

(36) 歌舞伎症候群 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	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 低血糖 <input type="checkbox"/> 視覚：小眼球・コロボーマ <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（必要に応じて経管栄養） <input type="checkbox"/> 口蓋裂、粘膜下口蓋垂、粘膜下口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：大動脈狭窄・VSD・ASD／心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 還延性黄疸では胆道閉鎖を考慮する <input type="checkbox"/> 排便：鎖肛、肛門狭窄 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常症の除外 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士による摂食指導 <input type="checkbox"/> 歯科口腔外科・形成外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介） 	眼はぶどう腫重要
3か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：閉眼 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下：出生後の成長障害 <input type="checkbox"/> 股関節脱臼 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士による摂食指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問） 	
6か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：閉眼が不十分なときは人工涙腺の使用 <input type="checkbox"/> 聴覚：繰り返す中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査※ 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 歩行に向けた理学療法 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等） <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 	
12か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食（哺乳不良） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：(大動脈病変のある場合) 心エコー <input type="checkbox"/> 痙攣：MRI <input type="checkbox"/> 血算 <input type="checkbox"/> 免疫グロブリン 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
18か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 口蓋帆長筋不全 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 股関節（歩行を開始している場合） 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
2歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 (言語発達は遅れるが) 難聴の除外 <input type="checkbox"/> 心臓：大動脈病変のある場合／心エコー <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 肥満への注意 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
3歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、難聴 <input type="checkbox"/> 心臓：(大動脈病変のある場合) 心エコー <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 免疫グロブリン (自己免疫性溶血性貧血) (特発性血小板減少症) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 家族支援 	発達の加速

※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/>

(36) 歌舞伎症候群 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（成長ホルモン分泌不良） <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 早発乳房 <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 骨格：側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 成長ホルモン <input type="checkbox"/> 歯列不整、欠歯 <input type="checkbox"/> 構音の評価 <input type="checkbox"/> 行動の問題	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の確立を目指す。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 早発乳房 <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 膝蓋骨脱臼 <input type="checkbox"/> 歯列不整、咬合不整 <input type="checkbox"/> 学校での状況：（学習障害・注意欠陥）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科矯正 <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／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 肥満 <input type="checkbox"/> 検尿 <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"/> 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／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 肥満 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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"/> 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／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 肥満 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 性成熟	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <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／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー <input type="checkbox"/> 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） <input type="checkbox"/> 成長ホルモン（低身長の場合） <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <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/>

(37) ハーラン・ストライフ症候群 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：視覚：小眼球、先天白内障、滲出性網膜剥離、緑内障など／細隙灯・眼底検査／白内障手術、眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘤／腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 小顎 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 染色体検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <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） <input type="checkbox"/> 患者会の紹介	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 呼吸： <input type="checkbox"/> 視覚：先天白内障、滲出性網膜剥離、緑内障など／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・乳幼児視力検査／白内障手術、眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 眼科 <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： <input type="checkbox"/> 視覚：先天白内障、滲出性網膜剥離、緑内障など／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・乳幼児視力検査／白内障手術、眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 必要に応じて形成外科紹介（例：口腔外科紹介）	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：先天白内障、滲出性網膜剥離、緑内障など／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・乳幼児視力検査／白内障手術、眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 気道	<input type="checkbox"/> 眼科	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・乳幼児視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練	<input type="checkbox"/> 眼科	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・乳幼児視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 気道	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士による摂食指導 <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/>

(37)ハーラマン・ストライフ症候群 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"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練、視覚障害に対するロービジョンケア <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	発達の加速が目立つ。
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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、ロービジョンケア	<input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 眼科	
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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、ロービジョンケア	<input type="checkbox"/> 整形外科 (脚長差があれば補高) <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 口腔外科	
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、ロービジョンケア	<input type="checkbox"/> 眼科	
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、ロービジョンケア	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障術後無水晶体眼、滲出性網膜剥離、緑内障、弱視／細隙灯・眼底検査、眼圧、屈折・視力検査／眼鏡矯正、ロービジョンケア	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <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/>

[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
森崎裕子	Marfan 症候群	水口雅 他	今日の小児治療 指針.	医学書院	東京	2015	188-189
森崎裕子, 森崎隆幸	遺伝性血管疾患と大 動脈解離	井元清隆 他	大動脈解離－診 断と治療のスタン ダード	中外医学 社	東京	2015	8-14
森崎裕子, 森崎隆幸	肺動脈性肺高血圧の 新たな罹患関連遺伝 子	小室一成 他	Annual Review 循環器 2015	中外医学 社	東京	2015	8-13
森崎裕子, 森崎隆幸	肺高血圧症の遺伝子 診断	巽 浩一郎	肺高血圧症	最新医学 社	東京	2015	90-96
仁科幸子	弱視・斜視の診療と児 童福祉法	鳥山佑一、 村田敏規	眼科診療クオリ ファイ 23 眼科 診療と関連法規	中山書店	東京	2015	219-222
仁科幸子	斜視、眼瞼の異常	松原洋一、 呉繁夫、 左合治彦	こどもの病気。 遺伝について聞 かれたら	診断と治 療社	東京	2015	162-164
仁科幸子	斜視と両眼視の管理	東範行	小児眼科学	三輪書店	東京	2015	123-134
仁科幸子	小眼球、無眼球と義 眼の管理	東範行	小児眼科学	三輪書店	東京	2015	533-537
松永達雄	Waardenbrug 症候群	「小児内科」 「小児外科」 編集委員会 共編	小児内科 2015 年 47 巻増刊号	東京医学 社	東京	2015	210-212
松永達雄	新しい検査・解釈 遺 伝子とめまい疾患	国立医療学 会	医療	国立医療 学会	東京	2015	未定
小崎里華	トリソミー こどもの病 気 遺伝について聞 かれたら	松原洋一 呉繁夫 他	こどもの病気 遺 伝について聞か れたら	診断と治 療社	東京都	2015	207-8
小崎里華	新技術と臨床医の経 験の融合が重要		MMJ 2015 年 10 月号	毎日新聞 出版	東京都	2015	282-3

