

自主臨床研究

臨床神経グループ

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

- | | |
|-------------------|--|
| 1. 研究の対象 | 血液でのFACS解析、あるいは遺伝子診断にて先天性GPI欠損症と診断された方。 |
| 2. 研究目的・方法 | 先天性GPI(glycosylphosphatidylinositol)欠損症はてんかん、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。そこで、今回我々は、先天性GPI欠損症患者において、過去に著効した報告があるビタミンB6製剤とその投与前後で治療が及ぼす効果及び影響を評価する。具体的には、投与前に、血液検査、髄液検査、頭部MRI画像などを施行し、ビタミンB6を血液検査などで、副作用の発現を確認しながら増量し、3か月後、1年後に効果の判定を行う。研究機関は研究実施承認後から2018年3月31日までの予定。 |
| 3. 研究に用いる試料・情報の種類 | 情報：てんかん発作頻度、画像所見、副作用等の発生状況 等
試料：血液、尿、髄液 等 |
| 4. 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、各施設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。 |
| 5. 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
鳥取大学医学部・脳神経小児科 前垣 義弘 |

本研究に関する問い合わせ先

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