

目 次

I . 総括研究報告

染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築

----- 1

研究代表者・倉橋浩樹（藤田医科大学・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 . 染色体微細欠失重複症候の包括的ケアの検討

----- 19

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 . Smith-Magenis症候群の成人期における医療管理

----- 31

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

----- 33

研究分担者・山本俊至（東京女子医科大学
遺伝子医療センターゲノム診療科・教授）

4 . 染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築

----- 40

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 ----- 43

