

4-2 器官病態系内科部 消化器・肝臓科

【原著論文：査読付 (Reviewed Paper)】

1. Nomura I, Morita H, Hosokawa H, Fukuie T, Watanabe M, Ohtsuka Y, Shoda T, Terada A, Takamasu T, Arai K, Ito Y, Ohya Y, Saito H, Matsumoto K: Four distinct subtypes of non-IgE-mediated gastrointestinal food allergies in neonates and infants, distinguished by their initial symptoms. J Allergy Clin Immunol 2011; 127: 685-688. e8
2. Shimizu H, Migita O, Kosaki R, Kasahara M, Fukuda A, Sakamoto S, Shigeta T, Uemoto S, Nakazawa A, Kakiuchi T, Arai K: Living-related liver transplantation for siblings with progressive familial intrahepatic cholestasis 2, with novel genetic findings. Am J Transplant 2011; 11: 394-398
3. 垣内俊彦, 新井勝大: バンコマイシンとセフトラジジム使用中に発症した偽膜性腸炎の 1 例. 小児科診療 2011; 74: 149-151
4. 新井勝大, 清水俊明, 位田忍, 内田恵一, 鍵本聖一, 友政剛, 中里豊, 余田篤, 金泰子, 牛島高介, 藤澤卓爾: 小児炎症性腸疾患における Quality of Life の評価 日本語版 IMPACT-III アンケート調査票の作成. 日本小児科学会雑誌 2011; 115(4): 820-822
5. 垣内俊彦, 新井勝大, 山本晶子, 北岡昭一郎, 松田諭, 藤野明浩, 永井章: 目で見える小児科学童期に下血を契機に発見された Meckel 憩室の 1 例. 小児科 2011; 52: 1-2
6. 垣内俊彦, 新井勝大, 肥沼幸, 清水泰岳, 柳忠宏, 井口梅文, 中澤温子, 松井陽: 自己免疫性肝炎の要素を有した原発性硬化性胆管炎の 1 例. 日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌 2011; 25: 63-68

【総説】

1. 清水泰岳, 新井勝大: 腸疾患が疑われるとき. 小児科診療 子どもの臨床検査—症候から診断・治療へ 2011; 74: 293-303
2. 新井勝大: クロウン病の初期診断の進め方—小児を中心に. 消化器の臨床 2011; 14: 545-552
3. 新井勝大: 炎症性腸疾患の診断法、鑑別診断、内視鏡を行うタイミングについて教えてください 疑問解決小児の診かた. 小児内科 2011; 43: 705-707
4. 大林奈穂: [第 109 回] 症例: 10 歳 6 か月 男児, 主訴: 遷延する発熱. 小児内科 2011; 43 巻 9 号: 1417
5. 大林奈穂: 下痢しやすい. 小児内科 2011; 43 巻 10 号: 1631

【著書】

1. 垣内俊彦, 新井勝大: クロウン病. 児玉浩子・玉井浩・清水俊明編集, 小児臨床栄養学, 診断と治療社, 2011; 211-215
2. 新井勝大: 小児炎症性腸疾患患者の診療. 日々紀文・久松理一企画, 炎症性腸疾患を日常診療で診る, 羊土社, 2011; 169-174 2011; 185-190
3. 新井勝大: 炎症性腸疾患に生物学的製剤を使用するタイミングは. 五十嵐隆監修, EBM 小児疾患の治療 2011-2012, 中外医学社, 2011; 185-190
4. 伊藤玲子: A 型肝炎ウイルス. 岡部信彦編集, 小児感染症学, 診断と治療社, 2011; 382-385
5. 伊藤玲子: E 型肝炎ウイルス. 岡部信彦編集, 小児感染症学, 診断と治療社, 2011; 386-389

[ガイドライン、報告書、その他]

1. 新井勝大： LCAP 療法こども施設紹介. CC JAPAN, 2011 ; vol.60:6-7
2. 新井勝大： 小児 IBD の現状⑦「子どもは未来からの使者」. CC JAPAN, 2011 ; vol.62 : 44
3. 新井勝大： 「IBD の子ども達のケアについて」. IBD ニュース, 2011 ; vol.50
4. 新井勝大 (コメント)： 体とこころの通信簿「子どもの腹痛」. 朝日新聞(夕刊), 2011.10.31

[学会発表]

1. Nomura I, Morita H, Fukuie T, Shoda T, Ohtsuka Y, Hosokawa S, Watanabe M, Terada A, Hoshina H, Takamasu T, Arai K, Ohya Y, Saito H, Matsumoto K : Cluster analysis revealed four distinct subtypes of non-IgE-mediated gastrointestinal food allergies in neonates and infants, distinguished by their initial symptoms. 30th Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology, Istanbul, 2011.6.13
2. Arai A, Yanagi T, Nakano N, Shimizu H, Nakagawa A : Pathological Finding at Diagnosis: As a Predictor of Steroid Dependent / Resistant Ulcerative Colitis in Children. Annual Meeting of NASPGHAN, FL, USA, 2011.10.21
3. 高橋美恵子, 坂井里恵, 藤田かほる, 新井勝大 : 極度の偏食から懷血病になり歩行困難に至った自閉症幼児にNST が介入した一例. 第26回日本静脈経腸栄養学会, 名古屋, 2011.2.17
4. 坂井里恵, 藤田かほる, 高橋美恵子, 新井勝大 : ネグレクトから褥瘡発生に至った胃瘻重症心身障害児と母親への関わり. 第26回日本静脈経腸栄養学会, 名古屋, 2011.2.17
5. 清水泰岳, 柳忠宏, 伊藤玲子, 新井勝大 : タクロリムスにて寛解後再燃しインフリキシマブを導入したステロイド抵抗性難治性潰瘍性大腸炎の1例. 第11回日本小児IBD研究会, 大阪, 2011.2.13
6. 柳忠宏, 清水泰岳, 伊藤玲子, 新井勝大, 中野夏子, 中澤温子 : 小児の潰瘍性大腸炎で難治性症例における予測因子の検討. 第11回日本小児IBD研究会, 大阪, 2011.2.13
7. 新井勝大, 清水泰岳, 柳忠宏, 小椋千沙, 伊藤玲子, 大塚宜一, 清水俊明 : 日本小児炎症性腸疾患レジストリーシステム. 第11回日本小児IBD研究会, 大阪, 2011.2.13
8. 清水泰岳, 柳忠宏, 伊藤玲子, 新井勝大 : 乳児期発症 IBD の1例. 炎症性腸疾患検討会, 東京, 2011.3.9
9. 野村伊知郎, 森田英明, 新井勝大, 清水泰岳, 正田哲雄, 二村昌樹, 成田雅美, 大矢幸弘, 中澤温子, 齋藤博久, 松本健治 : 新生児・乳児消化管アレルギーの病型分類と病理組織像について. 第23回日本アレルギー学会春季臨床大会, 千葉, 2011.5.14
10. 村松恵, 坂井里恵, 新井勝大, 藤野明浩 : NPUAP分類IV度の褥瘡形成した児に栄養管理が有用であった1症例 -チーム医療の中の栄養管理の重症性-. 第20回日本創傷・オストミー・失禁管理学会学術集会, 金沢, 2011.5.21
11. 伊藤玲子, 柳忠宏, 清水泰岳, 大林奈穂, 藤野明浩, 武田憲子, 渡邊稔彦, 田中秀明, 新井勝大, 中澤温子, 松井陽 : 胆道閉鎖症を疑われ、BRIC2 型と診断した1例. 第28回日本小児肝臓研究会, 筑波, 2011.7.16
12. 坂井里恵, 保科美穂, 藤田かほる, 高橋美恵子, 新井勝大 : 小児病院における NST 活動の現状と課題. 第65回国立病院総合医学会, 岡山, 2011.10.7
13. 野村伊知郎, 新井勝大, 清水泰岳, 伊藤玲子, 森田英明, 大矢幸弘, 松本健治, 齋藤博久, 松井陽 : 新生児・乳児消化管アレルギー、クラスター分類により検出された4つの病型について. 第38回日本小児栄養消化器肝臓学会, 盛岡, 2011.10.8
14. 小椋千沙, 清水泰岳, 柳忠宏, 大林奈穂, 伊藤玲子, 新井勝大 : IMPACT-3 を用いた小児 IBD 症例の QOL 評価について. 第38回日本小児栄養消化器肝臓学会, 盛岡, 2011.10.8

15. 清水泰岳, 大林奈穂, 伊藤玲子, 小椋千沙, 新井勝大: 当院における小児期炎症性腸疾患 85 例の検討. 第 38 回日本小児栄養消化器肝臓学会, 盛岡, 2011. 10. 8
16. 伊藤玲子, 寺澤総介, 大林奈穂, 清水泰岳, 新井勝大, 松井陽: HB ウイルス (HBV) 母児感染例への HB グロブリン (HBIG)、HB ワクチン投与の効果-11 症例の検討. 第 38 回日本小児栄養消化器肝臓学会, 盛岡, 2011. 10. 8
17. 船山理恵, 新井勝大, 清水泰岳, 坂井里恵, 藤田かほる, 小椋千沙, 高橋美恵子: 小児クローン病患者における間接熱量計測定および算出式による BMR の比較. 第 38 回日本小児栄養消化器肝臓学会, 盛岡, 2011. 10. 9
18. 田村英一郎, 村山静子, 伊藤玲子, 河合利尚: X連鎖慢性肉芽腫症における腸内細菌叢の検討. 第 43 回日本小児感染症学会総会・学術集会, 岡山, 2011. 10. 30
19. 野村伊知郎, 森田英明, 新井勝大, 伊藤直樹, 正田哲雄, 大矢幸弘, 斎藤博久, 松本健治: 新生児・乳児消化管アレルギーにおける体内好酸球の動態、各クラスターの特徴. 第 61 回日本アレルギー学会秋季学術大会, 東京, 2011. 11. 12
20. 伊藤玲子, 寺澤総介, 松井陽: HBcAb 陰性、または低値の母から出生し、HBV 母児感染した 2 例. 第 39 回日本肝臓学会西部会, 岡山, 2011. 12. 10

【講演】

1. 新井勝大: 「腹部のフィジカルアセスメント」乳幼児を中心とした小児のフィジカルアセスメント講座. 東京, 2011. 1. 22
2. 新井勝大: 「小児に対する炎症性腸疾患の診断と治療」炎症性腸疾患セミナー: 炎症性腸疾患の治療の現状と今後求められる薬剤. 東京, 2011. 2. 22
3. 新井勝大: 「脱ステロイド時代の潰瘍性大腸炎の治療戦略」炎症性腸疾患セミナー: 炎症性腸疾患の生物製剤での治療の現状と今後求められる新規治療薬. 東京, 2011. 7. 27
4. 新井勝大: 小児の炎症性腸疾患の診断と治療. JIMURO 株式会社社内講演. 東京, 2011. 11. 24
5. 新井勝大: 講師「ワークバランスを考える」「何でも疑問に答えます 小児編」「日本で米国流教育」. 第 16 回 医学交流セミナー, 東京, 2011. 12. 10
6. 新井勝大: 「小児クローン病における栄養療法」. 第 37 回 IBD Club Jr. 研究会, 基調講演, 東京, 2011. 12. 10

循環器科

【原著論文: 査読付 (Reviewed Paper)】

1. Tomohiro Katsuta, Hitoshi Kato, Yukihiro Kaneko, Masahide Kaneko, Yasushi Misaki, Mitsutoshi Kimura, Kensuke Shoji, Hiro Nakao, Akihiko Saitoh. Compelte atrioventricular block as a complication of Varicella in children. *Pediatric Infect Dis J*. 2011;30(5):445-446
2. Hiroko Asakai, Yukihiro Kaneko, Masahide Kaneko, Yasushi Misaki, Ikuya Achiwa, Yasutaka Hirata, Hitoshi Kato. Acute Progressive Mitral Regurgitation resulting from Chordal Rupture in Infants. *Pediatr Cardiol*. 2011;32(5):634-638
3. Yoshihiro Nakamura, Shoichi Awa, Hitoshi Kato, Yoichi Ito, Akira Kamiya, Takashi Igarashi. Model combining hydrodynamics and fractal theory for analysis of in vivo peripheral pulmonary and systemic resistance of shunt cardiac defects. *Journal of Theoretical Biology*. 2011;287:64-73.

4. 坂崎尚徳、丹羽公一郎、上野倫彦、中西敏雄、賀藤 均、松島正気、小島奈美子、市田露子、小垣滋富、城戸佐和子。新垣義夫、赤木慎治、城尾邦隆、須田憲治、中澤誠、佐地勉、本邦における Eisenmenger 症候群成人例の検討、日本小児循環器学会雑誌、2011;27(3):121-131

【原著論文：査読なし】

【症例報告】

【総説】

1. 賀藤 均. 高血圧性脳症. 小児内科 2011;43(3):569-571
2. 賀藤 均. 心疾患児の輸液で注意することはなんですか？どんな心疾患でも同じ注意でよいのですか？ 小児内科. 2011;43(4):789-791
3. 賀藤 均. 急性心筋炎. 小児内科 2011;43(1):115-117
4. 賀藤 均. マルファン症候群. 検査と技術 2011;39(9)別冊:646-652
5. 賀藤 均. インフリキシマブ. 小児科診療. 2011;74(8):1195-1200
6. 賀藤 均 飛行機を利用する旅行に気をつける必要のある心疾患はありますか。 小児内科 43 (増刊号): 655-657 2011
7. 小野博：【これだけは知っておきたい小児ケア Q&A 第2版】 小児救急と看護 観察点と情報収集、対応 心不全について、教えてください(Q&A/特集). ナーシングケア Q&A 39: p. 194-195, 2011
8. 三崎泰志：先天性心疾患で、専門外の医師が酸素投与を控えるかどうかの判断をしなければならぬ場合どうしたらよいですか. 小児内科増刊号 2011, Vol43;p607-609;

【著書】

1. 賀藤 均. 35 循環器疾患. P670-724, 小児科学 改訂第10版、編集 五十嵐 隆、文光堂、2011
2. 賀藤 均. 頻脈・多呼吸. P160-162. 小児臨床栄養学. 編集 児玉浩子、玉井 浩、清水俊明. 診断と治療社. 2011

【ガイドライン、報告書、その他】

1. 賀藤 均、小穴慎二、福田清香、坂本なほ子： 初回免疫グロブリン反応例で冠動脈病変合併群は予測医できるか. 平成 22 年度厚生科学研究費補助金「難治性川崎病の治療ガイドライン作成に関する研究」、平成 22 年度研究報告書、2011 ; 64-70

【学会発表】

1. Fukuda S, Oana S, Sakai H, Kato H, Ito S, Saito A, Ito R, Abe J. Which Biomarkers Are Associated with Non-Response to Initial IVIG and Development of Coronary Artery Abnormalities in Children with Kawasaki Disease? PAS 2011 Annual Meeting. Denver, USA. May 2, 2011.
2. Fukuda S, Oana S, Sakai H, Kato H, Ito S, Saito A, Ito R, Abe J. Persistence of Non-Fever Symptoms after Fever Resolution Is a Risk Factor for Coronary Artery Abnormalities in Children with Kawasaki Disease. PAS 2011 Annual Meeting. Denver, USA. May 2, 2011.
3. Asakai H, Hama T, Kaneko M, Misaki Y, Kaneko Y, Nakagama S, Kato H; Outcome of acute myocarditis: A single-center 8-years experience. 45th Annual Meeting of the Association for European Paediatric Cardiology. Granada, Spain, May 19, 2011.

4. 小野博:小児期マルファン症候群の心エコー所見. 第47回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2011年7月8日
5. 小野博:左心低形成症候群に対する両側肺動脈絞扼術後の肺血管に対するバルーン拡張術を中心とした intervention. 第22回日本小児 interventional cardiology 学会学術集会、岡山、2011年1月22日
6. 小野博:マルファン症候群に対する改訂 Ghent 基準の有用性. 第114回日本小児科学会学術集会、東京、2011年8月13日
7. 三崎泰志:Shone 複合の6歳女児に対する開胸下右心房アプローチによる cutting balloon を用いた心房中隔欠損 (ASD) 作成術の試み;三崎泰志、濱 猛浩、朝海廣子、金子正英、賀藤 均、木村光利、阿知和郁也、平田康隆、金子幸裕:第22回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会 会長要望演題;2011. 1 岡山市
8. 三崎泰志:フォンタン適応患者の体肺側副血行路に対するデタッチャブルマイクロコイルの有用性;三崎泰志、濱 猛浩、朝海廣子、金子正英、賀藤 均、木村光利、阿知和郁也、平田康隆、金子幸裕;第47回日本小児循環器学会学術集会;2011.7 福岡市
9. 三崎泰志:重症先天性心疾患に対する Hybrid approach による治療経験;三崎泰志、濱 猛浩、安藤和秀、朝海廣子、金子正英、賀藤 均、木村光利、阿知和郁也、平田康隆、金子幸裕;第114回日本小児科学会学術集会;2011.8 東京都
10. 三崎泰志:重症先天性心疾患に対する Hybrid approach による治療経験;三崎泰志、中釜 悠、濱 猛浩、朝海廣子、小野 博、金子正英、賀藤 均;第59回日本心臓病学会学術集会;2011.9 神戸市
11. 金子正英:胸痛を主訴に来院した心膜炎の3例. 日本小児科学会総会. 8月11日、品川
12. 金子正英:気管食道瘻治療に難渋した DORV, PA を伴った VATER 連合の一例. 循環器 Agora. 9月、東京
13. 金子正英:急性心不全にて入院した心室頻拍の一幼児例. 第16回小児心電学研究会. 11月26日、名古屋

[講演]

1. 賀藤 均. 川崎病における最新の治療戦略、第35回近畿川崎病研究会 2011年3月5日、大阪テイジンホール。
2. 賀藤 均. TNF- α の観点から、第15回川崎病治療懇話会 2011年8月14日、東京 グランドプリンスホテル新高輪
3. 賀藤 均. 慢性心疾患児の日常生活について. 小児慢性特定疾患児ピアカウンセリング事業医療講演会. 埼玉県障害者難病団体協議会主催. 2011年10月29日、幸手保健所

呼吸器科

[原著論文：査読付]

[原著論文：査読なし]

1. 森川紋子, 川崎一輝, 堤 義之: 胸部X線写真側面像の読影における問題点. 小児科臨床 2011; 64: 183-187
2. 菊池信太郎, 川崎一輝: 膿胸の治療戦略. 小児科臨床 2011; 64: 207-212
3. 遠藤美紀, 川崎一輝: ピーナッツは気道異物の増悪因子か? 小児科臨床 2011;64:213-217

[症例報告]

[総説]

1. 加藤智治, 川崎一輝: 小児の咳嗽. Modern Physician 2011; 31: 172-175
2. 樋口昌孝: 乳児の吸気性喘鳴と喉頭ファイバースコープ. 小児科臨床 2011; 64: 189-195
3. 川崎一輝, 野口基視, 康井洋介: 漏斗胸. 明解画像診断の手引き 2011; 113: 1-12
4. 川崎一輝: 息苦しい (学童). 小児内科 2011; 43: 1663-1666
5. 川崎一輝: 呼吸困難. これだけは知っておきたい小児ケアQ&A第2版. ナーシングケアQ&A 2011; 39: 72-73
6. 野口基視, 川崎一輝: 小児慢性呼吸器疾患. 小児感染症 2011. 小児科臨床 2011; 64: 2610-2614
7. 川崎一輝: 風邪をひいたあと咳が長引く場合には, 何を考えどのように対応すればよいですか. 小児の診かた. 小児内科 2011; 43(増刊): 581-583
8. 樋口昌孝: 小児嚢胞性肺疾患の至適手術時期: 小児科の立場から. 小児外科 2011; 43: 1323-1326

[著書]

1. 川崎一輝, 望月博之: 明解画像診断の手引き. 小児呼吸器領域編2, 国際医学出版, 2011; 1-115
2. 石立誠人, 川崎一輝: EBMに基づく肺へモジデローシスの治療法: ステロイドはいつまで必要か? EBM小児疾患の治療 2011-2012, 中外医学社, 2011; 49-53
3. 川崎一輝: 先天異常. こどもの咳嗽. 診療ガイドブック, 診断と治療社, 2011; 62-65
4. 川崎一輝: シミター症候群. 症候群ハンドブック, 中山書店, 2011; 212
5. 川崎一輝: 呼吸障害の治療. Prader-Willi 症候群の基礎と臨床, 診断と治療社, 2011; 115-118

[報告書、その他]

[学会発表]

1. 森川紋子, 加藤智治, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 症状とEIA法から診断した百日咳患児の百日咳凝集素価. 第114回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 12
2. 菊池信太郎, 加藤智治, 森川紋子, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 感染後の閉塞性細気管支炎患者における生活の質と肺機能. 第114回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 12
3. 川崎一輝: 小児の長引く咳 (ランチョンセミナー). 第6回日本小児耳鼻咽喉科学会, 大宮, 2011. 6. 17
4. 森川紋子, 加藤智治, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 巨大肺嚢胞を伴った右肺動脈欠損症の1例. 第47回日本小児放射線学会, 甲府, 2011. 6. 24
5. 川崎一輝: 小児咳嗽の診断と治療. (特別講演) 第88回山陰小児科学会, 米子, 2011. 9. 11
6. 森川紋子, 野口基視, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 一側肺動脈欠損症の特徴的な胸部単純X線所見. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 15
7. 野口基視, 森川紋子, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 出生前から生後3年以上経過観察している嚢胞性肺疾患の5例. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 15
8. 遠藤美紀, 野口基視, 森川紋子, 樋口昌孝, 川崎一輝, 渡辺稔彦, 黒田達夫: 気管支原性嚢胞は大きくなるか? 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 15

9. 石井とも, 佐藤吉壮, 川崎一輝: 著明な縦隔偏位を伴った気管支原性嚢胞の1例. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 15
10. 森川紋子, 野口基視, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: CTでスリガラス様陰影を呈した胃食道逆流症の1例. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 16
11. 野口基視, 高橋 努, 朝戸信家, 松田典子, 小柳喬幸, 清水寛之, 上山泰淳, 井原正博, 森川紋子, 遠藤美紀, 菊池信太郎, 樋口昌孝, 川崎一輝: 著明な左胸郭低形成の1例. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 16
12. 森川紋子, 野口基視, 遠藤美紀, 樋口昌孝, 川崎一輝: 20歳になった先天性気管・気管支狭窄の1例. 第44回日本小児呼吸器疾患学会, 宇都宮, 2011. 10. 16

神経内科

[原著論文: 査読付 (Reviewed Paper)]

- 1 Kubota M, Chida J, Hoshino H, Kashii H, Ozawa H, Koide A, Hoshino A, Koyama A, Mizuno Y, Yamaguchi M, Yao D, Yao M, Kido H: Thermolabile CPT II variants and low blood ATP levels are closely related to severity of acute encephalopathy in Japanese children. *Brain Dev* Epub 2011 Jan 28.
- 2 Miyata R, Tanuma N, Hayashi M, Imamura T, Takanashi JI, Nagata R, Okumura A, Kashii H, Tomita S, Kumada S, Kubota M: Oxidative stress in patients with clinically mild encephalitis/encephalopathy with a reversible splenial lesion (MERS) *Brain Dev*. Epub 2011 May 14.
- 3 Saitsu H, Hoshino H, Kato M, Nishiyama K, Okada I, Yoneda Y, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Kubota M, Hayasaka K, Matsumoto N: Paternal mosaicism of an STXBP1 mutation in OS. *Clin Genet*. 2011;80:484-8.
- 4 Shinohara M, Saitoh M, Takanashi JI, Yamanouchi H, Kubota M, Goto T, Kikuchi M, Shiihara T, Yamanaka G, Mizuguchi: Carnitine palmitoyl transferase II polymorphism is associated with multiple syndromes of acute encephalopathy with various infectious diseases. *Brain Dev*. 2011;33:512-7.
- 5 Saito Y, Kubota M, Kurosawa K, Ichihashi I, Kaneko Y, Hattori A, Komaki H, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M: Polymicrogyria and infantile spasms in a patient with 1p36 deletion syndrome. *Brain Dev*. 2011;33:437-41.
- 6 Hayashi M, Saito-Miwa N, Tanuma N, Kubota M: Brain vascular change in Cockayne syndrome. *Neuropathology* 12 JUL 2011 DOI: 10.1111/j.1440-1789.2011.01241.x
- 7 Hoshino A, Saitoh M, Oka A, Okumura A, Kubota M, Saito Y, Takanashi JI, Hirose S, Yamagata T, Yamanouchi H, Mizuguchi M: Epidemiology of acute encephalopathy in Japan, with emphasis on the association of viruses and syndromes. *Brain Dev*. Epub 2011 Sep 15. doi.org/10.1016/j.braindev.2011.07.012
- 8 Nagasawa T, Matsuzaki N, Juhasz C, et al: Occipital Gamma-oscillations modulated during eye movement tasks: Simultaneous eye tracking and electrocorticography recording in epileptic patients. *Neuroimage* 2011;58:1101-9.
- 9 Nagasawa T, Juhasz C, Rothermel R, Hoechstetter K, Sood S, Asano E: Spontaneous and visually driven high-frequency oscillations in the occipital cortex: Intracranial recording in epileptic patients. *Hum Brain Mapp* 2011;doi:10.1002/hbm.21233.
- 10 野崎誠、佐々木りか子、土井亜紀子、重松由起子、久保田雅也、関敦仁、東範行、小崎里華、

新関寛徳： 小児期のレクリングハウゼン病患者は初診時に何割が確定診断できるか？ 日レ学会 2011;2:61-64.

【原著論文：査読なし】

1. 久保田雅也： どうして人は死ぬの？ 「子どもの「どうして？」にこたえる」チャイルドヘルス 2011;14:44-6.

【総説】

1. 久保田雅也： 意識障害に関する知識 意識障害と脳幹反応 小児内科 2011;43:460-2

【著書】

【ガイドライン、報告書、その他】

1. 久保田雅也： 前頭葉は P300 発生に関与するか？ -前頭前野孔脳症の患者での検討 高機能自閉症・アスペルガー症候群に対する検査の実施に関する研究 平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）「リアルタイム fMRI を用いたバイオフィードバック法による精神科ニューロリハビリテーションへの応用」平成 21 年度総括・分担研究報告書, 2011;
2. 久保田雅也： 瀬川病女性例における月経周期に伴う症状増悪について 平成22年度厚生労働科学研究費補助金 「小児神経伝達物質病の診断基準の作成と患者数の実態調査に関する研究報告書」平成22年度総括・分担研究報告書, 2011;
3. 久保田雅也： 睡眠時脳波におけるnon-REM atoniaの正常出現率 平成22年度厚生労働科学研究費補助金 「先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究」平成22年度総括・分担研究報告書, 2011;
4. 久保田雅也： コケイン症候群の病態解明と治療とケアの指針作成のための研究 平成22年度厚生労働科学研究費補助金 「コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成のための研究」平成22年度総括・分担研究報告書, 2011; 2-5
5. 久保田雅也： コケイン症候群の発生頻度 平成22年度厚生労働科学研究費補助金 「コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成のための研究」平成22年度総括・分担研究報告書, 2011; 6-7
6. 久保田雅也： 遅発型（3 型）コケイン症候群の臨床経過 平成22年度厚生労働科学研究費補助金 「コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成のための研究」平成22年度総括・分担研究報告書, 2011;8-11

【学会発表】

国際学会

1. Nagasawa T, Matsuzaki N, Juhasz C, et al.: Occipital Gamma-oscillations modulated during eye movement tasks: Simultaneous eye tracking and electrocorticography recording in epileptic patients. The 65th American Epilepsy Society Annual Meeting (Baltimore) 2011.12.3

国内学会

【講演、その他】

1. 久保田雅也： 重度痙縮患児(者)の病態と治療意義 第 37 回日本重症心身障害学会 ランチョンセミナー2「重度痙縮患児(者)の治療意義と治療法選択のポイント」 徳島 2011.9.30
2. 久保田雅也： 院内の体制作りと準備 日本小児科学会・日本小児神経学会共催教育セミナー

- 「小児の法的脳死判定の実際」横浜 2011. 5. 28
3. 久保田雅也, 太田さやか, 寺嶋宙, 柏井洋文, 星野英紀, 師田信人: 指定発言 小児の過剰な筋緊張亢進に対するバクロフェン持続髄注療法および選択的後根切除術について パネルディスカッション「小児の運動障害」 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 4. 久保田雅也: 発作性運動誘発性ジスキネジアとてんかんの病態生理の違い 第 41 回日本臨床神経生理学会学術大会サテライトシンポジウム 1 第 22 回小児脳機能研究会 横浜 2011. 11. 10
 5. 篠原麻由, Nhut Tin Le Nguyen, 斎藤真木子, 久保田雅也, 菊池健二郎, 山中岳, 後藤知英, 山内秀雄, 高梨潤一, 山形崇倫, 豊島光雄, 廣瀬伸一, 水口雅: 日本人けいれん重積型急性脳症患者における遺伝的素因の検討 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 6. 師田 信人, 荻原 英樹, 上甲 眞宏, 久保田雅也: てんかん外科として治療した小児脳腫瘍 第 45 回総会日本てんかん学会 新潟 2011. 10. 6
 7. 福田晃也, 重田孝信, 垣内俊彦, 唐木千晶, 金澤寛之, 阪本靖介, 笠原群生, 上遠野雅美, 中里弥生, 田中秀明, 松野直徒, 中澤温子, 中川聡, 堀玲子, 野坂俊介, 齋藤昭彦, 伊藤秀一, 小崎里華, 久保田雅也: シンポジウム 理想的な肝移植チームの在りかた 小児劇症肝不全に対する移植チームによる集学的治療 第 29 回肝移植研究会 仙台 2011. 7. 23
 8. 寺嶋宙, 太田さやか, 柏井洋文, 星野英紀, 久保田雅也, 笠原群生: 先天性門脈欠損症に対して肝移植を施行した5例の検討 特に頭部画像について 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 9. 星野愛, 斎藤真木子, TinLe Nguyen Nhut, 篠原麻由, 高梨潤一, 久保田雅也, 奥村彰久, 熊倉啓, 田中学, 豊島光雄, 安藤直樹, 遠藤雄策, 水口雅: 急性壊死性脳症におけるCox遺伝子解析 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 10. 阿部裕一, 野田あづ, 星野英紀, 久保田雅也, 山内秀雄, 水口雅: 急性弛緩性麻痺の幼児例 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 11. 柏井洋文, 寺嶋宙, 太田さやか, 星野英紀, 久保田雅也, 加藤光広, 才津浩智: STXBP1 遺伝子異常を認めた乳児期早期発症のてんかん性脳症 3 症例の臨床的検討 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 12. 田沼直之, 宮田理英, 林雅晴, 小一原玲子, 浜野晋一郎, 星野英紀, 久保田雅也: 急性脳症治療にエダラボン是有効か? 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 26
 13. 太田さやか, 寺嶋宙, 柏井洋文, 星野英紀, 古山晶子, 林雅晴, 熊田聡子, 杉田克生, 田沼直之, 久保田雅也: コケイン症候群の病型による臨床経過の違いと診療実態について 全国調査より 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 27
 14. 山口結, 愛波秀男, 石垣景子, 市山高志, 木村重美, 久保田雅也, 高梨潤一, 高橋幸利, 玉井浩, 夏目淳, 浜野晋一郎, 平林伸一, 水口雅, 皆川公夫, 原寿郎: 我が国の小児多発性硬化症の臨床的特徴 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 27
 15. 田中秀明, 北野良博, 黒田達夫, 宮寄治, 野坂俊介, 星野英紀, 久保田雅也: 結節性硬化症に合併する腎血管筋脂肪腫に対する治療戦略 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 27
 16. 星野英紀, 寺嶋宙, 太田さやか, 柏井洋文, 久保田雅也, 師田信人: 難治性の筋緊張に対して持続的バクロフェン髄注療法(ITB)を施行したジストニアの2例 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 27
 17. 高梨潤一, 浜野晋一郎, 後藤知英, 椎原隆, 柏木充, 児玉和彦, 河野剛, 藤井克則, 久保田雅也, 廣瀬伸一, 山形崇倫, 奥村彰久, 山内秀雄, 斎藤義朗, 水口雅: Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion(AESD)早期診断に関する後方視的検討 第 53 回日本小児神経学会総会 横浜 2011. 5. 27

18. 篠原麻由, TinLe Nguyen Nhut, 斎藤真木子, 久保田雅也, 菊池健二郎, 山中岳, 後藤知英, 山内秀雄, 高梨潤一, 山形崇倫, 豊島光雄, 廣瀬伸一, 水口雅: 日本人けいれん重積型急性脳症患者における遺伝的素因の検討 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011.5.27
19. 高野亨子, 小沢浩, 稲田穰, 上石晶子, 有本潔, 木実谷哲史, 久保田雅也, 斉藤伸治: Prader-Willi 症候群の摂食の改善について 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011.5.27
20. 高橋有美, 小沢浩, 久保田雅也, 斉藤伸治, 有本潔, 木実谷哲史: 14 番染色体母親性片親性ダイソミー女兒の運動および知的発達 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011.5.27
21. 久保田雅也, 太田さやか, 寺嶋宙, 柏井洋文, 星野英紀: 運動関連皮質電位(MRCP)、随伴陰性変動(CNV)を用いた発作性運動誘発性舞蹈アトーシスの病態解析 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011.5.26
22. 長澤哲郎、成相宏樹: 眼球運動におけるガンマ波律動の変化 第53回日本小児神経学会総会 横浜 2011.5.26
23. 林健太, 前川貴伸, 石黒精, 阪井裕一, 太田さやか, 星野英紀, 久保田雅也: 両側顔面神経麻痺と自律神経症状を呈し、ギランバレー症候群亜型として治療した1例 日本小児科学会東京都地方会 東京 2011
24. 寺嶋宙, 太田さやか, 柏井洋文, 星野英紀, 久保田雅也, 西野一三, 福田冬季子, 杉江秀夫: 偶然見つかった逸脱酵素の軽度上昇を契機にPompe病の診断に至った1女兒例 日本小児神経学会関東地方会 東京 2011
25. 斎藤真木子, Le NguyenNhut Tin, 篠原麻由, 高梨潤一, 久保田雅也, 宮本晶恵, 水口雅: 急性壊死性脳症におけるRANBP2 遺伝子解析 第114回日本小児科学会総会 東京 2011.8.12
26. 星野英紀, 寺嶋宙, 太田さやか, 柏井洋文, 久保田雅也: IFN- β 1b投与が著効した、頻回再発幼児期発症多発性硬化症の1女兒例 第114回日本小児科学会総会 東京 2011.8.12
27. 柏井洋文, 寺嶋宙, 太田さやか, 星野英紀, 久保田雅也, 師田信人: 重症心身障害児に対するバクロフェン髄注療法 7 症例の臨床的検討 第114回日本小児科学会総会 東京 2011.8.12
28. 太田さやか, 寺嶋宙, 柏井洋文, 星野英紀, 久保田雅也, 師田信人: 左側頭葉腫瘍摘出後漢字の読み書き能力に限局性の低下を認めた症例 第114回日本小児科学会総会 東京 2011.8.12
29. 寺嶋宙, 太田さやか, 柏井洋文, 星野英紀, 久保田雅也, 今村真理, 九鬼一郎, 岡本伸彦: MCT8 欠損症の臨床経過、体性感覚誘発電位、頭部MRIについて 第114回日本小児科学会総会 東京 2011.8.12
30. 長澤哲郎、福田美穂、浅野英司 高周波脳波のABC～留学で学んだこと 第58回多摩小児神経懇話会 東京 2011.6.11
31. 長澤哲郎、浅野英司: てんかん焦点由来の病的な高周波律動と視覚野由来の生理的な高周波律動との比較 第45回日本てんかん学会総会 新潟 2011.10.6
32. 長澤哲郎: 高周波脳波入門 第6回御茶の水小児神経カンファレンス 東京 2011.6.28
33. 長澤哲郎: 痙縮の包括的治療 東京小児療育病院(招待講演) 東京 2011.7.21
34. 長澤哲郎: 重症心身障害児・者施設でのボツリヌス毒素療法の応用 東京 2011.9.16

腎臓・リウマチ・膠原病科

[原著論文: 査読付 (Reviewed Paper)]

1. Ito S, Kamei K, Ogura M, Sato M, Fujimaru T, Ishikawa T, Udagawa T, Iijima K: Maintenance therapy with MMF after rituximab in pediatric patients with steroid-dependent nephrotic

- syndrome. *Pediatr Nephrol* 2011 ; 26 : 1823-1828
2. Ito S, Ikeda H, harada T, Kamei K, Takahashi E : Cyclophosphamide followed by Mizoribine as maintenance therapy against refractory steroid dependent nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 2011 ; 26 : 1921-1922
 3. Kamei K, Nakanishi K, Ito S, Saito M, Sako M, Ishikura K, Hataya H, Honda M, Iijima K, Yoshikawa N; for the Japanese Pediatric IgA Nephropathy Treatment Study Group : Long-Term Results of a Randomized Controlled Trial in Childhood IgA Nephropathy. *Clin J Am Soc Nephrol* 2011 ; 6 : 1301-1307.
 4. Kamei K, Ito S, Shigeta T, Sakamoto S, Fukuda A, Horikawa R, Saito O, Muguruma T, Nakagawa S, Iijima K, Kasahara M : Preoperative dialysis for liver transplantation in methylmalonic acidemia. *Ther Apher Dial* 2011 ; 15 : 488-492.
 5. Harada T, Kaneko T, Ito S, Hataya H, Nariai A, Mori M, Yokota S. Superior mesenteric artery syndrome : risk factor for duodenal involvement in Henoch-Schönlein purpura. *Pediatr Int.* 2011 ; 53 : 630-633
 6. Harada T, Ito S, Sasaki T, Kunisaki R, Shiojima H, Ogawa M, Yokota S : GI involvement of sigmoid mucosal erosion in a 13-year-old girl with microscopic polyangiitis. *Gastrointest Endosc.* 2011 ; 74 : 937-939
 7. Uemura O, Honda M, Matsuyama T, Ishikura K, Hataya H, Yata N, Nagai T, Ikezumi Y, Fujita N, Ito S, Iijima K, Kitagawa T : Age, gender, and body length effects on reference serum creatinine levels determined by an enzymatic method in Japanese children: a multicenter study. *Clin Exp Nephrol* 2011 ; 15 : 694-699
 8. Kobayashi I, Kubota M, Yamaada M, Tanaka H, Ito S, Sasahara Y, Whitesell L, Ariga T : Autoantibodies to villin occur frequently in IPEX, a severe immune dysregulation, syndrome caused by mutation of FOXP3. *Clinical Immunology* 2011 ; 41 : 83-89
 9. Otsubo K, Kanegane H, Kamachi Y, Kobayashi I, Tsuge I, Imaizumi M, Sasahara Y, Hayakawa A, Nozu K, Iijima K, Ito S, Horikawa R, Nagai Y, Takatsu K, Mori H, Ochs H, Miyawaki T : Identification of FOXP3-negative regulatory T-like (CD(4)+CD25(+)CD127low) cells in patients with immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome. *Clinical Immunology* 2011 ; 141 : 111-120
 10. Sakamoto S, Kasahara M, Fukuda A, Tanaka H, Kakiuchi T, Karaki C, Kanazawa H, Kamei K, Ito S, Nakazawa A : Pediatric liver-kidney transplantation for hepatorenal fibrocystic disease from a living donor. *Pediatr Transplant* 2012 ; 16 : 99-102
 11. Sasaki K, Kasahara M, Fukuda A, Kimura T, Shigeta T, Tanaka H, Nakagawa S, Ito S, Nakagawa A : Living-donor liver transplantation using hyper-reduced graft for a neonatal fulminant hepatic failure. *Pediatr Int* 2011 ; 53 : 247-248.
 12. Oyazato Y, Iijima K, Emi M, Sekine T, Kamei K, Takanashi J, Nakao H, Namai Y, Nozu K, Matsuo M : Molecular Analysis of TSC2/PKD1 Contiguous Gene Deletion Syndrome. *Kobe J Med Sci* 2011 ; 57 : E1-E10.
 13. Shima Y, Nakanishi K, Kamei K, Togawa H, Nozu K, Tanaka R, Sasaki S, Iijima K, Yoshikawa N : Disappearance of glomerular IgA deposits in childhood IgA nephropathy showing diffuse mesangial proliferation after 2 years of combination/prednisolone therapy. *Nephrol Dial Transplant* 2011 ; 26 : 163-169.
 14. 伊藤秀一 : 小児期発症難治性ネフローゼに対するリツキシマブ治療の可能性. *日本小児腎臓病学会雑誌* 2011 ; 24 : 156-157
 15. 亀井宏一, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 堤晶子, 野田俊輔, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 伊藤

- 秀一. ステロイド投与による血清シスタチンC測定値への影響. 日本小児科学会雑誌 2011 ; 115 : 74-6.
16. 亀井宏一, 堤晶子, 野田俊輔, 石川智朗, 佐藤舞, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 大橋牧人, 磯部英輔, 土井房恵, 川田容子, 源規安, 伊藤秀一: 無酢酸透析液が有用であった生後5ヶ月の男児例. 日本透析医学会雑誌 2011 ; 44 : 87-92.
 17. 亀井宏一, 伊藤秀一, 飯島一誠: 採尿を必要としないイヌリンクリアランスの測定の試み. 日本腎臓学会雑誌 2011 ; 53 : 181-8.
 18. 亀井宏一, 小椋雅夫, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 六車崇, 中川聡, 堀川玲子, 笠原群生, 伊藤秀一: 1歳未満の急性血液浄化療法. 日本小児科学会雑誌 2011 ; 115 : 1307-13.
 19. 亀井宏一, 宮園明典, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 小椋雅夫, 伊藤秀一: 免疫抑制薬内服患者への弱毒生ワクチン接種の有効性と安全性についての検討. 日本小児腎臓病学会誌 2011 ; 24 : 179-86
 20. 小椋雅夫, 亀井宏一, 堤晶子, 野田俊輔, 佐藤舞, 藤丸拓也, 石川智朗, 宇田川智宏, 伊藤秀一. 難治性ネフローゼ症候群におけるリツキシマブの恩恵 骨合併症の見地から. 日本小児腎臓病学会雑誌 2011 ; 24 : 31-35.
 21. 小川真喜子, 塩島裕樹, 原田知典, 坂元祐子, 中村智子, 伊藤秀一, 横田俊平: 十二指腸潰瘍による偽性Bartter症候群の1例. 日本小児腎不全学会雑誌 2011 ; 31 : 93
 22. 宇田川智宏, 小椋雅夫, 亀井宏一, 尾田高志, 伊藤秀一: Posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES) で発症した容連菌感染後急性糸球体腎炎の一男児例. 小児高血圧研究会誌 2011 ; 8 : 37-43
 23. 矢田菜穂子, 本田雅敬, 伊藤秀一: 低リン血症患者の治療に関するアンケート調査 結果報告. 日本腎臓学会誌 2011 ; 53 : 458
 24. 福田晃也, 重田孝信, 阪本靖介, 笠原群生, 堀川玲子, 重松陽介, 伊藤玲子, 野田雅裕, 西垣五月, 垣内俊彦, 伊藤秀一, 亀井宏一, 中澤温子, 中川聡, 松井陽. メチルマロン酸血症とプロピオン酸血症に対する生体肝移植療法の位置づけ. 日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌 2011 ; 25 : 38
 25. 服部淳, 益田博司, 四家達彦, 小穴慎二, 阪井裕一, 伊藤秀一, 賀藤均, 齋藤昭彦, 阿部淳: 川崎病のバイオマーカー高値が診断前からみられた川崎病不全型の1男児例. 心臓 2011 ; 43 : 706-707
 26. 飯島一誠, 佐古まゆみ, 木村利美, 服部元史, 亀井宏一, 野津寛大, 穴戸清一郎, 相川厚, 森田研, 後藤芳充, 和田尚弘, 大塚泰史, 長田道夫, 斉藤真梨, 本田雅敬, 土田尚, 中村秀文: 小児腎移植におけるミコフェノール酸モフェチルの多施設共同オープンラベル臨床試験 有効性・安全性、薬物動態の評価. 日本小児腎臓病学会雑誌 2011 ; 24 : 36-46.

【原著論文：査読なし】

1. 亀井宏一, 小椋雅夫, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 六車崇, 中川聡, 堀川玲子, 笠原群生, 伊藤秀一: 1歳未満の急性血液浄化療法. 日本小児腎不全学会雑誌 2011 ; 31 : 229-31.
2. 小椋雅夫, 亀井宏一, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 伊藤秀一: 国立成育医療研究センターにおける腎移植後サイトメガロウイルス感染症. 腎移植症例集 2011 2011 ; 39-41
3. 佐藤舞, 藤丸拓也, 石川智朗, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一: 急性腎障害から回復することなく末期腎不全に移行した乳児の3例. 日本小児腎不全学会雑誌 2011 ; 31 : 89-92

4. 宇田川智宏, 小椋雅夫, 亀井宏一, 尾田高志, 伊藤秀一 : Posterior reversible encephalopathy syndrome(PRES)で発症した溶連菌感染後急性糸球体腎炎の一男児例. 小児高血圧研究会誌 2011 ; 8 : 37-43

【総説】

1. 伊藤秀一 : critical care nephrology. 小児集中治療病態と AKI. 腎と透析 2011 ; 70 : 373-377
2. 伊藤秀一 : 免疫抑制薬の臨床応用実践論 (第 34 回) 間質性腎炎ブドウ膜炎症候群 (TINU 症候群) . 炎症と免疫 2011 ; 19 : 522-528
3. 伊藤秀一 : 【川崎病の本態にせまる - 古くて新しい研究から - 】治療にせまる (治療法・有効性から本態にせまる) 血漿交換療法. 小児科診療 2011 ; 74 : 1201-1205
4. 伊藤秀一 : 小児急性肝不全に対する人工肝補助療法. 医工学治療 2011 ; 23 : 71-74
5. 伊藤秀一 : 【透析医療に必要な薬の使い方】免疫抑制薬 (膠原病, ANCA など) . 腎と透析 2011 ; 70 : 613-617
6. 伊藤秀一 : 【輸液 Q&A】初期輸液にカリウムが 0~低濃度の液を使用するのはなぜですか?. 小児内科 2011 ; 43 : 734-736
7. 亀井宏一, 伊藤秀一 : 特集 透析患者、移植患者への感染症へのアプローチ. 移植患者における水痘と麻疹への対処法. 腎と透析 2011 ; 70 : 950-2
8. 亀井宏一, 伊藤秀一 : 特集 小児腎疾患への対応. ネフローゼ症候群に対するリツキシマブとミコフェノール酸モフェチルの有用性. 小児科 2011 ; 52 : 1865-72
9. 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一 : 【輸液 Q&A】生理食塩水は Na 154 mEq/l なのになぜ生理的なのですか?. 小児内科 2011 ; 43 : 723-725
10. 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一 : 不感蒸泄・代謝水. 小児科学レクチャー 2011 ; 1 : 20-24
11. 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一 : 特集 【腎代替療法の問題点を再考する】長期生存を得るための方策、合併症対策 末期腎不全小児. 腎と透析 2011 ; 71 : 397-401
12. 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一 : 学校検尿有所見者への対応 (総論) . 小児内科 2012 ; 44 : 233-236
13. 佐藤舞, 伊藤秀一 : 尿路感染症の診断について説明してください. 小児内科. 2011 増刊号 ; 43 : 760-764
14. 宇田川智宏, 伊藤秀一 : 【輸液 Q&A】なぜ輸液製剤の K 濃度は 40mEq/L 以下なのですか?. 小児内科 2011 ; 43 : 737-739
15. 石川智朗, 亀井宏一, 伊藤秀一. 【小児の酸塩基平衡 Q&A-異常へのアプローチ】体液の調節 体液の調節 基礎と考え方. 小児科学レクチャー 2011 ; 1 : 8-13

【著書】

1. 伊藤秀一 : ガイドラインでみる小児 CKD の診療 (解説) . 日本医事新報, 2011 ; 4574 : 80-86
2. 亀井宏一, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 伊藤秀一 : 免疫抑制薬内服患者への弱毒生ワクチン接種の有効性と安全性. 第 44 回日本臨床腎移植学会記録集 腎移植症例集, 日本医学館, 2011 ; 129-132
3. 亀井宏一 : II. 各論 第 3 章 全身性疾患に伴う腎障害 6. 先天性代謝異常に伴う腎障害. 小児腎臓病学, 診断と治療社, 2012 ; 323-327
4. 石川智朗, 亀井宏一, 伊藤秀一 : 体液の調節~基礎と考え方~. (五十嵐隆監修) 小児の酸塩基平衡の Q&A (小児科学レクチャー Vol 1-1), 総合医学社, 2011 ; 8-13

[ガイドライン、報告書、その他]

1. 伊藤秀一： 鰓弓耳腎 (BOR) 症候群の腎尿路合併症を主とした診療体制の構築について。 厚生労働科学研究費補助金「鰓弓耳腎 (BOR) 症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究」, 平成 22 年度研究報告書, 2011 ; 13-16
2. 伊藤秀一： リツキシマブを使用した小児難治性ネフローゼ症候群患者の本邦実態調査。 平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金「小児ネフローゼ症候群における適応外使用免疫抑制薬の有効性・安全性の検証と治療法の確立を目指した多施設共同臨床研究」, 平成 22 年度研究報告書, 2011 ; 39-41
3. 伊藤秀一： Galloway-Mowat 症候群 (腎糸球体・脳異形成) 症候群の腎生検所見の考察。 厚生労働科学研究費補助金「Galloway-Mowat 症候群 (腎糸球体・脳異形成) 診断基準作成のための実態調査」, 平成 22 年度 総括・分担研究報告書, 2011 ; 32-36
4. 伊藤秀一： 小児におけるアンジオテンシン II 受容体拮抗薬 (ARB 薬) の適応外使用の現状調査および 2 歳児以下の PD 症例における臨床的問題点についての検討。 コセイロッドウカゲケキョウ 費補助金「本邦小児の新たな診断基準による小児慢性腎臓病 (CKD) の実態調査把握のための調査研究」, 平成 22 年度 総括・分担研究報告書, 2011 ; 25-29
5. 伊藤秀一： メチルマロン酸血症に合併する腎障害について。 厚生労働科学研究費補助金「有機酸代謝異常症 (メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症)、尿素サイクル異常症 (CPS1, OTC 欠損症)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化」, 平成 22 年度 総括・分担研究報告書, 2011 ; 72-74
6. 伊藤秀一： 治験の実施に関する研究[IDECC-C2B8]。 厚生労働科学研究費補助金「医療技術実用化総合研究」治験推進研究事業, 平成 22 年度 総括研究報告書集, 2011 ; 62-63

[学会発表]

1. Ito S, Udagawa T, Ogura M, Mayumi S, Kamei K, Iijima K: Efficacy of Maintenance Therapy with Mycophenolate Mofetil after Rituximab for Steroid-Dependent Nephrotic Syndrome. Pediatric Academic Societies and Asian Society for Pediatric Research Joint Meeting, Denver, USA, 2011.5.2
2. Ito S: Treatment for Refractory Nephrotic Syndrome; Other Immunosuppressive Drugs. The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology. Fukuoka, Japan, 2011.6.2.
3. Ito S, Kamei K, Udagawa T, Ogura M, Fujimaru T, Ishikawa T, Sato M, Fujinaga S, Iijima K: National survey of rituximab treatment for childhood idiopathic nephritic syndrome. The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology. Fukuoka, Japan, 2011.6.2.
4. Kamei K, Nakanishi K, Ito S, Saito M, Sako M, Ishikura K, Hataya H, Nozu K, Honda M, Iijima K, Yoshikawa N. Effectiveness of combination therapy in severe childhood IgA nephropathy: long-term results of a randomized, controlled trial. The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology, 福岡, 2011.6.4
5. Kamei K, Miyazono A, Sato M, Ishikawa T, Fujimaru T, Udagawa T, Ogura M, Ito S: Efficacy and safety of attenuated live vaccines for children receiving immunosuppressants. The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology, 福岡, 2011.6.4
6. Fujimaru T, Ito S, Oana S, Kato H, Saito A, Abe J: Changes in Serum Cytokine Levels during Plasma Exchange in Patients with Refractory Kawasaki Disease. Pediatric Academic Societies and Asian Society for Pediatric Research 2011 Joint Meeting, Denver, Colorado, USA, 2011.4.30
7. Fujimaru T, Sato M, Ishikawa T, Udagawa T, Ogura M, Kamei K, Ito S: Characteristics of patients with steroid-dependent nephritic syndrome who relapse within 1 year after

- a single dose of rituximab. The 11th Asian Congress of Pediatric Nephrology, Fukuoka, Japan, 2011. 6. 3
8. Sato M, Miyazono A, Fujimaru T, Ishikawa T, Ogura M, Kamei K, Ito S: Impact of Rituximab on growth and weight in children with steroid dependent nephrotic syndrome. アジア小児腎臓学会, 福岡, 2011. 6. 3
 9. Fukuda S, Oana S, Sakai H, Kato H, Ito S, Saito A, Abe J, Sakamoto N, Takayama J.I: Which Biomarkers Are Associated With Non-Response To Initial IVIG and Development of Coronary Artery Abnormalities in Children with Kawasaki Disease?. Pediatric Academic Societies and Asian Society for Pediatric Research Joint Meeting. Denver, USA, 2011. 4. 30
 10. Fukuda S, Oana S, Sakai H, Kato H, Ito S, Saito A, Abe J, Takayama J.I: Persistence of Non-Fever Symptoms after Fever Resolution is a Risk Factor for Coronary Artery Abnormalities in Children with Kawasaki Disease. Pediatric Academic Societies and Asian Society for Pediatric Research Joint Meeting. Denver, USA, 2011. 4. 30
 11. 伊藤秀一, 石川智朗, 藤丸拓也, 佐藤舞, 小椋雅夫, 亀井宏一, 河合利尚: 関節炎の疑いで紹介され発見された Fabry 病の一男児例. 第 21 回日本小児リウマチ学会総会・学術集会, 神戸, 2011. 10. 14
 12. 伊藤秀一, 佐古まゆみ, 斎藤真梨, 佐藤舞, 藤丸拓也, 小椋雅夫, 亀井宏一: 我が国の小児急性血液浄化療法の実態調査. 第 33 回日本小児腎不全学会学術集会, 焼津, 2011. 10. 21
 13. 亀井宏一, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 伊藤秀一: 免疫抑制薬内服患者への生ワクチン接種の試み. 第 44 回日本臨床腎移植学会, 兵庫, 2011. 1. 27
 14. 亀井宏一: Continuing Professional Development 「AKI (acute kidney injury)/ARF (acute kidney failure) の病態と治療」 レクチャー「小児の AKI に対する 急性血液浄化療法の基本原理、基本技術」. 第 46 回日本小児腎臓学会学術総会, 福岡, 2011. 6. 2
 15. 亀井宏一, 中西浩一, 伊藤秀一, 斎藤真梨, 佐古まゆみ, 石倉健司, 幡谷浩史, 本田雅敬, 飯島一誠, 吉川徳茂: 多剤併用療法を施行した小児重症 IgA 腎症の長期予後. 第 54 回日本腎臓学会学術総会, 神奈川, 2011. 6. 16
 16. 亀井宏一, 宮園明典, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 伊藤秀一: 採尿を必要としないイヌリン血漿クリアランス法の試み. 第 54 回日本腎臓学会学術総会, 神奈川, 2011. 6. 16
 17. 亀井宏一, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 宇田川智宏, 小椋雅夫, 伊藤秀一: 免疫抑制薬内服患者への生ワクチン接種の試み. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 14
 18. 亀井宏一, 中西浩一, 伊藤秀一, 斎藤真梨, 佐古まゆみ, 石倉健司, 幡谷浩史, 本田雅敬, 飯島一誠, 吉川徳茂: 多剤併用療法を施行した小児重症 IgA 腎症の長期予後. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 12
 19. 亀井宏一, 石川智朗, 宮園明典, 佐藤舞, 藤丸拓也, 小椋雅夫, 宇田川智宏, 田中秀明, 宇野光昭, 清谷知賀子, 森鉄也, 佐古まゆみ, 中村秀文, 伊藤秀一: 肝芽腫に対しカルボプラチン投与を行った慢性腎不全の 1 歳男児例. 第 33 回日本小児腎不全学会, 静岡, 2011. 10. 21
 20. 亀井宏一, 宮園明典, 佐藤舞, 石川智朗, 藤丸拓也, 小椋雅夫, 伊藤秀一: 採尿を必要としないイヌリン血漿クリアランス法の試み. 第 33 回日本小児腎不全学会, 静岡, 2011. 10. 21
 21. 小椋雅夫, 亀井宏一, 佐藤舞, 藤丸拓也, 石川智朗, 宇田川智宏, 松岡健太郎, 斎藤昭彦, 伊藤秀一: 低タンパク血症にもかかわらず軽度蛋白尿を呈したネフローゼ症候群の megalin 発現の検討. 日本腎臓学会, 横浜, 2011. 6. 16
 22. 小椋雅夫, 石川智朗, 宮園明典, 佐藤舞, 藤丸拓也, 清水岳泰, 新井勝大, 河合利尚, 伊藤秀一: ビスフォスフォネート製剤が有効であった SAPHO 症候群の 2 例. 日本小児リウマチ学会, 神戸, 2011. 10. 16

23. 小椋雅夫, 亀井宏一, 宮園明典, 佐藤舞, 藤丸拓也, 石川智朗, 松岡健太郎, 田中秀明, 笠原群生, 伊藤秀一: 当センターにおける腎移植の特色と問題点. 日本小児腎不全学会, 焼津, 2011. 10. 21
24. 小椋雅夫, 亀井宏一, 関根孝司, 稲富淳, 松岡健太郎, 中川聡, 田中秀明, 伊藤秀一: ABO 不適合移植を施行した Epstein 症候群の 1 例. 「Epstein 症候群の全国疫学調査」研究会, 東京, 2011. 11. 12
25. 小椋雅夫, 亀井宏一, 宮園明典, 佐藤舞, 藤丸拓也, 石川智朗, 松岡健太郎, 尾田高志, 伊藤秀一: 感染後糸球体腎炎とループス腎炎再燃との鑑別に難渋した 4 歳男児の 1 例. 関東小児腎臓研究会, 東京, 2012. 1. 21
26. 伊藤秀一, 北山浩嗣, 安田日出夫, 石川智朗, 石原正行, 上原正嗣, 鶴野裕一, 亀井宏一, 澤井俊宏, 中田麻子, 平野大志, 松本真輔: Continuous Professional Development 『テーマ: Acute Kidney Injury』. 第 46 回日本小児腎臓病学会学術集会, 福岡, 2011. 6. 2
27. 石川智朗, 宮園明典, 小椋雅夫, 佐藤舞, 藤丸拓也, 亀井宏一, 伊藤秀一: 足底の主訴を契機に発見された男児 Fabry 病症例. 第 5 回神奈川酵素補充療法研究会, 横浜, 2011. 7. 2
28. 石川智朗, 宮園明典, 小椋雅夫, 佐藤舞, 藤丸拓也, 亀井宏一, 伊藤秀一: RS ウィルス感染症により病態の悪化をきたしたステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の 4 例. 第 33 回日本小児腎不全学会学術集会, 静岡, 2011. 10. 20
29. 石川智朗, 宮園明典, 小椋雅夫, 佐藤舞, 藤丸拓也, 亀井宏一, 伊藤秀一: 気道閉塞により CPA となった難治性 Wegener 肉芽腫の 1 女児例. 第 21 回日本小児リウマチ学会学術集会, 兵庫, 2011. 10. 16
30. 佐藤舞, 宮園明典, 藤丸拓也, 石川智朗, 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一, 松岡健太郎: 急速進行性糸球体腎炎で受診し急性血液浄化療法と免疫抑制療法を施行した男児例. 第 46 回日本小児腎臓病学会学術集会, 福岡, 2011. 6. 2
31. 佐藤舞, 宮園明典, 藤丸拓也, 石川智朗, 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一, 宮寄 治, 野坂俊介, 田中秀明: レニンサンプリングでレニンの上昇を認めなかったにも関わらず自家腎移植で血圧が正常化した線維筋性異形成の男児例. 小児高血圧研究会, 東京, 2011. 8. 27
32. 佐藤舞, 宮園明典, 藤丸拓也, 石川智朗, 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一: リツキシマブ投与後に非典型的なニューモシスチス・ジロヴェッティ肺炎を発症したステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の一例. 御茶ノ水カンファレンス, 東京, 2011. 12. 16
33. 宮園明典, 藤丸拓也, 佐藤舞, 石川智朗, 小椋雅夫, 亀井宏一, 伊藤秀一: 年齢毎の福腹膜平衡試験結果の検討. 第 25 回日本小児 PD・HD 研究会, 東京, 2011. 9. 23
34. 福田清香, 小穴慎二, 阪井裕一, 賀藤均, 伊藤秀一, 斎藤昭彦, 阿部淳. 川崎病における解熱と他の主要症状消失の時間的検討. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 4. 17
35. 益田博司, 小穴慎二, 土田尚, 石黒精, 阪井裕一, 伊藤秀一, 賀藤均, 斎藤昭彦, 阿部淳: インフリキシマブ療法を行った川崎病患者の冠動脈合併症とサイトカインの検討. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 4. 15
36. 上村治, 本田雅敬, 石倉健司, 松山健, 飯島一成, 池住洋平, 伊藤秀一, 永井琢人, 幡谷浩史, 藤田直也, 日本小児腎臓病学会・小児 CKD 対策委員会: 日本人小児の酵素法測定による血清クレアチニン基準値. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 4. 15
37. 乾あやの, 角田知之, 村山晶俊, 十河剛, 小松陽樹, 石倉健司, 伊地知園子, 伊藤秀一, 垣内俊彦, 原田知典: 小児の ductal plate malformation の臨床経過. 第 114 回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 4. 15

遺伝診療科

【原著論文：査読付 (Reviewed Paper)】

1. Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Arita K, Yoneda K, Kusaka T, Yanagihara T, Kosaki R, Sago H, Akiyama M, Shimizu H: A founder effect of c. 1938delC in ITGB4 underlies junctional epidermolysis bullosa and its application for prenatal testing. *Exp Dermatol* 2011 ;20 (1) : 74-76
2. Shimizu H, Migita O, Kosaki R, Kasahara M, Fukuda A, Sakamoto S, Shigeta T, Uemoto S, Nakazawa A, Kakiuchi T, Arai K : Living-related liver transplantation for siblings with progressive familial intrahepatic cholestasis 2, with novel genetic findings. *Am J Transplant* 2011 ; 11(2) : 394-398
3. Kosaki R, Fujita H, Ueoka K, Torii C, Kosaki K : Overgrowth of prenatal onset associated with submicroscopic 9q22.3 deletion. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155A(5) : 903-905
4. Kosaki R, Fujita H, Takada H, Okada M, Torii C, Kosaki K : Monozygotic twins of Rubinstein-Taybi syndrome discordant for glaucoma. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155A(5) : 1189-1191
5. Kondoh T, Kanno A, Itoh H, Nakashima M, Honda R, Kojima M, Noguchi M, Nakane H, Nozaki H, Sasaki H, Nagai T, Kosaki R, Kakee N, Okuyama T, Fukuda M, Ikeda M, Shibata Y, Moriuchi H : Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: a 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial. Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: a 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Int J Psychiatry Med* 2011 ; 41(1) : 71-89
6. Kosaki K, Saito H, Kosaki R, Torii C, Kishi K, Takahashi T. Branchial arch defects and 19p13.12 microdeletion: defining the critical region into a 0.8 M base interval. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155A(9) : 2212-2214
7. Numabe H, Sawai H, Yamagata Z, Muto K, Kosaki R, Yuki K, Kosaki K Reproductive success in patients with Hallermann-Streiff syndrome. *Am J Med Genet A* 2011;155A(9):1307-1310
8. Tutsumi Y, Kosaki R, Itoh Y, Tsukamoto K, Matsuoka R, Shintani M, Nosaka S, Masaki H, Iizuka Y. Vein of Galen Aneurysmal Malformation Associated With an Endoglin Gene Mutation. *Pediatrics* 2011 ; 128(5):1307-10
9. Tonoki H, Harada N, Shimokawa O, Yosozumi A, Monzaki K, Satoh K, Kosaki R, Sato A, Matsumoto N, Iizuka S. Axenfeld-Rieger anomaly and Axenfeld-Rieger syndrome: Clinical, molecular-cytogenetic, and DNA array analyses of three patients with chromosomal defects at 6p25. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155A(12) : 2925-2932

【ガイドライン、報告書、その他】

1. 小崎里華, 水野誠司, 岡本伸彦, 黒澤健司, 小崎健次郎, 柳橋達彦 : Rubinstein-Taybi 症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「Rubinstein-Tybi 症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究」, 平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012 ; 3-16
2. 小崎里華, 水野誠司, 岡本伸彦, 黒澤健司, 小崎健次郎, 柳橋達彦 : Rubinstein-Taybi 症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究. 平成 22~23 年度厚生労働科学研究費補助金「Rubinstein-Tybi 症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究」, 平成 22~23 年度総合研究報告書, 2012 ; 3-17

3. 小崎里華, 高山真一郎, 水野誠司, 岡本伸彦, 黒澤健司, 小崎健次郎 : EEC 症候群における有病率の調査と実態調査研究. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「EEC 症候群における有病率の調査と実態調査研究」, 平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012 ; 3-11
4. 小崎里華, 高山真一郎, 水野誠司, 岡本伸彦, 黒澤健司, 小崎健次郎 : EEC 症候群における有病率の調査と実態調査研究. 平成 22~23 年度厚生労働科学研究費補助金「EEC 症候群における有病率の調査と実態調査研究」, 平成 22~23 年度総合研究報告書, 2012 ; 3-11
5. 若松延昭, 橋田秀喜, 水野誠司, 斉藤加代子, 黒澤健司, 小崎里華, 岡本伸彦, 平木洋子 : モワット・ウィルソン症候群の患者・家族会の設立の支援. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「Mowat-Wilson 症候群の診断法の確立と成長発達に伴う問題点とその対策に関する研究」, 平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012;37-40
6. 若松延昭, 橋田秀喜, 水野誠司, 斉藤加代子, 黒澤健司, 小崎里華, 岡本伸彦, 平木洋子 : モワット・ウィルソン症候群の成長発達に伴う問題点と対策及び患者・家族会の設立の支援. 平成 22~23 年度厚生労働科学研究費補助金「Mowat-Wilson 症候群の診断法の確立と成長発達に伴う問題点とその対策に関する研究」, 平成 22~23 年総合研究報告書, 2012;47-50
7. 小崎健次郎, 加我君孝, 黒澤健司, 小崎里華, 岡本伸彦, 水野誠司, 工藤純, 仁科幸子, 赤松和土, 蔭池勇太 : DHPLC を用いた多発性奇形症候群包括的診断システムの構築に関する研究. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「CHARGE 症候群の成人期の病像の解明と遺伝子診断の臨床応用・iPS 細胞の確立」, 平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012;16-19
8. 小崎健次郎, 加我君孝, 黒澤健司, 小崎里華, 岡本伸彦, 水野誠司, 工藤純, 仁科幸子, 赤松和土, 蔭池勇太 : DHPLC を用いた多発性奇形症候群包括的診断システムの構築に関する研究. 平成 22~23 年度厚生労働科学研究費補助金「CHARGE 症候群の成人期の病像の解明と遺伝子診断の臨床応用・iPS 細胞の確立」, 平成 22~23 年度総合研究報告書, 2012;19-24
9. 小崎健次郎, 高山真一郎, 黒澤健司, 小崎里華, 岡本伸彦, 水野誠司, 工藤純, 星野健, 赤松和土, 谷口善仁, 加部泰明 : VATER 症候群における心奇形の実態. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「VATER 症候群の臨床診断基準の確立と新基準にもとづく有病率調査および DNA バンク・iPS 細胞の確立」 平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012 ; 23-25
10. 小崎健次郎, 松永達雄, 金村米博, 小崎里華, 工藤純, 清水厚志, 宮冬樹, 黒澤健司, 斉藤伸治, 水野誠司, 山崎麻美, 岡本伸彦, 加藤光広, 仁科幸子, 赤松和土, 谷口善仁 : 次世代シーケサーを用いた先天奇形症候群の原因遺伝子群の網羅的解析系の開発. 平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金「分野横断型全国コンソーシアムによる先天異常症の遺伝要因の解明と遺伝子診断ネットワークの形成」平成 23 年度総括・分担研究報告書, 2012 ; 20-22

【学会発表】

1. Kosaki R., Okuno N., Torii C., Kosaki K : Hartsfield syndrome and Xq 24 microduplication. European Society of Human Genetics, Amsterdam, 2011.05.29
2. Kosaki K.Tanaka R, Kosaki R.,Uchida C,Torii C ,Ishi T ,Sato T,Yoshihashi H : Wide phenotypic variability of Kabuki syndrome with MLL2 mutations. American Society of Human Genetics, Montreal, 2011.10.13
3. 李紅蓮, 林聡, 左合治彦, 小崎里華 : 妊娠中に Trisomy18 と診断された妊婦の意思決定. 第 35 回遺伝カウンセリング学会術集会, 京都, 2011.6.18
4. 藤田秀樹, 小崎里華 : 閉症患者検体を用いたアレイ CGH 解析による原因遺伝子の検討. 第 51 回日本先天異常学会学術集会, 東京, 2011.7.22
5. 柳橋達彦, 小崎健次郎, 岡本伸彦, 水野誠司, 黒澤健司, 小崎里華 :Rubinstein-Taybi 症候群の精神症状の経時的変化と治療可能性. 第 34 回日本小児遺伝学会学術集会, 横浜, 2011.8.11

6. 小崎里華, 小崎健次郎, 黒澤健司, 岡本伸彦, 水野誠司, 高山真一郎 : EEC 症候群 (Ectrodactyly, Ectodermal dysplasia Cleft lip/palate syndrome) の本邦実態調査. 第51回日本先天異常学会学術集会, 東京, 2011. 7. 23
7. 藤田秀樹, 小崎里華 : G分染法で de novo 均衡型と診断されたてんかん・発達遅滞症例のアレイCGH解析. 第34回日本小児遺伝学会学術集会, 横浜, 2011. 8. 11
8. 柳橋達彦, 小崎健次郎, 岡本伸彦, 水野誠司, 黒澤健司, 小崎里華 : Rubinstein-Taybi 症候群の behavioral pattern の経時的変化. 第34回日本小児遺伝学会学術集会, 横浜, 2011. 8. 11
9. 田中竜馬, 小崎健次郎, 吉橋博史, 小崎里華, 高橋孝雄 : MLL 2 変異の確認されたカブキ症候群 10 例の臨床像. 第114回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 13
10. 藤田秀樹, 小須賀基道, 奥山虎之, 小崎里華 : 当センターで経験したX連鎖重症複合免疫不全症(X-SCID)の出生前診断の4例. 第114回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 13
11. 河合利尚, 村山静子, 新井勝大, 小崎里華, 奥山虎之, 小野寺雅史 : 慢性肉芽腫症における非感染性炎症疾患の検討. 第114回日本小児科学会学術集会, 東京, 2011. 8. 13
12. 塚口裕康, 仲里仁史, 森貞直哉, 服部元史, 伊藤秀一, 小崎里華, 飯島一 : Galloway-Mowat 症候群(脳腎糸球体異形成)の全エクソーム解析. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 10
13. 武内俊樹, 柳橋達彦, 土屋裕行, 鳥居千春, 林久美子, 小崎里華, 高橋孝雄, 小崎健次郎 : モザイク環状18番染色体によるPitt-Hopkins 症候群の1例. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 10
14. 仁科幸子, 小崎里華, 東範行, 岡本伸彦, 初川嘉一, 黒澤健司, 山根敬浩, 水野誠司, 都築欣一, 小崎健次郎 : CHD7 遺伝子変異によるCHARGE 症候群の眼合併症. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 10
15. 佐々木愛子, 鈴木朋, 今野秀洋, 住江正大, 林聡, 左合治彦, 小崎里華, 鏡雅代 : upd14 の出生前診断を行った1例. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 10
16. 小崎里華, 水野誠司, 岡本伸彦, 黒澤健司, 小崎健次郎, 高山真一郎 : EEC 症候群における有病率の調査と実態調査研究. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 11
17. 藤田秀樹, 鳥居千春, 小崎健次郎, 小崎里華 : 当院で経験したAEC (Ankyloblepharon-Ectodermal dysplasia-Cleft lip and/or palate) syndrome の一例. 第56回日本人類遺伝学会学術集会, 幕張, 2011. 11. 11
18. 小崎健次郎, 星野健, 小崎里華, 高山真一郎, 岡本伸彦, 水野誠司, 黒澤健司 : VATER 連合の症状に関する全国調査とデータマイニング. 第56回日本人類遺伝学会, 幕張, 2011. 11. 10
19. 岡田朋美, 佐々木愛子, 林聡, 李紅蓮, 藤田秀樹, 小崎里華, 左合治彦 : 当センターにおける絨毛生検の検討. 第56回日本人類遺伝学会, 幕張, 2011. 11. 10

【講演】

1. 「遺伝子診断」 妊婦・授乳婦薬物療法認定薬剤師講習会 2011. 11. 26
2. 「先天奇形の疫学、分類と診断、染色体異常、出生前診断」 妊娠と薬情報センター 2012. 2. 11