

## 研究課題：ミオチューブラーミオパチーに随伴する肝紫斑病の病態解明

### 1. 研究の目的

ミオチューブラーミオパチーという先天性の筋肉の病気では、まれに肝臓に重い合併症（肝紫斑病）が起こることが知られています。しかし、その原因や仕組みについてはまだよく分かっていません。

この研究では、肝移植の際に得られた肝臓の組織を用いて、肝臓の血管の細胞（肝類洞内皮細胞）の異常や線維化の変化を調べ、この病気の原因を明らかにすることを目的としています。

### 2. 研究の方法

本院において肝移植を受けられたミオチューブラーミオパチーの患者様が対象となります。

すでに診療の過程で採取された肝臓を含む全身組織や診療録の情報をを用いて、以下の解析を行います。

- 組織の染色による細胞の状態の観察
- コラーゲン（線維）の構造解析
- 遺伝子・タンパクの発現解析

この研究のために、新たに検査や採血などをお願いすることはありません。

### 3. 研究期間

倫理委員会で承認された後 ～ 2029年3月31日。

### 4. 研究に用いる資料・情報の種類

診療の過程で得られた肝臓の組織および診療録（年齢、性別、検査結果、画像、治療経過）を使用します。

なお、研究結果として顕微鏡画像などが学会や論文に掲載されることがありますが、個人が特定されることはありません。

### 5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

本研究で使用する資料・情報は、外部の研究機関へ提供することはありません。研究成果は学会や医学雑誌などで発表されることがありますが、お名前などの個人情報は一切分からない形で行います。

また、本研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

## 6. 研究組織

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：臨床研究・治験センター センター長 中澤温子

研究分担者：移植外科 医員 納屋樹

研究分担者：東京大学 肝胆膵・人工臓器移植外科 助教 山田直也

## 7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

この研究に関してご質問がある場合や、ご自身の試料や情報を研究に使用されたくない場合には、下記までご連絡ください。

その場合には、該当する試料・情報を研究対象から除外いたします。なお、その場合でも診療上の不利益を受けることはありません。

また、研究の実施に関する資料は、個人情報保護に配慮した上で閲覧することができますので、ご希望があればお申し出ください。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構

埼玉県立小児医療センター

医事担当（代表 048-601-2200）