

201128/28B

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患克服研究事業

鰓弓耳腎（BOR）症候群の遺伝子診断法の確立と
診療体制モデル構築に関する研究

平成 22-23 年度 総合研究報告書

主任研究者 飯島 一誠

平成 24 (2012) 年 4 月

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

鰓弓耳腎（BOR）症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究

研究班構成員

	氏名	所属	職名
主任研究者	飯島 一誠	神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野	教授
研究分担者	奥山 虎之	国立成育医療研究センター臨床検査部	部長
	伊藤 秀一	国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科	医長
	松永 達雄	（独）国立病院機構東京医療センター臨床研究センター耳鼻咽喉科	室長
	貝藤 裕史	神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野こども発育学部門	特命助教
研究協力者	森貞 直哉	神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野こども急性疾患学部門	特命助教

目 次

I. 総合研究報告 鰓弓耳腎（BOR）症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する 研究	-----	1
飯島一誠		
II. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	P-1
III. 研究成果の刊行物・印刷	-----	P-3
IV. 資料	-----	S-1
アンケート用紙		

I. 総合研究報告書

鰓弓耳腎（BOR）症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究

主任研究者 飯島一誠

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野教授

研究要旨

鰓弓耳腎（branchio-oto-renal, BOR）症候群は鰓原性奇形、難聴、腎尿路奇形を3主徴とする症候群である。本研究の目的は、①わが国におけるBOR症候群の診療実態を把握すること、②包括的なBOR症候群の遺伝子診断システムを開発し、さらには新規原因遺伝子を同定すること、③BOR症候群の診療体制モデルを構築することである。平成21年度に本邦におけるBOR症候群の医療受療者数の調査を行ったところ250人と推定できたため、平成22年度にこの結果をもとに医療機関、および患者本人または患者家族に診療実態に関するアンケート調査を行った。医療機関からは22施設50症例について回答があり、受診の契機が鰓原性奇形や難聴などの耳鼻咽喉科的異常によるものが多いことがわかった。また、難聴は補聴器や外科的手術により改善するものが含まれており、BOR症候群の早期発見により難聴の対策を行うことが可能であることが示唆された。また患者側への調査では32例から回答があった。患者側からは病気が進行するかどうか、遺伝するかどうかについての不安や、難聴に対する経済的支援の要望、疾患に対する社会的理解を求める声が寄せられた。

BOR症候群患者の遺伝子解析により、8家系13症例で原因遺伝子が同定できた。既報通り *EYAI* 変異によるものが多かったが、簡易で安価な検査であるMLPAによる *EYAI* 変異の同定が5家系8症例について可能であった。うち1例はLINE1の置換挿入をともなっており、遺伝学的にも大変貴重な症例であった。また *EYAI* 変異が認められなかった1症例に対しアレイCGH検査を施行したところ、*SALL1* を含む16q12.1-q12.2領域のヘテロ欠失を認めた。これまで *SALL1* 変異によるBOR症候群は1例しか報告がなく、またヘテロ全欠失による例は本症例が初めてであった。本研究により、BOR症候群におけるMLPAおよびアレイCGH法の有用性を示すことができた。

BOR症候群の診療体制モデル構築に関しては、国立成育医療研究センターの耳鼻咽喉科、腎臓・リウマチ・膠原病科及び遺伝診療科、東京医療センター臨床研究センター、神戸大学小児科による総合的診断・診療体制モデルの検討が行われ、臨床症状、家族歴聴取によるBOR症候群の早期発見、早期からの難聴対策、腎疾患の有無についての検索およびフォロー、さらに遺伝相談に対応できる体制を構築した。

【研究分担者】

奥山 虎之

(独) 国立成育医療研究センター臨床検査部
部長

伊藤 秀一

(独) 国立成育医療研究センター腎臓・リウ
マチ・膠原病科医長

松永 達雄

(独) 国立病院機構東京医療センター臨床研
究センター聴覚障害研究室室長

貝藤 裕史

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科
学分野こども発育学部門特命助教

【研究協力者】

森貞 直哉

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科
学分野こども急性疾患学部門特命助教

A.研究目的

鰓弓耳腎 (branchio-oto-renal, BOR) 症候群は、頸瘻・耳瘻孔・外耳奇形などの鰓原性奇形、難聴、腎尿路奇形を3主徴とする症候群で、欧米での頻度は約40,000出生に1人とされている。平成21年度にわれわれが行った全国調査の結果により本邦での医療受療者数は約250人と推定したが、これは欧米の頻度と比べると著しく低い数字であり、本症候群が今なお見逃されている可能性を示唆するものであった。BOR症候群は先天性難聴や小児期腎不全の重要な原因疾患であり放置すれば発達障害や腎不全患者の増加につながるため、小児科医、耳鼻咽喉科医、遺伝専門医らによる早期の、総合的な医療介入が必要と考えら

れる。しかしわが国ではその診療体制は確立されていない。

本研究の目的は、①わが国におけるBOR症候群の医療受療者数、診療実態および患者のニーズを把握すること、②包括的な遺伝子診断指針を確立すること、さらには新規原因遺伝子を同定すること、③BOR症候群の診療体制モデルを構築することである。

B.研究方法

1) わが国におけるBOR症候群の診療実態の把握

平成21年度に、わが国におけるBOR症候群の医療受療者数を把握するための調査を行った。平成22年度に、この結果をもとにBOR症候群患者を診療している医療施設を対象に二次調査として診療実態のアンケート調査を行った。また、各施設を通じて患者本人または家族へのアンケート調査を併せて行い、匿名で事務局に返送をしていただいた。

2) 包括的な遺伝子診断指針の確立、および新規原因遺伝子の同定

BOR症候群では主にEYAI (8q13.3)の変異が認められる。そのため、当研究班ではEYAIに対して直接シーケンス法での検索を行うとともに、簡便で安価なmultiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA)法を用いたEYAIの解析も行うこととした。BOR症候群はEYAIのほか、SIX1 (14q23.1)、SALL1 (16q12.1)の変異でも認められることがあるため、EYAIの解析で変異が認められなかった場合はSIX1およびSALL1の直接シーケンス法による解析を行った。これらの解析

でも変異が認められなかった場合はアレイ CGH 解析を行うことで、新規原因遺伝子の同定を試みた。

3) BOR 症候群の診療体制モデルの構築

国立成育医療研究センター、国立病院機構 東京医療センターを中心として、小児科医 (特に小児腎臓病専門医)、耳鼻咽喉科医、遺伝専門医による総合的な診療体制モデルの構築を試みた。そのために研究班ホームページを作成して広く医療機関および患者家族に情報提供を行うとともに、医療機関からの遺伝子診断依頼、診療相談を行った。

(<http://www.med.kobe-u.ac.jp/borsyn/index.html>)

