

—臨床研究について—

診療情報及び診療時に採取・保管された検体試料(血液)を用いた研究に関するお知らせ
・琉球大学附属病院での診療情報および診療時に採取・保管された検体試料(血液)を下記の研究に用いることになりましたのでお知らせします。

先天代謝異常症の自然歴および早期診断治療による効果の研究

【はじめに】

代謝とは、生体内の化学反応で体外から取り入れた物質を用いて生きるために必要なエネルギーを作り出したり、新たな物質を合成したり、古くなって不用となった物質を分解する事です。代謝には物質を分解したり合成したりするための多様な代謝酵素や物質を運ぶための機能的な蛋白などが必要であり、この代謝によって細胞から体全体へと調和を保っています。先天代謝異常症とは、遺伝的な異常から代謝酵素や機能的な蛋白に異常が生じ、体全体の調和が崩れて、気分不良や嘔吐、眠気、時には死に至るような様々な症状が出現する病気のことです。これらに含まれる病気は、糖代謝、アミノ酸代謝、脂質代謝、ライソゾーム病、ミトコンドリア病、金属代謝、核酸代謝など多くの種類にわたっています。先天代謝異常症は非常に稀な病気で難治性であることが多いのですが、近年は酵素補充療法など少しずつ有効な治療法が出現しております。症状が出現してから診断および治療する場合は不可逆的な後遺症を残すことがあります。新生児マススクリーニングなどで早期に診断治療した症例について、その臨床像や治療反応性、長期予後などに大きな違いが予測されます。

【研究の概要】

先天代謝異常症と診断された症例を対象とし、発病してから診断された症例や新生児マススクリーニングにより未発症で診断された症例などにおいてその臨床像や治療反応性、長期予後など相違について調査します。その結果として予後と関連する因子を検出し、今後のより良い診療体制やガイドラインを作成することを目標としています。

【研究の方法】

症例の診療情報は、分析する前に、氏名、住所、電話番号、カルテ番号、個人を特定できる情報を削り、代わりに新しく符号をつけます。

発症してから診断された症例群および未発症で診断された症例群について臨床像の発現の頻度差や心身の成長など統計学的に判定し、予後を左右する交絡因子を見つけます。

【診療録から利用する情報】

本研究では診断名、性別、在胎週数、出生体重、診断項目（単純 XP など画像検査、生化学検査、遺伝子検査など）、治療項目（特殊ミルクなど利用した食事療法、ビタミン剤やカルニチンなど補充療法、酵素補充療法など）、身長・体重・発達の経過などを利用させていただきます。

【個人情報の取り扱い】

本研究で使用する診療情報は、氏名や住所などの特定できる個人情報は削除して用いられます。また、研究成果は学会や学術雑誌などで発表することがありますが、その際も個人を特定できる情報は一切使用しません。

【参加を希望されない患者さんへ】

本研究への参加を希望されない場合には、下記までご連絡下さい。あなたに関するデータを削除いたします。ただし、学術発表などすでに公開された後のデータなど、ご希望の内容に従った措置を講じることが非常に困難となる場合があります。

また、参加を希望されない場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

【お問い合わせ先】

〒903-0215 沖縄県中頭郡西原町字上原 207

琉球大学大学院医学研究科育成医学講座(小児科) 准教授 知念安紹

TEL 098-895-3331 (内線 2380)

FAX 098-895-1418