

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

**I. 基本情報**

事業名：(日本語) 難治性疾患実用化研究事業  
(英語) Research Project for Rare Intractable Diseases

研究開発課題名：(日本語) 性分化・性成熟領域 38 疾患の診療ガイドライン作成に向けた遺伝子診断法の  
確立  
(英語) Development of molecular diagnostic systems for disorders of sex development and  
pubertal disorders

研究開発担当者 (日本語) 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部部長 深見真紀  
所属 役職 氏名：(英語) Maki Fukami, Head of Department of Molecular Endocrinology, National Research  
Institute for Child Health and Development

実施期間： 2014 年 6 月 2 日～2017 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) 臨床検体・情報の集積  
開発課題名：(英語) Banking of clinical samples  
研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター医長 堀川玲子・東京都立小児総合医療センタ  
一部門長 長谷川行洋・福島県立医科大学教授 小島祥敬・徳島大学大学  
院准教授 松崎利也  
所属 役職 氏名：(英語) Reiko Horikawa, Department Head of the National Center for Child Health and  
Development; Yukihiro Hasegawa, Department Head of the Tokyo Metropolitan  
Children's Medical Center; Yoshiyuki Kojima, Professor of Fukushima Medical  
University; Toshiya Matsuzaki, Associate Professor of Tokushima University

分担研究 (日本語) 臨床検体の遺伝子解析  
開発課題名：(英語) Molecular analyses of clinical samples  
研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部部長 深見真紀・  
慶應義塾大学教授 長谷川奉延  
所属 役職 氏名：(英語) Maki Fukami, Head of Department of Molecular Endocrinology, National Research  
Institute for Child Health and Development; Tomonobu Hasegawa, Professor of Keio  
University

分担研究 (日本語) 疾患モデル作成と解析  
開発課題名: (英語) Development and analysis of animal models of human disorders  
研究開発分担者 (日本語) 九州大学教授 諸橋憲一郎  
所属 役職 氏名: (英語) Kenichiro Morohashi, Professor of Kyushu University

分担研究 (日本語) 情報発信  
開発課題名: (英語) Publication of research outcomes  
研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部部長 深見真紀・  
慶應義塾大学教授 長谷川奉延・  
国立成育医療研究センター医長 堀川玲子・  
東京都立小児総合医療センター部門長 長谷川行洋・  
福島県立医科大学教授 小島祥敬・徳島大学大学院准教授 松崎利也・  
九州大学教授 諸橋憲一郎・緒方勤 浜松医科大学教授

所属 役職 氏名: (英語) Maki Fukami, Head of Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development; Tomonobu Hasegawa, Professor of Keio University; Reiko Horikawa, Department Head of the National Center for Child Health and Development; Yukihiko Hasegawa, Department Head of the Tokyo Metropolitan Children's Medical Center; Yoshiyuki Kojima, Professor of Fukushima Medical University; Toshiya Matsuzaki, Associate Professor of Tokushima University; Kenichiro Morohashi, Professor of Kyushu University; Tsutomu Ogata, Professor of Hamamatsu University School of Medicine

分担研究 (日本語) 疾患ガイドライン策定への貢献  
開発課題名: (英語) Providing evidence for the clinical guideline  
研究開発分担者 (日本語) 緒方勤 浜松医科大学教授  
所属 役職 氏名: (英語) Tsutomu Ogata, Professor of Hamamatsu University School of Medicine

## II. 成果の概要（総括研究報告）

（日本語）

本研究の目的は、性分化・性成熟疾患の遺伝子診断法を確立し、難治性疾患等政策研究事業「性分化・性成熟疾患群における診療ガイドラインの作成と普及」班（研究代表者：緒方勤）における診療ガイドライン作成の基盤となるエビデンスを構築することである。さらに、新規疾患発症機序の解明および継続的遺伝子診断技術提供の体制整備を行う。この目標に向けて、本研究班の分担研究者の所属施設および国内の他の医療機関から集積された多数の性分化・性成熟疾患患者の網羅的遺伝子解析を行い、日本人患者の遺伝学的基盤を明確とする。

全研究期間において研究班全体として 1,000 以上の性分化・性成熟疾患患者の臨床サンプルを集積した。検体集積は、日本小児内分泌学会、日本小児泌尿器科学会などの関連学会および患者会と連携して行った。本年度集積された検体には、46,XY 性分化疾患、思春期遅発症（ゴナドトロピン欠損症）、中枢性思春期早発症、卵巣機能不全を主徴とする 46,XX 性分化疾患、および、性分化異常・性成熟異常を伴う先天奇形症候群が含まれる。さらに、1000 例以上（先行研究および初年度に集積した検体を含む）の検体を対象に、次世代シーケンサーを用いたアンプリコンシーケンスとターゲットエンリッチメント、multiplex ligation dependent probe amplification (MLPA)、アレイ comparative genomic hybridization (CGH) などを用いた網羅的遺伝子解析/ゲノム解析を行った。その結果、日本人患者の変異パターンと既知遺伝子変異の臨床スペクトラムが明確となった。たとえば、非症候群性尿道下裂の 10%以上が AR もしくは他の既知疾患関連遺伝子の変異で説明できることが見いだされた。特記すべき成果として、46,XX 核型を有する遺伝的女性において精巣形成を招く新規遺伝子異常を発見し、その機能解析を開始した。また、ゴナドトロピン分泌過剰に起因する思春期早発症を招く新規 G タンパク共役型受容体機能亢進変異を同定した。個々の患者の変異および臨床情報は、データベース上に登録した。また、日本人患者の変異情報をもとに、multiplex PCR 法による迅速遺伝子診断システムの開発に着手した。さらに、主治医を介して患者に遺伝子診断結果をフィードバックした。サンプルは、成育医療研究センターが推進する 6 ナショナルセンターバイオバンク事業と連携して管理した。

モデル動物解析では、遺伝子改変技術を用いてヒト性分化疾患の責任遺伝子として同定された遺伝子の破壊や精巣と卵巣を構成する細胞の機能を破壊したマウスを作成した。このマウスを用いて、胎児精巣におけるステロイド産生を行うライディッヒ細胞の遺伝子発現制御機構を解明した。とくに重要な点として、性分化のマスター遺伝子 NR5A1 (SF1/Ad4BP) が、ライディッヒ細胞内代謝制御を介して精巣形成とステロイド産生に寄与することが明確となった。

以上の研究成果は、シンポジウム、ホームページ、論文などで発表した。

（英語）

This study aimed to provide supporting evidence for the clinical guideline for disorders of sex development (DSD) and pubertal disorders. To this end, we performed molecular and clinical analyses of patients with these disorders. First, we created a system for systematic mutation screening of DSD and pubertal disorders by using next generation sequencers (NGS), array-based comparative genomic hybridization, and multiplex ligation dependent probe amplification. Then, in collaboration with several clinicians, academic societies and patient groups, we obtained clinical samples from of more than 1,000 patients. Our subjects included 46,XX DSD,

46,XY DSD, gonadotropin deficiency, central precocious puberty, and congenital malformation syndromes associated with DSD/pubertal disorders. We performed molecular analysis of these samples and successfully clarified the mutation pattern and genotype-phenotype correlation of Japanese patients. For example, we found that more than 10% of cases with non-syndromic hypospadias can be ascribed to mutations in the androgen receptor gene or other known disease-associated genes.

Remarkable findings of this project include the following. (1) We identified an *NR5A1* missense mutation p.Arg92Trp in two unrelated Japanese patients with 46,XX testicular/ovotesticular DSD. The p.Arg92Trp mutation was less sensitive to NROB1-induced *in vitro* suppression on the *SOX9* enhancer element. The results raise the possibility that specific mutations in *NR5A1* underlie testicular development in genetic females. (2) We detected a heterozygous frameshift mutation of *PROKR2* in a girl with central precocious puberty. The mutant protein had no *in vitro* signal transduction activity; however, cells co-expressing the mutant and wildtype *PROKR2* exhibited markedly exaggerated ligand-induced Ca<sup>2+</sup> responses. The results indicate for the first time that certain inactive *PROKR2* mutants can cause early puberty by enhancing the functional property of coexisting wildtype proteins. (3) We created a mouse model of *NR5A1* mutations and clarified species-specific functions of *NR5A1* in the differentiation of immature gonads.

Molecular data obtained in this study were submitted to original mutation database. In addition, we designed Multiplex PCR-based gene panels for systematic mutation screening. These panels will be used rapid molecular diagnosis in clinical practice. The results of this study were published in English papers, symposium and homepage.

### III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧（国内誌 11 件、国際誌 78 件）

1. Narumi S, Amano N, Ishii T, Katsumata N, Muroya K, Adachi M, Toyoshima K, Tanaka Y, Fukuzawa R, Miyako K, Kinjo S, Ohga S, Ihara K, Inoue H, Kinjo T, Hara T, Kohno M, Yamada S, Urano H, Kitagawa Y, Tsugawa K, Higa A, Miyawaki M, Okutani T, Kizaki Z, Hamada H, Kihara M, Shiga K, Yamaguchi T, Kenmochi M, Kitajima H, Fukami M, Shimizu A, Kudoh J, Shibata S, Okano H, Miyake N, Matsumoto N, Hasegawa T. SAMD9 mutations cause a novel multisystem disorder, MIRAGE syndrome, and are associated with loss of chromosome 7. *Nat Genet.* 2016, 48(7), 792-7.
2. Igarashi M, Takasawa K, Hakoda A, Kanno J, Takada S, Miyado M, Baba T, Morohashi KI, Tajima T, Hata K, Nakabayashi K, Matsubara Y, Sekido R, Ogata T, Kashimada K, Fukami M. Identical *NR5A1* Missense Mutations in Two Unrelated 46,XX Individuals with Testicular Tissues. *Hum Mutat.* 2017, 38(1), 39-42.
3. Matsubara K, Murakami N, Fukami M, Kagami M, Nagai T, Ogata T. Risk assessment of medically assisted reproduction and advanced maternal ages in the development of Prader-Willi syndrome due to UPD(15)mat. *Clin Genet.* 2016, 89(5), 614-9.
4. Kon M, Saito K, Mitsui T, Miyado M, Igarashi M, Moriya K, Nonomura K, Shinohara N, Ogata T, Fukami M. Copy-Number Variations of the Azoospermia Factor Region or SRY Are

- Not Associated with the Risk of Hypospadias. *Sex Dev.* 2016, 10(1), 12-5.
5. Fujisawa Y, Sakaguchi K, Ono H, Yamaguchi R, Kato F, Kagami M, Fukami M, Ogata T. Combined Steroidogenic Characters of Fetal Adrenal and Leydig Cells in Childhood Adrenocortical Carcinoma. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2016, 159, 86-93.
  6. Sano S, Matsubara K, Nagasaki K, Kikuchi T, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, Kagami M, Ogata T. Beckwith-Wiedemann syndrome and pseudohypoparathyroidism type Ib in a patient with multilocus methylation defects: a female-dominant phenomenon. 2016, 61(8), 765-9.
  7. Fujisawa Y, Fukami M, Hasegawa T, Uematsu A, Muroya K, Ogata T. Long-term clinical course in three patients with MAMLD1 mutations. *Endocr J.* 2016, 63(9), 835-9.
  8. Koyama Y, Homma K, Fukami M, Miwa M, Ikeda K, Ogata T, Murata M, Hasegawa T. Classic and non-classic 21-hydroxylase deficiency can be discriminated from P450 oxidoreductase deficiency in Japanese infants by urinary steroid metabolites. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2016, 25(2), 37-44.
  9. Naiki Y, Miyado M, Horikawa R, Katsumata N, Onodera M, Pang S, Ogata T, Fukami M. Extra-Adrenal Induction of Cyp21a1 Ameliorates Systemic Steroid Metabolism in a Mouse Model of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocr J.* 2016, 63(10), 897-904.
  10. Kagami M, Matsubara K, Nakabayashi K, Nakamura A, Sano S, Okamura K, Hata K, Fukami M, Ogata T. Genome-wide multilocus imprinting disturbance analysis in Temple syndrome and Kagami-Ogata syndrome. *Genet Med.* 2017, 19(4), 476-82.
  11. Shima H, Yatsuga S, Nakamura A, Sano S, Sasaki T, Katsumata N, Suzuki E, Hata K, Nakabayashi K, Momozawa Y, Kubo M, Okamura K, Kure S, Matsubara Y, Ogata T, Narumi S, Fukami M. NR0B1 Frameshift Mutation in a Boy with Idiopathic Central Precocious Puberty. *Sex Dev.* 2016, 10(4), 205-9.
  12. Suzuki E, Shima H, Toki M, Hanew K, Matsubara K, Kurahashi H, Narumi S, Ogata T, Kamimaki T, Fukami M. Complex X-chromosomal rearrangements in two women with ovarian dysfunction: Implications for chromothripsis/chromoanaysynthesis-dependent and -independent origins of complex genomic alterations. *Cytogenet Genome Res.* 2016, 150(2), 86-92.
  13. Ohishi A, Nishimura G, Kato F, Ono H, Maruwaka K, Ago M, Suzumura H, Hirose E, Uchida Y, Fukami M, Ogata T. Mutation analysis of FGFR1-3 in 11 Japanese patients with syndromic craniosynostoses. *Am J Med Genet A.* 2017, 173(1), 157-162.
  14. Nagai K, Shima H, Kamimura M, Kanno J, Suzuki E, Ishiguro A, Narumi S, Kure S, Fujiwara I, Fukami M. Xp22.31 microdeletion due to microhomology-mediated break-induced replication in a boy with contiguous gene deletion syndrome. *Cytogenet Genome Res.* 2017, 151(1), 1-4.
  15. Miyado M, Miyado K, Nakamura A, Fukami M, Yamada G, Oda SI. Expression patterns of Fgf8 and Shh in the developing external genitalia of *Suncus murinus*. *Reproduction.* 2017, 153(2), 187-95.

16. Miyado M, Inui M, Igarashi M, Katoh-Fukui Y, Takasawa K, Hakoda A, Kanno J, Kashimada K, Miyado K, Tamano M, Ogata T, Takada S, Fukami M. The p.R92W variant of NR5A1/Nr5a1 induces testicular development of 46,XX gonads in humans, but not in mice: phenotypic comparison of human patients and mutation-induced mice. *Biol Sex Differ*. 2016,7,56.
17. Saito K, Miyado K, Yamatoya K, Kuwahara A, Inoue E, Miyado M, Fukami M, Ishikawa T, Saito T, Kubota T, Saito H. Increased incidence of post-term delivery and Cesarean section after frozen-thawed embryo transfer during a hormone replacement cycle. *J Assist Reprod Genet*. 2017, 34(4), 465-70.
18. Miyado K, Kang W, Yamatoya K, Hanai M, Nakamura A, Mori T, Miyado M, Kawano N. Exosomes versus microexosomes: Shared components but distinct functions. *J Plant Res*. 2017, 130(3), 479-83.
19. 齊藤和毅, 深見真紀. 多嚢胞性卵巣症候群患者のステロイド代謝. 日本生殖内分泌学会学会誌. 平成 28 年 21 巻. 2016.
20. 深見真紀. 内分泌疾患のジェネテックス. 小児内分泌学 (診断と治療社) . 2016.
21. 深見真紀. 月経の異常. 小児内分泌学 (診断と治療社) . 2016.
22. 深見真紀. 男性女性化乳房. 小児内分泌学 (診断と治療社) . 2016.
23. 齊藤和毅, 深見真紀. 多嚢胞性卵巣症候群におけるステロイド代謝異常. ホルモンと臨床. 2015, 63(1), 43-8.
24. 島彦仁, 深見真紀. 性染色体短腕擬常染色体領域内微小重複と成長障害: SHOX 異常症の新知見. ホルモンと臨床. 2015, 63(1), 7-12.
25. Inoue M, Shima Y, Miyabayashi K, Tokunaga K, Sato T, Baba T, Ohkawa Y, Akiyama H, Suyama M, Morohashi K. Isolation and Characterization of Fetal Leydig Progenitor Cells of Male Mice. *Endocrinology*. 2016, 157(3), 1222-33.
26. Umehara T, Kawashima I, Kawai T, Hoshino Y, Morohashi K, Shima Y, Zeng W, Richards JS, Shimada M. Neuregulin 1 regulates proliferation of Leydig cells to support spermatogenesis and sexual behavior in adult mice. *Endocrinology*. 2016, 157(12), 4899-4913.
27. Shishido Y, Baba T, Sato T, Shima Y, Miyabayashi K, Inoue M, Akiyama H, Kimura H, Kanai Y, Ishihara Y, Haraguchi S, Miyazaki A, Damjana Rozman, Yamazaki T, Man-Ho Choi, Ohkawa Y, Suyama M, Morohashi K. Differential lactate and cholesterol synthetic activities in XY and XX Sertoli cells. *Sci. Rep*. 2017,7,41912.
28. Miyabayashi K, Shima Y, Inoue M, Sato T, Baba T, Ohkawa Y, Suyama M, Morohashi K. Alterations in fetal Leydig cell gene expression during fetal and adult development. *Sex Dev*. in press.
29. Bing Li, Baba T, Miyabayashi K, Sato T, Shima Y, Ichinose T, Miura D, Ohkawa Y, Suyama M, Morohashi K. Role of Ad4-binding protein/steroidogenic factor 1 in regulating NADPH production in adrenocortical Y-1 cells. *Endocrine*. in press.
30. Jhih-Siang Syu, Baba T, Jyun-Yan Huang, Ogawa H, Chi-Han Hsieh, Jin-Xian Hu, Ting-Yu Chen, Tzu-Chien Lin, Morohashi K, Bu-Miin Huang, Fu-I Lu, Chia-Yih Wang. Lysosomal activity maintains Ad4BP/SF-1 protein stability for proper steroidogenic cell growth. *Sci. Rep*. in press.

31. Izumi Y, Musha I, Suzuki E, Iso M, Jinno T, Horikawa R, Amemiya S, Ogata T, Fukami M, Ohtake A. Hypogonadotropic hypogonadism in a female patient previously diagnosed as having Waardenburg syndrome due to a SOX10 mutation. *Endocrine*. 2015, 49(2), 553-6.
32. Okuno M, Ogata T, Nakabayashi K, Urakami T, Fukami M, Nagasaki K. Endocrinopathies in a Boy with Cryptic Copy-number Variations on 4q, 7q, and Xp. *Hum Genome Variat*. 2015, 15020.
33. Suzuki E, Izumi Y, Chiba Y, Horikawa R, Matsubara Y, Tanaka M, Ogata T, Fukami M, Naiki Y. Loss-of-Function SOX10 Mutation in a Patient with Kallmann Syndrome, Hearing Loss, and Iris Hypopigmentation. *Horm Res Paediatr*. 2015, 84(3), 212-6.
34. Katoh-Fukui Y, Igarashi M, Nagasaki K, Horikawa R, Nagai T, Tsuchiya T, Suzuki E, Miyado M, Hata K, Nakabayashi K, Hayashi K, Matsubara Y, Baba T, Morohashi K, Igarashi A, Ogata T, Takada S, Fukami M. Testicular Dysgenesis/Regression without Campomelic Dysplasia in Patients Carrying Missense Mutations and Upstream Deletion of SOX9. *Mol Genet Genomic Med*. 2016, 3(6), 550-7.
35. Kon M, Fukami M. Submicroscopic copy-number variations associated with 46,XY disorders of sex development. *Mol Cell Pediatr*. 2016, 2(1), 7.
36. Saito K, Matsuzaki T, Iwasa T, Miyado M, Saito H, Hasegawa T, Homma K, Inoue E, Miyashiro Y, Kubota T, Irahara M, Ogata T, Fukami M. Steroidogenic pathways involved in androgen biosynthesis in eumenorrheic women and patients with polycystic ovary syndrome. *J Steroid Biochem Mol Biol*. 2016, 158, 31-7.
37. Kashimada K, Ishii T, Nagasaki K, Ono M, Tajima T, Yokota I, Hasegawa Y. Clinical, biochemical, and genetic features of non-classical 21-hydroxylase deficiency in Japanese children. *Endocr J*. 2015, 62(3), 277-82.
38. Takagi M, Nishina N, Yagi H, Hasegawa Y. Functional Characterization of c.870+3\_6delGAGT Splice Site Mutation in NR5A1. *Horm Res Paediatr*. 2016, 85(1), 65-8.
39. Sato N, Hasegawa T, Hasegawa Y, Arisaka O, Ozono K, Amemiya S, Kikuchi T, Tanaka H, Harada S, Miyata I, Tanaka T. Treatment situation of male hypogonadotropic hypogonadism in pediatrics and proposal of testosterone and gonadotropins replacement therapy protocols. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2015, 24(2), 37-49.
40. Nishina-Uchida N, Fukuzawa R, Hasegawa Y, Morison IM. Identification of X monosomy cells from a gonad of mixed gonadal dysgenesis with a 46,XY karyotype: case report. *Medicine (Baltimore)*. 2015, 94(14), e720.
41. Matsuzaki T, Iwasa T, Tungalagsuvd A, Munkhzaya M, Kawami T, Yamasaki M, Murakami M, Kato T, Kuwahara A, Yasui T, Irahara M. The responses of hypothalamic NPY and OBRb mRNA expression to food deprivation develop during the neonatal-prepubertal period and exhibit gender differences in rats. *Int J Dev Neurosci*. 2015, 41, 63-7.
42. Matsuzaki T, Iwasa T, Munkhzaya M, Tungalagsuvd A, Kawami T, Murakami M, Yamasaki M, Yamamoto Y, Kato T, Kuwahara A, Yasui T, Irahara M. Developmental changes in hypothalamic oxytocin and oxytocin receptor mRNA expression and their sensitivity to

- fasting in male and female rats. *Int J Dev Neurosci.* 2015, 41, 105-9.
43. Iwasa T, Matsuzaki T, Munkhzaya M, Tungalagsuvd A, Yamasaki M, Kuwahara A, Yasui T, Irahara M. The effects of prenatal undernutrition and postnatal high-fat diet on hypothalamic Kiss1 mRNA and serum leptin levels. *Int J Dev Neurosci.* 2015, 42, 76-9.
  44. Iwasa T, Matsuzaki T, Tungalagsuvd A, Munkhzaya M, Kuwahara A, Yasui T, Irahara M. LH and testosterone production are more sensitive to the suppressive effects of food deprivation in prenatally undernourished male rats. *Int J Dev Neurosci.* 2015, 43, 66-9.
  45. Munkhzaya M, Matsuzaki T, Iwasa T, Tungalagsuvd A, Kawami T, Kato T, Kuwahara A, Irahara M. The suppressive effect of immune stress on LH secretion is absent in the early neonatal period in rats. *Int J Dev Neurosci.* 2015, 46, 38-43.
  46. Iwasa T, Matsuzaki T, Tungalagsuvd A, Munkhzaya M, Kuwahara A, Yasui T, Irahara M. The advancement of the onset of vaginal opening in female rats subjected to chronic testosterone treatment occurs independently of hypothalamic Kiss1 and RFRP expression. *Neuro Endocrinol Lett.* 2015, 36(8), 767-70.
  47. Iwasa T, Matsuzaki T, Tungalagsuvd A, Munkhzaya M, Yiliyasi M, Kato T, Kuwahara A, Irahara M. Prenatal undernutrition results in greater lipopolysaccharide-induced changes in hypothalamic TNF- $\alpha$  expression, but does not affect the equivalent changes in the serum levels of luteinizing hormone and testosterone, in adult male rats. *Int J Dev Neurosci.* 2016, 48, 80-3.
  48. 松崎利也. 多嚢胞性卵巣症候群. 産婦人科処方実践マニュアル 産科と婦人科・第 83 巻・増刊号. 2016, 243-7.
  49. Miyabayashi K, Tokunaga K, Otake H, Baba T, Shima Y, Morohashi K. Heterogeneity of ovarian theca and interstitial gland cells in mice. *PLoS One.* 2015, 10, e0128352.
  50. Tsuchiya M, Isogai S, Taniguchi H, Tochio H, Shirakawa M, Morohashi K, Hiraoka Y, Haraguchi T, Ogawa H. Selective autophagic receptor p62 regulates the abundance of transcriptional coregulator ARIP4 during nutrient starvation. *Sci Rep.* 2015, 5, 14498.
  51. Matsuzaki S, Shima Y, Miyabayashi K, Otake H, Baba T, Kato S, Huhtaniemi I, Morohashi K. Fetal Leydig Cells are Androgen Independent and Persist as an Androgen-independent Subpopulation in the Postnatal Testis. *Mol Endocrinol.* 2015, 29(11), 1581-93.
  52. Saito K, Matsuzaki T, Iwasa T, Miyado M, Saito H, Kubota T, Irahara M, Ogata T, Fukami M. Blood allopregnanolone levels in women with polycystic ovary syndrome. *Clin Endocrinol.* 2016, 85(1), 151-2.
  53. Ueda K, Usui T, Watanabe T, Kaneko K, Nakatani R, Kakita-Kobayashi M, Tanase-Nakao K, Nanba K, Tsuiki M, Tagami T, Naruse M, Toyoda Y, Homma K, Hasegawa T, Shimatsu A. Elevated levels of plasma immunoassayable aldosterone in a mild form of 17 $\alpha$ -hydroxylase/17,20-lyase deficiency diagnosed at the age of 50. *AACE Clin Case Reports.* 2015, 1, e156-e160.
  54. Koyama Y, Homma K, Fukami M, Miwa M, Ikeda K, Ogata T, Murata M, Hasegawa T. Classic and non-classic 21-hydroxylase deficiency can be discriminated from P450 oxidoreductase deficiency in Japanese infants by urinary steroid metabolites. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2016, 25(2), 37-44.

55. 深見真紀. 停留精巣とホルモン環境. 小児外科. 2015, 47(8), 793-5.
56. 宮戸真美, 宮戸健二, 緒方勤, 深見真紀. MAMLD1 : 胎生期精巣におけるステロイドホルモン産生の新規調節因子. 日本生殖内分泌学会雑誌. 2015, 20, 19-23.
57. 五十嵐麻希, 宮戸真美, 和田友香, 中村美智子, 緒方勤, 深見真紀. MAMLD1 遺伝子異常と尿道下裂. ホルモンと臨床 特集 小児内分泌学の進歩 2014. 医学の世界社. 2015, 59-63.
58. Suzuki J, Azuma N, Dateki S, Soneda S, Muroya K, Yamamoto Y, Saito R, Sano S, Nagai T, Wada H, Endo A, Urakami T, Ogata T, Fukami M. Mutation spectrum and phenotypic variation in nine patients with SOX2 abnormalities. *J Hum Genet*. 2014, 59(6), 353-6.
59. Shozu M, Fukami M, Ogata T. Understanding the pathological manifestations of aromatase excess syndrome: lessons for the clinic. *Exp Rev Endocrinol Metab*. 2014, 9(4), 397-409.
60. 五十嵐麻希, 深見真紀. 日常診療における性分化の診かた。性分化疾患と遺伝子異常. 小児内科. 2014.
61. Shihara D, Miyado M, Nakabayashi K, Shozu M, Ogata T, Nagasaki K, Fukami M. Aromatase excess syndrome in a family with upstream deletion of CYP19A1. *Clin Endocrinol*. 2014, 81(2), 314-6.
62. Izumi Y, Suzuki E, Kanzaki S, Yatsuga S, Kinjo S, Igarashi M, Maruyama T, Sano S, Horikawa R, Sato N, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Ogata T, Yoshimura Y, Fukami M. Genome-wide copy number analysis and systematic mutation screening in 58 patients with hypogonadotropic hypogonadism. *Fertil Steril*. 2014, 102(4), 1130-36.
63. Nakashima S, Ohishi A, Takada F, Kawamura H, Igarashi M, Fukami M, Ogata T. Clinical and molecular studies in four patients with SRY-positive 46,XX testicular disorders of sex development: implications for variable sex development and genomic rearrangements. *J Hum Genet*. 2014, 59(10), 549-53.
64. Nagata E, Hiroki Kano H, Kato F, Yamaguchi R, Nakashima S, Takayama S, Kosaki R, Tonoki H, Mizuno S, Watanabe S, Yoshiura K-I, Kosho T, Hasegawa T, Kimizuka M, Suzuki A, Shimizu K, Ohashi H, Haga N, Numabe H, Horii E, Nagai T, Yoshihashi H, Nishimura G, Toda T, Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T. Japanese founder duplications/ triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex. *Orphanet J Rare Dis*. 2014, 9, 125.
65. Yagi H, Takagi M, Kon M, Igarashi M, Fukami M, Hasegawa Y. Fertility preservation in a family with a novel NR5A1 mutation. *Endocr J*. 2014, 62(3), 289-95.
66. Fukami M, Ogata T. Cytochrome P450 oxidoreductase deficiency. *Pediatr Int*. 2014, 56(6), 805-8.
67. Saito K, Miyado M, Kobori Y, Tanaka Y, Ishikawa H, Yoshida A, Katsumi M, Saito H, Kubota T, Okada H, Ogata T, Fukami M. Copy-Number Variations in Y Chromosomal Azoospermia Factor Regions Identified by Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification. *J Hum Genet*. 2015, 60(3), 127-31.

68. Kon M, Suzuki E, Dung VC, Hasegawa Y, Mitsui T, Muroya K, Ueoka K, Igarashi N, Nagasaki K, Oto Y, Hamajima T, Yoshino K, Igarashi M, Kato-Fukui Y, Nakabayashi K, Hayashi K, Hata K, Matsubara Y, Moriya K, Ogata T, Nonomura K, Fukami M. Molecular basis of non-syndromic hypospadias: Systematic mutation screening and genome-wide copy-number analysis of 62 patients. *Hum Reprod.* 2015, 30(3), 499-506.
69. Ruiz-Arana IL, Hübner A, Cetingdag C, Krude H, Grüters A, Fukami M, Biebermann H, Köhler B. A Novel Hemizygous Mutation of MAMLD1 in a Patient with 46,XY Complete Gonadal Dysgenesis. *Sex Dev.* 2015, 9(2), 80-5.
70. Igarashi M, Wada Y, Kojima Y, Miyado M, Nakamura M, Muroya K, Mizuno K, Hayashi Y, Nonomura K, Kohri K, Ogata T, Fukami M. Novel Splice Site Mutation in MAMLD1 in a Patient with Hypospadias. *Sex Dev.* 2015, 9(3), 130-5.
71. Igarashi M, Mikami H, Katsumi M, Miyado M, Izumi Y, Ogata T, Fukami M. SOX3 Overdosage Permits Normal Sex Development in Females with Random X Inactivation. *Sex Dev.* 2015, 9(3), 125-9.
72. Yagasaki H, Nakane T, Saito T, Koizumi K, Kobayashi K, Ogata T. Disorder of sex development in an infant with molecularly confirmed 46,XY,+der(10)t(10;21)(q21.1;q21.3), -21. *Am J Med Genet A.* 2014, 164A(3), 841-3.
73. Kitsuda K, Yamaguchi R, Nagata E, Nakagawa Y, Ohzeki T, Ogata T, Ishii M, Nakanishi T. Hypertrophic cells in hypophagic intrauterine growth retarded rats without catch-up growth. *Kitasato Med J.* 2014, 44, 38-46.
74. Court F, Tayama C, Romanelli V, Martin-Trujillo A, Iglesias-Platas I, Okamura K, Sugahara N, Simon C, Moore H, Harness J, Keirstead H, Vicente Sanchez-Mut J, Kaneki E, Lapunzina P, Soejima H, Wake N, Esteller M, Ogata T, Hata K, Nakabayashi K, Monk D. Genome-wide parent-of-origin DNA methylation analysis reveals the intricacies of the human imprintome and suggests a germline methylation independent establishment of imprinting. *Genome Res.* 2014, 24(4), 554-69.
75. Amano N, Mukai T, Ito Y, Narumi S, Tanaka T, Yokoya S, Ogata T, Hasegawa T. Identification and functional characterization of two novel NPR2 mutations in Japanese patients with short stature. *J Clin Endocrinol Metab.* 2014, 99(4), E713-8.
76. Yamamoto M, Iguchi G, Bando H, Fukuoka H, Suda K, Takahashi M, Nishizawa H, Matsumoto R, Tojo K, Mokubo A, Ogata T, Takahashi Y. A missense single-nucleotide polymorphism in the sialic acid acetyl esterase gene is associated with anti-PIT-1 antibody syndrome. *Endocr J.* 2014, 61(6), 641-4.
77. Ohishi A, Nakashima S, Ogata T, Iijima S. Early vitamin K deficiency bleeding in a neonate associated with maternal Crohn's disease. *J Perinatol.* 2014, 34(8), 636-9.
78. Kawamoto T, Nitta H, Murata K, Toda E, Tsukamoto N, Hasegawa M, Yamagata Z, Kayama F, Kishi R, Ohya Y, Saito H, Sago H, Okuyama M, Ogata T, Yokoya S, Koresawa Y, Shibata Y, Nakayama S, Michikawa T, Takeuchi A, Saitoh H. Rationale and study design of the Japan environment and children's study (JECS). *BMC Public Health.* 2014, 14, 25.
79. Higashimoto K, Jozaki K, Kosho T, Matsubara K, Sato T, Yamada D, Yatsuki H, Maeda T,

- Ohtsuka Y, Nishioka K, Joh K, Koseki H, Ogata T, Soejima H. A novel de novo point mutation of OCT-binding site in the IGF2/H19-imprinting control region in a patient with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Clin Genet.* 2014, 86(6), 539-44.
80. Maeda T, Higashimoto K, Jozaki K, Hitomi H, Nakabayashi K, Makita Y, Tonoki H, Okamoto N, Takada F, Ohashi H, Migita M, Kosaki R, Matsubara K, Ogata T, Matsuo M, Hamasaki Y, Ohtsuka Y, Nishioka K, Joh K, Mukai T, Hata K, Soejima H. Comprehensive and quantitative multilocus methylation analysis reveals the susceptibility of specific imprinted differentially methylated regions (DMRs) to aberrant methylation in Beckwith-Wiedemann syndrome with epimutations. *Genet Med.* 2014, 16(12), 903-12.
81. Ishikawa T, Takehara Y, Yamashita S, Iwashima S, Sugiyama M, Wakayama T, Johnson K, Wieben O, Sakahara H, Ogata T. Hemodynamic assessment in a child with renovascular hypertension using time-resolved three-dimensional cine phase-contrast MRI. *J Magn Reson Imaging.* 2015, 41(1), 165-8.
82. Nishio H, Hayashi Y, Moritoki Y, Kamisawa H, Mizuno K, Kojima Y, Kohri K. Distinctive changes in histone H3K4 modification mediated via Kdm5a expression in spermatogonial stem cells of cryptorchid testes. *J Urol.* 2014, 191(5 Suppl), 1564-72.
83. Mizuno K, Kojima Y, Kamisawa H, Moritoki Y, Nishio H, Nakane A, Kurokawa S, Kohri K, Hayashi Y. Elucidation of distinctive genomic DNA structures in patients with 46,XX testicular disorders of sex development using genome wide analyses. *J Urol.* 2014, 192(2), 535-41.
84. Moritoki Y, Hayashi Y, Mizuno K, Kamisawa H, Nishio H, Kurokawa S, Ugawa S, Kojima Y, Kohri K. Expression profiling of microRNA in cryptorchid testes: miR-135a contributes to the maintenance of spermatogonial stem cells by regulating FoxO1. *J Urol.* 2014, 191(4), 1174-80.
85. Baba T, Otake H, Sato T, Miyabayashi K, Shishido Y, Wang CY, Shima Y, Kimura H, Yagi M, Ishihara Y, Hino S, Ogawa H, Nakao M, Yamazaki T, Kang D, Ohkawa Y, Suyama M, Chung BC, Morohashi K. Glycolytic genes are targets of the nuclear receptor Ad4BP/SF-1. *Nat Commun.* 2014, 5, 3634.
86. Yokoyama A, Igarashi K, Sato T, Takagi K, Shishido Y, Baba T, Ito R, Kanno J, Ohkawa Y, Morohashi K, Sugawara A. Identification of Myt1 as a Subunit of the Neural Cell Type-specific LSD1 Complex. *J Biol Chem.* 2014, 289(26), 18152-62.
87. Miyatake S, Koshimizu E, Fujita A, Fukai R, Imagawa E, Ohba C, Kuki I, Makita Y, Ogata T, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N. Detecting copy number variations in whole exome sequencing data using exome hidden markov model - an expectation of "exome-first" approach. *J Hum Genet.* 2015, 60(4), 175-82.
88. Fujisawa Y, Napoli E, Wong S, Song G, Yamaguchi R, Matsui T, Nagasaki K, Ogata T, Giulivi C. Impact of a novel homozygous mutation in nicotinamide nucleotide transhydrogenase on mitochondrial DNA integrity in a case of familial glucocorticoid deficiency. *BBA Clin.* 2015, 3, 70-8.

89. Katsumi M, Ishikawa H, Tanaka Y, Saito K, Kobori Y, Okada H, Saito H, Nakabayashi K, Matsubara Y, Ogata T, Fukami M, Miyado M. Microhomology-Mediated Microduplication in the Y Chromosomal Azoospermia Factor a (AZFa) Region in a Male with Mild Asthenozoospermia. *Cytogenet Genome Res.* 2015, 144(4):285-9.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. Multiple steroidogenic pathways underlie androgen excess in polycystic ovary syndrome, ポスター, Saito K, Matsuzaki T, Iwasa T, Saito H, Ogata T, Kubota T, Irahara M, Fukami M, 第 68 回日本産科婦人科学会学術講演会, 2016/4/22, 国内.
2. SHOX 半量不全を招く遺伝子異常の網羅的解析, 口頭, 島彦仁, 内木康博, 室谷浩二, 濱島崇, 曾根田瞬, 堀川玲子, 神野智子, 中村明枝, 朝倉由美, 安達昌功, 緒方勤, 神崎晋, SHOX 異常症研究会, 深見真紀, 第 3 回 SHOX 異常症研究会, 2016/5/28, 国内.
3. 正常月経女性および多嚢胞性卵巣症候群患者のアンドロゲン産生には複数のステロイド産生経路が関与する, 口頭, 齊藤和毅, 松崎利也, 勝見桃理, 宮戸真美, 苛原稔, 齊藤英和, 久保田俊郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 61 回日本生殖医学会, 2016/11/4, 国内.
4. Identical NR5A1 Missense Mutations in Two Unrelated 46,XX Individuals with Testicular Tissues, 口頭, Igarashi M, Takasawa K, Hakoda A, Kanno J, Takada S, Miyado M, Tajima T, Sekido R, Ogata T, Kashimada K, Fukami M, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会, 2016/11/16, 国内.
5. 妊娠 41 週以降に分娩に至った母娘例における MAMLD1 遺伝子 1 塩基置換の同定, ポスター, 勝見桃理, 吉田薫, 齊藤和毅, 中村繁, 緒方勤, 宮戸真美, 深見真紀, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会, 2016/11/16, 国内.
6. Genetic knockout of Mamld1 reduces testicular size but permits normal fertility in adult male mice, ポスター, Miyado M, Yoshida K, Miyado K, Katsumi M, Saito K, Nakamura S, Ogata T, Fukami M, The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society, 2016/11/18, 国内 (国際学会) .
7. Androgen measurement in women with polycystic ovary syndrome: Comparison between immunoassays and liquid chromatography-tandem mass spectrometry, ポスター, Saito K, Matsuzaki T, Miyado M, Katsumi M, Nakamura S, Irahara M, Ogata T, Fukami M, The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society, 2016/11/18, 国内 (国際学会) .
8. Identical NR5A1 Missense Mutations in Two Unrelated 46,XX Individuals with Testicular Tissues, ポスター, Igarashi M, Takasawa K, Hakoda A, Kanno J, Takada S, Miyado M, Tajima T, Sekido R, Ogata T, Kashimada K, Fukami M, The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society, 2016/11/18, 国内 (国際学会) .
9. Monogenic mutations in patients with non-obstructive azoospermia and oligozoospermia, ポスター, Nakamura S, Miyado M, Saito K, Katsumi M, Kobori Y, Tanaka Y, Ishikawa H, Yoshida A, Okada H, Nakai H, Ogata T, Fukami M, The 9th Biennial Scientific Meeting of the Asia Pacific Paediatric Endocrine Society, 2016/11/18, 国内 (国際学会) .

