

アレルギーマーチの発症因子である皮膚バリア関連遺伝子群の変異検索による病態解明

1. 研究の対象

2020年5月22日～2024年11月21日までにアレルギーマーチ（アトピー性皮膚炎、結膜炎、鼻炎、喘息、食物アレルギー）のいずれか1つ以上の疾患の診断が確定した患者さんと、遺伝学的に診断に必要と考えられる患者さんのご家族

2. 研究目的・方法

これまでの先行研究によりフィラグリン遺伝子（*FLG*）変異は尋常性魚鱗癬の原因遺伝子であり、アトピー性皮膚炎における有力な発症因子であることが明らかになっています。フィラグリンは角質バリアの主要構成タンパクであり、遺伝子変異によりバリア機能の低下することから経皮感作が容易になると考えられています。さらに *FLG* 変異はアトピー性皮膚炎だけでなく、アレルギーマーチとの関連が我々の研究からも明らかになっています。さらに近年、角質の脂質に関連する *PNPLA1* 遺伝子（*PNPLA1*）もアトピー性皮膚炎の関連遺伝子であることを我々が明らかにしました。本研究では尋常性魚鱗癬患者、アトピー性皮膚炎やアレルギーマーチ患者の *FLG* や *PNPLA1* などの皮膚バリア関連遺伝子群の変異をスクリーニングし、アトピー性皮膚炎は病型分類や予後、続発するアレルギーとの関連を明らかにします。臨床症状と本研究により得られた分子遺伝学的情報から、尋常性魚鱗癬、アトピー性皮膚炎もしくは食物アレルギーの病態の解明に貢献します。さらに尋常性魚鱗癬、アトピー性皮膚炎およびアレルギーマーチの新規関連遺伝子を明らかにする可能性があります。この結果として、尋常性魚鱗癬、アトピー性皮膚炎もしくはアレルギーマーチ未罹患者の発症リスクを評価し、アトピー性皮膚炎もしくは食物アレルギーの予防にも貢献できる可能性があります。また、臨床検査で得られない炎症性サイトカインも測定することで、アトピー性皮膚炎の病型分類や予後、食物アレルギーとの関連、および生物学的製剤の有効性とサイトカインの関連についてより詳細に明らかにします。

研究実施期間：2020年5月22日～2030年12月31日

試料・情報の利用及び提供開始予定日：2024年11月21日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号 等

試料：既存試料として保管されていた血液 10mL

4. 外部への試料・情報の提供

秋田大学から外部への試料の提供はございません。データの提供は特定の関係者以外はアクセスできない状態で行い、データも個人を特定できない状態（仮名加工情報）で提供します。対照表は、各研究機関の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・教授・河野通浩
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・助教・野口奈津子
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・円山尚子
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・新田悠介
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・齊藤陽平
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・大学院生・伊藤 拓
名古屋大学大学院医学系研究科皮膚科学分野・教授・秋山真志
千葉大学大学院医学研究院小児病態学・教授・下条直樹

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

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すので、下記の連絡先までお申出ください。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：

研究責任（代表）者：

秋田大学医学部医学系研究科皮膚科・形成外科学講座・教授・河野通浩
〒010-8543 秋田市本道 1-1-1

Tel：018-884-6153

研究分担者：

秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・助教・野口奈津子
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・円山尚子
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・新田悠介
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・医員・齊藤陽平
秋田大学医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・大学院生・伊藤 拓
〒010-8543 秋田市本道 1-1-1

Tel：018-884-6153

試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称：

国立大学法人秋田大学大学院医学系研究科

研究科長 羽渕 友則