

患者との双方向的協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集と  
recontact 可能なシステムの構築

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**

これまで先天異常症候群の研究班では、全国の小児病院や遺伝子診療部門と連携し、各種の先天異常症候群の自然歴の解明・症状と遺伝子型の関連・遺伝学的検査の保険承認、新たな疾患の難病指定について研究を進めてきた。学会や研究班の尽力により多くの先天異常症候群の分子遺伝学的検査が保険承認され、全国の施設で遺伝学的検査が可能となった。その一方で、非専門的な施設や医師から診断を受けるケースが増え、各疾患の自然歴や合併症に関する情報収集が以前よりも困難になることが予想される。

それらの問題を解決すべく、患者・患者家族が主導的に情報登録し、医療者からのrecontact可能なシステムの構築を行った。1年目の目標であるシステムの構築と3疾患の登録を開始することができた。またレジストリに登録していただいた患者・患者家族からは前向きな反応を得ており、各家族会を通じて呼びかけを行っていただくなどして登録が広まりつつある。次年度以降はさらに登録症例の拡充を図り、質の高い自然歴の収集を推進する予定である。

**研究分担者氏名・所属・職名**

荻島 創一	国立大学法人東北大学 高等研究機構未来型医療創成センター・教授
青木 洋子	国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科・教授
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 ／臨床遺伝センター・部長／センター長
黒澤 健司	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター遺伝科・部長
大橋 博文	埼玉県立小児医療センター 遺伝科・科長
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・特命研究教授
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・客員研究員
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（研究所）遺伝診療科・ 主任部長/研究所長
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・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	国立大学法人滋賀医科大学 倫理審査室・事務補佐員
足立 香織	国立大学法人鳥取大学 研究推進機構・准教授
渡邊 淳	国立大学法人金沢大学 附属病院・特任教授
吉橋 博史	地方独立行政法人 東京都立病院機構東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨 床遺伝科・部長
小崎 里華	研究開発法人国立成育医療研究センター 遺伝診療センター遺伝診療科・診療部長
中藤 大輔	慶應義塾大学 医学部・助教
宇都宮 朱里	地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立北部医療センター安佐市民病院 小児科 がんゲノム診療科・部長

**研究協力者**

増井 徹 青山学院大学理工学部・客員教授

沼部 博直 東京都立北療育医療センター 小児科・医員  
柳橋 達彦 国立大学法人筑波大学医学医療系・准教授  
山田 茉末子 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター・専任講師  
渡辺 智子 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院遺伝子診療部門・認定遺伝カウンセラー  
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

先天異常症候群は、先天的に複数の器官系統に先天異常がある疾患の総称であり、障害される解剖学的部位の組み合わせにより数十から数百の疾患に分類される。心肺機能・消化管機能・難治性痙攣などの中樞神経障害等から生命の危険を生じることもあり、運動器や感覚器の進行性の機能低下による後遺症を残すこともある。

これまで先天異常症候群の研究班では全国の小児病院や遺伝子診療部門と連携し、各種の先天異常症候群の自然歴の解明・症状と遺伝子型の関連・遺伝学的検査の保険承認、新たな疾患の難病指定について研究を進めてきた。学会や研究班の尽力により多くの先天異常症候群の分子遺伝学的検査が保険承認され、全国の施設で遺伝学的検査が可能となったことは、先天異常症候群の患者の大きな福音となっている。これにより、遺伝学的検査を通じて、共通の分子遺伝学的基盤を有する患者コホートの確保が可能となった。従来、先天異常症候群には治療法がないと考えられていたが、現在いくつかの先天異常症候群については新しい治療法の開発が進められている。例えば、脆弱 X 症候群、コストロ症候群、歌舞伎症候群について NIH（米国立衛生研究所）で治験が始まっている。今後、日本でも先天異常症候群の治験が開始されることが予想される。

しかし、先天異常症候群の患者にその恩恵を届けるには現在の診療体制にさらなる改善が必要である。多くの施設で遺伝子診断のついた先天異常症候群の患者が見られるようになったため、各疾患の専門家であっても、患者の把握が困難になっている。また患者側からの情報収集に限りがあり、治験や患者会などへのアクセスが十分にできていない状態も見られる。多様な先天異常症候群の患者情報の集約には、従来の医師主導による一方向の疾患登録のレジストリでは不十分であり、将来の臨床治験の実施を見据えた双方向的なシステムの構築が必要である。そこで本研究班では、各疾患の詳細な自然歴・症状などの情報を収集し、製薬会社が臨床試験に参加する患者の数を概算、実際に臨床試験が開始される際の患者へのコンタクトを可能とするシステムの構築を目指す。

まず研究の一年目は、Webでの患者登録システムの確立、さらに2～3疾患の症例に絞り込み、患者やその家族による情報登録の開始を目標とする。すでに複数の患者会にコンタクトしているが、いずれも本システムの参加に前向きな回答を得ており、システム完成次第登録を推進する。

## 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稀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、コストロ症候群、CHARGE 症候群、エーラス・ダンロス症候群 (EDS)、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、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、クルーゾン症候群、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、ROHHAD 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。

### <研究方法>

患者自らがアクセスし、情報を登録できるように Web 上に構築する。まず研究の一年目は、Webでの患者登録レジストリの確立を行う。症例は2～3疾患に絞って、患者情報を登録してもらおう。すでに複数の患者会にコンタクトしているが、いずれも本システムの参加に前向きな回答を得ており、システム完成次第登録を進めていく。

また、既知の疾患に関するさらなる検討や鑑別疾患の調査も行い、自然歴などをより詳細に調べることにより、レジストリの登録内容の質の向上も目指す。

## C. 研究結果

### 1. 患者主導による recontact 可能なシステムの構築

患者または患者家族がアクセスし登録可能なレジストリを、Web上に作成した。登録内容は臨床症状だけでなく、発達や教育歴も登録可能なものとした。個人情報に関しては、氏名や生年月日は登録せず、recontactのためのメール

アドレスのみとした。セキュリティに関しては、J-CATやREMEDYなどで使用しているサーバーに情報の登録を行うこととした。

システムの完成後に、研究計画に従い3疾患の登録を開始した。登録を行った3疾患はソトス症候群、モワット・ウィルソン症候群、HNRNP 関連疾患の患者会と連携した。患者・患者家族はいずれも協力的であり、家族会内でも周知して頂くことができた。

研究1年目の目標である2~3疾患の登録を行うことができたことより、来期はさらに登録疾患を本研究班の担当症例を中心に広げていく。

## 2.レジストリに登録する疾患の臨床症状や自然歴の更なる調査

当研究班は、各種の先天異常症候群の自然歴の解明・症状と遺伝子型の関連・遺伝学的検査の保険承認、新たな疾患の難病指定について研究を進めてきた。本年度より患者主導によるレジストリをWeb上に作成し臨床情報、発達歴、教育歴などの登録を行うレジストリの作成を行った。それに並行して、当研究班の研究対象の疾患についての更なる研究と鑑別疾患について研究を行った。

青木は、遺伝子解析を行った過去の症例のデータから Costello 症候群と CFC 症候群の診断時年齢を明らかにし、現時点での年齢を推定した。Costello 症候群において2017年までに報告された34報の論文を用いて、腫瘍合併例を調べた。

仁科は、先天異常症候群における視覚器の異常を伴う疾患について調査を行った。乳幼児期から成人期にわたる眼の合併症を検討し、今回構築した患者・患者家族との双方向的なレジストリの構築に向けて登録を進める準備を行った。

松永は、過去5年間に国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部において、先天異常症候群が疑われた先天性難聴に対して遺伝学的検査を行い、原因が判明した21例を対象に、遺伝学的原因と随伴症状の詳細を検討した。その結果、難聴の原因として11種類の遺伝的原因が判明した。随伴症状は頭頸部奇形が11例、虹彩異色が9例、皮膚・毛髪が8例、眼症状(虹彩異色以外)が4例であり、身体奇形、生殖器官奇形、消化器の異常、脳脊髄異常が各3例、運動発達遅れ、心臓の異常、低成長が各2例、腎臓の異常、呼吸器の異常が各1例であった。本研究経過を論文等で公開することで、先天性難聴の診療担当医が遺伝学的診断により未確認の症状・病態を把握し、将来の症状を予見することで健康上の危険を予防あるいは軽減できると考えられた。

黒澤は、筋緊張低下、てんかん、発達障害を認める新しい先天異常症候群の一つであるシア・ギブス症候群(Xia-Gibbs syndrome: OMIM #615829)の自験4例の医療管理状況をまとめた。4例には親の低頻度モザイクによる同胞例を含み、これまでに記載の乏しい合併症として下肢の進行性の過緊張、炎症性腸疾患を確認し

た。発生頻度は、教科書的には8万出生に1例以上とされているが、遺伝科受診群の他の症候群と比較すると10万出生に1例以下と推定された。これまでに記載の乏しい合併症を明らかにできたことは、より包括的な医療管理を可能にできると考えられた。

大橋は、埼玉県立小児医療センター遺伝科において各種疾患ごとの集団外来を推進した。この集団外来は、各疾患に関する情報の提供と患者家族の交流を2つの柱として構成されており、講義等の関連情報を蓄積整備することで、埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化を図った。

古庄は、エーラス・ダンロス症候群(EDS)に関して、令和5年8月30-31日にハイブリッドで開催された国際研究会において、「筋拘縮型EDSにおけるiPS細胞研究の最前線」について講演した。また、令和5年10月13-15日は、ハイブリッドで開催されたThe EDS SocietyのMedical and Scientific Board Meetingに参加した。令和5年12月2日に、第3回日本EDS研究会を主催した(大会長、オンライン)。信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおいて、平成29年7月より、EDS等遺伝性結合組織疾患を含めて、クリニカルシーケンスを継続中である。コフィン・サイリス症候群

