

自主臨床研究

臨床神経グループ

先天性GPI欠損症に対する新規補充療法の治療効果の検討

研究の対象	血液でのFACS解析、あるいは遺伝子診断にてIGDと診断された患者
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る。葉酸は、神経細胞が働くうえで重要な物質だが、先天性GPI欠損症では、神経細胞に葉酸を取り込みに制限がある。そこで、神経細胞に取り込まれやすい活性型葉酸を投与することによる効果と影響を評価する。 投与前後での臨床症状の変化、特にてんかん発作の回数や発達を評価し、その他に、血液検査、髄液検査、頭部MRI画像、脳波を評価し、有効性と安全性を評価する。投与期間は6か月とする。研究期間は2024年3月31日までの予定。
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
研究組織	大阪大学大学院医学系研究科・小児科学 大阪大学微生物病研究所・難本難病解明寄付研究部門 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科・発達神経病態学 名古屋大学医学部附属病院・小児科 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 三重大大学小児科
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

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