

トコールのみヒットした。(最終アクセス 2012.02.29.)

~~~~~

○Surgical interventions for primary congenital glaucoma

Deepta Ghate, Sachin Kedar

January 2010 [Protocol]

○ MIBG scintigraphy and PET imaging for diagnosing neuroblastoma

Gitta Bleeker, Godelieve AM Tytgat, Judith A Adam, Huib N Caron, Lotty Hooft, Leontien CM Kremer, Elvira C van Dalen

September 2011[Diagnostical Protocol]

~~~~~

9) 「 National Guideline Clearinghouse/Guidelines 」にて “1p36 deletion syndrome” では、ヒットしなかった。(最終アクセス 2012.02.29.)

10) [NICE]clinical guidelines の中で “1p36 deletion syndrome” では、ヒットしなかった。(最終アクセス 2012.02.29.)

11) [SIGN]Guidelines の中で “1p36 deletion syndrome” では、ヒットしなかった。(最終アクセス 2012.02.29.)

12) [NZGG] のガイドライン情報の中で “1p36 deletion syndrome” では、ヒットしなかった。(最終アクセス 2012.02.29.)

13) The Finnish Medical Society Duodecim のガイドライン提供英語ページ内で “1p36 deletion syndrome” では、ヒットしなかった。(最終アクセス 2012.02.29.)

D. 考察

1p36 欠失症候群において、Web 上で無料で提供されている情報としては、患者家族のブログ等が閲覧可能であり、一般の方にとってもブログは、情報発信しやすく、双方向性の情報交換が実現出来ていることが分かる。ブログを通して、患者家族同士が、実際に会い、交流を深めている様子も情報公開されていた。中には、患者自身の顔ぶりの写真も公開され、患者とその家族の日常や病院受診・入院体験・学校での様子が描かれていた。但し、患者家族から発信される情報は最近のものが多く、これまでは、お互いに情報交換する手段が無かったことが伺える。

学術情報についても、少数の症例報告が散見されるのみで、大規模な疫学情報の結果などは公開されていなかった。今後は、山本班の研究結果が公表されていくことで、学術的な裏付けのある情報が、より多く配信されていくことになる。

また、診療のガイドラインについては、情報が更に限られ、「てんかん」や「唇裂・口蓋裂」等の個別の疾患・症状を参考にすることになる。今後は、ガイドラインの更新等に向けて、更にエビデンスの統合・治療の推奨度の決

定に際しても、GRADE のフレームワーク・

(http://www.gradeworkinggroup.org/publications/JCE_series.htm) を参考に推進してゆく必要がある。患者家族のガイドライン作成への参加が進んでいる英国・ニュージーランドなどの事例も参考にしたい。

E. 結論

本研究では、1p36 欠失症候群の患者、およびその家族、または、医療提供者や研究者が、より多くの確からしい情報にアクセス可能となることを目的に、1p36 欠失症候群に関する Web 情報を調査・収集した。

1p36 欠失症候群に関する Web 情報の量も情報の質も限定的であるため、遺伝学的な基礎的情報に加え、今後は、システムティックな臨床疫学的観点からのレビューの公開が望まれる。また、「てんかん」や「唇裂・口蓋裂」

等の個別の疾患・症状に関するエビデンスの蓄積は利用可能であることが分かった。また、療育の方法や公的な福祉の援助に関する情報も他の重症心身障がい者での取り組みを参考にしつつ、更に患者家族が情報へアクセス出来るパスファインダー機能を持つ情報ポータルが存在が重要であると認識出来た。

G. 研究発表

1. 論文発表
なし（投稿中）
2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし

資料 1. Google 検索にて収集した情報

1. 厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業「1p36 欠失症候群の実態把握と合併症診療ガイドライン作成」(山本班ホームページ)
URL: <http://square.umin.ac.jp/ch1p36/>
2. 1p36 欠失症候群家族会のホームページ
URL: <http://square.umin.ac.jp/ch1p36/ch1p36.html>
3. 難病情報センター/
URL: <http://www.nanbyou.or.jp/>
解説: 公益財団法人難病医学研究財団が厚生労働省の補助事業として厚生労働省健康局疾病対策課と協力して情報提供を行っている。上記 URL のトップページにて検索すると、「奇形症候群分野/1 番染色体短腕末端部分欠失症候群 (1p36 欠失症候群)」として情報にヒットする。「災害時難病患者支援情報」、国の政策や福祉サービスに関する情報、他の難病の患者会情報などへのリンクがある。
4. 1p36 欠失症候群ももパパのブログ
URL: <http://ameblo.jp/1p36momoka1130/>
解説: 患者さんのご家族によるブログ
5. たいちと一緒
URL: <http://taisei25.blog.fc2.com/blog-entry-15.html>
解説: 患者さんのご家族によるブログ
6. hiyori0602 さんのブログ
URL: <http://ameblo.jp/hiyori0602/>
解説: 患者さんのご家族によるブログ
7. たっくんの生い立ち
母ちゃんちの e.t.c
URL: <http://aaai-auaa262694.cocolog-nifty.com/blog>
解説: 同じ患者さんのご家族によるブログ
8. 1p36 欠失症の 3 組だけの大坂家族会
URL: <http://ameblo.jp/hotmilkmama/>
解説: 患者さんのご家族によるブログ
9. The Ashlyn Horry Foundation
URL: <http://www.ashlynhorryfoundation.org>
解説: 患者さんのご家族による基金のホームページ
URL: <http://www.nba.co.jp/news/11-6-15/3993/>
解説: NBA ホームページ中の元 NBA 選手のロバート・ホーリー氏の娘、ア

