

著者氏名	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
森崎 裕子	遺伝子診断	日本循環器学会 / 日本心臓血管外科学会 / 日本胸部外科学会 / 日本血管外科学会	2020年改訂版 大動脈瘤・大動脈解離診療ガイドライン	日本循環器学会	Web	2020	138-141
森崎 裕子	Ehlers-Danlos 症候群、Marfan 症候群	「小児内科」「小児外科」編集委員会	小児疾患診療のための病態生理 2	東京医学社	東京	2021	304-8
森崎 裕子	循環器関連疾患の遺伝学的検査	大西宏明	いま知っておきたい最新の臨床検査	医歯薬出版株式会社	東京	2022	108-14
森崎 裕子	Ehlers-Danlos 症候群	日本整形外科学会小児整形外科委員会	骨系統疾患マニュアル	南江堂	東京	2022	108-9
仁科 幸子	疾患の早期発見の必要性		やさしい小児の眼科	診断と治療社	東京	2023	90-6
仁科 幸子	新生児・乳児の眼科的異常	加藤元博	小児科診療ガイドライン -最新の診療指針	総合医学社	東京	2023	809-12
仁科 幸子	水晶体偏位（先天性）奇形, 先天・発達白内障, 先天網膜ひだ, Sturge-Weber 症候群		今日の眼疾患治療指針 第4版	医学書院	東京	2022	506-7, 510-1, 749, 918
仁科 幸子	眼疾患		臨床遺伝学小児領域	診断と治療社	東京	2021	124-6
仁科 幸子	視覚器の発達	秋山千枝子・五十嵐隆・岡明・平岩幹夫	小児保健ガイドブック	診断と治療社	東京	2021	96-8
仁科 幸子	角膜の先天・周産期異常 網膜の周産期・発		眼科学 第3版	文光堂	東京	2020	111-3, 349-51

	育異常						
松永 達雄	クロマチンリモデリング因子異常症 CHARGE 症候群	副島英伸、秦健一郎 編集.	遺 伝 子 医 学 Mook 36 号 エピゲノムで新たな解明が進む「先天性疾患」	メディカルドゥ	東京	2021	151-7
松永 達雄	ワルデンブルグ症候群	「小児内科」「小児外科」編集委員会 共編.	小児内科 2021 vol.53 小児疾患診療のための病態生理 2	東京医学社	東京	2021	203-5
松永 達雄	外耳奇形	大森孝一、野中学、小島博己・編集.	標準耳鼻咽喉科・頭頸部外科学	医学書院	東京	2022	52-3
松永 達雄	中耳奇形	大森孝一、野中学、小島博己・編集.	標準耳鼻咽喉科・頭頸部外科学	医学書院	東京	2022	54-6
小崎 里華	先天性疾患 染色体検査 検査値を読む 2020		内科 Vol.125(4)	南江堂	東京	2020	588
小崎 里華	本人に伝える遺伝カウンセリング		臨床遺伝専門医テキストシリーズ③小児領域	診断と治療社	東京	2021	22-6
小池 研太郎, 早川格, 阿部裕一, 石黒精, 小崎里華, 鏡雅代, 久保田 雅也	半球間抑制低下が暗算で軽快した DYT11 に伴う局所性ジストニアの 1 例		脳と発達 54	診断と治療社	東京	2022	256-61
小崎 里華	標準的医療説明 インフォームド・コンセントの最前線	内科系学会社会保険連合		医学書院	東京	2021	264-6
小崎 里華	Rubinstein-Taybi		小児内科 (53)	東京医	東京	2021	242-4

	症候群		病態生理 2	学社			
小崎 里華	EEC 症候群		小児内科 (53) 病態生理 2	東京医 学社	東京	2021	271-3
小崎 里華	遺伝性疾患保因者 診断に関する遺伝 カウンセリング 特集 産婦人科診 療に必要な遺伝カ ウンセリングの基 本知識と実際		産婦人科の実際 vol.71(2)	金原出 版	東京	2022	131-5
小崎 里華	肝臓の病気と遺伝 について		こどもの肝移植 ハンドブック	総合医 学社	東京	2022	20-3
小崎 里華	Rubinstein-Taybi 症 候群、Coffin-Siris 症 候群 特集 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		周産期医学 52 (5)	東京医 学社	東京	2022	785-8
小崎 里華	肥厚性皮膚骨膜炎		骨系統疾患マニ ュアル	南江堂	東京	2022	130-1
小崎 里華	18トリソミー		小児科診療ガイ ドライン	総合医 学社	東京	2023	736-66
小崎 里華	主な外表奇形		母子保健マニ ュアル 改訂 8 版	南江堂	東京	2023	286
小崎 里華	主な染色体異常症		母子保健マニ ュアル 改訂 8 版	南江堂	東京	2023	287-8
渋谷 絹子, 依田 哲也, 田上 順次, 若林 則幸, 倉林 亨, 森山啓司,他	矯正歯科治療		系統看護学講座 専門分野 2-[15] 歯・口腔	医学書 院	東京	2021	72-6
黒澤 健司	遺伝学的検査	秋山千枝子、五 十嵐隆、岡明、 平岩幹夫	小児保健ガイド ブック	診断と 治療社	東京	2021	197-200

黒澤 健司	遺伝子診断と遺伝 カウンセリング	土屋弘行	今日の整形外科 治療指針 第 8 版	医学書 院	東京	2021	235-236
Kosho T, Miyake N	Coffin-Siris Syndrome	Carey JC, Cassidy SB, Battaglia A, Viskochil D	Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes, 4th Edition	Wiley- Black well	Hobo ken, NJ, USA	2021	185-94
齋藤 伸治, 吉橋 博史	Prader-Willi 症候群 (PWS) と Angelman 症候群 (AS)	関沢昭彦、佐村 修、四元淳子	周産期遺伝カウ ンセリングマニ ュアル改定 3 版	中外医 学社	東京	2020	126-30
齋藤 伸治	CTCF 関連神経発 達症	副島英伸、秦健 一郎	エピゲノムで新 たな解明が進む 「先天性疾患」	メディ カルド ウ	大阪	2021	164-7
水野 誠司	Sotos 症候群	水口 雅、他 3 名	今日の小児治療 指針 第 17 版:	医学書 院	東京	2020. 11	172-3
岡本 伸彦	ヒストン修飾異常 症 Rubinstein- Taybi 症候群、エピ ゲノムで新たな解 明が進む「先天性 疾患】		遺 伝 子 医 学 MOOK	メディ カルド ウ	大阪	2021	126-31
岡本 伸彦	Coffin-Siris 症候群 と BAF 複合体		遺 伝 子 医 学 MOOK	メディ カルド ウ	大阪	2021	96-101
岡本 伸彦	Smith-Lemli-Opitz 症候群	小児疾患診療の ための病態生理 2 改訂第 6 版	小児内科	東京医 学社	東京	2021	296-9
西 恵理子	13 トリソミー症候 群	小児疾患診療の ための病態生理 2 改訂第 6 版	小児内科	東京医 学社	東京	2021	209-13
西 恵理子	小児期の診察とマ ネージメント、 「 Dymorphology		臨床遺伝専門医 テキスト、臨床 遺伝学小児領域	診断と 治療社	東京	2021	44-9

