

目 次

・総括研究報告書

遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究
辻 省次

1

・テーマ別研究報告書

次世代シーケンサー解析拠点の役割・必要性・意義について
松本直通、松田文彦、松原洋一、梅澤明弘、辻 省次

次世代シーケンサーを用いる遺伝学的検査における倫理的課題
斎藤加代子、福島義光、武藤香織、難波栄二、森田啓行、山内泰子

大学などの研究室で行う遺伝学的検査の品質管理に関する課題
宮地勇人、難波栄二

特定疾患調査研究班との連携、遺伝学的検査の依頼のシステム、ゲートキーパーの
必要性
後藤雄一

次世代シーケンサーを用いる遺伝学的検査の技術的課題に関する検討
松本直通、小崎健次郎、斎藤加代子、福島義光、難波栄二

患者登録（レジストリー）変異データベース構築に関する課題
松田文彦、松原洋一

・分担研究報告書

1．国立高度専門医療研究センターにおける遺伝学的検査提供に関する検討
松原洋一

2．小児希少遺伝性難病に対する遺伝学的検査の開発と全国展開
奥山虎之

3．Leigh 脳症 6 4 例における原因遺伝子の検討
後藤雄一

4．遺伝性神経筋疾患におけるゲノム解析研究
斎藤加代子

5．大学などの研究室で行う遺伝学的検査の品質管理に関する研究
宮地勇人

6．細胞遺伝学的検査の提供体制の研究
福島義光

7．家族性腫瘍の遺伝学的検査の提供体制に関する研究
古川洋一

- 8 . 遺伝性疾患の遺伝学的検査の提供体制に関する研究
難波栄二
- 9 . 遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究
秋山真志
- 10 . 遺伝学的検査による難聴の分子病態の解明
野口佳裕
- 11 . 循環器領域への次世代型シーケンス遺伝学的検査導入にかかる問題点に関する研究
森田啓行
- 12 . 海外の状況・動向に関する研究
小崎健次郎
- 13 . 神経疾患における遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究
青木正志
- 14 . 次世代シーケンサー時代に予想される神経変性疾患遺伝子解析
小野寺 理
- 15 . 日本人の遺伝子変異データベースの構築
松田文彦
- 16 . 遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究
梅澤明弘
- 17 . 全エクソーム解析により解決できた原因不明の周産期異常家系
松本直道
- 18 . 小児病院におけるマイクロアレイ染色体検査実施状況
岡本伸彦
- 19 . 遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究
山内泰子
- 20 . 次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査の倫理的課題の研究
武藤香織

・研究成果の刊行に関する一覧表

・班構成員名簿