

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	
(資料1) 治療可能な遺伝性神経疾患診断治療の手引き (抜粋)	
(資料2) アンケート調査 抜粋	
(資料3) オンラインでの診断コンサルト	
(資料4) 先天性大脳白質形成不全症の遺伝学的検査まとめ	
(資料5) アレキサンダー病の遺伝学的検査と表現型	
II. 分担研究報告	
1. 疾患の克服に向けた国際共同研究の推進： Pelizaeus-Merzbacher病の自然歴調査研究への取り組み	24
井上 健	
2. 白質病変拡大と臨床症状が急速に進行したKARS遺伝子変異を有する白質変性症	28
久保田 雅也	
3. 先天性大脳白質形成不全症および類縁疾患のゲノム解析	30
黒澤 健司	
4. 遺伝子診断システムの構築	32
才津 浩智	
5. 大脳白質疾患 up-date	36
佐々木 征行	
6. 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	39
高梨 潤一	
7. 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	41
松井 大	
8. 希少難病における診療ガイドライン策定	43
三重野 牧子	
9. 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	46
村松 一洋	
10. 進行性白質脳症の研究結果情報収集と診断支援	48
山本 俊至	
11. 疾患表現型修飾遺伝子同定のためのアレキサンダー病 ゲノムデータベース構築に向けて	56
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	59
和田 敬仁	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	62