

モワット・ウィルソン症候群 アンケート(保護者用)

性別 (男 女)

年齢 (歳 カ月)

1. 診断および医療情報について

- モワット・ウィルソン症候群と診断された時期はいつですか
_____ 歳 _____ カ月ころ
- モワット・ウィルソン症候群と診断されるまでに疑われた別の疾患がありますか
 ある(疑われた病名を全て記載ください _____)
 ない
- モワット・ウィルソン症候群の情報はどこから得ましたか(複数回答可能)
 書籍 インターネット 小児科担当医 小児科以外の医師 保健師看護師
 同疾患の親 その他(_____)
- 一番有用であった情報源は何ですか それはどんな内容でしたか
 書籍 インターネット 小児科担当医 小児科以外の医師 保健師看護師
 同疾患の親 その他(_____)
(主な内容 _____)
- 病気に関わる、どんな情報を必要とされていますか。あるいはされていましたか(複数回答可能)
 病気の原因 病気の症状 どのように成長・発達していくか 病気の合併症
 同じ病気の患者・親の立場からの情報 療育やリハビリの情報 次子の相談(遺伝相談)
 障害者(児)福祉サービス その他(_____)

2. 成育歴について

- 出生時の状況についておたずねします
在胎 _____ 週 _____ 日 出生時体重 _____ g 身長 _____ cm 頭囲 _____ cm
- その後の身体計測値をおたずねします(一番最近の値は、必ずご記入いただけると幸いです)

3カ月頃 (カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
6カ月頃 (カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
1歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
2歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
3歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
6歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
9歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
12歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
15歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
18歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm
21歳頃 (歳 カ月)	体重 _____ g	身長 _____ cm	頭囲 _____ cm

- 発達検査・知能検査
DQ発達指数(1-6歳くらい)、IQ知能指数(6-18歳くらい)についておたずねします
(ご不明でしたら担当の先生に記入をお願いします)
DQ(、 歳時)、IQ(、 歳時)
- 別紙のFIM(生活習慣)についておたずねします。FIMは、7歳以上のお子様を対象です。
保護者の方がお答えください。
- 二次性徴についておたずねします
□ ある(男のお子さんでは声変りはいつでしたか 歳 カ月)
 (女のお子さんでは初潮はいつでしたか 歳 カ月)
□ ない

3. 健康状態について

- 下記の疾患を持っていますか(持っているものは全て記入ください)
□ てんかん □ 脳の先天異常(脳梁形成異常、脳萎縮、脳室拡大、その他 _____)
□ 頑固な便秘 □ ヒルシュスプルング病
□ 先天性心疾患(病名がわかればご記入ください _____)
□ 腎臓の異常(病名がわかればご記入ください _____)
□ 眼科異常(斜視、近視や遠視、白内障、その他 _____)
□ 耳鼻科異常(聴覚障害、中耳炎、その他 _____)
□ 外性器の異常(停留精巣、尿道下裂、その他 _____)
□ その他 _____
- 健康状態はいかがですか
□ 健康
□ 入院まではいかないがちょっとした不調を生じやすい(原因は何ですか _____)
□ 病気がちでよく入院する(原因は何ですか _____)
- 今までの入院歴をおたずねします
□ 入院歴なし
□ 入院歴あり
 _____ 歳 カ月 病名 _____
 _____ 歳 カ月 病名 _____
 _____ 歳 カ月 病名 _____

4. 今までに受けてきた医療について

- 頑固な便秘があるかたにご質問します
□ 効果のある治療を受けている(複数回答可能)
 → どのような治療ですか □ 手術 □ くすり(薬名: _____)
 □ 排便訓練 □ その他(_____)
□ 治療を受けているが効果が少ない(複数回答可能)
 → どのような治療ですか □ 手術 □ くすり(薬名: _____)
 □ 排便訓練 □ その他(_____)
□ 治療は受けていない → 何か理由がおありですか(_____)

- からだや健康、通院のことで気になっていること、困っていることなど、なんでもご記入ください

5. 発達、特性について

- 運動発達についておたずねします

□独歩未→現在の運動機能をおたずねします(複数回答可能)

□移動はできない □寝返り □ずり這い □四つ這い □座位で移動
□つかまり立ち □伝い歩き

□独歩 可(____歳____カ月から)→現在の運動機能をおたずねします(複数回答可能)

