

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

先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と  
合併症の把握：Reverse phenotypingを包含したアプローチ

研究代表者 小崎 健次郎  
慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 教授

**研究要旨**

我々は以前の研究で『希少性・原因不明・治療方法未確立・生活面への長期支援の4要素』を満たす先天性異常症候群の研究を実施し、18疾患についての診断基準の作成・診療方針などを策定し、先天性異常症候群の医療の質や患者のQOLの向上に貢献してきた。本研究では、既に分子遺伝学的に確定された乳幼児期・成人期後期の臨床情報を収集・解析して（いわゆる**Reverse phenotyping**）、全ライフステージを網羅し自然歴と合併症を明らかにすることより、診断基準や重症度分類の見直しを行った。それと並行して、指定難病に類縁する症候群について指定難病としての適格性を評価した。また先天異常症候群のような超希少疾患ではランダム化比較試験が困難なことから、質の高い自然歴が対照群データとされるため、詳細な自然歴・合併症についての情報を蓄積することとは重要である。本研究でも乳幼児期・成人後期を中心として臨床情報を収集・解析（いわゆる**Reverse phenotyping**）を行い、数多くの疾患の診断基準への改定や提言を行った。また多くの先天異常症候群において全自然歴を網羅した疾患レジストリの構築を行うことができたと考える。本研究で得られた成果をもとに先天異常症候群に対する医療の質の向上および患者・家族のQOLの向上に貢献していきたい。

**研究分担者**

松原 洋一	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 理事
森崎 裕子	公益財団法人榊原記念財団附属榊原記念病院 臨床遺伝科 科長
仁科 幸子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科 診療部長
松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長
小崎 里華	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 遺伝診療科 診療部長
青木 洋子	国立大学法人東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野 教授
森山 啓司	国立大学法人東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 顎顔面矯正学分野 教授
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
大橋 博文	地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター 遺伝科科長 部長
古庄 知己	国立大学法人信州大学医学部遺伝医学教室 教授
緒方 勤	国立大学法人浜松医科大学 医学部 小児科 教授
齋藤 伸治	公立大学法人名古屋市立大学大学院 医学研究科 教授
水野 誠司	愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部 非常勤研究員
岡本 伸彦	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 主任部長／研究所 所長
松浦 伸也	国立大学法人広島大学 原爆放射線医科学研究所 教授
副島 英伸	国立大学法人佐賀大学 医学部 分子生命科学講座 教授
吉浦 孝一郎	国立大学法人長崎大学 原爆後障害医療研究所 教授
樋野村亜希子	国立法科大学院滋賀医科大学 倫理審査室 事務補佐員

難波 栄二	国立大学法人鳥取大学 研究推進機構 特任教授
渡邊 淳	金沢大学附属病院 遺伝診療部 遺伝医療支援センター 特任教授・部長・センター長
加藤 光広	昭和大学医学部 小児科学講座 教授
上原 朋子	愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部 非常勤研究員
渡辺 智子	国立研究開発法人国立がん研究センター 遺伝子診療部門 認定遺伝カウンセラー
鈴木 寿人	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 専任講師
古橋 博史	東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科 部長
武内 俊樹	慶應義塾大学 医学部 小児科学教室 専任講師
増井 徹	国立精神神経医療研究センター メディカルゲノムセンター 特任研究員（令和2年度所属）
沼部 博直	東京医科大学遺伝子診療センター 教授（令和2年度・令和3年度所属）

## 研究協力者

柳橋 達彦	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 非常勤講師
山田 茉未子	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 専任講師
中藤 大輔	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 特任助教
奥野 博庸	慶應義塾大学 医学部 生理学教室 助教
山口 有	群馬県立小児医療センター 遺伝科 部長

## A. 研究目的

我々は平成23年度から、「希少性・原因不明・治療方法未確立・生活面への長期支障の4要素」を満たす先天異常症候群の研究を実施してきた。その成果として18疾患について診断基準の作成・診療指針等を策定し、医療の質や患者QOLの向上に貢献した。これまでの研究では主に学童期・成人期早期を中心として研究を展開してきたが、本研究では、既に分子遺伝学的に確定された乳幼児期・成人期後期の臨床情報を収集・解析（いわゆるReverse phenotyping）して、全ライフステージを網羅することにより、年齢に依存した臨床症状・合併症を把握し、真の自然歴を明らかにする。

先行研究で診断基準の作成等を行った18疾患の原因遺伝子と、タンパク相互作用や信号伝達経路の観点から関連する遺伝子群の変異によって惹起される類縁疾患について先天異常症候群（310）としての要件を満たすかどうかを評価する。

先天異常症候群のような超希少疾患ではランダム化比較試験が困難なことから、質の高い自然歴データが対照群データとされる。先天異常症候群の相当数はヒストン修飾やRAS信号伝達経路など限られた過程の異常により発症する。ヒストン修飾酵素修飾薬・RAS経路阻害剤などシーズの開発が進んでいることから、ライフステージ全体の質の高い自然歴の把握は急務である。先天異常症候群患者の自然歴及び合併症について把握し、文献と比較検討を行う。合わせて分担研究者とともに、特にヌーナン症候群関連疾患、エーラス・ダンロス症候群、マルファン症候群、CHARGE症候群、アペール症候群、クルーズン症候群、Robin sequence

（RS）、Stickler症候群（SS）、Schaaf-Yang症候群、歌舞伎症候群、コフィン・シリス症候群、インプリンティング関連疾患、モワット・ウィルソン症候群、MVA症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、ハーラマン・ストライフ症候群、脆弱X症候群（FXS）及びその関連疾患、低フォスファターゼ症、SOD及びその関連疾患等についても研究を行う。

## B. 研究方法

### 研究体制

日本小児遺伝学会・日本先天異常学会・日本人類遺伝学会と連携して疾患研究者と希少遺伝性疾患の専門医群の研究ネットワーク体制を構築済みである。

### <研究対象>

指定難病である先天異常症候群：ルビンシュタイン・テイビ症候群、CFC症候群、コステロ症候群、CHARGE症候群、エーラス・ダンロス症候群、VATER症候群、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、ジュベール症候群関連疾患、モワット・ウィルソン症候群、コフィン・シリス症候群、Robin sequence（RS）、Stickler症候群（SS）、Schaaf-Yang症候群、歌舞伎症候群、ソトス症候群、ヤング・シンプソン症候群、第14番染色体父親性ダイソミー、脆弱X症候群、脆弱X症候群（FXS）関連疾患、1q部分重複症候群、9q34欠失症候群、コルネリア・デランゲ症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、中隔視神経形成異常症/ドモル

シア症候群、マルファン症候群、クルーズン症候群、アペール症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、およびこれらの症候群の関連遺伝子の変異による類縁疾患。

### 1. 全ライフステージを網羅する診断基準への改定

18 疾患について乳幼児期・成人期後期の臨床症状・合併症を重点的に収集する。現行診断基準は学童期・成人期早期の臨床症状に立脚しており、他のライフステージの患者の診断には適合しにくい。全ライフステージにおいて有効な診断基準となるように必要に応じて改定作業を進めた。

- ① 遺伝子解析を契機に診断された乳幼児期・成人期後期症例の臨床症状を系統的に再整理・解析し(Reverse phenotyping)、年齢に依存した臨床症状・合併症を明らかにした。
- ② 先行する研究成果や最近の海外研究により明らかになってきた乳幼児期・成人期後期の合併症の発症頻度を明らかにした。

### 2. 指定難病に類縁する症候群の指定難病としての適格性の評価

指定難病として指定済の 18 疾患の原因遺伝子とタンパク相互作用や信号伝達経路の観点から関連の深い遺伝子群の変異によって発症する類縁疾患について、指定難病(310)の要件を満たすか評価した。上掲のように未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) 事業等の全国規模のゲノム研究により確定診断されている患者の臨床情報を収集・活用する類縁疾患の自然歴を明らかにすることが研究の主目的である。

### 3. 乳児期から成人までの全自然歴を網羅した疾患レジストリの構築

これまでの先天異常研究班の成果として、対象 18 症候群の自然歴・合併症の知見の蓄積があり、申請者が運営する Database of Pathogenic Variants に主治医をキーとして登録した。

## C. 研究結果

### 1. 全ライフステージを網羅する診断基準への改定

松原とともにヌーナン症候群の診断基準について作成について研究を行った。ヌーナン症候群の診断基準を作成するに際し、原因遺伝子として新たに MAPK1, SPRED2 を追加する一方、RREB1 と A2ML1 については当面除外しておくことが妥当と考えられた。また、治療に関する新たな知見としては、ヌーナン症候群患者にお

ける重篤な合併症に対して、MEK 阻害剤の経口投与による治療が有効と提言した。

森山とともに歯列模型から得られた三次元画像より得られたデータを用いて、口蓋形態の研究を行った。Aper症候群ではビザンチン型口蓋が、Crouzon症候群では高口蓋がそれぞれ認められ、疾患に特徴的な口蓋形態を呈することが明らかとなった。また、Turner症候群の口蓋形態は高口蓋ではなく狭口蓋であることが示唆された。さらに、Stickler症候群、Robin sequence は非症候性口蓋裂と比べて小臼歯部より前方部において歯列幅径の狭窄が認められ、非症候性口蓋裂の口蓋形態と異なることが明らかになった。

青木とともに Costello 症候群における遺伝子変異スペクトラムと遺伝子変異特異的な臨床症状をまとめ、発がん頻度を含めた臨床症状について検討を行い、診療指針を論文として報告した。CFC 症候群についても脊髄神経根腫大という新しい表現型を見出した。

緒方とともにインプリンティング疾患について研究を行った。本研究期間の成果としては、多くのインプリンティング疾患患者の集積、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 (Kagami-Ogata 症候群) の新規発症機序同定、Silver-Russell 症候群の新規発症機序同定、Prader-Willi 症候群コンセンサスガイドラインの作成と公開、エピ変異患者における多座位低メチル化 (MLID) 発症機序の解明、世界初となる SVA レトロトランスポソンのインプリンティングドメイン内挿入による偽性副甲状腺機能低下症 IB 型の同定、KCNQ1OT1:TSS-DMR の低メチル化エピ変異による Beckwith-Wiedemann 症候群患者 86 例中 7 例における多座位低メチル化 (MLID) の同定、MLID 患者における世界初の ZNH445 ならびに TLE6 変異を含む複数のメチル化 DMR 維持タンパク構造遺伝子変異の同定が挙げられる。

水野とともに多施設共同研究でモワット・ウィルソン症候群の成長曲線を作成し、臨床診断に役立つ疾患特異的な身体所見を明らかにしたほか、医療費助成制度事業におけるモワット・ウィルソン症候群の事業対象基準を検討した。また、頭蓋骨早期癒合を伴う先天異常症候群である CDC45 異常症の臨床像を報告した。

古庄とともに、本研究班活動に加え、患者会での講演などを通じ、新国際命名法・分類法の周知に努めてきた。特に、13 病型のなかで唯一原因遺伝子が同定されていない関節(過可動) (Hypermobility) 型の臨床診断において、新国際命名法・分類法と、国内の指定難病制度の中で規定された診断基準 (TNXB 遺伝子変異

が必須とされた)との間の齟齬に関して修正の提案を行った。

難波とともに FXS について研究を行った。FXS の鑑別診断ならびに遺伝学的検査の内容 (FMRI 遺伝子の変異 (CGG 繰り返し配列数)) 等について、診断基準の修正を行った。

上原とともに診断のついていない患者については患者または患者保護者の同意のもとに遺伝子解析などを実施した。ジュベール症候群関連疾患と臨床診断または遺伝子診断された患者について、受診時の診察及び過去のカルテ等からの情報収集を行なった。また、文献等からの情報収集も行った。

## 2. 指定難病に類縁する症候群の指定難病としての適格性の評価

森崎とともにマルファン症候群・ロイス・ディーツ症候群・エーラス・ダンロス症候群について指定難病としての診断基準について検討した。マルファン症候群では、診断のための改定ゲント基準において遺伝学的検査は必須ではないが、診断の確定している成人患者においては、3分の1の症例で診断のために遺伝学的検査を必要としていた。ロイス・ディーツ症候群では、遺伝学的検査で確定診断された患者の約40%が、マルファン症候群の診断基準である改定ゲント基準のうちの臨床的基準(大動脈基部病変+陽性 systemic score)を満たしており、鑑別のためにも遺伝学的検査が必要であることが示された。一方、マルファン症候群とロイス・ディーツ症候群は、臨床症状は類似するが経過や治療方針では異なる点も多く、指定難病の診断においても、疾患ごとの診断基準を用いることが適切と判断した。血管型エーラス・ダンロス症候群では、血管合併症の好発年齢は成人後である一方、気胸・血気胸、消化管穿孔は、20歳以下で初発の合併症として認めることが多い。若年者にこれらの症状を認めたときには、血管型エーラス・ダンロス症候群を念頭に置いて家族歴聴取やその他の所見の検討を行い、疑われる場合には遺伝学的検査を行うことが、早期診断のためには重要である。また、末梢血ゲノム DNA を用いた通常の解析で原因バリエントが検出できなかった症例では、血液細胞や毛包の mRNA を用いた transcriptome 解析が補助検査として有用であることが示された。

渡辺とは Ehlers-Danlos 症候群において、診断までの過程、保険適用の標的遺伝子解析や網羅的解析を用いた遺伝学的検査等の検査結果、臨床症状を各病型について比較検討を行った。

小崎(里)とともに皮膚の異常を主徴とする奇形症候群(クリッペル・トレノーネイ・ウェーバー症候群、ゴールドデンハー症候群、色素失調症)、ルビンスタイン-ティビ症候群などの先天

異常症候群の臨床遺伝学的検討(遺伝子-表現型)を行い、非典型患者や成人患者の情報収集を行い指定難病としての適格性を評価した。

Phenotype Ontology 形式に従った臨床症状の体系的・網羅的データ集積およびデータベース機能の統合を実施した。担当する先天異常症候群ルビンスタイン-ティビ症候群については、オンラインでの交流会の支援を実施し、患者からの実生活にもとづいた情報を入手した。

岡本とともに各種先天異常症候群の合併症や長期予後について分析した。歌舞伎症候群 70 例について合併症をまとめ、高頻度に頭蓋縫合早期癒合症が合併することを見出した。ルビンスタイン・ティビ症候群の長期予後をまとめ、緑内障などの眼科的異常や整形外科的問題を高率に合併することを見出した。また責任遺伝子である CREBBP はエクソン 30 ないし 31 の変異の場合、メンケ・ヘネカム症候群という別の症候群を発症することが注目されているが、5 症例を確認し、Am J Med Genet 誌に投稿した。コフィン・ローリー症候群においては非てんかん性の驚愕発作が臨床的に問題となり、自然な呼びかけやチャイムの音などに対しても過剰な驚愕反応を呈して、態勢を崩して転倒する場面がある。各種薬剤による治療を行い、効果が得られる処方法の検討を行った。

吉浦とともに歌舞伎症候群の原因遺伝子 KMT2D および KDM6A 遺伝子診断を提供しつつ、レジストリ登録のため解析依頼者との連絡をとりあうことに務めた。遺伝子の解析と同時に、メチル化解析も加えることで、重症度分類あるいは症状ごとに患者を階層化し診療に役立つ情報をえることができると考えられる。メチル化率によってクラスター分類することで、歌舞伎症候群だけが集まるクラスを分類することができた。

樋野村とともに全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会第 1 回(2021 年 5 月 14 日)~第 14 回(2023 年 3 月 9 日)の議事録のテキストマイニングを行い、「不利益」「差別」というキーワードについて関連語を調査した。最も出現数が多いグループは①法の整備とリテラシーの醸成であり、ゲノム医療を社会に実装するために法の整備が強く求められていることが明らかになった。

加藤とともに透明中隔の異常をきたす家族を解析した。解析した家系は 12 家系で、欠損が 4 家系、透明中隔腔・ベルガ腔の拡大が 8 家系であった。透明中隔欠損例は、中隔視神経形成異常症 1 家系、全前脳胞症 2 家系であった。透明中隔腔・ベルガ腔の拡大例で、LISI, TUBA1A, DCX, COL4A1, AP4S1, FOXG1 変異を同定し得た。

### 3. 乳児期から成人までの全自然歴を網羅した疾患レジストリの構築

仁科とともに様々な先天異常症候群に合併する視覚器異常の症例を集積し、乳幼児期から成人期にわたる眼合併症につき分析した。最新の機器を用いた網羅的かつ詳細な検査システムを導入して、視機能障害に関与する網膜・黄斑部および視神経の形態と機能について詳細に解析した。非典型例に対し遺伝子検査を行い、病態と臨床像・視機能予後について解析した。視覚器異常が主要な兆候である CHARGE 症候群 39 症例、マルファン症候群 45 症例、ステイックラー症候群 42 症例における長期予後を検討した。

松永とともに CHARGE 症候群についての研究を行い、CHD7 遺伝子を含む難聴の網羅的遺伝子検査が本症の早期診断、早期治療に有効であることを証明した。また、多様な難聴の診断と治療、滲出性中耳炎の診断と治療、人工内耳の効果と意義、手術が必要な合併症と知的発達遅れの遅れへの対応を、生後早期から考慮することも重要であると考えられた。さらに、乳幼児期の臨床像においては難聴の随伴症状に CHARGE 症候群に特異性の高い特徴を認め、これらの特徴を認識することで、早期診断および適切なケアや治療選択を促進できると考えられた。

黒澤とともに 100 例の歌舞伎症候群を検討し、モザイク症例、悪性腫瘍発生症例、複数の遺伝異常を合併する症例など多様性を明らかにすることができた。Rubinstein-Taybi 症候群などの発生頻度を推定、海外の報告と極めて一致した値となった。マイクロアレイ染色体検査の解釈で注意すべき事項として、1) データとして返却された CNV を転座として認識することの難しさ、2) Log 値によるゲノムコピー数の評価、3) 片親ダイソミーで発症する疾患責任領域をもつ染色体の LOH 評価、の 3 点を確認した。

古庄とともに筋拘縮型 EDS (mcEDS-CHST14) については全世界から 66 人の患者を収集し、詳細な自然歴を示した。また、mcEDS-DSE の 1 例を本邦で初めて見出し、特異な電顕所見を含め論文発表した。

齋藤とともにインプリンティング疾患について研究を行った。対象疾患として PWS 疑い 173 例を解析し、片親性ダイソミー 25 例、刷り込み変異 3 例を集積した。AS 疑いは 190 例を解析し、片親性ダイソミー 12 例、刷り込み変異 4 例、UBE3A 変異 31 例を集積した。かずさ DNA 研究所に技術移転を行った UBE3A のパネル解析は 96 例の解析支援を行い、7 例の UBE3A 変異例が診断された。UBE3A 以外にも

MECP2 や TCF4 の変異例も同定され、パネル解析の意義が確認された。SYS は全国調査を実施し、遺伝子解析にて確定診断された 25 例を集積した。これらの患者のデータベースを構築した。さらに、我々の施設で遺伝学的解析を行った 110 例の AS 患者について、遺伝型臨床型連関について検討を行った。その結果、欠失例がそれ以外に比べて重症であることが確認された。また、知的障害は全例で認められたが、運動障害や行動学的特徴の存在しない例も存在した。これらの結果から、臨床症状のみで AS の診断はできないことが明らかになり、遺伝学的解析の意義が示された。

松浦とともに早老症を呈する MVA 症候群の 1 例に、新規原因遺伝子 CDC20 の変異を同定した。本症例により、ヒトにおける紡錘体形成チェックポイント異常と早老症との関連性が示された。また、PCS(MVA)症候群の着床前診断を準備した。

副島とともに BWS のスコアリングシステムについて研究を行った。研究期間内に解析した 44 例について調査したところ、BWSp スコアが 4 以上の古典的 BWS 例は 3 以下の疑い例に比べて、原因遺伝子異常の陽性率と過成長、巨舌、新生児期低血糖の頻度が高かった。また、古典的 BWS で no alteration を示した症例は、分子遺伝学的異常を示した症例に比べ、BWSp スコアが低かった。これらの結果から、BWSp スコアリングシステムの有用性が確認できた。分子遺伝学的解析を有償化すると、解析症例数は半減したものの、COVID-19 の影響は統計学的には認められなかった。BWS 成人期の臨床症状や合併症については、海外の研究によると、小児期の症状に対して治療を行ったとしても成人期でも何らかの後遺症を認める症例が多く存在した。ソトス症候群成人患者の臨床症状に関する先行研究の調査により、その特徴が明らかとなった。ウィーバー症候群成人患者の臨床症状に関する先行研究から、特徴的顔貌が成人期でも認められた。

難波とともに FXS について研究を行った。行動異常の客観的評価に関して、臨床心理学の専門家と連携を図った。「脆弱 X 症候群

(FXS) と診断された方とご家族のみなさんへ」のタイトルで患者・家族のための小冊子を作成し、デジタルブックとして Web にも掲載した。FXS ミーティングをオンラインで定期的で開催した。このミーティングの中で「家族間の交流タイム」を設け、患者・家族から好評価であった。脆弱 X 症候群の診断向上を目的とし、学会専門医・学会員等を対象にアンケート調査を実施した。本疾患の遺伝学的検査が保険診療で可能であることは 8 割以上が理解してい

たが、実際に検査を提出したのは45.7%に留まることが明らかになった。患者レジストリの登録として新たに13例（脆弱X症候群10例、脆弱X症候群関連疾患3例）の症例を加え、合計13家計21名の登録となった。

渡辺とともに先天異常症候群患者の学童期の支援者に向けた情報発信として、New England Regional Genetics Networkから発信されているウェブページ”Genetics education materials for school success”に着目して検討した。いずれの項目も「知っておくべきこと」「あなたにできること」という項目別に具体的な対処法が明記されていた。加えて、小児期から成人期への移行する際に着目すべき点を対象疾患のサポートグループのホームページおよび文献から抽出した。患者・家族自身と医療者の双方向の視点から、移行における各患者・家族のニーズの把握を目指すことの必要性が示されていた。加えて、先天異常症候群の患者・家族の心理社会的影響の把握に向けて、質問紙調査の把握・検討した。先行研究の質問項目を比較・検討した後、本研究の質問紙を作成し、質問紙調査のためのウェブ入力フォームを構築した。

吉橋とともに遺伝学的診断された先天異常症候群をもつ患者家族を対象に、疾患レジストリを作成。先天異常症候群の自然歴に関する資料作成、既存の代表的なデータベースへのリンク、患者家族同士が出会うピアカウンセリングの実施などを通じて、先天異常症候群をもつ子と家族を支援するシステムと支援体制の構築を進めた。

鈴木、武内とともにマイクロアレイ染色体検査の結果解釈補助ツールの開発、改良を行った。診療において、先天異常症候群の患者の自然歴、合併症の蓄積を行い、新生児の迅速な遺伝学的検査を通じて、担当する先天異常症候群の早期の自然歴の収集や診療方針についての知見を蓄積した。

#### 4. 本人への情報開示について

大橋とともにソトス症候群を含めた先天異常症候群（ソトス症候群、ヌーナン症候群、プラダー・ウィリー症候群、ウィリアムズ症候群、カブキ症候群、ラッセル・シルバー症候群、22q11.2欠失症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群）をもつ患者家族378人を対象とした本人ならびに同胞への疾患情報開示（告知）の実態調査を行った。その結果で開示をしたと回答したのは87家族（本人60名、同胞98名）だった。さらに、開示者を対象に「遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について：本人きょうだいを対象とした調査」として新たなアンケートの追加実施を行っ

た。その結果計71名（当事者本人30名ならびに同胞41名の）から回答を得た。

#### D. 考察

本研究では対象となる18疾患、これらの疾患と臨床的に類似する疾患、遺伝学的に類縁疾患と考えられる疾患等について臨床像・遺伝子について臨床だけでなく研究面を含めた多角的な検討を進めた。

3年間の研究で未報告の表現型や病的バリエーションの報告などを通じて、より詳細に先天異常症候群の自然歴などの情報を集めることができた。また患者会への出席や講演だけにとどまらず、患者および患者家族へのアンケートなどを行っていき、より詳細に患者・患者家族に寄り添うことができた。

今回の研究成果を生かし、本研究の目指すReverse phenotypingを進め、患者・家族のさらなるQOL向上に貢献できると考える。

#### E. 結論

3年間の研究で、多くの先天異常症候群に対して、全ライフステージを網羅する診断基準の改定を提言し、未報告の臨床症状や遺伝子の病的バリエーションを明らかにしてきた。その結果、数多くの疾患の診断基準への改定や提言を行うことができた。また多くの先天異常症候群において全自然歴を網羅した疾患レジストリの構築を行うことができ、レジストリの構築によりReverse phenotypingをさらに進めることができた。今回の研究で得られた成果を基に先天異常症候群の更なる医療の質の向上・患者および家族のQOLの向上に貢献していきたい。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Fujita H, Sasaki T, Miyamoto T, Akutsu SN, Sato S, Mori T, Nakabayashi K, Hata K, Suzuki H, Kosaki K, Matsuura S, Matsubara Y, Amagai M, Kubo A. Premature aging syndrome showing random chromosome number instabilities with CDC20 mutation. *Aging Cell*. 2020;19(11):e13251.
- 2) Horikawa R, Ogata T, Matsubara Y, Yokoya S, Ogawa Y, Nishijima K, Endo T, Ozono K. Long-term efficacy and safety of two doses of Norditropin((R)) (somatropin) in Noonan syndrome: a 4-year randomized, double-blind, multicenter trial in Japanese patients. *Endocr J*. 2020;67(8):803-18.
- 3) Narumi-Kishimoto Y, Ozawa H, Yanagi K, Kawai T, Okamura K, Hata K, Kaname T, Matsubara Y. A novel EFTUD2 mutation identified an adult male with mandibulofacial

- dysostosis Guion-Almeida type. Clin Dysmorphol. 2020;29(4):186-8.
- 4) Oiso N, Kubo A, Shimizu A, Suzuki H, Kosaki K, Chikugo T, Nakabayashi K, Hata K, Yanagihara S, Ishikawa O, Matsubara Y, Amagai M, Kawada A. Epidermodysplasia verruciformis without progression to squamous cell carcinomas in an elderly man: alpha-human papillomavirus infection in the evolving verruca. Int J Dermatol. 2020;59(9):e334-e6.
  - 5) Yanagi K, Morimoto N, Iso M, Abe Y, Okamura K, Nakamura T, Matsubara Y, Kaname T. A novel missense variant of the GNAI3 gene and recognisable morphological characteristics of the mandibula in ARCND1. J Hum Genet. 2021;66(10):1029-34.
  - 6) Kanno M, Suzuki M, Tanikawa K, Numakura C, Matsuzawa SI, Niihori T, Aoki Y, Matsubara Y, Makino S, Tamiya G, Nakano S, Funayama R, Shiota M, Nakayama K, Mitsui T, Hayasaka K. Heterozygous calcyclin-binding protein/Siah1-interacting protein (CACYP/SIP) gene pathogenic variant linked to a dominant family with paucity of interlobular bile duct. J Hum Genet. 2022;67(7):393-7.
  - 7) Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, Consortium I, Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. J Hum Genet. 2022;67(9):505-13.
  - 8) Takeuchi I, Yanagi K, Takada S, Uchiyama T, Igarashi A, Motomura K, Hayashi Y, Nagano N, Matsuoka R, Sugiyama H, Yoshioka T, Saito H, Kawai T, Miyaji Y, Inuzuka Y, Matsubara Y, Ohya Y, Shimizu T, Matsumoto K, Arai K, Nomura I, Kaname T, Morita H. STAT6 gain-of-function variant exacerbates multiple allergic symptoms. J Allergy Clin Immunol. 2023;151(5):1402-9 e6.
  - 9) Yanagi K, Coker J, Miyana K, Aso S, Kobayashi N, Satou K, Richman A, Indupuru S, Matsubara Y, Kaname T. Biallelic CC2D2A variants, SNV and LINE-1 insertion simultaneously identified in siblings using long-read whole-genome sequencing and haplotype phasing. J Hum Genet. 2023. Mori R, Matsumoto H, Muro S, Morisaki H, Otsuki R. Loeys-Dietz Syndrome Presenting with Giant Bullae and Asthma. J Allergy Clin Immunol Pract. 2020;8(6):2058-9.
  - 10) Seike Y, Minatoya K, Matsuda H, Ishibashi-Ueda H, Morisaki H, Morisaki T, Kobayashi J. Histologic differences between the ascending and descending aortas in young adults with fibrillin-1 mutations. J Thorac Cardiovasc Surg. 2020;159(4):1214-20 e1.
  - 11) 森崎裕子. 【遺伝情報と遺伝カウンセリング】小児科領域別のポイント 循環器疾患の遺伝学的検査. 小児内科. 2020;52(8):1071-4.
  - 12) 森崎裕子. 【診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために】循環器疾患 マルファン症候群. 小児科臨床. 2020;73(5):757-62.
  - 13) 森崎裕子. 難治性疾患(難病)を学ぶ マルファン症候群. 遺伝子医学. 2020;10(2):109-14.
  - 14) Kitayama K, Ishiguro T, Komiyama M, Morisaki T, Morisaki H, Minase G, Hamanaka K, Miyatake S, Matsumoto N, Kato M, Takahashi T, Yorifuji T. Mutational and clinical spectrum of Japanese patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. BMC Med Genomics. 2021;14(1):288.
  - 15) Nishina S, Hosono K, Ishitani S, Kosaki K, Yokoi T, Yoshida T, Tomita K, Fukami M, Saitsu H, Ogata T, Ishitani T, Hotta Y, Azuma N. Biallelic CDK9 variants as a cause of a new multiple-malformation syndrome with retinal dystrophy mimicking the CHARGE syndrome. J Hum Genet. 2021;66(10):1021-7.
  - 16) Seike Y, Matsuda H, Ishibashi-Ueda H, Morisaki H, Morisaki T, Minatoya K, Ogino H. Surgical Outcome and Histological Differences between Individuals with TGFBR1 and TGFBR2 Mutations in Loeys-Dietz Syndrome. Ann Thorac Cardiovasc Surg. 2021;27(1):56-63.
  - 17) 森崎裕子. 【小児疾患診療のための病態生理 2 改訂第6版】染色体異常、先天異常 Ehlers-Danlos 症候群、Marfan 症候群. 小児内科. 2021;53(増刊):304-8.
  - 18) 森崎裕子. 【先天代謝異常症】結合組織異常症. 糖尿病・内分泌代謝科. 2021;53(4):409-15.
  - 19) 森崎裕子. 【小児遺伝子疾患事典】循環器疾患 TGFBR1(関連疾患:Loeys-Dietz 症候群 関連遺伝子:TGFBR2、SMAD3). 小児科診療. 2021;84(11):1623-6.
  - 20) 森崎裕子. いま知っておきたい最新の臨床検査 身近な疾患を先端技術で診断 (Vol.15) 循環器関連疾患の遺伝学的検査. 医学のあゆみ. 2021;278(9):788-94.

- 21) 森崎裕子. 臨床遺伝学・人類遺伝学誌上講義 遺伝的多様性と多因子疾患. 遺伝子医学. 2021;11(1):128-33.
- 22) 森崎隆幸, 森崎裕子. 各種難病の最新治療情報 マルファン症候群の最新情報. 難病と在宅ケア. 2021;26(10):55-8.
- 23) Imamura T, Omura T, Sasaki N, Arino S, Nohara H, Saito A, Ichinose M, Yamaguchi K, Kojima N, Inagawa H, Takahashi K, Unno T, Morisaki H, Ishikawa O, Yoshikawa G, Okada Y. Case Report: Spontaneous Postpartum Quadruple Cervicocephalic Arterial Dissection With a Heterozygous COL5A1 Variant of Unknown Significance. *Front Neurol*. 2022;13:928803.
- 24) Minatogawa M, Unzaki A, Morisaki H, Syx D, Sonoda T, Janecke AR, Slavotinek A, Voermans NC, Lacassie Y, Mendoza-Londono R, Wierenga KJ, Jayakar P, Gahl WA, Tiffit CJ, Figuera LE, Hilhorst-Hofstee Y, Mageri A, Ishikawa K, Kobayashi T, Aoki Y, Ohura T, Kawame H, Kono M, Mochida K, Tokorodani C, Kikkawa K, Morisaki T, Kobayashi T, Nakane T, Kubo A, Ranells JD, Migita O, Sobey G, Kaur A, Ishikawa M, Yamaguchi T, Matsumoto N, Malfait F, Miyake N, Kosho T. Clinical and molecular features of 66 patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by pathogenic variants in CHST14 (mcEDS-CHST14). *J Med Genet*. 2022;59(9):865-77.
- 25) Muroi A, Shiono J, Ihara S, Morisaki H, Nakai Y. Nonsurgical treatment of cerebral ischemia associated with ACTA2 cerebral arteriopathy: a case report and literature review. *Childs Nerv Syst*. 2022;38(6):1209-12.
- 26) Seike Y, Matsuda H, Inoue Y, Sasaki H, Morisaki H, Morisaki T, Kobayashi J. The differences in surgical long-term outcomes between Marfan syndrome and Loeys-Dietz syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2022;164(1):16-25 e2.
- 27) Seike Y, Yokawa K, Koizumi S, Masada K, Inoue Y, Morisaki H, Morisaki T, Sasaki H, Matsuda H. Long-term durability of a reimplantation valve-sparing aortic root replacement can be expected in both Marfan syndrome and Loeys-Dietz syndrome. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2022;61(6):1318-25.
- 28) Yokota T, Koiwa H, Matsushima S, Tsujinaga S, Naya M, Morisaki H, Morisaki T. Loeys-Dietz Cardiomyopathy? Long-term Follow-up After Onset of Acute Decompensated Heart Failure. *Can J Cardiol*. 2022;38(3):389-91.
- 29) 森崎裕子. 【心疾患のプレコンセプションケア】Marfan 症候群類縁疾患のプレコンセプションケア. *心臓*. 2022;54(12):1325-9.
- 30) 森崎裕子. 遺伝性大動脈疾患 遺伝学的検査による早期診断と管理. *脈管学*. 2022;62(10):105-10.
- 31) 森崎裕子. 【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】結合織疾患 Marfan 症候群、Loeys-Dietz 症候群、Ehlers-Danlos 症候群. *周産期医学*. 2022;52(5):734-7.
- 32) Greene D, Genomics England Research C, Pirri D, Frudd K, Sackey E, Al-Owain M, Giese APJ, Ramzan K, Riaz S, Yamanaka I, Boeckx N, Thys C, Gelb BD, Brennan P, Hartill V, Harvengt J, Kosho T, Mansour S, Masuno M, Ohata T, Stewart H, Taibah K, Turner CLS, Imtiaz F, Riazuddin S, Morisaki T, Ostergaard P, Loeys BL, Morisaki H, Ahmed ZM, Birdsey GM, Freson K, Mumford A, Turro E. Genetic association analysis of 77,539 genomes reveals rare disease etiologies. *Nat Med*. 2023;29(3):679-88.
- 33) Nakao S, Nishina S, Tanaka S, Yoshida T, Yokoi T, Azuma N. Early laser photocoagulation for extensive retinal avascularity in infants with incontinentia pigmenti. *Jpn J Ophthalmol*. 2020;64(6):613-20.
- 34) 仁科幸子. 【遺伝情報と遺伝カウンセリグ】小児科領域別のポイント 眼疾患. *小児内科*. 2020;52(8):1095-9.
- 35) Haque MN, Ohtsubo M, Nishina S, Nakao S, Yoshida K, Hosono K, Kurata K, Ohishi K, Fukami M, Sato M, Hotta Y, Azuma N, Minoshima S. Analysis of IKBKG/NEMO gene in five Japanese cases of incontinentia pigmenti with retinopathy: fine genomic assay of a rare male case with mosaicism. *J Hum Genet*. 2021;66(2):205-14.
- 36) Tanaka S, Yokoi T, Katagiri S, Yoshida-Uemura T, Nishina S, Azuma N. Structure of the Retinal Margin and Presumed Mechanism of Retinal Detachment in Choroidal Coloboma. *Ophthalmol Retina*. 2021;5(7):702-10.
- 37) 松岡真未, 仁科幸子, 三井田千春, 松井孝子, 吉田朋世, 林思音, 横井匡, 塚本桂子, 伊藤裕司, 東範行. 6ヵ月以下の乳児に対するSpot Vision Screenerの使用経験. *眼科臨床紀要*. 2022;15(1):42-6.
- 38) Morikawa H, Nishina S, Torii K, Hosono K, Yokoi T, Shigeyasu C, Yamada M, Kosuga M,

- Fukami M, Saito H, Azuma N, Hori Y, Hotta Y. A pediatric case of congenital stromal corneal dystrophy caused by the novel variant c.953del of the DCN gene. *Hum Genome Var.* 2023;10(1):9.
- 39) Fujioka M, Akiyama T, Hosoya M, Kikuchi K, Fujiki Y, Saito Y, Yoshihama K, Ozawa H, Tsukada K, Nishio SY, Usami SI, Matsunaga T, Hasegawa T, Sato Y, Ogawa K. A phase I/IIa double blind single institute trial of low dose sirolimus for Pendred syndrome/DFNB4. *Medicine (Baltimore).* 2020;99(19):e19763.
- 40) Fujioka M, Hosoya M, Nara K, Morimoto N, Sakamoto H, Otsu M, Nakano A, Arimoto Y, Masuda S, Sugiuchi T, Masuda S, Morita N, Ogawa K, Kaga K, Matsunaga T. Differences in hearing levels between siblings with hearing loss caused by GJB2 mutations. *Auris Nasus Larynx.* 2020;47(6):938-42.
- 41) Mutai H, Wasano K, Momozawa Y, Kamatani Y, Miya F, Masuda S, Morimoto N, Nara K, Takahashi S, Tsunoda T, Homma K, Kubo M, Matsunaga T. Variants encoding a restricted carboxy-terminal domain of SLC12A2 cause hereditary hearing loss in humans. *PLoS Genet.* 2020;16(4):e1008643.
- 42) Yamamoto N, Mutai H, Namba K, Goto F, Ogawa K, Matsunaga T. Clinical Profiles of DFNA11 at Diverse Stages of Development and Aging in a Large Family Identified by Linkage Analysis. *Otol Neurotol.* 2020;41(6):e663-e73.
- 43) Hosoya M, Fujioka M, Nara K, Morimoto N, Masuda S, Sugiuchi T, Katsunuma S, Takagi A, Morita N, Ogawa K, Kaga K, Matsunaga T. Investigation of the hearing levels of siblings affected by a single GJB2 variant: Possibility of genetic modifiers. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2021;149:110840.
- 44) Isobe A, Maeda N, Fujita H, Banno S, Kageyama T, Hatabu N, Sato R, Suzuki E, Miharu M, Komiyama O, Nakashima M, Matsunaga T, Nishimura G, Yamazawa K. Metacarpophalangeal pattern profile analysis for a 3-month-old infant with Feingold syndrome 2. *Am J Med Genet A.* 2021;185(3):952-4.
- 45) Matsunaga T. Clinical genetics, practice, and research of deafblindness: From uncollected experiences to the national registry in Japan. *Auris Nasus Larynx.* 2021;48(2):185-93.
- 46) Yamazawa K, Inoue T, Sakemi Y, Nakashima T, Yamashita H, Khono K, Fujita H, Enomoto K, Nakabayashi K, Hata K, Nakashima M, Matsunaga T, Nakamura A, Matsubara K, Ogata T, Kagami M. Loss of imprinting of the human-specific imprinted gene ZNF597 causes prenatal growth retardation and dysmorphic features: implications for phenotypic overlap with Silver-Russell syndrome. *J Med Genet.* 2021;58(6):427-32.
- 47) Yamazawa K, Shimizu K, Ohashi H, Haruna H, Inoue S, Murakami H, Matsunaga T, Iwata T, Tsunoda K, Fujinami K. A Japanese boy with double diagnoses of 2p15p16.1 microdeletion syndrome and RP2-associated retinal disorder. *Hum Genome Var.* 2021;8(1):46.
- 48) Masuda M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Iijima K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogawa K, Matsunaga T. Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrome. *Sci Rep.* 2022;12(1):969.
- 49) Mutai H, Momozawa Y, Kamatani Y, Nakano A, Sakamoto H, Takiguchi T, Nara K, Kubo M, Matsunaga T. Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):114.
- 50) Nakano A, Arimoto Y, Mutai H, Nara K, Inoue S, Matsunaga T. Clinical and genetic analysis of children with hearing loss and bilateral enlarged vestibular aqueducts. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2022;152:110975.
- 51) Kosaki R, Kubota M, Uehara T, Suzuki H, Takenouchi T, Kosaki K. Consecutive medical exome analysis at a tertiary center: Diagnostic and health-economic outcomes. *Am J Med Genet A.* 2020;182(7):1601-7.
- 52) Saettini F, Herriot R, Prada E, Nizon M, Zama D, Marzollo A, Romaniouk I, Lougaris V, Cortesi M, Morreale A, Kosaki R, Cardinale F, Ricci S, Dominguez-Garrido E, Montin D, Vincent M, Milani D, Biondi A, Gervasini C, Badolato R. Prevalence of Immunological Defects in a Cohort of 97 Rubinstein-Taybi Syndrome Patients. *J Clin Immunol.* 2020;40(6):851-60.
- 53) Ishikawa T, Tamura E, Kasahara M, Uchida H, Higuchi M, Kobayashi H, Shimizu H, Ogawa E, Yotani N, Irie R, Kosaki R, Kosaki K, Uchiyama T, Onodera M, Kawai T. Severe Liver Disorder Following Liver Transplantation in STING-Associated Vasculopathy with Onset in Infancy. *J Clin Immunol.* 2021;41(5):967-74.

- 54) Kawashima S, Hattori A, Suzuki E, Matsubara K, Toki M, Kosaki R, Hasegawa Y, Nakabayashi K, Fukami M, Kagami M. Methylation status of genes escaping from X-chromosome inactivation in patients with X-chromosome rearrangements. *Clin Epigenetics*. 2021;13(1):134.
- 55) Ohashi E, Hayakawa I, Murofushi Y, Kawai M, Suzuki-Muromoto S, Abe Y, Yoshida M, Kono N, Kosaki R, Hoshino A, Mizuguchi M, Kubota M. Recurrent acute necrotizing encephalopathy in a boy with RANBP2 mutation and thermolabile CPT2 variant: The first case of ANE1 in Japan. *Brain Dev*. 2021;43(8):873-8.
- 56) Takahashi Y, Kubota M, Kosaki R, Kosaki K, Ishiguro A. A severe form of autosomal recessive spinocerebellar ataxia associated with novel PMPCA variants. *Brain Dev*. 2021;43(3):464-9.
- 57) Hatakeyama S, Goto M, Yamamoto A, Ogura J, Watanabe N, Tsutsumi S, Yakuwa N, Yamane R, Nagase S, Takahashi K, Kosaki R, Murashima A, Yamaguchi H. The safety of pranlukast and montelukast during the first trimester of pregnancy: A prospective, two-centered cohort study in Japan. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2022;62(4):161-8.
- 58) Higashiyama H, Ohson Y, Takatani R, Futatani T, Kosaki R, Kagami M. Two infants with mild, atypical clinical features of Kagami-Ogata syndrome caused by epimutation. *Eur J Med Genet*. 2022;65(10):104580.
- 59) Maruwaka K, Nakajima Y, Yamada T, Tanaka T, Kosaki R, Inagaki H, Kosaki K, Kurahashi H. Two Japanese patients with Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2. *Am J Med Genet A*. 2022;188(7):2246-50.
- 60) Saito T, Okamura K, Kosaki R, Wakamatsu K, Ito S, Nakajima O, Yamashita H, Hozumi Y, Suzuki T. Impact of a SLC24A5 variant on the retinal pigment epithelium of a Japanese patient with oculocutaneous albinism type 6. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2022;35(2):212-9.
- 61) Shiohama T, Fujii K, Kosaki R, Watanabe Y, Uchida T, Hagiwara S, Kinoshita K, Sugita K, Aoki Y, Shimojo N. Severe neuroglycopenic symptoms due to nonketotic hypoglycemia in children with cardio-facio-cutaneous syndrome. *Am J Med Genet A*. 2022;188(12):3505-9.
- 62) Suzuki H, Nozaki M, Yoshihashi H, Imagawa K, Kajikawa D, Yamada M, Yamaguchi Y, Morisada N, Eguchi M, Ohashi S, Ninomiya S, Seto T, Tokutomi T, Hida M, Toyoshima K, Kondo M, Inui A, Kurosawa K, Kosaki R, Ito Y, Okamoto N, Kosaki K, Takenouchi T. Genome Analysis in Sick Neonates and Infants: High-yield Phenotypes and Contribution of Small Copy Number Variations. *J Pediatr*. 2022;244:38-48 e1.
- 63) Urabe R, Abe Y, Kosaki R, Koshimizu E, Miyatake S, Matsumoto N, Kato M, Kubota M. A case of epilepsy of infancy with migrating focal seizures caused by mosaic SCN2A mutation. *Epilepsy & Seizure*. 2022;14(1):17-24.
- 64) Fukui K, Amari S, Yotani N, Kosaki R, Hata K, Kosuga M, Sago H, Isayama T, Ito Y. A Neonate with Mucopolysaccharidosis Type VII with Intractable Ascites. *AJP Rep*. 2023;13(1):e25-e8.
- 65) Murofushi Y, Hayakawa I, Kawai M, Abe Y, Kosaki R, Suzuki H, Takenouchi T, Kubota M. Oral Baclofen Therapy for Multifocal Spinal Myoclonus with TBC1D24 Variant. *Mov Disord Clin Pract*. 2023;10(4):719-21.
- 66) Yaga T, Iguchi A, Nakayama R, Kosaki R, Ishiguro A. Potocki-Shaffer syndrome revealed in a WAGR syndrome case with multiple exostoses. *Pediatr Int*. 2023;65(1):e15405.
- 67) Yamamoto M, Takashio S, Nakashima N, Hanatani S, Arima Y, Sakamoto K, Yamamoto E, Kaikita K, Aoki Y, Tsujita K. Double-chambered right ventricle complicated by hypertrophic obstructive cardiomyopathy diagnosed as Noonan syndrome. *ESC Heart Fail*. 2020;7(2):721-6.
- 68) Ando Y, Sawada M, Kawakami T, Morita M, Aoki Y. A Patient with Noonan Syndrome with a KRAS Mutation Who Presented Severe Nerve Root Hypertrophy. *Case Rep Neurol*. 2021;13(1):108-18.
- 69) Gualtieri A, Kyprianou N, Gregory LC, Vignola ML, Nicholson JG, Tan R, Inoue SI, Scagliotti V, Casado P, Blackburn J, Abollo-Jimenez F, Marinelli E, Besser REJ, Hogler W, Karen Temple I, Davies JH, Gagunashvili A, Robinson I, Camper SA, Davis SW, Cutillas PR, Gevers EF, Aoki Y, Dattani MT, Gaston-Massuet C. Activating mutations in BRAF disrupt the hypothalamo-pituitary axis leading to hypopituitarism in mice and humans. *Nat Commun*. 2021;12(1):2028.
- 70) 藤井 隆, 須藤 陽介, 佐々木 綾子, 永井 康貴, 青木洋子, 三井 哲夫. HRAS G12V 変異による最重症の Costello 症候群. *日本小児科学会雑誌*. 2021;125(3):461-6.

- 71) Leoni C, Viscogliosi G, Tartaglia M, Aoki Y, Zampino G. Multidisciplinary Management of Costello Syndrome: Current Perspectives. *J Multidiscip Healthc*. 2022;15:1277-96.
- 72) Nagai K, Niihori T, Okamoto N, Kondo A, Suga K, Ohhira T, Hayabuchi Y, Homma Y, Nakagawa R, Ifuku T, Abe T, Mizuguchi T, Matsumoto N, Aoki Y. Duplications in the G3 domain or switch II region in HRAS identified in patients with Costello syndrome. *Hum Mutat*. 2022;43(1):3-15.
- 73) Shiohama T, Fujii K, Kosaki R, Watanabe Y, Uchida T, Hagiwara S, Kinoshita K, Sugita K, Aoki Y, Shimojo N. Severe neuroglycopenic symptoms due to nonketotic hypoglycemia in children with cardio-facio-cutaneous syndrome. *Am J Med Genet A*. 2022;188(12):3505-9.
- 74) Kirino S, Suzuki M, Ogawa T, Takasawa K, Adachi E, Gau M, Takahashi K, Ikeno M, Yamada M, Suzuki H, Kosaki K, Moriyama K, Yoshida M, Morio T, Kashimada K. Clinical report: Chronic liver dysfunction in an individual with an AMOTL1 variant. *Eur J Med Genet*. 2022;65(11):104623.
- 75) Min Soe K, Ogawa T, Moriyama K. Molecular mechanism of hyperactive tooth root formation in oculo-facio-cardio-dental syndrome. *Front Physiol*. 2022;13:946282.
- 76) Min Swe NM, Kobayashi Y, Kamimoto H, Moriyama K. Aberrantly activated Wnt/beta-catenin pathway co-receptors LRP5 and LRP6 regulate osteoblast differentiation in the developing coronal sutures of an Apert syndrome (Fgfr2(S252W)(/+) ) mouse model. *Dev Dyn*. 2021;250(3):465-76.
- 77) Ogawa T, Cheng ES, Muramoto K, Moriyama K. Long-Term Management and Maxillofacial Growth in a Klippel-Trenaunay Syndrome Patient. *Cleft Palate Craniofac J*. 2020;57(6):782-90.
- 78) Ogura K, Kobayashi Y, Hikita R, Tsuji M, Moriyama K. Three-dimensional analysis of the palatal morphology in growing patients with Apert syndrome and Crouzon syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2022;62(4):153-60.
- 79) Sagawa Y, Ogawa T, Matsuyama Y, Nakagawa Kang J, Yoshizawa Araki M, Unnai Yasuda Y, Tumurkhuu T, Ganburged G, Bazar A, Tanaka T, Fujiwara T, Moriyama K. Association between Smoking during Pregnancy and Short Root Anomaly in Offspring. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(21).
- 80) Shih-Wei Cheng E, Tsuji M, Suzuki S, Moriyama K. An overview of the intraoral features and craniofacial morphology of growing and adult Japanese cleidocranial dysplasia subjects. *Eur J Orthod*. 2022;44(6):711-22.
- 81) Takada K, Chiba T, Miyazaki T, Yagasaki L, Nakamichi R, Iwata T, Moriyama K, Harada H, Asahara H. Single Cell RNA Sequencing Reveals Critical Functions of Mxk in Periodontal Ligament Homeostasis. *Front Cell Dev Biol*. 2022;10:795441.
- 82) Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, Consortium I, Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet*. 2022;67(9):505-13.
- 83) Thiha P, Higashihori N, Kano S, Moriyama K. Histone methyltransferase SET domain bifurcated 1 negatively regulates parathyroid hormone/parathyroid hormone-related peptide receptor to control chondrocyte proliferation in Meckel's cartilage. *Arch Oral Biol*. 2021;131:105251.
- 84) Tsuji M, Suzuki H, Suzuki S, Moriyama K. Three-dimensional evaluation of morphology and position of impacted supernumerary teeth in cases of cleidocranial dysplasia. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2020;60(4):106-14.
- 85) Watanabe T, Kometani-Gunjigake K, Nakao-Kuroishi K, Ito-Sago M, Mizuhara M, Iwata D, Moriyama K, Ono K, Kawamoto T. A Ser252Trp substitution in mouse FGFR2 results in hyperplasia of embryonic salivary gland parenchyma. *J Oral Biosci*. 2021;63(2):184-91.
- 86) 阿南 康太, 辻 美千子, 大河原 愛奈, 清水 美里, 稲垣 有美, 門田 千穂, 森山啓司 et al. Turner 症候群を伴う患者における歯の特徴. *Clinical and Investigative Orthodontics (Japanese Edition)*. 2022;81(2):79-86.
- 87) Murakami H, Tsurusaki Y, Enomoto K, Kuroda Y, Yokoi T, Furuya N, Yoshihashi H, Minatogawa M, Abe-Hatano C, Ohashi I, Nishimura N, Kumaki T, Enomoto Y, Naruto T, Iwasaki F, Harada N, Ishikawa A, Kawame H, Sameshima K, Yamaguchi Y, Kobayashi M, Tominaga M, Ishikiriya S, Tanaka T, Suzumura H, Ninomiya S, Kondo A, Kaname T, Kosaki K, Masuno M, Kuroki Y, Kurosawa K. Update of the genotype and phenotype of KMT2D and KDM6A by genetic screening of 100 patients with clinically suspected Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*. 2020;182(10):2333-44.

- 88) Nishimura N, Murakami H, Hayashi T, Sato H, Kurosawa K. Multiple craniosynostosis and facial dysmorphisms with homozygous IL11RA variant caused by maternal uniparental isodisomy of chromosome 9. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2020;60(5):153-5.
- 89) Yokoi T, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kurosawa K. Siblings with vascular Ehlers-Danlos syndrome inherited via maternal mosaicism. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2021;61(3):101-2.
- 90) Kumaki T, Enomoto Y, Aida N, Goto T, Kurosawa K. Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay. *Pediatr Int*. 2022;64(1):e14734.
- 91) Murakami H, Uehara T, Enomoto Y, Nishimura N, Kumaki T, Kuroda Y, Asano M, Aida N, Kosaki K, Kurosawa K. Persistent Hyperplastic Primary Vitreous with Microphthalmia and Coloboma in a Patient with Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome. *Mol Syndromol*. 2022;13(1):75-9.
- 92) 黒澤健司. 臨床検査アップデート アレイ CGH 法. *Modern Media*. 2022;68(11):470-3.
- 93) 黒澤健司. 難治性疾患(難病)を学ぶ ヤング・シン普森症候群. *遺伝子医学*. 2022;12(4):85-9.
- 94) 大橋 博文. 【症候・疾患からみる小児の検査】疾患からみる臨床検査の進めかた 染色体異常が疑われるとき. *小児科診療*. 2020;83(増刊):204-9.
- 95) Machida M., Katoh H., Machida M., Miyake A., Taira K., Ohashi H. The Association of Scoliosis and NSD1 Gene Deletion in Sotos Syndrome Patients. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2021;46(13):E726-E33.
- 96) 大橋 博文. 【小児疾患診療のための病態生理2 改訂第6版】染色体異常、先天異常 Angelman症候群. *小児内科*. 2021;53(増刊):223-5.
- 97) 大橋 博文. 【成人移行支援の二面性】成人医療との連携の場 成人移行が難しい患者における成人診療科との連携の構築 成人診療科に専門医が少ない領域 Down症候群を中心に. *小児内科*. 2021;53(8):1296-9.
- 98) Endo Y., Funakoshi Y., Koga T., Ohashi H., Takao M., Miura K., et al. Large deletion in 6q containing the TNFAIP3 gene associated with autoimmune lymphoproliferative syndrome. *Clin Immunol*. 2022;235:108853.
- 99) Kaneko M., Oba D., Ohashi H. Survey on experiences and attitudes of parents toward disclosing information to children with genetic syndromes and their siblings in Japan. *Sci Rep*. 2022;12(1):15234.
- 100) Lima A. R., Ferreira B. M., Zhang C., Jolly A., Du H., White J. J., et al. Phenotypic and mutational spectrum of ROR2-related Robinow syndrome. *Hum Mutat*. 2022;43(7):900-18.
- 101) Machida M., Rocos B., Taira K., Nemoto N., Oikawa N., Ohashi H., et al. Costello syndrome-associated orthopaedic manifestations focussed on kyphoscoliosis: a case series describing the natural course. *J Pediatr Orthop B*. 2022.
- 102) Masunaga Y., Nishimura G., Takahashi K., Hishiyama T., Imamura M., Kashimada K., et al. Clinical and molecular findings in three Japanese patients with N-acetylneuraminic acid synthetase-congenital disorder of glycosylation (NANS-CDG). *Sci Rep*. 2022;12(1):17079.
- 103) Mizukami T., Sonck J., Sakai K., Ko B., Maeng M., Otake H., et al. Procedural Outcomes After Percutaneous Coronary Interventions in Focal and Diffuse Coronary Artery Disease. *J Am Heart Assoc*. 2022;11(23):e026960.
- 104) 大橋 博文. 【近未来の小児科のあり方・これからの展望】新生児医療 出生前診断の進歩. *小児科*. 2022;63(13):1581-90.
- 105) 大橋 博文. 【見て、聞いて、触って、五感で診る新生児の異常とその対応】頭髪の異常色・分布など. *周産期医学*. 2022;52(10):1331-3.
- 106) 大橋 博文. 【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】新生児における遺伝学的検査の現状と課題. *周産期医学*. 2022;52(5):659-63.
- 107) Horiguchi A., Koichihara R., Kikuchi K., Nonoyama H., Daida A., Oba D., et al. Efficacy of antiseizure medications in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Neuropediatrics*. 2023.
- 108) Saito K., Nakagawa R., Narumi S., Ohashi H., Ishiguro A., Kabe K. A Small-for-Gestational-Age Infant with MIRAGE Syndrome Who Developed Heat Stroke and Rhabdomyolysis due to Severe Temperature Instability. *Neonatology*. 2023:1-5.
- 109) Ayoub S., Ghali N., Angwin C., Baker D., Baffini S., Brady A. F., et al. Clinical features, molecular results, and management of 12 individuals with the rare arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Med Genet A*. 2020;182(5):994-1007.

- 110) Lautrup C. K., Teik K. W., Unzaki A., Mizumoto S., Syx D., Sin H. H., et al. Delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8(5):e1197.
- 111) Malfait F., Castori M., Francomano C. A., Giunta C., Kosho T., Byers P. H. The Ehlers-Danlos syndromes. *Nat Rev Dis Primers.* 2020;6(1):64.
- 112) Uehara M., Oba H., Hatakenaka T., Ikegami S., Kuraishi S., Takizawa T., Kosho T., et al. Posterior Spinal Fusion for Severe Spinal Deformities in Musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome: Detailed Observation of a Novel Case and Review of 2 Reported Cases. *World Neurosurg.* 2020;143:454-61.
- 113) 古庄 知己. 【難病研究の進歩】代謝・免疫 エーラス・ダンロス症候群. *生体の科学.* 2020;71(5):488-9.
- 114) 古庄 知己. 【研修医と指導医に贈る小児科学研究・論文のススメ】研修医に贈る 研究の仕方・論文の書き方 症例報告の書き方. *小児科診療.* 2020;83(7):861-8.
- 115) 古庄 知己. 【臨床研究のための指針・法令を知る】[3]ヒトゲノム・遺伝子解析研究における倫理指針. *Precision Medicine.* 2020;3(7):615-8.
- 116) Ishikawa S., Kosho T., Kaminaga T., Miyamoto M., Hamasaki Y., Yoshihara S., et al. Endoplasmic reticulum stress and collagenous formation anomalies in vascular-type Ehlers-Danlos syndrome via electron microscopy. *J Dermatol.* 2021;48(4):481-5.
- 117) Miyake N., Kosho T., Matsumoto N. Ehlers Danlos Syndrome with Glycosaminoglycan Abnormalities. *Adv Exp Med Biol.* 2021;1348:235-49.
- 118) 古庄 知己. 【小児遺伝子疾患事典】先天異常症候群 CHST14(関連疾患:Ehlers-Danlos 症候群). *小児科診療.* 2021;84(11):1431-5.
- 119) Minatogawa M, Hirose T, Mizumoto S, Yamaguchi T, Nagae C, Taki M, Yamada S, Watanabe T, Kosho T. Clinical and pathophysiological delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency (mcEDS-DSE): A detailed and comprehensive glycobiological and pathological investigation in a novel patient. *Hum Mutat.* 2022;43(12):1829-36.
- 120) Minatogawa M, Miyake N, Tsukahara Y, Tanabe Y, Uchiyama T, Matsumoto N, Kosho T. Expanding the phenotypic spectrum of cardiospondylocarpofacial syndrome: From a detailed clinical and radiological observation of a boy with a novel missense variant in MAP3K7. *Am J Med Genet A.* 2022;188(1):350-6.
- 121) Minatogawa M, Unzaki A, Morisaki H, Syx D, Sonoda T, Janecke AR, Slavotinek A, Voermans NC, Lacassie Y, Mendoza-Londono R, Wierenga KJ, Jayakar P, Gahl WA, Tiffit CJ, Figuera LE, Hilhorst-Hofstee Y, Maugeri A, Ishikawa K, Kobayashi T, Aoki Y, Ohura T, Kawame H, Kono M, Mochida K, Tokorodani C, Kikkawa K, Morisaki T, Kobayashi T, Nakane T, Kubo A, Ranells JD, Migita O, Sobey G, Kaur A, Ishikawa M, Yamaguchi T, Matsumoto N, Malfait F, Miyake N, Kosho T. Clinical and molecular features of 66 patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by pathogenic variants in CHST14 (mcEDS-CHST14). *J Med Genet.* 2022;59(9):865-77.
- 122) Takeda R, Yamaguchi T, Hayashi S, Sano S, Kawame H, Kanki S, Taketani T, Yoshimura H, Nakamura Y, Kosho T. Clinical and molecular features of patients with COL1-related disorders: Implications for the wider spectrum and the risk of vascular complications. *Am J Med Genet A.* 2022;188(9):2560-75.
- 123) Yamaguchi T, Hayashi S, Hayashi D, Matsuyama T, Koitabashi N, Ogiwara K, Noda M, Nakada C, Fujiki S, Furutachi A, Tanabe Y, Yamanaka M, Ishikawa A, Mizukami M, Mizuguchi A, Sugiura K, Sumi M, Yamazawa H, Izawa A, Wada Y, Fujikawa T, Takiguchi Y, Wakui K, Takano K, Nishio SY, Kosho T. Comprehensive genetic screening for vascular Ehlers-Danlos syndrome through an amplification-based next-generation sequencing system. *Am J Med Genet A.* 2023;191(1):37-51.
- 124) Hara-Isono K, Matsubara K, Fuke T, Yamazawa K, Satou K, Murakami N, Saitoh S, Nakabayashi K, Hata K, Ogata T. Fukami M, Kagami M. Genome-wide methylation analysis in Silver-Russell syndrome, Temple syndrome, and Prader-Willi syndrome. *Clin Epigenetics.* 2020;12(1):159.
- 125) Hara-Isono K, Matsubara K, Mikami M, Arima T, Ogata T. Fukami M, Kagami M. Assisted reproductive technology represents a possible risk factor for development of epimutation-mediated imprinting disorders for mothers aged  $\geq 30$  years. *Clin Epigenetics.* 2020;12(1):111.

