

dehydrogenase deficiency in two patients caused by a point mutation (F205L and L216F) within the thiamine pyrophosphate binding region. 52st The American Society of Human Genetics 2002.10.15-19 (Baltimore, USA)

- 13) Naito E, Ogawa Y, Ito M, Yokota I, Saijo T, Matsuda J, Kitamura S, Kuroda Y: Three novel SURF1 mutations in Japanese patients with Leigh syndrome associated with cytochrome c oxidase deficiency. 9th International Child Neurology Congress 2002.9.20-25 (Beijing, China)
- 14) Naito E, Ito M, Yokota I, Saijo T, Ogawa Y, Shinahara K, Yamamoto S, Kuroda Y: Biochemical and molecular analysis of 12 patients with thiamine-responsive pyruvate dehydrogenase deficiency. IXth International Congress on Inborn Errors of Metabolism 2003.9.2-6 (Brisbane, Australia)

萩野谷 和裕

- 1) 萩野谷和裕, 横山浩之, 宗形光敏, 甲田三恵子, 加藤里恵, 飯沼一字: 小児てんかんにおける抗カルジオリピン抗体の関連について(続報). 第11回乳児けいれん研究会. 2002年2月
- 2) 代紅梅, 萩野谷和裕, 飯沼一字: Transforming Growth Factor beta 受容体の筋ジストロフィー筋組織内での発現. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 3) 萩野谷和裕, 代紅梅, 飯沼一字: 筋ジストロフィー筋における活性化線維芽細胞の役割について. 第106回日本小児科学会. 2003. 4.25-27 (福岡)
- 4) 萩野谷和裕, 孫桂蓮, 飯沼一字: 筋ジストロフィーにおけるconnective tissue growth factorの役割について. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 5) 萩野谷和裕: シンポジウム: NIRSによる小児てんかんの発作時脳血流変化. 第37回日本てんかん学会. 2003.10.30-31 (仙台)
- 6) 福興なおみ, 萩野谷和裕, 富樫薫, 横山浩之, 高柳勝, 田中総一郎, 戸田達史, 飯沼一字: 精神発達遅滞を認めない福山型先天性筋ジストロフィー(FCMD)の1例. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 7) 横山浩之, 廣瀬三恵子, 奈良千恵子, 宗形光敏, 萩野谷和裕, 飯沼一字: ADHD新規診断患児における, CDI(Children's Depression Inventory)の検討. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 8) 石飛真美子, 福興なおみ, 廣瀬三恵子, 北村太郎, 富樫紀子, 奈良千恵子, 宗形光敏, 横山浩之, 萩野谷和裕, 根東義明, 飯沼一字, 三上仁: 免疫抑制剤により白質脳症をきたした小児例3例. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 9) 萩野谷和裕, 孫桂蓮, 山本克哉, 高柳勝, 加藤里恵, 宗形光敏, 横山浩之, 石飛真美子, 北村太郎, 菊地正広, 藤江弘美, 酒見喜久雄, 飯沼一字: インフルエンザ脳症における血清炎症性サイトカイン・血管透過性因子の検討: エラスターゼが血中にて有意に上昇. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
- 10) 萩野谷和裕, 孫桂蓮, 大沼晃, 飯沼一字: 筋組織内レニン・アンジオテンシン系が筋ジストロフィー筋において活性化している. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
- 11) 宗形光敏, 萩野谷和裕, 石飛真美子, 北村太郎, 富樫紀子, 横山浩之, 飯沼一字: 光トポグラフィー/脳波同時記録によるWest症候群の発作時モニタリング. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
- 12) 福興なおみ, 萩野谷和裕, 小川英伸, 田中総一郎, 飯沼一字: てんかんを合併し, 常に手もみを呈する3番染色体短腕部分欠失(3P-)の女児例. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
- 13) 福興なおみ, 萩野谷和裕, 飯沼一字: 宮城県におけるWest症候群の発生率の検討. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)

- 14) 富樫紀子、萩野谷和裕、飯沼一字、渡辺みかこ：Parry-Romberg症候群の1男児例。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 15) 佐藤育子、萩野谷和裕、石飛真美子、富樫紀子、宗形光敏、横山浩之、大浦敏博、田中佳子、小林康子、大沼晃、飯沼一字：先天性サイトメガロウイルス感染症に関する検討：新生児マススクリーニングの提唱。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 16) 石飛真美子、萩野谷和裕、阿部弘、坂本修、宗形光敏、横山浩之、大浦敏博、飯沼一字、沢石由記夫、矢野珠巨、後藤雄一：ミトコンドリアrRNA遺伝子異常を伴う急速進行性全身性ジストニアの1例。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 17) 社本博、中里信和、石飛真美子、萩野谷和裕：小児てんかん外科治療適応と治療時期。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 18) 近藤郁子、山下裕史朗、永光信太郎、松石豊治郎、宇杉明子、斉藤加代子、大守伊織、大塚ようこ、宮地幸、萩野谷和裕、笛木昇、橋本俊顕：MECP2変異解析：Rett症候群の早期診断基準の作成の試み。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 19) 萩野谷和裕、宗形光敏、石飛真美子、横山浩之、富樫紀子、飯沼一字：メラトニン大量療法による小児難治てんかんの治療的試み。第38回日本てんかん学会。2004.9.30-10.1（静岡）
- 20) 萩野谷和裕：イブニングトーク：重症例における治療法（死亡例の検討も含んで）。第46回日本小児神経学会。2004.7.15-17（東京）
- 21) Zhao Y, Haginoya k, Iinuma K: Platelet-derived growth factor and its receptors are related to disease progression in human muscular dystrophy. 9th International Child Neurology Congress 2002.9.20-25 (Beijing, China)
- 22) Haginoya K, Yokoyama H, Munakata M, Koda M, Kato R, Iinuma K: Anticardiolipin antibody in West syndrome and other childhood epilepsy. 9th International Child Neurology Congress 2002.9.20-25 (Beijing, China)
- 23) Ishitobi M, Haginoya K, Kitamura T, Munakata M, Yokoyama H, Iinuma K: A child with acute pamdysautonomia: recovered after two courses of intravenous highdose immunoglobulin therapy. 9th International Child Neurology Congress 2002.9.20-25 (Beijing, China)
- 24) Haginoya K, Yokoyama H, Munakata M, Koda M, Kato R, Iinuma K: Anticardiolipin antibody and childhood epilepsy. 4th Congress of Asian & Oceanian Epilepsy Organization 2002(Karuisawa, Japan)
- 25) Haginoya K, Yokoyama H, Munakata M, Koda M, Kato R, Iinuma K: Anticardiolipin antibody in West syndrome and other childhood epilepsy. 2002 American Epilepsy Society 2002(Boston, USA)
- 26) Haginoya K, Zhao Y, Onuma A, Iinuma K: Platelet-derived growth factor and its receptors are related to disease progression in human muscular dystrophy. 55th Annual meeting of American Academy of Neurology 2003.3.29-4.5 (Hawaii, USA)
- 27) Haginoya K, Munakata M, Ishitobi M, Togashi N, Yokoyama H, Iinuma K: High dose melatonin therapy for patients with extremely intractable epilepsy. 5th Asian&Oseanian Epilepsy Congress 2004(Bangkok, Thailand)
- 28) Haginoya K, Sun G, Onuma A, Iinuma K: Intramuscular renin-angiotensin system is activated in the muscles of muscular dystrophy. 8th Asian&Oseanian Child Neurology Association 2004 (New Delhi, India)
- 29) Haginoya K, Munakata M, Ishitobi M, Togashi N, Yokoyama H, Iinuma K: High dose melatonin therapy for patients with extremely intractable epilepsy. 2004 American Epilepsy Society 2004 (New Orleans, USA)

