

(資料1)

表1

染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築

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