

# 「ヒト遺伝子多型とオミックスデータの統合解析の ための基盤構築研究」について

研究責任者 山本 一彦 チームリーダー  
所属 理化学研究所生命医科学研究センター  
自己免疫疾患研究チーム

## 概要（目的・利用方法を含む）

私たちは、免疫系の関与する疾病（自己免疫疾患やアレルギー、感染症、がんなど）の発症メカニズムとヒト免疫機能に遺伝子多様性の観点からアプローチする研究を行っています。免疫細胞の機能と遺伝子多型の関係については、いまだによくわからない点が多く、免疫疾患には適切な治療法が少ない病気も多いため、それらに関する研究を進めることで治療法・予防法の確立を目指しています。

この研究は疾患の発病・病態・治療の効き方が、生まれながらの体質と関係するかどうかをみるために、血液などから取り出した遺伝子の配列の違いと細胞の性質の多様性を調べるものです。その成果をもとに、病気の解明、治療法および診断方法などの開発について研究を行います。本研究では血液等の組織に含まれるヒトゲノムを作っている DNA やゲノムから転写される RNA という物質を取り出し、これを調べます。ゲノム DNA からは各個人で異なる遺伝子多型（ジェノタイプデータ）もしくはそれを含む全ゲノム解析を行います。全ゲノム解析はヒトゲノムを構成するすべての DNA 情報を取得する方法です。全ゲノム解析データは全ゲノム解析に同意された方のみ取得します。血球細胞の RNA からは、発現する転写産物を測定する遺伝子発現量などのマルチオミックスデータを取得します。データ取得や検体（試料）の処理のため、外部に業務委託をする場合があります。

また、本研究により得られたデータを理化学研究所で行う別の研究「感染症におけるワクチン投与効果と免疫細胞および遺伝子型の関連解析（許可番号：2021-11）」及び「新型コロナウイルス感染症（COVID-19）の免疫研究（許可

番号：2021-15) 」に利用します。また、本研究室の別の課題である、「自己免疫疾患関連遺伝子に関する研究（許可番号：2023-1）」で得た情報を本研究課題の解析に利用します。

健康な状態の方と COVID-19 の感染後の免疫細胞の解析データを比較することで、感染により起こる変化を調べるための研究を行います。また自己免疫疾患関連遺伝子の情報と比較することで、自己免疫疾患関連遺伝子の細胞内機能を調べる研究を行います。

## 1. 研究の対象となる方

本研究は、下記の方を対象としております。

健康な方

- 1) 2018 年～において、本課題の検体募集に応じ、研究の趣旨に同意し検体提供をされた方。
- 2) 2018 年～において、株式会社パシフィックグローブまたは株式会社 JCVN サポート (<https://jcvn-s.co.jp/>) を通じて本課題の検体募集に応じ、研究の趣旨に同意し、検体提供をされた方。
- 3) 2021 年～において、3HCTS または 3H メディソリューション (<https://3h-ms.co.jp/>) の検体募集事業に応募し、研究の趣旨に同意し、検体提供をされた方
- 4) 2023 年～において、株式会社エディハス (<https://edihas.co.jp/>) の検体募集事業に応募し、研究の趣旨に同意し、検体提供をされた方。

## 2. 研究に用いる試料・情報の種類

末梢血細胞より抽出した DNA および RNA とそこから得た遺伝情報、血清、臨床情報

## 3. 外部からの試料・情報の提供

本研究では、以下の機関で文書による同意の下、収集された試料・情報が、誰のものかわからないように加工された上で理研に提供されます。

- 1) バイオバンク・ジャパン

研究課題名：個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト（オーダーメイド医療実現化プロジェクト）

