

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
分担研究報告書

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」

研究分担者 山澤一樹

独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床遺伝センター/小児科・医員

**研究要旨**

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価に関して、特に遺伝学的診断の伝え方に特化して執筆した。

**A．研究目的**

視覚聴覚二重障害診療マニュアルを作成し、診療科横断型診療体制の構築に資する。

**B．研究方法**

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」の執筆。

(倫理面への配慮)

該当なし

**C．研究結果**

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価に関して、特に遺伝学的診断の伝え方に特化して執筆した。

**D．考察**

眼科・耳鼻科・小児科・臨床遺伝科の垣根を越え診療科横断的な視覚聴覚二重障害診療体制を構築するために、診療マニュアルの作成は有用と考えられた。

**E．結論**

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価とその伝え方に関して執筆した。

**F．研究発表**

1. 論文発表

Hatabu N, Katori N, Sato T, Maeda N, Suzuki E, Komiyama O, Tsutsui H, Nagao T, Nakauchi-Takahashi H, Matsunaga T, Ishii T, Hasegawa T, Yamazawa K. A

Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism. **Horm Res Paediatr** 2019 Feb 8;1-8. doi: 10.1159/000495800.

Inoue T, Yagasaki H, Nishioka J, Nakamura A, Matsubara K, Narumi S, Nakabayashi K, Yamazawa K, Fuke T, Oka A, Ogata T, Fukami M, Kagami M. Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown etiology. **J Med Genet** 2018 Sep 21. pii: jmedgenet-2018-105463. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105463.

2. 学会発表

井上沙聡，安齋純子，植木有紗，安達将隆，山澤一樹，笹岡綾子，三善友莉，岩田侑子，山下博，松井哲，松永達雄．HBOC リスクが高い患者を拾い上げるための当院での取り組み．第7回 HBOC コンソーシアム学術総会，東京慈恵会医科大学（東京都港区），2019年1月27日．

山澤一樹，安達将隆，國富晴子，増田健太，石田文孝，三須久美子，小崎健次郎，浜本康夫，後藤修，矢作直久，牛尼美年子，吉田輝彦，菅野康吉．SMAD4 遺伝子に病的バリエーションを同定した若年性ポリポース/遺伝性出血性末梢血管拡張症候群家系．第24回日本家族性腫瘍学会学術集会，神戸ファッションマート（兵庫県神戸市），2018年6月8-9日．

**G . 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）**

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし