

# 『新しい遺伝子変異に起因する遺伝性胆汁うっ滞の病因・病態の 解明』 に対するご協力をお願い

研究の目的と意義	<p>目的 LSR遺伝子変異が胆汁うっ滞を引き起こすメカニズムの解明を目的とします。</p> <p>意義 2019年、済生会横浜市東部病院において、原因不明の小児進行性肝内胆汁うっ滞症の患者さんから、病因と判断される全く新しい遺伝子（LSR）の変異が同定されました。現時点でその発症メカニズムは不明です。一方でLSRタンパク質の機能については、細胞接着、上皮バリア機能との観点から、世界でほぼ唯一、生理学研究所において詳細な基礎研究が進められていました。そこで、済生会横浜市東部病院と生理学研究所が協力して、LSRの機能不全が胆汁うっ滞を引き起こすメカニズムの解明を目的とする共同研究を実施しています。本研究では、患者さんの生検試料におけるLSRタンパク質の発現や動態の変化を解析して、小児胆汁うっ滞の発症のメカニズムの理解を深めて治療戦略を創出するための知見とします。</p>
研究の方法	この研究では、担当者が対象となる方のカルテ（診療記録）と肝生検の試料、検査の値、その後の経過についての記録を集計させていただきます。
対象者	2015年3月15日から2027年12月31日のあいだに、当院で遺伝性肝疾患が疑われた患者さんの一部の方を対象としています。
利用する試料/情報	患者背景として性別、内服薬、家族歴、診断時年齢、臨床症状、身体所見、身長、体重を電子カルテより収集する。診断時血液検査所見としてAST（アスパラギン酸アミノトランスフェラーゼ）、ALT（アラニンアミノトランスフェラーゼ）、GGT（ガンマグルタミルトランスペプチダーゼ）、T.bil（総ビリルビン）、D.bil（直接ビリルビン）、Alb（アルブミン）、WBC（白血球）、Hgb（ヘモグロビン）Plt（血小板）、PT（プロトロンビン活性）、TBA（総胆汁酸）、診断時非襲侵的肝線維化マーカーを電子カルテより収集する。画像所見（腹部超音波検査）を天竺カルテより収集する。肝臓組織所見について電子カルテおよび作成済の病理組織標本並びに今後病状評価予定の際に採取される病理組織標本
利用する試料/情報の取得方法	診療で得られた試料の残余検体、診療録等
利用する試料/情報の管理責任者・住所	済生会横浜市東部病院 院長 〒230-8765横浜市鶴見区下末吉3-6-1
研究組織	研究代表者 機関名：済生会横浜市東部病院 部署名：小児肝臓消化器科 責任者名：梅津 守一郎 分担者名：十河 剛 分担者名：乾 あやの 分担者名：陶山 友徳 分担者名：青木 真史  共同研究機関

	機関名：自然科学研究機構生理学研究所 部署名：細胞構造研究部門 責任者名：古瀬 幹夫 分担者名：大谷 哲久
試料/情報の 院外提供	提供先機関・提供先責任者 自然科学研究機構生理学研究所 細胞構造研究部門 教授 古瀬幹夫 提供方法 検体輸送
結果公表	研究結果は日本肝臓学会や肝臓学術雑誌などで報告予定
研究参加拒否・同意 撤回	情報等を研究目的に利用されることを希望されない場合または一度研究参加に同意された後に同意を撤回される場合は、西暦2028年3月1日までに下記の問い合わせ先にご連絡ください。
当院研究責任者	済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科・医長・梅津 守一郎
問い合わせ先	〒230-8765横浜市鶴見区下末吉3-6-1 電話045-576-3000(代表) 済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科・梅津 守一郎