# 科研費

# 科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 6 年 6 月 2 6 日現在

機関番号: 82643

研究種目: 基盤研究(C)(一般)

研究期間: 2021~2023

課題番号: 21K09644

研究課題名(和文)ロングリードシーケンサーを用いた難聴遺伝子CNVの同定と簡易検査法の確立

研究課題名(英文) Identification of CNV of deafness gene and development of simple test method by

long read sequencing

#### 研究代表者

松永 達雄 (Matsunaga, Tatsuo)

独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)・聴覚・平衡覚研究部・部長

研究者番号:90245580

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):ショートリードシーケンサー結果を元にした遺伝子コピー数変異 (CNV) 予測手法 (2種の予測プログラム)を、これまで研究室で収集してきた難聴検体に対し実行した。CNV変化の確認にはMLPA法またはTagManプローブを用いた定量的PCRによるアッセイを用い、複数難聴遺伝子のCNV全5種類を検出し、今まで原因不明だった難聴検体の原因判定につなげることに成功した。

研究成果の学術的意義や社会的意義 遺伝性難聴の原因の一部に、ゲノム領域の大きな欠失・重複であるCopy Number Variant (CNV)が関与している。しかし、CNVは現行の各種検査・解析手法では検出が困難であった。本研究では、新たな遺伝子解析技術であるロングリードシーケンサーによるCNV同定、簡便なCNV検出法の構築を可能にした。本研究によって構築されるCNV検出法は、難聴の遺伝子診断率の向上と、より効果的な医学的介入につながるものである。

研究成果の概要(英文): Two prediction programs for copy number variation (CNV) based on short-read sequencing results were run on hearing loss samples collected in the laboratory, using either the MLPA method or quantitative PCR assays with TagMan probes to confirm CNV changes. Five types of CNVs were detected, leading to the determination of the cause of hearing loss in specimens with previously unidentified hearing loss.

研究分野: 耳鼻咽喉科学

キーワード: 難聴 遺伝子解析 コピー数変異

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等に ついては、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

# I 研究開始当初の背景

遺伝性難聴の原因の一部に、ゲノム領域の大きな欠失・重複である Copy Number Variant (CNV) が関与している。特に軽~中等度の小児難聴の約 30%の原因である STRC 遺伝子では、90%以上の症例で CNV が難聴の原因である。しかし、CNV は現行の single nucleotide variant (SNV) 検出を主目的として構築された各種検査・解析手法とは異なる検出方法が必要となる。

網羅的難聴遺伝子解析に用いられる Illumina 社製ショートリードシーケンサーは通常 exon 領域を解析対象にしているため、CNV 領域内の exon の read depth が他領域に対して増減することで理論的には CNV の検出は可能であり、複数の CNV 予測プログラムも発表されている。しかし実際には、検体間の解析結果のばらつきを起因として、それらプログラムの予測精度に問題があることも知られていた。

もう一つの手法としては、新たな遺伝子解析技術であるロングリードシーケンサーによる CNV 同定法が挙げられた。本法は費用やシーケンス配列信頼性の低さといった問題がある一方で、ゲノム配列を長鎖にわたり取得することから CNV の両端を厳密に決定できる可能性が高いと考えられた。

## Ⅱ 研究の目的

本研究では、簡便かつ精度が高い CNV 検出法を検出すること、および CNV と従来の SNV・ショート indel バリアントを含めた綿密な genotype-phenotype 関連解析に基づくバリアントの病的意義の解釈を目的とする。

## Ⅲ 研究の方法

Illumina 社製ショートリードシーケンサー結果を元にした遺伝子コピー数変異 (CNV) 予測 手法 としては、2種の予測プログラム panelcn.MOPS (https://github.com/bioinf-jku/panelcn.mops) および DECoN (https://github.com/RahmanTeam/)によるコピー数の増減予測を統合したものを用いた。さらに、この CNV 予測手法を改良し Graphical User Interface に対応させ、解析実施者に対する負担を軽減させた。また、CNV が実際に検出された検体とされなかった検体の2群に分け、各検体のリード率、ベイズファクター、エクソン数のデータにフィッシャーの線形判別式を適用することにより判定精度を上げた。結果の検証にはTaqMan-PCR および MLPA 法を用いた。家族検体を用いた遺伝形式の検証も実施した。各種公的データベース(gnomAD, DGV, dbVar, DECIPHER, ClinVar など)に登録されている病的バリアントとの比較および一般集団における頻度も検討した。

ロングリードシーケンサーによる CNV 同定には Nanopore 社 MK1C を用いた。ゲ ノム配列取得後、参照配列 GRCh38 へのマッピングプログラム 3 種類 (Minimap2, NGMLR, HS-BlastN) 構造変異候補検出プログラム 3 種類 (SVIM, Sniffles, Nanovar) の組み合わせにより候補 CNV の検出を試みた。解析対象には、難聴遺伝子に大欠失がすでに同定されている (CNV 両端は未同定) 難聴検体を用いた。

## IV 研究の成果

Illumina 社製ショートリードシーケンサー結果を元にした遺伝子コピー数変異 (CNV) 予測手法を、これまで研究室で収集してきた 339 例の難聴検体および新規の原因不明難聴者 335 検体に対し実行した。CNV 変化の確認には MLPA 法または TaqMan プローブを用いた定量的 PCR によるアッセイをもちい、STRC, PCDH15,SOX10, SLC26A4 MYO15A など複数難聴遺伝子の CNV 全 5 種類を計 5 検体で検出し、さらに家系解析を実施し、今まで原因不明だった難聴検体の原因判定につなげることに成功した。

Nanopore 社製ロングリードシーケンサーを用いた CNV 解析については、CNV 検出自体は、どのプログラムの組み合わせを用いた場合でも成功した。しかしシーケンス配列の信頼性の低さを主たる原因として、現在までに遺伝子大欠失の末端位置同定には至っていない。今後はシーケンス配列信頼性が大幅に改善された新バージョンのフローセル、改良された解析プログラムを検討し、難聴遺伝子の CNV 末端位置の決定、リピート領域でのリピート数多様性および変異の検出法の開発を目指していきたいと考えている。

以上、研究期間全体を通じて、ショートリードシーケンサー結果を利用した CNV 予測プログラムの構築に成功した。実際の難聴検体を用いた有効性の検討が進み、遺伝性難聴における genotype- phenotype 関連解析の知見が蓄積された。

## 5 . 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計4件(うち査読付論文 3件/うち国際共著 0件/うちオープンアクセス 2件)

10.1186/s13023-022-02262-4     有       オープンアクセス     国際共著       1.著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄     4.巻 44       2.論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング     5.発行年 2024年       3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科     6.最初と最後の頁 355-360       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	【雑誌論文】 計4件(うち査読付論文 3件/うち国際共著 0件/うちオープンアクセス 2件)	
投資金額	1,著者名	4 . 巻
2. 論文権題		_
遺伝学的検査の基本と最新情報 2022年 1月期間	拉小压缩	"
遺伝学的検査の基本と最新情報 2022年 1月期間		
3 (報話名 耳鼻咽喉科・頭頭部外科	2.論文標題	5 . 発行年
3 (報話名 耳鼻咽喉科・頭頭部外科	遺伝学的検査の基本と最新情報	2022年
耳鼻咽喉科・頭目部外科	CIA TENAL TO CAMINET	
耳鼻咽喉科・頭目部外科	2 18:4-67	C 目知し目後の五
掲載論文の001(デジタルオブジェクト護別子) なし 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  1. 著名名 Masuda M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Tijina K, Morinoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okanoto Y, Masuda S, Katsununa S, Ogawa K, Matsunaga T 2. 論な精整 Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrome 3. 核証名 Scientific Reports  ##### A		
### 1	耳鼻咽喉科・頭頸部外科	1010-1013
### 1		
### 1		
### 1	担耕公立のDOI / デジカルナブジェカし益叩フヽ	木芸の左無
1. 著者名   Masuda M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Iijina K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogama K, Matsunaga T   2. 論文推翻		
1 著名名   Masuada M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Tijima K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogewa K, Matsunaga T   12   施文標題	なし	無
1 著名名   Masuada M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Tijima K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogewa K, Matsunaga T   12   施文標題		
1 著名名   Masuada M, Kanno A, Nara K, Mutai H, Morisada N, Tijima K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Okamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogewa K, Matsunaga T   12   施文標題	オープンアクセス	<b>国際共</b> 薬
1 . 著者名 Masuda M, Kanno A, Nara K, Mutai H,Morisada N, Iijima K, Morimoto N, Nakano A, Sugiuchi T, Ckamoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogawa K, Matsunaga T  2 . 論文標題 Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrone 3 . 極語名 Scientific Reports  Baimip (10,1038/s41598-022-04885-w)  オープンアクセス  1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihida Monozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiquchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 婚話名 Orphanet Journal of Rare Diseases  1 . 著者名 Hawimip (11) (11) (11) (11) (11) (11) (11) (11		国际八百
Masuda M., Kanno A., Nara K., Mutai H.Morisada N., Lijima K., Morinoto N., Nakano A., Sugiuchi T., Okamoto Y., Masuda S., Katsunuma S., Ogawa K., Matsunaga T.	オーノファクセスではない、文はオーノファクセスが困難	-
Masuda M., Kanno A., Nara K., Mutai H.Morisada N., Lijima K., Morinoto N., Nakano A., Sugiuchi T., Okamoto Y., Masuda S., Katsunuma S., Ogawa K., Matsunaga T.		
Masuda M., Kanno A., Nara K., Mutai H.Morisada N., Lijima K., Morinoto N., Nakano A., Sugiuchi T., Okamoto Y., Masuda S., Katsunuma S., Ogawa K., Matsunaga T.	1、著者名	4
Okanoto Y, Masuda S, Katsunuma S, Ogawa K, Matsunaga T       5 . 発行年 Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrone       5 . 免行年 2022年         3 . 雑誌石 Scientific Reports       6 . 最初と最後の頁 969         掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10 . 1038/s41598-022-04885-w       重読の有無 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 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakanoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyonitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga       4 . 巻		_
2 . 論文標題 Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrone 3 . 雑誌名		12
Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrome 3. 雑誌名 6. 最初と最後の頁 969 868 862 863 863 863 863 863 863 863 863 863 863		
Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrome 3. 雑誌名 6. 最初と最後の頁 969 868 862 863 863 863 863 863 863 863 863 863 863	2 . 論文標題	5 . 発行年
Syndrone   Scientific Reports   6	·····	
3. 雑誌名   Scientific Reports   6. 最初と最後の頁   969		
Scientific Reports   969		6 8471 877 - 8
掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子)	3.雜誌名	6.最初と最後の貞
掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子)	Scientific Reports	969
10.1038/s41598-022-04885-w 有 国際共著 オーブンアクセス オーブンアクセスとしている(また、その予定である)	1.5	
10.1038/s41598-022-04885-w 有 国際共著 オーブンアクセス オーブンアクセスとしている(また、その予定である)		
10.1038/s41598-022-04885-w 有 国際共著 オーブンアクセス オーブンアクセスとしている(また、その予定である)		+++ - + tm
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)  1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3. 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 4. 最初と最後の頁 114  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4 カープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)  1. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄 4. 巻	掲載論文のDOI(デジタルオフジェクト識別子)	査読の有無
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)  1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3. 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 4. 最初と最後の頁 114  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4 カープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)  1. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄 4. 巻	10.1038/s41598-022-04885-w	有
### A - プンアクセスとしている(また、その予定である)  1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3. 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 6. 最初と最後の頁 114  #### A - ブンアクセス	10.11000/01.000 0=2 0.000 1	'3
### A - プンアクセスとしている(また、その予定である)  1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3. 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 6. 最初と最後の頁 114  #### A - ブンアクセス	+ -1,-7,-1,-7	
4 . 巻 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 「打る		国际共者
Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2	オーブンアクセスとしている(また、その予定である)	-
Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2		
Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2		
Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3 . 雜誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  ### ### ### ### ### ### ### ### ### #		
2 . 論文標題	1 . 著者名	
2 . 論文標題	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya	
Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.       2022年         3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases       6 . 最初と最後の頁 114         掲載論文のDOI (デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4       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 4 . 巻 44         1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       4 . 巻 44         2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5 . 発行年 2024年         3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6 . 最初と最後の頁 355-360         掲載論文のDOI (デジタルオプジェクト識別子) なし       査読の有無 有         オープンアクセス       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya	
responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases 信託の有無 10.1186/s13023-022-02262-4 相対シアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスとしている(また、その予定である) コープンアクセスはいる(CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング コープンアクセス コープンアクセス 国際共著 オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga	17
3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題	5 . 発行年
Orphanet Journal of Rare Diseases     114       掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4     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 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄     4.巻 44       2.論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング     5.発行年 2024年       3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科     6.最初と最後の頁 355-360       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     国際共著	1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among	5 . 発行年
Orphanet Journal of Rare Diseases     114       掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4     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 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄     4.巻 44       2.論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング     5.発行年 2024年       3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科     6.最初と最後の頁 355-360       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     国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among	17 5.発行年 2022年
掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子)	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.	17 5.発行年 2022年
10.1186/s13023-022-02262-4有オープンアクセス国際共著オープンアクセスとしている(また、その予定である)4.巻 4.巻 441. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄4.巻 442. 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング5.発行年 2024年3. 雑誌名 小児耳鼻咽喉科6.最初と最後の頁 355-360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国際共著	1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3. 雑誌名	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁
10.1186/s13023-022-02262-4有オープンアクセス国際共著オープンアクセスとしている(また、その予定である)4.巻 4.巻 441. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄4.巻 442. 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング5.発行年 2024年3. 雑誌名 小児耳鼻咽喉科6.最初と最後の頁 355-360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国際共著	1. 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2. 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3. 雑誌名	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁
10.1186/s13023-022-02262-4有オープンアクセス国際共著オープンアクセスとしている(また、その予定である)4.巻 4.巻 441. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄4.巻 442. 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング5.発行年 2024年3. 雑誌名 小児耳鼻咽喉科6.最初と最後の頁 355-360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国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3 . 雑誌名	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁
10.1186/s13023-022-02262-4有オープンアクセス国際共著オープンアクセスとしている(また、その予定である)4.巻 4.巻 441. 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄4.巻 442. 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング5.発行年 2024年3. 雑誌名 小児耳鼻咽喉科6.最初と最後の頁 355-360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国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114
オープンアクセス       国際共著         1.著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       4.巻 4         2.論文標題 Copy Number Variation (CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5.発行年 2024年         3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6.最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga 2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes. 3 . 雑誌名	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114
オープンアクセスとしている(また、その予定である)       -         1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       4 . 巻 44         2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5 . 発行年 2024年         3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6 . 最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114
オープンアクセスとしている(また、その予定である)       -         1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       4 . 巻 44         2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5 . 発行年 2024年         3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6 . 最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114
1 . 著者名	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有
1 . 著者名	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有
小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       44         2 . 論文標題 <ul> <li>Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング</li> <li>3 . 雑誌名</li></ul>	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有
小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄       44         2 . 論文標題 <ul> <li>Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング</li> <li>3 . 雑誌名</li></ul>	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有
2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5 . 発行年 2024年         3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6 . 最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有  国際共著
2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       5 . 発行年 2024年         3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6 . 最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有  国際共著
Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       2024年         3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6.最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著
Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング       2024年         3.雑誌名 小児耳鼻咽喉科       6.最初と最後の頁 355-360         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       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオプジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著
3.雑誌名       6.最初と最後の頁 355-360         掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子)       査読の有無 有         オープンアクセス       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有 国際共著 -
小児耳鼻咽喉科       355-360         掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)       査読の有無         なし       有         オープンアクセス       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有 国際共著 - 4 . 巻 44 5 . 発行年
小児耳鼻咽喉科       355-360         掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)       査読の有無         なし       有         オープンアクセス       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有 国際共著 - 4 . 巻 44 5 . 発行年
小児耳鼻咽喉科       355-360         掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子)       査読の有無         なし       有         オープンアクセス       国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114 査読の有無 有 国際共著 - 4 . 巻 44 5 . 発行年
掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 査読の有無 なし 有	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  オープンアクセス  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有  国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年
なし 有 オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁
なし 有 オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁
なし 有 オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁
なし 有 オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation(CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁
オープンアクセス 国際共著	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation(CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有  国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁 355-360
	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁 355-360  査読の有無
	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁 355-360  査読の有無
	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  オープンアクセス  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV)による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科	17 5.発行年 2022年 6.最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4.巻 44  5.発行年 2024年 6.最初と最後の頁 355-360  査読の有無
<b>カーノファクヒム Cladan、 又はカーノファクヒ人小凶無</b>	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雑誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases  掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  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)  1 . 著者名 小野智愛、坂本浩一、馬場遥香、松永達雄  2 . 論文標題 Copy Number Variation (CNV) による感音難聴の3症例への遺伝カウンセリング  3 . 雑誌名 小児耳鼻咽喉科	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4 . 巻 44 5 . 発行年 2024年 6 . 最初と最後の頁 355-360  査読の有無 有
	1 . 著者名 Hideki Mutai, Yukihide Momozawa, Yoichiro Kamatani, Atsuko Nakano, Hirokazu Sakamoto, Tetsuya Takiguchi, Kiyomitsu Nara, Michiaki Kubo, Tatsuo Matsunaga  2 . 論文標題 Whole exome analysis of patients in Japan with hearing loss reveals high heterogeneity among responsible and novel candidate genes.  3 . 雜誌名 Orphanet Journal of Rare Diseases    根載論文のDOI(デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13023-022-02262-4  オープンアクセス	17 5 . 発行年 2022年 6 . 最初と最後の頁 114  査読の有無 有 国際共著 - 4 . 巻 44 5 . 発行年 2024年 6 . 最初と最後の頁 355-360  査読の有無 有

〔学会発表〕 計7件(うち招待講演 5件/うち国際学会 5件)
1.発表者名 井上沙聡、奈良清光、務台英樹、南修司郎、加我君孝、和佐野浩一郎、松永達雄
2.発表標題 当院を受診した難聴者に対する遺伝子診断と遺伝カウンセリングの現況
3.学会等名 第31回日本耳科学会 総会・学術講演会
4.発表年 2021年
1.発表者名 松永達雄
2 . 発表標題 難聴患者に対するゲノム情報を活用した個別最適医療
3 . 学会等名 第17回感覚器シンポジウム 感覚器を取り巻くゲノム医療の最前線(招待講演)(招待講演)
4.発表年 2024年
1 . 発表者名 Matsunaga T
2 . 発表標題 Innovation of clinical practice for hearing loss by implementation of large-scale genetic test
3.学会等名 Luncheon Seminar, The 14th International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Disease(招待講演)(国際学会)
4 . 発表年 2024年
1 . 発表者名 Matsunaga T
2 . 発表標題 Genetic Basis of Hearing Loss
3.学会等名 Symposium: Recent Advances in the Diagnosis and Management of Genetic Hearing Loss, The 19th Korean-Japan Joint Meeting of Otorhinolaryngology(招待講演)(国際学会) 4.発表年

2024年

1	<b> </b>

Mutai H, Miya F, Nara K, Muramatsu R, Inoue S, Murakami H, Minami S, Nakano A, Arimoto Y, Morimoto N, Kawasaki T, Wasano K, Sakamoto H, Katsunuma S, Masuda S, Yamazawa K, Kosaki K, Tsunoda T, Matsunaga T

## 2 . 発表標題

Efficient identification of causative genes of hearing loss by phenotype similarity analysis.

#### 3.学会等名

Human Genetics Asia 2023 (The 68th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics). (国際学会)

## 4.発表年

2023年

## 1.発表者名

Matsunaga T

# 2 . 発表標題

Clinical approach to genetic hearing loss in the era of information explosion

#### 3 . 学会等名

Keynote Lecture, The 75th Korean Audiological Society Meeting (招待講演) (国際学会)

#### 4.発表年

2023年

#### 1.発表者名

Matsunaga T

#### 2 . 発表標題

Genetic spectrum of deaf-blindness and its clinical implications in cochlear implantation

## 3 . 学会等名

Symposium: Genetic Information for CI, 14th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implant and Related Sciences (APSCI)(招待講演)(国際学会)

## 4.発表年

2023年

## 〔図書〕 計0件

# 〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6.研究組織

	・ W   プレボロ A B K		
	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
	奈良 清光	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)・聴覚・平衡覚研究部・研究員	
研究分担者			
	(40260327)	(82643)	

6.研究組織(つづき)

	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
	務台 英樹	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)・その他部局等・研究員	
研究分担者	(Mutai Hideki)		
	(60415891)	(82643)	

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	
----------------	--