

令和 3 年 5 月 11 日現在

機関番号：14501

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2018～2020

課題番号：18K08243

研究課題名(和文)常染色体優性間質性腎疾患(ADTKD)のゲノム診療体制の基盤構築

研究課題名(英文)Construction of infrastructure for genomic medicine in autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease

研究代表者

森貞 直哉(MORISADA, Naoya)

神戸大学・医学研究科・客員准教授

研究者番号：00389446

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,300,000円

研究成果の概要(和文)：次世代シーケンサー(NGS)を用いて39家系の常染色体優性間質性腎疾患(ADTKD)疑い症例の遺伝子解析を施行した。うち16家系で原因遺伝子を同定した(診断率41.0%)。従来解析が困難とされたADTKD-MUC1も3家系4症例で遺伝子変異を同定することができ、本研究により既知のADTKD関連遺伝子(MUC1, UMOD, HNF1B, REN, SEC61A1)はすべて遺伝学的に診断できたことから、NGSによるADTKD包括的遺伝子診断体制を確立することができた。さらに臨床的ADTKD症例でBICC1やPKD1遺伝子の変異例があり、これらがADTKDの新規遺伝子である可能性も示した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

常染色体優性尿細管間質性腎疾患(ADTKD)は進行性の慢性腎疾患(CKD)である。CKDであるため早期診断と血圧などの全身管理が重要であるが、検尿異常を認めないため学校検尿や職場健診では早期発見できない。しかし、遺伝性疾患であることから本症の家族歴がある方に対しては注意喚起が可能であり、そのため遺伝カウンセリングが重要である。また本研究によりADTKDの全ての原因遺伝子解析が可能であることが示されたことから、より正確な遺伝カウンセリングと介入が可能となった。本邦のCKD管理の上で極めて重要な研究と考えられる。

研究成果の概要(英文)：Next-generation sequencing (NGS) was used to perform genetic analysis of 39 families with suspected autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease (ADTKD). The causative gene was identified in 16 families (diagnosis rate 41.0%). ADTKD-MUC1, which was previously difficult to analyze, can also identify gene mutations in 4 cases from 3 families, and all ADTKD-related genes (MUC1, UMOD, HNF1B, REN, SEC61A1) known by this study are genetically Since we were able to make a diagnosis, we were able to establish an ADTKD comprehensive genetic diagnosis system using NGS. Furthermore, there were mutations in the BICC1 and PKD1 genes in clinical ADTKD cases, and it was also shown that these may be novel genes for ADTKD.

研究分野：臨床遺伝学

キーワード：慢性腎疾患 遺伝カウンセリング 遺伝子解析 次世代シーケンサー

## 様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

### 1. 研究開始当初の背景

常染色体優性尿細管間質性腎疾患 (Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease, ADTKD) は、青年期早期から成人期に末期腎不全にいたる遺伝性尿細管間質性腎疾患のうち、常染色体優性遺伝 (AD) 形式で発症する疾患の総称である。これまで髄質嚢胞腎 (Medullary cystic kidney disease, MCKD) や家族性高尿酸血症性腎症 (Familial juvenile hyperuricemic nephropathy, FJHN) など様々な名称で呼ばれてきたが、複数の遺伝子による腎疾患が共通した臨床像をとることから、近年「ADTKD」という統一した呼称が提唱されるようになった<sup>1)</sup>。ADTKDの原因遺伝子としてこれまでに *MUC1*、*UMOD*、*REN*、*HNF1B* および *SEC61A1* の5つが同定されている。しかしこれらの遺伝子を検索しても異常が見つからない例も少なくない。ADTKDは遺伝性疾患でありながら遅発性で検尿異常もほとんど認めず、特徴的な腎外症状もなく、また常染色体優性多発性嚢胞腎 (autosomal dominant polycystic kidney disease, ADPKD) などと異なり腹部超音波検査での所見にも乏しいため、学校検尿や職場健診では発見されずに、末期腎不全 (end stage kidney disease, ESKD) になって初めて診断されることが多い。浸透率が高いため病的バリエーション保有者はほぼ全例が ESKD に至ること、AD 疾患であるため家族集積性が高いことから、早期介入と遺伝カウンセリングがきわめて重要な疾患である。しかしながら本疾患の認知度はまだ低く、包括的な遺伝学的診断および遺伝カウンセリング体制は未整備である。近年、ADTKDは小胞体ストレスが強く関与することが明らかとなっており<sup>2)</sup>、本疾患の認知度を高め、遺伝学的手法を含めた早期診断システムを確立し、遺伝カウンセリング体制を整えることは、早期の治療介入や新規治療法の開発につながり、わが国の慢性腎疾患 (chronic kidney disease, CKD) 診療に大きな影響を与えることが期待できる。