田辺 雄三

- 1) 石切山敏, 磯辺真理子, 田辺雄三 : microphthalmia with linear skin defects syndrome(MLS:MIM*309801) を発症した46,X,del(X)(p22.1)の1例. 第164回日本小児科学会千葉地方会. 2002. (千葉)
- 2) 久保田博昭, 田辺雄三, 神林崇: 過眠を主訴とし髄液中のハイポクレチンが低値であった急性散在性脳脊髄炎の一例. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 3) 田辺雄三, 小林一彦: ジストニアと難聴を呈しミトコンドリアDNA9176T→C変異を認めた一家系. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 4) 有井潤子, 田辺雄三, 牧野道子: 乳幼児期に発症した甲状腺機能低下を伴う非可逆的脳障害と多発性脳内石灰化. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 5) 藤井克則, 高梨潤一, 小林一彦, 田辺雄三, 南成佑, 埜中征哉, 河野陽一: 両X染色体アレルに同一遺伝子変異を有するBecker型筋ジストロフィーの女性例. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 6) 永沢佳純, 藤井克則, 仙田昌義, 前本達男, 田辺雄三, 河野陽一: 2歳未満で発症したGuillain-Barre (GBS) 症候群の臨床及び電気生理学的検討. 第44回日本小児神経学会. 2002.6.27-29 (仙台)
- 7) 横山暁子, 黒田紀子, 磯辺真理子, 田辺雄三, 小林一彦: 小児期発症の多発性硬化症例. 第41回日本神経眼科学会. 2003.12.12-14 (京都)
- 8) 小林一彦, 田辺雄三: 小児多発性硬化症における拡散強調画像(DWI). 第37回日本小児神経学会関東地方会. 2002.9.28 (東京)
- 9) 小林一彦, 久保田博昭, 田辺雄三: 瀬川病の1例. 第165回日本小児科学会千葉地方会. 2003.6 (千葉)
- 10) 田辺良, 藤井克則, 遠藤真美子, 富田美佳, 村上智子, 本島敏乃, 小俣卓, 高梨潤一, 金澤正樹, 寺井勝, 河野陽一, 田辺雄三, 松村千恵子 : 心不全症状で発症したミトコンドリア異常症の1例. 第166回日本小児科学会千葉地方会. 2003.11. (千葉)
- 11) 石切山敏, 田辺雄三, 中村仁, 松本直道: FISH法でNSD1欠失が証明されたSotos syndrome(脳性巨人症MIM*117550)2散発例. 第166回日本小児科学会千葉地方会. 2003.11. (千葉)
- 12) 神林崇(秋田大学 精神科), 矢野珠巨, 澤石由記夫, 有井潤子, 久保田博昭, 田辺雄三: 視床下部に病変があり過眠症を来すと共にオレキシン低値を示した3症例の検討. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 13) 小林一彦, 田辺雄三: MELASにおける卒中様発作の臨床的検討. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 14) 吉橋学, 有井潤子, 田辺雄三, 鈴木宏, 宮本治子, 藤井克則, 高梨潤一, 河野陽一: A群β溶血性連鎖球菌感染後の急性散在性脳脊髄炎の一例. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 15) 永沢佳純, 田辺雄三, 富田美佳, 仙田昌義, 小俣卓, 有井潤子, 久保田博昭, 小林一彦, 藤井克則, 保田貴美子, 前本達男, 高梨潤一, 玉井和人, 河野陽一: 本邦における小児Guillain-Barre症候群(GBS)の臨床的・電気生理学的特徴. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 16) 久保田博昭, 神林崇, 田辺雄三, 伊藤昌弘, 高梨潤一, 河野陽一: 髄液中ハイポクレチンが低値であった思春期前発症のナルコレプシーの2例. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 17) 新井ひでえ, 田辺雄三, 熊田聡子, 八谷靖夫, 鶴見映子, 神山潤, 古島わかな, 山下純正, 河野陽一: 脊髄性筋萎縮症の交感神経機能について. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 18) 藤井克則, 田辺雄三, 本島敏乃, 富田美佳, 小俣卓, 久保田博昭, 小林一彦, 高梨潤一, 河野陽一: 小児疾患における髄液中14-3-3 protein