- 126) Masunaga Y, Inoue T, Yamoto K, Fujisawa Y, Sato Y, Kawashima-Sonoyama Y, Morisada N, Iijima K, Ohata Y, Namba N, Suzumura H, Kuribayashi R, Yamaguchi Y, Yoshihashi H, Fukami M, Saitsu H, Kagami M, Ogata T. IGF2 Mutations. *J Clin Endocrinol Metab*. 2020;105(1).
- 127) 緒方 勤. 【FGR/SGA をめぐるトピックス】産科 FGR/SGA の疫学と発症要因 主な発症要因:SGA を招く遺伝学的異常-Silver-Russell 症候群を主に. *周産期医学*. 2020;50(11):1816-21.
- 128) Fuke T, Nakamura A, Inoue T, Kawashima S, Hara KI, Matsubara K, Sano S, Yamazawa K, Fukami M, Ogata T, Kagami M. Role of Imprinting Disorders in Short Children Born SGA and Silver-Russell Syndrome Spectrum. *J Clin Endocrinol Metab*. 2021;106(3):802-13.
- 129) Hara-Isono K, Matsubara K, Hamada R, Shimada S, Yamaguchi T, Wakui K, Miyazaki O, Muroya K, Kurosawa K, Fukami M, Ogata T, Kosho T, Kagami M. A patient with Silver-Russell syndrome with multilocus imprinting disturbance, and Schimke immuno-osseous dysplasia unmasked by uniparental isodisomy of chromosome 2. *J Hum Genet*. 2021;66(11):1121-6.
- 130) Kagami M, Hara-Isono K, Matsubara K, Nakabayashi K, Narumi S, Fukami M, Ohkubo Y, Saitsu H, Takada S, Ogata T. ZNF445: a homozygous truncating variant in a patient with Temple syndrome and multilocus imprinting disturbance. *Clin Epigenetics*. 2021;13(1):119.
- 131) Masunaga Y, Fujisawa Y, Muramatsu M, Ono H, Inoue T, Fukami M, Kagami M, Saitsu H, Ogata T. Insulin resistant diabetes mellitus in SHORT syndrome: case report and literature review. *Endocr J*. 2021;68(1):111-7.
- 132) Masunaga Y, Kagami M, Kato F, Usui T, Yonemoto T, Mishima K, Fukami M, Aoto K, Saitsu H, Ogata T. Parthenogenetic mosaicism: generation via second polar body retention and unmasking of a likely causative PER2 variant for hypersomnia. *Clin Epigenetics*. 2021;13(1):73.
- 133) Omark J, Masunaga Y, Hannibal M, Shaw B, Fukami M, Kato F, Saitsu H, Kagami M, Ogata T. Kagami-Ogata syndrome in a patient with 46,XX,t(2;14)(q11.2;q32.2)mat disrupting MEG3. *J Hum Genet*. 2021;66(4):439-43.
- 134) Yamazawa K, Inoue T, Sakemi Y, Nakashima T, Yamashita H, Khono K, Fujita H, Enomoto K, Nakabayashi K, Hata K, Nakashima M, Matsunaga T, Nakamura A, Matsubara K, Ogata T, Kagami M. Loss of imprinting of the human-specific imprinted gene ZNF597 causes prenatal growth retardation and dysmorphic features: implications for phenotypic overlap with Silver-Russell syndrome. *J Med Genet*. 2021;58(6):427-32.
- 135) 緒方 勤, 鏡 雅代. 新規ヒトインプリンティング疾患「Kagami-Ogata 症候群」の樹立. *浜松医科大学小児科学雑誌*. 2021;1(1):4-19.
- 136) 緒方 勤, 村上 信行, 永井 敏郎. 【成長ホルモン(GH)治療を考える】プラダーウイリ症候群と GH 治療. *糖尿病・内分泌代謝科*. 2021;53(2):178-86.
- 137) Eggermann T, Yapici E, Blik J, Pereda A, Begemann M, Russo S, Tannorella P, Calzari L, de Nancrales GP, Lombardi P, Temple IK, Mackay D, Riccio A, Kagami M, Ogata T, Lapunzina P, Monk D, Maher ER, Tumer Z. Trans-acting genetic variants causing multilocus imprinting disturbance (MLID): common mechanisms and consequences *Clin Epigenetics* 14(1)41 2022
- 138) 緒方 勤. 【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】Silver-Russell 症候群とその周辺. *周産期医学*. 2022;52(5):761-4.
- 139) Fuke T, Nakamura A, Inoue T, Kawashima S, Hara-Isono K, Matsubara K, Sano S, Yamazawa K, Fukami M, Ogata T, Kagami M. Frequency and clinical characteristics of distinct etiologies in patients with Silver-Russell syndrome diagnosed based on the Netchine-Harbison clinical scoring system *J Hum Genet* 67(10) 607-11 2022
- 140) Hara-Isono K, Nakamura A, Fuke T, Inoue T, Kawashima S, Matsubara K, Sano S, Yamazawa K, Fukami M, Ogata T, Kagami M. Pathogenic Copy Number and Sequence Variants in Children Born SGA With Short Stature Without Imprinting Disorders *J Clin Endocrinol Metab*,107(8):e3121-e33;2022
- 141) Kawashima S, Yuno A, Sano S, Nakamura A, Ishiwata K, Kawasaki T, Hosomichi K, Nakabayashi K, Akutsu H, Saitsu H, Fukami M, Usui T, Ogata T, Kagami M. Familial Pseudohypoparathyroidism Type IB Associated with an SVA Retrotransposon Insertion in the GNAS Locus. *J Bone Miner Res*:37(10):1850-9,2022
- 142) Mackay D, Blik J, Kagami M, Tenorio-Castano J, Pereda A, Brioude F, Netchine I, Papingi D, de Franco E, Lever M, Sillibourne J, Lombardi P, Gaston V, Tauber M, Diene

- G, Bieth E, Fernandez L, Nevado J, Tumer Z, Riccio A, Maher ER, Beygo J, Tannorella P, Russo S, de Nancrales GP, Temple IK, Ogata T, Lapunzina P, Eggermann T. First step towards a consensus strategy for multi-locus diagnostic testing of imprinting disorders, *Clin Epigenetics* 14(1):143, 2022
- 143) Tachibana N, Hosono K, Nomura S, Arai S, Torii K, Kurata K, Sato M, Shimakawa S, Azuma N, Ogata T, Wada Y, Okamoto N, Saitsu H, Nishina S, Hotta Y. Maternal Uniparental Isodisomy of Chromosome 4 and 8 in Patients with Retinal Dystrophy: SRD5A3-Congenital Disorders of Glycosylation and RP1-Related Retinitis Pigmentosa, *Genes (Basel)* 13(2):2022
- 144) 緒方 勤. Genetics in CKD, インプリンティング. 腎と透析. 2023;94(3):339-45.
- 145) Abe J, Takeda A, Saitoh S. A case of tricuspid atresia with Prader-Willi syndrome. *Pediatr Int.* 2020;62(9):1105-6.
- 146) Hara-Isono K, Matsubara K, Fuke T, Yamazawa K, Satou K, Murakami N, Saitoh S, Nakabayashi K, Hata K, Ogata T, Fukami M, Kagami M. Genome-wide methylation analysis in Silver-Russell syndrome, Temple syndrome, and Prader-Willi syndrome. *Clin Epigenetics.* 2020;12(1):159.
- 147) Ieda D, Negishi Y, Miyamoto T, Johmura Y, Kumamoto N, Kato K, Miyoshi I, Nakanishi M, Ugawa S, Oishi H, Saitoh S. Two mouse models carrying truncating mutations in *Magel2* show distinct phenotypes. *PLoS One.* 2020;15(8):e0237814.
- 148) Kondo Y, Aoyama K, Suzuki H, Hattori A, Hori I, Ito K, Yoshida A, Koroki M, Ueda K, Kosaki K, Saitoh S. De novo 2q36.3q37.1 deletion encompassing *TRIP12* and *NPPC* yields distinct phenotypes. *Hum Genome Var.* 2020;7:19.
- 149) Egawa K, Saitoh S, Asahina N, Shiraishi H. Short-latency somatosensory-evoked potentials demonstrate cortical dysfunction in patients with Angelman syndrome. *eNeurologicalSci.* 2021;22:100298.
- 150) Egawa K, Saitoh S, Asahina N, Shiraishi H. Variance in the pathophysiological impact of the hemizygosity of gamma-aminobutyric acid type A receptor subunit genes between Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Brain Dev.* 2021;43(4):521-7.
- 151) Ohashi K, Fukuhara S, Miyachi T, Asai T, Imaeda M, Goto M, Kurokawa Y, Anzai T, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Yamagata T, Saitoh S. Comprehensive Genetic Analysis of Non-syndromic Autism Spectrum Disorder in Clinical Settings. *J Autism Dev Disord.* 2021;51(12):4655-62.
- 152) Ohashi K, Fukuhara S, Miyachi T, Asai T, Imaeda M, Goto M, Kurokawa Y, Anzai T, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Yamagata T, Saitoh S. Comprehensive Genetic Analysis of Non-syndromic Autism Spectrum Disorder in Clinical Settings. *J Autism Dev Disord.* 2021;51(12):4655-62.
- 153) 齋藤伸治. 【小児遺伝子疾患事典】II. 神経・筋疾患 UBE3A(関連疾患: Angelman 症候群). *小児科診療.* 2021;84(11):1505-6.
- 154) Mizumoto K, Kato K, Fujinami K, Sugita T, Sugita I, Hattori A, Saitoh S, Ueno S, Tsunoda K, Iwata T, Kondo M. A Japanese boy with Bardet-Biedl syndrome caused by a novel homozygous variant in the *ARL6* gene who was initially diagnosed with retinitis punctata albescens: A case report. *Medicine (Baltimore).* 2022;101(50):e32161.
- 155) Negishi Y, Kurosawa K, Takano K, Matsubara K, Nishiyama T, Saitoh S. A nationwide survey of Schaaf-Yang syndrome in Japan. *J Hum Genet.* 2022;67(12):735-8.
- 156) Saitoh S. Endosomal Recycling Defects and Neurodevelopmental Disorders. *Cells.* 2022;11(1).
- 157) Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, Consortium I, Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet.* 2022;67(9):505-13.
- 158) Fujimoto M, Nakamura Y, Iwaki T, Sato E, Ieda D, Hattori A, Shiraki A, Mizuno S, Saitoh S. Angelman syndrome with mosaic paternal uniparental disomy suggestive of mitotic nondisjunction. *J Hum Genet.* 2023;68(2):87-90.
- 159) Ito Y, Ito T, Kurahashi N, Ochi N, Noritake K, Sugiura H, Mizuno S, Kidokoro H, Natsume J, Nakamura M. Gait characteristics of children with Williams syndrome with impaired visuospatial recognition: a three-dimensional gait analysis study. *Exp Brain Res.* 2020;238(12):2887-95.
- 160) Ivanovski I, Djuric O, Broccoli S, Caraffi SG, Accorsi P, Adam MP, Avela K, Badura-Stronka M, Bayat A, Clayton-Smith J, Cocco I, Cordelli DM, Cuturilo G, Di Pisa V, Dupont Garcia J, Gastaldi R, Giordano L, Guala A, Hoei-Hansen C, Inaba M, Iodice A,

- Nielsen JEK, Kuburovic V, Lazalde-Medina B, Malbora B, Mizuno S, Moldovan O, Moller RS, Muschke P, Otelli V, Pantaleoni C, Piscopo C, Poch-Olive ML, Prpic I, Marin Reina P, Raviglione F, Ricci E, Scarano E, Simonte G, Smigiel R, Tanteles G, Tarani L, Trimouille A, Valera ET, Schrier Vergano S, Writzl K, Callewaert B, Savasta S, Street ME, Iughetti L, Bernasconi S, Giorgi Rossi P, Garavelli L. Mowat-Wilson syndrome: growth charts. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):151.
- 161) Faundes V, Goh S, Akilapa R, Bezuidenhout H, Bjornsson HT, Bradley L, Brady AF, Brischox-Boucher E, Brunner H, Bulk S, Canham N, Cody D, Dentici ML, Digilio MC, Elmslie F, Fry AE, Gill H, Hurst J, Johnson D, Julia S, Lachlan K, Lebel RR, Byler M, Gershon E, Lemire E, Gnazzo M, Lepri FR, Marchese A, McEntagart M, McGaughran J, Mizuno S, Okamoto N, Rieubland C, Rodgers J, Sasaki E, Scalais E, Scurr I, Suri M, van der Burgt I, Matsumoto N, Miyake N, Benoit V, Lederer D, Banka S. Clinical delineation, sex differences, and genotype-phenotype correlation in pathogenic KDM6A variants causing X-linked Kabuki syndrome type 2. *Genet Med.* 2021;23(7):1202-10.
- 162) Zarate YA, Uehara T, Abe K, Oginuma M, Harako S, Ishitani S, Lehesjoki AE, Bierhals T, Kloth K, Ehmke N, Horn D, Holtgrewe M, Anderson K, Viskochil D, Edgar-Zarate CL, Sacoto MJG, Schnur RE, Morrow MM, Sanchez-Valle A, Pappas J, Rabin R, Muona M, Anttonen AK, Platzer K, Luppe J, Gburek-Augustat J, Kaname T, Okamoto N, Mizuno S, Kaido Y, Ohkuma Y, Hirose Y, Ishitani T, Kosaki K. CDK19-related disorder results from both loss-of-function and gain-of-function de novo missense variants. *Genet Med.* 2021;23(6):1050-7.
- 163) Minatogawa M, Tsuji T, Inaba M, Kawakami N, Mizuno S, Kosho T. Atypical Sotos syndrome caused by a novel splice site variant. *Hum Genome Var.* 2022;9(1):41.
- 164) Narita K, Muramatsu H, Narumi S, Nakamura Y, Okuno Y, Suzuki K, Hamada M, Yamaguchi N, Suzuki A, Nishio Y, Shiraki A, Yamamori A, Tsumura Y, Sawamura F, Kawaguchi M, Wakamatsu M, Kataoka S, Kato K, Asada H, Kubota T, Muramatsu Y, Kidokoro H, Natsume J, Mizuno S, Nakata T, Inagaki H, Ishihara N, Yonekawa T, Okumura A, Ogi T, Kojima S, Kaname T, Hasegawa T, Saitoh S, Takahashi Y. Whole-exome analysis of 177 pediatric patients with undiagnosed diseases. *Sci Rep.* 2022;12(1):14589.
- 165) Nishi E, Takenouchi T, Miya F, Uehara T, Yanagi K, Hasegawa Y, Ueda K, Mizuno S, Kaname T, Kosaki K, Okamoto N. The novel and recurrent variants in exon 31 of CREBBP in Japanese patients with Menke-Hennekam syndrome. *Am J Med Genet A.* 2022;188(2):446-53.
- 166) Cappuccio G, Sayou C, Tanno PL, Tisserant E, Bruel AL, Kennani SE, Sa J, Low KJ, Dias C, Havlovicova M, Hancarova M, Eichler EE, Devillard F, Moutton S, Van-Gils J, Dubourg C, Odent S, Gerard B, Piton A, Yamamoto T, Okamoto N, Firth H, Metcalfe K, Moh A, Chapman KA, Aref-Eshghi E, Kerkhof J, Torella A, Nigro V, Perrin L, Piard J, Le Guyader G, Jouan T, Thauvin-Robinet C, Duffourd Y, George-Abraham JK, Buchanan CA, Williams D, Kini U, Wilson K, Telethon Undiagnosed Diseases P, Sousa SB, Hennekam RCM, Sadikovic B, Thevenon J, Govin J, Vitobello A, Brunetti-Pierri N. De novo SMARCA2 variants clustered outside the helicase domain cause a new recognizable syndrome with intellectual disability and blepharophimosis distinct from Nicolaides-Baraitser syndrome. *Genet Med.* 2020;22(11):1838-50.
- 167) Hirano M, Satake W, Moriyama N, Saida K, Okamoto N, Cha PC, Suzuki Y, Kusunoki S, Toda T. Bardet-Biedl syndrome and related disorders in Japan. *J Hum Genet.* 2020;65(10):847-53.
- 168) Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima K, Yanagishita T, Ondo Y, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T. Complex chromosomal rearrangements of human chromosome 21 in a patient manifesting clinical features partially overlapped with that of Down syndrome. *Hum Genet.* 2020;139(12):1555-63.
- 169) Kennedy J, Goudie D, Blair E, Chandler K, Joss S, McKay V, Green A, Armstrong R, Lees M, Kamien B, Hopper B, Tan TY, Yap P, Stark Z, Okamoto N, Miyake N, Matsumoto N, Macnamara E, Murphy JL, McCormick E, Hakonarson H, Falk MJ, Li D, Blackburn P, Klee E, Babovic-Vuksanovic D, Schelley S, Hudgins L, Kant S, Isidor B, Cogne B, Bradbury K, Williams M, Patel C, Heussler H, Duff-Farrier C, Lakeman P, Scurr I, Kini U, Elting M, Reijnders M, Schuurs-Hoeijmakers J, Wafik M, Blomhoff A, Ruivenkamp CAL, Nibbeling E, Dingemans AJM, Douine ED, Nelson SF, Study DDD, Hempel M, Bierhals T, Lessel D, Johannsen J, Arboleda VA, Newbury-Ecob R. Correction: KAT6A Syndrome: genotype-phenotype correlation in 76 patients with

- pathogenic KAT6A variants. *Genet Med.* 2020;22(11):1920.
- 170) Yanagishita T, Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima K, Yano T, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T. Breakpoint junction analysis for complex genomic rearrangements with the caldera volcano-like pattern. *Hum Mutat.* 2020;41(12):2119-27.
- 171) Chowdhury F, Wang L, Al-Raqad M, Amor DJ, Baxova A, Bendova S, Biamino E, Brusco A, Caluseriu O, Cox NJ, Froukh T, Gunay-Aygun M, Hancarova M, Haynes D, Heide S, Hoganson G, Kaname T, Keren B, Kosaki K, Kubota K, Lemons JM, Magrina MA, Mark PR, McDonald MT, Montgomery S, Morley GM, Ohnishi H, Okamoto N, Rodriguez-Buritica D, Rump P, Sedlacek Z, Schatz K, Streff H, Uehara T, Walia JS, Wheeler PG, Wiesener A, Zweier C, Kawakami K, Wentzensen IM, Lalani SR, Siu VM, Bi W, Balci TB. Haploinsufficiency of PRR12 causes a spectrum of neurodevelopmental, eye, and multisystem abnormalities. *Genet Med.* 2021;23(7):1234-45.
- 172) Faundes V, Goh S, Akilapa R, Bezuidenhout H, Bjornsson HT, Bradley L, Brady AF, Brischoux-Boucher E, Brunner H, Bulk S, Canham N, Cody D, Dentici ML, Digilio MC, Elmslie F, Fry AE, Gill H, Hurst J, Johnson D, Julia S, Lachlan K, Lebel RR, Byler M, Gershon E, Lemire E, Gnazzo M, Lepri FR, Marchese A, McEntagart M, McGaughan J, Mizuno S, Okamoto N, Rieubland C, Rodgers J, Sasaki E, Scalais E, Scurr I, Suri M, van der Burgt I, Matsumoto N, Miyake N, Benoit V, Lederer D, Banka S. Clinical delineation, sex differences, and genotype-phenotype correlation in pathogenic KDM6A variants causing X-linked Kabuki syndrome type 2. *Genet Med.* 2021;23(7):1202-10.
- 173) Nishi E, Uehara T, Yanagi K, Hasegawa Y, Ueda K, Kaname T, Yamamoto T, Kosaki K, Okamoto N. Clinical spectrum of individuals with de novo EBF3 variants or deletions. *Am J Med Genet A.* 2021;185(10):2913-21.
- 174) Okamoto N, Miya F, Kitai Y, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Kanemura Y, Kosaki K. Homozygous ADCY5 mutation causes early-onset movement disorder with severe intellectual disability. *Neurol Sci.* 2021;42(7):2975-8.
- 175) Tajima D, Nakamura T, Ichinose F, Okamoto N, Tomonoh Y, Uda K, Furukawa R, Tashiro K, Matsuo M. Transient hypoglycorrhachia with paroxysmal abnormal eye movement in early infancy. *Brain Dev.* 2021;43(3):482-5.
- 176) Ueda K, Araki A, Fujita A, Matsumoto N, Uehara T, Suzuki H, Takenouchi T, Kosaki K, Okamoto N. A Japanese adult and two girls with NEDMIAL caused by de novo missense variants in DHX30. *Hum Genome Var.* 2021;8(1):24.
- 177) Ueda K, Ogawa S, Matsuda K, Hasegawa Y, Nishi E, Yanagi K, Kaname T, Yamamoto T, Okamoto N. Blended phenotype of combination of HERC2 and AP3B2 deficiency and Angelman syndrome caused by paternal isodisomy of chromosome 15. *Am J Med Genet A.* 2021;185(10):3092-8.
- 178) Yamamoto-Shimajima K, Akagawa H, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N, Yamamoto T. Deep intronic deletion in intron 3 of PLP1 is associated with a severe phenotype of Pelizaeus-Merzbacher disease. *Hum Genome Var.* 2021;8(1):14.
- 179) Zarate YA, Uehara T, Abe K, Oginuma M, Harako S, Ishitani S, Lehesjoki AE, Bierhals T, Kloth K, Ehmke N, Horn D, Holtgrewe M, Anderson K, Viskochil D, Edgar-Zarate CL, Sacoto MJG, Schnur RE, Morrow MM, Sanchez-Valle A, Pappas J, Rabin R, Muona M, Anttonen AK, Platzer K, Luppe J, Gburek-Augustat J, Kaname T, Okamoto N, Mizuno S, Kaido Y, Ohkuma Y, Hirose Y, Ishitani T, Kosaki K. CDK19-related disorder results from both loss-of-function and gain-of-function de novo missense variants. *Genet Med.* 2021;23(6):1050-7.
- 180) Lima AR, Ferreira BM, Zhang C, Jolly A, Du H, White JJ, Dawood M, Lins TC, Chiabai MA, van Beusekom E, Cordoba MS, Caldas Rosa ECC, Kayserili H, Kimonis V, Wu E, Mellado C, Aggarwal V, Richieri-Costa A, Brunoni D, Cano TM, Jorge AAL, Kim CA, Honjo R, Bertola DR, Dandalo-Girardi RM, Bayram Y, Gezdirici A, Yilmaz-Gulec E, Gumus E, Yilmaz GC, Okamoto N, Ohashi H, Coban-Akdemir Z, Mitani T, Jhangiani SN, Muzny DM, Regattieri NAP, Pogue R, Pereira RW, Otto PA, Gibbs RA, Ali BR, van Bokhoven H, Brunner HG, Sutton VR, Lupski JR, Vianna-Morgante AM, Carvalho CMB, Mazzeu JF. Phenotypic and mutational spectrum of ROR2-related Robinow syndrome. *Hum Mutat.* 2022;43(7):900-18.
- 181) Nagai K, Niihori T, Okamoto N, Kondo A, Suga K, Ohhira T, Hayabuchi Y, Homma Y, Nakagawa R, Ifuku T, Abe T, Mizuguchi T, Matsumoto N, Aoki Y. Duplications in the G3 domain or switch II region in HRAS

