

目 次

I. 総括研究報告

患者との双方向協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集と **recontact** 可能なシステムの構築

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. 臨床症状の系統的収集と患者・医師間の双方向データベースの確立と運用

国立大学法人東北大学 高等研究機構未来型医療創成センター・教授 荻島 創一・16

2. 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、先天異常症候群等

国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科・教授 青木 洋子 18

3. 視覚器の異常を伴う先天異常症候群における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 21

4. 先天性難聴における先天異常症候群の遺伝学的診断と臨床的特徴

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

／臨床遺伝センター・部長／センター長 松永 達雄 25

5. シア・ギブス症候群の医療管理

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 29

6. 先天異常症候群の疾患情報コンテンツの整備

埼玉県立小児医療センター 遺伝科・科長 大橋 博文 32

7. エーラス・ダンロス症候群など結合組織の異常を主徴とする奇形症候群およびコフィン・サイリス症候群

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 35

8. 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……………40
9. Blaschko 線に沿ったモザイク様の皮膚色素病変を有する先天異常症候群の遺伝学的解析
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・客員研究員 水野 誠司……………44
10. 遺伝子レベルで確定した歌舞伎症候群における頭蓋縫合早期癒合症の検討
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・研究所長 岡本 伸彦……………47
11. 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……………51
12. 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……………53
13. 九州地区、成育医療施設としての支援機能、診療ガイドライン・重症度分類の改定、疾患レジストリ作成～ヒストンアセチル化・メチル化異常症による先天異常症候群
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……………57
14. レジストリにおける患者報告情報の精度向上
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……………59
15. 脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患の患者・家族支援に関する検討
国立大学法人鳥取大学 研究推進機構・准教授 足立 香織……………63
16. Ehlers-Danlos 症候群 北陸地区成育医療施設としての支援機能
国立大学法人金沢大学 附属病院・特任教授 渡邊 淳……………67
17. 先天異常症候群をもつ患者・家族とのリコンタクトを可能とする患者主導による登録システムの構築に向けた研究開発
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……………69

18. 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 遺伝診療センター遺伝診療科・	
診療部長 小崎 里華……………	71
19. 先天異常症候群患者登録レジストリ『AMIGO』の開発について	
慶應義塾大学 医学部・助教 中藤 大輔……………	74
20. ROHHAD 症候群の診療ガイドライン・重症度分類の改定、疾患レジストリ作成	
地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立北部医療センター安佐市民病院 小児科	
がんゲノム診療科・部長 宇都宮朱里 ……	76
III.研究成果の刊行に関する一覧表……………	78
IV.倫理審査等報告書の写し……………	95