- 検出の意義. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
- 19) 有井潤子, 神林崇, 田辺雄三, 矢野珠巨, 沢石由記夫, 木村滋, 鈴木宏, 宮本治子, 河野陽一: 小児神経疾患における髄液中ハイボクレチン(オレキシン)濃度測定の意味. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
 - 20) 久保田博昭, 田辺雄三: 尿中乳酸高値を呈したFanconi症候群,副甲状腺機能低下症を合併するミトコンドリア病の一例. 第3回日本小児腎臓病学会. 2003.7.4 (東京)
 - 21) 小林一彦, 田辺雄三: Hemiconvulsion-hemiplegia syndromeにおける頭部MRI拡散強調像の検討. 第39回小児神経学会関東地方会. 2003.9. (東京)
 - 22) 小林一彦, 田辺雄三: 亜急性硬化性全脳炎の1例. 第168回日本小児科学会千葉地方会. 2004.6.5 (千葉)
 - 23) 小林一彦, 田辺雄三, 横地房子, 谷口真, 野村芳子, 瀬川昌也, 高梨潤一, 河野陽一: 脳深部刺激療法を行った遺伝性ジストニアの一例. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 24) 内川英紀, 藤井克則, 小林一彦, 久保田博昭, 田辺雄三, 大曾根義輝, 安齋聡, 高梨潤一, 河野陽一: 小児神経疾患における髄液中14-3-3 proteinの検討. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 25) 藤井克則, 内川英紀, 田辺雄三, 小林一彦, 久保田博昭, 安齋聡, 高梨潤一, 河野陽一: 14-3-3 proteinとインフルエンザ関連脳症. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 26) 田辺雄三, 小林一彦: 自験例ならびに報告例におけるMELAS卒中様発作の臨床研究. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 27) 小林一彦, 田辺雄三, 高梨潤一, 河野陽一: ENMC mitochondrial disease rating scaleによるMELASの重症度評価. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 1) 中野和俊, 中山智博, 佐々木香織ら: 核を持たずにミトコンドリア活性を示す“ミトコンドリア細胞”の増殖と酵素活性の検討. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
 - 2) 松崎美保子, 中野和俊, 佐々木香織ら: MELASにおける脳卒中様発作の臨床的特長, 脳波, 脳画像の経時的変化. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
 - 3) 田良島美佳子, 中野和俊, 佐々木香織ら: Leigh症候群の経過-頭部MRI画像を中心に-. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
 - 4) 矢崎枝里子, 柴田亮行, 中野和俊ら: Leigh脳症における酸化的ストレスの検討. 第45回日本小児神経学会. 2003.5.22-24 (福岡)
 - 5) 中山智博, 中野和俊, 野田尚子ら: 核をもたないミトコンドリア細胞の細胞生物学的研究. 第3回日本ミトコンドリア研究会年会. 2003.12.18-20 (福岡)
 - 6) 松崎美保子, 中野和俊, 佐々木香織ら: 小児発症MELASの予後. 第3回日本ミトコンドリア研究会年会. 2003.12.18-20 (福岡)
 - 7) 立川恵美子, 中野和俊, 中山智博ら: Leigh症候群の原因となるT9176CミトコンドリアDNA変異を持つサイブリッド細胞増殖速度の検討. 第46回日本先天代謝異常学会. 2003.11.20-22 (松江)
 - 8) 中野和俊, 中山智博, 佐々木香織ら: ミトコンドリア脳筋症(MELAS, Leigh症候群)を成因とする小児難治性てんかんの診断, 治療に関する研究. てんかん治療研究振興財団研究報告会. 2003 (千里)
 - 9) 松崎美保子, 中野和俊, 佐々木香織ら: 小児期発症MELASの予後. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 10) 村上てるみ, 中野和俊, 中山智博ら: 当科におけるMELAS患者の脳卒中様発作に対するL-アルギニン療法の効果. 第46回日本小児神経学会. 2004.7.15-17 (東京)
 - 11) 立川恵美子, 中野和俊, 中山智博ら: Rho0細胞と血小板ミトコンドリアを融合したサイブ

中野 和俊

リッド細胞から形質変化したミトコンドリア細胞の増殖の検討. 第47回日本先天代謝異常学会. 2004.11.11-13 (宇都宮)

- 12) 野田尚子、中野和俊、中山智博ら：ミトコンドリア脳筋症におけるアポトーシス. 第4回日本ミトコンドリア研究会年会. 2004.12.16-19 (東京)
- 13) 中野和俊. ミトコンドリア病の治療法. 平成16年度第25回遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー 東京 2005

松岡 太郎 なし

馬嶋 秀行

- 1) 富田和男、平井太、柿沼志津子、犬童寛子、小澤俊彦、長野哲雄、馬嶋秀行：ヒト膀胱癌細胞における酸化ストレス起因アポトーシスの抑制におけるMn SODの細胞内局在部位の重要性. 第24回日本フリーラジカル学会、一般講演. 2002.5.18-19 (大阪)
- 2) 馬嶋秀行、本告成淳、富田和男、犬童寛子、小澤俊彦、長野哲雄：Mn SODを過剰発現させた肝細胞癌培養細胞の放射線によるNO及び酸化ストレス発現. 第2回日本NO学会学術集会、一般講演. 2002.5.24-25 (東京)
- 3) 柿沼志津子、中田有希子、久保歩、甘崎採都子、野島久美恵、物部真奈美、馬嶋秀行、佐渡敏彦、西村まゆみ、島田義也：重粒子線によって誘発されたマウス胸腺リンパ腫の特徴. 第45回日本放射線影響学会. 2002.9.18-20 (仙台)
- 4) 馬嶋秀行：細胞放射線感受性におけるミトコンドリアの役割、ミトコンドリアDNAと放射線感受性、(ワークショップコーディネータ、座長). 第43回日本歯科放射線学会総会. 2002.10.16-18 (長崎)
- 5) 富田和男、柿沼志津子、岩下洋一朗、犬童寛子、小澤俊彦、馬嶋秀行：DNAマイクロアレイ法を用いたp0細胞における遺伝子発現変化. 東京、第2回日本ミトコンドリア研究会年会. 2002.12.19-21 (東京)
- 6) 瀬月内健一、浦野泰照、柿沼カツ子、馬嶋秀行、長野哲雄：活性酸素種を区別して検出可能な蛍光プローブHPF、APFの開発と生物応用～活性酸素種の種選択的な役割の解明を目指して～. 第25回日本フリーラジカル学会学術集会. 2003.6.27-28 (東京)
- 7) 犬童寛子、富田和男、岩下洋一朗、小松山加與、瀬月内健一、浦野泰照、長野哲雄、松岡由起、深作昇、小澤俊彦、馬嶋秀行：放射線照射後細胞内に生ずる活性酸素の検出とビタミンEの効果. 第25回日本フリーラジカル学会学術集会. 2003.6.27-28 (東京)
- 8) 馬嶋秀行：ミトコンドリア障害と活性酸素との関連. 招待講演、第50回日本臨床検査医学会総会. 2003.10.29-31 (広島)
- 9) 犬童寛子、富田和男、岩下洋一朗、小松山加與、瀬月内健一、浦野泰照、長野哲雄、松岡由起、深作昇、小澤俊彦、馬嶋秀行：ミトコンドリア由来活性酸素の検出とビタミンEの効果. 第3回日本ミトコンドリア研究会年会、座長. 2003.12.18-20 (福岡)
- 10) 馬嶋秀行、富田和男、岩下洋一朗、犬童寛子、石岡憲昭、東端晃、藤高和信：ヒト神経前駆細胞における低線量放射線照射効果-DNA アレイによる遺伝子活性変化-. 第20回宇宙利用シンポジウム. 2004.1.22-23 (相模原)
- 11) 犬童寛子、富田和男、小澤俊彦、長野哲雄、馬嶋秀行：MnSODが放射線抵抗性を引き起こす. 第8回がん分子標的治療研究会総会. 2004.5.13-14 (鹿児島)
- 12) 犬童寛子、富田和男、岩下洋一朗、浦野泰照、長野哲雄、小澤俊彦、馬嶋秀行：ミトコンドリア移行シグナル欠損MnSODは放射線誘導細胞死を抑制しない. 第26回日本フリーラジカル学会学術集会. 2004.6.24-25 (山形)
- 13) 末永重明、馬嶋秀行、他：リウマチ性関節炎におけるエストロゲンによるNO産生とアポトーシスの抑制. 第17回日本顎関節学会総会. 2004.7.4-5 (新潟)
- 14) 犬童寛子、富田和男、末永重明、佐藤強志、岡

