Ⅲ 研究成果の一覧

研究成果の刊行に関する一覧表

辻　省次
雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Matsukawa T, Asheuer M, Takahashi Y, Goto J, Suzuki Y, Shimozawa N, Takano H, Onodera O, Nishizawa M, Aubourg P and Tsuji S.	Identification of novel SNPs of ABCD1, ABCD2, ABCD3 and ABCD4 genes in patients with X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) based on comprehensive resequencing and association studies with ALD phenotypes.	*Neurogenetics*	12	41-50	2011
Ishiura H, Fukuda Y, Mitsui J, Nakahara Y, Ahsan B, Takahashi Y, Ichikawa Y, Goto J, Sakai T, Tsuji S.	Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa in a Japanese family with a novel mutation in *FLVCR1*.	*Neurogenet*	12	117-21	2011
Matsukawa T, Wang X, Liu R, Onuki Y, Kubota A, Hida A, Kowa H, Fukuda Y, Ishiura H, Mitsui J, Takahashi Y, Aoki S, Takizawa T, Shimizu J, Goto J, Proud CG and Tsuji S.	Adult-onset leukoencephalopathies with vanishing white matter with novel missense mutations in EIF2B2, EIF2B3, and EIF2B5.	*Neurogenet*	12	259-61	2011
Seki N, Takahashi Y, Tomiyama H, Rogaeva E, Murayama S, Mizuno Y, Hattori N, Marras C, Lang AE, St George-Hyslop P, Goto J and STsuji S.	Comprehensive mutational analysis of LRRK2 reveals variants supporting association with autosomal dominant Parkinson's disease.	*J. Hum. Genet.*	56	671-675	2011
Iizuka T, Takahashi Y, Sato M, Yonekura J, Miyakawa S, Endo M, Hamada J, Kan S, Mochizuki H, Momose Y, Tsuji S, Sakai F.	Neurovascular changes in prolonged migraine aura in FHM with a novel ATP1A2 gene mutation.	*J. Neurol. Neurosurg. Psych.*	83	205-212	2012
Doi H, Yoshida, K, Yasuda T, Fukuda M, Fukuda Y, Morita H, Ikeda S, Kato R, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Sakai H, Miyatake S, Shiina M, Nukina N, Koyano S, Tsuji S, Kuroiwa Y, Matsumoto N.	Exome Sequencing Reveals a Homozygous SYT14 Mutation in Adult-Onset, Autosomal-Recessive Spinocerebellar Ataxia with Psychomotor Retardation.	*Amer. J. Hum. Genet.*	89	320-327	2011
Hashimoto Maeda M, Mitsui J, Soong B-W, Takahashi Y, Ishiura H, Hayashi S, Shirota Y, Ichikawa Y, Matsumoto H, Arai M, Okamoto T, Miyama S, Shimizu J, Inazawa J, Goto J and Tsuji S.	Increased gene dosage of myelin protein zero causes Charcot-Marie-Tooth disease.	*Ann Neurol.*	71	84-92	2012

