

# レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ (LCAT) 欠損症の他の先天性低 HDL-C 血症との病態比較と脂質代謝関連遺伝子変異の相関に関する研究

## 1. 研究の対象

- ・ 当院で HDL-コレステロールが低い (20 mg/dL 未満) と主治医より指摘を受け、採血をされた方
- ・ LCAT 欠損症 (または魚眼病) と診断され、本院で診察・採血を受けられた方

## 2. 研究目的・方法

コレステロールは、体のはたらきを維持するために不可欠な成分です。しかし、使い切れずに余ったコレステロールは体に有害な場合もあるため、HDL という運搬を担う粒 (つぶ) に取り込まれ、血液に乗って肝臓へと送られ排泄処理されます。そのため余ったコレステロールを排泄する役割を担う HDL-コレステロールは、「善玉コレステロール」とも呼ばれています。このように HDL-コレステロールが低い状態を、低 HDL-コレステロール血症として、LDL-コレステロールが高い状態の方とともに治療の必要性が唱えられています。また生まれながら低い HDL-コレステロール値を示す病気が 3 つ知られています。レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ (LCAT) 欠損症、タンジール病、アポ A-I 欠損症です。

糖尿病・代謝・内分泌内科ではこれらの病気について、令和 6 年 6 月末までの研究期間で、それがどのようにして起きるのか、またそのうち LCAT 欠損症について新たな治療法の研究を進めています。

これらの病気は稀な遺伝病であるため、あまり研究が進んでおらず、これらの研究を進めていくためには、そのような方のご協力が必要です。

この研究では参加された方の血液を用いて、これらの病気の違いを解析し今後の診断に役立てる研究を行います。そしてその中で LCAT 欠損症の方の血液については千葉大学が進めている新たな治療法が有効かどうかを解析し、その治療法の実用化研究に活用させていただきます。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴 (特にコレステロール、中性脂肪、腎機能の検査値など)、治療歴、カルテ番号 等

試料：血液

## 4. 外部への試料・情報の提供

この研究は他の大学の研究者、その中で LCAT 欠損症の試料・情報については新しい治療法を共同で開発している企業に提供されます。これらの試料・情報は匿名化された状態で提供されます。対応表については当院の研究責任者が保管・管理します。

## 5. 研究組織

自治医科大学附属病院	石橋 俊
北里大学病院	竹内 康雄
大阪大学大学院医学系研究科	山下 静也
岡山大学病院	和田 淳
鹿児島大学病院	宮田 昌明
大崎市民病院	杉浦 章
琉球大学病院	益崎 裕章
浜松医療センター	織笠 桜子
大阪府済生会千里病院	舟田 晃
アムステルダム大学 アカデミックメディカルセンター	Adriaan G. Holleboom
他	

その他、低 HDL-コレステロールの疑いで本院に解析を依頼される診療機関から試料・情報を適宜入手し、また本院の研究成果について情報を提供しています。

LCAT 欠損症の治療研究については外部企業との共同研究により実施しております。

その詳細をお知りになりたい場合は研究責任者にお問い合わせいただければ幸いです。

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先

研究代表者（兼本院における研究責任者）：

千葉大学大学院医学研究院内分泌代謝・血液・老年内科学 横手 幸太郎

〒260-8670 千葉市中央区亥鼻 1-8-1

電話：043-222-7171 内線 5253

-----以上