

	申請疾患名		申請遺伝子名	申請診療科	添付論文	申請日
1	Nance-Horan syndrome	ナンスホーラン症候群	<i>STK9</i>	小児科	Montini E, et al. Genomics. 1998 Aug 1;51(3):427-33.	03/11/18
2	Cholinesterase deficiency	コリンエステラーゼ欠損症	<i>BCHE</i>	検査部	Hidaka K, et al. Ann. Hum. Genet. 1997 ;61:491-496	04/12/17
3	familial juvenile myoclonic epilepsy	家族性若年性ミオクロニーてんかん	<i>EFHC1</i>	神経内科	Suzuki T, et al. Nature Genet. 2004 ;36:842-849	06/2/28
4	familial ideopathic generalized epilepsy	家族性特発性てんかん	<i>CLCN2</i>	神経内科	Hang K, et al. Nature Genet. 2003 ;33:527-532	06/2/28
5	child absence epilepsy	小児欠神てんかん	<i>CACNHA1</i>	神経内科	Chen Y, et al. Ann. Neurol. 2003 ;54:239-243	06/2/28
6	familial atypical mycobacteriosis	家族性非定型抗酸菌症	<i>STAT1</i>	小児科	Dupuis S et al. Immunol Rev 2000; 178: 129-37.	07/1/29
7	Epidermodysplasia Verruciformis	疣贅状表皮発育異常症	<i>EVER1/EVER2</i>	皮膚科	Ramoz N, et al. Nature Genetics 32: 579-81, 2002	07/5/7