Montenegrob G, Rebelo AP, Connell J, Allison R, Babalini C, D'Aloia M, Montieri P, Schüle-Freyer R, Ishiura H, Price J, Strickland A, Gonzalez MA, Baumbach-Reardon L, Deconinck T, Huang J, Bernardi G, Vance JM, Rogers MT, Tsuji S, de Jonghe P, Pericak-Vance MA, Schöls L, Orlacchio A, Reid E, and Züchner S.	Mutations in human Reticulon 2 cause axonal degeneration in Hereditary Spastic Paraplegia type 12.	*J. Clin. Invest.*	122	538-544	2012
Ogawa N, Imai Y, Takahashi Y, Nawata K, Hara K, Nishimura H, Kato M, Takeda N, Kohro T, Morita H, Taketani T, Morota T, Yamazaki T, Goto J, Tsuji S, Takamoto S, Nagai R, Hirata Y.	Evaluating Japanese patients with the Marfan syndrome using high-throughput microarray-based mutational analysis of fibrillin-1 gene.	*Am J Cardiol.*	108	1801-1807	2011
Majounie E, Renton AE, Mok K, Dopper EGP, Waite A, Rollinson S, Chiò A, Restagno G, Nicolaou N, Simon-Sanchez J, van Swieten JC, Abramzon Y, Johnson JO, Sendtner M, Pamphlett R, Orrell RW, Mead S, Sidle KC, Houlden H, Rohrer JD, Morrison KE, Pall H, Talbot K, Ansorge O, The Chromosome 9-ALS/FTD Consortium, The French research network on FTLD/FTLD/ALS, The ITALSGEN Consortium, Hernandez DG, Arepalli S, Sabatelli M, Mora G, Corbo M, Giannini F, Calvo A, Englund E, Borghero G, Floris GL, Remes AM, Laaksovirta H, McCluskey L, Trojanowski JQ, Van Deerlin VM, Schellenberg GD, Nalls MA, Drory VE, Lu C-S, Yeh T-H, Ishiura H, Takahashi Y, Tsuji S, Ber IL, Brice A, Drepper C, Williams N, Kirby J, Shaw P, Hardy J, Tienari PJ, Heutink P, Morris HR, Pickering-Brown S, *Traynor BJ.	C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion in sporadic ALS and FTD around the world.	***Lancet Neurol***	11	323-30	2012
Ishiura H, Takahashi Y, Mitsui J, Yoshida S, Kihira T, Kokubo Y, Kuzuhara S, Ranum LPW, Tamaoki T, Ichikawa Y, Date H, Goto J, and Tsuji S.	*C9ORF72* repeat expansion in amyotrophic lateral sclerosis in the Kii peninsula of Japan.	***Arch Neurol***			2012(in press)

Naruse H, Takahashi Y, Kihira T, Yoshida S, Kokubo Y, Kuzuhara S, Ishiura H, Amagasa M, Murayama S, Tsuji S and Goto J.	Mutational Analysis of Familial and Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis with OPTN Mutations in Japanese Population.	***Amyotrophic Lateral Sclerosis***			2012(in press)

松原洋一

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kikuchi A, Arai-Ichinoi N, Sakamoto O, Matsubara Y, Saheki T, Kobayashi K, Ohura T, Kure S.	Simple and rapid genetic testing for citrin deficiency by screening 11 prevalent mutation in SLC25A13	Mol Genet Metab.	Epub Ahead of print		2012
Narisawa A, Komastuzaki S, Kikuchi A, Niihori T, Aoki Y, Fujiwara K, Tanemura M, Hata A, Suzuki Y, Relton CL, Grinham J, Leung KY, Partridge D, Robinson A, Stone V, GustavssonP, Stanier P, Copp AJ, Greene ND, Tominaga T, Matsubara Y, Kure S.	Mutations in genes encoding the glycine cleavage system predispose to neural tube defects in mice and humans.	Hum Mol Genet.	Epub Ahead of print		2012
Miyatake S, Miyake N, Touho H, Nishimura-Tadaki A, Kondo Y, Okada I, Tsurusaki Y, Doi H, Sakai H, Saitsu H, Shimojima K, Yamamoto T, Higurashi M, Kawahara N, Kawauchi H, Nagasaka K, Okamoto N, Mori T, Koyano S, Kuroiwa Y, Taguri M, Morita S, Matsubatra Y, Kure S, Matsumoto N.	Homozygous c. 14576G>A variant of RNF213 predicts early-onset and severe form of Moyamoya disease	Neurology			In press
Auerbach AD, Burn J, Cassiman JJ, Claustres M, Cotton RG, Cutting G, den Dunnen JT, El-Ruby M, Vargas AF, Greenblatt MS, Macrae F, Matsubara Y, Rimoin DL, Vihinen M, Van Broeckhoven C.	Mutation(variation) databases and registries:a rationale for coordination of efforts.	Nature Rev Genes.	12(21)	881	2011
Wakabayashi Y, Yamazaki K, Narumi Y, Fuseya S, Horigome M,Wakui K, Furushima Y, Matsubara Y, Aoki Y, Kosho T.	Implantable cardioverter defibrillator for progressive hypertrophic cardiomyopathy in a patient with LEOPARD syndrome and a novel PTPN11 mutation Gin510His.	Am J Med Genet A	155A(10)	2529-33	2011

