

次世代シーケンス拠点班（松本班）講演会 松本直通「次世代シーケンスを用いた遺伝性疾患へのアプローチ」2012年7月10日・大宮ソニックシティ・大宮

埼玉医科大学ゲノム医学研究センター学術セミナー 松本直通「遺伝性疾患のエクソーム解析」・2012年7月13日・埼玉医科大学

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「次世代遺伝子解析装置を用いた難病研究」平成24年度第1回公開ワークショップ・松本直通「遺伝性難治疾患の網羅的エクソーム解析拠点の構築」2012年9月6日京都大学医学研究科芝蘭会館

第34回日本生物学的精神医学会・シンポジウム1・松本直通（シンポジスト）「自閉症スペクトラムとてんかんに着目したゲノム解析」2012年9月28日・神戸国際会議場

厚生労働科学研究費・難治性疾患克服研究事業神経変性疾患に関する調査研究班・「病態に根ざしたALSの新規治療開発」分科班・平成24年度ワークショップ・松本直通「次世代シーケンサーを活用した遺伝性疾患の網羅的エクソーム解析」2012年10月5日@東京（シェーンバッハサポー）

Translational Genomics Conference 2012 Naomichi Matsumoto (Keynote speaker) Exome sequencing in mendelian disorders. (Hyatt Regency Jeju, Jeju, Korea, Oct 13, 2012)

生命医薬情報学連合大会2012・松本直通（招聘講演）「遺伝性疾患のエクソーム解析」平成24年10月17日@東京（タワーホール船堀）

人類遺伝学会第57回大会・ランチョンセミナー

1 松本直通「遺伝性疾患の効率的な次世代シーケンス解析」（アジレント共催）2012年10月25日京王プラザホテル（東京）

The 57th annual meeting, Japanese Society of Human Genetics ・ Naomichi Matsumoto (Symposist) “Isolation of genes causative for genetic diseases by next generation sequencer” in Symposium 5 entitled “Next Generation Sequencing for disease-genome analysis”. Oct 25, 2012 at Keoi Plaza Hotel, Tokyo

ゲノム解析懇話会（トランスジェニック共催）・松本直通「次世代シーケンスを用いた疾患ゲノム解析」2012年10月25日京王プラザホテル（東京）

人類遺伝学会第57回大会・基本講座・いまさら聞けない「遺伝医学」・松本直通（講師）「次世代シーケンサー入門」2012年10月26日京王プラザホテル（東京）

新学術領域研究「転写サイクル」平成24年度第1回領域会議・松本直通「SWI/SNF複合体異常が来すCoffin-Siris症候群」2012年10月29日・長崎大学医学部良順会館

American Society of Human Genetics Meeting 2012. Matsumoto N, Tsurusaki Y, Miyake N Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome November 8, 2012 at Moscone Center, San Francisco, CA, USA

平成24年度脳科学戦略推進プログラム成果報告会・松本直通「発達障害に関わる分子異常探索」2012年11月21日京都市リサーチパーク・京都

- 平成 24 年度脳科学戦略推進プログラム課題 F 発達障害研究チーム第二回分科会・松本直通「発達障害に関わる分子異常探索」2012 年 11 月 22 日京都リサーチパーク・京都
- The 12th annual meeting of East Asian Union of Human Genetics Societies. Matsumoto Naomichi (oral presentation) “Medelian exome” Nov 29, 2012 at Seoul National University Hospital, Seoul, Korea.
- 第 152 回染色体研究会・特別講演・松本直通「エクソーム解析」2012 年 12 月 1 日・東京医科大学病院・東京
- 精神・神経疾患研究開発費 23-5「筋ジストロフィーおよび関連疾患の診断・治療開発を目指した基盤研究」平成 24 年度「西野班」班会議特別講演・松本直通「遺伝性疾患のエクソーム解析」2012 年 12 月 8 日・JA 共済ビル・東京
- 第 35 回日本分子生物学会年会ワークショップ・精神のオミックス(オーガナイザー内匠透・松本直通)松本直通「発達障害におけるゲノム解析:次世代技術を用いて」(シンポジスト)2012 年 12 月 13 日福岡国際会議場・福岡
- Advans 研究会 2012・招聘講演・松本直通「遺伝性疾患のエクソーム解析」2012 年 12 月 15 日ホテルグランドパレス・東京
- 講演会「次世代シーケンサーを用いた最先端研究」・松本直通「次世代シーケンサーを用いたヒト疾患ゲノム解析法」(徳島・徳島大学医学部臨床第一講堂 2011 年 8 月 26 日)
- 第一回サイトジェノミクスセミナー・松本直通 (特別講演)「次世代シーケンス法による疾患研究の最前線」(三菱化学メディエンス志村事業所・東京 2011 年 9 月 17 日)
- 第 46 回産婦人科研究会(順天堂大学)松本直通(特別講演)「次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析の現状」(順天堂大学医学部・東京 2011 年 9 月 20 日)
- 第 18 回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会・松本直通(特別講演)「次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析の現状」(佐賀大学医学部・佐賀 2011 年 10 月 1 日)
- 日本人類遺伝学会第 56 回大会・松本直通「ヒト遺伝性疾患の原因解明を目指して」学会賞受賞講演(於・幕張メッセ 2011 年 11 月 11 日)
- 日本人類遺伝学会第 56 回大会「次世代シーケンサーを用いたヒト疾患ゲノム解析法」松本直通(シンポジスト)シンポジウム 11(超高速シーケンサーによる疾患ゲノム解析)(於・幕張メッセ 2011 年 11 月 12 日)
- 国立精神・神経医療研究センターTMC 棟/クラスター研究棟開棟記念講演会「遺伝性神経疾患のエクソーム解析」松本直通(招待講演)(国立精神・神経医療研究センター2011 年 11 月 22 日)
- The 34th annual meeting of the molecular biology society of Japan・Next generation sequencing technology enables a large scale medical genomic research (symposium)「Disease genome analysis using next generation sequencer」Naomichi Matsumoto (Invited speaker) (Dec 14, 2011 at Yokohama, Japan)
- 三宅紀子、鶴崎美徳、Desheng Liang、Lingqian Wu、松本直通、人類遺伝学会第 57 回大会・一般口演・臨床遺伝学 3「X 連鎖性を疑われたがミトコンドリア遺伝病であった一難聴家系の解

析」2012年10月27日京王プラザホテル(東京)

Noriko Miyake, Tomoki Kosho, Shuji Mizumoto, Tatsuya Furuichi, Atsushi Hatamochi, Shiro Ikegawa, Shuhei Yamada, Kazuyuki Sugahara, Naomichi Matsumoto. *CHST14* mutations in Ehlers-Danlos syndrome. The 11th East Asia Union of Human Genetics Annual meeting (oral presentation) (幕張、2011年11月10日)

Noriko Miyake, Tomoki Kosho, Shuji Mizumoto, Tatsuya Furuichi, Atsushi Hatamochi, Shiro Ikegawa, Shuhei Yamada, Kazuyuki Sugahara, Naomichi Matsumoto. Loss-of-function mutations of *CHST14* cause a new type of autosomal recessive Ehlers-Danlos syndrome. European Human Genetics Conference 2011 (poster session) (Amsterdam, The Netherlands, May 30th).

三宅紀子、古庄知己、水本秀二、松本直通 新型 Ehlers-Danlos 症候群 (D4ST1 欠損症) の遺伝学的検索。日本人類遺伝学会第 56 回大会 (一般口演) (幕張、2011年11月10日)

松本 健一。血清刺激により発現変動するリン酸化蛋白質の網羅的プロテオミクス解析：テネイシン X のリン酸化の同定。第 43 回日本結合組織学会学術大会・第 58 回マトリックス研究会 合同学術集会 (平成 23 年 6 月、於別府)

松本 健一、川上浩平。細胞外マトリックス・テネイシン X 欠損マウスの行動解析。第 84 回日本生化学会大会 (平成 23 年 9 月、於京都)

松本 健一、馬庭 朋子、田中 徹也、佐藤 和美、奥西 秀樹、織田 禎二。石灰化大動脈瘤組織における網羅的蛋白質発現差異分析。第 34 回日本分子生物学会年会 (平成 23 年 12 月、於横浜)

三浦 美樹子、三浦 岳、山口 佳美、松本 健一、今出 真司、内尾 祐司、青山 朋樹、田邊 剛、藤田 由委。重力負荷が変化する出生前後のラット膝関節軟骨の軟骨マトリックスの変化。第 117 回日本解剖学会総会・全国学術集会 (平成 24 年 3 月、於甲府)

松本 健一、佐藤 和美、馬庭 朋子、丸山 理留敬、織田 禎二。石灰化大動脈弁における細胞外マトリックス・テネイシン X の発現量の顕著な減少。第 44 回日本結合組織学会学術大会 第 59 回マトリックス研究会大会 学術集会 (平成 24 年 6 月、於東京)

松本 健一、佐藤 和美、馬庭 朋子、織田 禎二。石灰化大動脈弁組織の発現差異プロテオミクス解析。第 85 回日本生化学会大会 (平成 24 年 12 月、於福岡)

松本 健一。テネイシン X の機能解明に向けて。第 1 回テネイシンフォーラム (平成 23 年 11 月、於津)

松本 健一。石灰化大動脈弁における発現差異プロテオミクス解析～テネイシン X などのコラーゲン線維調節蛋白質の協調的発現減少～。第 2 回テネイシンフォーラム (平成 24 年 11 月、於東京)

松本 健一。マトリセルラー蛋白質に属するテネイシン X の機能。和歌山医科大学内講演会 (平成 24 年 9 月、於和歌山)

H. 知的財産権の出願・登録状況

PCT/JP2012/83113 松本直通／鶴崎美德／三宅紀子・コフィン-シリス症候群の検出方法・平成 24 年 12 月 20 日

PCT/JP2012/77903 才津浩智／松本直通・孔脳症又は脳出血のリスクを予測する方法・平成 24 年

10月29日

特願 2012-180356・松本直通／三宅紀子・ミトコ
ンドリア複合体 III 欠乏症の確定診断法・平
成 24 年 8 月 16 日

特願 2012-136 松本直通／鶴崎美徳／三宅紀子・
コフィンーシリス症候群の検出方法・平成 24
年 1 月 4 日

特願 2011-247457 才津浩智／松本直通・孔脳症お

よび周産期脳出血の検出方法・平成 23 年 11
月 11 日

特願 2011-226488・才津浩智／松本直通・び慢性
大脳白質形成不全症の検出方法・平成 23 年
10 月 14 日

特願 2011-136277・松本直通／土井宏・常染色体
劣性遺伝性脊髄小脳変性症の検出方法・横浜
市立大学・平成 23 年 6 月 20 日

本邦における Hypermobility (過剰運動) 症候群 診断基準

(改訂版ブライトン診断基準(Grahame, 2000)を改訂)

必須項目：

- ・ 複数の関節で不安定性
(可動域の亢進・関節過可動)がある
(バイトンスコア 9 点満点中 4 点以上)
- ・ 2 箇所以上の関節での、原因不明の複数回の脱臼・亜脱臼がある
- ・ 3 カ月以上続く慢性的な関節痛がある

特記事項：

- ・ 皮膚の弛緩・過伸展は必ずしも見られない
- ・ エーラス・ダンロス症候群と診断されている方も含む
- ・ 関節の手術を行った後、数ヶ月程度で関節の不安定性が再発する際に本疾患が疑われる
- ・ マルファン症候群、ロイスディエツ症候群などの症候性疾患、染色体異常症などを除く

本邦における Hypermobility (過剰運動) 症候群 (Hatakeyama, Watanabe 2011)

Table 1 age and sex distribution of the patients

	our study	Rombaut, 2011	Castori, 2010	Finsterbush, 1982
age of the study population	14-38 (mean 25.7)	40±12.7	8-58 (mean 34.8)	-
sex ratio (F:M)	9 : 1	9 : 1	86 : 14	51 : 49

Table 2 Skin manifestations

	this study (all)	this study (TNX tested normal)	Rombaut, 2011	Castori, 2010	Bravo, 2006	Al-Rawi, 1985
skin manifestation (any)	77.8% (21/27)	80% (16/20)	50.0%	-	94.0%	-
skin hyperextensibility	33% (9/27)	40% (8/20)	-	33.3%	-	-
fragile skin	14.8% (4/27)	15% (3/20)	-	9.5%	-	-
easy bruising	66.7% (18/27)	65% (13/20)	-	71.4%	-	5.3% (28/528)

Table 3 ratio of joint dislocations/subluxation experience

	% of pts experiencing the dislocation of:		
	this study (all)	this study (TNX tested normal)	Castori, 2010
shoulders	79.3%	85.0%	24%
fingers	65.5%	70.0%	14%
knees	58.6%	55.0%	29%
hips	44.8%	50.0%	10%
wrists	37.9%	50.0%	5%
elbows	37.9%	45.0%	24%
ankles	34.5%	35.0%	67%
cervical spines	10.3%	15.0%	-

Table 4 many aspects of connective tissue problems

many aspects of connective tissue problems					
	this study (TNX tested normal)	Rombaut, 2011	Castori, 2010	Bravo, 2006	Gazit, 2003
dysautonomia	95.0% (19/20) (postural hypotension)	58.2%	-	23% (53/230)	88%
headache	90.0% (18/20)	-	71.4%	-	75%
forgefulness	45% (9/20)	-	60.0%	-	50%
dyspepsia	55% (11/20)				
gastritis	55% (11/20)				
abdominal pain	40% (8/20)				
diarrhea	40% (8/20)	-	33.3%	-	31%
constipation	30% (6/20)	-		-	31%
diagnosed with IBS	9% (1/20)				
recurrent caries	50% (10/20)	-	57.1%	-	-
gum fragility	60% (12/20)	-	52.4%	-	-
temporomandibular joint hypermobility	70% (14/20)				
temporomandibular disorder	50% (10/20)				
astigma	55% (11/20)				
strabismus	5% (1/20)				
keratoconus	5% (1/20)	-	-	-	-
ptosis	15% (3/20)				
mild hearing loss	25% (5/20)	-	23.8%	-	-
chronic fatigue	100% (20/20)	-	85.7%	-	71%

・ < 遺伝性結合織病市民公開セミナー >

ー エーラス・ダンロス症候群 / マルフアン症候群 / ロイス・ディーツ症候群をご存知
ですか? ー 「いま・これから」をご一緒に考えましょう

- ・ 遺伝性結合織病に関する市民公開セミナーのプログラムと、参加申し込み方法が決まりました。厚生労働省難治性疾患克服事業研究班の結合織に関連する4研究班の代表者による講演と、グループワークを行います。患者さん、ご家族、ご友人、疾患の疑いをお持ちの方、医療従事者など、関心のある方はどなたでも参加できます。【申込方法】をご覧の上、どうぞお申し込みください。
- ・ 本セミナーに関するお問い合わせは、各会場の問い合わせ窓口をお願いいたします。

・ **【参加対象者】**

- ・ 結合織に関する病気の患者（疑いのある方）、家族、医療関係者、その他関心のある方々

・ **【プログラム】**

・ 1. 講演会 13:00~14:30

・ 厚生労働省難治性疾患克服事業研究班の結合織に関連する4研究班の講演です。

・ エーラス・ダンロス（血管型・新型）研究班 代表 信州大学 古庄知己

・ 過剰運動<hypermobility>症候群研究班 代表 日本医科大学 渡邊淳

・ マルフアン症候群研究班 代表 東京大学 平田恭信

・ ロイス・ディーツ症候群研究班 代表 国立循環器病研究センター 森崎裕子

・ 2. グループワーク 14:40~16:00

・ 結合織病をめぐる課題を明らかにするために、参加者同士の意見交換する機会をもうけます。

・ 9つの課題（血管・整形・遺伝・福祉・痛み・医療機関・病気・災害・その他）についてグループで話し合う予定です。ぜひご参加ください。

・ 3. 質疑応答・総合討論 16:10~17:00

・ 4. 懇親会（希望者のみ）

・ **【参加費】 無料**

・ **【会場案内】** 東京会場と大阪会場があります。

・ 開催日 2011年11月20日（日）

・ 時間 （12:30より受付開始） セミナー13:00~17:00 懇親会 17:00~18:00

・ 場所 日本医科大学 講堂（教育棟2階）（東京都文京区千駄木1-1-5）

・ <http://college.nms.ac.jp/annai/map.html>

・ 定員 先着200名

・ 主催 厚生労働省難治性疾患克服事業研究班の結合織に関連する4研究班

・ 後援（50音順）日本エーラスダンロス症候群協会（友の会）

・ NPO 法人日本マルファン協会

・ マルフアンネットワークジャパン

Joint Hypermobility Handbook-

A Guide for the Issues & Management of Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type and the Hypermobility Syndrome

Brad T. Tinkle 著

目次

第一部 過剰運動	資料
1. 関節過可動性	9 手首・手
資料	指脱臼
2. エーラス・ダンロス症候群	神経圧迫
古典型 EDS	尺骨神経障害
関節過可動型(EDS-HM)	レイノー現象・先端チアノーゼ
過剰運動症候群	握手
血管型 EDS	注記
後側彎型 EDS	資料
多発関節弛緩型	10 胸・肋骨
皮膚脆弱型	すべり肋骨症候群
EDS の診断	肋骨脱臼
資料	肋軟骨炎
3. 関節過可動型 EDS の遺伝学的側面	胸郭出口症候群
資料	資料
第二部 筋骨格系	11 骨盤
4. あご 顎関節機能不全症 (かくかんせつきのうふぜんしょう:TMD)	資料
資料	12 股関節 (先天性股関節脱臼)
5. 首・脊椎	股関節脱臼
椎間板変性	股関節弛緩
キアリ I 型	資料
6. 背骨	13 膝
腰痛	反復性膝蓋骨脱臼
脊椎側弯症	膝蓋大腿関節症候群
7. 肩	前十字靭帯
肩の不安定性	固有受容感覚
反復運動損傷	資料
翼状肩甲症	14 足・足首
資料	小児期の屈曲性偏平足
8. 肘	小児期以降の屈曲性偏平足
肘過伸展損傷	足の痛み
肘脱臼	足首の不安定性
	足・足首の理学療法
	内反足
	足・足首の手術
	そのほかの足の痛み
	注記
	資料
	15 手術
	偏平足
	慢性膝蓋骨不安定

頸椎固定術	資料
傷の治りと感染症	23 認知行動療法
止血の問題	資料
注記	24 スポーツ等への参加
資料	関節
16 筋肉	肩
筋肉の正常な緊張（筋緊張）	肘
筋けいれん	膝
注記	足首
資料	スポーツ・活動
17 骨量減少・骨粗しょう症	バレエ
注記	野球
18 関節炎	バスケットボール
資料	ボクシング
19 発育遅延	チアリーディング
資料	サイクリング
第三部 痛みとその管理	ゴルフ
20 痛み	体操競技
成長痛	乗馬
青年期	アメリカンフットボール
痛む箇所	武道
投薬：段階的アプローチ	ピラティス
慢性疼痛症候群	ラグビー
注記	ランニング
資料	サッカー
21 薬の使用	水泳
鎮痛薬	テニス
非ステロイド系抗炎症薬（NSAIDs）	バレーボール
鎮痛薬と非ステロイド系抗炎症薬	注記
（NSAIDs）	資料
ステロイド注射	25 マッサージ
抗うつ薬	資料
筋弛緩薬	26 カイロプラクティック
注記	27 鍼灸（Kylie A. Roach 著）
資料	資料
22. 理学療法（Paula Melson / Opal Riddle	28 栄養・栄養補助食品
著）	ビタミン C
理学療法評価	ビタミン D
理学療法の介入	グルコサミン・コンドロイチン
年齢と症状	カルニチン
注記	コエンザイム Q10

DHEA	腹圧性失禁
月見草油	子宮内膜症
魚油	性交疼痛症
メラトニン	尿路感染症
注記	資料
資料	34 ホルモン
29 そのほかの療法	資料
バイオフィードバック	35 妊娠
分散療法（気晴らし）	関節過可動とホルモン
リラクゼーション	静脈瘤
プロロセラピー（増殖療法）	頸管無力症
ヨガ	陣痛
資料	麻酔
第四部 からだのそのほかの組織	分娩
30 心臓	体位性頻脈症候群（POTS）
大動脈拡張	骨盤底機能不全
僧房弁逸脱	妊娠結果（転帰）
動悸・頻脈	生まれた子ども
注記	36 ヘルニア
31 めまい・体位性頻脈症候群（POTS）	資料
起立性低血圧と体位性頻脈症候群（POTS）	37 皮膚
偏頭痛	萎縮性瘢痕
慢性疲労	あざのできやすさ
妊娠と体位性頻脈症候群（POTS）	静脈瘤
注記	加齢
資料	先端チアノーゼ
32 腹痛・消化器の問題	傷の治り
胃食道逆流性疾患（GERD）	資料
早期満腹感	38 局所麻酔
胃不全まひ	39 頭痛
消化不良	注記
過敏性腸症候群（IBS）	資料
憩室炎	40 眼・視力
セリアック病	近眼
炎症性大腸炎	斜視
直腸脱	視力障害
便失禁	青色強膜
資料	円錐角膜
33 泌尿器・生殖器の問題	偏頭痛
月経	網膜色素線条
泌尿生殖器脱	水晶体亜脱臼

網膜剥離.....	49 うつと不安.....
注記.....	うつ.....
資料.....	恐怖と不安.....
41 耳・聴力.....	資料.....
難聴.....	第六部 うまくつき合う.....
平衡感覚.....	50 対処方法.....
耳痛.....	恐れ - 回避モデル.....
耳鳴り.....	持続戦略.....
資料.....	資料.....
42 口腔内・歯の問題.....	51 ストレスと怒り.....
舌小帯欠損.....	52 自助努力 (Jodie Rueger 著).....
口の中の出血.....	53 自己管理と自己効力感 (Sabrina
粘膜脆弱性.....	Neeley 著).....
歯周病.....	EDS との付き合いに必要な技術.....
歯ぎしり.....	普通の暮らしを続けるのに必要な技術.....
顎の脱臼.....	感情との付き合いに必要な技術.....
歯医者さんとの付き合い.....	使える資源を見つける.....
資料.....	行動計画を立てる.....
43 喋り・飲み込みの問題 (Angela	自己効力感.....
Hunter / Bonnie Heintskill 著).....	自己管理を子どもに教える.....
発語障害.....	資料.....
嚙む・飲み込む.....	54 学校での適応 (Carrie Aytzinger 著) .
管理.....	匿名.....
資料.....	書字.....
44 呼吸・肺の問題.....	休憩.....
第五部 さまざまな問題.....	教科書.....
45 睡眠障害.....	体育.....
歯ぎしり.....	教育計画.....
寝ている間の関節過可動.....	大学.....
寝ている間の姿勢.....	資料.....
注記.....	55 職場環境 (Stephen D. Hudock 著)
資料.....	人間工学に基づいた介入.....
46 むずむず脚症候群.....	ものを持つとき.....
資料.....	道具を使うとき.....
47 慢性疲労.....	コンピューターを使うとき.....
慢性疲労症候群.....	無理な固定した姿勢と角度.....
注記.....	注記.....
資料.....	資料.....
48 繊維筋痛症.....	56 家まわり.....
注記.....	基本的に.....
資料.....	計画を立てる.....

身支度	
台所	
掃除	
寝具	
動き回るために	
そのほか	
資料	
57 介助犬	
資料	
58 EDS を持ち、親になるということ (Candace Ireton 著)	
EDS の人の親業	
サポート	
資料	
59 EDS を持つ子どもの親になるということ と (Candace Ireton 著)	
痛み	
学校	
きょうだい	
資料	
60 親密性について	
資料	
61 内部障害	
資料	
62 福祉の利用 (社会保障)	
注記	
資料	
63 しまうまになぞらえるのは...	
64 医師とのつきあい	
資料	
第七部 付録	
付録 A よく処方される薬	
付録 B 用語集	
付録 C サポートグループ	
付録 D 参考文献	

III. 研究成果の刊行に関する一覧・別刷

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
渡邊淳, 島田隆	Ehlers-Danlos 症候群	遠藤文夫	先天代謝異常ハンドブック	中山書店	東京	2013	410-411
渡邊淳, 島山未来, 島田隆	過剰運動症候群		日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ 20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 病因・病態研究, 診断・治療の進歩	日本臨牀社	大阪	2012	727-730
Watanabe A, Orimo H, Takeshi T, Shimada T	renatal diagnosis of severe perinatal (lethal) hypophosphatasia. Prenatal Diagnosis - Morphology Scan and Invasive Methods	Richard Choy	Prenatal Diagnosis	In Tech	Croatia	2012	
Kosho T	Discovery and delineation of dermatan 4-O-sulfotransferase-1 (D4ST1)-deficient Ehlers-Danlos syndrome	Oiso N, Kawada A	Current Genetics in Dermatology	InTech	Croatia	in press	
Kosho T, Mizumoto S, Sugahara K.	Carbohydrate (N-acetylgalactosamine 4-O) sulfotransferase 14 (CHST14)	Taniguchi N, Honke K, Fukuda M, Narimatsu H, Yamaguchi Y,	Handbook of glycosyltransferases and related genes	Springer	New York	submitted	
Miyake N, Kosho T, Matsumoto N.	Ehlers-Danlos syndrome associated with glycosaminoglycan abnormalities.		Progress in heritable soft tissue disease	Springer	New York	in press	

古庄知己	Marfan症候群, Ehlers-Danlos症候群	『小児内科学』『小児外科』編集委員会	小児内科増刊号・小児疾患の診断治療基準第4	東京医学社	東京	2012	850-853
古庄知己	エーラスダンロス症候群		別冊日本臨牀・新領域別症候群シリーズNo.20・先天異常症候群第2版(下)	日本臨牀社	大阪	2012	721-726
古庄知己	きこえと遺伝子2	宇佐美真一		金原出版	東京	2012	
古庄知己	保因者診断とその進め方	福嶋義光	遺伝子医学BOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」	メディカルドゥー	大阪	2011	70-71
古庄知己	検査実施の妥当性(カンファレンスと倫理委員会)	福嶋義光	遺伝子医学BOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」	メディカルドゥー	大阪	2011	162-163
古庄知己	18トリソミー症候群	大関武彦, 古川漸, 横田俊一郎, 水口雅	今日の小児治療指針15版	医学書院	東京	2012	180-181
古庄知己	Ehlers-Danlos症候群	大関武彦, 古川漸, 横田俊一郎, 水口雅	今日の小児治療指針15版	医学書院	東京	2012	186
*Saito H, Kato M, Matsumoto N	Haploinsufficiency of STXBPI and Ohtahara syndrome	Noebels J, Avoli M, Rogawski M, Olsen Res, W, and Delgado-Escueta AV	Jasper's basic mechanism of the epilepsy Res, 4th edition	Oxford University Press	New York	2012	824-834
Ikegawa S, Nakashima M, Matsumoto N	TGF-β and Genetic Skeletal Disease	Moustakas A and Miyazawa K	TGFβ in Human Disease	Springer	New York	submitted	

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
Banyar Than Naing, Watanabe A, Shimada T	Ehlers-Danlos 症候群	小児科臨床		in press	2013
Masuno M*, Watanabe A*, Banyar Than Naing, Shimada T, Fujimoto W, Ninomiya S, Ueda Y, Kondou E, Yamanouchi Y, Ouchi K, Kuroki Y	Ehlers-Danlos Syndrome, Vascular Type: A Novel Missense Mutation in <i>COL3A1</i> Gene	Congenit Anom	52	207-210	2012
Sugano H, Matsu moto T, Miyake K, Watanabe A, Iijima O, Migita M, Narisawa S, Millán JL, Fukunaga Y, Shimada T	Successful gene therapy <i>in utero</i> for lethal murine hypophosphatasia	Hum Gene Ther	23	399-406	2012
Takeichi N*, Midorikawa S*, Watanabe A, Banyar Than Naing, Tamura H, Kano T, Sugihara H, Nissato S, Saito Y, Aita Y, Ishii K, Igarashi T, Kawakami Y, Hara H, Ikeda T, Shimizu K, Suzuki S, Shimano H, Kawamoto M, Shimada T, Watanabe T, Oikawa S, Takekoshi K.	Identical germline mutations in the <i>TMEM127</i> gene in 2 unrelated Japanese patients with bilateral pheochromocytoma	Clin Endocrinol	77	707-714	2012
渡邊淳, 島田隆	Ehlers-Danlos 症候群の基礎.	日本胸部臨床	70	319-328	2011

Okada I, Hamano H, Terada K, Tohma T, Meguro A, Choudhury E, Abou-Ghazal J, Jalkh N, Choudhury O, Ozkiny F, Horie K, Takada J, Furuichi T, Ikegawa S, Nishiyama K, Miyatake S, Nishimura A, Mizuguchi T, Niikawa N, Hirahara F, Kaname T, Yoshiura K, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Furukawa T, <u>Matsumoto N</u> , Saitsu H	SMOC1 is essential for ocular and limb development in humans and mice	Am J Hum Genet	88(1)	30-41	2011
Hiraki Y, Nishimura A, Hayashida M, Terada Y, Nishimura G, Okamoto N, Nishina S, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, <u>Matsumoto N</u>	A de novo deletion of 20q11.2-q12 in a boy presenting with abnormal hands and feet, retinal dysplasia, and intellectual disability	Am J Med Genet A	155A(2)	409-414	2011
Tadaki H, Saitsu H, Nishimura-Tadaki A, Imagawa T, Kikuchi M, Hara R, Kaneko U, Kishi T, Miyamae T, Miyake N, Doi H, Tsurusaki Y, Sakai H, Yokota S, <u>Matsumoto N</u>	De novo 19q13.42 duplications involving NLRP gene cluster in a patient with systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	J Hum Genet	56(5)	343-347	2011
Tadaki H, Saitsu H, Kanegane H, Miyake N, Imagawa T, Kikuchi M, Hara R, Kaneko U, Kishi T, Miyamae T, Nishimura A, Doi H, Tsurusaki Y, Sakai H, Yokota S, <u>Matsumoto N</u>	Exonic deletion of CASK in a patient presenting with systemic juvenile idiopathic arthritis, but not with autoimmune lymphoproliferative syndrome type IIa	Int J Immunogenet	38(4)	287-293	2011

Tsurusaki Y, Okamoto N, Suzuki Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, <u>Matsumoto N</u>	Exome sequencing of two patients in a family with atypical X-linked leukodystrophy	Clin Genet	80(2)	161-166	2011
Hannibal MC, Buckingham KJ, Ng SB, Ming JE, Beck AE, McMillin MJ, Gilderleeve HI, Biglum AW, Tabor HK, Mefford HC, Cook J, Yoshiura K, <u>Matsumoto T</u> , <u>Matsumoto N</u> , Miyake N, Tonoki H, Naritomi K, Kaname T, Nagai T, Ohashi H, Kurosawa K, Hou JW, Ohta T, Liang D, Sudano 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 10 cases of Kabuki syndrome	Am J Med Genet A	155A(7)	1511-1516	2011
Tohyama J, Kato M, Kawasaki S, Harada N, Kawara H, Matsui T, Akasaka N, Ohashi T, Kobayashi Y, <u>Matsumoto N</u>	Dandy-Walker malformation associated with heterozygous <i>ZIC1</i> and <i>ZIC4</i> deletion: Report of a new patient	Am J Med Genet A	155A	130-133	2011
Furuichi T, Dai J, Cho T-J, Sakazume S, Ikema M, Matsui Y, Baynam G, Nagai T, Miyake N, <u>Matsumoto N</u> , Ohashi H, Unger S, Superti-Furga A, Kim OH, Nishimura G, Ikegawa S	<i>CANT1</i> is also responsible for Desbuquois dysplasia, type 2 and Kniest variant	J Med Genet	48(1)	32-37	2011

Saitsu H, Hoshino H, Kato M, Nishiyama N, Okada I, Yoneda Y, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Kubota M, Hayasaka K, <u>Matsumoto N</u>	Paternal mosaicism of a <i>STXBPI</i> mutation in Ohtahara syndrome	Clin Genet	80 (5)	484-488	2011
Yano S, Bagheri A, Watanabe Y, Moseley K, Nishimura A, <u>Matsumoto N</u> , Baskin B, Ray PN	Familial Simpson-Golabi-Behmel syndrome: Studies of X-chromosome inactivation and clinical phenotypes in two female individuals with <i>GPC3</i> mutations	Clin Genet	80 (5)	466-471	2011
Nishimura-Tadaki A, Wada T, Banno G, Gough K, Warner J, Koshino T, Ando N, Hama-manoue H, Sakakibara H, Nishimura G, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Wakui K, Saitsu H, Fukushima Y, Hirahara F, <u>Matsumoto N</u>	Breakpoint determination of X;autosomal balanced translocations in four patients with premature ovarian failure	J Hum Genet	56(2)	156-160	2011
Tonoki H, Harada N, Shimokawalo O, Yosozumi A, Monzaki K, Satoh K, Mikakosaki R, Sato A, <u>Matsumoto N</u> , Iizuka S.	Axenfeld-Rieger anomaly and Axenfeld-Rieger syndrome: clinical, molecular-cytogenetic, and DNA array analyses on three patients with chromosomal defects at 6p25	Am J Med Genet Part A	155 (12)	2925-2932	2011
Narumi Y, Shiiohara T, Yoshihashi H, Sakazume S, van der Knaap MS, Nishimura-Tadaki A, <u>Matsumoto N</u> , Fukushima Y	Hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum (H-ABC) in an infant with Down syndrome	Clin Dysmorphol	20 (3)	166-167	2011
Saitsu H, <u>Matsumoto N</u> . Genetic commentary	<i>De novo</i> mutations in epilepsy	Dev Med Child Neurol	53 (9)	806-807	2011