10. シンポジウム MAMLD1 : マウスの分娩開始時期を支配する新たな因子, 口頭, 宮戸真美, 第 39 回日本分子生物学会年会, 2016/11/30, 国内.
11. NR5A1 は、46,XX 精巢性分化疾患の新規発症責任遺伝子である, ポスター, 五十嵐麻希, 高澤啓, 箱田明子, 菅野潤子, 高田修治, 乾雅史, 宮戸真美, 福井由宇子, 鳴海覚志, 田島敏広, 秦健一郎, 中林一彦, 松原洋一, 緒方勤, 鹿島田健一, 深見真紀, 第 39 回日本分子生物学会年会, 2016/12/2, 国内.
12. NR5A1 は、46,XX 精巢性分化疾患の新規発症責任遺伝子である, 口頭, 五十嵐麻希, 第 39 回日本小児遺伝学会学術集会, 2016/12/9, 国内. \*優秀演題賞受賞
13. NR5A1 ミスセンス変異 p.R92W は、ヒトとマウスに共通する 46,XY 精巢形成不全とヒト特異的 46,XX 精巢形成を招く, 口頭, 宮戸真美, 乾雅史, 五十嵐麻希, 福井由宇子, 玉野萌恵, 宮戸健二, 緒方勤, 高田修治, 深見真紀, 第 21 回日本生殖内分泌学会, 2017/1/14, 国内.
14. 正常月経女性および多嚢胞性卵巣症候群患者におけるアンドロゲン産生 : Liquid chromatography-tandem mass spectrometry を用いた血清ステロイドプロファイル解析, 口頭, 齊藤和毅, 松崎利也, 勝見桃理, 宮戸真美, 苛原稔, 齊藤英和, 久保田俊郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 21 回日本生殖内分泌学会, 2017/1/14, 国内.
15. 外性器異常および WT1 遺伝子変異を認めた 2 男児例, ポスター, 矢澤里絵子, 春名英典, 庄野哲夫, 藤村純也, 田久保憲行, 山高篤行, 長谷川奉延, 清水俊明, 第 89 回日本内分泌学会学術総会, 2016/4/21-23, 国内.
16. 46,XY DSD を呈する 17 $\alpha$  水酸化酵素欠損症の同胞例, ポスター, 廣瀬聖子, 岩崎めぐみ, 松山聡子, 松井太, 矢澤浩治, 本間桂子, 天野直子, 長谷川奉延, 宮田市郎, 第 89 回日本内分泌学会学術総会, 2016/4/21-23, 国内.
17. 性分化疾患精査中に Wilms 腫瘍を発見したことを契機に診断した WT1 遺伝子異常症の 1 例, ポスター, 佐藤浩之, 矢澤里絵子, 藤井徹, 藤村純也, 工藤孝広, 春名英典, 田久保憲行, 山高篤行, 長谷川奉延, 清水俊明, 第 119 回日本小児科学会学術集会, 2016/5/13-15, 国内.
18. 法律上の性を変更した性分化疾患の 2 症例, 口頭, 案納忠普, 浅沼宏, 石井智弘, 柴田浩憲, 長谷川奉延, 相野谷慶子, 佐藤温子, 環聡, 丹羽直也, 増田彩, 水野隆一, 大家基嗣, 第 25 回日本小児泌尿器科学会学術集会, 2016/6/28, 国内.
19. 偶発副腎腫瘍から診断に至った 17 $\alpha$  水酸化酵素欠損症の一例, 口頭, 加藤朋子, 藤村真輝, 波床朋信, 綾野志保, 米光新, 武呂誠司, 隠岐尚吾, 天野直子, 本間桂子, 長谷川奉延, 第 17 回日本内分泌学会近畿支部学術集会, 2016/10/15, 国内.
20. 出生前診断された POR 異常症男児におけるアンドロゲン産生の特徴, 口頭, 小野裕之, 沼倉周彦, 堤誠司, 本間桂子, 長谷川奉延, 加藤芙弥子, 藤澤泰子, 緒方勤, 第 21 回日本生殖内分泌学会, 2017/1/14, 国内.
21. すべての医療従事者にご理解いただきたいヒトの性 - ヒトには 6 つの性がある -, 口頭, 長谷川奉延, 桃生郡医師会学術講演会, 2017/2/9, 国内.
22. Regulation of metabolisms in steroidogenic cells by Ad4BP/SF-1, 口頭, 諸橋憲一郎, 第 32 回熊本医学・生物科学国際シンポジウム「卵巣の科学」Session I: Development of ovary in vivo and in vitro, 2016/11/3, 国内.
23. 生殖腺の発生・分化の演出家 Ad4BP/SF-1 による統括的な細胞内代謝制御, 口頭, 馬場崇, 湯島性分化勉強会 2016, 2016/11/10, 国内.

24. 性差構築のメカニズム：胎仔ライディッチ細胞の変遷，口頭，諸橋憲一郎，第 50 回日本小児内分泌学会学術集会 ランチョンセミナー1, 2016/11/16, 国内.
25. 核内受容体 Ad4BP/SF-1 によるステロイドホルモン産生の全制御，口頭，馬場崇，大竹博之，井上実紀，佐藤哲也，石原康宏，宮林香奈子，嶋雄一，山崎岳，須山幹太，Choi Man-Ho，大川恭行，諸橋憲一郎，第 39 回日本分子生物学会年会 シンポジウム 2AS19 「核内受容体バイオロジー」，2016/12/1, 国内.
26. Role of Ad4BP/SF-1 in regulating NADPH production in adrenocortical Y-1 cells, ポスター，Bing Li, Baba T, Miyabayashi K, Sato T, Shima Y, Ichinose T, Miura D, Ohkawa Y, Suyama M, Morohashi K, 第 39 回日本分子生物学会年会, 2016/12/2, 国内.
27. Ad4BP による胎仔型ライディッチ細胞の分化と代謝の制御，口頭，井上実紀，馬場崇，嶋雄一，諸橋憲一郎，第 24 回日本ステロイドホルモン学会学術集会 一般演題 B2 ミネラルコルチコイド 2/発現調節、基礎, 2016/12/3, 国内.
28. 核内受容体 Ad4BP/SF-1 によるステロイドホルモン産生の全制御，口頭，馬場崇，大竹博之，井上実紀，石原泰宏，宮林香奈子，嶋雄一，山崎岳，Man-Ho Choi，諸橋憲一郎，第 24 回日本ステロイドホルモン学会学術集会 一般演題 A3 優秀演題賞候補セクション, 2016/12/3, 国内.\* 優秀演題賞受賞
29. 副腎皮質・生殖腺の代謝と Ad4BP, 口頭，諸橋憲一郎，井上実紀，馬場崇，第 24 回日本ステロイドホルモン学会学術集会 シンポジウム 1 「核内受容体と生活習慣病」, 2016/12/3, 国内.
30. 核内受容体 Ad4BP/SF-1 によるステロイドホルモン産生の統括的制御，口頭，馬場崇，大竹博之，井上実紀，佐藤哲也，石原康宏，宮林香奈子，嶋雄一，山崎岳，須山幹太，Choi Man-Ho，大川恭行，諸橋憲一郎，第 21 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2017/1/14, 国内.\* 学術奨励賞受賞: 動物学・農学・基礎医学系等
31. ステロイドホルモン産生細胞の分化と代謝，口頭，馬場崇，井上実紀，宍戸祐里菜，諸橋憲一郎，第 4 回発生における代謝を考える会, 2017/2/21, 国内.
32. Systematic mutation analysis of patients with disorders of sex development, ポスター，Igarashi M, Izumi Y, Kon M, Kato-Fukui Y, Suzuki E, Wada Y, Miyado M, Ogata T, Fukami M, Seventh international symposium in the biology of vertebrate sex determination, 2015/4/15, 国外.
33. FGFR1 変異が同定された裂手裂足症に低ゴナドトロピン性性腺機能低下症を伴う 3 例，口頭，大高幸之助，矢ヶ崎英晃，三好達也，長谷川行洋，長谷川奉延，三好秀明，渥美達也，深見真紀，緒方勤，第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015/4/18, 国内.
34. SRY (+) 46,XX 精巢性分化疾患の性分化決定因子と転座発症機序の解析，口頭，小野裕之，中島信一，大石彰，高田史男，河村秀樹，五十嵐麻紀，深見真紀，緒方勤，第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015/4/18, 国内.
35. FGFR1 変異が同定された裂手裂足症に低ゴナドトロピン性性腺機能低下症を伴う 3 例，口頭，大高幸之助，矢ヶ崎英晃，三好達也，長谷川行洋，長谷川奉延，三好秀明，渥美達也，瀬尾美鈴，佐藤直子，深見真紀，緒方勤，第 88 回日本内分泌学会学術総会, 2015/4/24, 国内.
36. ヒト性分化疾患の網羅的遺伝子変異解析，口頭，五十嵐麻希，今雅史，泉陽子，福井由宇子，鈴木江莉奈，和田友香，宮戸真美，緒方勤，深見真紀，第 88 回日本内分泌学会学術総会, 2015/4/25, 国内.

37. FGFR1 変異が同定された裂手裂足症に低ゴナドトロピン性腺機能低下症を伴う 3 例, 口頭, 大高幸之助, 矢ヶ崎英晃, 三好達也, 長谷川行洋, 長谷川奉延, 三好秀明, 渥美達也, 瀬尾美鈴, 佐藤直子, 深見真紀, 緒方勤, 第 55 回日本先天異常学会・第 38 回日本小児遺伝学会合同学術集会, 2015/7/25, 国内.
38. 難聴と虹彩色素脱出を伴う Kallmann 症候群患者における SOX10 機能喪失変異の同定, 口頭, 鈴木江莉奈, 泉陽子, 千葉悠太, 堀川玲子, 内木康博, 緒方勤, 深見真紀, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
39. SOX3 遺伝子異常が同定された複合型下垂体機能低下症の 1 例, ポスター, 宮原直樹, 藤本正伸, 西村玲, 鞍嶋有紀, 花木啓一, 深見真紀, 神崎晋, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
40. SRY 陰性 46,XX 精巢性分化疾患患者 2 例に共通する NR5A1 ミスセンス変異の同定, ポスター, 五十嵐麻希, 鹿島田健一, 箱田明子, 高澤啓, 菅野潤子, 宮戸真美, 加藤朋子, 乾雅史, 関戸良平, 高田修治, 緒方勤, 深見真紀, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
41. 精子無力症 1 例における azoospermia factor a 領域重複の同定, ポスター, 勝見桃理, 石川博通, 田中葉子, 齊藤和毅, 小堀善友, 岡田弘, 中林一彦, 緒方勤, 深見真紀, 宮戸真美, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
42. Vanishing Testis Syndrome における DSD 関連遺伝子の網羅的変異解析, ポスター, 福井由宇子, 五十嵐麻希, 長崎啓祐, 位田忍, 堀川玲子, 鈴木江莉奈, 宮戸真美, 中村明枝, 緒方勤, 深見真紀, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
43. 性分化疾患, Year Book, 招待講演, 深見真紀, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/9, 国内.
44. 多嚢胞性卵巣症候群のアンドロゲン過剰には, 複数のステロイド産生経路が寄与する, 口頭, 齊藤和毅, 松崎利也, 勝見桃理, 宮戸真美, 苛原稔, 齊藤英和, 久保田俊郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/9, 国内.
45. アンドロゲン産生小児副腎皮質がんの発症機序と腫瘍内ステロイド代謝特性の解析, 口頭, 藤澤泰子, 小野裕之, 山口理恵, 鏡雅代, 深見真紀, 中西俊樹, 緒方勤, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/9, 国内.
46. FGFR1 は裂手裂足症を伴うゴナドトロピン欠損症の責任遺伝子である, 口頭, 大高幸之助, 山口理恵, 矢ヶ崎英晃, 三好達也, 長谷川行洋, 長谷川奉延, 三好秀明, 高田史男, 深見真紀, 緒方勤, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/9, 国内.
47. SOX9 伸長変異 (p.Q496fsX578) はタンパク不安定性を介して acampomelic campomelicdysplasia を招く, 口頭, 山口理恵, 檜村哲生, 加藤芙弥子, 門奈央子, 五十嵐麻希, 深見真紀, 緒方勤, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/10, 国内.
48. SRY 陰性 46,XX 精巢性分化疾患患者 2 例に共通する NR5A1 ミスセンス変異の同定, ポスター, 五十嵐麻希, 鹿島田健一, 箱田明子, 高澤啓, 菅野潤子, 宮戸真美, 加藤朋子, 乾雅史, 関戸良平, 高田修治, 緒方勤, 深見真紀, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/15, 国内.
49. SOX9 伸長変異 (p.Q496fsX578) はタンパク不安定性を介して acampomelic campomelic dysplasia を招く, ポスター, 山口理恵, 檜村哲生, 加藤芙弥子, 門奈央子, 五十嵐麻希, 深見真紀, 緒方勤, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/16, 国内.