□小走り □走る □ピョンピョン両足でとぶ □手すりを持たず交互に階段をあがる
□片足で立つ □ケンケン片足でとぶ

□独歩していたが現在不可能である

→独歩していた時期は____歳____カ月～____歳____カ月ころまで

→一番ピークの運動機能は何でしたか

□走る □ピョンピョン両足でとぶ □手すりを持たず交互に階段をあがる

□片足立ち □ケンケン片足でとぶ □その他(_____)

- 発語についておたずねします

□ことばを話さない □単語レベル □二語文(例;パパ行った) □三語文以上

- 欲しいものがあるときどのように表現しますか(複数回答可能)

□泣く □自分でやろうとする □声を出す(□人に向けて □人に向けてではない)

□周囲の人の手を引っ張っていく □身振りで伝えようとする □指差しをする

□ことばで伝える □その他(_____)

- 人への関心はいかがですか

□人への関心はあまりない (どんな様子ですか_____)

□人への関心は強い (どんな様子ですか_____)

- どのような行動の特徴をもっていますか(複数回答可能)

□おとなしい □はずかしがる □機嫌が変わりやすい □かんしゃくを起こしやすい □多動

□他傷行為(例:周囲の人をたたいたり、つめったりするなど)

(どんな時に_____ どんなやり方で_____)

(どんな時に_____ どんなやり方で_____)

□自傷行為 (どんな時に_____ どんなやり方で_____)

(どんな時に_____ どんなやり方で_____)

□こだわりが強い(どんな様子ですか:_____)

□奇妙な手の動作(どんな動きですか:_____)

- 感覚刺激への反応のしかたについて(現在、過去、いずれでも該当すればチェックしてください)

(複数回答可能)

聴覚 → □苦手な音がある □呼んでも聞こえていないみたい □その他(_____)

触覚 → □触られる(抱かれる)のを嫌がる □手にべたべたしたものがつく嫌がる

□くちの中に手や物をいつも入れている □足の裏を触られるのを嫌がる

味覚 → □偏食が強い □固形物を嫌がる □その他(_____)

固有受容感覚、前庭感覚 → □くるくる回されるような激しい遊びが好き □そのような遊びは苦手

視覚 → □何かをじっとみつめる(その対象は何ですか □人 □物 □特に一定していない)

□視線が合いにくい

- お子さんはひとことでいうとどのような性格ですか。
またユニーク あるいは魅力と感ずるところがありますか。あるいは難しいと感ずる点がありますか。
なるべく詳しく教えてください

6. 生活習慣について

- 介助の必要性についておたずねします

- 食事 全介助(自分ではまったく、あるいはほとんど行うことができない)
半介助(自分でも食べるが介助が必要)
自立(手助けは必要ない)
- 着脱 全介助(自分ではまったく、あるいはほとんど行うことができない)
半介助(自分でもある程度行うが介助が必要)
自立
- 排泄 全介助(自分ではまったく、あるいはほとんど行うことができない)
半介助(自分でもある程度行うが介助が必要)
自立

- 食事について特に難しいと感ずる部分がありますか

- なし
ある→具体的にはどんな部分でしょうか(複数回答可能)
飲み込みが上手でない、むせる 食べ物をうまく嚙めない
食べ物の好き嫌いが激しい 食事に集中できない
食形態が進まない
→現在の食形態は? 流動食 ペースト状 押しつぶし みじん切り
荒みじん 一口大 普通食
その他(_____)

- 睡眠について困難さがありますか

- なし
ある→具体的にはどんな様子ですか(複数回答可能)
寝つきが悪い 夜中に起き出す 早朝に起きてしまう 布団を嫌がる
昼夜逆転が起きやすい 睡眠剤を内服している その他(_____)

7. 療育・教育について

- リハビリの開始時期は _____ 歳 _____ か月

- 療育(遊びや生活指導など)の開始時期は _____ 歳 _____ か月

- 現在、または過去に受けたリハビリは

- PT 理学訓練をうけている(うけた) →現在も受けている 現在は受けていない
OT 作業療法をうけている(うけた) →現在も受けている 現在は受けていない
ST 言語療法をうけている(うけた) →現在も受けている 現在は受けていない
その他(_____) →現在も受けている 現在は受けていない

- 手帳について

- 療育手帳(愛の手帳、緑の手帳、愛護手帳など)をもつ →該当するものはどれですか

判定 A A B B

(注意;分類の仕方は地域によって異なります。該当するものに印を)

判定 A1 A2 B1 B2

判定 A B

□身体障害者手帳をもつ _____種_____級

□肢体不自由 □聴覚障害 □視覚障害 □言語・そしゃく機能障害
□内部障害→(□心臓機能障害 □呼吸器機能障害 □じん臓機能障害
□ぼうこう又は直腸機能障害 □小腸機能障害)

● 通園通学、通所(入所)について、今まで通ったものすべてに記入ください

乳幼児期→ □療育機関の外来療育教室 □肢体不自由児通園施設 □知的障害児通園施設
□保育園 □幼稚園 □デイサービス事業 □その他(_____)

学童期 → □小学校普通級 □小学校支援級 □特別支援学校小学部
□中学校普通級 □中学校支援級 □特別支援学校中学部
□特別支援学校高等部 □その他(_____)

15歳以上→ □特別支援学校高等部 □専門学校 □高等学校 □作業所
□デイサービス □入所施設 □在宅 □その他(_____)

● どんなりハビリ、療育が効果的だったと思われませんか。
またリハビリや療育へのご意見をご記入ください

● 学校教育に関して、ご意見をご記入ください。

● 成長するにつれ明らかになってきた発達・成長の様子、課題を教えてください。

8. その他、国、行政、医療機関へ望むことがあればなんでもご記入ください

● 障害者(児)施策、家族支援、に関して

● 医療制度、医療機関に対し

● その他

[IV]

研究成果に関する刊行物一覧

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍（英文）

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
Hashida S, Miyazawa Y, Hirajima Y, Umehara A, Yamamoto M, Numata S	Development of ultra-sensitive enzyme immunoassay for insulin and application to evaluation of the diabetic risk by urine in the morning.	Chiu NHL, Christopoulos TK	Immunoassay 2	InTech-Open Access Publisher	Rijeka (Croatia)	2012	in press
Fukushi D, Mizuno S, Yamada K, Kimura R, Yamada Y, Kumagai T, Wakamatsu N	Aneuploidy and intellectual disability.	Storchova Z	Aneuploidy	InTech-Open Access Publisher	Rijeka (Croatia)	2012	in press

書籍（和文）

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
片上秀喜	下垂体機能低下症	門脇 孝, 下村伊一郎	代謝・内分泌疾患診療最新ガイドライン	総合医学社	東京	2012	印刷中
片上秀喜	GHRH.	平田結喜緒, 山田正三, 成瀬光栄	下垂体疾患マニュアル	診断と治療社	東京	2012	印刷中
片上秀喜	ソマトスタチン	平田結喜緒, 山田正三, 成瀬光栄	下垂体疾患マニュアル	診断と治療社	東京	2012	印刷中
片上秀喜	ACTH単独欠損症	平田結喜緒, 山田正三, 成瀬光栄	下垂体疾患マニュアル	診断と治療社	東京	2012	印刷中
片上秀喜	先端巨大症・下垂体性巨人症	矢崎義雄, 伊藤貞嘉, 伊藤 裕, 岩本愛吉, 他	内科学 第10版	朝倉書店	東京	2012	印刷中
黒澤健司	確定診断とその進め方	福嶋義光	遺伝カウンセリングハンドブック	メディカルドウ	大阪	2011	pp 58-59
黒澤健司	先天奇形、先天奇形症候群、Dysmorphology	福嶋義光	遺伝カウンセリングハンドブック	メディカルドウ	大阪	2011	pp 76-79
黒澤健司	予想外の結果が得られた場合：次世代シーケンス	福嶋義光	遺伝カウンセリングハンドブック	メディカルドウ	大阪	2011	pp 345-347
黒澤健司	染色体異常の理解	千代豪昭	臨床遺伝学講義ノート	オーム出版社	東京	2010	pp 37-49
古谷憲孝, 黒澤健司	口唇口蓋裂の遺伝	小林眞司	胎児診断から始まる口唇口蓋裂 集学的治療のアプローチ	メジカルビュー社	東京	2010	pp 32-38
藤田秀樹, 小崎里華	妊娠前・妊娠初期の相談	北川道弘 村島温子	妊婦・授乳婦のための服薬指導	医薬ジャーナル社	東京	2010	pp 41-42

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
<u>小崎里華</u>	こどもの障害 (奇形) とケア	北川道弘 村島温子	妊婦・授乳婦 のための服薬 指導	医薬ジャーナル 社	東京	2010	pp 198-201
藤田秀樹, <u>小崎里華</u>	こどもの障害 (奇形) とケア	北川道弘 村島温子	妊婦・授乳婦 のための服薬 指導	医薬ジャーナル 社	東京	2010	pp 211-214
<u>小崎里華</u>	先天異常の疫学・ 分類・診断	伊藤真也 村島温子	妊婦と授乳	南山堂	東京	2010	pp 12-19

雑誌 (英文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Naiki M, Mizuno S, Yamada K, Yamada Y, Kimura R, Oshiro M, Okamoto N, Makita Y, Seishima M, Wakamatsu N	MBTPS2 mutation causes BRESEK/BRESHECK syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	158A (1)	97-102	2012
Yamada K, Nomura N, Yamano A, Yamada Y, Wakamatsu N	Identification and characterization of splicing variants of PLEKHA5 (Plekha5) during brain development.	<i>Gene</i>	492 (1)	270-275	2012
Soneda A, Teruya H, Furuya N, Yoshihashi H, Enomoto K, Ishikawa A, Matsui K, Kurosawa K	Proportion of malformations and genetic disorders among cases encountered at a high-care unit in a children's hospital.	<i>Eur J Pediatr</i>	171	301-305	2012
Saitu H, Osaka H, Sugiyama S, Kurosawa K, Mizuguchi T, Nishiyama K, Nishimura A, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Harada N, Kato M, Matsumoto N	Early infantile epileptic encephalopathy associated with the disrupted gene encoding Slit-Robo Rho GTPase activating protein 2 (SRGAP2).	<i>Am J Med Genet A</i>	158A (1)	199-205	2012
Kurosawa K, Masuno M, Kuroki Y	Trends in occurrence of twin births in Japan.	<i>Am J Med Genet A</i>	158A (1)	75-77	2012
Hayashi S, Okamoto N, Chinen Y, Takanashi JI, Makita Y, Hata A, Imoto I, Inazawa J	Novel intragenic duplications and mutations of CASK in patients with mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia (MICPCH).	<i>Hum Genet</i>	131 (1)	99-110	2012
Kawazu Y, Inamura N, Kayatani F, Okamoto N, Morisaki H	Prenatal complex congenital heart disease with Loeys-Dietz syndrome.	<i>Cardiol Young</i>	22	116-119	2012
Miyatake S, Miyake N, Touho H, Nishimura-Tadaki A, Kondo Y, Okada I, Tsurusaki Y, Doi H, Sakai H, Saitu H, Shimojima K, Yamamoto T, Higurashi M, Kawahara N, Kawachi H, Nagasaka K, Okamoto N, Mori T, Koyano S, Kuroiwa Y, Taguri M, Morita S, Matsubara Y, Kure S, Matsumoto N	Homozygous c.14576G>A variant of RNF213 predicts early-onset and severe form of moyamoya disease.	<i>Neurology</i>	Feb 29	Epub ahead of print	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Okamoto N, Hayashi S, Masui A, <u>Kosaki R</u> , Oguri I, Hasegawa T, Imoto I, Makita Y, Hata A, Moriyama K, Inazawa J	Deletion at chromosome 10p11.23-p12.1 defines characteristic phenotypes with marked midface retrusion.	<i>J Hum Genet</i>	Jan 19	Epub ahead of print	2012
<u>Kurosawa K</u> , Tanoshima-Takei M, Yamamoto T, Ishikawa H, Masuno M, Tanaka Y, Yamanaka M	Sirenomelia with a de novo balanced translocation 46,X,t(X;16)(p11.2;p12.3).	<i>Cong Anom</i>	in press		2012
<u>Kurosawa K</u> , Enomoto K, Tominaga M, Furuya N, Sameshima K, Iai M, Take H, Shinkai M, Ishikawa H, Yamanaka M, Matsui M, Masuno M	Spastic quadriplegia in Down syndrome with congenital duodenal stenosis/atresia.	<i>Cong Anom</i>	in press		2012
Yamada Y, Yamada K, Nomura N, Yamano A, Kimura R, Naiki M, Fukushi D, <u>Wakamatsu N</u> , Taniguchi A, Kaneko K, Fujimori S	Molecular analysis of X-linked inborn errors of purine metabolism: <i>HPRT1</i> and <i>PRPS1</i> mutations.	<i>Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids</i>	30 (12)	1272-1275	2011
Yamada Y, <u>Wakamatsu N</u> , Taniguchi A, Kaneko K, Fujimori S	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) mutations in Asian population.	<i>Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids</i>	30 (12)	1248-1255	2011
Niihori T, Aoki Y, <u>Okamoto N</u> , <u>Kurosawa K</u> , Ohashi H, <u>Mizuno S</u> , Kawame H, Inazawa J, Ohura T, Arai H, Nabatame S, Kikuchi K, Kuroki Y, Miura M, Tanaka T, Ohtake A, Omori I, Ihara K, Mabe H, Watanabe K, Niijima S, Okano E, Numabe H, Matsubara Y	HRAS mutants identified in Costello syndrome patients can induce cellular senescence: possible implications for the pathogenesis of Costello syndrome	<i>J Hum Genet</i>	56 (10)	707-715	2011
Liang JS, Shimojima K, Takayama R, Natsume J, Shichiji M, Hirasawa K, Imai K, Okanishi T, <u>Mizuno S</u> , Okumura A, Sugawara M, Ito T, Ikeda H, Takahashi Y, Oguni H, Imai K, Osawa M, Yamamoto T	CDKL5 alterations lead to early epileptic encephalopathy in both genders.	<i>Epilepsia</i>	52 (10)	1835-1842	2011
<u>Mizuno S</u> , Fukushi D, Kimura R, Yamada K, Yamada Y, Kumagai T, <u>Wakamatsu N</u> .	Clinical and genomic characterization of sibling with a distal duplication of chromosome 9q [9q34.1-qter]	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (9)	2274-2280	2011
Waga C, <u>Okamoto N</u> , Ondo Y, Fukumura-Kato R, Goto YI, Kohsaka S, Uchino S	Novel variants of the SHANK3 gene in Japanese autistic patients with severe delayed speech development.	<i>Psychiatr Genet</i>	21	208-211	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J	Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies.	<i>J Hum Genet</i>	56 (2)	110-124	2011
Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Arita K, Yoneda K, Kusaka T, Yanagihara T, Kosaki R, Sago H, Akiyama M, Shimizu H.	A founder effect of c.1938delC in ITGB4 underlies junctional epidermolysis bullosa and its application for prenatal testing.	<i>Exp Dermatol</i>	20 (1)	74-76	2011
Shimizu H, Migita O, Kosaki R, Kasahara M, Fukuda A, Sakamoto S, Shigeta T, Uemoto S, Nakazawa A, Kakiuchi T, Arai K	Living-related liver transplantation for siblings with progressive familial intrahepatic cholestasis 2, with novel genetic findings.	<i>Am J Transplant</i>	11 (2)	394-398	2011
Tsurusaki Y, Okamoto N, Suzuki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N	Exome sequencing of two patients in a family with atypical X-linked leukodystrophy.	<i>Clin Genet</i>	80	161-166	2011
Okamoto N, Tamura D, Nishimura G, Shimojima K, Yamamoto T	Submicroscopic deletion of 12q13 including HOXC gene cluster with skeletal anomalies and global developmental delay.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (12)	2997-3001	2011
Shimizu K, Okamoto N, Miyake N, Taira K, Sato Y, Matsuda K, Akimaru N, Ohashi H, Wakui K, Fukushima Y, Matsumoto N, Kosho T	Delineation of dermatan 4-O-sulfotransferase 1 deficient Ehlers-Danlos syndrome: Observation of two additional patients and comprehensive review of 20 reported patients.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (8)	1949-1958	2011
Okamoto N, Hatsukawa Y, Shimojima K, Yamamoto T	Submicroscopic deletion in 7q31 encompassing CADPS2 and TSPAN12 in a child with autism spectrum disorder and PHPV.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (7)	1568-1573	2011
Hiraki Y, Nishimura A, Hayashidani M, Terada Y, Nishimura G, Okamoto N, Nishina S, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N	A de novo deletion of 20q11.2-q12 in a boy presenting with abnormal hands and feet, retinal dysplasia, and intractable feeding difficulty.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (2)	409-414	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
<u>Okamoto N</u>	Commentary on 'Identification of a microdeletion at Xp22.13 in a Taiwanese family presenting with Nance-Horan syndrome'.	<i>J Hum Genet</i>	56 (1)	4	2011
Sasaki K, <u>Okamoto N</u> , Kosaki K, Yorifuji T, Shimokawa O, Mishima H, Yoshiura KI, Harada N	Maternal uniparental isodisomy and heterodisomy on chromosome 6 encompassing a CUL7 gene mutation causing 3M syndrome.	<i>Clin Genet</i>	80 (5)	478-483	2011
<u>Kosaki R</u> , Fujita H, Takada H, Okada M, Torii C, Kosaki K	Monozygotic twins of Rubinstein-Taybi syndrome discordant for glaucoma.	<i>Am J Med Genet A</i>	155 (5)	1189-1191	2011
<u>Kosaki R</u> , Fujita H, Ueoka K, Torii C, Kosaki K	Overgrowth of prenatal onset associated with submicroscopic 9q22.3	<i>Am J Med Genet A</i>	155 (4)	903-905	2011
Kondoh T, Kanno A, Itoh H, Nakashima M, Honda R, Kojima M, Noguchi M, Nakane H, Nozaki H, Sasaki H, Nagai T, <u>Kosaki R</u> , Kakee N, Okuyama T, Fukuda M, Ikeda M, Shibata Y, Moriuchi H	Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: a 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial.	<i>Int J Psychiatry Med</i>	41 (1)	71-89	2011
Kosaki K, Saito H, <u>Kosaki R</u> , Torii C, Kishi K, Takahashi T	Branchial arch defects and 19p13.12 microdeletion: defining the critical region into a 0.8 M base interval.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (9)	2212-2214	2011
Numabe H, Sawai H, Yamagata Z, Muto K, <u>Kosaki R</u> , Yuki K, Kosaki K	Reproductive success in patients with Hallermann-Streiff syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (9)	2311-2313	2011
Tsutsumi Y, <u>Kosaki R</u> , Itoh Y, Tsukamoto K, Matsuoka R, Shintani M, Nosaka S, Masaki H, Iizuka Y	Vein of Galen Aneurysmal Malformation Associated With an Endoglin Gene Mutation.	<i>Pediatrics</i>	128 (5)	1307-1310	2011
Tonoki H, Harada N, Shimokawa O, Yosozumi A, Monzaki K, Satoh K, <u>Kosaki R</u> , Sato A, Matsumoto N, Iizuka S	Axenfeld-Rieger anomaly and Axenfeld-Rieger syndrome: Clinical, molecular-cytogenetic, and DNA array analyses of three patients with chromosomal defects at 6p25.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (12)	2925-2932	2011
Miyake N, Yamashita S, <u>Kurosawa K</u> , Miyatake S, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Matsumoto N.	A novel homozygous mutation of DARS2 may cause a severe LBSL variant.	<i>Clin Genet</i>	80 (3)	293-296	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Murakami M, Mizutani A, Asano S, <u>Katakami H</u> , Ozawa Y, Yamazaki K, Ishida Y, Takano K, Okinaga H, Matsuno A	A mechanism of acquiring temozolomide resistance during transformation of atypical prolactinoma into prolactin-producing pituitary carcinoma: case report.	<i>Neurosurgery</i>	68 (6)	E1761- 1767	2011
Hannibal MC, Buckingham KJ, Ng SB, Ming JE, Beck AE, McMillin MJ, Gildersleeve HI, Bigham AW, Tabor HK, Mefford HC, Cook J, Yoshiura K, Matsumoto T, Matsumoto N, Miyake N, Tonoki H, Naritomi K, Kaname T, Nagai T, Ohashi H, <u>Kurosawa K</u> , Hou JW, Ohta T, Liang D, Sudo A, Morris CA, Banka S, Black GC, Clayton-Smith J, Nickerson DA, Zackai EH, Shaikh TH, Donnai D, Niikawa N, Shendure J, Bamshad MJ	Spectrum of MLL2 (ALR) mutations in 110 cases of Kabuki syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	155A (7)	1511- 1516	2011
Filges I, Shimojima K, <u>Okamoto N</u> , Röthlisberger B, Weber P, Huber AR, Nishizawa T, Datta AN, Miny P, Yamamoto T	Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome.	<i>J Med Genet</i>	48 (2)	117-122	2011
Tsuji M, Takagi A, Sameshima K, Iai M, Yamashita S, Shinbo H, Furuya N, <u>Kurosawa K</u> , Osaka H	5,10-Methylenetetrahydro-folate reductase deficiency with progressive polyneuropathy in an infant.	<i>Brain Dev</i>	33 (6)	521-524	2011
Miyajima Y, Kitase Y, <u>Mizuno S</u> , Sakai H, Matsumoto N, Ogawa A	Acute lymphoblastic leukemia in a pediatric patient with Marfan's syndrome.	<i>Rinsho Ketsueki</i>	52 (1)	28-31	2011
Saito Y, Kubota M, <u>Kurosawa K</u> , Ichihashi I, Kaneko Y, Hattori A, Komaki H, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M	Polymicrogyria and infantile spasms in a patient with 1p36 deletion syndrome.	<i>Brain Dev</i>	33 (5)	437-441	2011
Tachibana Y, Aida N, Enomoto K, Iai M, <u>Kurosawa K</u>	A case of Sjögren-Larsson syndrome with minimal MR imaging findings facilitated by proton spectroscopy.	<i>Pediatr Radiol</i>	Jun 29	Epub ahead of print	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Cavé H, Verloes A, <u>Okamoto N</u> , Kawame H, Fujiwara I, Takada F, Ohata T, Sakazume S, Ando T, Nakagawa N, Lapunzina P, Meneses AG, Gillessen-Kaesbach G, Wieczorek D, <u>Kurosawa K</u> , <u>Mizuno S</u> , Ohashi H, David A, Philip N, Guliyeva A, Narumi Y, Kure S, Tsuchiya S, 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.	<i>Hum Mutat</i>	31 (3)	284-294	2010
Tsuyusaki Y, Yoshihashi H, Furuya N, Adachi N, Osaka H, Yamamoto K, <u>Kurosawa K</u>	1p36 deletion syndrome associated with Prader-Willi-like phenotype.	<i>Pediatr Int</i>	52	547-550	2010
Tsuji M, Aida N, Obata T, Tomiyasu M, Furuya N, <u>Kurosawa K</u> , Errami A, Gibson KM, Salomons GS, Jakobs C, Osaka H	A new case of GABA transaminase deficiency detected with proton MR spectroscopy.	<i>J Inherit Metab Dis</i>	33	85-90	2010
Adachi M, Muroya K, Asakura Y, <u>Kurosawa K</u> , Nishimura G, Narumi S, Hasegawa T	Ruvalcaba syndrome revisited.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A	1854-1857	2010
Osaka H, Koizume S, Aoyama H, Iwamoto H, Kimura S, Nagai J, <u>Kurosawa K</u> , Yamashita S	Mild phenotype in Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a PLP1-specific mutation.	<i>Brain Dev</i>	38	703-707	2010
Osaka H, Hamanoue H, Yamamoto R, Nezu A, Sasaki M, Saitsu H, <u>Kurosawa K</u> , Shimbo H, Matsumoto N, Inoue K	Disrupted SOX10 regulation of GJB2 transcription causes Pelizaeus-Merzbacher-like disease.	<i>Ann Neurol</i>	68	250-254	2010
Komatsuzaki S, Aoki Y, Niihori T, <u>Okamoto N</u> , Hennekam RC, Hopman S, Ohashi H, <u>Mizuno S</u> , Watanabe Y, Kamasaki H, Kondo I, Moriyama N, <u>Kurosawa K</u> , Kawame H, Okuyama R, Imaizumi M, Rikiishi T, Tsuchiya S, Kure S, Matsubara Y	Mutation analysis of the SHOC2 gene in Noonan-like syndrome and in hematologic malignancies.	<i>J Hum Genet</i>	55	801-809	2010
Yamada K, Fukushi D, Ono T, Kondo Y, Kimura R, Nomura N, Kosaki K, Yamada Y, <u>Mizuno S</u> , <u>Wakamatsu N</u>	Characterization of a de novo balanced t(4;20)(q33;q12) translocation in a patient with mental retardation	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (12)	3057-3067	2010
Yamada K, Miura K, Hara K, Suzuki M, Nakanishi K, Kumagai T, Ishihara N, Yamada Y, Kuwano R, Tsuji S, <u>Wakamatsu N</u>	A wide spectrum of clinical and brain MRI findings in patients with SLC19A3 mutations.	<i>BMC Medical Genetics</i>	11	doi:10.1186/1471-2350-11-171	2010

