

令和7年4月28日審議

1	申請者	小児科医長	山口 解冬
	2025-05 2歳未満のドラベ症候群患者のてんかん発作に対するフェンフルラミン(商品名フィンテブラ)治療		
	研究の概要	2歳未満のドラベ症候群患者におけるけいれん性の発作やてんかん重積をフェンフルラミン投与によって改善させること。	
2	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
	2025-06 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 (2022-32, 2016-39)		
3	研究の概要	Glut1欠損症はブドウ糖を脳に取り込む輸送体が先天的に欠損している疾患である。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を呈する。髄液糖、赤血球糖取り込み能測定、遺伝子解析によってGlut1欠損症の診断がされるが、未診断で経過をみられている患者も多くいると考えられる。ケトン食療法という特異的な治療法があるためGlut1欠損症の診断をより早期に行うことは臨床的に重要である。本研究はGlut1欠損症を診断するための画像所見の特徴を明らかにすることを目的とする。	
	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
4	2025-07 「エクソーム解析による小児神経疾患の原因遺伝子の解明」(2022-33, 2015-4)		
	研究の概要	全てのエクソンDNA配列を読み取ることで小児神経疾患の原因遺伝子を明らかにしようとするものです。原因遺伝子が明らかとなれば、特定の遺伝子欠失に伴う特徴的な臨床症状・臨床経過・合併症が明らかとなることで当該患者のケアに生かすことが出来ることに加え、対症療法だけでなく根本的な新たな治療法の開発につながる可能性もある。	
	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
	2025-08 「てんかんの食事療法中の、持続血糖測定器を用いた血糖監視」(2022-34, 2017-25)		
	研究の概要	てんかんの食事療法を導入する際には低血糖をきたす可能性があり、繰り返し行う採血が患者の負担となっている。持続血糖測定器を用いることで採血の反復を避けることができるとともに、血糖の推移を把握することによっててんかんの食事療法導入をより安全なものとするを目的とする。	
	判定	承認	本申請は承認された。

5	申請者	院長	今井 克美
	2025-09 小児神経疾患における代謝物質の分析. (2022-35, 2015-37, 2014-26, 2013-3)		
	研究の概要	本研究の目的は、小児神経疾患において血液・尿・髄液中の代謝物質(ビタミン類、神経伝達物質など)、種々の蛋白質(酵素蛋白、調節蛋白、防御蛋白等)の測定を行うことにより、疾患に特異的な代謝・蛋白プロファイルを明らかにし、病態把握と治療法の開発に資することである。	
6	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
	2025-10 「レット症候群の病因遺伝子解析」(2022-37)		
7	研究の概要	レット症候群は、女児出生1万人に一人の割合でみられる神経発達障害の一つである。その診断は臨床症状によって行われるが、疾患関連遺伝子の変異解析を行うことは診断のために有益である。また、遺伝子変異と臨床症状との関連を検討することにより、分子レベルでの病態理解が可能となり、治療法確立のために大切な情報を提供することになる。	
	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
7	2025-11 希少難治てんかんレジストリ(RES-R)を用いた レノックス・ガストー症候群に関する研究		
	研究の概要	レノックス・ガストー症候群の背景、臨床的特徴、検査所見、治療予後についてより詳細な情報を得ることで今後の診断・治療の改善につなげること。	
	判定	承認	本申請は承認された。
8	申請者	院長	今井 克美
	2025-12 次世代シーケンサーを用いたてんかんの原因遺伝子の同定と解析に関する研究(2013-36)		
	研究の概要	次世代シーケンサーを用いて原因不明のてんかんの遺伝子診断を進める。	
	判定	承認	本申請は承認された。

9	申請者	外部研究員	池田 浩子
	2025-13 ミダゾラム(商品名:ブコラム)鼻腔内噴霧(投与経路適応外)(2021-69)		
	研究の概要	静脈内投与用の注射用ミダゾラム(ドルミカム)の代わりに、ミダゾラム口腔溶液(ブコラム)を使用するものであり、ミダゾラムの濃度は両製剤で同一であるため同等の効果が期待できる。	
10	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	外部研究員	池田 浩子
	2025-14 徐波睡眠期に持続性棘徐波を示す症例の検討(2021-67)		
11	研究の概要	小児期にノンレム睡眠期に棘徐波が持続する脳波所見(CSWS)を示す難治なてんかん症例のてんかんの病態を明らかにして、予後の正しい評価を行うと同時に、症状を改善させる薬剤・治療法を明らかにしたい。	
	判定	承認	本申請は承認された。
	申請者	院長	今井 克美
	2025-15 「ドラベ症候群に対するフェンフルラミン治験国内13例の長期安全性と有効性の検討」		
	研究の概要	ドラベ症候群に対するフェンフルラミン治験に参加した国内13例の長期安全性と有効性の検討することで、市販後に有効かつ安全に投与するための情報を提供すること。	
	判定	承認	本申請は承認された。