

「マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築」研究班

総括：山本俊至(研究代表者)

啓発活動

公開シンポジウム
出版活動

新規家族会の設立

担当分担者：
下島圭子

NPO等との
連携

日本難病・疾
病団体協議会
など

実態調査

臨床情報・アレイ情報

担当分担者：
今泉太一

疫学調査

担当分担者：
北洋輔

- ・「疾患概念」と「診断の手引き」策定
- ・診断基準・診療ガイドライン策定のための情報収集

移行医療検討

担当分担者：
竹内千仙

連携

日本小児神経学会
共同研究事業

AMED実用化研究

難病プラットフォーム

iPSマッチング事業

協同

日本小児遺伝学会

担当分担者：
清水健司・西恵理子

協同

日本小児神経学会

担当分担者：
松本歩・栗屋智就

協同

日本神経学会

担当分担者：
竹内千仙