

目 次

I . 総括研究報告

脳クレアチン欠乏症候群を中心とした治療可能な知的障害症候群の臨床研究 和田敬仁	1
(資料1) 脳クレアチン欠乏症候群ハンドブック	
(資料2) 脳クレアチン欠乏症候群&ATR-X症候群研究班ホームページ	
(資料3) ATR-X症候群の健康管理(抜粋)	
(資料4) ATR-X症候群患者カード	
(資料5) 平成28年度脳クレアチン欠乏症候群研究会プログラム	

II . 分担研究報告

1 . 脳クレアチン欠乏症候群を中心とした治療可能な知的障害症候群の脳MRI/MRSに関する研究 相田典子	41
2 . GAMT欠損症の診断・治療効果評価方法の開発に関する研究 秋山倫之	43
3 . AGAT欠損症の診断・治療効果評価方法の開発に関する研究 栗屋智就	45
4 . 脳クレアチン欠乏症候群の病態解明に対する研究 小坂 仁	47
5 . 脳クレアチニン欠乏症候群の診断基準作成および疫学調査に対する研究 後藤知英	49
6 . 脳クレアチニン欠乏症候群の診断法に関する研究 新保裕子	51
7 . 脳クレアチン欠乏症候群の遺伝学的解析に関する研究 高野亨子	55
8 . クレアチントランスポーター欠損症の診断・治療効果評価方法の開発に関する研究 露崎 悠	57

III . 研究成果の刊行に関する一覧表

----- 59