

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総括研究報告書

先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究

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53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。これらの情報を類型化し、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。

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。

当研究班が診断基準を策定した13先天異常症候群の遺伝学的検査が2020年度診療報酬改定において対象疾患となった。本研究班が遺伝子変異陽性の非典型例についての検討した結果をもとに要望した疾患群である。

先天異常症候群の多くは、染色体細欠失により発症する。その診断にはマイクロレイ染色体検査が必須である。本研究班は「診療において実施するマイクロレイ染色体検査ガイドンス」を発出した。このガイドンスはマイクロレイ染色体検査キットの薬事申請に使用された。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

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管研究振興会附属榊原記念病院 医長
増井 徹	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター・特任研究員
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 視覚科学研究室・医長
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 遺伝診療科診療部長
青木 洋子	国立大学法人東北大学大学院医学系研究科 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 科長兼部長
古庄 知己	国立大学法人信州大学医学部遺伝医学教室 教授
緒方 勤	国立大学法人浜松医科大学小児科 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 教授
水野 誠司	愛知県医療療育総合センター発達障害研究所・遺伝子医療研究部・非常勤研究員

	愛知県医療療育総合センター中央病院 副院長
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・研究所長
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 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 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	国立法人大学滋賀医科大学倫理審査室 事務補佐員
足立 香織	国立法人大学鳥取大学 研究推進機構 助教
難波 栄二	国立大学法人鳥取大学 研究推進機構 教授
渡邊 淳	金沢大学附属病院・附属病院・特任教授
加藤 光広	昭和大学医学部 教授

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の向上に貢献することが目的である。方策は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53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) 対象の53疾患のうち、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（全年度）。

(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。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。

平成29年度から中隔視神経形成異常、平成30年度から武内・小崎症候群を追加し、計53症候群の症状・合併症を体系的に検討し、診療指針等の策定・改訂を行う。

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

(1) 診断基準や重症度分類

対象の53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継続した。これらの情報を類型化し、データベース化を開始した。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集積を前年度に引き続き継続した。非典型例について適切な遺伝子診断を前年度に続けて行った。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引き続き情報を収集している。

初年度に稼働を開始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本年度も体系的に収集した。リエゾンは前年度に続き滋賀医科大学の樋野村が担当した。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。国際基準の日本語訳を継続した。

(2) 成人期特有の合併症についての情報収集
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継続した。

(3) 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継続して行った。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進めた。

(4) 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。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。今後この研究を通じてこのシステムを維持・発展させる。

(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することが最終年度までの目標である。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、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った。

(6) 疾患特異的成長手帳

実運用後にフィードバックに基づいて改定し得られた最終版を「疾患特異的成長手帳」として小児遺伝学会ホームページから無料公開した。現在、実際に使用した担当医・患者・家族からのフィードバックを収集している。

(倫理面への配慮)

本研究は、研究開始に先立ち当院および共同研究施設での倫理審査で承認後に開始され、患者、ご家族の書類による説明と同意をうけて、関連する各種の倫理指針を遵守して実施した。

C. 研究結果

(1) 診断基準や重症度分類

対象の53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。これらの情報を類型化し、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、大動脈瘤・解離を主徴とする循環器疾患とする遺伝性疾患(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、血管型エーラス・ダンロス症候群など)を中心に診療を行った。さらに、遺伝学的検査で診断の確定した患者の臨床症状を分析し、早期診断のための遺伝学的検査を推奨すべき患者の選定に際しての有用な所見を探索した。

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。アンジェルマン症候群と鑑別が問題になる疾患について明らかにすることで、それぞれの疾患の QOL を向上することを目的として研究を行った。さらにこれらの疾患の成人期の情報を得ることを目指した。

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セ症の小児患者・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。さらに古庄らは国際的なエーラス・ダンロス症候群会議との連携を維持・発展し、新たな命名法および分類基準を国内診療への導入を試みた。

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ィズ・ウィードマン症候群(BWS)、シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群、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。具体例として、BWS親の会が実施したアンケート調査をもとに診断後の症状の変化等について明らかにした。これらの結果を通して、疾患概

念の拡張、臨床診断基準の拡張と修正を行い、感度・特異度の向上を図る。

水野とともにルビンスタイン・テイビ症候群、モワット・ウィルソン症候群の患者の症状・合併症を年齢別に収集した。稀少症候群の家族間支援の一形態として病院診療の一部として患者交流が実現できるグループ外来、グループ療育入院を実施した。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。小児医療機関延べ281施設にハーラーマン・ストライフ症候群に関するアンケート調査を行い、本邦では、確定診断例5例、疑診例3例があることが判明した。患者自助団体とも協力し、未発表症例ならびにアンケート対象外の症例を発見した。その上で患者の自然暦を収集し、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・シリシ症候群の小児患者・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、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。

(2)成人期特有の合併症についての情報収集
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・ダンロス症候群やシルバー・ラッセル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。

(3)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い、変異陽性の非典型例を集積した。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・特異度の向上を図った。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図った。

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フィン・シリシ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(AS)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。その結果、遺伝学的に確定診断されたAS100例を集積した。発達については非欠失群間では大きな違いはなかったが、欠失群は非欠失群に比べると発達の遅れが強いことが示された。

Pitt-Hopkins症候群3例、Rett症候群5例、Christianson症候群1例と確定診断された症例を含んでおり、アンジェルマン症候群が疑われる非典型例のなかに、一定の割合で異なる疾患が存在することが明らかになった。

青木・松原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。補助診断として行った遺伝子解析にて新規原因遺伝子であるLZTR1とRRAS2遺伝子変異陽性患者の臨床症状を集積して検討を行った。LZTR1はこれまでと異なり、常染色体優性遺伝形式で伝搬する可能性が示唆された。成人患者の15人については臨床症状のみならず生活状況を収集した。

松永らとともに、難聴を症状に含む先天異常症候群について検証した。Noonan症候群5家系は、全員難聴の診療で受診し、難聴以外の多様な症状がそれぞれ4家系で認められた。CHARGE症候群3家系は、全員難聴の診療で受診して遺伝学的検査が行われた。臨床診断可能な症状を呈しているが実際には診断されず、耳鼻咽喉科における本症候群に対する臨床診断の難しさ・診療が分担で進むことが未診断の理由の一つであることが明らかとなり、補助診断として網羅的遺伝学的検査の有用性が明らかになった。

また、ワルデンブルグ症候群の16家系では、臨床診断に必要な内眼角開離の指標を検討した。白人データに基づいた基準値を用いると日本人では遺伝学的診断と整合しなくなるため、日本人データに基づいた基準値を算出した。これにより、補助診断である遺伝学的診断と整合する臨床診断が可能となった。

加藤らとともに、眼科診療における中隔視神経形成異常症Septo-optic dysplasia (SOD)の現状に関して専門の眼科医にアンケート調査を行った。2年度は新規登録症例の解析を行った。3年度は脳形成異常と眼病変の併発例の特徴を明らかにするために、1338家系の脳形成異常で、眼の異常を伴う症例を抽出し、疾患背景と遺伝学的原因を調査した。脳形成異常を併発するSODでは4割で眼病変を併発しないため内分泌異常の確認が必要であるなど、SODの臨床像の組み合わせはさまざまであり、眼科、小児神経科、小児内分泌科の連携が重要であることが明らかとなった。

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Silver-Russell症候群に対して遺伝学的解析を実施した。また、Silver-Russell症候群の臨床診断は症状の組み合わせでなされる。各々の症状が非特異的であることから様々な診断基準が提唱されてきた。Azziらが報告したNetchine-Harbison clinical scoring systemは、唯一のprospective studyであり、発表されたスコアリングシステムの中で最も高い感受性と特異性を示すことが確認され、Netchine-Harbison SRS clinical scoring systemとして承認された。

足立・難波とともに脆弱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。また、岡本らは歌舞伎症候群60例について、発達状況と合併症の関連について検討を行い、歌舞伎症候群の20%以上で頭蓋縫合早期癒合症の合併がみられることを明らかにした。

研究代表者はエーラス・ダンロス症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群に類似す

る疾患としてPDGFRB機能獲得性変異を同定した。

国際遺伝性疾患データベースにKosaki過成長症候群として登録されている。自験例3例とともに海外症例を加えて総説を出版した

(Takenouchi et al, 2020)。

ロイス・ディーツ症候群に類似する脳血管・冠状動脈病変を呈することが判明した。ロイスディーツ症候群は、指定難病制度の上ではマルファン症候群に関連する疾患として位置づけられていることから、Kosaki過成長症候群もMarfan症候群関連疾患として理解可能であることが示され、論文報告した。

(4)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の修正を行った。

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・シン普森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。具体的には、従来のRTSの特徴を有さないCREBBP病的バリエーション症例についてその表現型について検討した。

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・難波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。今後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た。

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。通算の解析総数は282例で、既知の異常を認めない症例は18例であった。これまでに蓄積した症例から遺伝子変異型の頻度別傾向を示すことができた。また、BWS親の会でアンケート調査を行い、尿路結石と側彎症が少なくとも学童期以降に発症することが示唆された。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た。

(5) HPOを用いて表現型を収集

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、HPOを用いて表現型を収集した。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。データベース構築に向けた情報の類型化を行った。

(6)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、月齢別・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。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。現在担当医・患者・家族からのフィードバックを集積した。

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。ヌーナン症候群の原因遺伝子として新たに同定されたSOS2、LZTR1、RRAS2について臨床的特徴の検討を行った。今後も継続し、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。また、モワット・ウィルソン症候群の指趾の特徴について検討し、細長い節の目立つ指は本症の特徴であることを示した。成人期のモワット・ウィルソン症候群患者の交流においては、てんかんの治療などの医療的なマネジメントの他、運動機能や摂食機能の退行などの日常的な問題が明らかになりその疾患特異性の検討が今後の課題である。症例を蓄積し、改定に向けた検討を行った。

黒澤とともに基底細胞母斑症候群、トリー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、クルーゾン/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。特に、ヤング・シンプソン症候群の医療管理と非典型例の診断から、先天異常症候群の医療管理の上で重要な症状の多様性を確認した。

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、手帳の改定に向けて検討を行った。

古庄・渡邊とともにコフィン・シリス症候群、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。特に、古庄はInternational Consortium on EDS and Related Disordersにおける東アジア唯一のMedical and Scientific Board Memberとして、その活動に参加し、最先端の問題点を共有・検討してきた。集めた情報を元に必要に応じた改定に向けて検討した。

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。具体的には、1) 頭部 X 線規格写真ならびにパノラマ X 線を用いた解析、2) 歯列模型による解析、3) 問診用紙による患者情報の蓄積を行っている。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。症例を蓄積した。

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日常診療に活用するよう促した。フィードバックを集めて改定に向けて検討した。

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。加えて、遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査を行った。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た。

当研究班（および先行する研究班）において診断基準を策定した先天異常症候群13疾患の遺伝学的検査が2020年度診療報酬改定において、対象疾患となった。具体的な疾患名は下記の通りである。ソトス症候群、CFC症候群、コストロ症候群、チャージ（CHARGE）症候群、古典型エーラス・ダンロス症候群、コフィン・シリス症候群、歌舞伎症候群、ヌーナン症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群。2020年度に中医協から、保険収載すべき遺伝学的検査についての調査に際し、本研究班における遺伝子変異陽性の非典型例についての検討結果をもとに要望した疾患群である。なお、本研究班で研究している8疾患アペール症候群、クルーゾン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ピクスラー症候群、マルファン症候群、エーラス・ダンロス症候群（血管型）、ウィリアムズ症候群、アンジェルマン症候群の遺伝学的検査は2018年度の診療報酬改定において収載された。

当研究班が取り扱っている先天異常症候群の相当数が、染色体細欠失により発症する。染色体微細欠失の診断にはマイクロアレイ染色体検査が必須で、欧米では標準的な診断技術となっているが、わが国では未だ機器承認は受けていない。そこで本研究班では「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査ガイドンス」を発出した。研究代表者が理事長を務める日本人類遺伝学会・日本先天異常学会の承認を得て、連名で発出できた。このガイドンスはマイクロアレイ染色体検査キット（製品名：GenetiSure Dx Postnatal Assay）の体外診断用医薬品としての薬事申請に使用された。なお、2020年7月に当該キットは薬事承認を受けることができた。

D. 考察

53の先天異常症候群について多角的な検討を進めた。初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。今後も継続して情報を集積し、改訂版の作成について検討する。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、定量的症例間比較の基礎データとして比較を行った。

E. 結論

対象となる53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。これらの疾患等は、症状の幅が広い可能性が示された。

当研究班が診断基準を策定した13先天異常症候群の遺伝学的検査が2020年度診療報酬改定において対象疾患となった。本研究班が遺伝子変異陽性の非典型例についての検討した結果をもとに要望した疾患群である。

先天異常症候群の多くは、染色体細欠失により発症する。その診断にはマイクロアレイ染色体検査が必須である。本研究班は「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査ガイダンス」を発出した。このガイダンスはマイクロアレイ染色体検査キットの薬事申請に使用された。

F. 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, 176,1662-1666,2018
- 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) 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. Saito, 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
- 8) 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
- 9) 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
- 10) 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.

- 11) K. Ozono, T. Ogata, R. Horikawa, Y. Matsubara, Y. Ogawa, K. Nishijima, and S. Yokoya, „Efficacy and safety of two doses of Norditropin((R)) (somatotropin) 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
- 12) 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
- 13) 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 Loey-Dietz syndrome: A case report., *Interv Neuroradiol*, vol. 23 no. 2, 206-210,2017
- 14) 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
- 15) M. Hibino, Y. Sakai, W. Kato, K. Tanaka, K. Tajima, T. Yokoyama, M. Iwasa, H. Morisaki, T. Tszuki, and A. Usui, „Ascending Aortic Aneurysm in a Child With Fibulin-4 Deficiency., *Ann Thorac Surg*, vol. 105 no. 2, e59-e61,2018
- 16) 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
- 17) 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
- 18) 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. Peyeritz, 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
- 19) 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
- 20) 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
- 21) 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
- 22) 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
- 23) 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
- 24) 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
- 25) 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

- 26) 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
- 27) 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
- 28) 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
- 29) H. Ozawa, M. Yamane, E. Inoue, T. Yoshida-Uemura, S. Katagiri, T. Yokoi, S.Nishina, and N. Azuma, „Long-term surgical outcome of conventional trabeculotomy for childhood glaucoma., Jpn J Ophthalmol, vol. 61 no. 3, 237-244,2017
- 30) 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
- 31) 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
- 32) 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
- 33) 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
- 34) 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
- 35) 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
- 36) 吉田 朋世,仁科 幸子,萬束 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
- 37) 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
- 38) 若山 暁美,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
- 39) 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
- 40) 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
- 41) 萬束 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
- 42) 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 involvement in periventricular nodular heterotopia and intellectual disability., J Neurochem, vol. 140 no. 1, 82-95,2017
- 43) 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
- 44) 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
- 45) 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
- 46) 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
- 47) 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
- 48) 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
- 49) 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
- 50) 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
- 51) 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
- 52) 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
- 53) 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
- 54) 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
- 55) 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
- 56) 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
- 57) 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,,
- 58) 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,,
- 59) 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,,
- 60) 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
- 61) 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
- 62) 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)*,,,
- 63) 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
- 64) 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
- 65) T. Shiohama, H. Ohashi, K. Shimizu, K. Fujii,

- D. Oba, T. Takatani, M. Kato, and N. Shimojo, I-Thyroxine-responsive drop attacks in childhood benign hereditary chorea: A case report, *Brain Dev*, vol. 40, no. 4, 353-356, 2018
- 66) 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
- 67) 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
- 68) 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
- 69) 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
- 70) 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. Koshō, 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
- 71) T. Yoshinaga, K. Nakamura, M. Ishikawa, T. Yamaguchi, K. Takano, K. Wakui, T. Koshō, 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
- 72) M. Uehara, Y. Nakamura, J. Takahashi, M. Kamimura, S. Ikegami, T. Suzuki, S. Uchiyama, T. Yamaguchi, T. Koshō, 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
- 73) K. Takano, K. Goto, M. Motobayashi, K. Wakui, R. Kawamura, T. Yamaguchi, Y. Fukushima, and T. Koshō, 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
- 74) H. Oba, J. Takahashi, K. Takano, Y. Inaba, M. Motobayashi, G. Nishimura, S. Kuraishi, M. Shimizu, S. Ikegami, T. Futatsugi, M. Uehara, T. Koshō, H. Kato, and K. Uno, Rigid Occipitocervical Instrumented Fusion for Atlantoaxial Instability in an 18-Month-Old Toddler With Brachytelephalangic Chondrodysplasia Punctata: A Case Report., *Spine (Phila Pa 1976)*, vol. 42 no. 23, E1380-e1385, 2017
- 75) T. Natsume, K. Takano, M. Motobayashi, and T. Koshō, Hepatomegaly in a boy with ARID1B-related Coffin-Siris syndrome., *Pediatr Int*, vol. 60 no. 4, 378-380, 2018
- 76) M. Morikawa, K. Takano, M. Motobayashi, N. Shiba, T. Koshō, 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
- 77) S. Mizumoto, T. Koshō, 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
- 78) H. Fukushima, K. Shimizu, A. Watahiki, S. Hoshikawa, T. Koshō, 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
- 79) Y. Fukuda, Y. Higuchi, K. Shinozaki, Y. Tanigawa, T. Abe, N. Hanaoka, S. Matsubayashi, T. Yamaguchi, T. Koshō, 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
- 80) K. Yamoto, H. Saito, 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
- 81) K. Yamoto, S. Okamoto, Y. Fujisawa, M. Fukami, H. Saito, 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
- 82) E. L. Wakeling, F. Brioude, O. Lokulo-Sodipe, S. M. O'Connell, J. Salem, J. Blied, 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
- 83) 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
- 84) 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
- 85) 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
- 86) 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
- 87) 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
- 88) 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
- 89) 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
- 90) H. Ono, H. Saito, 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
- 91) 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
- 92) 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
- 93) 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
- 94) 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
- 95) 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
- 96) 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
- 97) S. Kawashima, A. Nakamura, T. Inoue, K. Matsubara, R. Horikawa, K. Wakui, K. Takano, Y. Fukushima, T. Tatematsu, S. Mizuno, J. Tsubaki, S. Kure, Y. Matsubara, T. Ogata, M. Fukami, and M. Kagami, “Maternal Uniparental Disomy for Chromosome 20: Physical and Endocrinological Characteristics of Five Patients,” *J Clin Endocrinol Metab*, vol. 103, no. 6, pp. 2083-2088, Jun 1, 2018.
- 98) 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
- 99) 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, „Childbirth 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
- 100) 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
- 101) 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
- 102) 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
- 103) 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
- 104) 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
- 105) 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
- 106) 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
- 107) 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
- 108) 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
- 109) 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
- 110) 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
- 111) 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
- 112) 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
- 113) 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
- 114) 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
- 115) 水野 誠司, 【ガイドランス 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
- 116) 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
- 117) 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
- 118) 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
- 119) T. Takenouchi, M. Inaba, T. Uehara, T. Takahashi, K. Kosaki, and S. Mizuno, ,Biallelic mutations in NALCN: Expanding the genotypic and phenotypic spectra of IHPRF1., *Am J Med Genet A*, vol. 176 no. 2, 431-437,2018
- 120) 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 on PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)., *Oncotarget*, vol. 8 no. 28, 45470-45483,2017
- 121) 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
- 122) 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
- 123) 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
- 124) 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
- 125) 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
- 126) 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

- 127) 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
- 128) 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
- 129) 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
- 130) 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
- 131) 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
- 132) 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
- 133) 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
- 134) 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
- 135) 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
- 136) 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
- 137) 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
- 138) 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
- 139) 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
- 140) 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
- 141) 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

- 142) M. Matsuo, A. Yamauchi, Y. Ito, M. Sakauchi, 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
- 143) 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
- 144) 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
- 145) 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
- 146) 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
- 147) 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
- 148) 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
- 149) 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
- 150) 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
- 151) 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
- 152) 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
- 153) 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
- 154) S. Matsuura, „The effects of radiation on the human body., *Peace Culture*, vol. 78 no. 1, 9-12,2017
- 155) 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
- 156) 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
- 157) 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
- 158) 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
- 159) 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
- 160) 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,
- 161) 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
- 162) 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
- 163) 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
- 164) 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
- 165) 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
- 166) 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
- 167) 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
- 168) 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
- 169) 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
- 170) 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
- 171) 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
- 172) 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
- 173) 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*,,,
- 174) 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
- 175) 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
- 176) 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
- 177) 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),395,2018
- 178) T. S. Takenouchi, Y., H. Sato, H. Suzuki, T. Uehara, Y. Ohson, and K. Kosaki, “Ablepharon and craniosynostosis in a patient with a localized TWIST1 basic domain substitution,” *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 12, pp. 2777-2780, Dec, 2018.
- 179) H. Suzuki, M. Kataoka, T. Hiraide, Y. Aimi, Y. Yamada, Y. Katsumata, T. Chiba, K. Kanekura, S. Isobe, Y. Sato, T. Satoh, S. Gamou, K. Fukuda, and K. Kosaki, “Genomic Comparison With Supercentenarians Identifies RNF213 as a Risk Gene for Pulmonary Arterial Hypertension,” *Circ Genom Precis Med*, vol. 11, no. 12, pp. e002317, Dec, 2018.
- 180) 小崎健次郎, “【遺伝子解析研究の新時代】疾患ゲノム研究最前線 希少疾患 クリニカルシーケンスとデータ共有 ゲノム医療の実装に向けて,” *医学のあゆみ*, vol. 266, no. 5, pp. 416-420, 2018.08, 2018.
- 181) 小崎健次郎, “【小児診療ガイドラインの読み解き方-ガイドラインの背景、使い方を中心に】小児関連学会(分野)のガイドラインへの取り組み 先天異常症候群領域(日本小児遺伝学会),” *小児内科*, vol. 50, no. 5, pp. 852-855, 2018.05, 2018.
- 182) K. Tanase-Nakao, K. Mizuno, Y. Hayashi, Y. Kojimao, M. Hara, K. Matsumoto, Y. Matsubara, M. Igarashi, M. Miyado, and M. Fukami, “Dihydrotestosterone induces minor transcriptional alterations in genital skin fibroblasts of children with and without androgen insensitivity,” *Endocrine Journal*, vol. 66, no. 4, pp. 387-393, 2019.
- 183) K. Ohki, N. Kiyokawa, Y. Saito, S. Hirabayashi, K. Nakabayashi, H. Ichikawa, Y. Momozawa, K. Okamura, A. Yoshimi, H. Ogata-Kawata, H. Sakamoto, M. Kato, K. Fukushima, D. Hasegawa, H. Fukushima, M. Imai, R. Kajiwara, T. Koike, I. Komori, A. Matsui, M. Mori, K. Moriwaki, Y. Noguchi, M. J. Park, T. Ueda, S. Yamamoto, K. Matsuda, T. Yoshida, K. Matsumoto, K. Hata, M. Kubo, Y. Matsubara, H. Takahashi, T. Fukushima, Y. Hayashi, K. Koh, A. Manabe, A. Ohara, and G. Tokyo Children's Cancer Study, “Clinical and molecular characteristics of MEF2D fusion-positive B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia in childhood, including a novel translocation resulting in MEF2D-HNRNP1 gene fusion,” *Haematologica*, vol. 104, no. 1, pp. 128-137, Jan, 2019.
- 184) Umeki, T. Niihori, T. Abe, S. I. Kanno, N. Okamoto, S. Mizuno, K. Kurosawa, K. Nagasaki, M. Yoshida, H. Ohashi, S. I. Inoue, Y. Matsubara, I. Fujiwara, S. Kure, and Y. Aoki, “Delineation of LZTR1 mutation-positive patients with Noonan syndrome and identification of LZTR1 binding to RAF1-PPP1CB complexes,” *Hum Genet*, vol. 138, no. 1, pp. 21-35, Jan, 2019.
- 185) 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, pp. 18006, 2018.
- 186) S. Okano, A. Miyamoto, I. Fukuda, H. Tanaka, K. Hata, T. Kaname, Y. Matsubara, and Y. Makita, “Genitopatellar syndrome: the first reported case in Japan,” *Hum Genome Var*, vol. 5, pp. 8, 2018.
- 187) M. Balasubramanian, A. Verschueren, S. Kleevens, I. Luyckx, M. Perik, S. Schirwani, G. Mortier, H. Morisaki, I. Rodrigus, L. Van Laer, A. Verstraeten, and B. Loeys, “Aortic aneurysm/dissection and osteogenesis imperfecta: Four new families and review of the literature,” *Bone*, vol. 121, pp. 191-195, Apr, 2019.
- 188) v M. Renard, C. Francis, R. Ghosh, A. F. Scott, P. D. Witmer, L. C. Ades, G. U. Andelfinger, P. Arnaud, C. Boileau, B. L. Callewaert, D. Guo, N. Hanna, M. E. Lindsay, H. Morisaki, T. Morisaki, N. Pachter, L. Robert, L. Van Laer, H. C. Dietz, B. L. Loeys, D. M. Milewicz, and J. De Backer, “Clinical Validity of Genes for Heritable Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection,” *J Am Coll Cardiol*, vol. 72, no. 6, pp. 605-615, Aug 7, 2018.
- 189) R. Fujiki, M. Ikeda, A. Yoshida, M. Akiko, Y. Yao, M. Nishimura, K. Matsushita, T. Ichikawa, T. Tanaka, H. Morisaki, T. Morisaki, and O. Ohara, “Assessing the Accuracy of Variant Detection in Cost-Effective Gene Panel Testing by Next-Generation Sequencing,” *J Mol Diagn*, vol. 20, no. 5, pp. 572-582, Sep, 2018.
- 190) K. Yokoo, G. Yamada, H. Chiba, A. Ishikawa, H. Morisaki, H. Saijo, S. Kudoh, Y. Kitamura, N. Hirokawa, M. Miyajima, A. Watanabe, and H. Takahashi, “A new ENG mutation in a Japanese family with hereditary hemorrhagic telangiectasia and pulmonary arteriovenous malformations,” *Respir Med Case Rep*, vol. 25, pp. 73-77, 2018.
- 191) 森崎裕子, “【遺伝性心血管疾患のすべて】血管疾患 Marfan 症候群,” *医学のあゆみ*, vol. 268, no. 9, pp. 782-788, 2019.03, 2019.
- 192) T. Yoshida, S. Katagiri, T. Yokoi, S. Nishina, and N. Azuma, “Optical coherence tomography and video recording of a case of bilateral contractile peripapillary staphyloma,” *Am J Ophthalmol Case Rep*, vol. 13, pp. 66-69, Mar, 2019.
- 193) K. Kurata, K. Hosono, T. Hayashi, K. Mizobuchi, S. Katagiri, D. Miyamichi, S. Nishina, M. Sato, N. Azuma, T. Nakano, and Y. Hotta, “X-linked Retinitis Pigmentosa in Japan: Clinical and Genetic Findings in Male Patients and Female Carriers,” *Int J Mol Sci*, vol. 20, no. 6, Mar 26, 2019.
- 194) Wakayama, S. Nishina, A. Miki, T. Utsumi, J. Sugawara, T. Hayashi, M. Sato, A. Kimura, and T. Fujikado, “Incidence of side effects of topical atropine sulfate and cyclopentolate hydrochloride for cycloplegia in Japanese children: a multicenter study,” *Jpn J Ophthalmol*, vol. 62, no. 5, pp. 531-536, Sep, 2018.
- 195) J. Hirayama, Y. Alifu, R. Hamabe, S. Yamaguchi, J. Tomita, Y. Maruyama, Y. Asaoka, K. I. Nakahama, T. Tamaru, K. Takamatsu, N. Takamatsu, A. Hattori, S. Nishina, N. Azuma, A. Kawahara, K. Kume, and H. Nishina, “The clock components Period2, Cryptochrome1a, and Cryptochrome2a function in establishing light-dependent behavioral rhythms and/or total activity levels in zebrafish,” *Sci Rep*, vol. 9, no. 1, pp. 196, Jan 17, 2019.
- 196) K. Hosono, S. Nishina, T. Yokoi, S. Katagiri, H. Saito, K. Kurata, D. Miyamichi, A. Hikoya, K. Mizobuchi, T. Nakano, S. Minoshima, M. Fukami, H. Kondo, M. Sato, T. Hayashi, N. Azuma, and Y. Hotta, “Molecular Diagnosis of 34 Japanese Families with Leber Congenital Amaurosis Using Targeted Next Generation Sequencing,” *Sci Rep*, vol. 8, no. 1, pp. 8279, May 29, 2018.
- 197) 吉田朋世, and 仁科幸子, “【主訴と所見からみた眼科 common disease】所見からみた診断の進め方 眼位異常 内斜視,” *眼科*, vol. 60, no. 10, pp. 1157-1162, 2018.09, 2018.
- 198) 仁科幸子, “各科臨床のトピックス 乳幼児の新しい視覚スクリーニング 簡便で正確な検査装置の導入,” *日本医師会雑誌*, vol. 147, no. 8, pp. 1628-1629, 2018.11, 2018.
- 199) N. Suzuki, H. Mutai, F. Miya, T. Tsunoda, H. Terashima, N. Morimoto, and T. Matsunaga, “A case report of reversible generalized seizures in a patient with Waardenburg syndrome associated with a novel nonsense mutation in the penultimate exon of SOX10,” *BMC Pediatr*, vol. 18, no. 1, pp. 171, May 23, 2018.
- 200) K. Kitao, H. Mutai, K. Namba, N. Morimoto, A. Nakano, Y. Arimoto, T. Sugiuchi, S. Masuda, Y. Okamoto, N. Morita, H. Sakamoto, T. Shintani, S. Fukuda, K. Kaga, and T. Matsunaga, “Deterioration in Distortion Product Otoacoustic Emissions in Auditory Neuropathy Patients With Distinct Clinical and Genetic Backgrounds,” *Ear Hear*, vol. 40, no. 1, pp. 184-191, Jan/Feb, 2019.

