

研究名：尿素サイクル異常症患者のスクリーニング方法と治療のバイオマーカーに関する全国調査

1. 研究の目的

尿素サイクルの患者は新生児期に高アンモニア血症を起こし、死亡または神経学的後遺症を残すことが稀ではありません。最も頻度の高いOTC欠損症では保因者女性でも感染や妊娠出産を契機に命に係わる代謝発作を起こすことがあります。本研究は、尿素サイクル異常症の発症前のスクリーニング方法と治療のバイオマーカーを確立することを目的とします。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて2002年3月～2024年12月に当院を受診された尿素サイクル異常症の患者（OTC欠損症の場合は保因者女性を含む）
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2025年12月31日
- ③ 研究方法：電子診療情報データベースの情報を遡及的に分析します。

3. 研究に用いる情報の種類

年齢、性別、病歴、血液検査 等

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報
は調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター

6. お問い合わせ先

本研究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、他の研究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。

また、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さん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ませんので、**2025年3月31日までに**下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 総合診療部 飯島 弘之
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7416）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 総合診療部 飯島 弘之