(CSS)に関しては、信州大学医学部遺伝医学教室・信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおいて、カスタムパネル解析によるCSSの遺伝学的スクリーニングを継続している。また、上信越地区成育医療施設として、令和5年度は長野県内全域からの小児期発症遺伝性・先天性疾患症例に対するコンサルテーション、またEDSにおいては新潟県・群馬県を含む全国からのコンサルテーションに対応する形で支援を行ってきた。

緒方は、ヒトインプリンティング疾患のうちKagami-Ogata症候群とPrader-Willi症候群について効率的な遺伝子診断法の樹立と、Kagami-Ogata症候群の遺伝学的原因頻度の分析を行った。これにより診断されていなかった患者の同定を促進し、次年度以降の自然歴の集積に役立つと考えられる。

水野は、モワット・ウィルソン症候群を含む先天異常症候群(主に知的障害と多発形態異常を伴う)の症例収集とHPOに基づいた臨床情報を収集するとともに遺伝学的な背景を明らかにして、疾患の研究者と患者家族の双方向的な情報システムを構築に資した。年度初めより症例収集を実施し10例以上の先天異常症候群の患者を収集。研究者と患者家族の双方向的な情報システムに関する文献を収集。過去記録を後方視的に検討し皮膚所見の特徴をもとに遺伝学的検査結果との関連を調査した。その中で体幹に伊藤白斑(Blaschko線に沿ったモザイク様色素異常)を伴う症例を後方視的に検討し、その約半数に遺伝学的異常を同定した。体細胞モザイクとX連鎖疾患のランダムな不活化に大別されることが示唆された。

岡本は、コフィン・ローリー症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群について、疾患の理解と健康管理に関する患者向け冊子を作成し、診療に活用した。ピット・ホプキンス友の会を2023年度に2回開催した。「ピット・ホプキンス症候群の理解と健康管理」を作成し、患者家族や関係者に配布した。発達の詳細な評価も含めた症例の蓄積・検討を行い、遺伝カウンセリングの場での情報提供に生かしていくことが望まれる。また、歌舞伎症候群において頭蓋縫合早期癒合症が高率に合併することを明らかにした。歌舞伎症候群の健康管理において重要な知見と考えられる。

松浦は、PCS(MVA)症候群の出生前診断について検討した。SNPアレイと全エクソーム解析では異常を認めなかったが、その後、羊水細胞の細胞遺伝学的検査とキャピラリーシーケンスを組み合わせて初めてPCS(MVA)症候群と診断しえた症例より、出生前診断における細胞遺伝学的検査の重要性を再確認した。

副島は、過成長を主徴とする先天異常遺伝子疾患、ベックウィズ・ビーデマン症候群

(BWS)を対象に、レジストリを構築するため、患者の臨床情報および遺伝学的検査情報を収集した。これまで収集した312例についてBWSpスコアリングシステムに基づき、2または3を非典型的BWSあるいは片側肥大単独例(aBWS/ILO)、4以上を古典的BWS(cBWS)と分類し、発症原因別の症例数、及びBWSpスコアを解析した。遺伝学的検査陽性例ではcBWSが約77%存在すること、陰性例のスコアが有意に低いことから、判定にスコアリングシステムが有用であることを確認した。遺伝学的検査陰性例には一定程度の他疾患が含まれており、その鑑別に臨床症状(腎奇形の有無)とWESが有用であることを明らかにした。

吉浦は、レジストリの登録に関する意見のとりまとめを行った。コンセプトや登録についての方法、利点等を簡単にまとめたパンフレットの必要性や現場の医師からの意見を抽出した。

樋野村は、国内レジストリの薬事申請の利活用状況を、医薬品医療機器総合機構(PMDA)の審査報告書等から調査した。その後、国内外のレジストリガイドラインの調査を行い、患者情報の取扱いにかかる内容について比較検討を行った。

足立は、脆弱X症候群、脆弱X症候群関連疾患の患者支援のベースとなる、診療ガイドライン・重症度分類の見直し、診療・遺伝カウンセリング体制の検討および患者レジストリ登録の推進を目的とし、オンラインミーティングを4回(2023年6月23日、9月29日、2024年1月26日、3月15日)開催した。患者家族および医療関係者が別々のブレイクアウトルームに分かれ、情報交換、課題の検討等を行った。また、令和4年度に実施した脆弱X症候群の診断に関するアンケート調査結果の解析を行った。

渡邊は、エーラス・ダンロス症候群(EDS)において、病型や重症度の違いによる自然歴を検討した。また、北陸地区成育医療施設として

支援機能の充実に繋がる課題を抽出した。施設間の連携強化により診療体制、follow upの改善が期待される。

吉橋は、先天異常症候群をもつ患者・家族との双方向通信が可能な、患者・家族主導による登録システムの構築を目的とし、外来患者のデータの集計を行った。患者・家族を中心に据えたデータベースへの登録、臨床試験の実施支援による新たな治療法開発への貢献、患者間交流を包括的に支援するための体制整備、患者家族会とのリエゾンの構築をめざす目的で、当科外来患者データベースから、本研究で最初に登録が予定されている先天異常症候群(コステロ症候群、CFC症候群、ヤング・シンプソン症候群、ソトス症候群、エーラス・ダンロス症候群、モワット・ウィルソン症候群、コフィン・ローリー症候群など)を中心に情報を収集、7疾患、計96例について疾患別リストを作成した。「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」(GENetic Information for Empowerment:GENIE) <https://genie-peer.jp/>の運用を開始し、上記、先天異常症候群のうち6疾患について登録公開した。

小崎(里)は東京地区において、皮膚の異常を主徴とする奇形症候群等、先天異常症候群の臨床遺伝学的検討(遺伝子-表現型)、非典型患者や成人患者の情報収集を実施し、疾患のスペクトラムの幅が広がる有用な所見の発見につながった。また患者家族会に参加し、自然歴の収集・支援を行った。

中藤は、患者自らがWeb上で臨床情報を登録し情報交換可能なシステム「AMIGO」の開発を行った。3疾患の患者会・家族会が当システムの利用を開始し、いずれの患者会・家族会も前向きな反応を得ることができた。

宇都宮は、ROHHAD症候群患者会と連携し、診断バイオマーカーとして考えられる自己抗体解析を併用し、潜在的な疑いの患者群を含めた症例の早期診断を行った。また、ROHHAD症候群は自然歴を解明するため、全国的な疫学調査を実施した。潜在的な疑い症例を含めた患者・家族を孤立させず、患者同士・家族または医療従事者とも繋がれる体制作りを目指した。

## D. 考察

近年、遺伝学的検査の普及が進み、今後より多くの疾患が診断されることが想定される。遺伝学的検査が可能な施設も増加しており、これまで遺伝学的検査にたどり着けなかった患者が遺伝学的検査を受けることができることが可能となっている。しかしながら、全国的に診断が行われるようになることで情報が分散し、様々な施設で診断された患者の情報を収集、研究することが困難な状態となっている。本研究ではそれらの情報を統合するための患者・患者家族主導によるレジストリを構築した。患者やその

家族が自身のデータを自主的に登録することで、上記の問題を解決できると考える。

本研究班は、これまで先天異常症候群の自然歴の解明と合併症の把握について研究を行っており、本年度はさらに広範な疾患に焦点を当て、成人期を含めた自然歴、合併症、診断方法等の詳細なデータを多様な方法で収集した。また鑑別疾患についても調査を行い、登録システム開発の基盤とした。システムは本年度に完成し、3疾患において登録を開始している。患者・患者家族からは前向きな反応と期待が寄せられており、今後も患者会などを通じ、対象を広げていくことが可能と考える。

## E. 結論

先天異常症候群の患者の自然歴の収集と Recontact 可能なレジストリの構築を行った。加えて、研究1年後の目標であった3疾患の登録を開始した。さらに、今後登録予定の先天異常症候群の自然歴の収集や合併症、診断方法の検討、および鑑別疾患となる先天異常症候群の研究を行うなど、レジストリの情報の質の向上に資すると考えられる研究も行った。

患者・患者家族からは好意的な反応を頂いており、次年度の登録もスムーズに進んでいくと考えられる。次年度以降はさらに登録症例を拡大し、質の高い自然歴の収集を進めることを目指す。

## F. 健康危険情報

該当なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Akaba Y, Takahashi S, Suzuki K, Kosaki K, Tsujimura K. miR-514a promotes neuronal development in human iPSC-derived neurons. *Frontiers in Cell and Developmental Biology*. 2023;11.
- 2) Hama EY, Yamaguchi S, Uchiyama K, Kojima D, Nagasaka T, Yoshimoto N, Tajima T, Kanda T, Morimoto K, Yoshida T, Kosaki K, Itoh H, Hayashi K. Successful renal transplantation following hemodialysis as bridging therapy in a patient with Fechtner syndrome: a case report and literature review. *Renal Replacement Therapy*. 2023;9(1).
- 3) Kaneko S, Sakura F, Tanita K, Shimbo A, Nambu R, Yoshida M, Umetsu S, Inui A, Okada C, Tsumura M, Yamada M, Suzuki H, Kosaki K, Ohara O, Shimizu M, Morio T, Okada S, Kanegane H. Janus kinase inhibitors ameliorate clinical symptoms in

