

番号	27 - 23	申請者	小児科 非常勤医師 上野 弘恵
【審査申請課題】 てんかん・高アルカリフォスターぜ血症・精神運動発達障害等を呈する患者における遺伝子変異の検索と先天性GPI欠損症の病態解析			
【審査課題の概要】 ・高アルカリフォスターぜ血症・精神発達障害・てんかん発作の症状をもつ患者のゲノムの解析を行い多くの症例を集めることにより先天性GPI欠損症の疾患概念を確立して的確な診断基準を制定すること、さらには病態を解析し治療法開発を行うことを目的とする。			
審査結果	承 認 (平成27年12月15日)		