

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) 原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析
(英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics
- 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) 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) Construction of systems for genome analysis and database
- 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., Vice General Director, Research Institute, National Center for Child Health and Development
- 分担研究 (日本語) 周産期希少・未診断疾患のゲノム・エピゲノム解析およびバンキングシステムの構築と実践
開発課題名 : (英語) Genome and epigenome analyses in perinatal rare or undiagnosed diseases and construction of banking system
- 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) Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development
Department Head, Kenichiro Hata

分担研究 (日本語) 小児期希少・未診断疾患のゲノム解析
 開発課題名: (英語) Genomic analysis in rare or undiagnosed patients in pediatrics

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,
 Research Institute, National Center for Child Health and Development

分担研究 (日本語) 各種連携構築とデータ品質管理整備
 開発課題名: (英語) Development of collaborative networking and assurance of quality

研究開発分担者 (日本語) 慶應義塾大学医学部 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) 北海道地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の
 構築
 開発課題名 (英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics;
 Hokkaido Study

研究開発分担者 (日本語) 北海道大学大学院 医学研究科 小児科学分野 教授 有賀 正
 所属 役職 氏名: (英語) Tadashi Ariga, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine and
 Graduate School of Medicine, Hokkaido University. Professor

分担研究 (日本語) ① 東北ブロックにおける IRUD 体制の整備
 ② 小児難病の IRUD による診断効率の検討
 ③ IRUD の分子診断の診療における有用性の検討
 開発課題名: (英語) ① Management of IRUD system in Tohoku area
 ② Efficiency of diagnosis by IRUD in pediatric intractable diseases
 ③ Efficacy of molecular diagnosis by IRUD in clinical diagnosis and treatment

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

分担研究 (日本語) 首都圏における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
 開発課題名: (英語) Appropriate diagnosis and current situation survey of rare and undiagnosed disease
 in capital area

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京大学 教授 岡 明
 所属 役職 氏名: (英語) Professor, Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine,
 The University of Tokyo

- 分担研究 (日本語) 東京都西部地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics
in the west region of Tokyo
- 研究開発分担者 (日本語) 東京都立小児総合医療センター 院長 本田 雅敬
所属 役職 氏名: (英語) Masataka Honda M.D. Ph.D. President, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center
- 分担研究 (日本語) 神経・筋疾患における希少・未診断患者への診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Construction of diagnosis offering system for undiagnosed patients with neuromuscular disorders
- 研究開発分担者 (日本語) 国立精神・神経医療研究センター
メディカル・ゲノムセンター センター長 後藤 雄一
所属 役職 氏名: (英語) Yu-ichi Goto, M.D.,Ph.D Director General. Medical Genome Center.
National Center of Neurology and Psychiatry.
- 分担研究 (日本語) 神奈川地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in the Kanagawa area.
- 研究開発分担者 (日本語) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科 部長 黒澤 健司
所属 役職 氏名: (英語) Kenji Kurosawa, Director, Division of Medical Genetics,
Kanagawa Children's Medical Center
- 分担研究 (日本語) 神奈川地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Survey on the status of rare / undiagnosed cases and construction of appropriate diagnostic delivery system in the Kanagawa district
- 研究開発分担者 (日本語) 学校法人北里研究所北里大学 教授 高田 史男
所属 役職 氏名: (英語) Kitasato University, Professor, Fumio Takada
- 分担研究 (日本語) 信越地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) IRUD in Nagano and Niigata area
- 研究開発分担者 (日本語) 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学教室 教授 福嶋 義光
所属 役職 氏名: (英語) Yoshimitsu Fukushima, Professor, Shinshu University School of Medicine

分担研究 (日本語) 小児内分泌疾患における未診断患者への診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Establishment of a diagnostic system for patients with undiagnosed pediatric endocrine disorders

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

分担研究 (日本語) 東海地区における未診断患者への診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Establishment of a genetic diagnostic system for undiagnosed patients in Tokai area

研究開発分担者 (日本語) 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学 名誉教授 小島勢二
所属 役職 氏名: (英語) Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine,
Emeritus Professor, Seiji Kojima

分担研究 (日本語) 関西・中国四国地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics in Kansai, Chugoku and Shikoku area

研究開発分担者 (日本語) 大阪大学大学院 医学研究科 小児科学講座 教授 大菌 恵一
所属 役職 氏名: (英語) Osaka University, Graduate School of Medicine,
Professor Keiichi Ozono Pediatrics

分担研究 (日本語) 大阪地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Studies on pediatric patients for providing proper diagnosis of rare/undiagnosed diseases in Osaka district

研究開発分担者 (日本語) 大阪母子医療センター遺伝診療科・研究所長 岡本伸彦
所属 役職 氏名: (英語) Nobuhiko Okamoto, Director, Department of Medical Genetics
Director of Research Institute, Department of Molecular Medicine,
Osaka Women's and Children's Hospital

分担研究 (日本語) 九州・沖縄地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
開発課題名: (英語) Current situation survey of undiagnosed rare disease in Kyushu and Okinawa area, and construction and practice of adequate clinical service system.

研究開発分担者 (日本語) 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学 教授 吉浦 孝一郎
所属 役職 氏名: (英語) Koh-ichiro Yoshiura, Professor, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University

- 分担研究 (日本語) 沖縄地区における希少・未診断症例の現状調査と適切な診断提供体制の構築
 開発課題名: (英語) Genetic analysis for rare and undiagnosed disease in Okinawa islands
- 研究開発分担者 (日本語) 琉球大学 医学部附属病院 講師 我那覇 章
 所属 役職 氏名: (英語) University of the Ryukyus, Assistant Professor, Akira Ganaha
- 分担研究 (日本語) 大量配列解析データ解析法の情報共有
 開発課題名: (英語) Sharing of information for NGS analysis
- 研究開発分担者 (日本語) 公立大学法人横浜市立大学 教授 松本直通
 所属 役職 氏名: (英語) Yokohama City University, Professor, Naomichi Matsumoto
- 分担研究 (日本語) 次世代シーケンサーゲノム解析と基盤標準化
 開発課題名: (英語) Genomic analysis and standarization of analysis pipeline using massively pararel sequencing
- 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
- 分担研究 (日本語) 次世代シーケンサーゲノム解析と基盤標準化
 開発課題名: (英語) Next-generation sequencing-based genome analysis and its standardization
- 研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人金沢大学 医薬保健研究域医学系 教授 田嶋敦
 所属 役職 氏名: (英語) Atsushi Tajima, PhD. Professor, Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University

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

本研究開発は、診断に至っていない症例を適切な診断につなげるための全国的で継続的な診療体制についての基盤整備、医療への実装準備、データ収集基盤の構築、および国際連携を目的としている。具体的には、まず、第一線の医療機関において診断がついていない、あるいは従来の医学的検査で診断のつかない診断困難な患者(未診断患者)に対して、現状を調査し、全診療科にわたる専門医、臨床遺伝専門医チーム[IRUD 診断委員会]の知識と経験を十分に活用して、次世代シーケンサー等を活用できる、IRUD 解析センターとの連携を核とした全国的診療体制を構築し、実践する。

本体制構築により形成される、かかりつけ医から IRUD 解析センターまでのスムーズな連絡体制を活用し、確実な総合診断が行えることを目指す。

体制については、IRUD-P 中央拠点を中心とした全国的診療体制を目的に、地域ブロック(北海道、東北、首都圏、東京都西部、神奈川(1, 2)、信越、東海、関西・中国四国、大阪、九州・沖縄、お

よび沖縄)ごとに設定した IRUD 拠点病院に加え、IRUD 拠点病院を核として IRUD 協力病院を指定し、さらに充実した体制を構築した。また、班会議等を通じた全体での検討会に加え、それぞれの施設における連絡協議会を開催し、医療実装の実現向けネットワーク作りを充実させた。

本体制の啓発、広報においても、ホームページ (<http://nrchd.ncchd.go.jp/irud-p/index.html>) の開設、ポスター、チラシの配布、シンポジウムやセミナーなど 60 回以上の講演等、実施した。また、国際人類遺伝学会において 3 名の外国人臨床遺伝学専門医を招聘し国際的な啓発活動も行った。IRUD-P ホームページへのアクセスは 7,000 回を越えた。

未診断疾患患児症例においては、4,000 検体以上 (1400 家系) の症例が、未診断疾患として全国から検体収集された。うち高度医療施設における症例検討の後、未診断 762 症例 (家系) の全エクソーム解析を中心としたゲノム解析研究では、243 症例 (家系) で診断が確定し、診断到達率は 31.9% であった。これらの中で、新規疾患として、無鼻症 (Bosma 型無鼻症小眼球症候群)、CDC42 異常症などが、既に誌上発表された。無鼻症については、タイ、フランス、米国などの国際連携により原因特定された。

精度の高い解析を目指し、4 つの NGS 解析センターにおいては、大量配列解析データ法の基本エレメントの共通項目の確認、パイプラインの相違点など情報共有が行われた。

解析後未診断症例の解決策として、診断が確定していない症例 (一例のみによる未確定症例など) の原因確定、新規疾患の確立等を目指し、データシェアリング (IRUD-Exchange) を開始した。

国際連携においても、情報交換、連携推進を目的として、米国 UDN、欧州、豪州などの未診断疾患解析コンソーシアムとの連携を開始し、データ共有化を図っている。2016 年には、国際会議 (The 4th International Congress on Rare and Undiagnosed Diseases) を国内で開催した。

以上のように、小児の原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的研究において、未診断疾患に対する、全国的体制整備、ネットワーク形成、国内外への広報・啓発、大規模集中解析実施により、確定診断提供、新規疾患の発見など大きな成果が得られた。

英文 This research project is aimed to establish a nationwide continuous medical system to connect undiagnosed patients in clinics to an appropriate diagnosis, preparation for implementation in medical care, construction of data collection and banking system, and international collaboration.

At first, we investigate the current situation for patients who are not diagnosed in clinics or who are difficult to diagnose (undiagnosed patients) that cannot be diagnosed by a conventional medical examination. Then, we construct a suitable medical system centered on collaboration with the IRUD centers.

For the purpose of nationwide medical system centering on the IRUD - P centers, we are promoting regional block (Hokkaido, Tohoku, Tokyo metropolitan area, Western Tokyo district, Kanagawa (1,2), Shin-Etsu, Tokai, Kansai - Shikoku, Osaka, Kyushu-Okinawa and Okinawa), set up the regional IRUD hospitals (Clinical Centers) and designated IRUD cooperative hospitals in each area.

In addition to the general meeting on the research group, we also held meetings at each clinical center and made a network to realize medical implementation.

In order to raise awareness and public relations of this project, we opened a website (<http://nrchd.ncchd.go.jp/irud-p/index.html>), distributed posters, leaflets, and gave over 60 lectures, symposiums and seminars. Access to the IRUD - P homepage exceeded 7,000 times. Three foreign clinical geneticists were invited at an annual meeting of the International Human Genetics Society to conduct

international collaborative activities.

More than 4,000 specimens (1,400 families) cases were collected from all over the country as undiagnosed diseases. After examining cases in advanced medical facilities, genome analysis were performed. Whole exome analysis of 762 undiagnosed cases (family members), diagnosis was confirmed in 243 cases (family members), and the diagnosis rate was 31.9%.

Among these, novel disease, such as arhinia (Arhinia, microphthalmia syndrome, Bosma type) and CDC42 dysfunction disease have already been published. Finding of causative gene for arhinia was international collaborative research.

In the four NGS analysis centers, information sharing such as confirmation of common items of the basic programs for the large-scale sequence analysis data method, differences of the pipeline and the like was performed.

We started data sharing (IRUD-Exchange) with the aim of finding the cause of a case whose diagnosis has not been confirmed (such as N-of-1 case), establishing a new disease.

We have started cooperation with undiagnosed disease analysis consortium such as UDN in the United States, Europe and Australia, and are trying to share data, as well.

In 2016, the International Conference (The 4th International Congress on Rare and Undiagnosed Diseases) was held in Japan.

・ 研究開発分担者による報告の場合

研究開発代表者： 慶應義塾大学医学部 教授 小崎 健次郎

Kenjiro Kosaki, Keio University School of Medicine, professor

公立大学法人横浜市立大学 教授 松本 直通

Naomichi Matsumoto, Professor, Yokohama City University

総括研究報告を参照。

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 30件、国際誌 137件）

1. Hashikata T, Tojo T, Namba S, Kitasato L, Hashimoto T, Kameda R, Shimohama T, Yamaoka-Tojo M, Takada E, Ako J. Deficiency of creatine kinase in a ST-segment elevation myocardial infarction patient with Kartagener syndrome. Int J Cardiol. 2015, 182(1):31-3.
2. 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. Mutations in MECOM, encoding oncoprotein EVI1, cause raioulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia. Am J Hum Genet, 2015, 97(6):848-854.
3. 渡会 晃, 安藝良一, 青木洋子, 高須 博, 天羽康之, 高田史男, SOS1 遺伝子変異を同定した Noonan 症候群. 皮膚病診療, 2015, 37(4):357-360.
4. 大西昭郎, 高田史男, 堤 正好, 津田重城: わが国における「遺伝子検査ビジネス」の今後の展望と課題について. 医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス, 2015, 46(12):814-828.

5. Eggermann T, Brioude F, Russo S, Lombardi MP, Blik J, Maher ER, Larizza L, Prawitt D, Netchine I, Gonzales M, Gr?nskov K, T?mer 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, Gillissen-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.
6. 高田史男: 「ゲノム・健康・社会」にまつわる諸問題 遺伝医療政策学の視座からの俯瞰-, 読売クォーターリー. 2016, 38:102-108.
7. 滝田順子: 【ガイドラインと最新文献による小児科学レビュー2016-'17】 疾患編 血液、腫瘍 固形腫瘍. 小児科学レビュー. 2016, 17, 375-382
8. 福嶋義光: 【遺伝性腫瘍-実地臨床での対応を目指して】 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング. 日本医師会雑誌. 2016, 145: 733-6. 国内誌
9. 右田王介, 秦健一郎: 【未診断疾患イニシアチブ(IRUD)】 周産期における IRUD. 医学の歩み 2016;259:1122-1126
10. 福嶋義光: 【未診断疾患イニシアチブ(IRUD)】 全国遺伝子医療部門連絡会議と IRUD. 医学のあゆみ. 2016, 259 : 1130-6. 国内誌
11. Morisada N, Ioroi T, Taniguchi-Ikeda M, Juan Ye M, Okamoto N, Yamamoto T, Iijima K. A 12p13 GRIN2B deletion is associated with developmental delay and macrocephaly. *Hum Genome Var.* 2016 ;3:16029.
12. Kawarai T, Tajima A, Kuroda Y, Saji N, Orlacchio A, Terasawa H, Shimizu H, Kita Y, Izumi Y, Mitsui T, Imoto I, Kaji R. A homozygous mutation of VWA3B causes cerebellar ataxia with intellectual disability. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry.* 2016, 87(6), 656-662.
13. Yamaguchi Y, Torisu H, Kira R1, Ishizaki Y, Sakai Y, Sanefuji M, Ichiyama T, Oka A, Kishi T, Kimura S, Kubota M, Takanashi J, Takahashi Y, Tamai H, Natsume J, Hamano S, Hirabayashi S, Maegaki Y, Mizuguchi M, Minagawa K, Yoshikawa H, Kira J, Kusunoki S, Hara T. A nationwide survey of pediatric acquired demyelinating syndromes in Japan. *Neurology.* 2016, 87, 2006-2015.
14. Shimojima K, Okamoto N, Yamamoto T. A novel TUBB3 mutation in a sporadic patient with asymmetric cortical dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2016 A170A:1076-9.
15. 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.
16. Wang W, Song MH, Miura K, Fujiwara M, Nawa N, Ohata Y, Kitaoka T, Kubota T, Namba N, Jin DK, Kim OH, Ozono K, Cho TJ. Acromesomelic dysplasia, type Maroteaux caused by novel loss-of-function mutations of the NPR2 gene: Three case reports. *Am J Med Genet A,* 2016, 170A(2):426-434.
17. Muraoka M, Okuma, C, Kanamitsu K, Ishida H, Kanazawa Y, Washino K, Seki M, Kato M, Takita J, Sato Y, Ogawa S, Tsukahara H, Oda M. Adults with germline CBL mutation complicated with juvenile myelomonocytic leukemia at infancy. *J Hum Genet.* 2016, 61, 523-526
18. Nozaki F, Kusunoki T, Okamoto N, Yamamoto Y, Miya F, Tsunoda T, Kosaki K, Kumada T, Shibata M, Fujii T. ALDH18A1-related cutis laxa syndrome with cyclic vomiting. *Brain Dev.* 2016 ;38:678-84.
19. Ueda T, Nakata Y, Yamasaki N, Oda H, Sentani K, Kanai A, Onishi N, Ikeda K, Sera Y, Honda Z, Tanaka K, Sata M, Ogawa S, Yasui W, Saya H, Takita J, Honda H. ALKR1275Q perturbs extracellular matrix, enhances cell invasion, and leads to the development of neuroblastoma in cooperation with MYCN. *Oncogene.* 2016, 25, 4447-4458

