

目 次

I . 総括研究報告

マイクロアレイ染色体検査でみつける染色体微細構造異常症候群の 診療ガイドラインの確立	----- 1
---	---------

研究代表者・倉橋浩樹（藤田保健衛生大学・総合医科学研究所
・分子遺伝学研究部門・教授）

（資料1）事業の概要

（資料2）対象疾患のリスト

（資料3）診断基準、重症度判定基準の例

（資料4）難病情報センターのウェブサイト

（資料5）研究代表者のウェブサイト

II . 分担研究報告

1 . 先天異常疾患のマイクロアレイ染色体検査の臨床運用	----- 29
------------------------------	----------

研究分担者・大橋博文（埼玉県立小児医療センター遺伝科・科長）

2 . 腫瘍発生を合併したSmith-Magenis症候群の2例	----- 45
----------------------------------	----------

研究分担者・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・部長）

3 . WAGR症候群の実態把握について	----- 49
----------------------	----------

研究分担者・山本俊至（東京女子医科大学統合医科学研究所
・准教授）

4 . マイクロアレイ染色体検査でみつける染色体微細構造異常症候群の 診療ガイドラインの確立に関する研究	----- 59
---	----------

研究分担者・涌井敬子（信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室
・講師）

III．研究成果の刊行に関する一覧表	-----	61
IV．研究成果の刊行物・別刷	-----	71