シュリンちゃんが他界したとの記事。

10. 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

URL:<http://www.twmu.ac.jp/IMG/sinsatu/taisyo.html>

11. 厚生労働省・平成 22 年度・難治性疾患克服研究事業

URL:<http://www.mhlw.go.jp/bunya/kenkyuujigyou/hojokin-koubou16/14.html>

12. 愛知県心身障害者コロニー中央病院
各種疾患のサポートグループの情報

URL:<http://www.aichi-colony.jp/kanjakai-j.htm>

【小児内科 統計】

URL:http://www.aichi-colony.jp/shounika_db.htm

解説：1p36 欠失症候群は 9 例の報告あり。

重症児（者）の口腔ケア

URL:<http://www.aichi-colony.jp/library/oralcarPDF.pdf>

13. 大阪府立母子保健総合医療センター・栄養管理室

URL:http://www.mch.pref.osaka.jp/sub_raiin/s_eoiyou.html

解説：入院患者さんの栄養指導として 1p36 欠失症候群の患者さんには、肥満・肥満予防の指導が行われているとの紹介あり。

14. 日光市難治性疾患患者見舞金支給条例施行規則

URL:http://www.city.nikko.lg.jp/reiki_int/reiki_honbun/ar34013091.html

↓

解説：「1 番染色体短腕末端部分欠失症候群(1p36 欠失症候群)」の記載あり。

15. 医療の質・安全学会 パートナリシッププログラム「患者本位の医療をめざし患者・市民の医療参画を支える患者・医療者、地域社会の活動の紹介」

URL:<https://www.qsh.jp/partner/activities/index.php>

16. DIPEX Japan

URL:<http://www.dipex-j.org/>

解説：「健康と病いの語り」データベース。現在は、がんなどの疾病が中心。患者さんの声が動画と音声で再生される。

17. ささえあい医療人センターCOML（コムル）

URL:<http://www.coml.gr.jp/>

解説：患者中心の開かれた医療の実現を目指して活動している。

18. 日本患者会情報センター

URL:<http://www.kanjyakai.net>

解説：医療政策決定の場や診療ガイドライン策定の場などへの患者支援を行っている。

19. 小児科医の書齋&小児科の待合室

URL: <http://www.mirai.ne.jp/~mizuno/medinfo-j.html>

URL: <http://www.mirai.ne.jp/~mizuno/support-j.html>

解説：小児科の待合室/各種症候群のサポートグループ、医療情報リンクあり。「1p36.org（患者さんのご両親により始められた Web ページ）」へのリンクもある。愛知県心身障害者コロニー中央病院小児内科・水野誠司先生が作成されているホームページ（2009.11.12 更新情報）

20. 闘病記ライブラリー

URL: <http://toubyoki.info>

解説：健康情報棚プロジェクト（代表 石井保志）の活動の一環として運営されている。

21. 日本小児神経学会/小児神経 Q&A コーナー

URL: <http://child-neuro-jp.org/visitor/qa2/qa.html>

解説：「てんかん」の症状がある場合、Q&A の「てんかん」に関する記述が参考になる。

22. 日本形成外科学会「唇顎口蓋裂について」

URL: http://www.jsprs.or.jp/general/disease/cleft_lip/

23. 日本口腔外科学会「口唇裂・口蓋裂診療ガイドライン」

URL: http://jsoms.or.jp/guideline20080804/mg_cpf20080804.pdf

24. 日本障害者歯科学会「障害者・障害児歯科診療実施口腔（歯科）センター・診療所一覧

URL: http://www.kokuhoken.or.jp/jsdh-hp/html/wp/?page_id=286

25. 日本矯正歯科学会「自立支援・顎口腔機能施設リスト」

URL: <http://www.jos.gr.jp/facility/>

解説：かかりつけの小児科の主治医等と十分に相談の上、顎口腔機能の改善についての加療を勧められた場合に、参考となる情報である。障がい者自立支援、ならびに、唇裂口蓋裂などの国の定める先天疾患の矯正歯科治療が保険適用される医療機関（歯科矯正診断料算定の指定機関）や、顎変形症の矯正歯科治療が保険適用される医療機関（顎口腔機能診断料算定の指定機関）の情報が提供されている。

資料2:PubMed 検索結果(書誌情報)

Results: 42

1.

Protooncogene Ski cooperates with the chromatin-remodeling factor Satb2 in specifying callosal neurons.

Baranek C, Dittrich M, Parthasarathy S, Bonnon CG, Britanova O, Lanshakov D, Boukhtouche F, Sommer JE, Colmenares C, Tarabykin V, Atanasoski S. Proc Natl Acad Sci U S A. 2012 Feb 28;109(9):3546-51. Epub 2012 Feb 14. PMID: 22334647 [PubMed - in process]

2.

Occupational exposure to benzene and chromosomal structural aberrations in the sperm of chinese men.

Marchetti F, Eskenazi B, Weldon RH, Li G, Zhang L, Rappaport SM, Schmid TE, Xing C, Kurtovich E, Wyrobek AJ. Environ Health Perspect. 2012 Feb;120(2):229-34. Epub 2011 Nov 15. PMID: 22086566 [PubMed - in process]

3.

