

PCS/MVA 症候群 (染色分体早期解離/多彩異数性モザイク症候群) 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	成人に達した患者も報告されている。

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

ヤング・シンプソン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 腎エコー <input type="checkbox"/> 心エコー <input type="checkbox"/> 頭部エコー <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 筋緊張・反射 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	羊水過多など出生前からの医療管理を要する
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：筋緊張 <input type="checkbox"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> 外性器	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査※ (KAT6B 遺伝子解析)	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速が目立つ

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。
 本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

ヤング・シンプソン症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の促進
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 脳波 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 脳波 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 神経内科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 神経内科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

ソトス症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） <input type="checkbox"/> 股関節脱臼 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー <input type="checkbox"/> 脳奇形（MRI, エコー） <input type="checkbox"/> 染色体検査（FISH 法）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返し評価は必要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	頭囲大の例では頭部画像検査必要
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：眼振、斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 <input type="checkbox"/> 脳室拡大 <input type="checkbox"/> 骨年齢	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 泌尿器科	痙攣発作への対応と指導は重要。頭囲大の例では頭部画像検査 脳室拡大 脳梁欠損低形成 ベルガ腔など
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 摂食指導	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育	過成長に対する評価。
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

ソトス症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 唾液分泌 <input type="checkbox"/> 肥満	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 行動	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力／聴力検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	社会参加を促す。精神施設への医療管理の移行。

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

[V]

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
Ogi T, Nakazawa Y, Sasaki K, Guo C, Yoshiura K, Utani A, Nagayama Y.	Molecular cloning and characterisation of UVSSA, the responsible gene for UV-sensitive syndrome	公益社団 法人日本 生化学会	Journal of Biochemistry		Tokyo	2013	85: 133-144
吉浦孝一郎	遺伝性疾患におけ るエクソーム解析 の有用性と近将来.	松本直通	医学の歩み	医師薬出 版株式会 社	東京	2013	245: 363-368
黒滝直弘, 小野慎二, 小澤寛樹, 吉浦孝一郎	発作性運動誘発性 舞踏アテトーゼの 分子メカニズム.		神経内科	化学評論 社	東京	2013	79: 718-725
齋藤伸治	Prader-Willi 症候群 と Angelman 症候群	佐々木裕 之	エピジェネテ イクスと病気 (遺伝子医学 MOOK 25)	メディカ ルドゥ	東京	2013	189-94.
森崎裕子、 森崎隆幸	遺伝性大動脈疾患 の診断	高本眞一	大動脈外科の 要点と盲点	文光堂	東京	2013	53-58
森崎裕子、 森崎隆幸	大動脈疾患による 遺伝子異常	山口徹 他	Annual Review 循環器 2012	中外医学 社	東京	2012	240-246
森崎裕子	ロイス・ディーツ症 候群	遠藤文夫	先天代謝異常 症候群	日本臨床 社	大阪	2012	731-735
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	2013	73-86

古庄知己	その他の遺伝性大動脈瘤・大動脈解離—血管型エーラス・ダンロス症候群.	鈴木亨, 永井良三	最新医学別冊 新しい診断と治療のABC(42) 大動脈瘤・大動脈解離	最新医学社	大阪	2013	85-92
古庄知己	エーラス・ダンロス症候群		先天代謝異常症候群	日本臨床社	大阪	2012	721-726
古庄知己	Marfan症候群, Ehlers-Danlos症候群	五十嵐隆	小児疾患の診断治療基準 第4版	東京医学社	東京	2012	850-853
増井徹	第10章 バイオバンク	玉井真理子, 松田純	シリーズ生命倫理学 11巻 遺伝子と医療	丸善出版	東京	2013	188-203
増井徹	バイオバンクプロジェクトの開始と終了に向けて検討すべき ELSI	個人の遺伝情報に 応じた医療の実現 プロジェクトELSI 委員会	平成16年度～平成24年度 個人の遺伝情報に 応じた医療の実現 プロジェクト	個人の遺伝情報に 応じた医療の実現 プロジェクトELSI 委員会	東京	2013	51-67

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kosaki R, Takenouchi T, Takeda N, Kagami M, Nakabayashi K, Hata K, Kosaki K.	Somatic CTNNB1 mutation in hepatoblastoma from a patient with Simpson-Golabi-Behmel syndrome and germline GPC3 mutation.	<i>Am J Med Genet A</i>	164(4)	993-7	2014
Takenouchi T, Hashida N, Torii C, Kosaki R, Takahashi T, Kosaki K.	1p34.3 deletion involving GRIK3: Further clinical implication of GRIK family glutamate receptors in the pathogenesis of developmental delay.	<i>Am J Med Genet A</i>	164(2)	456-60	2014
Nomura T, Takenouchi T, Fukushima H, Shimozato S, Kosaki K, Takahashi T.	Catastrophic Autonomic Crisis With Cardiovascular Collapse in Spinal Muscular Atrophy With Respiratory Distress Type 1.	<i>J Child Neurol.</i>	28(7)	949-951.	2013
Takenouchi T, Nishina S, Kosaki R, Torii C, Furukawa R, Takahashi T, Kosaki K.	Concurrent deletion of BMP4 and OTX2 genes, two master genes in ophthalmogenesis.	<i>Eur J Med Genet.</i>	56(1)	50-53.	2013
Ueda K, Awazu M, Konishi Y, Takenouchi T, Shimozato S, Kosaki K, Takahashi T.	Persistent hypertension despite successful dilation of a stenotic renal artery in a boy with neurofibromatosis type 1.	<i>Am J Med Genet A</i>	161(5)	1154-1157.	2013
Takenouchi T, Saito H, Maruoka R, Oishi N, Torii C, Maeda J, Takahashi T, Kosaki K.	Severe obstructive sleep apnea in Loeys-Dietz syndrome successfully treated using continuous positive airway pressure.	<i>Am J Med Genet A</i>	161(7)	1733-1736.	2013
Hirasawa A, Zama T, Akahane T, Nomura H, Kataoka F, Saito K, Okubo K, Tominaga E, Makita K, Susumu N, Kosaki K, Tanigawara Y, Aoki D.	Polymorphisms in the UGT1A1 gene predict adverse effects of irinotecan in the treatment of gynecologic cancer in Japanese patients.	<i>J Hum Genet.</i>	58(12)	794-798.	2013
Takenouchi T, Hida M, Sakamoto Y, Torii C, Kosaki R, Takahashi T, Kosaki K.	Severe congenital lipodystrophy and a progeroid appearance: Mutation in the penultimate exon of FBN1 causing a recognizable phenotype.	<i>Am J Med Genet A</i>	161(12)	3057-3062.	2013

Kubo A, Shiohama A, Sasaki T, Nakabayashi K, Kawasaki H, Atsugi T, Sato S, Shimizu A, Mikami S, Tanizaki H, Uchiyama M, Maeda T, Ito T, Sakabe J, Heike T, Okuyama T, Kosaki R, Kosaki K, Kudoh J, Hata K, Umezawa A, Tokura Y, Ishiko A, Niizeki H, Kabashima K, Mitsuhashi Y, Amagai M.	Mutations in SERPINB7, Encoding a Member of the Serine Protease Inhibitor Superfamily, Cause Nagashima-type Palmoplantar Keratosis.	<i>Am J Hum Genet.</i>	93(5)	945-956.	2013
Takagi M, Ishii T, Torii C, Kosaki K, Hasegawa T.	A novel mutation in SOX3 polyalanine tract: a case of kabuki syndrome with combined pituitary hormone deficiency harboring double mutations in MLL2 and SOX3.	<i>Pituitary</i>		[Epub ahead of print]	2013
Mutai H, Suzuki N, Shimizu A, Torii C, Namba K, Morimoto N, Kudoh J, Kaga K, Kosaki K, Matsunaga T.	Diverse spectrum of rare deafness genes underlies early-childhood hearing loss in Japanese patients: A cross-sectional, multi-center next-generation sequencing study.	<i>Orphanet J. Rare Dis.</i>	8(1)	172	2013
Takenouchi T, Kosaki R, Torii C, Kosaki K	Daytime Somnolence in an Adult with Smith-Magenis Syndrome	<i>Am J Med Genet A.</i>	161A (7)	1803-5	2013
Sasaki K, Mishima H, Miura K, Yoshiura KI.	Uniparental disomy analysis in trios using genome-wide SNP array and whole-genome sequencing data imply segmental uniparental isodisomy in general populations.	<i>Gene</i>	512(2)	267-274	2013
Yamada A, Ishikawa T, Ota I, Kimura M, Shimizu D, Tanabe M, Chishima T, Sasaki T, Ichikawa Y, Morita S, Yoshiura KI,	High expression of ATP-binding cassette transporter ABCC11 in breast tumors is associated with aggressive subtypes and low disease-free survival.	<i>Breast Cancer Res Treat</i>	137(3)	773-782	2013
Ishikawa T, Toyoda Y, Yoshiura K, Niikawa N.	Pharmacogenetics of human ABC transporter ABCC11: new insights into apocrine gland growth and metabolite secretion.	<i>Front. Genet.</i>	3	306	2013

