

2. 白澤専二. 自己免疫性甲状腺疾患感受性遺伝子の解明 「最新医学」第 58 卷 : 1649-1656, 2003
  3. 白澤専二, 笹月健彦. 自己免疫性甲状腺疾患感受性遺伝子の解明 AITS-1 遺伝子の同定 「実験医学」 Vol.21 No.1(1月号) : 25-29, 2003
  4. 白澤専二. 自己免疫性甲状腺疾患のゲノム解析. 「医学のあゆみ」 vol.202 (10) : 827-832, 2002
  5. 白澤専二, 笹月健彦. 自己免疫性甲状腺疾患とゲノム. 「ゲノム医学」 Vol.2 (2):149-157, 2002
- <学会発表>
1. 杉山滋, 馬場賀, 猪口淳一, 関根さやか, 萩野景子, 河村由紀, 土肥多恵子, 藤本学, 笹月健彦, 白澤専二. Epiregulin のケラチノサイトとマクロファージにおける免疫関連機能の解明. 日本分子生物学会, 神戸, 12月 8 日-11 日, 2004
  2. 白澤専二. 自己免疫疾患および拒食症のゲノム解析—罹患同胞対解析および pooled DNA 法を用いた全ゲノムスクリーニング—. 第 33 回遺伝医学研究会 ( 東京女子医大 ), 東京, 11 月 26 日, 2004
  3. 柳内和幸, 竹内史比古, 松尾恵, 長野忍, 猪又兵衛, 渡邊岳博, 森居俊行, 柳内圭子, 安田和基, 白澤専二, 笹月健彦, 加藤規弘. 染色体 20 番長腕での 2 型糖尿病感受性遺伝子の網羅的探索. 日本人類遺伝学会第 49 回大会, 東京, 10 月 12-15 日, 2004
  4. 原田晴仁, 石川繩子, 天崎吉晴, 小池隆夫, 中村道子, 三森明夫, 笹月健彦, 白澤専二. 4 番染色体短腕上の SLE 疾患感受性遺伝子の解明. 日本人類遺伝学会第 49 回大会, 東京, 10 月 12-15 日, 2004
  5. 石川繩子, 小牧元, 摂食障害遺伝子研究協力者会議, 猪子英俊, 田宮元, 笹月健彦, 白澤専二. ABI3730DNA アナライザを用いた全ゲノムスクリーニング法における摂食障害感受性遺伝子の探索. 日本人類遺伝学会第 49 回大会, 東京, 10 月 12-15 日, 2004
  6. 白澤専二. Pooled DNA 法を用いた全ゲノムスクリーニングによる摂食障害感受性遺伝子の解明. JBIC2004 プロジェクト成果報告会, 東京, 10 月, 2004
  7. 馬渕麗子, 角田俊之, 笹月健彦, 白澤専二. Mig-6 の NF  $\kappa$  B 活性化誘導に関わる領域の同定. 第 63 回日本癌学会学術総会, 福岡, 9 月, 2004
  8. 白澤専二. 自己免疫性甲状腺疾患のゲノム解析. 第 11 回日本遺伝子診療学会大会, 東京, 9 月, 2004(シンポジウム)
  9. 白澤専二. 自己免疫性甲状腺疾患感受性遺伝子の解明. 日本人類遺伝学会第 48 回大会, 長崎, 2003 年 10 月
  10. 松尾恵, 原田晴仁, 安田和基, 加藤規弘, 笹月健彦, 白澤専二. 染色体 20 番に存在する 2 型糖尿病疾患感受性遺伝子の検索. 日本人類遺伝学会第 48 回大会, 長崎, 2003 年 10 月
  11. 古垣浩一, 白澤専二, 原田晴仁, 伊藤国彦, 伊藤公一, 石川直文, 隅寛二, 崔田純久, 赤水尚史, 酒井健司, 山本健, 笹月健彦. 自己免疫性甲状腺疾患の疾患感受性遺伝子の同定 5q31-q33 を中心として. 日本人類遺伝学会第 48 回大会, 長崎, 2003 年 10 月,
  12. 猪口淳一, 馬場賀, 内藤誠二, 笹月健彦, 白澤専二. 新規脂質キナーゼ LK-X の同定とその機能解析. 第 62 回日本癌学会, 名古屋, 2003 年 9 月
  13. 小宮美砂子, 猪口淳一, 馬場賀, 濱崎裕子, 笹月健彦, 白澤専二. 新規分子 SEPT の発現解析及び会合分子の同定. 第 62 回日本癌学会, 名古屋, 2003 年 9 月
  14. 馬渕麗子, 角田俊之, 猪口淳一, 濱崎裕子, 笹月健彦, 白澤専二. アダプター分子 Mig-6 の限定分解機構の解析. 第 62 回日本癌学会, 名古屋, 2003 年 9 月
  15. 原田晴仁, 土屋朋子, 古垣浩一, 馬場賀, 石川直文, 伊藤公一, 伊藤國彦, 崔田純久, 隅寛二, 赤水尚史, 酒井健司, 山本健, 笹月健彦, 白澤専二. 自己免疫性甲状腺疾患 (AITD) 感受性遺伝子の同定. 第 40 回日本臨床分子医学会学術総会, 2003 年 7 月
  16. 白澤専二、笹月健彦：ポジショナルクローニング法による自己免疫性甲状腺疾患感受性遺伝子の解明。第 11 回国際医療協力シンポジウム、国立国際医療センター、2002 年 11 月 7 日
  17. 原田晴仁、土屋朋子、馬場賀、古垣浩一、白澤専二：8q23-q24 領域に存在する自己免疫性甲状腺疾患感受性遺伝子の同定。日本人類遺伝学会第 47 回大会、名古