20. 長澤武, 渡邊健太郎, 加藤元博, 関口昌央, 樋渡光輝, 岡明, 滝田順子 : ALK 増幅難治性神経芽腫における Crizotinib の使用経験. 日本小児血液・がん学会雑誌. 2016, 53, 8-12
21. Sano S, Nagasaki K, Kikuchi T, Nakabayashi K, Hata K, Fukami M, Kagami M, Ogata T*: Beckwith-Wiedemann syndrome and pseudohypoparathyroidism type 1b in a patient with multilocus methylation defects: a female-dominant phenomenon? *J Hum Genet* 61 (8): 765-769, 2016.
22. 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.
23. Yamamoto T, Shimojima K, Ondo Y, Imai K, Chong PF, Kira R, Amemiya M, Saito A, Okamoto N. Challenges in detecting genomic copy number aberrations using next-generation sequencing data and the eXome Hidden Markov Model: a clinical exome-first diagnostic approach. *Hum Genome Var.* 2016 ;3:16025.
24. 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. *ClinPediatr Endocrinol* 25 (3): 99-102, 2016.
25. 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. *ClinPediatr Endocrinol* 25 (2): 37-44, 2016.
26. 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.
27. 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 ClinEndocrinolMetab.* 101(7):2623-7, 2016.
28. 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.
29. 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.
30. Miyake N, Tsurusaki Y, Koshimizu E, Okamoto N, Kosho T, Jane Brown N, Yang Tan T, Jia Jiunn Yap P, Suzumura H, Tanaka T, Nagai T, Nakashima M, Saito H, Niikawa N, Matsumoto N. Delineation of clinical features in Wiedemann-Steiner syndrome caused by KMT2A mutations. *Clin Genet.* 2016 Jan;89(1):115-9.
31. Moteki H, Azaiez H, Sloan-Heggen CM, Booth K, Nishio SY, Wakui K, Yamaguchi T, Kolbe DL, Iwasa YI, Shearer AE, Fukushima Y, Smith RJ, Usami SI. Detection and Confirmation of Deafness-Causing Copy Number Variations in the STRC Gene by Massively Parallel Sequencing and Comparative Genomic Hybridization. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 2016, 125: 918-23. 国際誌

32. Takano K, Shiba N, Wakui K, Yamaguchi T, Aida N, Inaba Y, Fukushima Y, Kosho T. Elevation of neuron specific enolase and brain iron deposition on susceptibility-weighted imaging as diagnostic clues for beta-propeller protein-associated neurodegeneration in early childhood: Additional case report and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2016, 170A: 322-8. 国際誌
33. Horie S, Mochizuki T, Muto S, Hanaoka K, Fukushima Y, Narita I, Nutahara K, Tsuchiya K, Tsuruya K, Kamura K, Nishio S, Suwabe T, Ubara Y, Ishimura E, Nakanishi K, Furukawa K, Kimura K, Matsuo S. Evidence-based clinical practice guidelines for polycystic kidney disease 2014. *Clin Exp Nephrol*. 2016, 20:493-509. 国際誌
34. 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.
35. Arai-Ichinoi N, Uematsu M, Sato R, Suzuki T, Kudo H, Kikuchi A, Hino-Fukuyo N, Matsumoto M, Igarashi K, Haginoya K, Kure S. Genetic heterogeneity in 26 infants with a hypomyelinating leukodystrophy. *Hum Genet*. 2016 Jan;135(1):89-98.
36. 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.
37. Kato M, Seki M, Yoshida K, Sato Y, Oyama R, Arakawa Y, Kishimoto H, Taki T, Akiyama M, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Mitsuiki N, Kajiwara M, Mizutani S, Sanada M, Miyano S, Ogawa S, Koh K, Takita J. Genomic analysis of clonal origin of Langerhans cell histiocytosis following acute lymphoblastic leukaemia. *Br J Haematol*. 2016, 175, 169-172
38. 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.
39. 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.
40. Takenouchi T, Yoshihashi H, Sakaguchi Y, Uehara T, Honda M, Takahashi T, Kosaki K, Miyama S. Hirschsprung disease as a yet undescribed phenotype in a patient with ARID1B mutation. *Am J Med Genet*. 2016;170(12):3249-3252
41. 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):547-53, 2016
42. 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.
43. 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.
 44. 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.
 45. 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.
 46. Suzuki T, Miyake N, Tsurusaki Y, Okamoto N, Alkindy A, Inaba A, Sato M, Ito S, Muramatsu K, Kimura S, Ieda D, Saitoh S, Hiyane M, Suzumura H, Yagyu K, Shiraiishi H, Nakajima M, Fueki N, Habata Y, Ueda Y, Komatsu Y, Yan K, Shimoda K, Shitara Y, Mizuno S, Ichinomiya K, Sameshima K, Tsuyusaki Y, Kurosawa K, Sakai Y, Haginoya K, Kobayashi Y, Yoshizawa C, Hisano M, Nakashima M, Saitsu H, Takeda S, Matsumoto N. Molecular genetic analysis of 30 families with Joubert syndrome. *Clin Genet.* 2016 ;90:526-535
 47. Kato K, Oh Y, Takita J, Gunji Y, Kobayashi C, Yoshimi A, Nakao T, Noma M, Koike K, Morimoto A, Iijima S, Hojo H, Tsuchida M. Molecular genetic and cytogenetic analysis of a primary cutaneous CD8-positive aggressive epidermotropic cytotoxic T-cell lymphoma. *Int J Hematol.* 2016, 103, 196-201
 48. Kondo H, Maksimova N, Otomo T, Kato H, Imai A, Asano Y, Kobayashi K, Nojima S, Nakaya A, Hamada Y, Irahara K, Gurinova E, Sukhomyasova A, Nogovicina A, Savvina M, Yoshimori T, Ozono K, Sakai N. Mutation in VPS33A affects metabolism of glycosaminoglycans: a new type of mucopolysaccharidosis with severe systemic symptoms. *Hum Mol Genet.* 2016 [Epub ahead of print]
 49. 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.
 50. 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.* 2016 ;24:1702-1706.
 51. 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.
 52. Ito Y, Maehara K, Kaneki E, Matsuoka K, Sugahara N, Miyata T, Kamura H, Yamaguchi Y, Kono A, Nakabayashi K, Migita O, Higashimoto K, Soejima H, Okamoto A, Nakamura H, Kimura T, Wake N, Taniguchi T, Hata K : Novel Nonsense Mutation in the NLRP7 Gene Associated with Recurrent Hydatidiform Mole. *Gynecol Obstet Invest.* 2016;81;353-358
 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. 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 A.* 2016 ;170:1863-7.

55. 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.
56. 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*. 2016;75:112-125
57. Aoki Y, Niihori T, Inoue SI, Matsubara Y. Recent advances in RASopathies. *J Hum Genet*. 61(1):33-9, 2016.
58. Yasuda T, Tsuzuki S, Kawazu M, Hayakawa F, Kojima S, Ueno T, Imoto N, Kohsaka S, Kunita A, Doi K, Sakura T, Yujiri T, Kondo E, Fujimaki K, Ueda Y, Aoyama Y, Ohtake S, Takita J, Sai E, Taniwaki M, Kurokawa M, Morishita S, Fukayama M, Kiyoi H, Miyazaki Y, Naoe T, Mano H. Recurrent DUX4 fusions in B cell acute lymphoblastic leukemia of adolescents and young adults. *Nat Genet*. 2016, 48, 569-74
59. Kawai T, Hata K : Reproductive/Developmental Abnormalities Induced by Epigenetic Aberrations and Possible Environmental Causes. *Nihon Eiseigaku Zasshi*. 2016;71:195-199
60. Montalbano A Juergensen A, Roeth R, Weiss B, Fukami M, Fricke-Otto S, Binder G, Ogata T, Decker E, Nuernberg G, Hassel 2, 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.
61. 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.
62. 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.
63. Uehara DT, Hayashi S, Okamoto N, Mizuno S, Chinen Y, Kosaki R, Kosho T, Kurosawa K, Matsumoto H, Mitsubuchi H, Numabe H, Saitoh S, Makita Y, Hata A, Imoto I, Inazawa J. SNP array screening of cryptic genomic imbalances in 450 Japanese subjects with intellectual disability and multiple congenital anomalies previously negative for large rearrangements. *J Hum Genet*. 2016;61:335-43.
64. Watanabe Y, Shido K, Niihori T, Niizuma H, Katata Y, Iizuka C, Oba D, Moriya K, Saito-Nanjo Y, Onuma M, Rikiishi T, Sasahara Y, Watanabe M, Aiba S, Saito R, Sonoda Y, Tominaga T, Aoki Y, Kure S. Somatic BRAF c.1799T>A p.V600E Mosaicism syndrome characterized by a linear syringocystadenoma papilliferum, anaplastic astrocytoma, and ocular abnormalities. *Am J Med Genet A*. 2016 Jan;170A(1):189-94.
65. Hoshino A, Saitoh M, Miyagawa T, Kubota M, Takanashi J, Miyamoto A, Tokunaga K, Oka A, Mizuguchi M. Specific HLA genotypes confer susceptibility to acute necrotizing encephalopathy. *Genes Immun*. 2016, 17, 367-369.
66. Hirano Y, Itonaga T, Yasudo H, Isojima T, Miura K, Harita Y, Sekiguchi M, Kato M, Takita J, Oka A. Systemic lupus erythematosus presenting with mixed-type fulminant autoimmune hemolytic anemia. *Pediatr Int*. 2016, 58, 527-530
67. Okamoto N, Toribe Y, Shimojima K, Yamamoto T. Tatton-Brown-Rahman syndrome due to 2p23 microdeletion. *Am J Med Genet A*. 2016;170A:1339-42.

68. Ono E, Ariga M, Oshima S, Hayakawa M, Imai M, Ochiai Y, Mochizuki H, Namba N, Ozono K, Miyata I. Three novel mutations of the MCT8(SLC16A2) gene: individual and temporal variations of endocrinological and radiological features. *Clinical Pediatric Endocrinology* 2016, 25 (2) : 25-35.
69. Shiba N, Yoshida K, Shiraiishi Y, Okuno Y, Yamato G, Hara Y, Nagata Y, Chiba K, Tanaka H, Terui K, Kato M, Park MJ, Ohki K, Shimada A, Takita J, Tomizawa D, Kudo K, Arakawa H, Adachi S, Taga T, Tawa A, Ito E, Horibe K, Sanada M, Miyano S, Ogawa S, Hayashi Y. Whole-exome sequencing reveals the spectrum of gene mutations and the clonal evolution patterns in paediatric acute myeloid leukaemia. *Br J Haematol.* 2016, 175, 76-489
70. 中島信一、緒方勤：アンドロゲン不応症（精巢性女性化症）。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.
71. 福嶋義光：第 11 章 遺伝子からゲノム全般にわたる検査と、遺伝学的検査・遺伝子治療の倫理。菅野純夫、福嶋義光監訳：ゲノム医学 ゲノム情報を活かす医療のために。メディカル・サイエンス・インターナショナル，2016，東京，451-504。国内誌
72. 福嶋義光：遺伝カウンセリングマニュアル。改訂第 3 版。福嶋義光監修。南江堂，東京，2016，pp1-451。国内誌
73. 高田史男。遺伝マーカー，遺伝カウンセリングマニュアル（改訂第 3 版），南江堂，東京，2016，410~417.
74. 高田史男：遺伝子検査ビジネス，ケース研究，2016，326,190-194.
75. 滝田順子：骨髄増殖性腫瘍のマネジメントと最近の展開】若年性骨髄単球性白血病の病態と遺伝子異常。血液内科。2016，73，340-344
76. 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.
77. 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、大藺恵一（監修）小児内分泌学。診断と治療社 pp 277-280, 2016.
78. 要 匡：小児の IRUD（IRUD-P）医学のあゆみ 2016;259(11):1113-1117
79. 片山菜穂子，加藤元博，渡邊健太郎，樋渡光輝，張田豊，滝田順子，岡明：小児血液・腫瘍患者のカテーテルへの colonization に対する抗生剤ロック療法。日本小児血液・がん学会雑誌。2016，52，409-413
80. 滝田順子：小児白血病のゲノム・エピゲノム異常と臨床応用。臨床血液。2016，57，2294-2300
81. 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、大藺恵一（監修）小児内分泌学。診断と治療社 pp 321-326, 2016.
82. 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.
83. 関口昌央，荒川ゆうき，大隅朋生，磯部清孝，滝田順子，花田良二，富澤大輔，松本公一，岡明，康勝好，加藤元博：中心静脈カテーテルからの逆流採血方法の差異とタクロリムス血中濃度測定の誤差に関する検討。日本造血細胞移植学会誌。2016，5，87-92
84. 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、大藺恵一（監修）小児内分泌学。診断と治療社 pp 28-33, 2016.
85. 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.
86. 竹原広基，関口昌央，加藤元博，塩澤亮輔，林泰祐，清水信隆，渡邊健太郎，樋渡光輝，滝田順子，岡明：慢性心不全を合併した Down 症候群患児に発症した急性巨核芽球性白血病。日本小児科学会雑誌。120，752-755

87. 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.
88. 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.
89. 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].
90. Sangu N, Okamoto N, Shimojima K, Ondo Y, Nishikawa M, Yamamoto T. A de novo microdeletion in a patient with inner ear abnormalities suggests that the 10q26.13 region contains the responsible gene. *Hum Genome Var.* 2016 May 19;3:16008. doi: 10.1038/hgv.2016.8. eCollection 2016.
91. Yokoi S, Kunishima S, Takahashi Y, Morishita M, Kojima S. A Japanese pedigree with a p.A95V mutation in the MYH9 gene demonstrates inherited macrothrombocytopenia without Alport manifestations. *Ann Hematol.* 2016 Apr;95(5):831-3
92. Kodera H#, Ohba C# (# denotes equal contribution), 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 (: co-correspondence). De novo GABRA1 mutations in Ohtahara and West syndromes. *Epilepsia* 57(4):566-573, 2016 Apr. doi: 10.1111/epi.13344. Epub 2016 Feb 25.
93. Watanabe S, Shimizu K, Ohashi H, Kosaki R, Okamoto N, Shimojima K, Yamamoto T, Chinen Y, Mizuno S, Dowa Y, Shiomi N, Toda Y, Tashiro K, Shichijo K, Minatozaki K, Aso S, Minagawa K, Hiraki Y, Shimokawa O, Matsumoto T, Fukuda M, Moriuchi H, Yoshiura K, Kondoh T. Detailed analysis of 26 cases of 1q partial duplication/triplication syndrome. *Am J Med Genet A.* 2016 Apr;170(4): 908-917.
94. Togawa T, Sugiura T, Ito K, Endo T, Aoyama K, Ohashi K, Negishi Y, Kudo T, Ito R, Kikuchi A, Arai-Ichinoi N, Kure S, Saitoh S. Molecular Genetic Dissection and Neonatal/Infantile Intrahepatic Cholestasis Using Targeted Next-Generation Sequencing. *J Pediatr.* 2016 Apr;171:171-7.e1-4.
95. Koga T, Migita K, Sato S, Umeda M, Nonaka F, Kawashiri SY, Iwamoto N, Ichinose K, Tamai M, Nakamura H, Origuchi T, Ueki Y, Masumoto J, Agematsu K, Yachie A, Yoshiura K, Eguchi K, Kawakami A. Multiple Serum Cytokine Profiling to Identify Combinational Diagnostic Biomarkers in Attacks of Familial Mediterranean Fever. *Medicine (Baltimore).* 2016 Apr;95(16): e3449.

96. 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.
97. Fukai R, Saitsu H, Tsurusaki Y, Sakai Y, Haginoya K, Takahashi K, Hubshman MW, Okamoto N, Nakashima M, Tanaka F, Miyake N, Matsumoto N. De novo KCNH1 mutations in four patients with syndromic developmental delay, hypotonia and seizures. *J Hum Genet* 61(5):381-387, 2016 May. doi: 10.1038/jhg.2016.1.
98. Fukai R, Saitsu H, Okamoto N, Sakai Y, Fattal-Valevski A, Masaaki S, Kitai Y, Torio M, Kojima-Ishii K, Ihara K, Nakashima M, Miyatake S, Tanaka F, Miyake N, Matsumoto N. De novo missense mutations in NALCN cause developmental and intellectual impairment with hypotonia. *J Hum Genet* 61(5):451-455, 2016 May. doi: 10.1038/jhg.2015.163.
99. Dateki S, Watanabe S, Nakatomi A, Kinoshita E, Matsumoto T, Yoshiura K, Moriuchi H. Genetic background of hyperphenylalaninemia in Nagasaki, Japan. *Pediatr Int.* 2016 May;58(5): 431-433.
100. 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 May;38(5):520-4. doi: 10.1016/j.braindev.2015.11.003.
101. 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.
102. Mussazhanova Z, Akazawa Y, Matsuda K, Shichijo K, Miura S, Otsubo R, Oikawa M, Yoshiura KI, Mitsutake N, Rogounovitch T, Saenko V, Kozykenova Z, Zhetpisbaev B, Shabdarbaeva D, Sayakenov N, Amantayev B, Kondo H, Ito M, Nakashima M. Association between p53-binding protein 1 expression and genomic instability in oncocytic follicular adenoma of the thyroid. *Endocr J.* 2016 May 31;63(5): 457-467.
103. Ota C, Kimura M, Kure S. *ABCA3* mutations led to pulmonary fibrosis and emphysema with pulmonary hypertension in an 8-year-old girl. *Pediatr Pulmonol.* 2016 Jun;51(6):E21-3.
104. 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.
105. Kojima D, Wang X, Muramatsu H, Okuno Y, Nishio N, Hama A, Tsuge I, Takahashi Y, Kojima S. Application of extensively targeted next-generation sequencing for the diagnosis of primary immunodeficiencies. *J Allergy Clin Immunol.* 2016 Jul;138(1):303-305.
106. Imashuku S, Muramatsu H, Sugihara T, Okuno Y, Wang X, Yoshida K, Kato A, Kato K, Tatsumi Y, Hattori A, Kita S, Oe K, Sueyoshi A, Usui T, Shiraiishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Kanno H. *PIEZO1* gene mutation in a Japanese family with hereditary high phosphatidylcholine hemolytic anemia and hemochromatosis-induced diabetes mellitus. *Int J Hematol.* Jul;104(1):125-9.
107. 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.
108. Migita K, Izumi Y, Jiuchi Y, Iwanaga N, Kawahara C, Agematsu K, Yachie A, Masumoto J, Fujikawa K, Yamasaki S, Nakamura T, Ubara Y, Koga T, Nakashima Y, Shimizu T, Umeda M, Nonaka F, Yasunami M, Eguchi K, Yoshiura K, Kawakami A. Familial Mediterranean fever is no longer a rare disease in Japan. *Arthritis Res Ther*. 2016 Jul 30;18: 175.
109. Miura K, Mishima H, Yasunami M, Kaneuchi M, Kitajima M, Abe S, Higashijima A, Fuchi N, Miura S, Yoshiura KI, Masuzaki H. A significant association between rs8067378 at 17q12 and invasive cervical cancer originally identified by a genome-wide association study in Han Chinese is replicated in a Japanese population. *J Hum Genet*. 2016 Sep;61(9): 793-796.
110. Konomoto T, Imamura H, Orita M, Tanaka E, Moritake H, Sato Y, Fujimoto S, Harita Y, Hisano S, Yoshiura KI, Nunoi H. Clinical and histological findings of autosomal dominant renal-limited disease with LMX1B mutation. *Nephrology (Carlton)*. 2016 Sep;21(9): 765-773.
111. Fujita A, Isidor B, Piloquet H, Corre P, Okamoto N, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N. De novo MEIS2 mutation causes syndromic developmental delay with persistent gastroesophageal reflux. *J Hum Genet*. 61(9):835-838, 2016 Sep. doi: 10.1038/jhg.2016.54.
112. Wada H, Matsuda K, Akazawa Y, Yamaguchi Y, Miura S, Ueki N, Kinoshita A, Yoshiura K, Kondo H, Ito M, Nagayasu T, Nakashima M. Expression of Somatostatin Receptor Type 2A and PTEN in Neuroendocrine Neoplasms Is Associated with Tumor Grade but Not with Site of Origin. *Endocr Pathol*. 2016 Sep;27(3): 179-187.
113. Moriya K, Niizuma H, Rikiishi T, Yamaguchi H, Sasahara Y, Kure S. Novel Compound Heterozygous RTEL1 Gene Mutations in a Patient With Hoyeraal-Hreidarsson Syndrome. *Pediatr Blood Cancer*. 2016 Sep;63(9):1683-4.
114. *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 Sep. doi: 10.1038/jhg.2016.56.
115. Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O, O'Connell SM, Salem J, Blik J, Canton AP, Chrzanowska KH, Davies JH, Dias RP, Dubern B, Elbracht M, Giabiconi E, Grimberg A, Grønsvold 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, Tamer 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]
116. 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.
117. *Miyake N, Fukai R, Ohba C, Chihara T, Miura M, Shimizu H, Kakita A, Imagawa E, Shiina M, Ogata K, Okuno-Yuguchi J, Fueki N, Ogiso Y, Suzumura H, Watabe Y, Imataka G, Leong HY, Fattal-Valevski A, Kramer U, Miyatake S, Kato M, Okamoto N, Sato Y, Mitsuhashi S, Nishino I, Kaneko N, Nishiyama A, Tamura T,

