

年6月

- 17) 浦野真理,相楽有規子,齋藤加代子. 山型筋ジストロフィーにおける遺伝子診断—確定診断と出生前診断の検討. 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2012年6月
- 18) 菅野仁,齋藤加代子. 遺伝子情報管理: 薬理遺伝学を含むゲノム診療体制の実際. 第19回日本遺伝子診療学会大会, 千葉, 2012年7月
- 19) 内山智貴,菅野仁,青木貴子,浦野真理,松尾真理,藤井寿一,倉持英和,林和彦,齋藤加代子. 抗がん剤イリノテカンの副作用に関連するSNPsの網羅的探索. 第19回日本遺伝子診療学会大会, 千葉, 2012年7月
- 20) 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症(SMA)診療と研究の最前線, SMA家族の会関西支部第20回定例会. 京都, 2012年8月
- 21) 齋藤加代子. 解析から応用へ,そして未来への飛躍. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 22) 近藤恵里,齋藤加代子. 小児神経筋疾患の遺伝医学. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 23) 岩崎直子,齋藤加代子. 単一遺伝子異常による糖尿病の遺伝子診断におけるシステム構築の必要性について. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 24) 岩崎直子,齋藤聡,滝沢美保,藤巻理沙,尾形真規子,古川徹,鎌谷直之,齋藤加代子,内瀧安子. 次世代シーケンサーを用いた新規MODY遺伝子の解析. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 25) 小林千浩,加藤玲子,近藤恵里,大澤真木子,齋藤加代子,戸田達史. 福山型筋ジストロフィーで見られる日本で2番目に多いフクチン遺伝子変異. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 26) 久保祐二,相楽有規子,森田光哉,中野今治,齋藤加代子. 成人発症の脊髄性筋萎縮症におけるSMN遺伝子コピー数の解析. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 27) 北村裕梨,今井薫,才津浩智,松尾真理,浦野真理,青木亮子,相楽有規子,松本直通,齋藤加代子. KCNQ2遺伝子にミスセンス変異を認めたEIEEの一例. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 28) 久保祐二,相楽有規子,齋藤加代子,小児期発症脊髄性筋萎縮症の家系におけるMLPA法を用いたSMN遺伝子解析. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 29) 益子貴史,手塚修一,秋本千鶴,森田光哉,橋口昭大,高嶋博,相楽有規子,齋藤加代子,中野今治. 成人発症脊髄性筋萎縮症の臨床像と遺伝学的背景の解析. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 30) 伊藤万由里,齋藤加代子,浦野真理,相楽有規子,大澤真木子,日本における脊髄性筋萎縮症(SMA)の臨床・疫学調査. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 31) 荒川玲子,青木亮子,相楽有規子,浦野真理,松尾真理,齋藤加代子. 遺伝性神経筋疾患の治療を目指した妊娠初期絨毛の性質についての検討. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 32) 秋澤叔香,菅野仁,川道弥生,松田義雄,太田博明,藤井寿一,松井英雄,齋藤加代子.

- ヒト羊膜由来の間葉系幹細胞は遺伝子細胞治療のソースになりえるか 筋転写因子MYOD1を用いての検討. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 33) 滝澤美保,岩崎直子,藤巻理沙,尾形真規子,斎藤加代子,内潟安子. ミトコンドリア遺伝子異常に伴う糖尿病症例の予後の検討. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 34) 佐藤裕子,浦野真理,近藤恵里,斎藤加代子. Duchenne型筋ジストロフィーの副腎皮質ステロイド療法における運動機能と知能への影響. 日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 35) 斎藤加代子. 遺伝医療に携わる小児科医の立場から, 公益財団法人日本産科婦人科学会・公開シンポジウム「出生前診断—母体血を用いた出生前遺伝学的検査を考える—」. 東京, 2012年11月
- 36) 斎藤加代子. 神経筋疾患を抱える子ども達の思春期の課題. 第116回日本小児科学会学術集会, 広島, 2013年4月
- 37) 斎藤加代子. 遺伝の基礎知識. 第93回東京小児科医会学術講演会, 東京, 2013年6月
- 38) 久保祐二,伊藤万由里,青木亮子,斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症におけるSMN遺伝子のcopy数の解析と遺伝カウンセリング学会への応用. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 39) 渡辺基子,松尾真理,浦野真理,斎藤加代子. 発症前診断を求める理由と診断結果が人生に及ぼす影響について. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 40) 浦野真理,斎藤加代子. 出生前診断に関わる遺伝カウンセリング—当センターの経験から—. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 41) 斎藤加代子. 遺伝医療の現在と将来. 第4回遺伝カウンセリング研修会, 2013.7.13, 京都
- 42) 久保祐二,山本友人,森川悟,西尾久英,中島秀樹,大下智彦,倉重毅志,斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症患者における新たなSMN遺伝子単離法による新規遺伝子変異の同定. 第20回日本遺伝子診療学会大会, 浜松, 2013年7月
- 43) 斎藤加代子. SMA患者登録, 稀少性疾患登録/国際ワークショップ. 東京, 2013年7月
- 44) 斎藤加代子. 調査研究シンポジウム, 日本心理臨床学会第32回秋季大会, 横浜, 2013年8月
- 45) 山内あけみ,浦野真理,斎藤加代子. 神経線維腫症1型における発達障害,知的障害 ~対人関係,社会への適応を中心に~. 第5回日本レックリングハウゼン病学会学術集会, 東京, 2013年10月
- 46) 松尾真理,渡辺基子,小川正樹,斎藤加代子. 母体血を用いた出生前遺伝子学的検査:遺伝カウンセリングの現状と課題. 日本人類遺伝学会第58回大会, 仙台, 2013年11月
- 47) 秋澤叔香,浦野真理,佐藤裕子,石谷健,山内あけみ,平井康夫,清水忠夫,松井英雄,斎藤加代子. 当センターにおける遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)の遺伝カウンセリングの検討. 日本人類遺伝学会第58回大会, 仙台, 2013年11月
- 48) 山本俊至,下島圭子,島田姿野,三宮範子,松尾真理,斎藤加代子. 染色体微細3重複には2つのパターンが存在する. 日本

- 人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 49) 岩崎直子, 滝澤美保, 井出理沙, 尾形真規子, 齋藤加代子, 内潟安子. **MODY Probability score calculator** の日本人 **MODY** における有用性. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 50) 山田裕一, 野村紀子, 山田憲一郎, 木村礼子, 福士大輔, 水野誠司, 清水健司, 松尾真理, 齋藤加代子, 若松延昭. **Mowat-Wilson** 症候群の遺伝子解析: 新たな **ZEB2** 遺伝子変異. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 51) 荒川玲子, 久保祐二, 青木亮子, 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症患者の **SMN2** 遺伝子コピー数がバルプロ酸投与時の **SMN** タンパク質発現量に与える影響. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 52) 浦野真理, 齋藤加代子. 神経筋疾患をもつ子どもたちの思春期の課題. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 53) 内山智貴, 石谷健, 尾上佳子, 青木貴子, 松井英雄, 齋藤加代子, 菅野仁. ドセタキセル治療による婦人科領域がんの予後予測 **SNPs** に関する研究. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 54) 村上裕美, 鳥嶋雅子, 三宅秀彦, 土屋実央, 中國正祥, 柴田有花, 荒井優気, 浦尾充子, 和田敬仁, 小杉眞司. 動画を用いた遺伝カウンセリング教育の試み. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 55) 三宅秀彦, 村上裕美, 鳥嶋雅子, 和田敬仁, 小杉眞司. 日本の裁判例における「遺伝」の意義について. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 56) 鳥嶋雅子, 村上裕美, 三宅秀彦, 土屋実央, 中國正祥, 柴田有花, 荒井優気, 浦尾充子, 和田敬仁, 小杉眞司. 動画を用いた遺伝カウンセリング教育の評価. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 57) 中國正祥, 北尻真一郎, 谷口美玲, 岡野高之, 村上裕美, 関根章博, 柴田有花, 土屋実央, 小杉眞司. 先天性軟調の遺伝子診断における症例調査. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 58) 鳥嶋雅子, 佐藤智佳, 浦尾充子, 小杉眞司. **MEN** の遺伝カウンセリングで求められる対応インタビュー調査を通じて. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 59) 土屋実央, 柴田有花, 中國正祥, 小杉眞司. 次世代シーケンサーにおける **Incidental findings** の取り扱いに関する検討. 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月
- 60) 村上裕美, 川島雅央, 鳥嶋雅子, 竹内恵, 川口展子, 戸井雅和, 小杉眞司. 乳がん患者の家系情報収集に関する京大病院乳腺外科と遺伝子診療部の協働. 第 19 回日本家族性腫瘍学会学術集会, 別府, 2013 年 7 月
- 61) 多発性内分泌腫瘍症 1 型 (**MEN1**) について. 小杉眞司, 村上裕美, 鳥嶋雅子. 第 19 回日本家族性腫瘍学会学術集会 市民公開講座, 別府, 2013 年 7 月
- 62) 菅野康吉, 青木大輔, 清水千佳子, 和泉秀子, 吉田輝彦, 野水整, 大住省三, 小杉眞司, 田中屋宏爾. 遺伝性乳がん卵巣がん

- (HBOC)の遺伝的リスク評価と遺伝子検査の適応. 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム3, 別府, 2013年7月
- 63) 鳥嶋雅子, 佐藤智佳, 浦尾充子, 小杉眞司. MENと診断された方やご家族が医療(者)や遺伝カウンセリングに望むこと: インタビュー調査を通して. 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム1, 別府, 2013年7月
- 64) 2013年6月22日. 中國正祥, 関根章博, 水澤精穂, 寺西啓, 柴田有花, 土屋実央, 小杉眞司. 副作用情報データベースを用いた横紋筋融解症に関するゲノム薬理学的研究. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 65) 2013年6月22日. 柴田有花, 櫻井晃洋, 土屋実央, 中國正祥, 山内健司, 宗林孝明, 小杉眞司. 企業が実施する“子どもの潜在能力に関する遺伝子検査”の科学的根拠に関する評価. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 66) 土屋実央, 柴田有花, 中國正祥, 小杉眞司. 次世代シーケンサーにおける **Incidental findings** の取り扱いに関する検討. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 67) 渡辺智子, 中山健夫, 沼部博直, 北尻真一郎, 柴田有花, 土屋実央, 中國正祥, 黄瀬恵美子, 袴田しのぶ, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 小杉眞司. 新生児聴覚スクリーニングの有効性の評価: 分析的枠組み (**Analytic Framework**) に基づく文献的考察. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 68) シンポジウム「遺伝学的検査に法規制は必要か?」小杉眞司, 柴田有花, 土屋実央, 中國正祥, 鳥嶋雅子, 村上裕美. アカデミアの立場から. 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013年6月
- 69) 田原やすはる, 高橋由光, 室繁郎, 小杉眞司, 関根章博, 山田亮, 中山健夫, 松田文彦. 第13回血圧臨床脈派研究会, 大阪, 2013年6月
- 70) 金井雅史, 古川恵子, 松本繁巳, 米澤淳, 黒田知宏, 鶴山竜昭, 志賀修一, 羽賀博典, 小杉眞司, 一山智, 吉原博幸, 松原和夫, 千葉勉, 武藤学. 京都大学病院がんセンターキャンサーバイオバンクプロジェクト. 京都大学がん研究会, 2013年3月
- 71) 小杉眞司: 全国を網羅する全国遺伝子医療部門連絡会議と遺伝カウンセラーの役割. 希少難病フォーラム 2013京都会議, 国立京都国際会館, 2013年2月
- 72) 寺尾知可史, 大村浩一郎, 川口喬久, 中山健夫, 関根章博, 小杉眞司, 山田亮, 三森経世, 松田文彦. 日本人健常者において **HLA** の多型が抗核抗体価に関連する. 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 東京, 2012 年 10 月
- 73) 佐藤智佳, 鳥嶋雅子, 浦尾充子, 村上裕美, 袴田しのぶ, 小杉眞司. 子どもへの遺伝に関する情報伝達—MEN患者の配偶者に対する半構造化面接を通して—. 第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2012 年 6 月
- 74) 袴田しのぶ, 佐藤智佳, 村上裕美, 沼部博直, 小杉眞司. 難治性遺伝性疾患患者・家族団体運営に関するインタビュー調査—患者・家族団体の独自の特長に焦点をあ

てて一.第 36 回日本遺伝カウンセリング  
学会学術集会, 松本, 2012 年 6 月

- 75) 山崎雅則,堀内喜代美,鈴木眞一,小杉眞司,岡本高宏,内野眞也,今井常夫,今村正之,櫻井晃洋.多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)合併副腎腫瘍がMEN1早期診断に与える影響.第20回日本遺伝子診療学会大会, 浜松, 2013年7月
- 76) 山崎雅則,堀内喜代美,鈴木眞一,小杉眞司,岡本高宏,内野眞也,今井常夫,今村正之,櫻井晃洋.多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)に合併する副腎腫瘍の特徴とMEN1診断への影響.第19回日本家族性腫瘍学会学術集会, 別府, 2013年7月
- 77) 内野眞也,櫻井晃洋,小杉眞司,鈴木眞一,岡本高宏,今井常夫.MENコンソーシアムデータによる日本のMEN2に伴う甲状腺髄様癌の現状.日本人類遺伝学会第57回大会, 東京, 2012年10月
- 78) Kokichi Sugano, Takahiro Itsubo, Eri Haneda, Shinji Kosugi, Teruhiko Yoshida. Splicing variants caused by mutations of exonic splicing enhancers (ESE) in MLH1 or MSH2 第71回日本癌学会学術集会, 札幌, 2012年9月
- 79) 櫻井晃洋,鈴木眞一,内野眞也,小杉眞司,岡本高宏,今井常夫,山田正信,MENコンソーシアム.多発性内分泌腫瘍症診断アルゴリズム.第18回日本家族性腫瘍学会学術集会, 大阪, 2012年6月
- 80) 2012年6月16日 内野眞也,櫻井晃洋,小杉眞司,鈴木眞一,岡本高宏,今井常夫,MENコンソーシアム.MENコンソーシ

ムデータによるMEN2の日本の現状.  
第18回日本家族性腫瘍学会学術集会,  
大阪, 2012年6月

- 81) 菅野康吉,牧島恵子,羽田恵梨,青木幸恵,小杉眞司,平沢晃,青木大輔,赤木究,櫻井晃洋,野水整,田中屋宏爾,増田春菜,大住省三,吉田輝彦,和泉秀子,清水千佳子.日本人の遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)症例に対するBRCA1/2遺伝子検査—遺伝子検査費用の軽減と高リスク群同定に関する研究—.第18回日本家族性腫瘍学会学術集会, 大阪, 2012年6月
- 82) 高田史男,小杉眞司.シンポジウム「遺伝子検査ビジネスの第2派・黒船到来を受けて」司会のことば.第19回日本遺伝子診療学会大会.千葉, 2012年7月
- 83) 櫻井晃洋. MEN診療のネットワーク構築. 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会シンポジウム「MEN診療体制の現状と課題」別府, 2013年7月
- 84) 中村勝哉, 関島良樹, 永松清志郎, 吉田邦広, 池田修一. 新規TITF-1遺伝子変異を認めた良性家族性舞蹈病の家系の臨床的および分子生物学的検討. 第53回日本神経学会学術集会, 東京, 2012年5月
- 85) 加藤光広. 難治性てんかんの分子遺伝学. 第55回日本小児神経学会学術集会シンポジウム. 難治性てんかんの病態を探る—分子遺伝学, 病理, 免疫, 代謝異常, 画像, 電気生理. 大分, 2013年5月
- 86) 加藤光広. 小児中枢神経系疾患の分子病態解明と稀少難病に対する診療支援システムの構築. 第13回小児医学川野賞受賞講演. 川越, 2013年3月

- 87) 加藤光広. 脳形成異常の診断・研究の最前線 臨床から～セカンドオピニオンの役割. 東京都医学総合研究所 平成 25 年度第1回都民講座. 東京, 2013 年 4 月
- 88) 小泉二郎. 希少難病患者支援事務局 (SORD) の活動について. 第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2012 年 6 月
- 海外論文発表
- 1) Yanagi K, Kaname T, Wakui K, Hashimoto O, Fukushima Y, Naritomi K. Identification of Four Novel Synonymous Substitutions in the X-Linked Genes Neuroligin 3 and Neuroligin 4X in Japanese Patients with Autistic Spectrum Disorder. *Autism Res Treat*. 2012;2012:724072. Epub 2012 Jul.
- 2) Kawamura R, Tanabe H, Wada T, Saitoh S, Fukushima Y, Wakui K. Visualization of the spatial positioning of the SNRPN, UBE3A, and GABRB3 genes in the normal human nucleus by three-color 3D fluorescence in situ hybridization. *Chromosome Res* 20(6):659-72, 2012 Aug.
- 3) Tsurusaki Y, Kosho T, Hatasaki K, Narumi Y, Wakui K, Fukushima Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N. Exome sequencing in a family with an X-linked lethal malformation syndrome: clinical consequences of hemizygous truncating OFD1 mutations in male patients. *Clin Genet* 83(2):135-44, 2013 Feb.
- 4) Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Kosho T, Imai Y, Hibi-Ko Y, Kaname T, Naritomi K, Kawame H, Wakui K, Fukushima Y, Homma T, Kato M, Hiraki Y, Yamagata T, Yano S, Mizuno S, Sakazume S, Ishii T, Nagai T, Shiina M, Ogata K, Ohta T, Niikawa N, Miyatake S, Okada I, Mizuguchi T, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N. Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Genet* 44(4): 376-8, 2012 Mar.
- 5) Motobayashi M, Nishimura Tadaki A, Inaba Y, Kosho T, Miyatake S, Niimi T, Nishimura T, Wakui K, Fukushima Y, Matsumoto N, Koike K. Neurodevelopmental features in 2q23.1 microdeletion syndrome: report of a new patient with intractable seizures and review of literature. *Am J Med Genet A*.158A(4): 861-8, 2012 Apr
- 6) Aoki Y, Niihori T, Banjo T, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Ogata T, Takada F, Yano M, Ando T, Hoshika T, Barnett C, Ohashi H, Kawame H, Hasegawa T, Okutani T, Nagashima T, Hasegawa S, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Inoue S,

- Watanabe Y, Ogura T, Matsubara Y. Gain-of-function mutations in *RIT1* cause Noonan syndrome, a RAS/MAPK pathway syndrome. *Am J Hum Genet* 93(1):173-80, 2013 Jul.
- 7) Izumi R, Niihori T, Aoki Y, Suzuki N, Kato M, Warita H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Abe K, Nakayama K, Aoki M, Matsubara Y. Exome sequencing identifies a novel TTN mutation in a family with hereditary myopathy with early respiratory failure. *J Hum Genet* 58(5):259-66, 2013 May.
- 8) Ninomiya M, Kondo Y, Niihori T, Nagashima T, Kogure T, Kakazu E, Kimura O, Aoki Y, Matsubara Y, Shimosegawa T. Sequential analysis of amino acid substitutions with hepatitis B virus in association with nucleos(t)ide analogue treatment detecting by deep sequencing. *Hepatol Res* 2013 [Epub ahead of print]
- 9) Abe Y, Aoki Y, Kuriyama S, Kawame H, Okamoto N, Kurosawa K, Ohashi H, Mizuno S, Ogata T, Kure S, Niihori T, Matsubara Y; Costello and CFC syndrome study group in Japan. Prevalence and clinical features of Costello syndrome and cardio-facio-cutaneous syndrome in Japan: findings from a nationwide epidemiological survey. *Am J Med Genet A*. 158A(5):1083-94, 2012 May.
- 10) Narisawa A, Komatsuzaki S, Kikuchi A, Niihori T, Aoki Y, Fujiwara K, Tanemura M, Hata A, Suzuki Y, Relton CL, Grinham J, Leung KY, Partridge D, Robinson A, Stone V, Gustavsson P, Stanier P, Copp AJ, Greene ND, Tominaga T, Matsubara Y, Kure S. Mutations in genes encoding the glycine cleavage system predispose to neural tube defects in mice and humans. *Hum Mol Genet* 21(7):1496-503, 2012 Apr.
- 11) Patrinos GP, Smith TD, Howard H, Al-Mulla F, Chouchane L, Hadjisavvas A, Hamed SA, Li XT, Marafie M, Ramesar RS, Ramos FJ, de Ravel T, El-Ruby MO, Shrestha TR, Sobrido MJ, Tadmouri G, Witsch-Baumgartner M, Zilfalil BA, Auerbach AD, Carpenter K, Cutting GR, Dung VC, Grody W, Hasler J, Jorde L, Kaput J, Macek M, Matsubara Y, Padilla C, Robinson H, Rojas-Martinez A, Taylor GR, Vihinen M, Weber T, Burn J, Qi M, Cotton RG, Rimoïn D; (International Confederation of Countries Advisory Council). Human variome project country nodes: Documenting genetic information within a country. *Hum Mutat* 33(11):1513-9, 2012 Nov.
- 12) Nishimura M, Nomura F et al: Human apolipoprotein E resequencing by proteomic analysis and its application to serotyping. *PLoS One* (in press)
- 13) Arakawa R, Aoki R, Arakawa M, Saito K. Human first-trimester chorionic villi have a myogenic

- potential. *Cell Tissue Res* 348(1):189-97. 2012 Apr
- 14) Ono S, Yoshiura K, Kinoshita A, Kikuchi T, Nakane Y, Kato N, Sadamatsu M, Konishi T, Nagamitsu S, Matsuura M, Yasuda A, Komine M, Kanai K, Inoue T, Osamura T, Saito K, Hirose S, Koide H, Tomita H, Ozawa H, Niikawa N, Kurotaki N. Mutations in *PRRT2* responsible for paroxysmal kinesigenic dyskinesias also cause benign familial infantile convulsions. *J Hum Genet* 57:338-41. 2012 May
- 15) van Kulenburg A B.P, Dobritzsch D, Meijer J, Krumpel M, Selim L A., Rashed M S., Assmann B, Meinsma R, Lohkamp B, Ito T, Abeling N G.G.M, Saito K, Eto K, Smitka M, Engvall M, Zhang C, Xu W, Zoetekouw L, Hennekam R C.M.  $\beta$ -Ureidopropionase deficiency: Phenotype, genotype and protein structural consequences in 16 patients. *Biochim Biophys Acta* 1822(7):1096-08. 2012 Jul
- 16) Uchiyama T, Kanno H, Ishitani K, Fujii H, Ohta H, Matsui H, Kamatani N, Saito K. An SNP in *CYP39A1* is associated with severe neutropenia induced by docetaxel. *Cancer Chemother Pharmacol* 69:1617-24. 2012 May
- 17) Kuramochi H, Kanno H, Uchiyama T, Nakajima G, Saito K, Hayashi K. Comprehensive analysis of genetic polymorphisms and irinotecan-induced adverse events in Japanese gastrointestinal cancer patients: A DMET microarray profiling study. *J Clin Oncol* 30:e211082012
- 18) Akizawa Y, Nishimura G, Hasegawa T, Takagi M, Kawamichi Y, Matsuda Y, Matsui H, Saito K. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta type II by three-dimensional computed tomography: The current state of fetal computed tomography. *Congenital Anomalies* 52(4):203-06. 2012 Dec
- 19) Suzuki M, Nagao K, Hatsuse H, Sasaki R, Saito K, Fujii K, Miyashita T. Molecular pathogenesis of keratocystic odontogenic tumors developing in nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* 116(3):348-53. 2013 Sep
- 20) Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A, Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saito H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N. *MLL2* and *KDM6A* mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*. 161(9):2234-43. 2013 Sep



- 21) Nurputra DK, Lai PS, Harahap NI, Morikawa S, Yamamoto T, Nishimura N, Kubo Y, Takeuchi A, Saito T, Takeshima Y, Tohyama Y, Tay SK, Low PS, Saito K, Nishio H. Spinal Muscular Atrophy: From gene discovery to clinical trials. *Ann Hum Genet* 77(5):435-63. 2013 Jul
- 22) Iwasaki N, Fukawa K, Matsuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, Tanizawa Y, Ogata M, Ide R, Takizawa M, Nagata S, Osawa M, Uchigata Y, Saito K. A sibling case of Wolfram syndrome with a novel mutation Y652X in *WFS1*. *Diabetol Int.* 2013; in press.
- 23) Sato Y, Yamauchi A, Urano M, Kondo E, Saito K. Corticosteroid therapy for duchenne muscular dystrophy: improvement of psychomotor function. *Pediatr Neurol.* 2013; in press
- 24) Yamamoto T, Sato H, Lai PS, Nurputra DK, Harahap NI, Morikawa S, Nishimura N, Kurashige T, Ohshita T, Nakajima H, Yamada H, Nishida Y, Toda S, Takanashi J, Takeuchi A, Tohyama Y, Kubo Y, Saito K, Takeshima Y, Matsuo M, Nishio H. Intragenic mutations in SMN1 may contribute more significantly to clinical severity than SMN2 copy numbers in some spinal muscular atrophy (SMA) patients. *Brain Dev.* 2013; in press
- 25) Saito K. Fukuyama congenital muscular dystrophy. (May 2012) in: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource [database online]. Copyright, University of Washington, Seattle, 1997-2010. Available at <http://www.genetests.org>.
- 26) Tabara Y, Takahashi Y, Kohara K, Setoh K, Kawaguchi T, Terao C, Igase M, Yamada R, Kosugi S, Sekine A, Miki T, Nakayama T, Matsuda F. Association of longer QT interval with arterial waveform and lower pulse pressure amplification: the Nagahama Study. *Am J Hypertens*: in press.
- 27) Miyuki Nishiyama & Hideaki Sawai & Shinji Kosugi. The Current State of Genetic Counseling Before and After Amniocentesis for Fetal Karyotyping in Japan: A Survey of Obstetric Hospital Clients of a Prenatal Testing Laboratory. *J Genet Counsel* 22:795–804 DOI 10.1007/s10897-013-9632-0. 2013 Dec
- 28) Akiko Yoshida, Yuri Dowa, Hiromi Murakami and Shinji Kosugi. Obtaining subjects' consent to publish identifying personal information: current practices and identifying potential issues. *BMC Medical Ethics* 14:47 doi:10.1186/1472-6939-14-47. 2013 Nov
- 29) Katsuyuki Ando, Kenji Ueshima, Sachiko Tanaka, Shinji Kosugi, Tosiya Sato, Hiroaki Matsuoka,

- Kazuwa Nakao, Toshiro Fujita.  
Comparison of the Antialbuminuric Effects of L-/N-type and L-type Calcium Channel Blockers in Hypertensive Patients with Diabetes and Microalbuminuria: The Study of Assessment for Kidney Function by Urinary Microalbumin in Randomized (SAKURA) Trial. *International Journal of Medical Sciences* 10(9):1209-1216. doi: 10.7150/ijms.5508. 2013 Jul
- 30) Toru Yamazaki, Masashi Yamori, Keita Asai, Ikuko Nakano-Araki, Akihiko Yamaguchi, Katsu Takahashi, Akihiro Sekine, Fumihiko Matsuda, Shinji Kosugi, Takeo Nakayama, Nobuya Inagaki, Kazuhisa Bessho, for the Nagahama Study Collaboration Group. Mastication and Risk for Diabetes in a Japanese Population: A Cross-Sectional Study. *PLoS ONE* 8(6): e64113. doi:10.1371/journal.pone.0064113. 2013 Jun
- 31) Increased aortic wave reflection and smaller pulse pressure amplification in smokers and passive smokers confirmed by urinary cotinine levels: the Nagahama Study. Yasuharu Tabara, Yoshimitsu Takahashi, Kazuya Setoh, Shigeo Muro, Takahisa Kawaguchi, Chikashi Terao, Shinji Kosugi, Akihiro Sekine, Ryo Yamada, Michiaki Mishima, Takeo Nakayama, and Fumihiko Matsuda, on behalf of the Nagahama Study Group. *International journal of cardiology*. 168:2673-2677. 2013 Apr. S0167-5273(13)00447-6. doi: 10.1016/j.ijcard.2013.03.028. [Epub ahead of print]
- 32) High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients. Tsuneo Imai, M.D., Shinya Uchino, M.D, Takahiro Okamoto, M.D., Shinichi Suzuki, M.D., Shinji Kosugi, M.D., Toyone Kikumori, M.D., Akihiro Sakukrai, M.D. *European Journal of Endocrinology* 15;168(5):683-7. 2013 Apr. doi: 10.1530/EJE-12-1106.
- 33) Yamazaki M, Suzuki SI, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Sato A, Miyauchi A, Imamura M, Sakurai A, MEN Consortium of Japan. Delay in the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1: typical symptoms are frequently overlooked. *Endocr J* 59: 797-807, 2012 Sep
- 34) Sakurai A, Imai T, Kikumori T, Horiuchi K, Okamoto T, Uchino S, Kosugi S, Suzuki S, Suyama K, Yamazaki M, Sato A and MEN Consortium of Japan. Thymic neuroendocrine tumour in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients are not rare exceptions. *Clinical Endocrinology* 78, 248–254. 2013 Feb
- 35) Sakurai A, Yamazaki M, Suzuki S,

- Fukushima T, Imai T, Kikumori T, Okamoto T, Horiuchi K, Uchino S, Kosugi S, Yamada M, Komoto I, Hanazaki K, Itoh M, Kondo T, Mihara M and Imamura M. Clinical features of insulinoma in patients with multiple endocrine neoplasia type 1: analysis of the database of the MEN Consortium of Japan. *Endocrine Journal* 59 (10):859-866. 2012 Jun
- 36) Sakurai A, Suzuki S, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Miyauchi A, Imamura M. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 in Japan: Establishment and Analysis of a Multicenter Database. *Clinical Endocrinology* 76(4):533-539. 2012 Apr
- 37) Morii-Kashima M, Tsubamoto H, Sato C, Ushioda M, Tomita N, Miyoshi Y, Hashimoto-Tamaoki T, Tamura K, Sawai H, Shibahara H. Development of an integrated support system for hereditary cancer and its impact on gynecologic services. *Int J Clin Oncol*. 2013 Dec. [Epub ahead of print]
- 38) Inoue K, Tsubamoto H, Hao H, Tamura K, Hashimoto-Tamaoki T. Ovarian carcinoma in situ of presumable fallopian tube origin in a patient with Lynch syndrome: A case report. *Gynecol Oncol Case Rep* 15:5:61-3. doi: 10.1016/j.gynor.2013.05.002. 2013 May
- 39) Tsunemi S, Iwasaki T, Kitano S, Matsumoto K, Takagi-Kimura M, Kubo S, Tamaoki T, Sano H. Molecular targeting of hepatocyte growth factor by an antagonist, NK4, in the treatment of rheumatoid arthritis. *Arthritis Res Ther*. 2013 Jul 22;15(4):R75. [Epub ahead of print]
- 40) Okano Y, Kobayashi K, Ihara K, Ito T, Yoshino M, Watanabe Y, Kaji S, Ohura T, Nagao M, Noguchi A, Mushiake S, Hohashi N, Hashimoto-Tamaoki T. Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. *Mol Genet Metab*. doi:pii: S1096-7192(13)00042-5. 10.1016/j.ymgme.2013.01.020. 2013 Feb.
- 41) Yoshikawa Y, Sasahara Y, Takeuchi K, Tsujimoto Y, Hashida-Okado T, Kitano Y, Hashimoto-Tamaoki T. Transcriptional Analysis of Hair Follicle-Derived Keratinocytes from Donors with Atopic Dermatitis Reveals Enhanced Induction of IL32 Gene by IFN- $\gamma$ . *Int J Mol Sci* 14(2):3215-27. doi: 0.3390/ijms14023215. 2013 Feb
- 42) Sakurai A, Imai T, Kikumori T, Horiuchi K, Okamoto T, Uchino S, Kosugi S, Suzuki S, Suyama K, Yamazaki M, Sato A: Thymic neuroendocrine tumor in multiple endocrine neoplasia type 1: female

- patients are not rare exceptions. *Clin Endocrinol (Oxf)* 78: 248-254, 2013 Feb.
- 43) Sekijima Y, Nakamura K, Kishida D, Narita A, Adachi K, Ohno K, Nanba E, Ikeda S: Clinical and Serial MRI Findings of a Sialidosis Type I Patient with a Novel Missense Mutation in the NEU1 Gene. *Intern Med* 52:119-24, 2013
- 44) Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yazaki M, Sakurai A, Endo F, Fukushima Y, Ikeda S: p.E66Q mutation in the GLA gene is associated with a high risk of cerebral small-vessel occlusion in elderly Japanese males. *Eur J Neurol*. 2013 (in press)
- 45) Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y: Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary neurological diseases in Japan. *J Hum Genet* 58(8):560-3. 2013 Aug.
- 46) Nakamura K, Kato M, Tohyama J, et al. *AKT3* and *PIK3R2* mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. *Clin Genet*, doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print]
- 47) Yoneda Y, Haginoya K, Kato M, Osaka H, Yokochi K, Arai H, Kakita A, Yamamoto T, Otsuki Y, Shimizu S, Wada T, Koyama N, Mino Y, Kondo N, Takahashi S, Hirabayashi S, Takanashi J, Okumura A, Kumagai T, Hirai S, Nabetani M, Saitoh S, Hattori A, Yamasaki M, Kumakura A, Sugo Y, Nishiyama K, Miyatake S, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Matsumoto N, Saitsu H. Phenotypic spectrum of *COL4A1* mutations: porencephaly to schizencephaly. *Ann Neurol* (2013);73:48-57
- 48) Toba S, Tamura Y, Kumamoto K, Yamada M, Takao K, Hattori S, Miyakawa T, Kataoka Y, Azuma M, Hayasaka K, Amamoto M, Tominaga K, Wynshaw-Boris A, Wanibuchi H, Oka Y, Sato M, Kato M, Hirotsune S. Post-natal treatment by a blood-brain-barrier permeable calpain inhibitor, SNJ1945 rescued defective function in lissencephaly. *Sci Rep* (2013);3:1224
- 49) Saitsu H, Nishimura T, Muramatsu K, Kodera H, Kumada S, Sugai K, Kasai-Yoshida E, Sawaura N, Nishida H, Hoshino A, Ryujin F, Yoshioka S, Nishiyama K, Kondo Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Arakawa H, Kato M, Mizushima N, Matsumoto N. De novo mutations in the autophagy gene *WDR45* cause static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood. *Nat Genet* (2013);45:445-449, 449e441
- 50) Nakamura K, Kodera H, Akita T,

- Shiina M, Kato M, Hoshino H, Terashima H, Osaka H, Nakamura S, Tohyama J, Kumada T, Furukawa T, Iwata S, Shiihara T, Kubota M, Miyatake S, Koshimizu E, Nishiyama K, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Hayasaka K, Ogata K, Fukuda A, Matsumoto N, Saitu H. De Novo mutations in *GNAO1*, encoding a Galphao subunit of heterotrimeric G proteins, cause epileptic encephalopathy. *Am J Hum Genet* (2013);93:496-505
- 51) Nakamura K, Kato M, Osaka H, Yamashita S, Nakagawa E, Haginoya K, Tohyama J, Okuda M, Wada T, Shimakawa S, Imai K, Takeshita S, Ishiwata H, Lev D, Lerman-Sagie T, Cervantes-Barragan DE, Villarroel CE, Ohfu M, Writzl K, Gnidovec Strazisar B, Hirabayashi S, Chitayat D, Myles Reid D, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitu H. Clinical spectrum of *SCN2A* mutations expanding to Ohtahara syndrome. *Neurology* (2013);81:992-998
- 52) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano R, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitu H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by *KCNQ2* mutation. *Epilepsia* (2013);54:1282-1287
- 海外学会発表
- 1) Niihori T, Aoki Y, Banjo T, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Ogata T, Takada F, Yano M, Ando T, Hoshika T, Barnett C, Ohashi H, Kawame H, Hasegawa T, Okutani T, Nagashima T, Hasegawa S, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Inoue S, Watanabe Y, Ogura T, Matsubara Y. Exome sequencing identifies mutations in a novel gene in patients with Noonan syndrome. American Society of Human Genetics 2013 (Boston, USA) 2013 Oct
- 2) Izumi R, Niihori T, Aoki Y, Suzuki N, Kato M, Warita H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Abe K, Nakayama K, Aoki M, Matsubara Y. A mutation in A-band titin is associated with hereditary myopathy with early respiratory failure in a Japanese family. American Society of Human Genetics 2013 (Boston, USA) 2013 Oct
- 3) Aoki Y, Niihori Y, Inoue S and Matsubara Y. Genetic syndromes associated with the Ras/MAPK pathway and the identification of mutations in a new gene, RIT1, for Noonan syndrome. Third International Meeting on Genetic Syndromes of the Ras/MAPK Pathway: Towards a Therapeutic Approach (Orland, USA) 2013 Aug

- 4) Sawai S, Nomura F et al: Multiple genetic testing of 10 types of autosomal dominant spinocerebellar ataxias by multiplex PCR and repeat-primed PCR.  
European Human Genetics Conferences 2013 (Paris, France)  
2013 Jun
- 5) Mitsuhiro Kato: The genetic background of cortical dysplasias.  
2013 Cortical Dysplasia Symposium, Children's Epilepsy Association of Taiwan. Tainan, Taiwan (invited lecture) 2013 Jan
- 6) Kato M, Saitsu H, Murakami Y, Kikuchi K, Watanabe S, Matsuura R, Takayama R, Hamano S, Kinoshita T, Hayasaka K, Matsumoto N: Early-onset epileptic encephalopathies caused by *PIGA* gene mutation. American Epilepsy Society Annual Meeting 2013, Washington, D.C., USA. 2013 Dec

## H. 知的所有権の取得状況

該当なし

### その他

- 1) 京都新聞「希少難病支援の輪」  
(2014.3.2)  
(資料13 参照)
- 2) 読売新聞「医療ルネサンス 難病とともに:まず患者同士をつなぐ」(2013.6.3)  
(資料14 参照)
- 3) 読売新聞「希少難病の患者支援:情報発信 孤立を防ぐ」(2012.12.27 夕刊)  
(資料15 参照)

図1. ネットワークの全体像

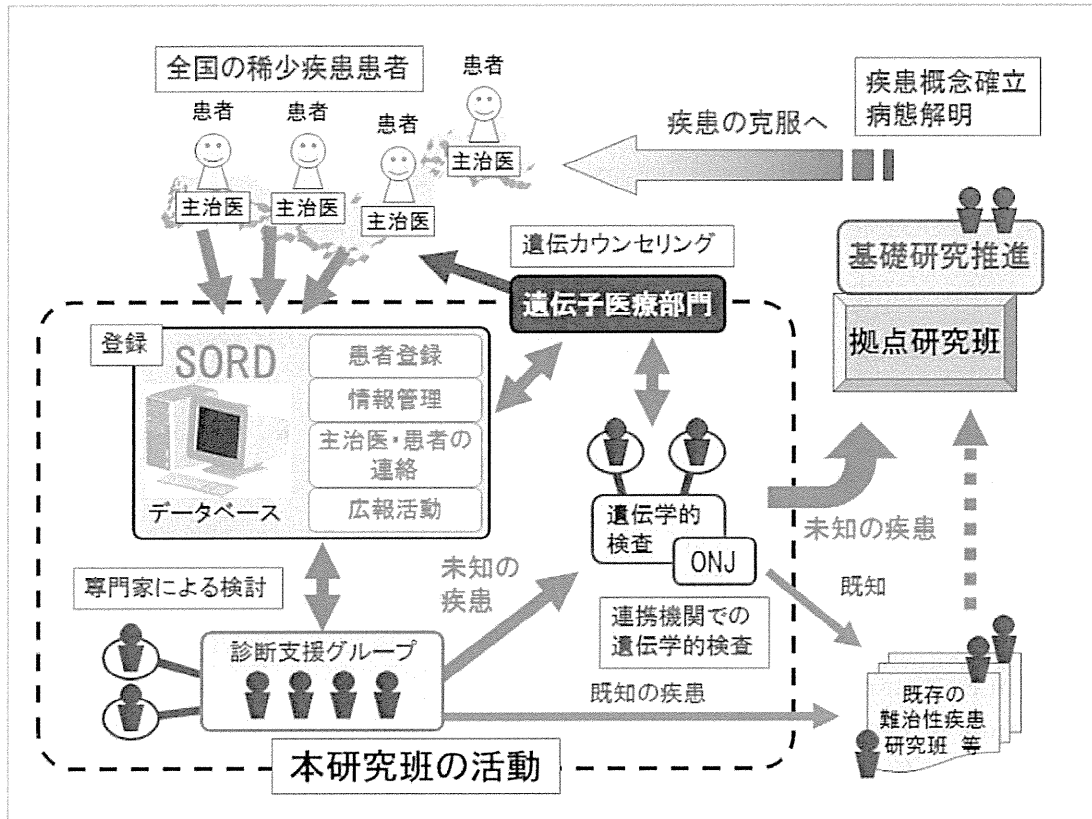


図2. 研究・災害手帳

**SORD**  
THE SUPPORTING TRANSITION FOR CHILDREN WITH SPECIAL NEEDS 希少難病患者支援事務局

---

研究災害手帳
Research Disaster Note

Name Update : 2012-12-10 10:23:08 <a href="#">&gt; 基本情報変更</a> <a href="#">&gt; パスワード変更</a> <a href="#">&gt; ログアウト</a>	<b>病歴</b> History	<b>疾患情報</b> Disease Info.	<b>研究アンケート</b> Questionare	<b>緊急情報</b> Warning Info.	<b>生活情報</b> Lives Info.
---	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

---

**病歴** History

---

テスト

初期症状発現時期 : 2006年06月      診断時期 : 2009年02月

診断病院 : テスト      診断医師 : テスト

[編集する](#)

---

2012年 12月 20日  
 日が不明な場合は、"-"を選択して下さい。

追加

現在時刻 : 2012年12月20日 (Thu.) 05:14:41

2009年02月 : テスト診断



研究災害手帳

Research Disaster Note

Name Update : 2012-12-10 10:23:08 <a href="#">&gt; 基本情報変更</a> <a href="#">&gt; パスワード変更</a> <a href="#">&gt; ログアウト</a>	<b>病歴</b> History	<b>疾患情報</b> Disease Info.	<b>研究アンケート</b> Questionare	<b>緊急情報</b> Warning Info.	<b>生活情報</b> Lives Info.
---	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

疾患情報 Disease Information

疾患名 [追加する](#)

テスト

[編集する](#) [削除する](#)

かかりつけの病院、病院 ID、診療科、主治医 [追加する](#)

病院名: テスト  
 病院ID: 000000  
 診療科: テスト  
 主治医: テスト

[編集する](#) [削除する](#)

病院名: テスト  
 病院ID: 000000

診療科: テスト  
 主治医: テスト

[編集する](#) [削除する](#)

使用中の薬剤、治療等 [追加する](#)

テスト (img)

[編集する](#) [削除する](#)

テスト2

図3. 研究アンケート

**SORD**  
SHONIN ONCE RARE DISEASE SUPPORT CENTER  
希少難病患者支援センター  
SHONIN ONCE RARE DISEASE SUPPORT CENTER  
希少難病患者支援事務局

研究・災害手帳		Research & Disaster Note			
Name Update : 2013-05-16 15:35:37 <a href="#">&gt; 基本情報変更</a> <a href="#">&gt; パスワード変更</a> <a href="#">&gt; ログアウト</a>	<b>病歴</b> History	<b>疾患情報</b> Disease Info.	<b>研究アンケート</b> Questionare	<b>緊急情報</b> Warning info.	<b>生活情報</b> Lives info.

---

**研究アンケート**    Research Questionare

厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班（平成24~25年度）

「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団のネットワーク構築」への研究参加について

災害支援登録情報の研究活用および研究アンケートについて

患者数が少なく、また患者情報も一元化されていない希少難病は、確定診断が容易でない場合も多く、研究者のもとに患者情報が届かず、現行制度では研究推進は困難な状況です。

そこでSORDでは、研究への参加・患者情報の活用を希望される患者・ご家族の方々の匿名化された医療情報を研究者、および、研究協力者と共有し、協同して希少難病研究事業に取り組んでおります。

つきましては、患者・ご家族の方々の中で、災害支援登録情報の研究への活用をご希望される方は

本ページ末尾の「研究への参加を希望する」をクリックいただき、

引き続き、研究アンケートへのご回答をお願いいたします。

※ 研究への参加を希望される患者ご本人の災害支援登録情報、および、研究アンケートの内容は以下の目的で活用されます。

- 研究班からの要請により患者（小児の場合はご家族）へSORDを通じて研究協力の依頼を行うことがあります。具体的な研究に協力いただく方患者は、災害支援登録情報・研究アンケートの医療情報などから研究班とSORDが協議の上、決定します。
- アンケート結果を確認された研究者から患者・ご家族に有用と考えられる情報提供があった場合には、SORDを通じてその情報を患者・ご家族にお伝えします。
- 災害支援登録情報・研究アンケートの内容は匿名化し、研究事業・支援体制の構築を行う際の資料として活用します。

※SORDが協同する研究班について

厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班（平成24~25年度）

「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団のネットワーク構築」

臨床遺伝専門医を中心とする遺伝子医療部門や、各疾病の専門医が実施している研究班など、横断的な全国的専門家集団ネットワークを構築し、

未だ病気が確定していない患者の確定診断、その後の診療、および遺伝カウンセリングなどで

患者をサポートしていくための、診断・診療体制構築に向けた研究事業。

信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学講座 福岡義光 教授を研究代表者とし、SORDの小泉代表も研究者として参加。

※ 研究班名簿については以下の難病情報センターページをご覧ください。

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/3034>

研究への参加を希望する

**研究・災害手帳** **Research & Disaster Note**

Name : Update : 2013-05-16 15:35:37 <a href="#">&gt;基本情報変更</a> <a href="#">&gt;パスワード変更</a> <a href="#">&gt;ログアウト</a>	<b>病歴</b> History	<b>疾患情報</b> Disease Info.	<b>研究アンケート</b> Questionare	<b>緊急情報</b> Warning Info.	<b>生活情報</b> Lives Info.
--	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

あなたが研究に求めるものは何ですか？  
 (複数選択可)

- 自分(と家族)の試料と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい
- 病気の診断をつけてもらいたい
- 病気に対応してくれる専門医を知りたい
- 病気に関する研究の最新情報が知りたい
- 病気や家族に関する遺伝カウンセリングに対応してくれる施設を知りたい
- 患者会・サポートグループについての情報が知りたい
- その他
- 特になし

家系内に似たような症状の方がおられますか？

- はい
- いいえ

家系内に診断名のついている方がおられますか？

- はい
- いいえ

家系内に近親婚の方はおられますか？

- はい
- いいえ

**送信**

表1. SORDに登録された患者355例の疾患分類(研究・災害手帳開始前に登録された患者)

疾患分類	症例数
神経・筋・精神疾患	171
血液・凝固・免疫不全	52
内分泌疾患	24
骨・結合組織疾患	18
消化器・呼吸器疾患	16
代謝疾患	11
皮膚疾患	11
眼科疾患	5
染色体異常	5
奇形症候群	4
循環器疾患	4
腎・尿路・性器疾患	3
耳鼻科疾患	1
頭部・顔面疾患	1
その他	8
不明	21
計	355