屋、2002年11月13～15日

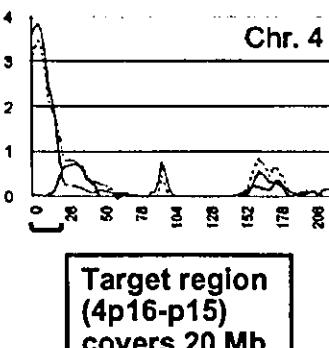
18. 古垣浩一、白澤專二、原田晴仁、土屋朋子、馬場賀、石川直文、伊藤国彦、窪田純久、隈寛二、赤水尚史、酒井健司、山本健、笛月健彦：橋本病の疾患感受性遺伝子の同定-8q23-q24を中心として。日本人類遺伝学会第47回大会、名古屋、2002年11月13～15日
19. 角田俊之、猪口淳一、馬場賀、奥村幸司、内藤誠二、笛月健彦、白澤專二：Mig-6によるNF-κB活性化の分子機構の解析。第61回日本癌学会総会、東京国際フォーラム、2002年10月3日
20. 猪口淳一、角田俊之、馬場賀、馬渕麗子、小宮美砂子、内藤誠二、笛月健彦、白澤專二：RING fingerドメインを有するMigBP3の機能解析。第61回日本癌学会総会、東京国際フォーラム、2002年10月3日

#### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定も含む）

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

## SLE-Susceptible Candidate Region

Susceptible region	candidate genes	race
1q23	Fc $\gamma$ RIIA	AA·EA·MA·o
1q41-44		AA·EA·MA·o
2p15-11		AA·EA·SW·o
4p16-p15 (SLEB3)	CD38·BST1·ZNF36·ZNF134·ZNF136·WFS1·DRD5	AA·EA·IL·o
14q21-23		AA·EA·MA·o
16q13		AA·EA·MA·o
19q13		EA·IL
20p13-12		AA·EA·MA·o
11p13 (SLET1)	CD59·RAG1·WT1·FIST/HIPK3	AA
11q14 (SLEH1)	Bcl-1·FADD	AA