Adachi M, Abe Y, Aoki Y, Matsubara Y.	Epilepsy in RAS/MAPK syndrome: TWO cases of cardio-facio-cutaneous syndrome with epileptic encephalopathy and a literature review.	Seizure	Epub Ahead of print		2011
Niihori T, Aoki Y, Okamoto N, Kurosawa K, Ohashi H, Mizuno S, Kawame H, Inazawa J, Ohura T, Arai H, Nabatame S, Kikuchi K, Kuroki Y, Miura M, Tanaka T, Ohtake A, Omori I, Ihara K, Mabe H, Watanabe K, Niijima S, Okano E, Numabe H, Matsubara Y.	HRAS mutants identified in Costello syndrome patients can induce cellular senescence: possible implications for the pathogenesis of Coatello syndrome.	J Hum Genet.	56(10)	707-15	2011
Tamaki Y, Arai T, Sugiura H, Sasaki T, Honda M, Muroi Y,Matsubara Y, kanno S, Ishikawa M, Hirasawa N, Hiratsuka M.	Association between Cancer Risk and Drug-metabolizing Enzyme Gene (CYP2A6, CYP2A13, CYP4B1, SULT1A1,GSTM1, and GSTT1)polymorphisms in Cases of Lung Cancer in Japan.	Drug Metab Pharmacokinet	26(5)	516-22	2011
Honda M, Muroi Y, Tamaki Y, Saigusa D, Suzuki N, Tomioka Y, Matsubara Y, Kanno S, Ishikawa M, Hirasawa N, Hiratsuka M.	Functional characterization of CYP2B6 allelic variants in demethylation of antimalarial artnether.	Drug Metab Dispos.	39(10)	1860-5	2011
Tamaki Y, Honda M, Muroi Y, Arai T, Sugimura H, Matsubara Y, Kanno S, Ishikawa M, Hirasawa N, Hiratsuka M.	Novel Single Nucleotide Polymorphism of the CYP2A13 Gene in Japanese Individuals.	Drug Metab Pharmacokinet	26(5)	544-7	2011
Ohashi H, Suzumori K, Chisaka Y, Sonta S, Kobayashi T, Aoki Y, Matsubara Y, Sone M, Shaffer LG.	Implications of prenatal diagnosis of the fetus with both interstitial deletion and a small marker ring originating from chromosome 5.	Am J Med Genet A.	155A(1)	192-6	2011
Watanabe Y, Yano S, Niihori T, Aoki Y, Matsubara Y, Toshino M, Matsuishi T.	A familial case of LEOPARD symdrome associated with a high-functioning autism spectrum disorder.	Brain Dev.	33(7)	576-9	2011
Kamada F, Aoki Y, Narisawa A, Abe Y,Komatsuzaki S, Kikuchi A, Kanno J, Niihori T, Ono M, Ishii N, Owada Y, Fujimura M, Mashihmo Y, Suzuki Y, Hata A, Tsuchiya S, Tominaga T, Matsubara Y, Kure S.	A genome-wide association study identifies RNF213 as the first Moyamoya disease gene.	J Hum Genet.	56(1)	34-40	2011

奥山虎之

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Oda E, Tanaka T, Migita O, Okuyama T, et al	Newborn screening for Pompe disease in Japan.	Mol Genet Metab.	M 104	560-565	2011
Furujo M, Kubo T, Kosuga M, Okutyama T.	Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type IV.	Mol Genet Metab.	M 104	597-602	2011
Shigeto S, Katafuchi T, Okada Y, Okuyama T.	Improved assay for differential diagnosis between Pompe disease and acid α-glucosidase pseudodeficiency on dried blood spots.	Mol Genet Metab.	M 103	12-17	2011