### 2. 研究の目的

本研究の目的のひとつは、ADTKDの原因遺伝子を次世代シーケンサー (next generation sequencing, NGS) で包括的に解析できる体制の整備である。ADTKDに関連する5遺伝子のうち、*MUC1*には繰り返し配列 (variable numbers of tandem repeats, VNTR) が存在するため、現在のショートリード型 NGS では同定が困難とされており、その適切なスクリーニング法も検討する。また、ADTKDは *NPHP1* 異常をはじめとするネフロン癆 (nephronophthisis, NPHP) と臨床像が極めて類似しているため、NGSで NPHP 関連遺伝子も同時に鑑別して患者の確実な遺伝学的診断に結び付ける。未診断例は全エクソン解析によって新規原因遺伝子を検索する。さらにこれらの情報により適切な遺伝カウンセリング体制を構築することも本研究の目的である。ADTKDを含めCKDの主要な原因である間質性腎障害は小胞体ストレスによる proteostasis の破綻が関与していることから、本研究によりCKDの治療法開発にもつなげることも検討する。

### 3. 研究の方法

全国の医療機関からADTKDもしくは原因不明のCKDが疑われた症例について症例の集積を行った。対象とした患者の臨床的特徴は検尿異常がほとんどないこと、知的障害などの腎外合併症がないことである。これらの症状を有し、文書による同意が取得できた患者から末梢血を採取しDNAの抽出を行った。採取したDNAは、解析パネル(下表)に包含された遺伝子について Sure Select® (アジレント社) を用いてエクソキャプチャーを行い、NGSであるMiSeq (イリミナ社) を用いて解析した。得られたデータはサンガー法で確認を行ったのち、各種データベース (健康者データベース: gnomAD, jMorp など、疾患データベース: HGMD®, ClinVar など) を用いて疾患との関連を評価した。本研究は神戸大学医学研究倫理委員会での承認を経て行った。

<i>ACE</i>	<i>BBS2</i>	<i>CEP164</i>	<i>EYA1</i>	<i>HNF1B</i>	<i>ITGA8</i>	<i>NPHP3</i>	<i>SIX1</i>	<i>TMEM138</i>	<i>WT1</i>
<i>ACTG2</i>	<i>BBS4</i>	<i>CEP290</i>	<i>FAN1</i>	<i>HOXA13</i>	<i>JAG1</i>	<i>NPHP4</i>	<i>SIX2</i>	<i>TMEM216</i>	<i>XPNPE3</i>
<i>ADAMTS9</i>	<i>BBS5</i>	<i>CHD1L</i>	<i>FGF20</i>	<i>HPRT1</i>	<i>KAL1</i>	<i>OFD1</i>	<i>SIX5</i>	<i>TMEM231</i>	<i>ZNF423</i>
<i>AGT</i>	<i>BBS7</i>	<i>CHD4</i>	<i>FGFR1</i>	<i>HPSE2</i>	<i>KIAA0556</i>	<i>PAX2</i>	<i>SLIT2</i>	<i>TMEM237</i>	
<i>AGTR1</i>	<i>BBS9</i>	<i>CHD7</i>	<i>FGFR2</i>	<i>HYLS1</i>	<i>KIAA0586</i>	<i>PAX8</i>	<i>SON</i>	<i>TNXB</i>	
<i>AGTR2</i>	<i>BBS10</i>	<i>CHRM3</i>	<i>FRAS1</i>	<i>INF2</i>	<i>KIAA0753</i>	<i>PBX1</i>	<i>SOX9</i>	<i>TRAF3IP1</i>	
<i>AHI1</i>	<i>BBS12</i>	<i>CITED1</i>	<i>FREM1</i>	<i>IFT27</i>	<i>KIF7</i>	<i>PDE6D</i>	<i>SOX11</i>	<i>TRIM32</i>	
<i>ALG8</i>	<i>BICC1</i>	<i>CRB2</i>	<i>FREM2</i>	<i>IFT43</i>	<i>KIF14</i>	<i>PIBF1</i>	<i>SOX17</i>	<i>TSC1</i>	
<i>ALG9</i>	<i>C2CD3</i>	<i>CSPP1</i>	<i>GANAB</i>	<i>IFT52</i>	<i>LMX1B</i>	<i>PKD1</i>	<i>SPRY1</i>	<i>TSC2</i>	
<i>ALMS1</i>	<i>C5orf42</i>	<i>DCDC2</i>	<i>GATA3</i>	<i>IFT57</i>	<i>LRIG2</i>	<i>PKD2</i>	<i>SRGAP1</i>	<i>TTC8</i>	
<i>ANKS6</i>	<i>C8orf37</i>	<i>DDX59</i>	<i>GDF11</i>	<i>IFT74</i>	<i>LRP5</i>	<i>PKHD1</i>	<i>SUFU</i>	<i>TTC21B</i>	
<i>ARL3</i>	<i>CC2D2A</i>	<i>DNAJB11</i>	<i>GDNF</i>	<i>IFT80</i>	<i>LZTFL1</i>	<i>REN</i>	<i>TBC1D32</i>	<i>UMOD</i>	
<i>ARL6</i>	<i>CCDC28B</i>	<i>DSTYK</i>	<i>GEN1</i>	<i>IFT81</i>	<i>MAPKBP1</i>	<i>RET</i>	<i>TBX1</i>	<i>UPK3A</i>	
<i>ARL13B</i>	<i>CDC5L</i>	<i>DYNC2H1</i>	<i>GFRA1</i>	<i>IFT122</i>	<i>MKKS</i>	<i>ROBO2</i>	<i>TBX18</i>	<i>VANGL2</i>	
<i>ARMC9</i>	<i>CDKN1C</i>	<i>DZIP1L</i>	<i>GLIS2</i>	<i>IFT140</i>	<i>MKS1</i>	<i>RPGRIP1L</i>	<i>TCTEX1D2</i>	<i>WDPCP</i>	
<i>ATXN10</i>	<i>CENPF</i>	<i>EP300</i>	<i>GLIS3</i>	<i>IFT172</i>	<i>MUC1</i>	<i>SALL1</i>	<i>TCTN1</i>	<i>WDR19</i>	
<i>B9D1</i>	<i>CEP41</i>	<i>EVC</i>	<i>GPC3</i>	<i>INPP5E</i>	<i>NEK1</i>	<i>SARS2</i>	<i>TCTN2</i>	<i>WDR34</i>	
<i>B9D2</i>	<i>CEP83</i>	<i>EVC2</i>	<i>GREB1L</i>	<i>INTU</i>	<i>NEK8</i>	<i>SCLT1</i>	<i>TCTN3</i>	<i>WDR35</i>	
<i>BBIP1</i>	<i>CEP104</i>	<i>EXOC4</i>	<i>GREM1</i>	<i>INVS</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>SDCCAG8</i>	<i>TMEM67</i>	<i>WDR60</i>	
<i>BBS1</i>	<i>CEP120</i>	<i>EXOC8</i>	<i>GRIP1</i>	<i>IQCB1</i>	<i>NPHP1</i>	<i>SEC61A1</i>	<i>TMEM107</i>	<i>WNT4</i>	

