

## (資料1)

## マイクロアレイ染色体検査でみつけ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

	対象疾患リスト	担当
1	1p36欠失症候群	山本俊至
2	1q44欠失症候群	大橋博文
3	2p15-p16.1欠失症候群	大橋博文
4	Feingold症候群(2p24.3欠失)	涌井敬子
5	2q23.1欠失症候群( <i>MBD5</i> )	涌井敬子
6	2q24.2-q24.3欠失/重複症候群( <i>SCN1A</i> )	山本俊至
7	2q32.1-q33.3欠失/重複症候群( <i>SATB2</i> )	黒澤健司
8	2q37欠失症候群	大橋博文
9	3p21.31欠失症候群	大橋博文
10	4p16欠失(Wolf-Hirschhorn症候群)	涌井敬子
11	Cri-du-chat症候群(5pサブテロメア欠失)	涌井敬子
12	5q14.3欠失症候群( <i>MEF2C</i> )	山本俊至
13	5q31欠失症候群	山本俊至
14	8pサブテロメア欠失	黒澤健司
15	Langer-Giedion症候群(8q24.11欠失)	倉橋浩樹
16	11p12-p14欠失症候群	山本俊至
17	Jacobsen症候群(11qサブテロメア欠失)	倉橋浩樹
18	16p11.2欠失/重複症候群	山本俊至
19	Miller-Dieker症候群(17pサブテロメア欠失)	黒澤健司
20	17p13.1欠失症候群( <i>GABARAP</i> )	黒澤健司
21	Smith-Magenis症候群(17p11.2欠失)	黒澤健司
22	Potocki-Lupski症候群(17p11.2重複)	涌井敬子
23	21qサブテロメア欠失症候群	黒澤健司
24	Emanuel症候群(11/22混合トリソミー)	倉橋浩樹
25	22q11.2重複症候群	倉橋浩樹
26	Cat eye症候群(22q11テトラソミー)	倉橋浩樹
27	Phelan-McDermid症候群(22q13欠失)	大橋博文
28	Xp11.3-p11.4欠失( <i>MAOA, MAOB, CASK</i> )	涌井敬子
29	Xq11.1欠失症候群( <i>ARHGEF9</i> )	山本俊至
30	MECP2重複症候群(Xq28重複)	倉橋浩樹
31	9q34欠失症候群	黒澤健司
32	1q重複症候群	涌井敬子