

# 目 次

## I . 総括研究報告

遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築

小坂 仁

(資料) 大脳白質形成不全症ほか診断基準、遺伝性白質疾患重症度分類、  
第8回市民公開セミナープログラム、第9回市民公開セミナープログラム、  
平成27年度合同班会議プログラム

## II . 分担研究報告

1 . 海外の先天性大脳白質形成不全症研究者との連携の確立に関する研究

井上 健、出口貴美子(研究協力者)

2 . Canavan病(CD)診断基準について

久保田 雅也、星野英紀(研究協力者)

3 . GeneReviews (2013年改訂版) にみられるPelizaeus-Merabacher病研究の進展

黒澤 健司

(資料) PLP1関連疾患 (PLP1-Related Disorders)

4 . 次世代シーケンスの有用性と遺伝子診断スキーム

才津 浩智

5 . 大脳白質障害の臨床診断について

佐々木 征行

6 . 白質変性症の画像診断に関する研究

高梨 潤一

7 . 後天性白質疾患に関する研究

松井 大

8 . 希少疾患におけるガイドライン作成の方法および患者レジストリの方向性

三重野 牧子

9 . L1ASによる進行性大脳白質障害について

山本 俊至

10 . アレキサンダー病の診断基準改定

吉田 誠克

(資料) アレキサンダー病診断基準

## III . 研究成果の刊行に関する一覧表

## IV . 研究成果の刊行物・別刷