遺伝性ブリオニ病患者登録・評価・介入ユニット（trial unit）の構築

研究開発分担者：国立精神・神経医療研究センター病院 水澤英洋

解 説

1. 遺伝性ブリオニ病発症者（ほぼ確実例）の未発症血縁者の研究参加への同意を得る。

2. 対象者の精神科的診察・神経内科的診察・遺伝カウンセリングを経て、遺伝子検査を行う。

3. 遺伝性ブリオニ病変異保有者の高次機能検査・画像検査・生化学検査を行い、データを蓄積する。

4. 得られたデータから、発症早期のバイオマーカーを探索する。