

# 研究課題「「こころの発達のかたより」や「こころの発達のかたよりに対する薬の効き目や副作用」に関係する遺伝子を明らかにする研究」に関する情報公開

## 1. 研究の対象

2006年2月13日～2023年3月31日に本研究に参加された方

## 2. 研究目的・方法・研究期間

**研究目的：**神経発達症の病態生理を遺伝子レベルから解明し、病態生理に即した治療法・予防法を見出すことを最終目標にする。また治療薬の選択を合理的に行うために、治療反応性と関連する遺伝子を見出すことも目指す。

**方法：**対象者より7～25mLの末梢血もしくは唾液を採取し、DNA抽出を行う。解析は全ゲノムを対象とする。次世代シーケンサーを用いた全ゲノムシーケンシングや全エクソンシーケンシング、Comparative Genomic Hybridization (CGH)法を用いたゲノムコピー数多型 (CNV)の解析を行う。本研究では発症に大きな影響を及ぼす稀な変異に重点をおいた解析を行うが、common variantsを対象とした全ゲノム関連解析も並行して進める。なお、CNV解析には古典的な方法である染色体G-banding、FISHに加えて、NimbleGen社、Agilent社のCNV arrayを、全ゲノム関連解析にはAffymetrix社、Illumina社のSNP Arrayを、全ゲノムシーケンシングにはIllumina社(Solexa社)のGAII、MiSeq、HiSeq、Life Technologies社のSOLiD、Ion Torrent、BGI-Shenzhen社(Complete Genomics社)による解析データを使用する予定であるが、新たな解析技術が利用可能となれば、この限りではない。

全ゲノムシーケンシングでは膨大な数の変異が同定されると予想される。これまでの遺伝学研究で報告された候補遺伝子や連鎖領域といったポジショナルな情報をもとに絞り込みを行う。また変異の機能的な側面からの絞り込みも行う。これらの解析はバイオインフォマティクスの専門家と連携を取りつつ進める。候補となる変異が絞れた後は、関連解析・共分離解析等の遺伝学的解析、精神症状、脳神経画像、認知機能、眼球運動、生活機能等との統合解析、血液検体・細胞・モデル動物を用いた生物学的解析を行い、精神疾患の発症脆弱性因子としての妥当性を検証する。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) の研究費で実施された研究では、解析したシーケンスデータについて、NBDC等のデータベースに制限共有データとして登録する可能性がある。

文部科学省科学研究費新学術領域研究「ゲノム支援」を受け研究を行う際には、対象者の同意を得た上で、(1) 変異の頻度情報等の個人識別不能な情報はライフサイエンス統合データベースに登録し公開する、(2) 個人を識別できる可能性のあるデータに関しては一般公開せず、名古屋大学大学院医学系研究科及び医学部附属病院生命倫理審査委員会の審査

を受けて承認された研究者にのみ公開する。また、NIH Database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP)に遺伝子配列情報等の個人識別不能な情報を登録し公開する。

**研究期間：**実施承認日～から 2023 年 3 月 31 日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：診断名、発達歴、精神症状、治療歴、家族歴、身体合併症、等

試料：血液、唾液およびそれに由来する DNA 等

### 4. 外部への試料・情報の提供

外部への試料（血液・唾液由来の DNA）の提供は、匿名化した後、郵送で行う。データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

上述のとおり、AMED あるいは文部科学省科学研究費新学術領域研究「ゲノム支援」の研究費で実施された研究では、データベースに登録する可能性がある。

### 5. 研究組織

研究責任者

名古屋大学大学院医学系研究科精神医学分野 教授 尾崎紀夫

研究分担者

名古屋大学大学院医学系研究科精神医学分野

寄附講座教授 入谷修司

准教授 岡田俊、稲田俊也

特任准教授 Aleksic Branko

講師 木村宏之、岩本邦弘、藤城弘樹

助教 田中聡、徳倉達也、森川真子、木村大樹、石塚佳奈子

病院助教 鳥居洋太、山本真江里、今枝美穂

特任助教 小笠原一能、宮田聖子、辻村 啓太、久島周、有岡祐子、

研究員 東島(宍戸)恵美子、中村由嘉子

大学院生 余妍潔、遠山美穂、名和佳弘、加藤秀一、古田翔、鈴木亮平

名古屋大学附属病院 医療技術部

臨床心理士 山内彩

名古屋大学大学院医学系研究科リハビリテーション療法学

教授 飯高哲也

名古屋大学脳とこころの研究センター  
特任准教授 森大輔

名古屋大学未来社会創造機構 モビリティ領域  
特任講師 河野直子

#### 共同研究者

名古屋大学発達心理精神科学教育研究センター(特任教授・野邑健二)、あいち小児保健医療総合センター(心療科部長・栗山貴久子)、豊田市こども発達センター(センター長・高橋脩)、愛知県コロニー中央病院(児童精神科医師・吉川徹)、国立国際医療研究センター国府台病院(児童精神科部長・齊藤万比古、医師・宇佐美政英)、よこはま発達クリニック(院長・内山登紀夫)、愛知県精神医療センター(院長・粉川進)、金沢大学(東田陽博)(384-6)、福井大学(小坂浩隆)(384-6)、国立精神・神経医療研究センター(稲垣真澄)(384-6)、東京大学(笠井清登、山末英典、佐々木司)(384-6)国立精神・神経医療研究センター(三島和夫)(384-6)、高知大学医学部附属病院神経科精神科(下寺信次)、慶應義塾大学医学部生理学教室(岡野栄之)、愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所(中山敦雄)、横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学(松本直通)、Mount Sinai School of Medicine(Joseph Buxbaum)、理化学研究所ゲノム医科学研究センター(久保充明、角田達彦)、金沢大学子どものこころの発達研究センター(特任教授:棟居俊夫、准教授:横山茂)、独立行政法人理化学研究所脳科学総合研究センター神経遺伝研究チーム(チームリーダー:山川和弘)、客員研究員:國本正子、愛知学院大学口腔先天異常学研究室特殊診療科(教授:夏目長門)

#### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65

名古屋大学大学院 医学系研究科 細胞情報医学専攻

脳神経病態制御学講座 精神医学分野 久島周

TEL 052-744-2282 FAX 052-744-2293

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科精神医学分野 教授 尾崎紀夫

研究代表者：

名古屋大学大学院医学系研究科精神医学分野 教授 尾崎紀夫