

久留米大学では、他施設と共同で実施する下記研究のために、受診時に患者さんから取得された診療情報等を共同研究機関に提供しています。

なお、下記研究は久留米大学の倫理委員会にて「社会的に重要性が高い研究」等の特段の理由が認められ、研究機関長の承認を得て実施しています。当該診療情報等の使用については、研究計画書に従って匿名化処理が行われており、研究対象者の氏名や住所等が特定できないよう安全管理措置を講じた取り扱いを厳守しています。本研究に関する詳しい情報をご希望でしたら問い合わせ担当者まで直接ご連絡下さい。また、本研究の成果は学会や論文等で公表される可能性があります。個人が特定される情報は一切公開しません。本研究の研究対象者に該当すると思われる方又はその代理人の方の中で診療情報等が使用されることについてご了承頂けない場合は担当者にご連絡ください。なお、その申出は研究成果の公表前までの受付となりますのでご了承願います。

【研究課題名】 新生児マススクリーニングにおけるシトリン欠損症の新たな指標の策定

【共同研究の研究代表機関及び研究代表者（情報の管理責任者）】

研究代表機関（研究代表者）：山形大学医学部小児科 教授 三井 哲夫

診療情報等の提供先：山形大学医学部小児科

【研究分担施設・研究者】

- 東北大学ゲノム解析部門 教授 田宮元
- 理化学研究所遺伝統計学チーム 研究員 植木優夫

【共同研究機関（既存試料の提供のみ）・担当者】

- 久留米大学 小児科学講座 講師 水落建輝
- 久留米大学 小児科学講座 准教授 渡邊順子
- 久留米大学 小児外科学講座 准教授 深堀優 他6名 別紙参照

【診療情報の対象者（研究対象者）】

- 1) 受診期間：西暦2010年1月から西暦2020年3月までの間に受診
- 2) 受診科：久留米大学病院 小児科および共同研究機関の各診療科
- 3) 対象疾患名：新生児肝内胆汁うっ滞症（NICCD）、胆道閉鎖症、NICCD以外の肝内胆汁うっ滞症（新生児肝炎、アラジール症候群、新生児Dubin-Johnson症候群、良性反復性肝内胆汁うっ滞症など）と診断された方

【診療情報等の項目】

診療情報等：性別、出生週数、出生身長・体重

発症時、または初めてアミノ酸を測定したときの身長・体重

発症時、または初めてアミノ酸を測定したときの血中アミノ酸、血液生化学所見（総胆汁酸、トランスアミナーゼ、総ビリルビン、直接ビリルビン、アルカリホスファターゼ、乳酸脱水素酵素、コリンエステラーゼ、 γ -グルタミルトランスペプチダーゼなど）

新生児マススクリーニングにおけるアミノ酸データ

授受の方法： 郵送・宅配 電子的配信 直接手渡し その他（ ）

【研究目的】

シトリン欠損症は本邦での頻度が1/7,100とされる疾患です。約50%の症例で新生児期に肝内胆汁うっ滞、成長障害、低血糖の症状を示し、シトリン欠損症による新生児肝内胆汁うっ滞症；NICCDと称されます。NICCDは先天性胆道閉鎖症との鑑別が困難である場合があり、開腹下の胆道造影を要することがあります。また、シトリン欠損症は小児期の成長障害や反復する低血糖をきたす例も存在します。さら

に、5%の症例では成人期に高アンモニア脳症を呈する成人発症2型シトルリン血症(CTLN2)をきたします。CTLN2は膵炎、肝細胞癌の合併も報告されています。NICCD、CTLN2に対しては中鎖脂肪酸服用療法が有効で、診断が確定した場合は負担の少ない治療を行うことができます。以上のようにシトルリン欠損症は、早期診断が望ましい疾患ですが、現在の新生児マススクリーニングでは、約1/3の症例を検出するにとどまっております。より多くの患者さんを新生児マススクリーニングで発見できるように、新しい指標を策定することを今回の研究の目的としております

【研究(利用)期間】 久留米大学倫理委員会承認後から西暦2023年3月まで

【利益相反に関する事項】

本研究は特定企業からの資金援助はないため利益相反は発生しません

【問い合わせ先】

●本学

研究責任者：久留米大学医学部小児科学講座 講師 水落建輝

問い合わせ担当者：久留米大学医学部小児科学講座 講師 水落建輝

電話：0942-31-7565（内線3652）

E-mail: mizuochi_tatsuki@kurume-u.ac.jp

●研究代表施設

研究責任者：山形大学医学部小児科学教室 教授 三井 哲夫

問い合わせ担当者：山形大学医学部小児科学教室 講師 沼倉 周彦

電話：023-628-5329

E-mail: cnumakur@med.id.yamagata-u.ac.jp

別紙

【既存試料の提供のみを行う機関・担当者】(続き)

- 神奈川県立こども医療センター 室長 安達昌功
- 名古屋市立大学 小児科 助教 伊藤孝一
- 鳥取大学 小児科 講師 村上潤
- 大阪市立大学 小児科 講師 徳原大介
- 大阪市立総合医療センター 医長 樋口真司
- 山形大学医学部小児科学教室 客員教授 早坂清