

目 次

I. 総括研究報告

ジュベール症候群およびジュベール症候群関連疾患の診療支援と診療ガイドライン作成・普及のための研究 ----- 1

伊藤雅之

(資料1) ジュベール症候群関連疾患診断基準

(資料2) MECP2重複症候群のアンケート調査用紙

II. 分担研究報告

1. ジュベール症候群関連疾患の遺伝子解析、診療支援の整備 ----- 10

伊藤雅之

2. ジュベール症候群関連疾患の診療ガイドライン作成 ----- 12

岡 明

3. ジュベール症候群関連疾患の疫学研究、重症度評価法の確立 ----- 13

岩崎裕治

4. MECP2重複症候群の疫学研究 ----- 14

伊藤雅之

5. レット症候群とMECP2重複症候群の臨床基準の作成 ----- 15

松石豊次郎

6. レット症候群とMECP2重複症候群の遺伝子診断と遺伝疫学調査 ----- 16

高橋 悟

7. レット症候群とMECP2重複症候群の臨床像解析 ----- 17

青天目 信

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 19