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamada Y, Yamada K, Nomura N, Yamano A, Kimura R, Tomida S, Naiki M, <u>Wakamatsu N</u>	Molecular analysis of two enzyme genes, <i>HPRT1</i> and <i>PRPS1</i> , causing X-linked inborn errors of purine metabolism.	<i>Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids</i>	29	291-294	2010
Fujita H, Torii C, <u>Kosaki R</u> , Yamaguchi S, Kudoh J, Hayashi K, Takahashi T, Kosaki K	Microdeletion of the Down syndrome critical region at 21q22.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (4)	950-953	2010
Izumi K, Okuno H, Maeyama K, Sato S, Yamamoto T, Torii C, <u>Kosaki R</u> , Takahashi T, Kosaki K	Interstitial microdeletion of 4p16.3: contribution of WHSC1 haploinsufficiency to the pathogenesis of developmental delay in Wolf-Hirschhorn syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (4)	1028-1032	2010
Fujita H, Yanagi T, <u>Kosaki R</u> , Torii C, Bamba M, Takahashi T, Kosaki K	Transverse limb defect in a patient with Jacobsen syndrome: concurrence malformation and disruption.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (4)	1033-1033	2010
Takahashi H, Hayashi S, Miura Y, Tsukamoto K, <u>Kosaki R</u> , Itoh Y, Sago H	Trisomy 9 mosaicism diagnosed in utero.	<i>Obstet Gynecol Int</i>	2010	doi:10.1155/2010/379534	2010
<u>Kosaki R</u> , Kikuchi S, Koinuma G, Higuchi M, Torii C, Kawasaki K, Kosaki K	Two patients with Rubinstein-Taybi syndrome and severe pulmonary interstitial involvement.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (7)	1844-1846	2010
Ohnuki Y, Torii C, <u>Kosaki R</u> , Yagihashi T, Sago H, Hayashi K, Yasukawa K, Takahashi T, Kosaki K	Cri-du-Chat syndrome cytogenetically cryptic recombination aneusomy of chromosome 5: Implications in recurrence risk estimation.	<i>Mol Syndromol</i>	1 (2)	95-98	2010
Kasahara M, Sakamoto S, Shigeta T, Fukuda A, <u>Kosaki R</u> , Nakazawa A, Uemoto S, Noda M, Naiki Y, Horikawa R	Living-donor liver transplantation for carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency.	<i>Pediatr Transplant</i>	14 (8)	1036-1040	2010
Hosokawa S, Takahashi N, Kitajima H, Nakayama M, Kosaki K, <u>Okamoto N</u>	A case of Brachmann-de Lange syndrome with congenital diaphragmatic hernia and <i>NIPBL</i> gene mutation	<i>Cong Anom</i>	50	129-132	2010
Nishimura A, <u>Hiraki Y</u> , Shimoda H, Nishimura G, Tadaki H, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N	De novo deletion of 1q24.3-q31.2 in a patient with severe growth retardation.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A (5)	1322-1325	2010

