

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臨床的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

エスシ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, [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 Tcell-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, Shimajima 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. Shimajima 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, Shimajima 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. Shimajima 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, Shimajima 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回臨床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 N4bp211 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
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