

調査ご協力をお願い（オプトアウト補足資料：熊本大学）

研究名：シトリン欠損症の全国調査研究（倫理第1660号，承認日 2019年2月21日）

① 研究の目的(試料・情報の利用目的及び利用方法)

シトリンは、肝ミトコンドリアに存在する膜タンパク質であり、シトリン欠損症ではシトリンの機能低下により、糖代謝、アミノ酸代謝や尿素サイクル障害により多彩な代謝障害を生じます。臨床症状としては新生児期から乳児期にかけて遷延性黄疸、肝障害を認める新生児肝内胆汁うっ滞症(NICCD)と、その後思春期以降で肝不全、急性脳症を発症し、高アンモニア血症を呈する成人発症Ⅱ型シトルリン血症(CTLN2)の病型をとります。同じ病気であっても発症する時期によって病状や病態が異なりますが、重篤な症例では生命に関わり、重篤な障害を残すこともあります。熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座では、今まで知りえなかった問題を把握し、日本の実情にそったシトリン欠損症の治療ガイドライン作成のために、日本で初めての全国調査を行っています。

② 利用する試料・情報

疫学調査事務局(熊本大学小児科)より、1次調査として患者様の有無をアンケート調査でお尋ねし、該当する患者様がいらっしゃる場合、2次調査として詳細な情報提供をお願いしています。提供をお願いする情報は、以下の通りです。

年齢・性別・基礎疾患・入院歴・服薬歴・血液検査・心電図・心エコーから得られる情報、CT、MRI、血管エコー、カテーテル検査などから得られた情報。

※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基本的にありません。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：城戸 淳（小児科学分野 講師）

松本 志郎（小児科学分野 准教授）

澤田 貴彰（小児科学分野 特任助教）

服部 裕介（小児科学分野 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。

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