

「全身性エリテマトーデスおよび類縁疾患関連遺伝子に関する研究」について

研究責任者 山本 一彦 チームリーダー
所属 理研統合生命医科学研究センター
自己免疫疾患研究チーム

概要（目的・利用方法を含む）

私たちは、全身性エリテマトーデスおよび類縁疾患関連遺伝子の研究を行っています。全身性エリテマトーデスは免疫という本来ならば、細菌やウイルスなどから身体を守るための仕組みに不具合が発生して、身体のいろいろな臓器や組織に攻撃を始め、その結果、皮膚や腎臓をはじめとする、数多くの臓器が破壊される病気です。しかし、いまだによくわからない点が多い病気であり、病気に関する研究を進めることで治療法・予防法の確立が急がれています。また、関節リウマチ、多発性筋炎・皮膚筋炎、強皮症、シェーグレン症候群、混合性結合組織病、成人スティル病、血管炎、気管支喘息なども、免疫の不具合が病気に関係し、よくわからないところが多い点で全身性エリテマトーデスと共通点があり、今後の研究が必要です。

この研究は全身性エリテマトーデスなどの自己免疫疾患の発病・病態・治療の効き方が、生まれながらの体質と関係するかどうかをみるために、血液などから取り出した遺伝子を調べるものです。その成果をもとに、病気の解明、治療法および診断方法などの開発について研究を行います。

1. 研究の対象となる方

本研究は、下記の方を対象としております。

- 1) 2005年～2017年において、全身性エリテマトーデスとその類縁疾患（関節リウマチ、多発性筋炎・皮膚筋炎、強皮症、シェーグレン症候群、混合性結合組織病、成人スティル病、血管炎、気管支喘息など）の診断で治療を受けている方
- 2) 2005年～2017年までに、本研究の趣旨に同意いただいて、検体を提供いただいた健常人の方

2. 研究に用いる試料・情報の種類

末梢血細胞より抽出したDNAおよびRNA、血清、診療情報

3. 外部からの試料・情報の提供

本研究では、以下の研究課題において、共同研究機関で文書による同意の下、収集された試料・情報が、匿名化された上で理研に提供されます。

- 1) 厚生労働省難治性疾患克服事業・自己免疫疾患に関する調査研究調班
研究課題名：
全身性エリテマトーデスおよび類縁疾患（関節リウマチ、多発性筋炎・皮膚筋炎、

強皮症、混合性結合組織病、シェーグレン症候群、成人スティル病、血管炎、気管支喘息およびこれらを合併する重複症候群) 関連遺伝子に関する研究

2) 東京大学医学部アレルギー・リウマチ内科

研究課題名：

ヒト免疫細胞における遺伝子多型と遺伝子発現の関連解析

ヒト免疫系の機能ゲノム学による統合的理解とこれを用いた免疫疾患の発症予防のためのインターベンション戦略の構築

4. 外部への試料・情報の提供

理研は、以下の研究において、本研究で得られる匿名化された遺伝子発現情報および遺伝子多型情報を厳重なセキュリティ下で共同研究機関に提供します。

1) 東京大学医学部アレルギー・リウマチ内科および武田薬品工業との共同研究

研究課題名：

ヒト免疫細胞における遺伝子多型と遺伝子発現の関連解析

2) 東京大学医学部アレルギー・リウマチ内科および中外薬品との共同研究

研究課題名：

ヒト免疫系の機能ゲノム学による統合的理解とこれを用いた免疫疾患の発症予防のためのインターベンション戦略の構築

5. 研究期間

2005年12月1日～2018年3月31日

6. 研究組織

1) 厚生労働省難治性疾患克服事業・自己免疫疾患に関する調査研究調班に参加する全国の主な診療科において、1-1) に記載された症例に対して、2. に記載された試料および診療情報を収集します。

事務局：筑波大学医学部膠原病内科

代表者：住田 孝之 教授

2) 東京大学医学部アレルギー・リウマチ内科において、1-1), 2) に記載された提供者より、末梢血細胞および診療情報を収集します。

事務局：東京大学アレルギー・リウマチ内科

代表者：藤尾 圭志 教授

7. 研究参加の辞退について

試料・情報が本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。

8. お問い合わせ先

<お問い合わせおよび研究への利用を拒否する場合の連絡先>

担当者：鈴木 亜香里

(理化学研究所生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム 副
チームリーダー)

電話番号：045-503-9569

住所：神奈川県横浜市鶴見区末広町 1-7-22

<お知らせ>

本課題の研究期間は2018年3月31日をもって終了いたしました。
皆様のご協力に深く感謝申し上げます。

なお、本課題は以下の研究課題へとさらに発展することとなりました。ご提供いただきました皆様の試料及び情報は、引き続き大切に活用させていただきます。
詳細につきましては、以下の研究課題をご覧ください。

研究課題：[自己免疫疾患関連遺伝子解析に関する研究 \(PDF\)](#)
([https://www.ims.riken.jp/about/yamamoto_17-17-2\(8\)_191223.pdf](https://www.ims.riken.jp/about/yamamoto_17-17-2(8)_191223.pdf))

新しい研究課題への試料・情報の提供をご希望されない方は、新課題の「8. お問い合わせ先」までご連絡くださいますようお願い申し上げます。