

	眼		
	涙のう炎	斜視	黄斑ジストロフィー
○	14.3%	3.6%	0.0%
×	64.3%	82.2%	78.6%
△	7.2%	3.5%	7.2%
無回答	14.2%	10.7%	14.2%

	胸部		その他				
	漏斗胸	乳頭の低形成	発達遅滞	成長障害	低身長	繰り返す呼吸器感染	下垂体機能低下
○	0.0%	両 3.6%	28.6%	14.3%	7.2%	7.2%	10.8%
×	82.2%	左 3.6%	53.6%	67.9%	75.0%	78.6%	57.1%
△	7.1%	右 0%	14.3%	14.3%	14.3%	7.1%	25.0%
無回答	10.7%	92.8%	3.5%	3.5%	3.5%	7.1%	7.1%

	手			足		
	裂手	合指症	多指症	裂足	合趾症	多趾症
両方	46.5%	3.6%	3.6%	39.3%	14.3%	0.0%
左	7.1%	17.9%	14.3%	7.2%	14.3%	10.8%
右	21.4%	3.5%	0.0%	10.7%	10.7%	3.5%
無回答	25.0%	75.0%	82.1%	42.8%	60.7%	85.7%

	泌尿・生殖器							
	腎奇形	水腎症	膀胱尿管逆流	巨大・重複尿管	尿道下裂	そけいヘルニア	鎖肛・直腸膈ろう	小陰茎
○	10.8%	10.8%	7.2%	14.3%	0.0%	0.0%	3.6%	7.2%
×	64.3%	67.9%	71.4%	67.9%	75.0%	85.8%	82.2%	64.3%
△	14.2%	14.2%	10.7%	10.7%	3.6%	3.5%	0.0%	7.1%
無回答	10.7%	7.1%	10.7%	7.1%	21.4%	10.7%	14.2%	21.4%

	停留精巢
○	10.8%
×	64.3%
△	3.5%
無回答	21.4%

四肢の異常

症例	手			足		
	裂手 左・右	合指症 左・右	多指症 左・右	裂足 左・右	合趾症 左・右	多趾症 左・右
1	-	-	-	左	左	-
2	左 右	左	-	左 右	-	-
3	左 右	左 右	-	左 右	左 右	-
4	左 右	右	左 右	左 右	左 右	-
5	右	左	-	-	-	-
6	左 右	-	-	左 右	-	-
7	-	-	-	-	-	-
8	-	-	-	-	-	-
9	左 右	-	-	右	左	-
10	左	左	左	左	左	左
11	右	-	左	-	左 右	左
12	左 右	-	-	左 右	-	-
13	右	左	-	-	-	-
14	左 右	-	-	左 右	-	-
15	左 右	-	-	左 右	-	-
16	右	左	-	右	左 右	-
17	左 右	-	-	左 右	-	-
18	右	-	-	-	左	-
19	-	-	-	-	-	-
20	左 右	-	-	-	-	-
21	右	-	左	右	右	左
22	左 右	-	-	左 右	-	-
23	左 右	-	-	左 右	-	-
24	-	-	左	-	右	右
25	-	-	-	-	右	-
26	左 右	-	-	左 右	-	-
27	-	-	-	-	-	-
28	左	-	-	-	-	-

表 3

症例	性別	調査時				出生時			
		年齢	身長(cm)	体重(kg)	頭囲(cm)	在胎	身長(cm)	体重(kg)	頭囲(cm)
1	男	0ヶ月	-	-	-	39週6日	-	2.950	-
2	女	24歳	152.2	38.0	-	-	-	-	-
3	男	19歳	159.8	74.7	-	41週	-	2.680	-
4	男	7ヶ月	59.8	5.9	-	33週0日	40.5cm	1.860	31.3cm

症例	頭部・顔面・皮膚								
	薄い髪	巻き髪	禿頭	新生児期 皮膚潰瘍 (頭)	新生児期 皮膚潰瘍 (体幹)	皮膚紅斑	皮膚移植	薄い皮膚	色素脱失 した 皮膚
1	×	×	×	×	×	×	×	×	×
2	×	×	○	×	×	×	×	×	○
3	×	×	×	×	×	×	×	×	×
4	○	○	○	○	○	○	×	不明	×

