

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総合研究報告書

染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築

研究代表者 倉橋 浩樹
藤田医科大学・総合医科学研究所・分子遺伝学・教授

研究要旨

本研究では、マイクロアレイ染色体検査により診断される、多発奇形・発達遅滞を主症状とする染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築を目的として、代表的な疾患群に関して、全国調査による国内患者の把握や、診療情報の収集と分析、診断基準、診療ガイドラインの策定を実施した。マイクロアレイ染色体検査の保険収載に向けて、研究班の班員の経験を生かして、一般診療における診療ガイドラインを策定し、学会承認を得て発出した。個々の疾患に関しては、研究代表者が担当するエマヌエル症候群（11/22 混合トリソミー）に関して、ウェブサイトを利用した患者登録「友だちマップ」を開始し、16名の患者登録があった。また、地方での小規模の家族会、そして、オンライン家族会「エマヌエル症候群の日」を開催し、18家族が参加し、患者向けの講座を行った。成人期と小児期の患者をつなぐとともに、家族へ医療情報の提供を行うとともに、アンケート調査により個々の患者の臨床情報を得ることができた。

研究分担者

大橋博文 埼玉県立小児医療センター・遺伝科・科長兼部長

黒澤健司 地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター・遺伝科・部長

山本俊至 東京女子医科大学・遺伝子医療センター・教授

涌井敬子 信州大学医学部・遺伝医学教室・講師

化するため、症状は複数の遺伝子の量的変化の効果の合算として現れ（隣接遺伝子症候群）、単一遺伝子病よりも重症となることが多い。従来は G 分染法による染色体検査によるスクリーニングや、特定の疾患に関しては FISH 法での診断が行われてきたが、近年、マイクロアレイ染色体検査が臨床応用され、検出感度が飛躍的に向上した。欧米では 2005 年頃から臨床応用され、多発奇形・発達遅滞の患者で G 分染法では 3%であった異常検出率が、マイクロアレイ染色体検査の導入により、15-20%の患者で責任変異を同定できるとされ、すでに欧米では多発奇形・発達遅滞の原因の精査としては従来の染色体検査にかわる第 1 選択の診断ツールとされている。日本でも、マイクロアレイ染色体検査が診断に必須な疾患が指定難病や小児慢性特定疾患に認定されはじめ、その臨床的有用性は高いという認識は拡大しているものの、一方で、高コストという問題があり、まだ保険収載されていない。

A. 研究目的

染色体の欠失や重複のような微細構造異常によるコピー数の変化（copy number variation: CNV）は、量的効果により遺伝子機能に直接影響するため、先天性疾患や知的障害の原因となることが多い。CNV のある染色体領域に依存して含まれる遺伝子の種類が異なるので、症状にはバリエーションがある。ただ、CNV に含まれる数多くの遺伝子量が同時に変

研究代表者を含む本研究班員はこれまで、厚生労働省難治性疾患克服研究事業の支援も受け、マイクロアレイ染色体検査で診断されるような多発奇形・発達遅滞の患者の診療をおこなう中で、個々の疾患の診断基準や重症度基準、診療ガイドライン作成を行ってきた。一部の代表的な疾患に関してはすでに先行研究班で臨床的実態調査がなされており、小児期の疾患の自然歴に関しては十分な情報が集まった。一方で、患者さんの多くは小児期の医療管理の充実化により疾患の予後が改善し長期生存が可能となっており、成人期治療へのトランジションが重要となってきたが、これら稀少疾患の成人期の臨床情報は皆無に等しい。直面している患者さんやご家族は移行期や成人期の疾患の臨床情報を必要としており、また、小児期の患者さんのご家族も安心材料としての長期的な情報を欲している。そこで、本研究では先行研究を継続する形で、3年間を通じて、現在すでに作成している患者レジストリーを利用して、長期生存例の直近の情報を入手し、疫学的調査を行うことを第一の目的とする。1年目には、代表的な5疾患（1p36欠失症候群、4p欠失症候群、5p欠失症候群、スミスマゲニス症候群、エマヌエル症候群）に関して、成人期患者の情報収集を行う。2年目は、収集した情報を分析して、当該疾患の症状の特徴を抽出し、その対処法や合併症の予防法をリスト化する。そして、3年目には、代表的な5疾患に関して、成人期移行も踏まえた新たな診療ガイドラインの作成を行う。そして、その他の染色体微細欠失・重複症候群に関しては、頻度の低い疾患群なので、引き続き患者サンプルの収集とマイクロアレイ染色体検査を行い、ある程度の情報が集積したら、マイクロアレイ染色体検査の保険診療に向けてその準備の一環として、一般の医療従事者に向けたマイクロアレイ染色体検査の診療ガイドランスの策定を行うことを目的とする。

B. 研究方法

代表的な5疾患に関しては、先行研究ですでに作成している患者レジストリーを利用して、患者情報を、とくに長期生存例の直近の情報を入手し、疫学的調査を行う。研究代表者倉橋浩樹がエマヌエル症候群（指定難病204）、大橋博文（以下、敬称略）が5p欠失症候群（指定難病109）、黒澤健司がスミスマゲニス症候群（指定難病202）、山本俊至が1p36欠失症候群（指定難病197）、涌井敬子が4p欠失症候群（指定難病198）を担当する。また、その他の染色体微細欠失・重複症候群に関しては、患者数の少ない稀少疾患であるので、さらに多くの診断未確定患者の発掘のために、日本全国の主な診療施設の小児科もしくは遺伝診療科に連絡を取り、染色体微細構造異常が疑われるような多発奇形・発達遅滞の患者の情報を得て、研究代表者を含む各研究分担者が個々の施設でマイクロアレイ染色体検査、必要に応じてFISH解析にて診断を確定させ、詳細な臨床情報との関連を検討する。また、マイクロアレイ染色体検査の保険診療に向けてその準備の一環として、一般の医療従事者に向けたマイクロアレイ染色体検査の診療ガイドランスの策定を行う。この策定には、日本小児遺伝学会（黒澤健司理事長、本研究班の研究分担者）、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会・臨床細胞遺伝学認定士制度委員会（大橋博文委員長、本研究班の研究分担者）、そして、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」研究班との連携のもとに行う。

（倫理面への配慮）

本研究は、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を遵守して行った。解析試料の取得は書面でのインフォームドコンセントの上でおこない、研究対象者に対するプライ

バシーの保護など、人権擁護上の問題については十分に配慮したうえで行った。各関連施設から送付される試料は、試料提供機関において連結可能匿名化が行われ、研究代表者や研究分担者の所属機関には匿名化された試料と、予めチェックリストとして作成した臨床データのみが送付されることとした。試料は研究代表者や研究分担者の所属機関にて保管し、研究期間終了後に同意書に基づき破棄を行う予定である。データは研究代表者や研究分担者の所属機関内の鍵のかかるキャビネットに研究期間内、保管する。もしくは、同意が得られた場合にはスキャンして電子カルテに取り込む。報告又は発表に際しては、被験者のプライバシー保護に十分配慮する。偶発的所見を含めた、発生しうる諸問題には、各施設の遺伝カウンセリング部門が対応する。マイクロアレイ染色体検査や、アンケートによる疾患情報収集に関する研究は、すでに研究代表者や研究分担者の所属機関の倫理審査委員会の承認を得ている(「染色体コピー数異常症に関する研究」藤田医科大学・ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会、HG13-003。「日本における t(11;22)染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」藤田医科大学・医学研究倫理審査委員会、HM15-157。)

C. 研究結果

(1) エマヌエル症候群について

エマヌエル症候群については、7年前に完了した先行研究で国内 35 名の患者登録を行った。20 名にアンケート調査ができ、年長者は 15 歳以上が 5 名であった。その内訳は、15 歳、20 歳 2 名、27 歳、31 歳であった。身長は男性が -3SD 以下、女性は -1.5SD 以下、体重は男性、約 -2.5SD 以下、女性は約 -0.5SD 以下となり、成長障害がみられた。15 歳以下に比べるとミキサ食等の無形食から有形食への変化はあるものの、完全な普通食の摂取は難しく、成長

期の栄養不足が原因であると考えられた。歩行は、補助者、補助具を用いて可能であったが、トイレの自立は難しい。聴覚は中耳炎に起因する軽度から中等度の問題が残っていたが、概ね聞こえており、家族の言葉を理解しているようであった。有意語は難しいが、指によるサイン等を獲得し、家族とコミュニケーションをとっている。患者が描いた絵や粘土細工による個展を開いた家族もある。エマヌエル症候群の患者は、様々な臨床症状を呈するが、成長とともに安定し、生命予後はよいと考えられた。また、重度の精神発達遅滞、運動発達遅滞を呈するが、個々にあったコミュニケーション法を獲得することで、患者、家族の QOL が向上すると考えられた。

先行研究の終了後、徐々に把握している患者は加齢し成人期に達する患者が増えている。また、追加で把握している患者の数も増加している。本研究においては、把握している成人患者に対するアンケート調査において成人期の情報を集めるために、成人例に焦点を当てた質問表作成に取り組んでいる。まずは、若年患者の家族が成人例の何を知りたいのかを事前に調査することとした。

まずは、患者の居住地と年齢がわかるような「友だちマップ」というレジストリー・システムを作成し、研究代表者が運営するエマヌエル症候群の患者と家族の支援のためのウェブサイトの上で運用を開始した。最終年度終了時には 13 名の登録が確認できた(宮城 5、大阪 2、群馬、神奈川、岡山、山口、高知、熊本が各 1 名)(資料 1)。中には成人期患者 3 名を含んでいた。

