

目 次

I. 平成28年度構成員名簿	1
II. 総括研究報告書	
平成28年度総括研究報告	3
小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)	
III. 分担研究報告書	
1. スーナン症候群関連疾患の研究	27
松原 洋一 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 研究所)	
2. 「マルファン症候群」「ロイス・ディーツ症候群」	29
森崎 裕子 (公益財団法人日本心臓血管研究振興会附属 榊原記念病院 臨床遺伝科)	
3. データベースの構築、疫学・生物統計学、ウェブサイトによる公開、倫理的な共通基盤のバックアップ	33
増井 徹 (慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)	
4. 視覚器の異常を主徴とする奇形症候群の研究	36
仁科 幸子 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科)	
5. ワルデンブルグ症候群1型の非典型的な遺伝的原因の解明	41
松永 達雄 (独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部)	
6. 診療の手引き (疾患特異的成長手帳) 作成に関する研究	45
小崎 里華 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 遺伝診療科)	
7. RASopathies における遺伝子診断と臨床症状の検討	49
青木 洋子 (国立大学法人東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野)	
8. 上顎・下顎の異常を主徴とする奇形症候群に関する研究	52
森山 啓司 (国立大学法人東京医科歯科大学大学院顎顔面矯正学分野)	
9. 9q34欠失症候群 (Kleefstra症候群) の診断と医療管理	55
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)	
10. 先天異常症候群の診断とケア: プラダーウィリー症候群非典型例の診断	57
大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)	
11. エーラス・ダンロス症候群など結合織の異常を主徴とする奇形症候群およびコフィン・サイリス症候群	60
古庄 知己 (国立大学法人信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター)	
12. 国際標準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討: インプリンティング異常症	71
緒方 勤 (国立大学法人浜松医科大学 小児科)	
13. Angelman 症候群および Prader-Willi 症候群の体系的診断法の確立	77
齋藤 伸治 (公立大学法人名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野)	
14. 多発関節拘縮を伴う先天異常症候群に関する研究	80
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 兼 発達障害研究所)	
15. 歌舞伎症候群の新規合併症について	83
岡本 伸彦 (地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 遺伝診療科)	
16. 真性小頭症の発症機序に関する研究	86
松浦 伸也 (国立大学法人広島大学 原爆放射線医科学研究所)	
17. 過成長を主徴とする奇形症候群に関する研究	89
副島 英伸 (国立大学法人佐賀大学医学部分子生命科学講座)	
18. 歌舞伎症候群の新規原因遺伝子変異の	92
吉浦 孝一郎 (国立大学法人長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野)	
19. ハーラーマン・ストライフ症候群の診療指針の策定	95
沼部 博直 (国立大学法人お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系)	

20. 指定難病検討委員会並びに難病対策委員会における難病対策の論点整理—テキストマイニングを用いた各検討会議議事録の分析から—	96
樋野村亜希子（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病資源研究室）	
21. 脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患の診療指針作成に関する研究	101
難波 栄二（国立法人大学鳥取大学 生命機能研究支援センター）	
IV. 研究成果の刊行に関する一覧表資料	105