AA:African-American

IL:Icelandic

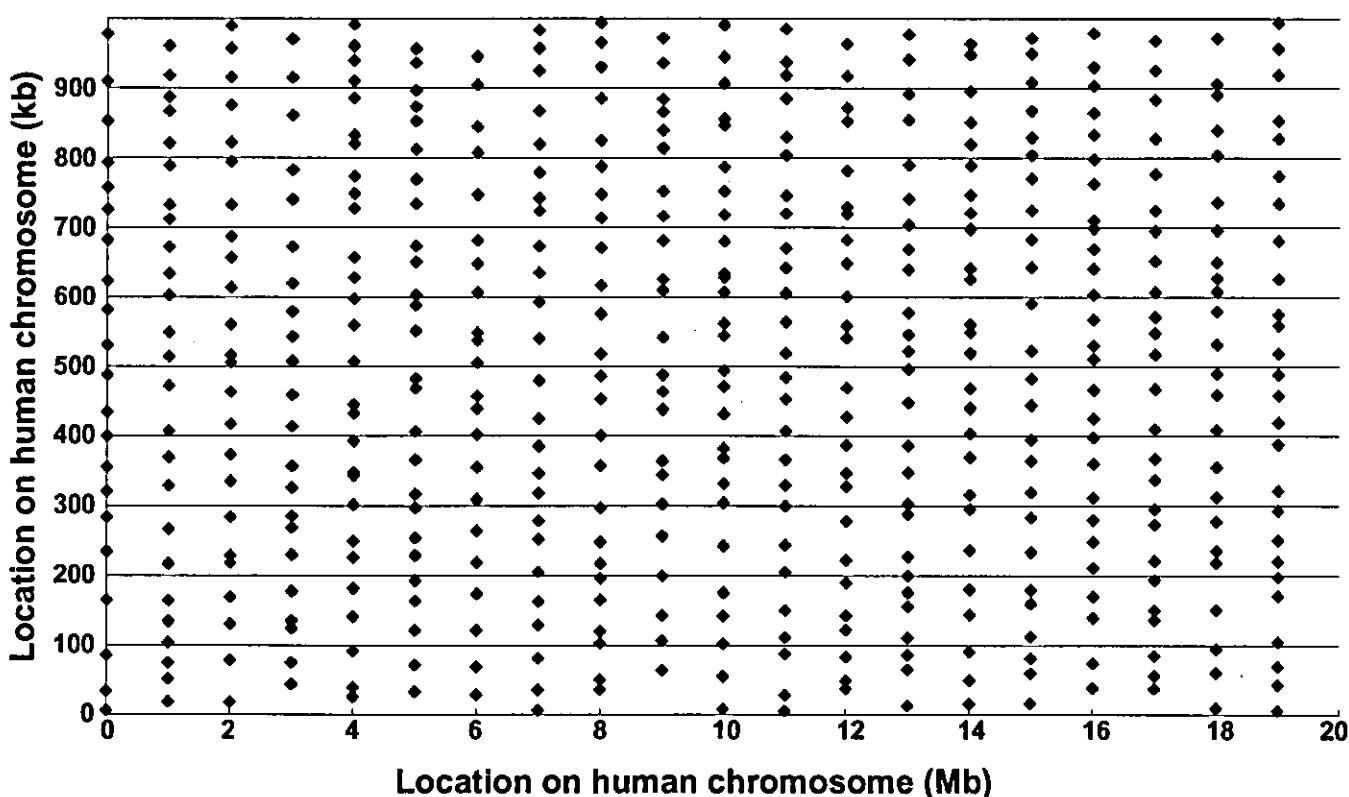
o:others including Asian,  
Hispanic, mixed heritage