- 201) M. T. DiStefano, S. E. Hemphill, A. M. Oza, R. K. Siegert, A. R. Grant, M. Y. Hughes, B. J. Cushman, H. Azaiez, K. T. Booth, A. Chapin, H. Duzkale, T. Matsunaga, J. Shen, W. Zhang, M. Kenna, L. A. Schimmenti, M. Tekin, H. L. Rehm, A. N. A. Tayoun, S. S. Amr, and G. ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working, “ClinGen expert clinical validity curation of 164 hearing loss gene-disease pairs,” *Genet Med*, Mar 21, 2019.
- 202) N. Hatabu, N. Katori, T. Sato, N. Maeda, E. Suzuki, O. Komiyama, H. Tsutsui, T. Nagao, H. Nakauchi-Takahashi, T. Matsunaga, T. Ishii, T. Hasegawa, and K. Yamazawa, “A Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism,” *Horm Res Paediatr*, pp. 1-8, Feb 8, 2019.
- 203) M. Oza, M. T. DiStefano, S. E. Hemphill, B. J. Cushman, A. R. Grant, R. K. Siegert, J. Shen, A. Chapin, N. J. Boczek, L. A. Schimmenti, J. B. Murry, L. Hasadsri, K. Nara, M. Kenna, K. T. Booth, H. Azaiez, A. Griffith, K. B. Avraham, H. Kremer, H. L. Rehm, S. S. Amr, A. N. Abou Tayoun, and G. ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working, “New of the ACMG/AMP variant interpretation guidelines for genetic hearing loss,” *Hum Mutat*, vol. 39, no. 11, pp. 1593-1613, Nov, 2018.
- 204) M. Hosoya, S. B. Minami, C. Enomoto, T. Matsunaga, and K. Kaga, “Elongated EABR wave latencies observed in patients with auditory neuropathy caused by OTOF mutation,” *Laryngoscope Investig Otolaryngol*, vol. 3, no. 5, pp. 388-393, Oct, 2018.
- 205) 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, and 小川郁, “臨床像起点の遺伝性難聴診療の確立,” *Otology Japan*, vol. 28, no. 2, pp. 65-69, 2018.05, 2018.
- 206) 増田圭奈子, 五島史行, and 松永達雄, “小児めまいの間診票(日本語版 DHI-PC)の有用性の検討,” *Otology Japan*, vol. 28, no. 5, pp. 708-714, 2018.12, 2018.
- 207) M. Hosoya, T. Saeki, C. Saegusa, T. Matsunaga, H. Okano, M. Fujioka, and K. Ogawa, “Estimating the concentration of therapeutic range using disease-specific iPSC cells: Low-dose rapamycin therapy for Pendred syndrome,” *Regen Ther*, vol. 10, pp. 54-63, Jun, 2019.
- 208) H. Mutai, F. Miya, H. Shibata, Y. Yasutomi, T. Tsunoda, and T. Matsunaga, “Gene expression dataset for whole cochlea of *Macaca fascicularis*,” *Sci Rep*, vol. 8, no. 1, pp. 15554, Oct 22, 2018.
- 209) H. Suzuki, K. Kurosawa, K. Fukuda, K. Ijima, R. Sumazaki, S. Saito, R. Kosaki, A. Hirasawa, Y. Okazaki, K. Imai, T. Matsunaga, T. Iwata, and K. Kosaki, “Japanese pathogenic variant database: DPV,” *Translational Science of Rare Diseases*, vol. 3, no. 3-4, pp. 133-137, 2018.
- 210) 松永達雄, “【聴覚障害の早期発見と支援体制】先天性難聴児のゲノム診療の意義と動向,” *公衆衛生*, vol. 82, no. 6, pp. 468-473, 2018.06, 2018.
- 211) 松永達雄, “【知っておきたい遺伝学的検査と遺伝外来 ABC】遺伝学的診療の進め方,” *耳鼻咽喉科・頭頸部外科*, vol. 90, no. 8, pp. 598-604, 2018.07, 2018.
- 212) 松永達雄, “【ゲノム医療(遺伝子医療)の今】希少疾患・難病の遺伝カウンセリング,” *保健の科学*, vol. 60, no. 10, pp. 677-681, 2018.10, 2018.
- 213) R. Kosaki, H. Ono, H. Terashima, and K. Kosaki, “Timothy syndrome-like condition with syndactyly but without prolongation of the QT interval,” *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 7, pp. 1657-1661, Jul, 2018.
- 214) T. Uehara, T. Takenouchi, R. Kosaki, K. Kurosawa, S. Mizuno, and K. Kosaki, “Redefining the phenotypic spectrum of de novo heterozygous CDK13 variants: Three patients without cardiac defects,” *Eur J Med Genet*, vol. 61, no. 5, pp. 243-247, May, 2018.
- 215) C. Kusano, N. Hori, K. Izawa, R. Kosaki, G. Nishimura, and T. Hasegawa, “Trismus-pseudocamptodactyly syndrome with bilateral hypoplastic mandibular condyles and shallow mandibular fossa: A case report,” *Oral Science International*, vol. 15, no. 2, pp. 90-92, Jul, 2018.
- 216) 占部良介, 早川格, 上田菜穂子, 武井剛, 鈴木智, 神岡哲治, 寺嶋宙, 久保田雅也, 小崎里華, and 加藤光広, “新生児期発症の難治性てんかん性脳症をきたした SCN2A 変異の男児例,” *てんかん研究*, vol. 36, no. 2, pp. 501, 2018.09, 2018.
- 217) 三浦真理子, 村本美香, 益田博司, 小崎里華, 伊藤裕司, 鏡雅代, and 和田友香, “Prader-Willi 症候群との鑑別が困難であった Temple 症候群の新生児例,” *小児科臨床*, vol. 71, no. 6, pp. 1121-1126, 2018.06, 2018.
- 218) 早川格, 寺嶋宙, 小崎里華, and 久保田雅也, “大頭と発達遅滞を呈し PTEN 遺伝子変異を認めた 2 例,” *脳と発達*, vol. 50, no. 5, pp. 372, 2018.09, 2018.
- 219) Tamura, S. Uemura, K. Matsubara, E. Kozuki,

- T. Tanaka, N. Nino, T. Yokoi, A. Saito, T. Ishida, D. Hasegawa, I. Umeki, T. Niihori, Y. Nakazawa, K. Koike, Y. Aoki, and Y. Kosaka, "Co-occurrence of hypertrophic cardiomyopathy and juvenile myelomonocytic leukemia in a neonate with Noonan syndrome, leading to premature death," *Clin Case Rep*, vol. 6, no. 7, pp. 1202-1207, Jul, 2018.
- 220) S. Takahara, S. I. Inoue, S. Miyagawa-Tomita, K. Matsuura, Y. Nakashima, T. Niihori, Y. Matsubara, Y. Saiki, and Y. Aoki, "New Noonan syndrome model mice with RIT1 mutation exhibit cardiac hypertrophy and susceptibility to beta-adrenergic stimulation-induced cardiac fibrosis," *EBioMedicine*, vol. 42, pp. 43-53, Apr, 2019.
- 221) S. Suzuki-Muromoto, T. Miyabayashi, K. Nagai, S. Yamamura-Suzuki, M. Anzai, Y. Takezawa, R. Sato, Y. Okubo, W. Endo, T. Inui, N. Togashi, A. Kikuchi, T. Niihori, Y. Aoki, S. Kure, and K. Haginoya, "Leucine-485 deletion variant of BRAF may exhibit the severe end of the clinical spectrum of CFC syndrome," *J Hum Genet*, vol. 64, no. 5, pp. 499-504, May, 2019.
- 222) N. Ahiko, Y. Baba, M. Tsuji, R. Horikawa, and K. Moriyama, "Investigation of maxillofacial morphology and oral characteristics with Turner syndrome and early mixed dentition," *Congenit Anom (Kyoto)*, vol. 59, no. 1, pp. 11-17, Jan, 2019.
- 223) K. Yamaji, J. Morita, T. Watanabe, K. Gunjigake, M. Nakatomi, M. Shiga, K. Ono, K. Moriyama, and T. Kawamoto, "Maldevelopment of the submandibular gland in a mouse model of apert syndrome," *Dev Dyn*, vol. 247, no. 11, pp. 1175-1185, Nov, 2018.
- 224) N. Higashihori, J. I. Takada, M. Katayanagi, Y. Takahashi, and K. Moriyama, "Frequency of missing teeth and reduction of mesiodistal tooth width in Japanese patients with tooth agenesis," *Prog Orthod*, vol. 19, no. 1, pp. 30, Aug 20, 2018.
- 225) Y. Takahashi, N. Higashihori, Y. Yasuda, J. I. Takada, and K. Moriyama, "Examination of craniofacial morphology in Japanese patients with congenitally missing teeth: a cross-sectional study," *Prog Orthod*, vol. 19, no. 1, pp. 38, Oct 1, 2018.
- 226) 森山啓司, "顎顔面先天異常に対する歯科矯正学的アプローチ 頭蓋縫合早期癒合症の臨床・研究を中心に," *中・四国矯正歯科学会雑誌*, vol. 30, no. 1, pp. 1-6, 2018.08, 2018.
- 227) T. Yokoi, T. Saito, J. I. Nagai, and K. Kurosawa, "17q21.32-q22 Deletion in a girl with osteogenesis imperfecta, tricho-dento-osseous syndrome, and intellectual disability," *Congenit Anom (Kyoto)*, vol. 59, no. 2, pp. 51-52, Mar, 2019.
- 228) S. Hayashi, T. Yokoi, C. Hatano, Y. Enomoto, Y. Tsurusaki, T. Naruto, M. Kobayashi, H. Ida and K. Kurosawa. Biallelic mutations of EGFR in a compound heterozygous state cause ectodermal dysplasia with severe skin defects and gastrointestinal dysfunction. *Journal.;*5(Issue):11.2018
- 229) T. Yokoi, Y. Enomoto, Y. Tsurusaki, T. Naruto, and K. Kurosawa, "Nonsyndromic intellectual disability with novel heterozygous SCN2A mutation and epilepsy," *Hum Genome Var*, vol. 5, pp. 20, 2018.
- 230) 黒澤健司, "ヤング・シンプソン症候群," *新薬と臨牀*, vol. 67, no. 11, 1371-1374, 2018
- 231) L. Guo, D. R. Bertola, A. Takanohashi, A. Saito, Y. Segawa, T. Yokota, S. Ishibashi, Y. Nishida, G. L. Yamamoto, J. Franco, R. S. Honjo, C. A. Kim, C. M. Musso, M. Timmons, A. Pizzino, R. J. Taft, B. Lajoie, M. A. Knight, K. H. Fischbeck, A. B. Singleton, C. R. Ferreira, Z. Wang, L. Yan, J. Y. Garbern, P. O. Simsek-Kiper, H. Ohashi, P. G. Robey, A. Boyde, N. Matsumoto, N. Miyake, J. Spranger, R. Schiffmann, A. Vanderver, G. Nishimura, M. Passos-Bueno, C. Simons, K. Ishikawa, and S. Ikegawa, "Bi-allelic CSF1R Mutations Cause Skeletal Dysplasia of Dysosteosclerosis-Pyle Disease Spectrum and Degenerative Encephalopathy with Brain Malformation," *Am J Hum Genet*, vol. 104, no. 5, pp. 925-935, May 2, 2019.
- 232) T. Motojima, K. Fujii, H. Ohashi, and H. Arakawa, "Catathrenia in Pitt-Hopkins syndrome associated with 18q interstitial deletion," *Pediatr Int*, vol. 60, no. 5, pp. 479-481, May, 2018.
- 233) R. Matsuura, S. I. Hamano, T. Iwamoto, K. Shimizu, and H. Ohashi, "First Patient With Salla Disease Confirmed by Genomic Analysis in Japan," *Pediatr Neurol*, vol. 81, pp. 52-53, Apr, 2018.
- 234) E. Nishi, M. Takasugi, R. Kawamura, S. Shibuya, S. Takamizawa, T. Hiroma, T. Nakamura, and T. Kosho, "Clinical courses of children with trisomy 13 receiving intensive neonatal and pediatric treatment," *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 9, pp. 1941-1949, Sep, 2018.
- 235) S. Shibuya, Y. Miyake, S. Takamizawa, E. Nishi, K. Yoshizawa, T. Hatata, K. Yoshizawa, K. Fujita, M. Noguchi, J. Ohata, T. Hiroma, T. Nakamura, and T. Kosho, "Safety and efficacy

of noncardiac surgical procedures in the management of patients with trisomy 13: A single institution-based detailed clinical observation,” *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 5, pp. 1137-1144, May, 2018.

- 236) M. Uehara, T. Kosho, N. Yamamoto, H. E. Takahashi, T. Shimakura, J. Nakayama, H. Kato, and J. Takahashi, “Spinal manifestations in 12 patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency (mcEDS-CHST14),” *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 11, pp. 2331-2341, Nov, 2018.
- 237) T. Yamaguchi, K. Takano, Y. Inaba, M. Morikawa, M. Motobayashi, R. Kawamura, K. Wakui, E. Nishi, S. I. Hirabayashi, Y. Fukushima, H. Kato, J. Takahashi, and T. Kosho, “PIEZO2 deficiency is a recognizable arthrogyrosis syndrome: A new case and literature review,” *Am J Med Genet A*, vol. 179, no. 6, pp. 948-957, Jun, 2019.
- 238) T. Hirose, N. Takahashi, P. Tangkawattana, J. Minaguchi, S. Mizumoto, S. Yamada, N. Miyake, S. Hayashi, A. Hatamochi, J. Nakayama, T. Yamaguchi, A. Hashimoto, Y. Nomura, K. Takehana, T. Kosho, and T. Watanabe, “Structural alteration of glycosaminoglycan side chains and spatial disorganization of collagen networks in the skin of patients with mcEDS-CHST14,” *Biochim Biophys Acta Gen Subj*, vol. 1863, no. 3, pp. 623-631, Mar, 2019.
- 239) P. J. van der Sluijs, S. Jansen, S. A. Vergano, M. Adachi-Fukuda, Y. Alanay, A. AlKindy, A. Baban, A. Bayat, S. Beck-Wodl, K. Berry, E. K. Bijlsma, L. A. Bok, A. F. J. Brouwer, I. van der Burgt, P. M. Campeau, N. Canham, K. Chrzanowska, Y. W. Y. Chu, B. H. Y. Chung, K. Dahan, M. De Rademaeker, A. Destree, T. Dudding-Byth, R. Earl, N. Elcioglu, E. R. Elias, C. Fagerberg, A. Gardham, B. Gener, E. H. Gerkes, U. Grasshoff, A. van Haeringen, K. R. Heitink, J. C. Herkert, N. S. den Hollander, D. Horn, D. Hunt, S. G. Kant, M. Kato, H. Kayserili, R. Kersseboom, E. Kilic, M. Krajewska-Walasek, K. Lammers, L. W. Laulund, D. Lederer, M. Lees, V. Lopez-Gonzalez, S. Maas, G. M. S. Mancini, C. Marcelis, F. Martinez, I. Maystadt, M. McGuire, S. McKee, S. Mehta, K. Metcalfe, J. Milunsky, S. Mizuno, J. B. Moeschler, C. Netzer, C. W. Ockeloen, B. Oehl-Jaschkowitz, N. Okamoto, S. N. M. Olminkhof, C. Orellana, L. Pasquier, C. Pottinger, V. Riehmer, S. P. Robertson, M. Roifman, C. Rooryck, F. G. Ropers, M. Rosello, C. A. L. Ruivenkamp, M. S. Sagiroglu, S. Sallevelt, A. S. Calvo, P. O. Simsek-Kiper, G. Soares, L. Solaeche, F. M. Sonmez, M. Splitt, D. Steenbeek, A. P. A. Stegmann, C. Stumpel, S. Tanabe, E. Uctepe, G. E. Utine, H. E. Veenstra-Knol, S. Venkateswaran, C. Vilain, C. Vincent-Delorme, A. T. Vulto-van Silfhout, P. Wheeler, G. N. Wilson, L. C. Wilson, B. Wollnik, T. Kosho, D. Wiczorek, E. Eichler, R. Pfundt, B. B. A. de Vries, J. Clayton-Smith, and G. W. E. Santen, “Correction: The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome,” *Genet Med*, Jan 29, 2019.
- 240) H. Morokawa, M. Kamiya, K. Wakui, M. Kobayashi, T. Kurata, K. Matsuda, R. Kawamura, H. Kanno, Y. Fukushima, Y. Nakazawa, and T. Kosho, “Myelodysplastic syndrome in an infant with constitutional pure duplication 1q41-qter,” *Hum Genome Var*, vol. 5, pp. 6, 2018.
- 241) N. Koitabashi, T. Yamaguchi, D. Fukui, T. Nakano, A. Umeyama, K. Toda, R. Funada, M. Ishikawa, R. Kawamura, K. Okada, A. Hatamochi, T. Kosho, and M. Kurabayashi, “Peripartum Iliac Arterial Aneurysm and Rupture in a Patient with Vascular Ehlers-Danlos Syndrome Diagnosed by Next-Generation Sequencing,” *Int Heart J*, vol. 59, no. 5, pp. 1180-1185, Sep 26, 2018.
- 242) Y. Ogawa, K. Nakamura, N. Ezawa, T. Yamaguchi, T. Yoshinaga, D. Miyazaki, T. Kosho, and Y. Sekijima, “A novel CACNA1A nonsense variant in a patient presenting with paroxysmal exertion-induced dyskinesia,” *J Neurol Sci*, vol. 399, pp. 214-216, Apr 15, 2019.
- 243) D. Kumaki, Y. Nakamura, N. Sakai, T. Kosho, A. Nakamura, S. Hirabayashi, T. Suzuki, M. Kamimura, and H. Kato, “Efficacy of Denosumab for Glucocorticoid-Induced Osteoporosis in an Adolescent Patient with Duchenne Muscular Dystrophy: A Case Report,” *JBJS Case Connect*, vol. 8, no. 2, pp. e22, Apr-Jun, 2018.
- 244) T. Kawakami, H. Nakazawa, F. Kawakami, S. Matsuzawa, Y. Sudo, H. Sakai, S. Nishina, N. Senoo, Y. Senoo, M. Komatsu, T. Umemura, T. Yamaguchi, T. Kosho, T. Fujiwara, H. Harigae, and F. Ishida, “[Successful treatment of X-linked sideroblastic anemia with ALAS2 R452H mutation using vitamin B6],” *Rinsho Ketsueki*, vol. 59, no. 4, pp. 401-406, 2018.
- 245) 家里明日美, 黄瀬恵美子, 石川真澄, 山本佳那, 大場崇旦, 伊藤勅子, 金井敏晴, 前野一真, 山下浩美, 高野亨子, 鹿島大靖, 菊地範彦, 宮本強, 塩沢丹里, 福嶋義光, 伊藤研一, and 古庄知己, “遺伝性乳がん卵巣がん症候群における遺伝カウンセリング受診者

の臨床的特徴 信州大学医学部附属病院における 20 年間の取り組みから,” 日本遺伝カウンセリング学会誌, vol. 39, no. 1, pp. 53-59, 2018.04, 2018.

- 246) M. Igarashi, K. Mizuno, M. Kon, S. Narumi, Y. Kojima, Y. Hayashi, T. Ogata, and M. Fukami, “GATA4 mutations are uncommon in patients with 46,XY disorders of sex development without heart anomaly,” *Asian J Androl*, vol. 20, no. 6, pp. 629-631, Nov-Dec, 2018.
- 247) H. Mano, S. Fujiwara, K. Takamura, H. Kitoh, S. Takayama, T. Ogata, S. Hashimoto, and N. Haga, “Congenital limb deficiency in Japan: a cross-sectional nationwide survey on its epidemiology,” *BMC Musculoskelet Disord*, vol. 19, no. 1, pp. 262, Jul 27, 2018.
- 248) T. Hiraide, T. Ogata, S. Watanabe, M. Nakashima, T. Fukuda, and H. Saitsu, “Coexistence of a CAV3 mutation and a DMD deletion in a family with complex muscular diseases,” *Brain Dev*, vol. 41, no. 5, pp. 474-479, May, 2019.
- 249) D. Shimizu, S. Iwashima, K. Sato, S. Hayano, M. Fukami, H. Saitsu, and T. Ogata, “GATA4 variant identified by whole-exome sequencing in a Japanese family with atrial septal defect: Implications for male sex development,” *Clin Case Rep*, vol. 6, no. 11, pp. 2229-2233, Nov, 2018.
- 250) H. Hattori, H. Hiura, A. Kitamura, N. Miyauchi, N. Kobayashi, S. Takahashi, H. Okae, K. Kyono, M. Kagami, T. Ogata, and T. Arima, “Association of four imprinting disorders and ART,” *Clin Epigenetics*, vol. 11, no. 1, pp. 21, Feb 7, 2019.
- 251) M. Kagami, A. Yanagisawa, M. Ota, K. Matsuoka, A. Nakamura, K. Matsubara, K. Nakabayashi, S. Takada, M. Fukami, and T. Ogata, “Temple syndrome in a patient with variably methylated CpGs at the primary MEG3/DLK1:IG-DMR and severely hypomethylated CpGs at the secondary MEG3:TSS-DMR,” *Clin Epigenetics*, vol. 11, no. 1, pp. 42, Mar 7, 2019.
- 252) K. Matsubara, M. Itoh, K. Shimizu, S. Saito, K. Enomoto, K. Nakabayashi, K. Hata, K. Kurosawa, T. Ogata, M. Fukami, and M. Kagami, “Exploring the unique function of imprinting control centers in the PWS/AS-responsible region: finding from array-based methylation analysis in cases with variously sized microdeletions,” *Clin Epigenetics*, vol. 11, no. 1, pp. 36, Feb 28, 2019.
- 253) T. Yoshida, T. Matsuzaki, M. Miyado, K. Saito, T. Iwasa, Y. Matsubara, T. Ogata, M. Irahara, and M. Fukami, “11-oxygenated C19 steroids as circulating androgens in women with polycystic ovary syndrome,” *Endocr J*, vol. 65, no. 10, pp. 979-990, Oct 29, 2018.
- 254) J. R. Hernandez Mora, C. Tayama, M. Sanchez-Delgado, A. Monteagudo-Sanchez, K. Hata, T. Ogata, J. Medrano, M. E. Poo-Llanillo, C. Simon, S. Moran, M. Esteller, J. Tenorio, P. Lapunzina, M. Kagami, D. Monk, and K. Nakabayashi, “Characterization of parent-of-origin methylation using the Illumina Infinium MethylationEPIC array platform,” *Epigenomics*, vol. 10, no. 7, pp. 941-954, Jul, 2018.
- 255) E. Suzuki, H. Shima, M. Kagami, S. Soneda, T. Tanaka, S. Yatsuga, J. Nishioka, Y. Oto, T. Kamiya, Y. Naiki, T. Ogata, Y. Fujisawa, A. Nakamura, S. Kawashima, S. Morikawa, R. Horikawa, S. Sano, and M. Fukami, “(Epi)genetic defects of MKRN3 are rare in Asian patients with central precocious puberty,” *Hum Genome Var*, vol. 6, pp. 7, 2019.
- 256) M. Miyado, M. Fukami, S. Takada, M. Terao, K. Nakabayashi, K. Hata, Y. Matsubara, Y. Tanaka, G. Sasaki, K. Nagasaki, M. Shiina, K. Ogata, Y. Masunaga, H. Saitsu, and T. Ogata, “Germline-Derived Gain-of-Function Variants of Galpha-Coding GNAS Gene Identified in Nephrogenic Syndrome of Inappropriate Antidiuresis,” *J Am Soc Nephrol*, vol. 30, no. 5, 877-889, May, 2019.
- 257) M. Nakashima, J. Tohyama, E. Nakagawa, Y. Watanabe, C. G. Siew, C. S. Kwong, K. Yamoto, T. Hiraide, T. Fukuda, T. Kaname, K. Nakabayashi, K. Hata, T. Ogata, H. Saitsu, and N. Matsumoto, “Identification of de novo CSNK2A1 and CSNK2B variants in cases of global developmental delay with seizures,” *J Hum Genet*, vol. 64, no. 4, pp. 313-322, Apr, 2019.
- 258) T. Inoue, H. Yagasaki, J. Nishioka, A. Nakamura, K. Matsubara, S. Narumi, K. Nakabayashi, K. Yamazawa, T. Fuke, A. Oka, T. Ogata, M. Fukami, and M. Kagami, “Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown aetiology,” *J Med Genet*, Sep 21, 2018.
- 259) 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*, vol. 55, no. 8, pp. 567-570, Aug, 2018.