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Okamoto N, Akimaru N, Matsuda K, Suzuki Y, Shimojima K, Yamamoto T	Co-occurrence of Prader-Willi and Sotos syndromes.	<i>Am J Med Genet A</i>	152A	2103-2109	2010
Takanashi J, Arai H, Nabatame S, Hirai S, Hayashi S, Inazawa J, Okamoto N, Barkovich AJ	Neuroradiologic features of CASK mutations.	<i>Am J Neuroradiol</i>	31	1619-1622	2010
Komoike Y, Fujii K, Nishimura A, Hiraki Y, Hayashidani M, Shimojima K, Nishizawa T, Higashi K, Yasukawa K, Saitsu H, Miyake N, Mizuguchi T, Matsumoto N, Osawa M, Kohno Y, Higashinakagawa T, Yamamoto T	Zebrafish gene knockdowns imply roles for human YWHAG in infantile spasms and cardiomegaly.	<i>Genesis</i>	48	233-243	2010

雑誌（和文）

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
山本真弓, 梅原麻子, 沼田 聡, 吉村英悟, 橋田誠一	超高感度 CRP 測定法の開発 と運動・栄養指導への応用	徳島文理大学 研究紀要	81	55-62	2011
片上秀喜, 橋田誠一	高感度ホルモン測定法: ヒト サイログロブリンの超高感 度測定法の開発と臨床応用	日本甲状腺学会 雑誌	2	16-21	2011
片上秀喜	成長ホルモン放出ホルモン (GHRH). 広範囲 血液, 尿 化学検査, 免疫学的検査	日本臨牀	68 増(7)	193-199	2010
水野誠司, 西恵理子	形態異常の記載法-写真と用 語の解説-外耳	小児内科	42	1316-1338	2010
宮島雄二, 北瀬悠磨, 水野誠司, 堺 温哉, 松本直通, 小川昭正	Marfan症候群に合併した小 児急性リンパ性白血病	臨床血液	52	28-31	2010
中村みほ, 水野誠司, 熊谷俊幸	Williams症候群における視 空間認知障害に対応した書 字介入法の検討	脳と発達	42	353-358	2010
黒澤健司	神経線維腫症1型における 分子細胞遺伝学的スクリー ニング	日レ病会誌	1	35-37	2010
黒澤健司	細胞遺伝学的診断のアルゴ リズム	日本臨牀	68	170-176	2010
黒澤健司	外表奇形	小児内科	42	1123-1125	2010
黒澤健司 (訳)	形態異常の記載法—写真と 用語の解説 鼻と人中	小児内科	42	1298-1315	2010
黒澤健司	診断へのアプローチ 臨床 症状	小児内科	42	1143-1145	2010
小崎里華	発生遺伝学と先天異常	遺伝子診療学	68	33-37	2010
小崎里華	口唇、口、口腔領域	小児内科	42	1339-1355	2010