症例	頭部・顔面・皮膚						
	色素沈着 した 皮膚	無・低汗 症	皮膚角化 症 (手掌)	皮膚角化 症 (足底)	顔面裂	爪低形成 (指)	爪低形成 (趾)
1	×	×	×	×	×	×	×
2	○	○	×	×	×	○	○
3	×	×	×	×	×	△	△
4	×	×	×	×	×	○	○

症 例	口腔・口唇								
	開口障害	歯低形成	歯欠損	う歯	口唇裂 (左)	口唇裂 (正中)	口唇裂 (右)	口蓋裂	軟口蓋裂
1	×	×	×	×	○	×	○	○	-
2	×	○	○	○	○	×	○	○	×
3	×	△	△	△	×	×	×	×	△
4	×	不明	×	×	○	×	×	○	×

症 例	耳				眼				
	難聴	耳介低形 成	外耳道閉 鎖	繰り返す 中耳炎	鼻涙管閉塞	眼瞼閉鎖	眼瞼閉鎖 外科的処 置	羞明	涙のう炎
1	×	×	×	×	×	○	○	-	×
2	○	○	×	×	×	○	○	×	×
3	○	○	×	△	△	△	×	×	×
4	○	○	○(狭窄)	×	×	×	×	×	×

症 例	胸部	その他				
	副乳	発達遅滞	成長障害	胃瘻造設	敗血症	心疾患
1	×	×	×	×	×	×
2	×	×	○	×	×	×
3	△	○	×	×	×	×
4	×	○	○	×	×	×

症 例	手							
	合指(左)	合指(右)	多指(左)	多指(右)	屈指(左)	屈指(右)	裂手(左)	裂手(右)
1	×	×	×	×	×	×	×	×
2	×	×	×	×	×	×	×	×
3	×	×	×	×	×	×	×	×
4	×	×	×	×	×	×	×	×

症例	足							
	合指(左)	合指(右)	多指(左)	多指(右)	屈指(左)	屈指(右)	裂足(左)	裂足(右)
1	×	×	×	×	×	×	×	×
2	○	○	×	×	×	×	×	×
3	×	×	×	×	×	×	×	×
4	×	×	×	×	×	×	×	×

症例	泌尿・生殖器						
	腎奇形	尿道下裂	そけいヘルニア	小陰茎	停留精巣	腔乾燥	Wilms 腫瘍
1	×	×	×	×	×	×	×
2	×	×	×	×	×	×	×
3	△	×	×	○	×	-	×
4	○	×	×	○	×	×	×

症例	家族歴			遺伝子検査(p63)		
	有無	人数	家族歴	遺伝子検査施行	異常の有無	変異
1	×	-	-	×	-	-
2	×	-	-	×	-	-
3	○	2	母、兄	×	-	-
4	×	-	-	○	有	有

症例	その他の症状
1	-
2	-
3	逆流性食道炎・胎児仮死 臍帯捲絡・多発性関節拘縮・軽度反張肘膝
4	両側水腎水尿管症→膀胱尿管新吻合術

図1

遺伝子検査結果

p63 遺伝子 c.1538T>C p.Phe513Ser変異

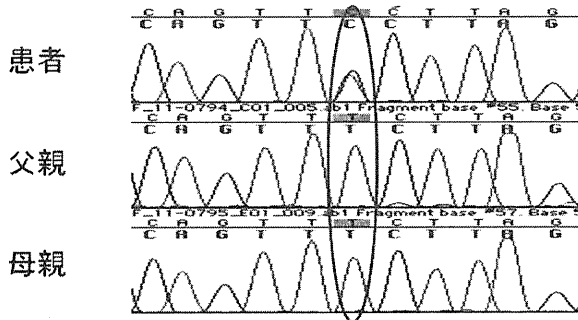
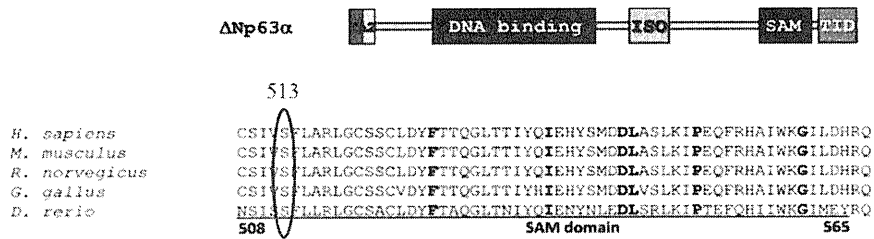


