

# 高チロシン血症 I 型における遺伝子解析

## 研究情報

### 【研究の意義、目的】

高チロシン血症 I 型は進行性の肝不全を特徴とする常染色体劣性遺伝疾患で、その原因はアミノ酸の代謝酵素であるフマリルアセト酢酸ヒドラーゼ (FAH) の遺伝子変異とされています。臨床症状は低血糖、アミノ酸やその他の代謝障害、凝固因子の低下、若年性肝臓癌、肝不全が生じます。肝障害の進行を早期に防止することが重要であり、治療には4-ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシゲナーゼ阻害薬を使用し、食事療法を併用することで、将来的な肝移植を回避できる可能性があります。本研究では、高チロシン血症I型が疑われる患者さんに対して、早期診断のためにFAH遺伝子を解析することです。早期治療介入により、治療成績の向上が期待されます。

### 【研究の方法】

#### 1 研究の対象

2013年以降、名古屋大学医学部附属病院小児科または中津川市民病院小児科において、慢性の肝機能障害があり、尿中アミノ酸分析でチロシン値の上昇があり高チロシン血症 I 型が疑われた症例のうち、医学研究について文書で代諾者の同意が得られている患者を対象とします。

#### 2 研究の方法

患者さんから頂いたゲノムDNAを、連結可能匿名化後に検体集積施設（名古屋大学医学部小児科）に送付します。当該遺伝子の蛋白を合成する領域をターゲットとして遺伝子を増幅させた後、キャピラリーシーケンス法により塩基配列を決定しその変異解析を行います。研究期間は本研究が倫理委員会承認後3年間とします。

### 【研究機関名】

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学  
中津川市民病院 小児科

### 【保有する個人情報に関して】

皆様の試料（資料）を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で（連結可能匿名化）、厳重に保管します。また試料（資料）の分析から得られる遺伝子の情報（遺伝情報）についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

**【問い合わせ・苦情の受付先】**

○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 村松秀城  
(電話052-744-2294、ファックス052-744-2309)

○苦情の受付先

名古屋大学医学部総務課：(052-744-1901)