

目次

I. 総括研究報告	
先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究……………	1
慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授 小崎健次郎	
II. 分担研究報告	
1. ヌーナン症候群関連疾患の研究……………	27
国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所 研究所長 松原洋一	
2. 循環器疾患を主徴とする先天異常症候群……………	31
公益財団法人日本心臓血圧研究振興会附属榊原記念病院 総合診療部 臨床遺伝科 医長 森崎裕子	
3. 疫学・生物統計学、ウェブサイトによる公開、倫理的な共通基盤のバックアップ……………	35
慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授 増井徹	
4. 視覚器の異常を主徴とする先天異常症候群……………	38
国立研究開発法人国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科 医長 仁科幸子	
5. 聴覚器の異常を主徴とする先天異常症候群 難聴の遺伝学的検査によ CHARGE 症候群と診断された症例の臨床像……………	42
独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長 松永達雄	
6. データベース機能の統合……………	47
国立研究開発法人国立成育医療研究センター 生体防御系内科部遺伝子診療科 診療部長 小崎里華	
7. RAS 信号伝達系に関連する先天異常症候群等、東北地方成育施設としての支援機能 コストロ症候群・ Cardio-facio-cutaneous 症候群・ Noonan 症候群……………	50
国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科 遺伝医療学分野 教授 青木洋子	
8. 上顎・下顎の異常を主徴とする奇形症候群に関する研究……………	53
国立大学法人東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 教授 森山啓司	
9. 京浜地区成育医療施設としての支援機能 Beare-Stevenson 症候群における Tracheal cartilaginous sleeve ……………	55
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 黒澤健司	
10. 集団外来を通じたウィリアムズ症候群・ソトス症候群患者家族支援……………	58
埼玉県立小児医療センター遺伝科 科長兼部長 大橋博文	
11. エーラス・ダンロス症候群など結合織の異常を主徴とする奇形症候群 およびコフィン・シリス症候群……………	61
国立大学法人信州大学・医学部遺伝医学教室 教授 古庄知己	
12. 先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究 インプリンティング異常を主徴とする先天異常症候群 第 14 番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患、シルバーラッセル症候群……………	68
国立大学法人浜松医科大学・医学部医学科 小児科学講座 教授 緒方勤	
13. Angelman 症候群の遺伝学的群による臨床症状の違い……………	73
公立大学法人名古屋市立大学 大学院医学研究科 新生児・小児医学分野 教授 齋藤伸治	
14. モワット・ウィルソン 症候群症候群の臨床診断に資する指趾及び皮膚所見……………	75
愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部 非常勤研究員 水野誠司	
15. 頭蓋縫合早期癒合を伴った Au-Kline 症候群……………	78
地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 遺伝診療科 主任部長・研究所所長 岡本伸彦	
16. PCS (MVA) 症候群の遺伝的異質性に関する研究……………	81

国立大学法人広島大学・原爆放射線医科学研究所 教授 松浦伸也	
17. 過成長を主徴とする先天異常症候群	84
国立大学法人佐賀大学・医学部分子生命科学講座 教授 副島英伸	
18. 九州地区、成育医療施設としての支援機能、補助診断としての遺伝子診断 ヒストンアセチル化・メチル化異常症による先天異常症候群－歌舞伎症候群.....	88
国立大学法人長崎大学・原爆後障害医療研究所 教授 吉浦孝一郎	
19. 医療法改正に伴う検体検査の精度管理に関する周知状況	92
国立大学法人滋賀医科大学 倫理審査室 事務補佐員 樋野村亜希子 (資料) 医療法改正に伴う検体検査の精度管理の周知に関するアンケート用紙	
20. ハーラマン・ストライフ症候群の診療指針に関する学際的・網羅的検討 遺伝カウンセリングに役立つ説明資料の作成.....	101
東京医科大学・東京医科大学病院遺伝子診療センター 准教授 沼部博直	
21. 脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患の遺伝カウンセリング体制構築に関する研究.....	103
国立大学法人鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター 助教 足立香織	
22. 結合組織疾患の QOL 向上に向けた包括的研究 北陸地区成育医療施設としての支援機能	106
金沢大学附属病院 遺伝診療部 特任教授 渡邊淳	
23. 中隔視神経形成異常症	108
昭和大学医学部小児科学講座 准教授 加藤光広	
III.研究成果の刊行に関する一覧表	110