

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
齊藤伸治ら編		久保田健夫 (代表編集)	図解小児科	金芳堂	京都	2009	
坂本博昭 (2人中1番目), 松阪康弘	脊髄腫瘍	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	671-678
坂本博昭	脈絡叢乳頭腫〔Side Memo〕コロイド嚢胞	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	618-620
坂本博昭 (2人中1番目), 松阪康弘	先天性脊椎疾患	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	440-456
坂本博昭 (2人中1番目), 松阪康弘	脊髄空洞症	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	432-439
坂本博昭	頭蓋骨縫合早期癒合症	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	405-431
坂本博昭	菱脳の先天性疾患 キアリ奇形	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	364-372
坂本博昭	二分脊椎	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	264-341
坂本博昭	神経管の発生とその障 害	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	243-246
坂本博昭	インフォームド・コン セント：情報提供を通 じた患者支援の観点か ら	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	135-147
白根礼造	血管障害	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	855-891
Pooh RK, Kurjak A, eds.			Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	
Pooh RK.	Neuroanatomy Visualized by 2D and 3D.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	15-38
Pooh RK (3人中1番目), Tikvica A.	Normal and Abnormal Brain Vascularity.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	39-58
Pooh RK.	Neuroscan of Congenital Brain Abnormality.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	59-139
Pooh RK (2人中1番目), Kurjak A.	Neuroscan of Normal and Abnormal Vertebrae and Spinal Cord.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	141-159

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Kurjak A, Pooh RK (7人中2番目), Azumendi G.	Assessment of Fetal Neurobehavior By 3D/4D Ultrasound.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	221-285
Kurjak A, Pooh RK (6人中2番目), Ahmed B.	Fetal Behavior in High-risk Pregnancies Assessed by Different Forms of Ultrasound Techniques.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	287-314
Pooh RK (3人中1番目), Ogura T.	Normal and Abnormal Fetal Hands/Fingers Positioning and Movement in the First and Early Second Trimesters Detected by 3D/4D Ultrasound.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	315-328
Stavljenic-Rukavina A, Pooh RK (3人中3番目).	Molecular Genetics and Fetal Brain.	Pooh RK, Kurjak A	Fetal Neurology	Jaypee Brothers Medical Publishers	New Delhi	2009	453-483
夫 律子	超音波検査	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	92-108
師田信人(2人中1番目), 金子 剛	小児頭蓋底外科	佐伯直勝(編集)	脳神経外科エキスパート頭蓋底	中外医学社	東京	2009	255-265
井原 哲, 師田信人(2人中2番目)	奇形	森田明夫(編集)	脳神経外科ナーシングQ&A	総合医学社	東京	2009	185-193
師田信人	機能脳神経外科	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	781-809
師田信人	脊椎手術	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	185-193
師田信人	術中神経生理学の手技	横田 晃(監修) 山崎麻美・ 坂本博昭(編集)	小児脳神経外科学	金芳堂	京都	2009	109-128
師田信人(2人中1番目), 金子 剛	頭蓋骨縫合早期癒合症	柳澤信夫・ 篠原幸人・ 岩田 誠・ 清水輝夫・ 寺本 明(編集)	Annual review 2009 神経	中外医学社	東京	2009	354-365

■ 論 文

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
山崎麻美 (2人中1番目) 埜中正博	脳神経外科医が見過ごしてはならない小児虐待による頭部外傷の特徴と治療	脳神経外科ジャーナル	18	642-649	2009
山崎麻美 (2人中1番目) 埜中正博	先天性水頭症の診断と治療	脳神経外科	37	729-740	2009
山崎麻美 (3人中1番目) 北野元裕	水頭症/二分脊椎	小児科診療	72	1449-1454	2009
山崎麻美	先天奇形の分類	月刊ナーシング 脳・神経・脊髄イラストレイテッド	29	137-139	2009
山崎麻美	水頭症	月刊ナーシング 脳・神経・脊髄イラストレイテッド	29	154-156	2009
山崎麻美 (5人中1番目), 夫 律子 (5人中5番目)	二分脊椎の胎児診断	小児外科	41	658-664	2009
Itoh K (2人中1番目) Fushiki S.	Epigenetic dysregulation in neurodevelopmental and neurodegenerative diseases	Kyoto Pref Univ Med	118	523-531	2009
宇都宮英網	水頭症の画像診断	臨床放射線	54	700-712	2009
Otomo T, Okamoto N (13人中10番目), Sakai N.	Mucopolidosis II and III alpha/beta: mutation analysis of 40 Japanese patients showed genotype-phenotype correlation.	J Hum Genet	54	145-151	2009
Hilton E, Okamoto N (37人中4番目), Black G.	BCOR analysis in patients with OFCD and Lenz microphthalmia syndromes, mental retardation with ocular anomalies, and cardiac laterality defects.	Eur J Hum Genet	17	1325-1335	2009
Hosokawa S, Kosaki K (6人中5番目), Okamoto N (6人中6番目).	A case of Brachmann-de Lange syndrome with congenital diaphragmatic hernia and <i>NIPBL</i> gene mutation.	Congenit Anom (Kyoto)	11	on line	2010
Kobayashi T, Okamoto N (27人中5番目), Matsubara Y.	Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation.	Hum Mutat	In press	未確定	2010
岡本伸彦	遺伝学的検査アップデート	小児科	50	834-841	2009
岡本伸彦	EEC 症候群	小児内科	41	295-297	2009
岡本伸彦	胎児ヒダントイン症候群 胎児バルプロ酸症候群	小児内科	41	312-314	2009
岡本伸彦	精神疾患の臨床遺伝学	小児科診療. 特集 小児科医に役立つ臨床遺伝学	72		2009
Shiihara T, Kato M (7人中6番目), Sakazume S.	A case of Baraitser-Winter syndrome with unusual brain MRI findings: Pachygyria, subcortical-band heterotopia, and periventricular heterotopia.	Brain Dev	doi: 10.1016/ j.braindev		2009
Miyata R, Kato M (6人中5番目), Kohyama J.	Analysis of the hypothalamus in a case of X-linked lissencephaly with abnormal genitalia (XLAG).	Brain Dev	31	456-460	2009
Ide S, Kato M (7人中3番目), Goto YI.	Abnormal glucose metabolism in aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency.	Brain Dev	doi: 10.1016/ j.braindev		2009

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kuniba H, et al., <u>Kato M</u> , et al.	Molecular karyotyping in 17 patients and mutation screening in 41 patients with Kabuki syndrome.	J Hum Genet	54	304-309	2009
<u>Kato M</u> (5人中1番目), et al.	Frameshift mutations of the ARX gene in familial Ohtahara syndrome.	Epilepsia	Apr 2	on line	2010
<u>加藤光広</u>	神経細胞異動異常症. 脳・神経系の画像診断 特集 脳・神経系の画像診断 III. 疾患各論	小児科診療	72 (3)	467-472	2009
<u>加藤光広</u>	大田原症候群. 小児疾患における臨床遺伝学の進歩 各論 I. 日本人が発見に関わった疾患遺伝子	小児科	50 (7)	894-898	2009
<u>加藤光広</u>	周期性四肢麻痺. 小児疾患診療のための病態生理	小児内科	41 増刊号	969-972	2009
中村和幸, <u>加藤光広</u> (2人中2人目)	非外傷性頭蓋内出血 小児疾患診療のための病態生理	小児内科	41	664-668	2009
Nagase T, <u>Kanemura Y</u> (9人中8番目), Sasai Y.	Pericellular matrix of decidua-derived mesenchymal cells: A potent human-derived substrate for the maintenance culture of human ES cells.	Dev Dyn	238	1118-1130	2009
Ogawa D, <u>Kanemura Y</u> (12人中4番目), Okano H.	Evaluation of human fetal neural stem/progenitor cells as a source for cell replacement therapy for neurological disorders: properties and tumorigenicity after long-term in vitro maintenance.	J Neurosci Res	87	307-317	2009
Yamamoto A, <u>Yamasaki M</u> (7人中5番目), <u>Kanemura Y</u> (7人中7番目).	ABCB1 is predominantly expressed in human fetal neural stem/progenitor cells at an early development stage.	J Neurosci Res	87	2615-2623	2009
Ibrahim OM, <u>Kosaki K</u> (6人中5番目), Tsubota K.	Ocular complications in Mulvihill-Smith syndrome.	Eye (Lond)	(印刷中)		
Izumi K, <u>Kosaki K</u> (9人中9番目).	Interstitial microdeletion of 4p16.3: Contribution of WHSC1 haploinsufficiency to the pathogenesis of developmental delay in Wolf-Hirschhorn syndrome.	Am J Med Genet	(印刷中)		
Yamada K, <u>Kosaki K</u> (10人中7番目).	Characterization of a de novo balanced t(4;20)(q33;q12) translocation in a patient with mental retardation.	Am J Med Genet	(印刷中)		
Fujita F, <u>Kosaki K</u> (8人中8番目).	Microdeletion of the Down syndrome critical region at 21q22.	Am J Med Genet	(印刷中)		
Fujita H, <u>Kosaki K</u> (7人中7番目).	Transverse limb defect in a patient with Jacobsen syndrome: Concurrence of malformation and disruption.	Am J Med Genet	(印刷中)		
Asai S, <u>Kosaki K</u> (11人中9番目).	A case of Tessier number 7 cleft with severe micrognathia: prenatal sonographic and three-dimensional helical computed tomographic images.	Prenatal Diagnosis	(印刷中)		

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Naruto T, <u>Kosaki K</u> (11人中10番目).	Influence of CYP3A5 and ABCB1 gene polymorphisms on calcineurin inhibitor-related neurotoxicity after stem cell transplantation.	Clinical Transplantation	(印刷中)		
Hattori M, <u>Kosaki K</u> (9人中9番目).	Diagnosis of Russell-Silver syndrome by the combined bisulfite restriction analysis - Denaturing high-performance liquid chromatography assay.	Genetic Testing and Molecular Biomarkers	13	623-630	2009
Asada H, <u>Kosaki K</u> (6人中4番目), Yoshimura Y.	Association between patient age at the time of surgical treatment for endometriosis and aryl hydrocarbon receptor repressor polymorphism.	Fertility and Sterility	92	1240-1242	2009
Kosaki R, <u>Kosaki K</u> (4人中4番目).	Two distinctive classic genetic syndromes, 22q11.2 deletion syndrome and Angelman syndrome, occurring within the same family,	Am J Med Genet	149A	702-705	2009
Naito Y, <u>Kosaki K</u> (8人中8番目).	Caudal regression and tracheoesophageal malformation induced by adriamycin: A novel chick model of VATER association.	Pediatric Research	65	607-12	2009
Yagihashi T, <u>Kosaki K</u> (8人中8番目).	Effects of the CYP2D6*10 alleles and co-medication with CYP2D6-dependent drugs on risperidone metabolism in patients with schizophrenia.	Hum Psychopharmacol	24	301-308	2009
Yagihashi T, <u>Kato M</u> (11人中2番目), <u>Kosaki K</u> (11人中11番目).	Case Report Adult Phenotype of Mulvihill-Smith Syndrome.	Am J Med Genet	149A	496-500	2009
Hosoki K, <u>Kato M</u> (10人中6番目), <u>Saitoh S</u> (10人中10番目).	Maternal uniparental disomy 14 syndrome demonstrates Prader-Willi syndrome-like phenotype.	J Pediatr	155	900-903	2009
Tokutomi T <u>Saitoh S</u> (5人中4番目), Sasaki M.	A de novo direct duplication of 16q22.1 → q23.1 in a boy with midface hypoplasia and mental retardation.	Am J Med Genet	149A	2560-2563	2009
Gueneau L <u>Saitoh S</u> (18人中7番目), Bonne G.	Mutations of <i>FHL1</i> gene cause Emery-Dreifuss muscular dystrophy.	Am J Hum Genet	85	338-353	2009
Sueda K <u>Saitoh S</u> (10人中10番目).	MEG time-frequency analyses for pre and post surgical evaluation of patients with epileptic rhythmic fast activity.	Epilepsy Research	88	100-107	2010
Nakamura M <u>Saitoh S</u> (7人中6番目), Sasaki H.	MERRF/MELAS overlap syndrome: A double pathogenic mutation in mitochondrial tRNA genes.	J Med Genet		in press	
斉藤伸治	Angelman 症候群—ゲノム刷り込み疾患の診断と治療—	脳と発達	41	208-213	2009
斉藤伸治	14番染色体父性片親性ダイソミー	小児科診療. 2009年増刊号小児の症候群	72	16	2009

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
齊藤伸治	Pallister-Hall 症候群	小児科診療. 2009 年増刊号小児の症候群	72	73	2009
齊藤伸治	Treacher-Collins 症候群	小児科診療. 2009 年増刊号小児の症候群	72	93	2009
坂本博昭	座長総括 シンポジウム 3 胎児期診断例のインフォームド・コンセント	小児の脳神経	34	397-398	2009
坂本博昭	診療一口メモ 赤ちゃんのお尻の皮膚陥凹	大阪小児科医学会会報	15	19	2009
坂本博昭	力んだ時に後頭部の痛みや上半身の強い痛みが起こるときは？	BRAIN	97	10-11	2009
Hayashi T, Shirane R (3 人中 2 番目), Tominaga T.	Additional surgery for postoperative symptoms in patients with Moyamoya disease—The effectiveness of OA-PCA bypass with indirect procedure—	Neurosurgery	64	E95-96	2009
Oi S, Shirane R (8 人中 5 番目), Date H.	Embryopathogenetic surgicoanatomical classification of dysraphism and surgical outcome of spinal lipoma: a nationwide multicenter cooperative study in Japan.	J Neurosurg Pediatr	3 (5)	412-419	2009
白根礼造 (7 人中 1 番目), 富永悌二	胎児期に診断された水頭症に関する検討	小児の脳神経	34	81-83	2009
Maeda K, Pooh RK (8 人中 7 番目), Fuchiwaki T.	Detailed multigrade evaluation of fetal disorders with the quantified actocardiogram..	J Perinat Med	37	392-396	2009
Kuniba H, Pooh RK (10 人中 2 番目), Niikawa N.	Prenatal diagnosis of Costello syndrome using 3D ultrasonography amniocentesis confirmation of the rare HRAS mutation G12D.	Am J Med Genet A	149A	785-787	2009
夫 律子	赤ちゃんからの宿題	Neonatal Care	22		2009
夫 律子	中枢神経系診断の最前線 - 神経遊走異常・髄質血管の診断	臨床婦人科産科	63	917-923	2009
夫 律子	胎児中枢神経診断	脳神経外科速報	19	1100-1110	2009
夫 律子	胎児の形態に異常が？	Perinatal Care	28	19-21	2009
夫 律子	正しい NT (nuchal translucency) 計測のための注意点とは？	Perinatal Care	28	22-25	2009
相吉 恵, 師田信人 (4 人中 2 番目), 清谷千賀子	小児脳腫瘍患者へのトータルケア—医療スタッフとチャイルド・ライフ・スペシャリストの連携—	小児の脳神経	34	316-319	2009
師田信人	脊髄後根切断術	はげみ	327	40-47	2009
師田信人 (4 人中 1 番目), 伊藤 綾	小児における機能的脳神経外科	Brain Nursing	25	1011-1021	2009
師田信人 (2 人中 1 番目), 荒木 尚	脊髄脂肪腫の手術	脳神経外科速報	19	908-919	2009
師田信人	皮質球路運動誘発電位モニタリングを用いた脳幹部手術	臨床脳波	51	349-357	2009
師田信人	脊髄係留症候群	ペインクリニック	30	821-830	2009

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
師田信人	小児脳腫瘍. 脳神経外科手術：現状と役割 —小児神経外科医から小児科医へ—	小児科臨床	62	189-198	2009
井原 哲, 師田信人 (2人中2番目)	脊髄疾患	小児科診療	72	573-582	2009
師田信人	小児脳腫瘍. 脳神経外科手術：現状と役割	小児科臨床	62	189-198	2009

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成

平成 21 年度総括・分担研究報告書

Establishment for fetal diagnostic criteria of intractable brain malformation

Research Committee for Intractable Fetal Brain Malformation in Research
of Intractable Disease Health and Labour Sciences Research Grants
in 2009 by Ministry of Health, Labour and Welfare in Japan

印刷 平成 22 年 3 月 29 日

発行 平成 22 年 3 月 29 日

発行 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成
主任研究者 山崎 麻美
〒 540-0006 大阪市中央区法円坂 2-1-14
独立行政法人国立病院機構大阪医療センター

製作 有限会社 編集室なるにあ
〒 113-0033 東京都文京区本郷 3-3-11

