

## 全国調査への情報提供のお願い

### 調査タイトル

尿素サイクル異常症全国調査

尿素サイクル異常症は、タンパク質を分解する際に生じる有毒なアンモニアを無毒な尿素に変えることができず、体内に蓄積する病気です。日本では、生まれつき5万人に1人の割合でこの病気にかかっており、患者数は約2000人と考えられています。

これまでの調査で、血液透析・肝移植などの治療効果や予後などについて多くのことがわかってきましたが、未だに解明されていないこともあります。今回の調査では、尿素サイクル異常症の患者さまがどのような生活をして、どのような症状や問題に苦しんでいるのかを理解し、さらに近年認可されたブフェニールなどの薬の効果も知りたいと考えております。

当院では、「我が国における尿素サイクル異常症の疫学調査研究」として実施されている「尿素サイクル異常症全国調査」に協力しています。

この研究は、対象となる患者さまの通常の診療で得られた記録を使って行われます。このような研究に対する情報提供については、国が定めた指針に基づき、対象となる患者さまのお一人ずつから直接同意を得るかわりに、研究の目的を含む研究の実施についての情報を公開することが必要とされています。

研究結果は学会等で発表されることがありますが、その際も個人を特定する情報は公表いたしません。

### 情報の利用拒否

情報が当該研究に用いられることについて患者さまもしくは患者さまの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、「お問い合わせ先」までお申出ください。その場合でも患者さまに不利益が生じることはありません。

### 調査に利用する情報の提供先および種類

この調査に対して、対象となる患者さまの下記の情報を、研究実施施設である熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野「尿素サイクル異常症実態調査」事務局に送付いたします。

1. 患者基本情報および診断方法：年齢、性別、診断名など
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. 社会的背景：妊娠、学歴、就労など
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
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などについて
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

## 研究実施期間

この調査研究は、2018年6月22日より2020年3月31日まで実施される予定です。

## お問い合わせ先

この調査に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

当院における照会先および調査への利用を拒否する場合の連絡先

和泉市立総合医療センター

所属・職位・氏名：小児科・部長・澤田 智（実施責任者）

住所：〒594-0073 大阪府和泉市和気町 4-5-1

連絡先：0725-41-1331

「我が国における尿素サイクル異常症の疫学調査研究」実施施設および責任者

熊本大学大学院

所属・職位・氏名：生命科学研究部小児科学分野・教授・中村 公俊

住所：〒860-8556 熊本県熊本市中央区本庄 1-1-1

連絡先：096-373-5191（担当：小児科学分野 城戸 淳）

（2019年6月12日作成）