

## 調査ご協力をお願い（オプトアウト）

研究名：シトリン欠損症の全国調査研究

熊本大学 研究倫理委員会承認番号：倫理第 1660 号（承認日 2019年2月21日）

研究実施期間：2019年2月21日 より 2028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)

シトリン欠損症は、新生児期から乳児期にかけて遷延性黄疸となり、胆汁うっ滞、灰白色便、肝障害を認める新生児肝内胆汁うっ滞症（NICCD）の時期とその後見かけ上健康となり発育不全と脂質異常症を呈する（FTTDCD）時期、さらに思春期以降で肝不全、急性脳症を発症し、高アンモニア血症と高シトルリン血症を呈する成人発症Ⅱ型シトルリン血症（CTLN2）の時期があり、同じ病気であっても発症している時期によって病状および病態が異なります。シトリン欠損症は東アジアから東南アジアで頻度が高く、欧米からの報告は少数です。シトリン欠損症は、二次性の尿素サイクル異常症のひとつです。厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）「先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂および診療体制の整備に向けた調査研究」班（研究責任者：中村公俊）では、尿素サイクル異常症およびシトリン欠損症についてのガイドラインを作成する必要があります。このシトリン欠損症のガイドラインでは、日本の現状に沿ったガイドラインを作成する必要があります。これまで我が国におけるシトリン欠損症の全国調査は行われていません。日本におけるシトリン欠損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。このシトリン欠損症の全国調査は、はじめての試みであると同時にシトリン欠損症の乳幼児期から成人期までの病状が明確になり、シトリン欠損症のよりよいガイドライン作成の根拠となると考えられます。

### 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. 免疫異常（易感染性、自己免疫異常など）
6. 社会学的背景（妊娠、就職、ADLなど）
7. 血中アミノ酸およびアンモニア値
8. 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

## 9. 肝移植の効果について

※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 小児科学分野

研究責任者： 中村 公俊（小児科学分野 教授）

研究担当者：：松本志郎（新生児学寄付講座 准教授）：城戸 淳（小児科学講座 准教授）澤田 貴彰（遺伝診療センター 特任講師）：服部 裕介（小児科学講座 診療助手）

### 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「人を対象とする生命科学・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。本研究に掛かる資金は、競争的資金（厚労科研費）から支出するため患者様に一切の費用は生じません。

### 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分野

臨床医学研究棟10階 小児科医局

〒860-8556 熊本県熊本市本荘1-1-1

連絡先：096-373-5191

メールアドレス：pediat@kumamoto-u.ac.jp

担当医師：城戸 淳

兵庫医科大学 小児科学

〒663-8501 兵庫県西宮市武庫川町 1-1

TEL: 0798-45-6220 (小児科外来)

担当医師：李 知子