

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	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	DCD・不器用な子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

雑誌

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, Yamamoto <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, 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 <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
<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, 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
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	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, 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

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ントを認めた 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, パシフィコ横浜, 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ー小児科医と脳神経内科医に対する調査ー. 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

(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