

研究課題「グルコーストランスポーター1 (Glut1) 欠損症における頭部 MRI・PET の特徴的所見の解明」に関する情報公開

1. 研究の対象

厚生労働省難治性疾患克服研究事業で 2011 年に行われた全国調査でグルコーストランスポーター1 (Glut1) 欠損症として登録された患者さん、および 2011 年の全国調査以降から 2022 年 3 月 31 日に共同研究機関で Glut1 欠損症と診断された患者さんのうちで、各医療機関に MRI や PET 画像が保存されている方

2. 研究目的・方法

【目的】

Glut1 欠損症はブドウ糖を脳に取り込む輸送体が先天性に欠損している疾患です。てんかんや発達遅滞、失調、不随意運動などさまざまな症状がみられます。世の中にはまだ Glut1 欠損症の診断がつかずにいる患者さんも多くいると考えられます。ケトン食療法という治療法がある病気のため、Glut1 欠損症の患者さんで特徴的な MRI や PET 検査の所見がわかれば、早期の診断や治療に役立つ可能性があります。

本研究では、Glut1 異常症の患者さんが受けた MRI または PET の検査結果を調べて、Glut1 欠損症に特有の MRI や PET の所見を見つけることを目的とします。

【方法】

患者さんの頭部 MRI、PET の画像を匿名化して、CD またはフィルムで名古屋大学に提供してもらい、あわせて匿名化を行った臨床情報を調査書で提出してもらいます。名古屋大学の研究責任者、分担者が画像所見の評価を行います。特に、MRI では髄鞘化遅延、大脳白質の異常信号の有無、PET では基底核、視床の集積に注目します。評価した結果から、Glut1 欠損症の頭部 MRI、PET 所見の特徴を明らかにします。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報: 診断名、病歴、症状、脳波、血液・髄液検査等の検査結果、年齢、カルテ番号 等

資料: MRI、PET 検査の画像データ

4. 外部への試料・情報の提供

なし

5. 研究組織

1) 研究責任者

名古屋大学大学院医学系研究科障害児(者)医療学寄附講座 夏目 淳

2) 研究分担者

名古屋大学医学部附属病院小児科 城所博之

名古屋大学医学部附属病院小児科 中田智彦

3) 共同研究者(所属・職名・氏名)

東京女子医科大学小児科 小国弘量

旭川医科大学小児科 高橋悟

大阪府立母子保健センター小児神経科 柳原恵子

大阪大学連合小児発達学研究所 下野九理子

滋賀県立小児保健医療センター 藤井達哉

大阪大学小児科 青天目信

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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

○問い合わせ先

名古屋大学大学院医学系研究科障害児(者)医療学寄附講座

担当:夏目 淳(研究責任者)

住所:名古屋市昭和区鶴舞町65番地

電話番号:052-744-2294

○苦情の受付先：

名古屋大学医学部経営企画課

電話 052-744-2479