

主治医の先生へ R²Square CURE Path

脳クレアチン欠乏症候群の臨床研究への橋渡しへのご協力をお願い

■脳クレアチン欠乏症候群とは■

脳クレアチン欠乏症候群には①グアニジノ酢酸メチル基転移酵素(GAMT)欠損症、②アルギニン・グリシンアミジノ基転移酵素(AGAT)欠損症、③クレアチン輸送体(SLC6A8)欠損症の3疾患が報告されています。脳MRSで大脳のクレアチンピークが低下することで、脳クレアチン欠乏症候群が疑われます。また、尿中 creatine/creatinine 比が、①GAMT 欠損症、②AGAT 欠損症では低下、③SLC6A8 欠損症では高値を示すことで3つの疾患を鑑別することができます。

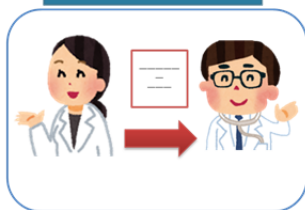
本研究に参加していただくためには、尿クレアチンの検査が必要となります
患者様とご相談いただきまして検査の実施をよろしくお願いいたします。

最初の受診



受診の際に本プロジェクトへの参加の旨を患者様が相談いたします。本疾患が疑われるケースにつきましては尿クレアチンの検査をお願いします。

2回目の受診



検査の結果、本疾患が疑われた場合のみ、ウェブサイトよりご登録をお願いします。登録後、2週間以内に必要書類を先生宛てに発送いたしますので、所定の医療機関へ、ご紹介いただきますよう、ご協力お願いいたします。

京大を受診



京都大学医学部附属病院を受診していただき、研究参加へ同意いただきました患者様より試料のご提供をお願いいたします。

●脳 Creatine 欠乏症候群の診断には、『代謝異常(疑)』の精査のため、

尿中クレアチン検査が必要です。

検査項目	検査値(正常値)
creatinine/creatinine 比 (0-5才)	1.03+/-0.93
creatinine/creatinine 比 (6-10才)	0.57+/-0.49
creatinine/creatinine 比 (10-才)	0.51+/-0.60
	注意: 単位は mg/dl で計算

*上記の値を参考に、ご紹介くださいますようお願いいたします。

(より詳しい内容は <http://raredis.nibiohn.go.jp/cure/research2> 『研究者情報』をご参考下さい)

■□■本研究に関するお問い合わせ■□■

国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部 難病資源研究室
部長 松山 晃文
〒567-0085 大阪府茨木市彩都あさぎ7-6-8
Tel/Fax:072-641-9016 Email:raredis-r2@nibiohn.go.jp

本研究は、2014年度-2015年度「脳クレアチン欠乏症候群の臨床研究」厚生労働科学研究費(H26-難治等(難)-一般-006)

2014年度-2015年度「脳クレアチン欠乏症候群の病態解明に対する研究」基盤研究(C)研究課題番号26461544

研究代表者: 和田 敬仁(京都大学・准教授)の助成を受けたものです。