C. 研究結果

1) わが国における BOR 症候群の診療実態の把握

平成 21 年度に行った医療受療者数の全国調査では計 1,715 施設から回答があり、その結果統計学的手法により、わが国における BOR 症候群の医療受療者数は 250 人 (95%信頼区間 170-320 人) と推定した。平成 22 年度に行ったこの結果に基づく診療実態調査では、医療機関側からは 22 施設 50 症例について回答があった。50 症例は男性 16 名、女性 33 名 (性別回答なし 1 名) で、初診時の年齢は 4.8 ± 9.4 歳 (0-45 歳)、診断時の年齢は 7.0 ± 11.7 歳 (0-50 歳) であった。受診の契機は難聴、耳介奇形、頸部嚢胞、腎疾患の順であり、耳鼻咽喉科的異常から診断にいたる例が多いものと推定された。聴力障害は 50 例中 46 例に認められ、うち 33 例は両側性である。聴力障害のタイプは混合性 19 例、感音性 14 例とな

っていた (原因不明の例や左右で原因が違う例も存在する)。補聴器は 26 例で使用され、うち 21 例は有効であると返答された。また外科手術によって聴力が改善したものは 7 例あり、BOR 症候群であっても耳鼻咽喉科的治療によって聴力が改善することが示された。鰓原性奇形は全例で認められ、頸瘻孔が最も多く 25 例で認められた。その他、小耳症、副耳、耳瘻孔などとなっており、半数 (25 例) で外科手術を受けていた。腎疾患は 14 例について報告があり、うち 4 例は腎移植を受けており BOR 症候群が腎不全にいたる重篤な疾患となりうることを示していた。一方で全 50 症例のうち 15 例は腎疾患の有無について不明と回答しており、軽度～中等度の腎障害は見逃されている可能性も示唆された。腎疾患の種類としては水腎症 5 例、腎片側無形成 3 例、その他尿道狭窄、腎下垂などとなっていた。腎移植はこのうち 4 例に施行されていた。遺伝子診断は 12 例で施行され、4 例で *EYA1* の異常ありと回答があった。

患者側からは 32 例の回答があった。同様に初診の契機は耳鼻咽喉科的異常によるものが多くみられた。患者側からの要望、意見を自由記載していただいたところ、病気が進行するかどうか、遺伝するかどうかについての不安が寄せられ、BOR 症候群に関する正しい疾患情報を提供する必要を感じた。また、難聴に対する経済的支援の要望、幼稚園への入園を断られたりするなどの社会的な理解不足の改善を求める声が寄せられた。本研究班では上記ホームページを通じて引き続き情報提供を行うこととしている。

2) 包括的な遺伝子診断指針の確立、および新規原因遺伝子の同定

末梢血単核球から抽出したゲノム DNA (gDNA) を用いた検索を行った。われわれが研究期間に解析を行った症例のうち、8 家系 13 症例で原因遺伝子が同定できた (表 1)。

(表 1)

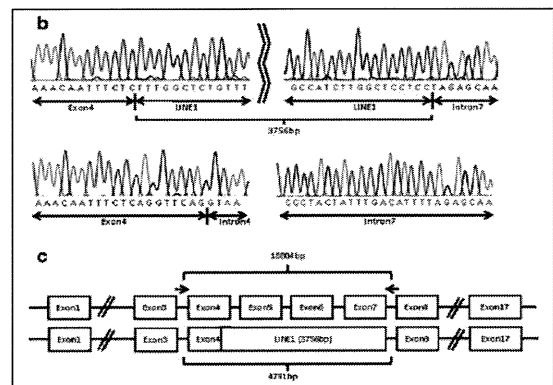
	年齢・性別	遺伝子変異
1	1 歳女	EYA1 exon 10-18 のヘテロ欠失
	父	
2	30 代女	EYA1 exon 2-3 のヘテロ欠失
	子	
	母	
3	6 歳女	EYA1 exon 2-12 のヘテロ欠失
4	21 歳女	EYA1 c.880 C>T heterozygous mutation
5	0 歳男	EYA1 c.1289 G>A, heterozygous mutation
	兄	
	母	
6	20 代女	EYA1 exon 12 のヘテロ欠失
7	7 歳女	EYA1 exon4-7 のヘテロ欠失、LINE-1 挿入
8	10 代男	SALL1 ヘテロ全欠失

このうち 0 歳児例 (家系 5) では、耳介奇形、両側耳瘻孔、腎機能障害から BOR 症候群を疑ったため EYA1 の解析を行ったところ、同遺伝子の一塩基変異による BOR 症候群と診断しえた。母親も難聴と耳瘻孔、腎障害があり、遺伝子解析により児と同じ変異があることが確認されたが、母親自身は本児が診断されるまで BOR 症候群とは診断されていなかった。また本児には生後すぐに腎障害のために亡くなった同胞がおり、保管されていた乾燥臍帯から抽出した gDNA 解析も施行し同

じ変異を検出した。この結果から、亡くなった同胞も BOR 症候群であったことが確認できた。

直接シーケンス法で異常を検出できなかった例に対して行った MLPA 法では、EYA1 の exon 10-18 (家系 1)、exon 2-3 (家系 2)、exon 2-12 (家系 3)、のヘテロ欠失家系を認めた。これらの家系間で臨床症状には大きな差は認められず、現在までの研究では BOR 症候群における EYA1 変異の genotype-phenotype 相関は解明されていない。一方、exon5-7 までの欠失家系も認めたが (家系 7)、この症例は同部位にレトロトランスポゾンの一つである LINE1 の置換挿入が認められた。本変異は両親には認められておらず、生殖過程において EYA1 が LINE1 によって置換挿入されたために変異をおこしたものと考えられた。このような変異は遺伝学的にも大変貴重な例であった (図 1)。

(図 1)



EYA1 に変異が認められなかった例について、SIX1 と SALL1 の直接シーケンスを施行したが変異が認められた例は存在しなかった。そこで 400k アレイ CGH を施行したところ、1

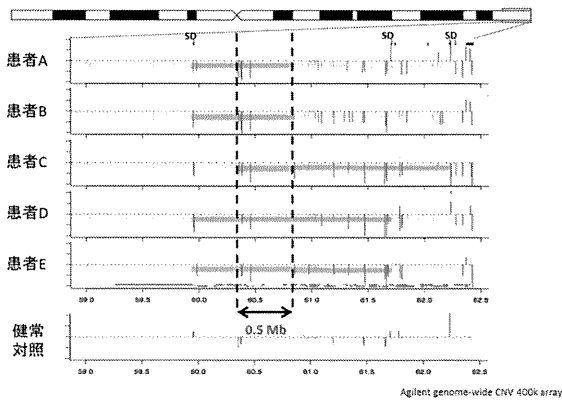
例で *SALL1* のヘテロ全欠失を含む

16q12.1-q12.2 領域のヘテロ欠失を認めた。

SALL1 変異による BOR 症候群はこれまでミセンス変異による 1 例しか報告がなく、大変貴重な解析例であった。

またアレイ CGH における CNV 解析では *EYAI*, *SIX1*, *SALL1* の解析で異常を認めなかった症例において、サブテロメア領域における共通した欠失領域を認めた (図 2)。現在本領域欠失の病的意義について検討中である。

