

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～5年度 総合研究報告書

研究代表者 山本 俊至

令和6年（2024）年 5月

目 次

I. 総合研究報告	
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. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 14

令和4年度～5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)
総括研究報告書

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とはいえない。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断基準」を作成し、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た。また、行政施策を考える上で必要な疾患頻度調査、成人以降の移行期医療についても検討し、患者会設立の支援を行った。

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した上で、30の対象疾患について「疾患概要」と「診断基準」を策定した。研究班メンバーの施設における発生頻度調査を行い、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した。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:

30の対象疾患について「疾患概要」と「診断基準」を策定し、全ていずれかの学会の承認を得た。学術集会でのシンポジウムを開催して情報発信し、複数の症候群について、家族会設立をサポートし、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、策定した「疾患概要」と「診断基準」を研究班のホームページで全て公開した。今後より活用してもらえるよう啓発事業を行う予定である。

研究分担者

清水 健司・静岡県立こども病院遺伝染色体科(医長)
松本 歩・自治医科大学医学部(講師)
竹内 千仙・東京慈恵会医科大学医学部(講師)
栗屋 智就・京都大学大学院医学研究科(特定講師)

西 恵理子・地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 遺伝診療科(副部長)
下島 圭子・東京女子医科大学医学部(講師)
今泉 太一・聖マリアンナ医科大学医学部(助教)
北 洋輔・慶應義塾大学文学部(准教授)

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くとは言い難い。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断基準」を作成し、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た。その活動を通じてより詳細な実態を把握し、疾患に関する情報を広く啓発し、希少な染色体微細構造異常症候群の家族会設立支援を行った。

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。

また、研究班メンバーが所属する施設における発生頻度を調査した。

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. クリニカルクエスションの検討

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、学会承認申請を行った。

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、プライマリケア学会と連携し、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、情報発信を行った。

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。さらに研究班メンバーが所属する施設における発生頻度調査を行ったところ、いずれの調査においても Decipher database における発生頻度と大きな差はなく、本邦においても海外とほぼ同様の頻度で認められていることが明らかになった(当該データは論文として発表予定)。

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. クリニカルクエスションの検討

対象疾患の全てについて、「疾患概要」と「診断基準」を策定し、日本小児遺伝学会もしくは日本小児神経学会で承認され、研究班ホームページで公開している。一部は指定難病としての承認申請中である。

4. 小児成人移行医療体制の検討

プライマリケア学会の会員と議論したところ、30 疾患の中には多臓器に障害を示す疾患から、知的障害だけが問題となる疾患までさまざまであることから、症状の要素から大きく3つに類型化することが提案された。このうち、多臓器に障害を示す疾患においては主に障害を示す臓器を対象とする成人科への移行。重い知的障害のためそもそもコミュニケーションが困難な疾患や、医療的なケアが必要であるような場合は地域のプライマリケア医への移行。軽度の知的障害だけの場合は精神科への移行を中心に考え、個々の状況に応じてプライマリケア医を中心に移行後の医療体制を構築することを推奨することとした。

5. 家族会サポート

研究班のサポートにより Potocki-Lupski 症候群、クリーフストラ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、研究班が策定した「疾患概要」と「診断基準」を公開した。

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、クリーフストラ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, Shimajima 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. 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.
 12. 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.
 13. 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: 352–5, 2022.
 14. 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.
 15. 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.
 16. 山本俊至: ゲノム医療. *小児科* 63 (増刊号): 1499–1505, 2022.
 17. 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.
 18. Chida-Nagai A, Akagawa H, Sawai S, Ma Y-J, Yakuwa S, Muneuch J, Yasuda K, Yamazawa H, Yamamoto T, Takakuwa E, Tomaru U, Furutani Y, Kato T, Harada G, Inai K, Nakanishi T, Manabe A, Takeda A, Jing Z-C: Identification of PTGIS rare variants in patients with Williams syndrome and severe peripheral pulmonary stenosis. *J Am Heart Asso* (in press)
 19. Machida O, Sakamoto H, Yamamoto Shimojima K, Hasegawa Y, Nii S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI,

- Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T: Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions. *Intractable Rare Dis Res* 13: 36-41, 2024.
20. Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N, Kato K, Shimojima Yamamoto K, Iwasa T, Kuwahara A, Taniguchi Y, Takeshita T, Kita Y, Mikami M, Irahara M, Yamamoto T: Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy number analysis is beneficial for balanced translocation carriers. *J Hum Genet* 69: 41-45, 2024.
 21. Kurosaka H, Yamamoto S, Hirasawa K, Yanagishita T, Fujioka K, Yagasaki H, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Asano Y, Nagata N, Tsujimoto T, Inubushi T, Yamamoto T, Sakai N, Yamashiro T: Craniofacial and dental characteristics of three Japanese individuals with genetically diagnosed SATB2-associated syndrome. *Am J Med Genet A* 191: 1984-1989, 2023.
 22. Shimojima Yamamoto K, Tamura T, Okamoto N, Nishi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns. *J Hum Genet* 68: 751-757, 2023.
 23. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y, Yamamoto T. Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder. *Hum Genome Var* 11: 2, 2024.
 24. Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Yamamoto T. Biallelic KCTD3 nonsense variant derived from paternal uniparental isodisomy of chromosome 1 in a patient with developmental epileptic encephalopathy and distinctive features. *Hum Genome Var* 10: 22, 2023.
 25. 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* 191: 1632-1638, 2023.
 26. Kuroda Y, Matsufuji M, Enomoto Y, Osaka H, Takanashi JI, Yamamoto T, Numata-Uematsu Y, Tabata K, Kurosawa K, Inoue K. A de novo U2AF2 heterozygous variant associated with hypomyelinating leukodystrophy. *Am J Med Genet A* 191: 2245-2248, 2023.
 27. Miura K, Kaneko N, Hashimoto T, Ishizuka K, Shirai Y, Hisano M, Chikamoto H, Akioka Y, Kanda S, Harita Y, Yamamoto T, Hattori M: Precise clinicopathologic findings for

application of genetic testing in pediatric kidney transplant recipients with focal segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 38: 417-429, 2023.

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. Tamura T, Imaizumi T, Shimojima Yamamoto K, Yamamoto T. Chapter 24: Genomic Copy Number Analysis Using Droplet Digital PCR: A Simple Method with EvaGreen Single-Color Fluorescent Design. In: *Cerebral Cortex Development*. 293-304, Springer Nature, Hertfordshire, UK, 2024.3.
4. 山本俊至: 全ゲノム増幅と網羅的ゲノム解析の進歩. 着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング 33-37. メディカル ドゥ, 大阪, 2024.1

3. 学会発表

1. 山本俊至. フォーラム開催趣旨の説明. 第14回日本小児科学会倫理委員会公開フォーラム, 東京(Web), 2024/03
2. 橋詰拓摩, 佐藤孝俊, 柳下友映, 村

上てるみ, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田智: 精神運動発達遅滞と筋緊張低下を呈し、全エクソームシーケンスにより確定診断に至った GNAO1 異常症の1例. 第80回日本小児神経学会関東地方会, 千葉 (現地開催 + Web), 2024/03

3. 町田 修, 拜地愛子, 下村里奈, 柳下友映, 永田 智, 下島圭子, 石原康貴, 宮下洋平, 朝野仁裕, 山本俊至: 2 番染色体の短腕と長腕の2か所に偶発的に生じた微細欠失による神経発達障害を示した1例. 第46回日本小児遺伝学会, 沖縄, 2023/12
4. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T: Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. *Human Genetics Asia* 2023, 東京, 2023/10
5. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Ishigaki K, Nagata S, Nagata M, Asano Y, Yamamoto T: A rare mosaic variant of GJA1 in a patient with neurodevelopmental disorder. *Human Genetics Asia* 2023, 東京, 2023/10
6. Yamamoto T, Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Kanno H: Homozygous KCTD3 nonsense variant due to UPD associated with syndromic developmental epileptic encephalopathy. *Human Genetics Asia* 2023, 東京, 2023/10