Monosomy1p36.3 and trisomy 19p13.3 in a child with periventricular nodular heterotopia.

Descartes M, Mikhail FM, Franklin JC, McGrath TM, Bebin M. Pediatr Neurol. 2011 Oct;45(4):274-8. PMID: 21907895 [PubMed - indexed for MEDLINE]

4.

[First two Mexican cases of monosomy 1p36: possible diagnosis in patients with mental retardation and dysmorphism].

Villarroel CE, Álvarez RM, Gómez-Laguna L, Ramos S, González-Del Ángela A. Arch Argent Pediatr. 2011 Jun;109(3):e55-8. Spanish. PMID: 21660378 [PubMed - indexed for MEDLINE]

5.

[Molecular heterogeneity of follicular lymphomas and its clinical implications].

Karube K, Ohshima K. Rinsho Ketsueki. 2011 Apr;52(4):198-203. Review. Japanese. No abstract available.

PMID: 21566405 [PubMed - indexed for MEDLINE]

6.

Differential diagnosis of Smith-Magenis syndrome: 1p36 deletion syndrome.

Vieira GH, Rodriguez JD, Boy R, de Paiva IS, DuPont BR, Moretti-Ferreira D, Srivastava AK.

Am J Med Genet A. 2011 May;155A(5):988-92. doi: 10.1002/ajmg.a.33960.

Epub 2011 Apr 7. No abstract available.

PMID: 21480478 [PubMed - indexed for MEDLINE]

7.

Role of phosphoinositide-specific phospholipase C η 2 in isolated and syndromic mental retardation.

Lo Vasco VR.

Eur Neurol. 2011;65(5):264-9. doi: 10.1159/000327307. Epub 2011 Apr 8.

Review.

PMID: 21474938 [PubMed - indexed for MEDLINE]

8.

[1p36 microdeletion syndrome].

Ortigosa Gómez S, Seidel Padilla V, Cuscó I, Aznar Lain G.

An Pediatr (Barc). 2011 Mar;74(3):197-9. Spanish. No abstract available.

PMID: 21315668 [PubMed - indexed for MEDLINE]

9.

Deletion of the mouse homolog of KCNAB2, a gene linked to monosomy 1p36, results in associative memory impairments and amygdala hyperexcitability.

Perkowski JJ, Murphy GG.

J Neurosci. 2011 Jan 5;31(1):46-54.

PMID: 21209188 [PubMed - indexed for MEDLINE]

10.

Chromosome 1p36 deletion syndrome: prenatal diagnosis, molecular cytogenetic characterization and fetal ultrasound findings.

Chen CP, Chen M, Su YN, Hsu CY, Tsai FJ, Chern SR, Wu PC, Lee CC, Wang W.

Taiwan J Obstet Gynecol. 2010 Dec;49(4):473-80.

PMID: 21199750 [PubMed - indexed for MEDLINE]

11.

A case of 1p36 deletion syndrome accompanied with anomalous arrangement of the pancreaticobiliary duct.

Kawashima H, Kinjo N, Uejima H, Ioi H, Takekuma K, Nagae I, Ishii K, Itoi T, Numabe H.

Pancreas. 2011 Jan;40(1):171-3. No abstract available.

PMID: 21160384 [PubMed - indexed for MEDLINE]

12.

Severe lysosomal storage disease of liver in del(1)(p36): a new presentation.

Haimi M, Iancu TC, Shaffer LG, Lerner A.

Eur J Med Genet. 2011 May-Jun;54(3):209-13. Epub 2010 Dec 9.

PMID: 21145995 [PubMed - indexed for MEDLINE]

13.

1p36.32 rearrangements and the role of PI-PLC η 2 in nervous tumours.

Lo Vasco VR.

J Neurooncol. 2011 Jul;103(3):409-16. Epub 2010 Sep 29.

PMID: 20878447 [PubMed - indexed for MEDLINE]

14.

Polymicrogyria and infantile spasms in a patient with 1p36 deletion syndrome.

Saito Y, Kubota M, Kurosawa K, Ichihashi I, Kaneko Y, Hattori A, Komaki H, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M.

Brain Dev. 2011 May;33(5):437-41. Epub 2010 Aug 13.

PMID: 20708863 [PubMed - indexed for MEDLINE]

15.

1p36 Deletion Syndrome.

Battaglia A, Shaffer LG.

In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. GeneReviews [Internet].

Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-.

2008 Feb 01.

PMID: 20301370 [PubMed]

16.

1p36 deletion syndrome associated with Prader-Willi-like phenotype.

Tsuyusaki Y, Yoshihashi H, Furuya N, Adachi M, Osaka H, Yamamoto K, Kurosawa K.

Pediatr Int. 2010 Aug;52(4):547-50. doi: 10.1111/j.1442-200X.2010.03090.x.

PMID: 20113418 [PubMed - indexed for MEDLINE]

17.

Left ventricular noncompaction: a rare disorder in adults and its association with 1p36 chromosomal anomaly.

Dod HS, Bhardwaj R, Hummel M, Morise AP, Batish S, Warden BE, Beto RJ, Jain AC.

Am J Med Genet A. 2010 Jan;152A(1):191-5.

PMID: 20034097 [PubMed - indexed for MEDLINE]

18.

Molecular characterization of a monosomy 1p36 presenting as an Aicardi syndrome phenocopy.

Bursztejn AC, Bronner M, Peudener S, Grégoire MJ, Jonveaux P, Nemos C.

