

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）レジストリ「友だちマップ」

（資料2）オンライン家族会のまとめ

（資料3）成人期の調査のためのアンケート

（資料4）マイクロアレイ染色体検査のガイダンス

II. 分担研究報告

1. 染色体微細欠失重複症候群の包括的ケアの検討

----- 43

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. 次世代シーケンスとマイクロアレイ染色体の組み合わせによる

染色体微細構造解析 ----- 48

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. 日本人において疾患概念が未確立の染色体サブテロメア欠失

----- 50

進行性白質脳症の研究成果情報収集と診断支援

----- 56

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

----- 70

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 ----- 75

IV. 研究成果の刊行物・別刷 ----- 78