

遺伝性肝臓病相談窓口設立趣旨

我々は、令和2年4月より愛知学院大学薬学部薬物治療学講座内に遺伝性肝臓病相談窓口の設置をめざしています。日本人の遺伝性鉄過剰症候群に対する「遺伝性ヘモクロマトーシス責任遺伝子変異に関する研究」は旭川医科大学第三内科高後 裕教授の呼びかけで発足し、事務局を旭川医科大学第三内科に置き、公式に承認の得られた案件につき、本学の異 康彰准教授が実際の遺伝子解析を担当して来ました。高後先生は既に退官され、プロジェクトも令和2年3月末日で研究期間が切れます。また、旭川医科大学第三内科では鉄代謝研究室も消滅の危機にあり、事務局の維持も困難な状況にあります。事務局の移動については、高後前教授、生田前講師から口頭による承諾を得ています。今後、ご両人と日本鉄バイオサイエンス学会の関係者からも、正式な承諾を得る予定です。

従って、今回の当大学に相談窓口を設置することは、ヘモクロマトーシスに関する日本国内的プロジェクトの事務局の移転と解析施設としての役割を引き継ぐこととなります。また、我々は遺伝性銅過剰症に関する遺伝子解析の実績も多く、この新しい窓口を広く遺伝性肝臓病に広げたいと考えています。我が国で最も頻度の高い遺伝性肝臓病である銅過剰によるウイルソン病は、先天性銅代謝異常症の一つとして、遺伝子診断が保険適応になりました。また、ウイルソン病と確定診断された患者は申請すれば難病に認定され、医療費の公的支援が受けられます。しかし、ウイルソン病の責任遺伝子 *ATP7B* 解析は医学部臨床系教室の研究レベルにあり、一般病院から委託業務として受ける施設はなく、現場の臨床医を困らせているのが実情です。ヘモクロマトーシスについては遺伝子解析に保険適応はなく、難病指定も受けられない現状です。本邦からこの種の相談窓口を閉鎖することは先進国として許されないと思われる。

近年の研究から、鉄と銅の代謝異常はほぼすべて肝臓原発性疾患であることが確認されています。体質性黄疸や肝内胆汁うっ滞症の多くは従来からよく知られた遺伝性肝臓病です。これら金属過剰症を含めた遺伝性肝臓病に対する遺伝子解析による早期診断は、今後益々重要になると考えられます。

業務内容：遺伝性肝臓病の相談

医療関係者などからの相談を、通信媒体を介して、受け付ける
遺伝子解析の助言・実施から臨床診断の確定をお手伝いする

対照疾患：鉄過剰症、銅過剰症

講演会など、最新治験の紹介、普及活動

対象遺伝子と解析費用：遺伝性銅過剰症であるウイルソン病の責任遺伝子 *ATP7B* の遺伝子解析は、遺伝子診断が保険適用になっているため受託研究として3万円を頂く。
一方、遺伝性鉄過剰症である遺伝性ヘモクロマトーシスの責任遺伝子の遺伝子

解析については、研究段階であり薬物治療学講座の研究費を使用する。遺伝子解析はこれまで行ってきた方法で行う。

被験者の個人情報保護：各主治医（登録責任者）は、対象患者およびその血縁者から文書による同意をいただき、その患者およびその血縁者に対して個人を特定可能な名前やカルテ番号とは無関係に「施設別患者匿名化 ID」を設定し、匿名化された検体を愛知学院大学に送付していただく。愛知学院大学では、二次匿名化として施設別患者匿名化 ID とは別の「登録番号」を発行する。登録後のデータ管理は、薬学部事務室の金庫において保管する。

遺伝性ヘモクロマトーシスの責任遺伝子の遺伝子解析は、当該施設との共同研究として行うため事例ごとに倫理委員会承認を取った上で行う。研究結果については、しかるべき学会に発表し、論文として報告する。

責任者：加藤宏一教授

担当者；林 久男（研究員、医師、医学博士、日本鉄バイオサイエンス学会功労会員、日本ウルソン病研究会監事）

巽 康彰准教授（薬剤師、薬学博士、日本鉄バイオサイエンス学会員、日本ウルソン病研究会会員）

加藤文子講師（薬剤師、医学博士）