

# 研究実施のお知らせ

2024年2月12日 ver.1.0

## 研究課題名

成人期に診断された先天代謝異常症の臨床像等に関する研究

## 研究の対象となる方

2011年1月から2023年12月までの間に島根大学小児科もしくは島根大学附属病院難病総合治療センター検査部で先天代謝異常症検査（アシルカルニチン分析、尿中有機酸分析）を実施し、先天代謝異常症と生化学的に診断された18歳以上の方。

### ■ 研究の目的・意義

先天代謝異常症の多くは、新生児期や乳幼児期に診断されることが多いですが、近年成人期に診断される症例がみつかっています。そういった症例の中には、成人期にはじめて症状が出て診断される例もありますが、小児期から症状があるにも関わらず、成人を迎える症例も少なくありません。しかし、先天代謝異常症の多くは数万人から数百万人に1人という頻度であり、その中の成人例となると非常に稀であることから、症状などの臨床的な特徴などが明らかになっていないのが現状です。

先天代謝異常症の場合、症状や検査所見から疑った際には、次の検査としてアシルカルニチン分析、尿中有機酸分析、酵素活性測定、遺伝子解析などが行われます。当院は、先天代謝異常検査の検査機関としてアシルカルニチン分析や尿中有機酸分析を行っている全国でも数少ない機関です。

本研究では、これまで私達が検査してきた、アシルカルニチン分析や尿中有機酸分析の結果や、臨床情報を解析します。こうした情報から、成人例の先天代謝異常症の臨床的な特徴や、検査の有用性が明らかになると考えています。

## 研究の方法

対象となる患者さんのデータはすでに第三者が辿って連結する事が難しい状態で保管されていますが、情報の扱いには最大限の注意を払います。使用する情報は患者さんの年齢や性別、検査データ（アシルカルニチン分析、尿中有機酸分析）、臨床症状が含まれており、これらのデータを用いて検討を行います。

## 研究の期間

2024年4月21日～2027年3月31日迄

## 研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。また、結果の透明性の確保のため、解析に用いた個別データを公開する可能性もありますが、その際にあなたのお名前など個人を特定できる情報を使用することはありません。

## 情報の利用停止

この研究で集める情報は、研究を始める前から既に誰のものか識別できないようになっています。そのため、ご自身の情報をこの研究に利用してほしくないといった申し出に対してはご要望に沿うことはできませんのでご了承ください。

## 研究組織

この研究は次の機関が行います。

研究責任者（研究で利用する情報の管理責任者）：

島根大学医学部附属病院 検査部 小林弘典

## 相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の情報を研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

研究責任者：小林 弘典（こばやし ひろのり）

島根大学医学部附属病院 検査部

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2219