

（人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開）

『Dravet 症候群における SCN1A 遺伝子変異の機能予測と治療薬選択の検討』

本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【対象となる方】

2012年1月1日より2024年8月30日までの間に、当院に通院歴があり、SCN1A 遺伝子変異が同定されている Dravet 症候群の患者様

【研究期間】

研究開始日より2029年3月31日まで

【研究責任者】 国立精神神経医療研究センター病院 脳神経小児科 小林揚子

【試料・情報の利用目的及び利用方法並びに利用する者の範囲】

ドラベ症候群では80%でSCN1A 遺伝子変異を認め、ナトリウムチャネルの機能が低下する機能喪失型変異が原因と考えられてきました。近年 SCN1A 遺伝子変異によって機能が過剰になる場合に発症するてんかんがあることがわかり、この場合カルバマゼピンなどのナトリウムチャネル阻害薬が有効である可能性が示唆されています。ドラベ症候群の患者様でも SCN1A 遺伝子変異の種類によって薬への反応が違うということがわかれば、薬剤選択の幅が広がること、今後の治療法開発が期待されます。

本研究では、SCN1A 遺伝子変異を有する Dravet 症候群の患者様を対象とし、遺伝子変異の種類と臨床症状や抗てんかん薬の効果についての関連を検討することを目的とします。

電子診療録から遺伝子検査結果やてんかんの臨床症状を抽出し、比較検討を行います

【利用又は提供する試料・情報等】

情報等：診療録（年齢、性別、遺伝子検査結果、発症年齢、てんかん発作の種類、抗てんかん薬の使用歴と効果）

提供する試料・情報の取得の方法

情報：カルテの診療録から入手

【利用又は提供を開始する予定日】

研究開始日を予定しています。

○問い合わせ窓口

作成年月日： 2024年 8月 30日 第1.0版

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 病院

所属 脳神経小児科 氏名 小林揚子

電話番号

e-mail:kobayashi-yo※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)

○苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail:ml_rinrijimu※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)