

【研究科題名】 自己免疫病発症に関与する分子機構の解明

【研究機関と研究責任者】 大阪大学大学院医学系研究科皮膚科学 教授 藤本 学

【研究の目的】

自己免疫病には、関節リウマチ、SLE、皮膚筋炎、シェーグレン症候群、ANCA 関連血管炎、バセドウ病、橋本病、天疱瘡、白斑、抗リン脂質抗体症候群、乾癬、強皮症、ベーチェット病、強直性脊椎炎、肺胞蛋白症、間質性肺炎、自己免疫性糖尿病、サルコイドーシス、多発性硬化症、ナルコレプシー等自己免疫疾患、膠原病、膠原病類縁疾患、神経変性疾患が含まれる。これらの疾患では免疫システムの異常により皮膚症状をはじめ様々な臓器障害が認められる。自己免疫疾患の治療としては対症療法が主であったが、根本的な治療法を見つけるためには真の病因や発症誘引を突き止めることが重要である。本研究の目的は、自己免疫病の原因遺伝子の探索によって、病因の解明および治療法の確立をめざす。

【研究の方法】

同意文書により同意を得た後、10ml 程度（成人は 50ml まで）の静脈採血や、皮膚組織残余（5mm 四方程度）の試料提供をしていただく。試料提供後 DNA を抽出し HLA や抗体、B 細胞受容体、T 細胞受容体遺伝子等の遺伝子多型を決定する。さらに疾患発症に関与する遺伝子を全ゲノム解析（ゲノムワイド関連解析・エクソーム解析・全ゲノムシーケンス解析）で解析する。また、血液から分離した血球から DNA, RNA や蛋白を抽出して得られたゲノム配列、遺伝子配列や遺伝子転写産物の機能解析、および血球の表面マーカーを染色し各種細胞分画の機能解析に用いる。血液中の血清や血漿成分をプロテオーム解析やメタボローム解析、自己抗原、自己抗体の分析等に用いる。

【研究の対象】

自己免疫疾患の患者さんおよび健常者対照群

【研究の期間】

承認後～ 2024 年 3 月 31 日

【個人情報の取り扱い】

収集した検査データや治療経過は、名前、住所などの患者さんを直接特定できる情報を除いて匿名化の上暗号化して保存します。個人を特定できるような情報が外に漏れることはありません。また、研究結果は学術雑誌や学会などで発表される予定ですが、発表内容に個人を特定できる情報は一切含まれません。

さらに詳しい本研究の内容をお知りになりたい場合は、【お問い合わせ先】までご連絡ください。他の患者さんの個人情報の保護、および、知的財産の保護などに支障がない範囲でお答えいたします。

【お問い合わせ先】

大阪大学医学部附属病院皮膚科 荒瀬 規子

〒565-0871

大阪府吹田市山田丘2-2

Tel: 06-6879-3031