#### 4. 研究成果

本研究期間中、次世代シーケンサー (NGS) を用いて 39 家系の ADTKD 疑い症例の遺伝子解析を施行した。うち 16 家系で原因遺伝子を同定した (下表、診断率 41.0%)。

ADTKD-*MUC1* は従来解析が困難とされていた。しかしわれわれが作成した NGS パネル解析で、現在までに 3 家系 4 症例で遺伝子変異を同定することができた。いずれも VNTR 内の 1 塩基挿入で、海外の報告と同じフレームシフトバリエーションであった。この 3 家系はいずれも AD 形式による ESKD 家系で、比較的高齢時になってから ESKD となっていた。NGS での *MUC1* 解析結果を確定するためにロング PCR を施行し、本変異を確認することもできた。この 3 家系以外でも *MUC1* の解析を施行したが、すべて両者ともに陰性であり、われわれの NGS 解析がパネルは ADTKD-*MUC1* の診断に極めて有用であると考えた。

遺伝子	家系数 (全体)	2018-2020年 (本研究期間中)
<i>MUC1</i>	3	2
<i>UMOD</i>	8	2
<i>HNF1B</i>	34	7
<i>REN</i>	4	2
<i>SEC61A1</i>	1	1
その他のADTKD遺伝子 (候補)	2	2
合計	52	16
ネフロン癆	69	38

ADTKD-*UMOD* は本研究期間中 2 家系で同定した。うち 1 例は父娘例で、父は CKD のみであったが、娘は原因不明の知的障害を認めた。父の解析で *UMOD* 変異を同定したが、ADTKD-*UMOD* では知的障害は認められないので追加で他の NGS による解析を行ったところ、娘には *ANKRD11* 異常を認め、ADTKD-*UMOD* に KBG 症候群を合併していることを確認した。本例は家系図の作成により娘の知的障害と腎障害が別の要因であることが判明したことから、家系図の作成、遺伝カウンセリングの重要性を示すことができた<sup>3)</sup>。

ADTKD-*HNF1B* は腎に小嚢胞を認め、若年発症型 2 型糖尿病などを合併することもあり、他の ADTKD とはやや臨床像が異なり、*HNF1B* 腎症として呼称されることもある。わが国での *HNF1B* 変異例の臨床像をまとめ、公表した<sup>4)</sup>。*HNF1B* は同じ病的バリエーションをもつ家系内でも臨床症状が異なることから、我々の多数例の報告は遺伝カウンセリングに有用であると考えた。また本報告では *HNF1B* 点変異例と *HNF1B* を含む染色体 17q12 領域の欠失例 (17q12 欠失症候群) の臨床像の違い (後者で低 Mg 血症や知的障害が多いこと) を示すこともできた。

ADTKD-*REN* は 2 症例認めた。いずれも低年齢発症 (小児) であった。1 例は原因不明の貧血が腎障害に先行して認められたことから、腎性貧血では説明のできない貧血を伴う小児 CKD 症例では ADTKD-*REN* を疑うことが必要である。

ADTKD-*SEC61A1* は 1 例のみ同定できた。本遺伝子による ADTKD 症例は世界的にも極めてまれ (これまでに 3 家系が報告されている) で病態が不明な点が多いが、小児期発症であること、血球異常を伴うことから ADTKD-*REN* と類似した臨床像をとることが判明した。

これらの結果から、ADTKD は概ね 2 群に分けられる。成人期に同定される ADTKD-*MUC1*、ADTKD-*UMOD* と、小児期発症の ADTKD-*REN* と ADTKD-*SEC61A1* である。ADTKD-*HNF1B* は多彩であり、両群に属すると考えられた。

本研究では ADTKD が疑われた症例で、上記の 5 遺伝子以外に遺伝学的に異常を認めた例があった。多くはネフロン癆であった。ネフロン癆は常染色体劣性遺伝病で ADTKD とは遺伝形式が異なることから、その鑑別は患者自身だけでなく、その家族にも重要となる。また、*BICC1*、*PKD1* 異常が同定された例もあった。これらは ADTKD の新規原因遺伝子となる可能性があり、今後の症例集積が必要である。

原因不明の ADTKD 家系について、研究協力者である慶應義塾大学臨床遺伝学センターで全エクソン解析を施行していただいたが、原因の特定にはいたらなかった。

結論：本研究により既知の 5 つの ADTKD 関連遺伝子はすべて遺伝学的に診断できたことから、NGS による ADTKD 包括的遺伝子診断体制を確立することができた。さらに臨床的 ADTKD 症例で *BICC1* や *PKD1* 遺伝子の変異例があり、これらが ADTKD の新規遺伝子である可能性も示すことができた。

#### 引用文献

- Ekici AB, et al. Renal fibrosis is the common feature of autosomal dominant tubulointerstitial kidney diseases caused by mutations in mucin 1 or uromodulin. *Kidney Int.* 86: 2014; 589-99.
- Kemter E, et al. Mitochondrial Dysregulation Secondary to Endoplasmic Reticulum Stress in Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease - *UMOD* (ADTKD-*UMOD*). *Sci Rep*, 7: 2017; 42970.
- Tanaka, Y, Morisada N, et al. A woman with a dual genetic diagnosis of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease and KBG syndrome. *CEN Case Rep.* 10: 2021; 184-188.

Nagano C, Morisada N, et al. Clinical characteristics of HNF1B-related disorders in a Japanese population. *CEN.* 23: 2019; 1119-1129.

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計51件（うち査読付論文 42件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 3件）

1. 著者名 Morisada Naoya, Hamada Riku, Miura Kenichiro, Ye Ming Juan, Nozu Kandai, Hattori Motoshi, Iijima Kazumoto	4. 巻 9
2. 論文標題 Bardet?Biedl syndrome in two unrelated patients with identical compound heterozygous SCLT1 mutations	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 CEN Case Reports	6. 最初と最後の頁 260 ~ 265
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s13730-020-00472-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Tanaka Yu, Morisada Naoya, Suzuki Tomohiro, Ohashi Yoshitaka, Ye Ming Juan, Nozu Kandai, Tsuruta Satoru, Iijima Kazumoto	4. 巻 10
2. 論文標題 A woman with a dual genetic diagnosis of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease and KBG syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 CEN Case Reports	6. 最初と最後の頁 184 ~ 188
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s13730-020-00543-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Horiuchi Kentaro, Kogiso Tomomi, Sagawa Takaomi, Ito Taito, Taniaki Makiko, Miura Kenichiro, Hattori Motoshi, Morisada Naoya, Hashimoto Etsuko, Tokushige Katsutoshi	4. 巻 59
2. 論文標題 Bardet-Biedl Syndrome Caused by Skipping of <i>SCLT1</i> Complicated by Microvesicular Steatohepatitis	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Internal Medicine	6. 最初と最後の頁 2719 ~ 2724
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2169/internalmedicine.5045-20	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Oba Yuki, Sawa Naoki, Mizuno Hiroki, Hoshino Junichi, Kinowaki Keiichi, Ohashi Kenichi, Morisada Naoya, Iijima Kazumoto, Yamaguchi Yutaka, Ubara Yoshifumi	4. 巻 3
2. 論文標題 Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease HNF1B With Maturity-Onset Diabetes of the Young: A Case Report With Kidney Biopsy	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Kidney Medicine	6. 最初と最後の頁 278 ~ 281
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.xkme.2020.10.007	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Rossanti Rini, Morisada Naoya, Nozu Kandai, Kamei Koichi, Horinouchi Tomoko, Yamamura Tomohiko, Minamikawa Shogo, Fujimura Junya, Nagano China, Sakakibara Nana, Ninchoji Takeshi, Kaito Hiroshi, Ito Shuichi, Tanaka Ryojiro, Iijima Kazumoto	4. 巻 -
2. 論文標題 Clinical and genetic variability of PAX2-related disorder in the Japanese population	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-020-0741-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Aizawa Tomomi, Morisada Naoya, Nozu Kandai, Tandai Satoru, Tanaka Hiroshi	4. 巻 62
2. 論文標題 Expanding the phenotype of Bardet?Biedl syndrome: Newly diagnosed sibling cases	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Pediatrics International	6. 最初と最後の頁 101 ~ 103
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/ped.14066	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Yamada Mamiko, Uehara Tomoko, Suzuki Hisato, Takenouchi Toshiki, Fukushima Hiroyuki, Morisada Naoya, Tominaga Kenta, Onoda Motohiro, Kosaki Kenjiro	4. 巻 179
2. 論文標題 IFT172 as the 19th gene causative of oral facial digital syndrome	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A	6. 最初と最後の頁 2510 ~ 2513
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.61373	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Watanabe Yoshitaka, Fujinaga Shuichiro, Sakuraya Koji, Morisada Naoya, Nozu Kandai, Iijima Kazumoto	4. 巻 249
2. 論文標題 Rapidly Progressive Nephronophthisis in a 2-Year-Old Boy with a Homozygous <i>SDCCAG8</i> Mutation	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 The Tohoku Journal of Experimental Medicine	6. 最初と最後の頁 29 ~ 32
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1620/tjem.249.29	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Iijima Takashi, Hayami Noriko, Takaichi Kenmei, Morisada Naoya, Nozu Kandai, Iijima Kazumoto, Sawa Naoki, Hoshino Junichi, Ubara Yoshifumi	4. 巻 58
2. 論文標題 An Orofaciodigital Syndrome 1 Patient and Her Mother Carry the Same <i>FOXP1</i> Mutation but Have Different X Chromosome Inactivation Patterns	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Internal Medicine	6. 最初と最後の頁 2989 ~ 2992
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2169/internalmedicine.2571-18	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Ishiwa S, Sato M, Morisada N, Nishi K, Kanamori T, Okutsu M, Ogura M, Sako M, Kosuga M, Kamei K, Ito S, Nozu K, Iijima K, Ishikura K.	4. 巻 34
2. 論文標題 Association Between the Clinical Presentation of Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract (CAKUT) and Gene Mutations: An Analysis of 66 Patients at a Single Institution	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Pediatric Nephrology	6. 最初と最後の頁 1457-1464
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00467-019-04230-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nagano C, Morisada N, Nozu K, Kamei K, Tanaka R, Kanda S, Shiona S, Araki Y, Ohara S, Matsumura C, Kasahara K, Mori Y, Seo A, Miura K, Washiyama M, Sugimoto K, Harada R, Tazoe S, Kourakata H, Enseki M, Aotani D, Yamada T, Sakakibara N, Yamamura T, Minamikawa S, Ishikura K, Ito S, Hattori M, Iijima K	4. 巻 23
2. 論文標題 Clinical Characteristics of HNF1B-related Disorders in a Japanese Population	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Clin Exp Nephrol.	6. 最初と最後の頁 1119-1129
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10157-019-01747-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Saida K, Kamei K, Morisada N, Ogura M, Ogata K, Matsuoka K, Nozu K, Iijima K, Ito S.	4. 巻 9
2. 論文標題 A Novel Truncating PAX2 Mutation in a Boy With Renal Coloboma Syndrome With Focal Segmental Glomerulosclerosis Causing Rapid Progression to End-Stage Kidney Disease	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 CEN Case Rep	6. 最初と最後の頁 19-23
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s13730-019-00419-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 森貞 直哉, 野津 寛大, 飯島 一誠	4. 巻 61
2. 論文標題 【嚢胞性腎疾患】ネフロン癆の最近の知見	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 日本腎臓学会誌	6. 最初と最後の頁 1102-1107
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 久富 隆太郎, 三浦 健一郎, 神田 祥一郎, 谷口 洋平, 長澤 武, 伴 英樹, 白井 陽子, 金子 直人, 数内 智朗, 高木 陽子, 石塚 喜世伸, 秋岡 祐子, 原 太一, 森貞 直哉, 飯島 一誠, 服部 元史	4. 巻 7
2. 論文標題 腎移植前精査中にHNF1B異常を同定した先天性腎尿路異常の1例	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 日本臨床腎移植学会雑誌	6. 最初と最後の頁 96-98
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 和田 卓三, 島 友子, 浜 武継, 向山 弘展, 鈴木 啓之, 森貞 直哉, 野津 寛大, 飯島 一誠, 中西 浩一	4. 巻 27
2. 論文標題 男性腎不全の家族歴からネフロン癆関連シリオパチーの診断に至った3歳男児例	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 発達腎研究会誌	6. 最初と最後の頁 9-11
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Inaguma Yosuke, Kaito Hiroshi, Morisada Naoya, Iijima Kazumoto, Tanaka Ryojiro	4. 巻 61
2. 論文標題 Renal-hepatic-pancreatic dysplasia-1 diagnosed on comprehensive gene analysis	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Pediatrics International	6. 最初と最後の頁 210 ~ 212
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/ped.13758	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Ohara Yasuko, Okada Yuko, Yamada Tomoko, Sugawara Kenji, Kanatani Masayuki, Fukuoka Hidenori, Hirota Yushi, Maeda Takaki, Morisada Naoya, Iijima Kazumoto, Ogawa Wataru	4. 巻 -
2. 論文標題 Phenotypic differences and similarities of monozygotic twins with maturity-onset diabetes of the young type?5	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Diabetes Investigation	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/jdi.13004	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Sakakibara Nana, Morisada Naoya, Nozu Kandai, Nagatani Koji, Ohta Toshiyuki, Shimizu Junya, Wada Takuzo, Shima Yuko, Yamamura Tomohiko, Minamikawa Shogo, Fujimura Junya, Horinouchi Tomoko, Nagano China, Shono Akemi, Ye Ming Juan, Nozu Yoshimi, Nakanishi Koichi, Iijima Kazumoto	4. 巻 64
2. 論文標題 Clinical spectrum of male patients with OFD1 mutations	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 3~9
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0532-x	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Unzaki A, Morisada N, Nozu K, Ye MJ, Ito S, Matsunaga T, Ishikura K, Ina S, Nagatani K, Okamoto T, Inaba Y, Ito N, Igarashi T, Kanda S, Ito K, Omune K, Iwaki T, Ueno K, Yahata M, Ohtsuka Y, Nishi E, Takahashi N, Ishikawa T, Goto S, Okamoto N, Iijima K	4. 巻 63
2. 論文標題 Clinically diverse phenotypes and genotypes of patients with branchio-oto-renal syndrome	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 647~656
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0429-8	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nagano C, Nozu K, Morisada N, Yazawa M, Ichikawa D, Numasawa K, Kourakata H, Matsumura C, Tazoe S, Tanaka R, Yamamura T, Minamikawa S, Horinouchi T, Nakanishi K, Fujimura J, Sakakibara N, Nozu Y, Ye MJ, Kaito H, Iijima K	4. 巻 22
2. 論文標題 Detection of copy number variations by pair analysis using next-generation sequencing data in inherited kidney diseases	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Clinical and Experimental Nephrology	6. 最初と最後の頁 881~888
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10157-018-1534-x	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 森貞直哉、飯島一誠	4. 巻 60
2. 論文標題 腎合併症を持つ発達障害・重症心身障害児と移行期医療	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 日本腎臓学会誌	6. 最初と最後の頁 992-995
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 森貞直哉、野津寛大、飯島一誠	4. 巻 39
2. 論文標題 小児慢性腎臓病(CKD)の原因遺伝子解析と遺伝カウンセリング	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 31-36
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 岩城拓磨、若林誉幸、井上杏海、入江加奈子、福家典子、近藤健夫、小西行彦、岡田 仁、日下 隆、森貞直哉、飯島一誠	4. 巻 31
2. 論文標題 Branchio-oto-renal症候群に脳海綿状血管腫を合併し、EYA1の新規変異を認めた1例	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 日本小児腎臓病学会雑誌	6. 最初と最後の頁 44-50
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 森貞直哉、飯島一誠	4. 巻 67
2. 論文標題 指定難病最前線 (Volume 58) 鰓耳腎 (BOR) 症候群の特徴と診療の実際	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 新薬と臨床	6. 最初と最後の頁 461-464
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計43件（うち招待講演 6件 / うち国際学会 1件）

