

## ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する情報公開

福島県立医科大学医学部臓器再生外科学講座では、本学倫理委員会の承認を得て、下記のヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施します。関係各位のご理解とご協力をお願い申し上げます。

平成28年1月

福島県立医科大学医学部臓器再生外科学講座

教授 鈴木弘行

## 【研究課題名】

胸腺・胸腺上皮性腫瘍におけるAutoimmune regulator (AIRE) 遺伝子とその関連分子の遺伝子発現・変異の検討と重症筋無力症発症機序の解明

【研究期間】 平成28年1月～平成30年3月

## 【研究の意義・目的】

胸腺腫などの胸腺上皮性腫瘍は縦隔腫瘍の中では最も頻度が高い代表的な疾患です。この胸腺腫には重症筋無力症などの自己免疫疾患を併発することも多く厄介な腫瘍です。この自己免疫疾患の病態の解明は重要な課題であります。未だに発症機序については不明です。近年Autoimmune regulator (AIRE) が自己免疫疾患の病態解明に重要な役割を果たすと考えられており、自己免疫疾患を有する胸腺・胸腺腫組織ではAIRE発現が低下していると考えられています。これまでに重症筋無力症でのAIRE遺伝子変異に関する報告はありません。我々は予備実験として数例の摘出胸腺・胸腺腫組織を用いて転写・翻訳レベルでAIRE発現を検討してみましたところ、重症筋無力症の患者さんでAIRE遺伝子における新規の遺伝子変異を見いだすに至りました。今後は保存中の凍結標本を用いて検討する数を増やし、この新規の変異遺伝子の発現状況と種々の臨床病理学的因子との関連を確認いたします。当施設では既に網羅的遺伝子解析および全ゲノム解析の解析手法が確立しており、ゲノムにおけるFoxp3遺伝子変異なども平行して解析しつつ中枢性・末梢性免疫寛容の両面から重症筋無力症の発症機序を解明したいと考えております。併せまして細胞株と遺伝子工学の手法を用いて新規の変異AIRE遺伝子の機能の解析を進める予定です。

## 【研究の方法】

当院で重症筋無力症および胸腺上皮性腫瘍に対し2006年1月から2015年12月までに手術を行った患者さんおよび2016年1月から2018年3月までに本研究に同意されて手術を行う患者さんの凍結標本、血液サンプル、パラフィン包埋標本に加えて臨床情報・検査情報を用いて研究を行います。これらの因子と腫瘍や重症筋無力症との関連について統計学的に解析します。

## 【研究組織、研究機関名】

研究責任者	(所属) 臓器再生外科学講座 (職) 教授 (氏名) 鈴木弘行
主任研究者	(所属) 臓器再生外科学講座 (職) 講師 (氏名) 樋口光徳
研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座 (職) 助教 (氏名) 星野実加

研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座	(職) 助教 (氏名) 大杉純
研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座	(職) 助手 (氏名) 松村勇輝
研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座	(職) 病院助手 (氏名) 山浦匠
研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座	(職) 大学院生 (氏名) 福原光朗
研究分担者	(所属) 臓器再生外科学講座	(職) 大学院生 (氏名) 大和田有紀
研究分担者	(所属) 筑波大学	(職) 准教授 (氏名) 増田知之
研究分担者	(所属) 慶応義塾大学	(職) 講師 (氏名) 山口良考

**【人体から採取された試料等の利用について】**

臓器再生外科学講座および附属病院病理部に保管されている標本を利用して研究を行います。

**【他の機関等への試料等の提供について】**

筑波大学および慶応義塾大学との共同研究であり、上記標本を提供する場合があります。

**【研究者が保有する個人情報について】**

研究者が保有する個人情報に関し、研究対象者ご本人又は代理人の方が開示、訂正、利用停止及び第三者への提供の停止等の請求を行う場合、「福島県個人情報保護条例」に基づく手続きが必要となります。なお、開示等を行う場合、請求者には文書等の交付に係る費用（コピー代等）をご負担いただきます。

**【本研究に関する問合せ先】**

○研究内容に関する問合せの窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学医学部臓器再生外科学講座 担当 樋口光徳

電話:024-547-1253 FAX: 024-548-2735

E-mail:higuchi@fmu.ac.jp

○個人情報に関する窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学 総務課 大学管理係

電話:024-547-1007 FAX :024-547-1995

○その他ご意見の窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学 研究推進課 研究支援担当

電話:024-547-1825 FAX: 024-547-1991

E-mail:rs@fmu.ac.jp