

## 説明文書

秋田県立循環器・脳脊髄センター（以下、当センター）では、倫理委員会の承認を得たうえで、下記の研究を実施いたします。

ご自身がこの研究の対象者にあたると思われる方で、ご質問がある場合、またはこの研究に「参加したくない」、「自分の情報を使ってほしくない」とお思いになりましたら、遠慮なく下記の担当者までご連絡ください。解析がすでに行われていた場合には、検体から得られた結果につきましては破棄をいたします。また、研究に参加しないことによる不利益はありません。

**【対象となる方】** 2008年4月1日～2025年3月31日に、以下に挙げる各医療機関において難治性てんかんに対する脳外科手術を受け、当センターで切除脳組織の病理診断（コンサルテーションを含む）が行われた、もしくは行われる患者様  
なお、当センターでは、病理組織検査の依頼を承った時点で既にお名前や生年月日などの個人を特定する情報を持ち合わせていない検体も多いため、ご連絡をいただいても個人を特定できないこともあることを申し添えます。

### 医療機関

- 国立病院機構長崎医療センター
- 山口県立総合医療センター
- TMGあさか医療センター
- 東京女子医科大学足立医療センター
- 東北大学病院

**【研究課題名】** てんかん患者における大脳白質微細細胞性変化と5, 10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素遺伝子多型との関連性に関する調査

**【研究責任者】** 秋田県立循環器・脳脊髄センター脳神経病理学研究部 宮田 元

**【研究の目的】** てんかんの治療目的で脳外科手術によって切除された脳組織は、その後、てんかんの原因となる病変の病理診断が行われています。その際、てんかんの原因となる病変とは別に、葉酸欠乏が原因として疑われる病変が見つかることがあります。抗てんかん薬等長期にわたって服用が必要な薬剤の中には葉酸欠乏を生じるものもあります。また、葉酸の代謝過程で作用する5, 10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素（MTHFR）の遺伝子には酵素活性を規定する遺伝子多型が存在することが知られており、日本人一般人口の約半数は酵素活性の低いタイプ、すなわち状況によっては葉酸欠乏に陥りやすい体質であることが分かっています。このことを踏まえ、わたしどもは、葉酸欠乏が原因として疑われる脳病変がMTHFR遺伝子多型や内服薬の種類および臨床症状と関連するの否かについて明らかにするための共同研究を計画しています。

本研究結果により、将来的にMTHFR遺伝子多型に基づく治療薬の選択や投与量の決定が可能になる可能性があります。その場合、てんかんの患者様のみならず、抗てんかん薬が治療薬として使用される他の神経疾患の患者様の治療にも役立つものとなります。

本研究計画は秋田県立循環器・脳脊髄センターの倫理委員会で審査され、病院長によって承認されております。

**【利用する診療情報】** 年齢、性別、臨床診断、てんかんの発症年齢、てんかん発作の頻度、手術日までの罹病期間、治療薬の種類と量、てんかん原性脳病変の病理診断

**【個人情報の取り扱い】**

- ◆ お名前などの個人を特定する情報につきましては最初に匿名化を行います。
- ◆ したがって、遺伝子解析を担当する研究者が個人情報を知り得ることはありません。
- ◆ 研究結果を学術的な目的以外に使用することはありません。
- ◆ 本研究の成果は、個人が特定できない形で学会や学術雑誌等で公表いたします。
- ◆ 解析結果につきましてのご質問には回答できません。

**【問合わせ先】**

山口県立総合医療センター 脳神経外科 藤井正美  
電話 0835-22-4411 (代表)