EA:European-American

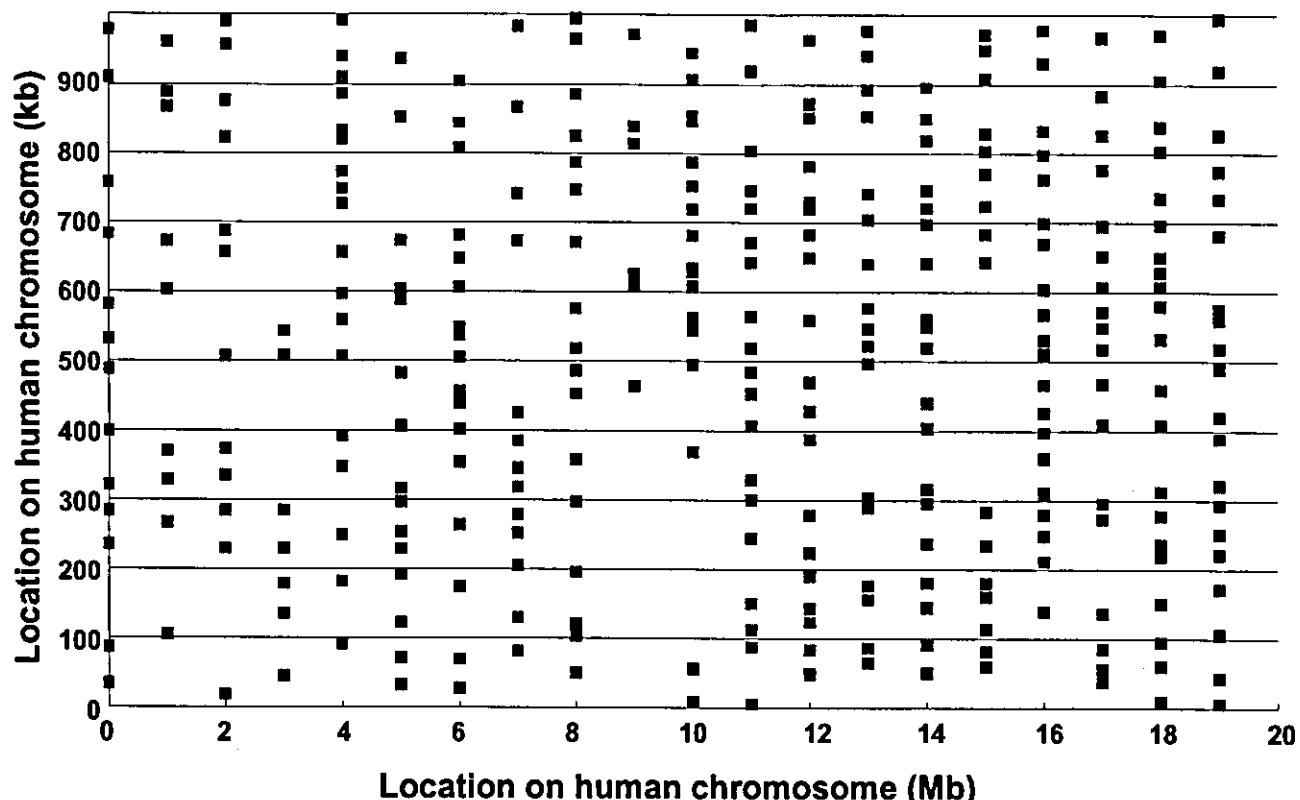
SW:Swedish

MA:Mexican-American

