

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) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases

研究開発課題名：(日本語) 小児科・産科領域疾患の大規模解析ネットワークとエピゲノム解析拠点整備  
(英語) Establishing a nationwide genetic and epigenetic analysis center for pediatric and perinatal diseases.

研究開発担当者 (日本語) 国立成育医療研究センター 研究所 所長 松原洋一  
所属 役職 氏名：(英語) Yoichi Matsubara, M.D., Ph.D., Director, National Center for Child Health and Development Research Institute

実施期間：平成 28年 4月 1日 ～ 平成 29年 3月 31日

分担研究 (日本語) 遺伝子解析ネットワーク体制とデータベースの構築  
開発課題名：(英語) Establishing a condorium and database for genetic analysis

研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター 研究所 副所長 梅澤明弘  
所属 役職 氏名：(英語) Akihiro Umezawa, M.D., Ph.D., Vaice Director, National Center for Child Health and Development Research Institute

分担研究 (日本語) 異常妊娠の解析と日本人正常妊娠リファレンスデータの整備・エピゲノム解析手法の開発  
開発課題名：(英語) genetic analysis of abnormal pregnancies and normal Japanese pregnant woman as reference data, development of epigenetic analysis

研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部 部長 秦健一郎  
所属 役職 氏名：(英語) Kenichiro Hata, Head of Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development

分担研究 (日本語) 性分化異常、小児内分泌疾患、先天奇形症候群に関する情報収集と解析  
開発課題名: (英語) Molecular and clinical analyses of disorders of sex development, pediatric endocrine disorders, and congenital anomaly syndromes

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  
所属 役職 氏名: (英語) Maki Fukami, Head of Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development

分担研究 (日本語) 希少疾患の網羅的解析および診断法開発  
開発課題名: (英語) Comprehensive analyses and diagnostic studies on rare diseases

研究開発分担者 (日本語) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部 部長 要匡  
所属 役職 氏名: (英語) Tadashi Kaname M.D., Ph.D., Director, Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Research Institute

分担研究 (日本語) 性分化異常、小児科内分泌疾患、先天奇形症候群に関する情報収集と解析  
開発課題名: (英語) Compiling of clinical information and molecular studies in disorders of sex development, pediatric endocrine disorders, and congenital malformation syndrome

研究開発分担者 (日本語) 浜松医科大学 小児科 教授 緒方勤  
所属 役職 氏名: (英語) Tsutomu Ogata, Professor of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine

分担研究 (日本語) 難治性・先天性皮膚疾患に関する全エクソーム解析  
開発課題名: (英語) Whole exome analyses of genodermatoses

研究開発分担者 (日本語) 慶應義塾大学医学部 准教授 久保亮治  
所属 役職 氏名: (英語) Keio University School of Medicine, Associate Professor, Akiharu Kubo

分担研究 (日本語) 低出生体重児の発症機序及び長期予後の解明に関する研究  
開発課題名: (英語) Pathophysiology of low birth infants and prognosis of these cases

研究開発分担者 (日本語) 富山大学 大学院医学薬学研究部 教授 齋藤滋  
所属 役職 氏名: (英語) University of Toyama Professor Shigeru Saito

分担研究 (日本語) 染色体異常の発生メカニズムに関する研究  
開発課題名: (英語) Mechanism of gross chromosomal rearrangements

研究開発分担者 (日本語) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
教授 倉橋浩樹

所属 役職 氏名: (英語) Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical  
Science, Fujita Health University, Professor, HIROKI KURAHASHI

分担研究 (日本語) 遺伝子診断体制構築に関する研究

開発課題名: (英語) Delivery of genetic testing services

研究開発分担者 (日本語) 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター 教授 小崎健次郎

所属 役職 氏名: (英語) Kenjiro Kosaki, Keio University School of Medicine, Professor

分担研究 (日本語) 希少難病遺伝子診断法の開発

開発課題名: (英語) Development of pipelines for genetic tests of rare intractable diseases

研究開発分担者 (日本語) かずさ DNA 研究所 技術開発研究部 副所長 小原收

所属 役職 氏名: (英語) Kazusa DNA Research Institute, Deputy Director, Osamu Ohara

## II. 成果の概要 (総括研究報告)

### ・ 研究開発代表者による報告の場合

#### 和文

分担研究者とその協力者 (全国 35 医療機関) から症例と検体を募り、3 年間で約 2,000 件の遺伝学的解析を行った。遺伝学的解析結果から、新規の責任遺伝子を 5 件、変異を 36 件発見し、219 件の論文が受理された。また、本研究の遺伝学的解析により 3 年間で計 442 例の確定診断を行い、臨床現場における診断にも大きく貢献した。

本研究成果を基に、疾患診断パネルに適宜改良を加え、疾患変異カバー率を向上し、スクリーニング効率を上げることができた。確定診断率は疾患によってかなりの差があり、臨床所見や血液生化学検査・内分泌学的検査等で症例が事前にスクリーニングされた疾患等では、7 割以上の診断率に至る例もあったが、いまだに原因遺伝子同定に至っていない例も多数ある。むしろ今後は、これらの診断困難例の解析に軸足を移していきたい。

現在の解析プラットフォームでスクリーニングが十分でない遺伝学的異常は、1) モザイク変異、2) 150bp 程度から数十 Kbp 程度の欠失、3) エピゲノム異常、等が推測される。診断率の向上のためには、今後一層整備が進むことが期待される日本人標準配列情報を十分活用しつつ、ロングリードシーケンサーやエピゲノム変異スクリーニング等の技術開発が必要である。

#### 英文

Members and collaborators (collaborators of 35 medical institutes in Japan) of this project have collect totally 2,000 samples in 3 years and finished genetic analysis. Finally we found 5 novel causative genes and 36 novel mutations. these results have published as 219 reports. Also our genetic analysis contributed definitive diagnosis of 442 cases.

Our results also applied for modifications of existing genetic testing panels. The modification make more effective screening of causative mutations. In some syndromes which were pre-screened by clinical profiles and biochemistry, diagnostic success rate reach up to 70%. However, many cases are still reason unknown.

Since we select an exome sequencing method for first screening, definitely we do not estimate mosaicism, small deletions and epigenetic mutations. In order to improve efficiency of genetic diagnosis, we need large scale reference data of Japanese and introducing new methods such as long read sequencing technologies and epigenomics.

・ 研究開発分担者による報告の場合

研究開発代表者：国立成育医療研究センター 研究所 所長 松原洋一 総括研究報告を参照。

研究開発分担者

(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)

国内外の医療機関及び関連学会と連携し、約 2000 例の性分化疾患、小児内分泌疾患、先天奇形症候群患者の臨床検体と情報を集積した。先行研究のサンプルと合わせて、8,700 以上が集積された。このうち 1,500 以上の成育疾患症例の遺伝子解析を行った。解析は、次世代シーケンサー疾患責任遺伝子パネル、アレイ comparative genomic hybridization (CGH)、Multiplex ligation dependent amplification、bisulfite シーケンスなどの手法を用いて行った。この結果、性分化疾患・性成熟疾患を招く新規遺伝子変異の発見とその疾患成立機序の解明、小児内分泌疾患を招く性染色体微細複雑構造異常の同定、既知遺伝子異常症の臨床スペクトラムの解明がなされた。個々の患者の遺伝子診断の結果は主治医を通して患者に報告した。さらに日本人患者の変異情報を成育希少疾患データベースに登録した。また、公益法人かずさ DNA 研究所と連携し、multiplex PCR-次世代シーケンス法を用いた 5 つの成育疾患（先天性副腎疾患、成長障害、46,XY 性分化疾患、性成熟疾患、下垂体機能低下症）の迅速変異スクリーニングシステムを構築した。日本人患者のデータを解析システムにフィードバックし、遺伝子診断システムの精度向上と効率化を推進した。パネル解析の精度確認が終了したため、経済的基盤について検討し、オーファンネットジャパンを介してこのシステムの試験運用を開始した。以上の成果は、英文論文、学会発表、ホームページなどで公表した。

(国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部 部長 要匡)

和文

希少疾患の網羅的遺伝子解析と新しい診断法を開発することを目的とし、希少疾患を対象に、全エクソーム、ターゲットリシーケンス解析を行い遺伝子変異の同定を行い、また、発現解析の詳細な解析を行った。結合織疾患、先天代謝異常などの希少疾患を対象とし、指関節異常を伴う難聴での新規遺伝子変異の同定、遺伝子発現解析による X 連鎖劣性遺伝疾患の女児発症症例の原因の特定等を行った。

また、新しい診断法について、従来のエクソン領域のみを中心としたリシーケンス解析でカバーされない領域も対象とした、LA-PCR ベースの、プロモーター領域、イントロン領域を含めた遺伝子全長ターゲットリシーケンス解析に基づく診断法を開発した。

## 英文

Aims of the project were to analyze genomes in patients with rare diseases and to develop novel diagnostic tools for rare diseases. Whole exome sequencing and target resequencing in patients with rare diseases, such as connective tissue diseases and metabolic diseases, were performed and then, causative variants were identified. We found a novel pathogenic variant in a patient with a congenital stapes ankylosis and symphalangism. In addition, we revealed a cause of female patient with Menkes' disease by analyses of gene expression and NGS.

For diagnostic tools, we developed a novel examination system for whole region of a gene including promoter region and intron regions by target resequencing based on LA-PCR enrichment.

(富山大学 大学院医学薬学研究部 教授 齋藤滋)

## 和文

市販の Taq polymerase は大腸菌由来であるため、PCR 法で菌由来 DNA を増幅すると、必ず大腸菌由来 DNA が増幅され、偽陽性となる。そこで酵母に Taq polymerase 遺伝子を導入して酵母由来 Taq polymerase を作製し、偽陽性のない細菌検出の PCR 法を確立した。その結果、切迫早産羊水中には、培養検査で陽性が 7.6% に比して PCR 法では約 30% に陽性となること、*Ureaplasma* と一般細菌の混合感染が強い炎症を引き起こし、予後不良であること、病原体陽性例に抗菌薬を使用すると妊娠期間が有意に延長すること、病原体陰性例に抗菌薬使用すると、妊娠期間が有意に短くなるため、安易な抗菌薬の使用は慎むべきであることが判った。

## 英文

To detect prokaryotes using nested PCR-based method, yeast-made thermostable DNA polymerase without bacterial contamination was used in combination with bacterial universal primers. The prevalence of microorganisms in amniotic fluid of preterm labor cases was 33% by PCR and only 7.6% by culture. A combination of positive *Ureaplasma* and other bacteria had significantly higher amniotic IL-8 levels and significantly shorter amniocentesis-to-delivery interval. In amniotic PCR positive cases, antibiotic therapy significantly increased gestational period. On the other hand, antibiotic therapy in PCR negative cases significantly shortened the gestational period. We showed not use antibiotics to noninfected preterm labor cases.

### 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 24 件、国際誌 119 件）

- 1) Yaoita M, Niihori T, Mizuno S, Okamoto N, Hayashi S, Watanabe A, Yokozawa M, Suzumura H, Nakahara A, Nakano Y, Hokosaki T, Ohmori A, Sawada H, Migita O, Mima A, Lapunzina P, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Ogata T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Inoue S, Matsubara Y, Kure S, Aoki Y. Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Noonan syndrome patients with RIT1 mutations. *Hum Genet.* 135(2):209-22, 2016
- 2) Aoki Y, Niihori T, Inoue SI, Matsubara Y. Recent advances in RASopathies. *J Hum Genet.* 61(1):33-9, 2016.
- 3) Shima H, Tanaka T, Kamimaki T, Dateki S, Muroya K, Horikawa R, Kanno J, Adachi M, Naiki Y, Tanaka H, Mabe H, Yagasaki H, Kure S, Matsubara Y, Tajima T, Kashimada K, Ishii T, Asakura Y, Fujiwara I, Soneda S, Nagasaki K, Hamajima T, Kanzaki S, Jinno T, Ogata T, Fukami M; Japanese SHOX study group. Systematic molecular analyses of SHOX in Japanese patients with idiopathic short stature and Leri-Weill dyschondrosteosis. *J Hum Genet.* 61(7):585-91, 2016.
- 4) Higasa K, Miyake N, Yoshimura J, Okamura K, Niihori T, Saito H, Doi K, Shimizu M, Nakabayashi K, Aoki Y, Tsurusaki Y, Morishita S, Kawaguchi T, Migita O, Nakayama K, Nakashima M, Mitsui J, Narahara M, Hayashi K, Funayama R, Yamaguchi D, Ishiura H, Ko WY, Hata K, Nagashima T, Yamada R, Matsubara Y, Umezawa A, Tsuji S, Matsumoto N, Matsuda F. Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population. *J Hum Genet.* 61(6):547-53, 2016.
- 5) Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Sawai H, Arimori N, Yamanouchi Y, Ozasa Y, Kanai M, Sago H, Sekizawa A, Takada F, Masuzaki H, Matsubara Y, Hirahara F, Kugu K. Nationwide survey for current clinical status of amniocentesis and maternal serum marker test in Japan. *J Hum Genet.* 61(10):879-884, 2016.
- 6) 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.* 0(4):205-209, 2016.
- 7) Hirabayashi S, Ohki K, Nakabayashi K, Ichikawa H, Momozawa Y, Okamura K, Yaguchi A, Terada K, Saito Y, Yoshimi A, Ogata-Kawata H, Sakamoto H, Kato M, Fujimura J, Hino M, Kinoshita A, Kakuda H, Kurosawa H, Kato K, Kajiwara R, Moriwaki K, Morimoto T, Nakamura K, Noguchi Y, Osumi T, Sakashita K, Takita J, Yuza Y, Matsuda K, Yoshida T, Matsumoto K, Hata K, Kubo M, Matsubara Y, Fukushima T, Koh K, Manabe A, Ohara A, Kiyokawa N; Tokyo Children's Cancer Study Group (TCCSG). ZNF384-related fusion genes define a subgroup of childhood B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia with a characteristic immunotype. *Haematologica.* 102(1):118-129.2017.
- 8) Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, Umezawa A, Tajima T, Ogata T, Kagami M, Okamura K, Fukami M. Complex genomic rearrangement within the GNAS region associated with familial pseudohypoparathyroidism type 1b. *J Clin Endocrinol Metab.* 101(7):2623-7, 2016.