- patients with STAT3 gain-of-function. *Immunotherapy Advances*. 2023;3(1).
- 4) Kuroda A, Namkoong H, Iwami E, Tsutsumi A, Nakajima T, Shinoda H, Katada Y, Iimura J, Suzuki H, Kosaki K, Terashima T. X-linked inheritance of primary ciliary dyskinesia and retinitis pigmentosa due to RPGR variant: A case report and literature review. *Respirology Case Reports*. 2023;11(12).
- 5) Nishio Y, Kato K, Tran Mau-Them F, Futagawa H, Quélin C, Masuda S, Vitobello A, Otsuji S, Shawki HH, Oishi H, Thauvin-Robinet C, Takenouchi T, Kosaki K, Takahashi Y, Saitoh S. Gain-of-function MYCN causes a megalencephaly-polydactyly syndrome manifesting mirror phenotypes of Feingold syndrome. *Human Genetics and Genomics Advances*. 2023;4(4).
- 6) Nitta Y, Kawai H, Maki R, Osaka J, Hakeda-Suzuki S, Nagai Y, Doubková K, Uehara T, Watanabe K, Kosaki K, Suzuki T, Tavosanis G, Sugie A. Direct evaluation of neuroaxonal degeneration with the causative genes of neurodegenerative diseases in Drosophila using the automated axon quantification system, MeDUsA. *Human Molecular Genetics*. 2023;32(9):1524-38.
- 7) Ogawa E, Hishiki T, Hayakawa N, Suzuki H, Kosaki K, Suematsu M, Takenouchi T. Ketogenic diet in action: Metabolic profiling of pyruvate dehydrogenase deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*. 2023;35.
- 8) Shima Y, Sasagawa S, Ota N, Oyama R, Tanaka M, Kubota-Sakashita M, Kawakami H, Kobayashi M, Takubo N, Ozeki AN, Sun X, Kim YJ, Kamatani Y, Matsuda K, Maejima K, Fujita M, Noda K, Kamiyama H, Tanikawa R, Nagane M, Shibahara J, Tanaka T, Rikitake Y, Mataga N, Takahashi S, Kosaki K, Okano H, Furihata T, Nakaki R, Akimitsu N, Wada Y, Ohtsuka T, Kurihara H, Kamiguchi H, Okabe S, Nakafuku M, Kato T, Nakagawa H, Saito N, Nakatomi H. Increased PDGFRB and NF- $\kappa$ B signaling caused by highly prevalent somatic mutations in intracranial aneurysms. *Science Translational Medicine*. 2023;15(700).
- 9) Takahashi I, Noguchi A, Kondo D, Sato Y, Suzuki H, Yamada M, Kosaki K, Takahashi T. A novel missense variant of FGD1 disrupts critical cysteine residues of the FYVE domain in Japanese siblings with Aarskog-Scott syndrome. *Clinical Pediatric Endocrinology*. 2024;33(1):39-42.

- 10) Yamada M, Tanito K, Suzuki H, Nakato D, Miya F, Takenouchi T, Kosaki K. Café-au-lait Spots and Cleft Palate: Not a Chance Association. *Cleft Palate Craniofacial Journal*. 2023.
- 11) Yamashita T, Hotta J, Jogu Y, Sakai E, Ono C, Bamba H, Suzuki H, Yamada M, Takenouchi T, Kosaki K, Yorifuji T, Hamazaki T, Seto T. Oculofaciocardiodental syndrome caused by a novel BCOR variant. *Human Genome Variation*. 2023;10(1).
- 12) Yamashita T, Tanaka Y, Miwatani T, Okamoto N, Takenouchi T, Uehara T, Suzuki H, Kosaki K, Nishigaki T. Case of ADNP syndrome with autism spectrum disorder, intellectual disability, and characteristic early eruption of primary teeth. *No To Hattatsu*. 2024;56(2):142-4.
- 13) Yoshida Y, Uchida K, Kodo K, Ishizaki-Asami R, Maeda J, Katsumata Y, Yuasa S, Fukuda K, Kosaki K, Watanabe Y, Nakagawa O, Yamagishi H. A genetic and developmental biological approach for a family with complex congenital heart diseases—evidence of digenic inheritance. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*. 2023;10.
- 14) 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. *Journal of Clinical Medicine*. 2023;12(5).
- 15) Otsuji S, Nishio Y, Tsujita M, Rio M, Huber C, Anton-Plagaro C, Mizuno S, Kawano Y, Miyatake S, Simon M, van Binsbergen E, van Jaarsveld RH, Matsumoto N, Cormier-Daire V, P JC, Saitoh S, Kato K. Clinical diversity and molecular mechanism of VPS35L-associated Ritscher-Schinzel syndrome. *J Med Genet*. 2023;60(4):359-67.
- 16) 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.
- 17) Fukahori K, Yamoto K, Saitsu H, Ogata T, Nagasaki K. PORCN-related microphthalmia with limb anomalies: Case report and literature review. *Am J Med Genet A*. 2023;191(2):636-9.
- 18) Komatsu K, Sakaguchi K, Shimizu D, Yamoto K, Kato F, Miyairi I, Ogata T, Saitsu H. Characterization of KMT2A::MATR3 fusion in a patient with acute lymphoblastic leukemia and monitoring of minimal residual disease by nanoplate digital PCR. *Pediatr Blood Cancer*. 2023;70(4):e30120.
- 19) Sakamoto M, Shiiki T, Matsui S, Okamoto N, Koshimizu E, Tsuchida N, Uchiyama Y, Hamanaka K, Fujita A, Miyatake S, Misawa K, Mizuguchi T, Matsumoto N. A novel homozygous CHMP1A variant arising from segmental uniparental disomy causes pontocerebellar hypoplasia type 8. *J Hum Genet*. 2023;68(4):247-53.
- 20) Kuroda Y, Kumaki T, Saito Y, Enomoto Y, Suzuki H, Takenouchi T, Kosaki K, Kurosawa K. A novel variant of ARPC4-related neurodevelopmental disorder. *Am J Med Genet A*. 2023;191(3):893-5.
- 21) Imai Y, Nagaya S, Araiso Y, Meguro-Horike M, Togashi T, Ohmori K, Makita Y, Sato E, Yujiri T, Nagamori Y, Horike SI, Watanabe A, Morishita E. Identification and functional analysis of three novel genetic variants resulting in premature termination codons in three unrelated patients with hereditary antithrombin deficiency. *Int J Hematol*. 2023;117(4):523-9.
- 22) Inoue Y, Tsuchida N, Okamoto N, Shuichi S, Ohashi K, Saitoh S, Ogawa A, Hamada K, Sakamoto M, Miyake N, Hamanaka K, Fujita A, Koshimizu E, Miyatake S, Mizuguchi T, Ogata K, Uchiyama Y, Matsumoto N. Three KINSSHIP syndrome patients with mosaic and germline AFF3 variants. *Clin Genet*. 2023;103(5):590-5.
- 23) Yamada M, Okuno H, Okamoto N, Suzuki H, Miya F, Takenouchi T, Kosaki K. Diagnosis of Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome by targeted nanopore long-read sequencing. *Eur J Med Genet*. 2023;66(2):104690.
- 24) Yoshihama K, Mutai H, Sekimizu M, Ito F, Saito S, Nakamura S, Mikoshiba T, Nagai R, Takebayashi A, Miya F, Kosaki K, Ozawa H, Matsunaga T. Molecular basis of carotid body tumor and associated clinical features in Japan identified by genomic, immunohistochemical, and clinical analyses. *Clin Genet*. 2023;103(4):466-71.
- 25) Seyama R, Uchiyama Y, Kaneshi Y, Hamanaka K, Fujita A, Tsuchida N, Koshimizu E, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Makino S, Itakura A, Okamoto N, Matsumoto N. Distal arthrogyriposis in a girl arising from a novel TNNI2 variant inherited from paternal somatic mosaicism. *J Hum Genet*. 2023;68(5):363-7.
- 26) Hayashi T, Yano N, Kora K, Yokoyama A, Maizuru K, Kayaki T, Nishikawa K, Osawa M, Niwa A, Takenouchi T, Hijikata A,

