

腎臓グループ



〔論文〕

Asagai, Y., Tanaka, Y., Hanafusa, H., Nagano, C., Horinouchi, T., Ishimori, S., Kaito, H., Iijima, K., Nozu, K., & Morisada, N. (2025).

Clinical characteristics of patients with SALL1-related disorder.

Pediatric Nephrology, 40(11), 3407–3414. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-06878-z>

Fujimura, J., Ishimori, S., Morisawa, T., Yoshikawa, N., & Nozu, K. (2025).

Fourteen-year-old with tubulointerstitial nephritis and ulcerative colitis, with worsening kidney lesions over 2 years.

Pediatrics International: Official Journal of the Japan Pediatric Society, 67(1), e70242. <https://doi.org/10.1111/ped.70242>

Hamada, R., Kaku, Y., Inaba, A., Kaito, H., Kimata, T., Kondo, S., Sako, M., Sato, M., Sugimoto, K., Tanaka, S., Nagaoka, Y., Nozu, K., Hashimoto, J., Miura, K., Yamamoto, M., Kawai, F., Maruyama, S., & Ishikura, K. (2025).

A digest of the clinical practice guideline for pediatric idiopathic nephrotic syndrome 2020 updated: Medical therapy.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(6), 691–701. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02636-5>

Higashi, Y., Koga, K., Hasebe, M., Fukushima, C., Omiya, C., Nishioka, K., Nozu, K., & Yahata, K. (2025).

A Re-evaluation of Renal Biopsy-based Diagnoses Through a Genetic Analysis in Two Families with Alport Syndrome.

Internal Medicine, 64(13), 2014–2018. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.4485-24>

Horinouchi, T., Nozu, K., & Iijima, K. (2025).

Genetic aspects of pediatric nephrotic syndrome and anti-nephrin antibodies.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(5), 534–540. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02645-4>

Ichikawa, Y., Sakakibara, N., Aoyama, S., Kimura, Y., Inoki, Y., Tanaka, Y., Ueda, C., Kitakado, H., Nagano, C., Yamamura, T., Ishimori, S., Shima, Y., Okamoto, H., Fujii, H., Maruyama, H., Iijima, K., Nozu, K., & Horinouchi, T. (2025).

Co-localization of IgG with nephrin in immune-mediated idiopathic nephrotic syndrome.

Iijima, K., Sako, M., Horinouchi, T., Sakai, T., Yamamura, T., Hamada, R., Ohtsuka, Y., Tanaka, S., Kamei, K., Tanaka, R., Kano, Y., Kubota, T., Shima, Y., Morohashi, T., Inaba, A., Fujinaga, S., Oka, M., Kaito, H., Konishi, A., Nagano, C., Nakanishi, K., Ishikura, K., Ito, S., Nakamura, H., Ghiggeri, G.M., Mori, R., Omori, T., Nozu, K., Japanese Study Group of Kidney Disease in Children JSKDC10 Study, 2025.

Rituximab-induced long-term remission in childhood-onset, uncomplicated, frequently relapsing or steroid-dependent nephrotic syndrome: a randomized, placebo-controlled trial and a follow-up study.

Sci. Rep. 15, 34306. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-19214-0>

Inaba, Y., Miyazono, A., Mitsunobu, T., Seki, Y., Nozu, K., Nagano, C., & Okamoto, Y. (2025). A case of Frasier syndrome achieved complete remission by cyclosporine A for steroid-resistant nephrotic syndrome.

CEN Case Reports, 14(6), 793–796. <https://doi.org/10.1007/s13730-025-01018-w>

H., Kondo, A., Sakakibara, N., Kamei, K., Hamada, R., Fujita, N., Gotoh, Y., Kaku, Y., Nishiyama, K., Okamoto, T., Toya, Y., Yamamura, T., Ishimori, S., Nagano, C., Nozu, K., 2025.

Differences in kidney prognosis between congenital and infantile nephrotic syndrome.

Pediatr. Nephrol. 40, 2539–2549. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-06735-z>

Ishimori, S., Ishiko, S., Fujimura, J., Aoyama, S., Kimura, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Inoki, Y., Tanaka, Y., Horinouchi, T., Yamamura, T., Sakakibara, N., Nagano, C., & Nozu, K. (2025).

Latent Intrarenal Renin-Angiotensin-Aldosterone System Activation Could Persist Until Early School-Aged in Children with a History of Low Birth Weight.

Biomarker Insights, 20, 11772719251379198. <https://doi.org/10.1177/11772719251379198>

Ishimori, S., Ishiko, S., Fujimura, J., Yamamoto, A., Aoyama, S., Kimura, Y., Inoki, Y., Kondo, A., Horinouchi, T., Yamamura, T., Sakakibara, N., Nagano, C., Fujioka, K., Oka, M., Shimabukuro, W., Nakanishi, K., & Nozu, K. (2025).

Association Between Multicystic Dysplastic Kidney and the Local Renin-Angiotensin-Aldosterone System: A Pilot Study of a New Biomarker.

Nephrology, 30(10), e70132. <https://doi.org/10.1111/nep.70132>

Kamei, K., Nozu, K., Horinouchi, T., Sakakibara, N., Nishi, K., Fujita, N., Fujinaga, S., Kaito, H., Inaba, A., Hamada, R., Shima, Y., Okamoto, T., Hashimoto, J., Yamamoto, M., Gotoh, Y., Okuda, Y., Kitayama, H., Fujimura, J., Ishimori, S., Kamiyoshi, N., Yoshikawa, N., 2025.

Relationship between clinical and pathologic findings and the presence of genetic

variants in patients with steroid-resistant nephrotic syndrome.

Pediatr. Nephrol. 40, 3111–3120. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-06842-x>

Kaseda, S., Horizono, J., Sannomiya, Y., Kuwazuru, J., Suico, M.A., Sato, R., Fukiya, H., Sunamoto, H., Ogi, S., Matsushita, T., Koyama, Y., Owaki, A., Tsuhako, H., Shiraga, M., Watanabe, H., Nakano, T., Davenport, B., Nozu, K., Yamamoto, M., Shuto, T., Tokunaga, Y., Lennon, R., Onuma, K., Kai, H., 2025.

Efficacy of Nrf2 activation in a proteinuric Alport syndrome mouse model.

Life Sci. Alliance 8, e202503330. <https://doi.org/10.26508/lsa.202503330>

Kitakado, H., Ishimori, S., Aoyama, S., Kimura, Y., Inoki, Y., Ueda, C., Tanaka, Y., Horinouchi, T., Yamamura, T., Sakakibara, N., Nagano, C., & Nozu, K. (2025).

Impact of Age-3 Urine Screening on Diagnosis and Treatment Timing in Alport Syndrome.

Kidney International Reports, 10(12), 4234–4240. <https://doi.org/10.1016/j.ekir.2025.09.022>

Kondo, A., Horinouchi, T., Inoki, Y., Ichikawa, Y., Tanaka, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Sakakibara, N., Nagano, C., & Nozu, K. (2025).

Prolonged hypokalemia long after causative factor elimination in pseudo-Bartter/Gitelman syndrome.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(12), 1796–1802. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02734-4>

Kondoh, T., Ando, T., Matsumoto, Y., Kumagai, N., Tanaka, Y., Morisada, N., Nozu, K., & Ikezumi, Y. (2025).

A novel PKD1 variant in a patient with very-early-onset ADPKD.

Human Genome Variation, 12(1), 28. <https://doi.org/10.1038/s41439-025-00333-z>

Mikami, N., Kitakado, H., Kimura, N., Sakakibara, N., Nozu, K., & Hamada, R. (2025).

Clinical differences between female monozygotic twins with X-linked Alport syndrome with somatic mosaicism.

Pediatric Nephrology, 40(10), 3077–3080. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-06772-8>

Miyasako, K., Maeoka, Y., Adachi, Y., Tamura, R., Ishiuchi, N., Nagano, C., Nozu, K., & Masaki, T. (2025).

Early use of renin-angiotensin-aldosterone system inhibitors and stable renal function in familial focal segmental glomerulosclerosis with ACTN4 mutation: A case report and literature review.

BMC Nephrology, 26(1), 521. <https://doi.org/10.1186/s12882-025-04441-4>

Morita, K., Nakanishi, R., Ogura, K., Shinzato, T., Matsuo, K., Tanaka, S., Matsumoto, M., Yamamoto, S., Kitayama, H., Nagano, C., Nozu, K., & Nagai, K. (2025).

Successful Living Kidney Donation from Heterozygous Carrier Parents to Siblings with Coenzyme Q8B Nephropathy: Two Case Series.

Nephron, 1–7. <https://doi.org/10.1159/000550059>

Nagano, C., Matuso, M., Inoki, Y., Tanaka, Y., Ichikawa, Y., Ueda, C., Kitakado, H., Sakakibara, N., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., & Nozu, K. (2025).

Potential involvement of abnormal splicing in severe WT1-related disorders.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(10), 1489–1495. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02715-7>

Nagano, C., Morisada, N., Inoki, Y., Tanaka, Y., Ichikawa, Y., Ueda, C., Kitakado, H., Aoto, Y., Sakakibara, N., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., & Nozu, K. (2025).

Clinical use of the VNtyper-Kestrel pipeline for MUC1 variant detection in autosomal-dominant tubulointerstitial kidney disease.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(9), 1192–1199. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02675-y>

Nozaki, H., Sakakibara, N., Hanafusa, H., Inoki, Y., Tanaka, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Nagano, C., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., Yamaguchi, H., Nozu, K., & Morisada, N. (2025).

The first case of Al-Raqad syndrome in Japan is associated with a homozygous DCPS exonic variant resulting in aberrant splicing.

Brain & Development, 47(4), 104366. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2025.104366>

Okuda, Y., Mikami, N., Hamada, R., Hataya, H., Tanaka, K., Terano, C., Fujita, N., Miura, K., Ishizuka, K., Shirai, Y., Kamei, K., Ogura, M., Okamoto, T., Suzuki, R., Shinozuka, S., Shima, Y., Oka, M., Shimabukuro, W., Tsukaguchi, H., Inagaki, T., Nishiyama, K., Hashimoto, T., Ito, N., Yamamura, T., Horinouchi, T., Ishikura, K., Nakanishi, K., Nozu, K., 2026.

Investigation of clinical and genetic characteristics of Alport syndrome using a national registry in Japan (JP-ALPS).

Clin. Exp. Nephrol. 30, 87–95. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02758-w>

Rossanti, R., Okada, E., Sakakibara, N., Suzuki, R., Inoki, Y., Ichikawa, Y., Tanaka, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Kondo, A., Aoto, Y., Nagano, C., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., & Nozu, K. (2025).

Comprehensive Splice Pattern Analysis for Previously Reported OCRL Splicing Variants and Their Phenotypic Contributions.

Kidney International Reports, 10(5), 1509–1517. <https://doi.org/10.1016/j.ekir.2025.02.023>

Sakakibara, N., Ishiko, S., Tanaka, Y., Inoki, Y., Ichikawa, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Kondo, A., Aoto, Y., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., Onodera, C., Inaba, A., Hamada, R., Harita, Y., Nagano, C., & Nozu, K. (2026).

Clinical and Genetic Insights Into Isolated Proteinuria With CUBN Variants.

Kidney International Reports, 11(3), 103754. <https://doi.org/10.1016/j.ekir.2025.103754>

Sakakibara, N., & Nozu, K. (2025).

Tubular proteinuria due to hereditary endocytic receptor disorder of the proximal tubule: Dent disease and chronic benign proteinuria.

Pediatric Nephrology, 40(11), 3367–3377. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-06745-x>

Takahashi-Kobayashi, M., Sawai, T., Nagano, C., Kawanishi, K., Nakajima, K., Suzuki, H., Nozu, K., & Usui, J. (2025).

De novo C3 Glomerulonephritis in a Kidney Transplant Recipient Associated With a Rare CFH Variant of Unknown Significance.

Kidney International Reports, 10(11), 4094–4097. <https://doi.org/10.1016/j.ekir.2025.08.035>

Tanaka, H., Imasawa, T., Tsugawa, K., Inoki, Y., Endo, M., & Nozu, K. (2026).

Unveiling long-standing low-molecular-weight proteinuria: A proximal tubular mitochondrial enzyme impairment caused by EHHADH mutation.

Pediatric Nephrology, 41(3), 675–678. <https://doi.org/10.1007/s00467-025-07020-9>

Tanaka, Y., Nagano, C., Sakakibara, N., Okada, E., Aoyama, S., Kimura, Y., Inoki, Y., Ichikawa, Y., Ueda, C., Kitakado, H., Horinouchi, T., Yamamura, T., Ishimori, S., Iijima, K., Nozu, K., & Morisada, N. (2025).

Phenotype and genotype of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease in a Japanese cohort.

Clinical and Experimental Nephrology, 29(6), 788–796. <https://doi.org/10.1007/s10157-025-02629-4>

Usui, T., Ishibashi, S., Hattori, A., Nomura, S., Nakajima, K., Harada, T., Akiyama, T., Tsunoda, R., Okada, E., Morito, N., Mase, K., Saito, C., Usui, J., Kai, H., Morisada, N., Nozu, K., & Yamagata, K. (2026).

Initial Suspicion of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Resulted in a Diagnosis of Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease Caused by a UMOD Mutation.

Internal Medicine, 65(1), 156–161. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.5563-25>

Yamamura, T., & Nozu, K. (2025).

Exon Skipping Therapies for Rare Kidney Diseases.

Journal of the American Society of Nephrology: JASN, 36(5), 967–969. <https://doi.org/10.1681/ASN.0000000623>

Tanaka, Y., Horinouchi, T., Inoki, Y., Ichikawa, Y., Ueda, C., Kitakado, H., Kondo, A., Sakakibara, N., Ishimori, S., Yamamura, T., Nagano, C., & Nozu, K. (2025)

Saline versus balanced crystalloids for hydration post-kidney biopsy.

Pediatr Nephrol. 40(4):1033-1040. doi: 10.1007/s00467-024-06594-0.

Nakatani, R., Miura, K., Shirai, Y., Taneda, S., Horinouchi, T., Nozu, K., Honda, K., Yamaguchi, Y., Kunishima, S., & Hattori, M. (2025)

MYH9-related disease with a normal platelet count.

CEN Case Rep. 14(2):141-144. doi: 10.1007/s13730-024-00922-x.

Suzuki, R., Sakakibara, N., Murakami, S., Ichikawa, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Tanaka, Y., Okada, E., Kondo, A., Aoto, Y., Ishiko, S., Ishimori, S., Nagano, C., Yamamura, T., Horinouchi, T., Okamoto, T., & Nozu, K. (2025)

Genotype and X-chromosome inactivation are associated with disease severity in females with X-linked Alport syndrome.

Nephrol Dial Transplant. 40(4):688-695. doi: 10.1093/ndt/gfae182.

Uechi, T., Horinouchi, T., Inoki, Y., Tanaka, Y., Kitakado, H., Ueda, C., Nagano, C., Yamaguchi, M., Tsuji, Y., & Nozu, K. (2025)

12-Year-old girl with systemic lupus erythematosus complicated by gangrene and intermittent claudication.

Mod Rheumatol Case Rep. 25;9(2):rxaf006. doi: 10.1093/mrcr/rxaf006.

Nozu, K., Yamamura, T., & Horinouchi, T. (updated 2025)

Alport syndrome *GeneReviews*[®] [Internet].

Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2026.

Yamamura-Miyazaki N, Sakakibara N, Nozu K, Shima Y, Satomura K, Yamamoto S, Baba M, Fujiwara K, Yamamoto K, Michigami T.

Identification of CUBN variants in triplets with a 20-year history of proteinuria.

CEN Case Rep, 14(2), 145-150. doi: 10.1007/s13730-024-00919-6.

Ishimori S, Fujimura J, Nishiyama A, Morisawa T.

Increased kidney length in mild urinary tract dilatation is a significant prognostic factor for non-resolution.

Pediatr Nephrol. 2025 Aug;40(8):2571-2578. doi: 10.1007/s00467-025-06733-1.

Ishimori S, Imaide A, Yokota T, Narumi S, Yoshikawa N.

A 1-year-old boy with MIRAGE syndrome and nephrotic syndrome, whose kidney histopathology revealed membranous nephropathy-like findings: a case report.

Pediatr Nephrol. 2026 Feb;41(2):357-360. doi: 10.1007/s00467-025-06971-3.

Ishimori S, Nishimura A, Tamura A, Fujioka K, Nozu K, Kugo M.

Increase in the Age of Onset of Pediatric Acute Otitis Media After the COVID-19 Pandemic: A Study at a Primary Emergency Medical Center.

Journal of Infection and Chemotherapy. 2026 Jan;32(1):102875. doi: 10.1016/j.jiac.2025.102875. Epub 2025 Nov 21.

Inoki Y, Horinouchi T, Aoyama S, Kimura Y, Ichikawa Y, Tanaka Y, Ueda C, Kitakado H, Kondo A, Sakakibara N, Kamei K, Hamada R, Fujita N, Gotoh Y, Kaku Y, Nishiyama K, Okamoto T, Toya Y, Yamamura T, Ishimori S, Nagano C, Nozu K

Differences in kidney prognosis between congenital and infantile nephrotic syndrome.

Pediatr Nephrol 2025, 40(8):2539-2549.

上村文子, 牛嶋克実, 前田寛人, 谷川将司, 渡辺光, 水谷茉莉, 近藤優人, 周山めぐみ, 後藤智紀, 後藤盾信, 牧兼正, & 野津寛大 (2025)

父子ともに小児期から腎機能障害がみられた常染色体顕性遠位尿細管性アシドーシス

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 219-222) . (医学中央雑誌刊行会)

上田知佳, 山村智彦, 青山周平, 木村裕香, 猪野木雄太, 田中悠, 北角英晶, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 石森真吾, & 野津寛大 (2025)

遺伝性尿細管機能異常症が疑われ, シェーグレン症候群の診断に至った1例

In 日本小児体液研究会誌 (Vol. 17, pp. 27-31) . (医学中央雑誌刊行会)

上田知佳, 石森真吾, 石河慎也, 青山周平, 木村裕香, 猪野木雄太, 田中悠, 北角英晶, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 澤田真理子, 綾邦彦, & 野津寛大 (2025)

蛋白尿および腎機能低下の進行程度を指標に, 至適な medical nephrectomy 管理をし得た先天性ネフローゼ症候群の1例

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 227-230) . (医学中央雑誌刊行会)

坂口晴英, 齋藤佳奈子, 松田明奈, 横田俊介, 櫻谷浩志, 田中悠, 森貞直哉, 野津寛大, & 藤永周一郎 (2025)

腎外症状から早期に WDR19 変異による Senior-Loken 症候群と診断した1例

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 158-161) . (医学中央雑誌刊行会)

堀之内智子, 長野智那, 野津寛大, & 飯島一誠 (2025)

【「糸球体上皮細胞学」の最新知見】腎疾患と上皮細胞 抗ネフリン抗体と微小変化型ネフローゼ症候群

In 腎と透析 (Vol. 98, Issue 3, pp. 349-352) . (医学中央雑誌刊行会)

安藤拓摩, 後藤研誠, 池住洋平, 野津寛大, 高尾洋輝, 竹本康二, 西村直子, & 尾崎隆男 (2025)
くる病を契機に診断した高カルシウム血症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症
In 日本小児科学会雑誌 (Vol. 129, Issue 10, pp. 1253-1259) . (医学中央雑誌刊行会)

横田俊介, 齋藤佳奈子, 坂口晴英, 松田明奈, 櫻谷浩志, 村上仁彦, 野津寛大, & 藤永周一郎
(2025)

CUBN 遺伝子異常による慢性良性蛋白尿と診断した2例

In 日本小児腎臓病学会雑誌 (Vol. 38, p. jjpn.cr.25-004) . (医学中央雑誌刊行会)

池田啓一郎, 中野栄治, 杉山慎太郎, 小野沙也佳, 藤澤佑介, 野津寛大, & 井田孔明 (2025)
起立性調節障害と診断されていた Gitelman 症候群の1例

In 小児内科 (Vol. 57, Issue 5, pp. 716-720) . (医学中央雑誌刊行会)

清水正樹, 野津寛大, 亀井宏一, 新井達, 安斎眞一, 五十嵐徹, 石毛崇, 漆原真樹, 大田敏之,
岡政史, 鳥友子, 神保圭佑, 敦賀和志, 濱田陸, 平野大志, 宮前多佳子, 山本雅紀, 阿部祥英,
荒木潤一郎, … 日本皮膚病理解組織学会 (2025)

小児IgA 血管炎診療ガイドライン2023ダイジェスト

In 日本小児腎臓病学会雑誌 (Vol. 38, p. jjpn.sc.25-007) . (医学中央雑誌刊行会)

白井陽子, 三浦健一郎, 安藤太郎, 石塚喜世伸, 橋本多恵子, 藤永周一郎, 野津寛大, 森貞直哉,
鈴木教郎, & 服部元史 (2025)

二次性多血症を呈した嚢胞性腎疾患の8歳男児における生体腎移植の経験

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 162-165) . (医学中央雑誌刊行会)

白井陽子, 飯田貴也, 安藤太郎, 石塚喜世伸, 橋本多恵子, 森貞直哉, 野津寛大, & 三浦健一郎
(2025)

フロセミド・フルドロコルチゾン負荷試験で尿の酸性化障害を認めなかったが総合的に
遠位尿細管性アシドーシスと診断した1例

In 日本小児体液研究会誌 (Vol. 17, pp. 22-26) . (医学中央雑誌刊行会)

石森真吾, 木村裕香, 青山周平, 猪野木雄太, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 堀之内智子,
山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 上田香織, 中西裕子, & 野津寛大 (2025)

前部虚血性視神経症を合併した維持腹膜透析の1例

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 235-238) . (医学中央雑誌刊行会)

草場香菜子, 仲川真由, 遠藤周, 野津寛大, 大友義之, & 東海林宏道 (2025)

3歳児検尿で尿蛋白陽性を契機に診断されたCUBN 遺伝子異常に伴う無症候性蛋白尿の
1例

In 日本小児腎不全学会雑誌 (Vol. 45, pp. 202-205) . (医学中央雑誌刊行会)

野津寛大 (2025a)

【コモンな患者主訴/他科からのコンサルト-内分泌代謝疾患をどう想起しどう対応するか-】《特論》知っておかなければならない病気! ギッテルマン症候群と不定愁訴

In 糖尿病・内分泌プラクティス Web (Vol. 3, Issue 3, pp. 2025-0037) . (医学中央雑誌刊行会)

野津寛大 (2025b)

小児科医が知っていて必ず得をする体内における水の流れの話と経口補水療法の話

In 日本小児科医会会報 (Issue 70, pp. 38-40) . (医学中央雑誌刊行会)

野津寛大 (2025c)

“未来と腎臓”の質問にお答えします 将来は腎疾患の治療に遺伝子治療（遺伝子を標的とした治療）が導入されますか?

In 腎臓 (Vol. 47, pp. 35-39) . (医学中央雑誌刊行会)

野津寛大 (2025d)

【腎移植医として知っておくべき遺伝子疾患とその検査】ネフローゼ症候群と遺伝性腎疾患における遺伝学的検査と腎移植への応用

In 移植 (Vol. 59, Issue 4, pp. 323-327) . (医学中央雑誌刊行会)

長野智那, 堀之内智子, 野津寛大, & 飯島一誠 (2025)

【「糸球体上皮細胞学」の最新知見】腎疾患と上皮細胞 微小変化型ネフローゼ症候群と疾患感受性遺伝子

In 腎と透析 (Vol. 98, Issue 3, pp. 359-364) . (医学中央雑誌刊行会)

飯島一誠, 堀之内智子, & 野津寛大 (2025)

【腎疾患治療薬 フロントライン】(第1章) 腎疾患患者への薬の使い方 小児ネフローゼ症候群 リツキシマブ

In 腎と透析 (Vol. 99, Issue 増刊, pp. 45-49) . (医学中央雑誌刊行会)

堀之内智子

【内科医に知ってもらいたい シン・腎臓診療】[Chapter 3] 内科医に知ってもらいたい! 腎疾患のシン・情報

ネフローゼ症候群 up to date (解説) 内科 (0022-1961) 136巻1号 Page78-81 (2025.07)

榎原菜々

【遺伝性腎疾患における最新トピックス】遺伝性ネフローゼ

日本腎臓学会誌 (0385-2385) 67巻8号 Page1145-1150 (2025.11)

〔著書〕

榊原菜々

第11章 糸球体疾患患者へのアプローチ F 遺伝性糸球体疾患

レジデントのための腎臓病診療マニュアル 第4版 p.475-478 (2025年9月) 医学書院

長野智那, 野津寛大

第15章 遺伝性腎疾患へのアプローチ

レジデントのための腎臓病診療マニュアル 第4版 p.568-575 (2025年9月) 医学書院

堀之内智子

第19章 小児の腎尿路疾患患者へのアプローチ A 総論, B 各論

レジデントのための腎臓病診療マニュアル 第4版 p.596-613 (2025年9月) 医学書院

長野智那

第19章 小児の腎尿路疾患患者へのアプローチ C 小児への腎代替療法, D 小児腎臓病患者の長期ケア

レジデントのための腎臓病診療マニュアル 第4版 p.614-620 (2025年9月) 医学書院

野津寛大

カリウム代謝

小児腎臓病学改訂第3版 p.28-33 (2025年4月) 診断と治療社

石森真吾

腎外症状を伴う小児腎疾患の診断

小児腎臓病学改訂第3版 p.52-58 (2025年4月) 診断と治療社

堀之内智子

輸液療法

小児腎臓病学改訂第3版 p.107-112 (2025年4月) 診断と治療社

山村智彦

遺伝性糸球体疾患

小児腎臓病学改訂第3版 p.188-192 (2025年4月) 診断と治療社

榊原菜々

Dent病・Lowe症候群・CUBN腎症

小児腎臓病学改訂第3版 p.231-235 (2025年4月) 診断と治療社

野津寛大, 堀之内智子

小児科医と内科医のための よくわかる経口補液療法・輸液療法～体内の水と電解質の流れを極める理論と実践～

(2025年7月) 中外医学社

堀之内智子

各論 遺伝性腎疾患 4B 家族性血尿・菲薄基底膜病・Alport 症候群～ IV 型コラーゲン関連腎症～

エキスパートのための慢性腎臓病（CKD）ハンドブック （2025年6月） 中外医学社

長野智那

2章 腎泌尿器疾患 遺伝学的検査

『小児診療 Knowledge & Skill』「領域横断的視点による腎・泌尿器疾患の診療」（2025年11月）中山書店

堀之内智子

5章 ネフローゼ症候群 特発性ネフローゼ症候群の原因

『小児診療 Knowledge & Skill』「領域横断的視点による腎・泌尿器疾患の診療」（2025年11月）中山書店

榊原菜々

7章 全身性疾患に伴う腎病変 Alport 症候群と菲薄基底膜病

『小児診療 Knowledge & Skill』「領域横断的視点による腎・泌尿器疾患の診療」（2025年11月）中山書店

山村智彦

8章 尿細管間質性疾患，嚢胞性疾患 Bartter 症候群，Gitelman 症候群

『小児診療 Knowledge & Skill』「領域横断的視点による腎・泌尿器疾患の診療」（2025年11月）中山書店

石森真吾

9章 先天性腎尿路異常，泌尿器疾患 先天性水腎症

『小児診療 Knowledge & Skill』「領域横断的視点による腎・泌尿器疾患の診療」（2025年11月）中山書店

〔学会発表〕〔全国学会以上〕

ISN World Congress of Nephrology 2025（WCN'25） 2025年2月7日

Genetic Variants in Kidney Diseases

Tomoko Horinouchi

The 21st JAPAN-KOREA-CHINA Pediatric Nephrology Seminar 2025 2025年4月12日

Anti-Nephrin Antibodies: Unveiling the Pathogenesis of Idiopathic Nephrotic Syndrome

Horinouchi T., Ichikawa Y., Inoki Y., Iijima J., Nozu K.

第21回日韓中小児腎セミナー2025 2025年4月12日

Potential of Glomerular Nephryn/IgG Co-localisation as a Biomarker for Treatment Responsiveness in Paediatric Idiopathic Nephrotic Syndrome

Yuta Inoki, Tomoko Horinouchi, Yuta Ichikawa, Yuka Kimura, Shuhei Aoyama, Yu Tanaka, Chika Ueda, Hideaki Kitakado, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, China Nagano, Nana Sakakibara, Nobuhiro Maruyama, Kazumoto Iijima, and Kandai Nozu.

Third IPNA-ALANEPE Junior Master Class 2025年9月

Alport syndrome

Horinouchi T.

第55回日本腎臓学会西部学術大会 2025年10月

腎疾患における遺伝子バリエーション 第55回日本腎臓学会西部学術大会 2025年10月
堀之内智子

第128回日本小児科学会学術集会 2025年4月18日～4月20日

ACTN4 遺伝子関連巣状分節性糸球体硬化症 (FSGS1) は truncating variant でも発症するのか? 2025年4月18日

岩井義志, 榊原菜々, 木村裕香, 青山周平, 猪野木雄太, 田中悠, 北角英晶, 上田知佳, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 野津寛大

第128回日本小児科学会学術集会 2025年4月18日～4月20日

MED12 遺伝子にナンセンスバリエーションを有する母娘例における分子生物学的発症機序の検討 2025年4月18日

井上誠也, 大片祐一, 瀬戸俊之, 小崎健次郎, 猪野木雄太, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 森貞直哉, 野津寛大

第128回日本小児科学会学術集会 2025年4月18日～4月20日

小児特発性ネフローゼ症候群の病因論と抗ネフリン抗体
堀之内智子

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

ACTN4 遺伝子関連巣状分節性糸球体硬化症 (FSGS1) は non-truncating variant のみが発症する 2025年5月22日

岩井義志, 榊原菜々, 木村裕香, 青山周平, 猪野木雄太, 田中悠, 北角英晶, 上田知佳, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

Genetic Background and Clinical Features of Dent Disease-1 2025年5月22日
Sakakibara Nana, Aoyama Shuhei, Kimura Yuka, Inoki Yuta, Tanaka Yu,

Kitakado Hideaki, Ueda Chika, Nagano China, Horinouchi Tomoko,
Yamamura Tomohiko, Ishimori Shingo, Morisada Naoya, Nozu Kandai

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

ADTKD-*MUC1*におけるショートリードシーケンス解析データを用いた病的バリエーション検出方法

長野智那, 森貞直哉, 青山周平, 木村裕香, 猪野木雄太, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

びまん性メサンギウム増殖を呈する特発性ネフローゼ症候群の臨床像及び長期予後に関する検討

青山周平, 山村智彦, 木村裕香, 猪野木雄太, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 石森真吾, 吉川徳茂, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

ステロイド感受性ネフローゼ症候群における抗ネフリン抗体
堀之内智子

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

英国研究留学のすゝめ 研究留学へ行きたいと思っている若手医師へ
山村智彦

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

早産や低出生体重既往児の, 慢性腎臓病発症前の潜在的レニン・アンギオテンシン・アルドステロン系亢進の存在に関する組織学的検討

石森真吾, 木村由香, 青山周平, 北角英晶, 上田知佳, 猪野木雄太, 田中悠, 石河慎也, 藤村順也, 堀之内智子, 山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

The rate of human anti-chimeric antibody in pediatric nephrotic syndrome with rituximab: Sub-analysis of clinical trial

Shingo Ishimori, Mayumi Sako, Tomoko Horinouchi, Kandai Nozu, Kazumoto Iijima.

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

頻回再発型/ステロイド依存性ネフローゼ症候群の寛解維持療法におけるミコフェノール酸モフェチルの有用性の検討

木村裕香, 山村智彦, 青山周平, 猪野木雄太, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 石森真吾, 藤村順也, 神吉直宙, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

先天性ネフローゼ症候群と乳児ネフローゼ症候群における単一遺伝子異常の検出率、
genotype-phenotype correlationに関する検討

猪野木雄太, 堀之内智子, 木村裕香, 青山周平, 田中悠, 上田知佳, 北角英晶, 榊原菜々,
長野智那, 山村智彦, 石森真吾, 野津寛大

第60回日本小児腎臓病学会学術集会 2025年5月22日～5月24日

小児特発性ネフローゼ症候群における腎糸球体ネフリン/IgG共局在陽性の治療感受性
バイオマーカーとしての可能性

猪野木雄太, 堀之内智子, 市川裕太, 木村裕香, 青山周平, 田中悠, 山村智彦, 石森真吾,
長野智那, 榊原菜々, 丸山順裕, 阪井裕美子, 原田周, 飯島一誠, 野津寛大

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

当科で診断されたDent disease-1の遺伝学的背景と臨床像 2025年6月21日

榊原菜々, 青山周平, 木村裕香, 猪野木雄太, 田中悠, 北角英晶, 上田知佳, 長野智那,
堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 森貞直哉, 野津寛大

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

MYH9関連疾患のスプライシング解析 2025年6月21日

井上誠也(神戸大学 小児科), 長野智那, 猪野木雄太, 榊原菜々, 堀之内智子, 山村智彦,
石森真吾, 野津寛大

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

セッション：シンポジウム11

テーマ：遺伝性疾患基礎研究最前線、遺伝性腎疾患における全ゲノム解析データの活用
長野智那, 上田知佳, 榊原菜々, 堀之内智子, 飯島一誠, 野津寛大

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

特発性ネフローゼ症候群の病因・病態に関する最新知見 ネフローゼ症候群における遺
伝学的検査の意義

堀之内智子, 長野智那, 榊原菜々, 野津寛大, 飯島一誠

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

リツキシマブ投与と小児ネフローゼ症候群のキメラ抗体産生頻度と再発の関連 (JSKDC
医師主導治験サブ解析結果)

石森真吾, 佐古まゆみ, 堀之内智子, 野津寛大, 飯島一誠

第68回日本腎臓学会学術集会 2025年6月20日～6月22日

ADPKD関連遺伝子バリエントを同定した小児例の表現型と遺伝学的特徴

田中悠, 森貞直哉, 岡田絵里, 木村裕香, 青山周平, 猪野木雄太, 上田知佳, 北角英晶,
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, 野津寛大

第34回日本小児泌尿器病学会 2025年7月24日-26日

多嚢胞性異形成腎に腎内局所レニン・アンギオテンシン・アルドステロン系活性化が関与する：多機関共同研究

石森真吾, 木村由香, 青山周平, 猪野木雄太, 石河慎也, 藤村順也, 堀之内智子, 山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 藤岡一路, 岡政史, 島袋渡, 中西浩一, 野津寛大

第46回日本小児体液研究会 2025年9月13日

遺伝学的に確定診断されたGitelman症候群と偽性Gitelman症候群における自覚症状およびQOLの比較

猪野木雄太, 近藤淳, 山本朝日, 青山周平, 木村裕香, 堀之内智子, 山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 石森真吾, 野津寛大

第33回発達腎研究会 2025年9月13日

早産や低出生体重既往児の, 慢性腎臓病発症前の潜在的レニン・アンギオテンシン・アルドステロン系亢進の存在に関する検討

石森真吾, 木村由香, 青山周平, 猪野木雄太, 石河慎也, 藤村順也, 堀之内智子, 山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 藤岡一路, 岡政史, 島袋渡, 中西浩一, 野津寛大

第46回日本小児腎不全学会学術集会 2026年12月18-19日

Renal Tubular Dysgenesisの遺伝型と臨床的特徴

木村裕香, 西健太郎, 亀井宏一, 鈴木宏, 村上智樹, 山本雅紀, 田中悠, 山本朝日, 青山周平, 猪野木雄太, 榊原菜々, 長野智那, 堀之内智子, 山村智彦, 石森真吾, 森貞直哉, 野津寛大

第57回日本小児感染症学会 2025年11月8日-9日

新型コロナウイルス感染症終息後, 小児急性中耳炎の罹患年齢は上昇する：初期急病センターにおける研究

石森真吾, 西村明敏, 田村彰広, 藤岡一路, 野津寛大, 久呉真章

第59回日本臨床腎移植学会 2026年2月12日-14日

心不全を繰返すも生体腎移植に至った先天性左室緻密化障害の1例

石森真吾, 木村裕香, 青山周平, 猪野木雄太, 石河慎, 堀之内智子, 山村智彦, 榊原菜々, 長野智那, 坂野嘉紀, 小椋雅夫, 亀井宏一, 野津寛大

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日~12月20日

Gene tests for pediatric steroid resistant nephrotic syndrome in tertiary hospital, West Java, Indonesia

Rini Rossanti, Nana Sakakibara, Ahmedz Widiasta, China Nagano, Tomohiko Yamamura, Tomoko Horinouchi, Dedi Rachmadi, Dany Hilmanto, Kazumoto Iijima and Kandai Nozu

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日～12月20日

Clinical characterization and genetic insights of isolated proteinuria associated with *CUBN* variants

Nana Sakakibara, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Yu Tanaka, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori and Kandai Nozu

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日～12月20日

Reframing Rare Disease Diagnosis: Recognizing Mitochondrial Disease Through Whole Genome Sequencing.

China Nagano, Kenichiro Miura, Motoshi Hattori, Naoya Fujita, Asahi Yamamoto, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Kandai Nozu.

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日～12月20日

Genotype and Phenotype in children with ADPKD-Related Gene Variants

Yu Tanaka, Naoya Morisada, Eri Okada, Atsushi Kondo, Yuka Kimura, Shuhei Aoyama, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Hiroshi Kaito, Kandai Nozu

The 57th ESPN Annual Meeting, Athens, Greece, 15-18 October, 2025

Clinical characterization and genetic insights of isolated proteinuria associated with *CUBN* variants

Nana Sakakibara, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori and Kandai Nozu

The 57th ESPN Annual Meeting, Athens, Greece, 15-18 October, 2025

Pathogenic significance of non-canonical 3' splice site variants in COL4A5 in Alport syndrome

Asahi Yamamoto, Nana Sakakibara, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Hideaki Kitakado, Chika Ueda, Yuya Aoto, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Takayuki Okamoto and Kandai Nozu

The 57th ESPN Annual Meeting, Athens, Greece, 15-18 October, 2025

Gene tests for pediatric steroid resistance nephrotic syndrome in tertiary hospital, West Java, Indonesia

Rini Rossanti, Nana Sakakibara, Ahmedz Widiasta, Dedi Rachmadi, China Nagano, Kandai Nozu and Dany Hilmanto

The 57th ESPN Annual Meeting, Athens, Greece, 15-18 October, 2025

Latent activation of the renin-angiotensin-aldosterone system prior to the onset of chronic kidney disease in children with a history of preterm birth or low birth weight

Shingo Ishimori, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Nana Sakakibara, China Nagano and Kandai Nozu.

The 57th ESPN Annual Meeting, Athens, Greece, 15-18 October, 2025

A Study of the Effect of Switching from Cyclosporine to Mycophenolate Mofetil on Clinical Outcome in Pediatric Patients with Frequently Relapsing/Steroid-Dependent Nephrotic Syndrome.

Yuka Kimura, Tomohiko Yamamura, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Shingo Ishimori, Junya Fujimura, Naohiro Kamiyoshi, Kazuya Yatani, Yuko Shima, Kandai Nozu.

ASHG 2025 Annual Meeting, October 14 – 18, 2025

Detection of Allele-Specific DNA Methylation of X chromosome in a Female Patient With a Truncating MED12 Variant Using Long-Read Sequencing.

China Nagano, Naoya Morisada, Syuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Kandai Nozu.

American Society of Nephrology Kidney week 2025, Houston, U.S.A., November 6 – 9, 2025

Genotype and Phenotype in children with ADPKD-Related Gene Variants

Yu Tanaka, Naoya Morisada, Eri Okada, Atsushi Kondo, Yuka Kimura, Shuhei Aoyama, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Hiroshi Kaito, Kandai Nozu

American Society of Nephrology Kidney week 2025, Houston, U.S.A., November 6 – 9, 2025

Clinical features and long-term outcomes of idiopathic nephrotic syndrome with diffuse mesangial hypercellularity

Shuhei Aoyama, Tomohiko Yamamura, Asahi Yamamoto, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Shingo Ishimori, Norishige Yoshikawa, Kandai Nozu

American Society of Nephrology Kidney week 2025, Houston, U.S.A., November 6 – 9, 2025

From mild proteinuria to congenital nephrotic syndrome: Clinical heterogeneity of *NPHS1* biallelic variants in a Japanese cohort

Tomohiko Yamamura, Asahi Yamamoto, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura, Yuta Inoki, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi, Shingo Ishimori, Kandai Nozu

American Society of Nephrology Kidney week 2025, Houston, U.S.A., November 6 – 9, 2025
Comparative Analysis of Subjective Symptoms and Quality of Life in Genetically
Confirmed Gitelman Syndrome and Phenotypic Gitelman-like Patients Without
Pathogenic Variants

Yuta Inoki, Atsushi Kondo, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama,
Yuka Kimura, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi,
Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Kandai Nozu

23rd Asian Pacific Congress of Nephrology, Taipei, December 5-7, 2025

Latent Activation Of The Renin-Angiotensin-Aldosterone System Prior To The Onset
Of Chronic Kidney Disease In Children With A History Of Low Birth Weight

Shingo Ishimori, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama, Yuka Kimura,
Yuta Inoki, Shinya Ishiko, Junya Fujimura, Tomoko Horinouchi, Tomohiko Yamamura,
Nana Sakakibara, China Nagano and Kandai Nozu.

23rd Asian Pacific Congress of Nephrology, Taipei, December 5-7, 2025

A 1-year-old Boy With MIRAGE Syndrome And Nephrotic Syndrome, Whose Kidney
Histopathology Revealed Membranous Nephropathy-like Findings: A Case Report

Shingo Ishimori, Aya Imaide, Tomoyuki Yokota, Satoshi Narumi, Norishige Yoshikawa.

23rd Asian Pacific Congress of Nephrology, Taipei, December 5-7, 2025

Comparative Analysis of Subjective Symptoms and Quality of Life in Genetically
Confirmed Gitelman Syndrome and Phenotypic Gitelman-like Patients Without
Pathogenic Variants

Yuta Inoki, Atsushi Kondo, Asahi Yamamoto, Marina Yamashita, Shuhei Aoyama,
Yuka Kimura, Nana Sakakibara, China Nagano, Tomoko Horinouchi,
Tomohiko Yamamura, Shingo Ishimori, Kandai Nozu

さくらグループ（神経・発達）



〔論文〕

Kikuchi K, Kuki I, Nishiyama M, Ueda Y, Matsuura R, Shiohama T, Nagase H, Akiyama T,
Sugai K, Hayashi K, Murakami K, Yamamoto H, Fukuda T, Kashiwagi M, Maegaki Y.

Japanese guidelines for treatment of pediatric status epilepticus - 2023.

Brain Dev 47(1): 104306, 2025.

- Tokumoto S, Nishiyama M, Yamaguchi H, Sano K, Motobayashi M, Kashiwagi M, Hattori Y, Maruyama A, Toyoshima D, Nakagawa T, Kawano G, Nagase H.
Epidemiology and treatment trends for acute encephalopathy under the impact of SARS-CoV-2 pandemic based on a prospective multicenter consecutive case registry.
J Neurol Sci 15:469:123377, 2025.
- Hanafusa H, Yamaguchi H, Morisada N, Ye MJ, Oikawa S, Tokumoto S, Nishiyama M, Nozu K, Nagase H.
Identification of Genetic Variants in Status Epilepticus Associated With Fever.
Brain Behav 15(2):e70279, 2025.
- Mizuno S, Tanimoto Y, Mori A, Fuse T, Ishida Y, Nishiyama M, Maruyama A, Kasai M.
Acute Encephalopathy Associated with Human Adenovirus type 14 Infection 7-Year-Old girl, Japan.
Emerg Infect Dis 31(2):377-379,2025.
- Harada S, Nishiyama M, Mizuta M, Shimizu M, Maruyama A, Kurosawa H, Nakagishi Y.
Hemorrhagic shock and encephalopathy syndrome with hemophagocytic lymphohistiocytosis pathology caused by cytomegalovirus infection.
Brain Dev Case Reports. 3(1):100062, 2025.
- Tanaka H, Nishiyama M, Soma K, Ueda T, Aoki K, Kurosawa H, Maruyama A.
Fulminant cerebellitis with Chiari malformation showing increased blood flow on arteria spin labeling imaging.
Pediatr Int 67(1):e70074, 2025.
- Saito T, Soma K, Kashisaka M, Iketani K, Matsumoto M, Ueda T, Nishiyama M, Maruyama A, Nakai R, Sakihama H, Kurosawa H, Morisada N, Kobayashi H, Ozaki K.
Systemic Primary Carnitine Deficiency Presenting With Substantia Nigra and Basal Ganglia Injury: A Case Report.
JIMD Rep 66(3):e70014, 2025.
- Matsumoto T, Nishiyama M, Ishida Y, Matsui S, Maruyama A.
Impact of the coronavirus disease pandemic on emergency transport times for pediatric febrile seizures: A retrospective study.
Brain Dev 47(5): 104456, 2025.
- Yamaguchi H, Maruyama A, Nishiyama M, Ueda T, Hongo H, Oikawa S, Tokumoto S, Tomioka K, Matsui S, Hayashi T, Tanaka R, Nozu K, Nagase H.
Description on Patterns in Reduced-Lead Electroencephalography Performed for Suspected Electrographic Seizures in Pediatric Patients With Altered Mental Status

Using Standardized Terminology.

Pediatr Neurol 169:21-30, 2025.

Omata T, Sakuma H, Nagase H, Abe Y, Kuki I, Okumura A, Maegaki Y, Murayama K, Sakai Y, Hoshino A, Mizuguchi M, Takanashi JI.

National study on pediatric acute encephalopathy in Japan (April 2020 to October 2023): Insights from the third study.

Brain Dev 47(4):104387, 2025.

Kimura M, Togo M, Matoba K, Otani M, Sekiguchi K, Fujimoto Y, Chiba K, Nagase H, Matsumoto R.

Relationship between cortical tuber subtypes and interictal epileptiform discharges in tuberous sclerosis complex: MRI and scalp-EEG study.

Seizure 133:149-156, 2025.

Nomura Y, Nomura J, Tamada K, Eguchi N, Torigata K, Tokumoto S, Nemoto A, Shirafuji T, Yamamoto K, Hishimoto A, Nagase H, Nishikawa T, Takumi T.

Isogenic modeling of 1q21.1 reciprocal CNVs in human ES cells reveals divergent neurodevelopmental trajectories.

Hum Mol Genet. 2025 accepted. Online ahead of print.

Nozaki H, Sakakibara N, Hanafusa H, Inoki Y, Tanaka Y, Kitakado H, Ueda C, Nagano C, Horinouchi T, Yamamura T, Ishimori S, Yamaguchi H, Nozu K, Morisada N.

The first case of Al-Raqad syndrome in Japan is associated with a homozygous DCPS exonic variant resulting in aberrant splicing.

Brain Dev. Aug;47(4):104366, 2025.

Asagai Y, Yamaguchi H, Yamamura T, Kusuki M, Ohnuma K, Horinouchi T, Bo R, Yamamoto N, Yano Y, Nagase H, Nozu K.

Epidemiological Characterization and Clinical Utility of the Multiplex PCR FilmArray™ Gastrointestinal Panel at a Tertiary University Hospital in Japan, 2024.

Pediatr Neonatol. 2025 accepted. Online ahead of print.

Suemune K, Yamaguchi H, Hanafusa H, Ye J M, Nagase H.

Au-Kline syndrome with a novel variant in a girl presenting with heat intolerance in the summer: A case report and literature review.

*Brain Dev Case Reports.*3: 100075, 2025.

〔著書〕

西山将広

【小児科診療2025春 増刊号 これからのガイドラインの読み方, 使い方】エビデンスレベルが表すこと

診断と治療社, 東京, Vol.88, 25-31, 2025

西山将広

【小児内科2025春 増大号 外来診療・診断のピットフォール】川崎病だと思ったら細菌性髄膜炎

東京医学社, 東京, Vol.57(4), 448-50, 2025

菊池健二郎, 西山将広

【小児科12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 2025】てんかん重積状態・けいれん重積状態

金原出版株式会社, 東京, Vol.66, 1295-1300, 2025

Heidi M. Feldman et al.eds, 総監訳 永瀬裕朗

発達行動小児科学

東京, エルゼビア・ジャパン, 2025.

〔学会発表〕〔全国学会以上〕

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

小児てんかんにおけるペランパネル開始後3ヶ月時点での有効性と有害事象

相馬健人, 西山将広, 伊藤立人, 石田悠介, 丸山あずさ

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

小児てんかんに対するラコサミド単剤療法における血中濃度と有効性の関係

伊藤立人, 西山将広, 相馬健人, 石田悠介, 丸山あずさ

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

18トリソミー症候群における年齢別てんかん有病率の検討

石田悠介, 西山将広, 伊藤立人, 相馬健人, 鮫島智大, 岩谷壮太, 芳本誠司, 丸山あずさ

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

熱性けいれん重積状態に続発する意識障害遷延の臨床像

鮫島智大, 西山将広, 徳元翔一, 山口宏, 高梨潤一, 本林光雄, 柏木充, 服部有香, 丸山あずさ, 豊嶋大作, 中川卓, 河野剛, 永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

二相性臨床経過と遅発性拡散能低下を呈する乳児頭部外傷(TBIRD)における二相性発

作の発症時期の検討

川村葵, 西山将広, 伊藤立人, 相馬健人, 石田悠介, 丸山あずさ, 青木一憲, 椎間優子,
黒澤寛史, 阿久津宣行, 小山淳二, 永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

当院での抗MOG抗体関連疾患19例の後方視検討

上田拓耶, 西山将広, 相馬健人, 石田悠介, 徳元翔一, 山口宏, 野津寛大, 丸山あずさ,
永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

発熱を伴う30分以上のけいれん性てんかん重積状態における転帰不良関連因子：連続
症例多施設コホートでの検証

老川静香, 西山将広, 徳元翔一, 山口宏, 高梨潤一, 本林光雄, 柏木充, 服部有香,
丸山あずさ, 豊嶋大作, 中川卓, 河野剛, 永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

シンポジウム8 小児急性脳症の到達点と将来展望 急性脳症の最適化を目指して：
FACEレジストリからわかること

西山将広, 永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

シンポジウム8 小児急性脳症の到達点と将来展望 急性脳症の最適化を目指して：急
性脳症・有熱性てんかん重積を対象とした疾患関連遺伝子探索の横断研究

山口宏, 永瀬裕朗

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

委員会主催セミナー6 小児てんかん重積状態治療ガイドライン2023発刊後の現状と課
題 てんかん重積状態治療の最前線

西山将広

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

委員会主催セミナー6 小児てんかん重積状態治療ガイドライン2023発刊後の現状と課
題 原因による治療戦略：熱性と無熱性、基礎疾患への配慮

老川静香, 西山将広

第67回日本小児神経学会学術集会 2025年6月4日～7日

教育講演 急性脳症のエビデンスに基づいた治療

永瀬裕朗

第43回日本小児心身医学会学術集会 2025年9月19日～21日

小児摂食障害患者の後頭部優位律動の周波数と関連する因子の検討

上田拓耶, 富岡和美, 永瀬裕朗

第58回日本てんかん学会学術集会 2025年10月2日～4日

当院PICUにおける持続脳波モニタリングの実施状況と臨床的意義に関する検討

末宗和樹, 西山将広, 國澤久路, 伊藤立人, 石田悠介, 青木一憲, 椎間優子, 黒澤寛史,
丸山あずさ

第58回日本てんかん学会学術集会 2025年10月2日～4日

小児てんかん重積状態・けいれん重積状態の治療法に関するアンケート調査：病院到着
後の治療実態

西山将広, 植田佑樹, 塩濱直, 松浦隆樹, 本林光雄, 福岡正隆, 老川静香, 金井創太郎,
鳥尾倫子, 菊池健二郎, 九鬼一郎, 永瀬裕朗, 秋山倫之, 前垣義弘

第58回日本てんかん学会学術集会 2025年10月2日～4日

1年以上生存した18トリソミー児に合併したてんかんの臨床的特徴

石田悠介, 西山将広, 國澤久路, 末宗和樹, 伊藤立人, 岩谷壮太, 芳本誠司, 丸山あずさ

第58回日本てんかん学会学術集会 2025年10月2日～4日

シンポジウム11 神経救急の進歩 小児てんかん重積状態・けいれん重積状態の治療
法に関するアンケート調査：病院前治療の実態

西山将広, 植田佑樹, 塩濱直, 松浦隆樹, 本林光雄, 福岡正隆, 老川静香, 金井創太郎,
鳥尾倫子, 菊池健二郎, 九鬼一郎, 永瀬裕朗, 秋山倫之, 前垣義弘

17th Asian Oceanian Congress of Child Neurology, 2025年9月16 – 20日, New Delhi, India
Developing Evidence-Based Management for Infection-Triggered Acute
Encephalopathy (ITES): Febrile Seizure-ITES Spectrum Hypothesis and Insights from
the FACE Registry

Hiroaki Nagase

Annual State Conference PUNPEDICON 2025, 2025年11月15 – 16日, Bathinda, India.

Febrile Seizure-Infection-Triggered Acute Encephalopathy (ITES) Hypothesis and
Insights from the FACE Registry

Hiroaki Nagase

さくらグループ(筋代謝内分泌・遺伝グループ)



〔論文〕

Onuki T, Tajika M, Sugiyama Y, Shimura M, Ichimoto K, Tanaka T, Nyuzuki H, Kosuga M, Migita O, Ito T, Sasai H, Bo R, Hamada J, Hamazaki T, Sakai N, Inoue T, Nakamura K, Okuyama T, Murayama K.

Japanese experience of newborn screening for lysosomal storage diseases and adrenoleukodystrophy.

Orphanet J Rare Dis. 2025;20(1):373.

Iketani K, Awano H, Hashimura H, Sonehara S, Hanafusa H, Nambu Y, Nishio H, Nozu K, Bo R.

Total Intramuscular Fat Fraction of Thigh Muscles as a Predictor of Nusinersen Efficacy in Pediatric SMA Type II and III.

Diagnostics (Basel). 2025;15(6).

Yamamoto T, Ogawa S, Ide Y, Miyazaki K, Sunami A, Nambu Y, Bo R, Matsuo M, Awano H.

Fragmented QRS in Lateral Leads on Electrocardiography Is Associated with Cardiac Dysfunction and Left Ventricular Dilation in Duchenne Muscular Dystrophy.

Biomedicines. 2025;13(4).

Murakami T, Sato T, Ishizuka T, Nakamura H, Tachimori H, Harada H, Oi H, Hatano K, Oba MS, Ishiguro K, Shichiji M, Kihara Y, Takeshima Y, Taniguchi-Ikeda M, Hattori A, Shimizu-Motohashi Y, Awano H, Bo R, Nagata S, Ishigaki K.

Nonrandomized Allocation of Steroid Therapy in Patients With Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy: Study Protocol for a Phase II Clinical Trial.

Neuropsychopharmacol Rep. 2025;45(3):e70043.

Nambu Y, Osawa K, Shirakawa T, Sunami A, Sonehara S, Bo R, Nozu K, Matsuo M, Awano H.

Serum titin/creatinine ratio as a biomarker for discriminating disease severity in Duchenne and Becker muscular dystrophies.

Front Neurol. 2025;16:1591748.

Asagai Y, Yamaguchi H, Yamamura T, Kusuki M, Ohnuma K, Horinouchi T, Bo R, Yamamoto N, Yano Y, Nagase H, Nozu K.

Epidemiological characterization and clinical utility of the multiplex PCR FilmArray Gastrointestinal Panel at a tertiary university hospital in Japan, 2024.
Pediatr Neonatol. 2025.

Kato T, Yokomura M, Osawa Y, Matsuo K, Kubo Y, Homma T, Saito K.
Genomic analysis of the SMN1 gene region in patients with clinically diagnosed spinal muscular atrophy: a retrospective observational study.
Orphanet J Rare Dis. 2025;20(1):55.

Nagano T, Yamamoto N, Shinomiya S, Kato H, Okamoto M, Hazama D, Bo R, Yamamura T, Imai T, Fukuzawa K, Funayama T, Kano K, Katsurada N.
A noncontact vital sign sensor demonstrating a strong correlation with an electrocardiogram electrode and a CO(2) sensor.
Sci Rep. 2025;15(1):17269.

Naito S, Fukushima S, Hanafusa H, Ioroi T, Awano H, Nozu K, Bo R.
Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency presenting with neonatal hyperlactatemia and elevated lactate-to-pyruvate ratio.
Pediatr Int. 2025;67(1):e70267.

Sakima M, Bouike Y, Wada SI, Nakamae M, Noguchi Y, Bo R, Awano H, Oba J, Nishio H.
Incidence of Homozygous SMN2 Deletion in Japan: Cross-Reactivity of SMN2 Primers with SMN1 Sequence Causes False Negatives in Real-Time PCR Screening.
Genes (Basel). 2025;16(6).

Oji K, Urade T, Bo R, Kido M, Komatsu S, Gon H, Fukushima K, So S, Yoshida T, Tai K, Arai K, Fukumoto T.
Laparoscopic Liver Resection for Hepatocellular Adenomas in Pediatric Glycogen Storage Disease Type Ia: A Case With Consideration for Future Transplantation.
Asian J Endosc Surg. 2025;18(1):e70090.

Erbas Y, Servais L, Shieh PB, Goedeker NL, Waldrop MA, Bo R, Raju D, Benguerba K, Reyna SP, Wolff D, Finkel RS.
Trach and treat: Safety and motor outcomes following onasemnogene abeparvovec in patients with spinal muscular atrophy and tracheostomies in the RESTORE registry.
J Neuromuscul Dis. 2025;22143602251395173.

Hanafusa H, Yamaguchi H, Morisada N, Ye MJ, Oikawa S, Tokumoto S, Nishiyama M, Nozu K, Nagase H.
Identification of Genetic Variants in Status Epilepticus Associated With Fever.
Brain Behav. 2025 Feb;15(2):e70279.

Asagai Y, Tanaka Y, Hanafusa H, Nagano C, Horinouchi T, Ishimori S, Kaito H, Iijima K, Nozu K, Morisada N.

Clinical characteristics of patients with SALL1-related disorder.

Pediatr Nephrol. 2025 Nov;40(11):3407-3414.

田中敬子, 花房宏昭, 菅原宏美, 澁谷剛志, 荻本圭祐, 濱崎京子, 濱真奈美, 澤田優貴, 金原史朗, 清田尚臣, 南博信, 野津寛大

がんゲノムプロファイル検査で検出されたRAD51Dの病的バリエントが血縁者の遺伝学的検査とバリエント保持女性のリスク低減卵管卵巣摘出術に繋がった家系に対する遺伝カウンセリング

日本遺伝カウンセリング学会誌 (1347-9628)46巻3号 Page117-123

Sungwon Hong, Kiiko Iketani, Shoko Sonehara, Hiroaki Hanafusa, Yoshinori Nambu, Kandai Nozu, Hiroyuki Awano, Ryosuke Bo.

Epidemiology of SARS-CoV-2 Infection in Patients with Neuromuscular Disease and Inborn Errors of Metabolism: A Cross-sectional Study for a Pediatric Outpatient Referral in Japan.

Kobe J Med Sci. 2025 Feb 3;70(4):E106-E112.

Ishikawa, Y., Miura, T., Nambu, Y., Awano, H., Takeshima, Y., Ishikawa, Y. & Matsuo, M.

A case of Duchenne muscular dystrophy who received a short course of exon-skipping therapy 20 years ago has maintained good cardiac function,

Brain and Development Case Reports 2025 Issue3

【学会発表】【全国学会以上】

(ランチョンセミナー) 第52回日本マスキニング学会 2025年10月3日

拡大新生児スクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症患者への早期治療における問題
坊亮輔

Amicus Symposium in KOBE 2025. 2025年12月5日

拡大新生児マスキニングにおけるファブリー病診断と家系内遺伝子解析の重要性
坊亮輔

International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIM 2025), 2025年9月2日-6日, 京都, 日本.

Clinical problems of adolescent patients with Menkes disease treated with copper-histidine from the neonatal period over 15 years.

Bo R, Sonehara S, Ohashi H, Hong SW, Hanafusa H, Nambu Y, Yagi M, Awano H

30th Annual International Congress of the World Muscle Society (WMS 2025), 2025年10月7日-11日, ウィーン, オーストリア.

Mutations in the actin binding domain of dystrophin are associated with early onset of heart failure in patients with Becker muscular dystrophy.

Yamamoto T, Ogawa S, Nambu Y, Bo R, Matsuo M, Awano H

30th Annual International Congress of the World Muscle Society (WMS 2025), 2025年10月7日-11日, ウィーン, オーストリア.

Urine titin reveals muscle degradation undetected by serum CK in SMA patients with four copies of SMN2.

Hiroki Ohashi Ryosuke Bo, Shoko Sonehara, Yoshinori Nambu, Aiko Sunami, Kayo Osawa, Taku Shirakawa, Hisahide Nishio, Masafumi Matsuo, Hiroyuki Awano.

近畿代謝異常研究会 2025. 第20回近畿先天代謝異常症研究会 2025年5月31日

低ケトン性低血糖で発症し、絶食試験・遺伝子検査で診断し得たシトリン欠損症の一例
柏坂舞, 坊亮輔, 西藤知城, 池谷紀衣子, 曾根原晶子, 松本真明, 森貞直哉, 尾崎佳代, 野津寛大

近畿小児科地方会 2025年3月16日

血清アシルカルニチン分析で異常を認めない横紋筋融解症に対して遺伝学的検査が有用であった3例

曾根原晶子, 坊亮輔, 朝貝芳貴, 大橋浩基, 池谷紀衣子, 花房宏昭, 南部静紀, 森貞直哉, 栗野宏之, 野津寛大

ムコ多糖症フォーラム 2025年7月5日

A case of mucopolysaccharidosis type I diagnosed by expanded newborn screening with transplantation hindered by cardiomyopathy.

Bo R

第41回 Dysmorphology のタベ 2025年3月1日

近年の小児遺伝医療における dysmorphology 診療のアプローチ方法として重要な3つの視点 AI技術 (Face2Gene 含む分析技術) との共存
花房宏昭

第47回日本小児遺伝学会学術集会 2025年2月28日-3月1日

幅広い血縁者の解析がバリエーションの評価に有用であったARXによる発達性てんかん性脳症の1男児例

花房宏昭, 山口宏, 澤田優貴, 田中敬子, 老川静香, 坊亮輔, 中川卓, 森貞直哉, 野津寛大, 永瀬裕朗

第49回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2025年8月1日-3日

遺伝学的検査で診断に至った5例の発達遅滞・多発携帯異常がある成人例における遺伝カウンセリング

澤田優貴, 花房宏昭, 田中敬子, 朝貝芳貴, 坊亮輔, 國久智成, 久保亮治, 永瀬裕朗, 野津寛大

第49回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2025年8月1日-3日

神戸大学医学部附属病院における Google カレンダー を活用した臨床遺伝専門医研修支援の取り組み

田中敬子, 花房宏昭, 澤田優貴, 朝貝芳貴, 坊亮輔, 國久智成, 久保亮治, 野津寛大

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日-20日

Mild Verheij syndrome caused by a novel *PUF60* splice variant resulting in partial RRM2 deletion.

Yoshitaka Asagai, Hiroaki Hanafusa, Shoko Sonehara, Yoshinori Nambu, Hiroyuki Awano, Kandai Nozu, Ryouusuke Bo

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日-20日

Sporadic Pleuropulmonary Blastoma in a 1-Year-Old Boy with a Germline Pathogenic Variant in *DICER1*.

Keiko Tanaka, Hiroaki Hanafusa, Yuki Sawada, Yoshitaka Asagai, Akihiro Nishimura, Shiro Kimbara, Ryouusuke Bo, Nobuyuki Yamamoto, Tomonari Kuniyoshi, Akiharu Kubo, Kandai Nozu

日本人類遺伝学会第70回大会 2025年12月17日-20日

Two Cases in Which Chromosomal Microarray Was Useful for Interpreting Karyotypes Difficult to Evaluate by G-banding.

Yuki Sawada, Hiroaki Hanafusa, Keiko Tanaka, Yoshitaka Asagai, Akiko Sonehara, Shizuka Oikawa, Ryouusuke Bo, Kandai Nozu

第68回日本甲状腺学会 2025/11/27-29

新生児マススクリーニングTSH陽性の先天性甲状腺機能低下症未治療児の長期知的発達転帰

池谷紀衣子, 尾崎佳代

第58回日本小児内分泌学会 2025/10/30-11/1

新生児マススクリーニングTSH陽性の先天性甲状腺機能低下症未治療児の長期知的発達転帰

池谷紀衣子, 樋口アカリ, 西林優, 錦織朱, 森脇彩賀, 柏坂舞, 西藤知城, 尾崎佳代

第70回日本人類遺伝学会 2025/12/18-2

A Case of Mucopolysaccharidosis Type IV A Diagnosed by Genetic Analysis and Treated with Elosulfase alfa at 19 Months.

Kiiko Iketani, Aya Nishikiori, Yu Nishibayashi, Ayaka Moriwaki, Mai Kashisaka, Tomoki Saito, Kandai Nozu, Naoya Morisada

第52回日本マスキリーニング学会学術集会 2025年10月3日～4日

兵庫県拡大マスキリーニングにおけるムコ多糖症2型の精密検査例の遺伝学的背景の検討-続報

曾根原晶子, 大橋浩基, 洪聖媛, 松井美樹, 南部静紀, 片岡大, 李知子, 栗野宏之, 竹島泰弘, 野津寛大, 坊亮輔

血液グループ



〔論文〕

Morishita Y, Hamada M, Uemura S, Kikuchi H, Hisakawa H, Fujikawa T, Tamura A, Okuno Y, Wakamatsu M, Muramatsu H, Takahashi Y, Hasegawa D, Kosaka Y.

Cord Blood Transplantation Using Myeloablative Conditioning for Pediatric Advanced Myelodysplastic Syndrome in AMeD Syndrome With a Novel ADH5 Variant.

Pediatr Blood Cancer. 2025 Feb;72(2):e31465.

Nagano T, Yamamoto N, Shinomiya S, Kato H, Okamoto M, Hazama D, Bo R, Yamamura T, Imai T, Fukuzawa K, Funayama T, Kano K, Katsurada N.

A noncontact vital sign sensor demonstrating a strong correlation with an electrocardiogram electrode and a CO2 sensor.

Sci Rep. 2025 May 19;15(1):17269.

Okazoe-Hirakawa Y, Yakushijin K, Kurata K, Matsumoto S, Ichikawa H, Sakai R, Nose T, Kimbara S, Nagatani Y, Koyama T, Inui Y, Funakoshi Y, Kiyota N, Ito M, Hatazawa K, Tanaka H, Yamamoto N, Minami H.

Importance of E/e' and BNP for early detection of late cardiotoxicity in long-term follow-up of childhood hematologic cancer survivors: a retrospective cross-sectional study.

Cardiooncology. 2025 Jun 19;11(1):55.

Yamamoto N, Ishizawa K, Umemoto M, Nishimura A, Fujikawa T, Inoue S, Nakatani N, Tamura A, Nino N, Uemura S, Hasegawa D, Kosaka Y, Nishimura N.

Evaluation of Minimal Residual Disease in Patients with Neuroblastoma.

Mol Diagn Ther. 2025 Jul;29(4):443-452.

Nishimura A, Tamura A, Fujikawa T, Inoue S, Nakatani N, Nozu K, Yamamoto N.

KMT2A-CBL fusion gene in the first reported case of T-cell acute lymphoblastic leukemia associated with Wiedemann-Steiner syndrome.

Int J Hematol. 2025 Jul;122(1):153-158.

Mikami T, Kato I, Nishimura A, Eguchi-Ishimae M, Kamitori T, Tasaka K, Kubota H,

Isobe T, Uchihara Y, Namikawa Y, Hamada S, Tsujimoto S, Inoue S, Hamabata T,

Izawa K, Miyamura T, Tomizawa D, Imamura T, Toyoda H, Eguchi M, Goto H,

Ogawa S, Takagi M, Wing JB, Takita J.

Multi-omics analysis identifies an M-MDSC-like immunosuppressive phenotype in lineage-switched AML with KMT2A rearrangement.

Nat Commun. 2025 Aug 26;16(1):7955.

Nishi K, Sakamaki T, Nagasaka A, Kao KS, Sadaoka K, Asano M, Yamamoto N,

Takaori-Kondo A, Miyanishi M.

Alteration of long- and short-term hematopoietic stem cell ratio causes myeloid-biased hematopoiesis.

Elife. 2025 Aug 27;13:RP95880.

Yoshida H, Iwamoto S, Shimada A, Miyamura T, Terui K, Sano H, Tamura A,

Mizoguchi Y, Moritani K, Imamura T, Osugi Y, Hama A.

Multiple Hematopoietic Stem Cell Transplantations in Pediatric Acute Myeloid Leukemia: Prognostic Significance of Remission and Severe Sinusoidal Obstruction Syndrome.

Pediatr Blood Cancer. 2025 Dec;72(12):e32036.

【学会発表】【全国学会以上】

第128回日本小児科学会学術集会 2025年4月20日

当院における拡大新生児マススクリーニング同意取得率の検討 特に検査費用の減額が与えた影響について

山本寛子, 徳田央士, 松野下夏樹, 竹中佳奈栄, 富永健太, 川崎圭一郎, 坊亮輔,

山本暢之, 野津寛大, 李知子, 竹島泰弘

第87回日本血液学会学術集会 2025年10月11日

新規CALR遺伝子変異を有する小児期発症の本態性血小板血症の男児

吉川なつこ, 植村優, 藤川朋子, 山本暢之, 菊池菜摘, 二野菜々子, 齋藤敦郎, 神前愛子, 石田敏章, 森健, 奥谷貴弘, 長谷川大一郎

第57回日本小児感染症学会総会・学術集会 2025年11月9日

新型コロナウイルス感染症終息後、小児急性中耳炎の罹患年齢は上昇する：初期急病センターにおける研究

石森真吾, 西村明敏, 田村彰広, 藤岡一路, 野津寛大, 久呉真章

第67回日本小児血液・がん学会学術集会 2025年11月19日

高リスク神経芽腫の再発患者におけるENO1の役割

石澤ききょう, Kaung Win, Cho Mon, 梅本舞由乃, 永谷彩夏, 松井大成, 山本暢之, 西村範行

第67回日本小児血液・がん学会学術集会 2025年11月19日

Early surgical intervention and reconstruction for neoadjuvant chemoradiotherapy-resistant parameningeal spindle cell rhabdomyosarcoma: A Case Report.

Nakanishi Miho, Hamabata Takayuki, Tasaka Keiji, Itasaka Satoshi, Inoue Syotaro, Yamamoto Nobuyuki, Nibu Kenichi, Ueda Misato, Kimura Hidehiko, Nodomi Seishiro, Aya Kunihiko.

第67回日本小児血液・がん学会学術集会 2025年11月19日

Down syndrome-associated acute lymphoblastic leukemia harboring IGH::CEBPE.

Fujikawa Tomoko, Tamura Akihiro, Inoue Shotaro, Nishimura Akihiro, Nakatani Naoko, Yamamoto Nobuyuki, Tsuji Kana, Yoshikawa Natsuko, Uemura Suguru, Mori Takeshi, Hasegawa Daiichiro, Nozu Kandai.

第67回日本小児血液・がん学会学術集会 2025年11月19日

Blocking SIRP α enhances the efficacy of anti-GD2 therapy in neuroblastoma.

Tamura Akihiro, Fujikawa Tomoko, Nakatani Naoko, Inoue Shotaro, Nishimura Akihiro, Yamamoto Nobuyuki, Murata Yoji, Matozaki Takashi, Nozu Kandai.

第23回日本小児がん看護学会学術集会 2025年11月21日

AYA世代患者における教育と自己実現の在り方

田中風, 魚沢友美, 外屋敷あゆみ, 小川直美, 橋本七月, 井上翔太郎, 岡本由美, 浅田つかさ, 山本暢之, 槌谷綾

新生児グループ



〔論文〕

Ishimori S, Nishimura A, Tamura A, Fujioka K, Nozu K, Kugo M.

Increase in the age of onset of pediatric acute otitis media after the Covid-19 pandemic: A study at a primary emergency medical center.

J Infect Chemother. 2025 Nov 21;32(1):102875. doi: 10.1016/j.jiac.2025.102875. Online ahead of print.PMID: 41276170

Masuda Y, Ashina M, Imagawa Y, Shirai K, Nakata Y, Kido T, Tanimura K, Nozu K, Fujioka K.

Prepregnancy obesity is an independent risk factor for neonatal vitamin K deficiency at birth.

Nutrition. 2026 Feb;142:112954. doi: 10.1016/j.nut.2025.112954. Epub 2025 Sep 16. PMID: 41076804 Free article.

Ishimori S, Ishiko S, Fujimura J, Yamamoto A, Aoyama S, Kimura Y, Inoki Y, Kondo A, Horinouchi T, Yamamura T, Sakakibara N, Nagano C, Fujioka K, Oka M, Shimabukuro W, Nakanishi K, Nozu K.

Association Between Multicystic Dysplastic Kidney and the Local Renin-Angiotensin-Aldosterone System: A Pilot Study of a New Biomarker.

Nephrology (Carlton). 2025 Oct;30(10):e70132. doi: 10.1111/nep.70132.PMID: 41025262

Mahdy WYB, Yamamoto K, Joji R, Hashimoto M, Nakasone R, Fujioka K, Itohara K, Kitahiro Y, Omura T, Yano I.

Evaluation of Fentanyl-Emerged Adverse Events and Pharmacokinetics in Neonates: A Physiologically Based Pharmacokinetic Modeling Approach.

Clin Pharmacokinet. 2025 Dec;64(12):1811-1825. doi: 10.1007/s40262-025-01573-6. Epub 2025 Sep 26.PMID: 40999188 Free PMC article.

Kawamura A, Abe S, Shirai K, Masuda Y, Imagawa Y, Nakata Y, Kido T, Ashina M, Matsumoto H, Tanimura K, Kakei Y, Imai T, Nozu K, Fujioka K.

Changes in Neutrophil Count During Valganciclovir Therapy for Symptomatic Congenital Cytomegalovirus Infection.

Biomedicines. 2025 Jul 16;13(7):1739. doi: 10.3390/biomedicines13071739.PMID: 40722810 Free PMC article.

Nakata Y, Nagano C, Imagawa Y, Shirai K, Masuda Y, Kido T, Ashina M, Nozu K, Fujioka K.

Clinical and Biochemical Characteristics of Pseudohypoaldosteronism Type 1 with and Without Genetic Mutations: A Literature Review.

J Clin Med. 2025 Jun 20;14(13):4408. doi: 10.3390/jcm14134408.PMID: 40648780 Free PMC article.

Tanaka M, Imafuku H, Kubota I, Yamanaka K, Suda S, Masuko N, Uchida A, Fukuoka H, Teshima M, Fujioka K, Deguchi M, Tanimura K, Terai Y.

A Pregnant Woman with Primary Hyperparathyroidism Who Underwent Parathyroidectomy in the Second Trimester of Her Third Pregnancy: A Case Report.

Kobe J Med Sci. 2025 May 30;71(1):E41-E45. doi: 10.24546/0100495980.PMID: 40610012 Free PMC article.

Wada K, Takeuchi A, Katayama Y, Ohkawa N, Kantake M, Fujioka K, Nishikubo T, Yamamoto Y, Yamada Y, Yoshimoto S, Sumi K, Ioroi T, Mure T, Wada N, Nakano Y, Takasao N, Tada K, Yamamoto T, Hirai H, Sato Y, Ide H, Kusuda S.

Combined treatment with mesenchymal stem cells and therapeutic hypothermia for neonatal hypoxic ischemic encephalopathy: a phase 1/2 randomized trial.

Sci Rep. 2025 May 10;15(1):16302. doi: 10.1038/s41598-025-98504-z.PMID: 40348804 Free PMC article. Clinical Trial.

Itohara K, Yamamoto K, Fujinaka S, Hashimoto M, Tamura N, Kitahiro Y, Omura T, Fujioka K, Yano I.

Pharmacokinetic and Pharmacodynamic Assessment of Valganciclovir in Infants With Congenital Cytomegalovirus Infection.

Ther Drug Monit. 2025 Jun 1;47(3):393-399. doi: 10.1097/FTD.0000000000001257. Epub 2024 Sep 4.PMID: 40344019

Kitahiro Y, Hashimoto M, Sonda Y, Yagi M, Itohara K, Kido T, Fujioka K, Imafuku H, Omura T, Yano I.

Neonatal metabolic alkalosis and mild diuresis resulting from torasemide self-medication by the mother: a case report.

J Pharm Health Care Sci. 2025 Apr 11;11(1):31. doi: 10.1186/s40780-025-00436-3. PMID: 40217334 Free PMC article.

Uchida A, Tanimura K, Shirai K, Ashina M, Fujioka K, Morioka I, Sasai M, Yamamoto M, Yamada H.

Discrepancies in the Diagnosis of Congenital *Toxoplasma gondii* Infection Between B1 Gene Semi-Nested Polymerase Chain Reaction and Serological Analyses.

Microorganisms. 2025 Mar 5;13(3):601. doi: 10.3390/microorganisms13030601.PMID: 40142494 Free PMC article.

Morioka I, Kakei Y, Imai T, Fujioka K, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Oka A; Japanese Congenital Cytomegalovirus Study Group.

Three-year hearing outcomes in infants with congenital cytomegalovirus disease treated with oral valganciclovir: Interim results of a six-year follow-up study in Japan.

J Clin Virol. 2025 Apr;177:105778. doi: 10.1016/j.jcv.2025.105778. Epub 2025 Mar 11.PMID: 40086367 Clinical Trial.

Ashina M, Kido T, Shirai K, Masuda Y, Imagawa Y, Nakata Y, Nozu K, Fujioka K.

A neonatal mouse model of meconium peritonitis generated using human meconium slurry.

Pediatr Res. 2025 Apr;97(5):1742-1749. doi: 10.1038/s41390-024-03470-3. Epub 2024 Aug 21.PMID: 39169223 Free PMC article.

芦名満理子, 山田桃子, 藤岡一路

【正常・異常の見極め力アップ! 決定版 新生児のフィジカルアセスメント あの施設のワザ&ベテランナースの視点が学べる】(第3章) 正常からの逸脱を見抜く 新生児の症状別フィジカルアセスメント 皮膚(色)の異常(チアノーゼ・黄疸以外)(解説)
with NEO(2434-4540)2025 秋季増刊 Page116-123 (2025.09)

今川幸人, 山田桃子, 藤岡一路

【正常・異常の見極め力アップ! 決定版 新生児のフィジカルアセスメント あの施設のワザ&ベテランナースの視点が学べる】(第3章) 正常からの逸脱を見抜く 新生児の症状別フィジカルアセスメント 黄疸(皮膚/眼球結膜)(解説)
with NEO(2434-4540)2025 秋季増刊 Page112-115(2025.09)

増田祐, 山田桃子, 藤岡一路

【正常・異常の見極め力アップ! 決定版 新生児のフィジカルアセスメント あの施設のワザ&ベテランナースの視点が学べる】(第3章) 正常からの逸脱を見抜く 新生児の症状別フィジカルアセスメント チアノーゼ(解説)
with NEO(2434-4540)2025 秋季増刊 Page106-111 (2025.09)

奥野結衣, 白井佳祐, 中田有紀, 芦名満理子, 藤岡一路

重症仮死に伴った無症候性脳静脈洞血栓症の1例(原著論文)

日本産婦人科・新生児血液学会誌(0916-8796)35巻1号 Page5-6 (2025.05)

山本和宏, Mahdy Walaa Yousef Bassyouni, 藤岡一路, 矢野育子

新生児におけるフェンタニルの有害反応と薬物動態の評価 生理学的薬物動態モデリング&シミュレーションによるアプローチ(原著論文)

臨床薬理の進歩(0914-4366)46号 Page20-30(2025.06)

渡邊侑奈, 城戸拓海, 今川幸人, 白井佳祐, 増田祐, 中田有紀, 芦名満理子, 野津寛大,
藤岡一路

妊娠後期の短期間のルイボスティー摂取による動脈管早期収縮が疑われた1例 (原著論文)
兵庫県小児科医会報 (1340-5055) 83号 Page41-47 (2025)

鳥井大輝, 中田有紀, 今川幸人, 増田祐, 白井佳祐, 城戸拓海, 芦名満理子, 野津寛大,
藤岡一路

乳児血管腫に対して, 早期にプロプラノロール内服療法を行った超早産児の1例 (原著論文)

兵庫県小児科医会報 (1340-5055) 83号 Page35-40 (2025)

【学会発表】【全国学会以上】

第35回日本産婦人科・新生児血液学会 2025年6月6-7日

妊娠前の肥満は児の出生直後のPIVKA-II高値(ビタミンK欠乏)の独立したリスク因子である

増田祐(神戸大学 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野), 白井佳祐, 中田有紀,
芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

母乳及び児鼻腔培養から同一株のMRSAを検出した一例

今川幸人(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 白井佳祐, 増田祐,
中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

速乾性手指消毒剤(ABHR)の払い出し量を元に算出する患者あたりの(推定)手指消毒回数の妥当性の検討

今川幸人(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 白井佳祐, 増田祐,
中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

偽性低アルドステロン症1型(PHA-1)におけるgenotype-phenotype correlationの検討

中田有紀(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 増田祐, 白井佳祐,
今川幸人, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

交換輸血により神経学的後遺症なく救命し得たGBS髄膜炎の一例

小田木瑞樹(神戸大学医学部附属病院), 今川幸人, 白井佳祐, 増田祐, 中田有紀,
城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

生後早期に一過性に中枢性尿崩症を生じた早産児の1例

中塩美梨(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 中田有紀, 今川幸人, 白井佳祐, 増田祐, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第61回日本周産期・新生児医学会学術集会 2025年7月13-15日

当院で経験した無症候性先天性サイトメガロウイルス感染症児における発達遅滞の検討

城戸拓海(神戸大学 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野), 今川幸人, 白井佳祐, 増田祐, 中田有紀, 芦名満理子, 藤岡一路

International Postgraduate Organization for Knowledge Transfer, Research and Teaching Excellent Students (IPOKRATES) Seminar in JAPAN 2025年10月16-18日

Clinical and Biochemical Characteristics of Pseudohypoaldosteronism Type 1 With and Without Genetic Mutations: A Literature Review

Yuki Nakata (Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine), China Nagano, Yukihito Imagawa, Keisuke Shirai, Yu Masuda, Takumi Kido, Mariko Ashina, Kandai Nozu, Kazumichi Fujioka.

第57回日本小児感染症学会総会・学術総会 2025年11月8-9日

分娩前から関連各科で情報を共有し、母子感染予防対策を行ったHIV陽性母体児の一例

今川幸人(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 増田祐, 白井佳祐, 中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第57回日本小児感染症学会総会 2025年11月8-9

当院NICUの新規MRSA保菌症例における母児間の伝播の特定に母乳培養が有用であった事例

増田祐(神戸大学 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野), 藤谷健太郎, 高橋愛音, 今川幸人, 白井佳祐, 中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13-15日

新生児・乳児消化管アレルギーと代謝性アシドーシスの関連性の検討: マッチドケースコントロール研究

白井佳祐(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 藤谷健太郎, 高橋愛音, 今川幸人, 増田祐, 白井佳祐, 中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13-15日

速乾性手指消毒剤(ABHR)払出量から算出した推定手指消毒回数は手指衛生遵守率と関連しない

白井佳祐(神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野), 藤谷健太郎, 高橋愛音, 今川幸人, 増田祐, 白井佳祐, 中田有紀, 城戸拓海, 芦名満理子, 藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13－15日

聴性脳幹反応検査と自動聴性脳幹反応検査の結果が不一致であったが、最終的に難聴が否定された無症候性先天性サイトメガロウイルス感染症の1例

高橋愛音（神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野），城戸拓海，
藤谷健太郎，今川幸人，白井佳祐，増田祐，中田有紀，芦名満理子，藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13－15日

Elemental Diet tube(EDチューブ)からのガストログラフィン十二指腸内投与が奏功した胎便関連性腸閉塞の1例

高橋愛音（神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野），城戸拓海，
藤谷健太郎，今川幸人，白井佳祐，増田祐，中田有紀，芦名満理子，藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13日－15日

出生時に軽度の脳内石灰化を指摘されたが，生後12ヶ月以内にトキソプラズマIgG抗体が陰性化したトキソプラズマIgM陽性母体児の2例

藤谷健太郎（神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野）高橋愛音，
今川幸人，白井佳祐，増田祐，中田有紀，城戸拓海，芦名満理子，藤岡一路

第69回日本新生児成育医学会・学術集会 2025年11月13日－15日

NICUにおけるMRSA新規保菌の一因としての母児間伝播

藤谷健太郎（神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野）高橋愛音，
今川幸人，白井佳祐，増田祐，中田有紀，城戸拓海，芦名満理子，藤岡一路

第57回日本小児呼吸器学会 2025年11月22－23日

スマートフォン接続による簡易型自動マイクロバブルテスト装置の開発に向けた基礎的検討

増田祐（神戸大学 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野），藤谷健太郎，高橋愛音，
今川幸人，白井佳祐，中田有紀，城戸拓海，芦名満理子，藤岡一路，森川智史，國領大介