(図 2)



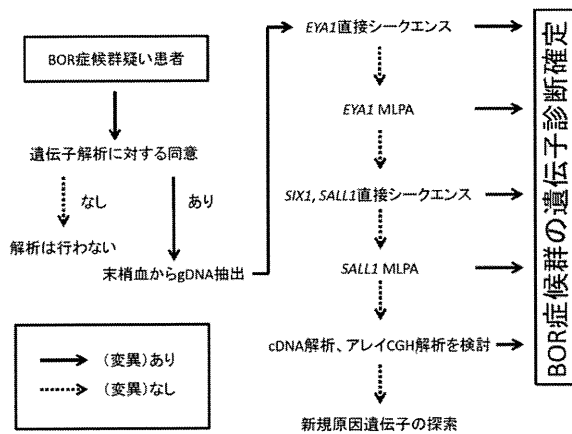
これらの結果をもとに、遺伝子解析を含む包括的な診断指針の作成について検討した。臨床診断は Chang らの指針 (Chang EH, et al: Branchio-oto-renal syndrome: the mutation spectrum in *EYAI* and its phenotypic consequences. Hum Mutat 23: 582-589, 2004.) を使用する (表 2)。この診断指針で BOR 症候群と診断され、かつ同意が得られた患者に対して遺伝子検査を施行する。

(表 2)

<p>【主症状】</p> <ul style="list-style-type: none">・第 2 鰓弓奇形 <p>(鰓溝性瘻孔あるいは鰓溝性嚢胞がある。鰓溝性瘻孔は胸鎖乳突筋の前方で、通常は頸部の下方 1/3 の部位の微小な開口。鰓溝性嚢胞は胸鎖乳突筋の奥で、通常は舌骨の上方に触知する腫瘤。)</p> <ul style="list-style-type: none">・難聴 (程度は軽度から高度まで様々であり、種類も伝音難聴、感音難聴、混合性難聴のいずれもありうる。)・耳小窩 (耳輪の前方、耳珠の上方の陥凹)・耳介奇形 (耳介上部の欠損)・腎奇形 (腎無形成、腎低形成、腎異形成、腎盂尿管移行部狭窄、水腎症、膀胱尿管逆流症など)
<p>【副症状】</p> <ul style="list-style-type: none">・外耳道奇形 (外耳道閉鎖、狭窄)・中耳奇形 (耳小骨の奇形、変位、脱臼、固着。中耳腔の狭小化、奇形)・内耳奇形 (蝸牛低形成、蝸牛小管拡大、前庭水管拡大、外側半規管低形成)・副耳・その他 (顔面非対象、口蓋奇形)

本研究班による遺伝子解析結果から、本邦における BOR 症候群の原因遺伝子は、既報通り *EYAI* が多いことが明らかになった。さらに MLPA 法により解析が可能となるエクソンレベルでの欠失例が相当数存在することも明らかとなった。*SIX1* を原因とするものはわれわれの解析では認めなかったが、*SALL1* が原因と考えられる例が存在した。この結果をもとに、表 2 の臨床診断基準から BOR 症候群が疑われた患者に対する、図 3 のような遺伝子解析診断指針 (案) を作成した。

(図 3)



3) BOR 症候群の診療体制モデルの構築

遺伝子診断はEYAI、SIX1に対する解析を東京医療センター及び神戸大学小児科が担当し、SALL1解析およびアレイCGH解析を神戸大学小児科が担当するというシステムを構築した。

本症候群の包括的な診療体制モデルに関しては、国立成育医療研究センターの耳鼻咽喉科、腎臓・リウマチ・膠原病科及び遺伝診療科、東京医療センター臨床研究センター、神戸大学小児科による総合的診断・診療体制を構築した。包括的な診療体制においては臨床症状、家族歴聴取によるBOR症候群の早期発見、早期からの難聴対策、腎疾患の有無についての検索およびフォロー、さらに遺伝相談に対応できることが重要であるが、本研究班によりこれらへの対応が可能となった。われわれは今後もBOR症候群に関する情報提供を継続し、本疾患患者に対して必要な医療を供給する予定である。

D. 考察

BOR症候群は先天性難聴や小児の慢性腎疾患(CKD)の重要な原因であり、小児科医、

耳鼻咽喉科医、遺伝専門医、臨床心理士やソーシャルワーカーなどが連携してサポートを行うべき疾患である。しかしながらその認識度は決して高いとは言い難く、実際本研究班による平成21年度の調査で推定された医療受療者数は約250人と、欧米に比べて著しく少ないものであり、今なおBOR症候群が見逃されている可能性を示している。実際、今回のアンケート調査ではじめてBOR症候群と診断された症例もあった。

本症候群患者の医療実態調査では、難聴や耳介奇形など耳鼻咽喉科領域の異常について、生活への支障などの訴えが寄せられた。小児の難聴は生後できるだけ早く発見し療育を開始する必要があるといわれている。近年正常新生児にも聴性脳幹反応検査(ABR)が普及しているが、BOR症候群では進行性難聴を呈する場合があります見落とす可能性が考えられる。したがって家族歴や臨床所見から本症候群を疑った場合は遺伝子診断が有用である。BOR症候群と診断された場合は、きめ細やかなフォローをすることで早期からの療育を可能にし、児の正常な発達に寄与できると考えている。また本症候群は決してまれではないと考えられるが、患者会は存在せず、そのため患者同士のつながりは少なく孤立感を感じている例もあった。われわれは前述のごとくBOR症候群研究班のホームページを開設しており、医療関係者および患者への情報の提供を継続したいと考えている。

遺伝子診断に関しては、まずEYAIの解析を、直接シーケンスならびにMLPA法を用いて行うのがよいと考えられる(図2)。MLPA

法による BOR 症候群の発見例はこれまで多くはなかったが、われわれは 5 家系 8 症例について MLPA 法で *EYAI* 変異による BOR 症候群を診断しえた。MLPA 法は簡易で安価であり、今後も普及するものと思われる。*EYAI* 以外を原因とする BOR 症候群の報告は少なく、特に *SALL1* 変異によるものはこれまでに 1 例しか報告がない。われわれは今回アレイ CGH 法を用いることにより同遺伝子の変異を検出することができた。この変異は MLPA 法により確認可能であり、*SALL1* 変異の検出に対しても MLPA 法が有用であることを示すことができた。

一方われわれは、新規遺伝子同定研究を目的としたアレイ CGH によるゲノムワイド CNV 解析により、BOR 症候群に関連がある可能性がある欠失領域を検出した。本領域の病的意義はまだ不明であり、今後さらに検討が必要と考えている。

本症候群の包括的な診断システムの開発及び診療体制モデル構築に関しては、国立成育医療研究センターの耳鼻咽喉科、腎臓・リウマチ・膠原病科及び遺伝診療科、東京医療センター臨床研究センター、神戸大学小児科による総合的診断・診療体制モデルの構築を進めた。

E. 結論

BOR 症候群患者の医療受療者数、診療実態を調査し、また包括的な遺伝子解析システムを構築した。さらに国立成育医療研究センターの耳鼻咽喉科、腎臓・リウマチ・膠原病科及び遺伝診療科、東京医療センター臨床研究

センター、神戸大学小児科による総合的な診断・診療体制を整備した。今後も本症候群に対する研究、社会的支援を継続する必要がある。

遺伝子解析による BOR 症候群の早期発見と病態の理解が包括的診療体制の構築・維持に寄与し、本症候群患者の QOL 改善に少しでも貢献できることを願っている。

F.研究発表

1) 論文発表

英文論文

1. Hama T, Nakanishi K, Shima Y, Mukaiyama H, Togawa H, Tanaka R, Hamahira K, Kaito H, Iijima K, Yoshikawa N. Renal biopsy criterion in children with asymptomatic constant isolated proteinuria. *Nephrol Dial Transplant*, in press
2. Nishimura N, Hartomo TB, Pham TV, Lee MJ, Yamamoto T, Morikawa S, Hasegawa D, Takeda H, Kawasaki K, Kosaka Y, Yamamoto N, Kubokawa I, Mori T, Yanai T, Hayakawa A, Takeshima Y, Iijima K, Matsuo M, Nishio H. Epigallocatechin gallate inhibits sphere formation of neuroblastoma BE(2)-C cells. *Environ Health Prev Med*, in press
3. Otsubo K, Kanegane H, Kamachi Y, Kobayashi I, Tsuge I, Imaizumi M, Sasahara Y, Hayakawa A, Nozu K, Iijima K, Ito S, Horikawa R, Nagai Y, Takatsu K, Mori H, Ochs HD, Miyawaki T. Identification of FOXP3-negative regulatory T-like (CD4(+)/CD25(+)/CD127(low)) cells in patients with immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome. *Clin Immunol*, 2011, 141(1):111-20.
4. Fujioka K, Morioka I, Nozu K, Nishimoto M, Amano M, Tagami M, Honda S, Yokoyama N, Yamada H, Iijima K, Matsuo M. A surviving case of papillonephrosis with the phenotype of Potter sequence. *Pediatr Int*, 2011, 53(3) 406-8
5. Uemura O, Honda M, Matsuyama T, Ishikura K, Hataya H, Yata N, Nagai T, Ikezumi Y, Fujita N, Ito S, Iijima K, Kitagawa T. Age, gender, and body length effects on reference serum creatinine levels determined by an enzymatic method in Japanese children: a multicenter study. *Clin Exp Nephrol*, 2011, 15(5):694-9.
6. Kamei K, Nakanishi K, Ito S, Saito M, Sako M, Ishikura K, Hataya H, Honda M, Iijima K, Yoshikawa N; Long-term results of a randomized controlled trial in childhood IgA nephropathy. *Clin J Am Soc Nephrol*, 2011, 6(6):1301-7
7. Iijima K. Rituximab treatment for childhood refractory nephrotic syndrome. *Pediatr Int*. 2011, 53(5):617-21
8. Shima Y, Nozu K, Nozu Y, Togawa H, Kaito H, Matsuo M, Iijima K, Nakanishi K, Yoshikawa N. Recurrent ESRF and PRES with severe renal hypouricemia by compound heterozygous SLC2A9 mutation. *Pediatrics*, 2011, 127(6):1621-5
9. Ito S, Kamei K, Ogura M, Sato M, Fujimaru T, Ishikawa T, Udagawa T, Iijima K. Maintenance therapy with mycophenolate mofetil after rituximab in pediatric patients with steroid-dependent nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*, 2011, 26(10):1823-8
10. Ninchoji T, Kaito H, Nozu K, Hashimura Y, Kanda K, Kamioka I, Shima Y, Hamahira K, Nakanishi K, Tanaka R, Yoshikawa N, Iijima K, Matsuo M. Treatment strategies for Henoch-Schönlein purpura nephritis by histological and clinical severity. *Pediatr Nephrol*. 2011,

26(4):563-9

11. Kanda K, Nozu K, Kaito H, Iijima K, Nakanishi K, Yoshikawa N, Ninchoji T, Hashimura Y, Matsuo M, Moritz ML. The relationship between arginine vasopressin levels and hyponatremia following a percutaneous renal biopsy in children receiving hypotonic or isotonic intravenous fluids. *Pediatr Nephrol*. 2011, 26(1):99-104
12. Lo YF, Nozu K, Iijima K, Morishita T, Huang CC, Yang SS, Sytwu HK, Fang YW, Tseng MH, Lin SH. Recurrent deep intronic mutations in the SLC12A3 gene responsible for Gitelman's syndrome. *Clin J Am Soc Nephrol*, 2011, 6(3): 630-9
13. Togawa H, Nakanishi K, Mukaiyama H, Hama T, Shima Y, Sako M, Miyajima M, Nozu K, Nishii K, Nagao S, Takahashi H, Iijima K, Yoshikawa N. Epithelial-to-mesenchymal transition in cyst lining epithelial cells in an orthologous PCK rat model of autosomal-recessive polycystic kidney disease. *Am J Physiol Renal Physiol*, 2011, 300(2):F511-20
14. Shima Y, Nakanishi K, Kamei K, Togawa H, Nozu K, Tanaka R, Sasaki S, Iijima K, Yoshikawa N. Disappearance of glomerular IgA deposits in childhood IgA nephropathy showing diffuse mesangial proliferation after 2 years of combination/prednisolone therapy. *Nephrol Dial Transplant*, 2011, 26(1):163-9
15. Nozu K, Iijima K, Kanda K, Nakanishi K, Yoshikawa N, Satomura K, Kaito H, Hashimura Y, Ninchoji T, Komatsu H, Kamei K, Miyashita R, Kugo M, Ohashi H, Yamazaki H, Mabe H, Otsubo A, Igarashi T, Matsuo M. The pharmacological characteristics of molecular-based inherited salt-losing tubulopathies. *J Clin Endocrinol Metab*, 2010, 95(12):E511-8
16. Iijima K, Nozu K, Kamei K, Nakayama M, Ito S, Matsuoka K, Ogata T, Kaito H, Nakanishi K, Matsuo M. Severe Alport syndrome in a young woman caused by a t(X;1)(q22.3;p36.32) balanced translocation. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(10):2165-70
17. Morisada N, Rendtorff ND, Nozu K, Morishita T, Miyakawa T, Matsumoto T, Hisano S, Iijima K, Tranebjaerg L, Shirahata A, Matsuo M, Kusahara K. Branchio-oto-renal syndrome caused by partial EYA1 deletion due to LINE-1 insertion. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(7):1343-8
18. Ishikura K, Yoshikawa N, Hattori S, Sasaki S, Iijima K, Nakanishi K, Matsuyama T, Yata N, Ando T, Honda M; for Japanese Study Group of Renal Disease in Children. Treatment with microemulsified cyclosporine in children with frequently relapsing nephrotic syndrome. *Nephrol Dial Transplant*, 2010, 25(12):3956-62
19. Kamei K, Ito S, Iijima K. Severe respiratory adverse events associated with rituximab infusion. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(6):1193
20. Nakayama M, Nozu K, Goto Y, Kamei K, Ito S, Sato H, Emi M, Nakanishi K, Tsuchiya S, Iijima K. HNF1B alterations associated with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(6): 1073-9
21. Kaito H, Kamei K, Kikuchi E, Ogura M, Matsuoka K, Nagata M, Iijima K, Ito S. Successful

- treatment of collapsing focal segmental glomerulosclerosis with a combination of rituximab, steroids and ciclosporin. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(5):957-9
22. Kaneko K, Tanaka S, Hasui M, Nozu K, Krol RP, Iijima K, Sugimoto K, Takemura T. A family with X-linked benign familial hematuria. *Pediatr Nephrol*, 2010, 25(3):545-8
23. Prytula A, Iijima K, Kamei K, Geary D, Gottlich E, Majeed A, Taylor M, Marks SD, Tuchman S, Camilla R, Ognjanovic M, Filler G, Smith G, Tullus K. Rituximab in refractory nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*, 2010,25(3): 461-8
24. Oda E, Tanaka T, Migita O, Kosuga M, Fukushi M, Okumiya T, Osawa M, Okuyama T. Newborn screening for Pompe disease in Japan. *Mol Genet Metab*. 2011, 104:560-565.
25. Furujo M, Kubo T, Kosuga M, Okuyama T. Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type VI. *Mol Genet Metab*. 2011, 104:597-602.
26. Kondoh T, Kanno A, Itoh H, Nakashima M, Honda R, Kojima M, Noguchi M, Nakane H, Nozaki H, Sasaki H, Nagai T, Kosaki R, 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. *Int J Psychiatry Med*. 2011;41:71-89.
27. Shigeto S, Katafuchi T, Okada Y, Nakamura K, Endo F, Okuyama T, Takeuchi H, Kroos MA, Verheijen FW, Reuser AJ, Okumiya T. Improved assay for differential diagnosis between Pompe disease and acid α -glucosidase pseudodeficiency on dried blood spots. *Mol Genet Metab*. 2011;103:12-7.
28. Furukawa Y, Hamaguchi A, Nozaki I, Iizuka T, Sasagawa T, Shima Y, Demura S, Murakami H, Kawahara N, Okuyama T, Iwasa K, Yamada M. Cervical pachymeningeal hypertrophy as the initial and cardinal manifestation of mucopolysaccharidosis type I in monozygotic twins with a novel mutation in the alpha-L-iduronidase gene. *J Neurol Sci*. 2011;302:121-125.
29. Mutai H, Kouike H, Teruya E, Takahashi-Kodomari I, Kakishima H, Taiji H, Usami S, Okuyama T, Matsunaga T. Systematic analysis of mitochondrial genes associated with hearing loss in the Japanese population: dHPLC reveals a new candidate mutation. *BMC Med Genet*. 2011;12:135.
30. 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. *J Hum Genet*. 2010;56:110-124.

31. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, Ida H, Tanaka T, Cox GF, Eto Y, Orii T. : Japan Elaprase® Treatment (JET) study: Idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II). *Mol Genet Metab.* 2010;99:18-25.
32. Machida H, Ito S, Hirose T, Takeshita F, Oshiro H, Nakamura T, Mori M, Inayama Y, Yan K, Kobayashi N, Yokota S. Expression of Toll-like receptor 9 in renal podocytes in childhood-onset active and inactive lupus nephritis. *Nephrol Dial Transplant* 2010 , 25:2530-537
33. Ito S, Machida H, Harada T, Teranishi J, Aihara Y, Yokota S. Extended-spectrum beta-lactamase-producing bacteria and vesicoureteral reflux in children. *Pediatr Int.* 2010, 52 :134-7
34. Ito S, Tsutsumi A, Harada T, Inaba A, Fujinaga S, Kamei K. Long-term remission of nephritic syndrome with etanercept for concomitant juvenile idiopathic arthritis. *Periatr Nephrol* 2010, 25:2175-77
35. Ito S, Kamei K, Ikoma M. Primary Sjogren syndrome that developed after IgA nephropathy. *Pediatr Nephrol* 2010, 25:1579-80
36. Kikuchi E, Kubota M, Kamei K, Ito S. Critical illness polyneuropathy after septic peritonitis in a boy with nephritic syndrome. *Pediatr Nephrol* 2010, 25:1771-2
37. Fujinaga S, Hirano D, Nishizaki N, Kamei K, Ito S, Ohtomo Y, Shimizu T, Kaneko K. Single infusion of rituximab for persistent steroid-dependent minimal-charge nephritic syndrome after long-term cyclosporine. *Pediatr Nephrol.* 2010, 25:539-44
38. Ogura M, Kikuchi E, Kaito H, Kamei K, Matsuoka K, Tanaka H, Kuroda T, Sekine T, Ito S. ABO-incompatible renal transplantation in Epstein syndrome. *Clin Transplant.* 24 2010, Suppl 22: 31-4
39. Kamei K, Ito S, Shigeta T, Sakamoto S, Fukuda A, Horikawa R, Saito O, Muguruma T, Nakagawa S, Iijima K, Kasahara M. Preoperative dialysis for liver transplantation of methylmalonic acidemia. *Ther Apher Dial*, 2011, 15:488-92
40. Harada T, Kaneko T, Ito S, Hataya H, Nariai A, Mori M, Yokota S. Superior mesenteric artery syndrome : risk factor for duodenal involvement in Henoch-Schönlein purpura. *Pediatr Int.* 2011, 53:630-3
41. Harada T, Ito S, Sasaki T, Kunisaki R, Shiojima H, Ogawa M, Yokota S. GI involvement of sigmoid mucosal erosion in a 13-year-old girl with microscopic polyangiitis. *Gastrointest Endosc.* 2011, 74:937-9
42. Kobayashi I, Kubota M, Yamaada M, Tanaka H, Ito S, Sasahara Y, Whitesell L, Ariga T. Autoantibodies to villin occur frequently in IPEX, a severe immune dysregulation, syndrome caused by mutation of FOXP3. *Clinical Immunology*, 2011, 141:83-9
43. Ito S, Ikeda H, Harada T, Kamei K, Takahashi E. Cyclophosphamide followed by Mizoribine as maintenance therapy against refractory steroid dependent nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*, 2011, 26:1921-2

44. Mizutari K, Nakagawa S, Mutai H, Fujii M, Ogawa K, Matsunaga T. Late-phase recovery in the cochlear lateral wall following severe degeneration by acute energy failure. *Brain Res*. 2011; 1419: 1-11.
45. Cui Y, Sun GW, Yamashita D, Kanzaki S, Matsunaga T, Fujii M, Kaga K, Ogawa K. Acoustic overstimulation-induced apoptosis in fibrocytes of the cochlear spiral limbus of mice. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2011; 268 (7), 973-978.
46. Mizutari K, Matsunaga T, Inoue Y, Kaneko H, Yagi H, Namba K, Shimizu S, Kaga K, Ogawa K. Vestibular dysfunction in a Japanese patient with a mutation of the gene OPA1. *J Neurol Sci*. 2010; 293: 23-28.
47. Mizutari K, Fujioka M, Nakagawa S, Fujii M, Ogawa K, Matsunaga T. Balance dysfunction resulting from acute inner ear energy failure is caused primarily by vestibular hair cell damage. 2010; *J Neurosci Res*. 2010; 88(6): 1262-1272.
48. Sun G, Fujii M, Sonoda A, Tokumaru Y, Matsunaga T, Habu N. Identification of stem-like cells in head and neck cancer cell lines. *Anticancer Research*. 2010; 30: 2005-2010.
49. Kaito H, Ninchoji T. Treatment strategies and outcomes for Henoch-Schönlein nephritis: reply to Fujinaga et al. *Pediatr Nephrol*. 2011 Nov
44. 広臨,楠幸博,鈴木昭,深澤雄一郎,大坪裕美,橋村裕也,貝藤裕史,飯島一誠,有賀正: 学校検尿により発見されたフィブロネクチン関連腎症の1例日本小児腎不全学会雑誌, 2011, 31, 156-158
52. 竹田雅, 石村武志, 三宅秀明, 田中一志,藤澤正人, 石森真吾, 橋村裕也, 貝藤裕史,飯島一誠: 小児腎移植におけるバルガンシクロビルの使用経験, 日本小児腎不全学会雑誌, 2011, 31, 197-199
53. 石森真吾, 大坪裕美, 橋本総子, 牟禮岳男,中川卓, 橋村裕也, 貝藤裕史,飯島一誠, 松尾雅文:高血圧と神経症状を認めた慢性腎臓病の3例, 日本小児腎不全学会雑誌, 2011, 31, 320-322
54. 貝藤裕史, 飯島一誠: 急性腎不全が疑われるとき(特集子どもの臨床検査--症候から診断・治療へ)--(疾患からみる臨床検査の進めかた), 小児科診療, 2011, 74 増刊,304-308
55. 飯島一誠:【腎炎・ネフローゼの免疫抑制療法-さらなる有効性と安全性を求めて】小児ネフローゼ症候群におけるあらたな治療戦略, 医学のあゆみ, 2011, 237(9)879-883
56. 貝藤裕史, 飯島一誠:【輸液 Q&A】脱水患者になぜスポーツドリンクを勧めてはいけないのですか?, 小児内科, 2011,43(4)769-770
57. 貝藤裕史, 飯島一誠:【子どもの臨床検査症候から診断・治療へ】疾患からみる臨床検査の進めかた急性腎不全が疑われるとき, 小児科診療, 2011, 74 増刊, 304-308
58. 飯島一誠, 佐古まゆみ, 木村利美, 服部元史, 亀井宏一, 野津寛大, 宍戸清一郎, 相川厚, 森田研, 後藤芳充, 和田尚弘, 大塚泰史, 長

邦文論文

50. 飯島一誠: CAKUT に対する治療戦略 CAKUT と遺伝子変異, 日本小児腎不全学会雑誌, 2011, 31, 9-10
51. 佐藤泰征, 佐々木聡, 岡本孝之, 伊東

- 田道夫, 斉藤真梨, 本田雅敬, 土田尚, 中村秀文: 小児腎移植におけるミコフェノール酸モフェチルの多施設共同オープンラベル臨床試験有効性・安全性、薬物動態の評価, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2011, 24(1), 36-46
59. 木全貴久, 蓮井正史, 山下美代子, 金子一成, 野津寛大, 飯島一誠: OCRL1 および CLCN5 に遺伝子変異を認めない Dent 病の兄妹例, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2011, 24(1):92-95
60. 亀井宏一, 伊藤秀一, 飯島一誠: 採尿を必要としないイヌリンクリアランスの測定の試み, 日本腎臓学会誌, 2011, 53(2):181-188
61. 貝藤裕史, 飯島一誠: 【腎・泌尿器疾患のインフォームド・コンセントと治療選択】 難治性ネフローゼ症候群 FSGS 小児, 腎と透析, 2010,69(6):777-780
62. 梶保祐子, 上田博章, 水谷誠, 谷口貴実子, 古山政幸, 石塚喜世伸, 藤井寛, 近本裕子, 秋岡祐子, 岡政史, 野津寛大, 飯島一誠, 服部元史, COL4A3/COL4A4 のヘテロ接合体変異を有する菲薄基底膜腎症のドナーから生体腎移植を実施した常染色体劣性アルポート症候群の 2 例, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2010, 23(2):113-118
63. 田中幸代, 蓮井正史, 野津寛大, 飯島一誠, 杉本圭相, 竹村司, 金子一成: Alport 症候群と良性家族性血尿の遺伝子変異と臨床像""IV 型コラーゲン関連腎症""という概念の提唱, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2010, 23(2)172-178
64. 上村治, 本田雅敬, 松山健, 秋岡祐子, 栗津緑, 飯島一誠, 池住洋平, 石倉健司, 伊藤秀一, 北山博嗣, 佐古まゆみ, 関根孝司, 永井琢人, 幡谷浩史, 藤田直也, 矢田菜穂子, 山田拓司. 日本小児腎臓病学会・小児 CKD 対策委員会: 日本人小児の血清クレアチニン基準値, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2010, 23(2)241-244
65. 永井琢人, 上村治, 本田雅敬, 松山健, 秋岡祐子, 栗津緑, 飯島一誠, 池住洋平, 石倉健司, 伊藤秀一, 北山博嗣, 佐古まゆみ, 関根孝司, 幡谷浩史, 藤田直也, 矢田菜穂子, 山田拓司. 日本小児腎臓病学会・小児 CKD 対策委員会: 日本人小児(2~12 歳)の GFR 推算式中間報告, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2010, 23(2)245-249
66. 亀井宏一, 伊藤秀一, 飯島一誠: 小児におけるイヌリンクリアランス測定法の確立とシスタチン C による糸球体濾過量推定式の作成, 日本小児科学会雑誌, 2010, 114(11): 1701-1707
67. 島友子, 中西浩一, 戸川寛子, 野津寛大, 飯島一誠, 吉川徳茂: 運動後急性腎不全と PRES (Posterior reversible encephalopathy syndrome) の合併を反復した腎性低尿酸血症の 1 例, 日本小児腎不全学会雑誌, 2010, 30, 145-146
68. 忍頂寺毅史, 藤岡一路, 橋村裕也, 貝藤裕史, 森岡一朗, 野津寛大, 横山直樹, 飯島一誠, 松尾雅文: 集学的治療により救命しえた Potter sequence の 1 例, 日本小児腎不全学会雑誌, 2010, 30, 178-180
69. 戸川寛子, 中西浩一, 島友子, 佐古まゆみ, 宮嶋正康, 野津寛大, 飯島一誠, 吉原大輔, 長尾枝澄香, 吉川徳茂: ヒト常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)相同遺伝子ラットモデル(PCK ラット)の尿細管上皮細胞における上皮間葉移行(EMT), 発達腎研究会誌, 2010, 18(1)10-13
70. 宇田川智宏, 小椋雅夫, 堤晶子, 野田俊輔, 大塚泰史, 寺町昌史, 亀井宏一, 飯島一誠, 伊藤秀一: 高血圧で発症した高安動脈炎の三小

