

# 「自己免疫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、関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病などの自己免疫疾患の遺伝因子を明らかにする研究を行っています。これらの病気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が攻撃されて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。

この研究は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（試料）から取り出した遺伝子の配列を調べるものです。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。本研究課題より得られたデータを理化学研究所で行う別の研究「ヒト遺伝子多型とオミックスデータの統合解析のための基盤構築研究（許可番号：H30-9）」に提供します。提供先にて、免疫細胞における疾患遺伝子の機能とその変化を調べます。また、従来の本研究課題である「関節リウマチ関連遺伝子に関する研究（許可番号：H17-2）」や「自己免疫疾患関連遺伝子に関する研究（許可番号：17-17-2）」、＜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）＞に参加していた本研究室の別の課題である「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（許可番号：H17-31）」で得た情報を本研究課題の解析に利用します。これら課題の解析で得られる疾患関連遺伝子、または多型と本研究解析を比較することで、自己免疫疾患にかかわる遺伝子、あるいは多型がどのように細胞において機能をもつか、調べる研究を行います。

## 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。

関節リウマチ

- 1) 2000年～2017年において、関節リウマチの診断で治療を受けられている方で、3.-1)の研究課題に同意し、参加をされた方
- 2) 2005年～2017年までに、3.-1)の研究の趣旨に同意いただいて、検体を提供いただいた健康な方

全身性エリテマトーデスとその類縁疾患

- 3) 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（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で3.-3)の研究課題に同意し、参加された方
- 4) 2005年～2017年までに、3.-3)の研究の趣旨に同意いただいて、検体を提供いただいた健康な方

健康な方

- 5) 2013年～2017年までに3.-1)の研究の趣旨に同意いただいて、検体を提供いただいた健康な方
- 6) 2018年以降、3.-5)の研究の趣旨に同意いただいて検体を提供いただいた健康な方

## 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試料（DNA）および遺伝子多型情報および診療情報を厳重なセキュリティ下で誰のものかわからないように加工したのちに共同研究機関に提供します。

1) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所ゲノム機能多様性分野

研究代表者：高地 雄太

研究課題名：機能性遺伝子多型の網羅的解析を介した多因子疾患の病態解明

## 4. 研究期間

2005年12月1日～2028年3月31日

## 5. 研究組織

- 1) 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（旧：遺伝子多型研究センター 関節リウマチ関連遺伝子研究チーム）  
代表者：山本 一彦

共同研究機関：

1. 東京大学医学部附属病院 アレルギーリウマチ内科
2. 東京大学医学系研究所 ヒトゲノム解析センター（バイオバンクジャパン）
3. 国立大学法人 京都大学大学院 医学研究科 医学専攻内科学講座臨床免疫学
4. 国立大学法人 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野
5. 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター・疾患ゲノム研究部

## 6. 研究参加の辞退について

試料・情報について、本研究に用いられることを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、研究対象といたしません。その場合は、下記の連絡先にお申出ください。その場合、患者さんに不利益が生じることはありません。

## 7. 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