- 260) R. Matsushita, K. Nagasaki, T. Ayabe, Y. Miyoshi, S. Kinjo, H. Haruna, K. Ihara, T. Hasegawa, S. Ida, K. Ozono, K. Minamitani and E. Thyroid Committee of the Japanese Society for Pediatric. Present status of prophylactic thyroidectomy in pediatric multiple endocrine neoplasia 2: a nationwide survey in Japan 1997-2017. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 32(6) 585-595. 2019
- 261) K. Kurata, K. Hosono, A. Hikoya, A. Kato, H. Saitsu, S. Minoshima, T. Ogata, and Y. Hotta, "Clinical characteristics of a Japanese patient with Bardet-Biedl syndrome caused by BBS10 mutations," *Jpn J Ophthalmol*, vol. 62, no. 4, pp. 458-466, Jul, 2018.
- 262) M. Nakashima, Y. Negishi, I. Hori, A. Hattori, S. Saitoh, and H. Saitsu, "A case of early-onset epileptic encephalopathy with a homozygous TBC1D24 variant caused by uniparental isodisomy," *Am J Med Genet A*, vol. 179, no. 4, pp. 645-649, Apr, 2019.
- 263) Takata, N. Miyake, Y. Tsurusaki, R. Fukai, S. Miyatake, E. Koshimizu, I. Kushima, T. Okada, M. Morikawa, Y. Uno, K. Ishizuka, K. Nakamura, M. Tsujii, T. Yoshikawa, T. Toyota, N. Okamoto, Y. Hiraki, R. Hashimoto, Y. Yasuda, S. Saitoh, K. Ohashi, Y. Sakai, S. Ohga, T. Hara, M. Kato, K. Nakamura, A. Ito, C. Seiwa, E. Shirahata, H. Osaka, A. Matsumoto, S. Takeshita, J. Tohyama, T. Saikusa, T. Matsuishi, T. Nakamura, T. Tsuboi, T. Kato, T. Suzuki, H. Saitsu, M. Nakashima, T. Mizuguchi, F. Tanaka, N. Mori, N. Ozaki, and N. Matsumoto, "Integrative Analyses of De Novo Mutations Provide Deeper Biological Insights into Autism Spectrum Disorder," *Cell Rep*, vol. 22, no. 3, pp. 734-747, Jan 16, 2018.
- 264) Hori, F. Miya, Y. Negishi, A. Hattori, N. Ando, K. A. Boroevich, N. Okamoto, M. Kato, T. Tsunoda, M. Yamasaki, Y. Kanemura, K. Kosaki, and S. Saitoh, "A novel homozygous missense mutation in the SH3-binding motif of STAMBP causing microcephaly-capillary malformation syndrome," *J Hum Genet*, vol. 63, no. 9, pp. 957-963, Sep, 2018.
- 265) M. Yamada, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, H. Yoshihashi, H. Suzumura, S. Mizuno, and K. Kosaki, "SATB2-associated syndrome in patients from Japan: Linguistic profiles," *Am J Med Genet A*, vol. 179, no. 6, pp. 896-899, Jun, 2019.
- 266) K. Kato, S. Mizuno, M. Inaba, S. Fukumura, N. Kurahashi, K. Maruyama, D. Ieda, K. Ohashi, I. Hori, Y. Negishi, A. Hattori, and S. Saitoh, "Distinctive facies, macrocephaly, and developmental delay are signs of a PTEN mutation in childhood," *Brain Dev*, vol. 40, no. 8, pp. 678-684, Sep, 2018.
- 267) D. Fukushi, K. Yamada, K. Suzuki, M. Inaba, N. Nomura, Y. Suzuki, K. Katoh, S. Mizuno, and N. Wakamatsu, "Clinical and genetic characterization of a patient with SOX5 haploinsufficiency caused by a de novo balanced reciprocal translocation," *Gene*, vol. 655, pp. 65-70, May 20, 2018.
- 268) H. Imura, S. Suzuki, S. Mizuno, C. Sakuma, and N. Natsume, "A case of Tetrasomy 15q with left cleft lip and alveolus," *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery Medicine and Pathology*, vol. 29, no. 5, pp. 427-429, Sep, 2017.
- 269) 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, pp. 45470-45483, Jul 11, 2017.
- 270) N. Okamoto, "Okamoto syndrome has features overlapping with Au-Kline syndrome and is caused by HNRNPK mutation," *Am J Med Genet A*, vol. 179, no. 5, pp. 822-826, May, 2019.
- 271) Fassio, A. Esposito, M. Kato, H. Saitsu, D. Mei, C. Marini, V. Conti, M. Nakashima, N. Okamoto, A. Olmez Turker, B. Albuz, C. N. Semerci Gunduz, K. Yanagihara, E. Belmonte, L. Maragliano, K. Ramsey, C. Balak, A. Siniard, V. Narayanan, C. R. R. Group, C. Ohba, M. Shiina, K. Ogata, N. Matsumoto, F. Benfenati, and R. Guerrini, "De novo mutations of the ATP6V1A gene cause developmental encephalopathy with epilepsy," *Brain*, vol. 141, no. 6, pp. 1703-1718, Jun 1, 2018.
- 272) T. Saikusa, M. Hara, K. Iwama, K. Yuge, C. Ohba, J. I. Okada, T. Hisano, Y. Yamashita, N. Okamoto, H. Saitsu, N. Matsumoto, and T. Matsuishi, "De novo HDAC8 mutation causes Rett-related disorder with distinctive facial features and multiple congenital anomalies," *Brain Dev*, vol. 40, no. 5, pp. 406-409, May, 2018.
- 273) K. Ueda, K. Yanagi, T. Kaname, and N. Okamoto, "A novel mutation in the GATAD2B gene associated with severe intellectual disability," *Brain Dev*, vol. 41, no. 3, pp. 276-279, Mar, 2019.
- 274) K. Yamamoto-Shimojima, N. Okamoto, W. Matsumura, T. Okazaki, and T. Yamamoto, "Three Japanese patients with 3p13 microdeletions involving FOXP1," *Brain Dev*, vol. 41, no. 3, pp. 257-262, Mar, 2019.

- 275) K. Yamamoto-Shimojima, M. Kouwaki, Y. Kawashima, K. Itomi, K. Momosaki, S. Ozasa, N. Okamoto, K. Yokochi, and T. Yamamoto, “Natural histories of patients with Wolf-Hirschhorn syndrome derived from variable chromosomal abnormalities,” *Congenit Anom (Kyoto)*, Oct 31, 2018.
- 276) M. Taniguchi-Ikeda, N. Morisada, H. Inagaki, Y. Ouchi, Y. Takami, M. Tachikawa, W. Satake, K. Kobayashi, S. Tsuneishi, S. Takada, H. Yamaguchi, H. Nagase, K. Nozu, N. Okamoto, H. Nishio, T. Toda, I. Morioka, H. Wada, H. Kurahashi, and K. Iijima, “Two patients with PNKP mutations presenting with microcephaly, seizure, and oculomotor apraxia,” *Clin Genet*, vol. 93, no. 4, pp. 931-933, Apr, 2018.
- 277) T. Imaizumi, Y. Mogami, N. Okamoto, K. Yamamoto-Shimojima, and T. Yamamoto, “De novo 1p35.2 microdeletion including PUM1 identified in a patient with sporadic west syndrome,” *Congenit Anom (Kyoto)*, Jan 2, 2019.
- 278) J. Kennedy, D. Goudie, E. Blair, K. Chandler, S. Joss, V. McKay, A. Green, R. Armstrong, M. Lees, B. Kamien, B. Hopper, T. Y. Tan, P. Yap, Z. Stark, N. Okamoto, N. Miyake, N. Matsumoto, E. Macnamara, J. L. Murphy, E. McCormick, H. Hakonarson, M. J. Falk, D. Li, P. Blackburn, E. Klee, D. Babovic-Vuksanovic, S. Schelley, L. Hudgins, S. Kant, B. Isidor, B. Cogne, K. Bradbury, M. Williams, C. Patel, H. Heussler, C. Duff-Farrier, P. Lakeman, I. Scurr, U. Kini, M. Elting, M. Reijnders, J. Schuurs-Hoeijmakers, M. Wafik, A. Blomhoff, C. A. L. Ruivenkamp, E. Nibbeling, A. J. M. Dingemans, E. D. Douine, S. F. Nelson, D. D. D. Study, V. A. Arboleda, and R. Newbury-Ecob, “KAT6A Syndrome: genotype-phenotype correlation in 76 patients with pathogenic KAT6A variants,” *Genet Med*, vol. 21, no. 4, pp. 850-860, Apr, 2019.
- 279) Y. Mogami, Y. Suzuki, Y. Murakami, T. Ikeda, S. Kimura, K. Yanagihara, N. Okamoto, and T. Kinoshita, “Early infancy-onset stimulation-induced myoclonic seizures in three siblings with inherited glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor deficiency,” *Epileptic Disord*, vol. 20, no. 1, pp. 42-50, Feb 1, 2018.
- 280) N. Okamoto, T. Kohmoto, T. Naruto, K. Masuda, and I. Imoto, “Primary microcephaly caused by novel compound heterozygous mutations in ASPM,” *Hum Genome Var*, vol. 5, pp. 18015, 2018.
- 281) K. Shimojima, N. Okamoto, K. Ohmura, H. Nagase, and T. Yamamoto, “Infantile spasms related to a 5q31.2-q31.3 microdeletion including PURA,” *Hum Genome Var*, vol. 5, pp. 18007, 2018.
- 282) M. P. Adam, S. Banka, H. T. Bjornsson, O. Bodamer, A. E. Chudley, J. Harris, H. Kawame, B. C. Lanpher, A. W. Lindsley, G. Merla, N. Miyake, N. Okamoto, C. T. Stumpel, N. Niikawa, and B. Kabuki Syndrome Medical Advisory, “Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria,” *J Med Genet*, vol. 56, no. 2, pp. 89-95, Feb, 2019.
- 283) A. Inoko, T. Yano, T. Miyamoto, S. Matsuura, T. Kiyono, N. Goshima, M. Inagaki, and Y. Hayashi, “Albatross/BBF1 contributes to both centriole duplication and centrosome separation,” *Genes Cells*, vol. 23, no. 12, pp. 1023-1042, Dec, 2018.
- 284) T. Miyamoto, S. N. Akutsu, H. Tauchi, Y. Kudo, S. Tashiro, T. Yamamoto, and S. Matsuura, “Exploration of genetic basis underlying individual differences in radiosensitivity within human populations using genome editing technology,” *J Radiat Res*, vol. 59, no. suppl_2, pp. ii75-ii82, Apr 1, 2018.
- 285) H. Hidaka, K. Higashimoto, S. Aoki, H. Mishima, C. Hayashida, T. Maeda, Y. Koga, H. Yatsuki, K. Joh, H. Noshiro, R. Iwakiri, A. Kawaguchi, K. I. Yoshiura, K. Fujimoto, and H. Soejima, “Comprehensive methylation analysis of imprinting-associated differentially methylated regions in colorectal cancer,” *Clin Epigenetics*, vol. 10, no. 1, pp. 150, Dec 4, 2018.
- 286) K. Joh, F. Matsuhisa, S. Kitajima, K. Nishioka, K. Higashimoto, H. Yatsuki, T. Kono, H. Koseki, and H. Soejima, “Growing oocyte-specific transcription-dependent de novo DNA methylation at the imprinted Zrsr1-DMR,” *Epigenetics Chromatin*, vol. 11, no. 1, pp. 28, Jun 6, 2018.
- 287) T. Yamada, G. Sugiyama, K. Higashimoto, A. Nakashima, H. Nakano, T. Sumida, H. Soejima, and Y. Mori, “Beckwith-Wiedemann syndrome with asymmetric mosaic of paternal disomy causing hemihyperplasia,” *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, vol. 127, no. 3, pp. e84-e88, Mar, 2019.
- 288) K. Nishioka, H. Miyazaki, and H. Soejima, “Unbiased shRNA screening, using a combination of FACS and high-throughput sequencing, enables identification of novel modifiers of Polycomb silencing,” *Sci Rep*, vol. 8, no. 1, pp. 12128, Aug 14, 2018.
- 289) 副島英伸, “【婦人科医が注意すべき悪性腫瘍関連疾患の新知識-他科エキスパートに聞く】 Beckwith-Wiedemann 症候群,” *産科*

- と婦人科, vol. 85, no. 6, pp. 667-672, 2018.06, 2018.
- 290) T. Kikuri, H. Mishima, H. Imura, S. Suzuki, Y. Matsuzawa, T. Nakamura, S. Fukumoto, Y. Yoshimura, S. Watanabe, A. Kinoshita, T. Yamada, M. Shindoh, Y. Sugita, H. Maeda, Y. Yawaka, T. Mikoya, N. Natsume, and K. I. Yoshiura, "Patients with SATB2-associated syndrome exhibiting multiple odontomas," *Am J Med Genet A*, vol. 176, no. 12, pp. 2614-2622, Dec, 2018.
- 291) T. Shirakawa, Y. Nakashima, S. Watanabe, S. Harada, M. Kinoshita, T. Kihara, Y. Hamasaki, S. Shishido, K. I. Yoshiura, H. Moriuchi, and S. Dateki, "A novel heterozygous GLI2 mutation in a patient with congenital urethral stricture and renal hypoplasia/dysplasia leading to end-stage renal failure," *CEN Case Rep*, vol. 7, no. 1, pp. 94-97, May, 2018.
- 292) K. Kiyota, K. I. Yoshiura, R. Houbara, H. Miyahara, S. Korematsu, and K. Ihara, "Auto-immune disorders in a child with PIK3CD variant and 22q13 deletion," *Eur J Med Genet*, vol. 61, no. 10, pp. 631-633, Oct, 2018.
- 293) Y. S. Hori, A. Yamada, N. Matsuda, Y. Ono, D. Starenki, N. Sosonkina, K. I. Yoshiura, N. Niikawa, and T. Ohta, "A Novel Association between the 27-bp Deletion and 538G>A Mutation in the ABCC11 Gene," *Hum Biol*, vol. 89, no. 4, pp. 305-307, Oct, 2017.
- 294) S. Sato, H. Itonaga, M. Taguchi, Y. Sawayama, D. Imanishi, H. Tsushima, T. Hata, Y. Moriuchi, H. Mishima, A. Kinoshita, K. I. Yoshiura, and Y. Miyazaki, "Clonal dynamics in a case of acute monoblastic leukemia that later developed myeloproliferative neoplasm," *Int J Hematol*, vol. 108, no. 2, pp. 213-217, Aug, 2018.
- 295) Y. Murakami, K. Miura, S. Sato, A. Higashijima, Y. Hasegawa, S. Miura, K. I. Yoshiura, and H. Masuzaki, "Reference values for circulating pregnancy-associated microRNAs in maternal plasma and their clinical usefulness in uncomplicated pregnancy and hypertensive disorder of pregnancy," *J Obstet Gynaecol Res*, vol. 44, no. 5, pp. 840-851, May, 2018.
- 296) T. Koga, K. Migita, T. Sato, S. Sato, M. Umeda, F. Nonaka, S. Fukui, S. Y. Kawashiri, N. Iwamoto, K. Ichinose, M. Tamai, H. Nakamura, T. Origuchi, Y. Ueki, J. Masumoto, K. Agematsu, A. Yachie, K. I. Yoshiura, K. Eguchi, and A. Kawakami, "MicroRNA-204-3p inhibits lipopolysaccharide-induced cytokines in familial Mediterranean fever via the phosphoinositide 3-kinase gamma pathway," *Rheumatology (Oxford)*, vol. 57, no. 4, pp. 718-726, Apr 1, 2018.
- 297) 吉浦孝一郎, "全ゲノム関連解析研究 (GWAS)の原理と考え方," *遺伝子医学*, vol. 9, no. 1, pp. 114-121, 2019.01, 2019.
- 298) Y. Ishijima, T. Iizuka, K. Kagami, S. Masumoto, K. Nakade, Y. Mitani, Y. Niida, A. Watanabe, R. Yamazaki, M. Ono and H. Fujiwara. Prenatal diagnosis facilitated prompt enzyme replacement therapy for prenatal benign hypophosphatasia. *Journal*;40:132-134.2020
- 299) T. Mushiroda, Y. Takahashi, T. Onuma, Y. Yamamoto, T. Kamei, T. Hoshida, K. Takeuchi, K. Otsuka, M. Okazaki, M. Watanabe, K. Kanemoto, T. Oshima, A. Watanabe, S. Minami, K. Saito, H. Tanii, Y. Shimo, M. Hara, S. Saitoh, T. Kinoshita, M. Kato, N. Yamada, N. Akamatsu, T. Fukuchi, S. Ishida, S. Yasumoto, A. Takahashi, T. Ozeki, T. Furuta, Y. Saito, N. Izumida, Y. Kano, T. Shiohara, M. Kubo, and G. S. Group, "Association of HLA-A*31:01 Screening With the Incidence of Carbamazepine-Induced Cutaneous Adverse Reactions in a Japanese Population," *JAMA Neurol*, vol. 75, no. 7, pp. 842-849, Jul 1, 2018.
- 300) R. Ikeue, A. Nakamura-Takahashi, Y. Nitahara-Kasahara, A. Watanabe, T. Muramatsu, T. Sato, and T. Okada, "Bone-Targeted Alkaline Phosphatase Treatment of Mandibular Bone and Teeth in Lethal Hypophosphatasia via an scAAV8 Vector," *Mol Ther Methods Clin Dev*, vol. 10, pp. 361-370, Sep 21, 2018.
- 301) 渡邊淳, "【最新遺伝医学研究と遺伝カウンセリング(シリーズ 3) 最新 多因子遺伝性疾患研究と遺伝カウンセリング】 (第 5 章) 多因子疾患の遺伝情報と社会 社会における遺伝リテラシー向上," *遺伝子医学 MOOK*, vol. 別冊, no. 最新多因子遺伝性疾患研究と遺伝カウンセリング, pp. 283-288, 2018.06, 2018.
- 302) T. Sato, M. Kato, K. Moriyama, K. Haraguchi, H. Saitsu, N. Matsumoto, and H. Moriuchi, "A case of tubulinopathy presenting with porencephaly caused by a novel missense mutation in the TUBA1A gene," *Brain Dev*, vol. 40, no. 9, pp. 819-823, Oct, 2018.
- 303) 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," *日本周産期・新生児医学会雑誌*, vol. 53, no. 2, pp. 411, 2017.06, 2017.
- 304) M. Kamada, M. Nakatsui, R. Kojima, S. Nohara, E. Uchino, S. Tanishima, M. Sugiyama, K. Kosaki, K. Tokunaga, M. Mizokami and Y. Okuno. MGeND: an integrated database for

- Japanese clinical and genomic information. *Hum Genome Var*;653.2019
- 305) H. Suzuki, T. Yoshida, N. Morisada, T. Uehara, K. Kosaki, K. Sato, K. Matsubara, T. Takano-Shimizu and T. Takenouchi. De novo NSF mutations cause early infantile epileptic encephalopathy. *Ann Clin Transl Neurol*;6.2334-2339.2019
- 306) T. Takeda, K. Banno, Y. Kobayashi, M. Adachi, M. Yanokura, E. Tominaga, K. Kosaki and D. Aoki. Mutations of RAS genes in endometrial polyps. *Oncol Rep*;42.2303-2308.2019
- 307) T. Takenouchi, H. Okuno and K. Kosaki. Kosaki overgrowth syndrome: A newly identified entity caused by pathogenic variants in platelet-derived growth factor receptor-beta. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*;181.650-657.2019
- 308) T. Uehara, T. Tsuchihashi, M. Yamada, H. Suzuki, T. Takenouchi and K. Kosaki. CNOT2 haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder with characteristic facial features. *Am J Med Genet A*;179.2506-2509.2019
- 309) M. Yamada, H. Suzuki, Y. Shiraishi and K. Kosaki. Effectiveness of integrated interpretation of exome and corresponding transcriptome data for detecting splicing variants of genes associated with autosomal recessive disorders. *Mol Genet Metab Rep*;21.100531.2019
- 310) M. Yamada, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, H. Fukushima, N. Morisada, K. Tominaga, M. Onoda and K. Kosaki. IFT172 as the 19th gene causative of oral-facial-digital syndrome. *Am J Med Genet A*;179.2510-2513.2019
- 311) S. Umetsu, A. Inui, S. Kobayashi, M. Shimura, T. Uehara, H. Uchida, R. Irie, T. Sogo, H. Komatsu, T. Yoshioka, K. Murayama, K. Kosaki, M. Kasahara and T. Fujisawa. First cases of MPV17 related mitochondrial DNA depletion syndrome with compound heterozygous mutations in p.R50Q/p.R50W: a case report. *Hepatoma Research*;6.2020
- 312) G. S. Baynam, S. Groft, F. H. Van Der Westhuizen, S. D. Gassman, K. Du Plessis, E. P. Coles, E. Selebatso, M. Selebatso, B. Gaobinelwe, T. Selebatso, D. Joel, V. A. Llera, B. C. Vorster, B. Wuebbels, B. Djoudalbaye, C. P. Austin, J. Kumuthini, J. Forman, P. Kaufmann, J. Chipeta, D. Gavhed, A. Larsson, M. Stojiljkovic, A. Nordgren, E. J. A. Roldan, D. Taruscio, D. Wong-Rieger, K. Nowak, G. A. Bilkey, S. Easteal, S. Bowdin, J. K. V. Reichardt, S. Beltran, K. Kosaki, C. D. M. Van Karnebeek, M. Gong, Z. Shuyang, R. Mehran-Shai, D. R. Adams, R. D. Puri, F. Zhang, N. Pachter, M. Muenke, C. Nellaker, W. A. Gahl, H. Cederroth, S. Broley, M. Schoonen, K. M. Boycott and M. Posada. A call for global action for rare diseases in Africa. *Nat Genet*;52.21-26.2020
- 313) T. Fujisawa, Y. Aizawa, Y. Katsumata, K. Kimura, K. Hashimoto, T. Yamashita, H. Miyama, T. Kimura, K. Kosaki, S. Takatsuki, W. Shimizu and K. Fukuda. Mexiletine shortens the QT interval in a pedigree of KCNH2 related long QT syndrome. *J Arrhythm*;36.193-196.2020
- 314) T. Fukaishi, I. Minami, S. Masuda, Y. Miyachi, K. Tsujimoto, H. Izumiyama, K. Hashimoto, M. Yoshida, S. Takahashi, K. Kashimada, T. Morio, K. Kosaki, Y. Maezawa, K. Yokote, T. Yoshimoto and T. Yamada. A case of generalized lipodystrophy-associated progeroid syndrome treated by leptin replacement with short and long-term monitoring of the metabolic and endocrine profiles. *Endocr J*;67.211-218.2020
- 315) T. Hiraide, M. Kataoka, H. Suzuki, Y. Aimi, T. Chiba, S. Isobe, Y. Katsumata, S. Goto, K. Kanekura, Y. Yamada, H. Moriyama, H. Kitakata, J. Endo, S. Yuasa, Y. Arai, N. Hirose, T. Satoh, Y. Hakamata, M. Sano, S. Gamou, K. Kosaki and K. Fukuda. Poor outcomes in carriers of the RNF213 variant (p.Arg4810Lys) with pulmonary arterial hypertension. *J Heart Lung Transplant*;39.103-112.2020
- 316) L. Li, C. Y. Fong, C. G. Tay, S. K. Tae, H. Suzuki, K. Kosaki and M. K. Thong. Infantile neuroaxonal dystrophy in a pair of Malaysian siblings with progressive cerebellar atrophy: Description of an expanded phenotype with novel PLA2G6 variants. *J Clin Neurosci*;71.289-292.2020
- 317) H. Murakami, T. Uehara, Y. Tsurusaki, Y. Enomoto, Y. Kuroda, N. Aida, K. Kosaki and K. Kurosawa. Blended phenotype of AP4E1 deficiency and Angelman syndrome caused by paternal isodisomy of chromosome 15. *Brain Dev*;42.289-292.2020
- 318) N. Oiso, A. Kubo, A. Shimizu, H. Suzuki, K. Kosaki, T. Chikugo, K. Nakabayashi, K. Hata, S. Yanagihara, O. Ishikawa, Y. Matsubara, M. Amagai and A. Kawada. Epidermodysplasia verruciformis without progression to squamous cell carcinomas in an elderly man: alpha-human papillomavirus infection in the evolving verruca. *Int J Dermatol*;2020
- 319) Y. Sakaguchi, T. Uehara, M. Sasaki, K. Fujimura, K. Kishi, K. Kosaki and T.

