

(ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。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。

【研究計画名】ピロドキシン依存性てんかんの遺伝子型と臨床像に関する研究

【研究責任者】竹下絵里(病院小児神経診療部)

【本研究の目的及び意義】

本研究は、ピロドキシン依存性てんかんと診断した患者さんの遺伝子型と臨床像の関連を明らかにすること、ピロドキシン依存性てんかんと類似の経過をたどる他疾患(ミトコンドリア病、ほかのビタミンB6が有効なてんかん、ほかの乳児期早期に発症するてんかん性脳症等)の臨床像との比較を行い、ピロドキシン依存性てんかんの特徴を明らかにすることを目的としています。本研究により、ピロドキシン依存性てんかんの早期発見・早期治療、難治性てんかんの中にまぎれているピロドキシン依存性てんかんの未診断例の発掘に役立つと考えています。

※この文書は、上記の中のピロドキシン依存性てんかんと類似の経過をたどる他疾患(ミトコンドリア病、ほかのビタミンB6が有効なてんかん、ほかの乳児期早期に発症するてんかん性脳症等)の患者さんのためのものです。複数の抗てんかん薬で止まりにくい難治なてんかんの患者さんは該当する可能性があります。

※ピロドキシン依存性てんかんに該当する患者さんには、別途本研究の説明を行います。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

当科で診療を行い、ピロドキシン依存性てんかんと類似した経過をたどり、臨床経過や検査所見等から他疾患(ミトコンドリア病、ほかのビタミンB6が有効なてんかん、ほかの乳児期早期に発症するてんかん性脳症等)と判断された患者さんが対象となります。複数の抗てんかん薬で止まりにくい難治なてんかんの患者さんは該当する可能性があります。※該当するかどうか不明の方は、問い合わせ窓口にご連絡ください。

利用する試料・情報等

試料:なし

情報:診療録から以下の項目を収集します。

年齢、性別、病型、遺伝子型、家族歴、既往歴、発達歴、現病歴、診察所見、てんかん発作の詳細、治療の内容、脳波所見、頭部画像所見、血液検査所見、尿検査所見、髄液検査所見、発達評価等

研究期間

2021年3月11日より2026年2月28日まで

○問い合わせ窓口

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 小児神経診療部 氏名 竹下絵里

電話番号 042-341-2711(内線3388)

e-mail:erit@ncnp.go.jp

○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