- identified in patients with Costello syndrome. *Hum Mutat.* 2022;43(1):3-15.
- 182) Fujita H, Sasaki T, Miyamoto T, Akutsu SN, Sato S, Mori T, Nakabayashi K, Hata K, Suzuki H, Kosaki K, Matsuura S, Matsubara Y, Amagai M, Kubo A. Premature aging syndrome showing random chromosome number instabilities with CDC20 mutation. *Aging Cell.* 2020;19(11):e13251.
- 183) Yukimoto H, Miyamoto T, Kiyono T, Wang S, Matsuura S, Mizoguchi A, Katayama N, Inagaki M, Kasahara K. A novel CDK-independent function of p27(Kip1) in preciliary vesicle trafficking during ciliogenesis. *Biochem Biophys Res Commun.* 2020;527(3):716-22.
- 184) 富岡 啓太, 藤田 和将, 阿久津シルビア夏子, 柳原 啓見, 田内 広, 山本 卓, et al. 放射線感受性の遺伝的個人差を規定する候補素因としてのNBS1遺伝子I171V多型の定量的評価. *広島医学.*2020;73(4):224-7.
- 185) Tomioka K, Miyamoto T, Akutsu SN, Yanagihara H, Fujita K, Royba E, Tauchi H, Yamamoto T, Koh I, Hirata E, Kudo Y, Kobayashi M, Okada S, Matsuura S. NBS1 I171V variant underlies individual differences in chromosomal radiosensitivity within human populations. *Sci Rep.* 2021;11(1):19661.
- 186) Akutsu SN, Miyamoto T, Oba D, Tomioka K, Ochiai H, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in autosomal trisomy syndromes. *PLoS One.* 2022;17(3):e0264965.
- 187) Miyamoto T, Hosoba K, Akutsu SN, Matsuura S. Imaging of the Ciliary Cholesterol Underlying the Sonic Hedgehog Signal Transduction. *Methods Mol Biol.* 2022;2374:49-57.
- 188) Higashimoto K, Watanabe H, Tanoue Y, Tonoki H, Tokutomi T, Hara S, Yatsuki H, Soejima H. Hypomethylation of a centromeric block of ICR1 is sufficient to cause Silver-Russell syndrome. *J Med Genet.* 58(6):422–425, 2021 (doi: 10.1136/jmedgenet-2020-106907) PMID: 32447322 Open Access
- 189) Kodera C, Aoki S, Ohba T, Higashimoto K, Mikami Y, Fukunaga M, Soejima H, Katabuchi H. Clinical manifestations of placental mesenchymal dysplasia in Japan: A multicenter case series. *J Obstet Gynaecol Res.* 47(3):1118-1125, 2021 (doi: 10.1111/jog.14647) PMID: 33462953
- 190) Sun F, Hara S, Tomita C, Tanoue Y, Yatsuki H, Higashimoto K, Soejima H. Phenotypically concordant but epigenetically discordant monozygotic dichorionic diamniotic twins with Beckwith–Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet Part A.* 185(10):3062-3067, 2021. DOI: 10.1002/ajmg.a.62364. PMID: 34037318
- 191) 副島英伸. Lecture (臨床遺伝学・人類遺伝学誌上講義) エピゲノム. *遺伝子医学* 38号 11(4):108-115, 2021
- 192) Aoki S, Higashimoto K, Hidaka H, Ohtsuka Y, Aoki S, Mishima H, Yoshiura KI, Nakabayashi K, Hata K, Yatsuki H, Hara S, Ohba T, Katabuchi H, Soejima H. Aberrant hypomethylation at imprinted differentially methylated regions is involved in biparental placental mesenchymal dysplasia. *Clin Epigenet.* 14:64, 2022. doi.org/10.1186/s13148-022-01280-0 PMID: 35581658
- 193) Soejima H, Hara S, Ohba T, Higashimoto K. Placental Mesenchymal Dysplasia and Beckwith–Wiedemann Syndrome. Special Issue "Beckwith–Wiedemann Spectrum and Cancer" Drs. Mussa A and Kalish JM (eds.), *Cancers.* 14(22): 5563, 2022 doi.org/10.3390/cancers14225563 PMID: 36428656
- 194) 副島英伸. Beckwith-Wiedemann 症候群と Sotos 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):755-759, 2022
- 195) Higashimoto K, Hara S, Soejima H. DNA Methylation Analysis Using Bisulfite Pyrosequencing. *Methods Mol Biol.* 2023;2577:3-20.
- 196) Mushino T, Hiroi T, Yamashita Y, Suzaki N, Mishima H, Ueno M, Kinoshita A, Minami K, Imai K, Yoshiura KI, Sonoki T, Tamura S. Progressive Massive Splenomegaly in an Adult Patient with Kabuki Syndrome Complicated with Immune Thrombocytopenic Purpura. *Intern Med.* 2021;60(12):1927-33.
- 197) Hamaguchi Y, Mishima H, Kawai T, Saitoh S, Hata K, Kinoshita A, Yoshiura KI. Identification of unique DNA methylation sites in Kabuki syndrome using whole genome bisulfite sequencing and targeted hybridization capture followed by enzymatic methylation sequencing. *J Hum Genet.* 2022;67(12):711-20.
- 198) Tamura S, Kosako H, Furuya Y, Yamashita Y, Mushino T, Mishima H, Kinoshita A, Nishikawa A, Yoshiura KI, Sonoki T. A Patient with Kabuki Syndrome Mutation Presenting with Very Severe Aplastic Anemia. *Acta Haematol.* 2022;145(1):89-96.
- 199) Okazaki T, Adachi K, Matsuura K, Oyama Y,

- Nose M, Shirahata E, Abe T, Hasegawa T, Maihara T, Maegaki Y, Nanba E. Clinical Characteristics of Fragile X Syndrome Patients in Japan. *Yonago Acta Med.* 2021;64(1):30-3.
- 200) Io S, Watanabe A, Yamada S, Mandai M, Yamada T. Perinatal benign hypophosphatasia antenatally diagnosed through measurements of parental serum alkaline phosphatase and ultrasonography. *Congenit Anom (Kyoto).* 2020;60(6):199-200.
- 201) Ishijima Y, Iizuka T, Kagami K, Masumoto S, Nakade K, Mitani Y, Niida Y, Watanabe A, Yamazaki R, Ono M, Fujiwara H. Prenatal diagnosis facilitated prompt enzyme replacement therapy for prenatal benign hypophosphatasia. *J Obstet Gynaecol.* 2020;40(1):132-4.
- 202) Nagata M, Setoh K, Takahashi M, Higasa K, Kawaguchi T, Kawasaki H, Wada T, Watanabe A, Sawai H, Tabara Y, Yamada T, Matsuda F, Kosugi S. Association of ALPL variants with serum alkaline phosphatase and bone traits in the general Japanese population: The Nagahama Study. *J Hum Genet.* 2020;65(3):337-43.
- 203) Nakamura-Takahashi A, Tanase T, Matsunaga S, Shintani S, Abe S, Nitahara-Kasahara Y, Watanabe A, Hirai Y, Okada T, Yamaguchi A, Kasahara M. High-Level Expression of Alkaline Phosphatase by Adeno-Associated Virus Vector Ameliorates Pathological Bone Structure in a Hypophosphatasia Mouse Model. *Calcif Tissue Int.* 2020;106(6):665-77.
- 204) Nishizawa H, Sato Y, Ishikawa M, Arakawa Y, Iijima M, Akiyama T, Takano K, Watanabe A, Kosho T. Marked motor function improvement in a 32-year-old woman with childhood-onset hypophosphatasia by asfotase alfa therapy: Evaluation based on standardized testing batteries used in Duchenne muscular dystrophy clinical trials. *Mol Genet Metab Rep.* 2020;25:100643.
- 205) Togashi T, Meguro-Horike M, Nagaya S, Sugihara S, Ichinohe T, Araiso Y, Yamaguchi K, Mori K, Imai Y, Kuzasa K, Horike SI, Asakura H, Watanabe A, Morishita E. Molecular genetic analysis of inherited protein C deficiency caused by the novel large deletion across two exons of PROC. *Thromb Res.* 2020;188:115-8.
- 206) Tsuchiya M, Yamada T, Akaishi R, Hamanoue H, Hirasawa A, Hyodo M, Imoto I, Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, Watanabe A, Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, Kosugi S. Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan. *J Hum Genet.* 2020;65(12):1045-53.
- 207) Aizawa Y, Watanabe A, Kato K. Institutional and Social Issues Surrounding Genetic Counselors in Japan: Current Challenges and Implications for the Global Community. *Front Genet.* 2021;12:646177.
- 208) Ishisaka E, Watanabe A, Murai Y, Shirokane K, Matano F, Tsukiyama A, Baba E, Nakagawa S, Tamaki T, Mizunari T, Tanikawa R, Morita A. Role of RNF213 polymorphism in defining quasi-moyamoya disease and definitive moyamoya disease. *Neurosurg Focus.* 2021;51(3):E2.
- 209) Murai Y, Ishisaka E, Watanabe A, Sekine T, Shirokane K, Matano F, Nakae R, Tamaki T, Koketsu K, Morita A. RNF213 c.14576G>A Is Associated with Intracranial Internal Carotid Artery Saccular Aneurysms. *Genes (Basel).* 2021;12(10).
- 210) Nitahara-Kasahara Y, Mizumoto S, Inoue YU, Saka S, Posadas-Herrera G, Nakamura-Takahashi A, Takahashi Y, Hashimoto A, Konishi K, Miyata S, Masuda C, Matsumoto E, Maruoka Y, Yoshizawa T, Tanase T, Inoue T, Yamada S, Nomura Y, Takeda S, Watanabe A, Kosho T, Okada T. A new mouse model of Ehlers-Danlos syndrome generated using CRISPR/Cas9-mediated genomic editing. *Dis Model Mech.* 2021;14(12).
- 211) Peter H Byers M, 日本語訳者：池田 和美 渡邊 淳. Ehlers-Danlos Syndrome, Type IV, Vascular Type 血管型エーラス-ダンロス症候群. *GeneReviewsJapan.* 2021.
- 212) 渡邊 淳. 【小児遺伝子疾患事典】骨系統疾患 ALPL(関連疾患:低ホスファターゼ症). *小児科診療.* 2021;84(11):1712-4.
- 213) Nagaya S, Maruyama K, Watanabe A, Meguro-Horike M, Imai Y, Hiroshima Y, Horike SI, Kokame K, Morishita E. First report of inherited protein S deficiency caused by paternal PROS1 mosaicism. *Haematologica.* 2022;107(1):330-3.
- 214) 渡邊 淳, 池田 和, 関屋 智. FOCUS 認定遺伝カウンセラー(CGC). *検査と技術.* 2022;50(4):418-21.
- 215) Akutsu K, Watanabe A, Yamada T, Sahara T, Hiraoka S, Shimizu W. Vascular Involvements Are Common in the Branch Arteries of the Abdominal Aorta Rather Than in the Aorta in Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. *CJC Open.* 2023;5(1):72-6.

- 216) Aoto K, Kato M, Akita T, Nakashima M, Mutoh H, Akasaka N, Tohyama J, Nomura Y, Hoshino K, Ago Y, Tanaka R, Epstein O, Ben-Haim R, Heyman E, Miyazaki T, Belal H, Takabayashi S, Ohba C, Takata A, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Fukuda A, Matsumoto N, Saitsu H. ATP6V0A1 encoding the  $\alpha 1$ -subunit of the V0 domain of vacuolar H(+)-ATPases is essential for brain development in humans and mice. *Nat Commun.* 2021;12(1):2107.
- 217) den Hoed J, de Boer E, Voisin N, Dingemans AJM, Guex N, Wiel L, Nellaker C, Amudhavalli SM, Banka S, Bena FS, Ben-Zeev B, Bonagura VR, Bruel AL, Brunet T, Brunner HG, Chew HB, Chrast J, Cimbalistiene L, Coon H, Study DDD, Delot EC, Demurger F, Denomme-Pichon AS, Depienne C, Donnai D, Dymont DA, Elpeleg O, Faivre L, Gilissen C, Granger L, Haber B, Hachiya Y, Abedi YH, Hanebeck J, Hehir-Kwa JY, Horist B, Itai T, Jackson A, Jewell R, Jones KL, Joss S, Kashii H, Kato M, Kattentidt-Mouravieva AA, Kok F, Kotzaeridou U, Krishnamurthy V, Kucinskas V, Kuechler A, Lavillaureix A, Liu P, Manwaring L, Matsumoto N, Mazel B, McWalter K, Meiner V, Mikati MA, Miyatake S, Mizuguchi T, Moey LH, Mohammed S, Mor-Shaked H, Mountford H, Newbury-Ecob R, Odent S, Orec L, Osmond M, Palculict TB, Parker M, Petersen AK, Pfundt R, Preiksaitiene E, Radtke K, Ranza E, Rosenfeld JA, Santiago-Sim T, Schwager C, Sinnema M, Snijders Blok L, Spillmann RC, Stegmann APA, Thiffault I, Tran L, Vaknin-Dembinsky A, Vedovato-Dos-Santos JH, Schrier Vergano SA, Vilain E, Vitobello A, Wagner M, Waheeb A, Willing M, Zuccarelli B, Kini U, Newbury DF, Kleefstra T, Reymond A, Fisher SE, Vissers L. Mutation-specific pathophysiological mechanisms define different neurodevelopmental disorders associated with SATB1 dysfunction. *Am J Hum Genet.* 2021;108(2):346-56.
- 218) Hatano M, Fukushima H, Ohto T, Ueno Y, Saeki S, Enokizono T, Tanaka R, Tanaka M, Imagawa K, Kanai Y, Kato M, Shiraku H, Suzuki H, Uehara T, Takenouchi T, Kosaki K, Takada H. Variants in KIF2A cause broad clinical presentation; the computational structural analysis of a novel variant in a patient with a cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 3. *Am J Med Genet A.* 2021;185(4):1113-9.
- 219) Hiraiwa A, Matsui K, Nakayama Y, Komatsubara T, Magara S, Kobayashi Y, Hojo M, Kato M, Yamamoto T, Tohyama J. Polymicrogyria with calcification in Pallister-Killian syndrome detected by microarray analysis. *Brain Dev.* 2021;43(3):448-53.
- 220) Itai T, Miyatake S, Taguri M, Nozaki F, Ohta M, Osaka H, Morimoto M, Tandou T, Nohara F, Takami Y, Yoshioka F, Shimokawa S, Okuno-Yuguchi J, Motobayashi M, Takei Y, Fukuyama T, Kumada S, Miyata Y, Ogawa C, Maki Y, Togashi N, Ishikura T, Kinoshita M, Mitani Y, Kanemura Y, Omi T, Ando N, Hattori A, Saitoh S, Kitai Y, Hirai S, Arai H, Ishida F, Taniguchi H, Kitabatake Y, Ozono K, Nabatame S, Smigiel R, Kato M, Tanda K, Saito Y, Ishiyama A, Noguchi Y, Miura M, Nakano T, Hirano K, Honda R, Kuki I, Takanashi JI, Takeuchi A, Fukasawa T, Seiwa C, Harada A, Yachi Y, Higashiyama H, Terashima H, Kumagai T, Hada S, Abe Y, Miyagi E, Uchiyama Y, Fujita A, Imagawa E, Azuma Y, Hamanaka K, Koshimizu E, Mitsunashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Tsurusaki Y, Doi H, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N. Prenatal clinical manifestations in individuals with COL4A1/2 variants. *J Med Genet.* 2021;58(8):505-13.
- 221) Kalantari S, Carlston C, Alsaleh N, Abdel-Salam GMH, Alkuraya F, Kato M, Matsumoto N, Miyatake S, Yamamoto T, Fares-Taie L, Rozet JM, Chassaing N, Vincent-Delorme C, Kang-Bellin A, McWalter K, Bupp C, Palen E, Wagner MD, Niceta M, Cesario C, Milone R, Kaplan J, Wadman E, Dobyns WB, Filges I. Expanding the KIF4A-associated phenotype. *Am J Med Genet A.* 2021;185(12):3728-39.
- 222) Miyamoto S, Kato M, Hiraide T, Shiohama T, Goto T, Hojo A, Ebata A, Suzuki M, Kobayashi K, Chong PF, Kira R, Matsushita HB, Ikeda H, Hoshino K, Matsufuji M, Moriyama N, Furuyama M, Yamamoto T, Nakashima M, Saitsu H. Comprehensive genetic analysis confers high diagnostic yield in 16 Japanese patients with corpus callosum anomalies. *J Hum Genet.* 2021;66(11):1061-8.
- 223) Miyamoto S, Kato M, Sugiyama K, Horiguchi R, Nakashima M, Aoto K, Mutoh H, Saitsu H. A boy with biallelic frameshift variants in TTC5 and brain malformation resembling tubulinopathies. *J Hum Genet.* 2021;66(12):1189-92.
- 224) Miyatake S, Kato M, Kumamoto T, Hirose T, Koshimizu E, Matsui T, Takeuchi H, Doi H, Hamada K, Nakashima M, Sasaki K, Yamashita A, Takata A, Hamanaka K, Satoh M, Miyama T, Sonoda Y, Sasazuki M, Torisu H, Hara T, Sakai Y, Noguchi Y, Miura M, Nishimura Y, Nakamura K, Asai H,

- Hinokuma N, Miya F, Tsunoda T, Togawa M, Ikeda Y, Kimura N, Amemiya K, Horino A, Fukuoka M, Ikeda H, Merhav G, Ekhilevitch N, Miura M, Mizuguchi T, Miyake N, Suzuki A, Ohga S, Saitsu H, Takahashi H, Tanaka F, Ogata K, Ohtaka-Maruyama C, Matsumoto N. De novo ATP1A3 variants cause polymicrogyria. *Sci Adv.* 2021;7(13).
- 225) Watanabe K, Nakashima M, Kumada S, Mashimo H, Enokizono M, Yamada K, Kato M, Saitsu H. Identification of two novel de novo TUBB variants in cases with brain malformations: case reports and literature review. *J Hum Genet.* 2021;66(12):1193-7.
- 226) Abe K, Ando K, Kato M, Saitsu H, Nakashima M, Aoki S, Kimura T. A New Case With Cortical Malformation Caused by Biallelic Variants in LAMC3. *Neurol Genet.* 2022;8(3):e680.
- 227) Matsushita HB, Hiraide T, Hayakawa K, Okano S, Nakashima M, Saitsu H, Kato M. Compound heterozygous ADAMTS9 variants in Joubert syndrome-related disorders without renal manifestation. *Brain Dev.* 2022;44(2):161-5.
- 228) Sakamoto M, Iwama K, Sasaki M, Ishiyama A, Komaki H, Saito T, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Haginoya K, Kobayashi T, Goto T, Tsuyusaki Y, Iai M, Kurosawa K, Osaka H, Tohyama J, Kobayashi Y, Okamoto N, Suzuki Y, Kumada S, Inoue K, Mashimo H, Arisaka A, Kuki I, Saijo H, Yokochi K, Kato M, Inaba Y, Gomi Y, Saitoh S, Shirai K, Morimoto M, Izumi Y, Watanabe Y, Nagamitsu SI, Sakai Y, Fukumura S, Muramatsu K, Ogata T, Yamada K, Ishigaki K, Hirasawa K, Shimoda K, Akasaka M, Kohashi K, Sakakibara T, Ikuno M, Sugino N, Yonekawa T, Gursoy S, Cinleti T, Kim CA, Teik KW, Yan CM, Haniffa M, Ohba C, Ito S, Saitsu H, Saida K, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Miyake N, Matsumoto N. Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy. *Genet Med.* 2022;24(12):2453-63.
- 229) Nakashima M, Argilli E, Nakano S, Sherr EH, Kato M, Saitsu H. De novo CLCN3 variants affecting Gly327 cause severe neurodevelopmental syndrome with brain structural abnormalities. *J Hum Genet.* 2023;68(4):291-8.
- 230) Sakaguchi Y, Yoshihashi H, Uehara T, Miyama S, Kosaki K, Takenouchi T. Coloboma may be a shared feature in a spectrum of disorders caused by mutations in the WDR37-PACS1-PACS2 axis. *Am J Med Genet A.* 2021;185(3):884-8.
- 231) Funato M, Uehara T, Okada Y, Kaneko H, Kosaki K. Cohesinopathy presenting with microtia, facial palsy, and hearing loss caused by STAG1 pathogenic variant. *Congenit Anom (Kyoto).* 2022;62(2):82-3.
- 232) Kanako KI, Sakakibara N, Murayama K, Nagatani K, Murata S, Otake A, Koga Y, Suzuki H, Uehara T, Kosaki K, Yoshiura KI, Mishima H, Ichimiya Y, Mushimoto Y, Horinouchi T, Nagano C, Yamamura T, Iijima K, Nozu K. BCS1L mutations produce Fanconi syndrome with developmental disability. *J Hum Genet.* 2022;67(3):143-8.
- 233) Yoshikawa Y, Koto T, Ishida T, Uehara T, Yamada M, Kosaki K, Inoue M. Rhegmatogenous Retinal Detachment in Musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome Caused by Biallelic Loss-of-Function Variants of Gene for Dermatan Sulfate Epimerase. *J Clin Med.* 2023;12(5).
- 234) 沼部 博直. 【診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために】遺伝カウンセリング 疾患再発率の算出法. *小児科臨床.* 2020;73(5):621-6.
- 235) 沼部 博直. 【診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために】遺伝カウンセリング 家系図の作成法とその注意点. *小児科臨床.* 2020;73(5):615-20.
- 236) 沼部 博直. 先天異常症候群と SIDS. *日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会雑誌.* 2020;20(1):16-22.
- 237) Numabe H, Kosaki K. Prevalence of Hallermann-Streiff syndrome in a Japanese pediatric population. *Pediatr Int.* 2021;63(4):474-5.
- 238) 沼部 博直. 【小児疾患診療のための病態生理 2 改訂第 6 版】染色体異常、先天異常 胎児性アルコール症候群および胎児性アルコールスペクトラム症. *小児内科.* 2021;53(増刊):234-7.
- 239) 沼部 博直. 先天性疾患と遺伝カウンセリング. *泌尿器科.* 2021;13(2):203-8.
- 240) Ushioda M, Sawai H, Numabe H, Nishimura G, Shibahara H. Development of individuals with thanatophoric dysplasia surviving beyond infancy. *Pediatr Int.* 2022;64(1):e15007.
- 241) 坂倉 早紀, 結城 賢弥, 太田 友香, 村田 栄弥子, 小崎 里華, 小崎 健次郎, et al. Hallermann-Streiff 症候群成人例における眼所見. *日本眼科学会雑誌.* 2022;126(9):760-71.