- Mizuguchi T, Nakashima M, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N* (*: co-corresponding). Biallelic TBCD mutations cause early-onset neurodegenerative encephalopathy. *Am J Hum Genet* 99(4): 950-961, 2016 Oct. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.08.005.
118. Miyake N*, Abdel-Salam G, Yamagata T, Eid MM, Osaka H, Okamoto N, Mohamed AM, Ikeda T, Afifi HH, Piard J, van Maldergem L, Mizuguchi T, Miyatake S, Tsurusaki Y, Matsumoto N (co-correspondence). Clinical features of SMARCA2 Duplication Overlap with Coffin–Siris Syndrome. *Am J Med Genet A*. 170(10):2662-2670, 2016 Oct. doi: 10.1002/ajmg.a.37778.
119. Shimojima K, Ondo Y, Nishi E, Mizuno S, Ito M, Ioi A, Shimizu M, Sato M, Inoue M, Okamoto N, Yamamoto T. Loss-of-function mutations and global rearrangements in GPC3 in patients with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. *Hum Genome Var*. 2016 Oct 13;3:16033.
120. 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]
121. Matsuda K, Tateishi S, Akazawa Y, Kinoshita A, Yoshida S, Morisaki S, Fukushima A, Matsuwaki T, Yoshiura KI, Nakashima M. Rapid growth of mitotically active cellular fibroma of the ovary: a case report and review of the literature. *DiagnPathol*. 2016 Oct 22;11(1): 101.
122. 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.
123. 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]
124. 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].
125. Shimojima K, Okamoto N, Yamamoto T. Possible genes responsible for developmental delay observed in patients with rare 2q23q24 microdeletion syndrome: literature review and description of an additional patient. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2016 Dec 13. doi: 10.1111/cga.12205. [Epub ahead of print]
126. Negishi Y, Miya F, Hattori A, Johmura Y, Nakagawa M, Ando N, Hori I, Togawa T, Aoyama K, Ohashi K, Fukumura S, Mizuno S, Umemura A, Kishimoto Y, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Nakanishi M, Saitoh S. A combination of genetic and biochemical analyses for the diagnosis of PI3K-AKT-mTOR pathway-associated megalencephaly. *BMC Med Genet*. 2017 ;18:4.
127. Kanzawa-Kiriyama H, Kryukov K, Jinam TA, Hosomichi K, Saso A, Suwa G, Ueda S, Yoneda M, Tajima A, Shinoda KI, Inoue I, Saitou N. A partial nuclear genome of the Jomons who lived 3000 years ago in Fukushima, Japan. *Journal of Human Genetics*. 2017, 62(2), 213-221.
128. Hishimura N, Watari M, Ohata H1, Fuseya N, Wakiguchi S, Tokutomi T, Okuhara K, Takahashi N, Iizuka S, Yamamoto H, Mishima T, Fujieda S, Kobayashi R, Cho K, Kuroda Y, Kurosawa K, Tonoki H. Genetic and

- prenatal findings in two Japanese patients with Schinzel-Giedion syndrome. *Clinical Case Reports* 2017; 5(1): 5–8.
129. Nishitani S, Ikematsu K, Takamura T, Honda S, Yoshiura KI, Shinohara K. Genetic variants in oxytocin receptor and arginine-vasopressin receptor 1A are associated with the neural correlates of maternal and paternal affection towards their child. *HormBehav.* 2017 Jan;87: 47-56.
 130. Dateki S, Watanabe S, Kinoshita F, Yoshiura KI, Moriuchi H. Identification of 11p14.1-p15.3 deletion probably associated with short stature, relative macrocephaly, and delayed closure of the fontanelles. 2017 Jan; *Am J Med Genet. A.* 173(1): 217-220.
 131. Hamada N, Negishi Y, Mizuno M, Miya F, Hattori A, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Tabata H, Saitoh S, Nagata KI. *J Neurochem.* 2017 ;140:82-95.
 132. Kato M, Ishimaru S, Seki M, Yoshida K, Shiraiishi Y, Chiba K, Kakiuchi N, Sato Y, Ueno H, Tanaka H, Inukai T, Tomizawa D, Hasegawa D, Osumi T, Arakawa Y, Aoki T, Okuya M, Kaizu K, Kato K, Taneyama Y, Goto H, Taki T, Takagi M, Sanada M, Koh K, Takita J, Miyano S, Ogawa S, Ohara A, Tsuchida M, Manabe A. Long-term outcome of six-month maintenance chemotherapy for acute lymphoblastic leukemia in children. *Leukemia.* 2017, 31, 580-584
 133. Matsuo M, Yamauchi A, Ito Y, Sakauchi M, Yamamoto T, Okamoto N, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Saito K. Mandibulofacial dysostosis with microcephaly: A case presenting with seizures. *Brain Dev.* 2017 ;39:177-181.
 134. Yoshida M, Hamanoue S, Seki M, Tanaka M, Yoshida K, Goto H, Ogawa S, Takita J, Tanaka Y. Metachronous anaplastic sarcoma of the kidney and thyroid follicular carcinoma as manifestations of DICER1 abnormalities. *Hum Pathol.* 2017, 61, 205-209
 135. 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.
 136. Ohta S, Isojima T, Mizuno Y, Kato M, Mimaki M, Seki M, Sato Y, Ogawa S, Takita J, Kitanaka S, Oka A. Partial monosomy of 10p and duplication of another chromosome in two patients. *Pediatr Int.* 2017, 59, 99-102
 137. Fukuoka M, Kuki I, Kawawaki H, Okazaki S, Kim K, Hattori Y, Tsuji H, Nukui M, Inoue T, Yoshida Y, Uda T, Kimura S, Mogami Y, Suzuki Y, Okamoto N, Saito H, Matsumoto N. Quinidine therapy for West syndrome with KCNT1 mutation: A case report. *Brain Dev.* 2017 Jan;39(1):80-83. doi: 10.1016/j.braindev.2016.08.002.
 138. 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).
 139. Suzuki T, Sasahara Y, Kikuchi A, Kakuta H, Kashiwabara T, Ishige T, Nakayama Y, Tanaka M, Hoshino A, Kanegane H, Abukawa D, Kure S. Targeted Sequencing and Immunological Analysis Reveal the Involvement of Primary Immunodeficiency Genes in Pediatric IBD: a Japanese Multicenter Study. *J Clin Immunol.* 2017 Jan;37(1):67-79.

140. 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).
141. Takahashi M, Hosomichi K, Yamaguchi T, Yano K, Funatsu T, Adel M, Haga S, Maki K, Tajima A. Whole-exome sequencing analysis of supernumerary teeth occurrence in Japanese individuals. *Human Genome Variation*. 2017, 4, 16046.
142. 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. ZNF384-related fusion genes consist of a subgroup with a characteristic immunophenotype in childhood B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia. *Haematologica*. 102:118-129, 2017
143. 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.
144. 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.
145. 福嶋義光：第 19 章 遺伝医学とゲノム医学における倫理的社会的課題．福嶋義光監訳：トンプソン&トンプソン遺伝医学第 2 版, 557-565, メディカル・サイエンス・インターナショナル, 東京, 2017.
146. 高田史男．第 18 章 医療,個別化医療へのゲノム学の応用．トンプソン&トンプソン 遺伝医学 第 2 版, メディカル・サイエンス・インターナショナル, 東京, 2017, 425~439.
147. 大藪恵一，未診断疾患イニシアチブ (IRUD)，大阪小児科医会 会報，2017，180 : 57-58.
148. 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]
149. Muramatsu H, Okuno Y, Yoshida K, Shiraiishi Y, Doisaki S, Narita A, Sakaguchi H, Kawashima N, Wang X, Xu Y, Chiba K, Tanaka H, Hama A, Sanada M, Takahashi Y, Kanno H, Yamaguchi H, Ohga S, Manabe A, Harigae H, Kunishima S, Ishii E, Kobayashi M, Koike K, Watanabe K, Ito E, Takata M, Yabe M, Ogawa S, Miyano S, Kojima S. Clinical utility of next-generation sequencing for inherited bone marrow failure syndromes. *Genet Med*. 2017 Jan 19. doi: 10.1038/gim.2016.197. [Epub ahead of print]
150. Okamoto N, Watanabe M, Naruto T, Matsuda K, Kohmoto T, Saito M, Masuda K, Imoto I. Genome-first approach diagnosed Cabezas syndrome via novel CUL4B mutation detection. *Hum Genome Var*. 2017 Jan 19;4:16045.

151. 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 Jan 23;3(1):e133.
152. Gordon CT, Xue S, Yigit G, Filali H, Chen K, Rosin N, Yoshiura K-i, Oufadem M, Beck TJ, McGowan R, Magee AC, Altmüller J, Dion C, Thiele H, Gurzau AD, Nürnberg P, Meschede D, Mühlbauer W, Okamoto N, Varghese V, Irving R, Sigaudy S, Williams D, Ahmed SF, Bonnard C, Kong MK, Ratbi I, Fejjal N, Fikri M, Elalaoui SC, Reigstad H, Bole-Feysot C, Nitschké P, Ragge N, Lévy N, Tunçbilek G, Teo ASM, Cunningham ML, Sefiani A, Kayserili H, Murphy JM, Chatdokmaiprai C, Hillmer AM, Wattanasirichaigoon D, Lyonnet S, Magdinier F, Javed A, Blewitt ME, Amiel J, Wollnik B, Reversade B. De novo mutations in SMCHD1 abrogate nasal development. *Nat Genet*. 2017 Feb;49(2):249-255.
153. Gordon CT, Xue S, Yigit G, Filali H, Chen K, Rosin N, Yoshiura KI, Oufadem M, Beck TJ, McGowan R, Magee AC, Altmüller J, Dion C, Thiele H, Gurzau AD, Nürnberg P, Meschede D, Mühlbauer W, Okamoto N, Varghese V, Irving R, Sigaudy S, Williams D, Ahmed SF, Bonnard C, Kong MK, Ratbi I, Fejjal N, Fikri M, Elalaoui SC, Reigstad H, Bole-Feysot C, Nitschké P, Ragge N, Lévy N, Tunçbilek G, Teo AS, Cunningham ML, Sefiani A, Kayserili H, Murphy JM, Chatdokmaiprai C, Hillmer AM, Wattanasirichaigoon D, Lyonnet S, Magdinier F, Javed A, Blewitt ME, Amiel J, Wollnik B, Reversade B. De novo mutations in SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome and abrogate nasal development. *Nat Genet*. 2017 Feb;49(2):249-255
154. Okamoto N, Kimura S, Shimojima K, Yamamoto T. Neurological Manifestations of 2q31 Microdeletion Syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2017 Feb 1. doi: 10.1111/cga.12212. [Epub ahead of print]
155. Shaw ND, Brand H, Kupchinsky ZA, Bengani H, Plummer L, Jones TI, Erdin S, Williamson KA, Rainger J, Stortchevoi A, Samocha K, Currall BB, Dunican DS, Collins RL, Willer JR, Lek A, Lek M, Nassan M, Pereira S, Kammin T, Lucente D, Silva A, Seabra CM, Chiang C, An Y, Ansari M, Rainger JK, Joss S, Smith JC, Lippincott MF, Singh SS, Patel N, Jing JW, Law JR, Ferraro N, Verloes A, Rauch A, Steindl K, Zweier M, Scheer I, Sato D, Okamoto N, Jacobsen C, Tryggstad J, Chernausek S, Schimmenti LA, Brasseur B, Cesaretti C, García-Ortiz JE, Buitrago TP, Silva OP, Hoffman JD, Mühlbauer W, Ruprecht KW, Loeys BL, Shino M, Kaindl AM, Cho CH, Morton CC, Meehan RR, van Heyningen V, Liao EC, Balasubramanian R, Hall JE, Seminara SB, Macarthur D, Moore SA, Yoshiura KI, Gusella JF, Marsh JA, Graham JM Jr, Lin AE, Katsanis N, Jones PL, Crowley WF Jr, Davis EE, FitzPatrick DR, Talkowski ME. SMCHD1 mutations associated with a rare muscular dystrophy can also cause isolated arhinia and Bosma arhinia microphthalmia syndrome. *Nat Genet*. 2017 Feb;49(2):238-248.
156. 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]
157. Chinen Y, Nakamura S, Yoshida T, Maruyama H, Nakamura K. A new mutation found in newborn screening for Fabry disease evaluated by plasma globotriaosylsphingosine levels. *Hum Genome Var*. 2017 Feb 16;4:17002. doi:10.1038/hgv.2017.2.
158. Osumi T, Kato M, Ouchi-Uchiyama M, Tomizawa D, Kataoka K, Fujii Y, Seki M, Takita J, Ogawa S, Uchiyama T, Ohki K, Kiyokawa N. Blastic transformation of juvenile myelomonocytic leukemia caused by the copy number gain of oncogenic KRAS. *Pediatr Blood Cancer*. 2017 Feb 28. 6. [Epub ahead of print]
159. *Kimizu T, Takahashi Y, Oboshi T, Horino A, Koike T, Yoshitomi S, Mori T, Yamaguchi T, Ikeda H, Okamoto N, Nakashima M, Saitsu H, Kato M, Matsumoto N, Imai K. A case of early onset epileptic encephalopathy

with de novo mutation in SLC35A2: Clinical features and treatment for epilepsy. *Brain Dev.* 2017 Mar;39(3):256-260. doi: 10.1016/j.braindev.2016.09.009.

160. 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
161. 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]
162. 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]
163. 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]
164. 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.
165. Ganaha A, Tono T, Kaname T, Yanagi K, Higa T, Kondo S, Maeda H, Suzuki M. 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.
166. Kaname T, Yanagi K. commentary on ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin–Siris-like syndrome. *J Hum Genet*, 2017 in press. doi: 10.1038/jhg.2017.58
167. 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)

(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, 口頭, 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, 2016. 11. 18, 国内.
15. 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, 2016.4.6, 国外.
16. A missense mutation of the SLC02A1 gene underlies a complete type of pachydermoperiostosis in 3 Japanese families. 口頭, 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, 2016.4.6, 国外.
17. An atypical case of Sotos syndrome with diaphragmatic hernia. 口頭, Araki N, Hori A, Shirai H, Kemmochi M, Kasuga Y, Migita O, Hata K, Takada F, The 13th International Congress of Human Genetics, 2016.4.5, 国外.
18. 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, 2016.4.5, 国外.
19. 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, 2016.4.4, 国外.

