

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）定量的エクソームXHMMのデータとマイクロアレイの比較	
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と 2q37欠失症候群の診断基準作成について	----- 15
研究分担者・大橋博文（埼玉県立小児医療センター遺伝科・部長）	
2. SATB2異常症の診療ガイドライン	----- 25
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. 染色体微細欠失・重複症候群の診断システムについて	----- 29
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 ・教授）	
4. マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の留意点と活用 ～劣性遺伝性疾患，片親性ヘテロダイソミー診断への応用～	- 37
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	----- 41
IV. 研究成果の刊行物・別刷	----- 45