

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる
染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

令和4年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 山本 俊至

令和5年（2023）年 5月

目 次

I. 総括研究報告	
マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す 小児から成人の診断・診療体制の構築	----- 3
山本俊至	
II. 分担研究報告	
1. マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の 診断基準の策定	----- 8
山本俊至、清水健司、松本歩、竹内千仙、栗屋智就、西恵理子、下島圭子、 今泉太一、北洋輔	
(資料) 疾患概要・診断基準について	----- 13
2. 染色体微細構造異常症候群のヘルスケアトランジションに関する文献的基礎調査	----- 14
竹内千仙	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 18

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す
小児から成人の診断・診療体制の構築

研究代表者

東京女子医科大学・山本 俊至

研究分担者

静岡県立こども病院・清水 健司

自治医科大学・松本 歩

東京慈恵会医科大学・竹内 千仙

京都大学大学院医学研究科・粟屋 智就

大阪母子医療センター・西 恵理子

東京女子医科大学・下島 圭子

聖マリアンナ医科大学・今泉 太一

慶應義塾大学文学部・北 洋輔

研究要旨

研究目的:

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査で診断できる染色体微細構造異常の臨床的な理解が進んでいないため、患者がスムーズに適切な医療や福祉のサポートが受けられるようになっていないと言いがたい。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断の手引き」を作成し、診断基準や診療ガイドライン等の策定につながるエビデンスを収集することを目的としている。

研究方法:

上記の目的のため、研究分担者・研究協力者が経験したデータを取り纏め、臨床現場で診断する際のクリニカルクエスチョンを検討するとともに、診断基準案を策定する。疾患に関する啓発活動を行い、診断がついた患者家族に対して家族会に繋がるようサポートするとともに、小児から成人への移行医療体制を検討する。そして、治療法のない疾患については研究連携を行って将来の治療法開発に繋がる体制の構築を目指した。

結果と考察:

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群全てについて、診断基準案を策定できた。対象疾患の1つである Potocki-Lupski 症候群については家族会設立をサポートし、順調に活動が行われるようになった。移行医療については問題点を抽出し、今後の提言に向けたエビデンス収集ができた。

結論:

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の中には、臨床医がほとんど認知していないものも含まれており、啓発活動が重要であると考えられる。今後、シンポジウムの開催などによって周知していく予定である。

A. 研究目的

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査で診断できる染色体微細構造異常の臨床的な理解が進んでいないため、患者がスムーズに適切な医療や福祉のサポートが受けられるようになっているとは言い難い。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断の手引き」を作成し、診断基準や診療ガイドライン等の策定につながるエビデンスを収集することを目的としている。

B. 方法

1. 実態調査のための学術団体との連携

マイクロアレイ染色体検査によって新規に診断された患者の実態把握を行うため、日本小児神経学会・共同研究推進委員会に協力を依頼するとともに、会員を対象とした web による独自調査を実施した。

2. データベース構築

研究分担者・研究協力者の所属する施設においてこれまでに実施されたマイクロアレイ染色体検査の結果を収集した。また、web ツールである CNV チェックサイトからも情報収集を行った。

3. クリニカルクエスチョンの検討

実態調査の結果を利用して対象疾患の診療ガイドライン策定に向けたクリニカルクエスチョン抽出を行うとともに、まだ指定難病となっていない染色体微細構造異常について、「疾患概要」と「診断基準」の案を策定した。

4. 小児成人移行医療体制の検討

染色体微細構造異常を持つ患者の成年期における移行医療体制を検討するため、その問題点を抽出する作業を行った。

5. 家族会サポート

本研究班が対象とする症候群のうち、まだ家族会が存在していない疾患として Potocki-Lupski 症候群の家族会設立を支援した。

6. 啓発活動

ホームページを設置し、情報発信を行う体制を目指した。

7. 研究連携

本研究班が調査対象とする症候群に関する病態研究を促進させるために、他の研究事業との連携を図った。

C. 研究結果

1. 実態調査のための学術団体との連携

日本小児神経学会員を対象とした web による独自調査を実施し、ごく簡便な頻度情報を得た。

2. データベース構築

研究分担者・研究協力者の所属する施設から計 120 例分の情報を収集した。また、web ツールである CNV チェックサイトからも計 20 例分の情報を収集することができた。

3. クリニカルクエスチョンの検討

対象疾患の全てについて、「疾患概要」と「診断基準」の案を策定し、ホームページで公開した。

4. 小児成人移行医療体制の検討

移行医療の問題点を抽出する作業を終えた。

5. 家族会サポート

研究班のサポートにより Potocki-Lupski 症候群の家族会が設立され、現在自律的かつ活発に活動している。今後、家族会と連携して実態調査などを進める。

6. 啓発活動

ホームページを設置し、情報発信を行う体制を構築した。

7. 研究連携

本研究班が調査対象とする WAGR 症候群について、iPS マッチング事業と連携し、病態解明研究を開始した。

D. 考察

疾患概要・診断基準案を取り纏めることができた。ホームページで公開し、啓発に努めている。希少疾患においては家族会の存在は重要であり、今回 Potocki-Lupski 症候群の家族会が設立されたことは大きな一歩である。

E. 結論

マイクロアレイ染色体検査が臨床で保険診療の一環として行うことができるようになったことは、この技術がなければ診断できない疾患患者およびその家族にとってこの上ない朗報である。しかしながら、検査結果を的確に運用し、診断、そして診療にスムーズに繋げることができなければ意味がない。よりスムーズにマイクロアレイ染色体検査が運用されるようになることを目指し、さらなる活動が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Nakahara E, Shimojima Yamamoto K, Ogura H, Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, Yamamoto T, Kanno H: Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis. *Hum Genome Var* 10: 8, 2023.
2. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T: Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features. *Am J Med Genet A* 191: 400–7, 2023.
3. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T: Long-read sequence analysis for clustered genomic copy number aberrations revealed architectures of intricately intertwined rearrangements. *Am J Med Genet A* 191: 112–9, 2023.
4. Tsuchiya Y, Kobayashi H, Kanno H, Yamamoto T: Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in γ δ T cell-based immune therapy for human disorders. *Tokyo Women's Medical University Journal* 6: 101–7, 2022.
5. Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, Yamamoto T, Takeshita T: Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking. *Reprod Sci* 30: 974–83, 2023.
6. Inoue Y, Machida O, Kita Y, Yamamoto T: Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X-linked variants. *Intractable & Rare Diseases Research* 11: 120–4, 2022.
7. Machida O, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Akamine S, Kira R, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T: Interstitial deletions in the proximal regions of 6q: 12 original cases and a literature review. *Intractable & Rare Diseases Research* 11: 143–8, 2022.
8. Muramatsu M, Shimojima Yamamoto K, Pin Fee Chong P-F, Ryutaro Kira R, Nobuhiko Okamoto N, Yamamoto T: Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31. *No To Hattatsu* 54: 317–22, 2022.
9. Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, Inoue T, Kawakita R, Yorifuji T, Hoshina T, Seto T, Yamamoto T, Kawawaki H: Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1-p13.2 microdeletion syndrome: a report of two new cases and review of the literature. *Epileptic Disorders* 24: 567–71, 2022.
10. Ludwig L, Lareau C, EBao E, Liu N, Utsugisawa T, Tseng A, Myers S, Verboon J, Ulirsch J, Luo W, Muus C, Fiorini C, Olive M, Vockley C, Munschauer M, Hunter A, Ogura H, Yamamoto T, Inada H, Nakagawa S, Ohzono S, Subramanian V, Chiarle R, Glader B, Carr S, Aryee M, Kundaje A, Orkin S, Regev A, McCavit T, Kanno H, Sankaran V: Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for

