

研究名：OTC 欠損症の保因者女性のスクリーニング方法に関する後ろ向き症例集積研究

1．研究の目的

OTC 欠損症の保因者女性は感染や妊娠出産を契機に高アンモニア血症を起こし、神経学的後遺症を残しうること、母が未診断の場合には罹患男児が新生児期に命に係わる代謝発作を起こしやすいことが知られています。本研究は、OTC 欠損症保因者女性のスクリーニング方法を確立することを目的とします。

2．研究の方法

研究対象：当センターにて 2002 年 3 月～2021 年 9 月に当院を受診された女性患者
研究期間：倫理審査委員会承認後～2022 年 12 月 31 日
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．お問合せ先

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ないので、**2022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