番号	8 － 共3	申　請　者	小児科医長 池田　ちづる

【審査申請課題】

【共同研究】
脳形成障害の原因解明と治療法開発

【審査課題の概要】

脳形成障害は、胎児期の中枢神経系（大脳、小脳、脳幹、脊髄）の発生異常により発達の遅れやてんかんなどの発作をきたす疾患で、小頭症や滑脳症、異所性灰白質、多小脳回、裂脳症、脳梁欠損症、水頭症、小脳・脳幹低形成など多様な疾患を含んでいる。
本研究の目的は、１）脳形成障害の原因遺伝子を検索し、病気の原因を明らかにして、正確な遺伝相談に役立てること、２）疫学調査で得られた臨床情報を調査し、原因遺伝子と比較することで、原因遺伝子に応じた疾患毎の症状や検査所見の詳細を明らかにし、検査や治療の診療に役立てること、３）患者から採取した細胞を用いて脳形成障害および症状発現の機序を解析し、薬剤への反応性を調べ、症状を軽減させる治療法を明らかにすることである。

審査結果	承認　（　令和8年10月26日　）