- Master Transcription Factor GATA1. Blood 139: 2534-46, 2022.
11. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T: Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C. Am J Med Genet A (in press)
 12. Eto K, Machida O, Yanagishita T, Yamamoto Shimojima K, Chiba K, Aihara Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Nagata S, Yamamoto T: Novel BCL11B truncation variant in a patient with developmental delay, distinctive features, epilepsy, and early craniosynostosis. Hum Genome Var 9: 43, 2022.
 13. Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, Yamamoto T, Shimizu M: Inverted-duplication-deletion of chromosome 10q identified in a patient with systemic lupus erythematosus. Pediatr Int e15396, 2022.
 14. 杉原 進, 竹内千仙, 沼部博直, 山本俊至, 今井祐之: 日光過敏症から骨髄性プロトポルフイリン症と診断されたモザイク型 18q21.2-q22.1 欠失の 1 例. 脳と発達 54: 352-5, 2022.
 15. Okuda T, Moroto M, Yamamoto T: Non-invasive prenatal testing suggesting an abnormality in chromosome 15 confirmed to be a case of Prader-Willi syndrome caused by trisomy rescue in the neonatal period. J Obstet Gynecol Res 48: 2214-8, 2022.
 16. Aso K, Soutome T, Satoh M, Aoki T, Ogura H, Yamamoto T, Kanno H, Takahashi H: Association of autosomal-recessive-type distal renal tubular acidosis and Glanzmann thrombasthenia as a consequence of runs of homozygosity. Clinical Case Reports 10: e06070, 2022.
 17. 山本俊至: ゲノム医療. 小児科 63 (増刊号): 1499-1505, 2022.
 18. 山本俊至: 出生前診断・着床前診断の現状と課題. 日本小児科学会雑誌 126: 1459-64, 2022.
2. 著書
 1. 山本俊至: 小児科領域におけるゲノム医療による診断率は 40%程度が限界か? 小児科診療 Controversy 34-9. 中外医学社, 東京, 2022.
 2. 山本俊至: 神経発達症における遺伝学的検査は必要か? 小児科診療 Controversy 76-80. 中外医学社, 東京, 2022.
 3. 学会発表
 1. 町田修, 山本俊至: サブテロメア欠失を伴った環状 21 番染色体を示した 1 例. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 2. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 斎藤聡, 山本俊至: In-house データベースを利用した CNV チェックサイトの構築. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 3. 柳下友映, 下村里奈, 町田修, 下島圭子, 永田智, 山本俊至: Potocki-Lupski 症候群家族会の設立. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 4. 下島圭子, 清水健司, 松本歩, 竹内千仙, 栗屋智就, 西恵理子, 今泉太一, 北洋輔, 山本俊至: 染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 5. 山崎あや, 下島圭子, 堀部悠, 橋本友美, 中林章, 山本俊至: 当院における着床前遺伝学的検査の実施状況. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 6. 田村豪良, 今泉太一, 下島圭子, 森岡一朗, 山本俊至: デジタル PCR を用いた CNV 定量家族解析の有用性. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 7. 山本俊至: マイクロアレイ染色体検査結果の解釈について. 第 7 回認定遺伝カウンセラーアドバンスド研修会, 東京 (WEB), 2023/1/22
 8. 柳下友映, 星野恭子, 石垣景子, 佐藤孝俊, 福永道郎, 木村一恵, 山本圭子, 朝野仁裕, 永田 智, 山本俊至: HECW2 変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察. 日本人類遺伝学会第 67 回大会, 横浜,

2022/12/15

9. 井上陽子, 町田 修, 山本俊至: X連鎖バリアントの解釈における ACMG/AMP ガイドラインの改訂の必要性. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12/15
10. 下村里奈, 田村豪良, 町田 修, 柳下友映, 山本圭子, 雨宮光宏, 斎藤 聡, 山本俊至: CNV チェックサイトの構築. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12/15
11. 町田 修, 下島圭子, 田村豪良, 長谷川結子, 岡本伸彦, 山本俊至: NKX2-1 を含む14q13 微細欠失により発達遅滞を示した4例. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12/15
12. 山本俊至: アレイ CGH の臨床現場での活用. New Insights of Molecular Genetics on Growth Disorders 2022, 東京 (Web), 2022/10/22
13. 山本俊至: 【シンポジウム8】「NIPT(Non-Invasive Prenatal Genetic Testing)の現状と今後」小児科学会の基本姿勢. 第58回日本周産期・新生児医学会学術集会, 横浜, 2022/7/11
14. 山本俊至: マイクロアレイ検査とてんかんについて. 第13回北海道小児神経研究会, 札幌(web), 2022/7/9
15. 坂本晴子, 新居敏, 岡田英徳, 西川和希, 住本真一, 山本俊至: 14番染色体長腕微細欠失による brain-lung-thyroid syndrome の同胞例. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/7/1
16. 伊藤 進, 柳下友映, 下村里奈, 西川愛子, 永田美保, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田 智: ペランパネルが著効した STX1B 変異によるミオクロニー脱力発作を伴うてんかんの一例. 第16回日本てんかん学会関東甲信越地方会, 東京(ハイブリッド), 2022/6/25
17. 衛藤 薫, 柳下友映, 西川愛子, 中務秀嗣, 伊藤 進, 平澤恭子, 山本俊至, 永田 智: 視力低下の家族の気づきが診断の契機とった Lamb-Shaffer 症候群の1例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
18. 山本圭子, 町田 修, 田村豪良, 長谷川結子, 岡本伸彦, 山本俊至: Young-Simpson 症候群の原因遺伝子 KAT6B を含む10q22.3 微細欠失の2例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
19. 柳下友映, 衛藤 薫, 西恵理子, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至: MEF2C が位置する5q14.3 の微細欠失を示した2例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
20. 町田 修, 田村豪良, 山本圭子, 山本俊至: TCF20 を含む22q13.2 微細欠失を示した神経発達症女性の1例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
21. 山本俊至: 【教育講演】出生前診断・着床前診断の現状と課題. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島(ハイブリッド), 2022/4/16
22. 田嶋華子, 小川樹里, 山本俊至, 川上康彦, 右田真: 頭囲拡大と発達遅滞で発症し、MLC1 遺伝子変異を認めた Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts の一例. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島(ハイブリッド), 2022/4/16

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診断基準の策定

研究分担者

東京女子医科大学・山本 俊至
静岡県立こども病院・清水 健司
自治医科大学・松本 歩
東京慈恵会医科大学・竹内 千仙
京都大学大学院医学研究科・栗屋 智就
大阪母子医療センター・西 恵理子
東京女子医科大学・下島 圭子
聖マリアンナ医科大学・今泉 太一
慶應義塾大学文学部・北 洋輔

研究要旨

研究目的:

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で広く実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査が適用となる疾患について、日本語で書かれた診断基準は策定されておらず、マイクロアレイ染色体検査の結果が出ても、的確な臨床診断に繋げることができない恐れがある。その場合、患者およびその家族が不利益を被る可能性も否定できない。そこで、本研究では、マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の診断基準を策定し、臨床における診断の一助とすることを目的とした。

研究方法:

自験例に加え、海外の論文等の情報を収集して指定難病の診断基準の形式にまとめた。

結果と考察:

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群においてもその発生頻度はまちまちで、比較的頻度が高いものもあれば、本邦からの報告例がないものも含まれている。本邦からの報告例がないものについては海外からの報告例を参考に診断基準案を策定した。今後学会承認を経て公表する予定である。

結論:

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の中には、臨床医がほとんど認知していないものも含まれており、検査結果からスムーズに診断に結びつけることが必要である。そして的確な治療あるいはケアに繋げなければならない。今回策定した診断基準がその一助となることと考えるが、今後はさらに診療ガイドラインの策定に進める必要がある。

A. 研究目的

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で広く実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査が適用となる疾患について、日本語で書かれた診断基準は策定されておらず、マイクロアレイ染色体検査の結果が出ても、的確な臨床診断に繋げることができない

恐れがある。その場合、患者およびその家族が不利益を被る可能性も否定できない。そこで、本研究では、マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の診断基準を策定し、臨床における診断の一助とすることを目的とした。

B. 方法

自験例に加え、海外の論文等の情報を収集して指定難病の診断基準の形式にまとめた。

C. 研究結果

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群においてもその発生頻度はまちまちで、比較的頻度が高いものもあれば、本邦からの報告例がないものも含まれていた。本邦からの報告例がないものについては海外からの報告例を参考に診断基準案を策定した。指定難病の書式に従ってまとめ、研究班のホームページで公開した。

D. 考察

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の中には、臨床医がほとんど認知していないものも含まれており、検査結果からスムーズに診断に結びつけることが必要である。そして的確な治療あるいはケアに繋げなければならない。

E. 結論

今回策定した診断基準案は今後学会承認を得ることができるよう申請中である。承認された診断基準が診断の一助となることと考えるが、今後はさらに診療ガイドラインの策定に進み、臨床場面での診療の一助とすることを目指す。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Nakahara E, Shimojima Yamamoto K, Ogura H, Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, Yamamoto T, Kanno H: Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis. *Hum Genome Var* 10: 8, 2023.
2. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T: Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features. *Am J Med Genet A* 191: 400-7, 2023.
3. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T: Long-read sequence analysis for clustered genomic copy number aberrations revealed architectures of intricately intertwined rearrangements. *Am J Med Genet A* 191: 112-9, 2023.
4. Tsuchiya Y, Kobayashi H, Kanno H, Yamamoto T: Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in γ δ T cell-based immune therapy for human disorders. *Tokyo Women's Medical University Journal* 6: 101-7, 2022.
5. Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, Yamamoto T, Takeshita T: Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking. *Reprod Sci* 30: 974-83, 2023.
6. Inoue Y, Machida O, Kita Y, Yamamoto T: Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X-linked variants. *Intractable & Rare Diseases Research* 11: 120-4, 2022.
7. Machida O, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Akamine S, Kira R, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T: Interstitial deletions in the proximal regions of 6q: 12 original cases and a literature review. *Intractable & Rare Diseases Research* 11: 143-8, 2022.
8. Muramatsu M, Shimojima Yamamoto K, Pin Fee Chong P-F, Ryutarō Kira R, Nobuhiko Okamoto N, Yamamoto T: Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31. *No To Hattatsu* 54: 317-22, 2022.
9. Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N,

- Nagase S, Nukui M, Inoue T, Kawakita R, Yorifuji T, Hoshina T, Seto T, Yamamoto T, Kawawaki H: Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1-p13.2 microdeletion syndrome: a report of two new cases and review of the literature. *Epileptic Disorders* 24: 567-71, 2022.
10. Ludwig L, Lareau C, EBao E, Liu N, Utsugisawa T, Tseng A, Myers S, Verboon J, Ulirsch J, Luo W, Muus C, Fiorini C, Olive M, Vockley C, Munschauer M, Hunter A, Ogura H, Yamamoto T, Inada H, Nakagawa S, Ohzono S, Subramanian V, Chiarle R, Glader B, Carr S, Aryee M, Kundaje A, Orkin S, Regev A, McCavit T, Kanno H, Sankaran V: Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for Master Transcription Factor GATA1. *Blood* 139: 2534-46, 2022.
 11. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T: Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C. *Am J Med Genet A* (in press)
 12. Eto K, Machida O, Yanagishita T, Yamamoto Shimojima K, Chiba K, Aihara Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Nagata S, Yamamoto T: Novel BCL11B truncation variant in a patient with developmental delay, distinctive features, epilepsy, and early craniosynostosis. *Hum Genome Var* 9: 43, 2022.
 13. Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, Yamamoto T, Shimizu M: Inverted-duplication-deletion of chromosome 10q identified in a patient with systemic lupus erythematosus. *Pediatr Int* e15396, 2022.
 14. 杉原 進, 竹内千仙, 沼部博直, 山本俊至, 今井祐之: 日光過敏症から骨髄性プロトポルフイリン症と診断されたモザイク型 18q21.2-q22.1 欠失の 1 例. *脳と発達* 54: 352-5, 2022.
 15. Okuda T, Moroto M, Yamamoto T: Non-invasive prenatal testing suggesting an abnormality in chromosome 15 confirmed to be a case of Prader-Willi syndrome caused by trisomy rescue in the neonatal period. *J Obster Gynecol Res* 48: 2214-8, 2022.
 16. Aso K, Soutome T, Satoh M, Aoki T, Ogura H, Yamamoto T, Kanno H, Takahashi H: Association of autosomal-recessive-type distal renal tubular acidosis and Glanzmann thrombasthenia as a consequence of runs of homozygosity. *Clinical Case Reports* 10: e06070, 2022.
 17. 山本俊至: ゲノム医療. *小児科* 63 (増刊号): 1499-1505, 2022.
 18. 山本俊至: 出生前診断・着床前診断の現状と課題. *日本小児科学会雑誌* 126: 1459-64, 2022.
2. 著書
 1. 山本俊至: 小児科領域におけるゲノム医療による診断率は 40%程度が限界か? *小児科診療 Controversy* 34-9. 中外医学社, 東京, 2022.
 2. 山本俊至: 神経発達症における遺伝学的検査は必要か? *小児科診療 Controversy* 76-80. 中外医学社, 東京, 2022.
 3. 学会発表
 1. 町田修, 山本俊至: サブテロメア欠失を伴った環状 21 番染色体を示した 1 例. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 2. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 斎藤聡, 山本俊至: In-house データベースを利用した CNV チェックサイトの構築. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 3. 柳下友映, 下村里奈, 町田修, 下島圭子, 永田智, 山本俊至: Potocki-Lupski 症候群家族会の設立. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
 4. 下島圭子, 清水健司, 松本歩, 竹内千仙, 栗屋智就, 西恵理子, 今泉太一, 北洋輔, 山本俊至: 染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第 45 回日本小児遺伝学会学術

集会, 東京, 2023/1/28

5. 山崎あや, 下島圭子, 堀部悠, 橋本友美, 中林章, 山本俊至: 当院における着床前遺伝学的検査の実施状況. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
6. 田村豪良, 今泉太一, 下島圭子, 森岡一朗, 山本俊至: デジタル PCR を用いた CNV 定量家族解析の有用性. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28
7. 山本俊至: マイクロアレイ染色体検査結果の解釈について. 第7回認定遺伝カウンセラーアドバンスド研修会, 東京 (WEB), 2023/1/22
8. 柳下友映, 星野恭子, 石垣景子, 佐藤孝俊, 福永道郎, 木村一恵, 山本圭子, 朝野仁裕, 永田 智, 山本俊至: HECW2 変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察. 日本人類遺伝学会第 67 回大会, 横浜, 2022/12/15
9. 井上陽子, 町田 修, 山本俊至: X連鎖バリアントの解釈における ACMG/AMP ガイドラインの改訂の必要性. 日本人類遺伝学会第 67 回大会, 横浜, 2022/12/15
10. 下村里奈, 田村豪良, 町田 修, 柳下友映, 山本圭子, 雨宮光宏, 斎藤 聡, 山本俊至: CNV チェックサイトの構築. 日本人類遺伝学会第 67 回大会, 横浜, 2022/12/15
11. 町田 修, 下島圭子, 田村豪良, 長谷川結子, 岡本伸彦, 山本俊至: NKX2-1 を含む 14q13 微細欠失により発達遅滞を示した 4 例. 日本人類遺伝学会第 67 回大会, 横浜, 2022/12/15
12. 山本俊至: アレイ CGH の臨床現場での活用. New Insights of Molecular Genetics on Growth Disorders 2022, 東京 (Web), 2022/10/22
13. 山本俊至: 【シンポジウム8】「NIPT(Non-Invasive Prenatal Genetic Testing)の現状と今後」小児科学会の基本姿勢. 第 58 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 横浜, 2022/7/11
14. 山本俊至: マイクロアレイ検査とてんかんについて. 第 13 回 北海道小児神経研究会, 札幌(web), 2022/7/9
15. 坂本晴子, 新居敏, 岡田英徳, 西川和希, 住本真一, 山本俊至: 14 番染色体長腕微