Higashijima A, Miura K, Mishima H, Kinoshita A, Jo O, Abe S, Hasegawa Y, Miura S, Yamasaki K, Yoshida A, Yoshiura K, Masuzaki H.	Characterization of placenta-specific microRNAs in fetal growth restriction pregnancy.	<i>Prenat Diagn.</i>	33(3)	214-222	2013
Abe S, Miura K, Kinoshita A, Mishima H, Miura S, Yamasaki K, Hasegawa Y, Higashijima A, Jo O, Sasa K, Yoshida A, Yoshiura K, Masuzaki H.	Copy number variation of the antimicrobial-gene, defensin beta 4, is associated with susceptibility to cervical cancer.	<i>J Hum Genet</i>	58(5)	250-253	2013
Kashiyama K, Nakazawa Y, Pilz D, Guo C, Shimada M, Sasaki K, Fawcett H, Wing J, Lewin S, Carr L, Yoshiura K, Utani A, Hirano A, Yamashita S, Greenblatt D, Nardo T, Stefanini M, McGibbon D, Sarkany R, Fassihi H, Takahashi Y, Nagayama Y, Mitsutake N, Lehmann AR, and Ogi T.	Malfunction of the ERCC1/XPF endonuclease results in diverse clinical manifestations and causes three nucleotide excision-repair-deficient disorders, Cockayne Syndrome, xeroderma pigmentosum and Fanconi Anemia.	<i>Am J Hum Genet</i>	92(5)	807-819	2013
Nakao K, Oikawa M, Arai J, Mussazhanova Z, Kondo H, Shichijo K, Nakashima M, Hayashi T, Yoshiura K, Hatachi T, Nagayasu T.	A Predictive Factor of the Quality of Microarray Comparative Genomic Hybridization Analysis for Formalin-fixed Paraffin-embedded Archival Tissue.	<i>Diagn Mol Pathol</i>	22(3)	174-180	2013
Hasegawa Y, Miura K, Furuya K, Yoshiura K, Masuzaki H.	Identification of Complete Hydatidiform Mole Pregnancy-Associated MicroRNAs in Plasma.	<i>Clin Chem</i>	59(9)	1410-1412	2013
Higashimoto K, Maeda T, Okada J, Ohtsuka Y, Sasaki K, Hirose A, Nomiya M, Takayanagi T, Fukuzawa R, Yatsuki H, Koide K, Nishioka K, Joh K, Watanabe Y, Yoshiura KI, Soejima H.	Homozygous deletion of DIS3L2 exon 9 due to non-allelic homologous recombination between LINE-1s in a Japanese patient with Perlman syndrome.	<i>Eur J Hum Genet</i>	21(11)	1316-1319	2013

Hamaguchi D, Miura K, Abe S, Kinoshita A, Miura S, Yamasaki K, Yoshiura KI, Masuzaki H.	Initial viral load in cases of single human papillomavirus 16 or 52 persistent infection is associated with progression of later cytopathological findings in the uterine cervix.	<i>J Med Virol</i>	85(12)	2093-2100	2013
Sekiguchi K, Maeda T, Suenobu S, Kunisaki N, Shimizu M, Kiyota K, Handa YS, Akiyoshi K, Korematsu S, Aoki Y, Matsubara Y, Izumi T.	A transient myelodysplastic/myeloproliferative neoplasm in a patient with cardio-facio-cutaneous syndrome and a germline BRAF mutation	<i>Am J Med Genet A</i>	161(10)	2600-3	2013
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.	<i>Am J Hum Genet</i>	93(1)	173-80	2013
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.	<i>J Hum Genet.</i>	58(5)	259-66	2013
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.	<i>Hum Mol Genet.</i>	21	1496-503	2013
Kato F, Hamajima T, Hasegawa T, Ogata T, et al.	IMAGE syndrome: clinical and genetic implications based on investigations in three Japanese patients.	<i>Clin Endocrinol</i>	80(5)	706-13	2014
Tsuchiya T, Shibata M, Numabe H, Ogata T, Fukami M, et al.	Compound heterozygous deletions in pseudoautosomal region 1 in an infant with mild manifestations of Langer mesomelic dysplasia.	<i>Am J Med Genet A</i>	64 A(2):	505-10.	2014