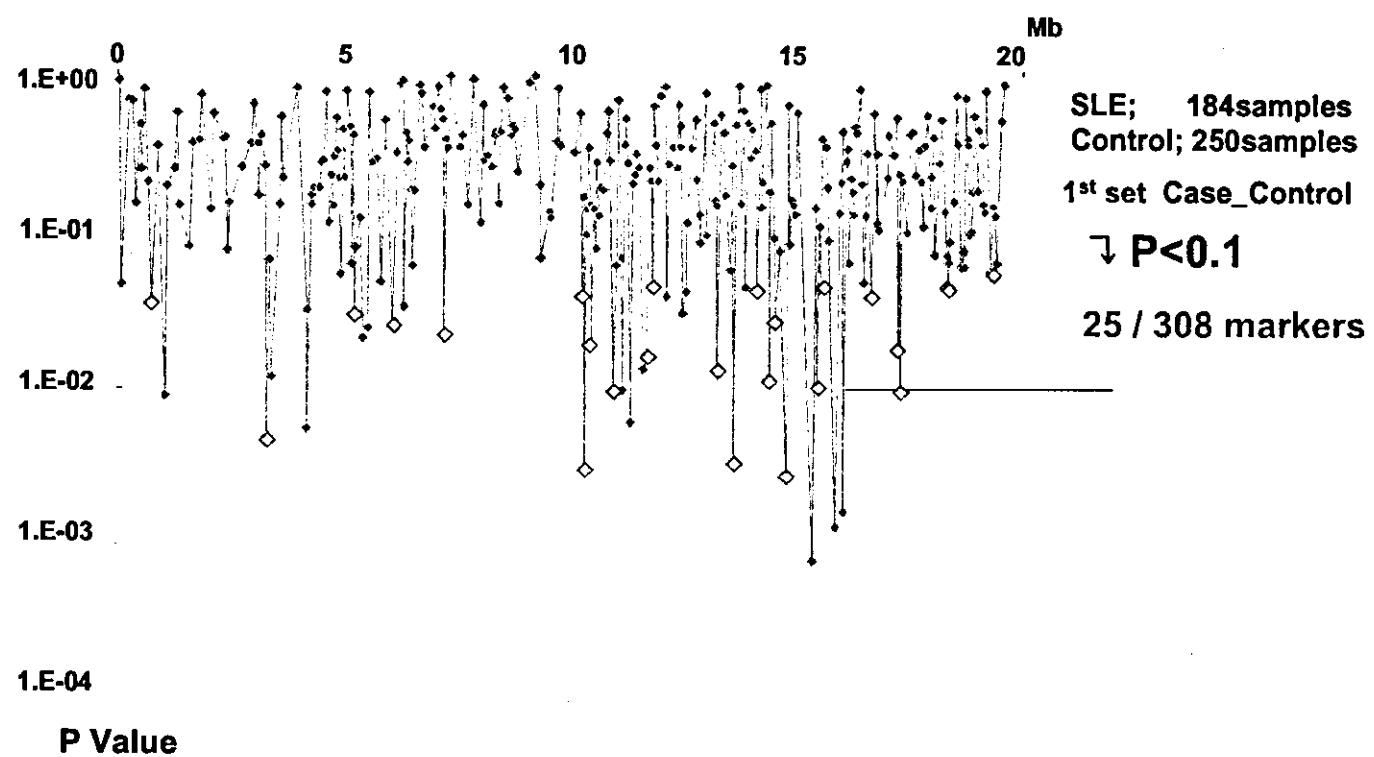
## Distribution of the Constructed 498 Markers



