

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

「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 欠損症をはじめとする先天性糖鎖異常症の病態解析」

## 1. 研究の対象

てんかん・高アルカリフォスファターゼ血症・精神運動発達障害などを呈し、主治医から先天性 GPI 欠損症をはじめとする先天性糖鎖異常症の疑いがあると判断された方

## 2. 研究目的・方法・研究期間

・目的：高アルカリフォスファターゼ血症・精神発達障害・てんかん発作等の症状を手がかりに患者さんの解析を行い、先天性 GPI 欠損症をはじめとする先天性糖鎖異常症を診断することを目的としています。

・方法：血液 5-10ml を採取し、顆粒球の GPI アンカー型タンパク質である CD16 の発現量を測定します。同時に血清タンパク質の糖鎖構造を解析します。DNA や RNA を抽出し、糖鎖合成にかかわる遺伝子約 170 個の配列を解析します。変異遺伝子が見つからない場合は、全エクソーム解析、全ゲノム解析を行います。さらに診断がついた場合には、匿名化された状態で情報をデータベースに登録します。当院の役割は該当患者さんの試料提供です。

・倫理委員会承認日から令和 6 年 4 月 30 日

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料は約 5 cc~10cc の静脈採血の検体を基本とします。

診断が確定した場合は、さらに血液や尿、検査や手術の時に得られた髄液や組織等を用います。

## 4. 外部への試料・情報の提供

血液などの試料は、誰のものか分からないよう匿名化したうえで、検査を行う機関に送付します。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。データベースは、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行われます。

## 5. 研究組織

主研究機関

大阪大学微生物病研究所・数本難病解明寄附研究部門 寄付研究部門

試料提供機関

岡山大学

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

神戸市総合療育センター 診療所

国立病院機構西新潟中央病院

名古屋大学医学部附属病院

久留米大学

安城更生病院

沖縄県立南部医療センター・こども医療センター

岩手医科大学

福岡市立こども病院

富山大学

名古屋市立大学

千葉市立海浜病院

静岡県立こども病院

山梨大学

独立行政法人国立病院機構 嬉野医療センター

済生会横浜市東部病院

大阪市立総合医療センター

大阪母子医療センター (旧 大阪府立母子保健総合医療センター)

長良医療センター

東北大学

国立病院機構熊本再春荘病院

中東遠総合医療センター

愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部

石川県立中央病院 小児内科

JA 北海道厚生連 帯広厚生病院 小児科

東京医科大学 小児科学分野

国立成育医療研究センター病院

昭和大学医学部

昭和大学医学部藤が丘病院

亀田メディカルセンター

鳥取県立中央病院小児科

高知大学医学部

自治医科大学

山形大学

京都府立医科大学

相模原協同病院

千葉大学大学院医学研究院

京都第一赤十字病院  
重症心身障害児施設ときわ呉  
長崎大学病院  
鳥取大学医学部  
熊本大学医学部附属病院  
三重大学医学部附属病院  
国立精神・神経医療研究センター病院  
愛知県立中央病院  
浜松医科大学  
杏林大学医学部  
東京医科大学八王子医療センター  
津山中央病院、  
秋田大学  
土浦協同病院  
名古屋第一赤十字病院  
University of Geneva Medical School  
Institute for Medical Genetics and Human Genetics, Charité Universitätsmedizin Berlin  
University of Erlangen-Nuremberg, Institute of Human Genetics

## 6. 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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター  
部署名 感染免疫科 担当者名 岩田直美 (研究責任者)  
〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地  
電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

研究代表者：

大阪大学微生物病研究所・藪本難病解明寄付研究部門 教授 木下タロウ  
大阪大学大学院医学系研究科小児科学・教授 大藪 恵一  
大阪大学大学院医学系研究科共同研究実習センター・教授 森井 英一