後藤雄一

書籍

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	MELAS症候群		症候群ハンドブック	中山書店	東京	2011	73-74
後藤雄一	ミトコンドリア病		小児科診療ガイドライン ―最新診断指針―第2版	総合医学社	東京	2011	250-251

斎藤加代子

書籍

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
斎藤加代子, 浦野真理	情報管理（カルテ,予約票）	福島義光	遺伝カウンセリングハンドブック	株式会社メディカルドゥ	大阪	2011	228-231
斎藤加代子	治療・予防方法のない小児期発症疾患：デュシェンヌ型筋ジストロフィー	福島義光	遺伝カウンセリングハンドブック	株式会社メディカルドゥ	大阪	2011	303-307

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Takahashi Y, Hosoki K, Matsushita M, Funatsuka M, Saito K, Kanazawa H, Goto Y, and Saitoh S	A Loss-of-Function Mutation in the SLC9A6 Gene Causes X-Linked Mental Retardation Resembling Angelman Syndrome	American Jounal Of Medical Genetics	Part B156(7)	799-807	2011
齋藤加代子、浦野真理、松尾真理、佐藤裕子	遺伝子診療のなかでの遺伝カウンセリングの基礎と実践	産婦人科の実際	60(9)	1253-1260	2011
斎藤加代子、松尾真理、菅野仁、浦野真理、相楽有規子	小児科領域における研究と治療の進歩　遺伝子医療	東京女子医科大学雑誌	81(5)	349-355	2011
斎藤加代子、荒川玲子	遺伝カウンセリング	総合臨床	60 (4)	599-600	2011
斎藤加代子	臨床遺伝学と遺伝カウンセリング	ドクターサロン	55(7)	17-20	2011
斎藤加代子、浦野真理、佐藤裕子	遺伝カウンセリング	精神科	20(1)	33-37	2012
Kondo E, Nishimura T, Kosho T, Inaba Y, Mitsuhashi S, Ishida T, Baba A, Koike K, Nishino I, Nonaka I, Furukawa T, Saito K	Recessive RYR1 Mutations in a Patient With Severe Congenital Nemaline Myopathy With Ophthalomoplegia Identified Through Massively Parallel Sequencing	American Jounal Of Medical Genetics	Part A		2012

古川洋一

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kaneko M, Nozawa H, Kitayama J, Sunami E, Akahane M, Yamauchi N, Furukawa Y, Nagawa H	A case of hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weben-Rendu disease) with multiple polyps arising in the cecum and appendix.	Acta Gastroenterol Belg	74(2)	352-354	2011

難波栄二

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kawashima Y, Higaki K, Fukushima T, Hakuno F, Nagaishi J, Hanaki K, Nanba E, Takahashi S, Kanzaki S	Novel missense mutation in the IGF-I receptor L2 domain results in intrauterine and postnatal growth retardation	Clin Endocrinol (Oxf).			In press(2012)
Muraoka T, Murao K, Imachi H, Kikuchi F, Yoshimoto T, Iwama H, Hosokawa H, Nishino I, Fukuda T, Sugie H, Adachi K, Nanba E, Ishida T.	Novel mutations in the gene encoding acid α-1,4-glucosidase in a patient with late-onset glycogen storage disease type II (Pompe disease) with impaired intelligence.	Intern Med.	50(24)	2987-91	2011
Xiong H, Higaki K, Wei CJ, Bao XH, Zhang YH, Fu N, Qin J, Adachi K, Kumura Y, Ninomiya H, Nanba E, Wu XR.	Genotype/phenotype of 6 Chinese cases with Niemann-Pick disease type C.	Gene	498(2)	332-5.	2012