Nakashima S, Watanabe Y, Okada J, Ogata T, et al.	Critical role of Yp inversion in <i>PRKY/PRKY</i> -mediated Xp;Yp translocation in a patient with 45,X testicular disorder of sex development.	<i>Endocr J</i>	Oct 3	Epub ahead of print	2013
Shihara D, Miyado M, Nakabayashi K, Ogata T, Fukami M, et al.	Aromatase excess syndrome in a family with upstream deletion of <i>CYP19A1</i> .	<i>Clin Endocrinol</i>	Sep 18	Epub ahead of print	2013
Fujisawa Y, Yamaguchi R, Satake E, Ogata T, et al.	Identification of <i>AP2S1</i> Mutation and Effects of Low Calcium Formula in an Infant with Hypercalcemia and Hypercalciuria.	<i>J Clin Endocrinol Metab</i>	98 (12)	E2022–2027	2013
Fukami M, Suzuki J, Ogata T, Shozu M, Noguchi S, et al.	Lack of genomic rearrangements involving the aromatase gene <i>CYP19A1</i> in breast cancer.	<i>Breast Cancer</i>	Apr 30	Epub ahead of print	2013
Fukami M, Tsuchiya T, Vollbach H, Ogata T, et al.	Genomic basis of aromatase excess syndrome: recombination- and replication-mediated rearrangements leading to <i>CYP19A1</i> overexpression.	<i>J Clin Endocrinol Metab</i>	98 (12)	E2013–2021	2013
Igarashi M, Dung VC, Suzuki E, Ogata T, Fukami M, et al.	Cryptic genomic rearrangements in three patients with 46,XY disorders of sex development.	<i>PLoS One</i>	8 (7)	e68194	2013
Fukami M, Iso M, Sato N, Ogata T, et al.	Submicroscopic deletion involving the fibroblast growth factor receptor 1 gene in a patient with combined pituitary hormone deficiency.	<i>Endocr J</i>	60 (8)	1013–1020	2013
Yamaguchi R, Kato F, Hasegawa T, Ogata T, et al.	A novel homozygous mutation of the nicotinamide nucleotide transhydrogenase gene in a Japanese patient with familial glucocorticoid deficiency.	<i>Endocr J</i>	60 (7)	855–859	2013
Moritani M, Yokota I, Tsubouchi K, Ogata T, et al.	Identification of <i>INS</i> and <i>KCNJ11</i> gene mutations in type 1B diabetes in Japanese children with onset of diabetes before 5 yr of age.	<i>Pediatr Diabetes</i>	14(2)	112-20	2013
Suzuki-Suwanai A, Ishii T, Haruna H, Ogata T, et al.	A report of two novel <i>NR5A1</i> mutation families: possible clinical phenotype of psychiatric symptoms of anxiety and/or depression.	<i>Clin Endocrinol</i>	78(6)	957-65	2013