242) 沼部 博直. 先天異常の遺伝学的診断.  
東京医科大学雑誌. 2022;80(2):81-7

## 2. 学会発表

- 1) Yanagi K, Toguchi S, Sato K, Inoue M, Naritomi K, Matsubara Y, Kaname T."A Japanese girl with a novel variant of PIK3R1 showed deterioration of insulin resistance to biguanide treatment."(ポスター) , European Human Genetics Conference,(Web), 2020/6/6-9, 国際
- 2) Kaname T, Yanagi K, Takeshita M, Omata M, Kobayashi N, Abe Y, Naritomi K, Matsubara Y. "A novel deletion in ZEB2 and biallelic frameshift variants in CNKSR1 identified in a patient dysmorphologically diagnosed with Mowat-Wilson syndrome."(Virtual Conference), ESHG2020. (Web), 2020/6/6-9, 国際
- 3) 要 匡、成富 研二、松原洋一「AI を応用した希少・難病の診断支援システムの開発」(シンポジウム) , 第 123 回日本小児科学会学術集会,(Web), 2020/8/21-23, 国内
- 4) 松原洋一「遺伝性疾患研究の進歩とともに、My odyssey of research on genetic diseases」(学会賞 受賞講演) , 日本人類遺伝学会第 65 回大会 ,(Web), 2020/11/20, 国内
- 5) 松原洋一「IRUD 解析センターの経過、現状と課題」(口頭) , 2020 年度 IRUD 班会議 IRUD とりまとめ機関 解析センター,(Web), 2020/12/18, 国内
- 6) 松原洋一「遺伝子・健康・社会」検討委員会 (Zoom 参加) , 日本医学会,(Web), 2021/01/19, 国内
- 7) 松原洋一「ゲノム医療の現況と課題」(特別講演) , 第 20 回関西出生前診療研究会、第 50 回臨床細胞分子遺伝研究会学術集会合同集会,(Web), 2021/03/06, 国内
- 8) 松原洋一, 「次世代シーケンサーの小児医療への活用～感染症、がん、遺伝性疾患」, 茨城小児科学会 地方会特別講演, Web, 2021.11.28, 国内
- 9) 松原洋一, 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) 研究事業の現在とこれから, 第 16 回遺伝カウンセリング・アドバンストセミナー (日本遺伝カウンセリング学会主催) , 品川 (オンライン) , 2022.2.12-13, 国内
- 10) 松原洋一, ゲノム解析研究の最新の動向, 第 17 回近畿先天代謝異常症研究会, Web, 2022.6.11, 国内
- 11) Morisaki H, Morisaki T, "Clinical features in adolescence among genetically confirmed vascular Ehlers-Danlos syndrome in Japanese" : A retrospective study, USA(web) , 2020, Oct 26th, 国際
- 12) 森崎裕子「遺伝性大動脈疾患：診断と遺伝学的検査」, (web), 2020, May 5th, 国内
- 13) Morisaki H, Morisaki T, "Clinical Spectrum of Heritable Aortic Aneurysm and Dissection: Genotype and Phenotype Analysis of 481 Patients in Japan", 横浜(オンライン), 2021.3.27, 国内
- 14) 森崎裕子「血管型 Ehlers-Danlos 症候群の臨床：血管外合併症を中心に」, (web), 2020.12.12, 国内
- 15) Hayashida M, Nakayama A, Morisaki H, Shimokawa T, Nanasato M and Isobe M" The Safety of Outpatient-Cardiac Rehabilitation for the Patients with Marfan Syndrome", 神戸(オンライン) , 2022.3. 国内
- 16) 森崎裕子「遺伝性大動脈瘤・解離：臨床診断と遺伝学的検査」, 横浜, 2022.10.29, 国内
- 17) Nishina S., Acute acquired comitant esotropia in children. Invited speaker of the Symposium "Strabismus and Amblyopia", 38th APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.25, 国際
- 18) Hayashi S, Kashizuka E, Yoshida T, Yokoi T, Nishina S, Okamura K., Identify Left and Right Eyes in Infant Face Photographs Using Deep Learning., 38th APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.25, 国際
- 19) Morikawa H, Nishina S, Torii K, Hosono K, Fukami M, Hotta Y. , An infant case of congenital stromal corneal dystrophy caused by a novel variant c.953del of the DCN gene., 38th APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.23-26, 国際
- 20) Nishina S, Yoshida T, Hayashi S, Morikawa H, Kashizuka E, Yokoi T, Nakayama Y., Prognosis for treatment of acute acquired comitant esotropia in younger children associated with digital device use., XV ISA meeting, Cancun, Mexico, 2022.9, 国際
- 21) Nishina S., The current trend of vision screening for young children in Japan. Invited speaker of the Hillrom Symposium., 36th APAO Congress, virtual, 2021.9.5, 国内
- 22) 大西瑞恵、仁科幸子、横井匡、吉田朋世、林思音、森川葉月、東範行、堤義之、北村正幸、藤浩、義岡孝子、荻原英樹、清谷知賀子、寺島慶太、画像検査で視神経浸潤を認めた網膜芽細胞腫に対する眼球摘出の時期, 第76回日本臨床眼科学会, 東京, 2022.10.13, 国内

- 23) 林思音、檜塚絵実、岡村浩司、仁科幸子、横井匡、吉田朋世、梅澤明弘、深層学習を用いた乳幼児の顔写真における左右眼の識別能力の検討, 第76回日本臨床眼科学会, Web, 2022.10.13, 国内
- 24) 仁科幸子, 早期に発見したい眼疾患とその治療, 第33回日本小児科医会総会フォーラムin高松, 高松, 2022.6.12, 国内
- 25) 仁科幸子, 眼疾患の遺伝相談 各論1 小児・先天疾患, 日本眼科学会専門医制度第75回講習会, Web, 2022.4, 国内"
- 26) 近藤寛之、松下五佳、川村朋子、内尾英一、日下俊次、林孝彰、白澤誠、仁科幸子、金子優、川崎良、坂本泰二、我が国の家族性滲出性硝子体網膜症250家系の遺伝子解析, 第126回日本眼科学会総会, 東京, 2022.4.15, 国内
- 27) 深川葉月、仁科幸子、細野克博、小須賀基通、横井匡、重安千花、山田昌和、深見真紀、東範行、堀田喜裕, DCN変異による先天遺伝性角膜実質ジストロフィーの1例, 第126回日本眼科学会総会, 東京, 2022.4.14, 国内
- 28) 古味優季、仁科幸子、森川葉月、檜塚絵実、吉田朋世、林思音、横井匡、東範行、寺島慶太、羽賀千都子、義岡孝子, 発達白内障に網膜芽細胞腫を合併した一例, 第47回日本小児眼科学会総会, 東京, 2022.3.19, 国内
- 29) 東範行、仁科幸子、横井匡、吉田朋世、宮坂実木子、植松悟子, 乳幼児の虐待による頭部外傷 (abusive head trauma: AHT) の広画角眼底撮影による眼底所見, 第60回日本網膜硝子体学会総会, 東京, 2021.12.3, 国内
- 30) Yokoi T, Sakata K, Morikawa H, Yoshida T, Hayashi S, Nishina S, Azuma N, Surgery for proliferation in familial vitreoretinopathy with retinal folds. Distinguished Papers Symposium, 第60回日本網膜硝子体学会総会, 東京, 2021.12.3, 国内
- 31) 堀田喜裕、細野克博、倉田健太郎、彦谷明子、才津浩智、緒方勤、東範行、仁科幸子、佐藤美保, 片眼性イソダイソミーによる早期発症網膜ジストロフィーの2例, 第75回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.31, 国内
- 32) 森川葉月、仁科幸子、吉田朋世、檜塚絵実、林思音、横井匡、富田香、東範行, 脈絡膜新生血管をきたしたダウン症児の一例, 第75回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.28, 国内
- 33) 仁科幸子, 感覚器障害を伴う全身疾患. シンポジウム2 感覚器疾患の遺伝子診断最前線, 日本人類遺伝学会第66回大会・第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催, 横浜, 2021.10.14, 国内
- 34) 仁科幸子, SVSによる眼異常の検出と精密検査. ランチョンセミナー SVSの活用! 小児科医との連携, 第77回日本弱視斜視学会総会, 新横浜, 2021.7.3, 国内
- 35) 仁科幸子, 小児緑内障の早期発見と診断. イブニングセミナー小児緑内障の治療戦略, 第46回日本小児眼科学会総会, 福岡, 2021.6.4, 国内
- 36) 藤野貴啓、松下賢治、橋田徳康、河嶋瑠美、仁科幸子、吉岡華子、野島聡、西田幸二, 角膜混濁により診断に苦慮した若年性黄色肉芽腫による牛眼の1例, 第46回日本小児眼科学会総会, 福岡, 2021.6.5, 国内
- 37) 仁科幸子、三井田千春、守本倫子、松岡真未、松井孝子、横井匡、岡前むつみ、相賀直、東範行, 視覚聴覚二重障害児に対するロービジョンケア, 第46回日本小児眼科学会総会, 福岡, 2021.6.5, 国内
- 38) 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、神部友香、深見真紀、堀田喜裕、東範行. CEP290関連レーバー先天盲5症例の臨床像, 第125回日本眼科学会総会, 大阪, 2021.4.8, 国内
- 39) 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、深見真紀、木村肇二郎、森隆史、堀田喜裕、東範行, PRPS1遺伝子変異を同定した左右差のあるLeber先天黒内障女児の1例. 第59回日本網膜硝子体学会総会, Web, 2020.11, 国内
- 40) 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、富田香、深見真紀、小崎健次郎、堀田喜裕、東範行, 網膜ジストロフィーを発症したCDK9変異による多発奇形症候群の1例, 第45回日本小児眼科学会総会, Web, 2020.7, 国内
- 41) 松永達雄「視覚聴覚二重障害に対する一体的診療の確立へ向けての厚生労働省/AMED 研究班の取り組み」第121回日本耳鼻咽喉科学会学術講演会, 岡山県, 2020.10.6-7, 国内
- 42) 南修司郎, 和佐野浩一郎, 大石直樹, 松永達雄, 小川郁「Surface-based Morphometry を用いた聴覚関連領域の加齢性変化の検討」第65回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 愛知, 2020.10.8-9, 国内
- 43) 和佐野浩一郎, 南修司郎, 松永達雄, 加我君孝「日本人における年齢および性別によ

- る聴力への影響について」第 65 回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 愛知, 2020.10.8-9, 国内
- 44) 松永達雄, 務台英樹, 和佐野浩一郎, 奈良清光, 井上沙聡, 増田佐和子, 守本倫子「日本人で新たに発見された難聴遺伝子 SLC12A2 による難聴 4 家系の聴覚所見」第 65 回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 愛知, 2020.10.8-9, 国内
- 45) Matsunaga T, Yamamoto N, Mutai H, Namba K, Goto F, Ogawa K. 「Phenotypic presentation of DFNA11 at diverse stages of development and aging」日本人類遺伝学会第 65 回大会, 愛知(Web), 2020.11.18-21, 国内
- 46) 南 修司郎, 井上沙聡, 奈良清光, 務台英樹, 松永達雄「Auditory Neuropathy の表現型を示した m.7471dupC ヘテロプラスミー症例」日本人類遺伝学会第 65 回大会, 愛知(Web), 2020.11.18-21, 国内
- 47) 増田圭奈子, 和佐野浩一郎, 山野邊義晴, 水野耕平, 南修司郎, 松永達雄「測定体位の違いによる cVEMP の影響」第 79 回日本めまい平衡医学会総会・学術講演会, 神奈川, 2020.11.25-27, 国内
- 48) 増田佐和子, 松永達雄, 臼井智子, 竹内万彦「TMPRSS3 遺伝子変異が原因と考えられた先天性重度難聴の 3 同胞例」第 15 回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 高知, 2020.12.1-2, 国内
- 49) 秋山奈々, 朽方豊夢, 有本友季子, 舩越うらら, 仲野敦子, 松永達雄「先天性難聴遺伝学的検査における遺伝診療センター/認定遺伝カウンセラーの関わり」第 15 回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 高知, 2020.12.1-2, 国内
- 50) 山野邊 義晴, 藤岡 正人, 吉浜 圭介, 小川 郁, 松永達雄「慶應義塾大学臨床遺伝学センター難聴遺伝外来の動向 —難聴における臨床遺伝学の啓蒙と新規医療への展望—」第 122 回日本耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 京都, 2021.5.12-15, 国内
- 51) 竹内拓馬, 内田育恵, 土屋吉正, 岸本真由子, 小川徹也, 藤本保志, 松永達雄, 植田広海「アブリ骨手術を契機に遺伝学的検査を施行した van der Hoeve 症候群例」第 122 回日本耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 京都, 2021.5.12-15, 国内
- 52) 藤岡正人, 山野邊義晴, 吉浜圭祐, 細谷誠, 三枝智香, 小澤宏之, 小崎健次郎, 松永達雄「当院の難聴遺伝外来における基礎・臨床一体型研究」日本人類遺伝学会第 66 回大会 第 28 回日本遺伝子診療学会大会 合同開催, 横浜, 2021.10.13-16, 国内
- 53) 喜田有未来, 南修司郎, 奈良清光, 井上沙聡, 務台英樹, 和佐野浩一郎, 森田訓子, 加我君孝, 松永達雄「Auditory neuropathy あるいはそれに類似した聴覚検査所見を呈した MTT51 遺伝子変異 3 家系 5 例」第 31 回日本耳科学会 総会・学術講演会, 東京, 2021.10.13-16, 国内
- 54) 井上沙聡, 奈良清光, 務台英樹, 南修司郎, 加我君孝, 和佐野浩一郎, 松永達雄「当院を受診した難聴者に対する遺伝子診断と遺伝カウンセリングの現況」第 31 回日本耳科学会 総会・学術講演会, 東京, 2021.10.13-16, 国内
- 55) 山澤一樹, 清水健司, 大橋博文, 春名英典, 井上沙聡, 村上遙香, 松永達雄, 岩田岳, 角田和繁, 藤波芳「2p15p16.1 微細欠失症候群と RP2 関連網膜症を合併した男児例」第 44 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.11.12-14, 国内
- 56) 内田育恵, 菅太一, 岸本真由子, 土屋吉正, 植田広海, 小川徹也, 藤本保志, 松永達雄「難聴の精査を契機に診断された HDR 症候群の 1 家系」第 123 回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 総会・学術講演会, 神戸, 2022.5.25-28, 国内
- 57) 白石健悟, 外池百合恵, 有本友季子, 仲野敦子, 松永達雄「HDR 症候群家族例の長期経過」第 17 回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 富山, 2022.7.21-22, 国内
- 58) 松永達雄, 奈良清光, 務台英樹, 村上遙香, 村松玲子, 守本倫子, 小笠原徳子, 高野賢一「難聴患者における Axenfeld-Rieger 症候群の遺伝学的診断」第 67 回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 山形, 2022.10.5-7, 国内
- 59) 島貫茉莉江, 細谷誠, 大石直樹, 西山崇経, 若林毅, 松永達雄, 小澤宏之「当科で経験した Auditory neuropathy を呈した Perrault 症候群の一例」第 67 回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 山形, 2022.10.5-7, 国内
- 60) 有本友季子, 仲野敦子, 松永達雄「視覚聴覚二重障害で経過観察中に CHARGE 症候群の原因遺伝子 CHD7 遺伝子変異が確認された一例」第 67 回日本聴覚医学会総会・学術講演会, 山形, 2022.10.5-7, 国内
- 61) 村上遙香, 井上沙聡, 安齋純子, 松永達雄, 小山孝彦, 古屋充子, 山澤一樹「当院で経験した Birt-Hogg-Dube 症候群の 3

- 家系」第 67 回日本人類遺伝学会, 横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 62) Kosaki R, Kosaki K, EP300 related Rubinstein-Taybi syndrome: Expanding the phenotype and genotype spectrum., American Society of Human Genetics, USA (Online), 2020.10.27-30, 国際
- 63) Suzuki H, Nozaki M, Yoshihashi H, Imagawa K, Kajikawa D, Yamada M, Yamaguchi Y, Morisada N, Eguchi M, Ohashi S, Ninomiya S, Seto T, Tokutomi T, Hida M, Toyoshima K, Kondo M, Inui A, Kurosawa K, Kosaki R, Ito Y, Okamoto N, Kosaki K, Takenouchi T, Genomic sequencing in critically ill newborn infants shows high diagnostic rate in neurometabolic phenotypes and positive impact on clinical management, American Society of Human Genetics, USA (Online), 2021.10.18-22, 国際
- 64) 高橋揚子, 小崎里華, 石黒精, 久保田雅也, 新規 PMPCA 遺伝子変異を認め、重度の表現型を呈した常染色体劣性脊髄小脳変性症, 第 62 回 日本小児神経学会学術集会, Web 開催, 2020.08.18-20, 国内
- 65) 小崎里華, 深見真紀, 国立成育医療研究センター遺伝診療科を受診した性染色体異常症トリプル X の自然歴, 第 123 回日本小児科学会学術集会, Web 開催, 2020.8.21, 国内
- 66) 堀田純子, 馬場遥香, 小崎里華, 上原朋子, 小崎健次郎, 濱崎考史, 瀬戸俊之, Rubinstein-Taybi 症候群の特徴に乏しい EP300 に病的変異を同定した 1 例, 第 65 回 日本人類遺伝学会, Web 開催, 2020.11.18-21, 国内
- 67) 小崎里華, 深見真紀, 当科を受診した性染色体異常症トリプル X の自然歴の実態調査, 第 65 回 日本人類遺伝学会, Web 開催, 2020.11.18-21, 国内
- 68) 福井加奈, 甘利昭一郎, 余谷暢之, 小崎里華, 秦健一郎, 左合治彦, 難治性腹水を認めたムコ多糖症 VII 型の一例, 第 124 回日本小児科学会学術集会, Web 開催, 2021.4.16, 国内
- 69) 川井未知子, 早川格, 永井由紗, 佐々木亜希子, 室伏佑香, 大橋瑛梨, 小崎里華, 阿部裕一, 発達遅滞児の臨床症状と遺伝学的診断の検討, 第 63 回 日本小児神経学会学術集会, Web 開催, 2021.5.28, 国内
- 70) 小西采良, 黒子由梨香, 代田惇朗, 横山美奈, 島袋林秀, 草川功, 荻原正明, 小崎里華, てんかん発症後に多彩な非てんかん発症を認めた MECP2 遺伝子変異を有する男児例, 第 63 回 日本小児神経学会学術集会, Web 開催, 2021.5.28, 国内
- 71) 齊藤 亨, 岡村 賢, 小崎里華, 若松 一雅, 伊藤 祥輔, 中島 修, 山下 英俊, 穂積 豊, 鈴木民夫, 日本人の眼皮膚白皮症 6 型に認められた SLC24A5 遺伝子変異が網膜色素上皮に及ぼす影響について, 第 47 回皮膚かたち研究学会学術大会, Web 開催, 2021.7.10, 国内
- 72) Toru Saito, Ken Okamura, Rika Kosaki, Kazumasa Wakamatsu, Shosuke Ito, Osamu Nakajima, Hidetoshi Yamashita, Yutaka Hozumi, Tamio Suzuki, Impact of a SLC24A5 novel mutation identified in the first Japanese patient with oculocutaneous albinism 6 on retinal pigment epithelium, 第 46 回 日本研究皮膚科学会, Web 開催, 2021.12.3-5, 国内
- 73) 齊藤 亨, 岡村 賢, 小崎里華, 若松 一雅, 伊藤祥輔, 中島 修, 山下英俊, 穂積 豊, 鈴木民夫, 眼皮膚白皮症 6 型の日本人症例に認められた SLC24A5 遺伝子変異が網膜色素上皮に及ぼす影響の検討, 色素細胞学会, Web 開催, 2021.10.23-34, 国内
- 74) 海野沙織, 佐々木愛子, 和田誠司, 小澤克典, 杉林里佳, 室本仁, 西山 深雪, 長谷川冬雪, 左合治彦, 福原康之, 小須賀基通, 小崎里華, 奥山虎之, 当センターにおける絨毛検査 653 例の検討, 第 66 回 日本人類遺伝学会, Web 開催, 2021.10.13-16, 国内
- 75) 小崎里華, 柳久美子, 内田佳子, 津島智子, 植松悟子, 窪田満, 要匡, 当センターにおける院外心肺停止症例に対する死因究明—網羅的ゲノム解析における遺伝カウンセリング, 第 66 回 日本人類遺伝学会, Web 開催, 2021.10.13-16, 国内
- 76) 鈴木民夫, 齊藤亨, 岡村賢, 小崎里華, 若松一雅, 伊藤祥輔, 中島修, 日本人の眼皮膚白皮症 6 型 (OCA6) : マウスモデルによる SLC24A5 遺伝子の機能解析, 第 66 回 日本人類遺伝学会, Web 開催, 2021.10.13-16, 国内
- 77) 畠山史朗, 後藤美賀子, 山元彩可, 小倉次郎, 渡邊憲和, 堤誠司, 八鍬奈穂, 山根律子, 永瀬智, 高橋邦彦, 小崎里華, 村島温子, 山口浩明, 妊娠第 1 三半期使用におけるプラナルカストおよびモンテルカスト使用の安全性評価: 二施設共同前向きコホート研究, 日本薬学会第 142 年会, Web 開催, 2022.3.25-28, 国内
- 78) 新堀哲也, 永井康貴, 藤田京志, 大橋博文, 岡本伸彦, 岡田賢, 原田敦子, 木原裕貴, Arbogast Thomas, 舟山亮, 城田松

