

# 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	1
小坂 仁	
II. 分担研究報告	
1. 先天性大脳白質形成不全症市民公開セミナーの開催による 家族会との双方向性情報共有体制の確立	5
井上 健、出口貴美子（研究協力者）	
2. MCT8欠損症の全国実態調査	9
久保田 雅也、星野英紀（研究協力者）	
3. 先天性大脳白質形成不全症を呈する18q-症候群の臨床像ならびに医療管理	12
黒澤 健司	
4. 次世代シーケンスの診断的位置づけ	15
才津 浩智	
5. 大脳白質疾患の分類・定義 大脳白質低形成に小脳萎縮と脳梁低形成を伴う一群について	19
佐々木 征行	
6. 白質変性症の画像診断に関する研究	23
高梨 潤一	
7. 後天性白質疾患に関する研究	25
松井 大	
8. 希少疾患における患者レジストリ構築に関する検討	26
三重野 牧子	
9. 進行性白質障害の実態把握	28
山本 俊至	
10. アレキサンダー病の改定診断基準の臨床的妥当性	35
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	39