

## 当院を受診された患者さんとそのご家族および代理人の方へ

当院では下記の研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で、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は、連絡期間内に、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

受付番号	20220083
研究課題名	小児遺伝性胆汁性肝疾患の多施設国際共同研究 - ANGELD研究（遺伝性肝疾患のアジア太平洋地域ネットワーク） -
当院研究責任者	国立成育医療研究センター 臓器移植センター 移植外科/福田晃也
連絡期間	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は、西暦2023年12月31日までに下記の問い合わせ先にご連絡ください。
研究の目的と意義	この20年間の分子遺伝学の進歩により、小児遺伝性胆汁うっ滞性肝疾患は新たに発見される遺伝子の割合が大幅に増加し、患者さんの診断と管理が著明に改善されました。現在、アジア太平洋諸国におけるこれらの疾患については、大規模な調査・報告はありません。そこで本研究でこれらの疾患の臨床表現型データと遺伝子解析結果を含む構造化データベースを構築する予定です。このデータベースからアジア太平洋地域における先進的な遺伝子検査を患者に適用するための臨床診断モデルを構築していくことを目的としています。
研究の方法	Redcapデータ入力システムに発症時・ピーク時・ピーク1か月後・3か月後（病気進行時あるいは肝移植前）における肝機能情報や遺伝子診断検査結果を登録します。
対象者	2000年以降に遺伝性肝疾患と診断された患者さんで、0歳～18歳に発症した方
利用する試料/情報	情報：生年月、性別、国、出生週数、出生体重、発症年齢、症状、臨床診断名、身長、体重、血液検査（総ビリルビン、直接ビリルビン、GGT、AST、ALT、ALP、胆汁酸、アルブミン、PT-INR、フェトプロテイン）、肝病理報告書や画像報告書など診断に関連するデータ、追跡調査日、生存の有無、肝移植の有無、遺伝子診断（遺伝子診断の確定の有無、診断された遺伝性肝疾患と関連のない遺伝子変異が発見された場合の変異部位（個人を特定できるような遺伝情報は含まれない））
研究組織	【日本国内研究代表施設】 済生会横浜市東部病院 乾あやの 【研究分担施設】 国立成育医療研究センター 笠原群生、福田晃也
試料/情報の院外提供	提供先機関：国立台湾大学 提供先責任者：Huey-Ling Chen（ヒューリン チェン） 提供方法：電子的配信
研究資金源	台湾科学技術省（MOST）助成金
結果公表	学会：アメリカ肝臓学会、欧州肝臓学会、アジア汎太平洋小児栄養消化器肝臓学会など 医学雑誌：Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition、The Journal of Pediatrics、Hepatology Communications、Journal of Gastroenterology and Hepatology など
研究終了後の試料/情報の取り扱い	情報は研究終了後10年間保管されます。情報はデータベースシステムに入力され、特定の個人を識別することができないようにされ暗号化されます。10年経過後、ファイルは削除されます。
問い合わせ先	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2丁目10-1 電話 03-3416-0181 国立成育医療研究センター 臓器移植センター 移植外科/福田晃也