

令和 2 年 2 月 3 日

市民の皆様

神戸市こども家庭局こども育成部家庭支援課

先天性代謝異常症等検査事業に関する研究協力について

神戸市では、兵庫医科大学病院小児科（以下、兵庫医科大学）が実施する下記の研究に協力するため、先天性代謝異常症等検査事業において得られる情報を精密検査実施機関等の関係機関へ提供することになりました。

本研究は、母子保健事業の質の向上を目的として実施するものであるため、何卒、ご理解とご協力をお願い致します。

1. 研究課題

新生児先天代謝異常症等マススクリーニングにおけるシトルリン低値によるオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症（OTC 欠損症）のスクリーニングに関する研究

2. 研究目的

OTC 欠損症は、8 万人に 1 人の頻度で発症する稀な病気ですが、嘔吐、けいれん、などの症状が現れ、発達に遅れを来すことがあります。この病気は食事療法や薬物療法等の治療が可能であるため、早期発見が重要とされています。

本研究は、産婦人科医療機関等において、現在、出生後数日中に新生児に実施されている先天性代謝異常等検査（入院中の血液検査）の分析結果を活用し、OTC 欠損症の早期発見、早期治療につなげることを目的としています。

3. 研究対象

神戸市内の医療機関で先天代謝異常等検査を受け、シトルリン値が低いお子様が対象となります。

4. 研究方法

先天代謝異常等検査で得られた血液検査情報を活用して OTC 欠損症を発見する方法は新しい試みであるため、現在は OTC 欠損症スクリーニングを研究として実施いたします。手順は次のとおりです。

- ① 血液検査の分析機関である神戸市医師会医療センターから、検査結果に基づきシトルリン低値のお子様について、採血実施機関である産婦人科等医療機関に報告します。
- ② シトルリン低値の場合は OTC 欠損症の可能性が考えられるので、産婦人科医療機関から保護者に検査結果を説明し、兵庫医科大学等の精密検査医療機関をご紹介します。
- ③ 精密検査医療機関（研究機関）において、保護者へ説明し同意を得た後、お子様の精密検査および治療を実施します。

5. 個人情報の保護

氏名等の個人を特定できる情報は、本研究の目的以外に使用することはありません。また、研究結果は対象集団の統計データとして報告されるため、研究成果を学会又は学術雑誌で発表する場合も、個人情報が公開されることはありません。

6. 研究に用いる情報の種類

先天性代謝異常症等検査事業の血液検査で測定されるシトルリン値を用います。

従来から同事業で測定しているデータであるため、神戸市のスクリーニング検査においてお子様に新たに身体的負担や費用が発生することはありません。

7. 予定研究期間

令和2年2月から令和4年3月31日

8. 研究組織

研究機関

兵庫医科大学小児科学	主任教授	竹島泰弘（研究責任者）
同	助教	李知子
同	助教	田中靖彦
同	助教	奥野美佐子

共同研究機関

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 准教授 栗野宏之
豊岡病院組合立豊岡病院小児科 部長 港敏則
島根大学医学部小児科 助教 小林弘典

研究協力機関

神戸市こども家庭局こども育成部家庭支援課

9. 研究倫理審査

本研究は、兵庫医科大学（倫ヒ 0414 号）および神戸市（元-8）の研究倫理審査の承認を得て実施しています。

10. お問い合わせ先

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。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できます。また、血液検査情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には、研究対象から除外することができます。その場合でも神戸市母子保健事業に関する不利益が生じることはありません。（ただし、分析による統計データがすでに公表されている場合等、除外に応じられないことがあります。）

（研究に関する連絡先）

氏名 竹島泰弘
所属 兵庫医科大学小児科学
役職 主任教授
住所 〒663-8501 兵庫県西宮市武庫川町1-1
電話 0798-45-6352

（研究協力機関）

神戸市こども家庭局こども育成部家庭支援課
住所 〒650-8570 神戸市加納町6-5-1
電話 078-322-6513