20. 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. 三島 (静岡). 9 月 7 日 2016. 国内
21. 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. 幕張. 9 月 9 日 2016. 国内
22. 疾患ゲノム解析の動向 (口演: 特別講演)、要 匡 第 23 回 遺伝性疾患に関する出生前診断研究会. 長崎. 9 月 24 日 2016. 国内
23. Novel mutations in PDE4D and molecular pathology of acrodysostosis without hormone resistance. (ポスター) 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. The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), Kyoto, Japan, 3-7 April 2016. 国外
24. Rapid and accurate genetic testing for CHARGE syndrome based on long-range PCR and benchtop Next-Gen high-throughput sequence. (ポスター) K Yanagi, M Iso, A Ganaha, T Kaname. The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), Kyoto, Japan, 3-7 April 2016. 国外
25. Next generation sequencing-based cancer precision medicine is on the horizon now. (ポスター) S Song, T Kaname, S Sugano. The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), Kyoto, Japan, 3-7 April 2016. 国外
26. Three Repeated Cases of Fetal Cystic Hygroma in the First Trimester. (口演) Y Chinen, J Nitta, T Kinjo, H Masamoto, Y Aoki, T Kaname, Y Chinen. The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), Kyoto, Japan, 3-7 April 2016. 国外
27. Three major mutations and their rapid detection of the SLC26A4 gene in East Asian patients with Pendred syndrome/enlarged vestibular aqueduct syndrome. (ポスター) 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, 21-24 May 2016. 国外
28. A novel mutation in the VIPAS39 gene found in two families with atypical arthrogyrosis, renal dysfunction and cholestasis (ARC) syndrome. (ポスター) T Kaname, Y Chinen, K Yanagi, M Iso, Y Matsui, K Hayashi, Y Kuroki, T Tohma, Y Matsubara. The American Society of Human Genetics 2016 Annual Meeting (ASHG2016), Vancouver, Canada, 18-22 October 2016. 国外
29. 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. (ポスター) 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. The American Society of Human Genetics 2016 Annual Meeting (ASHG2016), Vancouver, Canada, 18-22 October 2016. 国外
30. 北海道における「小児希少・未診断疾患イニシアチブ (IRUD-P)」の取り組みと課題, 第 19 回北海道出生前診断研究会, 平成 28 年 11 月 12 日, 森川俊太郎, 有賀 正, 国内
31. 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, 国外
32. A novel genodermatosis syndrome induced by somatic BRAFV600E mosaicism, comprising congenital anaplastic astrocytoma and linear syringocystadenoma papilliferum. Poster presentation, Watanabe Y,

- Niizuma H, Sasahara Y, Sonoda Y, Aiba S, Aoki Y, Kure S. Internal symposium on Pediatric Neuro-Oncology, June 12-15, 2016, 国外
33. Major Symposium, Characteristics of ALK-related pediatric cancers, 口頭, Takita J, AACR2016, New Orleans, U.S.A., 2016/4/18, 国外.
34. 小児固形腫瘍の病態解明を目指した統合的ゲノム・エピゲノム解析, 口頭, 滝田順子, 第12回北関東小児がんセミナー, 群馬, 2016/5/21, 国内.
35. 分子生物学の進歩: 神経芽腫, 口頭, 滝田順子, TCCSG夏季例会, 東京, 2016/7/23, 国内.
36. 小児固形腫瘍の分子病態の解明, 口頭, 滝田順子, 第22回北愛媛小児血液・悪性腫瘍研究会, 愛媛, 2016/6/17, 国内.
37. Genetic and epigenetic alterations in childhood leukemia, 口頭, Takita J, The 5th JCA-AACR Special Joint Conference Meet the Expert Evening Thursday, Chiba, 2016/7/14, 国内.
38. Integrated Genetic Analysis of Pediatric T-cell Acute Lymphoblastic Leukemia, 口頭, Takita J, The 5th JCA-AACR Special Joint Conference, Chiba, 2016/7/15, 国内.
39. 小児固形腫瘍のゲノム・エピゲノム異常, 口頭, 滝田順子, 臨床遺伝子学セミナー, 東京, 2016/8/21, 国内.
40. 小児固形腫瘍の治療と分子病態の解明, 口頭, 滝田順子, 2016年小児血液・がんセミナー in 関西, 大阪, 2016/9/25, 国内.
41. Genetic and epigenetic alterations of pediatric leukemia and application. 口頭, Takita J, 日本血液学会, 横浜, 2016/10/15, 国内.
42. Genetic and epigenetic alterations of pediatric leukemia, 口頭, Takita J, Pediatric Hematology Forum 2016, Nagoya, 2016/11/19, 国内.
43. ALK 関連小児固形腫瘍の遺伝学的特性, 口頭, 滝田順子, 第一回日本肉腫学会・日本臨床肉腫学会合同年次集会, 京都, 2016/12/2, 国内.
44. 血病を合併したマフッチ症候群におけるエクソーム解析, 口頭, 関正史, 吉田健一, 加藤元博, 秋山正晴, 百名伸之, 真部淳, 小川誠司, 滝田順子, 岡明, 第119回日本小児科学会学術集会, 札幌, 2016/5/13, 国内.
45. Down-ALLとnon Down-All における遺伝子背景の相違, 口頭, 瓜生久美子, 吉田健一, 関正史, 樋渡光輝, 康勝好, 後藤裕明, 小川誠司, 宮野悟, 滝田順子, 岡明, 第119回日本小児科学会学術集会, 札幌, 2016/5/13, 国内.
46. 中枢神経浸潤を伴うALCLに対し大量MTX療法と髄注を強化した化学療法を行った2歳男児例, ポスター, 関口昌央, 樋渡光輝, 半谷まゆみ, 久保田泰央, 滝田順子, 岡明, 第119回日本小児科学会学術集会, 札幌, 2016/5/14, 国内.
47. 神経芽腫におけるATMとその関連遺伝子の解析, 口頭, 吉田美沙, 瓜生久美子, 関正史, 星野論子, 樋渡光輝, 吉田健一, 小川誠司, 林泰秀, 滝田順子, 岡明, 第119回日本小児科学会学術集会, 札幌, 2016/5/13, 国内.
48. Genetic characteristics of 494 neuroblastomas using genome-wide analysis combined with immunohistochemistry, ポスター, Uryu K, Nishimura R, Yoshida K, Kataoka K, Shiraiishi Y, Chiba K, Tanaka H, Seki M, Hoshino N, Hiwatari M, Oka A, Hayashi Y, Nakazawa A, Takimoto T, Tajiri T, Nakagawara A, Miyano S, Ogawa S, Takita J, ANR, Cairns, 2016/6/20, 国外.

49. Identification of novel pathways and molecules able to down regulate oncogenes expression by in vitro drug screening approaches in neuroblastoma cells, ポスター, Hiwatari M, Seki M, Oka A, Takita J, ANR, Cairns, 2016/6/21, 国外.
50. DNA methylation analysis in acute lymphoblastic leukemia of Down syndrome, ポスター, Kubota Y, Uryu K, Kawai T, Ito T, Hanada I, Toki T, Seki M, Yoshida K, Sato Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Oka A, Hayashi Y, Ogawa S, Terui K, Sato A, Hata K, Ito E, Takita J, The 35th Sapporo International Cancer Symposium, 2016/6/24, 国内.
51. 統合的ゲノム解析による小児T細胞性急性リンパ性白血病における新規標的の同定, 口頭, 滝田順子, 第75回日本癌学会学術総会, 2016/10/8, 国内.
52. Genetic characteristic of 500 neuroblastomas using genomewide combined with immunohistochemistry, 口頭, Uryu K, Yoshida K, Kataoka K, Seki M, Hiwatari M, Hayashi Y, Nakazawa A, Takimoto T, Tajiri T, Nakagawara A, Miyano S, Ogawa S, Takita J, 第75回日本癌学会学術総会, 横浜, 2016/10/ 6, 国内.
53. Mutation analysis of NOTCH1 and FBXW7 in pediatric T cell acute lymphoblastic leukemia (T-ALL), 口頭, Kimura S, Seki M, Yoshida K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Akiyama M, Koh K, Miyano S, Imamura T, Ogawa S, Takita J, 第75回日本癌学会学術総会, 横浜, 2016/10/ 7, 国内.
54. 小児胚細胞腫瘍の遺伝子発現プロファイルに基づくクラスタリン, ポスター, 久保田泰央, 関正史, 吉田健一, 佐藤悠佑, 白石友一, 千葉健一, 田中洋子, 田中祐吉, 宮野悟, 岡明, 林泰秀, 小川誠司, 滝田順子, 第75回日本癌学会学術総会, 横浜, 2016/10/ 7, 国内.
55. 小児T-ALLにおけるSPI1高発現を呈する新規高悪性度群の同定, ポスター, 関正史, 吉田健一, 木村俊介, 白石友一, 今村俊彦, 堀部敬三, 清河信敬, 小原明, 眞田昌, 間野博行, 宮野悟, 小川誠司, 滝田順子, 第75回日本癌学会学術総会, 第75回日本癌学会学術総会, 横浜, 2016/10/ 7, 国内.
56. Clustering analysis on gene expression data of pediatric hepatoblastoma, 口頭, Sekiguchi M, Seki M, Hoshino N, Yoshida K, Shiraishi Y, Yoshida M, Souzaki R, Tanaka Y, Taguchi T, Miyano S, Hayashi Y, Ogawa S, Takita J, 第75回日本癌学会学術総会, 横浜, 2016/10/8, 国内.
57. Identifications of novel recurrent SP11 fusions in highly aggressive phenotype of pediatric T-ALL, 口頭, Seki M, Yoshida K, Kimura S, Ueno H, Shiraishi Y, Takagi M, Iwama A, Kataoka K, Shiozawa Y, Kato M, Moritake H, Koh K, Hanada R, Hashii Y, Deguchi T, Kobayashi R, Sato A, Imamura T, Horibe K, Ohki K, Kiyokawa N, Manabe A, Ohara A, Sanada M, Mano H, Oka A, Miyano S, Hayashi Y, Ogawa S, Takita J, 第78回日本血液学会学術集会, 横浜, 2016/10/13, 国内.
58. TAL1 abnormalities in childhood T-Cell acute lymphoblastic leukemia, ポスター, Seki M, Yoshida K, Kimura S, Isobe T, Shiraishi Y, Kato M, Koh K, Hanada R, Deguchi T, Imamura T, Horibe K, Kiyokawa N, Manabe A, Ohara A, Sanada M, Mano H, Hayashi Y, Miyano S, Oka A, Ogawa S, Takita J, The 48th Annual Congress of the International Society of Paediatric Oncology, Dublin, Ireland, 2016/10/ 19-22, 国外.
59. Genome-wide multi-omic analysis of pediatric pancreatoblastoma, 口頭, Isobe T, Seki M, Yoshida K, Iguchi A, Hama A, Taguchi T, Tanaka Y, Akiyama M, Fujimura J, Inoue A, Ito T, Deguchi T, Kato M, Kiyotani C, Yagyu S, Iehara T, Hosoi H, Miyano S, Ogawa S, Takita J, The 48th Annual Congress of the International Society of Paediatric Oncology, Dublin, Ireland, 2016/10/21, 国外.

60. Gene expression-based classification of paediatric germ cell tumors. 口頭, Kubota Y, Seki M, Isobe T, Yoshida K, Sat Y, Kataoka K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Hiwatari M, Miyano S, Hayashi Y, Oka A, Ogawa S, Takita J, The 48th Annual Congress of the International Society of Paediatric Oncology, Dublin, Ireland, 2016/10/21, 国外.
61. TAL1 super enhancer aberration and STIL-TAL1 fusion in pediatric T cell acute lymphoblastic leukemia (T-ALL), ポスター, Kimura S, Seki M, Yoshida K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Suzuki H, Kataoka K, Kato M, Koh K, Hanada R, Imamura T, Kiyokawa N, Hashii Y, Ohara A, Deguchi T, Horibe K, Hayashi Y, Miyano S, Ogawa S, Takita J, Asian Society for Pediatric Research, Bangkok, 2016/11/10, 国外.
62. A case of 14q terminal deletion syndrome with pleuropulmonary blastoma, ポスター, Kubota Y, Seki M, Yoshida K, Sato Y, Oka A, Ogawa S, Takita J, Asian Society for Pediatric Research 2016, Bangkok, 2016/11/10, 国外.
63. Integrated Genetic and Epigenetic Analysis of Hepatoblastoma, ポスター, Sekiguchi M, Seki M, Isobe M, Hoshino N, Yoshida K, Shiraishi Y, Kawai T, Yoshida M, Chiba K, Tanaka H, Sozaki R, Hata K, Tanaka Y, Taguch T, Miyano S, Hayashi Y, Ogawa S, Takita J, Asian Society for Pediatric Research 2016, Bangkok, 2016/11/10, 国外.
64. Gene Expression Profiles and Methylation Analysis in Down Syndrome Related Acute Lymphoblastic Leukemia, ポスター, Kubota Y, Uryu K, Kawai T, Ito T, Hanada I, Toki T, Seki M, Yoshida K, kataoka K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Oka A, Yasuhide Hayashi Y, Ogawa S, Terui K, Sato A, Hata K, Ito E, Takita J, 58th ASH Annual Meeting & Exposition, San Diego, U.S.A., 2016/12/5, 国外.
65. Genome-Wide Mutational Landscape of Infant Acute Lymphoblastic Leukemi, 口頭, Isobe T, Yoshida K, Kobayashi C, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Fukuda S, Yamamoto S, Tatsuno K, Aoki Y, Miyamura T, Tsutsumi S, Kiyokawa N, Ishihara T, Tomizawa D, Ishii E, Miyano S, Ogawa S, Aburatani H, Mizutani S, Takita J, Takagi M, 58th ASH Annual Meeting & Exposition, San Diego, U.S.A., 2016/12/5, 国外.
66. Identifications of Highly Aggressive Phenotype with SP11 Overexpression in Pediatric T Cell Acute Lymphoblastic Leukemia/Lymphoma, 口頭, Seki M, Kimura S, Yoshida K, Isobe T, Ueno H, Suzuki H, Shiozawa Y, Kataoka K, Fujii Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Takagi M, Iwama A, Oki K, Kato M, Koh K, Hanada R, Moritake H, Kobayashi R, MD, Deguchi T, Hashii Y, Imamura T, Sato A, Horibe K, Kiyokawa N, Manabe A, Ohara A, Sanada M, Hayashi Y, Mano H, Miyano S, Oka A, Ogawa S, Takita J, 58th ASH Annual Meeting & Exposition, San Diego, U.S.A., 2016/12/5, 国外.
67. TAL1 Super Enhancer Aberration and Stil-TAL1 Fusion in Pediatric T Cell Acute Lymphoblastic Leukemia, ポスター, Kimura S, Seki M, Yoshida K, Ueno H, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Suzuki H, Kataoka K, Ohki K, Kato M, Koh K, Hanada R, Kiyokawa N, Kobayashi M, Manabe A, Ohara A, MD, Hayashi Y, Miyano S, Ogawa S, Takita J, 58th ASH Annual Meeting & Exposition, San Diego, U.S.A., 2016/12/3, 国外.
68. Recurrent Ewing's sarcoma complicated with subsequent thyroid cancer in an autistic male patient: a case report, 口頭, Sekiguchi M, Seki M, Watanabe K, Hiwatari M, Nagayama K, Niwa T, Kawano H, Oka A, Takita J, 日本肉腫学会/日本臨床肉腫学会合同シンポジウム, 京都, 2016/12/1, 国内.

69. 小児固形腫瘍における治療標的の探索, 口頭, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/15, 国内.
70. Identifications of fatal SPI1 fusions and highly aggressive phenotype with SPI1 overexpression in pediatric T cell acute lymphoblastic leukemia/lymphoma, 口頭, Seki M, Kimura S, Yoshida K, Isobe T, Ueno H, Shiozawa Y, Shiraiishi Y, Chiba K, Takagi M, Iwama A, Ohki K, Kato M, Koh K, Hanada R, Moritake H, Kobayashi R, Deguchi T, Hashii Y, Imamura T, Sato A, Horibe K, Kiyokawa N, Manabe A, Ohara A, Sanada M, Hayashi Y, Miyano S, Oka A, Ogawa S, Takita J, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/16, 国内.
71. Integrative genome-wide analysis of pancreatoblastoma, 口頭, Isobe T, Seki M, Yoshida K, Shiraiishi Y, Chiba K, Tanaka H, Sato Y, Kataoka K, Suzuki H, Shimamura T, Kawai T, Kato M, Iguchi A, Hama A, Taguchi T, Akiyama M, Fujimura J, Inoue A, Ito T, Deguchi T, Kiyotani C, Yagyu S, Iehara T, Hosoi H, Oka A, Tanaka Y, Hata K, Miyano S, Ogawa S, Takita J, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/16, 国内.
72. 再発神経芽腫において獲得された片親性ダイソミーによる ALK 遺伝子のホモ変異, 口頭, 木村俊介, 長谷川大輔, 代田惇朗, 関正史, 吉本優理, 平林真介, 細谷要介, 滝田順子, 真部淳, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/15, 国内.
73. ダウン症候群児における急性リンパ性白血病のメチル化解析, 口頭, 久保田泰央, 瓜生久美子, 河合智子, 伊東竜也, 花田勇, 土岐力, 関正史, 吉田健一, 佐藤悠佑, 白石友一, 千葉健一, 田中洋子, 宮野悟, 岡明, 林泰秀, 小川誠司, 照井君典, 佐藤篤, 秦健一郎, 伊藤悦朗, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 2016/12/15, 国内.
74. 小児 T 細胞性リンパ性白血病における TAL1 スーパーエンハンサー変異と STIL-TAL1 融合遺伝子の臨床的特徴, 口頭, 木村俊介, 関正史, 吉田健一, 上野浩生, 白石友一, 千葉健一, 田中洋子, 鈴木啓道, 片岡圭亮, 大木健太郎, 加藤元博, 康勝好, 花田良二, 清河信敬, 小林正夫, 真部淳, 小原明, 林泰秀, 宮野悟, 小川誠司, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/15, 国内.
75. 小児がんに対する新規分子標的療法の開発, 口頭, 樋渡光輝, 関正史, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/15, 国内.
76. 肝芽腫のゲノム・エピゲノム解析, 口頭, 関口昌央, 関正史, 磯部知弥, 星野論子, 吉田健一, 白石友一, 河合智子, 吉田美沙, 千葉健一, 田中洋子, 宗崎良太, 秦健一郎, 田中祐吉, 田口智章, 宮野悟, 林泰秀, 小川誠司, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/16, 国内.
77. 小児胚細胞腫瘍における遺伝子発現に基づく分類, 口頭, 久保田泰央, 関正史, 塩澤亮輔, 吉田健一, 佐藤悠佑, 白石友一, 千葉健一, 田中洋子, 樋渡光輝, 宮野悟, 岡明, 林泰秀, 田中祐吉, 小川誠司, 滝田順子, 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 東京, 2016/12/17, 国内.
78. A case with renal tubular dysgenesis and intellectual disability due to uniparental disomy of chromosome 1. ポスター, Hiroshi Yoshihashi, Shiho Ito, Mami Niida, Tomu Kuchikata, 第 13 回国際人類遺伝学会学術集会: ICHG2016 (Kyoto, Japan), 2016/4/3-7, 国外
79. 当院における未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の診断連携構築の試み, ポスター, 吉橋博史, 朽方豊夢, 伊藤志帆, 本田雅敬, 第 199 回日本小児科学会学術集会 (札幌) 2016/5/13-15, 国内

80. Expanding Phenotypic Spectrum of patients with *WAC* mutation, ポスター, Tomoko Uehara, Toshiki Takenouchi, Takashi Ishige, Hiroshi Yoshihashi, Kenjiro Kosaki, 米国人類遺伝学会学術集会 ASHG2016 (Vancouver, Canada), 2016/10/16-22, 国外
81. *DVL1* 変異を認めた Robinow 症候群の 1 例, ポスター, 吉橋博史, 高木優樹, 伊藤志帆, 二川弘司, 武田良淳, 第 39 回日本小児遺伝学会 (東京), 2016/12/9-10, 国内
82. 頭蓋骨縫合早期癒合症を合併した *KMT2D* 変異による Kabuki 症候群の 3 例, ポスター, 二川弘司, 武田良淳, 伊藤志帆, 玉田一敬, 吉橋博史, 第 39 回日本小児遺伝学会 (東京), 2016/12/9-10, 国内
83. ミトコンドリア DNA3242A>G 遺伝子変異を認めたミトコンドリア脳筋症の 1 女児例, ポスター, 伊藤昌弘, 玉木久光, 立岡祐司, 西野一三, 後藤雄一, 春日悠岐, 川口忠恭, 第 58 回日本小児神経学会学術集会, 東京, 2016/6/3, 国内
84. Overview - mtDNA medicine, 口頭, Goto Y, The 13th Conference of Asian Society for Mitochondrial Research and Medicine (ASMRM), Tokyo, 2016/10/31, 国内
85. Tsurusaki Y, Enomoto Y, Yokoi T, Hatano C, Ida K, Kurosawa K. Next-generation sequencing identifies novel *ARID1B* mutations in patients with Coffin-Siris syndrome. The 13th International Congress of Human Genetics 2016.4.3-7 Kyoto, 国内
86. Ishikawa A, Asakura Y, Muroya K, Kurosawa K, Nishimura G, Sakurai A. The Myhre syndrome: report of a Japanese female case. The 13th International Congress of Human Genetics 2016.4.3-7 Kyoto, 国内
87. 升野光雄, 赤池洋人, 黒澤健司, 尾内一信, 黒木良和, Medical exome 解析により同定した *SOX2* 遺伝子新規ミスセンス変異による小眼球症の 1 例, 第 119 回日本小児科学会学術集会, 2016.5.13-15, 札幌・国内
88. 横井貴之, 羽田野ちひろ, 鶴崎美德, 榎本友美, 成戸卓也, 黒澤健司, 難治性てんかん関連遺伝子は非症候性発達遅滞の原因となる, 第 119 回日本小児科学会学術集会, 2016.5.13-15, 札幌・国内
89. Minatogawa M, Yokoi T, Enomoto Y, Ida K, Tsurusaki Y, Harada N, Naruto T, Kurosawa K., A novel mutation in *COL5A2* gene in Ehlers-Danlos Syndrome classic type with gastric and esophageal rupture., 2017 ACMG Annual Clinical Genetics Meeting, 2017.3.21-25 Phoenix, Arizona., 国外
90. Kurosawa K., Implementation of next generation sequencing for pediatric clinic in Japan., The Progress of Neonatal Medicine in Asia., The international Symposium in Kanagawa, 2017., 国内
91. 黒澤健司, 小児科診療におけるゲノム解析の実装, 第 341 回日本小児科学会神奈川県地方会, 2016.6.11, 横浜市・国内
92. *FGFR1* は裂手裂足症を伴うゴナドトロピン欠損症の責任遺伝子である, 大高幸之助, 山口理恵, 矢ヶ崎英晃, 三好達也, 長谷川行洋, 長谷川奉延, 三好秀明, 高田史男, 深見真紀, 緒方勤, 口頭, 第 20 回日本生殖内分泌学会学術集会, 2016/1/9, 国内.
93. An atypical case of Sotos syndrome with diaphragmatic hernia. ポスター, Naomi Araki, Asuka Hori, Hironao Shirai, Manabu Kemmochi, Yoshifumi Kasuga, Ohsuke Migita, Kenichiro Hata, Fumio Takada. The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/5, 国内(国際学会).

94. A case of Kagami-Ogata syndrome due to low methylation in the region 14q32. ポスター, Yoko Onishi, Masako Honda, Hironao Shirai, Kazumasa Akiyama, Naomi Araki, Junko Mochizuki, Nobuya Unno, Fumio Takada. The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/5, 国内(国際学会).
95. Timing of Gonadectomy in Patients with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. ポスター, Ayaka Sakakibara, Rika Kawaguchi, Morihiro Nishi, Masako Honda, Kazuteru Kitsuda, Noriko Shirai, Mika Kobayashi, Naomi Araki, Fumio Takada. The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/5, 国内(国際学会).
96. 遺伝医療政策学と実践, 口頭, 高田史男 (特別講演), 染色体研究会, 2016/6/4, 国内.
97. 「ゲノム・健康・社会」にまつわる諸課題～遺伝医療政策学の視座からの俯瞰～, 口頭, 高田史男 (特別講演), 読売新聞東京本社調査研究部主催医療研究会, 2016/6/15, 国内.
98. 遺伝医学の現状からみた倫理的, 法的, 社会的諸課題, 口頭, 高田史男 (記念講演) 公益社団法人 家庭問題情報センター総会, 2016/6/24, 国内.
99. Pathophysiological investigation of Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency using iPS cells and knockout mice, 口頭, Tomoki Kosho, Nana Tsumita, Chiaki Masuda, Takahiro Yoshizawa, Fengming Yue, Yuko Kasahara, Shuji Mizumoto, Takuya Hirose, Masashi Uehara, Noriko Miyake, Ken-ichi Matsumoto, Yuki Takahashi, Tomomi Yamaguchi, Masumi Ishikawa, Jun Takahashi, Shuhei Yamada, Kazushige Takehana, Jun Nakayama, Takumi Era, Yoshitsugu Aoki, Yoshihiro Nomura, Naomichi Matsumoto, Yoshimitsu Fukushima, Atsushi Watanabe, Atsushi Hatamochi, Kazuyuki Sugahara, Kiyoshi Matsumoto, Katsunori Sasaki, Shin-ichi Takeda, Takashi Okada. The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto International Conference Center, 京都, 2016/4/3-7, 国内(国際学会).
100. Retrospective evaluation of rare benign CNVs detected by chromosomal microarray. ポスター, Keiko Wakui, Tomoki Kosho, Kyoko Takano, Yoko Narumi, Kenji Shimizu, Eriko Nishi, Seiji Mizuno, Tomomi Yamaguchi, Rie Kawamura, Hirofumi Ohashi, Yoshimitsu Fukushima, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto International Conference Center, 2016/4/3-7, 京都, 2016/4/4, 国内(国際学会).
101. Next Generation Sequencing as a Clinical Diagnostic Tool for Hereditary Spinocerebellar Degeneration, ポスター, Katsuya Nakamura, Kunihiro Yoshida, Tomoki Kosho, Kyoko Takano, Keiko Wakui, Shunichi Satoh, Yoshiki Sekijima, Hideo Makishita, Shinji Ohara, Masumi Ishikawa, Yoshimitsu Fukushima, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto International Conference Center, 2016/4/3-7, 京都, 2016/4/4, 国内(国際学会).
102. Multisystem involvement and progressive course in Woodhouse-Sakati syndrome: from detailed, comprehensive, and longitudinal observation of the first East Asian patient, ポスター, Motoko Kamiya, Tomomi Yamaguchi, Kyoko Takano, Masanori Yamazaki, Masanori Yasuo, Maiko Miyagawa, Shin-ichi Usami, Akane Minagawa, Jun Takahashi, Masafumi Kanai, Kazuki Hirabayashi, Katsuya Nakamura, Masumi Ishikawa, Emiko Kise, Keiko Wakui, Yoshimitsu Fukushima, Tomoki Kosho, The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto International Conference Center, 2016/4/3-7, 京都, 2016/4/4, 国内(国際学会).
103. Genetic evaluation of patients with intellectual disability (ID) using chromosomal microarray and targeted next-generation sequencing at the “ID clinic”, ポスター, Kyoko Takano, Tomoki Kosho, Keiko Wakui, Motoko Kamiya, Mitsuo Motobayashi, Naoko Shiba, Tetsuhiro Fukuyama, Noboru Fueki, Shinichi

- Hirabayashi, Eriko Nishi, Masumi Ishikawa, Emiko Kise, Tomomi Yamaguchi, Rie Kawamura, Yuji Inaba, Yoshimitsu Fukushima, The 13th International Congress of Human Genetics, 京都, 2016/4/5, 国内(国際学会).
104. 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部知的障害 (ID) 外来の取り組み～第2報～, ポスター, 高野亨子, 神谷素子, 稲葉雄二, 福山哲広, 平林伸一, 笛木昇, 西恵理子, 古庄知己, 福嶋義光, 第119回日本小児科学会学術集会, 札幌, 2016/5/15, 国内
 105. SHANK3 遺伝子変異を認めた1女児例, ポスター, 高野亨子, 古庄知己, 涌井敬子, 福嶋義光, 第58回日本小児神経学会学術集会, 東京, 2016/6/4, 国内
 106. 知的障害(Intellectual Disability: ID)外来～2年間の成果～, 口頭, 高野亨子, 古庄知己, 福嶋義光, 第8回日本小児科学会長野地方会, 上田, 2016/6/26, 国内.
 107. 遺伝性結合組織疾患の包括的遺伝子解析をめざして: 次世代シーケンスを活用した自施設でのパネル解析と IRUD への参加, 口頭, 古庄知己, 高野亨子, 福嶋義光, 第8回日本小児科学会長野地方会, 上田市文化会館ホール/中央公民館, 2016/6/26, 国内.
 108. Hepatosplenomegaly as the initial manifestation of Coffin-Siris syndrome caused by an ARID1B mutation. ポスター, Kyoko Takano, Mitsuo Motobayashi, Tomomi Yamaguchi, Keiko Wakui, Yuji Inaba, Yoshimitsu Fukushima, Tomoki Kosho, American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, Vancouver Convention Center, 2016/10/20, 国外.
 109. Evaluation of the parental origin of the chromosomes by using SNP genotype data from CGH+SNP microarray: Two cases with multiple congenital abnormalities. ポスター, Keiko Wakui, Kyoko Takano, Tomoki Kosho, Tomomi Yamaguchi, Yuki Takahashi, Rie Kawamura, Yoshimitsu Fukushima. American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, Vancouver Convention Center, 2016/10/20, 国外.
 110. iPS cells-based pathophysiological investigation for large subcutaneous hematomas in Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency, 口頭, Tomoki Kosho, Fengming Yue, Takumi Era, Jun Nakayama, Tomomi Yamaguchi, Noriko Miyake, Shuji Mizumoto, Shuhei Yamada, Rie Kawamura, Keiko Wakui, Takahiro Yoshizawa, Yuki Takahashi, Kiyoshi Matsumoto, Takuya Hirose, Jun Minaguchi, Kazushige Takehana, Masashi Uehara, Jun Takahashi, Masumi Ishikawa, Chiaki Masuda, Sonoko Shimazu, Yuko Nitahara-Kasahara, Atsushi Watanabe, Takashi Okada, Ken-ichi Matsumoto, Yoshihiro Nomura, Yoshimitsu Kakuta, Atsushi Hatamochi, Yoshimitsu Fukushima, Katsunori Sasaki, American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, Vancouver Convention Center, 2016/10/18-22, 国外.
 111. 肝脾腫を呈した Coffin-Siris 症候群の1男児例, ポスター, 高野亨子, 本林光雄, 山口智美, 涌井敬子, 稲葉雄二, 古庄知己, 福嶋義光, 2016/12/9, 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 国内.
 112. 遺伝学的検査情報サイト ‘GeneTests’ に掲載されている細胞遺伝学的検査についての分析. ポスター, 涌井敬子, 福嶋義光. 第39回日本小児遺伝学会学術集会, 2016/12/10, 国内.
 113. 緒方 勤: 中枢性性腺機能低下症の基礎と臨床. 第20回日本日本生殖内分泌学会特別講演. 2016年1月9日, 神戸. 国内
 114. 緒方 勤: ART と先天異常症発症の関連について. 第12回日本日本生殖再生医学会特別講演. 2017年3月19日, 東京. 国内

115. 藤澤泰子, 緒方 勤: 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. 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
116. 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. 2016 年 8 月 26-28 日, 神戸. 国内
117. 緒方 勤: ターナー症候群の発症機序. 第 15 回東海不妊内分泌研究会. 2016 年 1 月 30 日, 浜松. 国内
118. 緒方 勤: 性分化疾患の基礎と臨床. 第 1 回彩の会学術講演会. 2016 年 2 月 17 日, 鹿児島. 国内
119. 緒方 勤: 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. 第 23 回小児医療セミナー. 2016 年 2 月 27 日, 東京. 国内
120. 緒方 勤: 性染色体の最新知識. 第 17 回東日本ターナー講演会. 2016 年 4 月 9 日, 東京. 国内
121. 緒方 勤: ヌーナン症候群とからだの成長. 第 3 回ヌーナン症候群シンポジウム/第 4 回コストロ症候群・CFC 症候群シンポジウム. 2016 年 9 月 22 日, 東京. 国内
122. 緒方 勤: 性分化疾患発症機序: 多面的観点からのアプローチ. 第 84 回静岡内分泌研究会. 2016 年 10 月 6 日, 静岡. 国内
123. 緒方 勤: ヒトインプリンティング疾患発症機序. 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
124. ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto) Kazuki Yamazawa, Keiko Matsubara, Masayo Kagami, Kazuhiko Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions, ポスター, 国内
125. ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto), Shinichiro Sano, Keiko Matsubara, Keisuke Nagasaki, Akie Nakamura, Kazuhiro Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, Masayo Kagami, Multilocus methylation defects in a patient presenting with both clinical phenotype of pseudohypoparathyroidism type Ib and Beckwith-Wiedemann syndrome, ポスター, 国内
126. ICHG2016 The 13th International Congress of Human Genetics, 3-7 April 2016 (Kyoto), Keiko Matsubara, Nobuyuki Murakami, Maki Fukami, Masayo Kagami, Toshiro Nagai, Tsutomu Ogata, Risk assessment of medically assisted reproduction and advanced maternal ages in the development of Prader-Willi syndrome due to UPD(15)mat, 口演, 国内
127. 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), 野伸一郎、長崎 啓祐、中村 明枝、松原 圭子、深見 真紀、緒方 勤、鏡 雅代, 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, 国内
128. 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), 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, 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, 国内

129. 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), 藤澤 泰子、小野 裕之、山口 理恵、鏡 雅代、深見 真紀、緒方 勤, 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, 国内
130. 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), 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, 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, 国内
131. ESPE 2016, 10-12 September 2016 (Paris), Hirohito Shima, Shuichi Yatsuga, Akie Nakamura, Shinichiro Sano, Takako Sasaki, Noriyuki Katsumata, Erina Suzuki, Tsutomu Ogata, Satoshi Narumi, Maki Fukami, NR0B1 Frameshift Mutation in a Boy with Precocious Puberty and Normal Adrenal Function, 国外
132. 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), 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 MAMLD1 遺伝子異常患者の長期経過, 口演, 国内
133. 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), 小野 裕之、沼倉 周彦、緒方 勤, 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, 国内
134. 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), 中島 信一、岡田 賢、加藤 芙弥子、矢本 香織、緒方 勤, 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, 国内
135. 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), 佐野 伸一朗、中村 明枝、松原 圭子、深見 真紀、緒方 勤、鏡 雅代, 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, 国内
136. ISPAD 2016, 26-29 October 2016 (Valencia), 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), Nucleotide substitutions in CD101, the human homolog of diabetes mellitus susceptibility gene in non-obese diabetic mouse, in patients with type 1 diabetes mellitus, 国外
137. ISPAD 2016, 26-29 October 2016 (Valencia), Yoshiko Onda, Shigetaka Sugihara, Tsutomu Ogata, Susumu Yokoya, Tetsuji Yokoyama, Naoko Tajima, for the Type 1 Diabetes (T1D) Study Group, Current status of incidence and prevalence of type 1 diabetes among children aged less than 15 years in Japan, 国外
138. 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), 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、大藁 恵一、緒方 勤, 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, 国内
139. 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), 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、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, 国内
140. 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), 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、頭蓋骨早期癒合症 11 例における FGFR1-3 変異解析, 口演, 国
内
141. 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), 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、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, 国内
142. 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), 小野 裕之、大石 彰、高木 優樹、西村 玄、緒方
勤、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, 国内
143. 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), 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、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, 国内
144. 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), 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、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, 国内
145. 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), Masayo Kagami, Keisuke Nagasaki, Rika Kosaki, Horikawa
Reiko, Yasuhiro Naiki, Shinji Saitoh, Toshihiro Tajima, Akie Nakamura, Keiko Matsubara, Maki Fukami,
Tsutomu Ogata, Comprehensive clinical studies in 30 patients molecularly diagnosed with Temple
syndrome, 口演, 国内
146. 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), 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, Clinical Trial of Asfotase Alfa in Patients with Hypophosphatasia (HPP) in Japan, 口演, 国内
147. 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), Kohnosuke Ohtaka, Yasuko Fujisawa, Rie Yamaguchi,
Fumiko Kato, Hideaki Yagasaki, Tatsuya Miyoshi, Yukihiko Hasegawa, Tomonobu Hasegawa, Hideaki
Miyoshi, Fumio Takada, Momori Katsumi, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, FGFR1 mutations in four
patients with congenital hypogonadotropic hypogonadism and split-hand/foot malformation: implications
for the FGFR1 proximal promoter region, 口演, 国内
148. 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), Yasuko Fujisawa, Rie Yoshida, Francesco Massart, Naoyuki

- Kamatani, Maki Fukami, Tsutomu Ogata, Further evidence for the involvement of the specific ESR1 haplotype in the susceptibility to estrogenic endocrine disruptors, 口演, 国内
149. 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), Kikumi Ushijima, Maki Fukami, Tadayuki Ayabe, Misako Okuno, Satoshi Narumi, Tsutomu Ogata, Nobuyuki Kikuchi, Tomoyuki Kawamura, Tatsuhiko Urakami, Ichiro Yokota, Shin Amemiya, Shigetaka Sugihara, Next-generation sequencing-based screening of monogenic mutations in 43 Japanese children clinically diagnosed with type 1B diabetes, ポスター, 国内
150. 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), Shigeru Nakamura, Mami Miyado, Kazuki Saito, Momori Katsumi, Yoshitomo Kobori, Yoko Tanaka, Hiromichi Ishikawa, Atsumi Yoshida, Hiroshi Okada, Hideo Nakai, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Monogenic mutations in patients with non-obstructive azoospermia and oligozoospermia, ポスター, 国内
151. 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), Kazuki Saito, Toshiya Matsuzaki, Mami Miyado, Momori Katsumi, Shigeru Nakamura, Minoru Irahara, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Androgen measurement in women with polycystic ovary syndrome: Comparison between immunoassays and liquid chromatography-tandem mass spectrometry, ポスター, 国内
152. 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), Atsushi Hattori¹, Yuko Katoh-Fukui¹, Keiko Matsubara¹, Maki Igarashi¹, Erina Suzuki, Akie Nakamura, Hiroyuki Tanaka, Keisuke Nagasaki, Koji Muroya, Reiko Horikawa, Shinobu Ida, Toshiaki Tanaka, Tsutomu Kamimaki, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Sequence variations in genes of the GH-IGF-1 axis in children with idiopathic short stature, ポスター, 国内
153. 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), Tsuyoshi Isojima, Satoru Sakazume, Tomonobu Hasegawa, Tsutomu Ogata, Toshio Nakanishi, Toshiro Nagai, Susumu Yokoya, Practical growth charts for Japanese children with Noonan syndrome, ポスター, 国内
154. 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), Maki Igarashi, Kei Takasawa, Akiko Hakoda, Junko Kanno, Shuji Takada, Mami Miyado, Toshihiro Tajima, Ryohei Sekido, Tsutomu Ogata, Kenichi Kashimada, Maki Fukami, Identical NR5A1 Missense Mutations in Two Unrelated 46,XX Individuals with Testicular Tissues, ポスター, 国内
155. 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), Yasuko Fujisawa, Maki Fukami, Tomonobu Hasegawa, Ayumi Uematsu, Koji Muroya, Tsutomu Ogata, Long-term clinical course in three patients with MAMLD1 mutations, ポスター, 国内
156. 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), Hiroyuki Ono, Chikahiko Numakura, Seiji Tsutsumi, Keiko Homma, Tomonobu Hasegawa, Fumiko Kato, Tsutomu Ogata, Characterization of androgen production in a genetic male infant with prenatally diagnosed POR deficiency, ポスター, 国内

157. 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), Mami Miyado, Kaoru Yoshida, Kenji Miyado, Momori Katsumi, Kazuki Saito, Shigeru Nakamura, Tsutomu Ogata, Maki Fukami, Genetic knockout of Mamld1 reduces testicular size but permits normal fertility in adult male mice, ポスター, 国内
158. 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), Hirohito Shima, Shuichi Yatsuga, Akie Nakamura, Shinichiro Sano, Takako Sasaki, Noriyuki Katsumata, Erina Suzuki, Tsutomu Ogata, Satoshi Narumi, Maki Fukami, NR0B1 Frameshift Mutation in a Boy with Precocious Puberty and Normal Adrenal Function, ポスター, 国内
159. 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), Kenichi Kinjo, Yasuko Fujisawa, Yohei Masunaga, Hiroyuki Ono, Kounosuke Ohtaka, Shinichi Nakashima, Hirokazu Saegusa, Tsutomu Ogata, Effect of intramuscular testosterone enanthate treatment on penile length in boys with micropenis, ポスター, 国内
160. 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), Shinichiro Sano, Keiko Matsubara, Keisuke Nagasaki, Toru Kikuchi, Kazuhiko Nakabayashi, Kenichiro Hata, Maki Fukami, Masayo Kagami, Tsutomu Ogata, Beckwith-Wiedemann syndrome and pseudohypoparathyroidism type Ib in a patient with multilocus imprinting disturbance, ポスター, 国内
161. 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), 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, 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, 国内
162. 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), Shinichi Nakashima, Satoshi Okada, Fumiko Kato, Yamoto Kaori, Tsutomu Ogata, 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, 国内
163. 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), 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, 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, 国内
164. 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), 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, DNA methylation defects in short children born small for gestational age, 口演, 国内

165. 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), NR5A1 は、46,XX 精巢性分化疾患の新規発症責任遺伝子である, 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, 優秀演題候補, 国内
166. 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), 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, 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, 優秀演題候補, 国内
167. 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), 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, 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, 口演, 国内
168. 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), 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, 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, ポスター, 国内
169. 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), 両側腎低形成を有する女兒における 1q23.3q24.2 deletion の同定, 小野裕之 矢本香織 早川誠一 才津浩智 緒方勤, ポスター, 国内
170. 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), 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, 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, ポスター, 国内
171. 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), Kagami-Ogata 症候群: 疾患概念の確立とその病態, 鏡 雅代, 緒方 勤, New Syndrome Session, 国内
172. 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), 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, 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, 口演, 国内
173. 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), 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, 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, 口演, 国内
174. 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), MAMLD1 遺伝子異常患者の長期経過, 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, 口演, 国内
175. 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), NR5A1 ミスセンス変異 p.R92W は、ヒトとマウスに共通する 46,XY 精巢形成不全とヒト特異的 46,XX 精巢形成を招く, 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, 口演, 国内
176. 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), 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-

- tandemmass spectrometry を用いた血清ステロイドプロファイル解析, 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, 口演, 国内
177. Clinical sequencing of 209 patients with suspected inherited bone marrow failure syndromes. 口頭. Hideki Muramatsu, Yusuke Okuno, Kenichi Yoshida, Yuichi Shiraishi, Seishi Ogawa, Satoru Miyano, Seiji Kojima. 第 78 回日本血液学会学術集会. 2016.10.14, 国内.
178. Genetic background of bone marrow failure syndromes in children. 口頭. Atsushi Narita, Yusuke Okuno, Hideki Muramatsu, Kenichi Yoshida, Yuichi Shiraishi, Yuko Sekiya, Nobuhiro Nishio, Kenichi Chiba, Hiroko Tanaka, Xinan Wang, Yinyan Xu, Nozomu Kawashima, Sayoko Doisaki, Asahito Hama, Yoshiyuki Takahashi, Satoru Miyano, Seishi Ogawa, Masafumi Ito, Seiji Kojima. 第 78 回日本血液学会学術集会. 2016.10.14, 国内.
179. Application of next-generation sequencing on bone marrow failure and hematological diseases. 口頭. Hideki Muramatsu. 第 58 回日本小児血液・がん学会学術集会, 2016.12.15, 国内
180. whole exome sequencing により診断に至った Cole-Carpenter 症候群の 1 例, 武鑑真司、宮田京、山本賢一、北岡太一、窪田拓生、大藪恵一, 国内.
181. Nobuhiko Okamoto, Fuyuki Miya, Kenichi Nishioka, Hidenobu Soejima, Tatsuhiko Tsunoda, Mitsuhiro Kato, Shinji Saitoh, Mami Yamasaki, Yonehiro Kanemura, Kenjiro Kosaki. Novel MCA/ID syndrome with ASH1L mutation. 第 13 回国際人類遺伝学会. 2016.4 : 京都市, 国立京都国際会館, 一般演題講演, 国内
182. Nobuhiko Okamoto, Fuyuki Miya, Tatsuhiko Tsunoda, Mitsuhiro Kato, Shinji Saitoh, Mami Yamasaki, Yonehiro Kanemura, Kenjiro Kosaki. Homozygous ADCY5 mutation causes movement disorder with severe intellectual disability. 第 13 回国際人類遺伝学会. 2016.4 : 京都市, 国立京都国際会館, 一般演題, 国内
183. Nobuhiko Okamoto, Keiko Shimojima, Toshiyuki Yamamoto Haploinsufficiency of ZNF385B and neurological manifestations in 2q31microdeletion syndrome 欧州人類遺伝学会 2016.5 スペインバルセロナ, 国外
184. K. Kosaki¹, T. Takenouchi¹, T. Uehara¹, S. Ida², R. Kosaki³, N. Okamoto CDC42 as a new human disease gene associated with thrombocytopenia and intellectual disability 欧州人類遺伝学会 2016.5 スペイン バルセロナ, 国外
185. N. Okamoto, K. Ueda, T. Niihori, Y. Aoki Craniosynostosis is a common complication in Rasopathies 米国人類遺伝学会 2016.10 カナダ バンクーバー, 国外
186. 第一回放射線災害・医科学研究拠点カンファレンス, 平成 28 年 6 月 4 日 (土), 長崎大学良順会館専斎ホール, 長崎. 長崎大学における Initiative on Rare and Undiagnosed Disease in Pediatrics (IRUD-P)解析についての報告. 吉浦孝一郎, 木下 晃, 三嶋博之, 林田知佐, 近藤達郎, 渡邊順子, 伊達木澄人, 要 匡, 松原洋一, 口頭, 国内
187. 第二十三回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会, 平成 28 年 9 月 24 日 (土), 長崎大学良順会館ボードインホール, 長崎. IRUD-P 解析プログラムで判明した FG 症候群を疑われた家族発症例の原因変異. 前川隆太, 佐藤智生, 吉浦孝一郎, 近藤達郎, 口頭, 国内
188. The international Congress of Human Genetics (ICHG2016) April 3 (sun) – 7 (Thu), Kyoto International Conference Center, Japan.

- 1) Mon(2)-P48: Kiyonori Miura, Hiroyuki Mishima, Shuhei Abe, Yuko Murakami, Naoki Fuchi, Ai Higashijima, Yuri Hasegawa, Shoko Miura, Masako Masuzaki, Masanori Kaneuchi, Koh-ichiro Yoshiura, Hideaki Masuzaki. Evaluation of genome-wide association study-identified SNPs at 4q12, 17q12, and 6p21.32 with cervical cancer susceptibility in a Japanese population., ポスター, 国内
 - 2) Mon(2)-P109: Hiroyuki Mishima, Koh-ichiro Yoshiura. Bio-Virtuso: A package of Docker containers for multiple source data retrieval, RDF conversion, and triplestore deployment in a simplified manner., ポスター, 国内
 - 3) Tue(3)-P213: Akira Kinoshita, Nobuo Kanazawa, Noriko Kinjo, Hiroyuki Mishima, Koh-ichiro Yoshiura. Mutations in the patients with Nakajo Nishimura Syndrome-like autoinflammatory diseases., ポスター, 国内
 - 4) Tue(3)-P232: Saori Aoki, Ken Higashimoto, Hidenori Hidaka, Hidetaka Watanabe, Yasufumi Ohtauka, Mishima Hiroyuki, Koh-ichiro Yoshiura, Hitomi Yatsuki, Kenichi Nishioka, Keiichiro Joh, Takashi Ohba, Hidetaka Katabuchi, Hidenobu Soejima. aberrant methylation at imprinted DMRs is associated with placental mesenchymal dysplasia., ポスター, 国内
 - 5) Wed(4)-P291: Yuri Hasegawa, Kiyonori Miura, Ai Higashijima, Yuko Murakami, Ozora Tsukamoto, Shuhei Abe, Naoki Fuchi, Shoko Miura, Atsushi Yoshida, Hiroyuki Mishima, Akira Kinoshita, Koh-ichiro Yoshiura, Hideaki Masuzaki. Circulation levels of C19Mc-cluster microRNAs in pregnant women with abruptio placenta., ポスター, 国内
 - 6) Wed(4)-P293: Yuko Murakami, Kiyonori Miura, Ai Higashijima, Naoki Fuchi, Shuhei Abe, Yuri Hasegawa, Atsushi Yoshida, Masanori Kaneuchi, Yuko Murakami, Ozora Tsukamoto, Shoko Miura, Hiroyuki Mishima, Akira Kinoshita, Koh-ichiro Yoshiura, Hideaki Masuzaki. Normal ranges of plasma concentrations of pregnancy-associated microRNAs during pregnancy., ポスター, 国内
189. 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
190. 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
191. 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, 第23回日本遺伝子診療学会大会, 2016年10月6日, 国内
192. High-throughput sequencing method of the KIR haplotype for integrated MHC-KIR genotyping approach for clinical applications, ポスター, Hosomichi K, Yabe T, Shiina T, Tajima A, Inoue I, 第13回国際人類遺伝学会 (ICHG2016), 2016/4/5, 国内.
193. 次世代シーケンサーを用いた未診断疾患への取り組み, 口頭, 田嶋敦, 第70回日本小児神経学会北陸地方会公開シンポジウム, 2016/9/4, 国内.
194. New NGS HLA typing by targeted enrichment procedure, capture method, 口頭, Inoko H, Okudaira Y, Masuya A, Tajima A, Hosomich K, 42nd Annual Meeting of the American Society for Histocompatibility & Immunogenetics, 2016/9/27, 国外.

195. HLA 遺伝子群の網羅的タイピング法の臨床検査に向けた自動化システム開発, 口頭, 細道一善, 副田憲司, 江畑明彦, 藤村興輝, 尾畑浩司, 猪子英俊, 田嶋敦, 第 25 回日本組織適合性学会大会, 2016/10/24, 国内.
196. High-throughput sequencing method of the KIR haplotype structure, ポスター, Hosomichi K, Yabe T, Tajima A, Inoue I, Advanced Genome Science International Symposium: The Start of New Genomics, 2017/1/10, 国内

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 体験講座「遺伝子と仲良くなろう」, 2017/3/5~3/6, 熊本大学 遺伝子実験施設 「生命科学の未来について考える」, 要 匡, (口頭), 国内
2. 小児希少・未診断疾患イニシアチブ (IRUD-P), 森川俊太郎, 有賀 正, 週間・北海道医療新聞「連載：遺伝子カウンセリングの最前線」(連載企画の第 4 回目に寄稿), 2016/11 (掲載), 国内
3. 小児固形腫瘍のゲノム・エピゲノム異常, 口頭, 滝田順子, 臨床遺伝子学セミナー, 東京, 2016/8/21, 国内
4. 小児における遺伝学的検査 ～遺伝子解析における小児特有の問題を考える～, 吉橋博史, 第 1 回 CRC 教育研修会 (東京, 国立成育医療研究センター), 2016/7/30, 国内, (<https://pctn-portal.ctdms.ncchd.go.jp/activity/training.html>)
5. ミトコンドリア病をとりまく医療と治療研究の現況, 後藤雄一, ミトコンドリア病患者家族の会 2016 年大阪勉強会, 大阪, 2016/7/2, 国内
6. ミトコンドリア病とはどんな病気? -難病研究班の活動と目標-, 後藤雄一, 市民公開講座-ミトコンドリア病を知る, 札幌, 2016/11/19, 国内
7. ミトコンドリア病, 後藤雄一, 第 7 回遺伝カウンセリング研修会, 札幌, 2016/7/17, 国内
8. ゲノムとこどもの健康 第 38 回こどもの健康セミナー, 黒澤健司, 2016/11/19, こども医療センター講堂, 国内
9. 朝日新聞・連続インタビュー・ゲノム医療のいま, 明日, 第 1 回目「ゲノム医療とは」, 福嶋義光, <http://www.asahi.com/apital/feature/keio/genome/01.html>, 2016/4 から HP で公表, 国内外
10. 社会環境の変化とこどもの健康, 緒方 勤, 内分泌攪乱環境化学物質を主に. 浜松医科大学公開講座 2016 : 知ることから始める健康生活, 2016/11/12, 浜松. 国内
11. 「遺伝子からみた子どもの病気」-原因究明と治療への展望-, 岡本伸彦, 難病親の会講義, 2016./9/24, 国内
12. 「発達に関わる遺伝要因と環境要因」, 岡本伸彦, 日本小児保健協会, 市民公開セミナー, 2016/4/24, 国内

(4) 特許出願

無

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) 原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析
(英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics

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) 各種連携構築とデータ品質管理整備
開発課題名： (英語) Development of collaborative networking and assurance of quality

研究開発分担者 (日本語) 小崎 健次郎
慶應義塾大学医学部 教授

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

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。

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 件、国際誌 4 件)

1. Takenouchi T, Kosaki R, Niizuma T, Hata K, Kosaki K Macrothrombocytopenia and developmental delay with a de novo CDC42 mutation: Yet another locus for thrombocytopenia and developmental delay. Am J Med Gene.2015; 167:2822-2825
2. Takenouchi T, Okamoto N, Ida S, Uehara T, Kosaki K. Further evidence of a mutation in CDC42 as a cause of a recognizable syndromic form of thrombocytopenia. Am J Med Gene.2015; 170:852-855.
3. Hosokawa M, Shibata H, Ishii T, Fujino A, Kuroda T, Kosaki K, Kameyama K, Hasegawa T. A case of mature teratoma with a falsely high serum estradiol value measured with an immunoassay. J Pediatr Endocrinol Metab. 2016; 29(6):737-739

4. Takenouchi T, Miura K, Uehara T, Mizuno S, Kosaki K. Establishing SON in 21q22.11 as a cause a new syndromic form of intellectual disability: Possible contribution to Braddock-Carey syndrome phenotype. Am J Med Gene. 2016; 170(10):2587-2590
5. Takenouchi T, Yoshihashi H, Sakaguchi Y, Uehara T, Honda M, Takahashi T, Kosaki K, Miyama S. Hirschsprung disease as a yet undescribed phenotype in a patient with ARID1B mutation. Am J Med Genet. 2016;170(12):3249-3252
6. Takenouchi T, Kosaki K. Jacobsen syndrome, Braddock-Carey syndrome, and beyond: Reflections on intellectual disability accompanied with thrombocytopenia. Am J Med Genet. 2016;170(10):2578-2579
7. Takenouchi T, Kuchikata T, Yoshihashi H, Fujiwara M, Uehara T, Miyama S, Yamada S, Kosaki K. Diagnostic Use of Computational Retrotransposon Detection: Successful Definition of Pathogenetic Mechanism in Ciliopathy Phenotype. Am J Med Genet A. 2017;173(5):1353-1357

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. CDC42 変異による巨大血小板性血小板減少症と精神運動発達遅滞、口頭, 武内俊樹, 小崎里華, 泰健一郎, 小崎健次郎, 日本小児遺伝学会学術集会 2015/7/25, 国内
2. CDC42 as a new human disease causative gene. Poster. Uehara T, Okamoto N, Takenouchi T, Ida S, Kosaki K. The 13th International Congress of Human Genetics. April 2016. 国内.
3. 未診断疾患における臨床症状の標準化とデータ共有の重要性: 国際的な視点から, 口頭, 小崎健次郎, 日本小児科学会学術集会, 2016/5/13, 国内.
4. CDC42 遺伝子変異は血小板減少症と精神運動発達遅滞を呈する新規症候群の原因となる, ポスター, 武内俊樹, 岡本伸彦, 小崎健次郎, 日本小児科学会学術集会, 2016/5, 国内.
5. CDC42 as a new human disease gene associated with thrombocytopenia and intellectual disability. Poster. Uehara T, Okamoto N, Takenouchi T, Ida S, Kosaki K. The European Society of Human Genetics, May 2016, Barcelona, Spain. 国外.
6. Genetic Testing: From benchside to clinic, 口頭, 小崎健次郎, 日本小児神経学会学術集会, 2016/6/5, 国内.
7. 小児科領域における遺伝子診断の臨床応用の展望, 口頭, 小崎健次郎, 日本小児循環器学会総会・学術集会, 2016/7/7, 国内.
8. Initiatives on Rare and Undiagnosed diseases in Japan: Exomes Are Better Than Clinicians in Developing a Differential Diagnosis, But Not in Making the Final Diagnosis. Oral presentation, Kosaki K. Asia Pacific Society of Human Genetics Summer School, August 2016, Hong Kong. 国外.
9. Desanto-Shinawi 症候群患者における表現型スペクトラムの検討, ポスター, 上原朋子, 石毛崇, 山口有, 武内俊樹, 吉橋博史, 小崎健次郎, 日本小児遺伝学会, 2016/11, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 臨床情報の標準化・共有と未診断疾患への取り組み (シンポジウム), 小崎健次郎, 日本人類遺伝学会, 2015/10 国内
2. 網羅的遺伝子診断が拓く小児科学の新地平, 小崎健次郎, 群馬県立小児医療センター, 2016/7, 国内
3. 先天異常と遺伝子異常 妊婦と薬情報センターフォーラム, 小崎健次郎, 京王プラザホテル, 2016/10 国内

(4) 特許出願
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) 原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析
(英語) Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics
- 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) 大量配列解析データ解析法の情報共有
開発課題名 : (英語) Sharing of information for NGS analysis
- 研究開発分担者 (日本語) 公立大学法人横浜市立大学 教授 松本直通
所属 役職 氏名 : (英語) Yokohama City University, Professor, Naomichi Matsumoto

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。

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 0 件、国際誌 66 件）

- 1 Uchiyama Y, Nakashima M, Watanabe S, Miyajima M, Taguri M, Miyatake S, Miyake N, Saitsu H, Mishima H, Kinoshita A, Arai H, Yoshiura K, Matsumoto N*. Ultra-sensitive droplet digital PCR for detecting a low-prevalence somatic *GNAQ* mutation in Sturge-Weber syndrome. *Sci Rep* 6:22985, 2016 Mar. doi: 10.1038/srep22985.
- 2 Hagino K*, Kaneta T, Togashi N, Hino-Fukuyo N, Kobayashi T, Uematsu M, Kitamura T, Inui T, Okubo Y, Takezawa Y, Anzai M, Endo W, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N, Kure S. FDG-PET study of patients with Leigh syndrome. *J Neurol Sci* 362: 309-313, 2016.
- 3 Makrythanasis P#, Kato M# (# denotes equal contribution), Zaki MS, Saitsu H, Nakamura K, Santoni FA, Miyatake S, Nakashima M, Issa MY, Guipponi M, Letourneau A, Logan CV, Roberts N, Parry DA, Johnson CA, Matsumoto N, Hamamy H, Sheridan E, Kinoshita T, *Antonarakis SE, *Murakami Y (*co-correspondence). Pathogenic variants in *PIGG* cause intellectual disability with seizures and hypotonia. *Am J Hum Genet* 98: 615-626, 2016. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.02.007
- 4 Shimojima K, Okumura A, Ikeno M, Nishimura A, Saito A, Saitsu H, Matsumoto N, *Yamamoto T. A de novo TUBB4A mutation in a patient with hypomyelination mimicking Pelizaeus-Merzbacher disease. *Brain Dev* 37(3):281-285, 2015 Mar. doi: 10.1016/j.braindev.2014.05.004.
- 5 Yamashita S, *Chiyonobu T, Yoshida M, Maeda H, Zuiki M, Kidowaki S, Isoda K, Morimoto M, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N, Nakahata T, Saito MK, Hosoi H. Mislocalization of syntaxin-1 and impaired neurite growth observed in a human iPSC model for STXBP1-related epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 57(4):e81-86, 2016 Apr. doi: 10.1111/epi.13338.
- 6 Fujita A, Ando K, Kobayashi E, Mitani K, Okudera K, Nakashima N, Miyatake S, Tsurusaki Y, Saitsu H, Seyama K, Miyake N*, Matsumoto N* (*: co-correspondence). Detection of low-prevalence somatic *TSC2* mutations in sporadic pulmonary lymphangiomyomatosis tissues by deep sequencing. *Hum Genet* 135(1):61-68, 2016 Jan. doi: 10.1007/s00439-015-1611-0.
- 7 Behnam M#, Imagawa E# (#: equally contributed), Chaleshtori ARS, Ronasian F, Salehi M, *Miyake N, *Matsumoto N (*: co-correspondence). A novel homozygous mutation in *HSF4* causing autosomal recessive congenital cataract. *J Hum Genet* 61(2):177-179, 2016 Feb. doi: 10.1038/jhg.2015.127.
- 8 Smigiel R, Cabala M, Jakubiak A, Kodera H, Sasiadek MJ, Matsumoto N, Sasiadek MM, Saitsu H. Novel *COL4A1* mutation in an infant with severe dysmorphic syndrome with schizencephaly, periventricular calcifications, and cataract resembling congenital infection. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 106(4):304-307, 2016 Apr. doi: 10.1002/bdra.23488.
- 9 Imagawa E#, Fattal-Valevski A# (# denotes equal contribution), Eyal O, Miyatake S, Saada A, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Miyake N*, Matsumoto N* (* co-correspondence). Homozygous p.V116* mutation in

- C12orf65 results in Leigh syndrome. *Journal of Neurol Neurosurg Psychiatry* 87:212-216, 2016. doi:10.1136/jnnp-2014-310084
10. Kohroggi K#, Imagawa E#, (# denotes equal contribution) Muto Y, Hirai K, Migita M, Mitsubuchi H, Miyake N, Matsumoto N, Nakamura K, Endo F. Biotin-responsive basal ganglia disease: a case diagnosed by whole exome sequencing. *J Hum Genet* 60(7):381-385, 2015 Jul. doi: 10.1038/jhg.2015.35.
 11. Kodera H#, Ohba C# (# denotes equal contribution), 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, *Saitu H, *Matsumoto N (: co-correspondence). *De novo GABRA1* mutations in Ohtahara and West syndromes. *Epilepsia* 57(4):566-573, 2016 Apr. doi: 10.1111/epi.13344. Epub 2016 Feb 25.
 12. Nakashima M, Kouga T, Lourenço CM, Shiina M, Goto T, Tsurusaki Y, Miyatake S, Miyake N, Saitu H, Ogata K, Osaka H, Matsumoto N. De novo DNMI mutations in two cases of epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 57(1):e18-e23, 2016 Jan. doi: 10.1111/epi.13257.
 13. Hempel A, Pagnamenta AT, Blyth M, Mansour S, McConnell V, Kou I, Ikegawa S, Tsurusaki Y, Matsumoto N, Lo-Castro A, Plessis G, Albrecht B, Battaglia A, Taylor JC, Howard MF, Keays D, Sohal AS; DDD collaboration, Köhl SJ, Kini U, McNeill A*. Deletions and de novo mutations of *SOX11* are associated with a neurodevelopmental disorder with features of Coffin–Siris syndrome. *J Med Genet* 53(3):152-162, 2016. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103393.
 14. Saitu H*, Fukai R, Ben-Zeev B, Sakai Y, Mimaki M, Okamoto N, Suzuki Y, Monden Y, Saito H, Tziperman B, Torio M, Akamine S, Takahashi N, Osaka H, Yamagata T, Nakamura K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N* (*: co-corresponding). Phenotypic spectrum of GNAO1 variants: epileptic encephalopathy to involuntary movements with severe developmental delay. *Eur J Hum Genet* 24(1):129-134. 2016 Jan. doi: 10.1038/ejhg.2015.92.
 15. Wallis M, Tsurusaki Y, Burgess T, Borzi P, Matsumoto N, Miyake N, True D, Patel C*. Dual genetic diagnoses: Atypical hand-foot-genital syndrome and developmental delay due to de novo mutations in *HOXA13* and *NRXN1*. *Am J Med Genet A* 2016 Mar;170(3):717-24. doi: 10.1002/ajmg.a.37478.
 16. *Hashimoto R, *Nakazawa T (* co-corresponding), Tsurusaki Y, Yasuda Y, Nagayasu K, Matsumura K, Kawashima G, Yamamori H, Fujimoto M, Ohi K, Umeda-Yano S, Fukunaga M, Fujino H, Kasai A, Hayata-Takano A, Shintani N, Takeda M, Matsumoto N, Hashimoto H. Whole-exome sequencing and neurite outgrowth analysis in autism spectrum disorder. *J Hum Genet* 61(3):199-206, 2016 Mar. doi: 10.1038/jhg.2015.141.
 17. Kageyama H*, Miyajima M, Ogino I, Nakajima M, Shimoji K, Fukai R, Miyake N, Nishiyama K, Matsumoto N, Arai H. Panventriculomegaly with a wide foramen of Magendie and large cisterna magna. *J Neurosurg* 2016 Jun;124(6):1858-66. doi: 10.3171/2015.6.JNS15162.
 18. Fukai R, Saitu H, Okamoto N, Sakai Y, Fattal-Valevski A, Masaaki S, Kitai Y, Torio M, Kojima-Ishii K, Ihara K, Nakashima M, Miyatake S, Tanaka F, Miyake N, *Matsumoto N. *De novo* missense mutations in *NALCN* cause developmental and intellectual impairment with hypotonia. *J Hum Genet* 61(5):451-455, 2016 May. doi: 10.1038/jhg.2015.163.
 19. *Kono M, Matsumoto F, Suzuki Y, Sukanuma M, Saitu H, Ito Y, Fujiwara S, Moriwaki S, Matsumoto K, Matsumoto N, Tomita Y, Sugiura K, Akiyama M. Dyschromatosis symmetrica hereditaria and Aicardi-Goutières syndrome 6 are phenotypic variants caused by ADAR1 mutations. *J Invest Dermatol* 2016 Apr;136(4):875-8. doi: 10.1016/j.jid.2015.12.034.

20. 20 Komiyama M*, Miyatake M, Watanabe Y, Terada A, Ishiguro T, Ichiba H, Matsumoto M. Vein of Galen Aneurysmal Malformation in Monozygotic Twin. *World Neurosurg* 91:672.e11-15, 2016 Jul. doi: 10.1016/j.wneu.2016.04.031.
21. 21 Chong PF*, Nakamura R, Saitsu H, Matsumoto N, Kira R. Ineffective Quinidine Therapy in Early-onset Epileptic Encephalopathy with KCNT1 Mutation. *Ann Neurol* 79(3):502-503, 2016 Mar. doi: 10.1002/ana.24598.
22. 22 Fukai R, Saitsu H, Tsurusaki Y, Sakai Y, Haginoya K, Takahashi K, Hubshman MW, Okamoto N, Nakashima M, Tanaka F, Miyake N, Matsumoto N*. *De novo KCNH1* mutations in four patients with syndromic developmental delay, hypotonia and seizures. *J Hum Genet* 61(5):381-387, 2016 May. doi: 10.1038/jhg.2016.1.
23. 23 Saitsu H*, Sonoda M, Higashijima T, Shirozu H, Masuda H, Tohyama J, Kato M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Kameyama S, Matsumoto N* (*: co-correspondence). Somatic mutations in *GLI3* and *OFD1* involved in Sonic hedgehog signaling cause hypothalamic hamartoma. *Ann Clin Transl Neurol* 3(5):356-365, 2016 Mar 24. doi: 10.1002/acn3.300.
24. 24 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 May;38(5):520-4. doi: 10.1016/j.braindev.2015.11.003.
25. 25 Nishri D#, Goldberg-Stern H# (#: equal contribution), Noyman I, Blumkin L, Kivity S, Saitsu H, Nakashima M, Matsumoto N, Leshinsky-Silver E, Lerman- Sagie T, Lev D*. *RARS2* mutations cause early onset epileptic encephalopathy without ponto-cerebellar hypoplasia. *Eur J Paediatr Neurol* 20(3):412-417, 2016 May. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.02.012.
26. 26 Wang Z#, Iida A#, Miyake N# (# denotes equal contribution), Fujita K, Nakazawa T, Alswaid A, Albalwi MA, Kim OH, Cho TJ, Lim GY, Isidor B, David A, Rustad CF, Merckoll E, Westvik J, Stattin EL, Grigelioniene G, Kou I, Nakajima M, Ohashi H, Smithson S, Matsumoto N, Nishimura G, Ikegawa S*. Axial spondylometaphyseal dysplasia is caused by *C21orf2* Mutations. *Plos One* 11(3): e0150555, 2016. doi: 10.1371/journal.pone.0150555.
27. 27 #Saitsu H, #Watanabe M, #Akita T (# denotes equal contribution), Ohba C, Sugai K, Ong WP, Shiraishi H, Yuasa S, Matsumoto H, Beng KT, Saitoh S, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Kato M, Fukuda A*, Matsumoto N* (*: co-corresponding). Impaired neuronal *KCC2* function by biallelic *SLC12A5* mutations in migrating focal seizures and severe developmental delay. *Sci Rep* 6:30072, 2016 Jul 20. doi: 10.1038/srep30072.
28. 28 *Sakai Y#, Fukai R# (# denotes equal contribution), Matsushita Y, Miyake N, Saitsu H, Akamine S, Torio M, Sasazaki M, Ishizaki Y, Sanefuji M, Torisu H, Shaw CA, Matsumoto N, Hara T. De Novo Truncating Mutation of *TRIM8* Causes Early-Onset Epileptic Encephalopathy. *Ann Hum Genet* 80(4):235-240, 2016 Jul. doi: 10.1111/ahg.12157.
29. 29 Matsumoto N. A message for 2016. *J Hum Genet*, 61(6):467-469, 2016 Jun. doi: 10.1038/jhg.2016.41.
30. 30 Zarate YA, Bhoj E, Kaylor J, Li D, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Phadke S, Escobar L, Irani A, Hakonarson H, Schrier Vergano SA*. *SMARCE1*, a rare cause of Coffin-Siris Syndrome: Clinical description of three additional cases. *Am J Med Genet A* 170(8):1967-1973, 2016 Aug. doi: 10.1002/ajmg.a.37722.
31. 31 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 K, Fukami M, Shimizu A, Kudoh J, Shibata S, Okano H, Miyake N, Matsumoto N, Hasegawa T* (*: co-correspondence). SAMD9 mutations cause a novel multisystem disorder, MIRAGE syndrome, and are associated with loss of chromosome 7. *Nat Genet* 48(7):792-797, 2016 Jul. doi: 10.1038/ng.3569.
32. 32 Kanemasa H#, Fukai R# (# denotes equal contribution), *Sakai Y, Torio M, Miyake N, Lee S, Ono H, Akamine S, Nishiyama K, Sanefuji M, Ishizaki Y, Torisu H, Saitsu H, Matsumoto N, Hara T. De novo p.Arg756Cys mutation of ATP1A3 causes an atypical form of alternating hemiplegia of childhood with prolonged paralysis and choreoathetosis. *BMC Neurol*. 2016 Sep 15;16:174. doi: 10.1186/s12883-016-0680-6.
33. 33 Saijo H, Hayashi M*, Ezoe T, Ohba C, Saitsu H, Kurata K, Matsumoto N. The first genetically confirmed Japanese patient with mucopolidosis type IV. *Clin Case Rep*. 2016 Apr 13;4(5):509-12. doi: 10.1002/ccr3.540.
34. 34 *Miyake N, Fukai R, Ohba C, Chihara T, Miura M, Shimizu H, Kakita A, Imagawa E, Shiina M, Ogata K, Okuno-Yuguchi J, Fueki N, Ogiso Y, Suzumura H, Watabe Y, Imataka G, Leong HY, Fattal-Valevski A, Kramer U, Miyatake S, Kato M, Okamoto N, Sato Y, Mitsuhashi S, Nishino I, Kaneko N, Nishiyama A, Tamura T, Mizuguchi T, Nakashima M, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N* (*: co-corresponding). Biallelic TBCD mutations cause early-onset neurodegenerative encephalopathy. *Am J Hum Genet* 99(4): 950-961, 2016 Oct. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.08.005.
35. 35 Hamatani M, Jingami N, Tsurusaki Y, Shimada S, Shimojima K, Asada-Utsugi M, Yoshinaga K, Uemura N, Yamashita H*, Uemura K*, Takahashi R, Matsumoto N, Yamamoto T. The first Japanese case of leukodystrophy with ovarian failure arising from novel compound heterozygous AARS2 mutations. *J Hum Genet* 61(10):899-902, 2016 Oct. doi: 10.1038/jhg.2016.64.
36. 36 Suzuki T, Miyake N, Tsurusaki Y, Okamoto N, Alkindy A, Inaba A, Sato M, Ito S, Muramatsu K, Kimura S, Ieda D, Saitoh S, Hiyane M, Suzumura H, Yagyū K, Shiraishi H, Nakajima M, Fueki N, Habata Y, Ueda Y, Komatsu Y, Yan K, Shimoda K, Shitara Y, Mizuno S, Ichinomiya K, Sameshima K, Tsuyusaki Y, Kurosawa K, Sakai S, Haginoya K, Kobayashi Y, Yoshizawa C, Hisano M, Nakashima M, Saitsu H, Takeda S, Matsumoto M*. Molecular genetic analysis of 30 families with Joubert syndrome. *Clin Genet* 90: 526-535, 2016. doi: 10.1111/cge.12836.
37. 37 *Hirabayashi S, Saitsu H, Matsumoto N. Distinct but milder phenotypes with choreiform movements in siblings with compound heterozygous mutations in the transcription preinitiation mediator complex subunit 17 (MED17). *Brain Dev* 38(1):118-123, 2016 Jan. doi: 10.1016/j.braindev.2015.05.004.
38. 38 Čulić V, Miyake N, Janković S, Petrović D, Šimunović M, Đapić T, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N*. Distal arthrogryposis with variable clinical expression caused by TNNI2 mutation. *Hum Genome Var* 3:16035, 2016 Oct.
39. 39 Kameta E, Sugimori K, Kaneko T, Ishii T, Miwa H, Sato T, Ishii Y, Sue S, Sasaki T, Yamashita Y, Shibata W, Matsumoto N, Maeda S*. Diagnosis of pancreatic lesions collected by endoscopic ultrasound-guided fine-needle aspiration using next-generation sequencing. *Oncol Lett*. 12(5):3875-3881, 2016 Nov. doi: 10.3892/ol.2016.5168
40. 40 Assoum M#, Philippe C# (# denotes equal contribution), Isidor B, Perrin L, Makrythanasis P, Sondheimer N, Paris C, Douglas J, Lesca G, Antonarakis S, Hamamy H, Jouan T, Duffourd Y, Auvin S, Saunier A, Begtrup A, Nowak C, Chatron N, Ville D, Mireskandari K, Milani P, Jonveaux P, Lemeur G, Milh M, Amamoto M, Kato M, Nakashima M, Miyake N, Matsumoto N, Masri A, Thauvin-Robinet C, Rivière JB, Faivre L, Thevenon J*.

