

作成日：西暦2019年4月6日

## タイトル

小児科に通院中あるいは通院されたことがある患者さんで血中アミノ酸分析  
検査を受けたことがある患者さんへ

(臨床研究に関する情報)

臨床研究課題名：新生児マススクリーニングにおけるシトリン欠損症の新たな指標の策定

### 1. この研究を計画した背景

この研究の対象者は、シトリン欠損症による新生児肝内胆汁うっ滞症；NICCDと診断された方です。シトリン欠損症は本邦での頻度が1/7,100とされる疾患です。約50%の症例で新生児期に肝内胆汁うっ滞、成長障害、低血糖の症状を示し、シトリン欠損症による新生児肝内胆汁うっ滞症；NICCDと称されます。NICCDは先天性胆道閉鎖症との鑑別が困難である場合があり、開腹下の胆道造影を要することがあります。また、シトリン欠損症は小児期の成長障害や反復する低血糖をきたす例も存在します。さらに、5%の症例では成人期に高アンモニア脳症を呈する成人発症2型シトルリン血症(CTLN2)をきたします。CTLN2は脾炎、肝細胞癌の合併も報告されています。NICCD、CTLN2に対しては中鎖脂肪酸服用療法が有効で、診断が確定した場合は負担の少ない治療を行うことができます。

### 2. この研究の目的

シトリン欠損症は、早期診断が望ましい疾患ですが、現在の新生児マススクリーニングでは、約1/3の症例を検出するにとどまっております。より多くの患者さんを新生児マススクリーニングで見できるように、新しい指標を策定することを今回の研究の目的としております

なお、この研究は、以下の研究者によって本院にて実施しています。

研究責任者：小児科 伊藤孝一

### 3. この研究の方法

対象者の通院中の病院・診療科の担当医師に、診療情報に関する調査票を送付します。調査票は上記目的に合致する情報から構成され、通常の診療で得られた過去の診療記録から抽出、記入し結果をまとめるものです。調査票は提供元から提供先である研究責任者に郵送され、結果の集計が行われます。調査票は研究発表後10年が経過した日までの間保存いたします。

以下の臨床情報を利用いたします。

性別、出生週数、出生身長・体重

発症時、または初めてアミノ酸を測定したときの身長・体重

発症時、または初めてアミノ酸を測定したときの血中アミノ酸、血液生化学所見（総胆汁酸、トランスアミナーゼ、総ビリルビン、直接ビリルビン、アルカリホスファターゼ、乳酸脱水素酵素、コリンエステラーゼ、γ-グルタミルトランスペプチダーゼなど）

## 新生児マススクリーニングにおけるアミノ酸データ

※個人が特定できる情報や、患者 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ことはありませんので、患者様に危険や不利益が生じることはありません。

### 4. この研究に参加しなくても不利益を受けることはありません。

この臨床研究への参加はあなたの自由意思によるものです。この臨床研究にあなたの医療情報を使用することについて、いつでも参加を取りやめることができます。途中で参加をとりやめる場合でも、今後の治療で決して不利益を受けることはありません。

### 5. あなたのプライバシーに係わる内容は保護されます。

研究を通じて得られたあなたに係わる記録が学術雑誌や学会で発表されることがあります。しかし医療情報などは匿名化した番号で管理されるため、得られたデータが報告書などであなたのデータであると特定されることはありませんので、あなたのプライバシーに関わる情報（住所・氏名・電話番号など）は保護されます。

### 6. 得られた医学情報の権利および利益相反について

本研究により予想される利害の衝突はないと考えています。本研究に関わる研究者は「厚生労働科学研究における利益相反（Conflict of Interest：COI）の管理に関する指針」を遵守し、研究者の所属機関の規定に従ってCOIを管理しています。

### 7. この研究は必要な手続きを経て実施しています。

この研究は、公立大学法人 名古屋市立大学大学院 医学研究科長および名古屋市立大学病院院長が設置する医学研究倫理審査委員会（所在地：名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1）において医学、歯学、薬学その他の医療又は臨床研究に関する専門家や専門以外の方々により倫理性や科学性が十分であるかどうかの審査を受け、実施することが承認されています。またこの委員会では、この研究が適正に実施されているか継続して審査を行います。

なお、本委員会にかかわる規程等は、以下、ホームページよりご確認いただくことができます。

名古屋市立大学病院 臨床研究開発支援センター ホームページ “患者の皆様へ”  
<http://ncu-cr.jp/patient>

### 8. 本研究について詳しい情報が欲しい場合の連絡先

この臨床研究について知りたいことや、ご心配なことがありましたら、遠慮なくご相談ください。また、この研究にあなたご自身のデータを使用されることを希望されない方は、ご連絡ください。

なお、研究の進捗状況によっては、あなたのデータを取り除くことができない場合があります。

名古屋市立大学病院 臨床研究開発支援センター

連絡先 平日（月～金） 8:30～17:00 TEL(052)858-7215