

## 目 次

### I. 総括研究報告

先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握：

Reverse phenotyping を包含したアプローチ

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・1

### II. 分担研究報告

#### 1. ヌーナン症候群関連疾患の研究

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・19

#### 2. エーラス・ダンロス症候群、マルファン症候群の診断と臨床情報採集、

先天異常症候群、疾患ガイドラインの改定、疾患レジストリ作成

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・22

#### 3. 視覚器の異常を伴う先天異常症候群の臨床像と病態の解析

国立研究開発法人国立成育医療研究センター

病院・感覚器・形態外科部眼科・医長 仁科幸子・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・25

#### 4. 難聴を主症状とする CHARGE 症候群の Reverse phenotyping による

乳幼児期の自然歴と合併症の解明

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・29

#### 5. 診療の手引き（疾患特異的成長手帳）作成に関する研究

国立研究開発法人国立成育医療研究センター

病院・生体防御系内科部 遺伝診療科 診療部長 小崎里華・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・33

#### 6. 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・CFC 症候群、先天異常症候群

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・・・・・・・・・・・・・36

#### 7. 上顎・下顎の異常を主徴とする奇形症候群に関する研究

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・・・・・・・・・・・・・39

#### 8. Kabuki 症候群 100 例の遺伝学的解析と臨床像

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・41

#### 9. 先天異常症候群の本人への疾患情報開示とソトス症候群の側弯に関する検討

埼玉県立小児医療センター遺伝科 科長兼部長 大橋博文・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・44

#### 10. 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

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・48

#### 11. 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、先天異常症候群等

国立大学法人浜松医科大学・医学部小児科 教授 緒方勤・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・54

#### 12. インプリンティング異常を主徴とする先天異常症候群の遺伝学的臨床的検討

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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・59

#### 13. モワット・ウィルソン症候群の成長曲線の作成

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

愛知県医療療育総合センター中央病院 副院長 水野誠司・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・62

#### 14. ルビンシュタイン・テイビ症候群における長期的合併症

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（研究所）

遺伝診療科 主任部長・研究所所長 岡本伸彦・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・65

#### 15. 早老症を呈する MVA 症候群の新規遺伝子 CDC20 の同定

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・・・・・・・・・・・・・68

#### 16. 過成長を主徴とする先天異常遺伝子疾患

国立大学法人佐賀大学・医学部 教授 副島英伸・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・70

|  |     |
|--|-----|
| 17. 歌舞伎症候群の疾患レジストリ作成と<br>診療ガイドライン・重症度分類の改定へむけてのデータ取得<br>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                                  | 74  |
| 18. ハーラマン・ストライフ症候群の診療ガイドライン・重症度分類の改定,<br>遺伝カウンセリングに資する先天異常症候群画像資料の作成<br>東京医科大学・遺伝診療センター・教授 沼部 博直                         | 76  |
| 19. 難病指定医の難病データベースに対する認識調査<br>滋賀医科大学倫理審査室・事務補佐員 樋野村亜希子   | 78  |
| 20. 脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患の診療ガイドラインの改定と患者レジストリーの作成<br>国立大学法人鳥取大学 研究推進機構 教授 難波栄二   | 87  |
| 21. 北陸地区成育医療施設としての支援機能<br>Ehlers-Danlos 症候群。骨系統を主徴とする先天異常症候群<br>金沢大学附属病院 遺伝診療部 特任教授 渡邊淳                                  | 90  |
| 22. 中隔視神経形成異常症・ドモルシア症候群<br>昭和大学医学部小児科学講座 教授 加藤光広   | 92  |
| 23. 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<br>国立精神神経医療研究センター・メディカルゲノムセンター 特任研究員 増井徹  | 95  |
| 24. 診療ガイドライン・重症度分類改定のための先天異常症候群患者からの情報収集<br>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<br>愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科 医長 上原朋子 | 97  |
| 25. 先天異常症候群の自然歴・合併症に関する支援ツールの把握と検討<br>国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院・遺伝カウンセラー 渡辺智子   | 99  |
| Ⅲ研究成果の刊行に関する一覧表  | 101 |