- Shirai T, Suzuki H, Kosaki K, Saito MK, Takita J, Yoshida T. Involvement of mTOR pathway in neurodegeneration in NSF-related developmental and epileptic encephalopathy. *Hum Mol Genet.* 2023;32(10):1683-97.
- 27) Itai T, Sugie A, Nitta Y, Maki R, Suzuki T, Shinkai Y, Watanabe Y, Nakano Y, Ichikawa K, Okamoto N, Utsuno Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Uchiyama Y, Tsuchida N, Miyake N, Misawa K, Mizuguchi T, Miyatake S, Matsumoto N. A novel NONO variant that causes developmental delay and cardiac phenotypes. *Sci Rep.* 2023;13(1):975.
- 28) Uwamino Y, Yokoyama T, Sato Y, Shibata A, Kurafuji T, Tanabe A, Noguchi M, Arai T, Ohno A, Yokota H, Namkoong H, Nishimura T, Kosaki K, Hasegawa N, Wakui M, Murata M, Matsushita H. Humoral and cellular immune response dynamics in Japanese healthcare workers up to six months after receiving a third dose of BNT162b2 monovalent vaccine. *Vaccine.* 2023;41(9):1545-9.
- 29) Hirano S, Suzuki Y, Ikeda T, Okamoto N. Time course of serum neuron-specific enolase levels from infancy to early adulthood in a female patient with beta-propeller protein-associated neurodegeneration. *Am J Med Genet A.* 2023;191(5):1384-7.
- 30) Kawai M, Muroya K, Murakami N, Ihara H, Takahashi Y, Horikawa R, Ogata T. A questionnaire-based survey of medical conditions in adults with Prader-Willi syndrome in Japan: implications for transitional care. *Endocr J.* 2023;70(5):519-28.
- 31) Azuma N, Yokoi T, Tanaka T, Matsuzaka E, Saida Y, Nishina S, Terao M, Takada S, Fukami M, Okamura K, Maehara K, Yamasaki T, Hirayama J, Nishina H, Handa H, Yamaguchi Y. Integrator complex subunit 15 controls mRNA splicing and is critical for eye development. *Hum Mol Genet.* 2023;32(12):2032-45.
- 32) Shen XM, Nakata T, Mizuno S, Imoto I, Selcen D, Ohno K, Engel AG. Impaired gating of gamma- and epsilon-AChR respectively causes Escobar syndrome and fast-channel myasthenia. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023;10(5):732-43.
- 33) Hiraide T, Shimizu K, Okumura Y, Miyamoto S, Nakashima M, Ogata T, Saitsu H. A deep intronic TCTN2 variant activating a cryptic exon predicted by SpliceRover in a patient with Joubert syndrome. *J Hum Genet.* 2023;68(7):499-505.
- 34) Yamamoto Y, Higashimoto K, Ohkawa Y, Soejima H, Kaneko K, Ohmi Y, Furukawa K, Furukawa K. Possible regulation of ganglioside GD3 synthase gene expression with DNA methylation in human glioma cells. *Glycoconj J.* 2023;40(3):323-32.
- 35) Tsuzuki N, Namba K, Saegusa C, Mutai H, Nishiyama T, Oishi N, Matsunaga T, Fujioka M, Ozawa H. Apoptosis of type I spiral ganglion neuron cells in Otof-mutant mice. *Neurosci Lett.* 2023;803:137178.
- 36) 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.
- 37) Morikawa H, Nishina S, Torii K, Hosono K, Yokoi T, Shigeyasu C, Yamada M, Kosuga M, Fukami M, Saitsu 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.
- 38) Nabatame S, Tanigawa J, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Yanagihara K, Imai K, Ando T, Tsuyusaki Y, Araya N, Matsufuji M, Natsume J, Yuge K, Bratkovic D, Arai H, Okinaga T, Matsushige T, Azuma Y, Ishihara N, Miyatake S, Kato M, Matsumoto N, Okamoto N, Takahashi S, Hattori S, Ozono K. Association between cerebrospinal fluid parameters and developmental and neurological status in glucose transporter 1 deficiency syndrome. *J Neurol Sci.* 2023;447:120597.
- 39) Kimizu T, Ida S, Oki K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishi E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka -challenges in a Japanese pilot study. *Brain Dev.* 2023;45(7):363-71.
- 40) Miyake N, Tsurusaki Y, Fukai R, Kushima I, Okamoto N, Ohashi K, Nakamura K, Hashimoto R, Hiraki Y, Son S, Kato M, Sakai Y, Osaka H, Deguchi K, Matsuishi T, Takeshita S, Fattal-Valevski A, Ekhilevitch N, Tohyama J, Yap P, Keng WT, Kobayashi H, Takubo K, Okada T, Saitoh S, Yasuda Y, Murai T, Nakamura K, Ohga S, Matsumoto A, Inoue K, Saikusa T, Hershkovitz T, Kobayashi Y, Morikawa M, Ito A, Hara T, Uno Y, Seiwa C, Ishizuka K, Shirahata E, Fujita A, Koshimizu E, Miyatake S, Takata A, Mizuguchi T, Ozaki N, Matsumoto N. Molecular diagnosis of 405 individuals with autism spectrum disorder. *Eur J Hum Genet.* 2023.

- 41) Masunaga Y, Fujisawa Y, Massart F, Spinelli C, Kojima Y, Mizuno K, Hayashi Y, Sasagawa I, Yoshida R, Kato F, Fukami M, Kamatani N, Saitsu H, Ogata T. Microdeletion at ESR1 Intron 6 (DEL\_6\_75504) Is a Susceptibility Factor for Cryptorchidism and Hypospadias. *J Clin Endocrinol Metab.* 2023;108(10):2550-60.
- 42) 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.
- 43) Oishi N, Noguchi M, Fujioka M, Nara K, Wasano K, Mutai H, Kawakita R, Tamura R, Karatsu K, Morimoto Y, Toda M, Ozawa H, Matsunaga T. Correlation between genotype and phenotype with special attention to hearing in 14 Japanese cases of NF2-related schwannomatosis. *Sci Rep.* 2023;13(1):6595.
- 44) Goma M, Hagiwara SI, Wada T, Maeyama T, Okamoto N, Ishii S, Etani Y, Masamune A. A case of early-onset idiopathic chronic pancreatitis associated with a loss-of-function TRPV6 p.R483Q variant successfully treated by pancreatic duct stenting. *Clin J Gastroenterol.* 2023;16(4):623-7.
- 45) Unuma K, Tomomasa D, Noma K, Yamamoto K, Matsuyama TA, Makino Y, Hijikata A, Wen S, Ogata T, Okamoto N, Okada S, Ohashi K, Uemura K, Kanegane H. Case Report: Molecular autopsy underlie COVID-19-associated sudden, unexplained child mortality. *Front Immunol.* 2023;14:1121059.
- 46) Hara-Isono K, Matsubara K, Nakamura A, Sano S, Inoue T, Kawashima S, Fuke T, Yamazawa K, Fukami M, Ogata T, Kagami M. Risk assessment of assisted reproductive technology and parental age at childbirth for the development of uniparental disomy-mediated imprinting disorders caused by aneuploid gametes. *Clin Epigenetics.* 2023;15(1):78.
- 47) Pintus E, Chinn AF, Kadlec M, Garcia-Vazquez FA, Novy P, Matson JB, Ros-Santaella JL. Correction to: N-thiocarboxyanhydrides, amino acid-derived enzyme-activated H(2)S donors, enhance sperm mitochondrial activity in presence and absence of oxidative stress. *BMC Vet Res.* 2023;19(1):71.
- 48) Yamaguchi T, Hayashi S, Nagai S, Uchiyama A, Motegi SI, Fujikawa T, Takiguchi Y, Kosho T. Case report: further delineation of AEBP1-related Ehlers-Danlos Syndrome (classical-like EDS type 2) in an additional patient and comprehensive clinical and molecular review of the literature. *Front Genet.* 2023;14:1102101.
- 49) Kobayashi T, Fujishima F, Tokodai K, Sato C, Kamei T, Miyake N, Matsumoto N, Kosho T. Detailed Courses and Pathological Findings of Colonic Perforation without Diverticula in Sisters with Musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome Caused by Pathogenic Variant in CHST14 (mcEDS-CHST14). *Genes (Basel).* 2023;14(5).
- 50) Ouchi S, Ishii K, Kosaki K, Suzuki H, Yamada M, Takenouchi T, Tamaoka A. Parkinsonism in spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy caused by adult-onset COA7 variants: a case report. *BMC Neurol.* 2023;23(1):211.
- 51) Shima Y, Sasagawa S, Ota N, Oyama R, Tanaka M, Kubota-Sakashita M, Kawakami H, Kobayashi M, Takubo N, Ozeki AN, Sun X, Kim YJ, Kamatani Y, Matsuda K, Maejima K, Fujita M, Noda K, Kamiyama H, Tanikawa R, Nagane M, Shibahara J, Tanaka T, Rikitake Y, Mataga N, Takahashi S, Kosaki K, Okano H, Furihata T, Nakaki R, Akimitsu N, Wada Y, Ohtsuka T, Kurihara H, Kamiguchi H, Okabe S, Nakafuku M, Kato T, Nakagawa H, Saito N, Nakatomi H. Increased PDGFRB and NF-kappaB signaling caused by highly prevalent somatic mutations in intracranial aneurysms. *Sci Transl Med.* 2023;15(700):eabq7721.
- 52) Kume K, Kurashige T, Muguruma K, Morino H, Tada Y, Kikumoto M, Miyamoto T, Akutsu SN, Matsuda Y, Matsuura S, Nakamori M, Nishiyama A, Izumi R, Niihori T, Ogasawara M, Eura N, Kato T, Yokomura M, Nakayama Y, Ito H, Nakamura M, Saito K, Riku Y, Iwasaki Y, Maruyama H, Aoki Y, Nishino I, Izumi Y, Aoki M, Kawakami H. CGG repeat expansion in LRP12 in amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Hum Genet.* 2023;110(7):1086-97.
- 53) Furuhashi-Yoshimura M, Yamaguchi T, Izu Y, Kosho T. Homozygous splice site variant affecting the first von Willebrand factor A domain of COL12A1 in a patient with myopathic Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Med Genet A.* 2023;191(10):2631-9.
- 54) Tanabe Y, Nomura N, Minami M, Takaya J, Okamoto N, Yanagi K, Kaname T, Fujii Y, Kaneko K. HIST1H1E syndrome with deficiency in multiple pituitary hormones. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2023;32(3):195-8.
- 55) Yamada M, Nitta Y, Uehara T, Suzuki H, Miya F, Takenouchi T, Tamura M, Ayabe S, Yoshiki A, Maeno A, Saga Y, Furuse T, Yamada I, Okamoto N, Kosaki K, Sugie