図2

p63のSAM・TI domainにおける生物種間の配列比較



Rinne et al., AJMG Volume 149A, Issue 9, 2009

〔IV〕

平成 22～23 年度 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

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
小崎里華	CHARGE症候群	大関武彦他	今日の小児の治療指針	医学書院	東京	2011	184
小崎里華	VATER症候群	大関武彦他	今日の小児の治療指針	医学書院	東京	2011	190
小崎里華 藤田秀樹	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	41-42,198-201,211-214
小崎里華	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	198-201,211-214
小崎里華 藤田秀樹	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	211-214
小崎里華	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	12-19
小崎里華 訳	Hirshsprung 病	福嶋義光	トンプソン&トンプソン遺伝医学	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2009	288
水野誠司	1p36 欠失症候群	大関武彦	今日の小児治療指針第15版	医学書院	東京	2012	180
水野誠司	レックリングハウゼン病	大関武彦	今日の小児治療指針第15版	医学書院	東京	2012	190
岡本伸彦訳	Beckwith-Wiedmann 症候群 片親性ダイソミーおよびインプリンティング異常	福嶋義光	トンプソン&トンプソン遺伝医学	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2009	256-7

岡本伸彦訳	血栓傾向	福嶋義光	トンプソン& トンプソン 遺伝医学	メディカル・ サイエンス・ インター ナショナル	東京	2009	332-3
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	37-49
黒澤健司 古谷憲孝	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	メディカル・ サイエンス・ インター ナショナル	東京	2010	32-38
黒澤健司	奇形症候群の 診断	日本小児 神経学会 教育委員 会	小児神経学 の進歩	診断と 治療社	東京	2009	1-10

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Natsuga K, Nishi e W, Shinkuma S, Nakamura H, Arita K, Yoneda K, Kusaka T, Ya nagihara T, <u>Ko</u> <u>ki R</u> , Sago H, Ak iyama M, Shimiz u H.	A founder effect of c. 1938delC in ITGB4 u nderlies junctional epi dermolysis bullosa an d its application for p renatal testing.	Exp Dermatol	20(1)	74-6	2011
Shimizu H, Migita O, <u>Kosaki R</u> , Kasa hara 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.	Am J Transplant	11(2)	394-8	2011

<u>Kosaki R</u> , Fujita H, Ueoka K, Torii C, <u>Kosaki K</u> .	Overgrowth of prenatal onset associated with submicroscopic 9q22.3 deletion.	Am J Med Genet A	155(4)	903-5	2011
<u>Kosaki R</u> , Fujita H, Takada H, Okada M, Torii C, <u>Kosaki K</u> .	Monozygotic twins of Rubinstein-Taybi syndromediscordant for glaucoma.	Am J Med Genet A	155A(5)	1189-91	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> , Kakei 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	41(1)	71-89	2011
<u>Kosaki K</u> , 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.	Am J Med Genet A	155A(9)	2212-4	2011
Numabe H, Sawai H, Yamagata Z, Muto K, <u>Kosaki R</u> , Yuki K, <u>Kosaki K</u> .	Reproductive success in patients with Hallermann-Streiff syndrome.	Am J Med Genet A	155A(9)	2311-3	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.	Pediatrics	128(5)	1307-10	2011
Tonoki H, Harada N, Shimokawa O, Yosozumi A, Monza ki 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.	Am J Med Genet A	155A(12)	2925-32	2011

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	56(2)	110-24	2011
Fujita H, Torii C, Kosaki R, Yamaguchi S, Kudoh J, Hayashi K, Takahashi T, Kosaki K, Yamaguchi S, Kudoh J, Hayashi K, Takahashi T, Kosaki K.	Microdeletion of the Down syndrome critical region at 21q22.	Am J Med Genet A	152A(4)	950-3	2010
Izumi K, Okuno H, Maeyama K, Sato S, Yamamoto T, Torii C, Kosaki R, Takahashi T, Kosaki K.	Interstitial microdeletion of 4p16.3: contribution of WHSC1 haploinsufficiency to the pathogenesis of developmental delay in Wolf-Hirschhorn syndrome.	Am J Med Genet A	152A(4)	1028-32	2010
Fujita H, Yanagi T, Kosaki R, Torii C, Bamba M, Takahashi T, Kosaki K.	Transverse limb defect in a patient with Jacobsen syndrome: concurrence of malformation and disruption.	Am J Med Genet A	152A(4)	1033-5	2010

<u>Kosaki R</u> , Kikuchi S, Koinuma G, Higuchi M, Torii C, Kawasaki K, <u>Kosaki K</u> .	Two patients with Rubinstein-Taybi syndrome and severe pulmonary interstitial involvement.	Am J Med Genet A	152A(7)	1844-6	2010
Takahashi H, Hayashi S, Miura Y, Tsukamoto K, <u>Kosaki R</u> , Itoh Y, Sago H.	Trisomy 9 mosaicism diagnosed in utero.	Obstet Gynecol Int			2010
Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Arita K, Yoneda K, Kusaka T, Yanagihara T, <u>Kosaki R</u> , Sago H, Akiyama M, Shimizu H.	A founder effect of c.1938delC in ITGB4 underlies junctional epidermolysis bullosa and its application for prenatal testing.	Exp Dermatol	20(1)	74-6	2011
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 Analysis of Chromosome 5: Implications in Recurrence Risk Estimation.	Mol Syndromol	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.	Pediatr Transplant	14(8)	1036-40	2010
Shimizu H, Migita O, <u>Kosaki R</u> , 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.	Am J Transplant	11(2)	394-8	2011

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
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.	Am J Med Genet A			In press
Niihori T, Aoki Y, Okamoto N, Kurosawa K, Ohashi H, Mizuno S, 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, Niihima S, Okano E, Numabe H, Matsubara Y. Matsubara Y. 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, Niihima 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.	J Hum Genet	56(10)	707-15	2011

Seiji Mizuno, Dai suke Fukushi, Re iko Kimura, Keni chiro, Yamada, Yas ukazu Yamada, Tos hiyuki, Kumagai, N obuaki, Wakamats u.	Clinical and genomic characterization of sib lings with a distal du plication of chromoso me 9q (9q34.1-qter)	Am J Med Genet A	155 (9)	224-2280	2011
Liang JS, Shimojim a K, Takayama R, Natsume, Shichiji M, Hirasawa K, Imai K, Okanishi T, Mizuno, Okumu ra A, Sugawara M, Ito T, Ikeda, Takah ashi Y, Oguni H, Imai K, Osawa M, Yamamoto T.	CDKL5 alterations lead to early epileptic encephalopathy in both genders.	Epilepsia	52(10)	1835-42	2011
Miyajima Y, Kitase Y, Mizuno S, Sakai H, Matsumoto N, Ogawa A.	Acute lymphoblastic leukemia in a pediatric patient with Marfan's syndrome.	Rinsho Ketsueki	52(1)	28-31	2011
Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Ca vé H, Verloes A, Ok amoto N, Kawam ae H, Fujiwara I, T akada F, Ohata T, S akazume S, Ando T, Nakagawa N, Lapu nzina P, Meneses A G, Gillessen-Kaesb ach G, Wiczorek D, Kurosawa K, Mizu no S, Ohashi H, David A, Philip N, Guliyeva A, N arumi Y, Kure S, Tsuchiya S, Mat subara Y.	Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome an d related disorders: d ephosphorylation of s erine 259 as the esse ntial mechanism for mutant activation.	Hum Mutat	31(3)	284-94	2010

Yamada K, Fukushi D, Ono T, Kondo Y, Kimura R, Nomura N, Kosaki KJ, Yamada Y, Mizuno S, Wakamatsu N.	Characterization of a de novo balanced t(4:20)(q33;q12) translocation in a patient with mental retardation.	Am J Med Genet A	152A(12)	3057-67	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巻	1316-1338	2010
Waga C, Okamoto N, 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.	Psychiatr Genet	21	208-11	2011
Sasaki K, Okamoto N, 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.	Clin Genet	80(5)	478-83	2011
Hiraki Y, Nishimura A, Hayashida ni M, Terada Y, Nishimura G, Okamoto N, Nishinaka S, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto.	A de novo deletion of 20q11.2-q12 in a boy presenting with abnormal hands and feet, retinal dysplasia, and intractable feeding difficulty.	Am J Med Genet A	155	409-14	2011
Okamoto N, Hattukawa Y, Shimojima K, Yamamoto T.	Submicroscopic deletion in 7q31 encompassing CADPS2 and TSPAN12 in a child with autism spectrum disorder and PHPV.	Am J Med Genet A	155	1568-73	2011

Shimizu K, <u>Okamoto N</u> , 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.	Am J Med Genet A	155A	1949-58	2011
Hayashi S, <u>Okamoto N</u> , Chinen Y, Takanashi JI, Makita Y, Hata A, Imamoto I, Inazawa J.	Novel intragenic duplications and mutations of CASK in patients with mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia (MICPCH).	Hum Genet	131(1)	99-110	2012
Yukiko Kawazu, Noboru Inamura, Futoshi Kayatani, <u>Nobuhiko Okamoto</u> , Hiroko Morisaki.	Prenatal complex congenital heart disease with Loeys-Dietz syndrome.	Cardiology in the Young	22(1)	116-9	2011
Tsurusaki Y, <u>Okamoto N</u> , Suzuki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N.	Exome sequencing of two patients in a family with atypical X-linked leukodystrophy.	Clin Genet	80	161-6	2011
Misako Naiki, Seiji Mizuno, Kenichiro Yamada, Yasukazu Yamada, Reiko Kimura, Makoto Oshiro, <u>Nobuhiko Okamoto</u> , Yoshio Makita, Mariko Seishima, and Nobuaki Wakamatsu.	MBTPS2 mutation causes BRESEK/BRESH/ECK syndrome.	Am J Med Genet			In press
<u>Okamoto N</u> , Tamura D, Nishimura G, Shimojima K, Yamamoto T.	Submicroscopic deletion of 12q13 including HOXC gene cluster with skeletal anomalies and global developmental delay.	Am J Med Genet A	155	2997-3001	2011

Hosokawa S, Takahashi N, Kitajima H, Nakayama K, and Okamoto N.	A case of Brachmann-de Lange syndrome with congenital diaphragmatic hernia and NIPBL gene mutation	Congenit Anom (Kyoto).	50	129-132	2010
Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Cavé H, Verloes A, Okamoto N, Kawame H, Fujiwara I, Takada F, Ohata T, Sakazume S, Ando T, Nakagawa N, Lapunzina P, Meneses AG, Gillissen-Kaesbach G, Wiczorek D, Kurosawa K, Mizuno S, 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.	Hum Mutat.	31	284-294	2010
Okamoto N, Akiyama N, Matsuda K, Suzuki Y, Shimojima K, Yamamoto T.	Co-occurrence of Prader-Willi and Sotos syndromes.	Am J Med Genet A	152A	2103-2109	2010

Komatsuzaki S, Aoki Y, Niihori T, <u>Okamoto N</u> , Hennekam RC, Hopman S, Ohashi H, Mizuno S, Watanabe Y, Kamasaki, Kondo I, Moriyama N, Kurosawa K, 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.	J Hum Genet	55	801-809	2010
Takanashi J, Arai H, Nabatame S, Hirai S, Hayashi S, Inazawa J, <u>Okamoto N</u> , Barkovich AJ.	Neuroradiologic features of CASK mutations.	Am J Neuroradiol	31	1619-1622	2010
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.	J Med Genet	48(2)	117-22	2011
Soneda A, Teruya H, Furuya N, Yoshinashi H, Enomoto K, Ishikawa A, Matsui K, <u>Kurosawa K</u> .	Proportion of malformations and genetic disorders among cases encountered at a high-care unit in a children's hospital.	Eur J Pediatr	171	301-5	2012

<u>Kurosawa K</u> , Matsuno M, Kuroki Y	Trends of occurrence of twin births in Japan.	Am J Med Genet Part A	158A	75-77	2012
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.	Pediatr Int	52	547-550	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
Yamanaka M, Shibasaki J, <u>Kurosawa K</u> , et al.	Prenatal findings of paternal uniparental disomy 14: Report of four patients.	Am J Med Genet Part A	152A	789-791	2010
Tsuji M, Aida N, Obata T, Tomiyasu M, Furuya N, <u>Kurosawa K</u> , et al.	A new case of GABA transaminase deficiency detected with proton MR spectroscopy.	J Inherit Metab Dis	33	85-90	2010
Osaka H, Koizume S, Aoyama H, Iwamoto H, Kimura S, Nagai J, <u>Kurosawa K</u> , et al.	Mild phenotype in Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a PLP1-specific mutation.	Brain Dev			in press
Tsuyusaki Y, Yoshihashi H, <u>Kurosawa K</u> , et al.	1p36 deletion syndrome associated with Prader-Willi-like phenotype.	Pediatr Int			in press
Kobayashi T, <u>Kurosawa K</u> , Matsubara Y, Et al.	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	31	284-94	2010