- 田淳徳、馬嶋秀行：X線照射によるアポトーシスには照射後にミトコンドリアから生ずる活性酸素が重要な役割を果たす。第45回日本歯科放射線学会総会。2004.9.16-18 (広島)
- 15) Majima HJ, Kato T, Yen H-C, Yamaguchi Y, Tomita K, Kawano K, Indo H: Induction of Radio-resistance by a Long-term Preculture with Low-dose Chemotherapeutic Agents in Seven Head and Neck Squamous Cell Carcinoma Cell Lines. The 4th Asian Congress of Oral and Maxillo-Facial Radiology. 2002.6.14-16 (Kaohsiung, Taiwan)
- 16) Majima HJ, Hirai F, Tomita K, Motoori S, Indo H, Kato H, Yen H-C, Ozawa T, Nagano T: Cell Death by Reoxygenation is prevented by Mitochondrial Manganese Superoxide in a Human Pancreatic Cancer Cell Line, KP4. 11th Meeting of the Society for Free Radical Research International. 2002.7.16-20 (Paris, France)
- 17) Majima HJ, Motoori S, Kakinuma S, Yamaguchi C, Kato H, Tsujii H, Nagano T, Ozawa T: Overexpression of MnSOD decreases radiosensitivity in a human hepatocarcinoma cell line. 招待講演. The 4th Japan-France Workshop on Radiobiology, Isotopic Imaging, CEA. 2002.6.24-27 (Fontenay aux Roses, France)
- 18) Majima HJ, Davidson M, Indo H, Koga Y, Tomita K, Yen H-C, Setsukinai K, Urano Y, Nagano T, Ozawa T: Differential Expressions of ROS in Mitochondria DNA deletion Cybrids, MITOCHONDRIA 2003. 2003.6.12-14 (San Diego, USA)
- 19) Majima HJ, Tomita K, Kakinuma S, Iwashita Y, Indo H, Yen H-C, Hayata I, Ozawa T: Differential gene activation in mitochondrial DNA damaged cells. 招待講演・座長. 1st Biennial Meeting of SFRR Asia. 2003.11.6-8 (Seoul, Korea)
- 20) Majima HJ, Davidson M, Indo H, Koga Y, Tomita K, Yen H-C, Setsukinai K, Urano Y, Nagano T, Ozawa T: Intra-cellular ROS Detections in Mitochondria Damaged Cells. 10th International The Society of Pure and Applied Coordination Chemistry (SPACC) Symposium. 2003.11.26-28 (Auckland, New Zealand)
- 21) Majima HJ, Indo H, Suzuki M, Kakinuma S, Yamaguchi C, Saigo K, Tomita K, Yen H-C, Setsukinai K, Urano Y, Nagano T, Ozawa T: Post X-ray-Treatment by Vitamin E Protects Cells against Apoptosis. 招待講演・座長. International Joint Meeting on Food Factors and Free Radicals in Health & Disease (FFFR2003). 2003.12.4-7 (Kyoto, Japan)
- 22) Majima HJ: Mitochondria are the major source to produce intracellular ROS. 12th Biennial Meeting of SFRR-International. 2004.5.5-9 (Buenos Aires, Argentina)
- 23) Majima HJ, Iwashita Y, Komiya S, Maruyama I, Higashibata A, Ishioka N, Ohira Y: Recovery of Bone Mineral and Morphology in Growing Rat Leg Bone after Hindlimb Unloading. 24th International Symposium on Space Technology and Science (ISTS). 2004.5.30-6.6 (Miyazaki, Japan)
- 24) Majima HJ. New Types of Fluorescent Probes for Intracellular ROS Detection. What do They Tell Us? The Conference of "Oxidative Damage Marker and Antioxidant Intervention in Health and Diseases". 2004.10.29-30 (Tao-Yuan, Taiwan)
- 25) Indo H, Tomita K, Yen H-C, Ozawa T, Majima HJ: Mitochondrial Signal Lacking Manganese Superoxide Dismutase Failed to Prevent Cell Death by X-irradiation in a Human Hepatocellular Carcinoma Cell Line, HLE SFRBM'S 11th Annual Meeting, St. Thomas, US Virgin Islands, November 17-21, 2004
- 26) Majima HJ, Indo HP, Tomita K, Ozawa T: Vitamin E protects against intracellular oxidative stress induced by X-irradiation. International Conference on "Antioxidants & Free Radicals in Health-Nutrition & radioprotectors" and IVth Annual Conference of Society for Free Radical Research in India (SFRR). 2005.1.10-12 (Bangalore, India)

石井 正浩

1) 石井正浩 川崎病の遠隔期の血管内皮機能および治療戦略 シンポジウム1血管内皮障害のエビデンスとその長期予後 第24回日本川崎病研究会

2) Ishii M, Furui J, Sugahara Y, Muta H, Egami K, Matsuishi T. Endothelial dysfunction and therapeutic strategy for long term after Kawasaki disease: assessment of invasive and noninvasive study. 77th Scientific Sessions, American Heart Association, 2004, New Orleans

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

古賀 靖敏

ミトコンドリア機能異常に起因する疾患における臨床症状発現の予防・治療的組成物（出願番号：特許2002-299575）

中野 和俊

発明名称「核を持たずにミトコンドリア活性を示す培養可能なミトコンドリア細胞」（出願番号：特許2002-139673）。

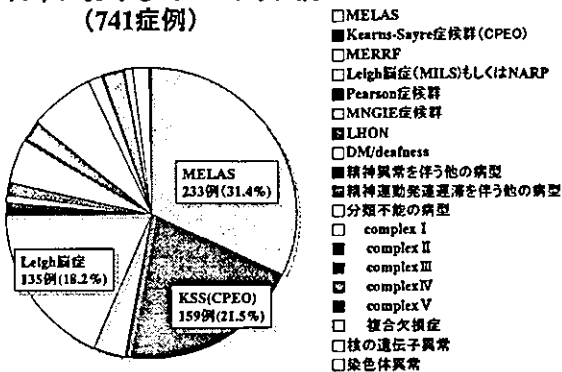
馬嶋 秀行

特願2004-124869 ミトコンドリアから発生する活性酸素の検出方法、出願中。

特願2004-268440 突然変異率計測方法及び装置、出願中。

図1. 日本におけるミトコンドリア病

日本におけるミトコンドリア病
(741症例)



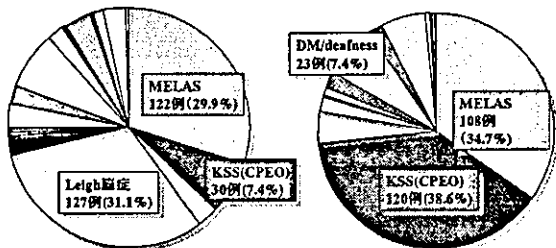
- MELAS
- Kearns-Sayre 症候群 (CPEO)
- MERRF
- Leigh 脳症 (MILS) もしくは NARP
- Pearson 症候群
- MNGIE 症候群
- LHON
- DM/deafness
- 精神異常を伴う他の病型
- 精神運動発達遅滞を伴う他の病型
- 分類不能の病型
- complex I
- complex II
- complex III
- complex IV
- complex V
- 複合欠損症
- 核の遺伝子異常
- 染色体異常

図2 ミトコンドリア病の科別分布

日本におけるミトコンドリア病

小児科430症例

神経内科311症例



Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine

表1. 国内でのL-アルギニン使用症例 (久留米大学以外の施設)

症例	年齢	性別	発症年齢	臨床診断	遺伝子診断	重症度	投与量	効果判定	パラメーター
1.	16歳	女性	5歳	MELAS	A3243G	中	15g	あり	MRSでの乳酸低下 発症後5時間 乳酸の低下あり 発症後2日
2.	13歳	女性	10歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	あり	
3.	19歳	女性	5歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	なし	発症後11時間 エピソード① エピソード② 発症後35分
4.	10歳	女性	10歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	あり	発症後30分 エピソード③
5.	12歳	女性	10歳	MELAS	検査中	中	0.5g/kg	不明	発症後一日 エピソード②
6.	13歳	男性	12歳	MELAS	不明	中	0.5g/kg	不明	発症後38時間 エピソード②
7.	14歳	男性	11歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	著効	発症後60分 エピソード② エピソード③
8.	12歳	女性	6歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	著効	発症後一日 エピソード① エピソード② 発症後12時間 乳酸の低下 発症後12時間
9.	15歳	男性	12歳	MELAS	A3243G	中	0.5g/kg	著効	発症後12時間 エピソード②
10.	3歳6m	女性	1歳	Leigh 脳症? A3243G	重症	0.5g/kg	不明	不明	発症後治療開始 心筋症合併、今まで脳卒中のエピソード無し
11.	11歳	女性	7歳	MELAS	不明	中	0.5g/kg	著効	症状の早期消失 発症後7時間

図3. MELAS 症例でのL-アルギニン静注による
乳酸値低下 (MRS 画像)

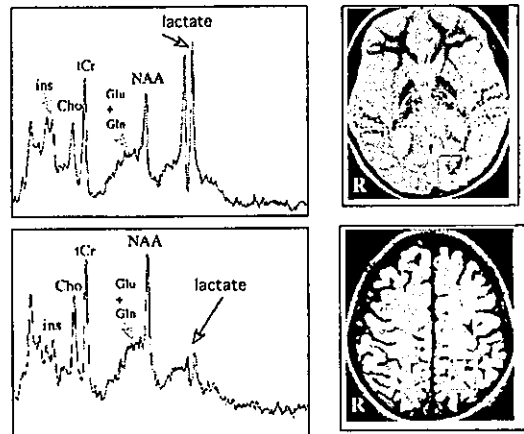


図4. ミトコンドリア脳筋症データベースシステム

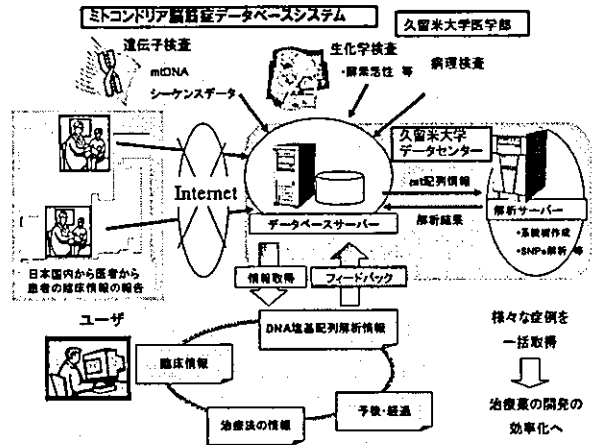


図5. L-アルギニン静注時の生化学的指標

Biochemical parameters after L-arginine loading in the acute phase of MELAS

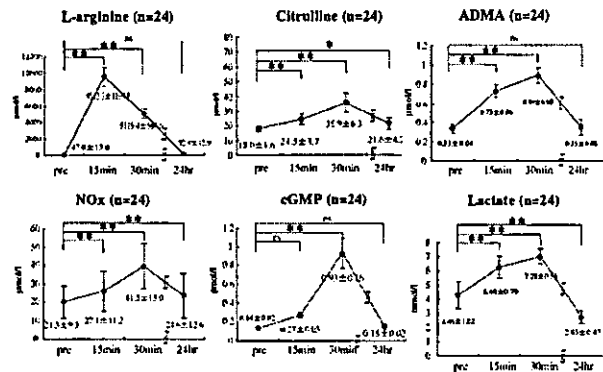
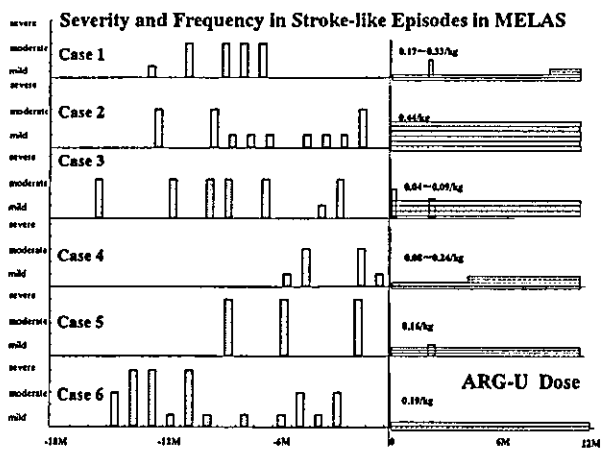


図6. L-アルギニン内服による発作予防効果



資料 1. MELAS の診断基準

MELASの診断基準		厚生労働科学研究：古賀班 2005年3月作成
疾病系統	神経系	
主な症状	ミトコンドリア病の一病型である。頭痛と嘔吐に加え、痙攣、片麻痺、同名半盲や、皮質盲などの脳卒中様発作を主徴とし、難聴、知的退行、精神症状などの中枢神経系症状がみられる。中枢神経系以外の症状として、筋力低下、低身長、心筋症などを起こすほか、糖尿病、腎不全などを併発することもある慢性進行性の疾患である。遺伝性、家族性にあらわれるものがある。多くは20歳以前に発症する。	
認定基準	<p>確実例：下記のA. 卒中様の臨床所見の<u>2項目</u>を満たし、かつB. ミトコンドリア異常の根拠の<u>2項目</u>を満たすもの（計4項目以上必要）</p> <p>疑い例：下記のA. 卒中様の臨床所見の<u>1項目</u>を満たし、かつB. ミトコンドリア異常の根拠の<u>2項目</u>を満たすもの（計3項目以上必要）</p> <p><u>A. 卒中様の臨床所見</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1 頭痛／嘔吐 2 痙攣 3 片麻痺 4 同名半盲または皮質盲 5 脳画像上脳の急性局所異常所見^{注釈1} <p><u>B. ミトコンドリア異常の根拠</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1 血中又は髄液の乳酸値がくり返し高いか、またはミトコンドリア関連酵素の欠損^{注釈2} 2 筋生検でミトコンドリアの形態異常^{注釈3} 3 (MELAS関連の) 既知の遺伝子変異^{注釈4} 	

注釈1：頭部CT、MRIなどの脳画像検査で、脳の局所病変が存在する。

注釈2：安静臥床時の血中乳酸値、もしくは髄液の乳酸値が2 mmol/L (18mg/dl) 以上か、あるいは、体細胞由来（筋組織が望ましい）の酵素検索で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連及びTCAサイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの酵素欠損がある場合。

注釈3：筋病理で、赤色ぼろ線維（ゴモリトリクローム変法染色におけるRRF: ragged-red fibers）、コハク酸脱水素酵素染色におけるRRFやSSV (strongly SDH-reactive blood vessels)、チトクロームc酸化酵素欠損線維、電子顕微鏡によるミトコンドリア形態異常の存在など。

注釈4：MELASの原因遺伝子として報告されている既知の遺伝子異常が存在する（ミトコンドリア tRNA-Leu(UUR) 遺伝子のA3243G、G3244A、A3252G、A3260G、T3271C、T3291C、ミトコンドリア tRNA-Val 遺伝子のG1642A、ミトコンドリア tRNA-Cys 遺伝子のA5814G、ミトコンドリア COXIII 遺伝子のT9957C、ミトコンドリア ND5 遺伝子のG13513A 変異など）。

資料 2. Leigh 脳症の診断基準

Leigh 脳症の診断基準		厚生労働科学研究：古賀班 2005年3月作成
疾病系統	神経系	
主な症状	ミトコンドリア病の一病型である。中枢神経系のエネルギー産生障害により、新生児もしくは幼児期より精神・運動発達遅滞、筋緊張低下、摂食障害、眼球運動異常、呼吸障害、不随意運動、視神経萎縮、けいれん、小脳症状など多岐にわたる症状を呈する。中枢神経系以外の症状として、筋力低下、低身長、心筋症などを起こす。症状は、常に進行性で知的退行が進み、主に小児期に死亡する難治性慢性進行性疾患である。遺伝性、家族性にあらわれるものがある。頭部画像上、もしくは神経病理学的に脳幹、大脳基底核の両側対称性病変が認められる。	
認定基準	<p>確実例：</p> <p>I 下記のA. 臨床所見の3項目すべてを満たし、かつ、B. ミトコンドリア異常の根拠の1項目を満たすもの（計4項目以上必要）。</p> <p>II 下記のA. 臨床所見のうち3を含む2項目を満たし、かつ、B. ミトコンドリア異常の根拠の2項目を満たすもの（計4項目以上必要）。</p> <p>III 剖検、脳神経病理所見で特徴的な壊死性病変を認めたもの。</p> <p>疑い例：</p> <p>I 下記のA. 臨床所見の2項目を満たし、かつ、B. ミトコンドリア異常の根拠の1項目を満たすもの（計3項目以上必要）。</p>	
	<p><u>A. 臨床所見</u></p> <p>1. 幼児期以前に発症する進行性の知的または運動発達の障害。</p> <p>2. 不随意運動、哺乳嚥下障害、呼吸障害、眼球運動障害、失調などの大脳基底核、脳幹の障害に起因する中枢神経症状を認める。</p> <p>3. 大脳基底核、脳幹に頭部CTで低吸収域・MRIのT2 及びFlair画像検査で高信号域を両側対称性に認める。</p> <p><u>B. ミトコンドリア異常の根拠</u></p> <p>1 血中又は髄液の乳酸値がくり返し高いか、またはミトコンドリア関連酵素の欠損^{注釈1}</p> <p>2 筋生検でミトコンドリアの形態異常^{注釈2}</p> <p>3 (Leigh脳症関連の) 既知の遺伝子変異^{注釈3}</p>	

注釈 1：安静臥床時の血中乳酸値、もしくは髄液の乳酸値が2 mmol/L (18mg/dl) 以上か、あるいは、体細胞由来（筋組織が望ましい）の酵素検索で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連及びTCAサイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの酵素欠損がある場合。

注釈 2：筋病理で、赤色ぼろ線維（ゴモリトリクローム変法染色におけるRRF: ragged-red fibers）あるいは、チトクロームC酸化酵素欠損、コハク酸脱水素酵素欠損が認められるか、電子顕微鏡によるミトコンドリア形態異常が存在するなど。

注釈 3：Leigh 脳症の原因遺伝子として報告されている既知の遺伝子異常が存在する（ミトコンドリア DNA の異常として、ATP6 の T8993G、T8993C、T9176C、T9176G、ND3 のサブユニット3の T10158C、サブユニット5の 13730、サブユニット6の G14459A、複合体IVのサブユニット3の G9379A、tRNA-Leu(UUR)遺伝子の A3243G、tRNA-Val 遺伝子の C1624T、tRNA-Lys 遺伝子の A8344G、tRNA-Tr y 遺伝子の 5537T の一塩基挿入などが存在する。核の異常として、複合体 I のサブユニット NDUFV1、NDUFS3、NDUFS4、NDUFS7、NDUFS8 など、複合体 II のサブユニット SDHA、複合体 III のサブユニット BCS1L、複合体 IV のサブユニット COX10 および COX15 およびアッセンブリー遺伝子 SURF1、ピルビン酸脱水素酵素 PDHA1、ピルビン酸カルボキシラーゼなどの異常など）。

資料3. ミトコンドリア脳筋症の重症度スコアー

ミトコンドリア病の重症度スコアー

European NeuroMuscular Conference (ENMC) mitochondrial disease rating scaleを改変^{注1}

評価可能対象年齢 6歳以上

厚生労働科学研究：古賀班 2005年3月作成

Section Iセクション1: activities of daily living 日常生活動作

A. Speech 会話

0- normal 正常

1- mildly affected, no difficulty being understood 軽度障害 会話は理解出来る

2- moderately affected, may be asked to repeat 中等度障害 聴きなおされる事がある

3- severely affected, frequently asked to repeat 重度障害 しばしば聴きなおされる

4- unintelligible most of time 最重度障害 ほとんど内容が聴き取れない

B. Swallowing 嚥下

0- normal 正常

1- rare choking まれにむせる

2- occasional choking 時にむせる

3- requires soft food 刻みあるいはペースト食

4- requires nasogastric or gastrostomy tube 経管栄養または胃瘻

C. Handwriting 書字

0- normal 正常

1- slightly small or slow 軽度障害、僅かに小字あるいはゆっくり書字

2- all words small but legible 中等度障害、小さいが判読可能

3- severely affected, not all words legible 重度障害 ほとんど判読可能

4- majority illegible 最重度障害、ほとんど判読不能

D. Cutting food- handling utensils 食物を刻む-道具の使用(手の巧緻性)

0- normal 正常

1- somewhat slow and clumsy but no help needed やや緩慢で不器用だが介助不要

2- can cut most foods, some help needed ほぼ刻むことは可能だが一部介助が必要

3- food must be cut, but can feed self 自分では刻めないが、食べることは出来る

4- needs to be fed 食事は全介助

E. Dressing 更衣

0- normal 正常

1- somewhat slow and clumsy but no help needed やや緩慢で不器用だが介助不要

2- occasional help with buttons or arms in sleeves 時にボタンや着衣に介助が必要

3- considerable help required but can do some things alone

多くの介助を要するが自分で出来ることもある

4- helpless 全介助

F. Hygiene 洗面・入浴

0- normal 正常

1- somewhat slow and clumsy but no help needed やや緩慢で不器用だが介助不要

2- needs help with shower or bath or very slow in hygienic care

入浴介助が必要あるいは非常に緩慢で時間を要

3- requires assistance for washing, brushing teeth, going to bathroom

洗顔、歯磨き、風呂場に行くのに介助を要す

4- helpless 全介助

G. Falling 転倒

0- none なし

- 1- rare falling まれに転倒
- 2- less than one per day 一回/日未満
- 3- average of once per day 平均一回/日
- 4- more than one per day 一回/日以上

H. Paroxysmal event (migraine, seizures) 発作症状 (片頭痛、けいれん)

- 0- none なし
- 1- < 1 every 1 month 1回/月未満
- 2- > 1 every 1 month < 1 every week 1回/月 - 1回/週
- 3- > 1 every 1 week < 1 every day 1回/週 - 1回/日
- 4- > 1 every day/ status 1回/日以上・痙攣重積

Section 2: セクション2 motor 運動

A. Proximal muscle strength (modified MRC) 近位筋筋力 (MRC 修正)

- 0- normal 正常
- 1- slight reduction of power (grade4 MRC) 軽度筋力低下 (MRC4)
- 2- moderate impairment, able to overcome gravity (MRC3) 中等度筋力低下、抗重力運動可能 (MRC3)
- 3- severe weakness, unable to overcome gravity (MRC2) 重度筋力低下、抗重力運動不能 (MRC2)
- 4- severe weakness, flicker only (MRC1) 重度筋力低下、僅かに動く (MRC1)
- 5- no voluntary muscle activity (MRC0) 最重度筋力低下、随意運動不能 (MRC0)

B. Upper limb coordination (modified ICARS) 上肢の協調運動

(修正ICARS, International Cooperative Ataxia Rating Scale)

- 0- normal 正常
- 1- mild clumsiness- no significant disability 軽度協調運動異常
- 2- moderate clumsiness- poor writing, able to perform ADL 中等度協調運動異常
書字に影響あるものの日常生活動作に問題なし
- 3- severe clumsiness- unable to write 重度協調運動異常、書字不能
- 4- severe clumsiness- unable to feed 重度協調運動異常 食事摂取不能

C. Walking 歩行

- 0- no limitation 全く問題なし
- 1- limited a little (getting tired after 1-2 km) 軽度障害、1-2km歩行で疲労
- 2- moderately limited (difficulties keeping up with friends) 中等度障害、健常人について歩くのが困難
- 3- severe limited (having to stop every 100-400m to rest) 重度障害、100-400mで休息必要
- 4- no walking distance beyond 10m 最重度障害、10m以上歩けない

D. Moderate motor activities (such as vacuum cleaning, carrying groceries, climbing one flight of stairs, preparing your bed) 中等度の運動活動、電気掃除機の操作、買い物、階段昇降、ベッドメイキングなど

- 0- no limitation 制限なし
- 1- limited a little 僅かに制限
- 2- moderately limited 中等度制限
- 3- severely limited 高度に制限
- 4- not capable 不可能

E..Vigorous motor activities (such as running, climbing several flights of stairs, or participating on other strenuous sports) 活発な運動 (走る、階段を一気に昇る、激しいスポーツに参加する)

- 0- no limitation 制限なし
- 1- limited a little 僅かに制限
- 2- moderately limited 中等度制限
- 3- severely limited 高度に制限
- 4- not capable 不可能

Section 3セクション3: special sensory 感覚

A. Vision 視覚

- 0- Normal 正常
- 1- unable to drive or equivalent (i.e. unable to read traffic or shop signs)
交通標識が読めず運転出来ない(18歳以下では、黒板の字・看板が読めない)
- 2- unable to read normal print books普通の大きさの活字が読めない
- 3- unable to read standard large print books標準拡大活字が読めない(眼鏡が必要)
- 4- unable to watch TV TVを見ることが出来ない
- 5- no useful vision ADLに著しく影響し、視力がほとんど無い

B. Auditory 聴覚

- 0- < 10dB loss
- 1- 10-20 dB loss (軽度難聴)
- 2- 20-40 dB loss (ささやき声が聞こえない)
- 3- severe >40 dB but improves with hearing aid 補聴器が必要
- 4- severe >40 dB loss and does not improve with hearing aid 補聴器でも改善しない

Section 4セクション4: endocrine 内分泌障害

- 0- normal 正常
 - 1- single endocrine organ involvement 単一内分泌臓器障害
 - 2- 2 endocrine organs involved 二つの内分泌臓器障害
 - 3- 3 endocrine organs involved 三つの内分泌臓器障害
- For diabetes, add 1 for insulin treated インスリンを要する糖尿病は1点追加

Section 5セクション5: cardiac 心合併症

- 0- normal ECG and ECHO 正常心電図、心エコー
- 1- conduction system disease, mild impaired LV function (EF >60%) or asymptomatic hypertrophy
不整脈、軽度左室機能低下(EF >60%)、無症候性肥大型心筋症
- 2- ECHO evidence of cardiomyopathy and restricted physical activity (EF <60%) or cardiac pacemaker
心エコーで心筋症所見ありEF低下(<60%)またはペースメーカー装着
- 3- Moderate cardiomyopathy (EF <40-60%) 中等度心筋症(EF <40-60%)
- 4- Severe cardiomyopathy 重度心筋症

Section 6セクション6: 腎機能^{註2}

- 0- 正常
- 1- クレアチンクリアランス<50-90%
- 2- クレアチンクリアランス30-50%
- 3- クレアチンクリアランス10-30%
- 4- クレアチンクリアランス <10ml/minもしくは透析が必要

Section 7セクション7: cognition and impairment 高次脳機能と障害

A. intellectual impairment 知的障害

- 0- normal 正常
- 1- mild (consistent forgetfulness with partial recollection of events with no other difficulties)
軽度記憶力障害、日常上問題にならない程度だが、一部に健忘がある
- 2- moderate memory loss with disorientation and moderate difficulty handling complex problems
中等度記憶力障害、見当識障害があるが簡単な対応は出来る
- 3- severe memory loss with disorientation to time and often place, severe impairment with problems
重度記憶力障害、時間や場所の見当識障害があり著しく日常生活が困難
- 4- severe memory loss with orientation only to person, unable to make judgments or solve problems
重度記憶力障害、人に対してのみ見当識は保たれているが日常生活上の問題対応能力は皆無

B. Motivation and drive 動機付けと意欲

0- Normal 正常

1- lacking in energy, dose not restrict activities ただ何となく気力がない

2- lacking in energy, restricts hobbies and interests 気力がなく、限定した興味

3- lacking in energy, restricts day to day(routine) activities 気力がなく、日常生活が制限される

4- unable to carry out any task どんな作業でも遂行することができない

注1：ENMCでは主として成人年齢を対象とすることを前提するものと推定され、日本語版では小児年齢も含めるため対象年齢明記

注2：セクション6腎機能は日本語版で追加

研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

(2002年度)

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
杉江秀夫	16 先天異常・遺伝疾患「脆弱X症候群」	白木和夫、前川喜平監修	新小児科学(第2版)	医学書院	東京	2002	218-220
杉江秀夫	33 神経疾患B 神経・筋疾患「代謝性ミオパチー」	白木和夫、前川喜平監修	新小児科学(第2版)	医学書院	東京	2002	1516-1522
杉江秀夫	6. 先天代謝異常「カルニチン代謝異常」	大関武彦、古川漸、横田俊一郎	「今日の小児治療指針」13版	医学書院	東京	2003	
杉江秀夫	19. 神経・筋疾患「重症筋無力症」	大関武彦、古川漸、横田俊一郎	「今日の小児治療指針」13版	医学書院	東京	2003	
田辺雄三	33 神経疾患B 神経・筋疾患「筋強直症候群」	白木和夫、前川喜平監修	新小児科学(第2版)	医学書院	東京	2002	1503-1509

(2004年度)

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
後藤雄一	ミトコンドリア脳筋症	山口徹、北原光夫(総編集)	今日の治療指針	医学書院	東京	2004	657
杉江秀夫	発達障害と遺伝—最近の知見—	原仁、編	発達障害医学の進歩、16巻	診断と治療社	東京	2004	37-44

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
古賀靖敏	Effects of L-arginine on the acute phase of strokes in three patients with MELAS.	Neurology	58	827-828	2002
	Increased mitochondrial processing intermediates associated with three tRNA ^{Leu} (UUR) gene mutations.	Neuromuscular Dis	13	259-262	2003
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義)の欠損複合体別分類と臨床、複合体Ⅰ	日本臨床	60 suppl.4	478-481	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義)の欠損複合体別分類と臨床、複合体Ⅱ	日本臨床	60 suppl.4	482-485	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義)の欠損複合体別分類と臨床、複合体Ⅲ	日本臨床	60 suppl.4	486-489	2002
後藤雄一	Apoptosis is suspended in muscle of mitochondrial encephalomyopathies.	Acta Neuropathol	103	531-540	2002
	A novel D104G mutation in the adenine nucleotide translocator 1 gene in autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia patients with mitochondrial DNA with multiple deletions.	Ann Neurol	51	645-648	2002
	Atypical muscle pathology and a survey of cis-mutations in deaf patients harboring a 1555 A-to-G point mutation in the mitochondrial ribosomal RNA gene.	Neuromusc. Disord.	12	506-512	2002
	Leber's hereditary opticneuropathy with intracranial arteriovenous malformation: a case report.	Acta Neurol. Belg.	102	82-86	2002
	Atypical MELAS associated with mitochondrial tRNA(Lys) gene A8296G mutation	Pediatr. Neurol.	27	397-400	2002

後藤雄一	Age related expression of Werner's syndrome protein in selected tissues and coexpression of transcription factors	J Clin Pathol	55	195-199	2002
	A point mutation of mitochondrial ATPase 6 gene in Leigh syndrome.	Neuromusc Disord	12	53-55	2002
	A double mutation (G11778A and G12192A) in mitochondrial DNA associated with Leber's hereditary optic neuropathy and cardiomyopathy.	J. Hum. Genet.	48	47-50	2003
二瓶健次	亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) の臨床	医療	56	73-79	2002
	亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) に対する薬物療法の有用性	小児科	44	234-241	2003
桃井真里子	The human secretin gene: fine structure in 11p15.5 and sequence variation in patients with autism.	Genomics	80(2)	185-194	2002
	Association of autism in two patients with hereditary multiple exostoses caused by novel deletion mutations of EXT1.	J Hum Genet	47(5)	262-265	2002
	Co-existence of nemaline and cytoplasmic bodies in muscle of an infant with nemaline myopathy.	Neuropathology	22(4)	294-298	2002
	Autonomic function in Kawasaki disease with myocardial infarction: usefulness of monitoring heart rate variability.	Pediatrics International	45(4)	accepted	2003
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】ミトコンドリア病(狭義)診断学 ミトコンドリア病を疑わせる臨床症状・検査成績 臨床症状概論	日本臨床	60 suppl.4	229-232	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】ミトコンドリア病(狭義)診断学 ミトコンドリア病を疑わせる臨床症状・検査成績 血液,尿,髄液生化学検査	日本臨床	60 suppl.4	233-235	2002

桃井真里子	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義)診断学 ミトコンドリア病を疑わせる臨床症状・検査成績 画像診断	日本臨床	60 suppl.4	236-239	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義) 診断学 ミトコンドリア病を疑わせる臨床症状・検査成績 その他(脳波など)	日本臨床	60 suppl.4	240-242	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義) 各論的事項 NARP	日本臨床	60 suppl.4	298-301	2002
	【ミトコンドリアとミトコンドリア病】 ミトコンドリア病(狭義) 各論的事項 純粋型ミトコンドリア病	日本臨床	60 suppl.4	302-305	2002
杉江秀夫	A case of Costello syndrome and glycogen storage disease type III	J Med Genet	39(2)	E8	2002
	筋疾患「代謝性筋疾患」	臨床検査	46	479-486	2002
	脆弱 X 症候群の臨床像	脳の科学	24	1099-1105	2002
	糖代謝異常ミオパチー：診断と治療	医学の歩み	204	189-192	2002
	小児自閉性障害における fluvoxamine 投与時の臨床効果とセロトニン 2A 受容体遺伝子多型との関連について	脳と発達	35	23-28	2003
内藤 悦雄	Three novel SURF-1 mutations in Japanese patients with Leigh syndrome.	Pediatr Neurol Mar	26(3)	196-200	2002
	Type II citrullinaemia (citrin deficiency) in a neonate with hypergalactosaemia detected by mass screening	J Inherit Metab Dis	25(1)	71-76	2002
	Association between vitamin D receptor genotype and age of onset in juvenile Japanese patients with type 1 diabetes	Diabetes Care	25(7)	1244	2002