- Takeuchi. Hereditary spastic paraplegia masqueraded by congenital melanocytic nevus syndrome: Dual pathogenesis of germline non-mosaicism and somatic mosaicism. *Eur J Med Genet*;63.103803.2020
- 320) Y. Takeshita, T. Ohto, T. Enokizono, M. Tanaka, H. Suzuki, H. Fukushima, T. Uehara, T. Takenouchi, K. Kosaki and H. Takada. Novel ARX mutation identified in infantile spasm syndrome patient. *Hum Genome Var*;79.2020
- 321) D. Taruscio, G. Baynam, H. Cederroth, S. C. Groft, E. W. Klee, K. Kosaki, P. Lasko, B. Melegh, O. Riess, M. Salvatore and W. A. Gahl. The Undiagnosed Diseases Network International: Five years and more! *Mol Genet Metab*;129.243-254.2020
- 322) T. Uehara, M. Yamada, S. Umetsu, H. Nittono, H. Suzuki, T. Fujisawa, T. Takenouchi, A. Inui and K. Kosaki. Biallelic Mutations in the LSR Gene Cause a Novel Type of Infantile Intrahepatic Cholestasis. *J Pediatr*;221.251-254.2020
- 323) R. A. Vos, T. Katayama, H. Mishima, S. Kawano, S. Kawashima, J. D. Kim, Y. Moriya, T. Tokimatsu, A. Yamaguchi, Y. Yamamoto, H. Wu, P. Amstutz, E. Antezana, N. P. Aoki, K. Arakawa, J. T. Bolleman, E. Bolton, R. J. P. Bonnal, H. Bono, K. Burger, H. Chiba, K. B. Cohen, E. W. Deutsch, J. T. Fernandez-Breis, G. Fu, T. Fujisawa, A. Fukushima, A. Garcia, N. Goto, T. Groza, C. Hercus, R. Hoehndorf, K. Itaya, N. Juty, T. Kawashima, J. H. Kim, A. R. Kinjo, M. Kotera, K. Kozaki, S. Kumagai, T. Kushida, T. Lutteke, M. Matsubara, J. Miyamoto, A. Mohsen, H. Mori, Y. Naito, T. Nakazato, J. Nguyen-Xuan, K. Nishida, N. Nishida, H. Nishide, S. Ogishima, T. Ohta, S. Okuda, B. Paten, J. L. Perret, P. Prathipati, P. Prins, N. Queralt-Rosinach, D. Shinmachi, S. Suzuki, T. Tabata, T. Takatsuki, K. Taylor, M. Thompson, I. Uchiyama, B. Vieira, C. H. Wei, M. Wilkinson, I. Yamada, R. Yamanaka, K. Yoshitake, A. C. Yoshizawa, M. Dumontier, K. Kosaki and T. Takagi. BioHackathon 2015: Semantics of data for life sciences and reproducible research. *F1000Res*;9.136.2020
- 324) M. Yamada, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, A. Inui, M. Ikemiyagi, I. Kamimaki and K. Kosaki. Shortfall of exome analysis for diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome: Mismapping due to the pseudogene SBDSP1. *Am J Med Genet A*;2020
- 325) K. Tanase-Nakao, K. Mizuno, Y. Hayashi, Y. Kojima, M. Hara, K. Matsumoto, Y. Matsubara, M. Igarashi, M. Miyado and M. Fukami. Dihydrotestosterone induces minor transcriptional alterations in genital skin fibroblasts of children with and without androgen insensitivity. *Endocr J*;66.387-393.2019
- 326) M. Miyado, M. Fukami, S. Takada, M. Terao, K. Nakabayashi, K. Hata, Y. Matsubara, Y. Tanaka, G. Sasaki, K. Nagasaki, M. Shiina, K. Ogata, Y. Masunaga, H. Saitsu and T. Ogata. Germline-Derived Gain-of-Function Variants of Galpha-Coding GNAS Gene Identified in Nephrogenic Syndrome of Inappropriate Antidiuresis. *J Am Soc Nephrol*;30.877-889.2019
- 327) S. Iwasawa, K. Yanagi, A. Kikuchi, Y. Kobayashi, K. Haginoya, H. Matsumoto, K. Kurosawa, M. Ochiai, Y. Sakai, A. Fujita, N. Miyake, T. Niihori, M. Shirota, R. Funayama, S. Nonoyama, S. Ohga, H. Kawame, K. Nakayama, Y. Aoki, N. Matsumoto, T. Kaname, Y. Matsubara, W. Shoji and S. Kure. Recurrent de novo MAPK8IP3 variants cause neurological phenotypes. *Ann Neurol*;85.927-933.2019
- 328) J. D. Lewis, A. L. Caldara, S. E. Zimmer, S. N. Stahley, A. Seybold, N. L. Strong, A. S. Frangakis, I. Levental, J. K. Wahl, 3rd, A. L. Mattheyses, T. Sasaki, K. Nakabayashi, K. Hata, Y. Matsubara, A. Ishida-Yamamoto, M. Amagai, A. Kubo and A. P. Kowalczyk. The desmosome is a mesoscale lipid raft-like membrane domain. *Mol Biol Cell*;30.1390-1405.2019
- 329) Y. Oda, Y. Uchiyama, A. Motomura, A. Fujita, Y. Azuma, Y. Harita, T. Mizuguchi, K. Yanagi, H. Ogata, K. Hata, T. Kaname, Y. Matsubara, K. Wakui and N. Matsumoto. Entire FGF12 duplication by complex chromosomal rearrangements associated with West syndrome. *J Hum Genet*;64.1005-1014.2019
- 330) A. Kubo, T. Sasaki, H. Suzuki, A. Shiohama, S. Aoki, S. Sato, H. Fujita, N. Ono, N. Umegaki-Arao, T. Kawai, K. Nakabayashi, K. Hata, D. Yamada, Y. Matsubara, K. Kosaki and M. Amagai. Clonal Expansion of Second-Hit Cells with Somatic Recombinations or C>T Transitions Form Porokeratosis in MVD or MVK Mutant Heterozygotes. *J Invest Dermatol*;139.2458-2466 e9.2019
- 331) A. Hattori, K. Okamura, Y. Terada, R. Tanaka, Y. Katoh-Fukui, Y. Matsubara, K. Matsubara, M. Kagami, R. Horikawa and M. Fukami. Transient multifocal genomic crisis creating chromothriptic and non-chromothriptic rearrangements in prezygotic testicular germ cells. *BMC Med Genomics*;12.77.2019
- 332) K. Ushijima, S. Narumi, T. Ogata, I. Yokota, S. Sugihara, T. Kaname, Y. Horikawa, Y. Matsubara, M. Fukami, T. Kawamura, C.

- Japanese Study Group of Insulin Therapy For and D. Adolescent. KLF11 variant in a family clinically diagnosed with early childhood-onset type 1B diabetes. *Pediatr Diabetes*;20.712-719.2019
- 333) A. Masamune, H. Kotani, F. L. Sorgel, J. M. Chen, S. Hamada, R. Sakaguchi, E. Masson, E. Nakano, Y. Kakuta, T. Niihori, R. Funayama, M. Shiota, T. Hirano, T. Kawamoto, A. Hosokoshi, K. Kume, L. Unger, M. Ewers, H. Laumen, P. Bugert, M. X. Mori, V. Tsvilovskyy, P. Weissgerber, U. Kriebs, C. Fecher-Trost, M. Freichel, K. N. Diakopoulos, A. Berninger, M. Lesina, K. Ishii, T. Itoi, T. Ikeura, K. Okazaki, T. Kaune, J. Rosendahl, M. Nagasaki, Y. Uezono, H. Algul, K. Nakayama, Y. Matsubara, Y. Aoki, C. Ferec, Y. Mori, H. Witt and T. Shimosegawa. Variants That Affect Function of Calcium Channel TRPV6 Are Associated With Early-Onset Chronic Pancreatitis. *Gastroenterology*;158.1626-1641 e8.2020
- 334) Y. Maeda, K. Takasawa, T. Ishii, A. Nagashima, M. Mouri, J. Kunieda, H. Morisaki, T. Ito, M. Mori, K. Kashimada, S. Doi and T. Morio. A Nonsense SMAD3 Mutation in a Girl with Familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection without Joint Abnormality. *Cardiology*;144.53-59.2019
- 335) R. Mori, H. Matsumoto, S. Muro, H. Morisaki and R. Otsuki. Loeys-Dietz Syndrome Presented with Giant Bullae and Asthma. *J Allergy Clin Immunol Pract*;2020
- 336) Y. Seike, K. Minatoya, H. Matsuda, H. Ishibashi-Ueda, H. Morisaki, T. Morisaki and J. Kobayashi. Histologic differences between the ascending and descending aortas in young adults with fibrillin-1 mutations. *J Thorac Cardiovasc Surg*;159.1214-1220 e1.2020
- 337) T. Yokokawa, K. Sugimoto, Y. Kimishima, T. Misaka, A. Yoshihisa, H. Morisaki, O. Yamada, K. Nakazato, T. Ishida and Y. Takeishi. Pulmonary Hypertension and Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Related to an ACVRL1 Mutation. *Intern Med*;59.221-227.2020
- 338) 森崎裕子. エーラス・ダンロス症候群. 日本医師会雑誌;148.144.2019
- 339) 森崎裕子. Marfan 症候群の遺伝学. 小児科臨床;82.919-925.2019
- 340) 森崎裕子. マルファン症候群. 小児科臨床;73.757-762.2020
- 341) 森崎裕子. マルファン症候群. 遺伝子医学;10.109-114.2020
- 342) 増井徹、バイオバンクの自己点検票、AMED 研究班成果物、2019.
- 343) 増井徹、Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructures-European Research Infrastructure Consortium (BBMRI-ERIC). *Modern Media*,66(1), 表紙 3p、2020.
- 344) 増井徹、UK Biobank. *Modern Media*,66(2), 表紙 3p、2020.
- 345) ISO/TC276 WG2 (A member: T. Masui), ISO/DIS 21899 General requirements for the validation and verification of processing methods for biological material in biobanks, ISO/DIS 21899: 2019, ISO.
- 346) 増井徹、ゲノム創薬におけるバイオバンクの役割、*Precision medicine*, 2019、2(6),508-511.
- 347) ISO/TC276 WG2 (International member, T. Masui), Draft International Standard, Biotechnology-Biobanking-Process and quality requirements for establishment, maintenance and characterization of mammalian cell lines: ISO/DIS 21709: 2019. ISO.
- 348) S. Tanaka, T. Yokoi, S. Katagiri, T. Yoshida, S. Nishina and N. Azuma. Severe Recurrent Fibrovascular Proliferation after Combined Intravitreal Bevacizumab Injection and Laser Photocoagulation for Aggressive Posterior Retinopathy of Prematurity. *Retin Cases Brief Rep*;2019
- 349) D. Miyamichi, S. Nishina, K. Hosono, T. Yokoi, K. Kurata, M. Sato, Y. Hotta and N. Azuma. Retinal structure in Leber's congenital amaurosis caused by RPGRIP1 mutations. *Hum Genome Var*;6.32.2019
- 350) N. S. Yoshida T, Matsuoka M, Akaike S, Ogonuki S, Yokoi T, Azuma N. Pediatric strabismus cases possibly related to excessive use of information and communication technology devices. *Jaapos*;22.E19-E20.2018
- 351) K. Kurata, K. Hosono, T. Hayashi, K. Mizobuchi, S. Katagiri, D. Miyamichi, S. Nishina, M. Sato, N. Azuma, T. Nakano and Y. Hotta. X-linked Retinitis Pigmentosa in Japan: Clinical and Genetic Findings in Male Patients and Female Carriers. *Int J Mol Sci*;20.2019
- 352) T. Yoshida, S. Katagiri, T. Yokoi, S. Nishina and N. Azuma. Optical coherence tomography and video recording of a case of bilateral contractile peripapillary staphyloma. *Am J Ophthalmol Case Rep*;13.66-69.2019
- 353) J. Hirayama, Y. Alifu, R. Hamabe, S. Yamaguchi, J. Tomita, Y. Maruyama, Y. Asaoka,

- K. I. Nakahama, T. Tamaru, K. Takamatsu, N. Takamatsu, A. Hattori, S. Nishina, N. Azuma, A. Kawahara, K. Kume and H. Nishina. The clock components Period2, Cryptochrome1a, and Cryptochrome2a function in establishing light-dependent behavioral rhythms and/or total activity levels in zebrafish. *Sci Rep*;9.196.2019
- 354) 飯森宏仁、佐藤美保、鈴木寛子、彦谷明子、堀田喜裕、吉田朋世、仁科幸子、東範行:(亜)急性後天共同性内斜視に関する全国調査—デジタルデバイスとの関連について—*ジタ眼臨紀* 13 (1): 42-47, 2020
- 355) 吉田朋世、仁科幸子、三井田千春、赤池祥子、横井匡、東範行. Information and communication technology 機器と斜視に関するアンケート調査. *眼臨紀* 13 (1): 34-41, 2020.
- 356) 中尾志郎、仁科幸子、八木瞳、田中慎、吉田朋世、横井匡、東範行. 外直筋鼻側移動術を施行した動眼神経麻痺の一例. *眼臨紀* 13 (2): 105-110, 2020.
- 357) 石井杏奈、仁科幸子、松岡真未、三井田千春、赤池祥子、新保由紀子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行: 眼器質疾患をもつ低年齢児に対する Spot Vision Screener. *日視会誌* 48: 73-80, 2019.
- 358) 林思音、仁科幸子、森隆史、清水ふき、南雲幹、白井千恵、杉山能子、八子恵子: 三歳児眼科健診における屈折検査の有用性: システムティックレビュー. *眼臨紀* 12 (5): 373-377, 2019.
- 359) 田中慎、仁科幸子、中尾志郎、吉田朋世、横井匡、東範行: 斜位近視を契機に発見された小脳腫瘍の小児例. *眼臨紀* 12 (4): 323-327, 2019.
- 360) 重安千花、山田昌和、大家義則、川崎諭、東範行、仁科幸子、木下茂、外園千恵、大橋裕一、白石敦、坪田一男、榛村重人、村上晶、島崎潤、宮田和典、前田直之、山上聡、白井智彦、西田幸二: 厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業希少難治性角膜疾患の疫学調査研究班、角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究班: 前眼部形成異常の診断基準および重症度分類. *日眼会誌* 124 巻 2 号 89-95, 2020
- 361) 仁科 幸子: フォトスクリーナーによる弱視の早期発見. *保育と保健* 26 (1): 102-104, 2020.
- 362) 仁科 幸子: 乳幼児の視覚スクリーニング. *日本の眼科* 90 (10): 1291-1292, 2019.
- 363) 仁科 幸子: 乳幼児の視覚スクリーニング. *東京小児科医会報* 38 (1): 63-69, 2019.
- 364) 仁科 幸子・佐藤美保: 序説 弱視と斜視のカレントトピックス. *あたらしい眼科* 36 (8): 971-972, 2019
- 365) 吉田朋世・仁科幸子: 急性後天性共同性内斜視. 特集 弱視と斜視のカレントトピックス. *あたらしい眼科* 36 (8): 995-1001, 2019
- 366) 吉田朋世・仁科幸子: デジタルデバイスと急性内斜視. 特集 デジタルデバイス時代の視機能管理. *あたらしい眼科* 36 (7): 877-882, 2019
- 367) 仁科 幸子: レーザー先天盲. ~知っておきたい稀な網膜・硝子体ジストロフィー~*オクリスタ* 75 (6): 31-37, 2019.
- 368) 仁科 幸子: 手持ちフォトスクリーナー装置、乳幼児期の眼鏡・コンタクトレンズ. *チャイルドヘルス* 22 (6): 21-23, 47-49, 2019.
- 369) N. Hatabu, N. Katori, T. Sato, N. Maeda, E. Suzuki, O. Komiyama, H. Tsutsui, T. Nagao, H. Nakauchi-Takahashi, T. Matsunaga, T. Ishii, T. Hasegawa and K. Yamazawa. A Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism. *Horm Res Paediatr*;92.56-63.2019
- 370) M. T. Distefano, S. E. Hemphill, A. M. Oza, R. K. Siegert, A. R. Grant, M. Y. Hughes, B. J. Cushman, H. Azaiez, K. T. Booth, A. Chapin, H. Duzkale, T. Matsunaga, J. Shen, W. Zhang, M. Kenna, L. A. Schimmenti, M. Tekin, H. L. Rehm, A. N. A. Tayoun, S. S. Amr and G. Clingen Hearing Loss Clinical Domain Working. ClinGen expert clinical validity curation of 164 hearing loss gene-disease pairs. *Genet Med*;21.2239-2247.2019
- 371) M. T. Distefano, S. E. Hemphill, A. M. Oza, R. K. Siegert, A. R. Grant, M. Y. Hughes, B. J. Cushman, H. Azaiez, K. T. Booth, A. Chapin, H. Duzkale, T. Matsunaga, J. Shen, W. Zhang, M. Kenna, L. A. Schimmenti, M. Tekin, H. L. Rehm, A. N. A. Tayoun, S. S. Amr and G. Clingen Hearing Loss Clinical Domain Working. Correction: ClinGen expert clinical validity curation of 164 hearing loss gene-disease pairs. *Genet Med*;21.2409.2019
- 372) S. B. Minami, K. Nara, H. Mutai, N. Morimoto, H. Sakamoto, T. Takiguchi, K. Kaga and T. Matsunaga. A clinical and genetic study of 16 Japanese families with Waardenburg syndrome. *Gene*;704.86-90.2019
- 373) J. Shen, A. M. Oza, I. Del Castillo, H. Duzkale, T. Matsunaga, A. Pandya, H. P. Kang, R.

- Mar-Heyming, S. Guha, K. Moyer, C. Lo, M. Kenna, J. J. Alexander, Y. Zhang, Y. Hirsch, M. Luo, Y. Cao, K. Wai Choy, Y. F. Cheng, K. B. Avraham, X. Hu, G. Garrido, M. A. Moreno-Pelayo, J. Greinwald, K. Zhang, Y. Zeng, Z. Brownstein, L. Basel-Salmon, B. Davidov, M. Frydman, T. Weiden, N. Nagan, A. Willis, S. E. Hemphill, A. R. Grant, R. K. Siegert, M. T. Distefano, S. S. Amr, H. L. Rehm, A. N. Abou Tayoun and G. Clingen Hearing Loss Working. Consensus interpretation of the p.Met34Thr and p.Val37Ile variants in GJB2 by the ClinGen Hearing Loss Expert Panel. *Genet Med*;21.2442-2452.2019
- 374) K. Wasano, S. Takahashi, S. K. Rosenberg, T. Kojima, H. Mutai, T. Matsunaga, K. Ogawa and K. Homma. Systematic quantification of the anion transport function of pendrin (SLC26A4) and its disease-associated variants. *Hum Mutat*;41.316-331.2020
- 375) A. Maeda-Katahira, N. Nakamura, T. Hayashi, S. Katagiri, S. Shimizu, H. Ohde, T. Matsunaga, K. Kaga, T. Nakano, S. Kameya, T. Matsuura, K. Fujinami, T. Iwata and K. Tsunoda. Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort. *Mol Vis*;25.559-573.2019
- 376) 山本修子、南修司郎、榎本千江子、加藤秀敏、松永達雄、伊藤文展、遠藤理奈子、橋本陽介、石川直明、加我君孝. 東京医療センターにおける成人人工内耳症例の適応と有用性の検討. 日本耳鼻咽喉科学会会報. 2019; 122(8):1118-1126
- 377) 松永達雄*。「第119回日本耳鼻咽喉科学会総会シンポジウム」難聴のゲノム医療. 日本耳鼻咽喉科学会会報 2019;122:16-21
- 378) 松永達雄. 視覚聴覚二重障害の診療. *JOHNS Vol. 35 No.9* 2019: 1377-1378 頁. 2019年9月発行
- 379) 松永達雄. 遺伝情報をどう管理し、活用するか—耳科領域—. *JOHNS Vol. 35 No.10* 2019: 1452-1454 頁. 2019年9月発行
- 380) R. Kosaki, M. Kubota, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi and K. Kosaki. Consecutive medical exome analysis at a tertiary center: Diagnostic and health-economic outcomes. *Am J Med Genet A*;2020
- 381) S. Suzuki-Muromoto, R. Kosaki, K. Kosaki and M. Kubota. Familial hemiplegic migraine with a PRRT2 mutation: Phenotypic variations and carbamazepine efficacy. *Brain Dev*;42.293-297.2020
- 382) Y. Yamashita, T. Ogawa, K. Ogaki, H. Kamo, T. Sukigara, E. Kitahara, N. Izawa, H. Iwamuro, G. Oyama, K. Kamagata, T. Hatano, A. Umemura, R. Kosaki, M. Kubota, Y. Shimo and N. Hattori. Neuroimaging evaluation and successful treatment by using directional deep brain stimulation and levodopa in a patient with GNAO1-associated movement disorder: A case report. *J Neurol Sci*;411.116710.2020
- 383) 小崎里華. 検査値を読む 2020 A. 先天性疾患遺伝子・染色体検査 先天性疾患染色体検査. *臨床雑誌内科*.125(4) 2020
- 384) K. Yamoto, H. Saitsu, G. Nishimura, R. Kosaki, S. Takayama, N. Haga, H. Tonoki, A. Okumura, E. Horii, N. Okamoto, H. Suzumura, S. Ikegawa, F. Kato, Y. Fujisawa, E. Nagata, S. Takada, M. Fukami and T. Ogata. Comprehensive clinical and molecular studies in split-hand/foot malformation: identification of two plausible candidate genes (LRP6 and UBA2). *Eur J Hum Genet*;27.1845-1857.2019
- 385) T. Niihori, K. Nagai, A. Fujita, H. Ohashi, N. Okamoto, S. Okada, A. Harada, H. Kihara, T. Arbogast, R. Funayama, M. Shirota, K. Nakayama, T. Abe, S. I. Inoue, I. C. Tsai, N. Matsumoto, E. E. Davis, N. Katsanis and Y. Aoki. Germline-Activating RRAS2 Mutations Cause Noonan Syndrome. *Am J Hum Genet*;104.1233-1240.2019
- 386) T. Ogawa, E. S. Cheng, K. Muramoto and K. Moriyama. Long-Term Management and Maxillofacial Growth in a Klippel-Trenaunay Syndrome Patient. *Cleft Palate Craniofac J*;57.782-790.2020
- 387) S. Matsuno, M. Tsuji, R. Hikita, T. Matsumoto, Y. Baba and K. Moriyama. Clinical study of dentocraniofacial characteristics in patients with Williams syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)*;59.162-168.2019
- 388) M. Tsuji, H. Suzuki, S. Suzuki and K. Moriyama. Three-dimensional evaluation of morphology and position of impacted supernumerary teeth in cases of cleidocranial dysplasia. *Congenit Anom (Kyoto)*;2019
- 389) Y. Kuroda, H. Murakami, T. Yokoi, T. Kumaki, Y. Enomoto, Y. Tsurusaki and K. Kurosawa. Two unrelated girls with intellectual disability associated with a truncating mutation in the PPM1D penultimate exon. *Brain Dev*;41.538-541.2019
- 390) M. Tominaga, T. Saito, M. Masuno, Y. Umeda and K. Kurosawa. Developmental delay and dysmorphic features in a girl with a de novo 5.4 Mb deletion of 13q12.11-q12.13. *Congenit Anom (Kyoto)*;2019
- 391) A. Daida, S. I. Hamano, S. Ikemoto, Y. Hirata,

- R. Matsuura, R. Koichihara, D. Oba and H. Ohashi. Use of Perampanel and a Ketogenic Diet in Nonketotic Hyperglycinemia: A Case Report. *Neuropediatrics*;2020
- 392) F. Sekiguchi, Y. Tsurusaki, N. Okamoto, K. W. Teik, S. Mizuno, H. Suzumura, B. Isidor, W. P. Ong, M. Haniffa, S. M. White, M. Matsuo, K. Saito, S. Phadke, T. Kosho, P. Yap, M. Goyal, L. A. Clarke, R. Sachdev, G. McGillivray, R. J. Leventer, C. Patel, T. Yamagata, H. Osaka, Y. Hisaeda, H. Ohashi, K. Shimizu, K. Nagasaki, J. Hamada, S. Dateki, T. Sato, Y. Chinen, T. Awaya, T. Kato, K. Iwanaga, M. Kawai, T. Matsuoka, Y. Shimoji, T. Y. Tan, S. Kapoor, N. Gregersen, M. Rossi, M. Marie-Laure, L. McGregor, K. Oishi, L. Mehta, G. Gillies, P. J. Lockhart, K. Pope, A. Shukla, K. M. Girisha, G. M. H. Abdel-Salam, D. Mowat, D. Coman, O. H. Kim, M. P. Cordier, K. Gibson, J. Milunsky, J. Liebelt, H. Cox, S. El Chehadeh, A. Toutain, K. Saida, H. Aoi, G. Minase, N. Tsuchida, K. Iwama, Y. Uchiyama, T. Suzuki, K. Hamanaka, Y. Azuma, A. Fujita, E. Imagawa, E. Koshimizu, A. Takata, S. Mitsunashi, S. Miyatake, T. Mizuguchi, N. Miyake and N. Matsumoto. Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients. *J Hum Genet*;64.1173-1186.2019
- 393) K. Shimizu, D. Oba, R. Nambu, M. Tanaka, E. Oguma, K. Murayama, A. Ohtake, K. I. Yoshiura and H. Ohashi. Possible mitochondrial dysfunction in a patient with deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination (DDCH) due to BCAP31 Mutation. *Mol Genet Genomic Med*;8.e1129.2020
- 394) K. Lautrup, K. W. Teik, A. Unzaki, S. Mizumoto, D. Syx, H. H. Sin, I. K. Nielsen, S. Markholt, S. Yamada, F. Malfait, N. Matsumoto, N. Miyake and T. Kosho. Delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency. *Mol Genet Genomic Med*;8.e1197.2020
- 395) S. Ayoub, N. Ghali, C. Angwin, D. Baker, S. Baffini, A. F. Brady, M. L. Giovannucci Uzielli, C. Giunta, D. S. Johnson, T. Kosho, K. Neas, F. M. Pope, F. Rutsch, G. Scarselli, G. Sobey, A. Vandersteen and F. S. Van Dijk. Clinical features, molecular results, and management of 12 individuals with the rare arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Med Genet A*;182.994-1007.2020
- 396) M. Uehara, T. Kosho, K. Takano, Y. Inaba, S. Kuraishi, S. Ikegami, H. Oba, T. Takizawa, R. Munakata, T. Hatakenaka and J. Takahashi. Proximal Junctional Kyphosis After Posterior Spinal Fusion for Severe Kyphoscoliosis in a Patient With PIEZO2-deficient Arthrogyrosis Syndrome. *Spine (Phila Pa 1976)*;45.E600-E604.2020
- 397) T. Kosho, S. Mizumoto, T. Watanabe, T. Yoshizawa, N. Miyake and S. Yamada. Recent Advances in the Pathophysiology of Musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome. *Genes (Basel)*;11.2019
- 398) 佐野幸恵, 小板橋紀通, 渋谷圭, 宮崎将也, 山口智美, 中野考英, 長坂崇司, 佐藤万基人, 梅山敦, 船田竜一, 古庄知己, 倉林正彦. . 腎動脈破裂で発症し, 次世代シーケンサーを用いて診断に至った血管型エーラス・ダンロス症候群の1例. . *心臓* 51(9):949-955.2019
- 399) 鹿島大靖, 岡賢二, 品川真奈花, 山中桜, 小野元紀, 竹内穂高, 井田耕一, 樋口正太郎, 山田靖, 小原久典, 菊地範彦, 宮本強, 橘涼太, 福嶋義光, 古庄知己, 家里明日美, 伊藤研一, 浅香志穂, 上原剛, 塩沢丹里: 腹腔鏡下リスク低減卵管卵巣摘出術により両側卵管采に漿液性卵管上皮内病変が発見された遺伝性乳癌卵巣癌症候群の1例. *信州医学雑誌* 67(3): 209-215, 2019
- 400) K. Sugiyama, H. Moteki, S. I. Kitajiri, T. Kitano, S. Y. Nishio, T. Yamaguchi, K. Wakui, S. Abe, A. Ozaki, R. Motegi, H. Matsui, M. Teraoka, Y. Kobayashi, T. Kosho and S. I. Usami. Mid-Frequency Hearing Loss Is Characteristic Clinical Feature of OTOA-Associated Hearing Loss. *Genes (Basel)*;10.2019
- 401) F. Kawano-Matsuda, Y. Shimada, T. Omotobara-Yabe, T. Itonaga, M. Maeda, T. Maeda, T. Yamaguchi, T. Kosho and K. Ihara. A case of septo-optic dysplasia with hereditary hemorrhagic telangiectasia: a previously unrecognized combination of malformations. *Clin Dysmorphol*;29.49-52.2020
- 402) T. Yamaguchi, K. Takano, Y. Inaba, M. Morikawa, M. Motobayashi, R. Kawamura, K. Wakui, E. Nishi, S. I. Hirabayashi, Y. Fukushima, H. Kato, J. Takahashi and T. Kosho. PIEZO2 deficiency is a recognizable arthrogyrosis syndrome: A new case and literature review. *Am J Med Genet A*;179.948-957.2019
- 403) T. Sado, Y. Nakayama, S. Kato, H. Homma, M. Kusakari, N. Hidaka, S. Gomi, S. Takamizawa, T. Kosho, S. Saito and K. Sugano. Extremely young case of small bowel intussusception due to Peutz-Jeghers syndrome with nonsense mutation of STK11. *Clin J*

- 404) M. Yamasaki, K. Abe, T. Kosho and T. Yamaguchi. Familial Aortic Dissection in a Young Adult Caused by MYH11 Gene Mutation. *Ann Thorac Surg*;108.e49.2019
- 405) M. Uehara, Y. Nakamura, J. Takahashi, T. Suzuki, M. Iijima, Y. Arakawa, K. Ida, T. Kosho and H. Kato. Efficacy of denosumab therapy for a 21-year-old woman with Prader-Willi syndrome, osteoporosis and history of fractures: a case report. *Ther Clin Risk Manag*;15.303-307.2019
- 406) Y. Yokota, H. Moteki, S. Y. Nishio, T. Yamaguchi, K. Wakui, Y. Kobayashi, K. Ohyama, H. Miyazaki, R. Matsuoka, S. Abe, K. Kumakawa, M. Takahashi, H. Sakaguchi, N. Uehara, T. Ishino, T. Kosho, Y. Fukushima and S. I. Usami. Frequency and clinical features of hearing loss caused by STRC deletions. *Sci Rep*;9.4408.2019
- 407) 降籐めぐみ, 古庄知己. 難治性疾患 (難病) を学ぶ Ehlers-Danlos 症候群. . 遺伝子医学;9.81-89.2019
- 408) N. K. Matsushita R, Ayabe T, Kinjo S, Haruna H, Ihara K, Hasegawa T, Ogata T, Ozono K, Minamitani K, Thyroid Committee of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology. Early Calcitonin Level-Based Thyroidectomy May Reduce Postoperative Complications and Improve Prognosis in MEN2. *J Pediatr Endocrinol Metab*;32accepted.2020
- 409) K. Hamanaka, A. Takata, Y. Uchiyama, S. Miyatake, N. Miyake, S. Mitsuhashi, K. Iwama, A. Fujita, E. Imagawa, A. N. Alkanaq, E. Koshimizu, Y. Azuma, M. Nakashima, T. Mizuguchi, H. Saitsu, Y. Wada, S. Minami, Y. Katoh-Fukui, Y. Masunaga, M. Fukami, T. Hasegawa, T. Ogata and N. Matsumoto. MYRF haploinsufficiency causes 46,XY and 46,XX disorders of sex development: bioinformatics consideration. *Hum Mol Genet*;28.2319-2329.2019
- 410) E. Uehara, A. Hattori, H. Shima, A. Ishiguro, Y. Abe, T. Ogata, E. Ogawa and M. Fukami. Unbalanced Y;7 Translocation between Two Low-Similarity Sequences Leading to SRY-Positive 45,X Testicular Disorders of Sex Development. *Cytogenet Genome Res*;158.115-120.2019
- 411) T. Yoshida, M. Miyado, M. Mikami, E. Suzuki, K. Kinjo, K. Matsubara, T. Ogata, H. Akutsu, M. Kagami and M. Fukami. Aneuploid rescue precedes X-chromosome inactivation and increases the incidence of its skewness by reducing the size of the embryonic progenitor cell pool. *Hum Reprod*;34.1762-1769.2019
- 412) D. Shimizu, R. Sakamoto, K. Yamoto, H. Saitsu, M. Fukami, G. Nishimura and T. Ogata. De novo AFF3 variant in a patient with mesomelic dysplasia with foot malformation. *J Hum Genet*;64.1041-1044.2019
- 413) Y. Masunaga, T. Inoue, K. Yamoto, Y. Fujisawa, Y. Sato, Y. Kawashima-Sonoyama, N. Morisada, K. Iijima, Y. Ohata, N. Namba, H. Suzumura, R. Kuribayashi, Y. Yamaguchi, H. Yoshihashi, M. Fukami, H. Saitsu, M. Kagami and T. Ogata. IGF2 Mutations: Report of Five Cases, Review of the Literature, and Comparison with H19/IGF2:IG-DMR Epimutations. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*;105.116-125.2020
- 414) A. Ohishi, Y. Masunaga, S. Iijima, K. Yamoto, F. Kato, M. Fukami, H. Saitsu and T. Ogata. De novo ZBTB7A variant in a patient with macrocephaly, intellectual disability, and sleep apnea: implications for the phenotypic development in 19p13.3 microdeletions. *J Hum Genet*;65.181-186.2020
- 415) T. Fukuda, T. Hiraide, K. Yamoto, M. Nakashima, T. Kawai, K. Yanagi, T. Ogata and H. Saitsu. Exome reports A de novo GNB2 variant associated with global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic features. *Eur J Med Genet*;63.103804.2020
- 416) K. Ushijima, M. Okuno, T. Ayabe, N. Kikuchi, T. Kawamura, T. Urakami, I. Yokota, S. Amemiya, T. Uchiyama, T. Kikuchi, T. Ogata, S. Sugihara, M. Fukami, C. Japanese Study Group of Insulin Therapy For and D. Adolescent. Low prevalence of maternal microchimerism in peripheral blood of Japanese children with type 1 diabetes. *Diabet Med*;20.712-719.2019
- 417) K. Imura, S. Ikeya, T. Ogata and Y. Tokura. Erythrokeratoderma variabilis et progressiva with a rare GJB3 mutation. *J Dermatol*;47.e111-e113.2020
- 418) T. Hiraide, K. Kubota, Y. Kono, S. Watanabe, T. Matsubayashi, M. Nakashima, T. Kaname, T. Fukao, N. Shimozawa, T. Ogata and H. Saitsu. POLR3A variants in striatal involvement without diffuse hypomyelination. *Brain Dev*;42.363-368.2020
- 419) K. Kinjo, T. Yoshida, Y. Kobori, H. Okada, E. Suzuki, T. Ogata, M. Miyado and M. Fukami. Random X chromosome inactivation in patients with Klinefelter syndrome. *Mol Cell Pediatr*;7.1.2020
- 420) T. Hiraide, S. Watanabe, T. Matsubayashi, K. Yanagi, M. Nakashima, T. Ogata and H. Saitsu.

A de novo TOP2B variant associated with global developmental delay and autism spectrum disorder. *Mol Genet Genomic Med*;8.e1145.2020

- 421) T. Hayashi, K. Hosono, A. Kubo, K. Kurata, S. Katagiri, K. Mizobuchi, M. Kurai, N. Mamiya, M. Kondo, T. Tachibana, H. Saitsu, T. Ogata, T. Nakano and Y. Hotta. Long-term observation of a Japanese mucopolidosis IV patient with a novel homozygous p.F313del variant of MCOLN1. *Am J Med Genet A*;2020
- 422) D. Ieda, I. Hori, Y. Nakamura, K. Ohashi, Y. Negishi, A. Hattori, A. Arisaka, S. Hasegawa and S. Saitoh. A novel splicing mutation in SLC9A6 in a boy with Christianson syndrome. *Hum Genome Var*;6.15.2019
- 423) Y. Negishi, D. Ieda, I. Hori, Y. Nozaki, T. Yamagata, H. Komaki, J. Tohyama, K. Nagasaki, H. Tada and S. Saitoh. Schaaf-Yang syndrome shows a Prader-Willi syndrome-like phenotype during infancy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*;14.277.2019
- 424) 齋藤伸治 Angelman 症候群 . 小児科.60.961-966.2019
- 425) K. C. J. Nixon, J. Rousseau, M. H. Stone, M. Sarikahya, S. Ehresmann, S. Mizuno, N. Matsumoto, N. Miyake, D. D. D. Study, D. Baralle, S. Mckee, K. Izumi, A. L. Ritter, S. Heide, D. Heron, C. Depienne, H. Titheradge, J. M. Kramer and P. M. Campeau. A Syndromic Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in SMARCD1, a Core SWI/SNF Subunit Needed for Context-Dependent Neuronal Gene Regulation in Flies. *Am J Hum Genet*;104.596-610.2019
- 426) S. K. Fiordaliso, A. Iwata-Otsubo, A. L. Ritter, M. Quesnel-Vallieres, K. Fujiki, E. Nishi, M. Hancarova, N. Miyake, J. E. V. Morton, S. Lee, K. Hackmann, M. Bando, K. Masuda, R. Nakato, M. Arakawa, E. Bhoj, D. Li, H. Hakonarson, R. Takeda, M. Harr, B. Keena, E. H. Zackai, N. Okamoto, S. Mizuno, J. M. Ko, A. Valachova, D. Prchalova, M. Vlckova, T. Pippucci, C. Seiler, M. Choi, N. Matsumoto, N. Di Donato, Y. Barash, Z. Sedlacek, K. Shirahige and K. Izumi. Missense Mutations in NKAP Cause a Disorder of Transcriptional Regulation Characterized by Marfanoid Habitus and Cognitive Impairment. *Am J Hum Genet*;105.987-995.2019
- 427) P. J. Van Der Sluijs, S. Jansen, S. A. Vergano, M. Adachi-Fukuda, Y. Alanay, A. Alkindy, A. Baban, A. Bayat, S. Beck-Wodl, K. Berry, E. K. Bijlsma, L. A. Bok, A. F. J. Brouwer, I. Van Der Burgt, P. M. Campeau, N. Canham, K. Chrzanowska, Y. W. Y. Chu, B. H. Y. Chung, K. Dahan, M. De Rademaeker, A. Destree, T. Dudding-Byth, R. Earl, N. Elcioglu, E. R. Elias, C. Fagerberg, A. Gardham, B. Gener, E. H. Gerkes, U. Grasshoff, A. Van Haeringen, K. R. Heitink, J. C. Herkert, N. S. Den Hollander, D. Horn, D. Hunt, S. G. Kant, M. Kato, H. Kayserili, R. Kersseboom, E. Kilic, M. Krajewska-Walasek, K. Lammers, L. W. Laulund, D. Lederer, M. Lees, V. Lopez-Gonzalez, S. Maas, G. M. S. Mancini, C. Marcelis, F. Martinez, I. Maystadt, M. Mcguire, S. Mckee, S. Mehta, K. Metcalfe, J. Milunsky, S. Mizuno, J. B. Moeschler, C. Netzer, C. W. Ockeloen, B. Oehl-Jaschkowitz, N. Okamoto, S. N. M. Olminkhof, C. Orellana, L. Pasquier, C. Pottinger, V. Riehmer, S. P. Robertson, M. Roifman, C. Rooryck, F. G. Ropers, M. Rosello, C. a. L. Ruivenkamp, M. S. Sagiroglu, S. Sallevelt, A. Sanchis Calvo, P. O. Simsek-Kiper, G. Soares, L. Solaeche, F. M. Sonmez, M. Splitt, D. Steenbeek, A. P. A. Stegmann, C. Stumpel, S. Tanabe, E. Uctepe, G. E. Utine, H. E. Veenstra-Knol, S. Venkateswaran, C. Vilain, C. Vincent-Delorme, A. T. Vulto-Van Silfhout, P. Wheeler, G. N. Wilson, L. C. Wilson, B. Wollnik, T. Koshio, D. Wiczorek, E. Eichler, R. Pfundt, B. B. A. De Vries, J. Clayton-Smith and G. W. E. Santen. The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome. *Genet Med*;21.1295-1307.2019
- 428) M. Yamada, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, H. Yoshihashi, H. Suzumura, S. Mizuno and K. Kosaki. SATB2-associated syndrome in patients from Japan: Linguistic profiles. *Am J Med Genet A*;179.896-899.2019
- 429) H. Watanabe, K. Higashimoto, N. Miyake, S. Morita, T. Horii, M. Kimura, T. Suzuki, T. Maeda, H. Hidaka, S. Aoki, H. Yatsuki, N. Okamoto, T. Uemura, I. Hatada, N. Matsumoto and H. Soejima. DNA methylation analysis of multiple imprinted DMRs in Sotos syndrome reveals IGF2-DMR0 as a DNA methylation-dependent, P0 promoter-specific enhancer. *FASEB J*;34.960-973.2020
- 430) L. Snijders Blok, T. Kleefstra, H. Venselaar, S. Maas, H. Y. Kroes, A. M. A. Lachmeijer, K. L. I. Van Gassen, H. V. Firth, S. Tomkins, S. Bodek, D. D. D. Study, K. Ounap, M. H. Wojcik, C. Cunniff, K. Bergstrom, Z. Powis, S. Tang, D. N. Shinde, C. Au, A. D. Iglesias, K. Izumi, J. Leonard, A. Abou Tayoun, S. W. Baker, M. Tartaglia, M. Niceta, M. L. Dentici, N. Okamoto, N. Miyake, N. Matsumoto, A. Vitobello, L. Faivre, C. Philippe, C. Gilissen, L. Wiel, R. Pfundt, P. Deriziotis, H. G. Brunner and S. E. Fisher. De Novo Variants Disturbing the Transactivation Capacity of POU3F3 Cause

- a Characteristic Neurodevelopmental Disorder. *Am J Hum Genet*;105.403-412.2019
- 431) Y. Shoji, S. Ida, T. Niihori, Y. Aoki, N. Okamoto, Y. Etani and M. Kawai. Genotype-phenotype correlation analysis in Japanese patients with Noonan syndrome. *Endocr J*;66.983-994.2019
- 432) T. Yamamoto, T. Imaizumi, K. Yamamoto-Shimajima, Y. Lu, T. Yanagishita, S. Shimada, P. F. Chong, R. Kira, R. Ueda, A. Ishiyama, E. Takeshita, K. Momosaki, S. Ozasa, T. Akiyama, K. Kobayashi, H. Oomatsu, H. Kitahara, T. Yamaguchi, K. Imai, H. Kurahashi, A. Okumura, H. Oguni, T. Seto and N. Okamoto. Genomic backgrounds of Japanese patients with undiagnosed neurodevelopmental disorders. *Brain Dev*;41.776-782.2019
- 433) S. E. Raible, D. Mehta, C. Bettale, S. Fiordaliso, M. Kaur, L. Medne, M. Rio, E. Haan, S. M. White, K. Cusmano-Ozog, E. Nishi, Y. Guo, H. Wu, X. Shi, Q. Zhao, X. Zhang, Q. Lei, A. Lu, X. He, N. Okamoto, N. Miyake, J. Piccione, J. Allen, N. Matsumoto, M. Pipan, I. D. Krantz and K. Izumi. Clinical and molecular spectrum of CHOPS syndrome. *Am J Med Genet A*;179.1126-1138.2019
- 434) N. Okamoto, H. Arai, T. Onishi, T. Mizuguchi and N. Matsumoto. Intellectual disability and dysmorphic features in male siblings arising from a novel TAF1 mutation. *Congenit Anom (Kyoto)*;60.40-41.2020
- 435) N. Okamoto, A. Takata, N. Miyake and N. Matsumoto. RALA mutation in a patient with autism spectrum disorder and Noonan syndrome-like phenotype. *Congenit Anom (Kyoto)*;59.195-196.2019
- 436) Ueda, K. Yanagi, T. Kaname and N. Okamoto. A novel mutation in the GATAD2B gene associated with severe intellectual disability. *Brain Dev*;41.276-279.2019
- 437) Yoshida, S. Yamaoka, M. Yoshida, K. Nakabayashi, R. Shirai, T. Osumi, C. Kiyotani, S. Akutsu, T. Miyamoto, K. Hata, N. Kiyokawa, Y. Yoza, K. Matsumoto, S. Matsuura and M. Kato. OS25-1-3 Familial rhabdomyosarcoma due to germline bi-allelic variants of BUB1B. *Pediatr Blood Cancer* 66.e28049.2019
- 438) S. N. Akutsu, K. Fujita, K. Tomioka, T. Miyamoto and S. Matsuura. Applications of Genome Editing Technology in Research on Chromosome Aneuploidy Disorders. *Cells*;9.2020
- 439) T. Miyamoto, K. Hosoba, T. Itabashi, A. H. Iwane, S. N. Akutsu, H. Ochiai, Y. Saito, T. Yamamoto and S. Matsuura. Insufficiency of ciliary cholesterol in hereditary Zellweger syndrome. *EMBO J*;e103499.2020
- 440) G. Acharya, M. Bartolomei, A. M. Carter, L. Chamley, C. F. Cotton, J. Hasegawa, Y. Hasegawa, S. Hayakawa, M. Kawaguchi, C. Konwar, S. Magawa, K. Miura, H. Nishi, C. Salomon, K. Sato, H. Soejima, H. Soma, A. Sorensen, H. Takahashi, T. Tomita, C. M. Whittington, V. Yuan and P. O'tierney-Ginn. IFPA meeting 2018 workshop report I: Reproduction and placentation among ocean-living species; placental imaging; epigenetics and extracellular vesicles in pregnancy. *Placenta*;84.4-8.2019
- 441) Sun, K. Higashimoto, A. Awaji, K. Ohishi, N. Nishizaki, Y. Tanoue, S. Aoki, H. Watanabe, H. Yatsuki and H. Soejima. The extent of DNA methylation anticipation due to a genetic defect in ICR1 in Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Hum Genet*;64.937-943.2019
- 442) Y. Nishida, M. Hara, Y. Higaki, N. Taguchi, K. Nakamura, H. Nanri, M. Horita, C. Shimanoe, J. Yasukata, N. Miyoshi, Y. Yamada, K. Higashimoto, H. Soejima and K. Tanaka. Habitual Light-intensity Physical Activity and ASC Methylation in a Middle-aged Population. *Int J Sports Med*;40.670-677.2019
- 443) Y. Tomiga, A. Ito, M. Sudo, S. Ando, H. Eshima, K. Sakai, S. Nakashima, Y. Uehara, H. Tanaka, H. Soejima and Y. Higaki. One week, but not 12 hours, of cast immobilization alters promoter DNA methylation patterns in the nNOS gene in mouse skeletal muscle. *J Physiol*;597.5145-5159.2019
- 444) S. Dateki, S. Watanabe, H. Mishima, T. Shirakawa, M. Morikawa, E. Kinoshita, K. I. Yoshiura and H. Moriuchi. A homozygous splice site ROBO1 mutation in a patient with a novel syndrome with combined pituitary hormone deficiency. *J Hum Genet*;64.341-346.2019
- 445) H. Shimizu, S. Watanabe, A. Kinoshita, H. Mishima, G. Nishimura, H. Moriuchi, K. I. Yoshiura and S. Dateki. Identification of a homozygous frameshift variant in RFLNA in a patient with a typical phenotype of spondylocarpotarsal synostosis syndrome. *J Hum Genet*;64.467-471.2019
- 446) Y. Morimoto, S. Yoshida, A. Kinoshita, C. Satoh, H. Mishima, N. Yamaguchi, K. Matsuda, M. Sakaguchi, T. Tanaka, Y. Komohara, A. Imamura, H. Ozawa, M. Nakashima, N. Kurotaki, T. Kishino, K. I. Yoshiura and S. Ono. Nonsense mutation in CFAP43 causes normal-pressure hydrocephalus with ciliary abnormalities. *Neurology*;92.e2364-e2374.2019

- 447) Y. Yamashita, A. Nishikawa, Y. Iwahashi, M. Fujimoto, I. Sasaki, H. Mishima, A. Kinoshita, H. Hemmi, N. Kanazawa, K. Ohshima, K. I. Imadome, S. I. Murata, K. I. Yoshiura, T. Kaisho, T. Sonoki and S. Tamura. Identification of a novel CCDC22 mutation in a patient with severe Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and aggressive natural killer cell leukemia. *Int J Hematol*;109:744-750.2019
- 448) S. Matsuno, H. Furuta, K. Kosaka, A. Doi, T. Yorifuji, T. Fukuda, T. Senmaru, S. Uraki, N. Matsutani, M. Furuta, H. Mishima, H. Iwakura, M. Nishi, K. Yoshiura, M. Fukui and T. Akamizu. Identification of a variant associated with early-onset diabetes in the intron of the insulin gene with exome sequencing. *J Diabetes Investig*;10:947-950.2019
- 449) H. Mishima, H. Suzuki, M. Doi, M. Miyazaki, S. Watanabe, T. Matsumoto, K. Morifuji, H. Moriuchi, K. I. Yoshiura, T. Kondoh and K. Kosaki. Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan. *J Hum Genet*;64:789-794.2019
- 450) D. Masui, S. Fukahori, T. Mizuochi, Y. Watanabe, K. Fukui, S. Ishii, N. Saikusa, N. Hashizume, N. Higashidate, S. Sakamoto, A. Takato, K. I. Yoshiura, Y. Tanaka and M. Yagi. Cystic biliary atresia with paucity of bile ducts and gene mutation in KDM6A: a case report. *Surg Case Rep*;5:132.2019
- 451) Y. Hamaguchi, M. Aoki, S. Watanabe, H. Mishima, K. I. Yoshiura, H. Moriuchi and S. Dateki. KAT6B-related disorder in a patient with a novel frameshift variant (c.3925dup). *Hum Genome Var*;6:54.2019
- 452) M. Shibano, A. Watanabe, N. Takano, H. Mishima, A. Kinoshita, K. I. Yoshiura and T. Shibahara. Target Capture/Next-Generation Sequencing for Nonsyndromic Cleft Lip and Palate in the Japanese Population. *Cleft Palate Craniofac J*;57:80-87.2020
- 453) A. Tanaka, M. Matsuse, V. Saenko, T. Nakao, K. Yamanouchi, C. Sakimura, H. Yano, E. Nishihara, M. Hirokawa, K. Suzuki, A. Miyauchi, S. Eguchi, K. I. Yoshiura, S. Yamashita, T. Nagayasu and N. Mitsutake. TERT mRNA Expression as a Novel Prognostic Marker in Papillary Thyroid Carcinomas. *Thyroid*;29:1105-1114.2019
- 454) Y. Endo, T. Koga, M. Nakashima, H. Mishima, K. I. Yoshiura and A. Kawakami. Atypical phenotype without fever in a Japanese family with an autosomal dominant transmission of familial Mediterranean fever due to heterozygous MEFV Thr577Asn mutations. *Clin Exp Rheumatol*;37 Suppl 121:161-162.2019
- 455) M. Taguchi, H. Mishima, Y. Shiozawa, C. Hayashida, A. Kinoshita, Y. Nannya, H. Makishima, M. Horai, M. Matsuo, S. Sato, H. Itonaga, T. Kato, H. Taniguchi, D. Imanishi, Y. Imaizumi, T. Hata, M. Takenaka, Y. Moriuchi, Y. Shiraishi, S. Miyano, S. Ogawa, K. I. Yoshiura and Y. Miyazaki. Genome analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki. *Haematologica*;105:358-365.2020
- 456) 山中真由美;矢野郁;前川由美;長野郁子;樋野村重希子;小林有理;倉田真由美;久津見弘. 「臨床研究法適用となる研究のための「やることリスト」の作成(解説)」。薬理と治療 (0386-3603)47 巻 562-565.2019
- 457) 倉田真由美;前川由美;長野郁子;矢野郁;樋野村重希子. 「臨床研究法に基づいた事務局運用上の留意点 本学での取組みを通して(解説)」.薬理と治療 (0386-3603)47 巻 s174-s179.2019
- 458) 渡邊淳. Ehlers-Danlos 症候群 特集診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために. 小児科臨床;73:219-222.2020
- 459) T. Togashi, M. Meguro-Horike, S. Nagaya, S. Sugihara, T. Ichinohe, Y. Arais, K. Yamaguchi, K. Mori, Y. Imai, K. Kuzasa, S. I. Horike, H. Asakura, A. Watanabe and E. Morishita. Molecular genetic analysis of inherited protein C deficiency caused by the novel large deletion across two exons of PROC. *Thromb Res*;188:115-118.2020
- 460) Nagata, K. Setoh, M. Takahashi, K. Higasa, T. Kawaguchi, H. Kawasaki, T. Wada, A. Watanabe, H. Sawai, Y. Tabara, T. Yamada, F. Matsuda and S. Kosugi. Association of ALPL variants with serum alkaline phosphatase and bone traits in the general Japanese population: The Nagahama Study. *J Hum Genet*;65:337-343.2020
- 461) R. Okawa, K. Kokomoto, T. Kitaoka, T. Kubota, A. Watanabe, T. Taketani, T. Michigami, K. Ozono and K. Nakano. Japanese nationwide survey of hypophosphatasia reveals prominent differences in genetic and dental findings between odonto and non-odonto types. *PLoS One*;14:e0222931.2019
- 462) K. Yamada, A. Watanabe, H. Takeshita, A. Fujita, N. Miyake, N. Matsumoto and K. I. Matsumoto. Measurement of Serum Tenascin-X in Joint Hypermobility Syndrome Patients. *Biol Pharm Bull*;42:1596-1599.2019

- 463) 加藤光広：先天性核上性球麻痺．指定難病ペディア 2019 『日本医師会雑誌』148(1)・(生涯教育シリーズ 96):S130,2019
- 464) 加藤光広：神経系発達のメカニズム．ペリネイタルケア 2019 年夏季増刊 助産師必携 体・胎児・新生児の生理と病態 早わかり図解 216-221, 2019
- 465) T. Hiraide, H. Kaba Yasui, M. Kato, M. Nakashima and H. Saitsu. A de novo variant in RAC3 causes severe global developmental delay and a middle interhemispheric variant of holoprosencephaly. *J Hum Genet*;64.1127-1132.2019
- 466) K. Hamanaka, Y. Sugawara, T. Shimoji, T. I. Nordtveit, M. Kato, M. Nakashima, H. Saitsu, T. Suzuki, K. Yamakawa, I. Aukrust, G. Houge, S. Mitsuhashi, A. Takata, K. Iwama, A. Alkanaq, A. Fujita, E. Imagawa, T. Mizuguchi, N. Miyake, S. Miyatake and N. Matsumoto. De novo truncating variants in PHF21A cause intellectual disability and craniofacial anomalies. *Eur J Hum Genet*;27.378-383.2019
- 467) A. Fujita, T. Higashijima, H. Shirozu, H. Masuda, M. Sonoda, J. Tohyama, M. Kato, M. Nakashima, Y. Tsurusaki, S. Mitsuhashi, T. Mizuguchi, A. Takata, S. Miyatake, N. Miyake, M. Fukuda, S. Kameyama, H. Saitsu and N. Matsumoto. Pathogenic variants of DYNC2H1, KIAA0556, and PTPN11 associated with hypothalamic hamartoma. *Neurology*;93.e237-e251.2019

2. 学会発表

- 1) 松原洋一．ヌ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. 44rd Annual Meeting, American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, Washington DC, 2018.3
- 6) Tomoyo Yoshida, Sachiko Nishina, Mami Matsuoka, Shouko Akaike, Shigeo 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. CRB1 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
 - 23) Saeki T, Hosoya M, Nishiyama T, Matuzaki S, Shibata S, Matsunaga T, Fujioka M, Ogawa K, Okano H. The localization of PENDRIN 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
 - 24) 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
 - 25) 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.
 - 26) 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
 - 27) 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
 - 28) 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
 - 29) 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
 - 30) 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

- 31) 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I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
- 32) 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
- 33) 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
- 34) 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
- 35) 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
- 36) 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
- 37) 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)
- 38) 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
- 39) 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.
- 40) 早川大地、幸田直己、高橋由記、姜順花、松本英和、ネイ ミヨ 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 ー頭蓋顎顔面形態と全身症状に着目してー. 第 76 回日本矯正歯科学会学術大会、2017 年 10 月 18-20 日、札幌.
- 41) 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
- 42) 榎本友美、黒澤 健司 CNV 検出手法 XHMM と log2ratio 変換法の比較ー実際の解析例についてー 第 169 回染色体研究会 2017.4.8. 東京慈恵医大
- 43) 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.
- 44) 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ー18 例のアンケート調査よりー. 第 40 回日本小児遺伝学会 2018.1.12-13, 東京 T.
- 45) The 2017 International Classification of the Ehlers-Danlos Syndromes について、古庄知己、日本エーラスダングロス症候群協会 (友の会) 医療講演会&交流会、2017/6/17、マイドームおおさか.
- 46) 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ー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ー、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.
- 47) 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.
- 48) 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.
- 49) 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.
- 50) 稀少疾患の診断から治療へー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ー、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.

- 51) 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.
- 52) 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.
- 53) 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.
- 54) 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
- 55) 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.
- 56) 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・アゴーラリージェンシー堺.
- 57) 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, 口演, 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.
- 58) 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.
- 59) Pathophysiology of large subcutaneous hematomas in Musculocontractural EDS-CHST14: an iPS 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.
- 60) 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 th Annual Meeting, 2017/10/17-21, Orland Convention Center.
- 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, 日本人類遺伝学会第 62 回大会, 2017/11/16-18, 神戸国際会議場."
- 62) "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."
- 63) 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
- 64) 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
- 65) Seiji Mizuno, Mie Inaba, Hiroko Taniai, Yukako Muramatsu Recovery from "Rapid deterioration" in individuals with Down syndrome Annual meeting of European Society of Human Genetics Copenhagen, 2017.5.2
- 66) 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
- 67) 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

- 68) 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
- 69) Harumi Fujita, Shinya Matsuura, et al. Genetic characterization of a patient with a progeroid phenotype and mosaic variegated aneuploidy. KEYSTONE SYMPOSIA MEETING, Aging and Mechanism of Aging-Related Disease (Yokohama) May 15—19, 2017
- 70) 宮本達雄、松浦伸也 他 放射線感受性個人差を規定する遺伝素因の定量的評価としてのヒト培養細胞株におけるゲノム編集 第58回原子爆弾後障害研究会(広島) 2017年6月4日
- 71) 宮本達雄、松浦伸也 他 ヒト培養細胞における CRISPR - ObLiGaRe 法を用いた放射線発がんリスクの個人差を規定する遺伝素因の探索 第2回日本ゲノム編集学会(大阪) 2017年6月28~30日
- 72) Ekaterina Royba, Shinya Matsuura 他 Evaluation of ATM heterozygous mutations underlying individual differences in radiosensitivity using genome editing in human cultured cells 第42回中国地区放射線影響研究会(広島) 2017年7月27日
- 73) Tatsuo Miyamoto, Shinya Matsuura, et al. PLK1-mediated phosphorylation of WDR62/MCPH2 is required for proper mitotic spindle orientation 第75回日本癌学会学術総会(横浜) 2017年9月29~30日
- 74) 宮本達雄、松浦伸也 他 分裂期キナーゼ PLK1 による遺伝性小頭症原因遺伝子産物 WDR62 のリン酸化を介した細胞分裂軸安定化機構 第60回日本放射線影響学会(千葉) 2017年10月25~28日
- 75) 小林純也、松浦伸也 他 低線量率放射線照射によるミトコンドリア影響とROS産生との関係 第60回日本放射線影響学会(千葉) 2017年10月25~28日
- 76) 宮本達雄、阿久津シルビア夏子、松浦伸也 放射線に対する強さ・弱さの個人差を決める遺伝子変化の探索 共同利用・共同研究拠点「放射線災害・医学研究拠点」県民公開大学(福島) 2018年1月20日
- 77) 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(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)
- 78) "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)"
- 79) 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)
- 80) 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)
- 81) 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
- 82) 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
- 83) 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
- 84) 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

- 85) 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
- 86) 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
- 87) 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
- 88) "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."
- 89) "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."
- 90) 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 analyses. European Human Genetics Conference, 2017. May 27-30, Copenhagen, Denmark.
- 91) (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., Magdiner 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.
- 92) 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.
- 93) The 2 nd 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 IPTRI contributes to the development of anterior eye segment.
- 94) 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.
- 95) 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.
- 96) 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.

- 97) 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 nd 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.
- 98) (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.
- 99) (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.
- 100) (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.
- 101) (Oral: O-82) Akira Kinoshita, Kaname Ohyama, Susumu Tanimura, Katsuya Matsuda, Miroyuki Mishima, Masahiro Nakajima, Shinji Saitoh, Koh-ichiro Yoshiura. Novel transcript of ITPR1 contributes to the development of anterior eye segment.
- 102) (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.
- 103) (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 Shimizu, Minoru Horie, Toshiro Tanaka. Targeted deep sequencing reveals novel mutations in Japanese long QT syndrome patients. (Poster: P-162)
- 104) (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.
- 105) (Poster: P-231) Yoriko Watanabe, Satoshi Watanabe, Chisei Satoh, 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 I285S homozygous mutation on the MLX gene in an infant with non-alcoholic steatohepatitis.
- 106) (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.
- 107) (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エウト, 大阪.
- 108) (口演) 三嶋博之: SATB2 遺伝子関連症候群と口腔顎顔面の遺伝学, 北海道大学歯学研究院・歯学研究セミナー, 2017 年 11 月 17 日, 札幌市, 北海道大.
- 109) (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.
- 110) (Poster) Ryo Watanabe, Naomasa Makita, Toshihiro Tanaka for Japanese LQTS Deep Sequencing Consortium. Next-generation sequencing targeting disease-associated candidate genes unveils novel missense mutations for long QT syndrome in Japanese

- patients. 第1回日本循環器学会基礎研究フォーラム, 2018年1月6日(土)-7日(日), 品川インターシティホール, 東京.
- 111) (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.
- 112) (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.
- 113) 難治性疾患実用化研究事業 免疫アレルギー疾患等実用化研究事業 (免疫アレルギー疾患実用化研究分野) 2017年度合同成果報告会「疾患克服への革新と創造」, 2018年2月9日, パシフィコ横浜 会議センター, 横浜, 神奈川. (コンカレントセッション) 水澤英洋, その他. 未診断疾患に対する診断プログラム (IRUD).
- 114) (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.
- 115) (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.
- 116) (M-01) 水澤英洋, その他. 未診断疾患に対する診断プログラム (IRUD).
- 117) (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.
- 118) (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.
- 119) (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蹈アテトーゼ (PKD) の発症機序の解明及び新規治療薬の開発.
- 120) 三嶋博之: 人類遺伝学分野における次世代シーケンサーのデータ解析, 長崎大学医学部生化学/生理学合同セミナー, 2018年2月23日, 長崎県長崎市
- 121) 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
- 122) 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
- 123) 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
- 124) 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
- 125) 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.
- 126) 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)
- 127) 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
- 128) 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

- 129) 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
- 130) 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
- 131) 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
- 132) 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
- 133) 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
- 134) 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
- 135) 小崎健次郎, *Dysmorphology* の未来：変わらぬ art の重要性和進化し続ける genomics を両輪として. 2019 年 1 月 12 日 愛知 ウィンクあいち
- 136) 神原容子, 川目裕, 早川美佳, 上原朋子, 武内俊樹, 小崎健次郎, 竹内千仙. 網羅的遺伝子解析研究で CFC 症候群の確定診断に至った一例. 第 42 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 2018 年 6 月 28 日 宮城 (ポスター)
- 137) 樋野村亜希子, 倉田真由美, 山中真由美, 小原有弘, 小崎健次郎. 医療法改正に伴う遺伝子関連検査等の適合基準の設定に係る対応. 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会. 2018 年 1 月 11 日 愛知 (ポスター)
- 138) 三嶋博之, 鈴木寿人, 近藤達郎, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎. 患者顔貌像による先天性形態異常症候群診断補助システム Face2Gene の本邦症例を用いた性能評価. 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会. 2018 年 1 月 12 日 愛知 (ポスター)
- 139) 水上都, 石川亜貴, 宮崎幸子, 石井玲, 武内俊樹, 上原朋子, 小崎健次郎, 新堀哲也, 青木洋子, 櫻井晃洋. ARIDB 遺伝子の変異を認めた Coffin-Siris 症候群の 2 例. 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会. 2018 年 1 月 11 日 愛知 (ポスター)
- 140) 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) から見えてきたもの, 口頭, 松原洋一, 第 91 回日本内分泌学会学術総会, 教育講演 18, 2018/4/28, 国内
- 141) 遺伝学的検査 ~なぜ, いつ, どこで, どうやって?~, 口頭, 松原洋一, nordiscience forum2018 企画セッション「日常診療における遺伝学的検査の臨床応用の現状」における基調講演, 2018/6/2, 国内
- 142) セッション: シンポジウム 6 「腎臓病領域における希少疾患と指定難病」, 口頭, 松原洋二, 第 61 回日本腎臓学会学術総会, 2018/6/8, 国内
- 143) ゲノム医療時代に求められる遺伝カウンセリングの役割 Genetic counselling in the era of genomic medicine, 口頭, 松原洋一, 第 42 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 特別講演,
- 144) 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の診療体制, 口頭, 松原洋一, 第 25 回日本遺伝子診療学会大会, シンポジウム 2 「希少疾患と遺伝医療」, 2018/7/13, 国内
- 145) 急速に拡大しつつある遺伝学的検査~小児科診療へのインパクトと倫理的課題, 口頭, 松原洋一, 第 647 回日本小児科学会 東京都地方会講話会, 2018/7/14, 国内
- 146) 進化する小児疾患の遺伝子診断, 口頭, 松原洋一, 第 5 回サマーセミナー, 国立成育医療研究センター セミナールーム 講堂, 2018/7/28, 国内
- 147) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD), 口頭, 松原洋一, 16th Asia Pacific Congress of Pediatrics (APCP) 2018, 9th Annual Scientific Meeting of Indonesian Pediatric Society (ASMIPS), 2018/8/27, 国外
- 148) 「ゲノム医療時代における遺伝カウンセリング」, 口頭, 松原洋一, 第 77 回日本癌学会, 特別企画 3, 人類遺伝学会, 遺伝カウンセリング学会, 家族性腫瘍学会の 3 学会合同シンポジウム, 2018/9/28, 国内
- 149) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD), ポスター, 松原洋一, American Society of Human Genetics 2018, 2018/10/16~20, 国外
- 150) "日本先天代謝異常学会の活性化に向けて: 関連学会の立場から How we can facilitate the activity of JSIMD?", 口頭, 松原洋一, 第 60 回日本先天代謝異常学会総会 シンポジウム 2 今後の日本先天代謝異常学会を考える, 2018/11/8~10, 国内
- 151) Plenary Lecture III "Initiative on Rare and

- Undiagnosed Diseases in Pediatrics in Japan”, 口頭, 松原洋一, 2018EAUHGS meeting, Seoul, Korea, 2018/11/30, 国外
- 152) 「遺伝子診療における倫理的課題」, 口頭, 松原洋一, 第4回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会 特別講演 1, 2018/12/15, 国内
- 153) Morisaki H, Horiuchi M, Hibino M, Sakai Y, Seki R, Kosaki K & Morisaki T: Autosomal recessive cutis laxa syndrome with cardiovascular involvement. Annual Meeting of American Society of Human Genetics. (San Diego, USA) : 2018.10.16-20.
- 154) Morisaki H, Yamanaka I, Ohata T, Kosho T, Wakui K, Fukushima Y, Masuno M, Takahashi K, Watabe T, Morisaki T: TMEMPAI mutation causes MFS/LDS-like phenotypes in two Japanese families. 10th International research symposium on Marfan syndrome and related disorders. (Amsterdam, the Netherlands) 2018.5.3-5
- 155) 森崎裕子, 森崎隆幸, 藤木亮次, 小原収: 遺伝性大動脈瘤・解離の遺伝学的検査: 保険診療としての検査体制整備に向けた試み: 第42回日本遺伝カウンセリング学会(仙台): 2018.6.29.
- 156) 森崎裕子: 網羅的ゲノム解析における Incidental Findings(IF)/Secondary Findings(SF)に関する諸問題: 第22回日本心不全学会学術集会(東京) シンポジウム: 2018.10.11
- 157) Comprehensive Approach for the Patients with Genetic Aortic Disorders : Morisaki H: 第49回日本心臓血管外科学会学術総会(岡山) シンポジウム : 2019.2.111.
- 158) Ogawa H, Nishina S, Yokoi T, Tanaka S, Nakao S, Yoshida T, Fukami M, Hosono K, Hotta Y, Azuma N. Six cases of Leber congenital amaurosis associated with Coats-like vasculopathy. Distinguished Papers Symposium, 第57回日本網膜硝子体学会, 京都, 2018.12
- 159) 仁科幸子, 細野克博, 横井匡, 吉田朋世, 深見真紀, 堀田喜裕, 東範行. CACNA1F 遺伝子変異を同定した Leber 先天黒内障の1例. 第57回日本網膜硝子体学会総会, 京都, 2018.12
- 160) 片桐聡, 横井匡, 吉田朋世, 仁科幸子, 東範行. 家族性滲出性硝子体網膜症に伴う裂孔原性網膜剥離における網膜裂孔の特徴と手術成績. 第57回日本網膜硝子体学会総会, 京都, 2018.12
- 161) 石井杏奈, 仁科幸子, 松岡真未, 三井田千春, 赤池祥子, 新保由紀子, 越後貫滋子, 吉田朋世, 横井匡, 東範行. 眼器質疾患をもつ低年齢児に対する Spot Vision Screener 検査. 第59回日本視能矯正学会, 横浜, 2018.11
- 162) 仁科幸子. Leber 先天盲. シンポジウム6 小児網膜変性疾患の病態と診断. 第72回日本臨床眼科学会, 東京, 2018.10
- 163) 堤典子, 仁科幸子, 吉田朋世, 横井匡, 東範行. 周期性斜視7例の臨床像と治療経過. 第72回日本臨床眼科学会, 東京, 2018.10
- 164) 仁科幸子. 小児の神経眼科. インストラクションコース17 やさしい神経眼科. 第72回日本臨床眼科学会, 東京, 2018.10
- 165) 松岡真未, 仁科幸子, 石井杏奈, 三井田千春, 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 の屈折異常判定の検討. 第74回日本弱視斜視学会総会, 倉敷, 2018.7
- 166) 田中慎, 仁科幸子, 中尾志郎, 吉田朋世, 横井匡, 東範行. 斜位近視を契機に発見された小脳腫瘍の小児例. 第74回日本弱視斜視学会総会, 倉敷, 2018.7
- 167) 仁科幸子. 新型レチノマックスの変更点. ランチョンセミナー1: 新型レチノマックス どう変わった? 第74回日本弱視斜視学会総会, 倉敷, 2018.7
- 168) 田中慎, 片桐聡, 横井匡, 林孝彰, 仁科幸子, 門之園一明, 東範行. 両眼の胞状網膜分離を示した X 染色体連鎖網膜分離症の男児の一例. 第66回日本臨床視覚電気生理学学会, 浜松, 2018.9
- 169) 仁科幸子. 小児白内障の検査. 教育セミナー1 小児白内障・緑内障の検査と治療. 第122回日本眼科学会総会, 大阪, 2018.4
- 170) 細野克博, 仁科幸子, 横井匡, 片桐聡, 倉田健太郎, 宮道大督, 溝渕圭, 中野匡, 簗島伸生, 深見真紀, 近藤寛之, 佐藤美保, 林孝彰, 東範行, 堀田喜裕. 日本人 Leber 先天盲の次世代シーケンサーによる遺伝子変異解析. 第122回日本眼科学会総会, 大阪, 2018.4
- 171) 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.
- 172) Matsunaga T, Nara K, Inoue S, Yamamoto N, Minami S, Kaga K, Mutai H. Identification of novel candidate deafness genes by whole

- exome sequencing in patients with hearing loss. Corlas Annual Meeting 2018. 2018年9月16-19日, Beijing, China.
- 173) 南修司郎,山本修子,松永達雄,五島史行,伊藤文展,利國圭太郎,石川直明,加我君孝. 先天性難聴または言語習得前難聴で成人後に人工内耳手術を行なった症例の検討. 第119回日本耳鼻咽喉科学会. 横浜2018年5月30日-6月2日
- 174) 吉浜圭祐,関水真理子,猪狩雄一,中原奈々,斎藤真,伊藤文展,松永達雄,小澤宏之,小川郁. 頸動脈小体腫瘍症例における<I>SDHB</I>・<I>SDHD</I>の生殖細胞系列遺伝子変異,および腫瘍組織内蛋白発現の解析. 第119回日本耳鼻咽喉科学会. 横浜2018年5月30日-6月2日
- 175) 南修司郎,山本修子,松永達雄,五島史行,伊藤文展,利國圭太郎,石川直明,加我君孝. 良聴耳平均聴力レベル90dB未満で人工内耳手術を行った症例の検討. 第119回日本耳鼻咽喉科学会. 横浜2018年5月30日-6月2日
- 176) 加藤秀敏,南修司郎,山本修子,松永達雄,加我君孝. 当補聴器外来における軽・中等度難聴児への対応. 第4回耳鳴難聴研究会. 東京都新宿区 2018年7月14日
- 177) 務台英樹,和佐野浩一郎,奈良清光,松永達雄. Exome解析により同定された新規難聴原因候補SLC12A2変異とその機能解析. 第28回日本耳科学会総会・学術講演会. 大阪2018年10月3-6日
- 178) 元山華穂子,磯島豪,高宮聖実,佐藤恭弘,小山隆之,高橋和浩,森田訓子,松永達雄,三牧正和. 尿路感染症時の低カルシウム血症から診断したHDR症候群の1例. 第52回日本小児内分泌学会学術集会. 東京都江東区2018年10月4-6日
- 179) 吉浜圭祐,務台英樹,和佐野浩一郎,関水真理子,中原奈々,斎藤真,中村伸太郎,小澤宏之,松永達雄,小川郁. Whole Exome Sequencingを用いた頸動脈小体腫瘍症例に対するGermline mutation検索の試み. 日本人類遺伝学会第63回大会. 横浜2018年10月12日
- 180) 務台英樹,和佐野浩一郎,桃沢幸秀,鎌谷洋一郎,宮冬樹,奈良清光,角田達彦,本間和明,久保充明,松永達雄. Whole Exome Sequencingにより同定された新規難聴原因候補SLC12A2. 日本人類遺伝学会第63回大会. 横浜2018年10月12日
- 181) 宮冬樹,重水大智,金村米博,齋藤伸治,岡本伸彦,加藤光広,松永達雄,務台英樹,小崎健次郎,角田達彦. exome解析による疾患原因変異探索の限界を突破するための手法の検証. 日本人類遺伝学会第63回大会. 横浜2018年10月10-13日
- 182) 松崎佐栄子,藤岡正人,吉浜佳祐,野口勝,大石直樹,神崎晶,務台英樹,奈良清光,井上沙聡,西尾信哉,山田浩之,阿部聡子,宇佐美真一,松永達雄,小川郁. EYA4遺伝子変異難聴4症例の聴力像とその経過. 第63回日本聴覚医学会. 神戸2018年10月17-19日
- 183) 森田訓子,黒木良子,小川剛,伊藤健,井上沙聡,松永達雄. 尿路感染症による敗血症,痙攣重積発作を契機に判明したHDR症候群症例の検討. 第63回日本聴覚医学会. 神戸2018年10月17-19日
- 184) 遠藤理奈子,山本修子,南修司郎,榎本千江子,加藤秀敏,小島敬史,橋本陽介,石川直明,松永達雄,加我君孝. 当科で乳幼児期に人工内耳手術を施行した重度難聴児185児の療育・就学状況調査. 第63回日本聴覚医学会. 神戸2018年10月17-19日
- 185) 橋本陽介,南修司郎,石川直明,遠藤理奈子,伊藤文展,和佐野浩一郎,松永達雄,加我君孝. 人工内耳埋込術を行ったauditory neuropathyの中等度難聴児例. 第222回東京都地方部会例会学術講演会. 東京2019年3月23日
- 186) 松永達雄. 難聴のゲノム医療. 第119回日本耳鼻咽喉科学会シンポジウム(2)ゲノム医療新時代:耳鼻咽喉科臨床への応用. 横浜2018年6月1日
- 187) R. Kosaki, M. Kubota, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, K. Kosaki. Consecutive medical exome analysis at a tertiary center: Diagnostic and health-economic outcomes. American Society of Human Genetics, 2018 10.16
- 188) 和田友香 生田泰久 長澤純子 甘利昭一郎 丸山秀彦 塚本桂子 井上毅信 小崎里華 松原圭子 鏡雅代 深見真紀 諫山哲哉 伊藤裕司: 新生児期・乳児期に筋緊張低下,哺乳不良を認めた児に対するインプリンティング異常症の検索 第121回日本小児科学会学術集会 2018 4.21
- 189) 鈴木寿人 上原朋子 武内俊樹 小崎里華 大橋博文 緒方勤 岡本伸彦 倉橋浩樹 黒澤健司 齋藤伸治 長谷川奉延 小崎健次郎: 日本人稀少疾患患者文献データ由来の病的バリエントデータベースの構築と展望 第121回日本小児科学会学術集会

- 2018.4.21
- 190) 柏井洋文,早坂格 寺嶋宙 小崎里華 小崎健次郎 渡辺博 久保田雅也: 孤発性 CAPOS 症候群の一例 A sporadic case of CAPOS syndrome 第 60 回日本小児神経学会学術集会 2018.6.1
- 191) 小崎里華: Rubinstein-Taybi 症候群: 第 58 回 日本先天異常学会 2018.7.29
- 192) 小崎里華 久保田雅也 上原朋子 鈴木寿人 武内俊樹 小崎健次郎: 三次小児医療センター臨床遺伝診療部門におけるメディカルエクソーム解析の臨床的有用性と医療経済の評価 第 62 回日本人類遺伝学会 2018.10.12
- 193) 山崎成敏 福原康之 佐藤奈保子 井上毅信 蘇哲民 Seo Joo-Hyun 津島智子 真嶋隆一 吉田和恵 小須賀基通 石黒精窪田満 小崎里華 奥山 虎之: 末梢血アレイ CGH 検査でコピー数異常を検出した Pallister-Killian 症候群の男児例 第 62 回日本人類遺伝学会 2018.10.12
- 194) 鈴木寿人 上原朋子 吉橋博史 福島紘子 須磨崎亮 山口有 武内俊樹 小崎里華 小崎健次郎: エクソームデータを元にした新しい CNV 検出アルゴリズムの評価; 325 人の未診断患者での検討 第 62 回日本人類遺伝学会 2018.10.12
- 195) 矢本香織 才津浩智 小崎里華 芳賀信彦 外木秀文 永田絵子 加藤 芙弥子 大高幸之助 藤澤泰子 西村玄 池川志郎 高田修治 深見真紀 緒方勤: 裂手・裂足症 95 家系における分子遺伝学的解析 第 62 回日本人類遺伝学会 2018.10.12
- 196) 阿部裕一 小崎里華 久保田雅也: A novel mutation in GRIN1 gene associated encephalopathy. 第 52 回日本てんかん学会 2018.10. 26
- 197) 占部良介 早川格 上田 武井剛 鈴木智神岡哲治 寺嶋宙 久保田雅也 小崎里華 加藤光広: 新生児期発症の難治性てんかん性脳症をきたした SCN2A 変異の男児例 第 52 回日本てんかん学会 2018.10.27
- 198) 小崎里華 阿部裕一 久保田雅也 小崎健次郎: Bohring-Opitz 症候群の 3 症例 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会 2019.1.11
- 199) 横川涼介 原田直樹 上原朋子 小崎健次郎 安藤亮 小崎里華 佐藤敦志 高橋伸浩 外木秀文: Axenfeld-Rieger 症候群 4 例のゲノム病変の細胞遺伝学的,分子遺伝学的検討 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会 2019.1.11
- 200) Shin-Ichi Inoue and Yoko Aoki. The basis of nutritional and metabolic problems in RASopathies:Lessons form mouse models 2018 年 7th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK Pathway A workshop precedomg the ESHG commference Milan 2018 2018/6/15-16,国外
- 201) 青木洋子 「RASopathies～新しい疾患概念とその病態解明～」第 42 回日本小児皮膚科学会学術大会 特別講演 2018/7/14/,国内
- 202) 青木洋子 「Noonan 症候群をとりまく最新の話題」第 52 回日本小児内分泌学会学術集会 イブニング教育セミナー 2018/10/4,国内
- 203) 青木洋子 「RASopathies : 広がりゆく疾患概念とモデルマウス研究」第 63 回日本人類遺伝学会学術集会 シンポジウム 11 New syndromes, New concepts 2018/10/12,国内
- 204) Ogura K, Kobayashi Y, Hikita R, Shoji A, Tsuji M, Moriyama K. Analysis of palatal morphology of craniosynostosis patients: Comparison between Apert syndrome and Crouzon syndrome. The 11th Asian Pacific Orthodontic Conference (APOC 2018), 2018 年 3 月 5 日～7 日, Boracay, Phillipines.
- 205) 富永千慧,松本力,辻美千子,森山啓司: 当分野を受診した鎖骨頭蓋異形成症患者の成長期前後における顎顔面形態の特徴. 第 77 回日本矯正歯科学会学術大会,2018 年 10 月 30 日～11 月 1 日,パシフィコ横浜.
- 206) 辻美千子,中久木康一,森山啓司: 過剰歯歯胚を早期に摘出した鎖骨頭蓋異形成症の 1 症例. 第 58 回日本先天異常学会学術集会,2018 年 7 月 27～29 日,ベルサール新宿グランド.
- 207) 庄司あゆみ,辻美千子,木下由紀子,小倉健司,小林起穂,鈴木聖一,森山啓司: 口腔顎顔面領域の筋機能異常を有する先天異常疾患患者に対する口腔筋機能療法の試み. 日本人類遺伝学会第 63 回大会,2018 年 10 月 10～13 日,パシフィコ横浜.
- 208) 柊一哉,石川浩史,長瀬寛美,望月昭彦,西川智子,鶴崎美德,黒澤健司 短肋骨異形成症と内臓錯位症候群を合併した一例 (A case of short-rib dysplasia with heterotaxia) 日本人類遺伝学会第 63 回大会 2018.10.10-13 横浜
- 209) 横井貴之,榎本友美,鶴崎美德,上原朋子,小崎健次郎,黒澤健司 Whole Exome Sequencing で遺伝学的に診断した皮膚症状の乏しい D

- 群色素性乾皮症 (Xeroderma pigmentosum group D without skin symptoms diagnosed with Whole Exome Sequencing) 日本人類遺伝学会第 63 回大会 2018.10.10-13 横浜
- 210) 池田頌子,望月昭彦,長瀬寛美,西川智子,村上博昭,黒田友紀子,黒澤健司,石川浩史 胎児超音波にて膀胱の腹腔外脱出を認め,出生後に Goltz 症候群と診断した 1 例 (Goltz syndrome with omphalocele : A case report.) 日本人類遺伝学会第 63 回大会 2018.10.10-13 横浜
- 211) ゲノム医療の組織構築と人材育成, 古庄知己, 第 153 回日本医学会シンポジウム, 2018/6/2, 東京
- 212) がんゲノム医療について, 古庄知己, がん寺子屋勉強会@長野市民病院, 2018/6/7, 長野
- 213) エーラス・ダンロス症候群,世界の動向, 古庄知己, 2018 年度 JEFA 会合 (医療講演会・交流会), 2018/6/9, 埼玉
- 214) がんクリニカルシーケンスの現状と課題, 古庄知己, 第 10 回長野臨床腫瘍懇話会, 2018/6/23, 長野
- 215) 次世代シーケンスの臨床応用, 古庄知己, 第 42 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2018/6/29, 宮城
- 216) CHST14 変異に基づく筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群 (mcEDS-CHST14) の発見と疾患概念の確立 /Discovery and delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by CHST14 mutations (mcEDS-CHST14), 古庄知己, 慶應医学会例会, 2018/7/17, 東京
- 217) がんから germline の遺伝子診療について, 古庄知己, 中央西日本 がんゲノム医療フォーラム, 2018/10/6, 岡山
- 218) Structural alteration of glycosaminoglycan side chains and spatial disorganization of collagen networks in the skin of patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency, ポスター, 古庄知己, ASHG2018, 2018/10/16-20, サンディエゴ
- 219) 13 トリソミー,18 トリソミーを持つ子どもへのよりよい医療をめざして, 古庄知己, 沖縄新生児特別講演会, 2018/12/7, 沖縄
- 220) 筋拘縮型 (古庄型) エーラス・ダンロス症候群: オーバービュー, 古庄知己, 第 39 回インフォーマルセミナー in 信州, 2019/1/10, 長野
- 221) 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~過去・現在・そして未来へ~, 古庄知己, 遺伝診療セミナー in あべの, 2019/1/17, 大阪
- 222) クリニカルシーケンスの全国展開: がんとは非がん両輪での発展を目指して, 古庄知己, 中央西日本がんゲノム医療連携フォーラム, 2019/3/16, 岡山
- 223) 中村勇治,浅田英之,久保田哲夫,奥野友介,村松秀城,河合智子,佐藤万仁,高橋義行,小島勢二,齋藤伸治. UPD(15)pat に伴う HERC2,DUOX2 のヘテロ接合性喪失による blended phenotype の 1 例. 第 41 回日本小児遺伝学会, 2019/1/11-12.
- 224) Nakamura Togawa Y, Okuno Y, Muramatsu H, Nakabayashi K, Kuroki Y, Ieda D, Hori I, Negishi Y, Togawa T, Hattori A, Kojima S, Saitoh S. Novel biallelic mutations in SZT2 cause mild intellectual disability and epilepsy: expanding the phenotypic spectrum. 2018 Annual Meeting of American Society of Human Genetics. 2018/10/17-20.
- 225) 根岸豊,家田大輔,中村勇治,堀いくみ,服部文子,野崎靖之,小牧宏文,遠山潤,長崎啓佑,多田弘子,大石久史,齋藤伸治. Schaaf-Yang 症候群の臨床像検討とトランスジェニックマウスを用いた病態解析. 第 60 回日本小児神経学会, 2018/5/31.
- 226) Seiji Mizuno, Mie Inaba, Yukako Muramatsu, Hiroko Taniai, Ken-ichiro Yamada, Nobuaki Wakamatsu. Growth pattern and morphological characteristics of the fingers in Mowat-Wilson syndrome. Annual meeting of European Society of Human Genetics. Milan, 2018.6.16
- 227) N. Okamoto, H. Sakamoto, K. Yanagi, T. Kaname, Biallelic loss-of-function mutations of EZH1 may cause novel developmental disorder, 欧州人類遺伝学会, イタリア, ポスター, 2018
- 228) K. Yanagi, M. Minatogawa, M. Iso, K. Sato, N. Okamoto, Y. Matsubara, T. Kaname, A large deletion of the MECP2 gene in a Japanese patient with severe phenotype of Rett syndrome, 欧州人類遺伝学会, イタリア, ポスター, 2018
- 229) Nobuhiko Okamoto, Yukinao Shibukawa, Atsushi Takata, Noriko Miyake, Naomichi Matsumoto, A novel mutation in RALA and Noonan-like syndrome, 米国人類遺伝学会, アメリカ サンディエゴ, ポスター, 2018
- 230) 宮本達雄,富岡啓太,阿久津シルビア夏子,山

- 本卓,田内広,松浦伸也 ゲノム編集技術を用いたナイミーヘン症候群原因遺伝子 NBS1 I171V 多型ノックインマウスの作製 第41回日本分子生物学会年会(横浜)2018年11月28~30日
- 231) 河村香寿美, Fei Qi, 加藤竹雄, 松浦伸也, 小松賢志, 小林純也 日本人 AT-LD 患者における MRE11 変異部位と DNA 損傷応答異常との関係 第41回日本分子生物学会年会(横浜)2018年11月28~30日
- 232) 宮本達雄, 阿久津シルビア夏子, 田内広, 松浦伸也 ゲノム編集技術を用いた NBS1 I171V 多型ノックインマウスの作製 第61回日本放射線影響学会(長崎)2018年11月7~9日
- 233) 河村香寿美, Fei Qi, 加藤竹雄, 松浦伸也, 小松賢志, 小林純也 日本人 AT-LD 患者における MRE11 変異部位と DNA 損傷応答異常との関係 第61回日本放射線影響学会(長崎)2018年11月7~9日
- 234) Silvia Natsuko Akutsu, Tatsuo Miyamoto, Hirofumi Ohashi, Shinya Matsuura. Experimental strategies for the chromosome therapy in Down syndrome cell. 第61回日本放射線影響学会(長崎)2018年11月7~9日
- 235) 宮本達雄, 阿久津シルビア夏子, 松浦伸也 ヒト培養細胞におけるゲノム編集を用いた遺伝性小頭症の病因・病態解明 第63回日本人類遺伝学会(横浜)2019年10月10~13日
- 236) Silvia Natsuko Akutsu, Tatsuo Miyamoto, Hirofumi Ohashi, Shinya Matsuura. Experimental trials for the chromosome aneuploidy correction in Down syndrome cell lines. 第59回原子爆弾後障害研究会(長崎)2018年6月3日
- 237) 松浦伸也, Silvia Natsuko Akutsu, 大橋博文, 宮本達雄 ヒト培養細胞の染色体数維持機構に関する研究 第3回放射線災害・医科学研究拠点カンファランス(長崎)2019年6月2日
- 238) 宮本達雄, Silvia Natsuko Akutsu, 田中貴雄, 山本卓, 松浦伸也 Synthesis Dependent Strand Annealing に依存した ssODN ノックインの可能性について: ssODN 導入マウス作製からの知見 第3回日本ゲノム編集学会(広島)2018年6月18~20日
- 239) Silvia Natsuko Akutsu, 宮本達雄, 大橋博文, 松浦伸也 Development of chromosomal Therapies to rescue trisomy 21 to normal karyotype 第43回中国地区放射線影響研究会(広島)2018年7月31日
- 240) Tatsuo Miyamoto, Keita Tomioka, Silvia Natsuko Akutsu, Hiroshi Tauchi, Shinya Matsuura. Generation of NBS1 I171V knock-in mice using genome editing technology. The 3rd International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Fukushima) 13-14 January, 2019
- 241) Haruki Nagashima, Kazuki Hosoe, Kumiko Shiraishi, Saori Ohkawa, Yuki Hayashi, Yuki Sakamoto, Kenshi Komatsu, Shinya Matsuura, Hiroshi Tauchi. Analysis of somatic mutations induced by low-dose X-ray by using a hypersensitive system. The 3rd International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Fukushima) 13-14 January, 2019
- 242) 宮本達雄, 富岡啓太, 阿久津シルビア夏子, 松浦伸也 放射線に対する強さ・弱さの個人差を決める遺伝子変化の探索 第3回ふくしま県民公開大学(福島)2019年2月23日
- 243) 米田堅佑, 川口晃司, 高橋郁子, 小倉妙美, 堀越泰雄, 宮林和紀, 左藤由梨亜, 東元健, 副島英伸, 渡邊健一郎. 眼瞼腫脹を契機に神経芽細胞腫が判明した Beckwith-Wiedemann 症候群の女兒. 第121回日本小児科学会学術集会2018.4.20-22 福岡国際会議場(日本小児科学会雑誌 第122巻 第2号 S131 ポスター-2-P-453)
- 244) 副島英伸. エピジェネティクス-基礎と疾患-. 第42回日本産婦人科栄養・代謝研究会2018.8.30 ホテルニューオータニ幕張(プログラム抄録集 p20-21, 教育講演)
- 245) 副島英伸. Beckwith-Wiedemann 症候群とゲノムインプリンティング. 第175回染色体研究会 2018.10.6 東京医科大学病院(特別講演)
- 246) 香田翼, 三崎真衣子, 柴田暁男, 川本久美, 東元健, 副島英伸, 竹島泰弘. 超早産児で出生した 11p15.5 重複による Beckwith-Wiedemann 症候群の一例. 日本人類遺伝学会第63回大会2018.10.10-13. パシフィコ横浜(ポスター P-195, プログラム・抄録集 p152/p353)
- 247) 副島英伸. エピゲノム-基礎と疾患- 日本人類遺伝学会第63回大会 2018.10.10-13. パシフィコ横浜(プログラム・抄録集 p30, 教育セッション 11 (ES11-1))

- 248) 西岡憲一, 宮崎仁美, 副島英伸. FACS と次世代シーケンサーを用いた shRNA ライブラリースクリーニングによるポリコムサイレンシング制御因子の探索. 第 41 回日本分子生物学会年会 2018.11.28-30. パシフィコ横浜 (プログラム p215, ポスター 1P-0797)
- 249) 副島英伸. 佐賀大学における HBOC の遺伝カウンセリング BRCA 遺伝子変異陽性乳癌診療セミナー in Saga (アストラゼネカ). 2018.11.20 ホテルニューオータニ佐賀
- 250) 副島英伸. HBOC の遺伝カウンセリング. 第 11 回佐賀乳癌フォーラム (日本化薬) 特別講演. 2019.2.22 ガーデンテラス佐賀ホテル&マリトピア
- 251) Watanabe H, Higashimoto K, Nagano Y, Kurokawa M, Uemura T, Soejima H. NSD1 haploinsufficiency evokes DNA hypomethylation at imprinted DMRs and the increased expression of imprinted genes. EURAPS Research Meeting 2018. 2018.5.16-17 (Oral, Program p3)
- 252) Soejima H, Matsuhisa F, Kitajima S, Nishioka K, Higashimoto K, Yatsuki H, Kono T, Koseki, H Joh K. Transcription-dependent de novo DNA methylation at the imprinted Zrsr1-DMR occurs in the growing oocyte, but not in early embryonic cells. European Society of Human Genetics Conference 2018. 2018.6.16-19. MiCo Milano Congressi, Milan, Italy (Poster, P17.26B/B)
- 253) Soejima H. Beckwith-Wiedemann syndrome and placental mesenchymal dysplasia. International Federation of Placenta Associations (IFPA 2018 Tokyo Meeting) 2018.9.21-24. The Jikei University School of Medicine, Tokyo (Program, Workshop 8 Epigenetics, p52)
- 254) 第 25 回分子皮膚科学フォーラム, 2018 年 4 月 13-14 日, フォーポイントバイシエラトン函館, 北海道. 金澤伸雄, 中谷友美, 原知之, 稲葉豊, 国本佳代, 古川福実, 神人正寿, 金城紀子, 水島恒裕, 三嶋博之, 木下晃, 吉浦孝一郎, 邊見弘明, 改正恒康. 中條-西村症候群からプロテアソーム関連自己炎症/免疫不全症候群へ. 【口演】
- 255) 第 3 回 放射線災害・医科学研究拠点カンファレンス, 平成 30 年 6 月 2 日 (土), 長崎大学熱帯医学研究所グローバルヘルス研究棟 1 階大セミナー室, 長崎. 蓬萊真喜子, 三嶋博之, 林田知佐, 木下 晃, 中根允文, 松尾辰樹, 鶴田一人, 柳原克紀, 佐藤信也, 今西大介, 今泉芳孝, 波多智子, 宮崎泰司, 吉浦孝一郎. 爆心地周辺被爆者の子孫における新規一塩基変化の検出. 【口演】
- 256) 第 3 回 放射線災害・医科学研究拠点カンファレンス, 平成 30 年 6 月 2 日 (土), 長崎大学熱帯医学研究所グローバルヘルス研究棟 1 階大セミナー室, 長崎. 宮崎泰司, 蓬萊真喜子, 鳥山愛生, 松尾真稔, 田口正剛, 糸永英弘, 佐藤信也, 澤山靖, 波多智子, 吉浦孝一郎, 岩永正子. 原爆被爆者および非被爆者の骨髄異形成症候群の研究. 【口演】
- 257) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 三嶋博之, 吉浦孝一郎. 低 depth 全ゲノムシーケンシングによるコピー数バリエーション検出の性能評価. (Evaluation of copy-number variation detection techniques using shallow-depth whole genome sequencing) 【English Session Oral: O-91】
- 258) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 伊達木澄人, 渡辺 聡, 吉浦孝一郎, 森内浩幸. ROBO1 遺伝子ホモ変異は, 複合型下垂体機能低下症を伴う新たな症候群の原因か? 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 【Poster: P-059】
- 259) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 長谷川ゆり, 東島 愛, 大橋和明, 三浦清徳, 吉浦孝一郎, 増崎英明. 妊娠を契機に深部静脈血栓症を発症し, 原因遺伝子を特定出来た AT-3 欠乏症の 1 例. (Poster: P-204)
- 260) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 渡辺 聡, 伊達木澄人, 里 龍晴, 木原敏晴, 濱口 陽, 吉浦孝一郎, 森内浩幸. KAT6B ヘテロ接合性変異による Genitopatellar 症候群の 2 例. 【Poster: P-209】
- 261) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 森本芳郎, 小野慎治, 吉田真太郎, 三嶋博之, 木下 晃, 今村 明, 黒滝直弘, 小澤寛樹, 木住野達也, 吉浦孝一郎, 山口尚宏. CFAP43 遺伝子の機能喪失性変異は正常圧水頭症のリスク因子の可能性がある. 【Poster: P-212】
- 262) 日本人類遺伝学会第 63 回大会, 2018 年 10 月 10 日 (水) -13 日 (土), パシフィコ横浜, 神奈川. 吉田真太郎, 森本芳郎, 小野慎治,

- 三嶋博之, 木下 晃, 今村 明, 黒滝直弘, 小澤寛樹, 木住野達也, 吉浦孝一郎. ロングリードシーケンサーのみによるヒトゲノム構造異常の評価. 【Poster: P-268】
- 263) ヤポネシアゲノム新学術領域研究 第一回 A01 班会議, 2018 年 9 月 8 日, 長崎大学原爆後障害医療研究所, 長崎. 吉浦孝一郎. 耳あか型遺伝子ハンティングと今後ヤポネシアゲノムでの研究計画. 【口演】
- 264) 第 80 回日本血液学会学術集会, 2018 年 10 月 12 日 (金) -14 日 (日), 大阪国際会議場, 大阪. 山下友佑, 田村志宣, 福田有里, 小笹俊哉, 金澤伸雄, 邊見弘明, 吉浦孝一郎 改, 改正恒康, 園木孝志. 新規 LIG4 遺伝子変異を導入した LIG4 症候群モデルマウス. 【OS1-11A-4 : 口演】
- 265) 第 72 回日本人類学会大会 公開シンポジウム 2 DNA からみた人の進化 ~故宝来聡博士の業績を顕彰しつつ~. 2018 年 10 月 22 日, 国立遺伝学研究所講堂, 三島, 静岡. 吉浦孝一郎. 日本人のなか耳垢型多型. 【口演】
- 266) 日本放射線影響学会 第 61 回大会, 2018 年 11 月 7~9 日, 長崎ブリックホール, 長崎. 蓬萊真喜子, 三嶋博之, 林田知佐, 木下 晃, 中根充文, 松尾辰樹, 鶴田一人, 柳原克紀, 佐藤信也, 今西大介, 今泉芳孝, 波多智子, 宮崎泰司, 吉浦孝一郎. WS10-4: 次世代シーケンサーを用いた近距離被ばく者世代間での新規突然変異検出. 【口演】
- 267) ヤポネシアゲノム新学術領域研究 第一回全体会議, 2018 年 11 月 11 日, 青山学院大学青山キャンパス, 創建ビル 14 号館第 16 会議室, 東京. 吉浦孝一郎. A01 班の活動紹介 3. 【口演】
- 268) 第 47 回日本免疫学会学術集会, 2018 年 12 月 10 日 (月) -12 日 (水), 福岡国際会議場, 福岡. 3-H-WS37-3-P: Noriko Kinjo, Hiroyuki Mishima, Akira Kinoshita, Koh-Ichiro Yoshiura, Tsunehiro Mizushima, Jun Hamazaki, Shigeo Murata, Nobuo Kanazawa. A case of neonatal-onset proteasome-associated autoinflammatory syndrome resembling but distinct from Nakajo-Nishimura syndrome. 【ポスター】
- 269) 第 47 回日本免疫学会学術集会, 2018 年 12 月 10 日 (月) -12 日 (水), 福岡国際会議場, 福岡. 3-H-WS37-4-O/P: Toshiya Ozasa, Hiroaki Hemmi, Akira Kinoshita, Takashi Kato, Takashi Orimo, Izumi Sasaki, Yuri Fukuda-Ohta, Noriko Kinjo, Koh-Ichiro Yoshiura, Tsunehiro Mizushima, Nobuo Kanazawa, Tsuneyasu Kaisho. Analysis of mice varying a novel mutation in a proteasome subunit gene identified in an autoinflammatory disease -Proteasome-associated autoinflammation and immunodeficiency disease (PRAID)-. 【Workshop 口演】
- 270) 第 47 回日本免疫学会学術集会, 2018 年 12 月 10 日 (月) -12 日 (水), 福岡国際会議場, 福岡. 1-E-WS7-2-O/P: Hiroaki Hemmi, Toshiya Ozasa, Akira Kinoshita, Takashi Kato, Takashi Orimo, Izumi Sasaki, Yuri Fukuda-Ohta, Noriko Kinjo, Koh-Ichiro Yoshiura, Tsunehiro Mizushima, Nobuo Kanazawa, Tsuneyasu Kaisho. Impaired development of dendritic cells in proteasome subunit mutant mice. 【Workshop 口演】
- 271) 日本小児学会長崎地方会, 2018 年 12 月 16 日, 長崎市長崎大学病院. 三嶋博之, 近藤達郎, 鈴木寿人, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎: 患者顔貌画像による先天性形態異常症候群診断補助システム Face2Gene の本邦症例を用いた性能評価. 【口演】
- 272) 第 2 回 日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会, 2019 年 2 月 2 日 (土)・3 日 (日), 東京ガーデンテラス紀尾井町 紀尾井カンファレンス, 東京. 小浴秀樹, 山下友佑, 田 志宣, 金澤伸雄, 大島孝一, 三嶋博之, 木下 晃, 吉浦孝一郎, 園木 孝志. FAS 遺伝子の compound heterozygous frameshift mutation を有する腸管 MALT リンパ腫の若年例. 【口演】
- 273) 樋野村亜希子, 倉田真由美, 山中真由美, 小原有弘, 小崎健次郎 「医療法改正に伴う遺伝子関連検査等の 適合基準の制定に係る対応」第 41 回日本小児遺伝学会学術集会, 愛知, 2019 年 1 月 11-12 日
- 274) 山中真由美, 矢野郁, 前川由美, 長野郁子, 樋野村亜希子, 小林有理, 倉田真由美, 久津見弘 「臨床研究法適用となる研究のための「やることリスト」の作成」第 18 回 CRC と臨床試験のあり方を考える会議 2018, 富山, 2018 年 9 月 16-17 日
- 275) 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 症候群関連疾患の治療推進に向けた臨床基盤整備. 第 60 回日本小児神経学会学術集会. 2018 年 5 月 31 日-6 月 2 日.
- 276) 難波栄二, 足立香織, 岡崎哲也, 井上知愛, 田所健一. 保険診療で実施可能となった脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 症候群関連疾患の遺

- 伝学的検査の実施状況. 日本人類遺伝学会 第 63 回大会. 2018 年 10 月 10 日-13 日.
- 277) 岡崎哲也,野瀬まどか,白幡恵美,阿部敏明,長谷川毅,毎原敏郎,前垣義弘,足立香織,難波栄二. 日本人脆弱 X 症候群症例の臨床的特徴の検討. 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会. 2019 年 1 月 11 日-12 日
- 278) 渡邊淳: 遺伝子関連検査における課題 — 遺伝と検査専門医の視点から—. 第 1 回 東海・北陸地区ゲノム研修会. 名古屋,2019.2, 国内
- 279) 渡邊淳,黒田文人,藤原浩,和田隆志,大江宏康,渡邊真紀,岩本礼子,谷内江昭宏: 金沢大学附属病院遺伝診療外来開設に向けて—現状と今後の課題. 第 39 回北陸臨床遺伝研究会, 金沢,2019.3,国内
- 280) Morisaki H, Ogino H, Minatoya K, Morisaki T: “Pulmonary complications and CT findings of vascular Ehlers-Danlos syndrome”. Annual Meeting of American Society of Human Genetics.(Houston, USA) : 2019.10.15-19.
- 281) Morisaki H : “Clinical features in adolescence among genetically confirmed vascular Ehlers-Danlos syndrome in Japanese: A retrospective study”: The Ehlers-Danlos Society Scientific Conference.(Tokyo, Japan) : 2019.11.18-19.
- 282) 森崎裕子: 「 遺伝性結合組織疾患の包括的診療: 診断・治療・管理・遺伝カウンセリング」: 第 49 回日本心臓血管外科学会学術総会 (岡山) シンポジウム: 2019.2.11
- 283) 森崎裕子,藤木亮次,小原 収,森崎隆幸: 「Marfan 症候群類縁疾患の診断における遺伝学的検査の結果判定の検討」 第 43 回日本遺伝カウンセリング学会 (札幌) :2019.8.3
- 284) 森崎裕子: 「 遺伝性大動脈疾患の遺伝子解析」: 第 67 回日本心臓病学会学術総会 (名古屋) シンポジウム: 2019.9.13
- 285) 横井匡,片桐聡,田中慎,八木瞳,吉田朋世, 仁科幸子,東範行. Swept-source OCT による視神経乳頭ピット内の組織の検討. 第 57 回日本網膜硝子体学会総会, 長崎, 2019.12
- 286) 吉田朋世,横井匡, 仁科幸子,東範行. 黄斑低形成における黄斑部血管形成解析. 第 57 回日本網膜硝子体学会総会, 長崎, 2019.12
- 287) 三井田千春, 仁科幸子,横井匡,吉田朋世,石井杏奈 松岡真未 松井孝子 東範行,岡前むつみ,大橋智,上條有康,山田和歌奈,相賀直. 医療機関と教育機関の連携による小児のロービジョンケア. 第 60 回日本視能矯正学会, 福岡, 2019.11.30
- 288) 林思音,鈴木一作,稲村輝,飯野八保子, 仁科幸子,山下英俊. 山形県寒河江市における他覚的検査 (屈折検査と眼位検査) を用いた三歳児眼科健診の検討. 第 50 回全国学校保健・学校医大会, 埼玉, 2019.11.23
- 289) 仁科幸子. 乳幼児が来院したら?. フェアウェルセミナー1 子どもの目を守ろう! ~ 実践プライマリケア~. 第 73 回日本臨床眼科学会, 京都, 2019.10
- 290) 仁科幸子. 小児の神経眼科. インストラクションコース 23 やさしい神経眼科. 第 73 回日本臨床眼科学会, 京都, 2019.10
- 291) 吉田朋世, 仁科幸子,三井田千春,赤池祥子,横井匡,東範行. ICT 機器と斜視に関するアンケート調査. 第 75 回日本弱視斜視学会総会・第 44 回日本小児眼科学会総会合同学会, 浜松, 2019.6.14
- 292) 中尾志郎, 仁科幸子,田中慎,横井匡,東範行. 外直筋鼻側移動術を施行した動眼神経麻痺の一例. 第 75 回日本弱視斜視学会総会・第 44 回日本小児眼科学会総会合同学会, 浜松, 2019.6.14
- 293) 八木 (小川) 瞳, 仁科幸子,横井匡,永井章,阪下和美,中村早希,東範行. ビタミン A 欠乏による眼球乾燥症を来したダウン症児の一例. 第 75 回日本弱視斜視学会総会・第 44 回日本小児眼科学会総会合同学会, 浜松, 2019.6.14
- 294) 仁科幸子. 乳幼児健診の現状と今後. ランチョンセミナー 1 眼科健診の現状と今後. 第 75 回日本弱視斜視学会総会・第 44 回日本小児眼科学会総会合同学会, 浜松, 2019.6.14
- 295) 倉田健太郎,細野克博,溝渕圭,片桐聡,宮道大督, 仁科幸子,東範行,横井匡,中野匡,林孝彰,堀田喜裕. 日本人 X 連鎖性網膜色素変性症の遺伝型と臨床像の検討. 第 123 回日本眼科学会総会, 東京, 2019.4.18
- 296) ハック ムハンマド ナズムール,大坪正史, 仁科幸子,中尾志郎,細野克博,倉田健太郎,大石健太郎,佐藤美保,堀田喜裕,簗島伸生,東範行. Fine analysis of IKBKG in a Japanese boy and 3 girls with incontinentia pigmenti. 第 123 回日本眼科学会総会, 東京, 2019.4.18
- 297) 仁科幸子,細野克博,横井匡,倉田健太郎,

- 吉田朋世、深見真紀、堀田喜裕、東範行。
X 連鎖性レーバー先天盲2症例の臨床像。
第123回日本眼科学会総会，東京，2019.4.19
- 298) 仁科幸子。乳幼児の眼科健診。教育セミナー4 眼科検診の現状と問題点。第123回日本眼科学会総会，東京，2019.4.19
- 299) 仁科幸子。乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ。第7回雪明・新潟眼科フォーラム，新潟，2020.2.23
- 300) 仁科幸子。乳幼児の視覚スクリーニング。中野区医師会園医・学校医講演会，東京，2020.2.13
- 301) 仁科幸子。小児・学童への眼鏡処方の基本。東京都眼科医会 第2回眼鏡処方講習会，東京，2020.1.18
- 302) 仁科幸子。小児眼科医からのアドバイス。乳幼児健診を中心とする小児科医のための研修会 PartIV～乳幼児健診マニュアルにもとづく診察と対応～，大阪，2019.11.23
- 303) 仁科幸子。乳幼児の視覚スクリーニング。東京都眼科医会 第30回医療従事者講習会，東京，2019.11.16
- 304) 仁科幸子。小児眼疾患の診かた ケーススタディ。埼玉県眼科教育講演会，浦和，2019.10.6
- 305) 仁科幸子。0歳から見つきたい眼疾患～女性医師として考えること。第8回奈良県眼科医会光明会，奈良，2019.9.28
- 306) 仁科幸子。乳幼児の眼疾患ケーススタディ。第69回愛媛県眼科フォーラム，松山，2019.8.25
- 307) 仁科幸子。乳幼児健診アップデートー小児科医と眼科医の連携のためにー。第4回多摩摩眼科3Mネットワーク，吉祥寺，2019.7.17
- 308) 仁科幸子。視機能の発達・小児によくみられる眼疾患。母子愛育会 地域母子保健3乳幼児期に見られる諸問題，東京，2019.7.11
- 309) 仁科幸子。小児の視覚に対する ICT 機器の影響。令和元年神奈川県医師会保育園医部会研修会，関内，2019.5.30
- 310) 仁科幸子。乳幼児健診アップデート-注意すべき眼疾患とその対応。杉並区医師会学術講演会，東京，2019.5.17
- 311) 仲野敦子、有本友季子、舩越うらら、松永達雄。劣性遺伝が疑われた難聴同胞症例の検討。第120回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019年5月8-11日
- 312) 細谷誠、藤岡正人、野口勝、吉浜圭祐、西山崇経、鈴木成尚、大石直樹、神崎晶、松永達雄、小川郁。当院における難聴遺伝外来の現状とこころみ。第120回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019年5月8-11日
- 313) 和佐野浩一郎、松永達雄。エクソン上の点変異に伴うペンドリンのスプライシング異常に関する検討。第120回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019年5月8-11日
- 314) 松永達雄、奈良清光、務台英樹、井上沙聡、山本修子、細谷誠、和左野浩一郎、南修司郎、加我君孝。ClinGen Hearing Loss Working Group による難聴遺伝子バリエーション評価のガイドライン。第120回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019年5月8-11日
- 315) 野口勝、藤岡正人、大石直樹、吉浜圭祐、松永達雄、務台英樹、奈良清光、西山崇経、鈴木成尚、細谷誠、松崎佐栄子、神崎晶、小川郁。当院の神経線維腫症2型症例におけるNF2遺伝子の分子遺伝学的検討。第120回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019年5月8-11日
- 316) 藤岡正人、細谷誠、西山崇経、野口勝、鈴木成尚、矢部はる奈、吉浜圭祐、松永達雄、宇佐美真一、小川郁。遺伝性難聴Pendred症候群/DFNB4の難聴・めまいに対する新規療法の医師主導治験。第14回日本小児耳鼻咽喉科学会。福岡 5月23-24日
- 317) 野口勝、藤岡正人、松永達雄、大石直樹、吉浜圭祐、西山崇経、鈴木成尚、細谷誠、松崎佐栄子、神崎晶、戸田正博、田村亮太、小川郁。当院の神経線維腫症2型症例におけるNF2遺伝子の分子遺伝学的検討。第28回日本聴神経腫瘍研究会。東京 2019年6月8日
- 318) 橋本陽介、和佐野浩一郎、奈良清光、南修司郎、務台英樹、松永達雄。極めて希少な遺伝子の病原性バリエーションが原因として疑われた難聴の1家系。第29回日本耳科学会総会・学術講演会。山形 2019年10月10日
- 319) 松永達雄、奈良清光、務台英樹、細谷誠、小川郁、加我君孝。国際研究チームによる164難聴遺伝子・疾患の組み合わせに対する臨床的妥当性の評価。第29回日本耳科学会総会・学術講演会。山形 2019年10月11日
- 320) 務台英樹、松永達雄。霊長類蝸牛における高

- 発現遺伝子群の探索. 第 29 回日本耳科学会
総会・学術講演会. 山形 2019 年 10 月 11
日
- 321) 仲野敦子、有本友季子、松永達雄. 前庭水管
拡大症例の検討第 29 回日本耳科学会 総
会・学術講演会. 山形 2019 年 10 月 11 日
- 322) 野口勝、藤岡正人、大石直樹、奈良清光、
務台英樹、長谷部夏希、松崎佐栄子、西山
崇経、鈴木成尚、細谷誠、神崎晶、松永達
雄、小川郁. 神経線維腫症 2 型を呈する日
本人症例における NF2 遺伝子変異と臨床像
の関係. 第 29 回日本耳科学会 総会・学術
講演会. 山形 2019 年 10 月 11 日
- 323) 藤岡正人、大石直樹、長谷部夏希、野口勝、
松永達雄、小澤宏之、鈴木成尚、細谷誠、
神崎晶、北村充、小川郁. 当院における神
経線維腫症 II 型に対する試み—稀少難治性
遺伝性疾患として—. 第 29 回日本耳科学会
総会・学術講演会. 山形 2019 年 10 月 11
日
- 324) 松永達雄、奈良清光、務台英樹、井上沙聡、
山本修子、和佐野浩一郎、南修司郎、加我
君孝. 病的意義不明 GJB2 遺伝子バリエント
の解釈への国際共同研究による挑戦と成果.
第 64 回日本聴覚医学会総会・学術講演会.
大阪 2019 年 11 月 7 日
- 325) 川崎泰士、和佐野浩一郎、高橋優宏、務台
英樹、奈良清光、松永達雄. NLRP3 遺伝子
解析により variant を同定したクリオピリン
関連周期熱症候群症例の長期聴力経過の検
討. 第 64 回日本聴覚医学会総会・学術講演
会. 大阪 2019 年 11 月 7 日
- 326) Matsunaga T, Mutai H, Nara K, Wasano K,
Minami S, Koga K. Elucidation of Genetic
Background and Phenotypic Features in
Patients with Hereditary Hearing Loss to
Improve Diagnosis and Care. Association For
Research In Otolaryngology (ARO) 43rd
Annual MidWinter Meeting San Jose,
California, USA. 2020 年 1 月 25—29 日 (ポ
スター)
- 327) Noguchi M, Fujioka M, Oishi N, Mutai H,
Nara K, Matsunaga T, Ogawa K, Wasano K.
Investigation the effects of exonic and intronic
variants of NF2 on pre-mRNA splicing.
Association For Research In Otolaryngology
(ARO) 43rd Annual MidWinter Meeting San
Jose, California, USA. 2020 年 1 月 25—29 日
(ポスター)
- 328) Wasano K, Kojima T, Takahashi S, Mutai H,
Matsunaga T, Homma K. Investigating the
effects of exonic single nucleotide variants of
SLC26A4 on pre-mRNA splicing. Association
For Research In Otolaryngology (ARO) 43rd
Annual MidWinter Meeting. San Jose,
California, USA. 2020 年 1 月 25 日—29 日 (ポ
スター)
- 329) 青木洋子、梅木郁美、阿部太紀、岡本伸彦、
水野誠司、黒澤健司、長崎啓祐、吉田真、
大橋博文、井上晋一、松原洋一、藤原幾磨、
呉繁夫、新堀哲也 Noonan 症候群類縁疾
患の網羅的解析と LZTR1 の機能解明、第
43 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
第 26 回日本遺伝子診療学会大会、2019/8/3
日、国内
- 330) Yoko Aoki, Shin-Ichi Inoue, Taiki Abe, Yu
Katata, Aya Shibui-Inoue, Koki Nagai and
Tetsuya Niihori. RASopathies : genetic
syndromes associated with the Ras/MAPK
pathway、Tohoku Forum for Creativity
Thematic program 2019 International
symposium1 Cancer Etiology、2019/9/24 国内
- 331) 青木洋子 「NGS を用いた希少遺伝性疾患
の研究やその医療への応用」、第 37 回日本
染色体遺伝子学会学術集会 教育講演 2
2019/1/16 日、国内
- 332) Minswe NM, Kobayashi Y, Kamimoto H,
Moriyama K. Aberrant activation of
Wnt/ β -catenin signaling in the coronal sutures
of an Apert syndrome mouse model. 第 78 回
日本矯正歯科学会学術大会. 2019.11.20-22.
長崎
- 333) 横内里帆、小倉健司、庄司あゆみ、中島す
みか、辻美千子、松本力、森山啓司. トリ
ーチャー・コリンズ症候群患者の頭蓋顔
面形態と上気道形態に関する検討. 第 78 回
日本矯正歯科学会学術大会. 2019.11.20-22.
長崎
- 334) 井上貴裕、庄司あゆみ、小倉健司、狩野桜子、佐
川夕季、小林起穂、辻美千子、松本力、森山啓司.
トリーチャー・コリンズ症候群患者の下顎
骨における antegonial notch の形態に関する
検討第 78 回日本矯正歯科学会学術大会.
2019.11.20-22. 長崎
- 335) 平林恭子、辻美千子、森山啓司. 軟骨・毛
髪低形成症と診断された 1 症例の顎顔面領
域の臨床的特徴について. 第 78 回日本矯正
歯科学会学術大会. 2019.11.20-22. 長崎
- 336) 辻美千子. 遺伝とつながる矯正歯科治療
ささえるケア. 日本遺伝看護学会第 18 回学
術大会. 2019.09.28-29. 東京
- 337) Tsuji M, Shoji A, Hirabayashi K, Kobayashi Y,

- Moriyama K. Analysis of dentocraniofacial morphology in patients with achondroplasia. 第 59 回日本先天異常学会・The 13th World Congress of International Cleft Lip and Palate oundation CLEFT 2019 ICPF 合同学術集会, 2019.07.26-29 愛知
- 338) Kurosawa K., Tominaga M, Saito T, Umeda Y, Masuno M. Developmental delay and dysmorphic features in a girl with a de novo 5.4 Mb deletion of 13q12.11-q12.13. 第 59 回日本先天異常学会 2019.7.27-28. 名古屋
- 339) 西村直人、榎本友美、鶴崎美德、熊木達郎、村上博昭、黒田友紀子、齋藤敏幸、升野光雄、黒澤健司 多発性腫瘍素因を認めた CDC73 を含む 1q31.2q41 構造異常の 1 例 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.6-9 長崎
- 340) 全国遺伝子医療部門連絡会議が推進する日本の遺伝医療、古庄知己，第 4 回遺伝カウンセリングコース，2019/5/11，東京
- 341) エーラスダンロス症候群をめぐる世界の動向，古庄知己，2019 年度 JEFA 会合（医療講演会・交流会），2019/5/25，大阪
- 342) 筋ジストロフィーの遺伝医療「筋ジストロフィー診療における遺伝科の役割」，古庄知己，第 1 回長野県筋ジストロフィー市民公開講座，2019/9/28，長野
- 343) 遺伝子診療の現場から(クリニカルシーケンスからの MGenD 登録)，古庄知己，2019 年度 AMED 溝上班「ヒトバリエーションデータ研究倫理勉強会」，2019/10/9，大阪
- 344) Otological features in patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by mutations in CHST14 (mcEDS-CHST14)，Kosho T et al, ASHG2019, 2019/10/15-19, アメリカ
- 345) ゲノム医療の最前線，古庄知己，長野赤十字病院 第 181 回がん診療研修会 2019/10/30，長野
- 346) 遺伝子、ゲノム、生殖細胞・体細胞の変化とは？，古庄知己，がんゲノム看護セミナー-in 信州 2019，2019/12/21，長野
- 347) 筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群の発見、病態解明、そして治療法開発に向けた挑戦，古庄知己，名城大学総合研究所難治性疾患発症メカニズム研究センター・第 1 回セミナー，2020/2/15，愛知
- 348) Hori I, Miya F, Nakamura Y, Ieda D, Negishi Y, Hattori A, Tsunoda T, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S. Clinical, genetic, and biochemical analyses for PI3K-AKT-mTOR pathway-associated megalencephaly. 第 61 回日本小児神経学会学術集会（名古屋）2019/5/31 口頭発表
- 349) Nakamura Y, Kato K, Tsuchida N, Matsumoto N, Takahashi Y, Saitoh S. Constitutive activation of mTORC1 signaling induced by biallelic loss-of-function mutations in SZT2 underlies a discernible neurodevelopmental disease. 69th American Society of Human Genetics Annual Meeting (Houston, USA) 2019/10/16 ポスター発表
- 350) Kato K, Oka Y, Muramatsu H, Vasilev F, Otomo T, Oishi H, Kawano Y, Nakazawa Y, Ogi T, Takahashi Y, Saitoh S. Biallelic VPS35L pathogenic variants cause 3C/Ritscher-Schinzel-like syndrome through dysfunction of retriever complex. 69th American Society of Human Genetics Annual Meeting (Houston, USA) 2019/10/16 ポスター発表
- 351) 水野 誠司 稀少疾患の患者間相互支援と医療機関の役割 日本人類遺伝学会第 64 回大会 長崎市 2019.11.9
- 352) 稲葉美枝、根岸豊、原香織、鏡雅代、齋藤伸治、水野誠司 11 p 1 5 重複と 4 p 1 6 欠失による Beckwith-Weidemann 症候群と Wolf-Hirschhorn 症候群の合併例 第 41 回日本小児遺伝学会学術集会 名古屋市 2019.1.12
- 353) Yanagi, K. Minatogawa, M. Takeshita, M. Satou, K. Okamoto N. Matsubara, Y. Kaname, T. Entire structure of MECP2cDNA expressed in a patient with Rett syndrome bearing a large deletion between the exon 4 of MECP2 and the upstream region of IRAK 欧州人類遺伝学会. スウェーデン.ポスター.2019
- 354) Okamoto N. Miya, F. Tsunoda, T. Kato, M. Saitoh, S. Kanemura, Y. Kosaki, K. .Microcephaly and intellectual disability with novel compound heterozygous WARS mutations 欧州人類遺伝学会.スウェーデン.ポスター.2019
- 355) Nishi, E. Uehara, T. Kosaki, K. Okamoto N.The Clinical features of individuals of Hypotonia, ataxia, and delayed development syndrome (HADDS) with recurrent EBF3 mutations 欧州人類遺伝学会.スウェーデン.ポスター.2019
- 356) Nishi, E. Mishima, Y. Kishimoto, Y. Kaname, T. Okamoto N.Clinical features of individual with Birk Barel syndrome.米国人類遺伝学会.ヒューストン.ポスター.2019

- 357) Hosoki, K. Miyatake, S. Miyake, N. Matsumoto, N. Okamoto N. Rare syndromes with X-linked cerebellar hypoplasia revealed by whole-exome sequencing. 米国人類遺伝学会. ヒューストン. ポスター. 2019
- 358) K. Hosoki, S. Miyatake, N. Miyake, N. Matsumoto, N. Okamoto Novel SON de novo mutation in a patient with a severe neurodevelopmental disorder. 米国人類遺伝学会. ヒューストン. ポスター. 2019
- 359) 宮本達雄、富岡啓太、阿久津シルビア夏子、小林正夫、工藤美樹、松浦伸也 放射線感受性個人差を規定する遺伝素因の探索とリスク定量 第4回放射線災害・医科学研究拠点カンファランス (広島) 2019年6月1日
- 360) 富岡啓太、阿久津シルビア夏子、柳原啓見、田内 広、山本 卓、小林正夫、工藤美樹、宮本達雄、松浦伸也 放射線感受性の遺伝的個人差を規定する候補素因としてのNBS1 遺伝子 I171V 多型の定量的評価 原子爆弾後障害研究会 (広島) 2019年6月2日
- 361) 阿久津シルビア夏子、落合 博、山本 卓、大橋博文、宮本達雄、松浦伸也 CRISPR-ObLiGaRe法を用いたiPS細胞における蛍光核標識によるモザイク・トリソミー21のモデル細胞系の開発 第4回日本ゲノム編集学会 (東京) 2019年6月3~5日
- 362) Akutsu SN, Ochiai H, Yamamoto T, Ohashi H, Miyamoto T, Matsuura S. The generation of mosaic trisomy 21 model cells using cells from a patient with full trisomy 21 by trisomy rescue during cell reprogramming and their modification with fluorescent nuclear markers by genome editing technique. The 65th Brazilian Congress of Genetics (São Paulo) 17-20 September, 2019
- 363) Akutsu SN, Miyamoto T, Tomioka K, Ochiai H, Yamamoto T, Ohashi H, Matsuura S. Generation of Down syndrome iPS cells tagged with fluorescence marker in chromosome 21 using genome editing technology. 第64回日本人類遺伝学会 (長崎) 2019年11月6~9日
- 364) 田内 広、海野昌喜、松浦伸也、宮本達雄、鈴木啓司 DNA 二重鎖切断修復を標的とした放射線治療創薬の取り組み 第62回日本放射線影響学会 (京都) 2019年11月14~16日
- 365) 富岡啓太、阿久津シルビア夏子、柳原啓見、田内 広、山本 卓、小林正夫、工藤美樹、宮本達雄、松浦伸也 NBS1 遺伝子 I171V 多型の放射線感受性に対する定量的評価 第62回日本放射線影響学会 (京都) 2019年11月14~16日
- 366) 河村香寿美、松浦伸也、小松賢志、小林純也、鈴木啓司 ATLD 細胞におけるMRN 複合体形成タンパク質の発現制御メカニズム 第62回日本放射線影響学会 (京都) 2019年11月14~16日
- 367) Yoshida K, Yamaoka S, Yoshida M, Nakabayashi K, Shirai R, Osumi T, Kiyotani C, Akutsu SN, Miyamoto T, Hata K, Kiyokawa N, Yuza Y, Matsumoto K, Matsuura S, Kato M. BUB1B の生殖細胞系列の両アレルバリエントによる家族性横紋筋肉腫 第61回小児血液・がん学会学術集会 (広島) 2019年11月14~16日
- 368) 富岡啓太、阿久津シルビア夏子、柳原啓見、田内 広、山本 卓、小林正夫、工藤美樹、宮本達雄、松浦伸也 放射線感受性の遺伝的個人差を規定する候補素因としてのNBS1 遺伝子 I171V 多型の逆遺伝学的解析 第42回日本分子生物学会年会 (福岡) 2019年12月3~6日
- 369) 河村香寿美、松浦伸也、小松賢志、小林純也、鈴木啓司 新規 ATLD 変異細胞を用いたMRN 複合体形成タンパク質の発現制御メカニズムの解析 第42回日本分子生物学会年会 (福岡) 2019年12月3~6日
- 370) Tomika K, Fujita K, Akutsu SN, Tauchi H, Yamamoto T, Kobayashi M, Kudo Y, Miyamoto T, Matsuura S. Quantitative evaluation of the NBS1 I171V variant on radiosensitivity. The 4th International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Hiroshima) 12 February, 2020
- 371) FACS と次世代シーケンサーを用いたshRNA ライブラリースクリーニングによるポリコムサイレンシング制御因子の探索. 西岡憲一、宮崎仁美、副島英伸. 第13回日本エピジェネティクス研究会年会 2019.5.28-29. 国内、ポスター
- 372) The extended DNA methylation anticipation due to ICR1 mutation in familial Beckwith-Wiedemann syndrome patients. Sun F, Higashimoto K, Soejima H. 第13回日本エピジェネティクス研究会年会 2019.5.28-29. 国内、ポスター
- 373) Methylation anticipation extends to the outside of ICR1 in familial Beckwith-Wiedemann

- syndrome patients with ICR1 mutation. Sun F, Higashimoto K, Soejima H. European Society of Human Genetics Conference 2019. 2019.6.15-18. 海外、ポスター
- 374) IGF2 overexpression due to IGF2-DMR0 hypomethylation in Sotos syndrome. Higashimoto K, Watanabe H, Miyake N, Morita S, Horii T, Maeda T, Hidaka H, Aoki S, Yatsuki H, Okamoto N, Hatada I, Matsumoto N, Soejima H. The 59th Annual Meeting of The Japanese Teratology Society, The 13th World Congress of The International Cleft Lip and Palate Foundation 2019.7.26-29. 国内、口頭
- 375) 本邦の間葉性異形成胎盤症例における妊娠高血圧症候群の発症に関する検討—PMD 全国調査の副次的解析—. 小寺千聡、大場隆、副島英伸、片渕秀隆. 第 40 回日本妊娠高血圧学会学術集会 2019.9.21-22 国内、ポスター
- 376) ヒト疾患のエピゲノム. 副島英伸. 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.6-9 国内、口頭 (教育セッション)
- 377) 先天異常症候群のエピゲノム異常. 副島英伸. 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.6-9 国内、口頭 (シンポジウム)
- 378) The extent of DNA methylation anticipation due to a genetic defect in ICR1 in Beckwith-Wiedemann syndrome. Sun F, Higashimoto K, Soejima H. 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.6-9 国内、口頭
- 379) 乳癌と卵巣癌を合併する症例の検討. 大隈恵美、橋口真理子、山本徒子、西山哲、光貴子、中尾佳史、副島英伸、横山正俊. 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.6-9 国内、ポスター
- 380) Atypical DNA methylation defects of ICR1 cause two opposite imprinting disorders, Beckwith-Wiedemann syndrome and Silver-Russell syndrome. Soejima H, Sun F, Tanoue Y, Yatsuki H, Higashimoto K. 第 42 回日本分子生物学会年会 2019.12.3-6 国内、ポスター
- 381) IGF2-DMR0 は DNA メチル化依存的な IGF2 P0 プロモーター特異的エンハンサーである -ソトス症候群のインプリント DMR の DNA メチル化解析から-東元健、渡邊英孝、三宅紀子、森田純代、堀居拓郎、畑田出穂、松本直通、副島英伸. 第 42 回日本分子生物学会年会 2019.12.3-6 国内、ポスター
- 382) 吉浦孝一郎、森本芳郎、吉田真太朗、菰原義弘、松田勝也、中島正洋、三嶋博之、木下晃、小野慎治. ヒト正常圧水頭症の原因遺伝子. 第 4 回 放射線災害・医科学研究拠点カンファレンス, 平成 31 年 6 月 1 日 (土), 広島大学臨床管理棟 3 階 大会議室 (霞キャンパス), 広島. 【口演】
- 383) 吉浦孝一郎. Genome Sequence for diagnosis and successive research of genetic disorders. 第 59 回 日本先天異常学会学術集会, 愛知学院大学名城公園キャンパス, 2019 年 7 月 27 日, 名古屋. 【口演】
- 384) 高尾真未, 宮田海香子, 松本 正, 三嶋博之, 三浦清徳, 吉浦孝一郎. 当院の IRUD の実績と遺伝カウンセリングの実際. 第 26 回 出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム, 九州大学医学部コラボステーション I 2F 視聴覚ホール, 2019 年 10 月 27 日, 福岡. 【口演】
- 385) 宮田海香子, 松本 正, 高尾真未, 三嶋博之, 三浦清徳, 吉浦孝一郎. IRUD によって原因遺伝子が確定した家族の出生前検査に対する思い. 第 26 回 出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム, 九州大学医学部コラボステーション I 2F 視聴覚ホール, 2019 年 10 月 27 日, 福岡. 【口演】
- 386) 長谷川ゆり, 宮田海香子, 三浦生子, 吉浦孝一郎, 三浦清徳. 周産期領域における遺伝カウンセリング. 第 64 回 日本人類遺伝学会, 長崎ブリックホール/長崎新聞社文化ホール, 2019 年 11 月 6 日~9 日, 長崎. 【口演】
- 387) 及川将弘, 瀬戸口優美香, 榎本康子, 久松和史, 濱田哲夫, 大坪竜太, 松本 恵, 矢野洋, 永安 武, 三嶋博之, 木下 晃, 吉浦孝一郎. 乳がん患者における血漿遊離 DNA (cfDNA) 濃度と血漿循環腫瘍 DNA (ctDNA) の解析. 第 64 回 日本人類遺伝学会, 長崎ブリックホール/長崎新聞社文化ホール, 2019 年 11 月 6 日~9 日, 長崎. 【口演】
- 388) 古賀智裕, 三嶋博之, 宮田海香子, 三浦清徳, 吉浦孝一郎, 川上 純. 次世代シーケンサーを用いた日本全域の家族性地中海熱患者における MEFV 遺伝子の包括的解析. 第 64 回 日本人類遺伝学会, 長崎ブリックホール/長崎新聞社文化ホール, 2019 年 11 月 6 日~9 日, 長崎. 【口演】
- 389) 伊達木澄人, 里 龍晴, 渡辺 聡, 宮田海香子, 近藤達郎, 松本 正, 吉浦孝一郎, 森内浩幸. LARP7 遺伝子複合ヘテロ接合体変異による Alazami 症候群の 2 症例. 第 64 回 日本人類遺伝学会, 長崎ブリックホール/長

崎新聞社文化ホール, 2019年11月6日~9日, 長崎. 【口演】

390) 三嶋博之, 鈴木寿人, 近藤達郎, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎. 本邦における先天性形態以上症候群患者の顔貌画像を用い他診断補助システム Face2Gene の評価. 第64回日本人類遺伝学会, 長崎ブリックホール/長崎新聞社文化ホール, 2019年11月6日~9日, 長崎. 【口演】

391) 川野奈々江, 福島直喜, 吉浦孝一郎, 井原健二. 重度の成長障害, 精神運動発達遅滞を認めた Ogden 症候群の女児例. 第42回小児遺伝学会学術集会, 沖縄市町村自治会館, 2020年2月28日~29日, 沖縄. 【口演】(コロナウイルスのため, 学会中止)

392) 樋野村亜希子, 高橋博子, 倉田真由美, 「医療法改正に伴う遺伝子関連検査等の適合基準の制定に係る対応」第31回日本生命倫理学会年次大会, 仙台, 2019年12月7-8日

393) 前川由美, 長野郁子, 矢野郁, 樋野村亜希子, 田原育恵, 森広美, 倉田真由美「医学系指針適用外の倫理申請の運用について—一本学での取り組みについて」日本臨床試験学会第11回学術集会総会, 東京, 2020年2月14-15日

394) Eiji Nanba. Diagnosis of fragile X syndrome in Japan. Satellite Symposium of 61th Annual meeting of the Japanese Society of Child Neurology (Kyoto). 2019年5月29日.

395) 難波栄二, 足立香織, 岡崎哲也, 井上知愛, 田所健一. 脆弱X症候群・脆弱X症候群関連疾患の診断: 保険診療での実施状況. 第61回日本小児神経学会学術集会. 2019年5月30日-6月1日.

396) 足立香織, 難波栄二, 岡崎哲也, 井上知愛, 田所健一. 日本人における脆弱X症候群・脆弱X症候群関連疾患の遺伝学的検査. 日本人類遺伝学会 第64回大会. 2019年11月6日-9日.

397) 小島 慎也, 渡邊 淳, 川村 摩耶, 佐原 知子, 宮川 世志幸, 笠原 優子, 折茂 英生, 南史朗, 岡田 尚巳: 骨粗鬆症のリスクファクター, 層別化における低ALP血症, ALPL病的変異の意義—成人型低ホスファターゼ症の症状の1つが骨粗鬆症である. 第13回ALPS研究会. 金沢, 2019.7, 国内.

398) 加藤光広: 小児神経疾患の遺伝子解析最前線: 脳形成異常とてんかん性脳症. 日本人類遺伝学会第64回大会: 長崎 2019年11月6日-9日

399) Mitsuhiro Kato: Perspective of treatment of brain malformation based on its etiology. 第61回日本小児神経学会学術集会: 名古屋 2019年5月31日-6月2日

400) 宮冬樹, 加藤光広, 齋藤伸治, 岡本伸彦, 金村米博, 鎌谷高志, 小崎健次郎, 角田達彦: Prediction analysis of transcriptome abnormalities using AI for WES and WGS data of Mendelian disease. 日本人類遺伝学会第64回大会: 長崎 2019年11月6日-9日

401) 遠山潤, 小松原孝夫, 小林悠, 眞柄慎一, 放上萌美, 中山有美, 松井亨, 加藤光広, 下島圭子, 山本俊至: 石灰化をともなう多小脳回をきたした Pallister-Killian 症候群. 第41回日本小児遺伝学会学術集会: 名古屋 2019年1月11-12日

402) 大吉由希美, 竹下絵里, 南成祐, 本橋裕子, 石山昭彦, 齋藤貴志, 小牧宏文, 中川栄二, 加藤光広, 黒子由梨香, 足洗美穂, 梅原直, 小澤美和, 佐々木征行: 重症な臨床経過, 中枢神経病変を認め 3kb 挿入変異と deep intron の点変異をヘテロ接合性に認めた福山型先天性筋ジストロフィーの女児例. 第70回日本小児神経学会関東地方会: 大宮 2019年3月16日

G. 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

健康危険情報

なし