

研究名： 先天代謝異常症（アミノ酸・有機酸・脂肪酸・脂質・糖質代謝異常症、ミトコンドリア異常症）の長期フォローアップ研究

1. 研究の目的

先天代謝異常症を有する方々、その中で特に肝移植を受けた方々の長期予後を縦断的に明らかにし、日常生活の変化や生活の質などを含めた予後に影響を及ぼす因子を明らかにすることです。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：先天代謝異常症（アミノ酸・有機酸・脂肪酸・糖質代謝異常症、ミトコンドリア異常症）、その他肝移植が適応となる先天代謝異常症をお持ちの方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2036年3月31日まで
- ③ 利用を開始する予定日：2025年7月1日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

診療情報[診断名、年齢、病歴、既往歴、生活歴、家族歴、身体測定値、**遺伝学的検査**、検査結果（血液・尿・髄液・腹水・胸水・肝生検など）、使用薬剤、合併症・併存症、画像検査、発達検査、予後（生死・ADL・QOL・就学状況・就職情報など）]・診療の過程で発生した生体試料（血液・尿・髄液・腹水・胸水・肝生検・摘出肝）の残検体を用います。残検体を用いた

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報は、氏名およびカルテ番号が含まれます。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
研究責任者 鹿島田 健一

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、試料・情報が当該研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、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。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1 電話：03-3416-0181（代表）

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科

吉井 啓介

鹿島田 健一