7. Yamazaki A, Kawasaki N, Kuroda T, Kato K, Takeshita T, Kuwahara A, Iwasa T, Irahara M, Yamamoto T: Efficiency of PGT-SR in chromosomally balanced translocation couples. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
8. Kato K, Kawasaki N, Hayashi H, Ohata K, Miki T, Usami A, Yamamoto T, Kuroda T: PGT-SR using aCGH and FISH analysis for detecting unbalanced chromosome segments involving less than 5Mb: A Case Report. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
9. Shirai K, Shimomura R, Kameyama S, Kondo T, Yamamoto T: A novel FBN1 variant associated with mild cardiac phenotype of neonatal Marfan syndrome. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
10. Machida O, Imaizumi T, Miyamoto Y, Shimomura R, Yanagishita T, Shimajima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T: A novel GNAO1 variant identified in a patient with clinically diagnosed as cerebral palsy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
11. 山本俊至: 【教育講演】遺伝と医療倫理について. 第693回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京, 2023/10
12. 山本俊至: 生殖医療分野における遺伝学的検査の質保証. 第30回日本遺伝子診療学会大会/第8回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム・合同学術集会, 千葉, 2023/07
13. 近藤恵里, 浦野真理, 佐藤裕子, 加藤環, 松尾真理, 朝野仁裕, 山本俊至, 齋藤加代子: バリエント解釈の見直しを契機に確定診断に至った Stormorken 症候群の一例. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
14. 佐藤裕子, 浦野真理, 加藤環, 松尾真理, 池田有美, 山本俊至, 齋藤加代子: 乳がんの術前における BRCA 遺伝学的検査が患者に及ぼす心理的影響について. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
15. 坂本晴子, 秋丸憲子, 藤野寿典, 住本真一, 山本俊至: 保険適用となったマイクロアレイ染色体検査を実施した37例の検討. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
16. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本禎彦: 新規肥満遺伝子 N4bp2l1 の機能解析. 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 栃木, 2023/07
17. 山本俊至: 【シンポジウム 28:ゲノム解析時代の小児神経診療】遺伝学的診断の進め方: 染色体アレイ解析から全ゲノム解析まで. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
18. 町田 修, 柳下友映, 下村里奈, 田村豪良, 下島圭子, 岡本伸彦, 永田 智, 山本俊至: MAGI1 を含む 3p14 微細欠失の2例. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
19. 柳下友映, 下村里奈, 町田 修, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至: Potocki-

- Lupski 症候群家族会の支援. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
20. 清水健司: 【シンポジウム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療体制を考える】染色体微細構造異常症候群とは? 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
21. 栗屋智就: 【シンポジウム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療体制を考える】マイクロアレイ染色体検査の実際. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
22. 松本歩: 【シンポジウム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療体制を考える】小児神経疾患と CNV. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
23. 今泉太一: 【シンポジウム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療体制を考える】研究班による調査結果. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
24. 竹内千仙: 【シンポジウム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療体制を考える】染色体微細構造異常症候群の小児から成人への移行期医療の課題. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
25. 山本俊至: 【シンポジウム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療体制を考える】研究班による当事者支援. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
26. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本禎彦: 膵 β 細胞における ILDR2 の役割とインスリン分泌への影響. 第 66 回日本糖尿病学会年次学術集会, 鹿児島, 2023/05
27. 山本俊至: 【特別企画3: 将来の未知の感染症[X]パンデミックに対する“Preparedness”はどうあるべきか?】感染パンデミック災害における個人情報のあるり方の問題. 第 126 回日本小児科学学会学術集会, 東京, 2023/04
28. 山本俊至: 【特別企画1: 出生前診断 NIPT に対する日本医学会と小児科学会の取り組み】NIPT に対する日本小児科学会の取り組み. 第 126 回日本小児科学学会学術集会, 東京, 2023/04
29. 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
30. 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
31. 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
32. 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
33. 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
34. 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
35. 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
36. 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
37. 井上陽子, 町田 修, 山本俊至: X 連鎖バリエーションの解釈における 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
38. 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
39. 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
40. 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
41. 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
42. 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
43. 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
44. 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
45. 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

46. 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
47. 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
48. 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
49. 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

50. 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

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
<u>山本俊至</u>	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
<u>山本俊至</u>	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
<u>清水健司</u>	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
<u>清水健司</u>	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
<u>西 恵理子</u>	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	金子一成	小児科診療Controversy	中外医学社	東京	2022	24-28
<u>北洋輔</u>	・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	DCD・不器用な子どもが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
Tamura T, Imaizumi T, Shimojima Y, Yamamoto K, Yamamoto T	Genomic Copy Number Analysis Using Droplet Digital PCR: A Simple Method with EvaGreen Single-Color Fluorescent Design		Cerebral Cortex Development	Springer Nature	Hertfordshire, UK	2024	293-304
<u>山本俊至</u>	全ゲノム増幅と網羅的ゲノム解析の進歩		着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング	メディカルドゥ	大阪	2024	33-37

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Chida-Nagai A, Akagawa H, Sawai S, Ma Y-J, Yakura S, Muneuch J, Yasuda K, Yamazawa H, <u>Yamamoto T</u> , Takakuwa E, Tomaru U, Furutani Y, Kato T, Harada G, Inai K, Nakanishi T, Manabe A, Takeda A, Jing Z-C.	Identification of PTGIS rare variants in patients with Williams syndrome and severe peripheral pulmonary stenosis	J Am Heart Assoc	In press		
Machida O, Sakamoto H, Yamamoto KS, Hasegawa Y, Nii S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI, Nishio E, Okamoto N, <u>Yamamoto T</u> .	Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions	Intractable Rare Dis Res	13(1)	36-41	2023
Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N, Kato K, Shimojima Yamamoto K, Iwasa T, Kuwahara A, Taniguchi Y, Takeshita T, Kita Y, Mikami M, Irahara M, <u>Yamamoto T</u> .	Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy number analysis is beneficial for balanced translocation carriers	J Hum Genet	69(1)	41-45	2024
Kurosaka H, Yamamoto S, Hirasawa K, Yanagishita T, Fujioka K, Yagasaki H, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Asano Y, Nagata N, Tsumamoto T, Inubushi T, <u>Yamamoto T</u> , Sakai N, Yamashiro T	Craniofacial and dental characteristics of three Japanese individuals with genetically diagnosed SATB2-associated syndrome Am J Med Genet A	Am J Med Genet A	191(7)	1984-1989	2023
Shimojima Yamamoto K, Tamamura T, Okamoto N, Nishihashi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, <u>Yamamoto T</u>	Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns	J Hum Genet	68(11)	751-757	2023
Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y, <u>Yamamoto T</u>	Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder	Hum Genome Var	11(1)	2	2023
Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, <u>Yamamoto T</u>	Biallelic KCTD3 nonsense variant derived from paternal uniparental isodisomy of chromosome 1 in a patient with developmental epileptic encephalopathy and distinctive features	Hum Genome Var	10(1)	22	2023

Tamura T, Shimojima Yama moto K, Imaizumi T, Yama moto H, Miyamoto Y, Yag asaki H, Morioka I, Kann H, <u>Yamamoto T</u>	Breakpoint analysis for cytogenetically balance d translocation reveale d unexpected complex structural abnormalities and suggested the po sition effect for MEF2 C	Am J Med G enet A	191(6)	1632-1638	2023
Kuroda Y, Matsufuji M, E nomoto Y, Osaka H, Taka nashi JI, <u>Yamamoto T</u> , Nu mata-Uematsu Y, Tabata K, Kurosawa K, Inoue K	A de novo U2AF2 het erozygous variant assoe ciated with hypomyelin ating leukodystrophy	Am J Med G enet A	191(8)	2245-2248	2023
Nakahara E, Yamamoto K S, Ogura H, Aoki T, Utsu gisawa T, Azuma K, Akaga wa H, Watanabe K, Murao ka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinoz uka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Ak amatsu S, Kadowaki N, Ma ru Y, Ito E, Ohga S, Yaga saki H, Morioka I, <u>Yamam oto T</u> , Kanno H	Variant spectrum of PI EZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis	Hum Genome Var	10(1)	8	2023
Kato K, Kuroda T, Yamad era-Egawa R, Ezoe K, Aoc yama N, Usami A, Miki T, <u>Yamamoto T</u> , Takeshita T	Preimplantation Geneti c Testing for Aneuploi dy for Recurrent Pregn ancy Loss and Recurre nt Implantation Failure in Minimal Ovarian Sti mulation Cycle for Wo men Aged 35-42 Year s: Live Birth Rate, De velopmental Follow-up of Children, and Embr yo Ranking	Reprod Sci	30(3)	974-983	2023
Tamura T, Yamamoto Shim ojima K, Shiuhara T, Sakaz ume S, Okamoto N, Yagast aki H, Morioka I, Kanno H, <u>Yamamoto T</u>	Interstitial microdeletio ns of 3q26.2q26.31 in two patients with neur odevelopmental delay a nd distinctive features	Am J Med G enet A	191(2)	400-407	2023
Miura K, Kaneko N, Hashi moto T, Ishizuka K, Shirai Y, Hisano M, Chikamoto H, Akioka Y, Kanda S, Han rita Y, <u>Yamamoto T</u> , Hatt ori M	Precise clinicopathologi c findings for applicati on of genetic testing i n pediatric kidney tran splant recipients with f ocal segmental glomeru losclerosis/steroid-resis tant nephrotic syndrom e	Pediatr Nephrol	38(2)	417-429	2023

Tamura T, Yamamoto Shim ojima K, Okamoto N, Yaga saki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, <u>Yamamoto T</u>	Long-read sequence an alysis for clustered gene omic copy number abe rrations revealed archit ectures of intricately i ntertwined rearrangeme nts	Am J Med G enet A	191(1)	112-119	2023
<u>Matsumoto A</u> , Kano S, Ko bayashi N, Matsuki M, Fur ukawa R, Yamagishi H, Yome shinari H, Nakata W, Wako abayashi H, Tsuda H, Wat anabe K, Takahashi H, Ya magata T, Matsumura T, Osaka H, Mori H, Iwamoto S.	Unfavorable switching of skewed X chromoso me inactivation leads to Menkes disease in a female infant.	Sci Rep.	14	440	2024
Wakabayashi K, Osaka H, Yamagishi H, Kuwajima M, Ikeda T, <u>Matsumoto A</u> , Muramatsu K, Yamagata T	Investigation of the effi cacy and adverse effec ts of lacosamide over 36 months.	Epilepsy & b ehavior	144	109227	2023
Nakahara E, <u>Shimojima</u> 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, <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> Shimojima K, 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 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, 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
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
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
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
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, 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	A Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for Master Transcription Factor GATA1.	Blood	139	2534-46	2022
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

Eto K, Machida O, Yanagishita T, Yamamoto Shimojima K, 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, Wakanohashi 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, Saitsu H	A deep intronic <i>TCTN2</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

Batkovskytė 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, 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	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.	<i>Benefits and Challenges of Pediatric-to-Adult Health Care Transition in Childhood-Onset Neurologic Conditions.</i>	Neurology. Clinical practice	13(2)	e200139	2023

Okumura Y, <u>Kita Y</u> , 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, <u>Kita Y</u> , 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, <u>Kita Y</u> , 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
<u>Kita Y</u> , 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, <u>Kita Y</u> , 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, <u>Kita Y</u> , 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, <u>Kita Y</u> .	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, <u>Kita Y</u> , 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

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> <u>Yamamoto K</u> , 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, <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 T</u>	Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in $\gamma \delta$ 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 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</u> <u>Yamamoto K</u> , Pin Fee Chong P-F, Ryutaro Kira R, 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, <u>Yamamoto T</u> , 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</u> <u>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, Yamamoto <u>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

Matsumoto A, 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, Shimizu K, 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, Shimizu K, Okumura Y, Miyamoto S, Nakashima M, Ogata T, Saitu H	A deep intronic <i>TCTN2</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
Batkovskytė 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, <u>Nishi E</u> , 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
<u>西恵理子</u>	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
<u>西恵理子</u>	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, <u>山本俊至</u> , 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	352-5	2022
Okuda T, Moroto M, <u>Yamamoto T</u>	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, <u>Yamamoto T</u> , 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
<u>山本俊至</u>	ゲノム医療.	小児科	63 (増刊号)	1499-1505	2022
<u>山本俊至</u>	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
<u>竹内千仙</u>	【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.	<i>Benefits and Challenges of Pediatric-to-Adult Health Care Transition in Childhood-Onset Neurologic Conditions.</i>	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, <u>Awaya T</u> , 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, <u>Awaya T</u> , 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, <u>Awaya T</u> , Tsuchida R, Kato T.	Atypical Physiological Response to Less Controllable Sensory Stimulation in Children with ASD. Res Child Adolescent Psychopathology	Res Child Adolescent Psychopathology	50	1363-1377	2022 Online ahead of print

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
2. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. Hum an Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
3. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Ishigaki K, Nagata S, Nagata M, Asano Y, Yamamoto T. A rare mosaic variant of GJA1 in a patient with neurodevelopmental disorder. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
4. Yamamoto T, Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Kanno H. Homozygous KCTD3 nonsense variant due to UPD associated with syndromic developmental epileptic encephalopathy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
5. Yamazaki A, Kawasaki N, Kuroda T, Kato K, Takeshita T, Kuwahara A, Iwasa T, Irahara M, Yamamoto T. Efficiency of PGT-SR in chromosomally balanced translocation couples. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
6. Kato K, Kawasaki N, Hayashi H, Ohata K, Miki T, Usami A, Yamamoto T, Kuroda T. PGT-SR using aCGH and FISH analysis for detecting unbalanced chromosome segments involving less than 5Mb: A Case Report. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
7. Shirai K, Shimomura R, Kameyama S, Kondo T, Yamamoto T. A novel FBN1 variant associated with mild cardiac phenotype of neonatal Marfan syndrome. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
8. Machida O, Imaizumi T, Miyamoto Y, Shimomura R, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. A novel GNAO1 variant identified in a patient with clinically diagnosed as cerebral palsy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
9. 橋詰拓摩, 佐藤孝俊, 柳下友映, 村上てるみ, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田 智. 精神運動発達遅滞と筋緊張低下を呈し、全エクソームシーケンスにより確定診断に至ったGNAO1異常症の1例. 第80回日本小児神経学会関東地方会, 千葉(現地開催+Web), 2024/03
10. 町田 修, 拜地愛子, 下村里奈, 柳下友映, 永田 智, 下島圭子, 石原康貴, 宮下洋平, 朝野仁裕, 山本俊至. 2番染色体の短腕と長腕の2か所に偶発的に生じた微細欠失による神経発達障害を示した1例. 第46回日本小児遺伝学会, 沖縄, 2023/12
11. 山本俊至. 【教育講演】遺伝と医療倫理について. 第693回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京, 2023/10
12. 山本俊至. 生殖医療分野における遺伝学的検査の質保証. 第30回日本遺伝子診療学会大会/第8回クリニカ

ルバイオバンク学会シンポジウム・合同学術集会, 千葉, 2023/07

13. 近藤恵里, 浦野真理, 佐藤裕子, 加藤環, 松尾真理, 朝野仁裕, 山本俊至, 齋藤加代子. バリエーション解釈の見直しを契機に確定診断に至ったStormorken症候群の一例. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
14. 佐藤裕子, 浦野真理, 加藤環, 松尾真理, 池田有美, 山本俊至, 齋藤加代子. 乳がんの術前におけるBRCA遺伝学的検査が患者に及ぼす心理的影響について. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
15. 坂本晴子, 秋丸憲子, 藤野寿典, 住本真一, 山本俊至. 保険適用となったマイクロアレイ染色体検査を実施した37例の検討. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
16. 山本俊至. 【シンポジウム28:ゲノム解析時代の小児神経診療】遺伝学的診断の進め方:染色体アレイ解析から全ゲノム解析まで. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
17. 町田 修, 柳下友映, 下村里奈, 田村豪良, 下島圭子, 岡本伸彦, 永田 智, 山本俊至. MAGI1を含む3p14微細欠失の2例. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
18. 柳下友映, 下村里奈, 町田 修, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至. Potocki-Lupski症候群家族会の支援. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
19. 山本俊至. 【シンポジウム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療体制を考える】研究班による当事者支援. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
20. 山本俊至. 【特別企画3:将来の未知の感染症[X]パンデミックに対する“Preparedness”はどうあるべきか?】感染パンデミック災害における個人情報のある方への問題. 第126回日本小児科学会学術集会, 東京, 2023/04
21. 山本俊至. 【特別企画1:出生前診断NIPTに対する日本医学会と小児科学会の取り組み】NIPTに対する日本小児科学会の取り組み. 第126回日本小児科学会学術集会, 東京, 2023/04
22. 山本俊至. フォーラム開催趣旨の説明. 第14回日本小児科学会倫理委員会公開フォーラム, 東京(Web), 2024/03

(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 のタベ, 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 回臨床細胞遺伝学セミナー, 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
11. 清水健司. 【シンポジウム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療体制を考える】染色体微細構造異常症候群とは? 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

(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, 響田 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, パシフィコ横浜, 2022/12/14-17
2. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本 禎彦. 新規肥満遺伝子N4bp2l1の機能解析. 第55回 日本動脈硬化学会総会・学術集会, 栃木, 2023/07
3. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本 禎彦. 膵β細胞におけるILDR2の役割とインスリン分泌への影響. 第66回 日本糖尿病学会年次学術集会, 鹿児島, 2023/05
4. 松本 歩. 【シンポジウム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療体制を考える】小児神経疾患とCNV. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

(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
7. 竹内千仙. 【シンポジウム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療体制を考える】染色体微細構造異常症候群の小児から成人への移行期医療の課題. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

(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
3. 栗屋智就. 【シンポジウム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療体制を考える】マイクロアレイ染色体検査の実践. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

(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チア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
6. 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, 2023/1/28
7. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
8. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Ishigaki K, Nagata S, Nagata M, Asano Y, Yamamoto T. A rare mosaic variant of GJA1 in a patient with neurodevelopmental disorder. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
9. Yamamoto T, Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Kanno H. Homozygous KCTD3 nonsense variant due to UPD associated with syndromic developmental epileptic encephalopathy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
10. Machida O, Imaizumi T, Miyamoto Y, Shimomura R, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. A novel GNAO1 variant identified in a patient with clinically diagnosed as cerebral palsy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
11. 町田 修, 拜地愛子, 下村里奈, 柳下友映, 永田 智, 下島圭子, 石原康貴, 宮下洋平, 朝野仁裕, 山本俊至. 2番染色体の短腕と長腕の2か所に偶発的に生じた微細欠失による神経発達障害を示した1例. 第46回日本小児遺伝学会, 沖縄, 2023/12
12. 町田 修, 柳下友映, 下村里奈, 田村豪良, 下島圭子, 岡本伸彦, 永田 智, 山本俊至. MAGI1を含む3p14微細欠失の2例. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
13. 柳下友映, 下村里奈, 町田 修, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至. Potocki-Lupski症候群家族会の支援. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

(今泉太一)

1. 今泉太一. 【シンポジウム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療体制を考える】研究班による調査結果. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
2. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10

(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

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 5 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)	☒	☐	☒	東京女子医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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：)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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 6年 3月 22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5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
- 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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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:)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

厚生労働大臣
(国立薬品食品衛生研究所長) 殿
(国立保健医療科学院長)

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5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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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:)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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5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 (22FC1005)
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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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:)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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6年4月1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5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) 医学研究科・准教授

(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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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:)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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 6 年 3 月 2 7 日

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 5 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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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：)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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 5 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)	☒	☐	☒	東京女子医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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：)	☐	☒	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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。

厚生労働大臣
(国立医薬品食品衛生研究所長) 殿
(国立保健医療科学院長)

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

次の職員の令和 5 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) 小児科学・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 有 無	左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
		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)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
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	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
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:)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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5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)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
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	☐	☒	☐		☐
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:)	☐	☐	☐		☐

(※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 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☒ 無 ☐ (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 ☐ 無 ☒ (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。