50. HOXD クラスターを含む 2q31 領域ヘテロ欠失と外陰部・四肢形成不全, ポスター, 永田絵子, 小野裕之, 矢ヶ崎英晃, 福岡哲哉, 大久保由美子, 深見真紀, 緒方勤, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/16, 国内.
51. 無精子症・乏精子症リスクに関与する Azoospermia Factor 領域コピー数多型の同定, ポスター, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸真美, 岡田弘, 小堀善友, 吉田淳, 田中葉子, 石川博通, 緒方勤, 齊藤英和, 久保田俊郎, 深見真紀, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/16, 国内.
52. FGFR1 遺伝子は裂手裂足症を伴うゴナドトロピン単独欠損症の責任遺伝子である, ポスター, 大高幸之助, 山口理恵, 矢ヶ崎英晃, 三好達也, 長谷川行洋, 長谷川奉延, 三好秀明, 高田史男, 深見真紀, 緒方勤, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/16, 国内.
53. 先天性内分泌疾患とゲノム構造異常, 教育講演, 緒方勤, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/16, 国内.
54. マウスポリコム Cbx2/M33 ノックアウトマウスにおける頭蓋冠形成異常, ポスター, 福井由宇子, 津村秀樹, 深見真紀, 第 38 回日本分子生物学会年会, 第 88 回日本生化学会大会 合同大会, 2015/12/3, 国内.
55. MAMLD1 はマウスの分娩発来に関与する, ポスター, 宮戸真美, 宮戸健二, 勝見桃理, 齊藤和毅, 緒方勤, 深見真紀, 第 38 回日本分子生物学会年会, 第 88 回日本生化学会大会 合同大会, 2015/12/3, 国内.
56. 性分化疾患とチーム医療を正しく理解しよう -by way of introduction-, 招待講演, 長谷川奉延, 第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015/4/17, 国内.
57. 外性器異常、低身長に高度のインスリン抵抗性を認めた 9p24 欠失、16q23-24 重複の 1 男児例, ポスター, 第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015/4/17, 国内.
58. 急性脳症を合併したチトクローム P450 オキシドレダクターゼ(POR)異常症の 1 男児例, ポスター, 古市康子, 新津奈由, 寺岡晶子, 松原祥高, 浅井陽, 土井政明, 関真理子, 木下清二, 本間桂子, 長谷川奉延, 第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015/4/17, 国内.
59. 尿中 cortisone 代謝物 5 $\alpha$ /5 $\beta$  比による 5 $\beta$ -reductase 欠損症診断, ポスター, 本間桂子, 小山雄平, 猪瀬美帆子, 林美恵, 石井智弘, 清水長子, 上村知恵, 涌井昌俊, 村田満, 長谷川奉延, 第 88 回日本内分泌学会学術総会, 2015/4/23, 国内.
60. 性分化異常を有する 17 $\alpha$  水酸化酵素欠損症の同胞例, 口頭, 廣瀬聖子, 岩崎めぐみ, 佐藤洋平, 飯島正紀, 河内禎貴, 宮田市郎, 芦塚修一, 本間桂子, 長谷川奉延, 井田博幸, 第 618 回日本小児科学会東京都地方会講和会, 2015/5/9, 国内.
61. 両側精巣退縮症候群と診断した 1 例, 口頭, 久富木原良平, 環聡, 浅沼宏, 小林裕章, 篠田和伸, 小坂威雄, 水野隆一, 篠島利明, 菊地栄次, 宮嶋哲, 大家基嗣, 柴田浩憲, 石井智弘, 長谷川奉延, 第 618 回日本泌尿器科学会東京地方会, 2015/6/13, 国内.
62. 遺伝カウンセリングロールプレイ・Y 染色体フラグメントを有するターナー症候群, 口頭, 長谷川奉延, 室谷浩二, 井ノ口美香子, 第 20 回小児内分泌専門セミナー, 2015/8/21, 国内.
63. SGA で出生し外性器異常を伴う 46,XY 性分化疾患の成因に関する分子遺伝学的検討, 口頭, 林美恵, 石井智弘, 鳴海覚志, 佐藤武志, 諏訪内亜由子, 天野直子, 本間桂子, 長谷川奉延, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
64. 46,XY DSD を呈する 17 $\alpha$  水酸化酵素欠損症の同胞例, ポスター, 廣瀬聖子, 岩橋めぐみ, 佐藤洋平, 飯島正紀, 池内貞貴, 芦塚修一, 本間桂子, 長谷川奉延, 宮田市郎, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.

65. P450 オキシドレダクターゼ異常症の 3 症例, ポスター, 宇藤山麻衣子, 麻田智子, 松山美静代, 澤田浩武, 山村佳子, 井上忍, 中富明子, 伊達木澄人, 本間桂子, 長谷川奉延, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
66. 低身長を契機に発見された P450 oxidoreductase (POR) 欠損症の 1 例, ポスター, 齋藤碧, 李知子, 田中靖彦, 福田典子, 佐藤智佳, 本間桂子, 深見真紀, 玉置知子, 長谷川奉延, 竹島泰弘, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
67. MIRAGE 症候群: 副腎低形成を伴う新規症候群の疾患概念の確立と責任遺伝子の同定, 口頭, 天野直子, 鳴海覚志, 石井智弘, 勝又規行, 福澤龍二, 清水厚志, 三宅紀子, 松本直通, 長谷川奉延, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
68. MIRAGE 症候群の分子病態, 口頭, 鳴海覚志, 天野直子, 石井智弘, 柴田晋介, 岡野栄之, 長谷川奉延, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
69. MIRAGE 症候群: 機能亢進型 SAMD9 変異を原因とする新規症候群の発見, 口頭, 鳴海覚志, 天野直子, 石井智弘, 勝又規行, 福澤龍二, 芝田晋介, 岡野栄之, 清水厚志, 三宅紀子, 松本直通, 長谷川奉延, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015/10/14-17, 国内.
70. MIRAGE 症候群: 副腎皮質機能低下症を含む多彩な症状で新生児期に発症する新規疾患概念確立と責任遺伝子同定, 口頭, 長谷川奉延, 木原美奈子, 北川陽介, 津川浩二, 河野美幸, 浦野博央, 豊島勝昭, 釵持, 北島博之, 比嘉明日美, 宮脇正和, 奥谷貴弘, 井上普介, 金城唯宗, 井原健二, 第 60 回日本新生児成育医学会・学術集会, 2015/10/23-25, 国内.
71. MIRAGE 症候群: 機能亢進型 SAMD9 変異を原因とする新規症候群の発見, 口頭, 鳴海覚志, 天野直子, 石井智弘, 勝又規行, 福澤龍二, 清水厚志, 三宅紀子, 松本直道, 長谷川奉延, 第 25 回臨床内分泌代謝 Update, 2015/11/27-28, 国内.
72. FGFR1 は裂手裂足症を伴うゴナドトロピン欠損症の責任遺伝子である, 口頭, 大高幸之助, 山口理恵, 矢ヶ崎英晃, 三好達也, 長谷川行洋, 長谷川奉延, 三好秀明, 高田史男, 深見真紀, 緒方勤, 第 20 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2016/1/9, 国内.
73. 出生前診断された POR 異常症男児における Backdoor Pathway の検討, 口頭, 小野裕之, 沼倉周彦, 堤誠司, 本間桂子, 長谷川奉延, 加藤芙弥子, 藤澤泰子, 緒方勤, 第 23 回日本ステロイドホルモン学会, 2016/1/15, 国内.
74. Metformin treatment in women with polycystic ovary syndrome, 口頭, Matsuzaki T, IFFS/JSRM International Meeting, 2015/4/26, 国内 (国際学会) .
75. 多嚢胞性卵巣症候群における血中 AMH 測定の意義, 口頭, 松崎利也, 第 51 回中国四国生殖医学会総会・学術講演会, 2015/8/22, 国内.
76. Nuclear Receptor and metabolism, シンポジウム, 口頭, Baba T, Morohashi K, 19th International conference on Cytochrome P450, 2015/6/23, 国内.
77. Ad4BP による代謝制御とステロイド合成, 教育講演, 諸橋憲一郎, 井上実紀, 宮林香奈子, 宍戸祐里菜, Bing Li, 嶋雄一, 馬場崇, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/10, 国内.
78. Ad4BP レギュロンによる細胞内代謝連関, 特別講演, 諸橋憲一郎, 井上実紀, 宮林香奈子, 宍戸祐里菜, Bing Li, 嶋雄一, 馬場崇, 日本アンドロロジー学会, 2015/6/26, 国内.
79. Functional importance of fetal Leydig cells in postnatal testis development, 口頭, Shima Y, Miyabayashi K, Suzuki K, Inoue M, Baba T, Morohashi K, Seventh international symposium

- in the biology of vertebrate sex determination, 2015.4.15, 国外.
80. Identification and Characterization of Leydig progenitor cells in fetal testis, ポスター, Inoue M, Shima Y, Miyabayashi K, Sato T, Baba T, Ohkawa Y, Suyama M, Morohashi K, Seventh international symposium in the biology of vertebrate sex determination, 2015.4.15, 国外.
  81. セルトリ細胞における性染色体構成に起因したクロマチン構造変化とその影響評価, ポスター, 宍戸祐里菜, 馬場崇, 佐藤哲也, 宮林香奈子, 嶋雄一, 大川恭行, 金井克晃, 須山幹太, 諸橋憲一郎, 第 38 回日本分子生物学会, 2015/12/3, 国内.
  82. 胎仔精巣におけるライディッヒ前駆細胞の単離とその分化誘導系の確立, ポスター, 井上実紀, 嶋雄一, 宮林香奈子, 佐藤哲也, 馬場崇, 大川恭行, 須山幹太, 諸橋憲一郎, 第 38 回日本分子生物学会, 2015/12/3, 国内.
  83. 中枢性性腺機能低下症の基礎と臨床, 特別講演, 緒方勤, 第 20 回日本生殖内分泌学会, 2016/1/9, 国内.
  84. 性分化疾患における診断・治療の進歩: 中枢性性腺機能低下症を中心に, 特別講演, 緒方勤, 第 27 回奈良小児内分泌研究会, 2015/10/29, 国内.
  85. 嗅神経の低形成を認めた SOX2 無眼球症候群の 1 例, ポスター, 多田弘子, 高梨潤一, 堀川玲子, 第 57 回日本小児神経学会学術集会 2015/5/29, 国内.
  86. 脳の性分化機構, 招待講演, 堀川玲子, 第 42 回日本神経内分泌学会第 23 回日本行動神経内分泌研究会合同学術集会, 2015/9/19, 国内.
  87. 当院で経験した Kallmann 症候群 33 例の検討, ポスター, 水谷和子, 内田登, 高橋千恵, 田中裕之, 田中康子, 菅原大輔, 吉田朋子, 千葉悠太, 寺田有美子, 内木康博, 堀川玲子, 第 49 回日本小児内分泌学会学術集会, 2015/10/8, 国内.
  88. 性腺芽腫を発症した 3 歳外性器女性型 45,X/46,XY Turner 症候群 1 例, 口頭, 内田登, 千葉悠太, 寺田有美子, 水谷和子, 吉田朋子, 田中康子, 田中裕之, 菅原大輔, 高橋千恵, 内木康博, 堀川玲子, 第 25 回臨床内分泌 Update, 2015/11/27, 国内.
  89. Identification of a missense MAP3K1 mutation in a patient with hypospadias, ポスター, Igarashi M, Horikawa R, Nakabayashi K, Hata K, Ogata T, Fukami M, 53th annual ESPE meeting, Dublin, 2014/9/18-20, 国外.
  90. Mutation analysis of KDM3A (lysine-specific demethylase 3A) in patients with hypospadias, ポスター, Kon M, Igarashi M, Izumi Y, Kato-Fukui Y, Mizuno K, Hayashi Y, Kohri K, Kojima Y, Nonomura K, Ogata T, Fukami M, 53th annual ESPE meeting, Dublin, 2014/9/18-20, 国外.
  91. Genomic Variation in the AZF Region Associated with the Risk of Azoospermia, ポスター, Saito K, Yoshida A, Kobori Y, Tanaka Y, Katsumi M, Miyado M, Ogata T, Kubota T, Saito H, Fukami M, Okada H, ASRM 2014 annual meeting, Hawaii, 2014/10/18-22, 国外.
  92. 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 58 例の網羅的遺伝子解析, 口頭, 泉陽子, 鈴木江莉奈, 神崎晋, 八ツ賀秀一, 金城さおり, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 緒方勤, 深見真紀, 丸山哲夫, 未岡浩, 吉村泰典, 第 32 回日本受精着床学会, 2014/7/31, 国内.
  93. 複合型下垂体ホルモン不全症患者における WDR11 スプライスサイト変異の同定, 口頭, 泉陽子, 西岡淳子, 八ツ賀秀一, 鈴木江莉奈, 佐野伸一朗, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25, 国内.

94. 8 番染色体片親性アイソダイソミーにより顕在化した CYP11B1 遺伝子変異による 11β 水酸化酵素欠損症例, 口頭, 松原圭子, 片岡直樹, 荻田聡子, 佐野伸一朗, 緒方勤, 深見真紀, 勝又規行, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/26, 国内.
95. 非閉塞性無精子症・乏精子症患者における Y 染色体構造解析, ポスター, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸真美, 田中葉子, 岡田弘, 小堀善友, 吉田淳, 石川博通, 緒方勤, 久保田俊郎, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/26, 国内.
96. 無精子症・乏精子症患者のゲノムコピー数変化の同定, ポスター, 勝見桃理, 齊藤和毅, 宮戸真美, 田中葉子, 岡田弘, 小堀善友, 吉田淳, 石川博通, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/26, 国内.
97. SRY(+)**46,XX** 精巢性性分化疾患 4 症例における性分化決定因子と転座発症機序の解析, 口頭, 中島信一, 大石彰, 高田史男, 河村秀樹, 小野裕之, 五十嵐麻希, 深見真紀, 緒方勤, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
98. 中枢神経奇形を合併した複合型下垂体機能低下症の 2 例: trio exome 解析による新規原因遺伝子同定の試み, 口頭, 渡辺聡, 伊達木澄人, 近河日智, 中富明子, 木下英一, 吉浦孝一郎, 深見真紀, 緒方勤, 森内浩幸, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
99. 遺伝性女性化乳房症に対するアロマターゼ阻害剤治療効果の検討, ポスター, 長崎啓祐, 志原大蔵, 佐藤英利, 小川洋平, 宮戸真美, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
100. SOX9 frameshift mutation in a patient with acampomelic campomelic dysplasia: the second case, ポスター, 山口理恵, 檜村哲生, 加藤英弥子, 永田絵子, 中島信一, 馬場崇, 諸橋憲一郎, 五十嵐麻希, 深見真紀, 緒方勤, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
101. マウス分娩の開始と完了における Mamld1 機能の解明, 口頭, 宮戸真美, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸健二, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
102. **46,XX** 精巢性性分化疾患を伴わない母娘例における SOX3 重複の同定, ポスター, 五十嵐麻希, 三上仁, 勝見桃理, 泉陽子, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
103. 非症候性尿道下裂発症における単一遺伝子変異の寄与の解明, 口頭, 今雅史, 室谷浩二, 長谷川行洋, 長崎啓祐, Dung Vu Chi, 上岡克彦, 大戸佑二, 五十嵐登, 三井貴彦, 鈴木江莉奈, 五十嵐麻希, 福井由宇子, 守屋仁彦, 野々村克也, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
104. 特発性思春期早発症女児における ESR1 遺伝子イントロン内欠失多型の検討, ポスター, 鈴木江莉奈, 泉陽子, 緒方勤, 深見真紀, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/27, 国内.
105. 妊娠マウスにおける黄体退縮調節因子の同定, 口頭, 宮戸真美, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸健二, 緒方勤, 深見真紀, 第 22 回日本ステロイドホルモン学会学術集会, 2014/11/3, 国内.
106. SOX10 半量不全は、Kallmann 症候群と Waardenburg 症候群を招く, 口頭, 泉陽子, 武者育麻, 鈴木江莉奈, 堀川玲子, 雨宮伸, 緒方勤, 深見真紀, 大竹明, 第 59 回人類遺伝学会, 2014/11/20, 国内.
107. 疾患遺伝子パネルを用いた低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の遺伝子診断, 口頭, 鈴木江莉奈, 泉陽子, 神崎晋, 八ツ賀秀一, 金城さおり, 五十嵐麻希, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 59 回人類遺伝学会, 2014/11/22, 国内.

108. 妊娠マウスの卵巣における MAMLD1 の役割, ポスター, 宮戸真美, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸健二, 緒方勤, 深見真紀, 第 37 回日本分子生物学会年会, 2014/11/27, 国内.
109. ヒト性分化異常症の網羅的遺伝子変異解析, 口頭, 五十嵐麻希, 今雅史, 泉陽子, 福井由宇子, 和田友香, 宮戸真美, 緒方勤, 深見真紀, 第 37 回日本分子生物学会年会, 2014/11/27, 国内.
110. 無精子症・乏精子症発症に関与するゲノムコピー数変化の解明, ポスター, 勝見桃理, 齊藤和毅, 宮戸真美, 田中葉子, 岡田弘, 小堀善友, 吉田淳, 石川博通, 緒方勤, 深見真紀, 第 37 回日本分子生物学会年会, 2014/11/27, 国内.
111. 非閉塞性無精子症・乏精子症患者における MLPA 法を用いた Y 染色体構造解析, 口頭, 齊藤和毅, 勝見桃理, 宮戸真美, 岡田弘, 小堀善友, 吉田淳, 田中葉子, 石川博通, 緒方勤, 齊藤英和, 久保田俊郎, 深見真紀, 第 59 回日本生殖医学会, 2014/12/4, 国内.
112. 思春期早発症女児 2 例における NMUR2 機能低下多型の同定, 口頭, 泉陽子, 鈴木江莉奈, 佐野伸一郎, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 末岡浩, 田中守, 緒方勤, 深見真紀, 第 59 回日本生殖医学会, 2014/12/5, 国内.
113. Mamld1 deficient female mice exhibit delayed parturition, 口頭, Miyado M, Miyado K, Saito K, Katsumi M, Ogata T, Fukami M, Young Scientist Meeting for Sexual Differentiation, 2014/12/9, 国内.
114. Systematic mutation analysis of patients with disorders of sex development, 口頭, Igarashi M, Kon M, Izumi Y, Kato-Fukui Y, Suzuki E, Wada Y, Miyado M, Ogata T, Fukami M, Young Scientist Meeting for Sexual Differentiation, 2014/12/9, 国内.
115. Copy number variations associated with a risk of azoospermia and oligospermia, ポスター, Katsumi M, Saito K, Miyado M, Tanaka Y, Okada H, Kobori Y, Yoshida A, Ishikawa H, Ogata T, Fukami M, Young Scientist Meeting for Sexual Differentiation, 2014/12/9, 国内.
116. 思春期早発症女児 2 例における NMUR2 機能低下多型の同定, 口頭, 泉陽子, 鈴木江莉奈, 佐野伸一郎, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 19 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2015/1/10, 国内.
117. 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 58 例の網羅的遺伝子解析, 口頭, 鈴木江莉奈, 泉陽子, 神崎晋, 八ツ賀秀一, 金城さおり, 五十嵐麻希, 中林一彦, 梅澤明弘, 秦健一郎, 緒方勤, 深見真紀, 第 19 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2015/1/10, 国内.
118. Dual Roles of Ad4BP/SF-1 in Steroidogenesis and Glycolysis, 口頭, Baba T, Morohashi K, 20th International Symposium on Microsomal and Drug Oxidations, 2014/5/18-22, 国外.
119. The function of Ad4BP/SF-1 in adrenocortical metabolism, 口頭, Baba T, Morohashi K, 16th Conference on the adrenal cortex, Adrenal 2014, 2014/6/19-22, 国外.
120. Dual Roles of Ad4BP/SF-1 in Steroidogenesis and Glycolysis, 口頭, Baba T, Otake H, Miyabayashi K, Shishido Y, Bing Li, Inoue M, Shima Y, Morohashi K, 39th Annual meeting of Japan Society for Comparative Endocrinology, 8th International Symposium on Amphibian and Reptile Endocrinology and Neurobiology, 2014/11/7-9, 国内.
121. Regulation of energy metabolism by nuclear receptors, 口頭, Baba T, Morohashi K, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
122. 胎仔型ライディッヒ細胞の細胞運命と生理機能の解明, 口頭, 嶋雄一, 宮林香奈子, 松崎佐和子, 井上実紀, 馬場崇, 大竹博之, 諸橋憲一郎, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 20 国内.

- 123.核内受容体レギュロンによるエネルギー代謝調節, 招待講演, 諸橋憲一郎, 馬場崇, 第 32 回内分泌代謝学サマーセミナー, 2014/7/10-12, 国内.
- 124.Ad4BP/SF-1 レギュロンによる統括的な細胞内代謝制御, ポスター, 馬場崇, 大竹博之, 佐藤哲也, 宮林香奈子, 宍戸祐里菜, Chia-Yih Wang, 嶋雄一, 木村宏, 八木美佳子, 石原康宏, 日野信次郎, 小川英知, 中尾光善, 山崎岳, 康東天, 大川恭行, 須山幹太, Bon-Chu Chung, 諸橋憲一郎, 第 32 回内分泌代謝学サマーセミナー, 2014/7/10-12, 国内.
- 125.Ad4BP/SF-1 レギュロンによるエネルギー代謝調節, 招待講演, 諸橋 憲一郎, 馬場崇, 第 48 回日本小児内分泌学会, 2014/9/25-27, 国内.
- 126.Dual Roles of Ad4BP/SF-1 in Steroidogenesis and Glycolysis, 口頭, Baba T, Morohashi K, 第 87 回日本生化学会, 2014/10/15-18, 国内.
- 127.核内受容体 Ad4BP/SF-1 による細胞内代謝制御, 口頭, 馬場崇, 大竹博之, 佐藤哲也, 宮林香奈子, 宍戸祐里菜, Chia-Yih Wang, 嶋雄一, 木村宏, 八木美佳子, 石原康宏, 日野信次郎, 小川英知, 中尾光善, 山崎岳, 康東天, 大川恭行, 須山幹太, Bon-Chu Chung, 諸橋憲一郎, 第 22 回日本ステロイドホルモン学会, 2014/11/3, 国内.
- 128.セルトリ細胞における性染色体構成に起因したクロマチン構造変化とその影響評価, 口頭, 宍戸祐里菜, 馬場崇, 大竹博之, 佐藤哲也, 宮林香奈子, 嶋雄一, 大川恭行, 須山幹太, 諸橋憲一郎, 第 22 回日本ステロイドホルモン学会, 2014/11/3, 国内.
- 129.胎仔ライディッヒ細胞の分化誘導系の確立, 口頭, 井上実紀, 嶋雄一, 宮林香奈子, 諸橋憲一郎, 第 22 回日本ステロイドホルモン学会, 2014/11/3, 国内.
- 130.セルトリ細胞における性染色体構成に依存した遺伝子発現制御機構の解明, ポスター, 宍戸祐里菜, 馬場崇, 大竹博之, 佐藤哲也, 宮林香奈子, 嶋雄一, 大川恭行, 須山幹太, 諸橋憲一郎, 第 37 回日本分子生物学会年会, 2014/11/25-27, 国内.
- 131.胎仔型ライディッヒ細胞と成獣型ライディッヒ細胞の細胞系譜の解明, 口頭, 嶋雄一, 宮林香奈子, 井上実紀, 諸橋憲一郎, 第 19 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2015/1/10, 国内.
- 132.SRY 遺伝子変異を同定した高度尿道下裂の父息子例, 口頭, 室谷浩二, 花川純子, 大戸佑二, 朝倉由美, 白柳慶之, 山崎雄一郎, 嶋海覚志, 長谷川奉延, 安達昌功, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
- 133.日本人新生児の陰茎長: 基準値と人種差比較, 口頭, 石井智弘, 松尾宣武, John Takayama, 三輪雅之, 長谷川奉延, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
- 134.線維性骨異形成のみを呈する児における GNAS1 解析の意義 -McCune-Albright 症候群早期発見の可能性-, 口頭, 河野智敬, 鈴木秀一, 小澤綾子, 会津克哉, 清水健司, 大橋博文, 嶋海覚志, 長谷川奉延, 望月弘, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
- 135.巨大副腎骨髄脂肪腫を 21-水酸化酵素欠損症 (21-OHD) の一例, ポスター, 永井純子, 田實麻智子, 福井彩子, 梅村臣吾, 村瀬正敏, 山川文子, 山田努, 山家由子, 村瀬孝司, 長谷川奉延, 本間桂子, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
- 136.Denys-Drash 症候群の 3 例: 遺伝子型と表現型の相関、(ポスター) 大戸佑二, 室谷浩二, 花川純子, 朝倉由美, 白柳慶之, 山崎雄一郎, 田中祐吉, 林美恵, 長谷川奉延, 安達昌功, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.

137. 単径ヘルニアを契機に診断に至った 17 $\alpha$  水酸化酵素欠損症の 1 例, ポスター, 岩橋めぐみ, 清水美佳, 本間桂子, 林美恵, 天野直子, 長谷川奉延, 宮田市郎, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
138. 男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の成人身長と精液検査に関するアンケート調査, ポスター, 佐藤直子, 田中敏章, 長谷川奉延, 長谷川行洋, 雨宮伸, 大藺恵一, 菊池透, 田中弘之, 原田正平, 宮田市郎, 有阪治, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
139. 尿中ステロイドプロファイルが診断に有用であった成人先天性副腎皮質過形成の一例, ポスター, 前田英昭, 山田英二郎, 下田容子, 長谷川奉延, 本間桂子, 佐藤哲郎, 岡田秀一, 山田正信, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
140. 成人ターナー症候群の核型、合併症および QOL に関するアンケート調査, ポスター, 羽二生邦彦, 堀川玲子, 田中敏章, 長谷川奉延, 藤田敬之助, 横谷進, 第 87 回日本内分泌学会学術総会, 2014/4/24-26, 国内.
141. 小児期における男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の治療現状と男性ホルモンとゴナドトロピン補充療法の治療プロトコール, 口頭, 佐藤直子, 長谷川奉延, 長谷川行洋, 田中敏章, 第 2 回 MHH 治療研究会, 2014/5/24, 国内.
142. 新生児・乳児期に診断に至らず、思春期に急激な男性化を認めた 5 $\alpha$  リダクターゼ欠損症例, 口頭, 相野谷慶子, 竹本淳, 坂井清英, 長谷川奉延, 第 23 回日本小児泌尿器科学会学術集会, 2014/7/9-11, 国内.
143. 嗅覚正常視床下部性性腺機能低下症の 1 男児例: 両アリル性 PROKR2 変異の本邦初発例, 口頭, 杉澤千穂, 佐藤武志, 鳴海覚志, 谷山松雄, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
144. LMS 法による日本人小児 (0-7 歳) 陰茎長の横断的成長曲線の作成: 人種間比較と世代間比較, 口頭, 石井智弘, 松尾宣武, 井ノ口美香子, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
145. 日齢 90 未満の 5 $\alpha$  リダクターゼ欠損症診断における尿ステロイドプロファイルの有用性と限界、, 口頭, 小山雄平, 本間桂子, 猪瀬美帆子, 林美恵, 石井智弘, 涌井昌俊, 村田満, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
146. 小児期早期に診断された男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の治療指針の提案, 口頭, 佐藤直子, 長谷川奉延, 長谷川行洋, 田中敏章, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
147. 男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症におけるテストステロン治療の有効性および造精能への影響, ポスター, 柴田浩憲, 堀尚明, 佐々木悟郎, 石井智弘, 上牧務, 安藏慎, 玉井伸哉, 佐藤清二, 松尾宣武, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
148. 尿ステロイドプロファイルによる 5 $\beta$ -還元酵素欠損症スクリーニングの可能性, ポスタ, 本間桂子, 木村昭彦, 水落建輝, 大竹明, 保科隆之, 井原健二, 武井一, 入戸野博, 猪瀬美帆子, 小山雄平, 清水長子, 涌井昌俊, 村田満, 石井智弘, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
149. P450 オキシンドレダクターゼ (POR) 異常症の 2 例, ポスター, 古谷曜子, 松尾公美浩, 長屋建, 棚橋祐典, 東寛, 平澤雅敏, 宮本和俊, 吉藤和久, 本間桂子, 長谷川奉延, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.

- 150.外性器異常、成長障害に高度のインスリン抵抗性を認めた 9p24 欠失,16q23-24 重複の 1 男児例, ポスター, 濱田淳平, 平井洋生, 西村謙一, 勢井友香, 竹本幸司, 三井俊賢, 長谷川奉延, 石井榮一, 第 48 回日本小児内分泌学会学術集会, 2014/9/25-27, 国内.
- 151.小児期早期に診断された男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の治療指針の提案, ポスター, 佐藤直子, 長谷川奉延, 長谷川行洋, 田中敏章, 日本人類遺伝学会第 59 回大会, 2014/11/19-22, 国内.
- 152.Turner 症候群と CAH の合併を認めた副腎偶発腫の一例, ポスター, 岩崎泰幸, 福岡秀規, 中島進介, 井口元三, 本間桂子, 長谷川奉延, 小川渉, 高橋裕, 第 24 回臨床内分泌代謝 Update, 2014/11/28-29, 国内.
- 153.46,XX/46,XY の核型を持つ性分化疾患の性染色体と性腺組織の関連, ポスター, 仁科範子, 福澤龍二, 石井智弘, 長谷川奉延, 長谷川行洋, 第 24 回臨床内分泌代謝 Update, 2014/11/28-29, 国内.
- 154.補充療法で多血症が改善した 21 水酸化酵素欠損症の一男性例, ポスター, 西澤衝, 福岡秀規, 井口元三, 吉田健一, 松本隆作, 坂東弘教, 隅田健太郎, 豊田有子, 本間桂子, 長谷川奉延, 白井健, 小川渉, 高橋裕, 第 24 回臨床内分泌代謝 Update, 2014/11/28-29, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 性分化疾患の遺伝子診断 (招待講演), 深見真紀, 第 88 回日本内分泌学会学術総会 シンポジウム, 2015/4/25, 国内.
2. 性分化疾患の遺伝子診断と遺伝カウンセリング (招待講演), 深見真紀, 第 68 回福井臨床遺伝研究会, 2015/7/27, 国内.
3. 先天性疾患の遺伝子診断 (招待講演), 深見真紀, 第 59 回日本人類遺伝学会ランチョンセミナー, 2014/11/22, 国内.

(4) 特許出願

該当なし