- 2) 国立大学法人九州大学

研究責任者：中村 誠司

研究課題名：IgG4 関連疾患とその類似疾患である難治性唾液腺疾患  
の遺伝子発現の検討

3) 理化学研究所生命医科学研究センター・自己免疫疾患研究チーム

研究責任者：山本 一彦

研究課題名：感染症におけるワクチン投与効果と免疫細胞および遺伝  
子型の関連解析

共同研究機関：

1. 慶應義塾大学病院 皮膚科

4) 理化学研究所生命医科学研究センター・自己免疫疾患研究チーム

研究責任者：山本 一彦

研究課題名：新型コロナウイルス感染症（COVID-19）の免疫研究

共同研究機関：

1. 国立研究開発法人国立長寿医療研究センター メディカルゲノム  
センター 臨床ゲノム解析推進部

5) 理化学研究所生命医科学研究センター・自己免疫疾患研究チーム

研究責任者：山本 一彦

研究課題名：自己免疫疾患関連遺伝子に関する研究

共同研究機関：

1. 東京大学医学部附属病院 アレルギー・リウマチ内科

2. 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター

3. 京都大学大学院 医学研究科 医学専攻内科学講座臨床免疫学

4. 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野

5. 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター・疾患ゲ  
ノム研究部

#### 4. 外部への試料・情報の提供

理研は、以下の研究において、本研究で得られた試料（DNA）および遺伝  
子多型情報および臨床情報を厳重なセキュリティ下で誰のものかわからな  
いように加工したのちに共同研究機関に提供します。

<共同研究機関>

1) A\*STAR シンガポール遺伝子研究所 (Genome Institute of Singapore, GIS)

Spatial and single cell systems

研究代表者：Shyam Prabhakar

プロジェクト名：Human cell atlas (HCA)

2) 国立大学法人 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野

研究代表者：高地 雄太

プロジェクト名：機能性遺伝子多型の網羅的解析を介した多因子疾患の病態解明

3) 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター・臨床ゲノム解析推進部

研究代表者：尾崎 浩一

プロジェクト名：日本人高齢者に多い疾患のゲノム解析および臨床ゲノム情報ストレージの整備

また、研究を広く発展させるために、本研究により得られた個人識別符号\*を除いた解析データ、他の情報と照合しない限り個人を特定することができないように加工した個人識別符号\*を含むゲノムデータ、および転写産物の情報を国内の学術研究データベースであるバイオサイエンスデータベースセンターが運営する「NBDC ヒトデータベース」

(<https://biosciencedbc.jp/>)、米国 NIH が運営する NCBI データベース (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>) へ登録し、各データベースの定める条件のもとで公開しています。データベースに登録される情報は国内外の研究機関、あるいは企業に対して、利用内容の審査後、提供されることがあります。

\*個人識別符号とは、個人を識別可能な情報とされ、40 個以上の遺伝子多型からなる情報を指し、本研究のジェノタイプデータやマルチオミックスデータがそれに該当します。検体がだれのものかわからない場合はそれだけで個人を特定することはできません。しかし、例えば親子鑑定など、特定の個人情報と照合できる場合、それらの情報が誰のものかは判定することができます。

## 5. 研究期間

2018年12月18日～2028年3月31日

## 6. 研究組織

- 1) 理化学研究所 生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム  
代表者：山本 一彦

共同研究機関：

1. 東京大学医学部附属病院 アレルギーリウマチ内科
2. 東京大学 医学系研究科 免疫疾患機能ゲノム学講座
3. 国立大学法人 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野
4. 国立大学法人九州大学 大学院歯学研究院
5. 国立大学法人東京医科歯科大学 膠原病・リウマチ内科学
6. A\*STAR Genome Institute of Singapore (GIS, シンガポール遺伝子研究所)
7. 国立長寿医療研究センター

## 7. 研究参加の辞退について

研究への参加はいつでも取りやめることができます。試料や情報を提供いただいた場合でも、あなたからいただいたものと分かる試料（血液、細胞など）や情報の研究への使用を拒否することができます。

その場合は、下記の連絡先に、お申出ください。その場合、研究への参加を取りやめたことで利益が生じることはございません。

## 8. お問い合わせ先

<お問い合わせおよび研究への利用を拒否する場合の連絡先>

担当者：鈴木 亜香里

(理化学研究所生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム 上級研究員)

電話番号：045-503-9569

住所：神奈川県横浜市鶴見区末広町 1-7-22

メールアドレス：saiketsu-donors@ml.riken.jp