

## 小児科

### 【原著論文】

- 1) Wada Y, Nishimura G, Nagai T, Sawai H, Yoshikata M, Miyagawa S, Hanita T, Sato S, Hasegawa T, Ishikawa S, Ogata T: Mutation analysis of SOX9 and single copy number variant analysis of the upstream region in eight patients with campomelic dysplasia and acampomelic campomelic dysplasia. *Am J Med Genet A* 149A(12): 2882-2885, 2009.
- 2) Fukami M, Nishimura G, Homma K, Nagai T, Hanaki K, Uematsu A, Ishii T, Numakura C, Sawada H, Nakacho M, Kowase T, Motomura K, Haruna H, Nakamura M, Ohishi A, Adachi M, Tajima T, Hasegawa Y, Hasegawa T, Horikawa R, Fujieda K, Ogata T: Cytochrome P450 oxidoreductase deficiency: identification and characterization of biallelic mutations and genotype-phenotype correlations in 35 Japanese patients. *J Clin Endocrinol Metab* 94(5): 1723-1731, 2009.
- 3) Migita T, Mukaida K, Hmada H, Yasuda T, Haraki T, Nishino I, Murakami N, Kawamoto M: Functional analysis of ryanodine receptor type 1 p.R2508C mutation in exon 47. *J Anesth* 23(3): 341-346, 2009.
- 4) Sakazume S, Yoshinari S, Oguma E, Utsuno E, Ishii T, Narumi Y, Shiihara T, Ohashi H: A patient with early onset Huntington disease and severe cerebellar atrophy. *Am J Med Genet A*. 149: 598-601, 2009.

### 【症例報告】

- 1) 田中百合子, 大戸佑二, 土屋貴義, 富田祐造, 吉野篤範, 塩津麻美, 幡谷浩史, 大木寛生, 西村玄, 本田雅敬, 永井敏郎: Hyponatremic hypertensive syndromeを伴い入院時正常血圧であった3歳女児. *日本小児腎臓病学会雑誌* 22(2): 201-206, 2009.

### 【総説等】

- 1) 土屋貴義, 永井敏郎: 胎児と薬剤性障害 a) 臨床. *病理と臨床* 27(9): 879-883, 2009.
- 2) 永井敏郎: Prader-Willi症候群. *小児疾患診療のための病態生理 (小児内科増刊号)* 41: 252-256, 2009.
- 3) 永井敏郎: 特集; 染色体検査でどこまでわかるか. 成人期の Prader-Willi 症候群の医学的管理. *小児内科* 41: 907-909, 2009.
- 4) 坂爪悟: 【小児の症候群】 染色体異常・先天奇形症候群 四肢・体壁複合異常(解説/特集). *小児科診療* 72(増刊): 105, 2009.
- 5) 坂爪悟: 【小児の症候群】 染色体異常・先天奇形症候群 leprechaunism(Donohue 症候群)(解説/特集). *小児科診療* 72(増刊): 61, 2009.
- 6) 坂爪悟, 鳴海洋子, 永井敏郎: 【小児科医に役立つ臨床遺伝学】新しい検査法 細胞遺伝学的検査の進歩(解説/特集). *小児科診療* 72(1): 63-67, 2009.

### 【学術書】

- 1) 永井敏郎: Prader-Willi 症候群. 新川詔夫, 緒方勤監修, ビジュアル疾患解説. 眼で見る遺伝病とター

ナー症候群. 大日本住友製薬, JCR日本ケミカルリサーチ株式会社. pp.2-3, 2009.

- 2) 村上信行: Prader-Willi 症候群. 小児内分泌学会, 小児内分泌学. 診断と治療社. pp.341-346, 2009.

## 【研究報告等】

- 1) 永井敏郎: ダウン症候群患者のQOL向上のための塩酸ドネペジル療法. 厚生労働科学研究費補助金. 医薬品・医療機器等レギュラトリーサイエンス総合研究事業. 小児等の特殊患者に対する医薬品の製剤改良その他有効性及び安全性の確保のあり方に関する研究. 平成20年度研究報告書. pp.289-290, 2009.

