

2026 年 3 月 12 日作成 Ver.1.0

《情報公開文書》

自己免疫疾患・自己炎症性疾患における疾患横断的マルチオミクス解析
による病態機序解明と層別化マーカーの探索

研究の概要

【背景】

本研究の対象となるのは、自己免疫疾患および自己炎症性疾患と呼ばれる病気です。これらの病気は、本来体を守るはずの免疫の働きが過剰または異常となり、自分自身の体の一部を攻撃してしまうことで起こります。この分野の医療や研究には次のような課題があります。

- ・なぜ病気が起こるのか、その仕組みがまだ十分にわかっていない点が多い
- ・病気ごと、臓器ごとに診療や研究が分かれており、共通点を横断的に（分野を超えて複数部門で）調べる研究が少ない
- ・将来の経過や治療の効き目を事前に予測できる指標（バイオマーカー）が不足している
- ・通常の血液検査だけでは、複雑な免疫の状態を詳しく理解することが難しい
- ・病変部位の組織の中で、免疫細胞がどのように存在し、影響し合っているかが十分に解明されていない
- ・生活習慣や体のさまざまな環境要因（腸内細菌や口腔内細菌など）が免疫の異常にどのように関わるのかが十分に解明されていない

【目的】

この研究では、自己免疫疾患・自己炎症性疾患の患者さんから提供いただいた血液や組織の検体を用いて、免疫細胞の種類や働き、病気ごとの共通点や違いを詳しく解析し、病気の仕組みを明らかにすることを目的としています。

【意義】

これにより、将来、より適切で効果的な個別化治療の開発につながることが期待されます。なお、本研究では遺伝子の働きに関する情報を解析しますが、個人の体質や遺伝性疾患の診断を目的とする検査は行いません。

【方法】

本研究では、血中や組織中のたんぱく質や炎症関連物質、遺伝子の働きを解析します。また、通常診療で得られた検査結果や診療情報も用います。一部の疾患では診療目的で採取された血液・尿の残余検体、筋肉・リンパ節・皮膚・腎臓・小唾液腺・滑膜などの組織の余剰検体を研究目的で使用するがありますが、研究のために新たな生検は行いません。

対象となる患者さん

国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部における「筋疾患診断支援および保存と研究利用（筋レポジトリ）（旧課題名：筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築）」

（倫理委員会承認番号: A2019-123）において承認を受けた方法により、国立精神・神経医療研究センター筋レポジトリにおいて保存されている患者さんのうち、特発性炎症性筋疾患または遺伝性筋疾患（筋ジストロフィー、先天性ミオパチー、代謝性筋疾患）等と診断された患者さん

研究に用いる試料・情報

●研究に用いる情報

下記の情報を診療録より収集します。

- ・患者背景：性別、生年月日（年齢）、身長、体重、BMI、喫煙や飲酒の状況、ご家族の病歴、これまでにかかった病気、合併症
- ・病気に関する情報：診断された時期、発症からの期間、病気の活動性の指標、臓器障害の有無や程度、自己抗体の結果、関連する遺伝子変化の情報（対象となる場合）
- ・治療に関する情報：これまでに使用した、または現在使用している薬剤の種類、用量、投与期間、治療への反応（よく効いた、一部効いた、効果が不十分など）
- ・検査データ：白血球数および白血球分画（好中球、リンパ球、単球、好酸球、好塩基球）、赤血球数、ヘモグロビン、ヘマトクリット、MCV、血小板数、網赤血球数、AST、ALT、LDH、ALP、 γ -GTP、総ビリルビン、総蛋白、アルブミン、尿素窒素（BUN）、血清クレアチニン、推算糸球体濾過量（eGFR）、Na、K、Cl、Ca、P、血糖、HbA1c、総コレステロール、HDL コレステロール、LDL コレステロール、中性脂肪、CK、アルドラーゼ、C 反応性蛋白（CRP）、赤血球沈降速度（ESR）、フェリチン、血清アミロイド A（SAA）、可溶性 IL-2 受容体（sIL-2R）、抗核抗体（ANA）、抗 dsDNA 抗体、抗 Sm 抗体、抗 RNP 抗体、抗 SSA 抗体、抗 SSB 抗体、抗 Scl-70 抗体、抗セントロメア抗体、抗 RNA ポリメラーゼ III 抗体、抗 ARS 抗体、抗 TIF1- γ 抗体、抗 Mi-2 抗体、抗 MDA5 抗体、リウマトイド因子（RF）、抗 CCP 抗体、MPO-ANCA、PR3-ANCA、C3、C4、CH50、IgG、IgA、IgM、IgE、MMP-3、KL-6、IgG4、抗リン脂質抗体（抗カルジオリピン抗体、抗 β 2GPI 抗体）、ループスアンチコアグラント、尿検査（蛋白尿、潜血、尿沈渣）、尿蛋白定量または尿蛋白/クレアチニン比、尿 NAG、尿中 β 2 ミクログロブリン
- ・病気の活動性の評価スコア
- ・経過に関する情報
- ・有害事象：治療中に生じた副作用や有害事象

これらの情報は、研究目的に必要な範囲に限り使用します。

●研究に用いる試料

本研究では、通常診療で得られた検体のうち、検査終了後に余った検体（残余検体）を研究に利用することがあります。残余検体には、血液や尿のほか、診療のために採取された組織検体の残りが含まれます。また、これまでに適切な同意と倫理審査のもとで保存された検体や通常診療で得られた検査結果や診療情報を解析します。これらの解析結果のうち、診療上有用であると考えられる結果（例：一部のサイトカイン濃度、臨床的意義が明らかな遺伝子変異など）が得られた場合には、担当医師が医学的な意義を慎重に検討した上で、必要と判断した場合に限り、ご本人へ説明を行うことがあります。この研究では遺伝学的情報を取り扱う可能性があるため、検査結果を知ることによる心理的負担や、ご家族・血縁者への影響が懸念される場合

には、遺伝カウンセリングを受けることができます。 本研究で利用する試料・情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。	
外部への試料・情報の提供について	
この研究は多機関共同研究のため、この研究で得たあなたの情報や血液、生検組織などの検体は代表機関や共同研究機関へ解析のために提供されます。また、血液中のたんぱく質や炎症に関係する物質を調べたり、免疫細胞の遺伝子の働きを解析する目的で業務委託機関に提供したりする場合があります。あなたの情報は識別番号を付けて個人がわからない状態で提供します。	
試料・情報の利用開始予定日／提供開始予定日	
本研究は研究機関長の許可日より「研究に用いる試料・情報」を利用する予定です。 あなたの試料・情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。 ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。 あらかじめご了承ください。	
研究実施期間	
研究機関長の許可日～2030年3月31日	
研究実施体制	
当施設における研究責任者	所属：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 氏名：馬場 悠輔
共同研究機関／研究代表者	長崎大学病院リウマチ・膠原病内科／古賀 智裕
共同研究機関／研究責任者	大阪公立大学大学院医学研究科 膠原病内科学／橋本 求 島根大学 医学部 膠原病・リウマチ内科学／一瀬 邦弘 東京科学大学 口腔生命医科学分野／片桐 さやか
問い合わせ先	
【研究の内容、試料・情報等の利用停止／他機関への提供停止の申し出について】 所属：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 氏名：馬場 悠輔、西野 一三 住所：東京都小平市小川東町 4-1-1 電話：042-341-2711（代表） e-mail：mbx※ncnp.go.jp （「※」を「@」に変更ください。）	