Am J Med Genet A. 2009 Nov;149A(11):2493-500.

PMID: 19842196 [PubMed - indexed for MEDLINE]

19.

Comparing two diagnostic laboratory tests for several microdeletions causing mental retardation syndromes: multiplex ligation-dependent amplification vs fluorescent in situ hybridization.

Cho EH, Park BY, Cho JH, Kang YS.

Korean J Lab Med. 2009 Feb;29(1):71-6.

PMID: 19262082 [PubMed - indexed for MEDLINE]

20.

Cytogenetic and array CGH characterization of de novo 1p36 duplications and deletion in a patient with congenital cataracts, hearing loss, choanal atresia, and mental retardation.

Chen E, Obolensky E, Rauen KA, Shaffer LG, Li X.

Am J Med Genet A. 2008 Nov 1;146A(21):2785-90.

PMID:

18924166

[PubMed - indexed for MEDLINE]

21.

Proximal interstitial 1p36 deletion syndrome: the most proximal 3.5-Mb microdeletion identified on a dysmorphic and mentally retarded patient with inv(3)(p14.1q26.2).

Shimajima K, Páez MT, Kurosawa K, Yamamoto T.

Brain Dev. 2009 Sep;31(8):629-33. Epub 2008 Oct 5.

PMID: 18835671 [PubMed - indexed for MEDLINE]

22.

Young-Simpson syndrome (YSS), a variant of del(1)(p36) syndrome?

Robinson DM, Meagher CC, Orlowski CC, Lagoe EC, Fong CT.

Am J Med Genet A. 2008 Jun 15;146A(12):1571-4.

PMID: 18470891 [PubMed - indexed for MEDLINE]

23.

Further delineation of deletion 1p36 syndrome in 60 patients: a recognizable phenotype and common cause of developmental delay and mental retardation.

Battaglia A, Hoyme HE, Dallapiccola B, Zackai E, Hudgins L, McDonald-McGinn D, Bahi-Buisson N, Romano C, Williams CA, Brailey LL, Zuberi SM, Carey JC.

Pediatrics. 2008 Feb;121(2):404-10. Erratum in: Pediatrics. 2008

May;121(5):1081. Braley, Lisa L [corrected to Brailey, Lisa L].

PMID: 18245432 [PubMed - indexed for MEDLINE]

24.

Spectrum of epilepsy in terminal 1p36 deletion syndrome.

Bahi-Buisson N, Guttierrez-Delicado E, Soufflet C, Rio M, Daire VC, Lacombe D, Héron D, Verloes A, Zuberi S, Burglen L, Afenjar A, Moutard ML, Edery P, Novelli A, Bernardini L, Dulac O, Nabbout R, Plouin P, Battaglia A.

Epilepsia. 2008 Mar;49(3):509-15. Epub 2007 Nov 21.

PMID: 18031548 [PubMed - indexed for MEDLINE]

25.

Monosomy 1p36 deletion syndrome.

Gajecka M, Mackay KL, Shaffer LG.

Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2007 Nov 15;145C(4):346-56. Review.

PMID: 17918734 [PubMed - indexed for MEDLINE]

26.

Identification of proximal 1p36 deletions using array-CGH: a possible new syndrome.

Kang SH, Scheffer A, Ou Z, Li J, Scaglia F, Belmont J, Lalani SR, Roeder E, Enciso V, Braddock S, Buchholz J, Vacha S, Chinault AC, Cheung SW, Bacino CA.

Clin Genet. 2007 Oct;72(4):329-38.

PMID: 17850629 [PubMed - indexed for MEDLINE]

27.

[Effect of carbamazepine on epilepsy with 1p36 deletion syndrome].

Nabatame S, Okinaga T, Imai K, Kamio N, Kagitani-Shimono K, Nagai T, Kurosawa K, Ozono K.

No To Hattatsu. 2007 Jul;39(4):289-94. Japanese.

PMID: 17633087 [PubMed - indexed for MEDLINE]

28.

Left-ventricular non-compaction in a patient with monosomy 1p36.

Thienpont B, Mertens L, Buyse G, Vermeesch JR, Devriendt K.
Eur J Med Genet. 2007 May-Jun;50(3):233-6. Epub 2007 Jan 27.
PMID: 17337261 [PubMed - indexed for MEDLINE]

29.

Cytogenetic genotype-phenotype studies: improving genotyping, phenotyping and data storage.

Feenstra I, Brunner HG, van Ravenswaaij CM.
Cytogenet Genome Res. 2006;115(3-4):231-9. Review.
PMID: 17124405 [PubMed - indexed for MEDLINE]

30.

Pemphigus vulgaris in a patient with 1p36 deletion syndrome.

Halpern AV, Bansal A, Heymann WR.
J Am Acad Dermatol. 2006 Nov;55(5 Suppl):S98-9. No abstract available.
PMID: 17052548 [PubMed - indexed for MEDLINE]

31.

Epilepsy and neurological findings in 11 individuals with 1p36 deletion syndrome.

Kurosawa K, Kawame H, Okamoto N, Ochiai Y, Akatsuka A, Kobayashi M, Shimohira M, Mizuno S, Wada K, Fukushima Y, Kawawaki H, Yamamoto T, Masuno M, Imaizumi K, Kuroki Y.
Brain Dev. 2005 Aug;27(5):378-82. Epub 2005 Apr 13.
PMID: 16023556 [PubMed - indexed for MEDLINE]

32.

