

# 目 次

I. 総合研究報告書	
1. 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	5
小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)	
2. スーナン症候群類縁疾患 (Rasopathies) に関する研究	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)	
3. 「マルファン症候群」「ロイス・ディーツ症候群」	31
森崎 裕子 (公益財団法人日本心臓血圧研究振興会附属 榊原記念病院 臨床遺伝科)	
4. 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	39
増井 徹 (慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)	
5. 視覚器の異常を主徴とする奇形症候群の研究	43
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)	
6. ワルデンブルグ症候群の遺伝学的背景と臨床像の関係に関する研究	49
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)	
7. 診療の手引き (疾患特異的成長手帳) 作成に関する研究	57
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)	
8. RASopathies における遺伝子診断と臨床症状の検討	63
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)	
9. 上顎・下顎の異常を主徴とする奇形症候群に関する研究	67
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)	
10. 先天異常症候群：トリーチャーコリンズ症候群・KBG症候群・9q34欠失症候群の医療管理に関する研究	73
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)	
11. 先天異常症候群の診断とケア：教育的配慮も含めた研究	76
大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)	
12. 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・サイリス症候群に関する研究	81
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)	
13. インプリンティング異常症	98
緒方 勤 (国立大学法人浜松医科大学 小児科)	
14. Angelman 症候群および Prader-Willi 症候群と類似疾患の体系的診断法の確立	109
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)	
15. 先天異常症候群の臨床診断と診療指針及び患者家族会を通じた包括的医療に関する研究	114
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)	
16. 先天奇形症候群の臨床的検討と診療指針作成	118
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)	
17. PCS (MVA) 症候群と真性小頭症の発症機序に関する研究	121
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)	
18. 過成長を主徴とする奇形症候群に関する研究	125
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)	
19. 歌舞伎症候群に関する研究	133
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)	
20. ハーラーマン・ストライフ症候群の診療指針の策定	142
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)	
21. ウェブサイトを介した患者の難病研究への橋渡しプロジェクト・患者由来研究資源活用のための基盤整備	144
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)	

2 2. 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.....	149
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)	
II. 研究成果の刊行に関する一覧表資料.....	156