1. 発表者名 Naoya Morisada, Kandai Nozu, Kazumoto Iijima.
2. 発表標題 The causative genes of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) in Japan.
3. 学会等名 The 17th Japan-Korea-China Pediatric Nephrology Seminar (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 榊原菜々, 長野智那, 野津寛大, 飯島一誠.
2. 発表標題 ネフロン癆関連シリオパチー (NPHP-RC) の原因遺伝子と臨床像.
3. 学会等名 第122回日本小児科学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 ネフロン癆関連シリオパチーの原因遺伝子と臨床症状
3. 学会等名 第62回日本腎臓学会 (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 岡田絵里, 森貞直哉, 李紀廉, 森維久郎, 福田亜純, 上原正樹, 川口武彦, 首村守俊, 北村博司, 野津寛大, 飯島一誠, 今澤俊之
2. 発表標題 ADTKD-MUC1/UMODの抗体診断法確立へ向けた検討
3. 学会等名 第62回日本腎臓学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 藤丸季可, 久富隆太郎, 松田百代, 野津寛大, 飯島一誠, 森貞直哉
2. 発表標題 ネフロン癆5例の臨床病理学的検討
3. 学会等名 第62回日本腎臓学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 遺伝性腎疾患に対するプレシジョンメディスン 小児腎疾患における遺伝子診断の現況
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会 (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 堀之内智子, 野津寛大, 石河慎也, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那, 南川将吾, 山村智彦, 貝藤裕史, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 常染色体劣性Alport症候群39家系46人の臨床遺伝学的検討
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森口駿, 神田祥一郎, 森貞直哉, 梶保祐子, 張田豊, 飯島一誠, 岡明
2. 発表標題 学校検尿を契機に診断されたARPKDの16歳女兒例
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松野下夏樹, 元生和宏, 徳田央士, 山本寛子, 竹中佳奈栄, 川崎圭一郎, 森貞直哉, 榊原菜々, 南川将吾, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 臍状分節性糸球体硬化症(FSGS)を合併した6番染色体短腕中間部欠失症候群の一例
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 齊藤綾子, 泉維昌, 鈴木竜太郎, 塚越隆司, 佐藤琢郎, 林立申, 塩野淳子, 堀米仁志, 稲垣隆介, 濱田陸, 幡谷浩史, 緒方謙太郎, 森貞直哉, 飯島一誠, 須磨崎 亮
2. 発表標題 心不全・腎不全で診断された頭蓋外胚葉異形成(CED)の姉妹例
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 久富隆太郎, 松田百代, 中西浩一, 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠, 藤丸季可
2. 発表標題 次子の着床前診断を検討している遺伝性腎疾患の2家系
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 吉岡祐也, 神田祥一郎, 堀田茂, 大野真由子, 森貞直哉, 野木歩美, 白井陽子, 三浦健一郎, 横山美貴, 飯島一誠, 服部元史
2. 発表標題 IFT140遺伝子異常によるネフロン癆患者の1例 走査電子顕微鏡を用いた繊毛形状観察
3. 学会等名 第54回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 増永陽平, 矢本香織, 才津浩智, 井上毅信, 中川憲夫, 中島久和, 長谷川龍志, 大幅泰久, 難波範行, 鞆嶋有紀, 佐藤恭弘, 磯島豪, 小川英伸, 山口有, 吉橋博史, 森貞直哉, 飯島一誠, 栗林良多, 鈴村宏, 藤澤泰子, 鏡雅代, 深見真紀, 緒方勤
2. 発表標題 IGF2遺伝子変異に起因するシルバーラッセル症候群の臨床的特徴 6例での検討
3. 学会等名 第92回日本内分泌学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 平久進也, 船越徹, 長谷川大一郎, 小阪嘉之, 飯島一誠
2. 発表標題 兵庫県立こども病院におけるゲノム医療体制の構築～先天異常, 出生前診断, がんゲノムと遺伝カウンセリング～
3. 学会等名 第17回兵庫県立病院学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 野津寛大, 中西浩一, 飯島一誠
2. 発表標題 遺伝学的に診断できた常染色体劣性多発性嚢胞腎の遺伝型と臨床像
3. 学会等名 第28回発達腎研究会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 福澤宏明, 小山淳二, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 全前脳胞症microformを合併したCurrarino症候群の1女児例
3. 学会等名 第278回日本小児科学会兵庫県地方会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 中岸保夫, 西村明紘, 浜田佳奈, 岡本圭祐, 水田麻雄, 本田吉孝, 宮本尚幸, 井澤和司, 貝藤裕史, 黒澤寛史, 清水正樹, 森貞直哉, 八角高裕, 西小森隆太
2. 発表標題 I型インターフェロン症を疑う9歳の女児症例
3. 学会等名 第29回日本小児リウマチ学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉
2. 発表標題 小児科領域の遺伝性腎疾患と遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第49回日本腎臓学会東部学術大会(招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 渡邊佳孝, 藤永周一郎, 遠藤翔太, 梅田千里, 西野智彦, 仲川真由, 村上仁彦, 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 X染色体不活化と腎病変に顕著な差を認めたXrofaciodigital syndrome 1の母子
3. 学会等名 第49回日本腎臓学会東部学術大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 野津寛大, 中西浩一, 飯島一誠
2. 発表標題 遺伝学的に診断できた常染色体劣性多発性嚢胞腎の遺伝型と臨床像
3. 学会等名 第27回嚢胞性腎疾患研究会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 櫻谷浩志, 藤永周一郎, 梅田千里, 富井祐治, 渡邊佳孝, 野津寛大, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 新規PAX2遺伝子変異が同定されたnon-syndromic CAKUTの女兒例
3. 学会等名 第41回日本小児腎不全学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 山本青葉, 久枝義也, 鶴川寿子, 山田浩之, 竹田知洋, 天方秀輔, 中尾 厚, 中原さおり, 森貞直哉, 飯島一誠, 野津寛大
2. 発表標題 生直後に先天性胆道拡張症が疑われたZellweger症候群の一例
