

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	
2. 先天性大脳白質形成不全症の診断サポート	
: コンサルテーションを通じた疾患遺伝子変異の同定	9
井上 健	
3. 重度神経疾患の移行の現状：阻害因子からみる今後の課題に関する研究	12
久保田 雅也	
4. 先天性大脳白質形成不全症の遺伝学的診断	16
黒澤 健司	
5. 遺伝子診断システムの構築	18
才津 浩智	
6. 小児の遺伝性大脳白質疾患 Up-date 2020	21
佐々木 征行	
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	23
高梨 潤一	
8. 後天性白質疾患に関する研究	25
松井 大	
9. 希少難病における診療ガイドライン策定支援	27
三重野 牧子	
10. 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	30
村松 一洋	
11. 進行性白質脳症の遺伝子診断サポート	31
山本 俊至	
12. 慎重な病的意義の解釈を要したGFAPバリエント	37
吉田 誠克	
13. 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	41
和田 敬仁	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	44