

目 次

I. 委託業務成果報告(総括)

小児科・産科領域疾患の大規模遺伝子配列解析ネットワークと エピゲノム解析拠点整備に関する研究 松原 洋一 (資料) ChIP-seq解析プロトコルの整備 など	1
--	---

II. 委託業務成果報告(業務項目)

1. 小児難病の遺伝的背景解明へ向けての家系収集とエクソーム解 析に関する研究 呉 繁夫	9
2. 次世代シーケンサーを駆使した先天性疾患の遺伝子解析と 病態解明に関する研究 青木 洋子	12
3. 次世代シーケンサー解析基盤の整備に関する研究 中山 啓子	16
4. 神経変性疾患・遺伝性筋疾患の遺伝子解析に関する研究 青木 正志	19
5. 遺伝子解析ネットワーク体制とデータベースの構築に関する研究 梅澤 明弘	21
6. 異常妊娠の解析と日本人正常妊娠リファレンスデータの整備・ エピゲノム解析手法の開発に関する研究 奏 健一郎	23
7. 性分化異常、小児内分泌疾患、先天奇形症候群に関する情報 収集と解析 深見 真紀	30
8. 新生児消化管アレルギー児の腸内細菌のメタゲノム解析 に関する研究 松本 健治	40
9. 遺伝性眼疾患の遺伝子変異の検索に関する研究 東 範行	43
10. 先天性免疫不全症の情報収集と解析に関する研究 藤原 成悦、小野寺 雅史	45
11. 胆道閉鎖症、細胞医療に用いる細胞の安全性評価 に関する研究 田上 昭人	49
12. 難治性・先天性皮膚疾患に関する全エクソーム解析研究 新関 寛徳	53

13.	本邦における適正かつ持続可能な遺伝子診断体制構築に関する研究 小崎 健次郎	57
14.	希少難病遺伝子診断法の開発に関する研究 小原 収	60
15.	小児内分泌疾患、先天奇形症候群に関する情報収集と解析 緒方 勤	66
16.	次世代シーケンサーを用いた新規膵炎関連遺伝子異常の探索に関する研究 正宗 淳 (資料)慢性膵炎患者におけるCFTR遺伝子多型 など	72
17.	次世代シーケンサーを駆使した希少遺伝性難病の原因解明に関する研究 新堀 哲也	77
18.	染色体異常の発生メカニズムに関する研究 倉橋 浩樹	80
19.	早産の予防、治療を目的とした次世代シーケンサーの活用に関する研究 齋藤 滋	83
III.	学会等発表実績	87
IV.	研究成果の刊行物・別刷	108

