

難病指定		小児慢性疾患		疾患名	研究班	班
疾患群	No.	疾患群	No.			名簿
染色体・遺伝子	102	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ症候群	患者との双方向的協調に基づ 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	https://www.nabyou.or.jp/wp-content/uploads/2023/05/R5_102_kenkyumeibo.pdf
	103		16	CFC症候群		
104	20		コステロ症候群			
105	21		チャージ症候群			
133	29		メビウス症候群			
循環器群→	134	神経・筋疾患	8	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		
	167	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	17	マルファン症候群		
	168	先天代謝異常	135	エーラス・ダンロス症候群		
	173	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	32	VATER症候群		
	175	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	6	ウィーバー症候群		
	176	神経・筋疾患	1	コフィン・ローリー 症候群		
	177	神経・筋疾患	14	ジュベール症候群関連疾患		
	178	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	30	モワット・ウィルソン症候群		
	181	神経・筋疾患	37	クルーゾン症候群		
	182	神経・筋疾患	36	アペール症候群		
	183		25	ファイファー症候群		
	184		24	アントレー・ピクスラー症候群		
	185	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	26	コフィン・シリズ症候群		
	187	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群		
	194		2	ソトス症候群		
	196		31	ヤング・シンプソン症候群		
	197	なし	なし	1p36欠失症候群		
	198	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	11	4p欠失症候群		
	199	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	10	5p欠失症候群		
	200	なし	なし	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
	202	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス症候群		
	204	なし	なし	エマヌエル症候群		
	205	なし	なし	脆弱X症候群関連疾患		
	206	神経・筋疾患	30	脆弱X症候群		
	310	なし	なし	1q部分重複症候群		
	310	なし	なし	9q34欠失症候群		
	310	なし	7	コルネリア・デランゲ症候群		
	310	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	28	スミス・レムリ・オピッツ症候群		
	なし	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーゼマン症候群		
	なし		18	ロイス・ディーツ症候群		
	なし	神経・筋疾患	23	ハッチンソン・ギルフォード・プロジェクトリア症候群		
	なし		19	カムラティ・エンゲルマン症候群		
	なし		22	ハーラマン・ストライフ症候群		
	なし		23	色素失調症		
	なし	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	なし	口-顔-指症候群 I型		
	なし	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	27	シンブソン・ゴラビ・メーベル症候群		
	なし		33	MECP2重複症候群		
	なし		34	武内・小崎症候群		
	なし		35	ビット・ホプキンス症候群		
	なし	神経・筋疾患	18	基底細胞母斑症候群（ゴーリン症候群）		
	なし	神経・筋疾患	なし	Xp11.3-p11.4欠失(MAOA, MAOB, CASK)		
	なし	骨系統	17	ビールズ症候群		
	なし	なし	なし	フリーマン・シェルドン症候群		
	なし	なし	なし	シュプリンツェン・ゴールドバーク症候群		
	なし	なし	なし	スティックラー症候群		
	なし	なし	なし	ワルデンブルグ症候群		
	なし	なし	なし	ゴールドデンハー症候群		
	なし	なし	なし	鎖骨・頭蓋異形成症		
	なし	なし	なし	トリチャー・コリンズ症候群		
	なし	なし	なし	シルバーラッセル症候群		
	なし	なし	なし	PCS/MVA 症候群（染色分体早期解離/多彩異数性モ ランガー・ギーディオ症候群		
	なし	なし	なし	ランガー・ギーディオ症候群		
	なし	なし	なし	1q44欠失症候群		
	なし	なし	なし	Feingold症候群(2p24.3欠失)		
	なし	なし	なし	2q23.1欠失症候群(MBD5)		
	なし	なし	なし	2q24.2-q24.3欠失/重複症候群(SCN1A)		
	なし	なし	なし	2q32.1-q33.3欠失/重複症候群(SATB2)		
	なし	なし	なし	3p21.31欠失症候群		
	なし	なし	なし	5q14.3欠失症候群(MEF2C)		
	なし	なし	なし	5q31欠失症候群		
	なし	なし	なし	8pサブテロメア欠失		
	なし	なし	なし	Langer-Giedion症候群(8q24.11欠失)		
	なし	なし	なし	11p12-p14欠失症候群		
	なし	なし	なし	Jacobsen症候群(11qサブテロメア欠失)		
	なし	なし	なし	17p13.1欠失症候群(GABARAP)		
	なし	なし	なし	21qサブテロメア欠失症候群		
	なし	なし	なし	Xq11.1欠失症候群(ARHGEF9)		
	なし	なし	なし	ROHHAD症候群		

【診療機関リス】 先天異常症候群

患者との双方向的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班

https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2023/05/R5_102_kenkyumeibo.pdf

診療機関のご案内 - 先天異常症候群				
医療機関	診療科	電話番号 (代表)	JRL (代表)	住所
東北大学	高等研究機構未来型医療創成	022-274-2371	https://www	〒980-8573 仙台市青葉区星
東北大学病院	遺伝子診療部	022-717-7000	https://www	〒980-8574 仙台市青葉区星
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	048-601-2200	https://www	〒330-8777埼玉県さいたま
国立病院機構東京医療センター	遺伝診療科	03-3411-0111	https://tok	〒152-8902 東京都目黒区東
国立成育医療研究センター	小児内科系専門診療部 眼科	03-3416-0181	https://www	〒157-8535 東京都世田谷区
国立成育医療研究センター	小児内科系専門診療部 遺伝診	03-3416-0181	https://www	〒157-8535 東京都世田谷区
慶應義塾大学	医学部 臨床遺伝学センター	03(3353)1211	https://www	〒160-8582東京都新宿区信
慶應義塾大学病院	臨床遺伝学センター	03-3353-1211	https://www	〒160-8582 東京都新宿区信
東京都立小児総合医療センター	臨床研究部臨床遺伝科	042-300-5111	https://www	〒183-8561東京都府中市武
神奈川県立こども医療センター	遺伝科	045-711-235	http://kcm	〒232-8555神奈川県横浜市
金沢大学附属病院	遺伝診療部 遺伝医療支援セン	076-265-2000	https://we	〒920-8641石川県金沢市宝
信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	0263-35-4600	https://www	〒390-8621 長野県松本市旭
浜松医科大学医学部附属病院	小児科	053-435-2111	https://www	〒431-3192静岡県浜松市東
愛知県医療療育総合センター中央	小児内科・遺伝診療科	0568-88-0811	https://www	〒480-0392 春日井市神屋町
滋賀医科大学医学部附属病院		077-548-3576	https://www	〒520-2192滋賀県大津市瀬
大阪母子医療センター	遺伝診療科	0725-56-1220	https://www	〒594-1101 大阪府和泉市室
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	0859-33-1111	https://www	〒683-8504 鳥取県米子市西
広島大学病院	遺伝診療科	082-257-5802	https://www	〒734-8553 広島県広島市南
佐賀大学医学部附属病院	分子生命科学講座・エビジェ	0952-34-2269	https://www	〒849-8501佐賀県佐賀市鍋
長崎大学	原爆後障害医療研究所	095-819-7000	http://www	〒852-8523 長崎市坂本1丁

医師名は非公開情報として内部保管				
ご芳名	日本小児遺 伝学会(理 事等)	日本人類 遺伝学会 (理事等)	研究班 (分担者 等)	URL(紹介欄)
			分担者	
	学会	学会	〃	
	学会	学会	〃	
			〃	
			〃	
	学会	学会	〃	
	学会	学会理事長	研究代表者	
			〃	
	学会	学会	〃	
	学会理事長	学会	〃	
		学会	〃	
	学会	学会	〃	
	学会	学会	〃	
	学会	学会	〃	
			〃	
	学会	学会	〃	
			〃	
		学会	〃	
		学会	〃	

【疾患リスト-先天異常症候群.早老症】

難病指定		小慢 疾患群 No.	疾患名	研究班	班サイト
疾患群	No.				班名簿
染色体・遺伝子異常	186	なし	ロスムンド・トムソン症候群	早老症のエビデンス集積を通じて診療の質と患者QOLを向上する全国研究班	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学のサイト
内分泌	191	神経・筋疾患21	ウェルナー症候群		https://www.m.chiba-u.jp/dept/clin-cellbiol/werner
染色体・遺伝子異常	333	神経・筋疾患23	ハッチンソン・ギルフォード症候群		https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_186_kenkyu_meibo.pdf%22

【診療機関リスト】 先天異常症候群-早老症

早老症のエビデンス集積を通じて診療の質と患者QOLを向上する https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_186_kenkyumeibo.pdf%2f

診療機関のご案内 - 先天異常症候群				
医療機関	診療科	電話番号 (代表)	Eメール (代表)	住所
国立成育医療研究センター	小児内科系専門診	03-3416-018	https://www.ninpo.go.jp/	〒157-8535 東
千葉大学医学部附属病院	糖尿病・代謝・内	043-222-717	https://www.u-tokyo.ac.jp/	〒260-8677 千
千葉大学医学部附属病院	形成・美容外科	043-222-717	https://www.u-tokyo.ac.jp/	〒260-8677 千
千葉大学医学部附属病院	感染症内科	043-222-717	https://www.u-tokyo.ac.jp/	〒260-8677 千
国際医療福祉大学成田病院	眼科	0476-35-560	https://www.iku.ac.jp/	〒286-0124 千
国際医療福祉大学成田病院	糖尿病・代謝・内	0476-35-560	https://www.iku.ac.jp/	〒286-0124 千
群馬大学医学部附属病院	皮膚科	027-220-711	https://www.gunma-u.ac.jp/	〒371-8511 群
名古屋大学医学部附属病院	老年内科	052-741-211	https://www.nagoya-u.ac.jp/	〒466-8560 名
岐阜県総合医療センター	小児療育内科	058-246-111	https://www.gifu-u.ac.jp/	〒500-8717 岐
大阪大学大学院 医学系研究科	健康発達医学	06-6210-8	http://www.osaka-u.ac.jp/	〒565-0871 大
奈良県立医科大学附属病院	整形外科	0744-22-305	https://www.nara-u.ac.jp/	〒634-8522 奈
佐賀大学医学部附属病院	小児科	0952-31-651	https://www.saga-u.ac.jp/	〒849-8501 佐
大分大学医学部附属病院	小児科	097-549-441	https://www.oita-u.ac.jp/	〒879-5593 大

医師名は非公開情報として内部保管					
ご芳名	日本小児 遺伝学会 (理事等)	日本人類 遺伝学会 (理事等)	研究班 (分担者 等)	JRL(紹介欄)	備考
1	学会	学会	研究班		診療部長
2			研究班代表		教授
3			研究班		准教授
4			研究班		准教授
5			研究班		元) 千葉大
6			研究班		主任教授
7			研究班		教授
8			研究班		助教
9			研究班		部長
10			研究班		教授
11			研究班		准教授
12			研究班		教授
13			研究班		教授

難病指定		小慢 疾患群 No.	疾患名	研究班	班	作業方コメント： 疾患群分類は研究 班(関連学会)のカ バー範囲を基準に 並べ替え)
疾患群	No.				名簿	
なし	なし	なし	schaaf-yang症候群(シャーファンク)	Schaaf-Yang 症候群の診断基 準策定と疫学に関する研究班	https://www.na	シャーファンクの 家族会 (2022/5月 発足) https://sfdays.jp/ supporters/schaa fyang/

【診療機関リスト】Schaaf-Yang 症候群

Schaaf-Yang 症候群の診断基準策定と疫学に関する研究班 https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2021/09/R3_d10_kenyumeibo.pdf

診療機関のご案内 - 先天異常症候群					
医療機関	診療科	役職	電話番号 (代表)	URL (代表)	住所
国立成育医療研究センター	分子内内分泌研究部	上級研究員	03-3416-0181	https://www.ninpo.go.jp/	〒157-8535 東京都世田谷区北沢
神奈川県立こども医療センター	遺伝科	部長	045-711-235	http://kcmr.jp/	〒232-8555 神奈川県横浜市中区
信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	講師	0263-35-4600	https://www.shinshu-u.ac.jp/	〒390-8621 長野県松本市
名古屋市立大学病院	小児科	診療科部長 教授	052-851-5511	https://www.nyu.ac.jp/	〒467-8601 名古屋市瑞穂区
名古屋市立大学病院	小児科	助教	052-851-5511	https://www.nyu.ac.jp/	〒467-8601 名古屋市瑞穂区

医師名は非公開情報として内部保管					
ご芳名	日本小児遺伝学会 (理事等)	日本人類遺伝学会 (理事等)	研究班 (分担者等) 小崎先生班	URL (紹介欄)	備考
			研究班		診療もしているけれど
	学会理事長	学会	研究班		
			研究班		
	学会	学会	研究班代表		
			研究班		2023/4/1名古屋市立

【疾患リスト-MECP2重複症候群】

難病指定		小慢No.	疾患名	研究班	URL	備考
疾患群	No.					
先天異常症候群	なし	染色体・遺伝子33	MECP2重複症候群	MECP2重複症候群及びFOXG1症候群、 CDKL5症候群の臨床調査研究	https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2023/05/R5_d11_kenkyumeibo.pdf	
先天異常症候群	なし	なし	FOXG 1 関連症候群			
先天異常症候群	なし	なし	CDKL5関連症候群			

