

受付番号：2020-18

課題名：病的と予測された variant の立体構造データに基づいた絞り込みと絞り込まれた病的 variant (糖脂質関連) の in vitro 活性測定、細胞を用いた機能解析

1. 研究の対象

AMED 事業「未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases; IRUD)」のバイオバンクデータの中から絞り込まれた未診断疾患患者ゲノムの糖鎖関連遺伝子 variant を持つ血清情報の in vitro 活性の検討 (糖脂質関連)、および場合によっては、細胞における機能解析

2. 研究期間

2021 年 1 月 28 日 ～ 2023 年 3 月 31 日

3. 研究目的

立体構造情報からも絞り込まれた患者の糖脂質関連遺伝子 variant が、真に病的であり病因に繋がらうか検証する。

4. 研究方法

IRUD の拠点病院である国立成育医療センターから提供された糖脂質関連遺伝子 variant を有する患者血清と不死化リンパ球の糖脂質分子種の発現を TLC および LC-MS/MS で解析し、糖脂質発現の異常の有無を検討する。さらに、糖脂質関連遺伝子 variant に対応するアミノ酸変異を導入した当該タンパク質を発現させ、in vitro で糖転移活性などの各タンパク質が保有する活性の測定を行い、変異の導入が活性の低下をもたらしているか検討する。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

国立成育医療センターから提供された糖脂質関連遺伝子 variant を有する患者血清と不死化リンパ球

6. 外部への試料・情報の提供

情報は研究組織内で保管し、IRUD へは患者血清と不死化リンパ球の糖脂質発現解析結果を報告する。患者からの要請があれば、必要に応じて対応する。

7. 研究組織

研究代表者：東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 機能病態分子学 特任教授 井ノ口 仁一

研究分担者：東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 薬品物理化学 教授 山口 芳樹

研究分担者：国立成育医療センター 要 匡

8. 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。

研究責任者：東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 機能病態分子学 特任教授 井ノ口仁一

電話：022-727-0117

E-mail: jin@tohoku-mpu.ac.jp

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「8. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する匿名化された個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

【東北医科薬科大学個人情報保護方針】

<http://www.tohoku-mpu.ac.jp/others/o07/>

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合