小崎里華	遺伝カウンセリング	水澤英洋 鈴木則宏 他	Clinical Neuroscience vol.33 4月号	中外医学 社	東京都	2015	469-72
小崎里華	先天異常症候群が疑 われる場合の検査の 進め方		小児内科 vol.47 10月号	日本臨床 社	東京都	2015	1720-5
小崎里華	Rubinstein-Taybi 症候群	『小児内科』 『小児外科』 編集委員会	小児疾患診療の ための病態生理 2	東京医学 社	東京都	2015	250-252
小崎里華	EEC症候群		小児疾患診療の ための病態生理 2	東京医学 社	東京都	2015	278-280
森山啓司	頭蓋顔面先天異常	日本骨代謝 学会	骨ペディア (Bonepedia, 骨 疾患・骨代謝キ ーワード事典)	羊土社	東京	2015	244-246
水野誠司	胎児ヒダントイン及び 胎児バルプロ酸症候 群		小児内科 47 巻 増刊号	東京医学 社	東京	2015	295-297
水野誠司	モワット/ウィルソン症 候群、他	福島義光 他	新・先天異常症 候群アトラス	南江堂	東京	2015	
松浦伸也	B-1 Fanconi 貧血、B- 2 Roberts 症候群、B-3 Bloom 症候群、B-4 PCS 症候群/MVA 症 候群、B-5 Rothmund- Thomson 症候群、B-6 毛細血管拡張性失調 症、C-1 Hutchinson- Gilford 症候群、C-3 Cockayne 症候群、C- 4 Werner 症候群、G-1 Neu-Laxova 症候群、 J-4 COFS 症候群、IV- 1 正常者の身長・体 重・成長曲線、IV-2 正常者の頭囲・眼間 距離、IV-3 中手骨・ 指節骨の長さ	梶井正・黒 木良和・新 川詔夫監修	新先天奇形症候 群アトラス 改訂 第二版	南江堂	東京	2015	
沼部博直	Hallermann-Streif症 候群	水澤英洋	神経症候群(第2 版)(IV)	日本臨床 社	大阪市	2014	565-568

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
Sato C, Ogawa T, Tsuge R, Shiga M, Tsuji M, Baba Y, <u>Kosaki K</u> , Moriyama K.	Systemic and maxillofacial characteristics of eleven Japanese children with Russell-Silver syndrome	Congenit Anom (Kyoto)			2016 in press
Nozaki F, Kusunoki T, Okamoto N, Yamamoto Y, Miya F, Tsunoda T, <u>Kosaki K</u> , Kumada T, Shibata M, Fujii T.	ALDH18A1-related cutis laxa syndrome with cyclic vomiting.	Brain Dev			2016. [Epub ahead of print]
Maeda J, <u>Kosaki K</u> , Shiono J, Kouno K, Aeba R, Yamagishi H.	Variable severity of cardiovascular phenotypes in patients with an early-onset form of Marfan syndrome harboring FBN1 mutations in exons 24-32.	Heart Vessels			2016. [Epub ahead of print]
Takenouchi T, Okamoto N, Ida S, Uehara T, <u>Kosaki K</u> .	Further evidence of a mutation in CDC42 as a cause of a recognizable syndromic form of thrombocytopenia.	Am J Med Genet A.			2015. [Epub ahead of print]
Taruscio D, Groft SC, Cederroth H, Melegh B, Lasko P, <u>Kosaki K</u> , Baynam G, McCray A, Gahl WA.	Undiagnosed Diseases Network International (UDNI): White paper for global actions to meet patient needs.	Mol Genet Metab	116(4)	223-225	2015
Umeno J, Hisamatsu T, Esaki M, Hirano A, Kubokura N, Asano K, Kochi S, Yanai S, Fuyuno Y, Shimamura K, Hosoe N, Ogata H, Watanabe T, Aoyagi K, Ooi H, Watanabe K, Yasukawa S, Hirai F, Matsui T, Iida M, Yao T, Hibi T, <u>Kosaki K</u> , Kanai T, Kitazono T, Matsumoto T.	A Hereditary Enteropathy Caused by Mutations in the SLCO2A1 Gene, Encoding a Prostaglandin Transporter.	PLoS Genet.			2015 [First published online]
Takenouchi T, <u>Kosaki R</u> , Niizuma T, Hata K, <u>Kosaki K</u> .	Macrothrombocytopenia and developmental delay with a de novo CDC42 mutation: Yet another locus for thrombocytopenia and developmental delay.	Am J Med Genet.	167 (11)	2822-2825	2015

Yokoi S, Ishihara N, Miya F, Tsutsumi M, Yanagihara I, Fujita N, Yamamoto H, Kato M, <u>Okamoto N</u> , Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, <u>Kosaki K</u> , Kojima S, <u>Saitoh S</u> , Kurahashi H, Natsume J.	TUBA1A mutation can cause a hydranencephaly-like severe form of cortical dysgenesis.	Sci Rmep.			2015. [First published online]
Akazawa Y, Inaba Y, Hachiya A, Motoki N, Matsuzaki S, Minatoya K, <u>Morisaki T</u> , <u>Morisaki H</u> , <u>Kosaki K</u> , <u>Kosho T</u> , Koike K.	Reversible cerebral vasoconstriction syndrome and posterior reversible encephalopathy syndrome in a boy with Loey's-Dietz syndrome	Am J Med Genet A	167 (10)	2435-2439	2015
Nakajiri T, Kobayashi K, <u>Okamoto N</u> , Oka M, Miya F, <u>Kosaki K</u> , Yoshinaga H.	Late-onset epileptic spasms in a female patient with a CASK mutation..	Brain Dev.	37(9)	919-923	2015
<u>Okamoto N</u> , Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Shimizu A, Torii C, Kanemura Y, <u>Kosaki K</u> .	Targeted next-generation sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental disorders.	Clin Genet.	88(3)	288-292	2015
Takenouchi T, Awazu M, Eggermann T, <u>Kosaki K</u> .	Adult Phenotype of Russell-Silver Syndrome: A Molecular Support for Barker-Brenner's Theory.	Congenit Anom (Kyoto).	55(3)	167-169	2015
Nakamura K, Inui T, Miya F, Kanemura Y, <u>Okamoto N</u> , Saitoh S, Yamasaki M, Tsunoda T, <u>Kosaki K</u> , Tanaka S, Kato M.	Primary Microcephaly With Anterior Predominant Pachygyria Caused by Novel Compound Heterozygous Mutations in ASPM.	Pediatr Neurol.	52(5)	e7-e8	2015
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, Ikeuchi M, Shimakawa S, Shimizu K, <u>Mizuno S</u> , Kubota M, Adachi M, Saito Y, Tomiwa K, Haginoya K, Numabe H, Kako Y, Hayashi A, Sakamoto H, Hiraki Y, Minami K, Takemoto K, Watanabe K, Miura K, Chiyonobu T, Kumada T, Imai K, Maegaki Y, Nagata S, <u>Kosaki K</u> , Izumi T, Nagai T, Yamamoto T.	Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications.	Brain Dev.	37(5)	515-526	2015

<p>Takenouchi T, Sakamoto Y, Torii C, Hata K, <u>Kosaki R</u>, <u>Kosaki K</u>.</p>	<p>Mosaic overgrowth with fibroadipose hyperplasia due to AKT1 mutation.</p>	<p>Am J Med Genet A</p>	<p>167 (4)</p>	<p>907-909</p>	<p>2015</p>
<p>Miya F, Kato M, Shiohama T, <u>Okamoto N</u>, <u>Saitoh S</u>, Yamasaki M, Shigemizu D, Abe T, Morizono T, Boroevich KA, <u>Kosaki K</u>, Kanemura Y, Tsunoda T.</p>	<p>A combination of targeted enrichment methodologies for whole-exome sequencing reveals novel pathogenic mutations.</p>	<p>Sci Rep.</p>	<p>19</p>	<p>9331</p>	<p>2015</p>
<p>Harada A, Miya F, Utsunomiya H, Kato M, Yamanaka T, Tsunoda T, <u>Kosaki K</u>, Kanemura Y, Yamasaki M.</p>	<p>Sudden death in a case of megalencephaly capillary malformation associated with a de novo mutation in AKT3.</p>	<p>Childs Nerv Syst</p>	<p>31(3)</p>	<p>465-471</p>	<p>2015</p>
<p>Nishi E, Mizuno S, Nanjo Y, Niihori T, Fukushima Y, <u>Matsubara Y</u>, Aoki Y, Kosho T.</p>	<p>A novel heterozygous MAP2K1 mutation in a patient with Noonan syndrome with multiple lentigines.</p>	<p>Am J Med Genet A</p>	<p>167</p>	<p>407-11</p>	<p>2015</p>
<p><u>Aoki Y</u>, Niihori T, Inoue S, <u>Matsubara Y</u>.</p>	<p>Recent advances in RASopathies</p>	<p>J Hum Genet</p>	<p>61(1)</p>	<p>33-9</p>	<p>2016</p>
<p>Yaoita M, Niihori T, <u>Mizuno S</u>, Okamoto N, Hayashi S, Watanabe A, Yokozawa M, Suzumura H, Nakahara A, Nakano Y, Hokosaki T, Ohmori A, Sawada H, Migita O, Mima A, Lapunzina P, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, <u>Ogata T</u>, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Inoue S, <u>Matsubara Y</u>, Kure S, <u>Aoki Y</u>.</p>	<p>Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Noonan syndrome patients with RIT1 mutations.</p>	<p>Hum Genet.</p>	<p>135 (2)</p>	<p>209-22</p>	<p>2016</p>
<p>Morisaki T, <u>Morisaki H</u>.</p>	<p>Genetics of hereditary large vessel diseases.</p>	<p>J Hum Genet</p>	<p>61</p>	<p>21-26</p>	<p>2015</p>
<p>Regalado ES, Guo DC, Prakash S, Benseid TA, Flynn K, Estrera A, Safi H, Liang D, Hyland J, Child A, Arno G, Boileau C, Jondeau G, Braverman A, Moran R, Morisaki T, <u>Morisaki H</u>, Pyeritz R, Coselli J, LeMaire S, Milewicz DM.</p>	<p>Aortic Disease Presentation and Outcome Associated With ACTA2 Mutations.</p>	<p>Circ Cardiovasc Genet</p>	<p>8</p>	<p>457-464</p>	<p>2015</p>

Oda H, Sato T, Kunishima S, Nakagawa K, Izawa K, Hiejima E, Kawai T, Yasumi T, Doi H, Katamura K, Numabe H, Okamoto S, Nakase H, Hijikata A, Ohara O, Suzuki H, <u>Morisaki H</u> , Morisaki T, Nunoi H, Hattori S, Nishikomori R, Heike T.	Exon skipping causes atypical phenotypes associated with a loss-of-function mutation in FLNA by restoring its protein function.	Eur J Hum Genet	24	408-414	2015
Bertoli-Avella AM, Gillis E, <u>Morisaki H</u> , Verhagen JM, de Graaf BM, van de Beek G, Gallo E, Kruithof BP, Venselaar H, Myers LA, Laga S, Doyle AJ, Oswald G, van Cappellen GW, Yamanaka I, van der Helm RM, Beverloo B, de Klein A, Pardo L, Lammens M, Evers C, Devriendt K, Dumoulein M, Timmermans J, Bruggenwirth HT, Verheijen F, Rodrigus I, Baynam G, Kempers M, Saenen J, Van Craenenbroeck EM, Minatoya K, Matsukawa R, Tsukube T, Kubo N, Hofstra R, Goumans MJ, Bekkers JA, Roos-Hesselink JW, van de Laar IM, Dietz HC, Van Laer L, Morisaki T, Wessels MW, Loeys BL.	Mutations in a TGF-beta ligand, TGFB3, cause syndromic aortic aneurysms and dissections.	J Am Coll Cardiol	65	1324-1336	2015
Komiyama M, Terada A, Ishiguro T, Watanabe Y, Nakajima H, Yamada O, <u>Morisaki H</u> .	Neuroradiological Manifestations of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia in 139 Japanese Patients.	Neurol Med Chir	55	479-486	2015
Yoshida A, <u>Morisaki H</u> , Nakaji M, Kitano M, Kim KS, Sagawa K, Ishikawa S, Satokata I, Mitani Y, Kato H, Hamaoka K, Echigo S, Shiraishi I, Morisaki T.	Genetic mutation analysis in Japanese patients with non-syndromic congenital heart disease.	J Hum Genet	53	(in press)	2015

Tandelilin AA, Hirase T, Hudoyo AW, Cheng J, Toyama K, <u>Morisaki H</u> , Morisaki T.	AMPD1 regulates mTORC1-p70 S6 kinase axis in the control of insulin sensitivity in skeletal muscle.	BMC Endocr Disord	15	11	2015
<u>森崎裕子</u>	Ehlers-Danlos 症候群、Marfan 症候群	小児内科	47	308-312	2015
森崎隆幸、 <u>森崎裕子</u>	遺伝性大動脈疾患: マルファン症候群と類縁疾患	循環器内科	77	316-320	201
<u>森崎裕子</u> 、森崎隆幸	多因子遺伝	産婦人科の実際	64	279-284	2015
森崎隆幸、 <u>森崎裕子</u>	心臓弁膜症を来す遺伝性疾患と分子機序	内科	116	471-474	2015
森崎隆幸、 <u>森崎裕子</u>	遺伝性疾患に伴う大動脈疾患	呼吸と循環	63	967-972	2015
<u>森崎裕子</u>	肺高血圧症の原因遺伝子	血栓と循環	23	208-211	2015
<u>増井徹</u>	遺伝情報の共有性が生む課題,	評論三田	2015年 10月	33-38	2015
楠博文、坂手龍一、中谷知右、 <u>増井徹</u> 、武井貞治	希少疾病・難病治験の現状(第1報) - 医療現場の意識調査	Clinical Research Professionals	2015.4	15-24	2015
中谷知右、楠博文、坂手龍一、武井貞治、 <u>増井徹</u>	希少疾病・難病治験の現状(第2報) - 製薬企業の意識調査	Clinical Research Professionals	2015.6	5-14	2015
Katagiri S, Yokoi T, <u>Nishina S</u> , Azuma N.	Structure and morphology of radial retinal folds with familial exudative vitreoretinopathy.	Ophthalmology.			2015 Oct 15. pii: S0161-6420(15)00984-7. doi: 10.1016/j.ophtha.2015.09.010. [Epub ahead of print]
Yokoi T, Nakayama Y, <u>Nishina S</u> , Azuma N.	Abnormal traction of the vitreous detected by swept-source optical coherence tomography is related to the maculopathy associated with optic disc pits.	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.			2015 Aug 6. [Epub ahead of print]

Yokoi T, <u>Nishina S</u> , Fukami M, <u>Ogata T</u> , Hosono K, Hotta Y, Azuma N.	Genotype-Phenotype Correlation of the PAX6 Gene Mutations in Aniridia.	Human Genome Variation,			2015 in press
Sarafino M, Trivedi RH, Levin AV, Wilson ME, Nucci P, Lambert SR, Nischal KK, Plager DA, Bremond-Gignac D, Kekunnaya R, <u>Nishina S</u> , Tehrani NN, Ventura MC.	Use of the Delphi process in paediatric cataract management.	Br J Ophthalmol.			2015 Sep 29. pii: bjophthal mol- 2015- 307287. doi: 10.1136/b jophthalm ol-2015- 307287. [Epub ahead of print]
Seko Y, Azuma N, Yokoi T, Kami D, Ishii R, <u>Nishina S</u> , Toyoda M, Shimokawa H, Umezawa A.	Anteroposterior Patterning of Gene Expression in the Human Infant Sclera: Chondrogenic Potential and Wnt Signaling.	Curr Eye Res, in press			
八木橋めぐみ, <u>仁科幸 子</u> , 萬束恭子, 鹿田 千 尋, 新保由紀子, 赤池 祥子, 越後貫滋子, 上 村朋世, 横井匡, 東範 行	先天眼疾患における両眼視機能	眼臨紀	8(8)	564-570	2015
<u>仁科幸子</u>	弱視	日本医師会雑誌	144 (9)	1971-1794	2015
大友章子、南修司郎、 永井遼斗、 <u>松永達雄</u> 、 榎本千江子、坂田英 明、藤井正人、加我君 孝	Waardenburg 症候群 2 型に対す る、人工内耳埋め込み術後の聴 覚・言語発達について	耳鼻咽喉科・頭頸 部外科	87(2)	173-175	2015
Wada Y, Kakiuchi S, Mizuguchi K, Nakamura T, Ito Y, Sago H, <u>Kosaki R</u> .	A female newborn having mosaicism with near-tetraploidy and trisomy 18.	Am J Med Genet A.			Epub ahead of print

Watanabe S, Shimizu K, <u>Ohashi H</u> , <u>Kosaki R</u> , Okamoto N, Shimojima K, Yamamoto T, Chinen Y, <u>Mizuno S</u> , Dowa Y, Shiomi N, Toda Y, Tashiro K, Shichijo K, Minatozaki K, Aso S, Minagawa K, Hiraki Y, Shimokawa O, Matsumoto T, Fukuda M, Moriuchi H, Yoshiura KI, Kondoh T.	Detailed analysis of 26 cases of 1q partial duplication/triplication syndrome.	Am J Med Genet A.			Epub ahead of print
Uehara DT, Hayashi S, Okamoto N, <u>Mizuno S</u> , Chinen Y, <u>Kosaki R</u> , <u>Kosho T</u> , Kurosawa K, Matsumoto H, Mitsubuchi H, Numabe H, Saitoh S, Makita Y, Hata A, Imoto I, Inazawa J.	SNP array screening of cryptic genomic imbalances in 450 Japanese subjects with intellectual disability and multiple congenital anomalies previously negative for large rearrangements.	J Hum Genet.			Epub ahead of print
Horibata K, Kono S, Ishigami C, Zhang X, Aizawa M, Kako Y, Ishii T, <u>Kosaki R</u> , Saijo M, Tanaka K.	Constructive rescue of TFIIF instability by an alternative isoform of XPD derived from a mutated XPD allele in mild but not severe XP-D/CS.	J Hum Genet.	60(5)	259-65	2015
小崎里華 他	Simpson-Golabi-Behamel症候群男児に発症した肝芽腫の1例	Japanease journal of Pediatric Hematology/Oncology	52(1)	66-70	2015
Kuroda Y, Ohashi I, Enomoto Y, Naruto T, Baba N, Tanaka Y, Aida N, <u>Okamoto N</u> , Niihori T, <u>Aoki Y</u> , Kurosawa K.	A postzygotic NRAS mutation in a patient with Schimmelpenning syndrome.	Am J Med Genet A	167	2223-5	2015
Watanabe Y, Shido K, Niihori T, Niizuma H, Katata Y, Iizuka C, Oba D, Moriya K, Saito-Nanjo Y, Onuma M, Rikiishi T, Sasahara Y, Watanabe M, Aiba S, Saito R, Sonoda Y, Tominaga T, <u>Aoki Y</u> , Kure S.	Somatic BRAF c.1799T>A p.V600E Mosaicism syndrome characterized by a linear syringocystadenoma papilliferum, anaplastic astrocytoma, and ocular abnormalities.	Am J Med Genet A	170	189-94	2016
Yamamoto N, Oshima M, Tanaka C, Ogawa M, Nakajima K, Ishida K, <u>Moriyama K</u> , Tsuji T.	Functional tooth restoration utilising split germs through re-regionalisation of the tooth-forming field.	Sci Rep	17;5	18393	2015

Suzuki-Okamura E, Higashihori N, Kawamoto T, <u>Moriyama K.</u>	Three-dimensional analysis of hard and soft tissue changes in patients with facial asymmetry undergoing 2-jaw surgery.	Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol	120 (3)	299-306	2015
Umezawa T, Chen P, Tsutsumi Y, Doi H, Ashida M, Suzuki S, <u>Moriyama K.</u> , Hanawa T.	Calcification of MC3T3-E1 cells on titanium and zirconium.	Dent Mater J	34(5)	713-718	2015
Surapornsawasd T, Ogawa T, <u>Moriyama K.</u>	Identification of nuclear localization signals within the human BCOR protein.	FEBS letters	589 (21)	3313-3320	2015
Lin W, Ezura Y, Izu Y, Smriti A, Kawasaki M, Pawaputanon C, <u>Moriyama K.</u> , Noda M.	Profilin expression is regulated by bone morphogenetic protein (BMP) in osteoblastic cells.	J Cell Biochem	117(3)	621-628	2016
藪中友絵, 宮本順, 片岡恵一, 佐藤麻緒, 馬場祥行, 金田一純子, <u>森山啓司</u>	Noonan 症候群患者における頭蓋底および頸部の特徴についての検討	Orthodontic Waves-Japanese Edition	74(2)	100-110	2015
植野智子, 宮本順, 片岡恵一, 佐藤麻緒, 馬場祥行, 金田一純子, <u>森山啓司</u>	Noonan 症候群患者における顎顔面形態および口腔内の特徴についての検討	Orthodontic Waves-Japanese Edition	74(2)	86-99	2015
池田倫世, 辻美千子, 大宅彩, 小川卓也, <u>森山啓司</u>	Down 症候群患者の口腔顎顔面部における臨床的特徴 骨格系ならびに永久歯の先天性欠如に関する検討	Orthodontic Waves-Japanese Edition	74(2)	67-77	2015
Miyake F, Kuroda Y, Naruto T, Ohashi I, Takano K, <u>Kurosawa K.</u>	West Syndrome in a Patient With Schinzel-Giedion Syndrome.	J Child Neurol.	30(7)	932-6.	2015
Takasawa K, Takishima S, Morioka C, Nishioka M, <u>Ohashi H.</u> , Aoki Y, Shimohira M, Kashimada K, Morio T.	Improved growth velocity of a patient with Noonan-like syndrome with loose anagen hair (NS/LAH) without growth hormone deficiency by low-dose growth hormone therapy.	Am J Med Genet A	167A (10)	2425-9	2015
<u>Kosho T</u>	CHST14/D4ST1 deficiency: new form of Ehlers-Danlos syndrome.	Pediatr Int	58(2)	88-99	2016
Mochida K, Amano M (corresponding author), Miyake N, Matsumoto N, Hatamochi A, <u>Kosho T (corresponding author)</u>	Dermatan 4-O-sulfotransferase 1-deficient Ehlers-Danlos syndrome complicated by a large subcutaneous hematoma on the back.	J Dermatol			2016
Nakashima S, Kato F, Kosho T, Nagasaki K, Kikuchi T, Kagami M, Fukami M, <u>Ogata T</u>	Silver-Russell syndrome without body asymmetry in three patients with duplications of maternally derived chromosome 11p15 involving <i>CDKN1C</i> .	J Hum Genet	60(2)	91-95	2015

Saito K, Miyado M, Kobori Y, Tanaka Y, Ishikawa H, Yoshida A, Katsumi M, Saito H, Kubota T, Okada H, <u>Ogata T</u> , Fukami M.	Copy-number variations in Y chromosomal azoospermia factor regions identified by multiplex ligation-dependent probe amplification.	<i>J Hum Genet</i>	60(3)	127–131	2015
Miyatake S, Koshimizu E, Fujita A, Fukai R, Imagawa E, Ohba C, Kuki I, Makita Y, <u>Ogata T</u> , Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito H, Matsumoto N.	Detecting copy number variations in whole exome sequencing data using exome hidden markov model - an expectation of “exome-first” approach.	<i>J Hum Genet</i>	60(4)	175-182	2015
Kagami M, Kurosawa K, Miyazaki O, Ishino F, Matsuoka K, <u>Ogata T</u> .	Comprehensive clinical studies in 34 patients with molecularly defined UPD(14)pat and related conditions (Kagami-Ogata syndrome).	<i>Eur J Hum Genet</i>	23(11)	1488-1498	2015
Igarashi M, Wada Y, Kojima Y, Miyado M, Nakamura M, Muroya K, Mizuno K, Hayashi Y, Nonomura K, Jofri K, <u>Ogata T</u> , Fukami M.	Novel splice site mutation in <i>MAMLD1</i> in a patient with hypospadias.	<i>Sex Dev</i>	9(3)	130–135	2015
Kon M, Suzuki E, Dung VC, Hasegawa Y, Mitsui T, Muroya K, Ueoka K, Igarashi N, Nagasaki K, Oto Y, Hamajima T, Yoshino K, Igarashi M, Kato-Fukui Y, Nakabayashi K, Hayashi K, Hata K, Matsubara Y, Moriya K, <u>Ogata T</u> , Nonomura K, Fukami M.	Molecular basis of non-syndromic hypospadias: Systematic mutation screening and genome-wide copy-number analysis of 62 patients.	<i>Hum Reprod</i>	30(3)	499–506	2015
Fujisawa Y, Napoli E, Wong S, Song G, Yamaguchi R, Matsui T, Nagasaki K, <u>Ogata T</u> , Giulivi C.	Giulivi C: Impact of a novel homozygous mutation in nicotinamide nucleotide transhydrogenase on mitochondrial DNA integrity in a case of familial glucocorticoid deficiency.	<i>BBA Clinical</i>	1(3)	70-78	2014
Igarashi M, Mikami H, Katsumi M, Miyado M, Izumi Y, <u>Ogata T</u> , Fukami M.	<i>SOX3</i> overdosage permits normal sex development in females with random X inactivation.	<i>Sex Dev</i>	9(3)	125-129	2015

Katsumi M, Ishikawa H, Tanaka Y, Saito K, Kobori Y, Okada H, Saito H, Nakabayashi K, Matsubara Y, <u>Ogata T</u> , Fukami M, Miyado M.	Microhomology-Mediated Microduplication in the Y Chromosomal Azoospermia Factor a (AZFa) Region in a Male with Mild Asthenozoospermia.	<i>Cytogenet Genome Res</i>	144 (4)	285–289	2015
Sano S, Iwata H, Matsubara K, Fukami M, Kagami M, <u>Ogata T</u> .	Growth hormone deficiency in monozygotic twins with autosomal dominant pseudohypoparathyroidism type 1b.	<i>Endocr J</i>	62(6)	523–529	2015
Okuno M, <u>Ogata T</u> , Nakabayashi K, Urakami T, Fukami M*, Nagasaki K.	Endocrinopathies in a Boy with Cryptic Copy-number Variations on 4q, 7q, and Xp.	<i>Hum Genome Variat.</i>		2, 15020; doi:10.1038/hgv.	2015
Fukami M, Naiki Y, Muroya K, Hamajima T, Soneda S, Horikawa R, Jinno T, Katsumi M, Nakamura A, Asakura Y, Adachi M, <u>Ogata T</u> , Kanzaki S, Japanese SHOX study group.	Rare pseudoautosomal copy-number variations involving SHOX and/or its flanking regions in individuals with and without short stature.	<i>J Hum Genet</i>	60(9)	553–556	2015
Suzuki E, Izumi Y, Chiba Y, Horikawa R, Matsubara Y, Tanaka M, <u>Ogata T</u> , Fukami M*, Naiki Y.	Loss-of-Function <i>SOX10</i> Mutation in a Patient with Kallmann Syndrome, Hearing Loss, and Iris Hypopigmentation.	<i>Horm Res Paediatr</i>	84(3)	212–216	2015
Choi JH, Balasubramanian R, Lee PH, Shaw ND, Hall JE, Plummer L, Buck CL, Kottler ML, Jarzabek K, Wołczynski S, Quinton R, Latronico AC, Dode C, <u>Ogata T</u> , Kim HG, Layman LC, Gusella JF, Crowley WF Jr.	Expanding the Spectrum of Founder Mutations Causing Isolated Gonadotropin-Releasing Hormone Deficiency.	<i>J Clin Endocrinol Metab</i>	100 (10)	E1378-1385	2015
Nagata E, Haga N, Ohtaka K, Fujisawa Y, Fukami M, Nishimura G, <u>Ogata T</u> *.	Femoral-Tibial-Digital Malformations in a Boy with the Japanese Founder Triplication of <i>BHLHA9</i> .	<i>Am J Med Genet A</i>			2015 [Epub ahead of print]
Ishii T, Matsuo N, Amano N, Hori N, Inokuchi M, Sasaki G, Kamimaki T, Anzo M, Tamai S, <u>Ogata T</u> , Sato S, Hasegawa T.	Human chorionic gonadotropin stimulation test in prepubertal children with micropenis can accurately predict Leydig cell function in pubertal or postpubertal adolescents.	<i>Horm Res Paediatr</i>			2015 [Epub ahead of print]

Matsubara K, Kagami M, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, <u>Ogata T</u> , Yamazawa K.	Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions.	<i>Clin Epigenet</i>	7(1)	90	2015
Isojima T, Sakazume S, Haegawa T, <u>Ogata T</u> , Nakanishi T, Nagai T, Yokoya S.	Growth references for Japanese individuals with Noonan syndrome.	<i>Pediatr Res</i> (in press)			
Miyado M, Miyado K, Shihara D, Saito K, Katsumi M, Nakamura A, <u>Ogata T</u> .	Fukam M*: Parturition Failure in Mice Lacking <i>Mamld1</i> .	<i>Sci Rep</i>		doi:10.1038/srep14705	2015
Asahina M*, Endoh Y, Matsubayashi T, Fukuda T, <u>Ogata T</u> .	Novel <i>RAB3GAP1</i> compound heterozygous mutations in Japanese siblings with Warburg Micro syndrome.	<i>Brain Dev</i>			2015 [Epub ahead of print].
Katoh-Fukui Y, Igarashi M, Nagasaki K, Horikawa R, Nagai T, Tsuchiya T, Suzuki E, Miyado M, Hata K, Nakabayashi K, Hayashi K, Matsubara Y, Baba T, Morohashi K, Igarashi A, <u>Ogata T</u> , Takada S, Fukami M.	Testicular Dysgenesis/Regression without Campomelic Dysplasia in Patients Carrying Missense Mutations and Upstream Deletion of <i>SOX9</i> .	<i>Mol Genet Genomic Med</i>			2015 [Epub ahead of print].
Matsubara K, Murakami N, Fukami M, Kagami M, Nagai T, <u>Ogata T</u> *	Risk assessment of medically assisted reproduction and advanced maternal ages in the development of Prader-Willi syndrome due to UPD(15)mat.	<i>Clin Genet</i>			2015 [Epub ahead of print].
Matsushita R, Isojima T, Takaya R, Satake E, Yamaguchi R, Kitsuda K, Nagata E, Sano S, TNakanishi T, Nakagawa Y, Ohzeki T, <u>Ogata T</u> , Fujisawa Y.	Development of waist circumference percentiles for Japanese children and an examination of their screening utility for childhood metabolic syndrome. <i>BMC</i> .	<i>Public Health</i> (in press).			
Kon M, Saio K, Mitsui T, Miyado M, Igarashi M, Moriya K, Nonomura K, Shinohara M, <u>Ogata T</u> , Fukami M*.	Copy-Number Variations of the Azoospermia Factor Region or <i>SRY</i> Are Not Associated with the Risk of Hypospadias.	<i>Sex Dev</i> (in press)			
Saito K, matsuzaki T, Iwasa T< Miyado M< Saito H, Hasegawa T, Homma K, Inoue E, Kubota T, Irahara M, <u>Ogata T</u> , Fukami M.	Multiple Androgen Biosynthesis Pathways Are Operating in Women with Polycystic Ovary Syndrome.	<i>J Steroid Biochem Mol Biol</i> (Accepted).			

<u>Ogata T*</u> , Kagami M.	Kagami-Ogata syndrome: a clinically recognizable upd(14)pat and related disorder affecting the chromosome 14q32.2 imprinted region.	<i>J Hum Genet</i>		doi: 10.1038/jhg.2015.113.	2015 (Epub ahead of print)
Fukami M*, Seki A, <u>Ogata T</u> :	<i>SHOX</i> Haploinsufficiency as a Cause of Syndromic and Non-Syndromic Short Stature.	<i>Mol Syndromol</i> (accepted).			
<u>Saitoh S</u>	Clinical, molecular, and neurophysiological features in Angelman syndrome.	J Pediatr Epilepsy	4	17-22	2015
Ohba C, Shiina M, Tohyama J, Haginoya K, Lerman-Sagie T, <u>Okamoto N</u> , Blumkin L, Lev D, Mukaida S, Nozaki F, Uematsu M, Onuma A, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Kato M, Ogata K, Saitsu H, Matsumoto N.	GRIN1 mutations cause encephalopathy with infantile-onset epilepsy, and hyperkinetic and stereotyped movement disorders.	Epilepsia.	56	841-8	2015
Miyake N, Tsurusaki Y, Koshimizu E, <u>Okamoto N</u> , Kosho T, Jane Brown N, Yang Tan T, Jia Jiunn Yap P, Suzumura H, Tanaka T, Nagai T, Nakashima M, Saitsu H, Niikawa N, Matsumoto N.	Delineation of clinical features in Wiedemann-Steinersyndrome caused by KMT2A mutations.	Clin Genet.		oi: 10.1111/cge.12586	2015
Shimajima K, <u>Okamoto N</u> , Yamamoto T.	Characteristics of 2p15-p16.1 microdeletion syndrome; review and description of two additional patients.	Congenit Anom (Kyoto)	55	125-32	2015
Oiso N, <u>Okamoto N</u> , Akiduki-Yachi M, Tatebayashi M, Itoh T, Satou T, Kawada A.	Human papilloma virus-infected genital warts in a girl with Costello syndrome.	Eur J Dermatol.	25	184-5	2015
Saitsu H, Fukai R, Ben-Zeev B, Sakai Y, Mimaki M, <u>Okamoto N</u> , Suzuki Y, Monden Y, Saito H, Tziperman B, Torio M, Akamine S, Takahashi N, Osaka H, Yamagata T, Nakamura K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N.	Phenotypic spectrum of GNAO1 variants: epileptic encephalopathy to involuntary movements with severe developmental delay.	Eur J Hum Genet.		10.1038/ejhg.2015.92	2015