- A. Heterozygous loss-of-function DHX9 variants are associated with neurodevelopmental disorders: Human genetic and experimental evidences. *Eur J Med Genet.* 2023;66(8):104804.
- 56) Nagaya S, Togashi T, Akiyama M, Imai Y, Matsumoto H, Moriya H, Meguro-Horike M, Yasuda I, Kikuchi Y, Kuwajima Y, Horike SI, Watanabe A, Morishita E. Protein S deficiency caused by cryptic splicing due to the novel intron variant c.346+5G>C in PROS1. *Thromb Res.* 2023;229:26-30.
- 57) Shimojima Yamamoto K, Tamura T, Okamoto N, Nishi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns. *J Hum Genet.* 2023;68(11):751-7.
- 58) Okubo Y, Shibuya M, Nakamura H, Kawashima A, Kodama K, Endo W, Inui T, Togashi N, Aihara Y, Shirota M, Funayama R, Niihori T, Fujita A, Nakayama K, Aoki Y, Matsumoto N, Kure S, Kikuchi A, Haginoya K. Neonatal developmental and epileptic encephalopathy with movement disorders and arthrogryposis: A case report with a novel missense variant of SCN1A. *Brain Dev.* 2023;45(9):505-11.
- 59) Tsuji M, Ikeda A, Tsuyusaki Y, Iai M, Kurosawa K, Kosaki K, Goto T. Atypical clinical course in two patients with GNB1 variants who developed acute encephalopathy. *Brain Dev.* 2023;45(8):462-6.
- 60) Kawakita M, Iwasaki S, Moteki H, Nishio SY, Kosho T, Usami SI. Otological Features of Patients with Musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome Caused by Pathogenic Variants in CHST14 (mcEDS-CHST14). *Genes (Basel).* 2023;14(7).
- 61) Futagawa H, Ito S, Kosaki K, Yoshihashi H. Long-term clinical course of Heyn-Sproul-Jackson syndrome. *Congenit Anom (Kyoto).* 2023;63(5):174-5.
- 62) Yogi A, Iemura R, Nakatani H, Takasawa K, Gau M, Yamauchi T, Yoshida M, Moriyama K, Ishii T, Hosokawa S, Yamada M, Suzuki H, Kosaki K, Kashimada K, Morio T. BMP2 is a potential causative gene for isolated dextrocardia situs solitus. *Eur J Med Genet.* 2023;66(9):104820.
- 63) Machida M, Rocos B, Ohashi H, Taira K, Nemoto N, Oikawa N, Kaguchi R, Nakanishi K. RASopathies and spinal deformities for screening of scoliosis. *Pediatr Int.* 2023;65(1):e15589.
- 64) Sugimoto T, Inagaki H, Mariya T, Kawamura R, Taniguchi-Ikeda M, Mizuno S, Muramatsu Y, Tsuge I, Ohashi H, Saito N, Hasegawa Y, Ochi N, Yamaguchi M, Murotsuki J, Kurahashi H. Breakpoints in complex chromosomal rearrangements correspond to transposase-accessible regions of DNA from mature sperm. *Hum Genet.* 2023;142(10):1451-60.
- 65) Iimori H, Nishina S, Hieda O, Goseki T, Nishikawa N, Suzuki S, Hikoya A, Komori M, Suzuki H, Yoshida T, Hayashi S, Mori T, Kimura A, Morimoto T, Shimizu Y, Negishi T, Shimizu T, Yokoyama Y, Sugiyama Y, Azuma N, Sato M. Clinical presentations of acquired comitant esotropia in 5-35 years old Japanese and digital device usage: a multicenter registry data analysis study. *Jpn J Ophthalmol.* 2023;67(6):629-36.
- 66) Yamaguchi T, Yamada K, Nagai S, Nishikubo T, Koitabashi N, Minami-Hori M, Matsushima M, Shibata Y, Ishiguro H, Sanai H, Fujikawa T, Takiguchi Y, Matsumoto KI, Kosho T. Clinical and molecular delineation of classical-like Ehlers-Danlos syndrome through a comprehensive next-generation sequencing-based screening system. *Front Genet.* 2023;14:1234804.
- 67) Fujisawa Y, Masunaga Y, Tanikawa W, Nakashima S, Ueda D, Sano S, Fukami M, Saito H, Yazawa T, Ogata T. Serum steroid metabolite profiling by LC-MS/MS in two phenotypic male patients with HSD17B3 deficiency: Implications for hormonal diagnosis. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2023;234:106403.
- 68) Torii K, Nishina S, Morikawa H, Mizobuchi K, Takayama M, Tachibana N, Kurata K, Hikoya A, Sato M, Nakano T, Fukami M, Azuma N, Hayashi T, Saito H, Hotta Y. The Structural Abnormalities Are Deeply Involved in the Cause of RPGRIP1-Related Retinal Dystrophy in Japanese Patients. *Int J Mol Sci.* 2023;24(18).
- 69) Masuda Y, Nagayasu Y, Murakami H, Nishie R, Morita N, Hashida S, Daimon A, Nunode M, Maruoka H, Yoo M, Sano T, Odanaka Y, Fujiwara S, Fujita D, Okamoto N, Ohmichi M. Triple repeated fetal congenital heart disease linked to PLD1 mutation: a case report. *J Med Case Rep.* 2023;17(1):411.
- 70) Pinto EM, Fridman C, Figueiredo BC, Salvador H, Teixeira MR, Pinto C, Pinheiro M, Kratz CP, Lavarino C, Legal E, Le A, Kelly G, Koeppe E, Stoffel EM, Breen K, Hahner S, Heinze B, Techavichit P, Krause A, Ogata T, Fujisawa Y, Walsh MF, Rana HQ, Maxwell KN, Garber JE, Rodriguez-

- Galindo C, Ribeiro RC, Zambetti GP. Multiple TP53 p.R337H haplotypes and implications for tumor susceptibility. *HGG Adv.* 2024;5(1):100244.
- 71) Arai H, Noguchi A, Shina K, Otaka S, Takahashi I, Kosaki K, Takahashi T. A child with branchio-oto-renal spectrum disorder carrying an SIX1 variant. *Pediatr Int.* 2023;65(1):e15638.
- 72) Kurosawa R, Iida K, Ajiro M, Awaya T, Yamada M, Kosaki K, Hagiwara M. PDIVAS: Pathogenicity predictor for Deep-Intronic Variants causing Aberrant Splicing. *BMC Genomics.* 2023;24(1):601.
- 73) Thanasegaran S, Daimon E, Shibukawa Y, Yamazaki N, Okamoto N. Modelling Takenouchi-Kosaki syndrome using disease-specific iPSCs. *Stem Cell Res.* 2023;73:103221.
- 74) Suzuki Y, Nomura N, Yamada K, Yamada Y, Fukuda A, Hoshino K, Abe S, Kurosawa K, Inaba M, Mizuno S, Wakamatsu N, Hayashi S. Pathogenicity evaluation of variants of uncertain significance at exon-intron junction by splicing assay in patients with Mowat-Wilson syndrome. *Eur J Med Genet.* 2023;66(12):104882.
- 75) Masunaga Y, Ono H, Fujisawa Y, Taniguchi K, Saitsu H, Ogata T. Sotos syndrome with marked overgrowth in three Japanese patients with heterozygous likely pathogenic NSD1 variants: case reports with review of literature. *Endocr J.* 2024;71(1):75-81.
- 76) Matsubara K, Kuki I, Ishioka R, Yamada N, Fukuoka M, Inoue T, Nukui M, Okamoto N, Mizuguchi T, Matsumoto N, Okazaki S. Abnormal axonal development and severe epileptic phenotype in Dynamin-1 (DNM1) encephalopathy. *Epileptic Disord.* 2024;26(1):139-43.
- 77) Sakamoto M, Kurosawa K, Tanoue K, Iwama K, Ishida F, Watanabe Y, Okamoto N, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Matsumoto N. A heterozygous germline deletion within USP8 causes severe neurodevelopmental delay with multiorgan abnormalities. *J Hum Genet.* 2024;69(2):85-90.
- 78) Urakawa T, Sano S, Kawashima S, Nakamura A, Shima H, Ohta M, Yamada Y, Nishida A, Narusawa H, Ohtsu Y, Matsubara K, Dateki S, Maruo Y, Fukami M, Ogata T, Kagami M. (Epi)genetic and clinical characteristics in 84 patients with pseudohypoparathyroidism type 1B. *Eur J Endocrinol.* 2023;189(6):590-600.
- 79) Oshika T, Endo T, Kurosaka D, Matsuki N, Miyagi M, Mori T, Nagamoto T, Negishi K, Nishina S, Nomura K, Unoki N, Yoshida S. Long-term surgical outcomes of pediatric cataract-multivariate analysis of prognostic factors. *Sci Rep.* 2023;13(1):21645.
- 80) Yamoto K, Kato F, Yamoto M, Fukumoto K, Shimizu K, Saitsu H, Ogata T. TBX5 pathogenic variant in a patient with congenital heart defect and tracheal stenosis. *Congenit Anom (Kyoto).* 2024;64(1):23-7.
- 81) Sonoda Y, Fujita A, Torio M, Mukaino T, Sakata A, Matsukura M, Yonemoto K, Hatae K, Ichimiya Y, Chong PF, Ochiai M, Wada Y, Kadoya M, Okamoto N, Murakami Y, Suzuki T, Isobe N, Shigeto H, Matsumoto N, Sakai Y, Ohga S. Progressive myoclonic epilepsy as an expanding phenotype of NGLY1-associated congenital deglycosylation disorder: A case report and review of the literature. *Eur J Med Genet.* 2024;67:104895.
- 82) Tokunaga S, Shimomura H, Taniguchi N, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N, Takeshima Y. A novel DLG4 variant causes DLG4-related synaptopathy with intellectual regression. *Hum Genome Var.* 2024;11(1):1.
- 83) Higashimoto K, Sun F, Imagawa E, Saida K, Miyake N, Hara S, Yatsuki H, Kubiura-Ichimarū M, Fujita A, Mizuguchi T, Matsumoto N, Soejima H. Whole-exome sequencing reveals causative genetic variants for several overgrowth syndromes in molecularly negative Beckwith-Wiedemann spectrum. *J Med Genet.* 2024.
- 84) Ichikawa Y, Kuroda H, Ikegawa T, Kawai S, Ono S, Kim KS, Yanagi S, Kurosawa K, Aoki Y, Iwamoto M, Ueda H. Electrocardiographic Changes with Age in Japanese Patients with Noonan Syndrome. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2023;11(1).
- 85) Udagawa T, Takahashi E, Tatsumi N, Mutai H, Saijo H, Kondo Y, Atkinson PJ, Matsunaga T, Yoshikawa M, Kojima H, Okabe M, Cheng AG. Loss of Pax3 causes reduction of melanocytes in the developing mouse cochlea. *Sci Rep.* 2024;14(1):2210.
- 86) Watanabe D, Nakato D, Yamada M, Suzuki H, Takenouchi T, Miya F, Kosaki K. SALL4 deletion and kidney and cardiac defects associated with VACTERL association. *Pediatr Nephrol.* 2024.
- 87) Nakamura-Utsunomiya A, Yamaguchi K, Goshima N. Anti-ZSCAN1 Autoantibodies Are a Feasible Diagnostic Marker for ROHHAD Syndrome Not Associated with a Tumor. *Int J Mol Sci.* 2024;25(3).
- 88) Nishi E, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N. Clinical details of individuals with Rauch-Steindl syndrome due to NSD2

