

目 次

I . 総括研究報告	
遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築	1
小坂 仁	
II . 分担研究報告	
1 . 患者家族会との双方向性情報共有体制の確立	
: 先天性大脳白質形成不全症市民公開セミナーの開催	6
井上 健、出口貴美子（研究協力者）	
2 . MCT8 (Monocarboxylate Transporter 8) 欠損症 全国実態調査について	10
久保田 雅也	
3 . 先天性大脳白質形成不全症を呈する18q-症候群および類縁疾患のゲノム解析	12
黒澤 健司	
4 . 遺伝子診断システムの構築	15
才津 浩智	
5 . 遺伝性白質疾患 up-date	18
佐々木 征行	
6 . TUBB4A遺伝子関連白質変性症の MR spectroscopy 研究	21
高梨 潤一	
7 . 後天性白質疾患に関する研究	23
松井 大	
8 . 希少難病における診療ガイドライン策定	25
三重野 牧子	
9 . 治療可能な神経疾患ガイドライン作成に関する研究	28
村松 一洋	
10 . 進行性白質脳症の研究成果情報収集と診断支援	29
山本 俊至	
11 . 青年期以降に診断されたAlexander病の遺伝学的・臨床学的データ	36
吉田 誠克	
12 . ATR-X症候群および脳クレアチン欠乏症に関する臨床研究	39
和田 敬仁	
III . 研究成果の刊行に関する一覧表	41