

# 厚生労働科学研究費補助金研究報告書目次

## ・ 総括研究報告

- 致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究・・・・・・・・・・・・・・ 3  
研究代表者 澤井英明

## ・ 分担研究報告

- 1 . 重度胸郭形成不全を伴う第 14 染色体父性ダイソミー症候群の発症機序解明・・・・・・・・・・・・・・ 9  
研究分担者 緒方勤
- 2 . 致死性骨異形成症関連疾患の遺伝子解析・・・・・・・・・・・・・・ 14  
研究分担者 池川志郎
- 3 . 胎児超音波計測による長管骨長の基準値作成・・・・・・・・・・・・ 18  
研究分担者 室月淳、澤井英明、山田崇弘、堤誠司、佐藤秀平  
篠塚憲男、高橋雄一郎、佐世正勝
- 4 . 致死性骨異形成症の iPS 細胞作成に関する研究・・・・・・・・・・・・ 25  
研究分担者 妻木範行
- 5 . 致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究～  
2010 年骨系統疾患国際分類の和訳に関する検討・・・・・・・・ 27  
研究分担者 芳賀信彦
- 6 . 症例の収集と診断の支援システム構築・・・・・・・・・・・・・・ 31  
研究分担者 室月 淳、澤井英明、山田崇弘、堤 誠司、  
佐藤秀平、林 聡、篠塚憲男、高橋雄一郎、佐世正勝、鬼頭浩史、  
沼部博直、宮崎 治、緒方 勤、池川志郎、妻木範行、芳賀信彦  
研究協力者 西村 玄

7 .	胎児骨系統疾患の出生前診断と周産期ケアのガイドライン 作成に関する小委員会 平成 24 年度活動報告 . . . . .	3 3
	研究分担者 室月 淳、篠塚憲男、佐世正勝、林聡、山田崇 弘	
	研究代表者 澤井英明、	
8 .	致死性骨異形成症の発達調査 . . . . .	3 5
	研究代表者 澤井英明 研究協力者 潮田まり子 守井見奈	

. 研究成果の刊行に関する一覧表	. . . . .	4 9
------------------	-----------	-----

. 研究成果の刊行物・別冊	. . . . .	5 1
---------------	-----------	-----