



東海大学大学院  
医学研究科

教員紹介

領域(医学部組織)  
医療倫理学

専門分野キーワード

教員氏名	大貫 優子
取得学位	博士(医学)
現在の身分 (役職名)	基盤診療学系医療倫理学 教授
専門分野	臨床遺伝学、神経遺伝学
現在の研究課題	炎症性筋疾患の HLA 遺伝子解析
所属学会	日本人類遺伝学会、日本組織適合性学会、日本神経学会、 日本遺伝カウンセリング学会、日本医学教育学会

研究内容

炎症性筋疾患は多発筋炎、皮膚筋炎、封入体筋炎など多様な病型を含む疾患です。私たちは、炎症性筋疾患の遺伝要因の同定や発症機序の解明に取り組んでいます。これまで国立精神・神経医療研究センターや慶應義塾大学との共同研究を行い、炎症性筋疾患の一病型である免疫介在性壊死性ミオパチー(IMNM)が特定の HLA-DRB1 アレルと関連することを新たに発見しました(Neurology 87: 1954-1955, 2016)。さらに詳細な IMNM の HLA 解析を進め、日本人成人及び小児において、異なるアレルが疾患に関連する可能性を示唆しました(HLA in press, 2022)。また、その他の病型である抗アミノアシル tRNA 合成酵素(ARS)抗体陽性の筋炎(抗シンセターゼ症候群; ASS)は HLA-DRB1 座と関連しないこと(JAMA Neurology 74: 992-999, 2017)、抗 PD-1 抗体阻害薬関連筋炎は特定の HLA-C アレルと関連すること(J Autoimmunity 100: 105-113, 2019)、封入体筋炎は他の病型とは違う HLA-DRB1 アレルと関連すること(PLoS ONE <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0237890>, 2020)をそれぞれ報告しています。現在その他の炎症性筋疾患(皮膚筋炎など)における関連解析を進めており、炎症性筋疾患と HLA 多型との関連性の全体像を明らかにすることを目指しています。

主要論文

1. [Ohnuki Y](#), Suzuki S, Shiina T, et al. Association of immune-mediated necrotizing myopathy (IMNM) with HLA polymorphisms. HLA. in press, 2022
2. Oyama M, [Ohnuki Y](#), Shiina T, et al. HLA-DRB1 allele and autoantibody profiles in Japanese patients with inclusion body myositis. PLoS ONE. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0237890>, 2020
3. Seki M, [Ohnuki Y](#), Suzuki S, et al. Inflammatory myopathy associated with PD-1 inhibitors. J Autoimmunity. 100: 105-113, 2019
4. Noguchi E, [Ohnuki Y](#), Nishino I, et al. Skeletal Muscle Involvement in Antisynthetase Syndrome. JAMA Neurol. 74: 992-999, 2017
5. [Ohnuki Y](#), Suzuki S, Shiina T, et al. HLA-DRB1 alleles in immune-mediated necrotizing myopathy. Neurology. 87: 1954-1955, 2016