- 之、中山啓子、阿部太紀、井上晋一、Tsai I-Chum、松本直通、Davis Erica、Katsanis Nicholas、青木洋子、RRAS2 の活性化変異はヌーナン症候群を引き起こす、第 27 回遺伝子診療学会大会、オンライン、2020.09.10-12、国内
- 79) Aoki Y, Noncanonical GTPases: RRAS2, RRAS, MRAS, RIT1. 7th International RASopathies Symposium: Pathways to Understanding -Expanding Knowledge, Enhancing Research and Therapeutic Discovery 2, USA(online), , 国際
- 80) 青木洋子、野澤明史、新堀哲也、小関道夫、リンパ管疾患と原因遺伝子、第 45 回日本リンパ学会総会、東京（オンライン）, 2021.06.04, 国内
- 81) 永井 康貴、新堀 哲也、岡本 伸彦、近藤 朱音、須賀 健一、大平 智子、早瀬 康信、本間 友佳子、中川 竜二、井福 俊允、阿部 太紀、水口 剛、松本 直通、青木洋子、HRAS 遺伝子内重複患者の分子学的解析と臨床症状、日本人類遺伝学会第 66 回大会、横浜（オンライン）, 2021.10.13-16, 国内
- 82) Aoki Y, Genotype-based management for Noonan syndrome, 11th International Meeting of Pediatric Endocrinology, Buenos Aires (online), 2023.03.07, 国際
- 83) 小林起穂、ネイミョミンスイ、紙本裕幸、森山啓司、Apert 症候群モデルマウスの頭蓋縫合早期癒合症における Wnt/ $\beta$ -catenin シグナル伝達機構の解析、第 60 回日本先天異常学会学術集会、兵庫(オンライン), 2020.7.11-8.10, 国内
- 84) Yokouchi R, Ogawa T, Fukumoto Y, Komaki H, Moriyama K, Orthodontic Treatment of a patient with Ullrich congenital muscular dystrophy, The 9th International Orthodontic Congress • The 12th Asian Pacific Orthodontic Conference • The 79th Annual Meeting of the Japanese Orthodontic Society, 神奈川(オンライン), 2020.10.4-7, 国内
- 85) Matsumura K, Miyamoto JJ, Ogura K, Unnai Y, Takada J, Baba Y, Moriyama K, Clinical study of Marfan syndrome patients: craniofacial morphology including frontal and maxillary sinuses, The 9th International Orthodontic Congress • The 12th Asian Pacific Orthodontic Conference • The 79th Annual Meeting of the Japanese Orthodontic Society, 神奈川(オンライン), 2020.10.4-7, 国内
- 86) Tsuji M, Nakakuki K, Hirabayashi K, Moriyama K, Spontaneous tooth eruption after early enucleation of supernumerary teeth in a patient with cleidocranial dysplasia, The 9th International Orthodontic Congress • The 12th Asian Pacific Orthodontic Conference • The 79th Annual Meeting of the Japanese Orthodontic Society, 神奈川(オンライン), 2020.10.4-7, 国内
- 87) 稲垣有美, 小川卓也, 田畑純, 永田有希, 渡邊亮, 川元龍夫, 森山啓司, 田中敏博, 日本人非症候性部分無歯症のエクソーム解析, 日本人類遺伝学会第 65 回大会, 愛知(オンライン), 2020.11.18-12.2, 国内
- 88) 横内里帆, 小川卓也, 森山啓司, 当科を受診した Ullrich 型先天性筋ジストロフィーの顎顔面形態の特徴について, 第 45 回日本口蓋裂学会総会・学術集会, オンライン, 2021.05.20-21, 国内
- 89) Y. Inagaki, T. Ogawa, T. Kawamoto, K. Moriyama, T. Tanaka, OPN3 mutations underlie non-syndromic oligodontia in Japanese, EOS 2021 Annual Virtual Conference, Web, 2021.07.02-03, 国際
- 90) 大河原愛奈, 辻美千子, 門田千穂, 小笠原毅, 森山啓司, Turner 症候群の口蓋形態の三次元的解析-Turner 症候群の口蓋形態は高口蓋ではなく狭口蓋である-, 第 61 回日本先天異常学会学術集会, オンライン, 2021.08.07-08, 国内
- 91) 森山啓司, 顎顔面領域の形態形成や機能発育の障害改善に向けた矯正歯科の取り組み, 第 24 回日本歯科医学会学術大会, 神奈川(オンライン), 2021.09.23-25, 国内
- 92) KM. Soe, T. Ogawa, K. Moriyama, BCOR mediated regulation of ZFPM2 via BCL6 involved in hyperactive root formation of OFCD syndrome, 第 69 回国際歯科研究学会日本部会 (JADR) 学術大会, 福岡(オンライン), 2021.10.24-25, 国内
- 93) 森山啓司, 口腔顎顔面の形態形成・成長発育異常の診断・治療から考える歯科矯正学の現在と未来ーヘルスサイエンスの起点としての歯科矯正学, 第 80 回日本矯正歯科学会学術大会&第 5 回国際会議, 神奈川(オンライン), 2021.11.03-05, 国内
- 94) 大森雄一郎, 上園将慶, 大岩真由, 高際友里, 船橋健太, 吉澤英之, 辻美千子, 森山啓司, 成長期の BWS 患者に対する治療介入が顎顔面形態に及ぼす影響, 第 80 回日本矯正歯科学会学術大会&第 5 回国際会議, 神奈川(オンライン), 2021.11.03-05, 国内
- 95) K. Moriyama., 3D Evaluation of the Tongue and Oral Cavity before and after Orthognathic Surgery for Mandibular Prognathism, 28th Australian Orthodontic Virtual Congress, Australia(web), 2022.03.11-12, 国際"

- 96) 大岩真由、小笠原毅、鈴木彩子、堀夏菜子、佐川夕季、森山啓司, 低ホスファターゼ症を伴うアングルII級不正咬合の一症例, 創立90周年記念第80回東京矯正歯科学会学術大会, 東京(オンライン), 2022.07.06-07, 国内
- 97) 宮崎貴行、早川大地、小林起穂、辻美千子、森山啓司, Stickler 症候群、Robin シークエンス、および非症候性口蓋裂患者の歯列弓および口蓋形態の比較, 第62回日本先天異常学会学術集会, 石川(オンライン), 2022.07.29-31, 国内
- 98) 辻美千子、チェンエリック、鈴木聖一、森山啓司, 鎖骨頭蓋異形成症患者の成長期前後の口腔内および顎顔面形態, 第81回日本矯正歯科学会学術大会&第9回日韓ジョイントシンポジウム, 大阪(オンライン), 2022.10.05-07, 国内
- 99) 有方伸太郎、東堀紀尚、吉澤英之、大久保汐葉、吉谷幸之助、浮田奈穂、米満由奈帆、紙本裕幸、姜順花、門田千穂、辻美千子、森山啓司, 歯の異常および口蓋形態に着目したダウン症候群患者の特徴について, 第81回日本矯正歯科学会学術大会&第9回日韓ジョイントシンポジウム, 大阪(オンライン), 2022.10.05-07, 国内
- 100) 大久保汐葉、東堀紀尚、姜順花、有方伸太郎、吉谷幸之助、寺島実貴子、紙本裕幸、佐川かおり、古澤実夏、吉澤英之、門田千穂、辻美千子、森山啓司, ダウン症候群患者に対する口輪筋強化を目的とした口腔筋機能療法の評価, 第81回日本矯正歯科学会学術大会&第9回日韓ジョイントシンポジウム, 大阪(オンライン), 2022.10.05-07, 国内
- 101) 町田亮人、小川卓也、Kyaw Min Soe、森山啓司, Oculo-facio-cardio-dental 症候群の歯根長異常発症における分子機構の解明, 第81回日本矯正歯科学会学術大会&第9回日韓ジョイントシンポジウム, 大阪(オンライン), 2022.10.05-07, 国内
- 102) Inoue A, Higashihori N, Takeuchi S, Moriyama K, A case report of Parry-Romberg syndrome with mandibular prognathism treated by surgical orthodontic treatment, the 55th Annual Congress of the KAO and the 13th Asian Pacific Orthodontic Congress(APOC), Korea(web), 2022.10.28-30, 国際
- 103) 森山啓司, 顎顔面先天異常に対する矯正歯科治療, TERM (Tokyo endocrinologist research meeting) 2022, 東京(オンライン), 2022.11.29, 国内
- 104) 西村直人、熊木達郎、村上博昭、黒澤健司, 4p16.3 微細欠失の遺伝子型と表現型の相関性に関する検討, 第123回日本小児科学会, オンライン, 2020.8.21-23, 国内
- 105) 榎本友美、鶴崎美徳、小林眞司、井上真規、藤田和俊、相田典子、熊木達郎、村上博昭、黒澤健司, POLR1B の recurrent 変異,c.3007C>T(p.Arg1003Cys)はトリーチャーコリンズ症候群4において外耳道閉鎖と小耳症に関与する, 第65回日本人類遺伝学会, 名古屋, 2020.11.19-21, 国内
- 106) 榎本友美、鶴崎美徳、黒澤健司, ABL1 の recurrent 変異による両側無眼球症の症例, 第61回日本先天異常学会学術集会, ウェブ(東京), 2021.8.7-8, 国内
- 107) 黒澤健司、榎本友美、鶴崎美徳, SET および SPTAN1 を含む 9q34.11 欠失症候群は知的障害と特徴的顔貌を示す, 第61回日本先天異常学会学術集会 2021.8.7-8.東京ウェブポスター, ウェブ(東京), 2021.8.7-8, 国内
- 108) 上原健史、関衛順、露崎悠、榎本友美、黒澤健司, LARS1 遺伝子異常の1例, 第61回日本先天異常学会学術集会, ウェブ(東京), 2021.8.7-8, 国内
- 109) 関衛順、上原健史、熊木達郎、武内俊樹、小崎健次郎、黒澤健司, 脳瘤を認めた PPP2R5D 関連神経発達遅滞の1例, 第66回日本人類遺伝学会, 横浜, 2021.10.14-16, 国内
- 110) 成戸卓也、関衛順、黒田友紀子、齋藤洋子、榎本友美、黒澤健司, KMT2D 遺伝子内のエクソン欠失による歌舞伎症候群の一例, 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 111) 齋藤洋子、村上博昭、黒田友紀子、榎本友美、黒澤健司, UPD(1)により NPHP4 のホモ接合変異をきたしたネフロン勞の1例, 第45回日本小児遺伝学会, 東京, 2023.1.28-29, 国内
- 112) 井坂美帆、来住美和子、小林美和、大場大樹、相良真理子、小田小百合、逆井悦子、大橋博文, オンラインによる先天異常症候群集団外来の報告, 第66回日本人類遺伝学会, 東京(オンライン), 2021.10.16, 国内
- 113) 金子実基子、大場大樹、大橋博文, 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知): 疾患のある本人を対象とした調査, 第67回日本人類遺伝学会, 東京(ハイブリッド), 2022.12.15, 国内
- 114) 金子実基子、大場大樹、大橋博文, 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告

- 知) : 疾患のある児のきょうだいを対象とした調査, 第 39 回日本小児遺伝学会, 東京, 2023.1.28, 国内
- 115) Nakamura Y, Hosoki K, Ieda , Hori I, Negishi Y, Hattori A, Saitoh S, Mild Phenotypic features associated with non-truncating UBE3A mutations in Angelman syndrome., 第 62 回日本小児神経学会学術集会, オンライン, 2020.8, 国内
- 116) 堀いくみ, 宮冬樹, 中島光子, 中村勇治, 家田大輔, 大橋圭, 根岸豊, 服部文子, 安藤直樹, 角田達彦, 才津浩智, 金村米博, 小崎健次郎, 齋藤伸治, 当院でエクソーム解析を実施した小児神経疾患症例の臨床的検討, 第 62 回日本小児神経学会学術集会, オンライン, 2020.8, 国内
- 117) 大橋圭, 川岡奈緒実, 谷合弘子, 三宅紀子, 松本直通, 齋藤伸治, NAA15 遺伝子の変異に伴う重度知的発達症ならびに自閉スペクトラム症の男児の一例, 第 63 回日本小児神経学会学術集会, オンライン, 2021.5.27, 国内
- 118) Otsuji S, Kato K, Lequesne CH, Mizuno S, Rio M, Miyatake S, Nishio Y, Matsumoto N, Cormier-Daire V, Saitoh S., Biallelic VPS35L pathogenic variants cause 3C/Ritscher-Scinzel-like syndrome: Description of two novel cases confirming the pathogenicity and clinical diversity., American Society of Human Genetics Virtual Meeting 2021., USA(web) , 2021.10.18-22., 国際
- 119) Fujimoto M, Nakamura Y, Iwaki T, Sato E, Ieda D, Hattori A, Shiraki A, Mizuho S, Saitoh S. , Angelman syndrome with mosaic paternal uniparental disomy caused by mitotic nondisjunction., American Society of Human Genetics Annual Meeting 2022., Los Angeles, USA, 2022.10.27, 国際
- 120) 藤本真徳, 中村勇治, 岩城利彦, 佐藤恵美, 家田大輔, 服部文子, 白木杏奈, 水野誠司, 齋藤伸治, 体細胞分裂での不分離による父性片親性ダイソミーの Angelman 症候群の一例, 第 67 回日本人類遺伝学会学術集会, パシフィコ横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 121) I. Ivanovski, O. Djuric, S. Broccoli, S. Caraffi, P. Accorsi, M. P. Adam, K. Avela, M. Badura-Stronka, A. Bayat, J. Clayton-Smith, D. Cordelli, G. Cuturilo, V. Di Pisa, J. Dupont Garcia, R. Gastaldi, L. Giordano, A. Guala, C. Hoei-Hansen, M. Inaba, A. Iodice, J. Nielsen, V. Kuburovic, B. Lazalde-Medina, B. Malbora, S. Mizuno, O. Moldovan, R. Møller, P. Muschke, C. Pantaleoni, C. Piscopo, M. Poch-Olive, I. Prpic, M. Purificacion, F. Raviglione, E. Ricci, E. Scarano, R. Smigiel, G. Tanteles, L. Tarani, A. Trimouille, E. Valera, S. Vergano, K. Witzl, B. Callewaert, S. Savasta, M. Street, L. Iughetti, S. Bernasconi, P. Giorgi Rossi, L. Garavelli, Mowat-Wilson syndrome: growth charts , Annual meeting of European Society of Human Genetics, Berlin, Germany(Web), 2020.June.6th, 国際
- 122) 稲葉美枝, 野上健, 伊藤弘紀, 栗田和洋, 谷合弘子, 青木洋子, 水野誠司, 進行性の膝関節拘縮を認めたMAP2K 1 変異のCFC症候群の3例, 第43回日本小児遺伝学会学術集会, 松本 (オンライン) , 2021.1.8-1.9, 国内
- 123) 稲葉美枝, 水野誠司, 小崎健次郎, Blaschko線に沿ったモザイク状の皮膚色素沈着を有するTFE3遺伝子のミスセンス変異の一例, 第61回日本先天異常学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.8.8. 国内
- 124) 上原朋子, 稲葉美枝, 水野誠司 , DYRK1A遺伝子の機能低下は熱性痙攣の発症とその重篤化に関与する , 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜市, 2022.12.17, 国内
- 125) 鈴木康予, 野村紀子, 山田健一郎, 山田裕一, 福田あゆみ, 星野恭子, 稲葉美枝, 水野誠司, 若松延昭, 林 深, Mowat-Wilson症候群の原因遺伝子ZEB2のイントロンバリエーションが及ぼすRNAスプライシングへの影響, 日本人類遺伝学会第67回大会 , 横浜市, 2022.12.17, 国内
- 126) 稲葉美枝, 上原朋子, 梅村綾子, 山本ひかる, 水野誠司, 小崎健次郎, KIAA0753の複合ヘテロ変異を同定した一女兒例の経過と Ciliopathy としての評価, 日本人類遺伝学会第 67 回大会 , 横浜市, 2022.12.17, 国内
- 127) 川戸和美, 西恵理子, 植田紀美子, 長谷川結子 岡本伸彦, ルビンシュタイン・テイビ症候群における長期的合併症, 第 66 回日本人類遺伝学会, 横浜(オンライン), 2021.1, 国内
- 128) 西 恵理子, 上原 朋子, 要 匡, 山本俊至, 小崎 健次郎, 岡本伸彦, EBF3遺伝子のハプロ不全を有する患者の臨床症状, 第43回日本小児遺伝学会学術集会, 松本 (オンライン) , 2021.1, 国内
- 129) 三島祐子, 松田圭子, 川戸和美, 西村夕美子, 西恵理子, 長谷川結子, 植田紀美子, 岡本伸彦, エクソーム解析等から Myhre症候群と診断された小児5例, 日本人類遺伝学会第65回大会, 名古屋 (オンライン) , 2021.11, 国内

- 130) 西村夕美子、松田圭子、長谷川結子、西恵理子、植田紀美子、川戸和美、三島祐子、柳久美子、要匡、岡本伸彦, DCX遺伝子に変異が認められた2家系の遺伝カウンセリング, 日本人類遺伝学会第65回大会, 名古屋 (オンライン), 2021.11, 国内
- 131) 川戸和美、長谷川結子、西恵理子、初川嘉一、岡本伸彦, OPA1遺伝子異常が認められた優性遺伝性視神経萎縮症例に対する遺伝カウンセリング, 日本人類遺伝学会第65回大会, 名古屋 (オンライン), 2021.11, 国内
- 132) 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 G/BBB症候群の2家系の遺伝カウンセリング, 第67回 日本人類遺伝学会, 横浜市, 2022.12, 国内
- 133) 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, 東京都, 2022.6, 国内
- 134) 岡本伸彦, 宮冬樹, N-カドヘリン異常による先天異常症候群, 第62回 日本先天異常学会, 金沢市, 2022.7, 国内
- 135) 宮本達雄、細羽康介、板橋岳志、岩根敦子、阿久津シルビア夏子、落合 博、斎藤裕見子、山本 卓、松浦伸也 織毛病としてのペルオキシソーム形成不全症・Zellweger 症候群 第 65 回日本人類遺伝学会 (オンライン開催) 2020.11.18~19, 国内
- 136) 藤田 春美、佐々木 貴史、宮本 達雄、阿久津 シルビア 夏子、佐藤 尚武、森 毅彦、中林 一彦、秦 健一郎、鈴木 寿人、小崎 健次郎、松浦伸也、松原洋一、天谷雅行、久保 亮治 染色体分配異常を伴う新規早老症患者における CDC20 遺伝子変異の同定と分子病態の解析 第 65 回日本人類遺伝学会 (オンライン開催) 2020.11.18~19, 国内
- 137) 井坂美帆、大場大樹、小林美和、阿久津シルビア夏子、宮本達雄、松浦伸也、大橋博文 先天異常症候群集団外来：モザイク型ダウン症候群外来の報告 第 65 回日本人類遺伝学会 (オンライン開催) 2020.11.18~19, 国内
- 138) 宮本達雄、富岡啓太、藤田和将、阿久津シルビア夏子、工藤美樹、小林正夫、岡田賢、田内広、松浦伸也 機能ゲノミックスを用いた放射線感受性個人差を規定する遺伝素因の探索 第 63 回日本放射線影響学会 (オンライン開催) 2020.10.15, 国内
- 139) Miyamoto T, Hosoba K, Itabashi T, Iwane H. A, Akutsu SN, Ochiai H, Saito Y, Yamamoto T, Matsuura S. Peroxisomes ensure to supply cholesterol into the ciliary membrane: a lesson from a peroxisome-biogenesis disorder Zellweger syndrome. 第 43 回日本分子生物学会年会 (オンライン開催) 2020.12.2~4, 国内
- 140) 富岡啓太、Akutsu SN、柳原啓見、田内広、山本 卓、小林正夫、工藤美樹、藤田和将、宮本達雄、松浦伸也 NBS1 I171V 多型による放射線感受性個人差の定量的評価 第 45 回中国地区放射線影響研究会 (オンライン開催) 2020.8.7, 国内
- 141) Akutsu SN, Miyamoto T, Tomioka K, Oba D, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in autosomal trisomy syndromes. The 5th International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Online) 8 February 2021, 国際
- 142) 阿久津シルビア夏子、宮本達雄、富岡啓太、大場大樹、大橋博文、松浦伸也 トリソミー症候群の細胞初期化で誘導されるトリソミーレスキュー 第 5 回放射線災害・医科学研究拠点カンファレンス (オンライン開催) 2021.6.5, 国内
- 143) Akutsu SN, Miyamoto T, Tomioka K, Oba D, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in autosomal trisomy syndromes 第 64 回日本放射線影響学会 (オンライン開催) 2021.9.22, 国内
- 144) Akutsu SN, Miyamoto T, Oba D, Tomioka K, Ochiai H, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated random trisomy correction in aneuploidy syndromes. The 6th International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Online) 7 February 2022, 国際
- 145) 松浦伸也 ゲノム編集法を用いた放射線感受性細胞の作製と解析 第 3 回放射線災害・医科学研究拠点ワークショップ (オンライン開催) 2022.2.8, 国内
- 146) 宮本達雄、細羽康介、板橋岳志、岩根敦子、阿久津シルビア夏子、落合 博、斎藤裕見子、山本 卓、松浦伸也 ペルオキシソーム欠損による織毛シグナル伝達障害の分子機構 第 44 回日本分子生物学会年会 (オンライン開催) 2021.12.1~3, 国内
- 147) Akutsu SN, Matsuura R, Matsuura S. Reprogramming can induce chromosome self-correction. 第 46 回中国地区放射線影響研

- 究会 (オンライン開催) 2022.9.7, 国内
- 148) 阿久津シルビア夏子、松村梨紗、松浦伸也 細胞初期化で誘導される染色体自己修正機構について 日本放射線影響学会第 65 回大会 (大阪) 2022.9.15, 国内
- 149) Akutsu SN, Miyamoto T, Oba D, Tomioka K, Ochiai H, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in the major autosomal trisomy syndromes. 日本人類遺伝学会第 67 回大会 (横浜) 2022.12.15, 国内
- 150) Akutsu SN, Miyamoto T, Oba D, Tomioka K, Ochiai H, Ohashi H, Matsuura S. iPSC reprogramming-mediated aneuploid rescue in the major autosomal trisomy syndromes. 第 45 回日本分子生物学会年会 (千葉) 2022.11.30, 国内
- 151) 阿久津シルビア夏子、林 洋平 細胞初期化で誘導される染色体異数性の自己修正機構の解明 理研・科技ハブ共同研究プログラム 2022 年度合同ワークショップ (神戸) 2022.11.4, 国内
- 152) Akutsu SN, Matsumura R, Matsuura S. Development of a model cell system for tracking iPSC reprogramming-mediated trisomy correction in aneuploidy syndrome. The 7th International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science (Online) 20 February 2023, 国際
- 153) 松浦伸也 放射線感受性の遺伝的背景 JASTRO 第 13 回放射線生物セミナー (オンライン開催) 2023.2.18, 国内
- 154) Watanabe H, Higashimoto K, Miyake N, Morita S, Horii T, Kimura M, Suzuki T, Maeda T, Hidaka H, Aoki S, Yatsuki H, Okamoto N, Uemura T, Hatada I, Matsumoto N, Soejima H. DNA methylation analysis of multiple imprinted DMRs in Sotos syndrome reveals IGF2-DMR0 as a DNA methylation-dependent, P0 promoter-specific enhancer. , European Society of Human Genetics Conference, , 2020 Virtual Conference, 2020.6.6-9. , 国際
- 155) 山本徒子、大隈恵美、副島英伸、横山正俊、羊水・胎盤・新生児末梢血の染色体検査結果に相違を認めた性染色体モザイクの 1 例, 第 44 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, Web 開催, 2020.7.3-5, 国内
- 156) 副島英伸, 遺伝の基礎とエピジェネティクスの基礎, 日本遺伝看護学会第 19 回学術大会, Web 開催, 2020.9.19-2, 国内
- 157) 副島英伸, 教育セッション 7 ヒト疾患のエピゲノム, 日本人類遺伝学会第 65 回大会 , Web 開催, 2020.11.18-12.2 , 国内
- 158) 大隈恵美、中尾佳史、大隈良一、栗原麻希子、光貴子、田中智子、山本徒子、橋口真理子、中村秀明、佐藤朋美、横山正俊、副島英伸、荒金尚子, 子宮体癌再発症例におけるがんゲノムプロファイリング検査 , 日本人類遺伝学会第 65 回大会 , Web 開催, 2020.11.18-12.2 , 国内
- 159) 東元健、渡邊聖、田上由香、外木秀文、徳富智明、原聡史、八木ひとみ、副島英伸, ICR1 のセントロメア側の DNA 低メチル化によって生じたシルバーラッセル症候群の 1 例, 日本人類遺伝学会第 65 回大会 , Web 開催, 2020.11.18-12.2 , 国内
- 160) 東元健、渡邊英孝、三宅紀子、森田純代、堀居拓郎、畑田出穂、松本直通、副島英伸, IGF2-DMR0 は DNA メチル化依存的な IGF2 P0 プロモーター特異的エンハンサーである一ソトス症候群のインプリントDMR の DNA メチル化解析から一, 第 14 回日本エピジェネティクス研究会年会, Web 開催, 2021.3.30-31, 国内
- 161) Soejima H., Sun F, Yatsuki H, Higashimoto K, Hara S, Phenotypically concordant but epigenetically discordant monozygotic dichorionic diamniotic twins with Beckwith-Wiedemann syndrome., European Society of Human Genetics Conference, 2021 , Virtual Conference., 2021.8.28-31., 国際
- 162) 副島英伸, エピゲノム異常疾患とゲノム異常, 第 3 回 Chubu Cytogenetics Conference, オンライン開催, 2022.3.19 , 国内
- 163) 副島英伸, エピゲノム異常疾患—基礎、解析、診断—, 第 28 回臨床細胞遺伝学セミナー, オンライン開催, 2021.12.3-2022.1.11, 国内
- 164) 東元健, 渡邊英孝, 三宅紀子, 森田純代, 堀居拓郎, 畑田出穂, 松本直通, 副島英伸, IGF2-DMR0 は DNA メチル化依存的な IGF2 P0 プロモーター特異的エンハンサーである一ソトス症候群のインプリントDMR の DNA メチル化解析から一 , 第 14 回日本エピジェネティクス研究会年会, Web 開催, 2021.3.30-31, 国内
- 165) 原聡史、孫菲菲、富田知世子、田上由香、八木ひとみ、東元健、副島英伸, 表現型は一致するが DNA メチル化状態が一致しない Beckwith-Wiedemann 症候群双胎 (二絨毛膜二羊膜) の 1 例 , 日本人類遺伝学会第 66 回大会・第 28 回日本遺伝子診療学会大会, ハイブリッド開催, 2021.10.13-16, 国内
- 166) 八木弘子、佐藤知彦、神尾卓哉、東元健、副島英伸、照井君典, Beckwith-Wiedemann 症候群に合併した副腎性クッシング症候群

- の一例, 第 29 回特定非営利活動法人東北内分泌研究会・第 41 回日本内分泌学会東北地方会, Web 開催, 2021.9.11, 国内
- 167) Aoki S, Higashimoto K, Hidaka H, Ohtsuka Y, Aoki S, Mishima H, Yoshiura KI, Nakabayashi K, Hata K, Yatsuki H, Hara S, Ohba T, Katabuchi H, Soejima H, Aberrant hypomethylation of imprinted differentially methylated regions is involved in biparental placental mesenchymal dysplasia., European Society of Human Genetics 2022, Hybrid Conference, 2022.6.11-14., 国際
- 168) 青木早織、東元健、三嶋博之、吉浦孝一郎、中林一彦、秦健一郎、原聡史、大場隆、片渕秀隆、副島英伸, 両親性間葉性異形成胎盤におけるインプリント DMR のメチル化異常. 2022.6.9-10. (Poster P-17) , 第 15 回日本エピジェネティクス研究会年会, 九州大学医学部百年講堂, 2022.6.9-10, 国内
- 169) 山西恵、豊福彩、西松謙一、山本美紗子、大西佑実、春日摩耶、平山貴裕、日野麻世、山西優紀夫、横山玲子、山村省吾、坂田晴美、吉田隆昭、東元健、副島英伸, 母由来微小欠失による H19DMR 高メチル化を示した Beckwith-Wiedemann 症候群の兄弟例, 第 8 回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会, 朱鷺メッセ新潟コンベンションセンター, 2022.10.29-30, 国内
- 170) Hiroko Yagi, Tomohiko Sato, Ken Higashimoto, Hidenobu Soejima, Kiminori Terui, A case of Beckwith-Wiedemann syndrome with ACTH-independent Cushing's syndrome., 第 55 回日本小児内分泌学会学術集会, パシフィコ横浜, 2022.11.1-3, 国内
- 171) 副島英伸, 青木早織、東元健、三嶋博之、吉浦孝一郎、中林一彦、秦健一郎、原聡史、大場隆、片渕秀隆, 両親性間葉性異形成胎盤におけるインプリント DMR のメチル化異常, 第 30 回日本胎盤学会学術集会, 金沢大学十全講堂・医学部記念館, 2022.11.25-26, 国内
- 172) 原聡史、松久葉一、北嶋修司、八木ひとみ、東元健、副島英伸, マウス母性 H19-ICR における高メチル化異常の範囲と表現型との関連性, 第 45 回日本分子生物学会年会, 幕張メッセ, 2022.11.30-12.2, 国内
- 173) 副島英伸, いまさら聞けないエピゲノム, 日本人類遺伝学会第 67 回大会, パシフィコ横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 174) 副島英伸, 青木早織、東元健、三嶋博之、吉浦孝一郎、中林一彦、秦健一郎、原聡史、大場隆、片渕秀隆, 両親性間葉性異形成胎盤におけるインプリント DMR のメチル化異常, 日本人類遺伝学会第 67 回大会, パシフィコ横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 175) 長谷川慶太、中林一彦、河合智子、青砥早希、春日義史、副島英伸、岡本伸彦、田中守、秦健一郎, 希少遺伝性疾患ゲノム診断率向上に向けての DNA メチル化キャプチャーシーケンス法の開発, 日本人類遺伝学会第 67 回大会, パシフィコ横浜, 2022.12.14-17, 国内
- 176) 佐藤和彦、石山永美、田中龍彦、小林明恵、神尾卓哉、工藤耕、照井君典、東元健、副島英伸, 先天性腫瘍を発症した Beckwith-Wiedemann 症候群の 1 例, 第 52 回青森県周産期医療研究会, リンクステーションホール青森(青森市文化会館), 2022.12.10, 国内
- 177) 原聡史、村松あかり、寺尾美穂、高田修治、(副島英伸). マウス IG-DMR の母方アレルにおけるインプリント制御領域のスクリーニング 第 14 回日本エピジェネティクス研究会年会 2021.3.30-31 (Poster P-24) Web 開催, 国内
- 178) 吉浦孝一郎, 第 44 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, SI-1: 新しいゲノム解析技術~メチル化解析~, 沖繩 (online), 2020.7.3~5, 国内
- 179) 濱口 陽, 三嶋博之, 河合智子, 斎藤伸治, 秦健一郎, 木下 晃, 吉浦孝一郎, 次世代シーケンサーを用いた歌舞伎症候群の新規 DNA メチル化サイトの探索, 日本人類遺伝学会第 66 回大会/第 28 回日本遺伝子診療学会大会 合同開催, パシフィコ横浜, 2021.10.13~16, 国内
- 180) 森田 瑞樹, 井上 悠輔, 岩根 理, 神川 邦久, 倉田 真由美, 小原 有弘, 住田 能弘, 竹内 朋代, 西原 広史, 樋野村亜希子, 「バイオバンク利活用の課題解決に向けたパイロット調査」第 6 回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム, オンライン, 2021.5.29-30, 国内
- 181) 岡崎哲也, 足立香織, 難波栄二, 「脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 症候群関連疾患のレジストリ」の現状. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 群馬. 2022.6.2-5, 国内
- 182) 渡邊 淳, 産婦人科医のための遺伝医療・ゲノム医療ー遺伝カウンセリングへの連携体制, 第 48 回北陸産科婦人科学会, オンライン, 2020.10, 国内
- 183) 渡邊 淳, 遺伝診療・ゲノム診療の立場からー遺伝カウンセリング連携をぜひ!ー, 第 17 回日本乳癌学会中部地方会, オンライン(オンデマンド), 2020.09, 国内

- 184) 渡邊 淳, 金沢大学附属病院における遺伝診療外来—北陸地域の遺伝子診療の現状と課題, 第 27 回日本遺伝子診療学会大会, オンライン(オンデマンド), 2020.09, 国内
- 185) 渡邊 淳, 北陸 3 県の遺伝診療体制の現状と課題, 第 41 回北陸臨床遺伝研究会, オンライン(オンデマンド), 2021.02, 国内
- 186) 渡邊 淳, 仁井見 英樹, 福田 令, 小林 泰子, 野原 淳, 高橋 和也, 井川 正道, 畑郁江, 米田 誠, 朝本 明弘, 新井田 要, 北陸 3 県の遺伝診療体制の現状と課題, 第 45 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 盛岡(オンライン), 2021.7, 国内
- 187) 関屋 智子, 野正 佳余, 藤田 香央里, 須坂 洋子, 徳永 恵美子, 渡邊 淳, 柘中 智恵子, 難病医療における遺伝のケア Part 2 医療/ケアを受ける方々の目線から考える遺伝のケア, 第 27 回 日本難病看護学会学術集会, 熊本(オンライン), 2021.7, 国内
- 188) 中込 さと子, 野間口 千香穂, 北村 千章, 佐々木 規子, 鈴木 智恵子, 渡邊 淳, 個人・家族・社会への遺伝看護的アプローチ 小児看護, 第 21 回日本遺伝看護学会学術大会, 東京(オンライン), 2021.9, 国内
- 189) 渡邊 淳, 臨床・研究, 第 23 回日本骨粗鬆症学会, 神戸(オンライン), 2021.1, 国内
- 190) 関屋 智子, 渡邊 淳, 難病をもつ患者・家族が有する遺伝的課題・遺伝医療への要望に関する実態調査, 第 46 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京(オンライン), 2022.7, 国内
- 191) 渡邊 淳, IRUD でわかること—難病医療における位置づけ 北陸 IRUD の経験を通して, 第 346 回 日本臨床化学会東海・北陸支部例会 連合大会, 金沢(オンライン), 2023.3, 国内
- 192) 渡邊 淳, 難病の遺伝学的検査の現状と IRUD, 第 62 回日本臨床化学会年次学術集会, 富山(オンライン), 2022.1, 国内
- 193) 宮本祥子, 加藤光広, 平出拓也, 塩浜直, 後藤知英, 北條彰, 江畑晶夫, 鈴木学, 小林梢, チョンピンフィー, 吉良龍太郎, 松下浩子, 池田浩子, 星野恭子, 松藤まゆみ, 森山伸子, 古山政幸, 中島光子, 才津浩智, 脳梁欠損を呈する 16 症例における網羅的遺伝子解析, 日本人類遺伝学会第 65 回大会, Online, 2020.11.18-12.2, 国内
- 194) Miyatake S, Kato M, Matsumoto N, The de novo hotspot variant in SCN3A cause polymicrogyria: report of patients and literature review. 第 61 回日本神経学会学術大会, 岡山, 2020.8.31-9.2, 国内
- 195) 小林梢, 宮本祥子, 北條彰, 中島光子, 才津浩智, 加藤光広, TCTN2 遺伝子の変異を認め 16 歳でてんかんを初発した Varadi 症候群の 1 例, 第 62 回日本小児神経学会学術集会, Online, 2020.8.18-20, 国内
- 196) Miyamoto S, Kato M, Hiraide T, Nakashima M, Saitsu H, Comprehensive genetic analysis confers high diagnostic yield in 16 Japanese patients with corpus callosum anomalies, Cortical connections 2021, Australia & USA (Web), 2021.8.28-31, 国際
- 197) 加藤光広, ATP1A3 の多面性による機能異常と構造異常: 発達性てんかん性脳症と多小脳回, 第 64 回日本小児神経学会学術大会, 高崎+online, 2022.6.4, 国内
- 198) 加藤光広, mTOR 活性化の多彩な臨床像とてんかん発作の分子標的治療薬, 第 63 回日本神経学会学術大会, 有楽町+online, 2022.5.20, 国内
- 199) 林田拓也, 島崎敦, 原口康平, 里龍晴, 宮冬樹, 加藤光広, L1 症候群の兄弟例, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎 Hybrid online, 2022.6.2-5, 国内
- 200) 池原甫, 塩浜直, 才津浩智, 加藤光広, 藤井克則, 窪田吉孝, 市川智彦, 荻朋男, 濱田洋通, 過去 15 年間における +3 SD 以上の大頭症 11 症例の全エクソン解析による遺伝学的検討, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎 Hybrid online, 2022.6.2-5, 国内
- 201) 阿部和夫, 安藤久美子, 加藤光広, 才津浩智, 中島光子, 青木伸太郎, 木村卓, Gamma-3 chain isoform of laminin (LAMC3) の新たな変異による大脳皮質形成異常症, 第 63 回日本神経学会学術大会, 有楽町 Hybrid online, 2022.5.20, 国内
- 202) 宮田世羽, 小須賀基通, 加藤光広, 渡邊一樹, 中島光子, 才津浩智, WDR81 遺伝子の新規複合ヘテロ接合性変異による小滑脳症の一例, 第 76 回日本小児神経学会関東地方会, Online, 2022.3.12, 国内
- 203) 山本晃代, 土田晃輔, 福村忍, 加藤光広, 異なる臨床経過を認めた TUBA1A 変異の 2 例, 第 38 回日本小児神経学会北海道地方会, Online, 2022.3.12, 国内
- 204) 鈴木寿人, 中藤大輔, 山田茉未子, 武内俊樹, 小崎健次郎, マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール (CAS) の開発, 第 67 回日本人類遺伝学会, 横浜, 2022.12, 国内

- 205) 鈴木寿人, 山田茉未子, 武内俊樹, 小崎健次郎, マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェア・ツールの開発, 第125回日本小児科学会学術集会, 福島, 2022.4, 国内
- 206) 二川 弘司, 伊藤 志帆, 黒田 真帆, 山中 暖日, 福田 健太郎, 吉橋 博史, 遺伝学的診断後の患児・家族に対する包括的相互支援体制構築の試み, 第45回小児遺伝学会学術集会, 東京沼部 博直, 先天異常症候群とSIDS, 第26回 日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会学術集会, 東京 (Web), 2020.8.27, 国内
- 207) 増井徹. 身体性とコロナウイルス感染症、Net 通信と医療. 科学社会学会. 2020.9.27. 東京 (Web), 国内
- 208) 森地 振一郎, 沼部 博直, 石田 悠, 渡邊 由祐, 加納 佳奈子, 高松 朋子, 竹下 美佳, 森島 靖行, 小穴 信吾, 山中 岳, 河島 尚志, 頭囲拡大, 発達遅滞を契機に Bannayan-Riley-Ruvalcaba 症候群の診断に至った1例, 第63回日本小児神経学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.5, 国内
- 209) 直宮 理絵, 森地 振一郎, 沼部 博直, 渡邊 由祐, 加納 佳奈子, 高松 朋子, 高橋 英城, 竹下 美佳, 奈良 昇乃助, 石田 悠, 小穴 信吾, 山中 岳, 河島 尚志, 全前脳胞症を伴った環状21番染色体症候群の一女兒例, 第61回日本先天異常学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.8, 国内
- 210) 尾崎 佐知子, 沼部 博直, 藤田 京志, 三橋 里美, 松本 直通, 長鎖シーケンスと細胞遺伝学的アプローチを組み合わせた染色体複雑構造異常の解析, 日本人類遺伝学会第66回大会, 第28回日本遺伝子診療学会, 横浜(ハイブリッド), 2021.10, 国内
- 211) 沼部 博直, 腸重積症を契機に診断に至った Peutz-Jeghers syndrome の1例: 指定発言, 第678回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京(オンライン), 2022.1, 国内 (現地開催), 2023.1.29, 国内
- 212) 沼部 博直, 先天異常症候群と SIDS, 第26回 日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会学術集会, 東京(Web), 2020.8.27, 国内

3. その他  
なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし