

## 平成30年9月4日審議

1	申請者	副院長	高橋 幸利
		2018-12	てんかん・高アルカリフォスファターゼ血症・精神運動発達遅滞等を呈する患者におけるGPIアンカー型蛋白質、およびその生合成および修飾に関する遺伝子変異の研究201808
	研究の概要		生化学的な解析からPIGVよりも後期のステップの遺伝子の欠損で高アルカリフォスファターゼ血症が、全ての遺伝子の欠損に共通した症状として痙攣発作が見られることが予測されるため、患者の解析を行い、先天性GPI欠損症が含まれているかを明らかにすることを目指す。
	判定	承認	本申請は承認された。