

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. 先天性大脳白質形成不全症の診断コンサルテーション	----- 6
井上 健 他	
2. 治験を見据えたアレキサンダー病の臨床分類	----- 10
吉田 誠克	
3. 神経難病の移行期医療における協働意思決定に関する文献的研究	----- 12
久保田 雅也	
4. 進行性白質障害研究に関する海外情報収集	----- 15
山本 俊至	
5. 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	----- 20
和田 敬仁	
6. 治療可能な疾患の国内診断体制の調査・診断システムの構築と運営	----- 22
秋山 倫之	
7. iPS細胞を用いた白質疾患の病態探索と創薬プラットフォームの構築	----- 25
井上 治久	
8. MCT8異常症の早期診断・治療法に関する研究	----- 27
岩山 秀之	
9. 治療可能な遺伝性疾患診断治療の手引きのPC、スマホ版作成とオンライン診断	----- 30
植松 有里佳	
10. 先天性大脳白質形成不全症の遺伝学的検査	----- 32
黒澤 健司	
11. 神経再生医療推進HPアップデート	----- 34
近藤 洋一	
12. 遺伝子診断システムの構築	----- 36
才津 浩智	

13. 小児の遺伝性大脳白質疾患 Up-date 2022 —TMEM106B異常症2例の自然経過— 佐々木 征行	-----	40
14. 遺伝性白質疾患画像診断に関する研究 高梨 潤一	-----	42
15. 新規遺伝性白質形成不全症ガイドラインに関する研究 高野 亨子	-----	45
16. 後天性白質疾患に関する研究 松井 大	-----	47
17. 希少疾患ガイドラインに関する最近の動向 三重野 牧子	-----	49
18. 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 村松 一洋	-----	51
19. 遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の移行ガイドライン作成に関する研究 望月 葉子 他	-----	53
20. 小分子・中分子医薬開発状況アップデート TR推進・TR会議 山内 淳司	-----	59
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	62