

自主臨床研究

臨床神経グループ

先天性GPI欠損症の診断のためのバイオマーカー探索研究

研究の対象

先天性GPI欠損症と診断された方で、保護者、あるいは本人が本研究への参加に関して説明文書を用いて説明を受け、研究参加に同意した方。本研究では先天性GPI欠損症の方以外でも、本人あるいは保護者が本研究の参加に関して説明文書を用いて説明を受け、同意をした方も対象となります。

「てんかん・高アルカリフォスファターゼ血症・精神運動発達障害等を呈する患者における遺伝子変異の検索と先天性GPI欠損症の病態解析」研究にて同意を得て取得し匿名化された検体、当院の「先天性GPI欠損症に対するビタミンB6製剤の治療効果の検討」研究において、包括同意を得て保存している検体についても対象とします。

研究目的・方法

先天性GPI欠損症(Inherited Glycosylphosphatidylinositol deficiency; IGD)はてんかん、精神発達遅滞、高ALP血症などをきたす疾患であり、種々の抗てんかん薬を用いてもてんかんは難治に経過することが多い。また、世界的にも患者数が少ないため、疾患特異的な治療も確立されていない。この数年IGDと診断される症例が増え、その臨床像が多様であることが明らかとなっており、臨床的に診断することは極めて困難である。そこで我々は、患者検体を用いて診断に有用なバイオマーカーを探索することとした。この結果、診断が容易になれば、希少疾患であるIGDの臨床像の解明や治療法の確立にも役立つと考えられる。

研究期間は、本研究の実施承認後から2020年3月31日まで予定。

研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液、尿、髄液 等

外部への試料・情報の提供

共同研究機関へは、資料を匿名化した上で郵送します。匿名化した情報の対応表は、当研究のデータセンターにて研究責任者が厳重に保管・管理します。また、先天性GPI欠損症でない方の検体に関しては、連結不可能匿名化をしたあと共同研究機関へ郵送します。

研究組織

大阪大学大学院医学系研究科・小児科学 青天目 信
大阪大学微生物病研究所・数本難病解明寄付研究部門 村上 良子
大阪府立成人病センター研究所・腫瘍免疫学部門 井上 徳光
独立行政法人国立病院機構・静岡てんかん・神経医療センター 高橋 幸利
北海道医療大学薬学部・衛生薬学講座 小林 大祐
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科・発達神経病態学 秋山 倫之
島根大学医学部・小児科 山口 清次

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。

ご希望があれば、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出来ますのでお申出下さい。

連絡先(研究責任者)：

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘2-2

大阪大学大学院医学研究科小児科学

青天目 信

TEL 06-6879-3932

研究代表者：

大阪大学大学院医学研究科小児科学 青天目 信