細欠失による brain-lung-thyroid syndrome の同胞例. 第 46 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/7/1

16. 伊藤 進, 柳下友映, 下村里奈, 西川愛子, 永田美保, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田 智: ペランパネルが著効した STX1B 変異によるミオクロニー脱力発作を伴うてんかんの一例. 第 16 回日本てんかん学会関東甲信越地方会, 東京(ハイブリッド), 2022/6/25
17. 衛藤 薫, 柳下友映, 西川愛子, 中務秀嗣, 伊藤 進, 平澤恭子, 山本俊至, 永田 智: 視力低下の家族の気づきが診断の契機となった Lamb-Shaffer 症候群の 1 例. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
18. 山本圭子, 町田 修, 田村豪良, 長谷川結子, 岡本伸彦, 山本俊至: Young-Simpson 症候群の原因遺伝子 KAT6B を含む 10q22.3 微細欠失の 2 例. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
19. 柳下友映, 衛藤 薫, 西恵理子, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至: MEF2C が位置する 5q14.3 の微細欠失を示した 2 例. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
20. 町田 修, 田村豪良, 山本圭子, 山本俊至: TCF20 を含む 22q13.2 微細欠失を示した神経発達症女性の 1 例. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎(現地開催+Web), 2022/6/3
21. 山本俊至: 【教育講演】出生前診断・着床前診断の現状と課題. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 福島(ハイブリッド), 2022/4/16
22. 田嶋華子, 小川樹里, 山本俊至, 川上康彦, 右田真: 頭囲拡大と発達遅滞で発症し、MLC1 遺伝子変異を認めた Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts の一例. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 福島(ハイブリッド), 2022/4/16

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録

なし
3. その他

資料

研究班が策定した疾患概要・診断基準（案）の掲載URL

<http://square.umin.ac.jp/CMA/>

（研究班ホームページ）

令和4年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す
小児から成人の診断・診療体制の構築」
分担研究報告書

染色体微細構造異常症候群のヘルスケアトランジションに関する文献的基礎調査

研究分担者 竹内 千仙 東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・講師

研究要旨

目的：

染色体微細構造異常症候群の患者に対する包括的診療体制の構築のために、小児医療から成人医療への移行（ヘルスケアトランジション）は重要である。わが国における成人移行支援を検討するために、諸外国の状況における文献的基礎調査を行った。

方法：

文献データベースとして、Pubmed、CINAHL、Cochrane Library を用い、染色体微細構造異常症候群のヘルスケアトランジション、染色体疾患のヘルスケアトランジションをキーワードに検索を行った。

結果と考察：

いずれのデータベースにおいても、本研究班で対象とする染色体微細構造異常症候群のヘルスケアトランジションの報告はなかった。その他の染色体疾患のヘルスケアトランジションでは、Turner 症候群、Down 症候群、22q11.2 欠失症候群、Williams 症候群、Klinefelter 症候群、Prader-Willi 症候群などの報告があったが、患者の多くは不十分な移行を経験しており、ケアの質や移行介入の効果に関する研究はほとんど行われてないことが明らかとなった。ヘルスケアトランジションには様々な障壁があり、成人診療科で知的障害のある成人の診療が困難であること、人材と財源面での不足が世界で共通の課題であった。

結論：

我が国でも同様に、患者の多くは不十分な移行を経験している。今後、本研究班の対象となっている染色体微細構造異常症候群のヘルスケアトランジションについて、その具体的なプロセスを提唱したい。

A. 研究目的

小児期発症慢性疾患を有する患者において、小児から成人の医療への移行（ヘルスケアトランジション）が重要であることは世界的なコンセンサスとなっているが、希少疾患である染色体微細構造異常症候群におけるヘルスケアトランジションについて、具体的な方策が論じられることは殆どなかった。本研究班の研究事業である染色体微細構造異常症候群における包括的な診療・支援体制の構築のため、文献的基礎調査を行った。

B. 研究方法

検索データベースとして Pubmed、CINAHL、Cochrane Library を用い、2022 年 12 月 1 日～2022 年 12 月 14 日に検索を行った。言語と発表年での制限は設けなかった。まず検索語の設定のため、染色体疾患（chromosomal condition）、染色体異常（chromosome aberration）など複数の検索語にて探索的施行を行った。Pubmed 検索においては当該領域の MeSH 用語を確認し、検索語を設定した。さらに本研究の対象の各疾患においても検索を行い、それぞれの疾患でのヘルスケアトランジションの報告を確認した。

C. 研究結果

1) 検索語の設定

①小児から成人の医療への移行（ヘルスケアトランジション）

Pubmed の検索語では Health care transition は Patient Transfer [MeSH Terms]にまとめられ、転科および転院、患者の地域医療への移行を含む広い概念であったため、Health care transition の検索では求める結果が得られなかった。そのため MeSH シソーラスの階層構造を確認し、Continuity of Patient Care の下位概念である Transition to Adult Care を検索語として採用した。

②本研究の対象である染色体微細構造異常症候群について

疾患名および症候群名（Steroid sulfatase deficiency、Phelan-McDermid syndrome、WAGR syndrome、Cat-eye syndrome、TAR syndrome、Kleefstra syndrome、Potocki-Lupski syndrome、Potocki-Shaffer syndrome、RCAD syndrome、ATR-16 syndrome）は、そのまま検索語に設定した。前述の疾患・症候群以外の対象疾患については、当該染色体領域の欠失・重複をキーワードとして検索した（例：22q11 duplication）。この際、syndrome を付けると（例：22q11 duplication syndrome）得られる検索結果が少なくなったため、syndrome はつけずに検索した。

③染色体疾患

染色体異常に起因する疾患群を表す包括的用語は複数あり、なるべく広く抽出できるように、以下の検索式を用いた。**((chromosome aberrations) OR (chromosome abnormalities) OR (Chromosome disorders))**

2) 微細構造異常症候群におけるヘルスケアトランジション：検索結果

本研究の対象である染色体微細構造異常症候群についての検索では、ステロイドサルファターゼ欠損症が最も多く、Phelan-McDermid 症候群、WAGR syndrome、Cat-eye 症候群が続いた。染色体構造異常部位での検索では、22q11 duplication が最も多かった。それぞれの検索で得られた結果と、Transition to Adult Care の AND 検索を行ったが、得られた文献はいずれも 0 であり、染色体微細構造異常症候群におけるヘルスケアトランジシ

ョンに関する文献は、これまでに報告されていないことが明らかとなった。

3) 染色体疾患におけるヘルスケアトランジション：検索結果

染色体疾患におけるヘルスケアトランジションについて、37 の論文が抽出された。その中で最も多く検討されていた疾患は Turner 症候群で全体の約 35.4% を占めた。ついで Down 症候群（18.8%）、22q11.2 欠失症候群（6.3%）、Williams 症候群（4.2%）、Klinefelter 症候群（4.2%）、Prader-Willi 症候群（4.2%）であった。以下に、常染色体異常に起因する疾患のヘルスケアトランジションの主な論点を述べる。

①Down 症候群

Down 症候群のある若年成人には肥満、骨粗鬆症、閉塞性睡眠時無呼吸症候群、甲状腺機能障害、セリアック病、てんかん、聴覚障害、視覚障害、精神疾患などの合併が多く継続的な医療が必要で、ヘルスケアトランジションにおいては自律的な意思決定と、医療と社会面の包括的なゴール設定が重要であることが強調されている（Baumer N, et al. *Curr Opin Pediatr*. 2014）。しかしながら医療者と患者の保護者の双方が、ヘルスケアトランジションのすべてのプロセスに対して懸念があることが報告されている（Peters VJT et al. *J Appl Res Intellect Disabil*. 2022）。さらに、患者家族の所得、加入する医療保険の種類、患者の性別や人種などがトランジションの障壁となっていることが報告され（Varshney K, et al. *Am J Med Genet A*. 2022）、多くの患者は十分なヘルスケアトランジションを受けられていないことが明らかとなった。

②22q11.2 欠失症候群

22q11.2 欠失症候群では、移行中のプロセス、および移行後のケアのいずれにおいても必要な医療・社会サービスが受けられておらず、特に成人後の精神疾患の合併への対応が最も大きな課題であり、介護者の負担となっていることが報告されている（Karas DJ, et al. *J Intellect Disabil Res*. 2014）。

③Williams 症候群

Williams 症候群では、高齢期で関節拘縮、2 型糖尿病、肥満、大腸憩室症、高血圧症を発症するリスクが高く、合併症管理や外科的介入

のための入院の必要性が高いが、知的障害のある成人を対象とした特別な医療制度が存在しないことから、成人診療科は知的障害のある患者の診療に消極的であることが指摘されている。さらに Williams 症候群のヘルスケアトランジションにおけるガイドラインは存在せず、公的な財政確保が困難であることも指摘されている (Van Lierde A, et al. Am J Med Genet A. 2013)。

D. 考察

染色体微細構造異常症候群におけるヘルスケアトランジションは、これまでに全く検討されていないことが明らかとなった。小児期発症慢性疾患である染色体疾患において、小児から成人のヘルスケアの移行が重要であることは世界的なコンセンサスとなっているにもかかわらず、多くの疾患では具体的なプロセスやケアに関するガイドラインが存在せず、患者の多くは不十分な移行を経験している。さらに、ケアの質や移行介入の効果に関する研究はほとんど行われてないことが明らかとなった。移行には様々な障壁があり、成人診療科で知的障害のある成人の診療が困難であること、人的・財政的リソースの不足などが、世界で共通の課題として挙げられている。円滑で効果的なヘルスケアトランジションのためには、患者・家族と医療者とのコミュニケーションと、移行後の成人診療科における信頼関係の再構築が非常に重要で、コミュニケーションツールの活用が望まれる。

E. 結論

我が国でも同様に、多くの患者は不十分な移行を経験しており、十分なケアを受けられていないことが推測される。今後、本研究で対象となっている疾患における円滑で効果的なヘルスケアトランジションの実現のために、疾患ごとの具体的なプロセスを提唱し、患者・医療者間のコミュニケーションを円滑にするための患者参画型ツールの開発を検討したい。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. 竹内千仙. 【今考える, 移行期医療】疾患モデルから考えよう これからの移行期医

療 Down 症候群 Down 症候群の移行支援 (成人医療から). 小児科診療 85(秋増刊) 220-223, 2022.

2. Suzuki H, Li S, Tokutomi T, Takeuchi C, Takahashi M, Yamada M, Okuno H, Miya F, Takenouchi T, Numabe H, Kosaki K, Ohshima T. De novo non-synonymous DPYSL2 (CRMP2) variants in two patients with intellectual disabilities and documentation of functional relevance through zebrafish rescue and cellular transfection experiments. Hum Mol Genet. 16;31(24):4173-4182, 2022.
3. 杉原進, 竹内千仙, 沼部博直, 山本俊至, 今井祐之. 日光過敏症から骨髄性プロトポルフィリン症と診断されたモザイク型 18q21.2-q22.1 欠失の 1 例. 脳と発達 54(5) 352-355, 2022.
4. Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Miyake H. Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center in Japan. J Nippon Med Sch. Epub ahead of print. 2023.
5. Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T. Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review. Rev Neurol (Paris). S0035-3787(23)00820-2. 2023.
6. Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y. Benefits and Challenges of Pediatric-to-Adult Health Care Transition in Childhood-Onset Neurologic Conditions. Neurol Clin Pract. e200130, 2023.

2. 学会発表

1. 竹内千仙, 大迫美穂, 望月葉子: 成人期ダウン症候群における中枢神経合併症. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/05
2. 望月葉子, 大迫美穂, 竹内千仙: 小児期発症神経系疾患を有する患者の成人診療科移行後の長期経過. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/05
3. Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y: Roles of primary care providers in caring for adults with childhood-onset neurological conditions. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/05
4. 竹内千仙. 重症心身障害児(者)の遺伝カウンセリング. 第64回日本小児神経学会学

術集会, 高崎, 2022/06

5. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子: 小児期発症神経系疾患患者の成人期医療への移行-小児科医と脳神経内科医に対する調査-. 第40回日本神経治療学会学術集会, 福島, 2022/11
6. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子: 小児期発症神経系疾患患者のサービス利用と介護者の実態. 第10回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 東京, 2022/11

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
山本俊至	小児科領域におけるゲノム医療による診断率は40%程度が限界か？	金子一成(監修)	小児科診療Controversy	中外医学社	東京	2022	34-9
山本俊至	神経発達症における遺伝学的検査は必要か？	金子一成(監修)	小児科診療Controversy	中外医学社	東京	2022	76-80
清水健司	一般小児科外来で先天異常症候群を疑う児にどのように対応すべきか？	金子一成	小児科診療controversy	中学医学社	東京	2022	29-33
清水健司	染色体構造変異解析[染色体]ゲノムDNAのコピー数変化およびヘテロ接合性の喪失(cnLOH).	黒川清、春日雅人、北村聖、大西宏明	臨床検査データブック2023-2024	医学書院	東京	2023	738-739
西恵理子	13トリソミー症候群, 18トリソミー症候群を持つ児に対する先天性心疾患や消化管先天異常の外科手術は有用か？	金子一成	小児科診療Controversy	中外医学社	東京	2022	24-28
北洋輔	・運動の不器用さが子どもにもたらす影響 ・発達性協調運動障害について初めて知る・学ぶ・考える ・おわりに	北洋輔, 澤江幸則, 古荘純一	D・C・D・不器用な子どもも楽しめるスポーツがある社会のために：運動に悩む子・先生・コーチへのメッセージ	金子書房	東京	2022	21-32 164-206 209-210
今泉太一	てんかんってなに？	今泉太一	波	波の会	東京	2022	84-87

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nakahara E, <u>Shimojima</u> Yamamoto K, <u>Ogura</u> Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, <u>Yamamoto T</u> , Kanno H	Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis.	Hum Genome Var	10	8	2023
Tamura T, <u>Yamamoto</u> <u>Shimojima K</u> , Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, <u>Yamamoto T</u>	Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features.	Am J Med Genet A	191	400-7	2023
Tsuchiya Y, Kobayashi H, Kanno H, <u>Yamamoto</u> <u>T</u>	Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in γ δ Tcell-based immune therapy for human disorders.	Tokyo , Women's Medical University Journal	6	101-7	2022
Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, <u>Yamamoto T</u> , Takeshita T	Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking.	Reprod Sci	30	974-83	2023
Inoue Y, Machida O, <u>Kita</u> <u>Y</u> , <u>Yamamoto T</u>	Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X- linked variants.	Intractable & Rare Diseases Research	11	120-4	2022
Machida O, <u>Yamamoto</u> <u>Shimojima K</u> , Shiihara T, Akamine S, Kira R, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Nagata S, <u>Yamamoto T</u>	Interstitial deletions in the proximal regions of 6q: 12 original cases and a literature review.	Intractable & Rare Diseases Research	11	143-8	2022

Muramatsu M, <u>Shimojima Yamamoto K</u> , Pin Fee Chong P-F, Ryutaro Kirar, Nobuhiko Okamoto N, <u>Yamamoto T</u>	Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31.	No To Hattatsu	54	317-22	2022
Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, Inoue T, Kawakita R, Yorifuji T, Hoshina T, Seto T, Yamamoto T, Kawawaki H	Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1-p13.2 microdeletion syndrome: a report of two new cases and review of the literature.	Epileptic Disorders	24	567-71	2022
Ludwig L, Lareau C, EBao E, Liu N, Utsugisawa T, Tseng A, Myers S, Verboon J, Ulirsch J, Luo W, Muus C, Fiorini C, Olive M, Vockley C, Munschauer M, Hunter A, Ogura H, <u>Yamamoto T</u> , Inada H, Nakagawa S, Ohzono S, Subramanian V, Chiarle R, Glader B, Carr S, Aryee M, Kundaje A, Orkin S, Regev A, McCavit T, Kanno H, Sankaran V	A Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for Master Transcription Factor GATA1.	Blood	139	2534-46	2022
Tamura T, <u>Shimojima Yamamoto K</u> , <u>Imaizumi T</u> , Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, <u>Yamamoto T</u>	Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C.	Am J Med Genet A			In press
Eto K, Machida O, Yanagishita T, <u>Yamamoto Shimojima K</u> , Chiba K, Aihara Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Nagata S, <u>Yamamoto T</u>	Novel BCL11B truncation variant in a patient with developmental delay, distinctive features, epilepsy, and early craniosynostosis.	Hum Genome Var	9	43	2022
Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, <u>Yamamoto T</u> , Shimizu M	Inverted-duplication-deletion of chromosome 10q identified in a patient with systemic lupus erythematosus.	Pediatr Int		e15396	2022

Kutsuwada, Y, Yokota, K, Yoshida, K, Tsuda, H, Watanabe K, <u>Matsumoto A</u> , Iwamoto, S	Association of HLA-DPB1, NLRP10, OVOL1, and ABCC11 with the axillary microbiome in a Japanese population.	J Dermatol Sci	105	98-104	2022
Yamane H, Seki M, Ikeda T, <u>Matsumoto A</u> , Furui S, Sato T, Muramatsu K, Tajima T, Yamagata, T	An Adolescent Patient with Sick Sinus Syndrome Complicated by Hypothyroidism Carrying an SCN5A Variant.	Int Heart J	63	627-632	2022
Watanabe K, <u>Matsumoto A</u> , Tsuda H, Iwamoto S	KBTBD11, encoding a novel PPAR γ target gene, is involved in NFATc1 proteolysis by interacting with HSC70 and HSP60.	Sci Rep	12	20273	2022
<u>Matsumoto A</u> , Tsuda H, Furui S, Kawada-Nagashima M, Anzai T, Seki M, Watanabe K, Muramatsu K, Osaka H, Iwamoto S, Nishino I, Yamagata T	A case of congenital fiber-type disproportion syndrome presenting dilated cardiomyopathy with ACTA1 mutation.	Mol Genet Genomic Med		e2008	2022
Itai T, Wang Z, Nishimura G, Ohashi H, Guo L, Wakano Y, Sugiura T, Hayakawa H, Okada M, Saisu T, Kitta A, Doi H, Kurosawa K, Hotta Y, Hosono K, Sato M, <u>Shimizu K</u> , Takikawa K, Watanabe S, Ikeda N, Suzuki M, Fujita A, Uchiyama Y, Tsuchida N, Miyatake S, Miyake N, Matsumoto N, Ikegawa S.	De novo heterozygous variants in <i>KIF5B</i> cause kyphomelic dysplasia.	Clin Genetics	102(1)	3-11	2022
Hiraide T, <u>Shimizu K</u> , Okumura Y, Miyamoto S, Nakashima M, Ogata T, Saitu H	A deep intronic <i>TCTM</i> variant activating a cryptic exon predicted by SpliceRover in a patient with Joubert syndrome.	J Hum Genet		doi: 10.1038/s10038-023-01143-3	2023

Batkovskyte D, McKenzie F, Taylan F, Simsek-Kiper PO, Nikkel SM, Ohashi H, Stevenson RE, Ha T, Cavalcanti DP, Miyahara H, Skinner SA, Aguirre MA, Akçören Z, Utine GE, Chiu T, Shimizu K, Hammarsjö A, Boduroglu K, Moore HW, Louie RJ, Arts P, Merrihew AN, Babic M, Jackson MR, Papadogiannakis N, Lindstrand A, Nordgren A, Barnett CP, Scott HS, Chagin AS, Nishimura G, Grigelioniene G.	Al-Gazali skeletal dysplasia constitutes the lethal end of <i>ADAMTSL2</i> -related disorders.	J Bone Miner Res	doi: 10.1002/jbmr.4799.		2023
Kanai R, Miyake H, Fukumoto K, Shimizu K, Kawaguchi S, Urushihara N	Frey procedure for hereditary chronic pancreatitis in pediatric sibling.	Pediatr Int	e15448. doi: 10.1111/ped.15448.		2023
清水健司	新生児におけるマイクロアレイ染色体検査後の解釈と説明の仕方.	周産期医学	52(5)	669-674	2022
清水健司	ヌーナン症候群.	日本医事新報	5152	49	2023
Hara-Isono K, Yamazawa K, Tanaka S, Nishi E, Fukami M, Kagami M.	<i>CDKN1C</i> hyperexpression in two patients with severe growth failure and microdeletions affecting the paternally inherited <i>KCNQ1OT1</i> :TSS-DMR.	J Med Genet.	59(12)	1241-1246.	2022
西恵理子	18トリソミーの子どもと家族の「生きる」をチームで支える多職種における支援 18トリソミーの子どもと家族に対する遺伝科医の役割.	小児看護	45(9)	1054-1061	2022
西恵理子	知っておくべき周産期・新生児領域の遺伝学的検査を展望する CHARGE 症候群、VATER 連合.	周産期医学	52(5)	769-772	2022
杉原 進, 竹内千仙, 沼部博直, 山本俊至, 井祐之	日光過敏症から骨髄性プロトポルフィリン症と診断されたモザイク型 18q21.2-q22.1 欠失の 1 例.	脳と発達	54	352-5	2022

Okuda T, Moroto M, Yamamoto T	Non-invasive prenatal testing suggesting an abnormality in chromosome 15 confirmed to be a case of Prader-Willi syndrome caused by trisomy rescue in the neonatal period.	J Obstet Gynecol Res	48	2214-8	2022
Aso K, Soutome T, Satoh M, Aoki T, Ogura H, Yamamoto T, Kanno H, Takahashi H	Association of autosomal-recessive-type distal renal tubular acidosis and Glanzmann thrombasthenia as a consequence of runs of homozygosity.	Clinical Case Reports	10	e06070	2022
山本俊至	ゲノム医療.	小児科	63 (増刊号)	1499-1505	2022
山本俊至	出生前診断・着床前診断の現状と課題.	日本小児科学会雑誌	126	1459-64	2022
竹内千仙	【今考える, 移行期医療】疾患モデルから考えよう これからの移行期医療 Down症候群 Down症候群の移行支援(成人医療から).	小児科診療	85(秋増刊)	220-223	2022
Suzuki H, Li S, Tokutomi T, Takeuchi C, Takahashi M, Yamada M, Okuno H, Miya F, Takenouchi T, Numabe H, Kosaki K, Ohshima T.	De novo non-synonymous DPYSL2 (CRMP2) variants in two patients with intellectual disabilities and documentation of functional relevance through zebrafish rescue and cellular transfection experiments.	Human Molecular Genetics	31(24)	4173-4182	2022
Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Miyake H	Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center in Japan.	Journal of Nippon Medical School	Epub ahead of print		2022
Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T	Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review.	Revue Neurologique	S0035-3787(23)00820-2		2023

Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y.	Benefits and Challenges of Pediatric-to-Adult Health Care Transition in Childhood-Onset Neurologic Conditions.	Neurology. Clinical practice	13(2)	e200139	2023
Okumura Y, Kita Y, Kitamura Y, Oyama H.	Pre-elementary Children With Imperfect Letter-Name Knowledge Are at Great Risk of Reading Difficulty in First Grade: One-Year Longitudinal Study in Japanese Hiragana.	Front Educ.	7	758098	2022
Ueda R, Okada T, Kita Y, Ukezono M, Takada M, Ozawa Y, Inoue H, Shioda M, Kono Y, Kono C, Nakamura Y, Amemiya K, Ito A, Sugiura N, Matsuoka Y, Kaiga C, Shiraki Y, Kubota M, Ozawa H.	Quality of life of children with neurodevelopmental disorders and their parents during the COVID-19 pandemic: a 1-year follow-up study.	Sci Rep.	12(1)	4298	2022
Yamazaki R, Inoue Y, Matsuda Y, Kodaka F, Kitamura Y, Kita Y, Shigeta M, Kito S.	Laterality of prefrontal hemodynamic response measured by functional near-infrared spectroscopy before and after repetitive transcranial magnetic stimulation: A potential biomarker of clinical outcome.	Psychiatry Res.	310	114444	2022
Kita Y, Yasuda S, Gherghel C.	Online education and the mental health of faculty during the COVID-19 pandemic in Japan.	Sci Rep.	12(1)	8990	2022
Shirakawa Y, Yamazaki R, Kita Y, Kitamura Y, Okumura Y, Inoue Y, Matsuda Y, Kodaka F, Shigeta M, Kito S.	Repetitive transcranial magnetic stimulation decreased effortful frontal activity for shifting in patients with major depressive disorder.	Neuroreport	33(11)	470-475	2022

Egashira Y, Kaga Y, Gunji A, Kita Y, Kimura M, Hironaga N, Takeichi H, Hayashi S, Kaneko Y, Takahashi H, Hanakawa T, Okada T, Inagaki M.	Detection of deviance in Japanese kanji compound words.	Front Hum Neurosci.	16	913945	2022
Kitamura Y, Okumura Y, Shirakawa Y, Ikeda Y, Kita Y.	Characteristics of shifting ability in children with mild intellectual disabilities: an experimental study with a task-switching paradigm.	J Intellect Disabil Res.	66(11)	853-864	2022
Sakihara K, Kita Y, Suzuki K, Inagaki M.	Modulation effects of the intact motor skills on the relationship between social skills and motion perceptions in children with autism spectrum disorder: A pilot study.	Brain Dev.	45(1)	39-48	2022
北洋輔	【神経疾患と表情】視線と表情の関連.	脳神経内科	97(7)	1-12	2022
井之上 寿美, 河野 芳美, 河野 千佳, 白木 恭子, 塩田 睦記, 雨宮 馨, 中村 由紀子, 杉浦 信子, 小沢 愉理, 北洋輔, 小沢 浩	神経発達症児における血清亜鉛値の検討.	脳と発達	54(5)	356-358	2022
小沢愉理, 小沢浩, 杉浦信子, 白川由佳, 北洋輔	乳幼児・児童のスマートフォン, タブレットの利用状況と生活実態調査.	日本小児科学会雑誌	126(11)	1489-1497	2022
Kanemitsu E, Zhao X, Iwaisako K, Inoue A, Takeuchi A, Yagi S, Masumoto H, Ohara H, Hosokawa M, Awaya T, Aoki J, Hatano E, Uemoto S, Hagiwara M.	Antagonist of sphingosine 1-phosphate receptor 3 reduces cold injury of rat donor hearts for transplantation.	Transl Res	255	26-36	2023

Okubo M, Noguchi S, Awaya T, Hosokawa M, Tsukui N, Ogawa M, Hayashi S, Komaki H, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Fukuyama T, Funato M, Hosokawa Y, Kinoshita S, Matsumura T, Nakamura S, Oshiro A, Terashima H, Nagasawa T, Sato T, Shimada Y, Tokita Y, Hagiwara M, Ogata K, Nishino I.	RNA-seq analysis, targeted long-read sequencing and in silico prediction to unravel pathogenic intronic events and complicated splicing abnormalities in dystrophinopathy.	Hum Genet	142(1)	59-71	2023
Hirai M, Asada K, Kato T, Ikeda T, Hakuno Y, Ikeda A, Matsushima K, Awaya T, Okazaki S, Kato T, Funabiki Y, Murai T, Heike T, Hagiwara M, Yamagata T, Tomiwa K, Kimura R.	Comparison of the Social Responsiveness Scale-2 among Individuals with Autism Spectrum Disorder and Williams Syndrome in Japan.	J Autism Dev Disord			2022 Online ahead of print
Matsushima K, Matsubayashi J, Toichi M, Funabiki Y, Kato T, Awaya T, Tsuchida R, Kato T.	Atypical Physiological Response to Less Controllable Sensory Stimulation in Children with ASD. Res Child Adolescent Psychopathology.	Res Child Adolescent Psychopathology			2022 Online ahead of print
Imaizumi T, Yamashita A, Ashikaga T, Shimizu N, Taki M	Usefulness of Cross-Mixing Test for Immune Thrombocytopenia in a Pediatric Patient with Coagulation Abnormalities.	J. St. Marianna Univ.	13	39-43	2022

学会発表

(山本俊至)

1. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 斎藤聡, 山本俊至: In-houseデータベースを利用したCNVチェックサイトの構築. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28

(清水健司)

1. 清水健司: 先天異常症候群の包括的・継続的医療ケアについて. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 教育講演I, 2022/7/1
2. 松浦公美, 清水健司: Duchenne 型筋ジストロフィー家系における発端者家族以外の血縁者を中心とした遺伝カウンセリング. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/7/1
3. 清水健司: 保険診療開始後のマイクロアレイ染色体検査実施における当院の取り組み. 第29回日本遺伝子診療学会大会(オンライン発表), 金沢, 2022/7/16
4. 山田浩介, 清水健司: RBMX 遺伝子異常症の従兄弟例における小児期の新たな臨床像. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12/17
5. 清水健司: マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー cnLOH 解説. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/27
6. 清水健司: dysmorphology 所見の取り方. 第45回日本小児遺伝学会学術集会共催 第39回 dysmorphology の

夕べ, 東京, 2023.1.28

7. 山田浩介, 清水健司: FLNA ホットスポットバリエーションを認めた Terminal Osseous Dysplasia with Pigmentary Defects 女児の乳児期臨床像. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/29
8. 清水健司: マイクロアレイ染色体検査の臨床実践におけるガイドラインの利用. 第29回臨床細胞遺伝セミナー, オンライン, 2023/2/10-3/13
9. 清水健司: 細胞遺伝学の基礎. 第14回遺伝医学セミナー入門コース, オンデマンド, 2023/2/10-2.28
10. 清水健司: ROH(region of homozygosity)解説. 第29回臨床細胞遺伝学セミナー オプション実習B「マイクロアレイ染色体入門」, オンライン, 2023/3/3

(松本歩)

1. 松本 歩, 津田 英利, 池田 尚広, 宮内 彰彦, 橋口 万里奈, 門田 行史, 轡田 行信, 渡邊 和寿, 村松 一洋, 小坂 仁, 岩本 禎彦, 山形 崇倫: 難治性てんかん、光、音過敏を呈したDNM1L変異の1歳男児例. 日本人類遺伝学会第65回大会, パンフィック横浜, 2022/12/14-17

(竹内千仙)

1. 竹内千仙, 大迫美穂, 望月葉子: 成人期ダウン症候群における中枢神経合併症. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/5/21
2. 望月葉子, 大迫美穂, 竹内千仙: 小児期発症神経系疾患を有する患者の成人診療科移行後の長期経過. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/5/18
3. Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y: Roles of primary care providers in caring for adults with childhood-onset neurological conditions. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/5/20
4. 竹内千仙. 重症心身障害児(者)の遺伝カウンセリング. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022/6/5
5. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子: 小児期発症神経系疾患患者の成人期医療への移行—小児科医と脳神経内科医に対する調査—. 第40回日本神経治療学会学術集会, 福島, 2022/11/3
6. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子: 小児期発症神経系疾患患者のサービス利用と介護者の実態. 第10回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 東京, 2022/11/18

(西 恵理子)

1. 武田 良淳, 小林 純, 久保田 紀子, 日高 恵以子, 荒川 経子, 西 恵理子, 涌井 敬子, 高野 亨子, 古庄 知己: 長野県立こども病院におけるマイクロアレイ染色体検査(SNPアレイ)の実施状況. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島, 2022/4
2. 長谷川 結子, 西 恵理子, 松田 圭子, 岡本 伸彦: 思春期にマルファン症候群の診断となり心理的な葛藤が推察された一例. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島, 2022/4
3. 柳下 友映, 衛藤 薫, 西 恵理子, 山本 圭子, 永田 智, 山本 俊至: MEF2Cが位置する5q14.3の微細欠失を示した2例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 群馬, 2022/5
4. 木水 友一, 位田 忍, 沖 啓祐, 西本 静香, 最上 友妃子, 柳原 恵子, 藤田 宏, 松田 圭子, 西 恵理子, 長谷川 結子, 岡本 伸彦, 鈴木 保宏: 新生児スクリーニングを通して診断され発症前治療を実施した脊髄性筋萎縮症の男児. 第49回日本マススクリーニング学会学術集会, 大阪, 2022/8
5. 西村 夕美子, 松田 圭子, 長谷川 結子, 西 恵理子, 川戸 和美, 井上 佳世, 岡本 伸彦: 当院におけるウィーデマン・スタイナー症候群8症例の遺伝カウンセリングと継続フォロー. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/6
6. 山本 圭子, 西 恵理子, 岡本 伸彦, 菅野 仁, 山本 俊至: 異なるアクロセントリック染色体短腕に転座していた22q partial tetrasomy (triplication) のメカニズムの考察. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
7. 西 恵理子, 長谷川 結子, 柳 久美子, 要 匡, 岡本 伸彦: TRIO-related intellectual disabilityの2例. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
8. 長谷川 結子, 西 恵理子, 柳 久美子, 瀬山 理恵, 内山 由理, 要 匡, 松本 直通, 岡本 伸彦: Pierpont症候群の3症例: 歌舞伎症候群との類似についての検討. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
9. 岡本 伸彦, 西 恵理子, 長谷川 結子, 宮 冬樹, 小崎 健次郎: MSTO1変異によるmitochondrial myopathy and ataxiaの3例. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
10. 山本 俊至, 清水 健司, 松本 歩, 竹内 千仙, 栗屋 智就, 西 恵理子, 山本 圭子, 今泉 太一, 北 洋輔: マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
11. 西村 夕美子, 鈴木 寿人, 西 恵理子, 長谷川 結子, 山田 茉未子, 武内 俊樹, 小崎 健次郎, 岡本 伸彦: Opitz-GBBB症候群の家系の遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
12. 松田 圭子, 木水 友一, 西 恵理子: 新生児マススクリーニングを契機に脊髄性筋萎縮症と診断した児の家族に対する遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
13. 下島 圭子, 清水 健司, 松本 歩, 竹内 千仙, 栗屋 智就, 西 恵理子, 今泉 太一, 北 洋輔, 山本 俊至: 染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1
14. 岡本 伸彦, 西 恵理子, 宮 冬樹, 山田 茉未子, 鈴木 寿人, 武内 俊樹, 小崎 健次郎: POLR2A遺伝子異

常症の2例, 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1

15. 西 恵理子、三宅 紀子、細木 華奈、長谷川 結子、松本 直通、岡本 伸彦: 頭蓋骨早期癒合を合併するKabuki症候群. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1

(下島圭子)

1. 下島圭子, 清水健司, 松本歩, 竹内千仙, 栗屋智就, 西恵理子, 今泉太一, 北洋輔, 山本俊至: 染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
2. 田村豪良, 今泉太一, 下島圭子, 森岡一朗, 山本俊至: デジタルPCRを用いたCNV定量家族解析の有用性. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
3. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 齋藤聡, 山本俊至: In-houseデータベースを利用したCNVチェックサイトの構築. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
4. 柳下友映, 下村里奈, 町田修, 下島圭子, 永田智, 山本俊至: Potocki-Lupski症候群家族会の設立. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
5. 柳下友映, 星野恭子, 石垣景子, 佐藤孝俊, 福永道郎, 木村一恵, 山本圭子, 朝野仁裕, 永田 智, 山本俊至: HECW2変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12

(北 洋輔)

1. 北 洋輔: 神経発達症児の教育的支援. 第64回日本小児神経学会学術集会, 群馬, 2022/6/2

(栗屋 智就)

1. 栗屋智就, 萩原正敏. ダウン症iPS細胞のミクログリアへの分化誘導と網羅的遺伝子解析. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023年1月28日
2. 栗屋智就. 稀少疾患の治療開発～疾患研究から創薬研究への橋渡し～. 第52回小児神経学セミナー「小児神経疾患の新しい治療の扉を開く」教育講演1, オンライン, 2022年12月1日～2023年1月22日

(今泉太一)

1. 下島圭子, 清水健司, 松本歩, 竹内千仙, 栗屋智就, 西恵理子, 今泉太一, 北洋輔, 山本俊至: 染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
2. 田村豪良, 今泉太一, 下島圭子, 森岡一朗, 山本俊至: デジタルPCRを用いたCNV定量家族解析の有用性. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
3. 岩川雅彦, 今泉太一, 紺野愛, 中島眞生子, 文元礼, 加久翔太郎, 山本寿子, 岩崎俊之, 宮本雄策, 清水直樹: 無呼吸を伴う喉頭軟化症に在宅High-flow nasal cannulaが有効であった一例. 第371回日本小児科学会神奈川県地方会, 神奈川, 2022/9
4. 中島眞生子, 今泉太一, 加久翔太郎, 山本寿子, 橋本修二, 新井奈津子, 宇田川紀子, 宮本雄策, 須貝研司, 山本仁, 岩崎俊之, 清水直樹. 第16回日本てんかん学会関東甲信越地方会, 千葉, 2022/6
5. 今泉太一, 宮本雄策, 加久翔太郎, 山本寿子, 橋本修二, 新井奈津子, 宇田川紀子, 須貝研司, 森鉄也, 山本仁, 清水直樹. 第76回日本小児神経関東地方会, 神奈川, 2023/4

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗

次の職員の令和 4 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・教授
(氏名・フリガナ) 山本 俊至・ヤマモト トシユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京女子医科大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 5年 4 月 6 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 静岡県立こども病院

所属研究機関長 職 名 院長

氏 名 坂本 喜三郎

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造以上症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
- 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝染色体科・医長
(氏名・フリガナ) 清水 健司 (シミズ ケンジ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：)

令和 5 年 4 月 1 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 自治医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 _____ 永井 良三 _____

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群
を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部 講師

(氏名・フリガナ) 松本 歩 (マツモト アユミ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: _____)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: _____)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: _____)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: _____)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: _____)

令和5年4月4日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 松藤 千弥

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・講師
(氏名・フリガナ) 竹内 千仙・タケウチ チセン

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和5年4月3日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 京都大学

所属研究機関長 職 名 医学研究科長

氏 名 伊佐 正

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す
小児から成人の診断・診療体制の構築

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学研究科・特定講師
(氏名・フリガナ) 栗屋 智就・アワヤ トモナリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗

次の職員の令和 4 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部 ・ 講師
(氏名・フリガナ) 下島 圭子 ・ シモジマ ケイコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京女子医科大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

地方独立行政法人大阪府立病院機構
機関名 大阪母子医療センター

所属研究機関長 職 名 総長

氏 名 倉智 博久

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝診療科・副部長
(氏名・フリガナ) 西 恵理子・ニシ エリコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和5年4月4日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 聖マリアンナ医科大学

所属研究機関長 職名 学長
氏名 北川 博昭

次の職員の4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
- 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
- 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・助教
(氏名・フリガナ) 今泉 太一・イマイズミ タイチ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 慶應義塾大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 伊藤 公平

次の職員の令和4年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部署・職名) 文学部・准教授
(氏名・フリガナ) 北 洋輔・キタ ヨウスケ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合はその理由: 対象外のため)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。