

研究ID	検体由来	診断名	エクソーム解析	全ゲノム解析	DNAメチル化 アレイ解析
MFB_001C	患児	無脳児	✓	-	-
MFB_001F	父		✓	-	-
MFB_001M	母		✓	-	-
MFB_003C	患児	IUFD	✓	-	-
MFB_004M	母	致死性骨異形成症	✓	-	-
MFB_004C	患児		✓	-	✓
MFB_005Mo	母	MD双胎1児 無頭蓋症	✓	✓	-
MFB_005U1	患児		✓	✓	✓
MFB_005U2	患児同朋		✓	✓	-
MFB_006M	母	胎児骨系統疾患	✓	-	-
MFB_006C	患児		✓	-	-
MFB_008W	患者	難治性不妊女性	✓	-	-
MFB_009W	患者	難治性不妊女性	✓	-	-
MFB_010W	患者	難治性不妊男性	✓	-	-
MFB_011C	患児	くも膜嚢胞	✓	-	-
MFB_011S	患児同朋		✓	-	-
MFB_011M	母		✓	-	-
MFB_011F	父		✓	-	-
MFB_012C	患児	Sotos症候群、VSD, ASD	✓	-	✓
MFB_013M	母	脳肋骨下顎症候群	✓	-	-
MFB_013C	患児		✓	-	✓
MFB_014M	母	下部尿路閉鎖	✓	-	-
MFB_014C	患児		✓	-	✓
MFB_015C	患児	無ガンマグロブリン血症	✓	-	-
MFB_019C	患児	鎖骨頭蓋異形成	✓	-	-
MFB_022C	患児	慢性腎炎	✓	-	-
MFB_025C	患児	胆道閉鎖症(BA)	✓	-	✓
MFB_025F	父		✓	-	-
MFB_025M	母		✓	-	-
MFB_025B	患児同朋		✓	-	-
MFB_029M	母	無頭蓋冠症、側彎、単一臍帯動脈	✓	-	✓
MFB_029C	患児		✓	-	✓
MFB_031C	患児	Combined Immuno Deficiency	✓	-	-
MFB_031F	父		✓	-	-
MFB_031M	母		✓	-	-
MFB_031S	患児同朋		✓	-	-
MFB_034M	患者	反復胎状奇胎	✓	-	-
MFB_036C	患児	水頭症	✓	-	✓
MFB_036CII	患児		✓	-	✓
MFB_037C	患児	C3腎症	✓	-	-
MFB_039C	患児	B細胞欠損	✓	-	-
MFB_039M	母		✓	-	-
MFB_039F	父		✓	-	-
MFB_041C	患児	無頭蓋症	✓	-	-
MFB_041M	母		✓	-	✓
MFB_041F	父		✓	-	✓
MFB_042C	患児	膜性増殖性腎炎(II型)	✓	-	-
MFB_044C	患児	キアリ奇形II型	✓	-	-
MFB_045C	患児	X-linked hydrocephalus	✓	-	-
MFB_046C	患児	FGR, 前子大脳低形成	✓	-	✓
MFB_047C	患児	キアリII型	✓	-	✓
MFB_050C	患児	膜性増殖性腎炎(II型)	✓	-	-
MFB_053M	母	急性妊娠性脂肪肝(acute fatty liver of pregnancy : AFLP)	✓	-	✓
MFB_053C	患児		✓	-	✓
MFB_054C	患児	C3腎症	✓	-	-
MFB_055C	患児	膜性増殖性腎炎(II型)	✓	-	-
MFB_058M	母	胎児脳室拡大	✓	-	-
MFB_058C	患児		✓	-	-
MFB_059M	母	頸部嚢状リンパ管腫	✓	-	-
MFB_059C	患児		✓	-	-

MFB_060M	母	IUFD	✓	-	-
MFB_060C	患児		✓	-	-
MFB_062M	母	大頭症	✓	-	-
MFB_062C	患児		✓	-	-
MFB_063M	母	水頭症	✓	-	-
MFB_063C	患児		✓	-	-
MFB_064C	患児	胎児脳室拡大	✓	-	-
MFB_065M	母	骨系統疾患	✓	-	-
MFB_065C	患児		✓	-	-
MFB_066M	母	プロテインC欠乏、脳梗塞	✓	-	-
MFB_066C	患児		✓	-	-
MFB_067M	母	両側側脳室拡大	✓	-	-
MFB_067C	患児		✓	-	-
MFB_068M	母	胎児頸部リンパ管腫	✓	-	-
MFB_070C	患児	溶血性尿毒症症候群	✓	-	-
MFB_530C	患児	MR/MCA、翼状頰	-	✓	-
MFB_530Mo	母		-	✓	-
MFB_530Fa	父		-	✓	-
MFB_530B	患児同朋		-	✓	-
MFB_417U1	患児	MD双胎1児 無頭蓋症	-	✓	-
MFB_417U2	患児同朋		-	✓	-
MFB_417Mo	母		-	✓	-
MFB_417Fa	父		-	✓	-
MFB141205C	患児	Silver-Russel syndrome	✓	✓	✓
MFB141205M	母		✓	✓	-
MFB141205F	父		✓	✓	-
MFB150225C	患児	Silver-Russel syndrome	✓	✓	✓
MFB150225M	母		✓	✓	-
MFB150225F	父		✓	✓	-
MFB170113C	患児	Silver-Russel syndrome	-	✓	✓
MFB170113M	母		-	✓	-
MFB170113F	父		-	✓	-
MFB170113B	患児同朋		-	✓	-
MFB120116C	患児	Prader-Willi syndrome	✓	✓	✓
MFB120116M	母		-	✓	-
MFB120116F	父		-	✓	-
MFB140224C	患児	Prader-Willi syndrome	✓	✓	✓
MFB140224M	母		✓	✓	-
MFB140224F	父		✓	✓	-
MFB_007C	患児	Silver-Russel syndrome	-	✓	✓
MFB_007M	母		-	✓	-
MFB13021801C	患児	Prader-Willi syndrome	✓	✓	✓
MFB13021801M	母		✓	✓	-
MFB120507C	患児	Silver-Russel syndrome	✓	✓	✓
MFB11121204	患児	14UPDpat or 14(UPD)mat	✓	✓	-
MFB110207C	患児	Angelman syndrome	✓	✓	✓
MFB11121201	患児	精神発達遅延、難治性てんかん	✓	✓	✓
MFB11121202	患児		✓	✓	✓
MFB150615M	母		✓	✓	-
MFB180123F	父		-	✓	-
MFB141028C	患児	Noonan症候群	✓	✓	✓
MFB141028M	母		✓	✓	-
MFB141028F	父		✓	✓	-
MFB120613C	患児	SRS	✓	✓	✓
MFB120613F	父		✓	✓	-
MFB120613M	母		✓	✓	-
NCGM140717C	患児	BOR症候群	✓	✓	✓
NCGM140717M	母		✓	✓	-
NCGM140717F	父		✓	✓	-
MFB140826C	患児	BWS	✓	✓	✓
MFB140826M	母		✓	✓	-
MFB140826F	父		✓	✓	-

MFB150708C	患児	Beals症候群、 Marfan症候群	✓	✓	✓
MFB150708M	母		✓	✓	-
MFB150708F	父		✓	✓	-
MFB1304081C	患児	巨頭症、一卵性双児	✓	✓	✓
MFB1304082C	患児		✓	✓	✓
MFB130408M	母		✓	✓	-
MFB130408F	父		✓	✓	-
MFB160607C	患児	大脳白質嚢胞	✓	✓	✓
MFB160607M	母		✓	✓	-
MFB160607F	父		✓	✓	-
MFB160607S	患児同朋		✓	✓	✓
MFB_596U	患児	多発奇形	✓	✓	-
MFB_596M	母		-	✓	-
MFB_596F	父		-	✓	-
MFB14090101C	患児	多発奇形	✓	✓	-
MFB14090101M	母		✓	✓	-
MFB14090101F	父		✓	✓	-
MFB151225C	患児	滑脳症疑い	✓	✓	✓
MFB151225M	母		✓	✓	-
MFB151225F	父		✓	✓	-
MFB_295	母	新生児ヘモクロマトーシス	✓	✓	-
MFB_295	祖父		✓	✓	-
MFB_295	祖母		✓	✓	-
MFB_248	母	家族性ヘモクロマトーシス	✓	✓	-
MFB_248	祖母		✓	✓	-
MFB_324	患児	新生児ヘモクロマトーシス	✓	✓	-
MFB_324	祖父		✓	✓	-
MFB_324	祖母		✓	✓	-
MFB_532Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_533Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_595Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_656Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_754Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス、Noonan症候群疑い	-	✓	-
MFB_754MM	祖母		-	✓	-
MFB_754MF	祖父		-	✓	-
MFB_757Mo	母	新生児ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_780Mo	母	ヘモクロマトーシス	-	✓	-
MFB_833C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_833B	患児同朋		✓	✓	-
MFB_833M	母		-	✓	-
MFB_833F	父		-	✓	-
MFB_836C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_836M	母		-	✓	-
MFB_836F	父		-	✓	-
MFB_839C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_839M	母		-	✓	-
MFB_839Fa	父		-	✓	-
MFB_843C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_843M	母		-	✓	-
MFB_843Fa	父		✓	✓	-
MFB_848C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_848M	母		-	✓	-
MFB_848Fa	父		✓	✓	-
MFB_848S	患児同朋		✓	✓	-
MFB_854C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_854M	母		-	✓	-
MFB_854Fa	父		-	✓	-
MFB_857C	患児	自閉症	✓	✓	-
MFB_857M	母		-	✓	-
MFB_857Fa	父		-	✓	-
MFB_857B	患児同朋		✓	✓	-
MFB_858C	患児		✓	✓	-

MFB_858M	母	自閉症	-	✓	-
MFB_858F	父		-	✓	-
MFB_858B	患児同朋		✓	✓	-
MFB_858S	患児同朋		✓	✓	-
MFB180215C	患児	IUGR,多発奇形	✓	-	✓
MFB180215M	母		✓	-	-
MFB180215F	父		✓	-	-
MFB180302C	患児	多発奇形	✓	-	✓
MFB180302M	母		✓	-	-
MFB180302F	父		✓	-	-
MFB180302B1	患児同朋		✓	-	-
MFB180302B2	患児同朋		✓	-	-
MFB180314C	患児	BOR症候群疑い	✓	-	✓
MFB180314M	母		✓	-	-
MFB180314F	父		✓	-	-
MFB180314B	患児同朋		✓	-	✓
MFB_671U	患児	IUFD	✓	-	-
MFB_671Mo	母血液		✓	-	-
MFB_671Fa	父血液		✓	-	-
MFB_676C	患児	自閉症	✓	-	✓
MFB_676Mo	母唾液		✓	-	-
MFB_676Fa	父唾液		✓	-	-
MFB180124C	患児	多発奇形	✓	-	✓
MFB180124M	母		✓	-	-
MFB180124F	父		✓	-	-
MFB180427C	患児	先天性難聴	✓	-	✓
MFB180427M	母		✓	-	-
MFB180427F	父		✓	-	-

コントロールゲノム

研究ID	検体由来	診断名	エクソーム解析	全ゲノム解析	DNAメチル化 アレイ解析
CH002352	女性		-	✓	-
CH002353	男性		-	✓	-
CH002354	女性		-	✓	-
CH002355	男性		-	✓	-
CH002356	女性		-	✓	-
CH002357	男性		-	✓	-
CH002358	女性		-	✓	-
CH002359	男性		-	✓	-
CH002360	女性		-	✓	-
CH002361	男性		-	✓	-
CH002362	女性		-	✓	-
CH002363	女性		-	✓	-
CH002364	女性		-	✓	-
CH002365	女性		-	✓	-
CH002366	男性		-	✓	-
CH002367	女性		-	✓	-
CH002368	男性		-	✓	-
CH002369	女性		-	✓	-
CH002370	男性		-	✓	-
CH002371	女性		-	✓	-
CH002373	女性		-	✓	-
CH002374	男性		-	✓	-
CH002375	女性		-	✓	-
CH002376	男性		-	✓	-
CH002377	女性		-	✓	-
CH002378	男性		-	✓	-
CH002379	女性		-	✓	-
CH002380	男性		-	✓	-
CH002381	女性		-	✓	-
CH002382	男性		-	✓	-

CH002384	女性		-	✓	-
CH002385	男性		-	✓	-
CH002386	女性		-	✓	-
CH002387	男性		-	✓	-
CH002388	女性		-	✓	-
CH002389	男性		-	✓	-
CH002390	女性		-	✓	-
CH002391	男性		-	✓	-
CH002392	女性		-	✓	-
CH002393	男性		-	✓	-
CH002394	女性		-	✓	-
CH002395	男性		-	✓	-
CH002396	女性		-	✓	-
CH002397	男性		-	✓	-
CH002398	女性		-	✓	-
CH002399	男性		-	✓	-
CH002400	女性		-	✓	-
CH002401	男性		-	✓	-
CH002402	女性		-	✓	-
CH002403	男性		-	✓	-
CH002404	男性		-	✓	-
CH002405	男性		-	✓	-
CH002406	女性		-	✓	-
CH002407	男性		-	✓	-
CH002408	女性		-	✓	-
CH002409	男性		-	✓	-
CH002410	女性		-	✓	-
CH002411	男性		-	✓	-
CH002412	女性		-	✓	-
CH002413	女性		-	✓	-
CH002414	男性		-	✓	-
CH002415	男性		-	✓	-
CH002416	女性		-	✓	-
CH002417	女性		-	✓	-
CH002418	男性		-	✓	-
CH002419	女性		-	✓	-
CH002420	男性		-	✓	-
CH002421	女性		-	✓	-
CH002422	女性		-	✓	-
CH002423	女性		-	✓	-
CH002424	男性		-	✓	-
CH002425	女性		-	✓	-
CH002426	男性		-	✓	-
CH002427	女性		-	✓	-
CH002428	男性		-	✓	-
CH002429	女性		-	✓	-
CH002430	男性		-	✓	-
CH002431	女性		-	✓	-
CH002432	男性		-	✓	-
CH002434	女性		-	✓	-
CH002435	男性		-	✓	-
CH002436	男性		-	✓	-
CH002437	女性		-	✓	-
CH002438	男性		-	✓	-
CH002439	女性		-	✓	-
CH002440	男性		-	✓	-
CH002441	男性		-	✓	-