Sekii K*, Itoh H, Ogata T, Iwashima S*	Possible contribution of fetal size and gestational age to myocardial tissue Doppler velocities in preterm fetuses.	<i>Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol</i>	167(1)	121	2013
Nagasaki K*, Tsuchuya S, Saitoh A, Ogata T, Fukami M.	Neuromuscular symptoms in a patient with familial pseudohypoparathyroidism type Ib diagnosed by methylation-specific multiplex ligation-dependent probe amplification.	<i>Endocr J</i>	60(2)	231-6	2013
Ohishi A*, Ueno D, Matsuoka, H, Kawamoto, F Ogata T	Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and adrenal hemorrhage in a Filipino neonate with hyperbilirubinemia.	<i>Am J Perinatol Reports</i>	3(1)	5-8.	2013
Fuke T, Mizuno S, Nagai T, Hasegawa T, Ogata T*et al.	Molecular and clinical studies in 138 Japanese patients with Silver-Russell syndrome.	<i>PLoS ONE</i>	8(3)	e60105	2013
Ayabe T, Matsubara K, Ogata T, Ayabe A, Murakami N, Nagai T, Fukami M*	Birth seasonality in Prader-Willi syndrome resulting from chromosome 15 microdeletion.	<i>Am J Med Genet A</i>	161A (6)	1495-7	2013
Fukami M, Homma K, Hasegawa T, Ogata T*	Backdoor pathway for dihydrotestosterone biosynthesis: implications for normal and abnormal human sex development.	<i>Dev Dyn</i>	242(4)	320-9	2013
Ueda H, <i>et al.</i>	Combination of Miller-Dieker syndrome and VACTERL association causes extremely severe clinical presentation.	<i>Eur J Pediatr</i>		in press	2013
Suzumori N, <i>et al.</i>	Prenatal diagnosis of X-linked recessive Lenz microphthalmia syndrome.	<i>J Obstet Gynaecol Res</i>	39	1545-7	2013
Hamajima N, <i>et al.</i>	Increased protein stability of CDKN1C causes a gain-of-function phenotype in patients with IMAGE syndrome.	<i>PLoS One</i>	8	e75137.	2013
Yoneda Y, <i>et al.</i>	Phenotypic spectrum of COL4A1 mutations: porencephaly to schizencephaly.	<i>Ann Neurol</i>	73	48-57.	2013

Hosoki <i>et al.</i>	Hand-foot-genital syndrome with a 7p15 deletion demonstrates a clinically recognizable syndrome.	<i>Pediatr Int</i>	54	e22-25.	2012
Hosoki <i>et al.</i>	Clinical Phenotype and Candidate Genes for the 5q31.3 Microdeletion Syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	158A	1891-1896.	2012
Kawamura <i>et al.</i>	Visualization of the spatial positioning of the <i>SNRPN</i> , <i>UBE3A</i> , and <i>GABRB3</i> genes in the normal human nucleus by three-color 3D-fluorescence in situ hybridization.	<i>Chromosome Res</i>	20	659-672.	2012
Tsurusaki <i>et al.</i>	A <i>DYNC1H1</i> mutation causes a dominant spinal muscular atrophy with lower extremity predominance.	<i>Neurogenetics</i>	13	327-332.	2012
Egawa <i>et al.</i>	Decreased tonic inhibition in cerebellar granule cells causes motor dysfunction in a mouse model of Angelman syndrome.	<i>Sci Transl Med</i>	4	163ra157.	2012
Yatsuki H, Higashimoto K, Jozaki K, Koide K, Okada J, Watanabe Y, Okamoto N, Tsuno Y, Yoshida Y, Ueda K, Shimizu K, Ohashi H, Mukai T, Soejima H.	Novel Mutations of <i>CDKN1C</i> in Japanese Patients with Beckwith-Wiedemann Syndrome.	<i>Genes Genom</i>	35(2)	141-147	2013
Adachi H, Takahashi I, Higashimoto K, Tsuchida S, Noguchi A, Tamura H, Arai H, Ito T, Masue M, Nishibori H, Takahashi T, Soejima H.	Congenital hyperinsulinism in an infant with paternal uniparental disomy on chromosome 11p15: Few clinical features suggestive of Beckwith-Wiedemann syndrome.	<i>Endocr J</i>	60(4)	403-408	2013
Misago N, Joh K, Soejima H, Narisawa Y.	Multiple mucocutaneous (palisaded encapsulated) neuromas may be a distinct entity.	<i>JAMA Dermatol</i>	149(4)	498-500	2013
Soejima H, Higashimoto K	Epigenetic and genetic alterations of the imprinting disorder Beckwith-Wiedemann syndrome and related disorders.	<i>J Hum Genet</i>	58(7)	402-409	2013

Fukuda K, Ichiyanagi K, Yamada Y, Go Y, Udono T, Wada S, Maeda T, Soejima H, Saitou N, Ito T, Sasaki H.	Regional DNA methylation differences between humans and chimpanzees are associated with genetic changes, transcriptional divergence and disease genes.	<i>J Hum Genet</i>	58(7)	446-454	2013
Miyazaki H [†] , Higashimoto K [†] , Yada Y [†] , A. Endo T [¶] , Sharif J [¶] , Komori T, Matsuda M, Koseki Y, Nakayama M, Soejima H, Handa H, Koseki H, Hirose S, Nishioka K.([†] , [¶] equal contribution)	Ash11 methylates Lys36 of histone H3 independently of transcriptional elongation to counteract Polycomb silencing.	<i>PLoS Genet</i>	9(11)	e1003897	2013
Rumbajan JM, Maeda T, Souzaki R, Mitsui K, Higashimoto K, Nakabayashi K, Yatsuki H, Nishioka K, Harada R, Aoki S, Kohashi K, Oda Y, Hata K, Saji T, Taguchi T, Tajiri T, Soejima H, Joh K.	Comprehensive analyses of imprinted differentially methylated regions reveal epigenetic and genetic characteristics in hepatoblastoma.	<i>BMC Cancer</i>	13	608	2013
Higashimoto K, Jozaki K, Kosho T, Matsubara K, Fuke T, Yamada D, Yatsuki H, Maeda T, Ohtsuka Y, Nishioka K, Joh K, Koseki H, Ogata T, Soejima H.	A novel de novo point mutation of the OCT-binding site in the IGF2/H19-imprinting control region in a Beckwith-Wiedemann syndrome patient.	<i>Clin Genet</i>			2013
Takahashi Y, Fujii K, Yoshida A, Morisaki H, Kohno Y, and Morisaki T,	Artery tortuosity syndrome exhibiting early-onset emphysema with novel compound heterozygous SLC2A10 mutations	<i>Am J Med Genet A</i>	12(10)	35776	2013
JCS Joint Working Group	Guidelines for Diagnosis and Treatment of Aortic Aneurysm and Aortic Dissection (JCS 2011)	<i>Circ J</i>	77(3)	789-828	2013
Katsuragi S, Neki N, Yoshimatsu J, Ikeda T, Morisaki H, Morisaki T	Acute aortic dissection (Stanford type B) during pregnancy	<i>J Perinatol</i>	33	484-485	2013
Kono AK, Higashi M, Morisaki H, Morisaki T, Naito H, Sugimura K	Prevalence of dural ectasia in loeys-dietz syndrome: comparison with marfan syndrome and normal controls	<i>PLoS One</i>	8	e75264	2013
Hayashi S, Utani A, Iwanaga A, Yagi Y, Morisaki H, Morisaki T, Hamasaki Y, Hatamochi A	Co-existence of mutations in the FBN1 gene and the ABCC6 gene in a patient with Marfan syndrome associated with pseudoxanthoma elasticum.	<i>J Dermatol Sci</i>	72	325-327	2013

Akizu N, Cantagrel V, Schroth J, Cai N, Vaux V, McCloskey D, Naviaux RK, Van Vleet J, Fenstermaker AG, Silhavy JL, Scheliga JS, Toyama K, Morisaki H, Sonmez FM, Celep F, Oraby A, Zaki MS, Al-Baradie R, Faqeih EA, Saleh MAM, Spencer E, Rosti RO, Scott E, Nickerson E, Gabriel S, Morisaki T, Holmes EW, Gleeson JG	AMPD2 regulates GTP synthesis and is mutated in a potentially treatable neurodegenerative brainstem disorder	<i>Cell</i>	154	505-517	2013
Li P, Ogino K, Hoshikawa Y, Morisaki H, Toyama K, Morisaki T, Morikawa K, Ninomiya H, Yoshida A, Hashimoto K, Shirayoshi Y, Hisatome I	AMP deaminase 3 plays a critical role in remote reperfusion lung injury	<i>Biochem Biophys Res Commun</i>	434	131-136	2013
森崎裕子	大動脈瘤と遺伝子	<i>Heart View</i>	17	60-65	2013
Katsuragi S, Neki N, Yoshimatsu J, Ikeda T, Morisaki H, Morisaki T	Acute aortic dissection (Stanford type B) during pregnancy	<i>J Perinatol</i>	33(6)	484-5	2013
Fujita D, Takahashi M, Doi K, Abe M, Tazaki J, Kiyosue A, Myojo M, Ando J, Fujita H, Noiri E, Sugaya T, Hirata Y, Komuro I.	Response of urinary liver-type fatty acid-binding protein to contrast media administration has a potential to predict one-year renal outcome in patients with Ischemic heart disease.	<i>Heart and Vessel</i>		In press	2014
藤田大司、今井靖、平田恭信	循環器遺伝子診療の新展開- 遺伝子型から臨床へ- マルファン症候群	<i>心臓</i>	46(1)	21-26	2014
藤田大司、今井靖、平田恭信	大動脈瘤・大動脈解離 改訂第2版第4章 管理・治療 マルファン症候群の経過・治療・予後 1.内科治療	<i>最新医学・別冊 新しい診断と治療のABC 42</i>		244-252	2013
Ogawa N, Imai Y, Nishimura H, Kato M, Takeda N, Nawata K, Taketani T, Morota T, Takamoto S, Nagai R, Hirata Y	Circulating transforming growth factor β -1 level in Japanese patients with Marfan syndrome.	<i>Int Heart J</i>	54	23-6	2013

Ashigaki N, Suzuki J, Ogawa M, Watanabe R, Aoyama N, Kobayashi N, Hanatani T, Sekinishi A, Zempo H, Tada Y, Takamura C, Wakayama K, Hirata Y, Nagai R, Izumi Y, Isobe M.	Periodontal bacteria aggravate experimental autoimmune myocarditis in mice.	<i>Am J Physiol Heart Circ Phys</i>	304	H740-8	2013
Takeda N, Jain R, Li D, Li L, Lu MM, Epstein JA.	Lgr5 identifies progenitor cells capable of taste bud regeneration after injury.	<i>PLoS One.</i>	8	e66314.	2013
Takeda N, Jain R, Leboeuf MR, Padmanabhan A, Wang Q, Li L, Lu MM, Millar SE, Epstein JA.	Hopx expression defines a subset of multipotent hair follicle stem cells and a progenitor population primed to give rise to K6+ niche cells.	<i>Development</i>	140	1655-64	2013
Takata M, Amiya E, Watanabe M, Omori K, Imai Y, Fujita D, Nishimura H, Kato M, Morota T, Nawata K, Ozeki A, Watanabe A, Kawarasaki S, Hosoya Y, Nakao T, Maemura K, Nagai R, Hirata Y, Komuro I.	Impairment of flow-mediated dilation correlates with aortic dilation in patients with Marfan syndrome.	<i>Heart Vessel</i>		epub	2013
Miyairi T, Miyata H, Taketani T, Sawaki D, Suzuki T, Hirata Y, Shimizu H, Motomura N, Takamoto S.	Risk Model of Cardiovascular Surgery in 845 Marfan Patients Using the Japan Adult Cardiovascular Surgery Database	<i>Intern Heart J</i>	54	401-404	2013
藤田大司、今井靖、平田恭信	マルファン症候群の経過・治療・予後 1.内科治療	最新医学・別冊「新しい診断と治療のABC42」		244-252	2013
Ochiai H., <i>et al</i>	TALEN-mediated single-base-pair editing identification of an intergenic mutation upstream of BUB1B as causative of PCS (MVA) syndrome.	<i>Proc Natl Acad Sci USA</i>	111	1461-1466	2014
Miyamoto R., <i>et al</i>	Exome sequencing reveals a novel MRE11 mutation in a patient with progressive myoclonic ataxia.	<i>J Neurol Sci</i>	337	219-223	2013

Sakuma T., <i>et al</i>	Repeating pattern of non-RVD variations in DNA-binding modules enhances TALEN activity.	<i>Sci Rep</i>	3	3379	2013
Sakuma T., <i>et al</i>	Efficient TALEN construction and evaluation methods for human cell and animal applications.	<i>Genes Cells</i>	18(4)	315-26	2013
落合 博 他	TALE nuclease (TALEN)を用いた培養細胞におけるゲノム編集	<i>実験医学</i>	31	95-100	2013
Kobayashi J., <i>et al.</i>	Nucleolin participates in DNA double-strand break-induced damage response through MDC1-dependent pathway.	<i>PLoS One</i>	7(11)	e49245	2012
Ochiai H., <i>et al.</i>	Zinc-finger nuclease-mediated targeted insertion of reporter genes for quantitative imaging of gene expression in sea urchin embryos.	<i>Proc Natl Acad Sci USA</i>	109	10915-10920	2012
Nakajima M, Mizumoto S, Miyake N, Kogawa R, Iida A, Ito H, Kitoh H, Hirayama A, Mitsubuchi H, Miyazaki O, Kosaki R, Horikawa R, Lai A, Mendoza-Londono R, Dupuis L, Chitayat D, Howard A, Leal GF, Cavalcanti D, Tsurusaki Y, Saitsu H, Watanabe S, Lausch E, Unger S, Bonafe L, Ohashi H, Superti-Furga A, Matsumoto N, Sugahara K, Nishimura G, Ikegawa S.	Mutations in B3GALT6, which Encodes a Glycosaminoglycan Linker Region Enzyme, Cause a Spectrum of Skeletal and Connective Tissue Disorders.	<i>Am J Hum Genet.</i>	92(6)	927-34.	2013
Sasaki A, Sumie M, Wada S, Kosaki R, Kuroswa K, Fukami M, Sago H, Ogata T, Kagami M.	Prenatal genetic testing for a microdeletion at chromosome 14q32.2 imprinted region leading to UPD(14)pat-like phenotype.	<i>Am J Med Genet A.</i>	[Epub ahead of print]		2013
小崎里華	先天異常の分類	<i>小児科臨床</i>	66 巻増 刊号		2013

Kasahara M, Sakamoto S, Kanazawa H, Karaki C, Kakiuchi S, Shigeta T, Fukuda A, Kosaki R, Nakazawa A, Ishige M, Nagao M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Naiki Y, Horikawa R.	Living-donor liver transplantation for propionic acidemia.	<i>Pediatr Transplant.</i>	16(3)	230-234.	2012
Okamoto N, Hayashi S, Masui A, Kosaki R, Oguri I, Hasegawa T, Imoto I, Makita Y, Hata A, Moriyama K, Inazawa J.	Deletion at chromosome 10p11.23-p12.1 defines characteristic phenotypes with marked midface retrusion.	<i>J Hum Genet.</i>	57(3)	191-196	2012
Miyazaki O, Nishimura G, Sago H, Horiuchi T, Hayashi S, Kosaki R.	Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia with 3D CT.	<i>Pediatr Radiol.</i>	42(7)	842-852.	2012
Yagihashi T, Kosaki K, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Takahashi T, Sato Y, Kosaki R.	Age-dependent change in behavioral feature in Rubinstein-Taybi syndrome.	<i>Congenit Anom.</i>	52(2)	82-86.	2012
Kosaki R, Nagao K, Kameyama K, Suzuki M, Fujii K, Miyashita T.	Heterozygous tandem duplication within the PTCH1 gene results in nevoid basal cell carcinoma syndrome.	<i>Am J Med Genet A.</i>	158(7)	1724-1728.	2012
野崎誠 佐々木りか子 土井亜紀子 重松由紀子 久保田雅也 関敦仁 東範行 小崎里華 新関寛徳	小児期のレックリングハウゼン病患者は初診時に何割が確定診断できるか	日本レックリングハウゼン病学会誌	第2巻第1号		2012
境信哉、真木誠、境直子、須藤章、加藤光広、齋藤伸治	脊髄性筋萎縮症I型児(者)におけるスイッチ使用状況・言語発達・上肢機能・QOL-親に対するアンケート調査より-	脳と発達	44	465-471	2012
Yagihashi T, Kosaki K, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Takahashi T, Sato Y, Kosaki R.	Age-dependent change in behavioral feature in Rubinstein-Taybi syndrome.	<i>Congenit Anom (Kyoto)</i>	52(2)	Jun-82	2012
Kosaki R, Kaneko T, Torii C, Kosaki K.	EEC syndrome-like phenotype in a patient with an IRF6 mutation.	<i>Am J Med Genet A.</i>	158A (5)	1219-20	2012
Nishina S, Kosaki R, Yagihashi T, Azuma N, Okamoto N, Hatsukawa Y, Kurosawa K, Yamane T, Mizuno S, Tsuzuki K, Kosaki K.	Ophthalmic features of CHARGE syndrome with CHD7 mutations.	<i>Am J Med Genet A.</i>	158A (3)	514-8	2012