

調査ご協力のお願い

【研究名】

我が国における尿素サイクル異常症の疫学調査研究

【熊本大学 研究倫理委員会承認番号】

倫理第 1527 号（承認日 2018 年 6 月 22 日）

【研究実施期間】

2018 年 6 月 22 日 より 2023 年 3 月 31 日まで

1. 研究の目的（試料・情報の利用目的及び利用方法）

尿素サイクル異常症は、尿素サイクルを構成する酵素または輸送体の不活化により高アンモニア血症を呈する疾患です。日本では、尿素サイクル異常症は5万人に1人が発症する疾患です。日本では、約2,000名の尿素サイクル異常症の患者がいると推測されます。

この尿素サイクル異常症のガイドラインでは、欧米のガイドラインに沿いつつも日本の現状に沿った我が国独自のガイドラインを作成する必要があります。従って、現在の日本における尿素サイクル異常症の実態と現実社会に沿った問題点を知る必要があります。これまで、熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座では、2010年から2011年に行った尿素サイクル異常症の全国調査において、当時の日本における尿素サイクル異常症の診断法、治療法および長期予後について検討しました。その結果、血液透析治療法や肝移植治療の適応基準を新しく提言することができ国内外で高く評価されています。前回の調査から8年が経過しており、以前の状況と変化している可能性が高く、さらに前回の調査では知り得なかった問題も知る必要があります。前回の全国調査では、計177名の尿素サイクル異常症患者の情報を得ることができました。従って、現在の日本の尿素サイクル異常症のガイドラインの作成の目的からは、さらに多くの尿素サイクル異常症の患者に関して、再度、尿素サイクル異常症の現状を調査し、新しい問題点を検討する必要があります。ご協力のほどよろしくお願いします。

2. 利用する試料・情報

利用させていただく情報は以下の情報です。

1. 患者基本情報（名字のイニシャル、年齢、性別、診断名など）および診断方法
2. 臨床所見（身長、体重、身体所見、神経症状、消化器症状など）
3. 血液所見（白血球、赤血球、血小板数など）
4. 骨所見（易骨折性、骨変形など）
5. アシドーシス
6. 免疫異常（易感染性、自己免疫異常など）
7. 眼症状
8. 社会学的背景（妊娠、学歴、就職など）
9. 血中アミノ酸およびアンモニア値
10. 治療法（特殊ミルク、アルギニン、シトルリン、安息香酸Na、ブフェニール（フェニル酪酸Na）、血液透析、肝移植など）について
11. シトルリン治療の効果（シトルリン投与後の症状や血液データの改善）について
12. 肝移植の効果（肝移植後の症状や血液データの改善など）について

※ 個人が特定できる情報や、ID番号は研究には利用しません。研究データ上にも残りませんので、本研究から個人情報が流出することはありません。また、研究の成果を公表するときにおいても個人情報が漏出する可能性は極めて低く、患者様に危険や不利益が生じることはありません。

3.研究実施施設及び責任者

(利用する者の範囲／試料・情報の管理について責任を有する者の氏名)

研究実施機関の名称：熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

研究責任者：中村 公俊(小児科学講座 教授)

研究担当者：城戸 淳(小児科学講座 助教)

松本 志郎(小児科学講座 准教授)

4.研究への利用を停止する場合

患者様においては、得られた情報の研究への利用をいつでも停止することができます。研究に不参加となった場合も、患者様に不利益が生じることはありません。申し出をされる場合は本人又は代理人の方より、下記の連絡先までお問い合わせください。

5.その他

本研究は、利益相反は生じません。本研究に関する利益相反が新たに生じた場合は、利益相反委員会に申請を行い、利益相反に対する適切な管理に努めます。

また本研究に関係する全ての研究者は、「ヘルシンキ宣言」及び「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に従い本研究を実施します。

6.連絡先

研究利用の停止、そのほか質問したいことなどがありましたら、下記の担当者までご連絡ください。

熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

臨床医学研究棟10階 小児科医局

〒860-8556 熊本市中央区本荘1-1-1

電話:096-373-5191 メールアドレス:pediat@kumamoto-u.ac.jp

担当医師:城戸 淳