- 児例, 小児高血圧研究会誌, 2010, 7(1)49-55
71. 岡政史,野津寛大,飯島一誠,松尾雅文: 常染色体性 Alport 症候群, 日本小児腎臓病学会雑誌, 2010, 23(1)8-12
72. 飯島一誠 腎臓内科学難治性ネフローゼ症候群に対するリツキシマブ治療,医学のあゆみ, 2010,233(4)316-317
73. 飯島一誠【小児の治療指針】腎・尿路ステロイド感受性ネフローゼ症候群, 小児科診療, 2010, 73 増刊, 691-693
74. 飯島一誠【小児の治療指針】腎・尿路ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群, 小児科診療, 2010, 73 増刊,694-696
75. 飯島一誠, 塚口裕康:【難治性ネフローゼ症候群】遺伝子異常に起因するネフローゼ症候群,日本腎臓学会誌, 2010, 52(7)914-923
76. 矢田菜穂子,上村治, 本田雅敬, 松山健, 秋岡祐子, 栗津緑, 飯島一誠, 池住洋平, 石倉健司, 伊藤秀一, 北山浩嗣, 佐古まゆみ, 関根孝司, 永井琢人, 幡谷浩史, 藤田直也, 山田拓司: 日本小児腎臓病学会小児 CKD 対策小委員会"小児慢性腎臓病の薬物療法実態調査, 日本小児科学会雑誌, 2010, 114(10)1631-1635
77. 飯島一誠: EBM 腎臓病の治療 2011-2012 E. ネフローゼ症候群 1. 微小変化型ネフローゼ症候群(小児)のステロイド療法、免疫抑制療法はどのように行うのでしょうか? 監修 富野康日己, 2011,64-68, 中外医学社
78. 飯島一誠 50 の典型例で学ぶ小児の腎泌尿器疾患 ネフローゼ症候群の原因遺伝子 編集 金子一成, 2011,42-45,診断と治療社
79. 飯島一誠: 2011-2013 腎疾患・透析 最新の治療 微小変化型ネフローゼ症候群:小児、編集榎野 博史, 秋沢忠男,2011,105-108,南江堂
80. 飯島一誠, 貝藤裕史, 伊藤秀一 2011-2012 EBM 小児疾患の治療 小児ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群に対するリツキシマブの効果は?, 編集 五十嵐隆, 石井正浩, 清水俊明, 滝田順子, 平岩幹男, 水口雅, 横田俊平, 横谷進, 渡辺とよ子,2011,455-458,中外医学社
81. 飯島一誠, 佐古まゆみ Annual Review 腎臓 2011 III. Clinical nephrology A.糸球体障害 小児ネフローゼ症候群の新たな治療,編集 富野康日己, 柏原直樹, 成田一衛,2011, 123-129,中外医学社
82. 飯島一誠.今日の治療指針 私はこう治療している 小児の血管性紫斑病(アレルギー性紫斑病, アナフィラクトイド紫斑病, ヘノッホ・シェーンライン紫斑病,編集山口徹・北原光夫・福井次矢, 2010,1117-1118,医学書院
83. 中山真紀子, 野津寛大, 飯島一誠: Annual Review 腎臓 2010 小児科領域 TCF2 遺伝子異常と先天性腎尿路奇形, 編集 御手洗哲也 東原英二,2010, 212-218,中外医学社
84. 神田杏子, 野津寛大, 飯島一誠, 松尾雅文(御手洗哲也, 東原英二編) Annual Review 腎臓 2010 診断・画像診断 Bartter 症候群と Gitelman 症候群についての最近の知見 利尿剤負荷試験にて判明したこと 編集 御手洗哲也, 東原英二 2010 72-77 中外医学社
85. 小椋雅夫, 亀井宏一, 宇田川智宏, 堤晶子, 野田俊輔, 伊藤秀一. 当センターにおける急性血液浄化療法の特色と問題点. 日本小児腎不全学会雑誌 2010, 30 : 309 - 310
86. 堤晶子, 小椋雅夫, 宇田川智宏, 野田俊輔, 亀井宏一, 唐木千晶, 中川聡, 福田晃也,