- truncating variants. *Mol Genet Genomic Med.* 2024;12(2):e2396.
- 89) Machida O, Sakamoto H, Yamamoto KS, Hasegawa Y, Nii S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T. Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions. *Intractable Rare Dis Res.* 2024;13(1):36-41.
- 90) Nishino M, Tanaka M, Imagawa K, Yaita K, Enokizono T, Ohto T, Suzuki H, Yamada M, Takenouchi T, Kosaki K, Takada H. Identification of a novel splice-site WWOX variant with paternal uniparental isodisomy in a patient with infantile epileptic encephalopathy. *Am J Med Genet A.* 2024.
- 91) Tocan V, Nakamura-Utsunomiya A, Sonoda Y, Matsuoka W, Mizuguchi S, Muto Y, Hijioka T, Nogami M, Sasaoka D, Nagamatsu F, Oba U, Kawakubo N, Hamada H, Mushimoto Y, Chong PF, Kaku N, Koga Y, Sakai Y, Oda Y, Tajiri T, Ohga S. High-Titer Anti-ZSCAN1 Antibodies in a Toddler Clinically Diagnosed with Apparent Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic Dysfunction, Hypoventilation, and Autonomic Dysregulation Syndrome. *Int J Mol Sci.* 2024;25(5).
- 92) Yamada M, Maeta K, Suzuki H, Kurosawa R, Takenouchi T, Awaya T, Ajiro M, Takeuchi A, Nishio H, Hagiwara M, Miya F, Matsuo M, Kosaki K. Successful skipping of abnormal pseudoexon by antisense oligonucleotides in vitro for a patient with beta-propeller protein-associated neurodegeneration. *Sci Rep.* 2024;14(1):6506.
- 93) Tada H, Kawashiri MA, Nohara A, Sekiya T, Watanabe A, Takamura M. Genetic Counseling and Genetic Testing for Familial Hypercholesterolemia. *Genes (Basel).* 2024;15(3).
- 94) Kimizu T, Nozaki M, Okada Y, Sawada A, Morisaki M, Fujita H, Irie A, Matsuda K, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Kawai M, Imai K, Suzuki Y, Wada K, Mitsuda N, Ida S. Multiplex Real-Time PCR-Based Newborn Screening for Severe Primary Immunodeficiency and Spinal Muscular Atrophy in Osaka, Japan: Our Results after 3 Years. *Genes (Basel).* 2024;15(3).
- 95) Hashimoto K, Miwa T, Ono C, Nara K, Mutai H, Seto T, Sakamoto H, Matsunaga T. Gap Junction Beta-2 p.Val84Met Can Cause Autosomal Dominant Syndromic Hearing Loss With Keratoderma. *Cureus.* 2024;16(2):e54992.
- 96) Yamada M, Mizuno S, Inaba M, Uehara T, Inagaki H, Suzuki H, Miya F, Takenouchi T, Kurahashi H, Kosaki K. Truncating variants of the sterol recognition region of SHH cause hypertelorism phenotype rather than hypotelorism-holoprosencephaly. *Am J Med Genet A.* 2024:e63614.
- 97) Shoji Y, Hata A, Maeyama T, Wada T, Hasegawa Y, Nishi E, Ida S, Etani Y, Niihori T, Aoki Y, Okamoto N, Kawai M. Genetic backgrounds and genotype-phenotype relationships in anthropometric parameters of 116 Japanese individuals with Noonan syndrome. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2024;33(2):50-8.
- 98) Saito S, Saito Y, Sato S, Aoki S, Fujita H, Ito Y, Ono N, Funakoshi T, Kawai T, Suzuki H, Sasaki T, Tanaka T, Inoie M, Hata K, Kataoka K, Kosaki K, Amagai M, Nakabayashi K, Kubo A. Gene-specific somatic epigenetic mosaicism of FDFT1 underlies a non-hereditary localized form of porokeratosis. *Am J Hum Genet.* 2024;111(5):896-912.
- 99) 黒澤 健司. 【小児科学レビュー-最新主要文献とガイドライン-】先天異常症候群. *小児科臨床.* 2023;76(2):193-6.
- 100) 岡崎 哲也, 足立 香織, 難波 栄二. 【重篤な遺伝性疾患の着床前診断-患者ニーズと診断・治療の現状】疾患各論 脆弱X症候群(fragile X syndrome). *臨床婦人科産科.* 2024;78(2):223-7.

## 2. 学会発表

- 1) Yoko Aoki, Taiki abe, Tetsuya Niihori. ,Recent progress in RASopathies. ,Human Genetics Asia 2023 , 東京,2023.10.11-14,国内
- 2) Koki Nagai, Tetsuya Niihori, Akihiko Muto, Yoshikazu Hayashi, Taiki Abe1, Kazuhiko Igarashi, Yoko Aoki, Impaired hematopoiesis in mice harboring a disease-associated MECOM (EVII) mutation ,Human Genetics Asia 2023 ,東京,2023.10.11-14,国内
- 3) 青木 洋子,RASopathies～広がりゆくその疾患概念～,Human Genetics Asia 2023 , 岐阜,2023.10.29,国内
- 4) Nishina S,Myopia and acute acquired comitant esotropia in Japan,130th annual meeting of the Korean Ophthalmological Society. ,ソウル,2023.11.24,国際
- 5) Nishina S, Yoshida T, Onishi T, Morikawa H, Hayashi S, Yokoi T. ,Medial transposition of the lateral rectus muscle for third nerve palsy.,42nd meeting of the European Strabismus Association,ザグレブ,2023.6.8, 国際
- 6) Hayashi S, Nishina S, Morikawa H, Utunomiya H, Edamatsu H, Yoshida T, Yokoi T,A case of worsening ocular position and

- movement after surgery for bilateral inferior oblique overaction.,42nd meeting of the European Strabismus Association,ザグレブ,2023.6.8,国際
- 7) Iimori H, Sato M, Nishina S.,Clinical presentation of acquired comitant esotropia in young Japanese and its relationship to disital device usage: a multicenter registry data-analysis study.,42nd meeting of the European Strabismus Association,ザグレブ,2023.6.8, 国際
  - 8) 鳥居薫子、仁科幸子、森川葉月、横井匡、立花信貴、溝渕圭、宮本祥子、近藤寛之、林孝彰、東範行、才津浩智、堀田喜裕. ,レーバー先天盲および早発発症網膜ジストロフィに対する全ゲノム解析. ,第127回日本眼科学会総会,東京,2023.4.6, 国内
  - 9) 森川葉月、仁科幸子、林孝彰、鳥居薫子、細野克博、佐藤美保、横井匡、深見真紀、才津浩智、東範行、堀田喜裕. ,RPGRIPI 遺伝子変異によるレーバー先天盲の臨床像. ,第127回日本眼科学会総会,東京,2023.4.7,国内
  - 10) 落合信寿、渡邊文夫、大西瑞恵、得津慶、金子優、川崎良、日下俊次、仁科幸子、松田晋哉、伏見清秀、近藤寛之. ,家族性滲出性硝子体網膜症における乳幼児治療件数の経年推移. ,第127回日本眼科学会総会,東京,2023.4.6,国内
  - 11) 太刀川貴子、清田真理子、吉田朋世、仁科幸子、今野絵理子、舟木俊成、松本直、横山康太、齋藤雄太、取手藍、根岸貴志、外山琢、野田英一郎. ,超低出生体重児における未熟児網膜症 東京都多施設研究 第3報. 第127回日本眼科学会総会,東京,2023.4.7,国内
  - 12) 林思音、仁科幸子、宇都宮寛、枝松瞳、森川葉月、大西瑞恵、吉田朋世、横井匡. ,下斜筋過動の術後に上斜視と眼球運動異常の増悪をきたした一例. 第79回日本弱視斜視学会総会,仙台,2023.6.16,国内
  - 13) 仁科幸子、吉田朋世、大西瑞恵、森川葉月、林思音、横井匡、富田香. 動眼神経麻痺に対する外直筋鼻側移動術. 動眼神経麻痺に対する外直筋鼻側移動術. 第79回日本弱視斜視学会総会,仙台,2023.6.16, 国内
  - 14) 森川葉月、横井匡、吉田朋世、大西瑞恵、林思音、仁科幸子. 続発小児緑内障難治例に対する経毛様体扁平部アーメド緑内障バルブ. 第48回日本小児眼科学会総会,仙台,2023.6.16,国内
  - 15) 海外佳奈子、松岡真未、遠藤陽代、矢彦沢玲子、伊藤明子、山田和歌奈、川嶋栄子、松島賢知、岡前むつみ、横井匡、丹野哲也、仁科幸子. 家族性滲出性硝子体網膜症に対するロービジョンケアと院内相談. 第42回日本ロービジョン学会総会,東京,2023.6.30,国内
  - 16) 不二門尚、仁科幸子、中野泰志. 視覚障がい乳幼児/学童のロービジョンケアに関する医療機関の現状調査. 第42回日本ロービジョン学会総会,東京,2023.6.30,国内
  - 17) 仁科幸子. 小児眼科医の立場から～乳幼児期からの連携と課題,第42回日本ロービジョン学会総会,東京,2023.6.30,国内
  - 18) 仁科幸子、吉田朋世、林思音、森川葉月、大西瑞恵、横井匡. 小児難治性緑内障に対するマイクロパルス経強膜的毛様体光凝固術. 第77回日本臨床眼科学会,東京,2023.10.6,国内
  - 19) 大鹿哲郎、永本敏之、黒坂大次郎、根岸一乃、森隆史、吉田茂生、宮城麻衣、野村耕治、遠藤高生、鶴木則之、松木奈央子、仁科幸子,先天白内障手術長期成績に関する多施設スタディ. 第77回日本臨床眼科学会,東京,2023.10.9,国内
  - 20) 松岡真未、海外佳奈子、遠藤陽代、吉田朋世、林思音、横井匡、岡前むつみ、宮田守、仁科幸子. ,複数回のロービジョンケアと院内を要した例の検討,第64回日本視能矯正学会,高松,2023.11.18,国内
  - 21) 仁科幸子. 白内障手術の進歩,第47回日本眼科手術学会総会,京都,2024.2.4,国内
  - 22) Matsunaga T, Nara K, Mutai H, Murakami H, Inoue S, Muramatsu R, Yamazawa K, Minami S, Kaga K.Genetic approach to improve clinical practice for patients with hearing loss associated with eye disorders in Japan, CORLAS (Collegium Oto-Rhino-Laryngologicum Amicitiae Sacrum)2023,Tokyo,2023.08.27-30,国際
  - 23) Mutai H, Miya F, Nara K, Muramatsu R, Inoue S, Murakami H, Minami S, Nakano A, Arimoto Y, Morimoto N, Kawasaki T, Wasano K, Sakamoto H, Katsunuma S, Masuda S, Yamazawa K, Kosaki K, Tsunoda T, Matsunaga T. Efficient identification of causative genes of hearing loss by phenotype similarity analysis,Human Genetics Asia 2023 (The 69th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics),Tokyo,2023.10.11-14,国際
  - 24) Matsunaga T, Nara K, Mutai H, Murakami H, Inoue S, Muramatsu R, Yamazawa K, Minami S, Fujinami K, Fujioka M, Yamamoto N, Morimoto N, Tsuchihashi N, Masuda M, Arimoto Y, Nakano A, Sakamoto H, Seto T, Katsunuma S, Higuchi S. Genetic background and clinical features of congenital or early-onset deafblindness in Japan,Human Genetics Asia 2023 (The 69th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics),Tokyo,2023.10.11-14,国際
  - 25) 務台英樹、奈良清光、南修司郎、仲野敦子、有本友希子、守本倫子、川崎泰士、和佐野浩一郎、坂本浩一、勝沼紗矢香、増田佐和子、松永達雄. 難聴原因遺伝子の全エクソーム解析による効率的な同定,

- 第33回日本耳科学会総会・学術講演会,群馬,2023.11.01-04,国内
- 26) 松永達雄、奈良清光、務台英樹、南修司郎、加我君孝、山野邊義晴、藤岡正人、大石直樹、山本修、守本倫子、土橋奈々、中川尚志、増田正次、有本友季子、仲野敦子、勝沼紗矢香、三代康雄、(阪本浩一)、眼症状を伴う日本人難聴患者の診療向上のための遺伝学的アプローチ,第33回日本耳科学会総会・学術講演会,群馬,2023.11.01-04,国内
- 27) Matsunaga T. Clinical approach to genetic hearing loss in the era of information explosion, The 75th Korean Audiological Society Meeting, Seoul, 2023.05.13, 国際
- 28) Matsunaga T. Genetic spectrum of deaf-blindness and its clinical implications in cochlear implantation, 14th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implant and Related Sciences (APSCI), Seoul, 2023.11.08-11, 国際
- 29) Matsunaga T. Innovation of clinical practice for hearing loss by implementation of large-scale genetic test, The 14th International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Disease, Tokyo, 2024.01.25, 国際
- 30) Matsunaga T. Genetic Basis of Hearing Loss, The 19th Korean-Japan Joint Meeting of Otorhinolaryngology, Seoul, 2024.03.20-22, 国際
- 31) Saito Y, Kuroda Y, Enomoto Y, Kurosawa K. Pulmonary stenosis in a female with Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome., 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.12-14, 国内
- 32) Kuroda Y, Saito Y, Enomoto Y, Naruto T, Kurosawa K. Japanese reference genome elucidated chromosomal rearrangements with structural variations at long-read sequencing., 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.12-14, 国内
- 33) Enomoto Y, Kuroda Y, Saito Y, Naruto T, Kurosawa K. Homozygous exon 6-7 deletion of TMEM260 identified in a Japanese family with truncus arteriosus. 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.12-14., 国内
- 34) Naruto T, Kuroda Y, Saito Y, Enomoto Y, Kurosawa K. Analysis of a single exon deletion that was not easily found in the autosomal recessive Bardet-Biedl syndrome., 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.12-14., 国内
- 35) Kuroda Y, Saito Y, Enomoto Y, Naruto T, Kurosawa K. Case Report: CAMK2B variant with Tetralogy of Fallot, Developmental delay, and Growth retardation., American Society of Human Genetics 2023, Washington DC, 2023.11.1-5, 国際
- 36) Saito Y, Kuroda Y, Enomoto Y, Kurosawa K. Novel PRKACA variant in a patient of with multiple congenital anomalies., American Society of Human Genetics 2023, Washington DC, 2023.11.1-5, 国際
- 37) Naruto T, Kuroda Y, Saito Y, Enomoto Y, Kurosawa K. Identification of a single exon CNV from whole exome sequencing data in autosomal recessive disease. , American Society of Human Genetics 2023, Washington DC., 2023.11.1-5, 国際
- 38) Enomoto Y, Kuroda Y, Saito Y, Kurosawa K. Challenge to elucidate complex structural variants using long-read sequencing. American Society of Human Genetics 2023, Washington DC., 2023.11.1-5, 国際
- 39) Kurosawa K., Saito Y, Kuroda Y. Cerebral vasculopathy in Rubinstein-Taybi syndrome., American Society of Human Genetics 2023, Washington DC., 2023.11.1-5, 国際
- 40) Yuki Sawada, Miwako Kizumi, Kenta Hasumi, Miyuki Fukushima, Sayuri Oda, Mariko Sagara, Daiju Oba, Hirofumi Ohashi. On-line group clinics for children with genetic syndromes: A 2022 report at Saitama Children's Medical Center, 第68回日本人類遺伝学会, 東京, 45211, 国内
- 41) 緒方 勤、齋藤 伸治、副島 英伸、鏡雅代、川井 正信, インプリンティング疾患の遺伝子診断法の提唱: Prader-Willi 症候群と Kagami-Ogata 症候群をモデルとして, 第56回日本小児内分泌学会, 大宮, 2023.10.19-2023.10.21, 国内
- 42) Tsutomu Oata, Shinji Saitoh, Hidenobu Soejima, Masayo Kagami, Proposal of genetic diagnosis approach for Prader-Willi syndrome and Kagami-Ogata-syndrome, Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023.10.11-2023.10.14, 国内
- 43) 緒方 勤、齋藤 伸治、副島 英伸、鏡雅代、川井 正信, インプリンティング疾患の遺伝子診断法の提唱: Prader-Willi 症候群と Kagami-Ogata 症候群をモデルとして, 第46回日本小児遺伝学会, 那覇, 2023.12.8-2023.12.9, 国内
- 44) 阿久津シルビア夏子、松村梨紗、浅野孝基、松浦伸也, 異数性症候群における iPSC リプログラミングを介したトリソミー補正を追跡するモデル細胞系の開発, 第7回放射線災害・医科学研究拠点カンファランス, オンライン, 2023.6.3, 国内
- 45) 浅野孝基、松村梨紗、阿久津シルビア夏子、松浦伸也, 放射線高感受性を示すと考えられる新規原発性免疫不全症, 中国地区放射線影響研究会, 広島, 2023.8.18, 国内
- 46) 明道友希、谷本早紀、長島明輝、坂本裕貴、坪田一希、宮本達雄、松浦伸也、田

- 内 広. ゲノム編集技術を用いた突然変異高感度検出系の改良, 日本放射線影響学会第66回大会, 東京, 2023.11.7, 国内
- 47) Silvia Natsuko Akutsu, Risa Matsumura, Takaki Asano, Shinya Matsuura. Generation of a model cell system to track trisomy correction during reprogramming in aneuploidy syndromes, 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.13, 国内
- 48) Kume K, Kurashige T, Muguruma K, Morino H, Tada Y, Kikumoto M, Miyamoto T, Akutsu SN, Matsuda Y, Matsuura S, Nakamori M, Nishiyama A, Izumi R, Niihori T, Ogasawara M, Eura N, Kato T, Yokomura M, Nakayama Y, Ito H, Nakamura M, Saito K, Riku Y, Iwasaki Y, Maruyama H, Aoki Y, Nishino I, Izumi Y, Aoki M, Kawakami H. CGG repeat expansion in LRP12 in amyotrophic lateral sclerosis, 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.13, 国内
- 49) Takaki Asano, Risa Matsumura, Silvia Natsuko Akutsu, Shinya Matsuura. Inborn error of human CYLD causes combined immunodeficiency with syndromic features, The 8th International Symposium of the Network-type Joint Usage/Research Center for Radiation Disaster Medical Science, Nagasaki, 2024.2.15, 国際
- 50) 副島 英伸. インプリンティング疾患. 日本遺伝子診療学会第23回臨床遺伝情報検索講習会, Web配信, 2023.6.27-7.27. 国内
- 51) Tatsuki Urakawa, Kaori Yamoto, Kaori Hara-Isono, Keiko Matsubara, Maki Fukami, Shinji Saitoh, Hidenobu Soejima, Tsutomu Ogata, Masayo Kagami. . Comprehensive molecular and clinical analysis in 30 cases with multilocus imprinting disturbance.. Human Genetics Asia 2023., Tokyo, Japan, 2023.10.11-14. 国際
- 52) Tsutomu Ogata, Shinji Saito, Hidenobu Soejima, Masayo Kagami. Proposal of genetic diagnosis approach for Prader-Willi syndrome and Kagami-Ogata syndrome.. Human Genetics Asia 2023. Tokyo, Japan, 2023.10.11-14. 国際
- 53) Satoshi Hara, Fumikazu Matsuhisa, Shuji Kitajima, Hitomi Yatsuki, Musashi Ichimaru, Ken Higashimoto, Hidenobu Soejima. . Exploration of a responsible sequence for aberrant hypermethylation at maternal H19-ICR and BWS-like phenotypes in mice. . Human Genetics Asia 2023. ,Tokyo, Japan, 2023.10.11-14. 国際
- 54) Ken Higashimoto, Keizo Takao, Fumikazu Matsuhisa, Yoshichika Yoshioka, Yuzo Murata, Takehisa Sakumoto, Satoshi Hara, Musashi Ichimaru, Hitomi Yatsuki, Shuji Kitajima, Shigehisa Aoki, Koh-ichiro Yoshiura, Hidenobu Soejima. . Establishment of a mouse model of Sotos syndrome and its phenotypic analysis. . Human Genetics Asia 2023. ,Tokyo, Japan, 2023.10.11-14. 国際
- 55) 原聡史, 松久葉一, 北嶋修司, 八木ひとみ, 東元健, 副島英伸. BWS様表現型を伴う母性H19-ICRの異常高メチル化を引き起こす責任配列の探索. 第16回日本エピジェネティクス研究会年会, 東京, 2023.6.19-20. 国内
- 56) 東元健, 高雄啓三, 松久葉一, 吉岡芳親, 村田祐造, 佐久本孟寿, 原聡史, 北嶋修司, 青木茂久, 吉浦孝一郎, 副島英伸. Sotos症候群モデルマウスの樹立と表現型解析. 第16回日本エピジェネティクス研究会年会, 東京, 2023.6.19-20. 国内
- 57) 浦川立貴, 矢本香織, 原香織, 松原圭子, 副島英伸, 齋藤伸治, 緒方 勤, 深見真紀, 鏡雅代. Multilocus imprinting disturbances症例におけるメチル化可変領域の異常パターン, 遺伝型, 表現型の検討. 第56回日本小児内分泌学会学術集会, 大宮, 2023.10.19-21. 国内
- 58) 緒方 勤, 齋藤伸治, 副島英伸, 鏡雅代, 川井正信. インプリンティング疾患の遺伝子診断法の提唱: Prader-Willi 症候群とKagami-Ogata 症候群をモデルとして. 第56回日本小児内分泌学会学術集会, 大宮, 2023.10.19-21. 国内
- 59) 村瀬絢香 (医学科4年), 東元健, 大場隆, 三嶋博之, 吉浦孝一郎, 副島英伸. 両親性間葉性異形成胎盤の原因遺伝子探索. 第31回日本胎盤学会学術集会, 博多, 2023.11.3-4. 国内
- 60) 緒方 勤, 齋藤伸治, 副島英伸, 鏡雅代, 川井正信. インプリンティング疾患の遺伝子診断法の提唱: Prader-Willi 症候群とKagami-Ogata 症候群をモデルとして. 第46 回日本小児遺伝学会学術集会, 那覇, 2023.12.8-9. 国内
- 61) 山本徒子, 副島英伸. 佐賀県の出生前遺伝カウンセリングの現状と問題点. 第29回出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム. 久留米, 2023.11.5. 国内
- 62) 副島英伸, 東元健, 今川英里, 才田謙, 三宅紀子, 原聡史, 八木ひとみ, 一丸武作志, 藤田京志, 水口剛, 松本直通. 分子遺伝学的検査陰性Beckwith-Wiedemann症候群患者における他疾患の探索. 第29回出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム. 久留米, 2023.11.5. 国内
- 63) 村瀬絢香, 東元 健, 大場 隆, 三嶋博之, 吉浦孝一郎, 副島英伸. 両親性間葉性異形成胎盤の原因遺伝子探索. 西日本医学生学術フォーラム2023, 熊本, 2023.12.2. 国内
- 64) Keisuke Kato, Ai Yoshimi, Koh-ichiro Yoshiura, Yoko Saito-Nakamura, Satoru Matsushima, Hiroyuki Miyahara, Akimitsu Watanabe, Masahiro Tsuchida. Autoimmune

- disease in Kabuki syndrome, Human Genetics Asia 2023, 都市センターホテル, 2023.10.11\_14, 国際
- 65) 樋野村 亜希子、小畑 大輔、山中 真由美、松林 潤、山田 浩二、細木 るみこ、久津見 弘、森田 真也。「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」における未承認薬・適応外薬の開発に必要な要件, 第13回 レギュラトリーサイエンス学会学術大会, 東京, 2023.9.8\_9, 国内
- 66) 新里早紀, 青木智彩子, 岡崎哲也, 足立香織, 難波栄二. 脆弱X症候群の家族のwell-beingに関する文献レビュー, 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 長野, 2023.7.7\_9, 国内
- 67) Tetsuya Okazaki, Tomoki Nonaka, Saki Shinzato, Aya Yamamoto, Kaori Adachi, Chisako Aoki, Eiji Nanba. Regular social events for interaction among patients/families with Fragile X Syndrome and Fragile X-Related Disorders, 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京, 2023.10.11\_14, 国内
- 68) 二川弘司、伊藤志帆、洪本加奈、黒田真帆、山中暖日、福田憲太郎、須田千春、森貞直哉、吉橋博史. 希少疾患診断後の患児・家族に対する包括的支援体制デジタル化の試み～小児病院連携に向けた展開～, 第46回日本小児遺伝学会学術集会, 沖縄, 2023.12.08\_09, 国内
- 69) 矢賀勇志、井口晶裕、小崎里華、中山ロバート、石黒精. 外骨種を生じたWAGR症候群患者にマイクロアレイ検査を施行し、Potocki-Shaffer症候群の合併と診断した一例, 第126回 日本小児科学会, 東京, 2023.4.14\_16, 国内
- 70) 伊藤裕司、福井加奈、甘利昭一郎、諫山哲哉、余谷暢之、小崎里華、秦健一郎、左合治彦、小須賀基通. 重症胎児水腫の原因としてムコ多糖症がみつかった症例, 第59回 日本周産期新生児医学会学術集会 ランチョンセミナー, 名古屋, 2023.7.9\_11, 国内
- 71) 蘇哲民、津島智子、福原康之、宇佐美憲一、井口晶裕、坂口大俊、小崎里華、奥山虎之、小須賀基道. 造血幹細胞移植と脳室内酵素補充療法を併用し治療を行ったムコ多糖症II型10症例の検討, 第64回 日本先天代謝異常学会, 大阪, 2023.10.5\_7, 国内
- 72) 松山茉衣、肥沼悟郎、小崎里華. Silver Russel症候群と嚢胞性線維症を合併した日本人小児, 第55回日本小児呼吸器学会学術集会, 豊岡, 2023.10.7\_8, 国内
- 73) Tomoe Ogawa, Yohei Kosugi, Toshihiro Matsui, Yasuto Suzuki, Ryoji Kobayashi, Maki Fukami, Masatoshi Tateno, Rika Kosaki, Masayo Kagami. Molecular Analysis in a Case with Beckwith-Wiedemann Syndrome, Placental Mesenchymal Dysplasia, and Hepatoblastoma, 第68回日本人類遺伝学会, 東京, 2023.10.11\_14, 国内
- 74) Motomichi Kosuga, Tetsumin So, Satoko Tsushima, Yasuyuki Fukuhara, Rika Kosaki, Torayuki Okuyama, Haruhiko Sago. A case of pre-symptomatic testing and genetic counseling on infantile metachromatic leukodystrophy, 第68回日本人類遺伝学会, 東京, 2023.10.11\_14, 国内
- 75) Hayate Masubuchi, Kaori Hara, Rika Kosaki, Goro Koinuma, Kenjiro Kosaki, Maki Fukami, Masayo Kagami. A patient with cystic fibrosis revealed by maternal uniparental disomy of chromosome seven, 第68回日本人類遺伝学会, 東京, 2023.10.11\_14, 国内
- 76) 増渕颯、原香織、小崎里華、肥沼悟郎、小崎健次郎、深見真紀、鏡雅代. 7番染色体母親性ダイソミーにより顕在化したCystic fibrosisの1例, 第56回日本小児内分泌学会学術集会, 埼玉, 2023.10.19\_21, 国内
- 77) 小川朋恵、小杉洋平、松井俊大、鈴木靖人、小林良二、立野正敏、小崎里華、鏡雅代. 間葉性異形成胎盤に肝芽腫を合併したBeckwith-Wiedemann症候群女児例の遺伝学的解析, 第56回日本小児内分泌学会学術集会, 埼玉, 2023.10.19\_21, 国内
- 78) 小崎里華、小須賀基道、要匡、中林一彦、松原圭子、深見真紀、左合治彦、松原洋一. 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター設立 ～子と母とその家族に最良の遺伝医療の提供に向けて～, 第46回日本小児遺伝学会学術集会, 沖縄, 2023.12.8\_9, 国内
- 79) 島彦仁、田山耕太郎、中川智宏、三浦啓暢、川嶋明香、曾木千順、梅木郁美、鈴木大、上村美希、高山順、宇都宮朱里、菅野潤子、菊池敦生. 長期間の免疫グロブリン療法はROHHAD症候群の症状を改善する, 第56回日本症に内分泌学会学術集会, 埼玉, 2023.10.19~21, 国内
- 80) トカンブラッド、中島佑、島本太郎、阿部希、虫本雄一、上田圭希、松岡若利、園田有里、水口壮一、チョンピンフィー、川久保尚徳、賀来典之、古賀友紀、酒井康生、宇都宮朱里、田尻達郎、大賀正一. 脳炎脳症と副腎腫瘍を認めたROHHAD症候群の女児, 第56回日本小児内分泌学会学術集会, 埼玉, 2023.10.19~21, 国内
- 81) 宇都宮朱里. 高ナトリウム血症の治療, 第33回臨床内分泌Update, 横浜, 2023.11.3~4, 国内