- 9) 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.* 38(1):39-42, 2017.
- 10) Fukami M, Suzuki E, Izumi Y, Torii T, Narumi S, Igarashi M, Miyado M, Katsumi M, Fujisawa Y, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Matsubara Y, Yamauchi J, Ogata T. Paradoxical gain-of-function mutant of the G-protein-coupled receptor PROKR2 promotes early puberty. *J Cell Mol Med.* 2017 Mar 24. doi: 10.1111/jcmm.13146. [Epub ahead of print]
- 11) Honda A, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Nakabayashi K, Hata K, Matsubara Y, Tanikawa A, Amagai M, Kubo A. Somatic HRAS p.G12S mosaic mutation causes unilaterally distributed epidermal nevi, woolly hair and palmoplantar keratosis. *J Dermatol.* 2017 Mar 11. doi: 10.1111/1346-8138.13801
- 12) Tode N, Kikuchi T, Sakakibara T, Hirano T, Inoue A, Ohkouchi S, Tamada T, Okazaki T, Koarai A, Sugiura H, Niihori T, Aoki Y, Nakayama K, Matsumoto K, Matsubara Y, Yamamoto M, Watanabe A, Nukiwa T, Ichinose M. Exome sequencing deciphers a germline MET mutation in familial epidermal growth factor receptor-mutant lung cancer. *Cancer Sci.* 2017 Mar 13. doi: 10.1111/cas.13233. [Epub ahead of print]
- 13) Morita S, Noguchi H, Horii T, Nakabayashi K, Kimura M, Okamura K, Sakai A, Nakashima H, Hata K, Nakashima K, Hatada I , Targeted DNA demethylation in vivo using dCas9-peptide repeat and scFv-TET1 catalytic domain fusions., *Nat Biotechnol.* 2016 Oct;34(10):1060-1065, 2016 Oct, 国外.
- 14) Kitade S, Onoyama I, Kobayashi H, Yagi H, Yoshida S, Kato M, Tsunematsu R, Asanoma K, Sonoda K, Wake N, Hata K, Nakayama KI, Kato K, FBXW7 is involved in the acquisition of the malignant phenotype in epithelial ovarian tumors., *Cancer Sci.* 2016 Aug, in press, 2016 Aug, 国外.
- 15) Okamura K, Sakaguchi H, Sakamoto-Abutani R, Nakanishi M, Nishimura K, Yamazaki-Inoue M, Ohtaka M, Periasamy VS, Alshatwi AA, Higuchi A, Hanaoka K, Nakabayashi K, Takada S, Hata K, Toyoda M, Umezawa A, Distinctive features of single nucleotide alterations in induced pluripotent stem cells with different types of DNA repair deficiency disorders., *Sci Rep.* 2016 May;6:26342, 2016 May, 国外.
- 16) Kagami M, Mizuno S, Matsubara K, Nakabayashi K, Sano S , Fuke T, Fukami M , Ogata T. Epimutations of the IG-DMR and the MEG3-DMR at the 14q32.2 imprinted region in two patients with Silver-Russell syndrome-compatible phenotype. *Eur J Hum Genet* 23(8):1062-1067, 2015
- 17) Kon M, Fukami M. Submicroscopic copy-number variations associated with 46,XY disorders of sex development *Mol Cell Pediatr.* 2(1):7, 2015
- 18) 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.* 49(2): 553–556, 2015
- 19) 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.* 60(3): 127–131, 2015

- 20) 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.* 9(3): 130–135 2015
- 21) 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.* 30(3): 499–506, 2015
- 22) 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.* 9(3): 125–129, 2015
- 23) 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.* 144(4): 285–289, 2015
- 24) 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.* 2:15020, 2015
- 25) Sano S, Iwata H, Matsubara K, Fukami M, Kagami M, Ogata T. Growth hormone deficiency in monozygotic twins with autosomal dominant pseudohypoparathyroidism type Ib. *Endocr J.* 62(6): 523–529, 2015
- 26) 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 Pediatr.* 84(3): 212–216, 2015
- 27) Fukami M, Naiki Y, Muroya K, Hamajima T, Soneda S, Horikawa R, Jinno T, Katsumi M, Nakamura A, Asakura Y, Adachi M, Ogata T, Kanzaki S; Japanese SHOX study group. Rare pseudoautosomal copy-number variations involving SHOX and/or its flanking regions in individuals with and without short stature. *J Hum Genet.* 60(9): 553–556, 2015
- 28) Matsubara K, Kagami M, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, Ogata T, Yamazawa K. Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions *Clin Epigenet.* 7(1): 90, 2015
- 29) 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 Genom Med.* 3(6): 550–557, 2016
- 30) 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.* 89(5): 614–619, 2016
- 31) 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.* 10(1): 12–15, 2016
- 32) 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 eumenorrhic women and patients with polycystic ovary syndrome. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 158: 31–37, 2016
- 33) Shima H, Tanaka T, Kamimaki T, Dateki S, Muroya K, Horikawa R, Kanno J, Adachi M, Naiki Y, Tanaka H, Mabe H, Yagasaki H, Kure S, Matsubara Y, Tajima T, Kashimada K, Ishii T, Asakura Y, Fujiwara I, Soneda S, Nagasaki K, Hamajima T, Kanzaki S, Jinno T, Ogata T, Fukami M; Japanese SHOX study group. Systematic Molecular Analyses of *SHOX* in Japanese Patients with Idiopathic Short Stature and Leri-Weill Dyschondrosteosis. *J Hum Genet.* 61(7): 585–591, 2016
  - 34) Okuno M, Yorifuji T, Kagami M, Ayabe T, Urakami T, Kawamura T, Kikuchi N, Yokota I, Kikuchi T, Amemiya S, Suzuki J, Ogata T, Sugihara S, Fukami M; Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT). Chromosome 6q24 methylation defects are uncommon in childhood-onset non-autoimmune diabetes mellitus patients born appropriate- or large-for-gestational age. *Clin Pediatr Endocrinol.* 25(3): 99–102, 2016
  - 35) Saito K, Matsuzaki T, Iwasa T, Miyado M, Saito H, Kubota T, Irahara M, Ogata T, Fukami M. Blood allopregnanolone in patients with polycystic ovary syndrome. *Clin Endocrinol.* 85(1): 151–152, 2016
  - 36) 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. *J Hum Genet.* 61(8): 765–769, 2016
  - 37) 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.* 48(7): 792–797, 2016
  - 38) Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, Umezawa A, Tajima T, Ogata T, Kagami M, Okamura K, Fukami M. Complex Genomic Rearrangement within the GNAS Region Associated with Familial Pseudohypoparathyroidism Type 1b. *J Clin Endocrinol Metab.* 101(7): 2623–2627, 2016
  - 39) Ayabe T, Fukami M, Ogata T, Kawamura T, Urakami T, Kikuchi N, Yokota I, Ihara K, Takemoto K, Mukai T, Nishii A, Kikuchi T, Mori T, Shimura N, Sasaki G, Kizu R, Takubo N, Soneda S, Fujisawa T, Takaya R, Kizaki Z, Kanzaki S, Hanaki K, Matsuura N, Kasahara Y, Kosaka K, Takahashi T, Minamitani K, Matsuo S, Mochizuki H, Kobayashi K, Koike A, Horikawa R, Teno S, Tsubouchi K, Mochizuki T, Igarashi Y, Amemiya S, Sugihara S. Variants associated with autoimmune Type 1 diabetes in Japanese children: implications for age-specific effects of cis-regulatory haplotypes at 17q12-q21. *Diabet Med.* 33(12): 1717–1722, 2016
  - 40) 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.* 10(4): 205–209, 2016
  - 41) Suzuki E, Shima H, Toki M, Narumi S, Ogata T, Kamimaki T, Fukami M. Complex X-chromosomal rearrangements in two women with ovarian dysfunction: Implications for

- chromothripsis/chromoanasythesis-dependent and -independent origins of complex genomic alterations. *Cytogenet Genome Res.* 150(2): 86-92, 2016
- 42) 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 [Epub ahead of print]
  - 43) Ganaha A, Kaname T, Akazawa Y, Higa T, Shinnjou A, Naritomi K, Suzuki M, Identification of two novel mutations in the NOG gene associated with congenital stapes ankylosis and symphalangism, *J Hum Genet.* (2015) 60:27-34, 2015, 国外.
  - 44) Chinen Y, Kaneshi T, Kamiya T, Hata K, Nishimura G, Kaname T, Progressive hip joint subluxation in Saul-Wilson syndrome, *Am J Med Genet A.* 2015 167:2834-2838, 2015, 国外.
  - 45) 要 匡, Holt-Oram 症候群, 小児の症候群 V79 増刊 2016, 国内.
  - 46) Ganaha A, Tono T, Kaname T, et al., A novel CHD7 variant and cochlear implantation via an suprameatal approach with cartilage protection in a CHARGE patient with Kallmann syndrome phenotype. *Otol Neurotol*, 2017, in press.
  - 47) Kon M, Saio K, Mitsui T, Miyado M, Igarashi M, Moriya K, Nonomura K, Shinohara M, Ogata T, Fukami M\*: Copy-number variations of the azoospermia factor region or *SRY* are not associated with the risk of hypospadias. *Sex Dev* 10 (1): 12–15, 2016. doi: 10.1159/000444938.
  - 48) 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* 89 (5): 614–619, 2016 doi: 10.1111/cge.12691. 2015.
  - 49) Yaoita M, Niihori T, Mizuno S, Okamoto N, Hayashi S, Watanabe A, Yokozawa M, Suzumura H, Nakahara A, Nakano Y, Hokosaki T, Ohmori A, Sawada H, Migita O, Mima A, Lapunzina P, Santos F, Garcia S, Ogata T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Inoue S, Matsubara Y, Kure S, Aoki Y\*: Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Noonan syndrome patients with *RIT1* mutations. *Hum Genet* 135 (2): 209–222, 2016. doi: 10.1007/s00439-015-1627-5.
  - 50) Saito K, Matsuzaki T, Iwasa T, Miyado M, Saito H, Hasegawa T, Homma K, Inoue E, Kubota T, Irahara M, Ogata T, Fukami M\*: Multiple Androgen Biosynthesis Pathways Are Operating in Women with Polycystic Ovary Syndrome. *J Steroid Biochem Mol Biol* 158: 31–37, 2016. doi: 10.1016/j.jsbmb.2016.02.010. Epub 2016 Feb 10.
  - 51) Isojima T, Sakazume S, Haegawa T, Ogata T, Nakanishi T, Nagai T, Yokoya S\*: Growth references for Japanese individuals with Noonan syndrome. *Pediatr Res* 79 (4): 543–548, 2016. doi: 10.1038/pr.2015.254.
  - 52) 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* 159: 86–93, 2016. doi: 10.1016/j.jsbmb.2016.02.031.
  - 53) Asahina M\*, Endoh Y, Matsubayashi T, Fukuda T, Ogata T: Novel *RAB3GAP1* compound heterozygous mutations in Japanese siblings with Warburg Micro syndrome. *Brain Dev* 38 (3): 337–340, 2016. doi: 10.1016/j.braindev.2015.09.006.
  - 54) Yokoi T, Nishina S, Fukami M, Ogata T, Hosono K, Hotta Y, Azuma N\*: Genotype-phenotype correlation of PAX6 gene mutations in aniridia. *Hum Genome Variat* 3: 15052, 2016. doi: 10.1038/hgv.2015.52. eCollection 2016.
  - 55) Shima H, Tanaka T, Kamimaki T, Dateki S, Muroya K, Horikawa R, Kanno J, Adachi M, Naiki Y, Tanaka H, Mabe H, Yagasaki H, Kure S, Matsubara Y, Tajima T, Kashimada K, Ishii

- T, Asakura Y, Fujiwara I, Soneda S, Nagasaki K, Hamajima T, Kanzaki S, Jinno T, **Ogata T**, Fukami M; Japanese SHOX study group: Systematic molecular analyses of SHOX in Japanese patients with idiopathic short stature and Leri-Weill dyschondrosteosis. *J Hum Genet* 61 (2): 585–591, 2016. 2016 Mar 17. doi: 10.1038/jhg.2016.18. [Epub ahead of print].
- 56) Okuno M, Yorifuji T, Kagami M, Ayabe T, Urakami T, Kawamura T, Kikuchi N, Yokota I, Toru Kikuchi, Amemiya S, Suzuki J, **Ogata T**, Sugihara S, Fukami M\* and The Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT): Chromosome 6q24 methylation defects are uncommon in childhood-onset non-autoimmune diabetes mellitus patients born appropriate-for-gestational age. *Clin Pediatr Endocrinol* 25 (3): 99–102, 2016.
- 57) 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* 85: 151–152, 2016.. doi: 10.1111/cen.13080.
- 58) Luk H-M, Lo F-M I, Sano S, Matsbara K, Nakamura A, Ogata T\*, Kagami M\*: Silver-Russell syndrome in a patient with somatic mosaicism for upd(11)mat identified by buccal cell analysis. *Am J Med Genet A* 170 (7): 1938–1941, 2016. doi: 10.1002/ajmg.a.37679. Epub 2016 May 6.
- 59) Sano S, 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? *J Hum Genet* 61 (8): 765–769, 2016.
- 60) Miyamichi D, Asahina M, Nakajima J, Sato M, Hosono K, Nomura T, Negishi T, Miyake N, Hotta Y, Ogata T, Matsumoto N\*: Novel *HPS6* mutations identified by whole-exome sequencing in two Japanese sisters with suspected ocular albinism. *J Hum Genet* 61 (9): 839–842, 2016.
- 61) Eggermann T, Brioude F, Russo S, Lombardi MP, Blik J, Maher ER, Larizza L, Prawitt D, Netchine I, Gonzales M, Grønskov K, Tümer Z, Monk D, Mannens M, Chrzanowska K, Walasek MK, Begemann M, Soellner L, Eggermann K, Tenorio J, Nevado J, Moore GE, Mackay DJ, Temple K, Gillessen-Kaesbach G, **Ogata T**, Weksberg R, Algar E, Lapunzina P: Prenatal molecular testing for Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes: a challenge for molecular analysis and genetic counseling. *Eur J Hum Genet* 24 (6): 784–793, 2016. doi: 10.1038/ejhg.2015.224. Epub 2015 Oct 28.
- 62) 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* 25 (2): 37–44, 2016.
- 63) Miyoshi Y\*, Yorifuji T, Horikawa R, Takahashi I, Nagasaki K, Ishiguro H, Fujiwara I, Ito J, Oba M, Kawamoto H, Fujisaki H, Kato M, Shimizu C, Kato T, Matsumoto K, Sago H, Takimoto T, Okada H, Suzuki N, Yokoya S, **Ogata T**, Ozono K: Gonadal function, fertility, and reproductive medicine in childhood and adolescent cancer patients: a national survey of Japanese pediatric endocrinologists. *Clin Pediatr Endocrinol* 25 (2): 45–57, 2016.
- 64) Moritani M\*, Yokota I, Horikawa R, Urakami T, Nishii A, Kawamura T, Kikuchi N, Kikuchi T, **Ogata T**, Sugihara S, Amemiya S; Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT): Identification of monogenic gene mutations in Japanese subjects diagnosed with type 1B diabetes between >5 and 15.1 years of age. *J Pediatr Endocrinol Metab* 229 (9): 1047–1054, 2016. doi: 10.1515/jpem-2016-0030.
- 65) Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, Umezawa A, Tajima T, **Ogata T**, Kagami M, Okamura K, Fukami M\*:

- Complex genomic rearrangement within the *GNAS* region associated with familial pseudohypoparathyroidism Tptype 1b. *J Clin Endocrinol Metab* 101 (7): 2623–2627, 2016. doi: 10.1210/jc.2016-1725. Epub 2016 Jun 2.
- 66) Fujisawa Y, Fukami M, Hasegawa T, Uematsu A, Muroya M, **Ogata T**\*: Long-term clinical course in three patients with *MAMLD1* mutations. *Endocr J* 63 (9): 835–839, 2016.
- 67) 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* 63 (10): 897–904, 2016. doi: 10.1038/ismej.2016.52. Epub 2016 Apr 8.
- 68) Montalbano A Juergensen A, Roeth R, Weiss B, Fukami M, Fricke-Otto S, Binder G, **Ogata T**, Decker E, Nuernberg G, Hassel <sup>2</sup>, Rappold GA\*: Retinoic acid catabolizing enzyme CYP26C1 is a genetic modifier in SHOX deficiency. *EMBO Mol Med* 8 (12): 1455–1469, 2016. doi: 10.15252/emmm.201606623.
- 69) 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\*: *NROB1* frameshift mutation in a boy with idiopathic central precocious puberty. *Sex Dev* 10 (4): 205–209, 2016.
- 70) Ayabe T, Fukami M, **Ogata T**, Kawamura T, Urakami T, Kikuchi N, Yokota I, Ihara K, Takemoto K, Mukai T, Nishii A, Kikuchi T, Mori T, Shimura N, Sasaki G, Kizu R, Takubo N, Soneda S, Fujisawa T, Takaya R, Kizaki Z, Kanzaki S, Hanaki K, Matsuura N, Kasahara Y, Kosaka K, Takahashi T, Minamitani K, Matsuo S, Mochizuki H, Kobayashi K, Koike A, Horikawa R, Teno S, Tsubouchi K, Mochizuki T, Igarashi Y, Amemiya S, Sugihara S; Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT). The Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT): Variants associated with autoimmune type 1 diabetes in Japanese children: implications for age-specific effects of cis-regulatory haplotypes at 17q12-q21. *Diabet Med* 33 (12): 1717–1722, 2016. doi: 10.1111/dme.13175. Epub 2016 Jul 15.
- 71) 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 Nov 8;7:56. eCollection 2016.
- 72) Fukami M, Suzuki E, Shima H, Toki M, Hanew K, Matsubara K, Kurahashi H, Narumi S, **Ogata T**, Kamimaki T: 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* 150 (2): 86–92, 2016. doi: 10.1159/000455026.
- 73) 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* 38 (1): 39–42, 2017. doi: 10.1002/humu.23116. Epub 2016 Sep 21.
- 74) Asahina M, Endoh Y, Matsubayashi T, Hirano K, Fukuda T, **Ogata T**\*: Genomewide array comparative genomic hybridization in 55 Japanese normokaryotypic patients with non-syndromic intellectual disability. *J Pediatr Neurol Disord* 2 (1): 108, 2016.
- 75) 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* 173 (1): 157–162, 2017. doi: 10.1002/ajmg.a.37992.
- 76) Ihara K, Fukano C, Ayabe T, Fukami M, **Ogata T**, Kawamura T, Urakami T, Kikuchi N, Yokota I, Takemoto K, Mukai T, Nishii A, Kikuchi T, Mori T, Shimura N, Sasaki G, Kizu R, Takubo N, Soneda S, Fujisawa T, Takaya R, Kizaki Z, Kanzaki S, Hanaki K, Matsuura N, Kasahara Y, Kosaka K, Takahashi T, Minamitani K, Matsuo S, Mochizuki H, Kobayashi K, Koike A, Horikawa R, Teno S, Tsubouchi K, Mochizuki T, Igarashi Y, Amemiya S, Sugihara S; Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT): FUT2 nonsecretor status links type 1 diabetes susceptibility in Japanese children. *Diabet Med* 34 (4): 586–589, 2017. doi: 10.1111/dme.13288. (in press)
- 77) Kagami M, Matsubara K, Nakabayashi K, Nakamura A, Sano S, Okamura K, Hata K, Fukami M, **Ogata T\***: Genomewide multilocus imprinting disturbance analysis in Temple syndrome and Kagami-Ogata syndrome. *Genet Med* (in press). doi: 10.1038/gim.2016.123.
- 78) Okuno M, Kasahara Y, Onodera M, Takubo N, Okajima M, Suga S, Watanabe N, Suzuki J, Ayabe T, Urakami T, Kawamura T, Kikuchi N, Yokota I, Kikuchi T, Amemiya S, Nakabayashi K, Hayashi KK, Hata KK, Matsubara Y, **Ogata T**, Fukami M\*, Sugihara S: Nucleotide substitutions in CD101, the human homolog of a diabetes susceptibility gene in non-obese diabetic mouse, in patients with type 1 diabetes. *J Diabetes Investig* 2016 Oct 19. doi: 10.1111/jdi.12586. [Epub ahead of print]
- 79) Onda Y, Sugihara S, **Ogata T**, Yokoya S, Yokoyama T, Tajima N; Type 1 Diabetes (T1D) Study Group: Incidence and prevalence of childhood-onset type 1 diabetes in Japan: The T1D Study. *Diabet Med* 2016 Dec 7. doi: 10.1111/dme.13295. [Epub ahead of print].
- 80) Ohtaka K, Fujisawa Y, Takada F, Hasegawa Y, Miyoshi T, Hasegawa T, Miyoshi H, Kameda H, Kurokawa-Seo M, Fukami M, **Ogata T\***: *FGFR1* Analyses in Four Patients with Hypogonadotropic Hypogonadism with Split-Hand/Foot Malformation: Implications for the Promoter Region. *Hum Mutat* 2017 Jan 13. doi: 10.1002/humu.23178. [Epub ahead of print]
- 81) Fukami M, Suzuki E, Izumi Y, Torii T, Narumi S, Igarashi M, Miyado M, Katsumi M, Fujisawa Y, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Matsubara Y, Yamauchi J, **Ogata T**: Paradoxical gain-of-function mutant of the G-protein coupled receptor PROKR2 promotes early puberty. *J Cell Mol Med* 2017 Mar 24. doi: 10.1111/jcmm.13146. [Epub ahead of print]
- 82) Kagami M\*, Nagasaki K, Kosaki R, Horikawa R, Naiki Y, Saito S, Tajima T, Yorifuji T, Numakura C, Mizuno S, Nakamura A, Matsubara K, Fukami M, **Ogata T\***: Temple syndrome: comprehensive molecular and clinical findings in 32 Japanese patients. *Genet Med* (accepted).
- 83) Kitaoka T, Tajima T, Nagasaki K, Kikuchi T, Yamamoto K, Michigami T, Okada S, Fujiwara I, Kokaji M, Mochizuki Hi, **Ogata T**, Tatebayashi K, Watanabe A, Yatsuga S, Kubota T, Ozono K\*: Safety and Efficacy of Treatment with Asfotase Alfa in Patients with Hypophosphatasia (HPP): Results from Japanese Physician-Initiated Clinical Trial *Clin Endocrinol* (accepted).
- 84) **Ogata T\***, Kagami M: Kagami-Ogata syndrome: a clinically recognizable upd(14)pat and related disorder affecting the chromosome 14q32.2 imprinted region. *J Hum Genet* 61 (2): 87–94, 2016. doi: 10.1038/jhg.2015.113.
- 85) Fukami M\*, Seki A, **Ogata T**: *SHOX* haploinsufficiency as a cause of syndromic and non-syndromic short stature. *Mol Syndromol* 7 (1): 3–11, 2016.
- 86) Marchini A, **Ogata T**, Rappold GA\*: A track record on SHOX: from basic research to complex models and therapy. *Endocr Rev* 37 (4): 417–448, 2016.

- 87) Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O, O'Connell SM, Salem J, Bliet J, Canton AP, Chrzanoska KH, Davies JH, Dias RP, Dubern B, Elbracht M, Giabicani E, Grimberg A, Grønskov K, Hokken-Koelega AC, Jorge AA, Kagami M, Linglart A, Maghnie M, Mohnike K, Monk D, Moore GE, Murray PG, **Ogata T**, Petit IO, Russo S, Said E, Toumba M, Tümer Z, Binder G, Eggermann T, Harbison MD, Temple IK, Mackay DJ, Netchine I\*: Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol* 2016 Sep 2. doi: 10.1038/nrendo.2016.138. [Epub ahead of print]
- 88) Fukami M\*, Shima H, Suzuki E, **Ogata T**, Matsubara K, Kamimaki T. Catastrophic Cellular Events Leading to Complex Chromosomal Rearrangements in the Germline. *Clin Genet* (accepted) *Clin Genet* 2016 Nov 26. doi: 10.1111/cge.12928. [Epub ahead of print]
- 89) 小野裕之、**緒方勤**：軟骨毛髪低形成症. 日本臨床 36 (別冊免疫症候群、第2版)：228–230, 2016.
- 90) 藤澤泰子、**緒方勤**：アンドロゲン産生副腎皮質がんの発症機序. 内分泌・糖尿病・代謝内科 44 (1)：57–63, 2017.
- 91) 中島信一、**緒方勤**：アンドロゲン不応症 (精巣性女性化症). 吉川史隆、倉智智久、平松祐司 (編) 産婦人科疾患最新の治療 2016-2018. 南江堂 pp 347–348, 2016.
- 92) **緒方勤**：内分泌疾患のエピジェネティクス・インプリンティング. 日本小児内分泌学会 (編) 横谷進、緒方勤、大藪恵一 (監修) 小児内分泌学. 診断と治療社 pp 28–33, 2016.
- 93) **緒方勤**：視床下部・下垂体・性系腺の発生・分化. 日本小児内分泌学会 (編) 横谷進、緒方勤、大藪恵一 (監修) 小児内分泌学. 診断と治療社 pp 277–280, 2016.
- 94) **緒方勤**：性の分化機構. 日本小児内分泌学会 (編)、横谷進、緒方勤、大藪恵一 (監修) 小児内分泌学. 診断と治療社 pp 321–326, 2016.
- 95) **緒方勤**：思春期早発症. 福井次矢、高木誠、小室一誠 (総監修) 2017 今日の治療指針 pp 1401, 2016.
- 96) **緒方勤**：先天性内分泌疾患とゲノム構造異常. 第21回小児内分泌専門セミナー講義レジメ集. 日本小児内分泌学会 pp 13–21, 2016.
- 97) 加藤芙弥子, 濱島隆, **緒方勤**：IMAGe 症候群. 見て学ぶ小児内分泌疾患 6: 3–4, 2016.
- 98) Kumagai Y, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Nakamura Y, Takahashi H, Ashida A, Tsunemi Y, Kawashima M, Shimizu A, Ishiko A, Nakamura K, Tsuchihashi H, Amagai M, **Kubo A**. Distinct phenotype of epidermolysis bullosa simplex with infantile migratory circinate erythema due to frameshift mutations in the V2 domain of KRT5. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. in press,
- 99) Honda A, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Nakabayashi K, Hata K, Matsubara Y, Tanikawa A, Amagai M, **Kubo A**. Somatic HRAS p.G12S mosaic mutation causes unilaterally distributed epidermal nevi, woolly hair and palmoplantar keratosis. *J Dermatol*. in press,
- 100) Adachi A, Komine M, Maekawa T, Murata S, Shiohama A, **Kubo A**, Ohtsuki M. Multiple Primary Acral Lentiginous Melanoma on the Feet Developing in Lesions of Nagashima-type Palmoplantar Keratoderma. *Acta Derm Venereol*. in press,
- 101) Nakajima K, Ishiguro M, Shiohama A, **Kubo A**, Sano S. Novel frame-shift mutation in SERPINB7 in a Japanese patient with Nagashima-type palmoplantar keratosis. *J Dermatol*. in press,
- 102) Katsuno M, Shiohama A, Aoki S, Kitamura H, Sasaki T, Amagai M, **Kubo A**. A novel nonsense mutation in SERPINB7 and the treatment of foot odor in a patient with Nagashima-type palmoplantar keratosis. *J Dermatol*. in press,
- 103) Sakiyama T, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Kosaki K, Amagai M, **Kubo A**. Case of dominant dystrophic epidermolysis bullosa with amniotic band syndrome. *J Dermatol*. 2017, 44 102-103.
- 104) Umegaki-Arao N, Sasaki T, Fujita H, Aoki S, Kameyama K, Amagai M, Seishima M, **Kubo A**. Inflammatory Linear Verrucous Epidermal Nevus with a Postzygotic GJA1 Mutation Is a

- Mosaic Erythrokeratoderma Variabilis et Progressiva. *J Invest Dermatol*. 2017, 137 967-970.
- 105) Kinoshita-Ise M, Kubo A, Sasaki T, Umegaki-Arao N, Amagai M, Ohyama M. Identification of factors contributing to phenotypic divergence via quantitative image analyses of autosomal recessive woolly hair/hypotrichosis with homozygous c.736T>A LIPH mutation. *Br J Dermatol*. 2017, 176 138-144.
- 106) Sakiyama T, Kubo A. Hereditary palmoplantar keratoderma "clinical and genetic differential diagnosis". *J Dermatol*. 2016, 43 264-274.
- 107) Shiohama A, Sasaki T, Sato S, Sakabe J-i, Ito T, Isoda H, Zenke Y, Nakano T, Maeda T, Ishiko A, Kabashima K, Tokura Y, Mitsuhashi Y, Amagai M, Kubo A. Identification and Characterization of a Recessive Missense Mutation p.P277L in SERPINB7 in Nagashima-Type Palmoplantar Keratosis. *J Invest Dermatol*. 2016, 136 325-328.
- 108) Ichiyama S, Funasaka Y, Otsuka Y, Takayama R, Kawana S, Saeki H, Kubo A. Effective treatment by glycolic acid peeling for cutaneous manifestation of familial generalized acanthosis nigricans caused by FGFR3 mutation. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2016, 30 442-445.
- 109) 熊谷宣子, 梅垣知子, 久保亮治. 先天性表皮水疱症 (EBS with migratory circinate erythema). *Visual Dermatology*. 2017, 16 267-269.
- 110) 久保亮治. ブラシュコ線. *日本小児皮膚科学会誌*. 2017, 36
- 111) 久保亮治. CHILD 症候群の病態と治療. *臨床皮膚科 最近のトピックス 2016 Clinical Dermatology 2016*. 2016, 70 53-56.
- 112) 熊谷宣子, 梅垣知子, 久保亮治. 先天性表皮水疱症(EBS with migratory circinate erythema). *Visual dermatology*. 2017, 16 267-269.
- 113) 小野紀子, 松井順子, 小崎健次郎, 田中勝, 天谷雅行, 久保亮治. 12 番短腕テトラソミーモザイク (Pallister-Killian 症候群) の 1 例 ～染色体異常モザイク疾患における診断名”hypomelanosis of Ito”の位置づけ～. *日本皮膚科学会雑誌*. 2017, 127 455-461.
- 114) 角田梨沙, 大山学, 池田政身, 加藤りか, 戸田郁子, 坪田一男, 久保亮治. KID 症候群の 1 例 感染コントロールの重要性. *臨床皮膚科*. 2016, 70 347-352.
- 115) 田中博子, 吉田賢司, 根岸垂津佐, 石井健, 江藤宏光, 佐々木貴史, 久保亮治, 石河晃. 家系内孤発例であった Dowling-Meara 型単純型表皮水疱症. *皮膚病診療*. 2016, 38 797-800.
- 116) 後藤あかね, 城光日, 久保亮治, 田中勝, 布袋祐子. Pseudoxanthoma elasticum-like papillary dermal elastolysis の 1 例と類縁疾患のダーモスコピー像の比較検討. *臨床皮膚科*. 2016, 70 685-690.
- 117) Yoneda N, Yoneda S, Niimi H, Ueno T, Hayashi S, Ito M, Shiozaki A, Urushiyama D, Hata K, Suda W, Hattori M, Kigawa M, Kitajima I, Saito S. Polymicrobial Amniotic Fluid Infection with Mycoplasma/Ureaplasma and Other Bacteria Induces Severe Intra-Amniotic Inflammation Associated with Poor Perinatal Prognosis in Preterm Labor. *Am J Reprod Immunol*. 75(2): 112-25, 2016.
- 118) Yoneda S, Shiozaki A, Yoneda N, Ito M, Shima T, Fukuda K, Ueno T, Niimi H, Kitajima I, Kigawa M, Saito S. Antibiotic therapy increases the risk of preterm birth in preterm labor without intra-amniotic microbes, but may prolong the gestation period in preterm labor with microbes, evaluated by rapid and high sensitive PCR system. *Am J Reprod Immunol*. 75(4):440-50, 2016.
- 119) 塩崎 有宏. 齋藤 滋. 既往早産妊婦の管理 ③細菌性膣症・持続子宮内感染の診断と治療. *臨床婦人科産科*. 2016; 70: 20-24.

- 120) 齋藤 滋. 子宮内感染、炎症からみた早産の病態. HIGHLIGHTS OF THE RSV JAPAN GLOBAL EXPERTS' MEETING (GEM) 2016 アッヴィ合同会社.2016.11.2-4.
- 121) 塩崎有宏、齋藤 滋. 腸内細菌と妊娠・出産. 診断と治療. 2016;104:175-180.
- 122) 米田 哲, 福田香織, 齋藤 滋. 子宮内感染症 (臨床的絨毛膜羊膜炎) . ペリネイタルケア.新春増刊. 2016;37-45.
- 123) 米田 哲, 米田徳子, 齋藤 滋. 絨毛膜羊膜炎. 周産期医学. 2016;46:224-225.
- 124) 米田 哲,米田 徳子, 齋藤 滋. 074 絨毛膜羊膜炎. 周産期医学.2017;46:224-225.
- 125) Inagaki H, Kato T, Tsutsumi M, Ouchi Y, Ohye T, \*Kurahashi H. Palindrome-mediated translocations in humans: a new mechanistic model for gross chromosomal rearrangements. **Front Genet** 7, 125, 2016.
- 126) Tsutsumi M, Yokoi S, Miya F, Miyata M, Kato M, Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S, \*Kurahashi H. Novel compound heterozygous variants in PLK4 identified in a patient with autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy. *Eur J Hum Genet* 24(12), 1702-1706, 2016.
- 127) Boda H, Uchida H, Takaiso N, Ouchi Y, Fujita N, Kuno A, Hata T, Nagatani A, Funamoto Y, Miyata M, Yoshikawa T, \*Kurahashi H, Inagaki H. A PDE3A mutation in familial hypertension and brachydactyly syndrome. **J Hum Genet** 61(8), 701-3, 2016.
- 128) \*Taniguchi-Ikeda M, Takeshima Y, Lee T, Nishiyama M, Awano H, Yagi M, Unzaki A, Nozu K, Nishio H, Matsuo M, Kurahashi H, Toda T, Morioka I, Iijima K. Next-generation sequencing discloses a nonsense mutation in the dystrophin gene from long preserved dried umbilical cord and low-level somatic mosaicism in the proband mother. **J Hum Genet** 61(4), 351-5, 2016.
- 129) Kato M, Kato T, Hosoba E, Ohashi M, Fujisaki M, Ozaki M, Yamaguchi M, Sameshima H, \*Kurahashi H. PCS/MVA syndrome caused by an Alu insertion in the BUB1B gene. **Hum Genome Var**, in press.
- 130) \*Markoff A, Kurahashi H, Grandone E, Bogdanova N. Annexin A5 haplotype M2 is not a risk factor for recurrent miscarriages in Northern Europe, is there sufficient evidence? **Reprod Biomed Online** 32(5), 469-73, 2016.
- 131) Markoff A, Kurahashi H, Grandone E, Bogdanova N. Authors' response to the letter of Nagirnaja et al., "Response to annexin A5 haplotype M2 is not a risk factor for recurrent miscarriages in Northern Europe, is there sufficient evidence?" **Reprod Biomed Online** 33(1), 116-7, 2016.
- 132) Ohye T, Kawamura Y, Inagaki H, Yoshikawa A, Ihira M, Yoshikawa T, \*Kurahashi H. A simple cytogenetic method to detect chromosomally integrated human herpesvirus-6. **J Virol Methods** 228, 74-8, 2016.
- 133) 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 of Chromothripsis/Chromoanaysynthesis-Dependent and -Independent Origins of Complex Genomic Alterations. **Cytogenet Genome Res** 150(2), 86-92, 2016.
- 134) Miyazaki J, \*Nishizawa H, Kambayashi A, Ito M, Noda Y, Terasawa S, Kato T, Miyamura H, Shiogama K, Sekiya T, Kurahashi H, Fujii T. Increased levels of soluble corin in pre-eclampsia and fetal growth restriction. *Placenta* 48, 20-25, 2016.
- 135) Yasui T, Suzuki T, Hara F, Watanabe S, Uga N, Naoe A, Yoshikawa T, Ito T, Nakajima Y, Miura H, Sugioka A, Kato Y, Tokoro T, Tanahashi Y, Kasahara M, Fukuda A, Kurahashi H. Successful living donor liver transplantation for classical maple syrup urine disease. **Pediatr Transplant** 20(5), 707-710, 2016.



- 136) Takaiso N, Nishizawa H, Nishiyama S, Sawada T, Hosoba E, Ohye T, Sato T, Inagaki H, \*Kurahashi H. Mutation analysis of the JUNO gene in female infertility of unknown etiology. **Fujita Med J** 2(3), 59-61, 2016.
- 137) Inoue Y, Sakamoto Y, Sugimoto M, Inagaki H, Boda H, Miyata M, Kato H, Kurahashi H, \*Okumoto T. A Family With Craniofrontonasal Syndrome: The First Report of Familial Cases of Craniofrontonasal Syndrome With Bilateral Cleft Lip and Palate. **Cleft Palate Craniofac J**, in press.
- 138) Hori I, Miya F, Ohashi K, Negishi Y, Hattori A, Ando N, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S. Novel splicing mutation in the ASXL3 gene causing Bainbridge-Ropers syndrome. *Am J Med Genet.* 2016;170(7):1863-1867
- 139) Sato T, Okano T, Tanaka-Kubota M, Kimura S, Miyamoto S, Ono S, Yamashita M, Mitsuiki N, Takagi M, Imai K, Kajiwara M, Ebato T, Ogata S, Oda H, Ohara O, Kanegane H, Morio T. Novel compound heterozygous mutations in a Japanese girl with Janus kinase 3 deficiency. *Pediatr Int.* 2016 58(10):1076-1080.
- 140) Ohnishi H, Kawamoto N, Seishima M, Ohara O, Fukao T. A Japanese family case with juvenile onset Behçet's disease caused by TNFAIP3 mutation. *Allergol Int.* 2017 66(1):146-148.
- 141) Ueda N, Ida H, Washio M, Miyahara H, Tokunaga S, Tanaka F, Takahashi H, Kusuhara K, Ohmura K, Nakayama M, Ohara O, Nishikomori R, Minota S, Takei S, Fujii T, Ishigatsubo Y, Tsukamoto H, Tahira T, Horiuchi T. Clinical and Genetic Features of Patients With TNFRSF1A Variants in Japan: Findings of a Nationwide Survey. *Arthritis Rheumatol.* 2016 68(11):2760-2771.
- 142) Kaneko H, Izumi R, Oda H, Ohara O, Sameshima K, Ohnishi H, Fukao T, Funato M. Nationwide survey of Balm- Gerold syndrome in Japanese population. *Mol Med Rep.* 2017 [Epub ahead of print]
- 143) Nakayama M, Oda H, Nakagawa K, Yasumi T, Kawai T, Izawa K, Nishikomori R, Heike T, Ohara O Accurate clinical genetic testing for autoinflammatory diseases using the next-generation sequencing platform MiSeq. *Biochem. Biophys. Rep.*, 2017 9:146-152

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

- 1) Pre-Congress Symposium "Human Genetics in Japan", 口頭, 松原洋一, ICHG2016, 2016/4/3, 国内
- 2) 日本における未診断疾患イニシアチブ, 口頭, 松原洋一, 第13回国際人類遺伝学会ランチョンセミナー13, 2016/4/6, 国内
- 3) Update on the molecular genetics and pathogenesis of RASopathies, 口頭, 松原洋一, 第13回国際人類遺伝学会ランチョンセミナー19, 2016/4/7, 国内
- 4) IRUDが変えるこれからの遺伝医療・遺伝医学, 口頭, 松原洋一, 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部開設20周年記念式典, 2016/5/7, 国内
- 5) 未診断疾患イニシアチブ(IRUD-P), 口頭, 松原洋一, 第119回日本小児科学会学術集会, 2016/5/13, 国内
- 6) 希少遺伝性疾患研究の最前線, 口頭, 松原洋一, 第22回日本家族性腫瘍学会学術集会, 2016/6/3, 国内

- 7) 日本小児神経学会が行うべき行動研究のあり方について, 口頭, 松原洋一, 第57回日本小児神経学会, 2016/6/4, 国内
- 8) 国立高度専門医療研究センターの特色を生かしたナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN), 口頭, 松原洋一, 第4回コホート研究シンポジウム, 2016/6/17, 国内
- 9) 小児科医が知っておきたい希少疾患の基礎知識と最近の話題, 口頭, 松原洋一, 第8回日本小児科学会 長野地方会, 2016/6/26, 国内
- 10) 未診断疾患・希少疾患の解明を目指して～わが国でも動き始めた未診断疾患イニシアチブ (IRUD), 口頭, 松原洋一, 第13回東北遺伝医学セミナー, 2016/6/28, 国内
- 11) Rare Disease Research in Japan, 口頭, 松原洋一, The 4th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases, 2016/11/16, 国内
- 12) 新生児におけるゲノム医療 Genomic medicine for newborns, 口頭, 松原洋一, 第61回日本新生児成育医学会・学術集会, 2016/12/1, 国内
- 13) 小児遺伝と IRUD 研究 (希少疾患研究), 口頭, 松原洋一, 第39回日本小児遺伝学会学術集会シンポジウム講演, 2016/12/10, 国内
- 14) 妊娠糖尿病既往日本人女性における産後糖代謝異常発症に関する遺伝学的検討 (オーラル), 春日義史, 宮越敬, 税所芳史, 佐藤佑, 大谷利光, 秋葉洋平, 福武麻里絵, 池ノ上学, 落合大吾, 松本直, 荒田尚子, 田嶋敦, 田中守, 秦健一郎, 第32回日本糖尿病・妊娠学会年次学術講演会, 岡山, 2016.11.18, 国内.
- 15) 16S rDNA Amplicon Sequencing with Amniotic Fluid in Cases of Intrauterine Infection, ポスター, Urushiyama D, Suda W, Ohnishi E, Araki R, Nabeshima K, Yasunaga S, Hattori M, Miyamoto S, Hata K., 6th IHMC Congress, Hilton, 2016.11.9, 国外.
- 16) X-chromosome mutations and deletions in a female with premature ovarian insufficiency, ポスター, Migita O, Shimbashi N, Igarashi S, Suzuki N, Hata K., ASHG2016, Vancouver, 2016.10.20, 国外.
- 17) ヒト生殖・発生異常のゲノムとエピゲノム -胎児期の環境による疾病素因形成のメカニズム-, 講演, 秦健一郎, 第39回高血圧学会 仙台, 2016.10.1, 国内.
- 18) 早産児および SGA 児における臍帯血・生後末梢血検体を用いた網羅的メチル化解析, ポスター, 鹿嶋晃平, 河合智子, 西村力, 嘉村浩美, 土田晋也, 永松健, 藤井知行, 大森意索, 清水光政, 兵藤博信, 久具宏司, 水口雅, 中林一彦, 秦健一郎, 高橋尚人, 第5回 DOHaD 研究会, 東京, 2016.7.25, 国内.
- 19) Novel DNA methylation changes induced by gestational arsenite exposure in hepatic tumors in F2 mice, ポスター, 岡村和幸, 中林一彦, 堀部悠, 河合智子, 鈴木武博, 秦健一郎, 野原恵子, 第5回 DOHaD 研究会, 東京, 2016.7.25, 国内.
- 20) Maternal smoking leads to placental epigenetic changes at the promoters of transcriptional regulators in early pregnancy, ポスター, 川嶋章弘, 河合智子, 右田王介, 秦健一郎, 関沢明彦, 第5回 DOHaD 研究会 東京, 2016.7.25, 国内.
- 21) Epitranscriptome of human placental tissue, ポスター, Taniguchi K, Kawai T, Okamura K, Ogata H, Ohashi M, Nakabayashi K, Hata K., RNA 2016, Kyoto, 2016.6.30, 国外.
- 22) DNA methylation analysis in acute lymphoblastic leukemia of Down syndrome, ポスター, Kubota Y, Uryu K, Kawai T, Seki M, Yoshida K, Sato Y, Shiraiishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Oka A, Hayashi Y, Ogawa S, Terui K, Hata K., Ito E, Takita J, 第35回札幌国際がんシンポジウム, 札幌, 2016.6.24, 国外.
- 23) 原マウス *Dlk1-Dio3* 領域における新規制御領域の探索, ポスター, 聡史, 斎藤剛志, 岡村浩司, 林恵子, 伊藤充輝, 秦健一郎, Anne C. Ferguson-Smith, 中林一彦, 高田修治, 第10回日本エピジェネティクス研究会年会, 大阪, 2016.5.19, 国内.

- 24) 父性遺伝する食事誘導性肥満におけるインプリント遺伝子の解析と新規インプリント遺伝子の探索について, ポスター, 森田純代, 中林一彦, 河合智子, 林恵子, 堀居拓郎, 木村美香, 亀井康富, 小川佳宏, 秦健一郎, 畑田出穂, 第 10 回日本エピジェネティクス研究会年会, 大阪, 2016.5.19, 国内.
- 25) 羊水のマイクロバイオーーム研究 ~福岡大学との共同研究の成果~, 講演, 秦健一郎, 妊婦の感染と早産を考える会, 福岡, 2016.5.14, 国内.
- 26) マウスモデルにおける異なるアミノ酸含有の培地で培養した胚盤胞の, RRBS による網羅的な DNA メチル化の解析, ポスター, 堀部悠, 松井英雄, 橋本和法, 秦健一郎, 68 回日本産科婦人科学会学術講演会, 東京, 2016.4.24, 国内.
- 27) In early gestation, maternal smoking leads to increased epigenetic alterations at the promoters of nitrogen compound metabolic and transcriptional regulators, ポスター, Kawashima A, Koide K, Migita O, Hata K, Matsuoka R, Sekizawa A, , 第 68 回日本産科婦人科学会学術講演会 東京, 2016.4.22, 国内.
- 28) Association analysis of polymorphisms with highrisk group of gestational diabetes mellitus in a Japanese population, ポスター, Kasuga Y, Hata K, Miyakoshi K, Akiba Y, Otani T, Fukutake M, Ochiai D, Matsumoto T, Arata N, Tajima A, Tanaka M, Aoki D, 第 68 回日本産科婦人科学会学術講演会 東京, 国内.
- 29) A rare case report: monozygotic quadruplets following intracytoplasmic sperm injection (ICSI) and single blastocyst transfer (SBT), ポスター, Kusumi M, Hata K, Fujiwara T, Kamura H, Tsutsumi O, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.6, 国外.
- 30) Can we construct a genetic prediction model for gestational diabetes mellitus in a Japanese population?, ポスター, Kasuga Y, Miyakoshi K, Arata N, Tajima A, Tanaka M, Hata K, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.6, 国外.
- 31) A missense mutation of the SLCO2A1 gene underlies a complete type of pachydermoperiostosis in 3 Japanese families, オーラル, Niizeki H, Matsuda M, Nakabayashi K, Seki A, Miyasaka M, Matsuo T, Inui S, Yoshida K, Hata K, Okuyama T, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.6, 国外.
- 32) An atypical case of Sotos syndrome with diaphragmatic hernia, オーラル, Araki N, Hori A, Shirai H, Kemmochi M, Kasuga Y, Migita O, Hata K, Takada F, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.5, 国外.
- 33) Multilocus methylation defects in a patient presenting with both clinical phenotype of pseudohypoparathyroidism type Ib and Beckwith-Wiedemann syndrome, ポスター, Sano S, Matsubara K, Nagasaki K, Nakamura A, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, Ogata T, Kagami M, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.5, 国外.
- 34) Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions, ポスター, Yamazawa K, Matsubara K, Kagami M, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, Ogata T, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.5, 国外.
- 35) Placental epigenome vary in relation to inadequate gestational weight gain, ポスター, Kawai T, Yamada T, Abe K, Okamura K, Kamura H, Akaishi R, Minakami H, Nakabayashi K, Hata K, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.5, 国外.
- 36) Monochorionic Diamniotic Twins With 45,X/46,XY Mosaic Who Showed Different External Genitals Due To Different Rates of Mosaicism: A Case Report, ポスター, Sato T, Takahashi K, Ito Y, Sasaki A, Okamoto A, Hata K, Sago H, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.5, 国外.

- 37) KLF14 involves in controlling inflammation in the white adipose tissue, ポスター, Tayama C, Takanashi R, Tomikawa J, Okita H, Hata K, Okamura T, Nakabayashi K, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.4, 国外.
- 38) Whole exome sequencing of twins for Biliary Atresia, ポスター, Migita O, Matsui A, Hata K, , The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016.4.4, 国外.
- 39) Molecular Genetics of anophthalmia and microphthalmia, Fukami M, Asia-ARVO 2015, February 16-19, 2015 Yokohama. 国内.
- 40) 成長障害の分子基盤, 深見真紀, 第 40 回東京成長ホルモン成長因子セミナー 平成 28 年 6 月 24 日、東京、国内.
- 41) 1 型糖尿病の新規感受性遺伝子の探索 シンポジウム 小児 1 型糖尿病のわが国における最新知見, 深見真紀、奥野美佐子, 第 13 回 1 型糖尿病研究会 平成 27 年 10 月 31 日、東京、国内
- 42) 性分化疾患の遺伝子診断, 深見真紀, 日本内分泌学会学術集会 シンポジウム 平成 27 年 4 月 25 日、東京、国内
- 43) Mutations in PDE4D and molecular pathology of acrodysostosis without hormone resistance , Poster, T. Kaname, C. Ki, K. Yanagi, K. Naritomi, N. Niikawa, G. S. Baillie, J. P. Day, G. Nishimura, N. Mastuura, M. D. Houslay, S. Cho, D. Jin, EUROPEAN Human Genetics CONFERENCE 2015, Glasgow, Scotland, UK, 2015.6.6-9, 国外.
- 44) 効率の良いクリニカルシーケンスに向けた難聴遺伝子診断パネルによる沖縄難聴患児の遺伝子診断, ポスター, 要匡、柳久美子、比嘉真紀、鈴木幹男、我那覇章, 第 55 回日本先天異常学会学術集会 / 第 38 回日本小児遺伝学会学術集会, 2015.7.25, 国内.
- 45) 環椎低形成による脊柱管狭窄を合併した Chondrodysplasia punctata2 の 1 例, ポスター, 湊川真理、柴崎淳、要匡、黒澤健司, 第 55 回日本先天異常学会学術集会 / 第 38 回日本小児遺伝学会学術集会, 2015.7.25, 国内.
- 46) 次世代シーケンサーでわかること、わからないこと —最近の動向—, 口頭; 特別講演, 要 匡, 第 163 回 染色体研究会, 2015 年 10 月 3 日, 国内.
- 47) A novel mutation of the TWIST1 gene in a family with Baller-Gerold syndrome without poikiloderma, Poster, T. Kaname, K. Sameshima, K. Yanagi, Y. Kuroki, G. Nishimura, K. Naritomi, Y. Matsubara, American Society of Human Genetics meeting, Baltimore, MD, U.S.A., Oct 6-10, 2015, 国外.
- 48) 次世代シーケンサ診断パネルにて検出困難であった TWSIT1 遺伝子新規変異を認めた Baller-Gerold 症候群疑い例, ポスター, 要 匡、鮫島希代子、柳久美子、黒木陽子、西村玄、成富研二、平野隆、松原洋一, 日本人類遺伝学会 第 60 回大会, 2015 年 10 月 14 日—17 日, 国内.
- 49) Incidental findings (偶発的 所見) を考える, 口頭; シンポジウム, 要 匡, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015 年 10 月 14 日—17 日, 国内.
- 50) 次世代シーケンサーの最近の動向, 口頭: 特別講演, 要 匡, 第 4 回ゲノム懇話会, 2015 年 10 月 5 日, 国内.
- 51) Clinical application and its pitfalls of next-generation sequencing, Platform:: invited, T. Kaname, EAUHGS meeting 2015, Seoul, Korea, 2015.11.27, 国外.
- 52) Two major mutations and their rapid detection of the SLC6A4 gene in Okinawan patients with Pendred syndrome/enlarged vestibular aqueduct syndrome, Poster, T. Kaname, A. Ganaha, K. Yanagi, M. Higa, K. Naritomi, M. Suzuki, BMB2015, 2015 年 12 月 1 日—4 日, 国内.
- 53) Novel mutations in PDE4D and molecular pathology of acrodysostosis without hormone resistance, Poster, T Kaname, K Yanagi, C-S Ki, N Niikawa, G Nishimura, N Mastuura, M Iso, Y Kuroki, S Mizuno, S Y Cho, D-K Jin, Y Matsubara, ICHG meeting 2016, Kyoto, 2016.4.3-7, 国外.

- 54) Rapid and accurate genetic testing for CHARGE syndrome based on long-range PCR and benchtop Next-Gen high-throughput sequencer, Poster, K Yanagi, M Iso, A Ganaha, T Kaname, , ICHG meeting 2016, Kyoto, 2016.4.3-7, 国外.
- 55) Analysis of the human subtelomeric regions to elucidate the real structure and pathogenesis of the related diseases, Poster, Y Kuroki, Ai Toyoda, A Fujiyama, T Kaname, ICHG meeting 2016, Kyoto, 2016.4.3-7, 国外.
- 56) Next generation sequencing-based cancer precision medicine is on the horizon now, Poster, S. Song, T. Kaname, S. Sugano, ICHG meeting 2016, Kyoto, 2016.4.3-7, 国外.
- 57) Three Repeated Cases of Fetal Cystic Hygroma in the First Trimester, Psoter, 知念 行子, 新田 迅, 金城 忠嗣, 正本 仁, 青木 陽一, 要 匡, 知念 安紹, ICHG meeting 2016, Kyoto, 2016.4.3-7, 国外.
- 58) Three major mutations and their rapid detection of the SLC26A4 gene in East Asian patients with Pendred syndrome/enlarged vestibular aqueduct syndrome, Poster, T. Kaname, K. Yanagi, A. Ganaha, M. Higa, M. Iso, Y. Matsui, F. Koiwa, Y. Kuroki, M. Suzuki, Y. Matsubara, EUROPEAN Human Genetics CONFERENCE 2016, Barcelona, Spain, May 21-24, 2016, 国外.
- 59) Multiplex LA-PCR—NGS ターゲットリシーケンスによる CHD7 遺伝子全長領域の解析, ポスター, 要 匡、柳久美子、磯まなみ、松井有紀子、我那覇章、松原洋一, 第 56 回日本先天異常学会学術集会, 2016 年 7 月 29 日—31 日, 国内.
- 60) ヒト疾患ゲノム解析ツールとしての次世代シーケンサ, 口演: シンポジウム, 要 匡, 日本遺伝学会第 88 回大会, 2016.9.7, 国内.
- 61) 医学における次世代シーケンスの現状と課題, 口演: 基調講演, 要 匡, JASIS 2016, 2016.9.9, 国内.
- 62) 疾患ゲノム解析の動向, 口頭, 要 匡, 第 23 回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会, 2016 年 9 月 24 日, 国内.
- 63) NGS ターゲットリシーケンスによる遺伝子全長領域の解析・ Multiplex LA-PCR の応用例, 口頭, 柳 久美子、 磯まなみ、松井有紀子、要 匡, 日本遺伝子診療学会第 23 回大会, 2016.10.7-8, 国内.
- 64) IRUD-P consortium, A novel mutation in the VIPAS39 gene found in two families with atypical arthrogyriposis, renal dysfunction and cholestasis (ARC) syndrome, Poster, T. Kaname, Y. Chinen, K. Yanagi, M. Iso, Y. Matsui, K. Hayashi, Y. Kuroki, T. Tohma, Y. Matsubara, ASHG 2016 meeting, Vancouver, Canada, 2016.10.18-22, 国外.
- 65) Analysis of the human subtelomeric regions to elucidate the real structure and pathogenesis of the related diseases, Poster, Y. Kuroki, A. Toyoda, H. Noguchi, K. Yanagi, A. Fujiyama, T. Kaname, ASHG 2016 meeting, Vancouver, Canada, 2016.10.18-22, 国外.
- 66) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics (IRUD-P), A deletion mutation of the POLD1 gene in a Japanese woman with congenital partial lipodystrophy, mandibular hypoplasia, sensorineural deafness and short stature identified by whole-exome sequencing analysis, Poster, K. Yanagi, H. Sasaki, K. Ohokubo, K. Kobayashi, Y. Tajiri, M. Iso, Y. Matsui, Y. Kuroki, H. Ogata, K. Nakabayashi, K. Okamura, K. Hata, Y. Matsubara, T. Kaname, ASHG 2016 meeting, Vancouver, Canada, 2016.10.18-22, 国外.
- 67) A novel mutation in the VIPAS39 gene found in two families with atypical arthrogyriposis, renal dysfunction and cholestasis (ARC) syndrome. Poster, T. Kaname, Y. Chinen, K. Yanagi, M. Iso, Y. Matsui, K. Hayashi, Y. Kuroki, T. Tohma, Y. Matsubara, ASHG2016 Vancouver, Canada, 2016.10.18-22 国外
- 68) 小児特発性膝炎患者における膝炎関連遺伝子の解析、ポスター、磯 まなみ、柳 久美子、鈴木 光幸、櫻井 由美子、箕輪 圭、清水 俊明、要 匡 日本分指趾生物学会年会、横浜、2016.12 国内

- 69) X 染色体劣性遺伝性疾患メンケス病の女兒例における遺伝学的検索、ポスター、松井 有紀子、柳久美子、磯 まなみ、黒木 陽子、林 恵子、松原 洋一、児玉 浩子、要 匡 日本分指趾生物学会年会、横浜、2016.12 国内
- 70) 中枢性線機能低下症の基礎と臨床、緒方勤、第20回日本生殖内分泌学会特別講、2016年1月9日、神戸、国内
- 71) ARTと先天異常症発症の関連について、緒方勤、第12回日本生殖再生医学会特別講、2017年3月19日、東京、国内
- 72) 小児副腎低形成症ならびに小児副腎皮質腫瘍の分子病態：アルドステロン・コルチゾール分泌異常症の新展開、藤澤泰子、緒方勤、第23回日本ステロイドホルモン学会学術集会。2016年1月15日、倉敷、国内
- 73) 先天性内分泌疾患とゲノム構造異常、緒方勤、第21回小児内分泌専門セミナー。2016年8月26-28日、神戸、国内
- 74) ターナー症候群の発症機序、緒方勤、第15回東海不妊内分泌研究会。2016年1月30日、浜松、国内
- 75) 性分化疾患の基礎と臨床、緒方勤、第1回彩の会学術講演会。2016年2月17日、鹿児島、国内
- 76) 性分化疾患発症機序：単一遺伝子・多因子・ゲノム構造の観点から、緒方勤、第23回小児医療セミナー。2016年2月27日、東京、国内
- 77) 性染色体の最新知識、緒方勤、第17回東日本ターナー講演会。2016年4月9日、東京、国内
- 78) スーナン症候群とからだの成長、緒方勤、第3回スーナン症候群シンポジウム/第4回コステロ症候群・CFC症候群シンポジウム。2016年9月22日、東京、国内
- 79) 性分化疾患発症機序：多面的観点からのアプローチ、緒方勤、第84回静岡内分泌研究会。2016年10月6日、静岡、国内
- 80) ヒトインプリンティング疾患発症機序、緒方勤、内分泌最先端セミナー～内分泌学の現在と未来を語る。2016年11月5日、静岡、国内
- 81) Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions, ポスター, Kazuki Yamazawa, Keiko Matsubara, Masayo Kagami, Kazuhiko Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto), 国内
- 82) Multilocus methylation defects in a patient presenting with both clinical phenotype of pseudohypoparathyroidism type Ib and Beckwith-Wiedemann syndrome, ポスター, Shinichiro Sano, Keiko Matsubara, Keisuke Nagasaki, Akie Nakamura, Kazuhiro Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, Masayo Kagami, ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto), 国内
- 83) Risk assessment of medically assisted reproduction and advanced maternal ages in the development of Prader-Willi syndrome due to UPD(15)mat, 口演, Keiko Matsubara, Nobuyuki Murakami, Maki Fukami, Masayo Kagami, Toshiro Nagai, Tsutomu Ogata, ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto), 国内
- 84) 偽性副甲状腺機能低下症における分子遺伝学的分類に基づいたTSH抵抗性に関する臨床像の検討, 口演, 佐野伸一朗、長崎 啓祐、中村 明枝、松原 圭子、深見 真紀、緒方 勤、鏡 雅代、第89回日本内分泌学会学術総会、2016（平成28年）4月21日～23日 京都市（京都）、国内
- 85) 甲状腺乳頭がん多発転移で心臓突然死リスクのため治療中断を余儀なくされた一例、ポスター、松下 理恵、中西 俊樹、岩島 覚、佐竹栄一郎、藤澤 泰子、緒方 勤、小杉 崇、小西 慶太、第89回日本内分泌学会学術総会、2016（平成28年）4月21日～23日 京都市（京都）、国内

- 86) アンドロゲン産生小児副腎がんの発症機序と腫瘍内ステロイド代謝特性の解析, ポスター, 藤澤 泰子、小野 裕之、山口 理恵、鏡 雅代、深見 真紀、緒方 勤, 第 89 回日本内分泌学会学術総会, 2016 (平成 28 年) 4 月 21 日~23 日 京都市 (京都), 国内
- 87) 経蝶形骨洞手術による腫瘍摘出後にカベルゴリン治療を行った, プロラクチン産生下垂体腺腫の小児例, ポスター, 大高幸之助、松下 理恵、佐竹栄一郎、藤澤 泰子、中西 俊樹、緒方 勤, 第 89 回日本内分泌学会学術総会, 2016 (平成 28 年) 4 月 21 日~23 日 京都市 (京都), 国内
- 88) NROB1 Frameshift Mutation in a Boy with Precocious Puberty and Normal Adrenal Function, Hirohito Shima, Shuichi Yatsuga, Akie Nakamura, Shinichiro Sano, Takako Sasaki, Noriyuki Katsumata, Erina Suzuki, Tsutomu Ogata, Satoshi Narumi, Maki Fukami, ESPE 2016, 10-12 September 2016 (Paris), 国外
- 89) MAMLD1 遺伝子異常患者の長期経過, 口演, 藤澤 泰子、深見 真紀、長谷川 奉延、上松 あゆ美、室谷 浩二、長 秀男、緒方 勤, 第 16 回 日本内分泌学会東海支部学術集会, 2016 (平成 28 年) 9 月 10 日 浜松市 (静岡), 国内
- 90) 出生前診断された POR 異常症男児における Backdoor Pathway の検討, 口演, 小野 裕之、沼倉 周彦、緒方 勤, 第 16 回 日本内分泌学会東海支部学術集会, 2016 (平成 28 年) 9 月 10 日 浜松市 (静岡), 国内
- 91) 11 番染色体 13 領域を含む 27.2Mb の欠失を認めた WAGR 症候群の一例, 口演, 中島 信一、岡田 賢、加藤 芙弥子、矢本 香織、緒方 勤, 第 16 回 日本内分泌学会東海支部学術集会, 2016 (平成 28 年) 9 月 10 日 浜松市 (静岡), 国内
- 92) 先天性甲状腺機能低下症が先行した偽性副甲状腺機能低下症の臨床像, 口演, 佐野 伸一朗、中村 明枝、松原 圭子、深見 真紀、緒方 勤、鏡 雅代, 第 16 回 日本内分泌学会東海支部学術集会, 2016 (平成 28 年) 9 月 10 日 浜松市 (静岡), 国内
- 93) Nucleotide substitutions in CD101, the human homolog of diabetes mellitus susceptibility gene in non-obese diabetic mouse, in patients with type 1 diabetes mellitus, Misako Okuno, Yoshihito Kasahara, Noriyuki Takubo, Michiko Okajima, Shigeru Suga, Junichi Suzuki, Tadayuki Ayabe, Tatsuhiko Urakami, Tomoyuki Kawamura, Nobuyuki Kikuchi, Ichiro Yokota, Toru Kikuchi, Shin Amemiya, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Shigetaka Sugihara, Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT), ISPAD 2016, 26-29 October 2016 (Valencia), 国外
- 94) Current status of incidence and prevalence of type 1 diabetes among children aged less than 15 years in Japan, Yoshiko Onda, Shigetaka Sugihara, Tsutomu Ogata, Susumu Yokoya, Tetsuji Yokoyama, Naoko Tajima, for the Type 1 Diabetes (T1D) Study Group, ISPAD 2016, 26-29 October 2016 (Valencia), 国外
- 95) 多施設共同臨床試験: 先天性高インスリン血症に対するオクトレオチド持続皮下注射療法 (SCORCH スタディ), 若手優秀演題賞候補口演, 細川 悠紀、榊原 杏美、橋本 有紀子、川北 理恵、依藤 亨、増江 道哉、西堀 弘記、長谷川 行洋、有阪 治、横谷 進、大藪 恵一、緒方 勤, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 96) 内分泌疾患の原因となる新たな G タンパク共役型受容体機能亢進メカニズムの解明, 若手優秀演題賞候補口演, 鈴木江莉奈、泉陽子、鳥居知宏、五十嵐麻希、宮戸真美、勝見桃理、鳴海覚志、山内淳司、藤澤泰子、緒方勤、深見真紀, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 97) 頭蓋骨早期癒合症 11 例における FGFR1-3 変異解析, 口演, 加藤 芙弥子、大石 彰、西村 玄、小野 裕之、圓若 かおり、深見 真紀、緒方 勤, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内

- 98) 小児・若年がん患者の妊娠・出産と妊孕性温存に関する国内の現状（二次アンケート調査），口演，三善 陽子、依藤 亨、石黒 寛之、伊藤 純子、高橋 郁子、長崎 啓祐、藤原 幾磨、堀川 玲子、緒方 勤、大藪 恵一，第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 99) 先天性脊椎骨端異形成症（SEDC）父子例における COL2A1 変異の同定，ポスター，小野 裕之、大石 彰、高木 優樹、西村 玄、緒方 勤，第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 100) 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・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 101) 甲状腺髄様癌を認めた多発性内分泌腫瘍症 2A の 9 歳女兒 ～適切な早期甲状腺全摘出術時期の考察～，ポスター，松下 理恵、藤澤 泰子、金城 健一、大高 幸之助、中西 俊樹、緒方 勤、松下 明生、馬場 恵，第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 102) Comprehensive clinical studies in 30 patients molecularly diagnosed with Temple syndrome, 口演, Masayo Kagami, Keisuke Nagasaki, Rika Kosaki, Horikawa Reiko, Yasuhiro Naiki, Shinji Saitoh, Toshihiro Tajima, Akie Nakamura, Keiko Matsubara, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 103) Clinical Trial of Asfotase Alfa in Patients with Hypophosphatasia (HPP) in Japan, 口演, Taichi Kitaoka, Toshihiro Tajima, Keisuke Nagasaki, Toru Kikuchi, Katsusuke Yamamoto, Toshimi Michigami, Satoshi Okada, Ikuma Fujiwara, Masayuki Kokaji, Hiroshi Mochizuki, Tsutomu Ogata, Koji Tatebayashi, Atsushi Watanabe, Shuichi Yatsuga, Takuo Kubota, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 104) FGFR1 mutations in four patients with congenital hypogonadotropic hypogonadism and split-hand/foot malformation: implications for the FGFR1 proximal promoter region, 口演, Kohnosuke Ohtaka, Yasuko Fujisawa, Rie Yamaguchi, Fumiko Kato, Hideaki Yagasaki, Tatsuya Miyoshi, Yukihiro Hasegawa, Tomonobu Hasegawa, Hideaki Miyoshi, Fumio Takada, Momori Katsumi, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 105) Further evidence for the involvement of the specific ESR1 haplotype in the susceptibility to estrogenic endocrine disruptors, 口演, Yasuko Fujisawa, Rie Yoshida, Francesco Massart, Naoyuki Kamatani, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 106) Next-generation sequencing-based screening of monogenic mutations in 43 Japanese children clinically diagnosed with type 1B diabetes, ポスター, Kikumi Ushijima, Maki Fukami, Tadayuki Ayabe, Misako Okuno, Satoshi Narumi, Tsutomu Ogata, Nobuyuki Kikuchi, Tomoyuki Kawamura, Tatsuhiko Urakami, Ichiro Yokota, Shin Amemiya, Shigetaka Sugihara, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会，2016（平成 28 年）11 月 16 日-20 日 千代田（東京），国内
- 107) Monogenic mutations in patients with non-obstructive azoospermia and oligozoospermia, ポスター, Shigeru Nakamura, Mami Miyado, Kazuki Saito, Momori Katsumi, Yoshitomo Kobori, Yoko Tanaka, Hiromichi Ishikawa, Atsumi Yoshida, Hiroshi Okada, Hideo Nakai, Tsutomu



- Ogata, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 108) Androgen measurement in women with polycystic ovary syndrome: Comparison between immunoassays and liquid chromatography-tandem mass spectrometry, ポスター, Kazuki Saito, Toshiya Matsuzaki, Mami Miyado, Momori Katsumi, Shigeru Nakamura, Minoru Irahara, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 109) Sequence variations in genes of the GH-IGF-1 axis in children with idiopathic short stature, ポスター, Atsushi Hattori<sup>1</sup>, Yuko Katoh-Fukui<sup>1</sup>, Keiko Matsubara<sup>1</sup>, Maki Igarashi<sup>1</sup>, Erina Suzuki, Akie Nakamura, Hiroyuki Tanaka, Keisuke Nagasaki, Koji Muroya, Reiko Horikawa, Shinobu Ida, Toshiaki Tanaka, Tsutomu Kamimaki, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 110) Practical growth charts for Japanese children with Noonan syndrome, ポスター, Tsuyoshi Isojima, Satoru Sakazume, Tomonobu Hasegawa, Tsutomu Ogata, Toshio Nakanishi, Toshiro Nagai, Susumu Yokoya, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 111) Identical NR5A1 Missense Mutations in Two Unrelated 46,XX Individuals with Testicular Tissues, ポスター, Maki Igarashi, Kei Takasawa, Akiko Hakoda, Junko Kanno, Shuji Takada, Mami Miyado, Toshihiro Tajima, Ryohei Sekido, Tsutomu Ogata, Kenichi Kashimada, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 112) Long-term clinical course in three patients with MAMLD1 mutations, ポスター, Yasuko Fujisawa, Maki Fukami, Tomonobu Hasegawa, Ayumi Uematsu, Koji Muroya, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 113) Characterization of androgen production in a genetic male infant with prenatally diagnosed POR deficiency, ポスター, Hiroyuki Ono, Chikahiko Numakura, Seiji Tsutsumi, Keiko Homma, Tomonobu Hasegawa, Fumiko Kato, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 114) Genetic knockout of Mamld1 reduces testicular size but permits normal fertility in adult male mice, ポスター, Mami Miyado, Kaoru Yoshida, Kenji Miyado, Momori Katsumi, Kazuki Saito, Shigeru Nakamura, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 115) NR0B1 Frameshift Mutation in a Boy with Precocious Puberty and Normal Adrenal Function, ポスター, Hirohito Shima, Shuichi Yatsuga, Akie Nakamura, Shinichiro Sano, Takako Sasaki, Noriyuki Katsumata, Erina Suzuki, Tsutomu Ogata, Satoshi Narumi, Maki Fukami, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内
- 116) Effect of intramuscular testosterone enanthate treatment on penile length in boys with micropenis, ポスター, Kenichi Kinjo, Yasuko Fujisawa, Yohei Masunaga, Hiroyuki Ono, Kounosuke Ohtaka, Shinichi Nakashima, Hirokazu Saegusa, Tsutomu Ogata, 第 50 回日本小児内分泌学会学術集会・第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成 28 年) 11 月 16 日-20 日 千代田 (東京), 国内

- 117) Beckwith-Wiedemann syndrome and pseudohypoparathyroidism type Ib in a patient with multilocus imprinting disturbance, ポスター, Shinichiro Sano, Keiko Matsubara, Keisuke Nagasaki, Toru Kikuchi, Kazuhiko Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Masayo Kagami, Tsutomu Ogata, 第50回日本小児内分泌学会学術集会・第9回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成28年) 11月16日-20日 千代田 (東京), 国内
- 118) Nucleotide substitutions in CD101, the human homolog of diabetes mellitus susceptibility gene in non-obese diabetic mouse, in patients with type 1 diabetes mellitus, ポスター, Misako Okuno, Yoshihito Kasahara, Noriyuki Takubo, Michiko Okajima, Shigeru Suga, Junichi Suzuki, Tadayuki Ayabe, Tatsuhiko Urakami, Tomoyuki Kawamura, Nobuyuki Kikuchi, Ichiro Yokota, Toru Kikuchi, Shin Amemiya, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, 第50回日本小児内分泌学会学術集会・第9回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成28年) 11月16日-20日 千代田 (東京), 国内
- 119) WAGR syndrome due to 46,XY,del(11)(p11.12p14.3) in a patient born to a mother with 46,XX,ins(13;11)(q21.2;p11.12p14.3), ポスター, Shinichi Nakashima, Satoshi Okada, Fumiko Kato, Yamoto Kaori, Tsutomu Ogata, 第50回日本小児内分泌学会学術集会・第9回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成28年) 11月16日-20日 千代田 (東京), 国内
- 120) The efficacy of intramuscular testosterone enanthate therapy for micropenis or microphalus is different among hypogonadotropic hypogonadism, hypergonadotropic hypogonadism, and other etiologies, ポスター, Tomohiro Ishii, Hironori Shibata, Goro Sasaki, Satoshi Narumi, Sato Takeshi, Mie Hayashi, Naoko Amano, Naoaki Hori, Mikako Inokuchi, Seiji Sato, Tsutomu Ogata, Nobutake Matsuo, Tomonobu Hasegawa, 第50回日本小児内分泌学会学術集会・第9回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成28年) 11月16日-20日 千代田 (東京), 国内
- 121) DNA methylation defects in short children born small for gestational age, 口演, Akie Nakamura, Takanobu Inoue, Keiko Matsubara, Shinichiro Sano, Yasuhiro Naiki, Shuichi Yatsuga, Junko Nishioka, Keisuke Nagasaki, Koji Muroya, Sachiko Kitanaka, Toshihiro Tajima, Reiko Horikawa, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Masayo Kagami, 第50回日本小児内分泌学会学術集会・第9回アジア太平洋小児内分泌学会, 2016 (平成28年) 11月16日-20日 千代田 (東京), 国内
- 122) NR5A1 は、46,XX 精巢性分化疾患の新規発症責任遺伝子である, 優秀演題候補, 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, 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回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成28) 年12月9日-10日 新宿 (東京), 国内
- 123) Leri-Weill 軟骨骨異形成症と特発性低身長症患者における SHOX 異常の頻度と種類の検討, 優秀演題候補, 島彦仁, 田中敏章, 上牧務, 伊達木澄人, 室谷浩二, 堀川玲子, 菅野潤子, 長崎啓祐, 濱島崇, 神崎晋, 神野智子, 緒方勤, SHOX 異常症研究会, 深見真紀, 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成28) 年12月9日-10日 新宿 (東京), 国内
- 124) 当研究室で同定した132名の片親性ダイソミーにおける両親の年齢および生殖補助医療についての検討, 口演, 鏡雅代, 松原圭子, 中村明枝, 井上毅信, 佐野伸一郎, 緒方勤, 深見真紀, 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成28) 年12月9日-10日 新宿 (東京), 国内
- 125) 卵巣機能不全患者2例における複雑X染色体再構成の同定, ポスター, 鈴木江莉奈, 島彦仁, 土岐真智子, 羽二生邦彦, 松原圭子, 倉橋浩樹, 鳴海覚志, 緒方勤, 上牧務, 深見真紀, 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成28) 年12月9日-10日 新宿 (東京), 国内
- 126) 両側腎低形成を有する女兒における 1q23.3q24.2 deletion の同定, ポスター, 小野裕之, 矢本香織, 早川誠一, 才津浩智, 緒方勤, 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成28) 年12月9日-10日 新宿 (東京), 国内

- 127) 6q24 関連糖尿病: 異なる臨床経過をたどった 6 番染色体父性ダイソミーの 2 症例, ポスター, 中島信一 加藤芙弥子 山口理恵 増永洋平 小野裕之 大高幸之助 永田絵子 藤澤泰子 依藤亨 緒方勤, 第 39 回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成 28) 年 12 月 9 日-10 日 新宿 (東京), 国内
- 128) Kagami-Ogata 症候群: 疾患概念の確立とその病態, New Syndrome Session, 鏡 雅代、緒方 勤, 第 39 回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成 28) 年 12 月 9 日-10 日 新宿 (東京), 国内
- 129) 未診断の精神発達遅滞症例に対する全エクソーム解析の有用性, 口演, 矢本香織、緒方勤、福田冬季子、遠藤雄策、松林朋子、加藤芙弥子、才津浩智, 第 39 回日本小児遺伝学会学術集会, 2016 (平成 28) 年 12 月 9 日-10 日 新宿 (東京), 国内
- 130) 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, 口演, 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学術集会, 2017 (平成 29) 年 1 月 14 日 豊中市 (大阪), 国内
- 131) MAMLD1 遺伝子異常患者の長期経過, 口演, 藤澤泰子、深見真紀、長谷川奉延、上松あゆ美、室谷浩二、長秀 男、緒方 勤, 第 21 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2017 (平成 29) 年 1 月 14 日 豊中市 (大阪), 国内
- 132) NR5A1 ミスセンス変異 p.R92W は、ヒトとマウスに共通する 46,XY 精巣形成不全とヒト特異的 46,XX 精巣形成を招く, 口演, 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学術集会, 2017 (平成 29) 年 1 月 14 日 豊中市 (大阪), 国内
- 133) 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, 口演, 齊藤和毅、松崎利也、勝見桃理、宮戸真美、苛原 稔、齊藤英和、和久田俊郎、緒方 勤、深見真紀, 第 21 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2017 (平成 29) 年 1 月 14 日 豊中市 (大阪), 国内
- 134) グリコール酸ピーリングにより皮膚症状が改善した FGFR3 変異による全身性黒色表皮腫の母娘例および孤発例, 口頭, 市山進, 船坂陽子, 高山良子, 又吉武光, 川名誠司, 佐伯秀久, 久保亮治. 第 34 回日本美容皮膚科学会総会学術大会, 東京・京王プラザホテル, 2016.8.6, 国内
- 135) 遺伝子検査にて長島型掌蹼角化症と診断した 1 例, 口頭, 林大輔, 深井和吉, 塩濱愛子, 久保亮治, 鶴田大輔. 第 40 回日本小児皮膚科学会, 広島, 2016.7.2-3, 国内
- 136) SLCO2A1 変異を同定した肥厚性皮膚骨膜炎の 1 家系, 口頭, 川島裕平, 梅垣知子, 天谷雅行, 久保亮, 恵美奈寛, 吉田誠司. 第 866 回日本皮膚科学会東京地方会, 東京, 2016.6.18, 国内
- 137) 染色体分配異常を伴う新規早老症の解析, ポスター, 藤田春美, 久保亮治, 佐々木貴史, 宮本達雄, 松浦伸也, 中林一彦, 秦健一郎, 新関寛徳, 松原洋一, 天谷雅行. 第 37 回日本炎症再生医学会, 京都, 2016.6.17, 国内
- 138) カナキムマブ投与で膨疹が抑制されたクリオピリン関連周期熱症候群患者の血清中 miRNA 変動, 口頭, 圓島瞳実, 星野絢子, 櫻木友美子, 佐々木奈津子, 大森俊, 澤田雄宇, 久保亮治, 中村元信. 第 115 回日本皮膚科学会総会, 京都, 2016.6.5, 国内
- 139) 遊走性環状紅斑型単純型表皮水疱症の 2 例, ポスター, 熊谷宜子, 梅垣知子, 中村善雄, 佐々木貴史, 高橋勇人, 芦田敦子, 常深祐一郎, 川島眞, 土橋隼人, 中村晃一郎, 石河晃, 天谷雅行, 久保亮治. 第 115 回日本皮膚科学会総会, 京都, 2016.06.03-05, 国内
- 140) The pathophysiology of preterm birth from the view point of intestinal and vaginal microbiota, 口頭, Saito S. 13th Congress of the International Society for Immunology of Reproduction:2016 /6/22-25; Erfurt, Germany.(Invited lecture), 国外
- 141) Extremely preterm delivery (超早産) をいかにして防ぐか、口頭、齋藤 滋、第 45 回宮城県周産期医療懇話会・第 23 回宮城県委託周産期医療研修会. 2017.1.28, 仙台, 国内
- 142) 流産、早産、妊娠高血圧症候群という三大産科疾患の病態解明と治療への試み、口頭、齋藤 滋、第 95 回未来医療セミナー 大阪大学. 2016/7/28, 大阪 (招待講演), 国内

- 143) 明日の周産期医療を開拓する、口頭、齋藤 滋、第 52 回日本周産期・新生児医学会学術集会 会長講演. 2016/7/16, 富山, 国内
- 144) 子宮内感染、炎症からみた早産の病態、口頭、齋藤 滋、RSV Japan Global Experts' Meeting 2016/6/11, 東京, 国内
- 145) 羊水内病原体検出システムを確立し、見えてきたこと、口頭、齋藤 滋、妊婦の感染と早産を考える会～新たな早産予防と治療戦略の確立に向けて. 2016/5/14, 福岡, 国内
- 146) Missense mutations in the *PLK4* gene identified in a patient with autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy, ポスター, Tsutsumi M, Yokoi S, Miya F, Miyata M, Kato M, Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S, Kurahashi H, ASHG2016, Vancouver, Canada, Oct 18-22, 2016. 国外.
- 147) Mechanistic analysis and prediction of interchromosomal insertional translocation, ポスター, Kato T, Ouchi Y, Inagaki H, Makita Y, Mizuno S, Kurahashi H. ASHG2016, Vancouver, Canada, Oct 18-22, 2016. 国外.
- 148) 13q22.2q34 tetrasomy mosaicism due to an inverted duplication with a neocentromere, ポスター, Hattori T, Togawa T, Togawa Y, Kawabe H, Kato T, Kurahashi H, Saitoh S, Kouwaki M, Koyama N. ASHG2016, Vancouver, Canada, Oct 18-22, 2016. 国外.
- 149) Relationship between various clinical features in a genotyped population investigated for tuberous sclerosis complex, ポスター, Ishihara N, Sasaki H, Kato T, Inagaki H, Tsutsumi M, Shiroki R, Kurahashi H. ASHG2016, Vancouver, Canada, Oct 18-22, 2016. 国外.
- 150) De novo translocation frequency of the recurrent constitutional t(11;22) (q23;q11.2) in normal somatic tissues, ポスター, Kurahashi H, Kato T, Suzuki M, Tsutsumi M, Ohye T, Inagaki H. ESHG2016, Barcelona, Spain, May 21-24, 2016. 国外.
- 151) Palindrome-mediated recurrent translocations in humans, 口頭, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 152) Mechanisms of interchromosomal insertional translocation, ポスター, Kato T, Ouchi Y, Inagaki H, Makita Y, Mizuno S, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 153) A *PDE3A* mutation in familial hypertension and brachydactyly syndrome, ポスター, Inagaki H, Boda H, Uchida H, Takaiso N, Ouchi Y, Fujita N, Kuno A, Hata T, Nagatani A, Funamoto Y, Miyata M, Yoshikawa T, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 154) Spermatogenic failure by impaired meiotic sex chromosome inactivation in a mouse with reciprocal translocation, ポスター, Tsutsumi M, Kato T, Inagaki H, Ohye T, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 155) Cell culture model for X-linked disorder: craniofrontonasal dysplasia and severe phenotype in female, ポスター, Sugimoto M, Inagaki H, Tsutsumi M, Inoue Y, Taguchi Y, Boda H, Miyata M, Okumoto T, Yoshikawa T, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 156) A child presenting distinct phenotype in severe alternating hemiplegia with a novel ATP1A3 mutation, ポスター, Ishihara N, Inagaki H, Miyake M, Ouchi Y, Ohye T, Tsutsumi M, Yoshikawa T, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 157) Sex determination of the fetus by noninvasive prenatal testing (NIPT) with maternal blood, ポスター, Noda Y, Nishizawa H, Kato T, Kambayashi A, Terasawa S, Miyazaki J, Ito M, Kurahashi H, Fujii T. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 158) Increased levels of soluble corin in patients with pre-eclampsia and fetal growth restriction, ポスター, Miyazaki J, Nishizawa H, Kambayashi A, Ito M, Noda Y, Terasawa S, Kato T, Miyamura H, Sekiya T, Kurahashi H, Fujii T. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.

