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	----- 7
井上 健 他	
2. GFAP遺伝子変異陽性アレキサンダー病の臨床データ	----- 12
吉田 誠克	
3. 第18回島田セミナーについて	----- 17
久保田 雅也	
4. 進行性白質障害の治療研究に向けた情報収集	----- 20
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	----- 27
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	----- 30
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	----- 32
井上 治久	
8. MCT8異常症の早期診断・治療法に関する研究	----- 33
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	----- 36
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	----- 38
黒澤 健司	
11. 神経再生医療推進HPアップデート	----- 40
近藤 洋一	
12. 遺伝子診断システムの構築	----- 42
才津 浩智	

13. 遺伝性白質疾患画像診断に関する研究	47
高梨 潤一	
14. 新規遺伝性白質形成不全症ガイドラインに関する研究	50
高野 亨子	
15. 後天性白質疾患に関する研究	52
松井 大	
16. 希少疾患ガイドラインおよびレジストリに関する最近の動向	54
三重野 牧子	
17. 新規遺伝性白質形成不全症ガイドライン	56
村松 一洋	
18. 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	59
望月 葉子 他	
19. 小分子・中分子医薬開発状況アップデート TR推進・TR会議	64
山内 淳司	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	67