【診療機関リスト】MECP2重複症候群及びFOXG1症候群、CDKL5症候群の臨床調査研究班

https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_d11_kenkyumeibo.pdf

診療機関	診療科	電話番号（代表）	URL（代表）	住所
旭川医科大学 医学部附属病院	小児科	0166-65-2111	https://www.asahikawa-u.ac.jp/	〒078-8510旭川
東京都立多摩北部医療センター	小児科	042-396-3811	https://www.tama-nbmc.jp/	〒189-8511東京都立多摩北部
神奈川県立こども医療センター	遺伝科	045-711-2351	http://kcmr.jp/	〒232-8555神奈川県立こども医療センター
大阪大学医学部附属病院	小児科	06-6879-5111	https://www.osaka-u.ac.jp/	〒565-0871大阪府吹上
聖マリア病院	小児科・レ	0942-35-3322	https://www.smaria.or.jp/	〒830-8543福岡県久留米市
久留米大学病院	小児科	0942-35-3311	https://www.kyushu-u.ac.jp/	〒830-0011福岡県久留米市
久留米大学病院	小児科	0942-35-3311	https://www.kyushu-u.ac.jp/	〒830-0011福岡県久留米市

ご芳名	研究分担者	補足（所属機関等）	役職	日本小児神経学会 https://www.chi.or.jp/	日本神経学会 https://www.jns.or.jp/	日本小児遺伝学会	日本人類遺伝学会	URL（紹介欄）	備考
	分担者		教授						
	代表者	国立精神・神経医療研究センター	研究員						
	分担者		部長			理事長			
	〃		講師						
	〃	久留米大学高次脳機能研究センター	センター長						
	協力者		講師						
	〃		講師						

【疾患リスト-先天異常症候群,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】

難病指定		小慢 疾患群 No.	疾患名	研究班	班名簿
疾患群	No.				
なし	なし	なし	1q21.1微細欠失/重複症候群	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	https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2023/05/R5_d16_kenkyumeibo.pdf
なし	なし	なし	2p21微細欠失症候群		
なし	なし	なし	2p15-16.1微細欠失症候群		
なし	なし	なし	2q33.1欠失症候群		
なし	なし	なし	2q37欠失症候群		
なし	なし	なし	3q29微細欠失/重複症候群		
なし	なし	なし	7q11.23重複症候群		
なし	なし	なし	8p23.1欠失/重複症候群		
なし	なし	なし	8q21.11微細欠失症候群		
なし	なし	なし	9qサブテロメア欠失症候群		
なし	なし	なし	12q14微細欠失症候群		
なし	なし	なし	15q13.3微細欠失症候群		
なし	なし	なし	15q24微細欠失症候群		
なし	なし	なし	15q26過成長症候群		
なし	なし	なし	16p12.1微細欠失症候群		
なし	なし	なし	16p11.2微細重複症候群		
なし	なし	なし	16p11.2-p12.2微細欠失/重複症候群		
なし	なし	なし	16p13.11微細欠失/重複症候群		
なし	なし	なし	17q21.3微細欠失症候群		
なし	なし	なし	22q11重複症候群		
なし	なし	なし	22q11.2遠位欠失症候群 (循環器203: 22q11.2欠失症候群とは違う?)		
なし	なし	なし	Xp11.22知的障害		
なし	なし	なし	Xp11.22-p11.23微細重複症候群		
なし	なし	なし	ATR-16症候群		
なし	なし	なし	Cat-eye症候群		
なし	なし	なし	Phelan-Mcdermid症候群		
なし	なし	なし	Potocki-Lupski症候群		
なし	なし	なし	Potocki-Shaffer症候群		
なし	なし	なし	RCAD症候群		
なし	なし	なし	TAR症候群		
なし	なし	なし	WAGR症候群		
なし	なし	なし	ステロイドスルファターゼ欠損症		

【診療機関リスト】先天異常症候群-染色体微細構造異常症候群

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・診療体制の構築班

https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2023/05/R5_d16_kenkyumeibo.pdf

診療機関のご案内 -先天異常症候群					
医療機関	診療科	役職	電話番号（代表）	URL（代表）	住所
自治医科大学小児科学		講師	0285-44-2111	https://v	〒329-0498 栃木県下野市
東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部	診療医長	03-3433-1111	https://v	〒105-8471 東京都港区西
東京女子医科大学病院	ゲノム診療科	教授	03-3353-8111	https://v	〒162-8666東京都 新宿区
東京女子医科大学	輸血細胞プロセシング	講師	03-3353-8111	https://v	〒162-8666東京都 新宿区
聖マリアンナ医科大学	小児科	助教	044-977-8111	https://v	〒216-8511神奈川県川崎市
静岡県立こども病院	遺伝染色体科	医長	054-247-6251	http://w	〒420-8660静岡県静岡市
大阪母子医療センター	遺伝診療科	副部長	0725-56-1220	https://v	〒594-1101 大阪府和泉

医師名は非公開情報として内部保管						
ご芳名	日本小児遺伝学会(理事等)	日本人類遺伝学会(理事等)	日本小児神経学会(理事等)	研究班(分担者等)	URL(紹介欄)	備考
1				分担者		
2				〃		
3			理事	研究代表者		
4				分担者		
5				〃		
6				〃		
7				〃		