- 159) Advantage of next generation sequencing in molecular diagnosis in DMD -mutation screening with long preserved dried umbilical cord and detection of mosaicism-,ポスター, Unzaki A, Taniguchi-Ikeda M, Takeshima Y, Lee T, Awano H, Yagi M, Kurahashi H, Morioka I, Toda T, Matsuo M, Iijima K. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 160) Prenatal diagnosis of the Premature chromosome separation/ mosaic variegated aneuploidy (PCS/MVA) syndrome in fetus with microcephalus, ポスター, Ohashi M, Yamaguchi M, Ishii M, Yamaguchi T, Akeno K, Fijisaki M, Sumiyoshi C, Sameshima H, Ozaki M, Kato T, Inagaki H, Kurahashi H. ICHG2016, Kyoto, Japan, Apr 3-7, 2016. 国内.
- 161) Gene expression analysis reveals molecular phenotypes related to schizophrenia in Neurogranin knockout mice, ポスター, Hattori S, Hagihara H, Kameyama T, Ouchi Y, Inagaki H, Kurahashi H, Huang FL, Huang KP, Miyakawa T. Neuroscience 2016, San Diego, USA, Nov 12-16, 2016. 国外.
- 162) 網羅的遺伝子診断の臨床応用:難病診断のために, 口頭, 小崎健次郎, 日本人類遺伝学会, 2014/4
- 163) 次世代シーケンシング技術と今後の遺伝子診断, 口頭発表, 小原 収, 第 11 回九州遺伝子診断研究会, 2016/10/1 国内.
- 164) ゲノム医療の社会実装: かずさ DNA 研究所での取組み, 口頭発表, 小原 収, 千葉県バイオ・ライフサイエンス・ネットワーク会議, 2016/10/4, 国内.
- 165) 地域ネットワークに依拠した遺伝子拠点整備: その利点と課題, 口頭発表, 小原 収, 第 3 回千葉県遺伝医療懇話会, 2016/10/14, 国内.
- 166) ゲノム医療の現状と課題: 次世代シーケンシングが切り拓いた地平の先に待ち構えるものとは?, 口頭発表, 小原 収, 最新医療セミナー (久留米大学), 2016/11/24, 国内.
- 167) 遺伝子解析を医療に役立てていただくために, 口頭発表, 小原 収, 第 16 回ひまわり小児クリニカルカンファレンス 2016/11/25, 国内.

### (3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

- 1) 発生異常のエピジェネティクス, 秦健一郎, 北里大学理学部特別講義, 2016.10, 国内.
- 2) 「環境による変化は遺伝する? - トンビがタカを生んだり、三つ子の魂が百まで続くメカニズム -」, 秦健一郎, 日本 DOHaD 研究会学術集会連動市民公開講座, 東京, 2016.10, 国内.
- 3) 「周産期のエピジェネティクス 新たな疾病概念」, 秦健一郎, 遺伝医学セミナー, 2016.9, 国内.
- 4) 将来を創る: 研究の立場から. 特別企画 将来を創る: 子供たち、次世代の小児科医、今ここから, 深見真紀, 第 119 回日本小児科学会学術集会, 平成 28 年 5 月 15 日, 札幌, 国内.
- 5) 次世代シーケンサーを用いたゲノム解析, 要 匡, 松本 (信州大学医学部および医学系研究科合同授業・市民公開授業), 2016 年 7 月 2 日, 国内.
- 6) 社会環境の変化とこどもの健康: 内分泌攪乱環境化学物質を主に, 緒方勤, 浜松医科大学公開講座 2016, 知ることから始める健康生活, 2016 年 11 月 12 日, 浜松, 国内.
- 7) 「ゲノム」って何だ?, 倉橋浩樹, 第 1 回メディカルサイエンスカフェ, 2016/4/23, 国内.

### (4) 特許出願

該当なし

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) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases
- 研究開発課題名 : (日本語) 小児科・産科領域疾患の大規模解析ネットワークとエピゲノム解析拠点整備  
(英語) Establishing a nationwide genetic and epigenetic analysis center for pediatric and perinatal diseases.
- 研究開発担当者 (日本語) 国立成育医療研究センター 研究所 所長 松原洋一  
所属 役職 氏名 : (英語) Yoichi Matsubara, M.D. Director, National Center for Child Health and Development Research Institute
- 実施期間 : 平成 28年 4月 1日 ~ 平成 29年 3月 31日
- 分担研究 (日本語) 小児科・産婦人科領域の難病と希少疾患の個別解析およびネットワークと  
エピゲノム解析拠点整備  
開発課題名 : (英語) Genomic and epigenomic analysis of rare and intractable disorders in children
- 研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院・医学系研究科 遺伝医療学分野・教授 青木洋子  
所属 役職 氏名 : (英語) Yoko Aoki MD, PhD. Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine
- 分担研究 (日本語) 次世代シーケンサー解析基盤の整備  
開発課題名 : (英語) Facilitation of analysis by next generation sequencer
- 研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院医学系研究科 医科学専攻 教授 中山 啓子  
所属 役職 氏名 : (英語) Tohoku University, Graduate school of medicine, Professor, Keiko Nakayama

分担研究 (日本語) 次世代シーケンサーを駆使した希少遺伝性難病の原因解明  
開発課題名: (英語) Genetic analysis of rare disease using next generation sequencer

研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野 准教授 新堀哲也  
所属 役職 氏名: (英語) Tetsuya Niihori MD PhD Associate professor, Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine

分担研究 (日本語) 小児難病の遺伝的要因解明にむけての家系収集とエクソーム解析  
開発課題名: (英語) Exome sequencing analysis of families with pediatric intractable diseases

研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野 教授 呉繁夫  
所属 役職 氏名: (英語) Shigeo Kure, Professor, Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine

分担研究 (日本語) 神経変性疾患・遺伝性筋疾患の遺伝子解析  
開発課題名: (英語) Gene analysis of neurodegenerative and hereditary muscle disease

研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野 教授 青木正志  
所属 役職 氏名: (英語) Tohoku University Graduate School of Medicine, Professor, Masashi Aoki

分担研究 (日本語) 遺伝性膵炎、家族性膵炎の遺伝子解析  
開発課題名: (英語) Genetic analysis of hereditary and familial pancreatitis

研究開発分担者 (日本語) 東北大学大学院医学系研究科消化器病態学分野・准教授・正宗淳  
所属 役職 氏名: (英語) Atsushi Masamune, M.D., Ph.D., Associate Professor, Division of Gastroenterology, Tohoku University Graduate School of Medicine

## II. 成果の概要 (総括研究報告)

### ・ 研究開発分担者による報告の場合

研究開発代表者: 国立成育医療研究センター 研究所 所長 松原洋一 総括研究報告を参照。

(東北大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野 教授 呉繁夫)

#### ① West 症候群の病因としての GABRA1 遺伝子の同定

昨年度、小児重症けいれんの代表的疾患である West 症候群のゲノム解析効率について検討し、CGH アレイ解析とトリオ検体のエクソーム解析により、18 例中 9 例 (50%) でけいれん関連遺伝子の同定が可能であったことを報告した (Hino-Fukuyo N, et al, Hum Genet, 2015;134:649)。このなかで、病因不明であった 1 症例において新規病因遺伝子である GABRA1 遺伝子に de novo 変異をみとめ、他施設の症例と照合することで、GABRA1 遺伝子が West 症候群の責任遺伝子であることを見出した (Kodera H, Ohba C, Kato M et.al, Epilepsia, 2016, 57:566-573)。

## ② West 症候群の病因としての FGF12 遺伝子の同定

もう一つの症例において、Na チャネルのモデレーターをコードする FGF12 遺伝子の重複を見出した。この重複遺伝からは、正常な mRNA が転写されておらず、病変変異と考えられた (Shi RM, et al, *Neurol Genet*, 2017;3(1):e133)。

(東北大学大学院医学系研究科 消化器病態学分野 准教授 正宗淳)

### 和文

HaloPlex を用いたターゲットリシーケンスにより膵炎関連遺伝子ならびに候補遺伝子計約 80 遺伝子について 385 例の慢性膵炎患者について網羅的解析を行った。既知の膵炎関連遺伝子である *PRSS1* 遺伝子、*SPINK1* 遺伝子、*CTRC* 遺伝子などの遺伝子異常プロファイルを容易に検出可能であること、また *UBR1* 遺伝子異常が慢性膵炎と関連しないことを見出した。

さらに新規膵炎関連遺伝子発見のために、特発性膵炎のトリオ (患者ならびに健常両親) の解析を進めている。現在までに新規遺伝子異常を *de novo* で同定した。本遺伝子異常については、日本人慢性膵炎患者において健常者と比べて有意に高頻度であることを見出した。さらに国際共同研究により、フランス人慢性膵炎患者においても有意に高頻度であることを確認した。現在、作成した変異体について機能解析が進行中である。

### 英文

We conducted mutational analysis of pancreatitis-associated genes in 385 patients with chronic pancreatitis by target resequencing using the HaloPlex platform. We found that (i) this platform was useful to overview known pancreatitis-associated genes such as *PRSS1*, *SPINK1* and *CTRC*., and (ii) that mutations in the *UBR1* gene were not associated with chronic pancreatitis in Japan.

In addition, we extended our analysis to include patients with idiopathic chronic pancreatitis. We could identify a novel *de novo* mutation by trio approach of a patient with idiopathic chronic pancreatitis. We found that mutations in this gene were significantly overrepresented in patients with chronic pancreatitis in Japan and France. Functional analysis is now underway.



### 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 4 件、国際誌 38 件）

- 1) Higasa K, Miyake N, Yoshimura J, Okamura K, Niihori T, Saitsu H, Doi K, Shimizu M, Nakabayashi K, Aoki Y, Tsurusaki Y, Morishita S, Kawaguchi T, Migita O, Nakayama K, Nakashima M, Mitsui J, Narahara M, Hayashi K, Funayama R, Yamaguchi D, Ishiura H, Ko WY, Hata K, Nagashima T, Yamada R, Matsubara Y, Umezawa A, Tsuji S, Matsumoto N, Matsuda F. Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population. **J Hum Genet.**61(6):547-5, 2016
- 2) Masamune A, Nakano E, Niihori T, Hamada S, Nagasaki M, Aoki Y, Shimosegawa T Variants in the UBR1 gene are not associated with chronic pancreatitis in Japan. *Pancreatology.* 16(5):814-8, 2016
- 3) Nishiyama A, Warita H, Takahashi T, Suzuki N, Nishiyama S, Tano O, Akiyama T, Watanabe Y, Takahashi K, Kuroda H, Kato M, Tateyama M, Niihori T, Aoki Y, Aoki M. Prominent sensory involvement in a case of familial amyotrophic lateral sclerosis carrying the L8V SOD1 mutation. **Clin Neurol Neurosurg.**150:194-196, 2016. doi: 10.1016/j.clineuro.2016.08.008. Epub 2016 Aug 6. No abstract available.
- 4) Nishiyama A, Niihori T, Warita H, Izumi R, Akiyama T, Kato M, Suzuki N, Aoki Y, Aoki M. Comprehensive targeted next-generation sequencing in Japanese familial amyotrophic lateral sclerosis. **Neurobiol Aging.** 2017 Jan 10. pii: S0197-4580(17)30005-2. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2017.01.004. [Epub ahead of print]
- 5) Okamoto N, Nakao H, Niihori T, Aoki Y. Patient with a novel purine-rich element binding protein A mutation. **Congenit Anom (Kyoto).** 2017 Feb 6. doi: 10.1111/cga.12214. [Epub ahead of print]
- 6) Matsumoto M, Matsuzaki F, Oshikawa K, Goshima N, Mori M, Kawamura Y, Ogawa K, Fukuda E, Nakatsumi H, Natsume T, Fukui K, Horimoto K, Nagashima T, Funayama R, Nakayama K, Nakayama K.I. A large-scale targeted proteomics assay resource based on an in vitro human proteome. *Nature Methods.* 2017, 14, 251-258.
- 7) Itoh-Nakadai A, Matsumoto M, Kato H, Sasaki J, Uehara Y, Sato Y, Ebina-Shibuya R, Morooka M, Funayama R, Nakayama K, Ochiai K, Muto A, Igarashi K. A Bach2-Cebp Gene Regulatory Network for the Commitment of Multipotent Hematopoietic Progenitors. *Cell Report.* 2017, 18, 2401-14.
- 8) Baird L, Tsujita T, Kobayashi E, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Yamamoto M. A Homeostatic Shift Facilitates Endoplasmic Reticulum Proteostasis through Transcriptional Integration of Proteostatic Stress Response Pathways. *Molecular and Cellular Biology* 2017 37, e00439-16, 2017.
- 9) Hidaka T, Ogawa E, Kobayashi EH, Suzuki T, Funayama R, Nagashima T, Fujimura T, Aiba S, Nakayama K, Okuyama R, Yamamoto M. The aryl hydrocarbon receptor AhR links atopic dermatitis and air pollution via induction of the neurotrophic factor artemin. *Nature Immunology* 2017, 18, 64-73.

