

## 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 -----	1
---	---

和田敬仁

- (資料1) 脳クレアチン欠乏症候群、およびATR-X症候群診療の手引き
- (資料2) 「第6回ATR-X症候群の患者さんに関わる皆さんのための勉強会」プログラム
- (資料3) 「ATR-X症候群情報提供カードに関するアンケート調査」に関するポスター発表
- (資料4) ATR-X症候群治療に関する論文 (Nature medicine)
- (資料5) 小児慢性特定疾病資料

### 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 -----	19
2 . GAMT欠損症の適切な診療手順の確立を目指した研究 ----- 秋山倫之	23
3 . AGAT欠損症の適切な診療手順の確立を目指した研究 ----- 粟屋智就	25
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	27
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	29
6 . 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	31
7 . 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 -----	33

### III . 研究成果の刊行に関する一覧表

-----	3
-------	---