

## 京都大学の「自己免疫疾患関連遺伝因子に関する研究」および 「自己免疫疾患関連遺伝子研究」にご参加いただいた方へ

### 1. 研究の対象

本研究（計画書承認番号 734、研究課題名：多層的オミクス解析による疾患病態の解明、研究責任者：遺伝統計学・岡田随象）は、診断が確定している患者および健常者を対象とします。これには、京都大学の「自己免疫疾患関連遺伝因子に関する研究」にご同意いただいた方（関節リウマチ 500 名、全身性エリテマトーデス 200 名、強皮症 1,300 名）およびその前身である「自己免疫疾患関連遺伝子研究」にご同意いただいた方（関節リウマチ 4,000 名、全身性エリテマトーデス 500 名、強皮症 1,200 名）の既存試料も含まれます。

### 2. 研究目的・方法

本研究では「遺伝子」、「ゲノム」、「エピゲノム」、「メタボローム」、「メタゲノム」、「血球組織細胞情報」等の「オミクス情報」と、病気（疾患）の発症の関わりを調べることを目指しています。

- ・ 「遺伝子」とは、細胞の中でタンパク質などの重要な物質がひとつ一つ作られる際の設計図のようなものです
- ・ 「ゲノム」とは、細胞に含まれるすべての遺伝子を含む遺伝情報全体のことです。
- ・ 「エピゲノム」とは、細胞の中で遺伝情報が生理機能を持つタンパク質へと変換されるメカニズムのことです。
- ・ 「メタボローム」とは、血液の中に含まれる多様な物質や成分の総称です。
- ・ 「メタゲノム」とは、体内に含まれる細菌・真菌（かび）・ウイルスなどの微生物由来の情報のことです。私たちの体内には非常に多い種類の微生物が存在し、色々な病気の発症に関わっています。本研究では便に含まれる微生物の研究を行ないます。
- ・ 「血球組織細胞情報」とは、血液や組織の中に含まれる細胞の種類や数、性状に関する情報の総称です。
- ・ 「オミクス情報」とは、上記の「遺伝子」、「ゲノム」、「エピゲノム」、「メタボローム」、「メタゲノム」、「血球細胞情報」を統合した総称です。

人のゲノムには、約2万種類の遺伝子があります。これらの遺伝子が細胞の中で協調して働くことで、人の体をつくり、体質や外見などの個人の違いを生み出しています。人の病気には、環境や生活習慣、年齢などの因子の他に、遺伝子やゲノムの個人差のような遺伝因子も関わっていることが分かっています。近年、遺伝子やゲノムのわずかな違いを調べるのが比較的容易になり、病気の診断や治療に役立つ様々な医学研究を行うことが可能になってきました。遺伝子やゲノム情報に加えて、エピゲノム、メタボローム、メタゲノム、血球組織細胞情報、の組み合わせを考えたオミクス情報も、病気の原因や発症を理解する上で重要であることが分かっています。

一般に、病気とは、その人のもともとの体質（遺伝子やゲノムにもとづくもの）から生じるものと、後天的な細胞の変化、置かれた環境、成長や老化などの様々の要素が複合的に関連して起きるものと考えられます。そこで、これら遺伝子やゲノムを含めたオミクス情報を網羅的に調べていけば、治療法や薬の開発に役に立つのではないかと考えています。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液サンプル、便サンプル、組織細胞（臨床診断治療行為の過程で行われる臨床生理検査や手術手技に伴い採取可能となる組織・体液）

情報：年齢・性別・身長・体重・疾患罹患情報・既往歴・疾患活動性情報・服薬情報・副作用および合併症情報・臨床検査値・予後

### 4. 外部への試料・情報の提供

将来の研究のための貴重な資源として、本研究で得られた遺伝子・ゲノムの情報は、誰のものか分からなくした上で、公的なデータベースに登録することがあります。そうすることで、今後多くの研究者の利用が可能になり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。

遺伝情報がデータベースに登録される際には、2種類に分けて取り扱われます。(1) 多くの方の遺伝情報をまとめた統計値等は一般公開されます。(2) 個別の遺伝情報は一般公開されず、公的データベースの運営機関において科学的観点と研究体制の妥当性について審査を経た研究者のみが利用します。

### 5. 研究組織

代表研究機関名	研究責任者名	職名
大阪大学	岡田 随象	教授

### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問などがありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。また、試料・情報が当該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し出ください。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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学 岡田随象（教授）  
〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2 TEL: 06-6879-3971