- 10) Shimizu K, Fukushima H, Ogura K, Lien EC, Nihira NT, Zhang J, North BJ, Guo A, Nagashima K, Nakagawa T, Hoshikawa S, Watahiki A, Okabe K, Yamada A, Toker A, Asara JM, Fukumoto S, Nakayama KI, Nakayama K, Inuzuka H, Wei W. The SCFbeta-TRCP E3 ubiquitin ligase complex targets Lipin1 for ubiquitination and degradation to promote hepatic lipogenesis. *Science Signal* 2017, 10, eaah4117.
- 11) Ishida N, Nakagawa T, Iemura SI, Yasui A, Shima H, Katoh Y, Nagasawa Y, Natsume T, Igarashi K, Nakayama K. Ubiquitylation of Ku80 by RNF126 Promotes Completion of Nonhomologous End Joining-Mediated DNA Repair. *Molecular and Cellular Biology* 2017, 37, e00347-16.
- 12) Kobayashi M, Funayama R, Ohnuma S, Unno M, Nakayama K. Wnt-beta-catenin signaling regulates ABCC3 (MRP3) transporter expression in colorectal cancer. *Cancer Science* 2016, 107, 1776-84.
- 13) Takahashi Y, Suyama Y, Matsuki Y, Funayama R, Nakayama K, Kawata M. Lack of genetic variation prevents adaptation at the geographic range margin in a damselfly. *Molecular Ecology* 2016, 25, 4450-60.
- 14) Kuriyama S, Yaegashi N, Nagami F, Arai T, Kawaguchi Y, Osumi N, Sakaida M, Suzuki Y, Nakayama K, Hashizume H, Tamiya G, Kawame H, Suzuki K, Hozawa A, Nakaya N, Kikuya M, Metoki H, Tsuji I, Fuse N, Kiyomoto H, Sugawara J, Tsuboi A, Egawa S, Ito K, Chida K, Ishii T, Tomita H, Taki Y, Minegishi N, Ishii N, Yasuda J, Igarashi K, Shimizu R, Nagasaki M, Koshiha S, Kinoshita K, Ogishima S, Takai-Igarashi T, Tominaga T, Tanabe O, Ohuchi N, Shimosegawa T, Kure S, Tanaka H, Ito S, Hitomi J, Tanno K, Nakamura M, Ogasawara K, Kobayashi S, Sakata K, Satoh M, Shimizu A, Sasaki M, Endo R, Sobue K, Tohoku Medical Megabank Project Study Group T, Yamamoto M. The Tohoku Medical Megabank Project: Design and Mission. *Journal of Epidemiology* 2016 26, 493-511.
- 15) Hosogane M, Funayama R, Shirota M, Nakayama K. Lack of Transcription Triggers H3K27me3 Accumulation in the Gene Body. *Cell Reports* 2016, 16, 696-706.
- 16) Ebina-Shibuya, R., Watanabe-Matsui, M., Matsumoto, M., Itoh-Nakadai, A., Funayama, R., Nakayama, K., Muto, A., Igarashi, K.: The double knockout of Bach1 and Bach2 in mice reveals shared compensatory mechanisms in regulating alveolar macrophage function and lung surfactant homeostasis. *J Biochem* 160, 333-344, 2016.
- 17) Matsumoto M, Kondo K, Shiraki T, Brydun A, Funayama R, Nakayama K, Yaegashi N, Katagiri H, Igarashi K. Genomewide approaches for BACH1 target genes in mouse embryonic fibroblasts showed BACH1-Pparg pathway in adipogenesis. *Genes Cells* 2016, 21, 553-67.
- 18) Higasa K, Miyake N, Yoshimura J, Okamura K, Niihori T, Saitsu H, Doi K, Shimizu M, Nakabayashi K, Aoki Y, Tsurusaki Y, Morishita S, Kawaguchi T, Migita O, Nakayama K, Nakashima M, Mitsui J, Narahara M, Hayashi K, Funayama R, Yamaguchi D, Ishiura H, Ko WY, Hata K, Nagashima T, Yamada R, Matsubara Y, Umezawa A, Tsuji S, Matsumoto N, Matsuda F. Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population. *Journal of Human Genetics* 2016, 61, 547-53.

- 19) Kobayashi EH, Suzuki T, Funayama R, Nagashima T, Hayashi M, Sekine H, Tanaka N, Moriguchi T, Motohashi H, Nakayama K, Yamamoto M. Nrf2 suppresses macrophage inflammatory response by blocking proinflammatory cytokine transcription. *Nature Communications* 2016, 7, 11624.
- 20) Masamune A, Nakano E, Niihori T, Hamada S, Nagasaki M, Aoki Y, Shimosegawa T. Variants in the UBR1 gene are not associated with chronic pancreatitis in Japan. *Pancreatolgy*. 2016, 16(5):814-8.
- 21) Nishiyama A, Warita H, Takahashi T, Suzuki N, Nishiyama S, Tano O, Akiyama T, Watanabe Y, Takahashi K, Kuroda H, Kato M, Tateyama M, Niihori T, Aoki Y, Aoki M. Prominent sensory involvement in a case of familial amyotrophic lateral sclerosis carrying the L8V SOD1 mutation. *Clin Neurol Neurosurg*. 2016, 150:194-196.
- 22) Hino-Fukuyo N, Kikuchi A, Iwasaki M, Sato Y, Kubota Y, Kobayashi T, Nakayama T, Haginoya K, Arai-Ichinoi N, Niihori T, Sato R, Suzuki T, Kudo H, Funayama R, Nakayama K, Aoki Y, Kure S. Dramatic response after functional hemispherectomy in a patient with epileptic encephalopathy carrying a de novo COL4A1 mutation. *Brain Dev*. 2017, 39(4):337-340.
- 23) Nishiyama A, Niihori T, Warita H, Izumi R, Akiyama T, Kato M, Suzuki N, Aoki Y, Aoki M. Comprehensive targeted next-generation sequencing in Japanese familial amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiol Aging*. 2017, 53:194.e1-194.e8.
- 24) Okamoto N, Nakao H, Niihori T, Aoki Y. Patient with a novel purine-rich element binding protein A mutation. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2017 Feb 6. doi: 10.1111/cga.12214. [Epub ahead of print]
- 25) 新堀 哲也, 青木 洋子. 無巨核球性血小板減少症を伴う橈尺骨癒合症の原因遺伝子の同定. *日本血栓止血学会誌* 2017, 28(1)16-23
- 26) Tode N, Kikuchi T, Sakakibara T, Hirano T, Inoue A, Ohkouchi S, Tamada T, Okazaki T, Koarai A, Sugiura H, Niihori T, Aoki Y, Nakayama K, Matsumoto K, Matsubara Y, Yamamoto M, Watanabe A, Nukiwa T, Ichinose M. Exome sequencing deciphers a germline MET mutation in familial epidermal growth factor receptor-mutant lung cancer. *Cancer Sci*. 2017 Mar 13. doi: 10.1111/cas.13233. [Epub ahead of print]
- 27) Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y. Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties. *Hum Mutat*. 2017 Mar 23. doi: 10.1002/humu.23219. [Epub ahead of print]
- 28) Kodera H, Ohba C, Kato M, Maeda T, Araki K, Tajima D, Matsuo M, Hino-Fukuyo N, Kohashi K, Ishiyama A, Takeshita S, Motoi H, Kitamura T, Kikuchi A, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Sasaki M, Kure S, Haginoya K, Saito H, Matsumoto N. De novo GABRA1 mutations in Ohtahara and West syndromes. *Epilepsia*. 2016;57(4):566-73.

- 29) Inui T, Kobayashi S, Ashikari Y, Sato R, Endo W, Uematsu M, Oba H, Saitsu H, Matsumoto N, Kure S, Haginoya K. Two cases of early-onset myoclonic seizures with continuous parietal delta activity caused by EEF1A2 mutations. *Brain Dev.* 2016;38(5):520-4.
- 30) Katata Y, Uematsu M, Sato H, Suzuki S, Nakayama T, Kubota Y, Kobayashi T, Hino-Fukuyo N, Saitsu H, Kure S. Novel missense mutation in CLN8 in late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: The first report of a CLN8 mutation in Japan. *Brain Dev.* 2016;38(3):341-5.
- 31) Shi RM, Kobayashi T, Kikuchi A, Sato R, Uematsu M, An K, Kure S. Phenytoin-responsive epileptic encephalopathy with a tandem duplication involving FGF12. *Neurol Genet.* 2017;3(1):e133.
- 32) Suzuki N, Mori-Yoshimura M, Yamashita S, Nakano S, Murata KY, Inamori Y, Matsui N, Kimura E, Kusaka H, Kondo T, Higuchi I, Kaji R, Tateyama M, Izumi R, Ono H, Kato M, Warita H, Takahashi T, Nishino I & Aoki M. Multicenter questionnaire survey for sporadic inclusion body myositis in Japan. *Orphanet J Rare Dis* 2016, 11, 146.
- 33) Nishiyama A, Niihori T, Warita H, Izumi R, Akiyama T, Kato M, Suzuki N, Aoki Y & Aoki M. Comprehensive targeted next-generation sequencing in Japanese familial amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiol Aging* 2017, 53, 194.e1-8.
- 34) Nakamura R, Sone J, Atsuta N, Tohnai G, Watanabe H, Yokoi D, Nakatochi M, Watanabe H, Ito M, Senda J, Katsuno M, Tanaka F, Li Y, Izumi Y, Morita M, Taniguchi A, Kano O, Oda M, Kuwabara S, Abe K, Aiba I, Okamoto K, Mizoguchi K, Hasegawa K, Aoki M, Hattori N, Tsuji S, Nakashima K, Kaji R, Sobue G & Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis R. Next-generation sequencing of 28 ALS-related genes in a Japanese ALS cohort. *Neurobiol Aging* 2016, 39, e211-218.
- 35) Aizawa H, Hideyama T, Yamashita T, Kimura T, Suzuki N, Aoki M & Kwak S. Deficient RNA-editing enzyme ADAR2 in an amyotrophic lateral sclerosis patient with a FUS(P525L) mutation. *J Clin Neurosci* 2016, 32, 128-129.
- 36) Akiyama T, Warita H, Kato M, Nishiyama A, Izumi R, Ikeda C, Kamada M, Suzuki N & Aoki M. Genotype-phenotype relationships in familial amyotrophic lateral sclerosis with FUS/TLS mutations in Japan. *Muscle Nerve* 2016, 54, 398-404.
- 37) Zou W-B, Boulling A, Masamune A (co-first authors), Issarapu P, Emmanuelle M, et al. No association between CEL-HYB Hybrid allele and chronic pancreatitis in Asian populations. *Gastroenterology* 2016;150:1558-1560.e5.
- 38) Masamune A, Nakno E, Niihori T, Hamada S, Nagasaki M, Aoki Y, Shimosegawa T. Variants in the UBR1 gene are not associated with chronic pancreatitis in Japan. *Pancreatology* 2016;16:814-8.
- 39) Takasawa K, Miyakawa Y, Masamune A, Kashimada K, Shimohira M. Fibrocalculous pancreatic diabetes in a Japanese girl with severe motor and intellectual disabilities. *Acta Diabetol* 2016;53:507-10.
- 40) 桑 潔, 正宗 淳, 下瀬川 徹. 遺伝性膵炎から学ぶ慢性膵炎早期像. *医学のあゆみ* 2016;256:129-134.

- 41) 中野 絵里子, 正宗 淳, 新堀 哲也, 糸 潔, 青木 洋子, 下瀬川 徹. 次世代シーケンサーを用いた膵炎関連遺伝子の網羅的解析. 膵臓 2016;31:54-62.
- 42) 正宗 淳. 平成 27 年 7 月 1 日施行の指定難病. 遺伝性膵炎. 肝・胆・膵 2016;72:727-732.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

- 1) Update on the molecular genetics and pathogenesis of RASopathies. 口頭 Aoki Y The 13th International Congress of Human Genetics 2016 年 4 月 3-7 日、国内
- 2) Mutations in MECOM, encoding oncoprotein EVI1, cause radioulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia. 口頭 Niihori T, Ouchi-Uchiyama M, Sasahara Y, Kaneko T, Hashii Y, Irie M, Sato A, Saito-Nanjo Y, Funayama R, Nagashima T, Inoue S, Nakayama K, Ozono K, Kure S, Matsubara Y, Imaizumi M, Aoki Y ICHG 2016 The 13th International Congress of Human Genetics 2016 年 4 月 3-7 日、国内
- 3) スーナン症候群類縁疾患における RIT1 遺伝子解析と臨床的特徴の検討、口頭、矢尾板全子、大場大樹、梅木郁美、水野誠司、岡本伸彦、井上晋一、松原洋一、呉繁夫、新堀哲也、青木洋子 第 119 回日本小児科学会学術集会 2016 年 5 月 13-15 日、国内
- 4) RASopathies: 広がりゆく疾患概念 口頭 青木洋子 第 115 回日本皮膚科学会総会 2016 年 6 月 3 日、国内
- 5) Noonan 症候群と類縁疾患における遺伝子診断体制の確立とその病態解明, 口頭、青木洋子、梅木郁美、大場大樹、西山亜由美、矢尾板全子、井上晋一、松原洋一、新堀哲也 第 23 回 日本遺伝子診療学会大会 2016 年 10 月 6 日、国内
- 6) H3K27 ヒストン修飾によるエンハンサー制御のゲノムワイド解析, ポスター発表, 細金正樹, 中山啓子, 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016/12/1, 国内.
- 7) 大腸がんにおけるタンパク質シトルリン化酵素 PADI2 の役割, ポスター発表, 舟山亮, 谷口肇, 水間正道, 藤島史喜, 小林実, 大沼忍, 海野倫明, 中山啓子, 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016/12/1, 国内.
- 8) ユビキチン化による FACT 複合体の機能制御, ポスター発表, 諸星茜, 中川直, 中山啓子, 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016/12/1, 国内..
- 9) Molecular analysis of Amyotrophic Lateral Sclerosis associated Cyclin F mutants, ポスター発表, Yujiao Yu, Akane Morohoshi, Tadashi Nakagawa, Keiko Nakayama, 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016/12/1, 国内.
- 10) Reactivation of cell proliferation by continuous TGF- $\beta$  treatment, 口頭, Tadashi Nakagawa, Masaki Hosogane, Ryo Funayama, Keiko Nakayama, 第 39 回日本分子生物学会年会. 2016/12/1, 国内.
- 11) 大腸癌で発現が抑制される Peptidylarginine deiminase2 の機能解析, ポスター発表, 谷口肇, 舟山亮, 小林実, 高館達之, 阿部友哉, 水間正道, 藤島史喜, 大沼忍, 内藤剛, 海野倫明, 中山啓子, 第 75 回日本癌学会学術総会, 2016/10/6, 国内.
- 12) Mutations in MECOM, Encoding Oncoprotein EVI1, Cause Radioulnar Synostosis with Amegakaryocytic Thrombocytopenia. 口頭, Niihori T, Ouchi-Uchiyama M, Sasahara Y, Kaneko T, Hashii Y, Irie M, Sato A, Saito-Nanjo Y, Funayama R, Nagashima T, Inoue S, Nakayama K,

Ozono K, Kure S, Matsubara Y, Imaizumi M, Aoki Y. 13<sup>th</sup> ICHG(国立京都国際会館), 2016/4/3-7, 国内

- 13) Phenytoin-responsive epileptic encephalopathy with a intragenic tandem duplication involving FGF12 (ポスター) Kikuchi A, Shi RM, Kobayashi T, Sato R, Uematsu M, An K, Kure S. American Society of Human Genetics Annual Meeting 2016, October 18-20, 2016 Vancouver, Canada
- 14) Genetic profile for suspected dysferlinopathy identified by targeted next generation sequencing, 口頭, Rumiko Izumi, Tetsuya Niihori, Toshiaki Takahashi, Naoki Suzuki, Maki Tateyama, Chigusa Watanabe, Kazuma Sugie, Hirotaka Nakanishi, Gen Sobue, Masaaki Kato, Hitoshi Warita, Yoko Aoki, Masashi Aoki. 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/3, 国内
- 15) Mutation in hnRNPA1 causes isolated inclusion body myopathy in two families with multisystem proteinopathy. 口頭, Rumiko Izumi, Hitoshi Warita, Tetsuya Niihori, Toshiaki Takahashi, Maki Tateyama, Naoki Suzuki, Ayumi Nishiyama, Matsuyuki Shirota, Ryo Funayama, Keiko Nakayama, Satomi Mitsuhashi, Ichizo Nishino, Yoko Aoki, Masashi Aoki. 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/3, 国内
- 16) Masamune A. 【招請講演】 Genetics of pancreatitis in Japan. PancreasFest 2016, 2016年7月27日-29日. -Pittsburgh, USA-国外
- 17) Kume K, Masamune A, Nakano E, Niihori T, Aoki Y, Funayama R, Nakayama K, Shimosegawa T. Next generation sequencing might become the new strategy to identify the candidate genes for pancreatitis. Joint conference of the 20th meeting of the International Association of Pancreatology, 47th annual meeting of the Japan Pancreas Society, and the 6th meeting of the Asian Oceanic Pancreatic Association. 2016年8月3-5日 Sendai, Japan 国内
- 18) Nakano E, Kanno A, Masamune A, Yoshida N, Hongo S, Miura S, Hamada S, Kume K, Kikuta K, Hirota M, Morikawa T, Fukase K, Unno M, Fujishima F, Shimosegawa T. A case of autoimmune pancreatitis concomitant with a main duct intraductal papillary mucinous neoplasm. Joint conference of the 20th meeting of the International Association of Pancreatology, 47th annual meeting of the Japan Pancreas Society, and the 6th meeting of the Asian Oceanic Pancreatic Association. 2016年8月3-5日 Sendai, Japan 国内

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

(4) 特許出願

なし