Del 1p36 syndrome: a newly emerging clinical entity.

Battaglia A.
Brain Dev. 2005 Aug;27(5):358-61. Review.
PMID: 16023552 [PubMed - indexed for MEDLINE]

33.

FISH analysis of hematological neoplasias with 1p36 rearrangements allows the definition of a cluster of 2.5 Mb included in the minimal region deleted in 1p36 deletion syndrome.

Lahortiga I, Vázquez I, Belloni E, Román JP, Gasparini P, Novo FJ, Zudaire I, Pelicci PG, Hernández JM, Calasanz MJ, Odero MD.
Hum Genet. 2005 May;116(6):476-85. Epub 2005 Mar 3.

PMID: 15744521 [PubMed - indexed for MEDLINE]

34.

1p36 deletion syndrome with intestinal malrotation and annular pancreas.

Minami K, Boshi H, Minami T, Tamura A, Yanagawa T, Uemura S, Takifuji K, Kurosawa K, Tsukino R, Izumi G, Yoshikawa N.

Eur J Pediatr. 2005 Mar;164(3):193-4. Epub 2004 Nov 17. No abstract available.

PMID: 15717182 [PubMed - indexed for MEDLINE]

35.

Revisit on a distinctive chromosome 1p36 deletion syndrome: report of one case and review of the English literature.

Lee ML, Tsao LY, Wang BT, Lee MH, Chiu IS.

Int J Cardiol. 2004 Sep;96(3):477-80. Review. No abstract available.

PMID: 15301904 [PubMed - indexed for MEDLINE]

36.

Prenatal diagnosis of a fetus affected with Down syndrome and deletion 1p36 syndrome by fluorescence in situ hybridization and spectral karyotyping.

Hsieh LJ, Hsieh TC, Yeh GP, Lin MI, Chen M, Wang BB.

Fetal Diagn Ther. 2004 Jul-Aug;19(4):356-60.

PMID: 15192296 [PubMed - indexed for MEDLINE]

37.

A girl with 1p36 deletion syndrome and congenital fiber type disproportion myopathy.

Okamoto N, Toribe Y, Nakajima T, Okinaga T, Kurosawa K, Nonaka I, Shimokawa O, Matsumoto N.

J Hum Genet. 2002;47(10):556-9.

PMID: 12376748 [PubMed - indexed for MEDLINE]

38.

The human gamma-aminobutyric acid A receptor delta (GABRD) gene: molecular characterisation and tissue-specific expression.

Windpassinger C, Kroisel PM, Wagner K, Petek E.

Gene. 2002 Jun 12;292(1-2):25-31.

PMID: 12119096 [PubMed - indexed for MEDLINE]

39.

Loss of the SKI proto-oncogene in individuals affected with 1p36 deletion syndrome is predicted by strain-dependent defects in Ski^{-/-} mice.

Colmenares C, Heilstedt HA, Shaffer LG, Schwartz S, Berk M, Murray JC, Stavnezer E.

Nat Genet. 2002 Jan;30(1):106-9. Epub 2001 Dec 3.

PMID: 11731796 [PubMed - indexed for MEDLINE]

40.

Loss of the potassium channel beta-subunit gene, KCNAB2, is associated with epilepsy in patients with 1p36 deletion syndrome.

Heilstedt HA, Burgess DL, Anderson AE, Chedrawi A, Tharp B, Lee O, Kashork CD, Starkey DE, Wu YQ, Noebels JL, Shaffer LG, Shapira SK.

Epilepsia. 2001 Sep;42(9):1103-11.

PMID: 11580756 [PubMed - indexed for MEDLINE]

41.

Refined FISH characterization of a de novo 1p22-p36.2 paracentric inversion and associated 1p21-22 deletion in a patient with signs of 1p36 microdeletion syndrome.

Finelli P, Giardino D, Russo S, Gottardi G, Cogliati F, Grugni G, Natacci F, Larizza L.

Am J Med Genet. 2001 Apr 1;99(4):308-13.

PMID: 11251998 [PubMed - indexed for MEDLINE]

42.

Molecular refinement of the 1p36 deletion syndrome reveals size diversity and a preponderance of maternally derived deletions.

Wu YQ, Heilstedt HA, Bedell JA, May KM, Starkey DE, McPherson JD, Shapira SK, Shaffer LG.

Hum Mol Genet. 1999 Feb;8(2):313-21.

PMID: 9931339 [PubMed - indexed for MEDLINE]

資料3：東邦大学医学メディアセンター「診療ガイドライン」〈てんかん〉検索結果

1、

成人てんかんの薬物治療終結のガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2010

書誌：てんかん研究 27(3)：417-722. 2010

2、

てんかん治療ガイドライン 2010

作成機関：日本神経学会

発行年：2010

書誌：医学書院. 2010

3、

高齢者のてんかんの治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2010

4、

新規抗てんかん薬を用いたてんかんの薬物治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2010

書誌：てんかん研究 28(1)；48-65. 2010

5、

小児てんかんの薬物治療終結のガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2010

書誌：てんかん研究 28 (1)：40-47. 2010

6、

心因性非てんかん性発作（いわゆる偽発作）に関する診断・治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2009

7、

てんかんの診断ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2008

8、

てんかん外科の適応に関する指針

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2008

9、

内側側頭葉てんかんの診断と手術適応に関するガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2008

10、

てんかんを持つ妊娠可能年齢の女性に対する治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2007

11、

光感受性てんかんの診断・治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2005

12、

小児てんかんの包括的治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2005

13、

新皮質てんかんの外科治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2005

14、

成人てんかんにおける薬物治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2005

15、

成人てんかんの精神医学的合併症に関する診断・治療ガイドライン

作成機関：日本てんかん学会

発行年：2005

16、

てんかん治療ガイドライン

作成機関：日本神経学会

発行年：2002

書誌：臨床神経学 42(6)：549-597. 2002（旧版）

以上

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
「1p36欠失症候群の実態把握と合併症診療ガイドライン作成
（H23-難治-一般-213）」

平成23年度 第1回班会議プログラム

（平成23年11月23日（水）東京女子医科大学心臓血圧研究所2階、瞑想室）

1. 開会の挨拶	13:00	【研究代表者】東京女子医科大学統合医科学研究所		山本 俊至 准教授	
2. 研究発表	TIME	研究者	同席研究協力者 (●: 代理発表者)	発表演題	
座長 山本 俊至	1	13:05	山本 俊至 (東京女子医科大学統合医科学研究所)		<今年度の活動報告>
	2	13:20	平澤 恭子 (東京女子医科大学小児科)		<2次調査のまとめ: 療育に関して>
	3	13:35	前塚 義弘 (鳥取大学脳神経小児科)		<2次調査のまとめ: てんかんに関して>
	4	13:50	松尾 真理 (東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター)	● 島田 姿野 (東京女子医科大学 小児科)	<2次調査のまとめ: 合併症に関して>
		14:05 ~ 14:20	休 憩		
座長 山本 俊至	5	14:20	佐藤 康仁 (東京女子医科大学 医学部衛生学公衆衛生学(2))		<希少疾患、特に染色体異常症候群の疫学調査における一般的な問題点と今後の在り方について>
	6	14:30	星 佳芳 (北里大学医学部 衛生学公衆衛生学教室)		<インターネット上の情報収集と情報発信の在り方について>
	7	14:40	山本 俊至 (東京女子医科大学統合医科学研究所)	● 島田 姿野 (東京女子医科大学 小児科)	<家族会を対象としたアンケート調査結果について>
	8	14:50	山本 俊至 (東京女子医科大学統合医科学研究所)		<次年度に向けての方針>
3. 討論	15:00	今後の方針について			
4. 閉会	15:30				
【事務局】議事録作成・会計処理（交通費・会議出席謝金等）；篠原由梨					

難治性疾患克服研究事業
「1p36欠失症候群の実態把握と
合併症ガイドライン作成」研究班

平成23年度 第1回班会議
二次調査～奇形～

2011/11/23(水)

全国実態調査

<集計流れ>

- 一次調査
(小児神経学会
小児遺伝学会)
- 患者数84名
37施設
- 二次調査
(アンケート)
対象:医師
- 実態調査返返信
53名分
マイクロアレイ検査
35名
- 集計

鳥取県: 29,840出生あたり1人(2001~2010)
東京都: 60,000出生あたり1人(2002~2010)

全国の二次調査結果 性別、就学状況分布

集計人数 計53名 (男児18名、女児35名)
年齢 1~29歳

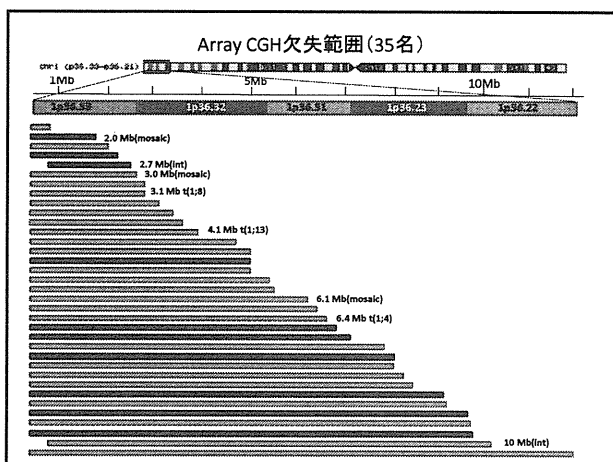
性別

男児 18名
女児 35名
女の子の方が多い

年齢分布

1~5	24名
6~12	12名
13~15	4名
16~18	5名
19~	8名

診断された年齢: 1ヶ月~27歳 (平均60.0カ月)
*ただし、10歳以下に限ると1~60カ月 (平均13.9カ月)
(診断方法: G-band 27名、FISH 24名、MLPA2名、array-CGH 20名、その他不明)



顔の特徴

特徴的な顔誌	33/40 (82.5%)	Pediatrics2008
深い眼窩	33名 / 33 (100%)	100%
尖った鼻	32 / 33 (97%)	100%
直線状鼻	27 / 33 (81%)	100%
顔面中部後退	25 / 33 (75%)	100%
小顎	24 / 33 (72%)	85%
短髪	10	
内眥角贅皮	23 / 33 (70%)	50%
幅広い鼻根	22	100%
耳介低位	22	40%
長い人中	18 / 33 (55%)	100%

合併症-1

心疾患

41名 (77%)

- 心室中隔欠損症 16
- 心房中隔欠損症 12
- 動脈管開存症 21
- 弁異常 3
- AS 1
- Ebstein奇形 4 (8%)
- 心筋症 1
- 心筋線密度障害 7 (13.7)
- Dilated cardiomyopathy 2 (4%)
- 大動脈縮窄症 1
- 肺高血圧症 3
- Valva洞の心室騎乗 1
- PFO 1
- 兩大血管右室圧縮 DORV 2 (4%)
- 左心室低形成 1
- 部分肺静脈逆流異常 1

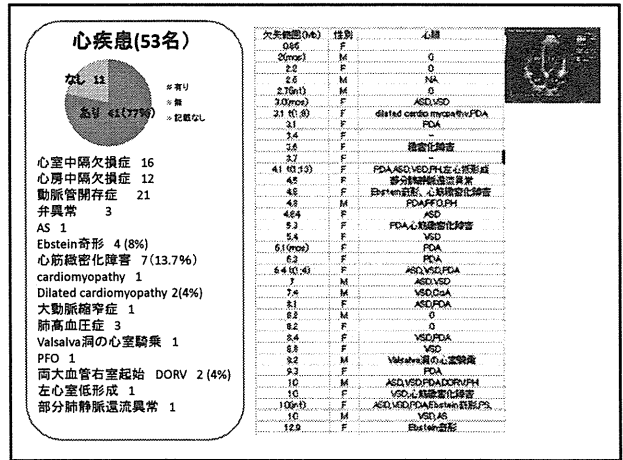
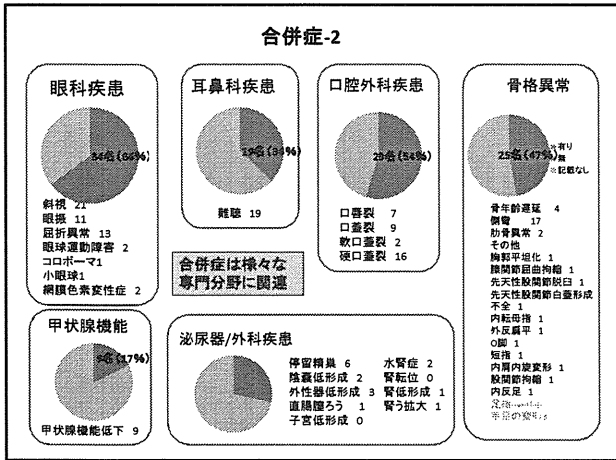
心エコー検査

頭部MRI検査

頭部構造異常

29名 (55%)

- 脳室拡大 16
- クモ膜 1
- 大脳皮質 4
- 脳梁 12
- 脳消化 9
- 脳室周囲 4
- その他
- 透明中隔のう陥 2
- 透明中隔欠損 1
- 前側頭部の萎縮 1
- 大脳、小脳萎縮 1
- 多小脳回 2
- 皮質形成異常 1
- ペルリガ 1
- 脈絡叢のう陥1
- キアリ奇形2型 1



Available online at www.sciencedirect.com
ScienceDirect
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS
Elsevier
European Journal of Medical Genetics 51 (2008) 605–608
http://www.elsevier.com/locate/ejmg

Letter to the editor
Left-ventricular non-compaction (LVNC): A clinical feature more often observed in terminal deletion 1p36 than previously expected

Table 1
Cardiac abnormalities in patients with monosomy 1p36

References	LVNC	CM	PFO	PDA	VSD	ASD	Ebstein anomaly	Valve anomalies	PS
Shapiro et al. [8]	2 (13.7%)	2 (8.3%)	-	2 (40%)	16 (30%)	12 (23%)	3 (8%)	2 (4.9%)	1 (8%)
Gajeska et al. [4]	-	18 (31%)	14 (24%)	16 (27%)	17 (29%)	5 (8%)	2 (3%)	2 (3%)	-
Kang et al. [6]	-	1 (20%)	1 (20%)	2 (40%)	2 (40%)	1 (20%)	-	-	1 (20%)
Thiepont et al. [9]	1 (100%)	-	-	-	-	-	-	-	-
Battaglia et al. [1]	11 (23%)	13 (27%)	-	6 (13%)	11 (23%)	13 (28%)	1 (2%)	10 (21%)	-

ASD, atrial septal defect; CM, cardiomyopathy; PDA, patent ductus arteriosus; PFO, patent foramen ovale; PS, pulmonary artery stenosis; VSD: ventricular septal defect.

RESEARCH ARTICLE
AMERICAN JOURNAL OF medical genetics
Ebstein Anomaly: Genetic Heterogeneity and Association With Microdeletions 1p36 and 8p23.1

Maria Cristina Digilio,^{1*} Laura Bernardini,² Francesca Lepri,³ Maria Grazia Alessandri,² Valentina Guida,² Anwar Baban,² Paolo Versacci,³ Rossella Capolino,³ Barbara Torres,³ Alessandro De Luca,³ Antonio Novelli,³ Bruno Marino,³ and Bruno Dallapiccola⁴

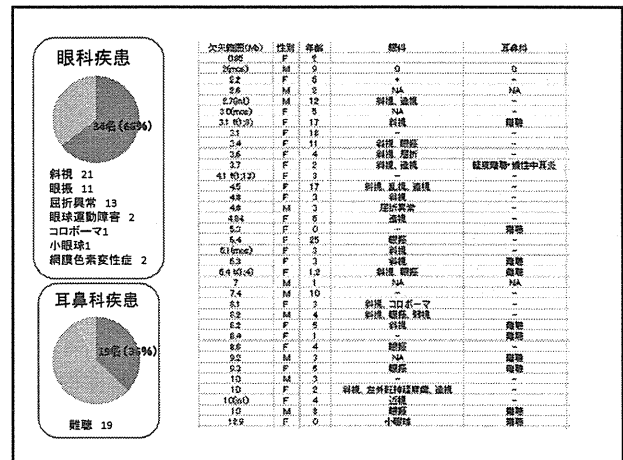
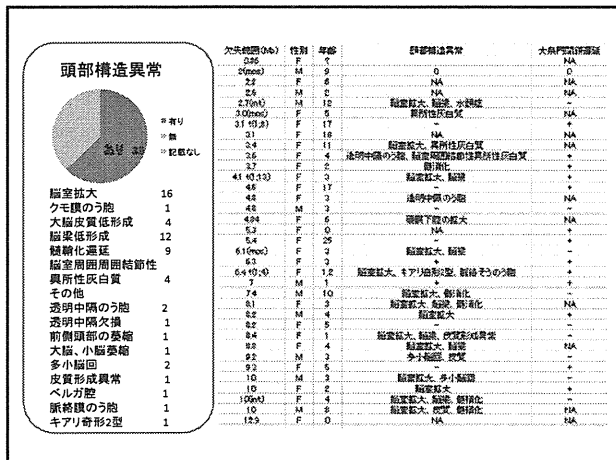
¹Medical Genetics and Pediatric Cardiology, Bambino Gesù? Pediatric Hospital, IRCCS, Rome, Italy
²Mendel Laboratory, Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Italy
³Departments of Pediatrics, Pediatric Cardiology, University La Sapienza, Rome, Italy

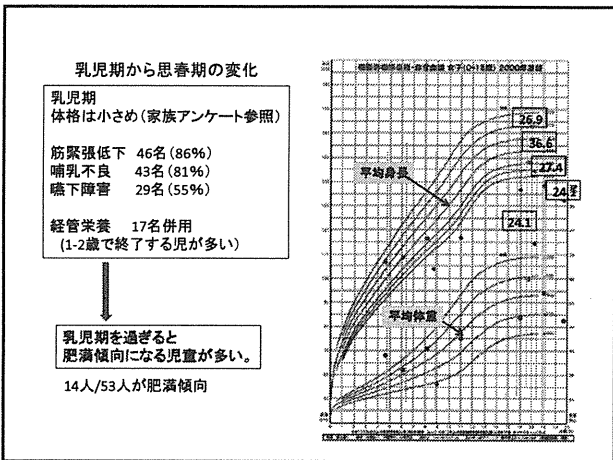
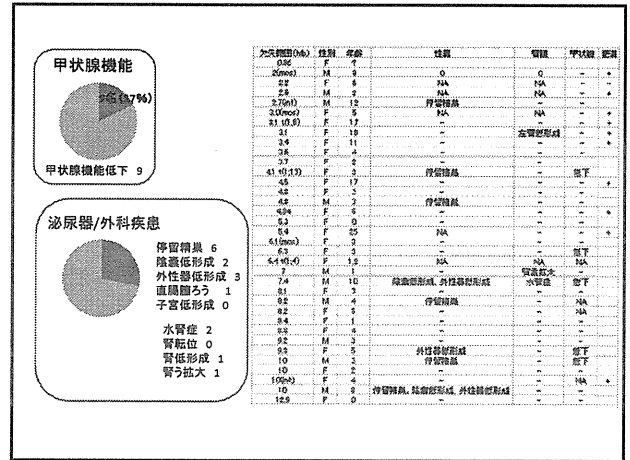
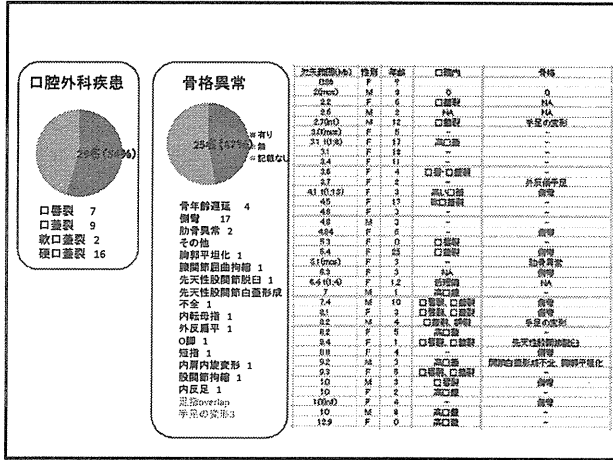
Received 3 May 2010; Accepted 1 May 2011

CASE REPORT
Pathologic Features of Dilated Cardiomyopathy with Localized Noncompaction in a Child with Deletion 1p36 Syndrome

F. Bennett Pearce, MD,¹ Silvio H. Litovsky, MD,¹ Robert J. Dabbs, MD,¹ Nathaniel Robin, MD,¹ Leon J. Duro, MD,¹ James F. George, PhD,² and James K. Kirklin, MD³

Departments of ¹Pediatrics, ²Pathology, ³Surgery and ⁴Clinical Genetics, University of Alabama School of Medicine, Birmingham, Ala., USA.





- ・消化器: S状過長症、鎖肛、腸管合流異常、NASH(肥満あり)
- ・重度のアトピー 2名
- ・思春期早発症2名
- ・外耳孔閉鎖、鼻腔狭窄
- ・欠歯