藤田医科大学病院・臨床遺伝科(遺伝カウンセリング室)には、全国から新規に診断されたエマヌエル症候群の患者が来談される(今期は COVID-19 特例でオンライン遺伝カウンセリングにて対応)。その面談の中で、成人期の患者の家族に何を聞きたいのか、質問リストを作成してもらっている。それらを質問表作成の材料とした。

また、患者会の開催を試みた。2018年度は福岡（4月21日）と仙台（5月12日）で数組みの患者家族が集まる小規模な患者会を開催し、そこで成人期患者の情報や、小児期患者の家族が何を知らなければならないのかの情報を収集した。また、今後もこのような小規模の集まりができるよう、患者の家族も、近隣で同じ疾患の家族がお互いの存在を認識できるようにするためのポスターを作成し、医療機関に配布した。

地域ごとの患者会はそれなりに家族同士をつなぐ役割を果たしたが、情報収集には患者数を増やす必要がある。しかし、移動が困難な患者さん同士が地域を越えてコミュニケーションを取るのは困難を伴う。そこで、2019年度は、オンライン会議システム Zoom を用いてオンライン家族会を開催した（資料2）。まずは、定例の研究班・班会議を Zoom システムを用いて開催しセットアップを行った。そして、t(11;22)転座にちなんで、11月22日を「エマヌエル症候群の日」と制定し、2019年11月22日に第1回のオンライン家族会を開催した。首都圏、関西、四国、九州の患者さんとそのご家族が5組参加され、移動が困難である遠隔の患者さん同士をオンラインでつなぐことができた。

この成功をきっかけに、毎年11月22日をエマヌエル症候群の日とし、その日にオンライン患者会を開催することとした。2020年11月22日に第2回の「エマヌエル症候群の日」を開催した（資料2）。新規登録患者6名も含め、合計18家族が参加した。北は東北、南は九州まで、全国規模でご家族に参加して頂けた。会のコンテンツとしては、まず、北米の患者会の前代表者の Stephanie St.Pierre 夫人に、動画によるメッセージを頂き、拝聴した。北米の患者会の現代表者の Murney Rinholm さんも現地からオンラインで参加された。前半は、理学療法士と言語聴覚士の先生がたに、嚥下、歩行などに関する

講座をして頂いた。そのあと後半は、患者同士のグループ・ワークを行い、終了後にアンケートを配布した。アンケート調査により得られたデータを分析したところ、継続的な開催の要望が強かった。

このオンライン家族会で、本事業に関してもご家族にアナウンスし、賛同が得られ、情報収集が可能となった。最終的には、このような患者会でのご家族の意見を総括して、成人期の患者の自然歴情報の収集のための調査票を作成した（資料3）。

さらには、オンライン開催であった第65回日本人類遺伝学会の患者会のコーナーにはじめて出展し、エマヌエル症候群に患者会が存在することをアピールすることができた。

（2）その他の疾患について

マイクロアレイ染色体検査はこれらの疾患の診断に必須であり、保険診療化を目指すため、多くの診断経験を踏まえて、日本小児遺伝学会の有志、日本人類遺伝学会・臨床細胞遺伝学認定士制度委員会のメンバーなどが中心となり、マイクロアレイ染色体検査の診療ガイドランスの策定を行った（資料4）。日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会、そして、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」研究班、「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」研究班の名のもとに発出した。

D. 考察

染色体微細欠失重複症候群のような稀少難病は小児期に診断されるため、診断時に症例報告がなされ、小児期の臨床情報は容易に入手可能であるが、予後の改善により長期生存例が増え、シームレスな移行期・成人期治療へのトランジションが重要となってきている。本研究では、代表的疾患の成人期情報を収集し、診療ガイドラインに反映させる形で

公開することを目指している。

代表的疾患の解析から進めているが、患者会のようなフェイストゥフェイスの機会が、患者の家族は先輩方から直接に情報を聞くことができるし、じかに成人期の患者と接触することでイメージが湧きやすい。また、そこに参加した医療従事者も効率的に情報収集ができる。エマヌエル症候群の場合、長時間の移動が難しい患者が多いため、大都市で行われるような大規模な患者会では参加しにくいという問題がある。そこで、小規模ながらも各地方の主要都市で患者会を開催することができれば、短時間の移動で目的地に着くことができ、いろいろな年齢層の患者の家族が患者の家族が集まる場ができ、そこで種々の情報を得ることができる。さらにはその小規模の患者会同士を繋ぐなど、種々の目的で、2019年度、2020年度と2度のオンライン家族会を試みた。2019年度は5家族、2020年度は18家族が参加した。参加者はほとんどが個人参加であったが、自宅でパーソナルコンピューターやスマートフォンを利用して参加し、特にトラブル無く、また大変満足して頂いた。またわたしたちも研究の概要のアナウンスと情報収集を行うことができた。

奇しくもCOVID-19の影響で、物理的な移動が困難となり、ますますオンライン情報伝達ツールが発達し、一般のかたが簡単に使えるようになりつつあることが、私たちの活動を大きく後押しした。家族会でのご家族からの意見を総括して、最終産物として成人期の患者の自然歴情報の収集のための調査票を作成することができたので、今後に生かしていきたいと考えている。

来年度以降、COVID-19が収束に向かえば、オンライン家族会はハイブリッド方式に進むことが期待される。すなわち、地域の拠点においては、患者さん同士が一同に集まって頂き、フェイストゥフェイスで交流を深める。また、その拠点同士をオンラインで繋ぎ、情

報交換することができればと考えている。

最後に、本研究のもう一つのゴールである、染色体微細欠失重複症候群の遺伝学的診断として必須のマイクロレイ染色体検査の一般診療への普及がある。マイクロレイ染色体検査のような網羅的解析法の保険診療化は種々の問題点があるが、機器承認などようやくその可能性が見えてきたため、診療において実施するマイクロレイ染色体検査ガイドンス」として一般診療でのガイドラインを策定した。これらが今後のマイクロレイ染色体検査の保険適応への後押しになれば良いと考えている。

E. 結論

本研究では、多発奇形・発達遅滞を主症状とする染色体微細欠失重複症候群の成人期移行を見据えた診療ガイドラインの確立を目的として、国内の多施設共同研究により、代表的な5疾患に関して、とくにエマヌエル症候群について全国調査による国内成人患者の実態調査を行った。その結果、(1) レジストリー・システムにより成人期患者の所在を把握した。

(2) 家族会の開催により、成人期移行の患者への質問表を作成できた。今後、地域ごとの小規模患者会とそれらを繋ぐオンラインシステムが充実すれば、医療サイドの対応に先行して、患者の家族が自ら対応して行ける体制が整うことが期待され、平行して進めてゆく。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

(1) Bonora E, Chakrabarty S, Kellaris G, Tsutsumi M, Bianco F, Bergamini C, Ullah F, Isidori F, Liparulo I, Diquigiovanni C, Masin L, Rizzardi N, Cratere MG, Boschetti E, Papa V, Maresca A, Cenacchi G, Casadio R, Martelli P,

- Matera I, Ceccherini I, Fato R, Raiola G, Arrigo S, Signa S, Sementa AR, Severino M, Striano P, Fiorillo C, Goto T, Uchino S, Oyazato Y, Nakamura H, Mishra SK, Yeh YS, Kato T, Nozu K, Tanboon J, Morioka I, Nishino I, Toda T, Goto YI, Ohtake A, Kosaki K, Yamaguchi Y, Nonaka I, Iijima K, Mimaki M, Kurahashi H, Raams A, MacInnes A, Alders M, Engelen M, Linthorst G, de Koning T, den Dunnen W, Dijkstra G, van Spaendonck K, van Gent DC, Aronica EM, Picco P, Carelli V, Seri M, Katsanis N, Duijkers FAM, Taniguchi-Ikeda M, De Giorgio R. Biallelic variants in *LIG3* cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. **Brain**. 2021 Apr 15. [Epub ahead of print]
- (2) Hitachi K, Nakatani M, Kiyofuji Y, Inagaki H, Kurahashi H, Tsuchida K. An analysis of differentially expressed coding and long non-coding RNAs in multiple models of skeletal muscle atrophy. **Int J Mol Sci**. 22(5):2558, 2021.
- (3) Kumai T, Sadato A, Kurahashi H, Kato T, Adachi K, Hirose Y. Coexistence of *RASA1* and *COL4A2* variants caused pial arteriovenous fistula (AVF) in a patient with capillary malformation-arteriovenous malformation. **Clin Neurol Neurosurg**. 204:106612, 2021.
- (4) Yokoi K, Nakajima Y, Yasui T, Yoshino M, Yoshikawa T, Kurahashi H, Ito T. Novel *ARG1* variants identified in a patient with arginase 1 deficiency. **Hum Genome Var**. 8(1):8, 2021.
- (5) Kanai S, Okanishi T, Kawai M, Yoshino G, Tsubouchi Y, Nishimura Y, Sakuma H, Kurahashi H, Maegaki Y. Late-onset cerebral arteriopathy in a patient with incontinentia pigmenti. **Brain Dev**. S0387-7604(20)30350-8, 2021.
- (6) Tsutsumi M, Miura H, Inagaki H, Shinkai Y, Kato A, Kato T, Hamada-Tsutsumi S, Tanaka M, Kudo K, Yoshikawa T, Kurahashi H. An aggressive systemic mastocytosis preceded by ovarian dysgerminoma. **BMC Cancer**. 20(1):1162, 2020.
- (7) Ohwaki A, Nishizawa H, Kato A, Kato T, Miyazaki J, Yoshizawa H, Noda Y, Sakabe Y, Ichikawa R, Sekiya T, Fujii T, Kurahashi H. Placental genetic variants in the upstream region of the *FLT1* gene in pre-eclampsia. **J Reprod Infertil**. 21(4):240-246, 2020.
- (8) Kawai M, Kato T, Tsutsumi M, Shinkai Y, Inagaki H, Kurahashi H. Molecular analysis of low-level mosaicism of the *IKBKG* mutation using the X chromosome inactivation pattern in incontinentia pigmenti. **Mol Genet Genomic Med**. e1531, 2020.
- (9) Miura H, Kawamura Y, Ohye T, Hattori F, Kozawa K, Ihira M, Yatsuya H, Nishizawa H, Kurahashi H, Yoshikawa T. Inherited chromosomally integrated human herpesvirus 6 is a risk factor for spontaneous abortion. **J Infect Dis**. 2020, jiaa606. [Epub ahead of print]
- (10) Tsukamoto K, Shinzawa N, Kawai A, Suzuki M, Kidoya H, Takakura N, Yamaguchi H, Kameyama T, Inagaki H, Kurahashi H, Horiguchi Y, Doi Y. The Bartonella autotransporter BafA activates the host VEGF pathway to drive angiogenesis. **Nat Commun**. 2020, 11(1):3571.
- (11) Yokoi K, Nakajima Y, Matsuoka H, Shinkai Y, Ishihara T, Maeda Y, Kato T, Katsuno H, Masumori K, Kawada K, Yoshikawa T, Ito T, Kurahashi H. Impact of *DPYD*, *DPYS*, and *UPB1* gene variations on severe drug-related toxicity in patients with cancer. **Cancer Sci**. 111(9):3359-3366, 2020.
- (12) Yasuda T, Sanada M, Nishijima D, Kanamori T, Iijima Y, Hattori H, Saito A, Miyoshi H, Ishikawa Y, Asou N, Usuki K, Hirabayashi S, Kato M, Ri M, Handa H, Ishida T, Shibayama H, Abe M, Iriyama C, Karube K, Nishikori M, Ohshima K, Kataoka K, Yoshida K, Shiraishi Y, Goto H, Adachi S, Kobayashi R, Kiyoi H, Miyazaki Y, Ogawa S, Kurahashi H,

- Yokoyama H, Manabe A, Iida S, Tomita A, Horibe K. Clinical utility of target capture-based panel sequencing in hematological malignancies: A multicenter feasibility study. **Cancer Sci.** 111(9):3367-3378, 2020.
- (13) Kato T, Inagaki H, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Shinkai Y, Kato A, Kanyama K, Mizuno S, Muramatsu Y, Yamamoto T, Shinya M, Tazaki Y, Hiwatashi S, Ikeda T, Ozaki M, Kurahashi H. The involvement of U-type dicentric chromosomes in the formation of terminal deletions with or without adjacent inverted duplications. **Hum Genet.** 139(11):1417-1427, 2020.
- (14) Ikeda M, Taniguchi-Ikeda M, Kato T, Shinkai Y, Hagiwara H, Sasaki N, Masaki T, Matsumura K, Sonoo M, Kurahashi H, Saito F. Unexpected mutations by CRISPR/Cas9 CTG repeat excision in myotonic dystrophy and use of CRISPR interference as an alternative approach. **Mol Ther Methods Clin Dev.** 18:131-144, 2020.
- (15) Kawamura R, Kato T, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Kato Tanaka M K, Nagasaka M, Tsutsumi M, Inagaki H, Ioroi T, Yoshida M, Nao T, Conlin LK, Iijima K, Kurahashi H, Taniguchi-Ikeda M. A case of a parthenogenetic 46,XX/46,XY chimera presenting ambiguous genitalia. **J Hum Genet.** 65(8):705-709, 2020.
- (16) Kato T, Kawai M, Miyai S, Suzuki F, Tsutsumi M, Mizuno S, Ikeda T, Kurahashi H. Analysis of the origin of double mosaic aneuploidy in two cases. **Cytogenet Genome Res.** 160(3):118-123, 2020.
- (17) Kato M, Yagami A, Tsukamoto T, Shinkai Y, Kato T, Kurahashi H. Novel mutation in the KITLG gene in familial progressive hyperpigmentation with or without hypopigmentation. **J Dermatol.** 47(6):669-672, 2020.
- (18) Miura H, Ohye T, Kozawa K, Hattori F, Kawamura Y, Ihira M, Kurahashi H, Yoshikawa T. Coinfection with human herpesvirus (HHV)-6B in immunocompetent, healthy individuals with chromosomally integrated HHV-6A. **J Pediatric Infect Dis Soc.** 10(2):175-178, 2021.
- (19) Tsutsumi M, Hattori H, Akita N, Maeda N, Kubota T, Horibe K, Fujita N, Kawai M, Shinkai Y, Kato M, Kato T, Kawamura R, Suzuki F, Kurahashi H. A female patient with retinoblastoma and severe intellectual disability carrying an X;13 balanced translocation without rearrangement in the RB1 gene: a case report. **BMC Med Genomics.** 12:182, 2019.
- (20) Yokoi K, Nakajima Y, Shinkai Y, Sano Y, Imamura M, Akiyama T, Yoshikawa T, Ito T, Kurahashi H. Clinical and genetic aspects of mild hypophosphatasia in Japanese patients. **Mol Genet Metab Rep.** 21:100515, 2019.
- (21) Sato T, Sugiura-Ogasawara M, Ozawa F, Yamamoto T, Kato T, Kurahashi H, Kuroda T, Aoyama N, Kato Kobayashi K R, Fukuda A, Utsunomiya T, Kuwahara A, Saito H, Takeshita T, Irahara M. Preimplantation genetic testing for aneuploidy: a comparison of live birth rates in patients with recurrent pregnancy loss due to embryonic aneuploidy or recurrent implantation failure. **Hum Reprod.** 34:2340–2348, 2019.
- (22) Hitachi K, Inagaki H, Kurahashi H, Okada H, Tsuchida K, Honda M. Deficiency of Vgll2 gene alters the gene expression profiling of skeletal muscle subjected to mechanical overload. **Front Sports Active Living.** 1:41, 2019.
- (23) Tahara T, Tahara S, Horiguchi N, Kato T, Shinkai Y, Okubo M, Terada T, Yoshida D, Funasaka K, Nagasaka M, Nakagawa Y, Kurahashi H, Shibata T, Tsukamoto T, Ohmiya N. Prostate stem cell antigen gene polymorphism is associated with H. pylori-related promoter DNA methylation in nonneoplastic gastric epithelium. **Cancer Prev Res (Phila).** 12:579–584, 2019.

- (24) Inagaki H, Ota S, Nishizawa H, Miyamura H, Nakahira K, Suzuki M, Nishiyama S, Kato T, Yanagihara I, Kurahashi H. Obstetric complication-associated ANXA5 promoter polymorphisms may affect gene expression via DNA secondary structures. **J Hum Genet.** 64:459–466, 2019.
- (25) Hitachi K, Nakatani M, Takasaki A, Ouchi Y, Uezumi A, Ageta H, Inagaki H, Kurahashi H, Tsuchida K. Myogenin promoter-associated lncRNA Myoparr is essential for myogenic differentiation. **EMBO Rep.** 20. pii:e47468, 2019.
- (26) Toshimitsu M, Nagaoka S, Kobori S, Ogawa M, Suzuki F, Kato T, Miyai S, Kawamura R, Inagaki H, Kurahashi H, Murotsuki J. Exome-first approach in fetal akinesia reveals chromosome 1p36 Deletion Syndrome. **Case Rep Obstet Gynecol.** 2019:6753184, 2019.
- (27) Yokoi K, Nakajima Y, Inagaki H, Tsutsumi M, Ito T, Kurahashi H. Exonic duplication of the OTC gene by a complex rearrangement that likely occurred via a replication-based mechanism: a case report. **BMC Med Genet.** 19:210, 2018.
- (28) Ishihara N, Inagaki H, Miyake M, Kawamura Y, Yoshikawa T, Kurahashi H. A case of early onset life-threatening epilepsy associated with a novel ATP1A3 gene variant. **Brain Dev.** 41(3):285–291, 2019.
- (29) Boda H, Miyata M, Inagaki H, Shinkai Y, Kato T, Yoshikawa T, Kurahashi H. FOXA2 gene mutation in a patient with congenital complex pituitary hormone deficiency. **Eur J Med Genet.** 62:103570, 2019.
- (30) Tsuchiya H, Akiyama T, Kuhara T, Nakajima Y, Ohse M, Kurahashi H, Kato T, Maeda Y, Yoshinaga H, Kobayashi K. A case of dihydropyrimidinase deficiency incidentally detected by urine metabolome analysis. **Brain Dev.** 41:280–284, 2019.
- (31) Miura H, Kawamura Y, Hattori F, Kozawa K, Ihira M, Ohye T, Kurahashi H, Yoshikawa T. Chromosomally integrated human herpesvirus 6 in the Japanese population. **J Med Virol.** 90:1636–1642, 2018.
- (32) Ito M, Nishizawa H, Tsutsumi M, Kato A, Sakabe Y, Noda Y, Ohwaki A, Miyazaki J, Kato T, Shiogama K, Sekiya T, Kurahashi H, Fujii T. Potential role for nectin-4 in the pathogenesis of pre-eclampsia: a molecular genetic study. **BMC Med Genet.** 19:166, 2018.
- (33) Hayano S, Okuno Y, Tsutsumi M, Inagaki H, Fukasawa Y, Kurahashi H, Kojima S, Takahashi Y, Kato T. Frequent intragenic microdeletions of elastin in familial supravalvular aortic stenosis. **Int J Cardiol.** 274:290–295, 2019.
- (34) Suzumori N, Inagaki H, Ohtani A, Kumagai K, Takeda E, Yoshihara H, Sawada Y, Inuzuka S, Iwagaki S, Takahashi Y, Kurahashi H, Sugiura-Ogasawara M. Compound heterozygous RYR1 mutations by whole exome sequencing in a family with three repeated affected fetuses with fetal akinesia. **Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.** 230:200–202, 2018.
- (35) Tsutsumi M, Fujita N, Suzuki F, Mishima T, Fujieda S, Watari M, Takahashi N, Tonoki Mori Hwaka O, Endo T, Kurahashi H. A constitutional jumping translocation involving the Y and acrocentric chromosomes. **Asian J Androl.** 21(1):101–103, 2018.
- (36) Tahara S, Tahara T, Horiguchi N, Kato T, Shinkai Y, Yamashita H, Yamada H, Kawamura T, Terada T, Okubo M, Nagasaka M, Nakagawa Y, Shibata T, Yamada S, Urano M, Tsukamoto T, Kurahashi H, Kuroda M, Ohmiya N. DNA methylation accumulation in gastric mucosa adjacent to cancer after Helicobacter pylori eradication. **Int J Cancer.** 144:80–88, 2019.
- (37) Kawai M, Tsutsumi M, Suzuki F,

- Sameshima K, Dowa Y, Kyoya T, Inagaki H, Kurahashi H. Two siblings with 11qter deletion syndrome that had been rescued in their mother by uniparental disomy. **Eur J Med Genet.** 62(3):224–228, 2019.
- (38) Katagiri S, Iwasa M, Hayashi T, Hosono K, Yamashita T, Kuniyoshi K, Ueno S, Kondo M, Ueyama H, Ogita H, Shichida Y, Inagaki H, Kurahashi H, Kondo H, Ohji M, Hotta Y, Nakano T. Genotype determination of the OPN1LW/OPN1MW genes: novel disease-causing mechanisms in Japanese patients with blue cone monochromacy. **Sci Rep.** 8:11507, 2018.
- (39) Noda Y, Kato T, Kato A, Nishizawa H, Miyazaki J, Ito M, Terasawa S, Sekiya T, Fujii T, Kurahashi H. Potentially effective method for fetal gender determination by non-invasive prenatal testing for X-linked disease. **Congenit Anom (Kyoto).** 59:88–92, 2019.
- (40) Kibe M, Ibara S, Inagaki H, Kato T, Kurahashi H, Ikeda T. Lethal persistent pulmonary hypertension of the newborn in Bohring-Opitz syndrome. **Am J Med Genet A.** 176:1245–1248, 2018.
- (41) Yokoi K, Nakajima Y, Ohye T, Inagaki H, Wada Y, Fukuda T, Sugie H, Yuasa I, Ito T, Kurahashi H. Disruption of the responsible gene in a phosphoglucomutase 1 deficiency patient by homozygous chromosomal inversion. **JIMD Rep.** 43:85–90, 2019.
- (42) Kumar R, Gardner A, Homan CC, Douglas E, Mefford H, Wicczorek D, Lüdecke HJ, Stark Z, Sadedin S, Broad CMG., Nowak CB, Douglas J, Parsons G, Mark P, Loidi L, Herman GE, Mihalic Mosher T, Gillespie MK, Brady L, Tarnopolsky M, Madrigal I, Eiris J, Domènech Salgado L, Rabionet R, Strom TM, Ishihara N, Inagaki H, Kurahashi H, Dudding-Byth T, Palmer EE, Field M, Gecz J. Severe neurocognitive and growth disorders due to variation in THOC2, an essential component of nuclear mRNA export machinery. **Hum Mutat.** 39:1126–1138, 2018.
- (43) Taniguchi-Ikeda M, Morisada N, Inagaki H, Ouchi Y, Takami Y, Tachikawa M, Satake W, Kobayashi K, Tsuneishi S, Takada S, Yamaguchi H, Nagase H, Nozu K, Okamoto N, Nishio H, Toda T, Morioka I, Wada H, Kurahashi H, Iijima K. Two patients with PNKP mutations presenting with microcephaly, seizure, and oculomotor apraxia. **Clin Genet.** 93:931–933, 2018.
- (44) Yamaguchi T, Yamaguchi M, Akeno K, Fujisaki M, Sumiyoshi K, Ohashi M, Sameshima H, Ozaki M, Kato M, Kato T, Hosoba E, Kurahashi H. Prenatal diagnosis of premature chromatid separation/mosaic variegated aneuploidy (PCS/MVA) syndrome. **J Obstet Gynaecol Res.** 44(7):1313–1317, 2018.
- (45) Ohwaki A, Nishizawa H, Aida N, Kato T, Kambayashi A, Miyazaki J, Ito M, Urano M, Kiriya Y, Kuroda M, Nakayama M, Sonta SI, Suzumori K, Sekiya T, Kurahashi H, Fujii T. Twin pregnancy with chromosomal abnormalities mimicking a gestational trophoblastic disorder and coexistent foetus on ultrasound. **J Obstet Gynaecol.** 38:1023–1025, 2018.
- (46) Terasawa S, Kato A, Nishizawa H, Kato T, Yoshizawa H, Noda Y, Miyazaki J, Ito M, Sekiya T, Fujii T, Kurahashi H. Multiplex PCR in noninvasive prenatal diagnosis for FGFR3-related disorders. **Congenit Anom (Kyoto).** 59:4–10, 2019.
- (47) Fukami M, Kurahashi H. Clinical consequences of chromothripsis and other catastrophic cellular events. **Methods Mol Biol.** 1769:21–33, 2018.
- (48) 倉橋浩樹、着床前診断 技術の進歩と見えてきた課題、**遺伝子医学** 35 号 11(1): 18-19, 2021.
- (49) 倉橋浩樹、PGT-HLA、**遺伝子医学** 35 号

11(1): 55-61, 2021.

(50) 加藤武馬、杉本岳、倉橋浩樹、PGT の現状と課題、*BIO Clinica* 36(2), 108-112, 2021.

(51) 七里由衣、加藤武馬、倉橋浩樹、着床前遺伝学的検査の技術的進歩と限界、産科と婦人科 88(1), 45-51, 2021.

(52) 倉橋浩樹、HHV-6 のヒトゲノムへの挿入—ciHHV-6—, *IASR*, 41(12), 220-221, 2020.

(53) 倉橋浩樹、遺伝子診断の臨床応用 現在と未来 各論 (4) 出生前診断、*日本医師会雑誌*;149(11):1970-1974, 2020.

(54) 吉澤ひかり、西澤春紀、倉橋浩樹、PGT-M で診断できる疾患、できない疾患、*Hormone Frontier in Gynecology* 27(4), 53-57, 2020.

(55) 加藤良美、加藤武馬、宮井俊輔、倉橋浩樹、遺伝子増幅に関する選択肢と課題、産婦人科の実際 69(8), 817-821, 2020.

(56) 森山育実、倉橋浩樹、着床前診断の遺伝カウンセリング、52(8), 1116-1121, 2020.

(57) 宮井俊輔、鈴木史彦、加藤武馬、西澤春紀、倉橋浩樹、胎児異常に対する遺伝学的アプローチ、*遺伝子医学* 28 号, 9(2), 38-43, 2019.

(58) 大江瑞恵、倉橋浩樹、エマヌエル症候群、*日本医師会雑誌特別号*、指定難病ペディア 2019.

(59) 倉橋浩樹、小児腎疾患と精密医療、*日本小児体液研究会誌* 11, 3-6, 2019.

(60) 河合美紀、倉橋浩樹、染色体異常解析の最前線と遺伝カウンセリング、*遺伝子医学* 30 号, 9(4), 103-108, 2019.

(61) 倉橋浩樹、胚生検によるゲノム解析、*Hormone Frontier in Gynecology* 26(2), 97-102, 2019.

(62) 河村理恵、倉橋浩樹、染色体異常の発生機序、*遺伝子医学 MOOK 別冊 最新小児・周産期遺伝医学研究と遺伝カウンセリング*, 120-125, 2019.

(63) 加藤麻希、倉橋浩樹、造血器腫瘍のクリニカルシーケンスにおける遺伝診療体制の構築、*小児血液・がん学会雑誌* 55(2), 153-158,

2018.

(64) 加藤武馬、倉橋浩樹、周産期のゲノムシーケンスの現状、*遺伝子医学 MOOK* 34 号, 2018.

(65) 亀井宏一、稲垣秀人、森崇寧、藤丸拓也、蘇原映誠、濱崎祐子、宍戸清一郎、義岡孝子、緒方謙太郎、岡田麻理、小椋雅夫、佐藤舞、倉橋浩樹、石倉健司、*PKD1* の複合ヘテロ接合体変異を示し ARPKD と類似した臨床像を呈した男児例、*日本小児腎不全学会雑誌* Vol.38、152-155, 2018.

(66) 利光正岳、小川真紀、小堀周作、永岡晋一、倉橋浩樹、室月淳、胎児採血により児の低頻度モザイクを出生前診断するも分娩児には正常核型であった一例、*日本周産期・新生児医学会雑誌*、54(4), 1124-1130, 2018.

2. 学会発表

2020 年度

(1) Yokoi K, Nakajima Y, Matsuoka H, Shinkai Y, Ishihara T, Maeda Y, Kato T, Katsuno H, Masumori K, Kawada K, Yoshikawa T, Ito T, Kurahashi H. Impact of DPYD, DPYS and UPB1 gene variations on severe drug-related toxicity in cancer patients. 70th annual meeting of American Society of Human Genetics. Virtual, October 27-30, 2020.

(2) Kato T, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Inagaki H, Shinya M, Ikeda T, Kurahashi H. Fetoplacental chromosomal structural abnormalities are originated from repeated breakage-fusion-bridge cycles. 70th annual meeting of American Society of Human Genetics. Virtual, October 27-30, 2020.

(3) Nagasaka M, Taniguchi-Ikeda M, Harada R, Yamamoto T, Kurahashi H, Kuroda R, Iijima K, Toda T. Assessment of upper limb muscles in patients with Fukuyama muscular dystrophy: noninvasive assessment using ultrasound and shear wave elastography. 70th annual meeting of

American Society of Human Genetics. Virtual, October 27-30, 2020.

(4) Watanabe S, Yoshikai K, Tomida M, Suzuki S, Matsuda Y, Miyai S, Kato T, Kurahashi H, Nakano E, Sawada S. Irregular cleavage in early embryogenesis does not reduce the euploidy after reaching the blastocyst. ESHRE Virtual 36th Annual Meeting, July 5-8, 2020.

(5) 倉橋浩樹. 着床前胚染色体異数性検査、第 72 回 日本産科婦人科学会学術講演会、web、Apr 24, 2020.

(6) 倉橋浩樹. PGT-A の現状と課題、第 139 回 関東連合産科婦人科学会学術集会、web、Jun 4, 2020.

(7) 倉橋浩樹. 着床前診断の遺伝カウンセリング、第 16 回 広島臨床遺伝研究会、web、Aug 8, 2020.

(8) 倉橋浩樹. 網羅的遺伝子診断における遺伝カウンセリング、第 60 回日本リンパ網内系学会総会、web、Aug 20, 2020.

(9) 倉橋浩樹. 出生前診断の問題を回避できるか：着床前診断、第 123 回 日本小児科学会学術集会、web、Aug 22, 2020.

(10) 倉橋浩樹. PGT-A 解析技術の進歩と問題点、第 139 回 生殖バイオロジー東京シンポジウム 2020、web、Sep 4, 2020.

(11) 倉橋浩樹. PGT-M 解析技術の進歩と課題、第 38 回 日本受精着床学会総会・学術講演会、web、Oct 1, 2020.

(12) 倉橋浩樹. 遺伝子検査と健康管理、株式会社 OVUS オンライン・セミナー、web、web、Oct 30, 2020

(13) 倉橋浩樹. PGT-A/SR における モザイク胚の扱い、第 2 回 日本不育症学会学術集会、web、Nov 14-15, 2020.

(14) 倉橋浩樹. 染色体と私 — 2 つの G トリソミー、日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov 18-21, 2020.

(15) 倉橋浩樹、PGT-A と遺伝カウンセリング、第 6 回 日本産科婦人科遺伝診療学会学術講

演会、web、Dec 9-15, 2020.

(16) 倉橋浩樹、2 段階エキスパートパネルによる希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究. IRUD 令和 2 年度班会議、web、Dec 18, 2020.

(17) 倉橋浩樹. モザイク胚移植における 遺伝カウンセリング、南九州 PGT 研究会、web、Dec 19, 2020.

(18) 倉橋浩樹. モザイク胚移植における 遺伝カウンセリング、第 5 回 せとうち ART 研究会、web、Mar 13, 2021.

(19) 加藤武馬、倉橋浩樹. 染色体異常のゲノム解析, High-throughput genome analysis of chromosomal rearrangements. 日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(20) 稲垣秀人、加藤武馬、豊田敦、蒔田芳男、倉橋浩樹、ロングリードシーケンシング技術を用いた 22q11 のギャップ領域の解析. 日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(21) 堤真紀子、加藤良美、稲垣秀人、倉橋浩樹. A cell culture model to analyze the mechanism of age-related increase of oocyte aneuploidy. 日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(22) 河村理恵、大江瑞恵、長坂美和子、森山育実、池田真理子、佐藤芳、倉橋浩樹. With コロナにおける新しい教育様式を考える—藤田医科大学大学院遺伝カウンセリング分野実践報告—. 日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(23) 七里由衣、稲垣秀人、河村理恵、宮井俊輔、倉橋浩樹、DMD の欠失変異はなぜ生じるか？ 日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(24) 西山幸江、朝日啓司、清水勇輔、北村智志、青木淳子、西山幸男、倉橋浩樹、PGT-A の処分胚の検討、日本人類遺伝学会第 65 回大会、web、Nov18-21, 2020.

(25) 黒木裕子、桑鶴ゆかり、徳留茉莉、福元由美子、渡邊みあ、燃脇晴恵、溝部大和、橋

元恵里奈、岩川富貴子、田平達則、田平満里奈、竹内美穂、竹内一浩、加藤武馬、倉橋浩樹、当院における着床前遺伝子検査 (PGT) の臨床成績、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(26) 石原尚子、帽田仁子、稲垣秀人、倉橋浩樹、てんかん性脳症および先天性ネフローゼ症候群を呈した SLC35A1-CDG の 1 例、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(27) 鈴木綾子、倉橋浩樹、佐藤労、大江瑞恵、青年期から成人期におけるダウン症候群のある人の親の性意識に影響を与える要因、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(28) 原鐵晃、頼英美、佐藤景子、三浦貴弘、渡邊陽子、西村加奈子、吉田亜矢子、植田彩、姫野真由子、加藤武馬、宮井俊輔、倉橋浩樹、当科で経験した挙児希望のある常染色体相互転座および X-常染色体相互転座夫婦に着床前診断(PGT-SR/A)を行い、その情報のみでは移植胚を決定することが難しい場合の検討、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(29) 永岡晋一、利光正岳、小堀周作、小川真紀、倉橋浩樹、室月淳、P3H1 (LEPRE1) 遺伝子に変異を認めた骨形成不全症の同胞再発と考えられる家族例に対し出生前遺伝学的検査を行い生児を得た一例、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(30) 尾崎守、池田敏郎、遠藤俊明、佐々木愛子、倉橋浩樹、浦大樹、硯澄仁、岩田由美子、高瀬悦子、新井田要、相互転座保因者に関するアプリケーション公開とこれまでに寄せられた改良点について、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(31) 池田敏郎、宮井俊輔、加藤武馬、倉橋浩樹、Weaver 症候群の合併が生後に判明したトリプル X 症候群の出生前診断例、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(32) 古俣知里、倉橋浩樹、河村理恵、大江瑞恵、佐藤労、地域基幹病院の遺伝診療部門における認定遺伝カウンセラーの役割についての検討、日本人類遺伝学会第 65 回大会, web、Nov18-21, 2020.

(33) 七里由衣、大江瑞恵、佐藤労、倉橋浩樹、筋ジストロフィーの子どもをもつ夫婦が親役割を果たすための円環的認識論の活用 第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(34) 加藤良美、倉橋浩樹、佐藤労、大江瑞恵、ダウン症候群の成人期までの支援の現状と支援モデル、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(35) 長柄美保子、佐藤労、倉橋浩樹、大江瑞恵、思春期にあるマルファン症候群患者の疾患への認識と自己開示、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(36) 木下孝一、中山要、岩下寿子、加藤武馬、宮井俊輔、河合美紀、鳥嶋雅子、山田崇弘、倉橋浩樹、DMD 保因者診断における SNV による誤判定の一例、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(37) 佐藤優香、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤労、「重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン」の使用と 18トリソミー児における治療の現状、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(38) 尾崎守、池田敏郎、遠藤俊明、倉橋浩樹、浦大樹、硯澄仁、岩田由美子、高瀬悦子、新井田要、相互転座保因者パキテン図等の作成アプリケーションの公開について、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(39) 古俣知里、倉橋浩樹、河村理恵、大江瑞恵、佐藤労、ゲノム関連医療の発展に伴う遺伝診療部門の必要性和新規開設の課題に関する検討、第 44 回遺伝カウンセリング学会、web、Jul 3-5, 2020.

(40) 堤真紀子、倉橋浩樹. Mechanism of

age-related aneuploidy of oocytes: Toward the development of methods for its prevention. 第43回日本分子生物学会年会、web、Dec 2-4, 2020.

(41) 堤真紀子、稲垣秀人、加藤 武馬、河村理恵、倉橋 浩樹、培養細胞モデル系を用いた卵母細胞コヒーシンの加齢による減少機構の解析、第52回藤田学園医学会、豊明、Oct 1-2, 2020.

(42) 斉藤史明、池田美樹、池田真理子、加藤武馬、新海保子、田中園子、萩原宏毅、佐々木直道、真先敏弘、松村喜一郎、倉橋浩樹、園生雅弘、CRISPR/Cas9による筋強直性ジストロフィーのCTGリピート除去に伴う遺伝子変異とCRISPR interference法の有用性に関する検討、第6回筋学会学術集会、web、Dec 18-20, 2020.

(43) 七里由衣、加藤良美、稲垣秀人、石原尚子、宮田昌史、帽田仁子、小島有紗、三宅未紗、倉橋浩樹、GATA4病的バリエーションによって生じたと考えられる先天性心疾患を伴う46,XY性分化疾患の一例、第43回日本小児遺伝学会学術集会、web、Jan 8-9, 2021.

(44) 横井克幸、中島葉子、近藤朋実、松川昇平、加藤武馬、池住洋平、倉橋浩樹、伊藤哲哉、C5DC陽性の経過観察中、高インスリン性低血糖を認め診断に至ったHAD欠損症の姉妹例、第43回日本小児遺伝学会学術集会、web、Jan 8-9, 2021.

(45) 佐藤優香、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳、過去2年間における18トリソミーの経験と転機、第43回日本小児遺伝学会学術集会、web、Jan 8-9, 2021.

(46) 渡辺真一、吉貝香里、冨田麻莉、鈴木篤智、野呂麻理子、松田有希野、宮井俊輔、加藤武馬、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫、タイムラプスモニタリングで胚発生能と正倍数性はどこまで評価できるか。第38回日本受精着床学会総会学術講演会、web、Oct 1-2, 2020.

2019年度

(1) Yokoi K, Nakajima Y, Inagaki H, Tsutsumi M, Ito T, Kurahashi H. Exonic duplication of the OTC gene by a complex rearrangement that likely occurred via a replication-based mechanism: a case report. 69th annual meeting of American Society of Human Genetics. Huston, TX, USA, October 16-19, 2019.

(2) Ishihara N, Inagaki H, Kurahashi H. Phenotype variabilities of the patients with GABRB1 variants. 69th annual meeting of American Society of Human Genetics. Huston, TX, USA, October 16-19, 2019.

(3) Furukawa G, Ishihara N, Kato M, Kato T, Kurahashi H. A case of tuberous sclerosis complex with pathological mutations in intron of TSC2 gene. 69th annual meeting of American Society of Human Genetics. Huston, TX, USA, October 16-19, 2019.

(4) Kawamura R, Kurahashi H, Takano K, Fukushima Y, Wakui K. X inactivation analysis by RNA/DNA-FISH for females with chromosome Xp21 deletion. 69th annual meeting of American Society of Human Genetics. Huston, TX, USA, October 16-19, 2019.

(5) 倉橋浩樹. Shwachman-Diamond 症候群の遺伝子診断と遺伝カウンセリング、第40回日本小児科学会、金沢、Apr 19, 2019.

(6) 倉橋浩樹. ぼくのゲノム、わたしのみらい、第6回メディカルサイエンスカフェ、豊明、Apr 20, 2019.

(7) 倉橋浩樹. アクシオナブルの時代の遺伝カウンセリング、第4回遺伝カウンセリングコース、東京、May 11, 2019.

(8) 倉橋浩樹. PGT-Aの技術的進歩と限界。第37回日本受精着床学会、東京、Aug 1, 2019.

(9) 倉橋浩樹. 模擬エキスパートパネル(難病の網羅的遺伝学的検査編)、第29回遺伝医学セミナー、千葉、Sep 6-8, 2019.

(10) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と問題点。第10回三重県生殖・内分

泌研究会、津、Sep 19, 2019.

(11) 倉橋浩樹. ぼくのゲノム、わたしのみらい、第1回愛知がんセンターメディカルサイエンスカフェ、名古屋、Sep 29, 2019.

(12) 倉橋浩樹. 2段階エキスパートパネルによる希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究. IRUD 第3回班会議、東京、Dec 19, 2019.

(13) 倉橋浩樹. 着床前診断の技術的進歩と限界. 第5回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会、東京、Dec 21, 2019.

(14) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の技術的進歩と問題点. YOKOHAMA 遺伝カンファレンス 2020、横浜、Jan 13, 2020.

(15) 倉橋浩樹、染色体異常の発生機序. 第12回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー、大阪、Jan 25, 2020.

(16) 倉橋浩樹. 細胞遺伝学の基礎. 第11回遺伝医学セミナー入門コース、吹田、Jan 26, 2020.

(17) 倉橋浩樹. アクシオナブルの時代の遺伝カウンセリング. 地域連携を考える会 2020 in Aichi、名古屋、Feb 1, 2020.

(18) 倉橋浩樹. NGS 染色体検査の解釈入門. 第3回 JAPCO 会議、東京、Feb 2, 2020.

(19) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と課題. 第5回とちぎ生殖医療研究会、宇都宮、Feb 13, 2020.

(20) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断入門. 第17回東海小児遺伝カンファレンス、名古屋、Feb 15, 2020.

(21) 倉橋浩樹. 網羅的遺伝子解析技術と出生前ゲノム医療. 徳島大学産科婦人科学講演会、徳島、Feb 19, 2020.

(22) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と課題. 第23回泉州小児科懇話会、堺、Mar 14, 2020.

(23) 川井有里、小島有紗、藤野正之、帽田仁子、宮田昌史、吉川哲史、倉橋浩樹、FOXA2 遺伝子異常を伴う消化管奇形を合併した複合

型下垂体機能低下症の1女兒例、第40回日本小児科学会、金沢、Apr 19, 2019.

(24) Kato T, Inagaki H, Shinkai Y, Kato A, Kawamura R, Tsutsumi M, Taniguchi-Ikeda M, Mizuno S, Makita Y, Saito N, Ochi N, Yamaguchi M, Murotsuki J, Kurahashi H. Breakage-fusion-bridge cycle による胎児胎盤のモザイク染色体構造異常、日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(25) Taniguchi-Ikeda M, Tsutsumi M, Uchino S, Morioka I, Kawai M, Kato T, Enkhjargal S, Inagaki H, Iijima K, Mimaki M, Kurahashi H. Severe mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy caused by DNA ligase enzyme deficiency. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(26) 中島葉子、横井克幸、佐野祥美、新海保子、今村基尊、秋山倫之、吉川哲史、伊藤哲哉、倉橋浩樹. 軽症型低フォスファターゼ症における臨床的・遺伝学的検討. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(27) 河村理恵、稲垣秀人、山田緑、鈴木史彦、成悠希、倉橋浩樹. dic(Y;22)と45,Xの核型をもつターナー症候群の一例. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(28) 尾崎守、池田敏郎、遠藤俊明、浦大樹、剛澄仁、岩田由美子、高瀬悦子、倉橋浩樹、新井田要、相互転座保因者パキテン図作成アプリ開発中に派生したDanielの三角形作成アプリについて、日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(29) 堤真紀子、三浦浩樹、工藤寿子、田中真己人、加藤あす香、稲垣秀人、倉橋浩樹. 卵巣未分化胚細胞腫の後に侵襲的全身性肥満細胞症を発症した1症例. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(30) 服部幸雄、吉岡陽子、井上大地、池田桂子、小野史子、稲嶺真紀子、鎌田美佳、石田千晴、前山哲朗、水野理恵、羽柴良樹、浅田義正、加藤武馬、倉橋浩樹. X連鎖性ミオチ

ユブラーミオパチー (XLMTM: X-linked Myotubular Myopathy) に対し着床前診断を実施した本邦初の1例. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(31) 横井克幸、中島葉子、加藤武馬、伊藤哲哉、倉橋浩樹. 血液細胞においてX染色体の極端な不活化の偏りを認めた OTC 欠損症の姉妹例. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(32) 太崎友紀子、林久雄、折田有史、倉橋浩樹、池田敏郎. 家族歴のないジストロフィン異常症保因妊婦に施行した出生前診断の一例. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(33) 石原尚子、宮崎純、宮田昌史、秋山倫之、倉橋浩樹. ALDH7A1 異常症の同胞を持つ超早産児への遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(34) 岸野洋祐、倉橋浩樹、佐藤労、大江瑞恵. 大学生を対象とした不確実な結果である VUS が与える心理社会的な影響への調査. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(35) 大貫雄司、佐藤労、倉橋浩樹、大江瑞恵. 生殖補助医療の分野における「遺伝」に対する関心の調査. 日本人類遺伝学会第64回大会、長崎、Nov 6-9, 2019.

(36) 遠藤俊明、馬場剛、鷹巣祐子、木谷保、尾崎守、加藤武馬、倉橋浩樹、齋藤豪、男性均衡型相互転座保因者の体外受精胚の第一減数分裂で最も頻度の高い不均衡分離様式の予測は可能か? 第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(37) 尾崎守、池田敏郎、遠藤俊明、倉橋浩樹、浦大樹、硯澄仁、高瀬悦子、新井田要、相互転座保因者の四価染色体パキテン図描画アプリケーション作成の試み、第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(38) 河合美紀、寺澤すみれ、西澤春紀、倉橋浩樹、色素失調症であり過去2度の流産歴の

ある妊婦の出生前診断の検討、第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(39) 河村理恵、森山育実、加藤麻希、河合美紀、宮井俊輔、倉橋浩樹、着床前診断を希望して来談されたクライアントの想いと遺伝カウンセリング、第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(40) 折田有史、池田敏郎、太崎友紀子、加藤麻希、倉橋浩樹、小林裕明、NPHP3 に遺伝子変異を認めた Fryns 症候群の両親への遺伝カウンセリングの経験、第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(41) 西村夕美子、佐藤労、大江瑞恵、倉橋浩樹. ダウン症児の赤ちゃん体操が運動発達に及ぼす影響～FFS 尺度を用いた家族機能との関連について～. 第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(42) 中山要、倉橋浩樹、佐藤労、大江瑞恵. アンジェルマン症候群をもつ児におけるノーマライゼーションのための課題探索. 第43回遺伝カウンセリング学会、札幌、Aug 2-4, 2019.

(43) 山口昌俊、鮫島浩、倉橋浩樹、原発無月経のため受診し、染色体破砕を認めた1例、第71回日本産科婦人科学会学術集会、名古屋、Apr, 11-14, 2019.

(44) 遠藤俊明、馬場剛、尾崎守、加藤武馬、倉橋浩樹、齋藤豪、均衡型相互転座不育症例の配偶子分離様式の HC-Forum サイトによる検討の有用性について、第71回日本産科婦人科学会学術集会、名古屋、Apr, 11-14, 2019.

(45) 利光正岳、小堀周作、永岡晋一、倉橋浩樹、室月淳、エクソーム解析を契機に 1p36 欠失症候群と診断した胎児無動の一例、第71回日本産科婦人科学会学術集会、名古屋、Apr, 11-14, 2019.

(46) 水野雄介、宮崎純、西澤春紀、関谷隆夫、宮田昌史、倉橋浩樹、藤井多久磨、非古典型 21-水酸化酵素欠損症の保因者夫婦に対する遺伝カウンセリング、第5回産科婦人科遺伝

診療学会、東京、Dec 20-21, 2019.

(47) 宮崎純、西澤春紀、吉澤ひかり、石原尚子、宮田昌史、秋山倫之、関谷隆夫、倉橋浩樹、藤井多久磨、ピリドキシリン依存性てんかんの同胞を持つ超早産児の周産期管理、第5回産科婦人科遺伝診療学会、東京、Dec 20-21, 2019.

(48) 原鐵晃、頼英美、佐藤景子、三浦貴弘、渡邊陽子、加藤武馬、倉橋浩樹、不妊症、不育症の均衡型転座保因者で着床前遺伝学的検査の適応がある3症例からの考察、第5回産科婦人科遺伝診療学会、東京、Dec 20-21, 2019.

(49) 尾崎守、池田敏郎、遠藤俊明、倉橋浩樹、浦大樹、剛澄仁、岩田由美子、高瀬悦子、新井田要、開発したアプリケーションを利用した Stengel-Rutkowski リスク算出法の実際、第5回産科婦人科遺伝診療学会、東京、Dec 20-21, 2019.

(50) 堤真紀子、倉橋浩樹、培養細胞モデル系を用いた卵母細胞の加齢依存性コヒーシン減少機構の研究、第1回ダウン症基礎研究会、豊中、Jun 29, 2019.

(51) 吉貝香里、松田有希野、加藤武馬、宮井俊輔、新井千登勢、鈴木篤智、富田麻莉、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫、NGS 解析データより胚移植順位の基準を再構築する、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(52) 鈴木篤智、吉貝香里、加藤武馬、宮井俊輔、松田有希野、新井千登勢、富田麻莉、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫、精子因子が異数性に与える影響、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(53) 松田有希野、吉貝香里、加藤武馬、宮井俊輔、新井千登勢、鈴木篤智、富田麻莉、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫、凍結融解胚移植において異数胚を避けるための条件、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(54) 松田有希野、吉貝香里、加藤武馬、宮井

俊輔、新井千登勢、鈴木篤智、富田麻莉、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫、NGS 分析を用いた胚発育の後方視的解析、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(55) 城戸京子、神田晶子、大津英子、熊迫陽子、甲斐由布子、古川雄一、伊東裕子、加藤武馬、倉橋浩樹、宇津宮隆史、培養上清中に含まれる遊離 DNA を用いた PGT-A の試み—栄養外胚葉の採取部位との比較—、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(56) 渡邊みあ、瀬戸山遥、桑鶴ゆかり、黒木裕子、徳留菜里、福元由美子、橋元恵里奈、燃脇晴恵、岩川富貴子、竹内美穂、加藤武馬、倉橋浩樹、竹内一浩、当院における着床前遺伝子診断 (PGT) の臨床成績、第64回生殖医学会学術講演会、神戸、Nov 7-8, 2019.

(57) 松田有希野、吉貝香里、加藤武馬、宮井俊輔、新井千登勢、鈴木篤智、富田麻莉、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫. 卵子の大きさと染色体異常の有無. 第37回日本受精着床学会総会学術講演会、東京、Aug 1-2, 2019.

(58) 大津英子、小池恵、神田晶子、城戸京子、後藤香里、長木美幸、熊迫陽子、甲斐由布子、加藤武馬、倉橋浩樹、宇津宮隆史. 凍結胚融解後移植不可能であった胚の背景と染色体異常率. 第37回日本受精着床学会総会学術講演会、東京、Aug 1-2, 2019.

2018 年度

(1) Kurahashi H, Kato T, Shinkai Y, Kato M. Towards optimization of PGD for recurrent t(11;22) carrier. International Society for Prenatal Diagnosis – 22nd International Conference, Antwerp, Belgium, August 8-11, 2018.

(2) Kato T, Inagaki H, Shinkai Y, Kato A, Kawamura R, Tsutsumi M, Ikeda M, Mizuno S, Makita Y, Saito N, Ochi N, Kurahashi H. How does DNA break for formation of three-way translocations? Breakpoint complexity in

- three-way translocations. 68th annual meeting of American Society of Human Genetics. San Diego, CA, USA, October 16-20, 2018.
- (3) Kato T, Kato M, Shinkai Y, Nishizawa H, Endo T, Kani C, Ochi M, Hayashi S, Inazawa J, Kurahashi H. Optimization of PGD for recurrent t(11;22) carrier. PGDIS 2018, Bangkok, May 4-6, 2018.
- (4) Sasaki H, Ichino M, Takahara K, Fukami N, Ishikawa K, Kusaka M, Shiroki R, Inagaki H, Kurahashi H. Relevance of genetic mutations and disease severity in Japanese tuberous sclerosis. International tuberous sclerosis complex research conference 2018, Tokyo, Sep 13-15, 2018.
- (5) 倉橋浩樹. JPLSG-Cseq17 準備会、AMED・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業がん領域における臨床ゲノムデータストレージの整備に関する研究班会議、東京、Apr 15, 2018.
- (6) 倉橋浩樹. Japan PGD Consortium (JAPCO) の果たすべき使命、第 16 回 JISART シンポジウム、長崎、Jun 3, 2018.
- (7) 倉橋浩樹. 解析施設からみた PGT-A の問題点と近未来展望、第 25 回セント・ルカ セミナー、大分、Jun 10, 2018.
- (8) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と問題点. New Insights of Molecular Genetics on Growth Disorders、東京、Jun 30, 2018.
- (9) 倉橋浩樹. 染色体異常の発生メカニズム - 男と女-. 第 1 回 Chubu Cytogenetics Conference、豊明、Jul 14, 2018.
- (10) 倉橋浩樹. 不育症のゲノム医療を目指して. 第 1 回 AMED 不育症班会議、東京、Jul 19, 2018.
- (11) 倉橋浩樹. 染色体異常の発生メカニズム - 2つのGトリソミー-. 第 58 回日本先天異常学会、名古屋、Jul 28, 2018.
- (12) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と問題点. 第 49 回日本小児神経学会東海地方会、名古屋、Jul 28, 2018.
- (13) 倉橋浩樹. がんと遺伝子検査. 藤田保健衛生大学・公開講座、豊明、Aug 15, 2018.
- (14) 倉橋浩樹. 網羅的手法による次世代型着床前診断の現状と問題点. 第 58 回日本臨床化学学会年次学術集会、名古屋、Aug 25, 2018.
- (15) 倉橋浩樹. 染色体解析はシーケンス解析に置き換わるのか?. 第 25 回臨床細胞遺伝学セミナー、東京、Aug 26, 2018.
- (16) 倉橋浩樹. 臨床染色体学. 第 28 回遺伝医学セミナー、大阪、Sep 7, 2018.
- (17) 倉橋浩樹. 小児腎疾患と精密医療. 第 40 回日本小児体液研究会、名古屋、Sep 15, 2018.
- (18) 倉橋浩樹. ゲノム医療と包括的出生前診療体制の整備. 第 25 回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会、長崎、Sep 29, 2018.
- (19) 倉橋浩樹. 進化する単一遺伝子病の着床前診断. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.
- (20) 倉橋浩樹. 染色体の臨床遺伝学. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.
- (21) 倉橋浩樹. 網羅的手法による着床前診断の現状と問題点. 第 21 回日本 IVF 学会、名古屋、Oct 28, 2018.
- (22) Kurahashi H. Obstetric complication-associated ANXA5 promoter polymorphisms affect gene expression via DNA secondary structure. Annexins Japan 4th Annual Meeting, Tokyo, Dec 8, 2018.
- (23) 倉橋浩樹. がんの遺伝子検査. 名古屋市公開講座 がんについて、今伝えたいこと ～予防・治療・共生～、豊明、Dec 12, 2018.
- (24) 倉橋浩樹. 不育症のゲノム医療を目指して. 第 2 回 AMED 不育症班会議、東京、Jan 17, 2019.
- (25) 加藤武馬、宮井俊輔、鈴木史彦、成悠希、加藤麻希、稲垣秀人、新谷光央、池田敏郎、倉橋浩樹. Breakage-fusion-bridge cycle による胎児胎盤のモザイク染色体構造異常、日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(26) 河村理恵、加藤武馬、宮井俊輔、鈴木史彦、成悠希、田中敬子、長坂美和子、池田真理子、倉橋浩樹. Report of a 46,XX/46,XY with parthenogenetic chimera. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(27) 近藤麻子、石原尚子、佐々木ひと美、岡西徹、藤本礼尚、大江瑞恵、佐藤芳、倉橋浩樹. 結節性硬化症の遺伝学的検査の現状と課題. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(28) 大谷綾乃、鈴木伸宏、熊谷恭子、犬塚早紀、武田恵利、吉原紘行、澤田祐季、杉浦真弓、岩垣重紀、高橋雄一郎、稲垣秀人、倉橋浩樹. 胎児水腫と死産を繰り返す *RYRI* 複合ヘテロ接合性変異が判明した一例. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(29) 利光正岳、小川真紀、小堀周作、永岡晋一、倉橋浩樹、室月淳. 経皮的臍帯血採取により児の低頻度モザイクを出生前診断した 1 例. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(30) 河合美紀、堤真紀子、加藤武馬、稲垣秀人、倉橋浩樹. 色素失調症のモザイク変異と X 染色体の不活化の偏りの検討. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(31) 堤真紀子、服部浩佳、藤田尚子、河合美紀、倉橋浩樹. X:13 均衡型相互転座を伴い *RBI* 遺伝子に切断点がない網膜芽細胞腫患者の分子遺伝学的解析. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(32) 石原尚子、稲垣秀人、倉橋浩樹. *GABRB1* variant を認めた先天性筋緊張低下症の 1 例. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(33) 馬場剛、遠藤利明、真里谷奨、久野芳佳、森下美幸、水内将人、川俣あかり、寺本瑞絵、石岡伸一、寺田倫子、鷹巣祐子、加藤武馬、倉橋浩樹、石川亜貴、櫻井晃洋、齋藤豪. 着床前診断を経て不育症の原因ではないと判断した 10 番染色体腕間逆位の症例. 日本人類遺

伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(34) 木村栞菜、久野千恵子、大江瑞恵、倉橋浩樹、佐藤芳. 多因子遺伝病における遺伝カウンセリングの必要性と疾患理解へ遺伝学的知識が及ぼす影響. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(35) 七里由衣、木村栞菜、藤盛伸美、倉橋浩樹、佐藤芳、大江瑞恵. 映画上映を通じた遺伝リテラシー向上への取り組み. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(36) 加藤良美、倉橋浩樹、佐藤芳、大江瑞恵. 直接ヒアリングで分かった成人期以降のダウン症候群をもつ方の両親が必要とする支援. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(37) 片山美恵子、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳. 疾病の原因が遺伝病であると認識することがスティグマに与える影響. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(38) 太崎友紀子、新谷光央、小林裕明、池田敏郎、鈴木史彦、宮井俊輔、加藤武馬、倉橋浩樹. 16 トリソミーモザイクの一例. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(39) 太田志代、中岡義晴、庵前美智子、中野達也、倉橋浩樹. 複数生検細胞を用いた、単一遺伝子疾患着床前診断における間接診断法の有用性. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(40) 宮井俊輔、佐藤芳、倉橋浩樹. 多項目夫婦妊娠前遺伝性疾患保因者検査の課題似について. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(41) 森山育実、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳. Marfan 症候群のある娘の妊娠・出産に関する親の思い. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

(42) 加藤慎也、倉橋浩樹、佐藤芳、大江瑞恵. 二次的所見として見つかった先天性 QT 延長症候群を家族へ開示する際の支援. 日本人類遺伝学会第 63 回大会、横浜、Oct 11, 2018.

- (43) 大江瑞恵、倉橋浩樹. 稀少疾患における遺伝カウンセリング. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (44) 森山育実、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳. Marfan 症候群のある男性の挙児選択に影響する要因. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (45) 近藤麻子、石原尚子、大江瑞恵、佐藤芳、倉橋浩樹. 結節性硬化症の遺伝学的検査の結果開示に関する考察. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (46) 浅井喜美子、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳. 看護職者が受けた遺伝教育の現状から臨床遺伝教育を考える. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (47) IRUD-P で変異同定に至らなかった事例に対する着床前診断. 加藤麻希、稲垣秀人、石原尚子、大江瑞恵、倉橋浩樹. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (48) 大江瑞恵、倉橋浩樹. エマヌエル症候群の家族の集いの地域ごとで小規模の開催の意義. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (49) 藤盛伸美、倉橋浩樹、佐藤芳、大江瑞恵. ダウン症候群告知からみた遺伝カウンセラーの必要性. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (50) 河合美紀、倉橋浩樹. 色素失調症患者と家族からの遺伝カウンセリングへの期待. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (51) 小川真紀、小堀周作、永岡晋一、利光正岳、川目裕、倉橋浩樹、室月淳. 出生前診断により児の低頻度モザイクが判明した一例. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (52) 紫加田令子、倉橋浩樹、大江瑞恵、佐藤芳. 地域医療支援病院における遺伝カウンセラーのあり方. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (53) 加藤由衣、倉橋浩樹、佐藤芳、大江瑞恵. 筋ジストロフィーの子どもをもつ両親間の関係性を強めるための円環的認識論. 第42回遺伝カウンセリング学会、仙台、June, 28-Jul 1, 2018.
- (54) 野田佳照、西澤春紀、吉澤ひかり、寺澤すみれ、大脇晶子、宮崎純、坂部慶子、伊藤真友子、倉橋浩樹、藤井多久磨. NIPT による胎児性別判定の精度向上を目指した解析手法. 第70回日本産科婦人科学会学術集会、仙台、May, 10-13, 2018.
- (55) 利光正岳、小堀周作、永岡晋一、倉橋浩樹、室月淳. 経皮的臍帯血採取による胎児血のG分染法で胎児常染色体モザイクを確定診断した一例. 第70回日本産科婦人科学会学術集会、仙台、May, 10-13, 2018.
- (56) 吉澤ひかり、西澤春紀、市川亮子、加藤武馬、西尾永司、古川博、上林あす香、倉橋浩樹、藤井多久磨. 同一症例の分割停止胚に対する次世代シーケンサーによる染色体解析. 第4回産科婦人科遺伝診療学会、東京、December, 14-15, 2018.
- (57) 市川亮子、大谷清香、鳥居裕、宮村浩徳、西澤春紀、藤井多久磨、小林尚美、内海俊明、加藤麻希、河合美紀、森山育実、河村理恵、大江瑞恵、池田真理子、倉橋浩樹. 当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対する診療経験. 第4回産科婦人科遺伝診療学会、東京、December, 14-15, 2018.
- (58) 野田佳照、西澤春紀、吉澤ひかり、大脇晶子、坂部慶子、寺澤すみれ、伊藤真友子、宮崎純、市川亮子、倉橋浩樹、藤井多久磨. 不妊治療後の品胎に合併した胎児共存奇胎の1例. 第4回産科婦人科遺伝診療学会、東京、December, 14-15, 2018.
- (59) 加藤武馬、倉橋浩樹. 染色体構造異常の解析. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.
- (60) 横井克幸、中島葉子、稲垣秀人、堤真紀

子、伊藤哲哉、倉橋浩樹. DNA複製が関与したメカニズムに起因した複雑構造異常を伴うOTC遺伝子の部分重複を認めたOTC欠損症の1例. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(61) 堤真紀子、服部浩佳、秋田直洋、前田尚子、藤田尚子、河合美紀、新海保子、加藤麻希、倉橋浩樹. X;13 均衡型相互転座と発達遅滞を伴う網膜芽細胞腫患者の分子遺伝学的解析. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(62) 河合美紀、堤真紀子、加藤武馬、稲垣秀人、倉橋浩樹. 色素失調症のモザイク変異とX染色体の不活化の偏りの検討. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(63) 稲垣秀人、河合美紀、堤真紀子、倉橋浩樹. X連鎖劣性遺伝の疑われた精神発達遅滞家系のエクソーム解析. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(64) 池田真理子、長坂美和子、小林千浩、倉橋浩樹、戸田達史. 福山型先天性筋ジストロフィーの中枢神経系症状に対する治療法開発. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(65) 早野聡、奥野友介、堤真紀子、稲垣秀人、深澤佳絵、倉橋浩樹、小島勢二、高橋義行、加藤太一. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(66) 河村理恵、加藤武馬、宮井俊輔、鈴木史彦、成悠希、田中敬子、長坂美和子、池田真理子、倉橋浩樹. Parthenogenetic maternal と double paternal allele を有するキメラ症例の解析. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(67) 木部匡哉、稲垣秀人、加藤武馬、倉橋浩樹、池田敏郎. 新生児遷延性肺高血圧症を合併したBohring-Opitz症候群の一例. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(68) 谷口英里奈、木許恭宏、池田俊郎、盛武浩、山口昌俊、安達容枝、松澤聡史、大橋昌尚、大庭健一、高木純一、園田徹、倉橋浩樹. 第4番染色体長腕中間部部分欠失の女兒例. 第41回日本小児遺伝学会学術集会、名古屋、Jan 11-12, 2019.

(69) 堤真紀子、倉橋浩樹. 母親の加齢依存性のトリソミー発生メカニズム. 第41回日本分子生物学会年会、横浜、Nov 28-30, 2018.

(70) 稲垣秀人、加藤武馬、豊田敦、蒔田芳男、倉橋浩樹. Y染色体リピート配列を巻き込んだ染色体構造異常症の次世代シーケンサーを用いた解析. 第41回日本分子生物学会年会、横浜、Nov 28-30, 2018.

(71) 松田有希野、吉貝香里、加藤武馬、宮井俊輔、加藤麻希、新井千登勢、鈴木篤智、花井里沙、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫. NGSによる染色体解析からみた良好胚盤胞の選択基準. 第36回日本受精着床学会総会学術講演会、千葉、Jul 26-27, 2018.

(72) 吉貝香里、松田有希野、加藤武馬、加藤麻希、宮井俊輔、新井千登勢、鈴木篤智、花井理沙、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫. 胚盤胞腔と培養液にみられる染色体核型の由来. 第36回日本受精着床学会総会学術講演会、千葉、Jul 26-27, 2018.

(73) 新井千登勢、吉貝香里、加藤武馬、加藤麻希、松田有希野、中野英子、倉橋浩樹、澤田富夫. 胚盤胞の外側または胚盤胞腔内に存在する割球のNGSによる解析. 第36回日本受精着床学会総会学術講演会、千葉、Jul 26-27, 2018.

(74) 中岡義晴、庵前美智子、中野達也、松本由香、太田志代、加藤武馬、倉橋浩樹、森本義晴. 単一遺伝子疾患の着床前診断(PGT-M)の臨床成績. 第36回日本受精着床学会総会学術講演会、千葉、Jul 26-27, 2018.

H. 知的財産権の出願・登録状況

特になし