	の診かた」						
岡本 伸彦	性染色体異常症		今日の小児治療 指針		東京	2020	
岡本 伸彦	先天性グリコシル 化異常症		今日の小児治療 指針		東京	2020	
宮本 達雄, 藤田 和将, 松浦 伸也	ゲノム編集技術を用いた培養細胞における疾患モデリング		医学のあゆみ	医歯薬 出版株 式会社	東京	2020	273 巻 9 号 768- 773
Soejima H, Ohba T.	Chapter 11 Genomic Imprinting Disorders (Including Mesenchymal Placental Dysplasia)	Masuzaki H (ed.)	Fetal Morph Functional Diagnosis	Spring er	Singa pore	2021	149-68
原 聡史, 副島 英伸	第 1 章エピゲノム 総論 1. DNA メチ ル化の分子機構	副島英伸、秦健 一郎編集	遺 伝 子 医 学 MOOK36 エピ ゲノムで新たな 解明が進む「先 天性疾患」	メディ カルド ゥ	大阪	2021	20-6
副島 英伸	第 3 章先天性疾患 1. インプリンティ ング 疾患 1) Beckwith- Wiedemann 症候群 /Silver-Russell 症候 群	副島英伸、秦健 一郎編集	遺 伝 子 医 学 MOOK36 エピ ゲノムで新たな 解明が進む「先 天性疾患」	メディ カルド ゥ	大阪	2021	60-6
東 元 健, 副島 英伸	第 3 章先天性疾患 3. ヒストン修飾 異常症 1) Sotos 症 候群	副島英伸、秦健 一郎編集	遺 伝 子 医 学 MOOK36 エピ ゲノムで新たな 解明が進む「先 天性疾患」	メディ カルド ゥ	大阪	2021	105-10
岡崎 哲也, 中山 祐二, 足立 香織, 難波 栄二	脆弱 X 症候群	脳科学辞典編集 委員会 林 康紀	脳科学辞典	日本神 経科学 学会	web	2020	https://bsd.neuroinf.jp/wiki/

渡邊 淳	第4章 遺伝性疾患	青笹克之(監修), 加藤光保(編集), 金井弥栄(編集), 菅野祐幸(編集)	解明病理学第4版 病気のメカニズムを解く	医歯薬出版	東京	2021	79-93
渡邊 淳	13-15 先天性結合組織病	矢崎義雄(編集), 小室一成(編集)	内科学 第12版	朝倉書店	東京	2021	III-416-9
加藤 光広	皮質形成異常	水口雅、市橋光、崎山弘、伊藤秀一編	今日の小児治療指針 第17版	医学書院	東京	2020	685-6
加藤 光広	その他のてんかん発作を呈する神経疾患の遺伝子異常(脳形成異常・PME)	日本てんかん学会編	てんかん専門医ガイドブック. 改訂第2版	診断と治療社	東京	2020	21-3
加藤 光広	二分脊椎, 脳形成異常	水口雅、山形崇倫	クリニカルガイド小児科 専門医の診断・治療	南山堂	東京	2021	846-52
加藤 光広	大脳の形成異常—脳梁欠損、全前脳胞症、滑脳症、異所性灰白質		小児疾患診療のための病態生理 3 改訂第6版	東京医学社	東京	2022	246-52
加藤 光広	脳形成異常の病態生理	浜野晋一郎	小児科ベストプラクティス 新分類・新薬でわかる小児けいれん・てんかん診療	中山書店	東京	2022	35-45
沼部 博直	先天異常, 染色体異常 総論	水口雅, 山形崇倫編	クリニカルガイド 小児科 専門医の診断・治療	南山堂	東京	2021	354-9
沼部 博直	遺伝医療に必要な社会資源	臨床遺伝専門医制度委員会監修	臨床遺伝専門医テキスト(1) 臨床遺伝学総論	診断と治療社	東京	2021	86-8
沼部 博直	小児期の臨床遺伝学的特性	臨床遺伝専門医制度委員会監修	臨床遺伝専門医テキスト(3) 臨		東京	2021	2-4

			床遺伝学小児科 領域				
水野 誠司	Sotos 症候群、神経 線維腫症 1 型		今日の小児治療 指針 第 17 版	医学書 院	東京	2020	172-3
沼部 博直	22q11.2 欠失症候群	総編集 水口 雅, 市橋 光, 伊 藤秀一	今日の小児治療 指針 第 17 版	医学書 院	東京	2020	671-2