### Distribution of the Selected 308 Markers

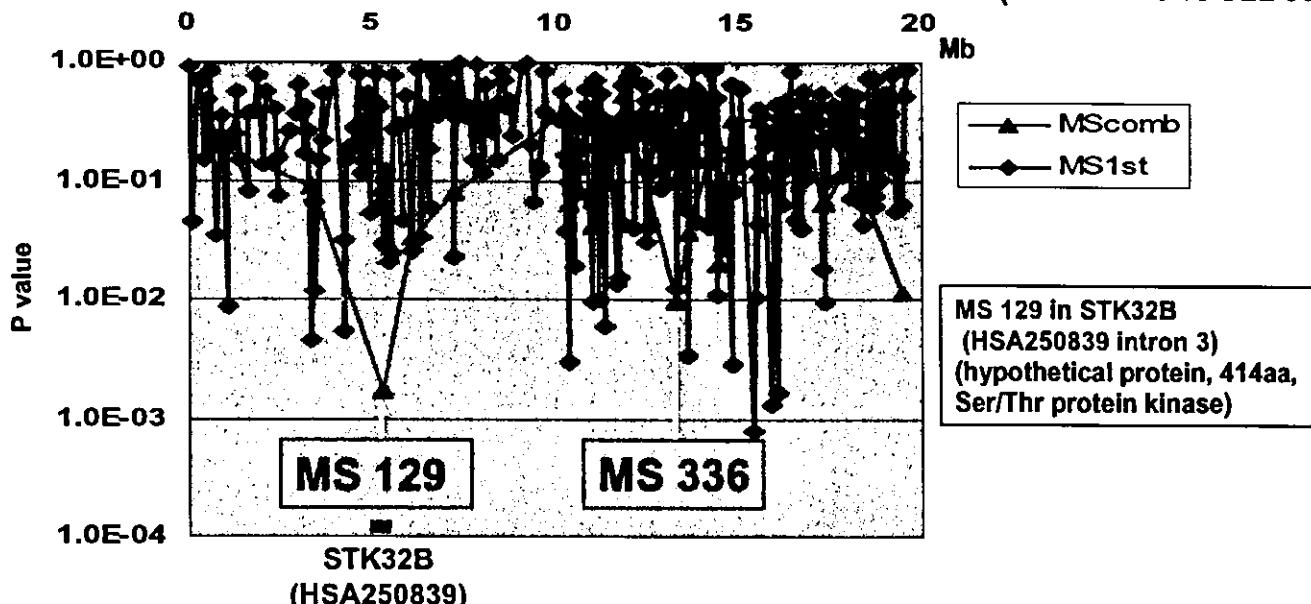


### Candidate marker selection by 1<sup>st</sup> set screening



## Association of the MS 129 and the MS 336 with SLE

(Control 445 vs SLE 360)



Control (445)		SLE (360)		P value
No. of allele	frequency(%)	No. of allele	frequency(%)	
MS129-A08	95	10.67	45	6.25
MS336-A07	538	60.72	481	66.99
Total allele	890		720	

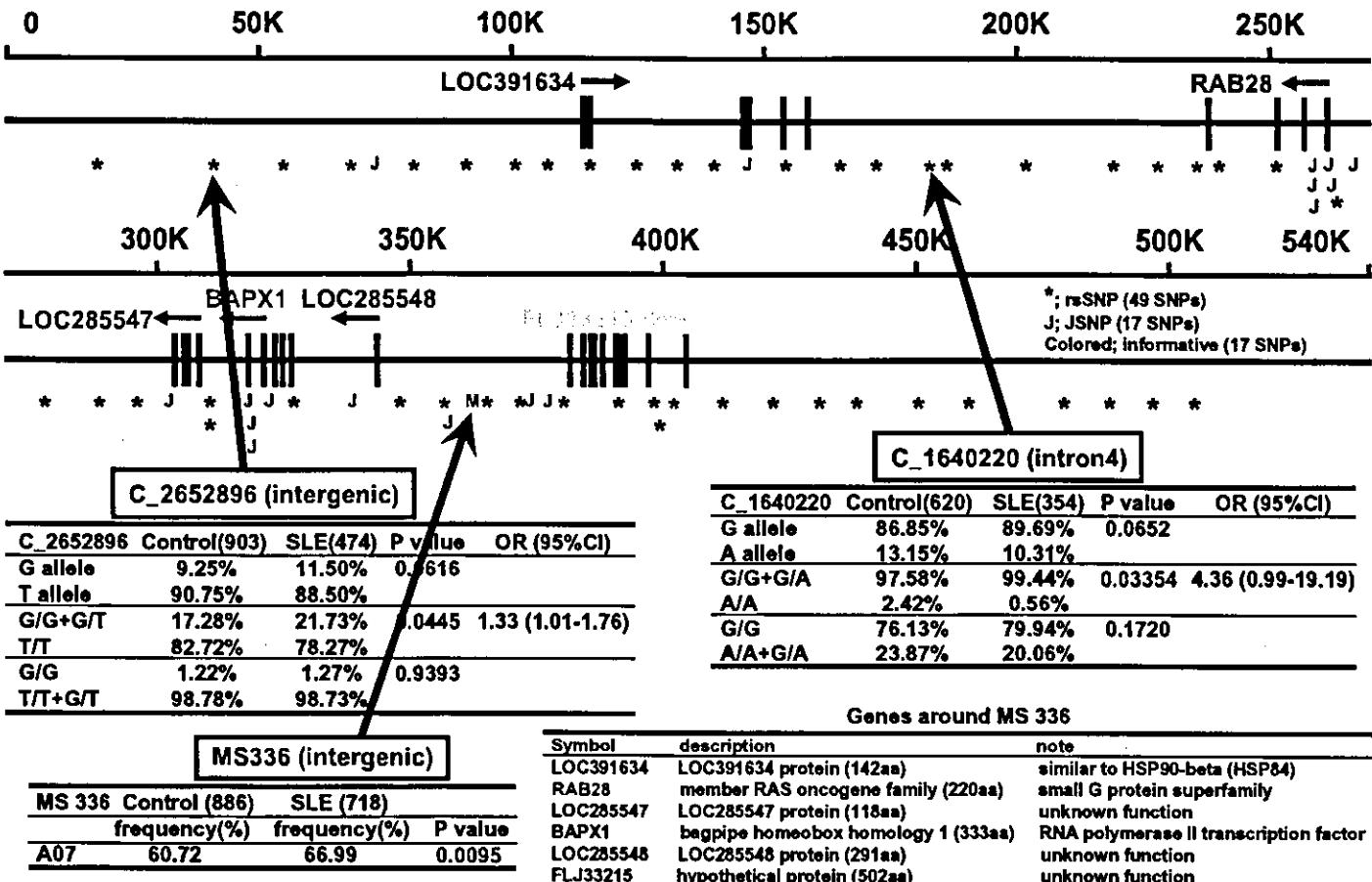
## Candidate Immune-related genes located at 4p16-p15

Associated SNPs	Symbol	Description	Note
	MAEA	macrophage erythroblast attacher (1983bp, 395aa)	This gene product mediates the attachment of erythroblasts to macrophages.
	WHSC1	Wolf-Hirschhorn syndrome candidate 1 (5172bp, 629aa)	This gene involved in the chromosomal translocation t(4;14)(p16.3;q32.3) in multiple myelomas.
C_11282796 C_521842	WHSC2	Wolf-Hirschhom syndrome candidate 2 (2263bp, 528aa)	The encoded protein is found to be capable of reacting with HLA-A2-restricted and tumor-specific cytotoxic T lymphocytes. Member of NELF complex
	LRPAP1	low density lipoprotein receptor-related protein associated protein 1 (1493bp, 357aa)	This molecule is present on the cell surface, forming a complex with the heavy and light chains of the alpha-2-macroglobulin receptor.
	C17	cytokine-like protein C17 (999bp, 136aa)	This protein specifically expressed in bone marrow and cord blood mononuclear cells that bear the CD34 surface marker.
	PGR1	T-cell activation protein (1534bp, 127aa)	
	C1QTNF7	C1q and tumor necrosis factor related protein 7 (3954bp, 289aa)	
C_1223818 JST078833 JST175825 JST037558 JST037557	BST1	bone marrow stromal cell antigen 1 (1411bp, 318aa)	This molecule is a stromal cell line-derived glycosylphosphatidylinositol-anchored molecule that facilitates pre-B-cell growth.
	CD38	CD38 antigen (1494bp, 300aa)	CD38 plays an important role in vivo in regulating humoral immune responses.
	KSP37	Killer-specific secretory protein, 37-kD (1199bp, 223aa)	This molecule is constitutively secreted by Th1-type CD4-positive T lymphocytes and by lymphocytes with cytotoxic potential that usually coexpress perforin.

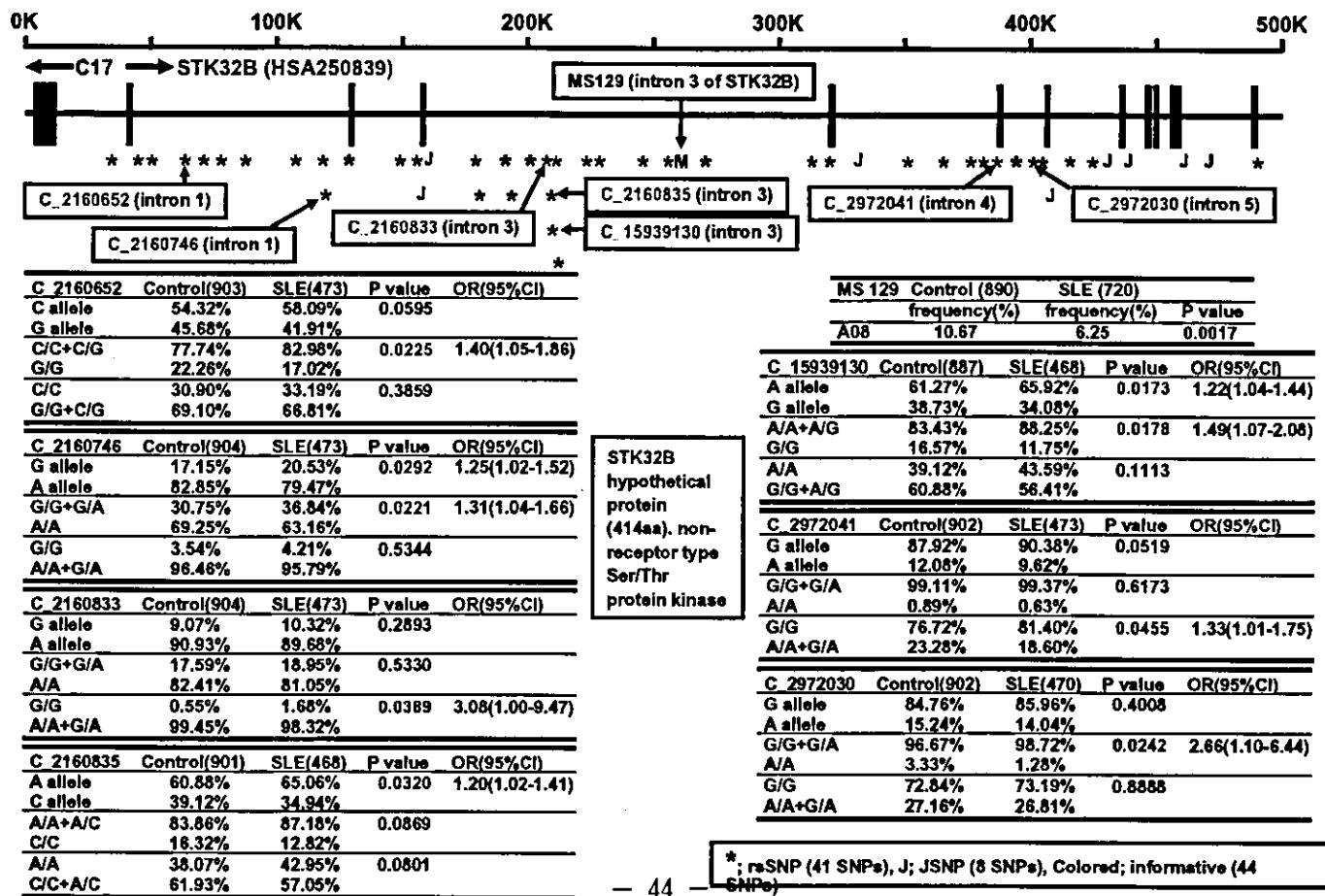




## Genomic structure and SNP position around the microsatellite 336 region



## Genomic structure and SNP position around microsatellite 129



**Positional relation between candidate genes on 4p16-p15**