

情報公開文書(ver.1.0; 2022.9.20)

1. 研究の名称 ATR-X 症候群における症状の多様性とゲノム上の反復配列多型および遺伝子発現との関連に関する臨床研究
2. 京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。
3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名
研究責任者
和田敬仁 京都大学大学院医学研究科ゲノム医療学講座 特定教授

共同研究機関

熊本大学発生医学研究所・教授	塩田倫史
神奈川県立こども医療センター・部長	黒澤健司
大阪母子保健センター研究所・所長	岡本伸彦
社会医療法人 母恋 天使病院・医師	外木秀文

(今後、共同研究機関または共同研究者は随時追加される可能性があります。)

4. 研究の目的・意義
本研究は、ATR-X 症候群、および、コントロール、および、その両親から採取した血液検体を用いて、ATRX タンパクによって発現調節されていると考えられる遺伝子の発現量とその近傍の VNTR や Copy Number Variation (CNV)やグアニン四重鎖構造との関連を解析し、患者さんによって異なる症状の表現度との関連を明らかにすることを目的としています。
本研究により、グアニン四重鎖構造に結合し薬理作用を発揮する 5 - アミノレブリン酸の有効性の予測に対するバイオマーカーの発見につながることを期待されます。
5. 研究実施期間
研究機関の長の実施許可日～2024年3月
6. 対象となる試料・情報の取得期間(予定)

分子遺伝学的、あるいは臨床的に確定診断されている ATR-X 症候群の患者とそのご両親、および、コントロールとして、ATR-X 症候群以外の知的障害症候群の患者とそのご両親から、血液を採取する臨床情報は、レジストリー登録情報を参照する
資料・情報の取得期間 研究機関の長の実施許可日～2023年12月(予定)

7. 試料・情報の利用目的・利用方法

採取した試料(血液)は研究分担者 熊本大学発生医学研究所 塩田倫史に送られ、DNA、RNA、タンパクを抽出し、解析する。

8. 利用または提供する試料・情報の項目

測定予定項目

患者およびコントロールのトリオ（患者とその両親）の血液から DNA、RNA、タンパクを抽出する。

Atr-x モデルマウスを用いたデータを参考に、RNA-Seq を行い、遺伝子発現量定量的 PCR 法およびノーザンブロット法により RNA を用いて定量的に解析。

DNA を用いて、その周辺の VNTR との関連やエピジェネティクスの状態（DNA メチル化、ヒストンコードのメチル化・アセチル化）を解析する。

9. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名
研究責任者

和田敬仁 京都大学大学院医学研究科ゲノム医療学講座 特定教授

共同研究機関

熊本大学発生医学研究所・教授 塩田倫史

神奈川県立こども医療センター・部長 黒澤健司

大阪母子保健センター研究所・所長 岡本伸彦

社会医療法人 母恋 天使病院・医師 外木秀文

（今後、共同研究機関または共同研究者は随時追加される可能性があります。）

分担研究者

吉田健司 京都大学大学院医学研究科・助教 検体採取・臨床情報提供

川崎秀徳 京都大学大学院医学研究科・特定助教 検体採取・臨床情報提供

鳥嶋雅子 京都大学大学院医学研究科・特定助教 個人情報管理

10. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

研究責任者

和田敬仁 京都大学大学院医学研究科ゲノム医療学講座 特定教授

11. 研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法

研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供の停止を希望される方は、問合せ窓口までお知らせください。

12. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法

他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。希望される方は、問合せ窓口までお知らせください。

13. 研究資金・利益相反

1) 研究資金の種類および提供者 本件研究は令和 4-5 年度 AMED 難治性疾患実用化研究事業「ATR-X 症候群に対する 5 - アミノレブリン酸による治験」により行われます。

2) 提供者と研究者との関係

資金提供者の研究の企画、運営、解析、論文執筆への関与はありません。

3) 利益相反

利益相反について、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査されています。

14. 研究対象者およびその関係者からの求めや相談等への対応方法

1) 相談窓口

京都大学大学院医学研究科ゲノム医療学講座 和田敬仁

(Tel) 075-753-4364 (E-mail) wadataka@kuhp.kyoto-u.ac.jp

2) 京都大学の相談等窓口

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

(Tel) 075-751-4748 (E-mail) ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp