

# 〔Ⅱ〕

## 総括研究報告書

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）  
総括研究報告書

国際標準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討

研究代表者 小崎 健次郎

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授

**研究要旨**

対象の 51 疾患について、現行の診断基準の妥当性を検証するとともに未知の合併症について情報収集を行った。成人患者の現状把握と成人期特有の合併症についても情報収集を行った。類型化し、データベース化するための準備を進めている。既に遺伝子診断が行われ診断が確定した例については、臨床ゲノム情報統合データベースの病的バリエーションデータベース等に提供し、将来の日本人病的バリエーションデータベース構築の礎を築くことができたと考えた。

2018 年 1 月に開催された日本小児遺伝学会で疾患特異的成育手帳を会員に配布した。会員の医師にはチェックリストを実際に外来で運用してもらい、そこで明らかになった問題点を抽出し、フィードバックしてもらうように依頼した。診断困難症例について、研究班内で情報共有を図ることを進めた。軽症例や非典型症例については遺伝子診断を鑑別に用いた。診断基準を充たさない非典型的な症例についても遺伝子診断を行った。集積した患者の情報から疾患概念の拡張、臨床診断基準の拡張と修正を行った。先天異常症候群領域の疾患群を俯瞰した上で、個別の疾患の診断基準の特異度・感度等を評価中である。主要症状を世界標準の標準化形式（Human Phenotype Ontology, 以下 HPO）で記述し、この結果を NTO 法（Normalized Term Overlap）等の数学的手法を用いて症例間比較の定量的評価を進めた。そのため、今年度は対象となる 51 疾患の患者の症状を HPO を用い、疾患ごとに集積した。次年度集積する情報と合わせて、定量的症例間比較の基礎データとする

**研究分担者**

松原 洋一	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 研究所長
森崎 裕子	公益財団法人日本心臓血圧研究振興会附属榊原記念病院 医長
増井 徹	慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授
仁科 幸子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医員
松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長
小崎 里華	国立研究開発法人国立成育医療研究センター生体防御系内科部 遺伝診療科 医長
青木 洋子	国立大学法人東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野 教授
森山 啓司	国立大学法人東京医科歯科大学大学院・医歯学総合研究科 教授
黒澤 健司	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター遺伝科部長
大橋 博文	埼玉県立小児医療センター 遺伝科 科長・部長
古庄 知己	国立大学法人信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部 准教授
緒方 勤	国立大学法人浜松医科大学 医学部 小児科学講座 教授
齋藤 伸治	公立大学法人名古屋市立大学大学院 医学研究科新生児・小児医学分野 教授
水野 誠司	愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部 部長
岡本 伸彦	地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪府母子保健総合医療センター 遺伝診療科 主任部長
松浦 伸也	国立大学法人広島大学 原爆放射線医科学研究所 教授
副島 英伸	国立大学法人佐賀大学医学部分子生命科学講座 教授
吉浦 孝一郎	国立大学法人長崎大学原爆後障害医療研究所・人類遺伝学 教授

沼部 博直	東京医科大学 遺伝子診療センター 准教授
樋野村亜希子	国立法科大学滋賀医科大学倫理審査室 事務補佐員
足立 香織	国立法科大学鳥取大学 生命機能研究支援センター 助教
渡邊 淳	日本医科大学生化学・分子生物学 准教授
加藤 光広	昭和大学小児科学講座 講師

## A. 研究目的

先天異常症候群の各疾患は、① 患者数は～数百名、② 遺伝子異常を背景に有するものの遺伝子異常がどのように発症に至るのかが依然として不明、③ エピジェネティクスやシグナル伝達修飾薬による症状の緩和が期待されるものの、効果的な治療法が未確立、④ 医学管理の必要性から生涯の療養が必要で、難病の4要件を満たす。先天異常症候群においては合併症が多臓器にわたる。指定難病制度の改定の中で、新たに30疾患が指定され、先天異常症候群領域は独立した疾患領域と認識されるに至っている。

### [目的]

本研究では先天異常症候群領域の指定難病および類縁疾患の医療水準の向上・患者のQOLの向上に貢献する。目的は4点に大別される。

- ① これまでの研究で、年齢別全身管理のチェックポイントを明示した診療指針「疾患特異的成長手帳（診療の手引き）」としてプライマリーケア医・患者家族に提供してきた。既に策定した診療の手引きについて学会・患者会と連携し普及・啓発活動を進める（全年度）。
- ② 研究対象としている51疾患のうち診断基準・重症度分類・全身管理のチェックポイントを、現場で実運用した経過中、修正が望ましい点について洗い出しを行う（1～2年度）。軽症者の実態・遺伝子診断の実施状況を検討する。特に各症候群の成人期に特異的な合併症の抽出と類型化を行い、現行の重症度基準に成人期に特有な合併症を反映させる。多くの先天異常症候群が小児慢性特定疾病制度下で支援対象となっておりその要件を踏襲して重症度基準が設定されている。成人の視点から重症度分類の評価・再評価を重視する（3年度）。
- ③ 症状が非典型的である症例について、遺伝子診断を補助診断として実施（全年度）し、変異陽性であった場合、疾患概念の拡張・臨床診断基準の修正を行う。
- ④ 先天異常症候群領域において、新たに取り組むべき疾患について診断基準案・重症度分類案を確定する（1～2年度）。特に小児慢性特定疾病制度の対象だが指定難病に未指定の疾患について移行期支援の観点から評価する。

これまでの研究により小児期における先

天異常症候群問題点は明らかにされつつあるが、成人期については国内外で検討が遅れている。国際的な先鞭をつけることも目的としている。学会（日本小児遺伝学会・日本先天異常学会）を挙げたデータ収集を進める。

多くの先天異常症候群領域の診断基準・重症度分類が既に策定され「疾患特異的成長手帳（診療の手引き）」も策定されているが、関連学会・非専門医・患者および国民への普及啓発を進め、必要に応じて改訂を行い、医療水準の向上と合併症回避を通じた患者のQOLの向上に貢献する。

先天異常症候群の大部分が単一遺伝子病であることから、臨床ゲノム情報統合データベース事業等国のゲノム関連事業と連携する。

## B. 研究方法

### [研究体制]

平成24年度から日本小児遺伝学会の全面的支援により「先天性異常の疾患群の診療指針と治療法開発をめざした情報・検体共有のフレームワークの確立」班を組織し、各班の疾患特異的研究者と、代表的小児医療施設において先天異常患者の診療・研究に従事する専門医群の複合的な臨床研究ネットワーク体制を構築した。平成26年度から耳鼻科（松永）・眼科（仁科）・歯科（森山）の専門医も参画した。以来、オールジャパン体制を長期的に構築している。今年度は先天異常症候群領域の指定難病や類縁疾患等を網羅した体制により効率的かつ効果的に研究を推進した。また、成人を対象とする研究者との連携を図る。難治性疾患実用化研究事業「診療の質を高める研究」（鏡班・森崎班）等と連携した。

### [研究対象]

指定難病として認定された30疾患の先天異常症候群診断基準や重症度分類に関する妥当性の検証や、政策の効果、小児から成人への移行期医療（トランジション）の問題等について、多角的な検討を続ける。

### [実施方法]

- ① 診断基準や重症度分類  
妥当性を検証するとともに未知の合併症について情報収集を進めた。特に現行の重症度分類に基づく場合に軽症と判断される患者の患者数等の実態・重症者との比率を検討した。また、遺伝子診断により確定される

患者の比率についても検討した。指定難病データベースと連携し、成長発達・合併症にかかわる臨床情報を体系的に収集した。既に遺伝子診断が行われ診断が確定した例については、臨床ゲノム情報統合データベースの病的バリエーションデータベース等に提供を進めた。

海外において新たに診断基準や重症度分類が発表された疾患については、現行の基準と比較し、修正案の作成を進めた

## ② 疾患特異的成長手帳

集積した合併症データをエビデンスとして、健康管理のための年齢別のチェックリストを作成・公開し、年齢別・年齢別の診療上の留意点を検討した（全員）。特に成人後の問題点の検討を進めた。チェックリストを実際に外来で運用して問題点を抽出し、担当医・患者・家族からのフィードバックを集積した。

## ③ 早期診断体制

診断困難症例について、研究班内で情報共有を図った。遺伝子診断の実施については適宜、臨床ゲノム情報統合データベース事業と連携し、早期診断を可能とする体制を維持・発展させた。変異陽性例の症状幅を明らかにし、そのエビデンスに基づいて診断基準を修正した。

また先天症候群領域の診断困難例のコンサルテーションについては、AMED 未診断疾患イニシアチブの体制と連携した。成人の診療については、AMED 未診断疾患イニシアチブの体制の診断委員会成人診療科担当医師研究者と連携した。

## ④ 非典型症例

診断基準に非典型症例について遺伝子診断を行い、変異陽性の非典型例から、疾患概念の拡張、臨床診断基準の拡張と修正を進めた。非典型例で遺伝子変異を認めない場合には、AMED「未診断疾患イニシアチブ」と連携し、網羅的な遺伝子診断による疾患原因の究明を進めた。

## ⑤ 定量的症例間比較の検討

先天異常症候群領域の疾患群を俯瞰した上で、個別の疾患の診断基準の特異度・感度等を評価する方法を強化した。主要症状を世界標準の標準化形式 (Human Phenotype Ontology, 以下 HPO) で記述し、HPO を NTO 法 (Normalized Term Overlap) 等の数学的手法により症例間比較の定量的評価を行う。既存の診断基準を HPO を用いてリスト化したのち、NTO 法

等を用いて他の稀少疾患との鑑別能について評価した。先天異常症候群領域の疾患群について、各疾患の症状を HPO の形式を用いて表現型の蓄積・集積を実施し、定量的症例間比較の基礎データとした。

## C. 研究結果

<研究結果の概要>

### ① 診断基準や重症度分類

対象の 51 疾患について、現行の診断基準の妥当性を検証するとともに未知の合併症について情報収集を進めた。小児例及び小児期に診断され、継続して医療機関を受診している成人患者の現状把握と成人期特有の合併症についても情報収集を行った。類型化し、データベース化するための準備を進めた。また、現行の重症度分類に基づく場合に軽症と判断される患者の患者数等の実態・重症者との比率を明らかにするため、軽症例並びに非典型例についても情報を集積した。特に非典型例については遺伝子解析をはじめとする遺伝子診断を適切に利用し、診断に役立てた。このような、非典型的な症状を呈し臨床診断が困難な患者の中で遺伝子診断により確定された患者の比率についても情報を集めた。

森崎とともに循環器疾患を主徴とする先天異常症候群 (マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群) を中心に診療を行なった。症状・合併症を収集し、現行の診断基準や重症度分類の見直しを行なった。

斎藤とともに、比較的頻度の高い先天異常症候群の一つであるアンジェルマン症候群について症状・合併症の集積を行った。次年度も継続してデータを集積していく。

渡邊・古庄とともにエーラス・ダンロス症候群並びに低フォスファターゼ症の小児患者・成人患者の診療を行い、病型の違いによる診断までの経緯、臨床症状や重症度分類について検討した。

副島・緒方とともに過成長を主徴とする先天異常症候群であるベックウウィズ症候群、シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群、ウィーバー症候群並びにシルバー・ラッセル症候群を中心に診療を行った。表現型を集積し、症状と合併症について情報を蓄積した。

水野とともにルビンスタイン・テイビ症候群の患者の症状・合併症を年齢別に収集した。症状は幅広く、診断基準や重症度分類の見直しが必要である可能性が示唆された。

沼部とともにハーラーマン・ストライフ症候群の患者の全国調査を行い、国内における患者の実態を把握することに努めた。その上で患者の自然歴を収集し、エビデンスに基づいた診断基準の見直しに向けて情報を集積した。

古庄とともにコフィン・サイリス症候群の小児患者・成人患者の診療を行い、病型の違いによる診断までの経緯、臨床症状や重症度分類について検討した。

松永とともに耳鼻科領域の症状を示す先天異常症候群の患者を中心に検討を行なった。疾患ごとの耳鼻科領域合併症について洗い出しを行い情報を蓄積した。それぞれの疾患の診断基準・重症度分類に反映させるべく現在収集した情報を元に検討を進めた。

吉浦・岡本とともに歌舞伎症候群を中心に先天異常症候群の患者の診療を行なった。症状・合併症を集積し、診断基準や重症度分類について見直しを開始した。加藤とともに中隔視神経形成異常症の小児患者・成人患者の検討を行なった。症状・合併症について情報収集を行い、現行の診断基準と照らし合わせて検討を行なった。診断基準を満たさない症例も存在することが明らかとなった。現行の診断基準の見直しが必要であることが示された。

指定難病データベースと連携し、成長発達・合併症にかかわる臨床情報を体系的に収集するよう心がけた。リエゾンは滋賀医科大学の樋野村が担当した。既に遺伝子診断が行われ診断が確定した例については、臨床ゲノム情報統合データベースの病的バリエーションデータベース等に提供した。

米国 NIH の先天異常症候群の変異陽性例の表現型の国際共有のプロジェクト

"Genetic Syndromes in Diverse Populations" 等国際プロジェクトの日本代表として活動し、その成果を診断基準等に反映するよう分担研究者間で話し合いを進めた。エーラス・ダンロス症候群やラッセルシルバー症候群など海外において新たに診断基準や重症度分類が発表された疾患の一部については、現行の基準と比

較し、修正を行った。国際基準の日本語訳も進めた。

緒方、古庄らはシルバー・ラッセル症候群、エーラス・ダンロス症候群の国際的診断基準の制定に関与した。それぞれの国際診断基準について日本語訳も行なった。

## ② 疾患特異的成長手帳

集積した合併症データをエビデンスとして、健康管理のための年齢別のチェックリストを作成・公開し、年齢別・年齢別の診療上の留意点を明示した。特に成人後の問題点の検討を進めた。この手帳は、2018年1月に開催された日本小児遺伝学会で会員に配布した。会員の医師にはチェックリストを実際に外来で運用してもらい、そこで明らかになった問題点を抽出し、フィードバックしてもらい、フィードバックを依頼した。現在担当医・患者・家族からのフィードバックを集積している。

青木・松原とともに RASopathies の患者の臨床情報を集積した。症状・合併症について病型ごとに情報を収集し、類型化を試みた。次年度以降も継続し、手帳の改定に向けて検討を進めていく。

水野とともに Rubinstein-Taybi 症候群の小児及び成人患者の症状について情報収集を行なった。診断基準に含まれる症状を呈さない症例も複数存在することから、診断基準の見直しが必要であることが示唆された。次年度以降も症例を蓄積し、改定に向けて検討を進めた。

黒澤とともに基底細胞母斑症候群、トリチャーコリンズ症候群、ヤング・シンプソン症候群、メビウス症候群、クルーズン/アペール/ファイファー/アントレー・ピクスラー症候群の患者の検討を行った。成育医療施設としての特性を生かし、成人患者における特有の合併症についても洗い出しを行った。収集した情報を類型化し、次年度以降に手帳の改定に向けて検討を続ける。

古庄とともにコフィン・サイリス症候群、エーラス・ダンロス症候群患者の臨床症状や重症度分類について検討した。集めた情報を元に必要に応じた改定に向けて検討を重ねていく。

森山らとともに上顎・下顎の異常を主徴とする先天異常症候群、鎖骨・頭蓋骨異

形成症候群を中心に症状・合併症の集積を行った。疾患特異的成育手帳の改定に反映させるためにこれらの情報の類型化を進めた。ウィリアムズ症候群の患者の歯科的特徴についても検討を開始した。症例が蓄積したら手帳に反映させる。

小崎（成育医療研究センター）とともに日本小児遺伝学会（2018年1月開催）で疾患特異的成育手帳を学会員に配布した。日常診療に活用するよう促した。次年度以降フィードバックを集めて改定に向けて検討していく方針である。

大橋とともに1q部分欠失症候群の患者家族会と連携した集団外来を行った。これを通じて担当医・患者・家族からのニーズについてまとめることが出来た。結果をもとに検討を行っていく。

### ③ 早期診断体制

診断困難症例について、研究班内で情報共有を図ることを心がけた。軽症例や非典型症例については遺伝子診断を利用した。遺伝子診断の実施については適宜、臨床ゲノム情報統合データベース事業と連携し、早期診断を可能とする体制を形作った。症例が一定数蓄積したら変異陽性例の症状幅を明らかにし、そのエビデンスに基づいて診断基準を修正する。

黒澤とともに臨床的な鑑別困難であることの多いヤング・シンプソン症候群患者の遺伝子解析を行った。KAT6B変異を認めた3例（成人1例を含む）について表現型の収集と比較を行ない、変異と臨床症状の相関について比較した。合併症の幅が極めて広い可能性が示された。

水野とともに知的障害を主徴とする先天異常症候群の診療を行なった。臨床的に診断困難な症例については遺伝子解析を用いて診療にあたった。非典型的なRTSの患者を遺伝子検査により診断し、表現型を解析した。

斎藤とともに臨床的にアンジェルマン症候群を疑われた患者のうち非特異的な症状のみで診断困難であった患者の遺伝子解析を行った。遺伝子解析により診断がついた患者のなかにはアンジェルマン症候群と類似する、異なる疾患であると判明した患者も含まれた。非典型例の早期診断には遺伝子解析が有用である可能性が示された。

足立とともに特徴的な症状を欠く脆弱X症候群を疑われた患者、特に成人患者に対してでは、遺伝学的検査を実施し、臨床症状との相関関係について検討した。本症候群では診断困難例が多く存在すると考えられるため遺伝子解析による診断が重要な位置を占める可能性が示唆された。また、鑑別診断の対象疾患について整理を行なった。

青木・松原・松永とともにRASopathiesの患者について、患者の詳細な臨床症状を検討し、特に皮膚疾患について皮膚科医と連携のもと実態調査を開始した。次年度以降も継続して調査を行い、類型化していく。

森山らとともに先天異常症候群の患者の歯科口腔外科関連の症状・合併症について抽出した。現在データを集積中である。成人例に対しても同様に情報収集を行い、早期診断体制の構築に努めている。

副島とともに診断困難な過成長症候群の患者に対してゲノム・エピゲノム解析を行った。診断のついた患者のうち13例はベックウィズ症候群であった。ベックウィズ症候群患者はこれまでに229例蓄積することができ、遺伝子変異型の頻度別傾向を示すことができた。この結果をもとに表現型と遺伝子変異型との関連性について検討を進めていく。

### ④ 非典型症例

診断基準に非典型的な症例について遺伝子診断を行った。次年度以降もこれを継続し、変異陽性の非典型例を集積する。集まった患者の情報から疾患概念の拡張、臨床診断基準の拡張と修正を行い、その感度・特異度の向上を図る（2・3年度）。非典型例で遺伝子変異を認めない場合には、AMED「未診断疾患イニシアチブ」と連携し、網羅的な遺伝子診断による疾患原因の究明を進める。

渡邊とともに非典型的なエーラス・ダンロス症候群等の患者に対して遺伝子解析を行った。表現型と遺伝子の変異型についての情報を集積した。いずれの疾患もQOL向上要素として、診断までの過程、特に診断基準や遺伝学的検査の位置づけが大きいと考えられた。この2つの疾患では、疾患名だけでなく、病型ごとの登録等による症例集積による自然歴の明確化が今後のQOL向上に繋がると考えられた。

古庄とともに非典型的な症状を示し診断困難であったコッフィン・シリス症候群の患者に対して補助診断として遺伝子解析を行った。遺伝子検査の結果診断のついた患者に対して臨床症状や重症度分類について検討した。患者の情報収集を継続していく。

斎藤とともに、臨床的にアンジェルマン症候群を疑われた患者のうち非典型的な症状を呈する患者の遺伝子解析を行った。Pitt-Hopkins 症候群、Rett 症候群、Christianson 症候群と確定診断された症例をそれぞれ1例ずつ含んでおり、互いにオーバーラップする可能性が示された。

青木・松原・松永とともに非典型的な症状を呈し、診断のついていないあるいは診断困難な RASopathies の小児患者並びに成人患者の情報収集を行なった。日本小児遺伝学会の学会委員にもアンケート調査を行なった。また、補助診断として遺伝子検査を実施し、変異遺伝子型と表現型との相関関係について検討を行なった。

森崎とともに循環器症状を主徴とする先天異常症候群患者のうち、それ以外の症状が非典型的で臨床診断が困難な症例に対して遺伝子検査を補助診断として実施した。患者情報を収集し、遺伝子検査の結果と合わせて相関関係を検討した。マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群及びその類縁疾患について、症状は幅広く、臨床診断困難な症例に対しては、その後の治療方針決定にも影響することから遺伝子検査が重要であると示された。

緒方とともに非典型的な症状を呈する SRS 患者に対して遺伝学的解析を実施した。

足立とともに脆弱 X 症候群の患者の臨床情報の集積を行なった。本症候群の場合には非典型例が多いため、遺伝子検査を補助診断として利用した。鑑別疾患として考慮すべき疾患についても整理を行なった。

副島とともに非典型的な症状を呈する過成長症候群の患者に対してゲノム・エピゲノム解析を行った。診断がついた症例については表現型を集積し、類型化を進めている。稀な発症機序を同定することが可能であった。非典型的な症例に対する遺伝学的解析の重要性が示された。

吉浦・岡本とともに非典型的な症状を呈し、臨床的に診断困難な歌舞伎症候群の患者に対して遺伝子検査を実施した。遺伝学的に歌舞伎症候群と診断された患者について表現型を収集し、遺伝子変異との相関関係について検討を行なった。症状は幅広く、非典型例に対する遺伝子検査の重要性が示された。

#### ⑤ 定量的症例間比較の検討

今年度は対象となる 51 疾患の患者の診療において患者の症状を HPO で表現し、これを疾患ごとに集積した。さらに既存の診断基準を HPO を用いてリスト化したのち、NTO 法等を用いて他の稀少疾患との鑑別について評価した。先天異常症候群領域の疾患群について、各疾患の症状を HPO の形式を用いて表現型の蓄積を行なった。次年度集積する情報と合わせて、定量的症例間比較の基礎データとする。

全ての分担研究者とともに、先天異常症候群領域の疾患について、表現型を HPO を用いて収集した。非典型的な症例については遺伝子検査を行い、遺伝学的に診断がついた患者について同様に HPO による臨床情報を収集した。現在も情報収集を継続するとともにデータベース構築に向けて現在集めた情報を類型化している。

### D. 考察

51 の先天異常症候群について多角的な検討を進めた。昨年度までに作成した疾患特異的成育手帳を配布し、日常診療での活用を促した。実際の診療の場で担当医・患者・家族からのフィードバックを収集した。次年度以降も継続して情報を集積し、改訂版の作成について検討を開始する。また、本研究班で作成した診断基準・重症度分類についても見直しを開始した。非典型例や診断困難な症例については遺伝子検査を補助診断として実施した。診断のついた症例について症状を HPO により集積した。疾患ごとに HPO を用いた表現型を蓄積し、次年度以降の情報と合わせて定量的症例間比較の基礎データとする。

### E. 結論

対象となる 51 疾患について診断基準・重症度分類の見直しを開始した。小児患者のみでなく成人患者についても情報収集を行い、年齢特異的な合併症を収集することができた。次年度以降、この情報を元に見直し案について検討していく。また、診断困

難例・非典型例については遺伝子解析を補助診断として利用した。症状の幅が広い可能性が示された。また、HPOを用いた症状の集積を疾患ごとに継続して行なった。定量的症例間比較を実施すべくこの情報を基礎データとしてデータベース構築に向けた情報の類型化を行なった。

## F. 健康危惧情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Y. Sakaguchi, T. Takenouchi, T. Uehara, K. Kishi, T. Takahashi, and K.Kosaki, Co-occurrence of Sturge-Weber syndrome and Klippel-Trenaunay-Weber syndrome phenotype: Consideration of the historical aspect., *Am J Med Genet A*, vol. 173,,
2. T. Uehara, N. Hosogaya, N. Matsuo, and K.Kosaki, Systemic lupus erythematosus in a patient with Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 1: More than a chance association., *Am J Med Genet A*, , 2018
3. T. Hamanaka, M. Kimura, T. Sakurai, N. Ishida, J. Yasuda, M. Nagasaki, N. Nariai, A. Endo, K. Homma, F. Katsuoka, Y.Matsubara, M. Yamamoto, and N. Fuse,,A Histologic Categorization of Aqueous Outflow Routes in Familial Open-Angle Glaucoma and Associations With Mutations in the MYOC Gene in Japanese Patients,*Invest Ophthalmol Vis Sci*,vol. 58, no. 5,2818-2831,2017
4. A. Hattori, Y. Katoh-Fukui, A. Nakamura, K. Matsubara, T. Kamimaki, H. Tanaka, S. Dateki, M. Adachi, K. Muroya, S. Yoshida, S. Ida, M. Mitani, K. Nagasaki, T.Ogata, E. Suzuki, K. Hata, K. Nakabayashi, Y.Matsubara, S. Narumi, T. Tanaka, and M. Fukami, ,Next generation sequencing-based mutation screening of 86 patients with idiopathic short stature., *Endocr J*, vol. 64 no. 10, 947-954,2017
5. A. Honda, N. Umegaki-Arao, T. Sasaki, K. Nakabayashi, K. Hata, Y.Matsubara, A. Tanikawa, M. Amagai, and A. Kubo, ,Somatic HRAS p.G12S mosaic mutation causes unilaterally distributed epidermal nevi. woolly hair and palmoplantar keratosis., *J Dermatol*, vol. 44 no. 6, e109-e110,2017
6. S. I. Inoue, S. Takahara, T. Yoshikawa, T. Niihori, K. Yanai, Y.Matsubara, and Y.Aoki, ,Activated Braf induces esophageal dilation and gastric epithelial hyperplasia in mice., *Hum Mol Genet*, vol. 26 no. 23, 4715-4727,2017
7. Y. Katoh-Fukui, S. Yatsuga, H. Shima, A. Hattori, A. Nakamura, K. Okamura, K. Yanagi, M. Iso, T. Kaname, Y.Matsubara, and M. Fukami, ,An unclassified variant of CHD7 activates a cryptic splice site in a patient with CHARGE syndrome., *Hum Genome Var*, vol. 5,18006,
8. N. A. Kawashima S, Inoue T, Matsubara K, Horikawa R, Wakui K, Takano K, Fukushima Y, Tatematsu T, Mizuno.S, Tsubaki J, Kure S, Matsubara.Y, Ogata.T, Fukami M, Kagami M., ,Maternal uniparental disomy for chromosome 20: physical and endocrinological characteristics of five patients., *J Clin Endocrinol Metab.*, In press., ,
9. T. Mizuguchi, M. Nakashima, M.Kato, N.Okamoto, H. Kurahashi, N. Ekhilevitch, M. Shiina, G. Nishimura, T. Shibata, M. Matsuo, T. Ikeda, K. Ogata, N. Tsuchida, S. Mitsuhashi, S. Miyatake, A. Takata, N. Miyake, K. Hata, T. Kaname, Y.Matsubara, H. Saitsu, and N. Matsumoto, ,Loss-of-function and gain-of-function mutations in PPP3CA cause two distinct disorders., *Hum Mol Genet*, vol. 27 no. 8, 1421-1433,2018
10. S. Nakamura, M. Miyado, K. Saito, M. Katsumi, A. Nakamura, Y. Kobori, Y. Tanaka, H. Ishikawa, A. Yoshida, H. Okada, K. Hata, K. Nakabayashi, K. Okamura, H. Ogata, Y.Matsubara, T.Ogata, H. Nakai, and M. Fukami, ,Next-generation sequencing for patients with non-obstructive azoospermia: implications for significant roles of monogenic/oligogenic mutations., *Andrology*, vol. 5 no. 4, 824-831,2017
11. D. Oba, S. I. Inoue, S. Miyagawa-Tomita, Y. Nakashima, T. Niihori, S. Yamaguchi, Y.Matsubara, and Y.Aoki, ,Mice with an Oncogenic HRAS Mutation are Resistant to High-Fat Diet-Induced Obesity and Exhibit Impaired Hepatic Energy Homeostasis., *EBioMedicine*, vol. 27, 138-150,2018
12. T. Osumi, S. I. Tsujimoto, K. Nakabayashi, M. Taniguchi, R. Shirai, M. Yoshida, T. Uchiyama, J. Nagasawa, S. Goyama, T. Yoshioka, D. Tomizawa, M. Kurokawa, Y.Matsubara, N. Kiyokawa, K. Matsumoto, K. Hata, and M.Kato, ,Somatic MECOM mosaicism in a patient with congenital

- bone marrow failure without a radial abnormality., *Pediatr Blood Cancer*, vol. 65 no. 6, e26959,2018
13. K. Ozono, T.Ogata, R. Horikawa, Y.Matsubara, Y. Ogawa, K. Nishijima, and S. Yokoya, „Efficacy and safety of two doses of Norditropin((R)) (somatropin) in short stature due to Noonan syndrome: a 2-year randomized. double-blind. multicenter trial in Japanese patients., *Endocr J*, vol. 65 no. 2, 159-174,2018
  14. H. Shima, A. Ishii, Y. Wada, J. Kizawa, T. Yokoi, N. Azuma, Y.Matsubara, E. Suzuki, A. Nakamura, S. Narumi, and M. Fukami, „SOX2 nonsense mutation in a patient clinically diagnosed with non-syndromic hypogonadotropic hypogonadism., *Endocr J*, vol. 64 no. 8, 813-817,2017
  15. R. Aoki, K. Srivatanakul, T. Osada, K. Hotta, T. Sorimachi, M. Matsumae, and H.Morisaki, „Endovascular treatment of a dural arteriovenous fistula in a patient with Loeys-Dietz syndrome: A case report., *Interv Neuroradiol*, vol. 23 no. 2, 206-210,2017
  16. T. Fujiyoshi, K. Minatoya, Y. Ikeda, H. Ishibashi-Ueda, T. Morisaki,H.Morisaki, and H. Ogino, „Impact of connective tissue disease on the surgical outcomes of aortic dissection in patients with cystic medial necrosis., *J Cardiothorac Surg*, vol. 12 no. 1,97,2017
  17. M. Hibino, Y. Sakai, W. Kato, K. Tanaka, K. Tajima, T. Yokoyama, M. Iwasa, H.Morisaki, T. Tsuzuki, and A. Usui, „Ascending Aortic Aneurysm in a Child With Fibulin-4 Deficiency., *Ann Thorac Surg*, vol. 105 no. 2, e59-e61,2018
  18. A. Hirashiki, S. Adachi, Y. Nakano, Y. Kamimura, T. Ogo, N. Nakanishi, T. Morisaki,H.Morisaki, A. Shimizu, K. Toba, T. Murohara, and T. Kondo, „Left main coronary artery compression by a dilated main pulmonary artery and left coronary sinus of Valsalva aneurysm in a patient with heritable pulmonary arterial hypertension and FLNA mutation., *Pulm Circ*, vol. 7 no. 3, 734-740,2017
  19. A. W. Hudoyo, T. Hirase, A. Tandelillin, M. Honda, M. Shirai, J. Cheng, H.Morisaki, and T. Morisaki, „Role of AMPD2 in impaired glucose tolerance induced by high fructose diet., *Mol Genet Metab Rep*, vol. 13, 23-29,2017
  20. E. S. Regalado, L. Mellor-Crummey, J. De Backer, A. C. Braverman, L. Ades, S. Benedict, T. J. Bradley, M. E. Brickner, K. C. Chatfield, A. Child, C. Feist, K. W. Holmes, G. Iannucci, B. Lorenz, P. Mark, T. Morisaki,H.Morisaki, S. A. Morris, A. L. Mitchell, J. R. Ostergaard, J. Richer, D. Sallee, S. Shalhub, M. Tekin, A. Estrera, P. Musolino, A. Yetman, R. Pyeritz, and D. M. Milewicz, „Clinical history and management recommendations of the smooth muscle dysfunction syndrome due to ACTA2 arginine 179 alterations., *Genet Med*, Jan 4, ,2018
  21. D. Schepers, G. Tortora, H.Morisaki, G. MacCarrick, M. Lindsay, D. Liang, S. G. Mehta, J. Hague, J. Verhagen, I. van de Laar, M. Wessels, Y. Detisch, M. van Haelst, A. Baas, K. Lichtenbelt, K. Braun, D. van der Linde, J. Roos-Hesselink, G. McGillivray, J. Meester, I. Maystadt, P. Coucke, E. El-Khoury, S. Parkash, B. Diness, L. Risom, I. Scurr, Y. Hilhorst-Hofstee, T. Morisaki, J. Richer, J. Desir, M. Kempers, A. L. Rideout, G. Horne, C. Bennett, E. Rahikkala, G. Vandeweyer, M. Alaerts, A. Verstraeten, H. Dietz, L. Van Laer, and B. Loeys, „A mutation update on the LDS-associated genes TGFB2/3 and SMAD2/3., *Hum Mutat*, vol. 39 no. 5, 621-634,2018
  22. Y. Seike, K. Minatoya, H. Sasaki, H. Tanaka, T. Itonaga, Y. Inoue, H.Morisaki, T. Morisaki,H. Ishibashi-Ueda, and J. Kobayashi, „Clinical outcomes of aortic repair in young adult patients with ACTA2 mutations., *Gen Thorac Cardiovasc Surg*, vol. 65 no. 12, 686-691,2017
  23. S. Tatebe, K. Sugimura, T. Aoki, S. Yamamoto, N. Yaoita, H. Suzuki, H. Sato, K. Kozu, R. Konno, K. Satoh, K. Fukuda, O. Adachi, R. Saito, N. Nakanishi, H.Morisaki, K. Oyama, Y. Saiki, Y. Okada, and H. Shimokawa, „The Efficacy of a Genetic Analysis of the BMPR2 Gene in a Patient with Severe Pulmonary Arterial Hypertension and an Atrial Septal Defect Treated with Bilateral Lung Transplantation., *Intern Med*, vol. 56 no. 23, 3193-3197,2017
  24. 森崎 裕子, 【循環器疾患を有する患者の妊娠・出産】 治す 遺伝カウンセリングが必要な循環器疾患と実際 本人・家族にはどのようなことを話しておくか., *Heart View*, vol. 21 no. 4, 433-437,2017

25. 森崎 裕子,森崎 隆幸,【次世代遺伝子解析技術が血栓止血にもたらした新知見】遺伝性大動脈疾患 NGS時代の遺伝子診断., 日本血栓止血学会誌, vol. 28 no. 1, 41-49,2017
26. 池本 裕美子,森崎 裕子,中枢性尿崩症を合併した Loyes-Dietz 症候群の 1 症例., 小児科臨床, vol. 70 no. 10, 1531-1535,2017
27. S. Katagiri, S.Nishina, T. Yokoi, M. Mikami, Y. Nakayama, M. Tanaka, and N. Azuma, ,Retinal Structure and Function in Eyes with Optic Nerve Hypoplasia., Sci Rep, vol. 7,42480,2017
28. S. Katagiri, S. Tanaka, T. Yokoi, T. Hayashi, E. Matsuzaka, K. Ueda, T. Yoshida-Uemura, A. Arakawa, S.Nishina, K. Kadonosono, and N. Azuma, ,Clinical features of a toddler with bilateral bullous retinoschisis with a novel RS1 mutation., Am J Ophthalmol Case Rep, vol. 5, 76-80,2017
29. T. Yokoi, S. Katagiri, M. Hiraoka, Y. Nakayama, K. Hosono, Y. Hotta, S.Nishina, and N. Azuma, ATYPICAL FORM OF RETINOPATHY OF PREMATURITY WITH SEVERE FIBROVASCULAR PROLIFERATION IN THE OPTIC DISK REGION., Retina, Aug 9, 2017
30. S.Nishina, S. Katagiri, A. Nakazawa, C. Kiyotani, T. Yokoi, and N. Azuma, ,Atypical intravitreal growth of retinoblastoma with a multi-branching configuration., Am J Ophthalmol Case Rep, vol. 7, 4-8,2017
31. H. Ozawa, M. Yamane, E. Inoue, T. Yoshida-Uemura, S. Katagiri, T. Yokoi, S.Nishina, and N. Azuma, ,Long-term surgical outcome of conventional trabeculectomy for childhood glaucoma., Jpn J Ophthalmol, vol. 61 no. 3, 237-244,2017
32. Y. Seko, N. Azuma, T. Yokoi, D. Kami, R. Ishii, S.Nishina, M. Toyoda, H. Shimokawa, and A. Umezawa, ,Anteroposterior Patterning of Gene Expression in the Human Infant Sclera: Chondrogenic Potential and Wnt Signaling., Curr Eye Res, vol. 42 no. 1, 145-154,2017
33. M. Takahashi, T. Yokoi, S. Katagiri, T. Yoshida-Uemura, S.Nishina, and N. Azuma, ,Surgical treatments for fibrous tissue extending to the posterior retina in eyes with familial exudative vitreoretinopathy., Jpn J Ophthalmol, vol. 62 no. 1, 63-67,2018
34. T. Yokoi, T. Tanaka, E. Matsuzaka, F. Tamalu, S. I. Watanabe, S.Nishina, and N. Azuma, ,Effects of neuroactive agents on axonal growth and pathfinding of retinal ganglion cells generated from human stem cells., Sci Rep, vol. 7 no. 1,16757,2017
35. T. Yoshida-Uemura, S. Katagiri, T. Yokoi, S.Nishina, and N. Azuma, ,Different foveal schisis patterns in each retinal layer in eyes with hereditary juvenile retinoschisis evaluated by en-face optical coherence tomography., Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol, vol. 255 no. 4, 719-723,2017
36. 吉田 朋世,仁科 幸子,小児眼科疾患 若年網膜分離症., 眼科, vol. 59 no. 7, 731-736,2017
37. 吉田 朋世,仁科 幸子,松岡 真未他,Information and communication technology 機器の使用が契機と思われた小児斜視症例., 眼科臨床紀要, vol. 11 no. 1, 61-66,2018
38. 吉田 朋世,仁科 幸子,萬東 恭子 他,乳児内斜視早期手術後の両眼視機能., 眼科臨床紀要, vol. 10 no. 1, 58-63,2017
39. 細野 克博,仁科 幸子,倉田 健太郎 他,Leber 先天盲の日本人患者に対する次世代シーケンサーを用いた遺伝子診断., 日本眼科学会雑誌, vol. 121 no. 臨増,230,2017
40. 若山 曉美,仁科 幸子,三木 淳司 他,調節麻痺薬の使用に関する施設基準および副作用に関する調査 多施設共同研究., 日本眼科学会雑誌, vol. 121 no. 7, 529-534,2017
41. 太刀川 貴子,仁科 幸子 他,超低出生体重児における未熟児網膜症 東京都多施設研究., 日本眼科学会雑誌, vol. 122 no. 2, 103-113,2018
42. 津村 悠介,益田 博司,仁科 幸子 他,視神経乳頭腫脹が遷延した川崎病 症例報告と文献レビュー., 日本臨床免疫学会会誌, vol. 40 no. 5, 377-381,2017
43. 萬東 恭子,仁科 幸子 他,斜視を伴う小児に対する Spot Vision Screener の使用経験., 日本視能訓練士協会誌, vol. 46, 167-174,2017
44. N. Hamada, Y. Negishi, M. Mizuno, F. Miya, A. Hattori, N.Okamoto, M.Kato, T. Tsunoda, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K.Kosaki, H. Tabata, S.Saitoh, and K. I. Nagata, ,Role of a heterotrimeric G-protein. Gi2. in the corticogenesis: possible in-

- volvement in periventricular nodular heterotopia and intellectual disability., *J Neurochem*, vol. 140 no. 1, 82-95,2017
45. M. Hosoya, M. Fujioka, T. Sone, S. Okamoto, W. Akamatsu, H. Ukai, H. R. Ueda, K. Ogawa, T.Matsunaga, and H. Okano, „Cochlear Cell Modeling Using Disease-Specific iPSCs Unveils a Degenerative Phenotype and Suggests Treatments for Congenital Progressive Hearing Loss., *Cell Rep*, vol. 18 no. 1, 68-81,2017
  46. A. Kanno, H. Mutai, K. Namba, N. Morita, A. Nakano, N. Ogahara, T. Sugiuchi, K. Ogawa, and T.Matsunaga, „Frequency and specific characteristics of the incomplete partition type III anomaly in children., *Laryngoscope*, vol. 127 no. 7, 1663-1669,2017
  47. K. Matsushima, A. Nakano, Y. Arimoto, H. Mutai, K. Yamazawa, K. Murayama, and T.Matsunaga, „High-level heteroplasmy for the m.7445A>G mitochondrial DNA mutation can cause progressive sensorineural hearing loss in infancy., *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, vol. 108, 125-131,2018
  48. N. Morimoto, H. Mutai, K. Namba, H. Kaneko, R.K.Kosaki, and T.Matsunaga, „Homozygous EDNRB mutation in a patient with Waardenburg syndrome type 1., *Auris Nasus Larynx*, vol. 45 no. 2, 222-226,2018
  49. H. Mutai, T. Watabe, K.Kosaki, K. Ogawa, and T.Matsunaga, „Mitochondrial mutations in maternally inherited hearing loss., *BMC Med Genet*, vol. 18 no. 1,32,2017
  50. D. Shigemizu, F. Miya, S. Akiyama, S. Okuda, K. A. Boroevich, A. Fujimoto, H. Nakagawa, K. Ozaki, S. Niida, Y. Kanemura, N.Okamoto, S.Saitoh, M.Kato, M. Yamasaki, T.Matsunaga, H. Mutai, K.Kosaki, and T. Tsunoda, „IMSindel: An accurate intermediate-size indel detection tool incorporating de novo assembly and gapped global-local alignment with split read analysis., *Sci Rep*, vol. 8 no. 1,5608,2018
  51. A. Unzaki, N. Morisada, K. Nozu, M. J. Ye, S. Ito, T.Matsunaga, K. Ishikura, S. Ina, K. Nagatani, T. Okamoto, Y. Inaba, N. Ito, T. Igarashi, S. Kanda, K. Ito, K. Omune, T. Iwaki, K. Ueno, M. Yahata, Y. Ohtsuka, E. Nishi, N. Takahashi, T. Ishikawa, S. Goto, N.Okamoto, and K. Iijima, „Clinically diverse phenotypes and genotypes of patients with branchio-oto-renal syndrome., *J Hum Genet*, vol. 63 no. 5, 647-656,2018
  52. K. Yamazawa, Y. Yamada, T. Kuroda, H. Mutai, T.Matsunaga, O. Komiyama, and T. Takahashi, „Spontaneous intramural duodenal hematoma as the manifestation of Noonan syndrome., *Am J Med Genet A*, vol. 176 no. 2, 496-498,2018
  53. 松永 達雄, 【今、話題になっていること-耳鼻咽喉科編】 遺伝性難聴と内耳再生医療., *日本医事新報*, no. 4846, 29-31,2017
  54. Y. Ichimiya, Y. Wada, S. Kunishima, K. Tsukamoto, R.Kosaki, H. Sago, A. Ishiguro, and Y. Ito, „11q23 deletion syndrome (Jacobsen syndrome) with severe bleeding: a case report., *J Med Case Rep*, vol. 12 no. 1,3,2018
  55. R.Kosaki, R. Horikawa, E. Fujii, and K.Kosaki, „Biallelic mutations in LARS2 can cause Perrault syndrome type 2 with neurologic symptoms., *Am J Med Genet A*, vol. 176 no. 2, 404-408,2018
  56. K. Takahashi, A. Sasaki, S. Wada, Y. Wada, K. Tsukamoto, R.Kosaki, Y. Ito, and H. Sago, „The outcomes of 31 cases of trisomy 13 diagnosed in utero with various management options., *Am J Med Genet A*, vol. 173 no. 4, 966-971,2017
  57. 小崎 里華, ダウン症候群., 1336 専門家による私の治療 2017-18 年度版, 1548-9, 2017
  58. K. Ueda, M. Yaoita, T. Niihori, Y.Aoki, and N.Okamoto, „Craniosynostosis in patients with RASopathies: Accumulating clinical evidence for expanding the phenotype., *Am J Med Genet A*, vol. 173 no. 9, 2346-2352,2017
  59. M. Ikeda, J. J. Miyamoto, J. I. Takada, and K.Moriyama, „Association between 3-dimensional mandibular morphology and condylar movement in subjects with mandibular asymmetry., *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, Vol.151,,
  60. H. Sawada, T. Ogawa, K. Kataoka, Y. Baba, and K.Moriyama, „Measurement of Distraction Force in Cleft Lip and Palate Patients During Le Fort I Maxillary Advancement With Rigid External Distraction., *J Craniofac Surg*, Vol.28,,
  61. 辻美千子. 浅見拓也, 庄司あゆみ, 疋田理奈, 馬場祥行, 森山啓司, Williams 症候群患者における顎顔面形態と口腔内の特徴, *Orthod Waves-Jpn Ed*, Vol.77,,
  62. Y. Kimura, M. Akahira-Azuma, N. Harada,

- Y. Enomoto, Y. Tsurusaki, and K.Kurosawa, Novel SYNGAP1 variant in a patient with intellectual disability and distinctive dysmorphisms, *Congenit Anom (Kyoto)*, 43130, 2018
63. Y. Kuroda, Y. Mizuno, M. Mimaki, A. Oka, Y. Sato, S. Ogawa, and K.Kurosawa, Two patients with 19p13.2 deletion (Malan syndrome) involving NFIX and CACNA1A with overgrowth, developmental delay, and epilepsy, *Clin Dysmorphol*, vol. 26, no. 4, 224-227, 2017
64. T. Shiohama, K. Fujii, K. Shimizu, H.Ohashi, T. Takatani, N.Okamoto, G. Nishimura, M.Kato, and N. Shimojo, Progressive subglottic stenosis in a child with Pallister-Killian syndrome., *Congenit Anom (Kyoto)*,,,
65. T. Nakane, E. Sawanobori, H.Ohashi, and K. Sugita, Hyperechoic renal medullary pyramids in a boy with Simpson-Golabi-Behmel syndrome., *Clin Dysmorphol*, vol. 27 no. 1, 25-26, 2018
66. T. Miyamoto, S. N. Akutsu, A. Fukumitsu, H. Morino, Y. Masatsuna, K. Hosoba, H. Kawakami, T. Yamamoto, K. Shimizu, H.Ohashi, and S.Matsuura, PLK1-mediated phosphorylation of WDR62/MCPH2 ensures proper mitotic spindle orientation., *Hum Mol Genet*, vol. 26 no. 22, 4429-4440, 2017
67. T. Shiohama, H.Ohashi, K. Shimizu, K. Fujii, D. Oba, T. Takatani, M.Kato, and N. Shimojo, l-Thyroxine-responsive drop attacks in childhood benign hereditary chorea: A case report, *Brain Dev*, vol. 40, no. 4, 353-356, 2018
68. 山口 智美, 古庄 知己, 【Marfan 症候群の診断と治療】 Marfan 症候群と類縁疾患の Precision Medicine., *医学のあゆみ*, vol. 264 no. 3, 227-233, 2018
69. 山口 智美, 古庄 知己, NGS を活用した臨床シーケンスの現状と課題 遺伝性結合組織疾患の臨床シーケンス., *臨床病理*, vol. 65 no. 6, 683-690, 2017
70. 古庄 知己, 【出生前診断と遺伝カウンセリング】 遺伝診療における産婦人科と小児科の考え方の違い., *産婦人科の実際*, vol. 66 no. 4, 491-496, 2017
71. 古庄 知己, 【遺伝性がんはここまで解明された】 耳鼻咽喉科領域の遺伝性がん., *成人病と生活習慣病*, vol. 47 no. 7, 903-907, 2017
72. T. Yoshizawa, S. Mizumoto, Y. Takahashi, S. Shimada, K. Sugahara, J. Nakayama, S. Takeda, Y. Nomura, Y. Nitahara-Kasahara, T. Okada, K. Matsumoto, S. Yamada, and T.Kosho, Vascular abnormalities in the placenta of Chst14-/- fetuses: implications in the pathophysiology of perinatal lethality of the murine model and vascular lesions in human CHST14/D4ST1 deficiency., *Glycobiology*, vol. 28 no. 2, 80-89, 2018
73. T. Yoshinaga, K. Nakamura, M. Ishikawa, T. Yamaguchi, K. Takano, K. Wakui, T.Kosho, K. Yoshida, Y. Fukushima, and Y. Sekijima, A novel frameshift mutation of SYNE1 in a Japanese family with autosomal recessive cerebellar ataxia type 8., *Hum Genome Var*, vol. 4, 17052, 2017
74. M. Uehara, Y. Nakamura, J. Takahashi, M. Kamimura, S. Ikegami, T. Suzuki, S. Uchiyama, T. Yamaguchi, T.Kosho, and H. Kato, Efficacy of Denosumab for Osteoporosis in Three Female Patients with Osteogenesis Imperfecta., *Tohoku J Exp Med*, vol. 242 no. 2, 115-120, 2017
75. K. Takano, K. Goto, M. Motobayashi, K. Wakui, R. Kawamura, T. Yamaguchi, Y. Fukushima, and T.Kosho, Early manifestations of epileptic encephalopathy. brain atrophy. and elevation of serum neuron specific enolase in a boy with beta-propeller protein-associated neurodegeneration., *Eur J Med Genet*, vol. 60 no. 10, 521-526, 2017
76. H. Oba, J. Takahashi, K. Takano, Y. Inaba, M. Motobayashi, G. Nishimura, S. Kuraiishi, M. Shimizu, S. Ikegami, T. Futatsugi, M. Uehara, T.Kosho, H. Kato, and K. Uno, Rigid Occipitocervical Instrumented Fusion for Atlantoaxial Instability in an 18-Month-Old Toddler With Brachytelephalangi Chondrodysplasia Punctata: A Case Report., *Spine (Phila Pa 1976)*, vol. 42 no. 23, E1380-e1385, 2017
77. T. Natsume, K. Takano, M. Motobayashi, and T.Kosho, Hepatomegaly in a boy with ARID1B-related Coffin-Siris syndrome., *Pediatr Int*, vol. 60 no. 4, 378-380, 2018
78. M. Morikawa, K. Takano, M. Motobayashi, N. Shiba, T.Kosho, Y. Nakazawa, and Y. Inaba, Clinical features of a female with WDR45 mutation complicated by infantile spasms: a case report and literature review., *Brain Dev*, vol. 39 no. 9, 804-807, 2017
79. S. Mizumoto, T.Kosho, A. Hatamochi, T. Honda, T. Yamaguchi, N.Okamoto, N.

- Miyake, S. Yamada, and K. Sugahara, „Defect in dermatan sulfate in urine of patients with Ehlers-Danlos syndrome caused by a CHST14/D4ST1 deficiency., Clin Biochem, vol. 50 no. 12, 670-677,2017
80. H. Fukushima, K. Shimizu, A. Watahiki, S. Hoshikawa, T.Kosho, D. Oba, S. Sakano, M. Arakaki, A. Yamada, K. Nagashima, K. Okabe, S. Fukumoto, E. Jimi, A. Bigas, K. I. Nakayama, K. Nakayama, Y.Aoki, W. Wei, and H. Inuzuka, „NOTCH2 Hajdu-Cheney Mutations Escape SCF(FBW7)-Dependent Proteolysis to Promote Osteoporosis., Mol Cell, vol. 68 no. 4, 645-658,2017
81. Y. Fukuda, Y. Higuchi, K. Shinozaki, Y. Tanigawa, T. Abe, N. Hanaoka, S. Matsubayashi, T. Yamaguchi, T.Kosho, and K. Nakamichi, „Mobile Cecum in a Young Woman with Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility type: A Case Report and Review of the Literature., Intern Med, vol. 56 no. 20, 2791-2796,2017
82. K. Yamoto, H. Saitsu, N. Nakagawa, H. Nakajima, T. Hasegawa, Y. Fujisawa, M. Kagami, M. Fukami, and T.Ogata, „De novo IGF2 mutation on the paternal allele in a patient with Silver-Russell syndrome and ectrodactyly., Hum Mutat, vol. 38 no. 8, 953-958,2017
83. K. Yamoto, S. Okamoto, Y. Fujisawa, M. Fukami, H. Saitsu, and T.Ogata, „FGFR1 disruption identified by whole genome sequencing in a male with a complex chromosomal rearrangement and hypogonadotropic hypogonadism., Am J Med Genet A, vol. 176 no. 1, 139-143,2018
84. E. L. Wakeling, F. Brioude, O. Lokulo-Sodipe, S. M. O'Connell, J. Salem, J. Bliiek, A. P. Canton, K. H. Chrzanowska, J. H. Davies, R. P. Dias, B. Dubern, M. Elbracht, E. Giabicani, A. Grimberg, K. Gronskov, A. C. Hokken-Koelega, A. A. Jorge, M. Kagami, A. Linglart, M. Maghnie, K. Mohnike, D. Monk, G. E. Moore, P. G. Murray, T.Ogata, I. O. Petit, S. Russo, E. Said, M. Toumba, Z. Tumer, G. Binder, T. Eggermann, M. D. Harbison, I. K. Temple, D. J. Mackay, and I. Netchine, „Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement., Nat Rev Endocrinol, vol. 13 no. 2, 105-124,2017
85. K. Ushijima, M. Fukami, T. Ayabe, S. Narumi, M. Okuno, A. Nakamura, T. Takahashi, K. Ihara, K. Ohkubo, E. Tachikawa, S. Nakayama, J. Arai, N. Kikuchi, T. Kikuchi, T. Kawamura, T. Urakami, K. Hata, K. Nakabayashi, Y.Matsubara, S. Amemiya, T.Ogata, I. Yokota, and S. Sugihara, „Comprehensive screening for monogenic diabetes in 89 Japanese children with insulin-requiring antibody-negative type 1 diabetes., Pediatr Diabetes, vol. 19 no. 2, 243-250,2018
86. K. Takasawa, M. Igarashi, M. Ono, A. Takemoto, S. Takada, A. Yamataka, T.Ogata, T. Morio, M. Fukami, and K. Kashimada, „Phenotypic Variation in 46.XX Disorders of Sex Development due to the NR5A1 p.R92W Variant: A Sibling Case Report and Literature Review., Sex Dev, vol. 11 no. 5-6, 284-288,2017
87. E. Suzuki, R. Bo, K. Sue, H. Awano, T.Ogata, S. Narumi, M. Kagami, S. Sano, and M. Fukami, „A de novo 50-bp GNAS Intragenic Duplication in a Patient with Pseudohypoparathyroidism Type 1a., Cytogenet Genome Res, vol. 153 no. 3, 125-130,2017
88. M. Shozu, H. Ishikawa, R. Horikawa, H. Sakakibara, S. I. Izumi, T. Ohba, Y. Hirota, T.Ogata, Y. Osuga, and K. Kugu, „Nomenclature of primary amenorrhea: A proposal document of the Japan Society of Obstetrics and Gynecology committee for the redefinition of primary amenorrhea., J Obstet Gynaecol Res, vol. 43 no. 11, 1738-1742,2017
89. H. Shima, K. Koehler, Y. Nomura, K. Sugimoto, A. Satoh, T.Ogata, M. Fukami, R. Juhlen, M. Schuelke, K. Mohnike, A. Huebner, and S. Narumi, „Two patients with MIRAGE syndrome lacking haematological features: role of somatic second-site reversion SAMD9 mutations., J Med Genet, vol. 55 no. 2, 81-85,2018
90. S. Sano, A. Nakamura, K. Matsubara, K. Nagasaki, M. Fukami, M. Kagami, and T.Ogata, „(Epi)genotype-Phenotype Analysis in 69 Japanese Patients With Pseudohypoparathyroidism Type I., J Endocr Soc, vol. 2 no. 1, 9-23,2018
91. S. Sakata, S. Okada, K. Aoyama, K. Hara, C. Tani, R. Kagawa, A. Utsunomiya-Nakamura, S. Miyagawa, T.Ogata, H. Mizuno, and M. Kobayashi, „Individual Clinically Diagnosed with CHARGE Syndrome but with a Mutation in KMT2D. a Gene Associated with Kabuki Syndrome: A Case Report., Front Genet, vol. 8,210,2017

92. H. Ono, H. Saitsu, R. Horikawa, S. Nakashima, Y. Ohkubo, K. Yanagi, K. Nakabayashi, M. Fukami, Y. Fujisawa, and T.Ogata, Partial androgen insensitivity syndrome caused by a deep intronic mutation creating an alternative splice acceptor site of the AR gene., *Sci Rep*, vol. 8 no. 1,2287,2018
93. H. Ono, C. Numakura, K. Homma, T. Hasegawa, S. Tsutsumi, F. Kato, Y. Fujisawa, M. Fukami, and T.Ogata, Longitudinal serum and urine steroid metabolite profiling in a 46.XY infant with prenatally identified POR deficiency., *J Steroid Biochem Mol Biol*, vol. 178, 177-184,2018
94. Y. Onda, S. Sugihara, T.Ogata, S. Yokoya, T. Yokoyama, and N. Tajima, Incidence and prevalence of childhood-onset Type 1 diabetes in Japan: the T1D study., *Diabet Med*, vol. 34 no. 7, 909-915,2017
95. M. Okuno, T. Ayabe, I. Yokota, I. Musha, K. Shiga, T. Kikuchi, N. Kikuchi, A. Ohtake, A. Nakamura, K. Nakabayashi, K. Okamura, Y. Momozawa, M. Kubo, J. Suzuki, T. Urakami, T. Kawamura, S. Amemiya, T.Ogata, S. Sugihara, and M. Fukami, Protein-altering variants of PTPN2 in childhood-onset Type 1A diabetes., *Diabet Med*, vol. 35 no. 3, 376-380,2018
96. K. Ohtaka, Y. Fujisawa, F. Takada, Y. Hasegawa, T. Miyoshi, T. Hasegawa, H. Miyoshi, H. Kameda, M. Kurokawa-Seo, M. Fukami, and T.Ogata, FGFR1 Analyses in Four Patients with Hypogonadotropic Hypogonadism with Split-Hand/Foot Malformation: Implications for the Promoter Region., *Hum Mutat*, vol. 38 no. 5, 503-506,2017
97. S. Ohsako, T. Aiba, M. Miyado, M. Fukami, T.Ogata, Y. Hayashi, K. Mizuno, and Y. Kojima, Expression of Xenobiotic Biomarkers CYP1 Family in Preputial Tissue of Patients with Hypospadias and Phimosis and Its Association with DNA Methylation Level of SRD5A2 Minimal Promoter., *Arch Environ Contam Toxicol*, vol. 74 no. 2, 240-247,2018
98. S. Nakamura, Y. Kobori, Y. Ueda, Y. Tanaka, H. Ishikawa, A. Yoshida, M. Katsumi, K. Saito, A. Nakamura, T.Ogata, H. Okada, H. Nakai, M. Miyado, and M. Fukami, STX2 is a causative gene for nonobstructive azoospermia., *Hum Mutat*, Mar 23, 2018
99. A. Nakamura, K. Muroya, H. Ogata-Kawata, K. Nakabayashi, K. Matsubara, T.Ogata, K.Kurosawa, M. Fukami, and M. Kagami, A case of paternal uniparental isodisomy for chromosome 7 associated with overgrowth., *J Med Genet*, Feb 17, 2018
100. A. Montalbano, L. Juergensen, M. Fukami, C. T. Thiel, N. H. Hauer, R. Roeth, B. Weiss, Y. Naiki, T.Ogata, D. Hassel, and G. A. Rappold, Functional missense and splicing variants in the retinoic acid catabolizing enzyme CYP26C1 in idiopathic short stature., *Eur J Hum Genet*, Apr 30, 2018
101. Y. Miyoshi, T. Yorifuji, R. Horikawa, I. Takahashi, K. Nagasaki, H. Ishiguro, I. Fujiwara, J. Ito, M. Oba, H. Fujisaki, M.Kato, C. Shimizu, T. Kato, K. Matsumoto, H. Sago, T. Takimoto, H. Okada, N. Suzuki, S. Yokoya, T.Ogata, and K. Ozono, Child-birth and fertility preservation in childhood and adolescent cancer patients: a second national survey of Japanese pediatric endocrinologists., *Clin Pediatr Endocrinol*, vol. 26 no. 2, 81-88,2017
102. N. Miyake, N. I. Wolf, F. K. Cayami, J. Crawford, A. Bley, D. Bulas, A. Conant, S. J. Bent, K. W. Gripp, A. Hahn, S. Humphray, S. Kimura-Ohba, Z. Kingsbury, B. R. Lajoie, D. Lal, D. Micha, A. Pizzino, R. J. Sinke, D. Sival, I. Stolte-Dijkstra, A. Superti-Furga, N. Ulrick, R. J. Taft, T.Ogata, K. Ozono, N. Matsumoto, B. A. Neubauer, C. Simons, and A. Vanderver, X-linked hypomyelination with spondylometaphyseal dysplasia (H-SMD) associated with mutations in AIFM1., *Neurogenetics*, vol. 18 no. 4, 185-194,2017
103. M. Miyado, K. Yoshida, K. Miyado, M. Katsumi, K. Saito, S. Nakamura, T.Ogata, and M. Fukami, Knockout of Murine Mamld1 Impairs Testicular Growth and Daily Sperm Production but Permits Normal Postnatal Androgen Production and Fertility., *Int J Mol Sci*, vol. 18 no. 6, 2017
104. T. Kitaoka, T. Tajima, K. Nagasaki, T. Kikuchi, K. Yamamoto, T. Michigami, S. Okada, I. Fujiwara, M. Kokaji, H. Mochizuki, T.Ogata, K. Tatebayashi, A.Watanabe, S. Yatsuga, T. Kubota, and K. Ozono, Safety and efficacy of treatment with asfotase alfa in patients with hypophosphatasia: Results from a Japanese clinical trial., *Clin Endocrinol (Oxf)*, vol. 87 no.

- 1, 10-19,2017
105. M. Kagami, K. Nagasaki, R.Kosaki, R. Horikawa, Y. Naiki, S.Saitoh, T. Tajima, T. Yorifuji, C. Numakura, S.Mizuno, A. Nakamura, K. Matsubara, M. Fukami, and T.Ogata, Temple syndrome: comprehensive molecular and clinical findings in 32 Japanese patients., *Genet Med*, vol. 19 no. 12, 1356-1366,2017
  106. T. Isojima, S. Sakazume, T. Hasegawa, T.Ogata, T. Nakanishi, T. Nagai, and S. Yokoya, Validation of auxological reference values for Japanese children with Noonan syndrome and comparison with growth in children with Turner syndrome., *Clin Pediatr Endocrinol*, vol. 26 no. 3, 153-164,2017
  107. T. Inoue, A. Nakamura, T. Fuke, K. Yamazawa, S. Sano, K. Matsubara, S.Mizuno, Y. Matsukura, C. Harashima, T. Hasegawa, H. Nakajima, K. Tsumura, Z. Kizaki, A. Oka, T.Ogata, M. Fukami, and M. Kagami, Genetic heterogeneity of patients with suspected Silver-Russell syndrome: genome-wide copy number analysis in 82 patients without imprinting defects., *Clin Epigenetics*, vol. 9,52,2017
  108. Y. Hosokawa, R. Kawakita, S. Yokoya, T.Ogata, K. Ozono, O. Arisaka, Y. Hasegawa, S. Kusuda, M. Masue, H. Nishibori, T. Sairenchi, and T. Yorifuji, Efficacy and safety of octreotide for the treatment of congenital hyperinsulinism: a prospective. open-label clinical trial and an observational study in Japan using a nationwide registry., *Endocr J*, vol. 64 no. 9, 867-880,2017
  109. T. Hiraide, M. Nakashima, K. Yamoto, T. Fukuda, M.Kato, H. Ikeda, Y. Sugie, K. Aoto, T. Kaname, K. Nakabayashi, T.Ogata, N. Matsumoto, and H. Saito, De novo variants in SETD1B are associated with intellectual disability. epilepsy and autism., *Hum Genet*, vol. 137 no. 1, 95-104,2018
  110. M. G. Haug, A. Brendehaug, G. Houge, M. Kagami, and T.Ogata, Mosaic upd(14)pat in a patient with mild features of Kagami-Ogata syndrome., *Clin Case Rep*, vol. 6 no. 1, 91-95,2018
  111. M. Fukami, E. Suzuki, Y. Izumi, T. Torii, S. Narumi, M. Igarashi, M. Miyado, M. Katsumi, Y. Fujisawa, K. Nakabayashi, K. Hata, A. Umezawa, Y.Matsubara, J. Yamauchi, and T.Ogata, Paradoxical gain-of-function mutant of the G-protein-coupled receptor PROKR2 promotes early puberty., *J Cell Mol Med*, vol. 21 no. 10, 2623-2626,2017
  112. M. Fukami, E. Suzuki, M. Igarashi, M. Miyado, and T.Ogata, Gain-of-function mutations in G-protein-coupled receptor genes associated with human endocrine disorders., *Clin Endocrinol (Oxf)*, vol. 88 no. 3, 351-359,2018
  113. M. Fukami, H. Shima, E. Suzuki, T.Ogata, K. Matsubara, and T. Kamimaki, Catastrophic cellular events leading to complex chromosomal rearrangements in the germline., *Clin Genet*, vol. 91 no. 5, 653-660,2017
  114. T. Okazaki, Y. Saito, R. Hiraiwa, S.Saitoh, M. Kai, K. Adachi, Y. Nishimura, E. Nanba, and Y. Maegaki, Pharmacoresistant epileptic eyelid twitching in a child with a mutation in SYNGAP1., *Epileptic Disord*, vol. 19 no. 3, 339-344,2017
  115. Y. Nakamura, Y. Togawa, Y. Okuno, H. Muramatsu, K. Nakabayashi, Y. Kuroki, D. Ieda, I. Hori, Y. Negishi, T. Togawa, A. Hattori, S. Kojima, and S.Saitoh, Biallelic mutations in SZT2 cause a discernible clinical entity with epilepsy. developmental delay. macrocephaly and a dysmorphic corpus callosum., *Brain Dev*, vol. 40 no. 2, 134-139,2018
  116. I. Hori, R. Kawamura, K. Nakabayashi, H. Watanabe, K. Higashimoto, J. Tomikawa, D. Ieda, K. Ohashi, Y. Negishi, A. Hattori, Y. Sugio, K. Wakui, K. Hata, H.Soejima, K.Kurosawa, and S.Saitoh, CTCF deletion syndrome: clinical features and epigenetic delineation., *J Med Genet*, vol. 54 no. 12, 836-842,2017
  117. 水野 誠司, 【ガイドンス 小児コンサルテーション・リエゾン】 疾患別にみたアセスメントと具体的介入 染色体疾患・遺伝性疾患., *小児の精神と神経*, vol. 57 no. 増刊, 54-55,2017
  118. M. Teraishi, M. Takaishi, K. Nakajima, M. Ikeda, Y. Higashi, S. Shimoda, Y. Asada, A. Hijikata, O. Ohara, Y. Hiraki, S.Mizuno, T. Fukada, T. Furukawa, N. Wakamatsu, and S. Sano, Critical involvement of ZEB2 in collagen fibrillogenesis: the molecular similarity between Mowat-Wilson syndrome and Ehlers-Danlos syndrome., *Sci Rep*, vol. 7,46565,2017
  119. J. Tanigawa, H. Mimatsu, S.Mizuno, N.Okamoto, D. Fukushi, K. Tominaga, H.

- Kidokoro, Y. Muramatsu, E. Nishi, S. Nakamura, D. Motooka, N. Nomura, K. Hayasaka, T. Niihori, Y.Aoki, S. Nabatame, M. Hayakawa, J. Natsume, K. Ozono, T. Kinoshita, N. Wakamatsu, and Y. Murakami, Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties., *Hum Mutat*, vol. 38 no. 7, 805-815,2017
120. T. Takenouchi, T. Uehara, K.Kosaki, and S.Mizuno, Growth pattern of Rahman syndrome., *Am J Med Genet A*, vol. 176 no. 3, 712-714,2018
121. T. Takenouchi, M. Inaba, T. Uehara, T. Takahashi, K.Kosaki, and S.Mizuno, Biallelic mutations in NALCN: Expanding the genotypic and phenotypic spectra of IH-PRF1., *Am J Med Genet A*, vol. 176 no. 2, 431-437,2018
122. Y. Suzuki, Y. Enokido, K. Yamada, M. Inaba, K. Kuwata, N. Hanada, T. Morishita, S.Mizuno, and N. Wakamatsu, The effect of rapamycin. NVP-BEZ235. aspirin. and metformin on PI3K/AKT/mTOR signaling pathway of PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)., *Oncotarget*, vol. 8 no. 28, 45470-45483,2017
123. H. Shimbo, T. Yokoi, N. Aida, S.Mizuno, H. Suzumura, J. Nagai, K. Ida, Y. Enomoto, C. Hatano, and K.Kurosawa, Haploinsufficiency of BCL11A associated with cerebellar abnormalities in 2p15p16.1 deletion syndrome., *Mol Genet Genomic Med*, vol. 5 no. 4, 429-437,2017
124. N. Kurahashi, N. Miyake, S.Mizuno, E. Koshimizu, H. Kurahashi, K. Yamada, J. Natsume, Y.Aoki, M. Nakamura, H. Taniai, Y. Maki, C. Abe-Hatano, N. Matsumoto, and K. Maruyama, Characteristics of epilepsy in patients with Kabuki syndrome with KMT2D mutations., *Brain Dev*, vol. 39 no. 8, 672-677,2017
125. T. Kato, Y. Ouchi, H. Inagaki, Y. Makita, S.Mizuno, M. Kajita, T. Ikeda, K. Takeuchi, and H. Kurahashi, Genomic Characterization of Chromosomal Insertions: Insights into the Mechanisms Underlying Chromothripsis., *Cytogenet Genome Res*, vol. 153 no. 1, 1-9,2017
126. S. Hayashi, D. T. Uehara, K. Tanimoto, S.Mizuno, Y. Chinen, S. Fukumura, J. I. Takanashi, H. Osaka, N.Okamoto, and J. Inazawa, Comprehensive investigation of CASK mutations and other genetic etiologies in 41 patients with intellectual disability and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia (MICPCH)., *PLoS One*, vol. 12 no. 8, e0181791,2017
127. 植田 紀美子, 岡本 伸彦 他, CSPP1 変異による Joubert syndrome 本邦第 1 例目, 脳と発達, vol. 49 no. 6, 427-428,2017
128. 豊川 富子, 稲村 昇, 岡本 伸彦 他, 心疾患を合併した歌舞伎症候群の臨床像, 日本小児科学会雑誌, vol. 121 no. 8, 1333-1337,2017
129. 豊川 富子, 稲村 昇, 岡本 伸彦 他, Down 症候群をもつ乳児とその家族に対する集団外来の取り組み, 日本小児科学会雑誌, vol. 121 no. 11, 1872-1878,2017
130. T. Yamamoto, K. Shimojima, Y. Ondo, S. Shimakawa, and N.Okamoto, MED13L haploinsufficiency syndrome: A de novo frameshift and recurrent intragenic deletions due to parental mosaicism., *Am J Med Genet A*, vol. 173 no. 5, 1264-1269,2017
131. E. Sollis, P. Deriziotis, H. Saitsu, N. Miyake, N. Matsumoto, M. J. V. Hoffer, C. A. L. Ruivenkamp, M. Alders, N.Okamoto, E. K. Bijlsma, A. S. Plomp, and S. E. Fisher, Equivalent missense variant in the FOXP2 and FOXP1 transcription factors causes distinct neurodevelopmental disorders., *Hum Mutat*, vol. 38 no. 11, 1542-1554,2017
132. K. Shimojima, Y. Ondo, N.Okamoto, and T. Yamamoto, A 15q14 microdeletion involving MEIS2 identified in a patient with autism spectrum disorder., *Hum Genome Var*, vol. 4, 17029,2017
133. K. Shimojima, N.Okamoto, H. Goel, Y. Ondo, and T. Yamamoto, Familial 9q33q34 microduplication in siblings with developmental disorders and macrocephaly., *Eur J Med Genet*, vol. 60 no. 12, 650-654,2017
134. N. D. Shaw, H. Brand, Z. A. Kupchinsky, H. Bengani, L. Plummer, T. I. Jones, S. Erdin, K. A. Williamson, J. Rainger, A. Stortchevoi, K. Samocha, B. B. Currall, D. S. Dunican, R. L. Collins, J. R. Willer, A. Lek, M. Lek, M. Nassan, S. Pereira, T. Kammin, D. Lucente, A. Silva, C. M. Seabra, C. Chiang, Y. An, M. Ansari, J. K. Rainger, S. Joss, J. C. Smith, M. F. Lippincott, S. S. Singh, N. Patel, J. W. Jing, J. R. Law, N. Ferraro, A. Verloes, A. Rauch, K. Steindl, M. Zweier, I. Scheer, D. Sato,

- N.Okamoto, C. Jacobsen, J. Tryggestad, S. Chernausek, L. A. Schimmenti, B. Brasseur, C. Cesaretti, J. E. Garcia-Ortiz, T. P. Buitrago, O. P. Silva, J. D. Hoffman, W. Muhlbauer, K. W. Ruprecht, B. L. Loeys, M. Shino, A. M. Kaindl, C. H. Cho, C. C. Morton, R. R. Meehan, V. van Heyningen, E. C. Liao, R. Balasubramanian, J. E. Hall, S. B. Seminara, D. Macarthur, S. A. Moore, K.I.Yoshiura, J. F. Gusella, J. A. Marsh, J. M. Graham, Jr., A. E. Lin, N. Katsanis, P. L. Jones, W. F. Crowley, Jr., E. E. Davis, D. R. FitzPatrick, and M. E. Talkowski, ,SMCHD1 mutations associated with a rare muscular dystrophy can also cause isolated arhinia and Bosma arhinia microphthalmia syndrome., *Nat Genet*, vol. 49 no. 2, 238-248,2017
135. N.Okamoto, M. Watanabe, T. Naruto, K. Matsuda, T. Kohmoto, M. Saito, K. Masuda, and I. Imoto, ,Genome-first approach diagnosed Cabezas syndrome via novel CUL4B mutation detection., *Hum Genome Var*, vol. 4,16045,2017
136. N.Okamoto, Y. Tsuchiya, F. Miya, T. Tsunoda, K. Yamashita, K. A. Boroevich, M.Kato, S.Saitoh, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K.Kosaki, and D. Kitagawa, ,A novel genetic syndrome with STARD9 mutation and abnormal spindle morphology., *Am J Med Genet A*, vol. 173 no. 10, 2690-2696,2017
137. N.Okamoto, Y. Tsuchiya, I. Kuki, T. Yamamoto, H. Saitsu, D. Kitagawa, and N. Matsumoto, ,Disturbed chromosome segregation and multipolar spindle formation in a patient with CHAMP1 mutation., *Mol Genet Genomic Med*, vol. 5 no. 5, 585-591,2017
138. N.Okamoto, H. Nakao, T. Niihori, and Y.Aoki, ,Patient with a novel purine-rich element binding protein A mutation., *Congenit Anom (Kyoto)*, vol. 57 no. 6, 201-204,2017
139. N.Okamoto, F. Miya, T. Tsunoda, M.Kato, S.Saitoh, M. Yamasaki, Y. Kanemura, and K.Kosaki, ,Novel MCA/ID syndrome with ASH1L mutation., *Am J Med Genet A*, vol. 173 no. 6, 1644-1648,2017
140. N.Okamoto, F. Miya, Y. Hatsukawa, Y. Suzuki, K. Kawato, Y. Yamamoto, T. Tsunoda, M.Kato, S.Saitoh, M. Yamasaki, Y. Kanemura, and K.Kosaki, ,Siblings with optic neuropathy and RTN4IP1 mutation., *J Hum Genet*, vol. 62 no. 10, 927-929,2017
141. N.Okamoto, E. Ehara, Y. Tsurusaki, N. Miyake, and N. Matsumoto, ,Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation., *Congenit Anom (Kyoto)*, vol. 58 no. 3, 105-107,2018
142. Y. Negishi, F. Miya, A. Hattori, Y. Johmura, M. Nakagawa, N. Ando, I. Hori, T. Togawa, K. Aoyama, K. Ohashi, S. Fukumura, S.Mizuno, A. Umemura, Y. Kishimoto, N.Okamoto, M.Kato, T. Tsunoda, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K.Kosaki, M. Nakanishi, and S.Saitoh, ,A combination of genetic and biochemical analyses for the diagnosis of PI3K-AKT-mTOR pathway-associated megalencephaly., *BMC Med Genet*, vol. 18 no. 1,4,2017
143. S. Miyatake, N.Okamoto, Z. Stark, M. Nabetani, Y. Tsurusaki, M. Nakashima, N. Miyake, T. Mizuguchi, A. Ohtake, H. Saitsu, and N. Matsumoto, ,ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome., *J Hum Genet*, vol. 62 no. 8, 741-746,2017
144. M. Matsuo, A. Yamauchi, Y. Ito, M. Sakaiuchi, T. Yamamoto, N.Okamoto, Y. Tsurusaki, N. Miyake, N. Matsumoto, and K. Saito, ,Mandibulofacial dysostosis with microcephaly: A case presenting with seizures., *Brain Dev*, vol. 39 no. 2, 177-181,2017
145. M. Koizumi, S. Ida, Y. Shoji, Y. Etani, Y. Hatsukawa, and N.Okamoto, ,Endocrine status of patients with septo-optic dysplasia: fourteen Japanese cases., *Clin Pediatr Endocrinol*, vol. 26 no. 2, 89-98,2017
146. T. Kohmoto, N.Okamoto, T. Naruto, C. Murata, Y. Ouchi, N. Fujita, H. Inagaki, S. Satomura, N.Okamoto, M. Saito, K. Masuda, H. Kurahashi, and I. Imoto, ,A case with concurrent duplication. triplication. and uniparental isodisomy at 1q42.12-qter supporting microhomology-mediated break-induced replication model for replicative rearrangements., *Mol Cytogenet*, vol. 10,15,2017
147. T. Kimizu, Y. Takahashi, T. Oboshi, A. Horino, T. Koike, S. Yoshitomi, T. Mori, T. Yamaguchi, H. Ikeda, N.Okamoto, M. Nakashima, H. Saitsu, M.Kato, N. Matsumoto, and K. Imai, ,A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in SLC35A2: Clinical features and treatment for epilepsy., *Brain Dev*, vol. 39 no. 3, 256-260,2017

148. K. Kato, F. Miya, I. Hori, D. Ieda, K. Ohashi, Y. Negishi, A. Hattori, N.Okamoto, M.Kato, T. Tsunoda, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K.Kosaki, and S.Saitoh, „A novel missense mutation in the HECT domain of NEDD4L identified in a girl with periventricular nodular heterotopia, polymicrogyria and cleft palate., J Hum Genet, vol. 62 no. 9, 861-863,2017
149. E. Imagawa, K. Higashimoto, Y. Sakai, C. Numakura, N.Okamoto, S. Matsunaga, A. Ryo, Y. Sato, M. Sanefuji, K. Ihara, Y. Takada, G. Nishimura, H. Saitsu, T. Mizuguchi, S. Miyatake, M. Nakashima, N. Miyake, H.Soejima, and N. Matsumoto, „Mutations in genes encoding polycomb repressive complex 2 subunits cause Weaver syndrome., Hum Mutat, vol. 38 no. 6, 637-648,2017
150. I. Hori, T. Otomo, M. Nakashima, F. Miya, Y. Negishi, H. Shiraishi, Y. Nonoda, S. Magara, J. Tohyama, N.Okamoto, T. Kumagai, K. Shimoda, Y. Yukitake, D. Kajikawa, T. Morio, A. Hattori, M. Nakagawa, N. Ando, I. Nishino, M.Kato, T. Tsunoda, H. Saitsu, Y. Kanemura, M. Yamasaki, K.Kosaki, N. Matsumoto, T. Yoshimori, and S.Saitoh, „Defects in autophagosome-lysosome fusion underlie Vici syndrome. a neurodevelopmental disorder with multisystem involvement., Sci Rep, vol. 7 no. 1,3552,2017
151. H. Hanafusa, N. Morisada, Y. Ishida, R. Sakata, K. Morita, S. Miura, M. J. Ye, T. Yamamoto, N.Okamoto, K. Nozu, and K. Iijima, „The smallest de novo 20q11.2 microdeletion causing intellectual disability and dysmorphic features., Hum Genome Var, vol. 4,17050,2017
152. C. T. Gordon, S. Xue, G. Yigit, H. Filali, K. Chen, N. Rosin, K.I.Yoshiura, M. Oufadem, T. J. Beck, R. McGowan, A. C. Magee, J. Altmuller, C. Dion, H. Thiele, A. D. Gurzau, P. Nurnberg, D. Meschede, W. Muhlbauer, N.Okamoto, V. Varghese, R. Irving, S. Sigaudy, D. Williams, S. F. Ahmed, C. Bonnard, M. K. Kong, I. Ratbi, N. Fejjal, M. Fikri, S. C. Elalaoui, H. Reigstad, C. Bole-Feysot, P. Nitschke, N. Ragge, N. Levy, G. Tuncbilek, A. S. Teo, M. L. Cunningham, A. Sefiani, H. Kayserili, J. M. Murphy, C. Chatdokmaiprai, A. M. Hillmer, D. Wattanasirichaigoon, S. Lyonnet, F. Magdinier, A. Javed, M. E. Blewitt, J. Amiel, B. Wollnik, and B. Reversade, „De novo mutations in SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome and abrogate nasal development., Nat Genet, vol. 49 no. 2, 249-255,2017
153. E. Royba, T. Miyamoto, S. Natsuko Akutsu, K. Hosoba, H. Tauchi, Y. Kudo, S. Tashiro, T. Yamamoto, and S.Matsuura, „Evaluation of ATM heterozygous mutations underlying individual differences in radiosensitivity using genome editing in human cultured cells., Sci Rep, vol. 7 no. 1,5996,2017
154. H. Nagashima, K. Shiraishi, S. Ohkawa, Y. Sakamoto, K. Komatsu, S.Matsuura, A. Tachibana, and H. Tauchi, „Induction of somatic mutations by low-dose X-rays: the challenge in recognizing radiation-induced events., J Radiat Res, vol. 59 no. suppl\_2, ii11-ii17,2018
155. T. Miyamoto, S. N. Akutsu, and S.Matsuura, „Updated summary of genome editing technology in human cultured cells linked to human genetics studies., J Hum Genet, vol. 63 no. 2, 133-143,2018
156. S.Matsuura, „The effects of radiation on the human body., Peace Culture, vol. 78 no. 1, 9-12,2017
157. Y. Takamatsu, K. Higashimoto, T. Maeda, M. Kawashima, M. Matsuo, T. Abe, T. Matsushima, and H.Soejima, „Differences in the Genotype Frequency of the RNF213 Variant in Patients with Familial Moyamoya Disease in Kyushu. Japan., Neurol Med Chir (Tokyo), vol. 57 no. 11, 607-611,2017
158. N. Soma, K. Higashimoto, M. Imamura, A. Saitoh, H.Soejima, and K. Nagasaki, „Long term survival of a patient with Perlman syndrome due to novel compound heterozygous missense mutations in RNB domain of DIS3L2., Am J Med Genet A, vol. 173 no. 4, 1077-1081,2017
159. K. Nishioka, X. F. Wang, H. Miyazaki, H.Soejima, and S. Hirose, „Mbf1 ensures Polycomb silencing by protecting E(z) mRNA from degradation by Pacman., Development, vol. 145 no. 5, ,2018
160. Y. Kawasaki, M. Makimoto, A. Samejima, N. Yoneda, K. Higashimoto, H.Soejima, and T. Yoshida, „Hepatoblastoma in an extremely low birth-weight infant with Beckwith-Wiedemann syndrome., Pediatr Neonatol, Nov 21, ,2017
161. E. Imagawa, K. Higashimoto, Y. Sakai, C. Numakura, N.Okamoto, S. Matsunaga, A. Ryo, Y. Sato, M. Sanefuji, K. Ihara, Y.

- Takada, G. Nishimura, H. Saitsu, T. Mizuguchi, S. Miyatake, M. Nakashima, N. Miyake, H. Soejima, and N. Matsu-moto, Mutations in genes encoding poly-comb repressive complex 2 subunits cause Weaver syndrome, *Hum Mutat*, vol. 38, no. 6, 637-648, 2017
162. T. Akiyama, T. Katsumura, S. Nakagome, S. I. Lee, K. Joh, H. Soejima, K. Fujimoto, R. Kimura, H. Ishida, T. Hanihara, A. Yasukouchi, Y. Satta, S. Higuchi, and H. Oota, An ancestral haplotype of the human PERIOD2 gene associates with reduced sensitivity to light-induced melatonin suppression., *PLoS One*, vol. 12 no. 6, e0178373, 2017
163. A. Seki, T. Ishikawa, X. Daumy, H. Mishima, J. Barc, R. Sasaki, K. Nishii, K. Saito, M. Urano, S. Ohno, S. Otsuki, H. Kimoto, A. E. Baruteau, A. Thollet, S. Fouchard, S. Bonnaud, P. Parent, Y. Shibata, J. P. Perrin, H. Le Marec, N. Hagiwara, S. Mercier, M. Horie, V. Probst, K.I. Yoshiura, R. Redon, J. J. Schott, and N. Makita, Progressive Atrial Conduction Defects Associated With Bone Malformation Caused by a Connexin-45 Mutation., *J Am Coll Cardiol*, vol. 70 no. 3, 358-370, 2017,
164. Y. Oshima, T. Yamamoto, T. Ishikawa, H. Mishima, A. Matsusue, T. Umehara, T. Murase, Y. Abe, S. I. Kubo, K.I. Yoshiura, N. Makita, and K. Ikematsu, Postmortem genetic analysis of sudden unexpected death in infancy: neonatal genetic screening may enable the prevention of sudden infant death., *J Hum Genet*, vol. 62 no. 11, 989-995, 2017
165. M. Motokawa, S. Watanabe, A. Nakatomi, T. Kondoh, T. Matsumoto, K. Morifuji, H. Sawada, T. Nishimura, H. Nunoi, K.I. Yoshiura, H. Moriuchi, and S. Dateki, A hot-spot mutation in CDC42 (p.Tyr64Cys) and novel phenotypes in the third patient with Takenouchi-Kosaki syndrome., *J Hum Genet*, vol. 63 no. 3, 387-390, 2018
166. Y. Morimoto, M. Shimada-Sugimoto, T. Otowa, S. Yoshida, A. Kinoshita, H. Mishima, N. Yamaguchi, T. Mori, A. Imamura, H. Ozawa, N. Kurotaki, C. Ziegler, K. Domschke, J. Deckert, T. Umekage, M. Tochigi, H. Kaiya, Y. Okazaki, K. Tokunaga, T. Sasaki, K.I. Yoshiura, and S. Ono, Whole-exome sequencing and gene-based rare variant association tests suggest that PLA2G4E might be a risk gene for panic disorder., *Transl Psychiatry*, vol. 8 no. 1, 41, 2018
167. Y. Morimoto, S. Ono, A. Imamura, Y. Okazaki, A. Kinoshita, H. Mishima, H. Nakane, H. Ozawa, K.I. Yoshiura, and N. Kurotaki, Deep sequencing reveals variations in somatic cell mosaic mutations between monozygotic twins with discordant psychiatric disease., *Hum Genome Var*, vol. 4, 17032, 2017
168. K. Miura, T. Kurabayashi, C. Satoh, K. Sasaki, T. Ishiguro, K.I. Yoshiura, and H. Masuzaki, Fetiform teratoma was a parthenogenetic tumor arising from a mature ovum., *J Hum Genet*, vol. 62 no. 9, 803-808, 2017
169. M. Kitajima, K. Miura, T. Inoue, Y. Murakami, Y. Kitajima, N. Murakami, K. Taniguchi, K.I. Yoshiura, and H. Masuzaki, Two consecutive successful live birth in woman with 17alpha hydroxylase deficiency by frozen-thaw embryo transfer under hormone replacement endometrium preparation., *Gynecol Endocrinol*, vol. 34 no. 5, 381-384, 2018
170. A. Iwanaga, Y. Okubo, M. Yozaki, Y. Koike, Y. Kuwatsuka, S. Tomimura, Y. Yamamoto, H. Tamura, S. Ikeda, K. Maemura, E. Tsuiki, T. Kitaoka, Y. Endo, H. Mishima, K.I. Yoshiura, T. Ogi, H. Tanizaki, M. Wataya-Kaneda, T. Hattori, and A. Utani, Analysis of clinical symptoms and ABCC6 mutations in 76 Japanese patients with pseudoxanthoma elasticum., *J Dermatol*, vol. 44 no. 6, 644-650, 2017
171. T. Ishikawa, S. Ohno, T. Murakami, K. Yoshida, H. Mishima, T. Fukuoka, H. Kimoto, R. Sakamoto, T. Ohkusa, T. Aiba, A. Nogami, N. Sumitomo, W. Shimizu, K.I. Yoshiura, H. Horigome, M. Horie, and N. Makita, Sick sinus syndrome with HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction., *Heart Rhythm*, vol. 14 no. 5, 717-724, 2017
172. M. Horai, S. Satoh, M. Matsuo, M. Iwanaga, K. Horio, T. Jo, Y. Takasaki, Y. Kawaguchi, H. Tsushima, S. Yoshida, M. Taguchi, H. Itonaga, Y. Sawayama, J. Taguchi, Y. Imaizumi, T. Hata, Y. Moriuchi, D. Haase, K.I. Yoshiura, and Y. Miyazaki, Chromosomal analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki., *Br J Haematol*, vol. 180 no. 3, 381-390, 2018
173. S. Dateki, A. Nakatomi, S. Watanabe, H.

- Shimizu, Y. Inoue, H. Baba, K.I.Yoshiura, and H. Moriuchi, Identification of a novel heterozygous mutation of the Aggrecan gene in a family with idiopathic short stature and multiple intervertebral disc herniation., *J Hum Genet*, vol. 62 no. 7, 717-721,2017
174. T. Asano, H. Furukawa, S. Sato, M. Yashiro, H. Kobayashi, H. Watanabe, E. Suzuki, T. Ito, Y. Ubara, D. Kobayashi, N. Iwanaga, Y. Izumi, K. Fujikawa, S. Yamasaki, T. Nakamura, T. Koga, T. Shimizu, M. Umeda, F. Nonaka, M. Yasunami, Y. Ueki, K. Eguchi, N. Tsuchiya, S. Tohma, K.I.Yoshiura, H. Ohira, A. Kawakami, and K. Migita, Effects of HLA-DRB1 alleles on susceptibility and clinical manifestations in Japanese patients with adult onset Still's disease., *Arthritis Res Ther*, vol. 19 no. 1,199,2017
175. 渡邊 淳,【難病の早期診断のために小児歯科医ができること-低ホスファターゼ症-】 希少疾患のこども・家族との向き合い方 低ホスファターゼ症を通して., *小児歯科臨床*, vol. 23 no. 2, 33-37,2018
176. 渡邊 淳,学校教育における「ヒトの遺伝・遺伝学」導入の実践—初等・中等教育において「ヒトの遺伝」をどのように導入するか., *生物の科学*,,,
177. 渡邊 淳,希少疾患の児童との向き合い方., *子どもと保健*, vol. No.95, 10-11,2017
178. Y. Takahashi, H. Sawai, J. Murotsuki, S. Satoh, T. Yamada, H. Hayakawa, Y. Kouduma, M. Sase, A.Watanabe, O. Miyazaki, and G. Nishimura, Parental serum alkaline phosphatase activity as an auxiliary tool for prenatal diagnosis of hypophosphatasia., *Prenat Diagn*, vol. 37 no. 5, 491-496,2017
179. T. Kaneko, M. Arai, A.Watanabe, and S. Tsuruoka, Effectiveness of Measuring Genetic Polymorphisms in Metabolizing Enzymes of Tacrolimus within One Medical Facility., *J Nippon Med Sch*, vol. 84 no. 6, 274-279,2017
180. I. Hori, T. Otomo, M. Nakashima, F. Miya, Y. Negishi, H. Shiraishi, Y. Nonoda, S. Magara, J. Tohyama, N.Okamoto, T. Kumagai, K. Shimoda, Y. Yukitake, D. Kajikawa, T. Morio, A. Hattori, M. Nakagawa, N. Ando, I. Nishino, M.Kato, T. Tsunoda, H. Saito, Y. Kanemura, M. Yamasaki, K.Kosaki, N. Matsumoto, T. Yoshimori, and S.Saitoh, Defects in autophagosome-lysosome fusion underlie Vici syndrome, a neurodevelopmental disorder with multisystem involvement., *Sci Rep*, vol. 7, no. 1,3552,2017
181. K. Kato, F. Miya, I. Hori, D. Ieda, K. Ohashi, Y. Negishi, A. Hattori, N.Okamoto, M.Kato, T. Tsunoda, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K.Kosaki, and S.Saitoh, A novel missense mutation in the HECT domain of NEDD4L identified in a girl with periventricular nodular heterotopia, polymicrogyria and cleft palate, *J Hum Genet*, vol.62,
182. 佐藤美保、加藤光広、田島敏広、川村孝、仁科 幸子、根岸貴志、柿原寛子、初川嘉一、松村望、三木淳司、寺井朋子、横山利幸、森田由香、三原美晴、野村耕治、富田香、林思音、磯貝正智、堀田喜裕、中隔視神経異形成症の眼科診療に関する研究、*眼科臨床紀要*, vol. 11(5),印刷中,2018
2. 学会発表
- 1) 松原洋一 スーナン症候群の低身長は改善できるか？ 第40回日本小児遺伝学会学術集会、2018/1/13
- 2) Morisaki H, Yamanaka I, Ohata T, Kosho T, Wakui K, Fukushima Y, Masuno M, Takahashi K, Watabe T, Morisaki T.; TMEPAI mutation causes MFS/LDS-like phenotypes in 2 Japanese families. Annual Meeting of American Society of Human Genetics.(Orlando, USA) : 2017.10.17-21.
- 3) 森崎 裕子 : 遺伝性大動脈疾患における遺伝学的検査 第62回日本人類遺伝学会(神戸)シンポジウム : 2017.11.16.
- 4) 森崎 裕子 : 遺伝性大動脈疾患 : 遺伝子診断の意義と現状: 第48回日本心臓血管外科学会学術総会(津) 卒後教育セミナー : 2018.2.18
- 5) Sachiko Nishina, Tadashi Yokoi, Tomoyo Yoshida, Maki Fukami, Katsuhiko Hosono, Kentaro Kurata, Yoshihiro Hotta, Noriyuki Azuma. OCT and ERG initial findings in Leber congenital amaurosis and genetic analysis. 44<sup>th</sup> Annual Meeting, American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, Washington DC, 2018.3

- 6) Tomoyo Yoshida, Sachiko Nishina, Mami Matsuoka, Shouko Akaike, Shigeko Ogonuki Tadashi Yokoi, and Noriyuki Azuma. Pediatric strabismus cases possibly related to excessive use of information and communication technology devices. XIIIed meeting of the ISA, Washington DC, 2018.3
- 7) 細野克博、仁科 幸子、倉田健太郎、宮道大督、横井匡、蓑島伸生、深見真紀、佐藤美保、近藤寛之、堀田喜裕、東範行. Leber 先天盲の日本人患者に対する次世代シーケンサーを用いた遺伝子診断. 第 121 回日本眼科学会, 東京, 2017.4
- 8) 仁科 幸子、細野克博、横井匡、倉田健太郎、宮道大督、吉田朋世、深見真紀、蓑島伸生、佐藤美保、堀田喜裕、東範行. *CRBI* 遺伝子変異によるレーバー先天盲 2 症例の臨床像. 第 73 回日本弱視斜視学会総会・第 42 回日本小児眼科学会総会合同学会, 金沢, 2017.6
- 9) 吉田朋世、仁科 幸子、越後貫滋子、赤池祥子、萬束恭子、松岡真未、横井匡、東範行. Information and Communication Technology 機器の使用が契機と思われた小児斜視症例. 第 73 回日本弱視斜視学会総会・第 42 回日本小児眼科学会総会合同学会, 金沢, 2017.6
- 10) 仁科 幸子. 小児ロービジョンへの対応、小児のロービジョンケア. 第 73 回日本弱視斜視学会総会・第 42 回日本小児眼科学会総会合同学会, 金沢, 2017.6
- 11) 仁科 幸子. 斜視診療の基本—検査～治療のスタンダード—、小児の斜視診療. 第 73 回日本弱視斜視学会総会・第 42 回日本小児眼科学会総会合同学会, 金沢, 2017.6
- 12) 羅秀玉、仁科 幸子、吉田朋世、木村由依、塩田曜子、松本公一、入江理恵、吉岡孝子、田中慎、横井匡、東範行. 虹彩若年性黄色肉芽腫 4 例の臨床像と治療経過. 第 71 回日本臨床眼科学会総会, 東京, 2017.10
- 13) 仁科 幸子. 小児の神経眼科. 第 71 回日本臨床眼科学会総会, 東京, 2017.10
- 14) Sachiko Nishina, Tadashi Yokoi, Tomoyo Yoshida, Maki Fukami, Katsuhiko Hosono, Kentaro Kurata, Yoshihiro Hotta, Noriyuki Azuma. OCT and ERG initial findings in Leber congenital amaurosis and genetic analysis. Distinguished Papers Symposium 1, 第 56 回日本網膜硝子体学会, 東京, 2017. 12
- 15) 田中慎、横井匡、片桐聡、吉田朋世、仁科 幸子、東範行. 重症未熟児網膜症における抗 VEGF 薬治療後の重篤な再燃. 第 56 回日本網膜硝子体学会, 東京, 2017. 12
- 16) 中尾志郎、仁科 幸子、田中慎、羅秀玉、吉田朋世、横井匡、東範行. 乳児期に重篤な網膜症を合併した色素失調症の 3 例. 第 43 回日本小児眼科学会総会, 名古屋, 2018.3
- 17) 三井田千春、仁科 幸子、石井杏奈、松岡真未、赤池祥子、新保由紀子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行. 低年齢児における Spot Vision Screener の有用性. 第 43 回日本小児眼科学会総会, 名古屋, 2018.3
- 18) 仁科 幸子. これで完璧 先天網膜疾患のすべて、乳幼児の眼底に先天異常をみつけたら?. 第 43 回日本小児眼科学会総会, 名古屋, 2018.3
- 19) Minami SB, Nara K, Mutai H, Morimoto N, Inoue M, Masuda Sa, Masuda Sh, Sakamoto H, Misawa H, Takiguchi T, Kaga K, Matsunaga T. Clinical and Genetic Studies of 21 families with Japanese Waardenburg Syndrome. IFOS2017 年 6 月 24—28 日, Paris, France
- 20) Hosoya M, Masato F, Matsunaga T, Ogawa K. Cochlear cell modeling using disease-specific iPSCs unveiled a degenerative phenotype and treatments of a congenital progressive hearing loss. IFOS2017 年 6 月 24—28 日, Paris, France
- 21) Hemphill SE, Cushman BJ, Oza AM, Shen J, Chapin A, Booth K, Azaiez H, Duzkale H, Zhang W, Matsunaga T, Rehm HL, Tayoun ANA, Amr SS, DiStefano MT, on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group. Progress in evaluating the clinical validity of gene-disease associations in hearing loss. Curating the Clinical Genome Meeting 2017, 2017 年 6 月 28—30 日, Washington, DC, USA, ポスター
- 22) Matsunaga T. Personalized medicine for hereditary hearing loss by phenotype-driven approach. 14th Taiwan-Japan Conference on Otolaryngology-Head and Neck Surgery. 2017 年 12 月 1—2 日, Kaohsiung, Taiwan. Saeki T, Hosoya M, Nishiyama T,

- Matuzaki S, Shibata S, Matsunaga T, Fujiooka M, Ogawa K, Okano H. The localization of PENDING aggregation in Pendred syndrome patient specific iPSCs derived outer sulcus cells. Association for research in otolaryngology 41st Annual MidWinter Meeting  
2018年2月10-14日, San Diego, California, USA
- 23) Mutai H, Momozawa Y, Kamatani Y, Kubo M, Matsunaga T. Whole Exome Sequencing to Discover Novel Genes Associated with Hearing Loss. Association for research in otolaryngology 41st Annual MidWinter Meeting, 2018年2月10-14日, San Diego, California, USA
- 24) Nakano A, Arimoto Y, Matsunaga T. A de novo mutation in PTPN11 in a child being considered as non-syndromic sensorineural hearing loss. 14th Congress of the European Society of Pediatric Otorhinolaryngology.  
2018年6月2-5日, Stockholm, Sweden.
- 25) 南修司郎、奈良清光、務台英樹、守本倫子、井上真規、増田佐和子、益田慎、阪本浩一、三澤逸人、瀧口哲也、加我君孝、松永達雄.  
Waardenburg 症候群 21 家系の遺伝的および臨床的検討. 日本耳鼻咽喉科学会総会. 広島 2017年5月17-20日
- 26) 南修司郎、奈良清光、務台英樹、加我君孝、松永達雄. Waardenburg 症候群 11 家系の遺伝的及び臨床的検討~日本人 W-index 作成の試み~. (ポスター) 日本人類遺伝学会第 62 回大会. 神戸 2017年11月15-18日
- 27) 重水大智、宮冬樹、秋山真太郎、奥田修二郎、キースボロエビッチ、藤本明洋、中川英刀、尾崎浩一、新飯田俊平、金村米博、岡本伸彦、齋藤伸治、加藤光広、山崎麻美、松永達雄、務台英樹、小崎健次郎、角田達彦.  
疾患原因変異発見のための正確な中間サイズインデル検出法の開発. 日本人類遺伝学会第 62 回大会. 神戸 2017年11月15-18日
- 28) 宮冬樹、重水大智、金村米博、齋藤伸治、岡本伸彦、加藤光広、山崎麻美、松永達雄、務台英樹、小崎健次郎.  
既存の exome 解析では疾患原因変異同定が困難な検体の原因変異探索手法の開発. 日本人類遺伝学会第 62 回大会. 神戸 2017年11月15-18日
- 29) 前田亜希子、中村奈津子、藤波芳、野田徹、松永達雄、加我君孝、林孝彰、沖永聡子、角田和繁. Auditory neuropathy を合併した常染色体優性視神経萎縮症の 3 例第 65 回日本臨床視覚電気生理学学会. 大阪 2017年11月17-18日
- 30) 川崎泰士、平賀良彦、和佐野浩一郎、務台英樹、松永達雄、小川郁. 難聴を伴う骨形成不全症□型の症例における COL1A1 遺伝子検査による確定診断. 第 27 回日本耳科学会総会・学術講演会. 横浜 2017年11月22-24日
- 31) 松永達雄、加我君孝、務台英樹、奈良清光、南修司郎、山本修子、藤岡正人、小川郁. 臨床像起点の遺伝性難聴診療の確立. 第 27 回日本耳科学会総会・学術講演会. テーマセッション. 横浜 2017年11月22-24日
- 32) 仲野敦子、有本友季子、松永達雄. PTPN11 遺伝子変異が検出された難聴児の検討. 第 27 回日本耳科学会総会・学術講演会. 横浜 2017年11月22-24日
- 33) 森貞直哉、野津寛大、石倉健司、伊藤秀一、松永達雄、飯島一誠. 本邦における鰓耳腎 (BOR) 症候群の原因遺伝子と臨床像  
第 40 回日本小児遺伝学会学術集会. 東京都港区 2018年1月12-13日
- 34) 青木洋子. 単一遺伝子疾患におけるゲノム医療の発展: 新しい疾患概念形成と治療法開発へ 第60回日本腎臓学会学術総会 2017/5/26、国内
- 35) 青木洋子. 遺伝性疾患の病態解明から新しい生命現象を明らかにする 第 59 回日本小児神経学会学術集会 2017/6/15、国内
- 36) Ogura K., Kobayashi Y., Hikita R., Shoji A., Tsuji M., Moriyama K. Analysis of palatal morphology in craniosynostosis patients: Comparison between Apert syndrome and Crouzon syndrome. APOC2018, Boracay Island, Philippines, March 5-7, 2018. (Excellent Poster Presentation Award)
- 37) 小倉健司、小林起穂、疋田理奈、辻美千子、森山啓司: 矯正歯科治療により咬合改善を行ったアペール症候群 2 症例におけるビザンチン口蓋の長期的形

- 態変化. 第 57 回日本先天異常学会学術集会、2017 年 8 月 18-19 日、東京
- 38) 木下由紀子、高橋由記、幸田直己、齋藤小百合、宮崎貴行、ピョティハ、辻美千子、小林起穂、森山啓司：Stickler 症候群患者の口腔内の特徴に関する検討. 第 76 回日本矯正歯科学会学術大会、2017 年 10 月 18-20 日、札幌.
- 39) 早川大地、幸田直己、高橋由記、姜順花、松本英和、ネイミョミンスイ、辻美千子、小林起穂、森山啓司：Stickler 症候群と Robin sequence 患者の臨床症状の比較－頭蓋顎顔面形態と全身症状に着目して－. 第 76 回日本矯正歯科学会学術大会、2017 年 10 月 18-20 日、札幌.
- 40) 横井貴之、湊川真理、羽田野ちひろ、榎本友美、斎藤敏幸、永井淳一、黒澤健司 WHSCR-2 の欠失は Wolf-Hirschhorn 症候群の表現型に十分ではない 第 120 回日本小児科学会 2017.4.14-16. 東京
- 41) 榎本友美、黒澤 健司 CNV 検出手法 XHMM と log2ratio 変換法の比較－実際の解析例について－ 第 169 回染色体研究会 2017.4.8. 東京慈恵医大
- 42) Kurosawa K, Minatogawa M, Yokoi T, Enomoto Y, Ida K, Harada N, Nagai J, Tsurusaki Y. Microdeletion of 17q21.31 causes a novel malformation syndrome. American Society of Human Genetics 2017, 2017.10.17-21. Orlando.
- 43) 渡辺 聡、土屋美智子、伊達木澄人、森内浩幸、松本 正、森藤香奈子、清水健司、大橋博文、道和百合、知念安紹、水野誠司、皆川京子、神谷素子、近藤達郎。1q 部分重複症候群患者の自然歴についての検討－18 例のアンケート調査より－。第 40 回日本小児遺伝学会 2018.1.12-13, 東京
- <招待講演>
- 44) The 2017 International Classification of the Ehlers-Danlos Syndromes について、古庄知己, 日本エーラスダンロス症候群協会 (友の会) 医療講演会&交流会, 2017/6/17, マイドームおおさか.
- 45) 遺伝性・先天性疾患のクリニカルシーケンス実現に向けて～信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターの取り組み～, 口演, 古庄知己, 第 3 回クリニカルバイオバンク研究会, 2017/7/7-8, 千葉大学医学部.
- 46) 次世代シーケンスの基礎, 口演, 古庄知己, 遺伝カウンセリング研修会, 2017/7/15-17, 京都大学.
- 47) ゲノム情報に基づく次世代医療の実現, 口演, 古庄知己, キッセイ薬品講演会, 2017/9/9, キッセイ薬品中央研究所.
- 48) 信州大学医学部附属病院におけるゲノム医療とクリニカルシーケンスの現状, 口演, 古庄知己, 東北大学病院遺伝子診療部特別セミナー, 2017/11/8, 東北大学病院.
- 49) 稀少疾患の診断から治療へ～次世代シーケンスが開く遺伝性結合組織疾患の包括的診療～, 口演, 古庄知己, 日本人類遺伝学会第 62 回大会, 2017/11/16-18, 神戸国際会議場.
- 50) ゲノム医療における人材育成 (NGSD プロジェクト) とゲノム医療実装の取り組み, 口演, 古庄知己, 第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議, 2017/11/18, 神戸国際会議場.
- 51) 13、18 トリソミー児へのよりよい医療を目指して, 口演, 古庄知己, 第 24 回信濃町新生児研究会, 2017/11/25, ベルサール八重洲.
- 52) 信州大学における HBOC 診療への取り組み, 口演, 古庄知己, 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) Scientific Exchange Meeting, 2017/12/7, ホテルブエナビスタ.
- 53) 新型エーラスダンロス症候群 (筋拘縮型) の発見と病態改名, 口演, 古庄知己, 第 9 回信越・北関東小児内分泌セミナー, 2018/2/10, ホテルメルパルク長野
- 54) CHST14/D4ST1 欠損に基づく新型エーラス・ダンロス症候群 (筋拘縮型) の発見、病態解明、そして治療法開発に向けた挑戦, 口演, 古庄知己, 第 25 回大阪母子医療センター母と子のすこやか基金シンポジウム, 2018/2/16, 大阪母子医療センター.
- 55) 次世代シーケンスが開く遺伝性結合組織疾患の包括的診療, 口演, 古庄知己, 第 12 回南大阪遺伝診療研究会, 2018/2/16, ホテル・アゴラリージェンシー堺.

<一般演題>

- 56) D4ST1 欠損に基づく Ehlers-Danlos 症候群における巨大皮下血腫の病態解明, 口頭, 古庄知己, 福嶋義光, 第 120 回日本小児科学会学術集会, 2017/4/14-16, グランドプリンスホテル新高輪国際館パミール、グランドプリンスホテル高輪.
- 57) D4ST1 欠損に基づくエーラスダンロス症候群の病態解明と治療法の開発, ポスター, 古庄知己, 岡田尚巳, 吉沢隆浩, 岳鳳鳴, 水本秀二, 野村義宏, 中山淳, 平成 26 年度小児医学研究振興財団研究助成金受賞者セッション, 第 120 回日本小児科学会学術集会, 2017/4/14-16, グランドプリンスホテル新高輪国際館パミール、グランドプリンスホテル高輪.
- 58) Pathophysiology of large subcutaneous hematomas in Musculocontractural EDS-CHST14: an iPSC cells-based comprehensive investigation, ポスター, T. Kosho, F. Yue, T. Era, J. Nakayama, T. Yamaguchi, N. Miyake, S. Mizumoto, S. Yamada, R. Kawamura, K. Wakui, T. Yoshizawa, Y. Takahashi, K. Matsumoto, T. Hirose, J. Minaguchi, K. Takehana, M. Uehara, J. Takahashi, M. Ishikawa, C. Masuda, S. Shimazu, Y. Nitahara-Kasahara, A. Watanabe, T. Okada, K. Matsumoto, A. Hashimoto Y. Nomura, Y. Kakuta, A. Hatamochi, Y. Fukushima, K. Sasaki, European Society of Human Genetics 2017, 2017/6/27-30, Copenhagen Convention Center.
- 59) Spinal manifestations of patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency (mcEDS-CHST14), T. Kosho, M. Uehara, H. Kato, J. Takahashi, American Society of Human Genetics 66<sup>th</sup> Annual Meeting, 2017/10/17-21, Orland Convention Center.
- 60) Musculocontractural EDS-CHST14 における脊椎病変の包括的検討, 口演, 古庄知己, 上原将志, 中山淳, 島倉剛俊, 高橋榮明, 山本智章, 加藤博之, 高橋淳, 日本人類遺伝学会第 62 回大会, 2017/11/16-18, 神戸国際会議場.
- 61) Musculocontractural EDS-CHST14 における脊椎病変の包括的検討, 口演, 古庄知己, 上原将志, 中山淳, 島倉剛俊, 高橋榮明, 山本智章, 加藤博之, 高橋淳, 第 40 回日本小児遺伝学会学術集会, 2018/1/12-13, 慶應義塾三田キャンパス.
- 62) Negishi Y, Ieda D, Miyamoto T, Hori I, Hattori A, Nozaki Y, Komaki H, Tohyama J, Nagasaki K, Tada H, Oishi H, Saitoh S. Truncating *MAGEL2* mutations produce fetal lethality in mice and may recapitulate pathogenesis of Schaaf-Yang syndrome. 67th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. 2017/10/18-21. (Orland, USA) ポスター発表
- 63) Nakamura Y, Togawa Y, Okuno Y, Muramatsu H, Ieda D, Hori I, Negishi Y, Hattori A, Saitoh S. A patient with compound heterozygous mutations in *SZT2* represents a discernible clinical entity with developmental delay, macrocephaly and dysmorphic corpus callosum. 第 59 回日本小児神経学会学術集会 (大阪) 2017/6/16-18. 口頭発表
- 64) Seiji Mizuno, Mie Inaba, Hiroko Taniyai, Yukako Muramatsu Recovery from “Rapid deterioration” in individuals with Down syndrome Annual meeting of European Society of Human Genetics Copenhagen, 2017.5.2
- 65) 水野誠司 染色体疾患・遺伝子疾患の最近の話題と疾患特性の理解 第6回愛知県心身障害者コロニー 遺伝療育講演会 名古屋市 2018.1.20
- 66) 水野誠司 発達障害の原因はどこまで解ったか 中部大学医工融合健康プロジェクト市民セミナー 名古屋市 2018.1.27
- 67) 植田紀美子、川戸和美、三島祐子、松田圭子、山本悠斗、西恵理子、岡本伸彦. 頭蓋縫合早期癒合症を合併した歌舞伎症候群の6例, 第41回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2017年
- 68) Mbf1 は Pacman から E(z) mRNA を保護することでポリコームサイレンシングの堅牢性を担保している (ポスター) 西岡憲一、宮崎仁美、副島英伸、広瀬進. 第 11 回日本エピジェネティクス研究会年会 2017.5.22-23. 学術総合センター一橋講堂 (東京)
- 69) マウス *Commd1* と *Zrsr1* のゲノムインプリンティング機構の研究 (ポスター) 城圭一郎、西岡憲一、北嶋修司、松久葉一、古関明彦、河野友宏、

- 副島英伸. 第 11 回日本エピジェネティクス研究会年会 2017.5.22-23. 学術総合センター一橋講堂 (東京)
- 70) 大腸癌におけるインプリント DMR の包括的メチル化解析 (ポスター) 樋高秀憲、東元健、青木早織、渡邊英孝、前田寿幸、古賀靖大、岩切龍一、能城浩和、藤本一眞、副島英伸. 第 11 回日本エピジェネティクス研究会年会 2017.5.22-23. 学術総合センター一橋講堂 (東京)
- 71) NSD1 ハプロ不全は DNA メチル化インプリント異常と遺伝子発現異常を惹起する (ポスター) 渡邊英孝、東元健、三宅紀子、前田寿幸、樋高秀憲、青木早織、八木ひとみ、西岡憲一、城圭一郎、松本直通、副島英伸. 第 11 回日本エピジェネティクス研究会年会 2017.5.22-23. 学術総合センター一橋講堂 (東京)
- 72) ゲノムインプリンティングの overview と Beckwith-Wiedemann 症候群 (口頭) 副島英伸. 日本人類遺伝学会第 62 回大会 2017.11.15-18. 神戸国際会議場
- 73) NSD1 ハプロ不全は DNA メチル化インプリント異常と遺伝子発現異常を惹起する (口頭) 渡邊英孝、東元健、三宅紀子、前田寿幸、樋高秀憲、青木早織、松本直通、副島英伸. 日本人類遺伝学会第 62 回大会 2017.11.15-18. 神戸国際会議場
- 74) ポリコーン抑制複合体 2 の構成蛋白質の遺伝子変異が Weaver 症候群を引き起こす (口頭) 今川英里、東元健、酒井康成、沼倉周彦、岡本伸彦、松永智子、梁明秀、佐藤由典、實藤雅文、井原健二、高田結、西村玄、才津浩智、水口剛、宮武聡子、中島光子、三宅紀子、副島英伸、松本直通. 日本人類遺伝学会第 62 回大会 2017.11.15-18. 神戸国際会議場
- 75) 間葉性異形成胎盤とインプリンティング異常 (口頭) 副島英伸. 第 25 回日本胎盤学会学術集会. 2017.11.24-25. 長崎県雲仙市ホテル東洋館
- 76) Mbf1 は Pacman から E(z) mRNA を保護することでポリコーンサイレンシングの堅牢性を担保している (口頭・ポスター) 西岡憲一、宮崎仁美、副島英伸、広瀬進. 2017 年度生命科学系学会合同年次大会 (第 40 回日本分子生物学会年会、第 90 回日本生化学会大会) 2016.12.6-9. 神戸ポートアイランド
- 77) マウス Commd1 と Zrsr1 のゲノムインプリンティング機構の研究 (口頭・ポスター) 城圭一郎、西岡憲一、北嶋修司、松久葉一、古関明彦、河野友宏、副島英伸. 2017 年度生命科学系学会合同年次大会 (第 40 回日本分子生物学会年会、第 90 回日本生化学会大会) 2016.12.6-9. 神戸ポートアイランド
- 78) Beckwith-Wiedemann 症候群に合併した後縦隔神経芽腫の 1 例 (口頭) 川口晃司、卜部馨介、高橋郁子、小倉妙美、堀越泰雄、東元健、副島英伸、渡邊健一郎. 第 73 回東海小児がん研究会 2018.2.17 名古屋大学
- 79) NSD1 haploinsufficiency evokes DNA hypomethylation at imprinted DMRs and the increased expression of imprinted genes (Poster) Watanabe H, Higashimoto K, Miyake N, Maeda T, Hidaka H, Aoki S, Matsumoto N, Soejima H. The 67th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. 2017.10.17-21. Orange County Convention Center, Orlando, FL, U.S.A.
- 80) Germline mutations associated with polycomb repressive complex 2 cause Weaver syndrome (Poster) Imagawa E, Higashimoto K, Sakai Y, Numakura C, Okamoto N, Matsunaga S, Ryo A, Sato Y, Sanefuji M, Ihara K, Takada Y, Nishimura G, Saitsu H, Mizuguchi T, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Soejima H, Matsumoto N. The 67th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. 2017.10.17-21. Orange County Convention Center, Orlando, FL, U.S.A.
- 国際学会
- 81) European Human Genetics Conference, 2017. May 27-30, Copenhagen, Denmark. (Poster: P05) Watanabe R., Ohno S., Aiba T., Ishikawa T., Nakano Y., Aizawa Y., Hayashi K., Murakoshi N., Nakajima T., Yagihara N., Shigemizu D., Mishima H., Sudo T., Higuchi C., Takahashi A., Sekine A., Minamino N., Makiyama T., Tanaka Y., Murata H., Hayashi M., Iwasaki Y., Watanabe A., Tachibana M., Morita H., Miyamoto Y., Yoshiura K., Tsunoda T., Watanabe H., Kurabayashi M., Nogami A., Kihara Y., Makita N., Shimizu W., Horie M., Tanaka T. Identification of novel long QT syndrome-associated mutations by targeted sequencing anal-

- yses. European Human Genetics Conference, 2017. May 27-30, Copenhagen, Denmark.
- 82) (Plenary Session: PL2.3) Gordon C.T., Xue S., Yigit G., Filali H., Chen K., Rosin N., Yoshiura K., Oufadem M., Beck T., Dion C., Sefiani A., Kayserili H., Murphy J., Chatdokmaiprai C., Hillmer A., Wattanasirichaigoon D., Lyonnet S., Magdinier F., Javed A., Blewitt M., Amiel J., Wollnik B., Reversade B. De novo gain-of-function mutations in the epigenetic regulator SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome.
- 83) American Society of Human Genetics Annual Meeting 2017, 2017 October 17-21, Orland, USA. (Poster: 1843W) Yoriko Watanabe, Satoshi Watanabe, Chisei Sato, Sachiko Ogasawara, Jun Akiba, Masayoshi Kage, Hirohisa Yano, Kaori Fukui, Tatsuki Mizuochi, Shoji Yano, Kiyoshi Hayasaka, Yushiro Yamashita, Takumi Kawaguchi, Takuji Torimura, Koh-ichiro Yoshiura. Identification of I287S homozygous mutation in the MLX gene in an infant with non-alcoholic steatohepatitis: A case report. American Society of Human Genetics Annual Meeting 2017, 2017 October 17-21, Orland, USA.
- 84) The 2<sup>nd</sup> International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science, Feb 3-4, 2018, Ryojyun Hall, Nagasaki University, Nagasaki, Japan. (P-28) Kinoshita A., Mishima H., Saitoh S., Yoshiura K., Novel transcript of IPTR1 contributes to the development of anterior eye segment.
- 国内学会
- 85) 第59回日本小児神経学会学術集会, 2017年6月15日(木)-17日(土), 大阪国際会議場, 大阪. (Poster: P-159) 里龍晴, 原口康平, 森山薫, 渡辺聡, 神村直久, 吉浦孝一郎, 森内浩幸. A case of epileptic encephalopathy combine with various involuntary movement, sever psychomotor retardation with *KCNA2* gene mutation.
- 86) 第24回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会, 久留米大学病院本館第一会議室, 2017年9月9日(土), 久留米, 福岡. (口演) 三春範夫, 吉浦孝一郎, 佐々木晃, 正路貴代. 全エクソーム解析で判明したosteogenesis imperfectaの1例.
- 87) NBDC/DBCLS BioHackathon 2017 Symposium, 2017年9月10日, JSTサイエンスプラザ, 東京都. (口演) Hiroyuki Mishima: Building and Application of AMED's Genomic Variation Database.
- 88) 日本人類遺伝学会 第62回大会, 2017年11月15日(水)~18日(土), 神戸国際会議場, 神戸. The 62<sup>nd</sup> Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics, 2017, 11, 15-18. Kobe. (Poster: P-197) 鳥尾倫子, 古賀のりこ, 赤峰哲, 吉浦孝一郎, 酒井康成, 大賀正一. *BCOR* ナンセンス変異にもとづく OFCD 症候群の一例.
- 89) (Oral: O-25) Hitomi Shimizu, Hideki Motomura, Satoshi Watanabe, Hiroyuki Mishima, Hiroyuki Moriuchi, Koh-ichiro Yoshiura, Sumito Dateki. Genetic and clinical analyses in Japanese Patients with Sitosterolemia.
- 90) (Oral: O-41) Yoshiro Morimoto, Shintaro Yoshida, Akira Kinoshita, Hiroyuki Mishima, Naohiro Yamaguchi, Akira Imamura, Naohiro Kurotaki, Hiroki Ozawa, Koh-ichiro Yoshiura, Shinji Ono. Gene-based rare variants association test implicates PLA2G4E as a risk gene for panic disorder.
- 91) (Oral: O-63) Tomohiro Koga, Kiyoshi Migita, Shuntaro Sato, Kiyonori Miura, Hideki Masuzaki, Koh-ichiro Yoshiura, Atsushi Kawakami. MicroRNA-204-3p inhibits TLR4-related cytokines in family Mediterranean fever by targeting the PI3K signaling.
- 92) (Oral: O-82) Akira Kinoshita, Kaname Ohyama, Susumu Tanimura, Katsuya Matsuda, Hiroyuki Mishima, Masahiro Nakajima, Shinji Saitoh, Koh-ichiro Yoshiura. Novel transcript of IPTR1 contributes to the development of anterior eye segment.
- 93) (Poster: P-077) Shinji Saitoh, Akira Kinoshita, Kana Hosoki, Hiroyuki Mishima, Kiyotaka Tomiwa, Naoko Ishihara, Yutaka Negishi, Naoko Asahina, Hideaki Shiraishi, Koh-ichiro Yoshiura. De novo mutations in the C-terminal region of *ITPR1* cause aniridia, cerebellar ataxia and intellectual disability, Gillespie syndrome.
- 94) (Poster: P-162) Ryo Watanabe, Seiko Ohno, Takeshi Aiba, Taisuke Ishikawa, Yukiko Nakano, Yoshiyasu Aizawa, Kenshi Hayashi, Nobuyuki Murakoshi, Tadashi

- Nakajima, Nobue Yagihara, Daichi Shigemizu, Hiroyuki Mishima, Takeaki Sudo, Chihiro Higuchi, Atsushi Takahashi, Akihiro Sekine, Naoto Minamino, Takeshi Makiyama, Yoshihiro Tanaka, Hiroshige Murata, Meiso Hayashi, Yuki Iwasaki, Atsuyuki Watanabe, Motomi Tachibana, Hiroshi Morita, Yoshihiro Miyamoto, Koh-ichiro Yoshiura, Tatsuhiro Tsunoda, Hiroshi Watanabe, Masahiro Kurabayashi, Akihiko Nogami, Yasuki Kihara, Naomasa Makita, Wataru Shimuzu, Minoru Horie, Toshiro Tanaka. Targeted deep sequencing reveals novel mutations in Japanese long QT syndrome patients. (Poster: P-162)
- 95) (Poster: P-228) Kanako Ishii, Vlad Tocan, Noriko Oyama, Naoko Toda, Kazuhiro Okubo, Yoshito Ishizaki, Koh-ichiro Yoshiura, Shouichi Ohga. A case suspected of mitochondrial complex III deficiency carrying BCS1L mutation presented with Fanconi syndrome.
- 96) (Poster: P-231) Yoriko Watanabe, Satoshi Watanabe, Chisei Satoh, Sachiko Ogasawara, Jun Akiba, Masayoshi Kage, Hirohisa Yano, Kaori Fukui, Tatsuki Mizuuchi, Shoji Yano, Kiyoshi Hayasaka, Yushiro Yamashita, Takumi Kawaguchi, Takuji Torimura, Koh-ichiro Yoshiura. Identification of I285S homozygous mutation on the MLX gene in an infant with non-alcoholic steatohepatitis.
- 97) (口演) 石原潤, 水落建輝, 高木祐吾, 江田慶輔, 進藤亮太, 弓削康太郎, 福井香織, 渡邊順子, 橋詰直樹, 石井信二, 深堀優, 浅桐公男, 八木実, 吉浦孝一郎. 胆道閉鎖症 I cyst 型を合併した歌舞伎症候群の 1 例. 第 44 回日本胆道閉鎖症研究会, 2017 年 10 月 22 日 (日), 九州大学医学部同窓会館, 福岡.
- 98) (Poster) 大久保一宏, 石井加奈子, 大山紀子, トカンヴラッド, 戸田尚子, 海老原健, 吉浦孝一郎, 井原健二, 大賀正一. 脂肪萎縮性糖尿病に先天性難聴を合併し、*PIK3R1* 遺伝子に新生突然変異を認め SHORT 症候群と診断した一例. 第 51 回日本小児内分泌学会, 2017 年 9 月 28 日 (木) -30 日 (土), 梅田スカイビルタワーウェウト, 大阪.
- 99) (Poster: EP-06) 大久保一宏, 石井加奈子, 大山紀子, トカンヴラッド, 戸田尚子, 海老原健, 吉浦孝一郎, 井原健二, 大賀正一. *PIK3R1* 遺伝子に新生突然変異を認め、SHORT 症候群と診断した脂肪萎縮性糖尿病の一例. 第 27 回臨床内分泌代謝 Update, 2017 年 11 月 24 日 (金) -25 日 (土), 神戸国際展示場, 兵庫.
- 100) (Poster) 福井香織, 渡邊順子, 吉浦孝一郎. 顕著な睡眠障害、発達障害を有する *CREBBP* 遺伝子のエクソン 31 の新規突然変異例. 第 40 回日本小児遺伝学会学術集会, 2018 年 1 月 12 (金) -13 日 (土), 慶應義塾大学三田キャンパス, 東京.
- 101) (Poster) 蒸野寿紀, 南弘一, 鈴木啓之, 森尾友宏, 今井耕輔, 三嶋博之, 吉浦孝一郎, 田村志宣, 山下友佑, 園木孝志. Evans 症候群および低ガンマグロブリン血症を発症した歌舞伎症候群の一例. 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会, 2018 年 1 月 20 日 (土) -21 日 (日), ベルサール神田, 東京.
- 102) (K-03) 河合智子, 畑田出穂, 副島英伸, 吉浦孝一郎, 鏡雅代. 胎児発育不全で新規同定した遺伝子変異機能解析: エピゲノム脆弱性を背景とする新たな疾患概念の提唱と世界初のエピゲノム編集技術による治療法開発.
- 103) (K-05) 吉浦孝一郎, 副島英伸, 要匡, 渡邊順子, 園田徹. ヒストン就職酵素異常疾患モデル動物作成と DNA メチル化異常の簡易診断法開発.
- 104) (N-03) 邊見弘明, 小笹俊哉, 木下晃, 金城紀子, 吉浦孝一郎, 金澤伸雄, 改正恒靖. 中條-西村症候群様新規プロテアソーム関連自己炎症症候群の病態解明.
- 105) (N-12) 川上純, 古賀智裕, 吉浦孝一郎, 佐藤俊太郎, 山本弘史, 田中義正, 増本純也, 浦野健, 右田清志, 上松一永, 谷内江昭宏. 家族性地中海熱 (FMF) インフラマソームシグナル伝達異常をゲノム創薬で解決する開発研究.
- 106) (R-50) 黒滝直弘, 小澤寛樹, 白石祐一, 斎藤加代子, 斎藤伸, 吉浦孝一郎, 岩田修永, 城谷圭朗, 蒔田直昌, 本田純久. 臨床データを元に下発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ (PKD) の発症機序の解明及び新規治療薬の開発.

- 107) 樋野村亜希子、倉田真由美、久津見弘、吉中勇人、山中真由美、小崎健次郎「滋賀県における希少・未診断疾患研究推進コンソーシアムの取組み」第40回日本小児遺伝学会学術集会、東京、2018年1月12-13日
- 108) 倉田真由美、樋野村亜希子、長野郁子、小林有里、前川由美、高橋博子、矢野郁、山中真由美、久津見弘「地域全体での臨床研究実施体制の整備に向けた取組み—滋賀県下での実態調査の結果から見えてきた現状と課題」第3回研究倫理を語る会、東京、2018年2月10日
- 109) 難波栄二、足立香織、中山祐二、松浦徹、石井一弘、後藤雄一。脆弱X症候群ならびに脆弱X随伴振戦/失調症候群の遺伝学的検査体制の構築～保険診療でカバーされる外注検査となる～。第59回日本小児神経学会学術集会。2017年6月15日-17日。
- 110) 足立香織、松浦徹、石井一弘、中山祐二、岡崎哲也、後藤雄一、難波栄二。脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患の遺伝学的検査体制の構築。日本人類遺伝学会 第62回大会。2017年11月15日-18日。
- 111) 足立香織、岡崎哲也、松浦徹、石井一弘、後藤雄一、難波栄二。脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患のレジストリ構築に向けて。第40回日本小児遺伝学会学術集会。2018年1月12日-13日。
- 112) Mitsuhiro Kato: The Genetic Bases of cortical development and its disorders. The 14th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN 2017): Fukuoka, Japan, May 11-14, 2017 (invited lecture)
- 113) 加藤光広：新生児科医が知っておきたい脳の発生と脳形成異常。第53回日本周産期・新生児医学会学術集会：横浜 2017年7月18日
- 114) 加藤光広、佐藤美保、田島敏広、川村孝：中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究。第59回日本小児神経学会学術集会（共同研究支援委員会主催セミナー）：大阪 2017年6月15日
- 115) 佐藤美保、加藤光広、田島敏広、川村孝：中隔視神経異形成症の眼科診療に関する研究。第42回日本小児眼科学会総会：金沢 2017年6月16-17日
- 116) 加藤光広：大脳形成にかかわる遺伝子の異常と画像診断 up-to-date。第12回小児神経放射線研究会：京都 2017年11月24日
- 117) 加藤光広：脳発生障害の分子病態と構造異常。第29回臨床MR脳機能研究会：東京 2017年4月8日
- 118) 小林梢、北條彰、加藤光広：完全脳梁欠損と皮質形成異常を伴う Epileptic spasms without hypsarrhythmia の1例。第3回城南小児神経懇話会：東京 2017年11月1日
- 119) 加藤光広：脳形成異常の基礎と臨床：分子標的治療の実現に向けて。2017年滑脳症親の会定例会：大阪 2017年6月17日
- 120) 加藤光広：大脳発生障害の基礎と臨床の架け橋。愛知県心身障害者コロニーセミナー：春日井 2017年1月6日

### 3. 書籍

- 1) 森崎 裕子, 森崎隆幸; Marfan 症候群, 日本脈管学会, 臨床脈管学, 日本医学出版, 東京, 2017, 388-390
- 2) 森崎 裕子, 森崎隆幸; マルファン症候群の診断, マルファンネットワークジャパン, マルファン症候群ガイドブック, マルファンネットワークジャパン, 愛知, 2017, 26-49
- 3) 森崎隆幸, 森崎 裕子; マルファン症候群と遺伝, マルファンネットワークジャパン, マルファン症候群ガイドブック, マルファンネットワークジャパン, 愛知, 2017, 50-65
- 4) 岡本 伸彦; ヌーナン症候群の身体・発達の特徴, 緒方 勤, ヌーナン症候群のマネジメント, メディカルレビュー社, 東京, 2017, 25-31
- 5) 岡本 伸彦; 最先端のゲノム医療と遺伝カウンセリング, 大阪母子医療センター, こどもと妊婦の病気・治療がわかる本—大阪母子医療センターの今, バリユーメディカル, 東京, 2018, 132-7

- 6) 岡本 伸彦; 染色体異常とてんかん, 日本てんかん学会, 稀少てんかんの診療指標, 診断と治療社, 東京, 2017, 433-23
- 7) 岡本 伸彦; 神経皮膚症候群とてんかん 総論, 日本てんかん学会, 稀少てんかんの診療指標, 診断と治療社, 東京, 2017, 97-100
- 8) 岡本 伸彦; てんかんと遺伝カウンセリング, 日本てんかん学会, 稀少てんかんの診療指標, 診断と治療社, 東京, 2017, 220-223
- 9) 小崎里華; ダウン症候群, 猿田享男、北村惣一郎, 1336 専門家による私の治療 2017-18 年度版, 日本医事新報社, 東京, 2017, 1548-9
- 10) 松永達雄; 「聴力低下がある」と言われたら, 伊藤澄信, 健診データで困ったらよくある検査異常への対応策, 医学書院, 東京, 2017, 431-79
- 11) 齋藤伸治; Prader-Willi 症候群 (PWS) と Angelman 症候群 (AS), 関沢昭彦、佐村修、四元淳子編著, 周産期遺伝カウンセリングマニュアル, 中外医学社, 東京, 2017, 87-90
- 12) Higashimoto K, Joh K, Soejima H.; Genomic Imprinting Syndromes and Cancer, Kaneda A and Tsukada Y, DNA and Histone Methylation as Cancer Targets, Humana Press, New York, 2017, 297-344
- 13) 渡邊 淳; 遺伝学的検査結果の異常にはどのような種類があり、その結果はどのように記載・報告されていますか (検査報告書の見方も含む), 野村 文夫, ここが知りたい—遺伝子診療 BOOK, 中外医学社, 東京, 2017, 209-13
- 14) 渡邊 淳; 染色体関連結果の異常にはどのような種類があり、その結果はどのように記載・報告されていますか (検査報告書の見方も含む), 野村 文夫, ここが知りたい—遺伝子診療 BOOK, 中外医学社, 東京, 2017, 214-8
- 15) 加藤光弘; 皮質形成異常とてんかん, 日本てんかん学会, 稀少てんかんの診療指標, 診断と治療社, 東京, 2017, 16-19
- 16) 加藤光弘; 脳・脊髄形成異常、皮質形成異常、Dandy-Walker 奇形、Chiari 奇形、二分脊椎, 遠藤文夫編, 最新ガイドライン 準拠 小児科診断・治療指針改訂第 2 版, 中山書店, 東京, 2017, 803-80

#### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし