

## 腎臓グループ



### 〔論文〕

Horinouchi T, Yamamura T, Minamikawa S, Nagano C, Sakakibara N, Nakanishi K, Shima Y, Morisada N, Ishiko S, Aoto Y, Nagase H, Takeda H, Rossanti R, Ishimori S, Kaito H, Matsuo M, Iijima K, Nozu K.

Pathogenic evaluation of synonymous COL4A5 variants in X-linked Alport syndrome using a minigene assay.

Mol Genet Genomic Med, p.e1342.

Inoue T, Nagano C, Matsuo M, Yamamura T, Sakakibara N, Horinouchi T, Shibagaki Y, Ichikawa D, Aoto Y, Ishiko S, Ishimori S, Rossanti R, Iijima K, Nozu K.

Functional analysis of suspected splicing variants in CLCN5 gene in Dent disease 1.

Clin Exp Nephrol, 24, p.606-612.

Jia X, Yamamura T, Gbadegesin R, McNulty MT, Song K, Nagano C, Hitomi Y, Lee D, Aiba Y, Khor SS, Ueno K, Kawai Y, Nagasaki M, Noiri E, Horinouchi T, Kaito H, Hamada R, Okamoto T, Kamei K, Kaku Y, Fujimaru R, Tanaka R, Shima Y, Research Consortium on Genetics of Childhood Idiopathic Nephrotic Syndrome in J, Baek J, Kang HG, Ha IS, Han KH, Yang EM, Korean Consortium of Hereditary Renal Diseases in C, Abeyagunawardena A, Lane B, Chryst-Stangl M, Esezobor C, Solarin A, Midwest Pediatric Nephrology C, Dossier C, Deschenes G, Nephrovir, Vivarelli M, Debiec H, Ishikura K, Matsuo M, Nozu K, Ronco P, Cheong HI, Sampson MG, Tokunaga K, Iijima K.

Common risk variants in NPHS1 and TNFSF15 are associated with childhood steroid-sensitive nephrotic syndrome.

Kidney Int, 98, p.1308-1322.

Kamura M, Yamamura T, Omachi K, Suico MA, Nozu K, Kaseda S, Kuwazuru J, Shuto T, Iijima K, Kai H.

Trimerization and Genotype-Phenotype Correlation of COL4A5 Mutants in Alport Syndrome.

Kidney Int Rep, 5, p.718-726.

Nagano C, Yamamura T, Horinouchi T, Aoto Y, Ishiko S, Sakakibara N, Shima Y, Nakanishi K, Nagase H, Iijima K, Nozu K.

Comprehensive genetic diagnosis of Japanese patients with severe proteinuria.

Sci Rep, 10, p.270.

Rossanti R, Morisada N, Nozu K, Kamei K, Horinouchi T, Yamamura T, Minamikawa S, Fujimura J, Nagano C, Sakakibara N, Ninchoji T, Kaito H, Ito S, Tanaka R, Iijima K.

Clinical and genetic variability of PAX2-related disorder in the Japanese population.

J Hum Genet, 65, p.541-549.

Sakakibara N, Nagano C, Ishiko S, Horinouchi T, Yamamura T, Minamikawa S, Shima Y, Nakanishi K, Ishimori S, Morisada N, Iijima K, Nozu K.

Comparison of clinical and genetic characteristics between Dent disease 1 and Dent disease 2.

Pediatr Nephrol, 35, p.2319-2326.

Shima Y, Nakanishi K, Hama T, Mukaiyama H, Sato M, Tanaka Y, Tanaka R, Kaito H, Nozu K, Sako M, Iijima K, Yoshikawa N.

Crescentic IgA nephropathy in children.

Pediatr Nephrol, 35, p.1005-1014.

Yamamura T, Horinouchi T, Adachi T, Terakawa M, Takaoka Y, Omachi K, Takasato M, Takaishi K, Shoji T, Onishi Y, Kanazawa Y, Koizumi M, Tomono Y, Sugano A, Shono A, Minamikawa S, Nagano C, Sakakibara N, Ishiko S, Aoto Y, Kamura M, Harita Y, Miura K, Kanda S, Morisada N, Rossanti R, Ye MJ, Nozu Y, Matsuo M, Kai H, Iijima K, Nozu K.

Development of an exon skipping therapy for X-linked Alport syndrome with truncating variants in COL4A5.

Nat Commun, 11, p.2777.

108. Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Omori T, Sakakibara N, Aoto Y, Ishiko S, Nakanishi K, Shima Y, Nagase H, Takeda H, Rossanti R, Ye MJ, Nozu Y, Ishimori S, Ninchoji T, Kaito H, Morisada N, Iijima K, Nozu K.

Genotype-phenotype correlations influence the response to angiotensin-targeting drugs in Japanese patients with male X-linked Alport syndrome.

Kidney Int, 98, p.1605-1614.

Nishi K, Kamei K, Ogura M, Sato M, Murakoshi M, Kamae C, Suzuki R, Kanamori T, Nagano C, Nozu K, Ishikura K, Ito S.

Refractory Hypertension in Infantile-Onset Denys-Drash Syndrome.

Tohoku J Exp Med, 252, p.45-51.

Ishiko S, Horinouchi T, Fujimaru R, Shima Y, Kaito H, Tanaka R, Ishimori S, Kondo A, Nagai S, Aoto Y, Sakakibara N, Nagano C, Yamamura T, Yoshimura M, Nakanishi K, Fujimura J, Kamiyoshi N, Nagase H, Yoshikawa N, Iijima K, Nozu K.

Glomerular galactose-deficient IgA1 expression analysis in pediatric patients with glomerular diseases.

Sci Rep, 10, p.14026.

Imafuku A, Nozu K, Sawa N, Nakanishi K, Ubara Y.

How to resolve confusion in the clinical setting for the diagnosis of heterozygous COL4A3 or COL4A4 gene variants? Discussion and suggestions from nephrologists.

Clin Exp Nephrol, 24, p.651-656.

Nozu K, Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Sakakibara N, Ishikura K, Hamada R, Morisada N, Iijima K.

Inherited salt-losing tubulopathy: An old condition but a new category of tubulopathy.

Pediatr Int, 62, p.428-437.

堀之内智子, 野津寛大, 飯島一誠

X染色体連鎖型 Alport 症候群における splicing 異常の同定と臨床遺伝学的検討

日本腎臓学会誌, 61, p.1136-1138.

飯島一誠, 佐古まゆみ, 野津寛大

小児特発性ネフローゼ症候群

日本内科学会雑誌, 109, 5, p.926-932.

野津寛大

【研修医と指導医に贈る 小児科学研究・論文のススム】活躍する小児科 physician-scientists の研究 勤務医編

小児科診療, 83, p.947-950.

野津寛大

遺伝性腎疾患におけるスプライシング異常の関与とスプライシング調節薬

腎臓内科, 12, p.436-442.

山村智彦, 野津寛大

Alport 症候群

腎臓内科, 12, p.5467-473.

山村智彦, 野津寛大, 飯島一誠

【最新の高血圧診療：「高血圧治療ガイドライン2019」後の展開】高血圧の治療

診断と治療, 108, p.513-517.

山村智彦, 野津寛大, 飯島一誠

【循環器症候群（第3版）-その他の循環器疾患を含めて-】血圧異常

日本臨床, p.40-45.

森貞直哉, 野津寛大, 飯島 一誠

【遺伝情報と遺伝カウンセリング】小児科領域別のポイント 腎疾患  
小児内科, 52, p.1067-1070.

野津寛大, 飯島一誠

【症例で学ぶ!腎泌尿器診療ガイドラインの使い方】(第2章) 代表的腎疾患 アルポート症候群  
腎と透析, 88, p.90-95.

長野智那, 青砥悠哉, 石河慎也, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦, 野津寛大, 飯島一誠

WT1 遺伝子異常症  
発達腎研究会誌, 28, p.29-32.

飯島一誠, 佐古まゆみ, 野津寛大

【腎炎診療UP TO DATE】小児特発性ネフローゼ症候群 小児特発性ネフローゼ症候群  
日本内科学会雑誌, 109, p.926-932.

野津寛大

遺伝性疾患を学ぶ Alport 症候群  
遺伝子医学, 35, p.108-115.

野津寛大, 森貞直哉, 長野智那, 堀之内智子, 榊原菜々, 山村智彦, 飯島一誠

遺伝性腎疾患における遺伝学的検査法の進歩  
腎臓内科, 13, p.105-112.

Aizawa T, Morisada N, Nozu K, Tandai S, Tanaka H.

Expanding the phenotype of Bardet-Biedl syndrome: Newly diagnosed sibling cases.  
Pediatr Int, 62, p.101-103.

Kyono Y, Nozu K, Nakagawa T, Takami Y, Fujita H, Ioroi T, Kugo M, Iijima K, Kamiyoshi N.

Combination of furosemide and fludrocortisone as a loading test for diagnosis of distal renal tubular acidosis in a pediatric case.  
CEN Case Rep, 9, p.81-86.

Saida K, Kamei K, Morisada N, Ogura M, Ogata K, Matsuoka K, Nozu K, Iijima K, Ito S.

A novel truncating PAX2 mutation in a boy with renal coloboma syndrome with focal segmental glomerulosclerosis causing rapid progression to end-stage kidney disease.  
CEN Case Rep, 9, p.19-23.

Tanaka Y, Morisada N, Suzuki T, Ohashi Y, Ye MJ, Nozu K, Tsuruta S, Iijima K.  
A woman with a dual genetic diagnosis of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease and KBG syndrome.  
CEN Case Rep.

Rossanti R, Watanabe T, Nagano C, Hara S, Horinouchi T, Yamamura T, Sakakibara N, Ninchoji T, Iijima K, Nozu K.  
FAT1 biallelic truncating mutation causes a non-syndromic proteinuria in a child.  
CEN Case Rep.

Shishido A, Morisada N, Tominaga K, Uemura H, Haruna A, Hanafusa H, Nozu K, Iijima K.  
A Japanese boy with NAA10-related syndrome and hypertrophic cardiomyopathy.  
Hum Genome Var.

Matsuoka D, Noda S, Kamiya M, Hidaka Y, Shimojo H, Yamada Y, Miyamoto T, Nozu K, Iijima K, Tsukaguchi H.  
Immune-complex glomerulonephritis with a membranoproliferative pattern in Frasier syndrome: a case report and review of the literature.  
BMC Nephrol, 21, p.362.

Goda T, Komatsu H, Nozu K, Nakajima H.  
An infantile case of pseudohypoaldosteronism type 1 (PHA1) caused by a novel mutation of NR3C2.  
Clin Pediatr Endocrinol, 29, p.127-130.

Sakuraya K, Nozu K, Oka I, Fujinaga S, Nagano C, Ohtomo Y, Iijima K.  
A different clinical manifestation in a Japanese family with autosomal dominant distal renal tubular acidosis caused by SLC4A1 mutation.  
CEN Case Rep, 9, p.442-445.

Aoto Y, Kise T, Nakanishi K, Nagano C, Horinouchi T, Yamamura T, Ishiko S, Sakakibara N, Shima Y, Morisada N, Iijima K, Nozu K.  
A case with somatic and germline mosaicism in COL4A5 detected by multiplex ligation-dependent probe amplification in X-linked Alport syndrome.  
CEN Case Rep, 9, p.431-436.

Araki Y, Kawaguchi A, Sakakibara N, Nagaoka Y, Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Morisada N, Iijima K, Nozu K.  
Poststreptococcal acute glomerulonephritis can be a risk factor for accelerating kidney dysfunction in Alport syndrome: a case experience.  
CEN Case Rep, 9, p.418-422.

Nishiyama K, Kurokawa M, Torio M, Sakai Y, Arima M, Tsukamoto S, Obata S, Minamikawa S, Nozu K, Kaku N, Maehara Y, Sonoda KH, Taguchi T, Ohga S.

Gastrointestinal symptoms as an extended clinical feature of Pierson syndrome: a case report and review of the literature.

BMC Med Genet, 21, p.80.

Morisada N, Hamada R, Miura K, Ye MJ, Nozu K, Hattori M, Iijima K.

Bardet-Biedl syndrome in two unrelated patients with identical compound heterozygous SCLT1 mutations.

CEN Case Rep, 9, p.260-265.

Hibino S, Morisada N, Takeda A, Tanaka K, Nozu K, Yamakawa S, Iijima K, Fujita N.

Medullary Cystic Kidney Disease and Focal Segmental Glomerulosclerosis Caused by a Compound Heterozygous Mutation in TTC21B.

Intern Med, 59, p.1735-1738.

Smith RO, Ninchoji T, Gordon E, André H, Dejana E, Vestweber D, Kvant A, Claesson-Welsh L.

Vascular permeability in retinopathy is regulated by VEGFR2 Y949 signaling to VE-cadherin.

Elife, 9, p.e54056.

Ninchoji T, Fujimura J, Uemura S, Yamamoto N, Nozu K, Iijima K.

Extranodal natural killer/T-cell lymphoma in an 11-year-old child.

Clin Case Rep, 8, p.3658-3660.

Nitzsche A, Pietilä R, Love DT, Testini C, Ninchoji T, Smith RO, Ekvärn E, Larsson J, Roche FP, Egaña I, Jauhiainen S, Berger P, Claesson-Welsh L, Hellström M.

Paladin is a phosphoinositide phosphatase regulating endosomal VEGFR2 signalling and angiogenesis.

EMBO Rep, p.e50218.

Okamoto T, Sakakibara N, Nozu K, Takahashi T, Hayashi A, Sato Y, Nagano C, Matsuo M, Iijima K, Manabe A.

Onset mechanism of a female patient with Dent disease 2.

Clin Exp Nephrol., 24, p.946-954.

飯島一誠, 野津寛大

治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 ネフローゼ症候群

日本医事新報, 78, p.244-251.

飯島一誠

【小児診療ガイドラインのダイジェスト解説 & プロGRESS】腎・泌尿器 特発性ネフローゼ症候群 小児特発性ネフローゼ症候群診療ガイドライン 2013  
小児科, 61, p.744-749.

Masunaga Y, Inoue T, Yamoto K, Fujisawa Y, Sato Y, Kawashima-Sonoyama Y, Morisada N, Iijima K, Ohata Y, Namba N, Suzumura H, Kuribayashi R, Yamaguchi Y, Yoshihashi H, Fukami M, Saitsu H, Kagami M, Ogata T.

IGF2 Mutations.

J Clin Endocrinol Metab., 105, p.dgz034.

Sameshima T, Morisada N, Egawa T, Kugo M, Iijima K.

MPPH syndrome with aortic coarctation and macrosomia due to CCND2 mutations.

Pediatr Int, 62, p.115-117.

Fukuzumi N, Osawa K, Sato I, Iwatani S, Ohnuma K, Imanishi T, Iijima K, Saegusa J, Morioka I.

Detection of Bacterial Infection Based on Age-Specific Percentile-Based Reference Curve for Serum Procalcitonin Level in Preterm Infants.

Clin Lab, 66.

Kawamura R, Kato T, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Kato M, Tanaka K, Nagasaka M, Tsutsumi M, Inagaki H, Ioroi T, Yoshida M, Nao T, Conlin LK, Iijima K, Kurahashi H, Taniguchi-Ikeda M.

A case of a parthenogenetic 46,XX/46,XY chimera presenting ambiguous genitalia.

J Hum Genet., 65, p.705-709.

Niitsuma S, Kudo H, Kikuchi A, Hayashi T, Kumakura S, Kobayashi S, Okuyama Y, Kumagai N, Niihori T, Aoki Y, So T, Funayama R, Nakayama K, Shirota M, Kondo S, Kagami S, Tsukaguchi H, Iijima K, Kure S, Ishii N.

Biallelic variants/mutations of IL1RAP in patients with steroid-sensitive nephrotic syndrome.

Int Immunol., 32, p.283-292.

Hamasaki Y, Hamada R, Muramatsu M, Matsumoto S, Aya K, Ishikura K, Kaneko T, Iijima K.

A cross-sectional nationwide survey of congenital and infantile nephrotic syndrome in Japan.

BMC Nephrol., 21, p.363.

齊藤綾子, 泉維昌, 鈴木竜太郎, 塚越隆司, 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, 野津寛大, 飯島一誠, 須磨崎亮

急性心不全を契機に発見された頭蓋外胚葉異形成 (CED) の姉妹例

日本小児腎臓病学会雑誌, 1, p.43-50.

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

学校検尿を契機に診断されたPKHD1 遺伝子変異を有する多発性嚢胞腎の1例

小児科臨床, 73, p.1316-1320.

森下俊真, 渡邊佳孝, 遠藤翔太, 宮野洋希, 梅田千里, 西野智彦, 仲川真由, 村上仁彦, 藤永周一郎, 長野智那, 野津寛大, 飯島一誠

無症候性蛋白尿で発見されたTRPC6 遺伝子異常による家族歴のない巣状分節性糸球体硬化症の6歳男児例

日本小児腎不全学会雑誌, 40, p.261-264.

亀井宏一, 野津寛大, 長野智那, 釜江智佳子, 村越未希, 鈴木竜太郎, 金森透, 西健太郎, 佐藤舞, 小椋雅夫, 飯島一誠

INF2の遺伝子変異が判明した2名

日本小児腎不全学会雑誌, 40, p.222-225.

財津亜友子, 田中征治, 江崎拓也, 長野智那, 榊原菜々, 野津寛大, 飯島一誠

Dent病に合併した薬剤性の急性尿細管間質性腎炎の1例

日本小児腎不全学会雑誌, 40, p.191-194.

三浦健一郎, 白井陽子, 飯田貴也, 安藤太郎, 石和翔, 白鳥孝俊, 藪内智朗, 金子直人, 石塚喜世伸, 近本裕子, 秋岡祐子, 山村智彦, 野津寛大, 飯島一誠, 山口裕, 服部元史

蛋白尿を呈さずCKD ステージG3を呈した常染色体優性Alport症候群の1例

日本小児腎不全学会雑誌, 40, p.184-187.

角田朋大, 西岡隆文, 柴野貴之, 寺崎英佑, 前川講平, 森貞直哉, 飯島一誠, 服部益治, 竹島泰弘  
同じ変異を有する同胞と表現型の差を認めたWDR35変異によるネフロン癆関連シリオパチーの1例

日本小児腎不全学会雑誌, 40, p.143-147.

奥田雄介, 石倉健司, 飯島一誠

【高血圧学 下-高血圧制圧の現状と展望-】 ライフステージ・ライフイベントからみた高血圧の治療と管理 小児から思春期の高血圧の診断・治療・予後

日本臨床, 78, p.244-25.

飯島一誠, 野津寛大

治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 ネフローゼ症候群



日本医事新報, 5033, p.45.

森貞直哉, 野津寛大, 飯島一誠

【遺伝情報と遺伝カウンセリング】小児科領域別のポイント 腎疾患

小児内科, 8, p.1067-1070.

出来沙織, 稲葉彩, 出崎緑, 内村暢, 東聡美, 町田裕之, 大谷方子, 森貞直哉, 野津寛大,  
飯島一誠, 伊藤秀一, 城謙輔, 山口裕

偶発的に貧血、腎機能障害、高K血症が発見され、遺伝子検査でADTKD-RENと診断  
した男児例

腎炎症例研究, 36, p.150-162.

森貞直哉, 野津寛大, 中西浩一, 飯島一誠

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

発達腎研究会誌, 28, p.33-35.

#### 〔学会発表〕

第63回日本腎臓学会学術集会 横浜 2020.8.19

ミトコンドリアUP TO DATE –ミトコンドリア腎症のすべてが分かるシンポジウム–

ミトコンドリア腎症と遺伝子

野津寛大, 長野智那, 飯島一誠

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.22

エクソンスキッピングによる遺伝性疾患治療

野津寛大

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.9

小児腎臓疾患の今と昔-遺伝性腎疾患-

野津寛大

Korean Society of Nephrology, virtual meeting 2020 Seoul (Web) 2020.9.25

Alport syndrome Up To Date and development of gene targeted therapy

Nozu K.

The American Society of Nephrology Annual Meeting Denver (Web) 2020.11.21

Exon skipping therapy in Alport syndrome

Nozu K.

第63回日本腎臓学会学術集会 横浜 2020.9.23-10.16 (オンデマンド)

WT1 遺伝子 exon8-9 ミスセンス変異における遺伝子型 – 臨床型の相関に関する検討

長野智那, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 石河慎也, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.21-8.23 (Live) 2020.10.21-11.27 (オンデマンド)

日本人における遺伝性ネフローゼ症候群の網羅的遺伝子診断体制

長野智那, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 石河慎也, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

The American Society of Nephrology Annual Meeting Denver 2020.10.22-12.4(ePoster)

LAMA5 gene mutations in Japanese cases with infantile nephrotic syndrome

China Nagano, Kandai Nozu, Atsushi Kondo, Sadayuki Nagai, Shinya Ishiko, Yuya Aoto, Rini Rossanti, Nana Sakakibara, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Takeshi Ninchoji, Kazumoto Iijima.

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.20-2.3 (オンデマンド)

WT1 遺伝子 exon8-9 ミスセンス変異における遺伝子型-臨床型の相関に関する研究

長野智那, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 石河慎也, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.21

糖鎖不全IgA1免疫染色が診断に有用であったステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の1例

石河慎也, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

第63回日本腎臓学会学術集会 横浜 2020.8.19

小児における糖鎖不全IgA1免疫染色

石河慎也, 野津寛大, 永井貞之, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 貝藤裕史, 田中亮二郎, 飯島一誠

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.9

小児慢性腎炎における糖鎖不全IgA1 (Gd-IgA1) 免疫染色の有用性の検討

石河慎也, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 貝藤裕史, 田中亮二郎, 島友子, 中西浩一, 吉川徳茂, 飯島一誠

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.9

メサンギウム領域へのIgAの沈着および糸球体基底膜の著明な変性を認めた1例

石河慎也, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

The American Society of Nephrology Annual Meeting Denver (Web) 2020.10.22  
Glomerular galactose-deficient IgA1 expression analysis in pediatric patients with glomerular diseases

Shinya Ishiko, Kandai Nozu, Rika Fujimaru, Yuko Shima, Hiroshi Kaito, Ryojiro Tanaka, Shingo Ishimori, Atsushi Kondo, Sadayuki Nagai, Yuya Aoto, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Takeshi Ninchoji, Koichi Nakanishi, Norishige Yoshikawa, Kazumoto Iijima.

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 (Web) 2020.10.21-11.27

小児IgA腎症の組織学的軽症例と重症例における多剤併用療法の効果に関する比較  
青砥悠哉, 野津寛大, 忍頂寺毅史, 永井貞之, 石河慎也, 榊原菜々, 長野智那, 藤村順也, 堀之内智子, 山村智彦, 神吉直宙, 石森慎吾, 島友子, 中西浩一, 吉川徳茂, 貝藤裕史, 飯島一誠

Kidney Week 2020 Digital meeting 2020.10.19-10.25

A case with somatic and germline mosaicism in COL4A5 detected by multiplex ligation-dependent probe amplification in X-linked Alport syndrome

Aoto Y, Kise T, Nakanishi K, Nagano C, Horinouchi T, Yamamura T, Ishiko S, Sakakibara N, Shima Y, Morisada N, Iijima K, Nozu K.

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.21-2.3

リツキシマブ投与68日後にB細胞枯渇状態で再発した頻回再発型ネフローゼ症候群の1例

青砥悠哉, 貝藤裕史, 稲熊洋祐, 吉田牧子, 吉川徳茂, 田中亮二郎

第63回日本腎臓病学会 横浜 (Web) 2020.9.23-10.16

小児Down症候群患者における先天性心疾患と血清クレアチニンに関する検討

青砥悠哉, 貝藤裕史, 稲熊洋祐, 田中亮二郎

第63回日本腎臓学会学術集会 横浜 2020.9.23-10.16

Lowe症候群とDent disease-2の2疾患における分子生物学的発症機序の解明

榊原菜々, 野津寛大, 永井貞之, 青砥悠哉, 石河慎也, 長野智那, 堀之内智子, 飯島一誠

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 2021.1.20-2.3

Lowe症候群とDent disease-2の2疾患における分子生物学的発症機序の解明

榊原菜々, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 青砥悠哉, 石河慎也, Rini Rossanti, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 飯島一誠

The American Society of Nephrology Annual Meeting Denver (Web) 2020.11.2-7

Elucidation of Molecular Pathogenesis of Lowe Syndrome and Dent Disease Type 2

Nana Sakakibara, Kandai Nozu, Atsushi Kondo, Sadayuki Nagai, Shinya Ishiko, Yuya Aoto,

Rini Rossanti, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Takeshi Ninchoji, Kazumoto Iijima.

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 (Web) 2020.10.21-11.27

小児IgA腎症の組織学的軽症例と重症例における多剤併用療法の効果に関する比較  
青砥悠哉, 野津寛大, 忍頂寺毅史, 永井貞之, 石河慎也, 榊原菜々, 長野智那, 藤村順也,  
堀之内智子, 山村智彦, 神吉直宙, 石森慎吾, 島友子, 中西浩一, 吉川徳茂, 貝藤裕史,  
飯島一誠

Kidney Week 2020 Digital meeting 2020.10.19-10.25

A case with somatic and germline mosaicism in COL4A5 detected by multiplex ligation-dependent probe amplification in X-linked Alport syndrome  
Aoto Y, Kise T, Nakanishi K, Nagano C, Horinouchi T, Yamamura T, Ishiko S, Sakakibara N, Shima Y, Morisada N, Iijima K, Nozu K.

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.21-2.3

リツキシマブ投与68日後にB細胞枯渇状態で再発した頻回再発型ネフローゼ症候群の1例  
青砥悠哉, 貝藤裕史, 稲熊洋祐, 吉田牧子, 吉川徳茂, 田中亮二郎

第63回日本腎臓病学会 横浜 (Web) 2020.9.23-10.16

小児Down症候群患者における先天性心疾患と血清クレアチニンに関する検討  
青砥悠哉, 貝藤裕史, 稲熊洋祐, 田中亮二郎

The American Society of Nephrology Annual Meeting Digital meeting 2020.10.19-10.25

Novel nephrin protein/HLA class II complexes: A new mechanism of steroid sensitive nephrotic syndrome  
Tomoko Horinouchi, Sadayuki Nagai, Atsushi Kondo, Yuya Aoto, Shinya Ishiko, Rini Rossanti, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomohiko Yamamura, Takeshi Ninchoji, Kandai Nozu, Kazumoto Iijima.

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 (Web) 2020.10.21-11.27

X染色体連鎖型Alport症候群患者におけるサイレント変異の病的意義の検討  
堀之内智子, 野津寛大, 近藤淳, 永井貞之, 石河慎也, 青砥悠哉, 榊原菜々, 長野智那,  
山村智彦, 森貞直哉, 飯島一誠

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.21-2.3

Novel nephrin protein/HLA classII complexes: A new mechanism of steroid sensitive nephrotic syndrome  
Tomoko Horinouchi, China Nagano, Tomohiko Yamamura, Masako Kohyama, Kandai Nozu, Kazumoto Iijima, Hisashi Arase.

Kidney Week 2020 Denver (Web) 2020.10.19-10.25

NPHS1 variants can cause persistent asymptomatic proteinuria: Genetic and clinical characteristics of patients with NPHS1 variants in Japan

Yamamura T, Horinouchi T, Ishiko S, Aoto Y, Sakakibara N, Nagano C, Ninchoji T, Shima Y, Nakanishi K, Nozu K, Iijima K.

第55回日本小児腎臓病学会 金沢 (Web) 2021.1.9

小児腎臓疾患の今と昔-小児ネフローゼ症候群の病院探索研究および治療開発研究 UP TO DATE-

飯島一誠

第50回日本腎臓学会東部学術大会 Live配信 2020.9.27

小児ネフローゼ症候群の治療法開発と病因探索研究の最前線

飯島一誠

日本小児科学会 17th DIA Japan Annual Meeting Live配信 2020.11.10

「小児医薬品開発ネットワーク」の活動と小児医薬品開発の促進

飯島一誠

## 〔著書〕

野津寛大

小児の急性腎炎症候群

今日の治療指針, p.1494, 医学書院, 東京.

野津寛大, 飯島一誠

遺伝子疾患「1.Alport 症候群」

腎疾患・透析 最新の治療2020-2022, p.205-207, 南江堂, 東京, 編集: 山縣邦弘 (筑波大学), 南学正臣 (東京大学), ISBN978-4-524-24977-0.

野津寛大

Alport 症候群

今日の診断指針第8版, p.1061-1062, 医学書院.

野津寛大, 飯島一誠

Alport 症候群・基底膜菲薄化症候群

新臨床内科学第10版, 9, 2, p.1224-1226, 医学書院, 東京, 監修: 矢崎義雄.

金子一成, 野津寛大 (作成委員長), 杉本圭相

小児IgA腎症診療ガイドライン2020

診断と治療社.

野津寛大, 飯島一誠

Alport 症候群と Thin basement membrane disease

プロフェッショナル腎臓病学, p.371-379, 中外医学社, 東京, 編著:南学正臣(東京大学).

野津寛大他

エビデンスに基づくネフローゼ症候群診療ガイドライン

東京医学社.

野津寛大他

30. 小児特発性ネフローゼ症候群診療ガイドライン 2020

診断と治療社.

野津寛大

低形成・異形成腎

今日の小児治療指針第17版, p.630-631, 医学書院.

野津寛大

血栓性微小血管症

今日の治療指針 2021, p.645-646, 医学書院.

飯島一誠

特発性ネフローゼ症候群

小児科 4月臨時増刊号「小児診療ガイドラインのダイジェスト解説&プロGRESS」,  
61, 5, p.744-749, 金原出版, 東京, 編集「小児科」編集委員会.

## さくらグループ (神経)



### 〔論文〕

Ishida Y, Nishiyama M, Yamaguchi H, Tomioka K, Tanaka T, Takeda H, Tokumoto S, Toyoshima D, Maruyama A, Seino Y, Aoki K, Nozu K, Nishimura N, Kurosawa H, Iijima K, Nagase H.

Thiamylal anaesthetic therapy for febrile refractory status epilepticus in children.

Seizure, 80, p.12-17, 10.1016/j.seizure.2020.03.012., 2020/5/14.

Kasai M, Shibata A, Hoshino A, Maegaki Y, Yamanouchi H, Takanashi JI, Yamagata T, Sakuma H, Okumura A, Nagase H, Ishii A, Goto T, Oka A, Mizuguchi M.

Epidemiological changes of acute encephalopathy in Japan based on national

surveillance for 2014-2017.

Brain Dev, 42, 7, p.508-514, 10.1016/j.braindev.2020.04.006., 2020/4/22.

Maruyama A, Tokumoto S, Yamaguchi H, Ishida Y, Tanaka T, Tomioka K, Nishiyama M, Fujita K, Toyoshima D, Nagase H.

Early non-convulsive seizures are associated with the development of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion.

Brain Dev, 43, 4, p.548-555, 10.1016/j.braindev.2020.11.012., 2020/12/17.

Nishimura A, Yamaguchi H, Ito Y, Tokumoto S, Toyoshima D, Kasai M, Maruyama A.

Empyema necessitatis due to *Pseudomonas aeruginosa* in a child with cerebral palsy.

J Infect Public Health, 13, 1, p.140-142, 10.1016/j.jiph.2019.05.013., 2019/6/6.

Nishiyama M, Yamaguchi H, Ishida Y, Tomioka K, Takeda H, Nishimura N, Nozu K, Mishina H, Iijima K, Nagase H.

Seizure prevalence in children aged up to 3 years: a longitudinal population-based cohort study in Japan.

BMJ Open, 10, 9, p.e035977, 10.1136/bmjopen-2019-035977., 2020/9/10.

Shishido A, Yamaguchi H, Ishida Y, Ohashi T.

Prolonged Febrile Myoclonus in an Infant.

J Pediatr Epilepsy, 9, 1, p.22-24, 10.1055/s-0040-1709654.

Tsuji Y, Ueda T, Sekiguchi K, Nishiyama M, Kanda F, Nishigori C, Toda T, Matsumoto R.

Progressive length-dependent polyneuropathy in xeroderma pigmentosum group A.

Muscle Nerve, 62, 4, p.534-540, 10.1002/mus.27028., 2020/8/10.

Yamaguchi H, Morisada N, Maruyama A, Kosaki K, Nomura K.

Improvement of opsoclonus after congenital cataract surgery in an infant.

Pediatr Int, 62, 1, p.108-109, 10.1111/ped.14039, 2020/1/19.

Yamaguchi H, Nagase H, Tokumoto S, Tomioka K, Nishiyama M, Takeda H, Ninchoji T, Nagano C, Iijima K, Nozu K.

Prevalence of Wilson Disease Based on Genome Databases in Japan.

Pediatr Int, 10.1111/ped.14565., 2020/12/1.

Yamaguchi H, Nishiyama M, Tokumoto S, Ishida Y, Tomioka K, Aoki K, Seino Y, Toyoshima D, Takeda H, Kurosawa H, Nozu K, Maruyama A, Tanaka R, Iijima K, Nagase H.

Detailed characteristics of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion: 18-year data of a single-center consecutive cohort.

Yamaguchi H, Nishiyama M, Tokumoto S, Ishida Y, Tomioka K, Aoki K, Seino Y, Toyoshima D, Takeda H, Kurosawa H, Sakuma H, Tada H, Nozu K, Maruyama A, Tanaka R, Iijima K, Nagase H.

Elevated cytokine, chemokine, and growth and differentiation factor-15 levels in hemorrhagic shock and encephalopathy syndrome: A retrospective observational study.

Cytokine, 137, p.155324, 10.1016/j.cyto.2020.155324., 2020/10/5.

Yamaguchi H, Taniguchi-Ikeda M, Nagase H, Ito Y, Tokumoto S, Toyoshima D, Enkhjargal S, Nishiyama M, Awano H, Kurosawa H, Kasai M, Maruyama A, Iijima K.

Acute rhabdomyolysis following viral infection with coxsackie A4 in a 50-day-old infant with Fukuyama congenital muscular dystrophy.

J Infect Chemother, 26, 5, p.516-519, 10.1016/j.jiac.2019.12.015, 2020/1/23.

富岡和美, 岡本由美, 橋本七月, 万代ツルエ, 北山真次, 永瀬裕朗.

保育を治療構造に取り入れ再養育療法を行った神経性やせ症の1例  
子の心とからだ, 29, 1, p.22-26.

## 〔学会発表〕

第68回日本小児神経学会近畿地方会 大阪 2020.10.17

急性リンパ芽球性白血病の診断に至った反復性髄膜炎の男児例

吉井拓真, 山口宏, 坊亮輔, 富岡和美, 山本暢之, 西山将広, 栗野宏之, 高見勇一,  
飯島一誠, 永瀬裕朗

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

小児けいれん重積治療ガイドライン改訂に向けて 難治性てんかん重積の治療 ミダゾ  
ラムまたはバルビツレートによる麻酔療法

西山将広, 永瀬裕朗, 丸山あずさ

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

有熱性けいれんを主訴に入院した小児におけるけいれん時間毎のAESD発症頻度と予  
後 単一施設の連続症例コホートでの検討

徳元翔一, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 山口宏, 石田悠介, 富岡和美, 西山将広, 飯島一誠,  
永瀬裕朗



第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

急性脳症の予測基準の有用性の検証（第1報） AESD予測のために開発された基準の別コホートにおける再検証

石田悠介, 西山将広, 徳元翔一, 山口宏, 富岡和美, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 飯島一誠, 永瀬裕朗

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

急性脳症の予測基準の有用性の検証（第2報） 後遺症またはAESD予測のために開発された基準の比較

西山将広, 石田悠介, 徳元翔一, 富岡和美, 山口宏, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 飯島一誠, 永瀬裕朗

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

けいれん重積型（二相性）急性脳症の初回けいれん時間による臨床像の比較検討

山口宏, 西山将広, 徳元翔一, 石田悠介, 富岡和美, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 飯島一誠, 永瀬裕朗

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

有熱時けいれん/意識障害の発症6時間以内のサイトカインによる予後予測 血清IL-1RA,IL-10の可能性

富岡和美, 西山将広, 山口宏, 石田悠介, 徳元翔一, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 服部有香, 親里嘉展, 中川卓, 高見勇一, 多田弘子, 佐久間啓, 飯島一誠, 永瀬裕朗

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

発熱に伴うけいれん・意識障害小児患者の長期予後

豊嶋大作, 徳元翔一, 山口宏, 石田悠介, 富岡和美, 西山将広, 永瀬裕朗, 丸山あずさ

第62回日本小児神経学会 東京 2020.8.18

神経筋疾患患者に対する排痰補助装置のオシレーション機能が及ぼす気道分泌物除去効果に関する検討

栗野宏之, 永井正志, 坊亮輔, 石田悠介, 富岡和美, 西山将広, 竹田洋樹, 永瀬裕朗, 飯島一誠

第3回尼崎市学びと育ち研究所報告会 尼崎 2020.8.21

周産期から幼児期までの状況が発達や学力の向上に与える影響

西山将広

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.21

神戸市における熱性けいれんの発症頻度 後期早産であることのリスクの検討

西山将広, 山口宏, 石田悠介, 富岡和美, 三品浩基, 飯島一誠, 永瀬裕朗

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.21

詳細な問診から診断に至った線維軟骨塞栓症の一例

山口宏, 徳元翔一, 石田悠介, 富岡和美, 西山将広, 豊嶋大作, 丸山あずさ, 永瀬裕朗

第38回日本小児心身医学会学術集会 福岡 2020.9.11

神経性やせ症の小児科入院中の遊びを中心とした行動と予後の関連

富岡和美, 岡本由美, 万代ツルエ, 橋本七月, 北山真次, 永瀬裕朗

## さくらグループ (筋・代謝)



〔論文〕

Komaki H, Maegaki Y, Matsumura T, Shiraishi K, Awano H, Nakamura A, Kinoshita S, Ogata K, Ishigaki K, Saito S, Funato M, Kuru S, Nakayama, T Iwata Y, Yajima H, Takeda S.

Early phase 2 trial of TAS-205 in patients with Duchenne muscular dystrophy.

Annals of Clinical and Translational Neurology, 7, 2, p.181-190, doi: 10.1002/acn3.50978, 2020/1/20.

Yamaguchi H, Taniguchi-Ikeda M, Nagase H, Ito Y, Tokumoto S, Toyoshima D, Enkhjargal S, Nishiyama M, Awano H, Kurosawa H, Kasai M, Maruyama A, Iijima K.

Acute Rhabdomyolysis Following Viral Infection with Coxsackie A4 in a 50-Day-Old Infant with Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy.

Journal of Infection and Chemotherapy, 26, 5, p.516-519, doi.org/10.1016/j.jiac.2019.12.015, 2020/1/23.

Rochmah MAR, Wijaya YOS, Harahap NIF, Tode C, Takeuchi A, Ohuchi K, Shimazawa M, Hara H, Funato M, Saito T, Saito K, Lai PS, Awano H, Shinohara M, Nishio H, Niba ETE.

Phosphoethanolamine elevation in the plasma of spinal muscular atrophy type 1 patients.

Kobe J Med Sci, 66, 1, p.1-11, 2020/4/1.

Michio Inoue, Jantima Tanboon, Shinya Hirakawa, Hirofumi Komaki, Takeshi Fukushima, Hiroyuki Awano, Takashi Tajima, Kenji Yamazaki, Ryutaro Hayashi, Tatsuo Mori, Kazumoto Shibuya, Takahiko Yamanoi, Hajime Yoshimura, Tomohiro Ogawa, Atsushi Katayama, Fuminobu Sugai, Yoichi Nakayama, Satoko Yamaguchi, Shinichiro Hayashi, Satoru Noguchi, Hisateru Tachimori, Naoko Okiyama, Manabu Fujimoto, Ichizo Nishino.

Association of Dermatomyositis Sine Dermatitis and With Anti-Nuclear Matrix Protein 2 Autoantibodies.

JAMA Neurol, 77, 7, p.1-6, doi:10.1001/jamaneurol.2020.0673, 2020/4/20.

Rani AQM, Yamamoto T, Kawaguchi T, Maeta K, Awano H, Nishio H, Matsuo M.  
Intronic Alternative Polyadenylation in the Middle of the DMD Gene Produces Half-Size N-Terminal Dystrophin with a Potential Implication of ECG Abnormalities of DMD Patients.

International Journal of Molecular Sciences, 21, 10, p.3555, doi:10.3390/ijms2113555, 2020/5/18.

Masashi Nagai, Hiroyuki Awano, Tetsuya Yamamoto, Ryosuke Bo, Kazumoto Iijima, Masafumi Matsuo.

The ACTN3 577XX null genotype is associated with low left ventricular dilation in Duchenne muscular dystrophy.

Journal of cardiac failure, 26, 10, p.841-848, 10.1016/j.cardfail.2020.08.002, 2020/8/10.

Bo R, Awano H, Nishida K, Fujioka K, Nisiyama A, Miyake O, Iijima K.

False positive cases of elevated tetradecenoyl carnitine in newborn mass screening showed significant loss of body weight.

Molecular Genetics and Metabolism Reports, 24, doi.org/10.1016/j.ymgmr.2020.100634, 2020/8/4.

Emma Tabe EkoNiba, Hisahide Nishio, Yogik Onky SilvanaWijaya, Poh San Lai, Takenori Tozawa, Tomohiro Chiyonobu, Misaki Yamadera, Kentaro Okamoto, Hiroyuki Awano, Yasuhiro Takeshima, Toshio Saito, Masakazu Shinohara.

Clinical phenotypes of spinal muscular atrophy patients with hybrid SMN gene.

Brain and Development, 43, 2, p.294-302, doi.org/10.1016/j.braindev.2020.09.005, 2020/10/6.

Emma Tabe Eko Niba, Hiroyuki Awano, Masashi Nagai, Masaaki Taniguchi, Kyoko Itoh, Noriyuki Nishimura, Kazumoto Iijima, Hisahide Nishio, Masafumi Matsuo.

Pilocytic Astrocytoma Tissue from a 25-year-old Patient with Duchenne Muscular Dystrophy Expresses the DMD Transcript but Not Protein.

Clinical Research in Pediatrics, 3, 1.

Ryosuke Bo, Ikuma Musha, Kenji Yamada, Hironori Kobayashi, Yuki Hasegawa, Hiroyuki Awano, Masato Arai, Toru Kikuchi, Takeshi Taketani, Akira Ohtake, Seiji Yamaguchi, Kazumoto Iijima.

Need for strict clinical management of patients with carnitine palmitoyltransferase II deficiency: Experience with two cases detected by expanded newborn screening.

Mol Genet Metab Rep, 24, doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100611, 2020/5/27.

呉東裕, 中迫正祥, 高見勇一, 藤田秀樹, 栗野宏之, 久呉真章.

持続皮下インスリン注入療法と持続グルコースモニタリングを用いて血糖管理を行った  
新生児糖尿病の1例

兵庫県小児科医学会報, 73, p.5-11.

洪聖媛, 西山将広, 田中司, 永井正志, 坊亮輔, 石田悠介, 富岡和美, 栗野宏之, 永瀬裕朗,  
飯島一誠.

抗アセチルコリン受容体抗体価が発症時0.3nmol/Lから最大15.4nmol/Lに上昇した眼筋  
型重症筋無力症

小児科臨床, 73, 4, p.499-502.

### 〔学会発表〕

第42回日本小児遺伝学会 那覇 2020/2/29

DMD遺伝子のアイソフォームと表現型（新型コロナウイルス感染拡大のため中止）

松尾雅文, 栗野宏之

第123回日本小児科学会 オンライン 2020/8/21

治療抵抗性の眼筋型重症筋無力症に対してステロイドパルス療法を行った2歳女児例

洪聖媛, 田中司, 西山将広, 永井正志, 坊亮輔, 石田悠介, 富岡和美, 村尾真理子, 栗野宏之,  
永瀬裕朗, 飯島一誠

第123回日本小児科学会 オンライン 2020/8/21

アルカリ化療法開始後、精神発達の伸びを認めた近位尿細管性アシドーシスの1例

八木麻里子, 栗野宏之, 野津寛大, 森貞直哉, 河崎洋子, 飯島一誠

第123回日本小児科学会 オンライン 2020/8/21

胃腸炎回復期に低血糖を起こした中鎖アシルCoA脱水素酵素（MCAD）欠損症の一例

中西啓太, 邱智前, 呉東祐, 小谷晋平, 鴨井良明, 金修妍, 山根正之, 奥谷貴弘, 坊亮輔,  
栗野宏之, 飯島一誠

第62回日本小児神経学会 オンライン 2020/8/18

神経筋疾患患者に対する排痰補助装置のオシレーション機能が及ぼす気道分泌物除去効  
果に関する検討

栗野宏之, 永井正志, 坊亮輔, 石田悠介, 富岡和美, 西山将広, 竹田洋樹, 永瀬裕朗,  
飯島一誠

第62回日本小児神経学会 オンライン 2020/8/18

DMD患者の心電図異常と関係するジストロフィンの新規アイソフォーム

松尾雅文, ラニアブヂェル, 山本哲志, 川口達也, 前田和宏, 栗野宏之

第62回日本小児神経学会 オンライン 2020/8/18

神経筋疾患および先天代謝異常症における尿中タイチンの検討

李知子, 徳永沙知, 谷口直子, 下村英毅, 栗野宏之, 白川卓, 松尾雅文, 竹島泰弘

第62回日本小児神経学会 オンライン 2020/8/18

ACTN3ヌル遺伝子型はDMDの拡張型心筋症の早期発症と関連する

永井正志, 栗野宏之, 山本哲志, 坊亮輔, 西尾久英, 松尾雅文, 飯島一誠

International society for pharmacoeconomics and outcomes(ISPOR) 2020 Orland 2020/5/18

Cost-utility analyssi of single dose gene-replacement thearpy for spinal muscular atrohy typel compared to chronic nusinersen treatment in Japan

Dean R, Miller B, Arjunji R, Awano H, Igarashi A, Tanaka S, Feltner DE, Sproule DM, Jensen I, Dabbous O.

第62回日本小児神経学会 東京 2020/8/18

筋疾患研究の最前線 Duchenne型筋ジストロフィーに対する新規治療法の開発の現状

栗野宏之

第47回日本マス・スクリーニング学会 オンライン 2020/3/25

ピボキシル基含有抗生剤内服中の母体より出生したイソ吉草酸血症の一例

坊亮輔, 栗野宏之

第44回日本遺伝カウンセリング学会 オンライン 2020/7/3

当院における遺伝カンウセリング症例の集約化とデータベース化への取り組みについて

丹羽由衣, 田中敬子, 栗野宏之, 豊田昌徳, 飯島一誠

## 〔著書〕

栗野宏之

神経筋疾患、新たな治療の時代へ 近年の進歩 分子治療

小児科診療, 83, 1, p.18-24, 診断と治療, 東京.

# 血液グループ



## 〔論文〕

Fujikawa T, Uemura S, Aoto Y, Nambu Y, Nagano C, Nakatani N, Nino N, Yamamoto N, Mori T, Nishimura N, Iijima K.

Catheter-related blood stream infection caused by *Mycobacterium chelonae* in a child with myeloid leukemia associated with Down syndrome.

Clin Case Rep., 9, 2, p.835-840, 10.1002/ccr3.3646., 2020/12/18.

Komatsu M, Yamamoto N, Kawamoto T, Kawakami Y, Hara H, Uemura S, Nishimura N, Akisue T, Kuroda R, Iijima K, Jimbo N, Kanzawa M, Kajimoto K, Itoh T, Hirose T.

Soft tissue tumor with novel NR1D1-MAML1 fusion in a pediatric case.

Virchows Arch., 477, 6, p.891-895, 10.1007/s00428-020-02838-0, 2020/5/31.

Kishimoto K, Hasegawa D, Irie K, Okada A, Nakamura S, Tamura A, Yamamoto N, Kozaki A, Saito A, Ishida T, Fukushima S, Kosaka Y.

Pharmacokinetic analysis for model-supported therapeutic drug monitoring of busulfan in Japanese pediatric hematopoietic stem cell transplantation recipients.

Pediatr Transplant., 24, 4, p.e13696, 10.1111/ptr.13696, 2020/3/20.

Uemura S, Mori T, Ishiko S, Takafuji S, Nino N, Yamamoto N, Hayakawa A, Nishimura N, Hara H, Kawamoto T, Akisue T, Iijima K.

Retrospective analysis of high-dose chemotherapy followed by autologous stem cell transplantation for high-risk pediatric osteosarcoma.

Pediatr Hematol Oncol, 37, 4, p.337-343, 10.1080/08880018.2020.1729906, 2020/3/10.

## 〔学会発表〕

第42回日本造血細胞移植学会 東京 2020.3.5

2回目の同種造血幹細胞移植の後方視的検討

植村優, 二野菜々子, 高藤哲, 山本暢之, 西村範行, 飯島一誠

第62回日本小児血液・がん学会学術集会 福島 2020.11.20

当科で経験したGATA1変異を有するnon-DownAMKLの2例

藤川朋子, 植村優, 二野菜々子, 山本暢之, 嶋田明, 土岐力, 照井君典, 伊藤悦朗, 飯島一誠

7NB-mRNAsddPCR アッセイで検出した微小残存病変および腫瘍マーカーによる高リスク神経芽腫の予後予測能力

植村優, 石田敏章, Kyaw San Lin, 中谷尚子, 二野菜々子, 山本暢之, 長谷川大一郎, 小阪嘉之, 飯島一誠, 西村範行

## 新生児グループ

### 〔論文〕

Uchida A, Tanimura K, Morizane M, Fujioka K, Morioka I, Oohashi M, Minematsu T, Yamada H.

Clinical Factors Associated With Congenital Cytomegalovirus Infection: A Cohort Study of Pregnant Women and Newborns.

Clin Infect Dis., 71, 11, p.2833-2839., doi: 10.1093/cid/ciz1156.PMID: 31789345.

Ruka Nakasone, Kazumichi Fujioka, Kosuke Nishida, Kandai Nozu, Kazumoto Iijima.

Three cases of pseudohypoaldosteronism following ileostomy in preterm infants.

Pediatr Neonatol., 62, 1, p.119-121, doi: 10.1016/j.pedneo.2020.09.006.

Yukiko Nakasuji, Kenji Tanimura, Yuki Sasagawa, Hitomi Imafuku, Mayumi Morizane, Kazumichi Fujioka, Goh Ohji, Hideto Yamada.

Case report of eight pregnant women with syphilis.

J Infect Chemother., 26, 3, p.298-300, doi: 10.1016/j.jiac.2019.10.016.

Mariko Ashina, Kazumichi Fujioka, Seiji Yoshimoto, Tomoaki Irooi, Kazumoto Iijima.

Incidence of hypospadias in severe small-for-gestational-age infants: A multicenter Asian population study.

Pediatr Neonatol, 61, 5, p.548-550, doi: 10.1016/j.pedneo.2020.07.011.

Mariko Ashina, Kazumichi Fujioka, Kosuke Nishida, Saki Okubo, Toshihiko Ikuta, Masakazu Shinohara, Kazumoto Iijima.

Recombinant human thrombomodulin attenuated sepsis severity in a non-surgical preterm mouse model.

Scientific Reports, 10, p.333, doi: 10.1038/s41598-019-57265-2.

Miyauchi H, Fujioka K, Okubo S, Nishida K, Ashina M, Ikuta T, Okata Y, Maeda K, Iijima K, Bitoh Y.

Insulin therapy for hyperglycemia in neonatal sepsis using a preterm mouse model.  
*Pediatr Int.*, 62, 5, p.581-586., doi: 10.1111/ped.14126.

Mariko Ashina, Kazumichi Fujioka, Kaori Ueda, Akiko Miki, Kazumoto Iijima.  
Aggressive posterior retinopathy of prematurity in a preterm infant with congenital hyperinsulinemia without persistent hyperglycemia.  
*Pediatr Neonatol*, 61, 6, p.665-666, doi: 10.1016/j.pedneo.2020.07.003.

Fukushima S, Farea M, Maeta K, Rani AQM, Fujioka K, Nishio H, Matsuo M.  
Dual Fluorescence Splicing Reporter Minigene Identifies an Antisense Oligonucleotide to Skip Exon v8 of the CD44 Gene.  
*Int J Mol Sci.*, 21, 23, p.9136, doi: 10.3390/ijms21239136.

Bo R, Awano H, Nishida K, Fujioka K, Nishiyama A, Miyake O, Iijima K.  
False positive cases of elevated tetradecenoyl carnitine in newborn mass screening showed significant loss of body weight.  
*Mol Genet Metab Rep.*, 24, p.100634, doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100634.

Nishida K, Fujioka K, Sugioka Y, Abe S, Ashina M, Fukushima S, Ohyama S, Ikuta T, Tanimura K, Yamada H, Iijima K, Morioka I.  
Prediction of Neurodevelopmental Impairment in Congenital Cytomegalovirus Infection by Early Postnatal Magnetic Resonance Imaging.  
*Neonatology*, 117, 4, p.460-466, 10.1159/000508218, 2020 Jun 3.

Yamada H, Tanimura K, Fukushima S, Fujioka K, Deguchi M, Sasagawa Y, Tairaku S, Funakoshi T, Morioka I.  
A cohort study of the universal neonatal urine screening for congenital cytomegalovirus infection.  
*J Infect Chemother.*, 26, 8, p.790-794., doi: 10.1016/j.jiac.2020.03.009., 2020 Apr 6.

Imafuku H, Yamada H, Uchida A, Deguchi M, Shirakawa T, Sasagawa Y, Shi Y, Fujioka K, Morioka I, Tanimura K.  
Clinical and ultrasound features associated with congenital cytomegalovirus infection as potential predictors for targeted newborn screening in high-risk pregnancies.  
*Sci Rep.*, 10, 1, p.19706., doi: 10.1038/s41598-020-76772-1.

Saito M, Fujinami Y, Ono Y, Ohyama S, Fujioka K, Yamashita K, Inoue S, Kotani J.  
Infiltrated regulatory T cells and Th2 cells in the brain contribute to attenuation of sepsis-associated encephalopathy and alleviation of mental impairments in mice with polymicrobial sepsis.  
*Brain Behav Immun.*, S0889-1591, 20, p.32386-2, doi: 10.1016/j.bbi.2020.11.010.



Tanimura K, Shi Y, Uchida A, Uenaka M, Imafuku H, Ikuta T, Fujioka K, Morioka I, Deguchi M, Minematsu T, Yamada H.

Immunoglobulin fetal therapy and neonatal therapy with antiviral drugs improve neurological outcome of infants with symptomatic congenital cytomegalovirus infection.

J Reprod Immunol., 143, p.103263, doi: 10.1016/j.jri.2020.103263., Epub 2020 Dec 16.

Sota Iwatani, Keiji Yamana, Hajime Nakamura, Kosuke Nishida, Takeshi Morisawa, Masami Mizobuchi, Kayo Osawa, Kazumoto Iijima, Ichiro Morioka.

A Novel Method for Measuring Serum Unbound Bilirubin Levels Using Glucose Oxidase-Peroxidase and Bilirubin-Inducible Fluorescent Protein (UnaG): No Influence of Direct Bilirubin.

Int J Mol Sci, 21, 18, p.6778, 10.3390/ijms21186778, 2020 Sep 16.

阿部真也, 仲宗根瑠花, 芦名満理子, 生田寿彦, 藤岡一路

亜鉛投与によって改善した皮膚症状に先行して腸瘻からの出血が遷延した低亜鉛血症を呈する極低出生体重児の一例

日本産婦人科・新生児血液学会誌, 30, p.47-48.

仲宗根瑠花, 阿部真也, 芦名満理子, 生田寿彦, 藤岡一路

出生時の超音波スクリーニングで発見した右頭頂葉出血の1例

日本産婦人科・新生児血液学会誌, 30, p.45-46.

Suga S, Hoshina T, Ichikawa S, Araki S, Kusuhara K.

A survey of the implementation status of selected infection control strategies in neonatal intensive care units in Japan.

J Hosp Infect, 104, 2, p.200-206, <https://doi.org/10.1016/j.jhin.2019.09.019>.

芦名満理子, 仲宗根瑠花, 阿部真也, 生田寿彦, 藤岡一路

高感度PIVKA II測定法を用いたハイリスク新生児における潜在性ビタミンK欠乏症のスクリーニング

日本産婦人科・新生児血液学会誌, 30, 1, p.51-52.

生田寿彦, 仲宗根瑠花, 阿部真也, 芦名満理子, 藤岡一路

出生時に好中球減少が見られたが、G-CSFが有効であった先天性サイトメガロウイルス感染症の一例

日本産婦人科・新生児血液学会誌, 30, 1, p.19-20.

## 〔学会発表〕

第123回日本小児科学会学術集会 神戸 2020.8.21

医学部46年生を対象とした新生児科に関するアンケート調査とその考察

西田浩輔, 米田清史, 仲宗根瑠花, 永井貞之, 菅秀太郎, 阿部真也, 芦名満理子, 福嶋祥代, 大山正平, 生田寿彦, 藤岡一路, 飯島一誠

第279回小児科学会兵庫県地方会 神戸 2020.2.1

未熟児網膜症に対するレーザー光凝固治療と抗VEGF抗体硝子体注射治療の当院での治療成績

高橋知里, 仲宗根瑠花, 近藤淳, 阿部真也, 菅秀太郎, 芦名満理子, 福嶋祥代, 大山正平, 生田寿彦, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第279回日本小児科学会兵庫県地方会 兵庫県西宮市 2020.2.1

亜鉛欠乏の関与が疑われた、腸瘻からの出血が遷延した極低出生体重児の一例

阿部真也, 仲宗根瑠花, 芦名満理子, 福嶋祥代, 大山正平, 生田寿彦, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第271回兵庫県未熟児新生児懇談会 web開催 2020.10.8

蘇生後脳症に対して生後6時間から低体温療法を行った正期産児の一例

藤本将史, 阿部真也, 仲宗根瑠花, 芦名満理子, 菅秀太郎, 福嶋祥代, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第30回日本産婦人科・新生児血液学会 学術集会 web開催 2020.12.21-26

亜鉛投与によって改善した皮膚症状に先行して腸瘻からの出血が遷延した低亜鉛血症を呈する極低出生体重児の一例

阿部真也, 仲宗根瑠花, 芦名満理子, 生田寿彦, 藤岡一路

第281回日本小児科学会兵庫県地方会 web開催 2020.9.26

蘇生後脳症に対して生後6時間から低体温療法を行った正期産児の一例

藤本将史, 阿部真也, 仲宗根瑠花, 芦名満理子, 菅秀太郎, 福嶋祥代, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第279回日本小児科学会兵庫県地方会 兵庫県西宮市 2020.2.1

母児間輸血症候群の1例

今川幸人, 阿部真也, 近藤淳, 仲宗根瑠花, 菅秀太郎, 芦名満理子, 生田寿彦, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第30回日本産婦人科・新生児血液学会 学術集会 web 2020.12.25

高感度PIVKA II測定法を用いたハイリスク新生児における潜在性ビタミンK欠乏症のスクリーニング

芦名満理子, 仲宗根瑠花, 阿部真也, 生田寿彦, 藤岡一路

第30回日本産婦人科・新生児血液学会 学術集会 web 2020.12.25

出生時の超音波スクリーニングで発見した右頭頂葉出血の1例

仲宗根瑠花, 阿部真也, 芦名満理子, 生田寿彦, 藤岡一路

第281回日本小児科学会兵庫県地方会 web 2020.9.26

両大血管右室起始症 (DORV) を合併した鰓弓症候群の1例

末宗和樹, 仲宗根瑠花, 城戸拓海, 京野由紀, 吉田阿寿美, 菅秀太郎, 阿部真也, 芦名満理子, 福嶋祥代, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第52回日本小児感染症学会 総会・学術集会 web 2020.11.7

院外出生児の搬送時培養結果

菅秀太郎, 仲宗根瑠花, 近藤淳, 阿部真也, 芦名満理子, 福嶋祥代, 大山正平, 生田寿彦, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

第52回日本小児感染症学会 総会・学術集会 web 2020.11.7

院内出生児における複数箇所入院時培養検体採取の妥当性の検討

菅秀太郎, 仲宗根瑠花, 近藤淳, 阿部真也, 芦名満理子, 福嶋祥代, 大山正平, 生田寿彦, 西田浩輔, 藤岡一路, 飯島一誠

## 〔著書〕

阿部真也, 藤岡一路

【パーフェクト版 新生児のフィジカルアセスメント 正期産児からLate preterm児、早産児まで】(第3章) 新生児の症状別アセスメント: 正常からの逸脱を見抜く 黄疸(皮膚/眼球結膜)(解説/特集)

with NEO, p.132-136, メディカ出版, 大阪.

阿部真也, 藤岡一路

交換輸血の代替治療としてのビリルクス<sup>®</sup>を用いた高照度強化光線療法の可能性

Specialist in NICU, 7, p.1-4, ドレーゲルジャパン, 東京.

芦名満理子, 藤岡一路

新生児の生理と対応のポイント 生後すぐから1ヵ月健診まで助産師・お母さんの悩みもスッキリ解決】《出生直後～生後72時間の症状》黄疸

ベリネイタルケア, 39, 4, p.366-370, メディカ出版, 大阪.

芦名満理子, 藤岡一路

【パーフェクト版 新生児のフィジカルアセスメント 正期産児からLate preterm児、早産児まで】(第3章) 新生児の症状別アセスメント: 正常からの逸脱を見抜く チアノーゼ

with NEO, p.128-131, メディカ出版, 大阪.

仲宗根瑠花, 藤岡一路

【必携】専攻医と指導医のための新生児診療到達目標 新生児黄疸.  
周産期医学, 50, 4, p.698-700, 東京医学社, 東京.

菅秀太郎, 藤岡一路

NICU卒業生の予後と診療のポイントⅢ. 先天性感染症 トキソプラズマ  
小児科診療, 83, 9, p.1235, 診断と治療者, 東京.