

## 研究課題名：

高アンモニア血症を生じる先天性代謝異常症に対する最適な治療法の選択に向けたヒストリカルデータの検索と評価基準の検討にかかる研究（受付番号 2024-124）

### 1. 研究の目的

国立成育医療研究センターで実施している高アンモニア血症を生じる先天性代謝異常症の患者さんに対する治療についてヒストリカルデータ（過去の症例データ）を整理し、それぞれの治療法と病気の経過や予後の関連を検証し、最適な治療の選択肢を導き出すために規準となる資料の作成を目的としています。

### 2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 2008 年 4 月～2025 年 3 月までに高アンモニア血症を生じる先天性代謝異常症の治療を受けた方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2027 年 3 月
- ③ 研究方法：カルテデータの転記による情報収集と解析  
カルテから抽出・転記した各症例データをもとにして病態、治療法、経過などに対して類別（グループ化）します。類別に検査結果を一覧表にし、数字で表すことが可能なデータは統計的な解析を行います。また所見など文章で書かれた内容については共通点や相違点を見出す解析を行います。最終的にこれらの結果に解釈を加え、病態、治療法、経過などの相互の関係性を調べ、治療法の最適化の規準となる資料を作ります。

### 3. 研究に用いる情報の種類

病歴、検査データ、副作用等の発生状況、等（うしろに記した別表 1 を参照ください）

**※ 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. 情報の公開

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の方が拒否される場合には研究対象としないので、2025 年 **7 月 20 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。

○照会および研究への協力を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 臓器移植センター 福田晃也

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7413）

○研究責任者：国立成育医療研究センター 臓器移植センター 福田晃也

別表1 本研究でカルテから抽出して解析する項目

1	患者さんの背景(個人情報を含みません)	性別、血液型、初診時日齢、病状の経緯、既往歴、合併症、当センターへの入院時日齢
2	成長・発達	体重、身長、発達指数(DQ)
3	血液検査	赤血球数、ヘモグロビン、ヘマトクリット、白血球数、白血球分画、血小板数
4	臨床検査	総タンパク質、アルブミン、総ビリルビン、血中酵素(AST、ALT、LDH、ALP [肝障害、心臓障害などの指標])、血中尿素窒素(BUN)、クレアチニン、尿酸、電解質(Na、K、Cl)、アンモニア、アミノ酸(グルタミン酸、グルタミン、アルギニン、オルニチン、シトルリン)、尿中オロト酸値
5	生理指標(バイタルサイン)	動脈血酸素飽和度(SPO <sub>2</sub> )、呼吸数、心拍数、血圧、意識レベル
6	服用薬の種類・量	治療薬服用状況、免疫抑制剤服用状況
7	食事療法	タンパク質・カロリー摂取量
8	併用療法	血液浄化法などの実施状況
9	心機能検査	心電図、左心室駆出率
10	内科的検査	肺聴診、肝触診、腹部超音波検査
11	ウイルス検査	B型肝炎ウイルス、ヒト免疫不全ウイルス(HIV抗原、HIV抗体)
12	肝細胞移植(実施の場合)	実施内容と経過
13	肝移植	肝移植前後の所見
14	治療中の有害事象・不具合	内容・所見
15	最新予後確認日	患者さんの様子を確認した最新の年月日