3. 学会等名 第46回日本小児栄養消化器肝臓学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 山口宏, 永瀬裕朗, 西山将広, 徳元翔一, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 新規STXBP1変異を認め大田原症候群と診断したSTXBP1脳症
3. 学会等名 第53回日本てんかん学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 遺伝性腎疾患の包括的遺伝子解析
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会 (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 田中悠, 森貞直哉, 鈴木智大, 大橋佳隆, 野津寛大, 飯島一誠.
2. 発表標題 UMOD変異による常染色体優性間質性腎疾患 (ADTKD) を合併したKBG症候群の1女性例
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 長坂美和子, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 当科で遺伝学的に診断を確定したCFC症候群5例の臨床像
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 穴戸亜由美, 森貞直哉, 小野田素大, 清水健司, 大橋博文, 飯島一誠
2. 発表標題 FOXL2近傍領域欠失による眼瞼裂狭小症候群の1女児例
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 柄川剛, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 KAT6B 遺伝子変異により診断した Young-Simpson 症候群の一例
3. 学会等名 第41回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 森貞直哉, 榊原菜々, 清水順也, 長谷幸治, 大田敏之, 和田卓三, 島友子, 中西浩一, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 0FD1に変異を有する生存男児4例の遺伝子型と臨床像
3. 学会等名 第41回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 榊原菜々, 森貞直哉, 青砥悠哉, 石河慎也, 長野智那, 南川将吾, 山村智彦, 清水順也, 和田卓三, 島友子, 中西浩一, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 0FD1に変異を有するシリオパチーの生存男児 3 例
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 石和翔, 佐藤舞, 金森透, 西 健太郎, 奥津美夏, 小椋雅夫, 佐古まゆみ, 亀井宏一, 伊藤秀一, 森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠, 石倉健司
2. 発表標題 先天性腎尿路異常の臨床像と遺伝子変異の関連性
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 角田朋大, 柴野貴之, 西岡隆文, 寺崎英佑, 前川講平, 森貞直哉, 飯島一誠, 服部益治, 竹島泰弘
2. 発表標題 WDR35遺伝子変異によるネフロン癆関連シリオパチーの同胞例
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 白鳥孝俊, 櫻井俊輔, 阿部祥英, RiniRosanti, 長野智那, 中西啓太, 野津寛大, 飯島一誠, 森貞直哉, 山口裕, 水野克己
2. 発表標題 3歳児検尿を契機に発見されたTTC21B変異の一例
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 久富隆太郎, 三浦健一郎, 神田祥一郎, 谷口洋平, 長澤武, 伴英樹, 白井陽子, 金子直人, 藪内智朗, 高木陽子, 石塚喜世伸, 秋岡祐子, 原太一, 森貞直哉, 飯島一誠, 服部元史
2. 発表標題 腎移植前精査中にHNF1B異常を同定した先天性腎尿路異常の1例
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 新規PAX2遺伝子変異が同定されたnon-syndromic CAKUTの女兒例
2. 発表標題 櫻谷浩志, 梅田千里, 西野智彦, 富井祐治, 渡邊佳孝, 野津寛大, 森貞直哉, 飯島一誠, 藤永周一郎
3. 学会等名 第40回日本小児腎不全学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 森貞直哉, 榊原菜々, 長野智那, 運崎愛, 岡田絵里, 今澤俊之, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 常染色体優性間質性腎疾患 (ADTKD) の原因遺伝子と臨床像
3. 学会等名 第63回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 西岡隆文, 柴野貴之, 角田朋大, 寺崎英佑, 前川講平, 森貞直哉, 飯島一誠, 服部益治, 竹島泰弘
2. 発表標題 WDR35遺伝子変異によるネフロン嚙関連シリオパチーの同胞例
3. 学会等名 第48回日本腎臓学会西部学術大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 藤原光史, 森貞直哉, 嶋津啓二, 服部洸輝, 長谷川申治, 楠田梨沙, 飯島一誠, 田中敬雄
2. 発表標題 腎生検と遺伝子検査にて診断できた髓質嚙胞腎の一例
3. 学会等名 第48回日本腎臓学会西部学術大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 木下千春, 松田航一, 河合裕美子, 岡田あかね, 森貞直哉, 飯島一誠
2. 発表標題 遺伝子解析にて診断しえたARPKDの成人例
3. 学会等名 第48回日本腎臓学会西部学術大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 森貞直哉, 運崎愛, 坂田亮介, 杉多良文, 田中敏克, 田中亮二郎, 飯島一誠
2. 発表標題 KAT6B異常によるGenitopatellar症候群の1女児例
3. 学会等名 第275回日本小児科学会兵庫県地方会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 長野智那, 野津寛大, 森貞直哉, 松村千恵子, 榊原菜々, 中西啓太, 藤村順也, 堀之内智子, 山村智彦, 南川将吾, 貝藤裕史, 飯島一誠
2. 発表標題 Copy Number Variations解析により遺伝学的診断が臨床診断と異なる結果を得た4症例の検討
3. 学会等名 第53回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 榊原菜々, 森貞直哉, 長野智那, 藤村順也, 堀之内智子, 中西啓太, 南川将吾, 山村智彦, 貝藤裕史, 野津寛大, 飯島一誠
2. 発表標題 次世代シーケンサーによるネフロン癆関連シリオパチーの包括的遺伝子解析
3. 学会等名 第53回日本小児腎臓病学会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 森貞直哉
2. 発表標題 小児遺伝性疾患に対するゲノム医療体制の構築に向けて
3. 学会等名 第274回日本小児科学会兵庫県地方会（招待講演）
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計2件

1. 著者名 福嶋 義光、櫻井 晃洋、古庄 知己	4. 発行年 2019年
2. 出版社 メディカル・サイエンス・インターナショナル	5. 総ページ数 336
3. 書名 新 遺伝医学やさしい系統講義19講	

1. 著者名 伊藤秀一	4. 発行年 2019年
2. 出版社 中山書店	5. 総ページ数 400
3. 書名 小児コモン60疾患実践的ガイドライン活用術	

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------