

## 目 次

### I. 総括研究報告

マイクロアレイ染色体検査で見つか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）対象疾患のリスト

（資料2）エクソームの定量データの例

### II. 分担研究報告

#### 1. マイクロアレイ染色体検査の臨床運用:

常染色体劣性遺伝病の診断経験も含めて	13
--------------------	----

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. マイクロアレイ染色体検査も含めた診療で用いる

包括的遺伝学的検査の説明書・同意書	19
-------------------	----

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. 16p11.2 欠失・重複症候群の実態把握について

	34
--	----

研究分担者・山本俊至（東京女子医科大学総合医科学研究所  
・教授）

#### 4. マイクロアレイ染色体検査で見つか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

	41
--	----

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

	44
--	----