- 笠原群生、中川温子、伊藤秀一。当院における小児劇症肝不全 24 症例に対する人工肝補助の経験。日本小児腎不全学会雑誌 2010, 30 : 304-306,
87. 緒方志穂、林和美、宮本圭奈美、村山由里子、玉城久美子、西海真理、伊藤秀一、伊藤龍子。血液透析を受ける子供と家族への支援乳幼児期の成長発達に合わせた環境への配慮。日本小児腎不全学会雑誌 2010, 30 : 237-238
88. 貝藤裕史、亀井宏一、小椋雅夫、菊池絵梨子、星野英紀、中川聡、松岡健太郎、阿部淳、伊藤秀一。急性脳症と急性腎不全をともなった *Yersinia pseudotuberculosis* 感染症の 1 例。日本小児腎不全学会雑誌 2010, 30 : 117-118
89. 矢田菜穂子、上村治、本田雅敬、松山健、秋岡祐子、栗津緑、飯島一成、池住洋平、石倉健司、伊藤秀一、北山博嗣、佐古まゆみ、関根孝司、永井琢人、幡谷浩史、藤田直也、山田拓司、日本小児腎臓病学会小児 CKD 対策小委員会：小児慢性腎臓病の薬物療法実態調査。日本小児科学会雑誌 2010 ; 114 : 1631-1635
90. 亀井宏一、小椋雅夫、佐藤舞、石川智朗、藤丸拓也、宇田川智宏、六車崇、中川聡、堀川玲子、笠原群生、伊藤秀一。一歳未満の急性血液浄化療法 日本小児科学会雑誌 2011, 115 : 1307-1313
91. 亀井宏一、小椋雅夫、佐藤舞、石川智朗、藤丸拓也、宇田川智宏、六車崇、中川聡、堀川玲子、笠原群生、伊藤秀一。一歳未満の急性血液浄化療法 日本小児腎不全学会雑誌 2011, 31: 229-231
92. 佐藤舞、藤丸拓也、石川智朗、宇田川智宏、小椋雅夫、亀井宏一、伊藤秀一、堤晶子。急性腎障害から回復することなく末期腎不全に移行した乳児の 3 例 日本小児腎不全学会雑誌 2011, 31 : 89-92
93. 伊藤秀一。小児急性肝不全に対する人工肝補助療法 医工学治療 2011, 23 : 71-74
94. 宇田川智宏、小椋雅夫、亀井宏一、尾田高志、伊藤秀一。Posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES)で発症した容連菌感染後急性糸球体腎炎の一男児例 小児高血圧研究会誌 2011, 8 : 37-43
95. 小椋雅夫、亀井宏一、堤晶子、野田俊輔、佐藤舞、藤丸拓也、石川智朗、宇田川智宏、伊藤秀一。難治性ネフローゼ症候群におけるリツキシマブの恩恵 骨合併症の見地から 日本小児腎臓病学会雑誌 2011, 24 : 31-35
96. 亀井宏一、佐藤舞、石川智朗、藤丸拓也、堤晶子、野田俊輔、宇田川智宏、小椋雅夫、伊藤秀一。ステロイド投与による血清シスタチンC測定値への影響。日本小児科学会雑誌 2011 ; 115 : 74-76
97. 亀井宏一、堤晶子、野田俊輔、石川智朗、佐藤舞、藤丸拓也、宇田川智宏、小椋雅夫、大橋牧人、磯部英輔、土井房恵、川田容子、源規安、伊藤秀一。無酢酸透析液が有用であった生後 5 ヶ月の男児例。日本透析医学会雑誌 2011, 44 : 87-92
98. 松永達雄。ステロイド依存性感音難聴。JOHNS. 2011; 27 (9): 1352-1353.
99. 松永達雄。Auditory Neuropathy の遺伝子。Clinical Neuroscience. 2011; 29 (12): 1409-1411
100. 大原卓哉、泰地秀信、守本倫子、本村朋子、松永達雄。OTOF 遺伝子変異を認める Auditory neuropathy spectrum disorder の乳幼児例

における人工内耳装用効果. *Audiology Japan*.

2011; 54 (4) :289-297.

101. 泰地秀信, 守本倫子, 松永達雄.

Auditory neuropathy spectrum disorder の乳幼児期における ASSR 閾値. *Audiology Japan*. 2010; 53 (1):76-83.

102. 岡本康秀, 松永達雄, 泰地秀信, 守本倫子, 坂田英明, 安達のどか, 貫野彩子, 山口聡子, 仲野敦子, 高木明, 加我君孝, 小川郁. 前庭水管拡大症の確実例とボーダーライン例の SLC26A4 遺伝子変異および臨床所見の特徴. *Audiology Japan*. 2010; 53 (2) :164-170.

103. 松永達雄. 遺伝性感音難聴の研究. *オーディオインフォ*. 2010; 8 :17-19

104. 松永達雄. 「若い頃から難聴で補聴器を使っていますが、子どもに遺伝しますか？」 *JOHNS*. 2010; 26 (9): 1260-1261.

105. 進藤彰人, 松永達雄. BPPV 以外で、メニエール病, 前庭神経炎, 突発性難聴などの回転性めまいを生じる耳鼻科的疾患について, ジェネラリストが知っておくべきこと. *JIM*. 2010; 20 (12): 932-935.

106. 松永達雄 (監修). 平衡感覚を取り戻す人工内耳. *日経サイエンス* 2010 年 8 月号(第 40 巻第 8 号) p80-84. 日経サイエンス社

2) 学会発表

国際学会

1. Hashimura Y, Nozu K, Otsubo H, Hashimoto F, Ishimori S, Morisada N, Kaito H, Iijima K, Matsuo M. Alport Syndrome Associated with Hemophilia A – Molecular Mechanism of Phenotypic Divergence between Siblings. The 2011 PAS/ASPR Joint Meeting,

2011

2. Shima Y, Nozu K, Togawa H, Kaito H, Iijima K, Matsuo M, Nakanishi K, Yoshikawa N. Recurrent Exercise-Induced Acute Renal Failure and PRES with Severe Renal Hypouricemia by Compound-Heterozygous SLC2A9 Mutation. The 2011 PAS/ASPR Joint Meeting, 2011

3. Ito S, Udagawa T, Ogura M, Sako M, Kamei K, Iijima K. Efficacy of Maintenance Therapy with Mycophenolate Mofetil after Rituximab for Steroid-Dependent Nephrotic Syndrome. the 2011 PAS/ASPR Joint Meeting, 2011

4. Iijima K. Rituximab for Refractory Nephrotic Syndrome The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology 2011, 2011

5. Ito S, Kamei K, Udagawa T, Ogura M, Fujimaru T, Ishikawa T, Sato M, Fujinaga S, Iijima K. National survey of rituximab treatment for childhood idiopathic nephrotic syndrome The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology 2011, 2011

6. Mukaiyama H, Nakanishi K, Togawa H, Hama T, Shima Y, Iijima K, Yoshikawa N. NPHS1 gene analysis in Japanese patients with congenital nephrotic syndrome The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology 2011, 2011

7. Kamei K, Nakanishi K, Ito S, Saito M, Sako M, Ishikura K, Hataya H, Honda M, Iijima K, Yoshikawa N. Effectiveness of combination therapy in severe childhood IgA nephropathy: long-term results of a randomized, controlled trial The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology 2011, 2011

8. Hashimura Y, Nozu K, Ishimori S, Otsubo H, Hashimoto F, Kaito H, Nakanishi K, Yoshikawa N,