

人を対象とする生命科学・医学系研究に関する情報の公開について

当センターでは、下記の研究を実施しております。この研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に基づいて、研究対象者となられる方から同意をいただくことに代えて、情報を公開することにより実施しております。この研究に関するお問い合わせ、研究参加への拒否依頼などがありましたら、下記の問い合わせ先までご連絡ください。

記

研究機関名	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター
研究課題名	シトリン欠損症 16 例の臨床像と移行期医療
研究責任者 氏名・所属部署	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 恵谷ゆり 消化器・内分泌科
研究対象者 (研究対象者等が自身が対象者であると容易に知り得るように記載)	2000 年～2025 年に当科で診療歴のあるシトリン欠損症の患者
研究期間	研究実施許可後～2027/3/31
研究目的・方法 (意義、目的、方法、試料等の二次利用等)	シトリン欠損症は主に肝ミトコンドリア内膜に存在するアスパラギン酸—グルタミン酸キャリアであるシトリンの機能低下によって発症する常染色体潜性遺伝の疾患で、 <i>SLC25A13</i> 遺伝子が責任遺伝子である。新生児肝内胆汁うっ滞症 (neonatal intrahepatic cholestasis by citrin deficiency: NICCD) をきたしたり、新生児マススクリーニングで高ガラクトース血症やシトルリン高値を指摘されるなどして診断されます。その後幼児期になると適応・代償によって症状が軽減し、ほとんど異常値を認めなくなるケースも多いのですが、約 5～20%の症例が成人発症 II 型シトルリン血症を発症するとされており、成人期以降もフォロー継続が必要な疾患です。本疾患の移行期医療について考察することを目的として、単施設後ろ向き観察研究として当科で診療を行ったシトリン欠損症の患児を対象とし、診療録を用いて乳児期の臨床像やその後の経過、移行期に向けた取り組みについて検討します。 対象者：16 例 方法：診療録を元に後方視的に情報収集およびデータ解析を行います。 当センターで保存する情報などを利用して、将来新たな研究を行う場合は改めて倫理審査申請を行います。
研究に用いられる試料・情報の項目や種類	対象となった患者の初診時年齢、性別、原因遺伝子、臨床経過、最終診察時年齢、移行期医療の状況
研究計画書などの研究関連資料の入手方法、または閲覧方法	本研究の研究対象者(等)が、研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手または閲覧をご希望される場合、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護等に支障のない範囲で入手、または閲覧ができます。下記の間合せ先までご連絡ください。

個人情報の開示に係る手続き	本研究の研究対象者(等)から、個人情報の開示の求めがあった場合、保有する個人情報のうちその本人に関するものに限って、地方独立行政法人大阪府立病院機構 個人情報の取扱及び管理に関する規程に基づいて、開示手続きをとりますので、下記の問い合わせ先までご連絡下さい。
照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先	地方独立行政法人 大阪府立病院機構大阪母子医療センター 消化器・内分泌科 恵谷ゆり 住所：大阪府和泉市室堂町 840 電話 0725-56-1220（代表）