

目 次

平成25年度構成員名簿
・総括研究報告書	
平成25年度総括研究報告
小崎 健次郎(慶應義塾大学・医学部・臨床遺伝学センター)	
・分担研究報告書	
1. 遺伝子変異陽性患者の全国分布の把握と登録
小崎 健次郎(慶應義塾大学・医学部・臨床遺伝学センター)	
2. ヒストンアセチル化・メチル化異常症の検出法に関する研究
吉浦 孝一郎(長崎大学大学院医歯薬学総合研究科)	
3. Ras/MAPKシグナル伝達異常関連症候群に関する研究
松原 洋一(独立行政法人国立成育医療研究センター・研究所)	
4. 先天性異常の疾患群に関する調査研究に関する研究;インプリンティング異常症
緒方 勤(浜松医科大学・小児科)	
5. Prader-Willi 症候群と Angelman 症候群との診断基準と 健康チェックの手引き作成に関する研究
齋藤 伸治(名古屋市立大学大学院・医学研究科)	
6. インプリンティング異常症ベックウィズ・ビーデマン症候群に関する研究
副島 英伸(佐賀大学医学部分子生命学講座)	
7. マルファン症候群類縁疾患の患者レジストリー
森崎 裕子(国立循環器病研究センター研究所)	
8. マルファン症候群の日本人に適した診断基準と治療指針の作成
武田 憲文(東京大学医学部附属病院・循環器内科)	
9. 染色体脆弱症候群に関する研究
松浦 伸也(広島大学・原爆放射線医科学研究所)	
10. 「疾患特異的成長手帳」作成に関する研究
小崎 里華(独立行政法人国立成育医療研究センター・器官病態系内科部・遺伝診療科)	
11. ヤング・シン普森症候群の診療指針と情報・検体共有のためのシステムの検討
黒澤 健司(地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター・遺伝科)	
12. 先天性異常症候群の疾患特異的情報の患者家族への提供に関する研究
大橋 博文(埼玉県立小児医療センター・遺伝科)	
13. 先天異常症候群を有する患者の情報共有に関する研究 - 医療機関における集団外来 -
水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院・臨床第一部)	
14. ウィリアムズ症候群における新しい合併症の発見
岡本 伸彦(地方独立行政法人大阪府立病院機構・大阪府立母子保健総合医療センター)	
15. 上信越成育医療施設としての支援機能および Wolf-Hirschhorn 症候群に関する研究
古庄 知己(信州大学医学部・遺伝子診療部)	
16. 国内既承認薬ライブラリーを用いた治療薬スクリーニング
佐谷 秀行(慶應義塾大学医学部先端医科学研究所)	
17. 先天性異常の疾患群の診療指針と治療法開発をめざした疾患 iPS 細胞の作製
赤松 和土(慶應義塾大学医学部生理学教室)	
18. 研究全体をカバーする倫理的な共通のフレームワークの作成と 検体管理に関する研究
増井 徹(独立行政法人医薬基盤研究所 難病・疾患資源研究部)	

. 資料	
資料 1 : 診断の手引き	
資料 2 : 診療の手引き (疾患特異的成長手帳)	
. 研究成果の刊行に関する一覧表	
. 研究成果の刊行物・別冊	