

目次

I. 総括研究報告

機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の表現型スペクトラムに関する研究-----	1
長谷川奉延	

II. 分担研究報告

1 . 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の実態調査に関する研究-----	4
長谷川奉延、高橋裕、室谷浩二、石井智弘、坂元好昭	
(資料 1 - 1) 一次調査結果概要	
(資料 1 - 2) 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患 疫学 2 次調査票 McCune-Albright 症候群	
(資料 1 - 3) 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患 疫学 2 次調査票 線維性骨異形成症	
(資料 1 - 4) 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患 疫学 2 次調査票 自律性機能性卵巢嚢腫 参照)	
2 . 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の試料収集に関する研究-----	10
石井智弘、高橋裕、室谷浩二、坂元好昭	
3 . 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の機能亢進型 GNAS 変異の検出に-----	12
関する研究 1 : 自律性卵巢嚢腫	
石井智弘、室谷浩二、鳴海覚志	
(資料 3 - 1) The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society / The 50th Annual Meeting of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology 抄録	
(資料 3 - 2) The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society / The 50th Annual Meeting of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology 発表パワーポイント	
4 . 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の機能亢進型 GNAS 変異の検出に-----	23
関する研究 2 : 機能性下垂体腺腫 (先端巨大症)	
高橋裕、鳴海覚志	
5 . McCune-Albright 症候群患者会との連携に関する研究-----	25

長谷川奉延、石井智弘

(資料5 - 1) 患者会とのメールやり取り 1

(資料5 - 2) 患者会とのメールやり取り 2

(資料5 - 3) 患者会活動状況(産経新聞 10月2日記事)

III.	研究成果の刊行に関する一覧表-----	30
-------------	---------------------	----