## 【学会・研究会発表】

- 1) 永井敏郎: プラダー・ウイリー症候群の臨床. 鹿児島県プラダー・ウイリー症候群学術集会, 鹿児島, 2009-3-13.
- 2) Nagai T: Scoliosis in Prader-Willi syndrome; frequency and risk factors for severe scoliosis. The 6th Korea PWS symposium, Seoul, 2009-9-15.
- 3) Murakami N: The measurement of paravertebral muscle volume can be a useful indicator of progression of scoliosis in PWS with GH therapy. The 6th Korea PWS symposium, Seoul, 2009-9-15.
- 4) 永井敏郎: プラダー・ウイリー症候群の臨床. 第264回所沢小児科医会(第23回防衛医科大学校小児科症例検討会), 所沢市, 2009-11-24.
- 5) 大戸佑二, 田中百合子, 土屋貴義, 富田祐造, 板橋尚, 吉野篤範, 永井敏郎: 多飲多尿を契機に診断され, Hyponatremic hypertensive syndrome(HHS)を呈した腎血管性高血圧の3歳女児. 第135回日本小児科学会埼玉地方会, さいたま市, 2009-2-7.
- 6) 土屋貴義, 永井敏郎: ムコ多糖症II型(ハンター病)に対する酵素補充療法の経験. 第3回酵素補充療法研究会, さいたま市, 2009-3-4.
- 7) 村上信行, 坂爪悟, 富田祐造, 永井敏郎: プラダー・ウイリー症候群における重度側弯症の頻度の検討—手術適応患者の頻度は?. 第32回日本小児遺伝学会, 奈良市, 2009-4-16.
- 8) 坂爪悟, 村上信行, 土屋貴義, 神津亨, 永井敏郎: モザイクで存在した父由来のinv dup(15)が臨床症状を軽くした母親性ダイソミー起因のプラダー・ウイリー症候群の一例. 第136回日本小児科学会埼玉地方会, さいたま市, 2009-5-7.
- 9) 高澤誠, 品田良之, 飯田哲, 安宅洋美, 河本泰成, 鈴木千穂, 佐野栄, 宮下智大, 萩原茂生, 永井敏郎: 高度の大腿骨頭すべり症を合併したKallmann症候群の一例. 第42回日本小児股関節研究会, 岡山市, 2009-6-19 ~ 20.
- 10) 井上建, 板橋尚, 島村圭一, 喜多俊二, 田中百合子, 吉野篤範, 村上信行, 作田亮一, 永井敏郎: バルプロ酸内服中の重症心身障害児3例における尿細管機能障害の検討. 第51回日本小児神経学会総会, 米子市, 2009-5-28 ~ 30.
- 11) 田中百合子, 大戸佑二, 土屋貴義, 富田祐造, 吉野篤範, 塩津麻美, 幡谷浩史, 大木寛生, 西村玄, 本田雅敬, 永井敏郎: Hyponatremic・Hypertensive Syndromeを伴い, 入院時正常血圧であった腎血管性高血圧の3歳女児. 日本小児腎臓研究会, 東京, 2009-6-26 ~ 27.
- 12) 阿部美子, 宮司さつき, 土屋貴義, 吉野篤範, 小幡一夫, 村上信行, 作田亮一, 永井敏郎: Guillian-Barre症候群の亜型pharyngeal-brachial weakness(PCB)の9歳女児例: 早期軽快した球麻痺の経過について. 第137回日本小児科学会埼玉地方会, さいたま市, 2009-9-26.
- 13) 土屋貴義, 大戸佑二, 神津亨, 坂爪悟, 村上信行, 永井敏郎: Prader-Willi症候群での糖尿病発症要

因・治療法に関する検討. 第43回日本小児内分泌学会, 宇都宮市, 2009-10-1 ~ 3.

- 14) 深見真紀, 本間圭子, 西村玄, 長谷川泰延, 田島敏広, 花木啓一, 沼倉周彦, 藤原幾磨, 長谷川行洋, 石井智弘, 鈴木絵里摩利子, 本村克明, 春名英典, 澤田浩武, 上松あゆ美, 小和瀬貴律, 大橋十也, 安達昌功, 堀川玲子, 永井敏郎, 藤枝憲二, 緒方勤: チトクロームP450オキシドリクターゼ異常症: 日本人患者35例における全変異の同定と遺伝子型—表現型解析. 第43回日本小児内分泌学会, 宇都宮, 2009-10-1 ~ 3.
- 15) Sakazume S, Sohma R, Harada N, Endo K, Ohashi H, Nagai T, Kubota T: Effect of X-chromosome inactivation in an autosome: Implication for clinical features in an unbalanced translocation t(X;15) case. 59th Annual Meeting of American Society of Human Genetics, Honolulu, 2009-10-20 ~ 24.
- 16) 井上建, 田中百合子, 村上信行, 永井敏郎: バルプロ酸ナトリウム内服中に尿細管機能障害を呈し, 感染症を契機にFanconi症候群を発症した男児. 第36回日本小児臨床薬理学会, 高松市, 2009-11-20 ~ 21.
- 17) 中村豊, 木家哲郎, 飯田尚裕, 大関寛, 永井敏郎, 野原豊: プラダー・ウイリー症候群における重度側弯症手術例の検討. 第43回日本側弯症学会, 東京, 2009-11-20 ~ 27.
- 18) 田中百合子, 村上信行, 永井敏郎: PWS患者での成長ホルモンが脂質代謝に及ぼす影響. 第23回小児脂質研究会, 福岡市, 2009-12-4 ~ 5.
- 19) 城戸康宏, 土屋貴義, 大戸祐二, 阿部美子, 坂爪悟, 永井敏郎: 停留精巣から見出されたXp nullsomy男児. 第138回日本小児科学会埼玉地方会, さいたま市, 2009-12-13.
- 20) 綾部匡之, 吉井啓介, 阿部清美, 磯島豪, 内木康博, 堀川玲子: 思春期発来の評価にLHRH負荷試験は必要か?. 第82回日本内分泌学会学術集会, 前橋市, 2009-4-25.
- 21) 吉野篤範, 金兼弘和, 宮脇利男, 小幡一夫: 膜性増殖性糸球体腎炎を発症したX連鎖無ガンマグロブリン血症の1例: その後の臨床経過についての報告. . 第41回小児感染症学会, 福井市, 2009-11-14 ~ 15.
- 22) 城戸康宏 土屋貴義 大戸祐二 阿部美子 村上信行 坂爪悟 永井敏郎: Xp nullisomy男児でみたhypogonadism発症メカニズム・遺伝子量効果と染色体量効果について. 第111回埼玉県小児科医会 第139回日本小児科学会埼玉地方会, さいたま市, 2009-12-13.
- 23) 田中百合子, 吉川茂徳, 佐々木聡, 服部新三郎, 石倉健司, 本田雅敬: 小児SLEに対するステロイドとミゾリビンの併用療法の有効性と安全性に対する他施設共同ランダム化比較試験—ヒストリカルデータとの比較 (JSKDC 10) 中間報告, 小児SLEに対するステロイドとミゾリビンの併用療法の有効性と安全性に対する他施設共同ランダム化比較試験 (JSKDC 04) 長期予後. 小児難治性腎疾患研究会, 横浜, 2009-7.