

## 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）友だちマップのサイト

（資料2）オンライン家族会のチラシ

（資料3）マイクロアレイ染色体検査のガイドライン案

### 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：

本人への疾患情報提供の実態調査

----- 16

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. 次世代シーケンスによる染色体微細構造異常の一元的評価

----- 18

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. WAGR症候群家族会の活動支援と本邦における実態調査

----- 20

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

----- 28

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	-----	33
IV. 研究成果の刊行物・別刷	-----	40