

【研究科題名】 皮膚・皮下腫瘍と皮膚リンパ腫及びその類症での遺伝子・免疫異常に関する解析

【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】

皮膚には種々の皮膚・皮下腫瘍と皮膚リンパ腫及びその類症のような多クローン性または単クローン性増殖による疾患がある。皮膚の構成細胞の腫瘍性増殖の他に、感染防御を担う免疫細胞が単クローン性にまたは多クローン性に皮膚で増殖する。これらの疾患では重篤な皮膚障害を来す他に、全身性の増殖により臓器障害を来すことがある。これら皮膚腫瘍性増殖の多くは未だに原因が不明で、治療法も対症療法しか存在しない。これらの疾患の原因を突き止めることは、治療法を見いだすために急務であると考えられる。近年、いくつかの皮膚腫瘍や関連疾患ではウイルス感染や特定の腫瘍性増殖を引き起こすことが可能な分子の点突然変異（DNA を構成している塩基のうちの一つだけが、突然変異の結果、他の塩基と入れ替わること）が見つかりそれらに対する分子標的薬が一定の効果を上げつつある。そこで、本研究では皮膚で増殖する細胞から遺伝子を抽出しそれらの増殖が単クローン性か、どのような分子異常に起因するのか DNA, RNA、全ゲノムを用いて解析する。さらに増殖を支えるもしくは増殖に抵抗性の免疫機構に関して DNA, RNA、全ゲノムを含めた解析をする。

【研究の方法】

同意文書により同意を得た後、2ml の静脈採血や手術組織残余、検査組織残余、場合によっては検査組織採取の際に 5mm 四方程度余分に採取した皮膚・皮下組織より試料提供をしていただく。試料提供後 DNA/RNA を抽出し腫瘍関連遺伝子等の遺伝子多型を決定する。さらに疾患発症に關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・RNA シーケンス等解析）で解析する。また、血液または組織から RNA や蛋白を抽出して解析する。全ゲノム解析を行い候補遺伝子の機能解析を行う。また血球や増殖細胞の表面マーカーを染色し各種細胞分画の機能解析を行う。

【研究の対象】

皮膚腫瘍と皮膚腫瘍関連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