Autosomal-Recessive Mutations in AP3B2, Adaptor-Related Protein Complex 3 Beta 2 Subunit, Cause an Early-Onset Epileptic Encephalopathy with Optic Atrophy. *Am J Hum Genet* 99(6):1368-1376, 2016 Dec. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.10.009

41. 41 *Zerem A, Haginoya K, Lev D, Blumkin L, Kivity S, Linder I, Shoubridge C, Palmer EE, Field M, Boyle J, Chitayat D, Gaillard WD, Kossoff EH, Willems M, Geneviève D, Tran-Mau-Them F, Epstein O, Heyman E, Dugan S, Masurel-Paulet A, Piton A, Kleefstra T, Pfundt R, Sato R, Tzschach A, Matsumoto N, Saitsu H, Leshinsky-Silver E, Lerman-Sagie T. The molecular and phenotypic spectrum of IQSEC2-related epilepsy. *Epilepsia* 57(11):1858-1869, 2016 Nov. doi: 10.1111/epi.13560.
42. Association Between Invisible Basal Ganglia and ZNF335 Mutations: A Case Report. Sato R, Takanashi J, Tsuyusaki Y, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N, *Takahashi T. *Pediatrics*. 2016 Sep;138(3). pii: e20160897. doi: 10.1542/peds.2016-0897.
43. 43 Kobayashi Y, Magara S, Okazaki K, Komatsubara T, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M, Tohyama J. Megalencephaly, polymicrogyria and ribbon-like band heterotopia: A new cortical malformation. *Brain Dev*. 2016 Nov;38(10):950-953. doi: 10.1016/j.braindev.2016.06.004.
44. 44 Kojima K, Anzai R, Ohba C, Goto T, Miyauchi A, Thöny B, Saitsu H, Matsumoto N, *Osaka H, Yamagata T. A female case of aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency responsive to MAO-B inhibition. *Brain Dev*. 38(10):959-963, 2016 Nov. doi: 10.1016/j.braindev.2016.06.002.
45. 45 Miyake N*, Abdel-Salam G, Yamagata T, Eid MM, Osaka H, Okamoto N, Mohamed AM, Ikeda T, Afifi HH, Piard J, van Maldergem L, Mizuguchi T, Miyatake S, Tsurusaki Y, Matsumoto N* (co-correspondence). Clinical features of SMARCA2 Duplication Overlap with Coffin–Siris Syndrome. *Am J Med Genet A*. 170(10):2662-2670, 2016 Oct. doi: 10.1002/ajmg.a.37778.
46. 46 De novo *MEIS2* mutation causes syndromic developmental delay with persistent gastro-esophageal reflux. Fujita A, Isidor B, Piloquet H, Corre P, Okamoto N, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Miyake N, *Matsumoto N. *J Hum Genet*. 61(9):835-838, 2016 Sep. doi: 10.1038/jhg.2016.54.
47. 47 *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 Sep. doi: 10.1038/jhg.2016.56.
48. 48 Sato R*, Inui T, Endo W, Okubo Y, Takezawa Y, Anzai M, Morita H, Saitsu H, Matsumoto N, Haginoya K. First Japanese variant of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis caused by novel CLN6 mutations. *Brain Dev*. 2016 Oct;38(9):852-6. doi: 10.1016/j.braindev.2016.04.007.
49. 49 Iida A, Xing W, Docx MK, Nakashima T, Wang Z, Kimizuka M, Van Hul W, Rating D, Spranger J, Ohashi H, Miyake N, Matsumoto N, Mohan S, Nishimura G, Mortier G, *Ikegawa S. Identification of biallelic LRRK1 mutations in osteosclerotic metaphyseal dysplasia and evidence for locus heterogeneity. *J Med Genet*. 2016 Aug;53(8):568-74. doi: 10.1136/jmedgenet-2016-103756.
50. Nakashima M, Takano K, Tsuyusaki Y, Yoshitomi S, Shimono M, Aoki Y, Kato M, Aida N, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Osaka H, Saitsu H, Matsumoto N. WDR45 mutations in three male patients with West syndrome. *J Hum Genet*. 61(7):653-661, 2016 Jul. doi: 10.1038/jhg.2016.27.
51. 51 Iwama K, Sasaki M, Hirabayashi S, Ohba C, Iwabuchi E, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Ito S, Saitsu H, Matsumoto N. Milder progressive cerebellar atrophy caused by biallelic SEPSECS mutations. *J Hum Genet*. 61(6):527-531, 2016 Jun. doi: 10.1038/jhg.2016.9.

52. 52 Mochida K, *Amano M, Miyake N, Matsumoto N, Hatamochi A, *Kosho T (*: co-correspondence). Dermatan 4-O-sulfotransferase 1-deficient Ehlers-Danlos syndrome complicated by a large subcutaneous hematoma on the back. *J Dermatol.* 43(7):832-833, 2016 Jul. doi: 10.1111/1346-8138.13273. No abstract available.
53. 53 Abe Y, Matsuduka A, Okanari K, Miyahara H, Kato M, Miyatake S, Saitsu H, Matsumoto N, Tomoki M, Ihara K. A severe pulmonary complication in a patient with COL4A1-related disorder: A case report. *Eur J Med Genet* 60 (3): 169-171, 2017 Mar. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.12.008.
54. 54 Miyatake S, Mitsuhashi S, Hayashi YK, Purevjav E, Nishikawa A, Koshimizu E, Suzuki M, Yatabe K, Tanaka Y, Ogata K, Kuru S, Shiina M, Tsurusaki Y, Nakashima M, Mizuguchi T, Miyake N, Saitsu H, Ogata K, Kawai M, Towbin J, Nonaka I, Nishino I, Matsumoto N*. Biallelic Mutations in MYPN, Encoding Myopalladin, Are Associated with Childhood-Onset, Slowly Progressive Nemaline Myopathy. *Am J Hum Genet* 100 (1): 169-178, 2017. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.11.017.
55. 55 *Kobayashi Y, Tohyama J, Akiyama N, Magara S, Kawashima H, Akasaka N, Nakashima M, Hiroto Saitsu H, Matsumoto N. Severe leukoencephalopathy with cortical involvement and peripheral neuropathy due to FOLR1 deficiency. *Brain Dev* 39(3):266-270, 2017 Mar. doi: 10.1016/j.braindev.2016.09.011.
56. 56 *Kimizu T, Takahashi Y, Oboshi T, Horino A, Koike T, Yoshitomi S, Mori T, Yamaguchi T, Ikeda H, Okamoto N, Nakashima M, Saitsu H, Kato M, Matsumoto N, Imai K. A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in SLC35A2: Clinical features and treatment for epilepsy. *Brain Dev.* 2017 Mar;39(3):256-260. doi: 10.1016/j.braindev.2016.09.009.
57. 57 *Yamamoto T#, Endo W# (# denotes equal contribution), Ohnishi H, Kubota K, Kawamoto N, Inui T, Imamura A, Takanashi JI, Shiina M, Saitsu H, Ogata K, Matsumoto N, Haginoya K, Fukao T. The first report of Japanese patients with asparagine synthetase deficiency. *Brain Dev* 39(3):236-242, 2017 Mar. doi: 10.1016/j.braindev.2016.09.010.
58. 58 *Ogawa Y, Kunishima S, Yanagisawa K, Osaki Y, Uchiyama Y, Matsumoto N, Tokiniwa H, Horiguchi J, Nojima Y, Handa H. Successful management of perioperative hemostasis in a patient with Glanzmann thrombasthenia who underwent a right total mastectomy. *Int J Hematol.* 105(2):221-225, 2017 Feb. doi: 10.1007/s12185-016-2096-x.
59. 59 Matsuo M, Yamauchi A, Ito Y, Sakauchi M, Yamamoto T, Okamoto N, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Saito K*. Mandibulofacial dysostosis with microcephaly: A case presenting with seizures. *Brain Dev* 2017 Feb;39(2):177-181. doi: 10.1016/j.braindev.2016.08.008.
60. 60 Fukuoka M, Kuki I, Kawawaki H, Okazaki S, Kim K, Hattori Y, Tsuji H, Nukui M, Inoue T, Yoshida Y, Uda T, Kimura S, Mogami Y, Suzuki Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N. Quinidine therapy for West syndrome with KCNT1 mutation: A case report. *Brain Dev.* 2017 Jan;39(1):80-83. doi: 10.1016/j.braindev.2016.08.002.
61. 61 Takeda K, Kou I, Kawakami N, Iida A, Nakajima M, Ogura Y, Imagawa E, Miyake N, Matsumoto N, Yasuhiko Y, Sudo H, Kotani T, Japan Early Onset Scoliosis Research Group, Nakamura M, Matsumoto M, Watanabe K, Ikegawa S*. Compound heterozygosity for null mutations and a common hypomorphic risk haplotype in TBX6 causes congenital scoliosis. *Hum Mut* 38(3):317-323, 2017 Mar. doi: 10.1002/humu.23168.
62. 62 Fujita A, Waga C, Hachiya Y, Kurihara E, Kumada S, Takeshita E, Nakagawa E, Inoue K, Miyatake S, Tsurusaki Y, Nakashima M, Saitsu H, Goto Y-i, *Miyake N, *Matsumoto N (*: co-correspondence). Different X-linked *KDM5C* mutations in affected male siblings: Is maternal reversion error involved? *Clin Genet* 90 (3):

276-281, 2016 Mar. doi: 10.1111/cge.12767.

63. 63 *Guo L, *Elcioglu NH, (* denotes equal contribution) Iida A, Demirkol YK, Aras S, Matsumoto N, Nishimura G, Miyake N, Ikegawa S# (#: correspondence). Novel and recurrent *XYLT1* mutations in two Turkish families with Desbuquois dysplasia, type 2. *J Hum Genet* 62(3):447-451, 2017 Mar. doi: 10.1038/jhg.2016.143.
64. 64 Fox J, Ben-Shachar S, Uliel S, Svirsky R, Saitsu H, Matsumoto N, Fattal-Valevski A*. Rare familial TSC2 gene mutation associated with atypical phenotype presentation of Tuberous Sclerosis Complex. *Am J Med Genet A*. 2017 Mar;173(3):744-748. doi: 10.1002/ajmg.a.38027.
65. 65 Lardelli RM#, Schaffer AE#, Eggens VR# (# denotes equal contribution), Zaki MS, Grainger S, Sathe S, Van Nostrand EL, Schlachetzki Z, Rosti B, Akizu N, Scott E, Silhavy JL, Heckman LD, Rosti RO, Dikoglu E, Gregor A, Guemez-Gamboa A, Musaev D, Mande R, Widjaja A, Shaw TL, Markmiller S, Marin-Valencia I, Davies JH, de Meirleir L, Kayserili H, Altunoglu U, Freckmann ML, Warwick L, Chitayat D, Blaser S, Çağlayan AO, Bilguvar K, Per H, Fagerberg C, Christesen HT, Kibaek M, Aldinger KA, Manchester D, Matsumoto N, Muramatsu K, Saitsu H, Shiina M, Ogata K, Foulds N, Dobyns WB, Chi NC, Traver D, Spaccini L, Bova SM, Gabriel SB, Gunel M, Valente EM, Nassogne MC, Bennett EJ, Yeo GW, Baas F*, Lykke-Andersen J*, Gleeson JG.* (*: co-corresponding authors). Biallelic mutations in the 3' exonuclease TOE1 cause pontocerebellar hypoplasia and uncover a role in snRNA processing. *Nat Genet* 49(3):457-464, 2017 Mar. doi: 10.1038/ng.3762.
66. 66 Takata A*, Matsumoto N, Kato T* (*: co-correspondence). Genome-wide identification of splicing QTLs in the human brain and their enrichment among schizophrenia-associated loci. *Nat Commun* 8:14519, 2017 Feb 27. doi: 10.1038/ncomms14519.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 1 International Congress of Human Genetics 2016 (ICHG2016) Concurrent Invited Session 21. Naomichi Matsumoto (Invited speaker) “Next Generation Sequencing Dissecting Human Genetic Diseases”. Apr 6, 2016@Kyoto International Conference Center, Kyoto, Japan.
2. 2 The 11th Asian & Oceanian Epilepsy Congress (AOEC), Naomichi Matsumoto (Invited speaker) “Somatic mutation in Sturge Weber syndrome” May 16th, 2016 @ Hong Kong Convention & Exhibition Centre, Hong Kong
3. 3 International Symposium on Genomic Medicine 2016, Naomichi Matsumoto (invited speaker) “Rare variants in human diseases” June 24, 2016@Samsung Medical Center, Seoul, Korea
4. 4 The 22nd Annual Meeting of Japan Society of Gene and Cell Therapy (JSGCT), Naomichi Matsumoto (Education Session), “Rare variants in human diseases”. July 29, 2016 @ Toranomon Hills Forum, Tokyo
5. 5 第2回日本筋学会学術集会・最新テクノロジーによる骨格筋研究の新展開・松本直通 (シンポジスト) 「Rare variants とヒト疾患」H28年8月5日国立精神・神経研究センター・小平・東京
6. 6 H28年9月9日・Ingenuity ユーザーミーティング・松本直通 「HGMD で加速するヒト遺伝子変異探索」@大手町サンケイプラザ・東京
7. 7 H28年9月13日・北海道大学臨床遺伝子診療部講演・松本直通 「Rare variants とヒト疾患」@北海道大学病院・札幌
8. 8 H28年10月8日・第50回日本てんかん学会学術集会アドバンストコース7/松本直通 「エクソーム解析の進歩」@グランシップ・静岡

9. 9 LMCE2016, Symposium 13: Applications to disease gene identification & diagnosis using NGS. Naomichi Matsumoto (Invited speaker), “Mendelian Exome in Japan”@The-K Hotel, Oct 28, 2016, Seoul, Korea
10. 10 H28年11月1日・東京大学医学部腎臓内分泌内科講演・松本直通「ヒト疾患と Rare Variants」東京大学附属病院・東京
11. 11 A Lecture: Naomichi Matsumoto “Rare variants in human diseases” @ Central South University, Changsha, China on Nov 3, 2016
12. 12 The 2016 Annual Meeting of The Chinese Society of Medical Genetics (CSMG), Keynote Lecture, Naomichi Matsumoto, “Rare variants in human diseases”. Hangzhou, China on Nov 6, 2016
13. 14 The 4th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases, Naomichi Matsumoto, Invited speaker, “Rare variants in human diseases”@Gakushikaikan, Tokyo, Nov 16, 2016
14. 15 2017 Educational Seminar of Genetic & Metabolic Diseases for Young Pediatricians. Naomichi Matsumoto (Invited Lecturer), “NGS dissecting pediatric neurological disorders” @Awards Inn Hankyu, Tokyo on Jan 22, 2017
15. 16 H29年2月23日・広島大学原爆放射線医科学研究所セミナー・松本直通「ヒト疾患における Rare variants 探索の現状と展望」@広島大学・広島
16. 17 2017 Deciphering Genome Big Data Symposium. Naomichi Matsumoto (Invited) “Rare variants in rare diseases”@The Institute of Medical Science, The Univ of Tokyo, March 21, 2017

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

- 1 第43回先端医科学研究センター市民講座・松本直通（講師）「遺伝性難病の遺伝子解析最前線」H28年6月21日@ウイング横浜・横浜

(4) 特許出願

有