

## 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 理事 松原洋一・・・・・・・・・・・・・・・34

#### 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

公益財団法人榊原記念財団附属榊原記念病院

臨床遺伝科 科長 森崎裕子・・・・・・・・・・・・・・・37

#### 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、眼合併症の長期管理

国立研究開発法人国立成育医療研究センター

小児外科系専門診療部眼科 診療部長 仁科幸子・・・・・・・・・・・・・・・43

#### 4. 耳鼻咽喉科関連の先天異常症候群の自然歴と随伴症状

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・・・・・・・・・・・・・・・48

#### 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

遺伝診療科 診療部長 小崎里華・・・・・・・・・・・・・・・52

#### 6. RAS 信号伝達系に関連する先天異常症候群等、東北地区成育医療施設としての支援機能

- コステロ症候群・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・・・・・・・・・・・・56

#### 7. 上顎・下顎の異常を主徴とする先天異常・遺伝子疾患に関する研究

国立大学法人東京医科歯科大学大学院 顎顔面矯正学分野 教授 森山啓司・・・・・・・・・・・・59

#### 8. 代表的な先天異常症候群の病因、発生頻度、ならびにマイクロアレイ染色体検査

による診断アプローチ

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・・・・・・・・・・・・・・・63

#### 9. 先天異常症候群の疾患情報開示：家族・本人・同胞自身を対象とした調査

独立行政法人埼玉県立病院機構

埼玉県立小児医療センター遺伝科科長/部長 大橋博文・・・・・・・・・・・・・・・66

#### 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・サシリス症候群

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・・・・・・・・・・・・・・・70

#### 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 特命研究教授 緒方勤・・・・・・・・・・・・・・・77

#### 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	85
13. モワット・ウィルソン症候群の診療情報の検討及び頭蓋骨早期癒合を伴う先天異常症例の臨床像の 検討 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 水野誠司	89
14. 関西地区での先天異常症候群の自然歴・合併症の把握 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	92
15. 早老症状を呈する先天異常症候群に関する研究 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	96
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 分子生命科学講座 教授 副島英伸	99
17. 歌舞伎症候群の疾患レジストリ作成と 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 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	106
18. 指定難病と小児慢性特定疾病の認定状況 国立大学法人滋賀医科大学倫理審査室 事務補佐員 樋野村亜希子	109
19. 脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患の診療と患者レジストリの充実 国立大学法人鳥取大学 研究推進機構 特任教授 難波栄二	115
20. 北陸地区成育医療施設としての支援機能・Ehlers-Danlos 症候群 国立大学法人金沢大学附属病院 遺伝診療部 遺伝医療支援センター 特任教授・部長・センター長 渡邊淳	119
21. 中隔視神経形成異常症・ドモルシア症候群 昭和大学医学部小児科学講座 教授 加藤光広	122
22. 診療ガイドライン・重症度分類改定に向けたジュベール症候群はじめ先天異常症候群の情報収集 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 上原朋子	126
23. 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 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門 認定遺伝カウンセラー 渡辺智子	128
24. 遺伝学的検査拡充における対応 (先天異常症候群を中心に) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 専任講師 鈴木寿人	130
25. 先天異常症候群における包括的な家族支援につながる疾患レジストリの構築 地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科 部長 吉橋 博史	132
26. 先天異常症候群の検査結果補助ツールの実践と改良について 慶応義塾大学医学部小児科学教室 専任講師 武内俊樹	134
27. 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 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(令和2年度所属)・・・・・・・・・・・・・・・・・・136

28. 先天異常症候群の診断基準等の改定および情報提供ツールの構築  
東京医科大学 遺伝子診療センター 教授 沼部博直  
(令和2年度・令和3年度所属)・・・・・・・・・・・・・・・・・・138

III.研究成果の刊行に関する一覧表・・・・・・・・・・・・・・・・・・140