

# The coexistence of TRPV6 variants with other pancreatitis-associated genes affects pediatric-onset pancreatitis

|       |   |
|-------|---|
| メタデータ | 言語: English<br>出版者:<br>公開日: 2024-06-14<br>キーワード (Ja):<br>キーワード (En):<br>作成者: 平井, 沙依子<br>メールアドレス:<br>所属: |
| URL   | <a href="https://jair.repo.nii.ac.jp/records/2003614">https://jair.repo.nii.ac.jp/records/2003614</a>   |

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 甲第 2807 号

The coexistence of TRPV6 variants with other pancreatitis-associated genes affects pediatric-onset pancreatitis

TRPV6 遺伝子変異と他の膵炎関連遺伝子変異の共存が小児期発症膵炎を誘発する

平井 沙依子 (ひらい さえこ)

博士 (医学)

#### 論文審査結果の要旨

本論文は、機能欠損型 Transient Receptor Potential Vanilloid subfamily member 6 (*TRPV6*) 変異が、既知の膵炎関連遺伝子変異と共存することで若年性・家族性膵炎を発症することを報告した論文である。

**【新規性、創造性】** 2020 年に他大学の研究において TRPV6 遺伝子変異についての新たな発見が報告された。既知の膵炎関連遺伝子と異なった発症機序であり、この発見は膵炎の根本的なメカニズムを解明する大きな一歩であるが、膵炎発症に関して既知の膵炎関連遺伝子との相互作用については不明な点は多く残されている。

**【方法・研究倫理】** 既知の膵炎関連遺伝子変異を有する再発性急性膵炎または慢性膵炎患児 90 例を対象に *TRPV6* 変異を検索した。

**【学術的意義】** *TRPV6* 変異が 90 例中 6 例で pathogenic 変異として確認され、その変異の種類や関連する遺伝子の複合変異についても詳細に調査した。また、*TRPV6* p. D324N、*PRSSI* p. G208A、および *SPINK1* c. 194+2T>C といった変異がアジア人に高頻度で見られることが報告され、地域差異についての洞察を提供した。

**【考察・今後の発展】** 今回の報告は、詳細な分析と洞察により、膵炎発症機序の解明および膵炎の診断の一助となり得る可能性がある。

よって、本論文は博士 (医学) の学位を授与するに値するものと判定した。