清水　宏

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Umemoto H, Akiyama M, Yanagi T, Sakai K, Aoyama Y, Oizumi A, Suga Y, Kitagawa Y, Shimizu H.	New insight into genotype/phenotype correlation in ABCA12 mutations in harlequin ichthyosis.	J Dermatol Sci	61	136-138	2011
Shinkuma S, McMillan JR, Shimizu H.	Ultrastructure and molecular pathogenesis of epidermolysis bullosa.	Clin Dermatol	29	412-419	2011
Osawa R, Akiyama M, Izumi K, Ujiie H, Sakai K, Nemoto-Hasebe I, Yanagi T, Koizumi H, Shimizu H.	Extremely severe palmoplantar hyperkeratosis in a generalized epidermolytic hyperkeratosis patient with a keratin 1 gene mutation.	J Am Acad Dermatol	64	991-993	2011
Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Matsushima Y, Tatsuta A, Komine M, himizu H.	Expression of exon-8-skipped kindling-1 dose not compensate for defects of Kindler syndrome.	J Dermatol Sci	61	38-44	2011

Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Arita K, Yoneda K, Kusaka T, Yanagihara T, Kosaki R, Sago H, Akiyama M, Shimizu H.	A founder effect of c.1938delC in ITGB4 underlies junctional epidermolysis bullosa and its application for prenatal testing.	Exp Dermatol	20	74-76	2011
Nakamura H, Natsuga K, Nishie W, McMillan JR, Sawamura D, Akiyama M, Shimizu H.	DNA-based prenatal diagnosis of plectin-deficient epidermolysis bullosa simplex associated with pyloric atresia.	Int J Dermatol	50	439-442	2011
Fujita Y, Abe R, Nishie W, Shimizu H.	Regenerative medicine for severe congenital skin disorders: restoration of deficient skin component proteins by stem cell therapy.	Inflammation and Regeneration	31	282-289	2011

野口佳裕

書籍

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
野口佳裕	遺伝性難聴	喜多村　健	小児臨床ピクシス　27巻 耳・鼻・のど・いびき	中山書店	東京	2011	72-73
野口佳裕	遺伝様式の判定	山岨達也	耳鼻咽喉科・頭頸部外科研修ノート	診断と治療社	東京	2011	457-458
野口佳裕	遺伝学的検査	山岨達也	耳鼻咽喉科・頭頸部外科研修ノート	診断と治療社	東京	2011	457-458
野口佳裕	神経診察の実際と意義　味覚と嗅覚	水澤英洋、宇川義一	神経診察：実際とその意義 Neurological Examination A to Z	中外医学社	東京	2011	105-107
野口佳裕	神経診察の実際と意義　聴覚	水澤英洋、宇川義一	神経診察：実際とその意義 Neurological Examination A to Z	中外医学社	東京	2011	108-110

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Noguchi Y, Ito T, Nishio A, Honda K, Kitamura K	Audiovestibular findings in a branchio-oto syndrome patient with a SIX1 mutation	Acta Otolaryngol	131	413-418	2011
野口佳裕*, 高橋正時、喜多村　健	埋め込み型骨導補聴器の聴覚成績と術中、術後合併症の検討	日耳鼻	114（7）	607-614	2011
野口佳裕、喜多村健	人工中耳の進歩：BAHA	耳鼻咽喉科・頭頸部外科	83（6）	377-383	2011
野口佳裕、石川欽也	特集主題：知っておきたい耳鼻咽喉科領域における症候群　糖尿病・中枢神経症状を伴うもの	ENTONI	138	43-48	2012
野口佳裕	遺伝性難聴と遺伝カウンセリング	総合臨牀	60（3）	468-469	2011

森田啓行

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
森田啓行	循環器疾患の遺伝子診断	呼吸と循環(医学書院)	59（8）	817-823	2011
Ogawa N, Imai Y,Takahashi Y, Nawata K, Hara K, Nishimura H,…Morita H,…Hirata Y	Evaluating Japanese Patients With the Marfan Syndrome Using High-Throughput Microarray-Based Mutational Analysis of Fibrillin-1 Gene	The American Journal of Cardiology	108	1801-1807	2011
Morita H, Nagai R	Vemurafenib in Melanoma with BRAF V600E Mutation	The New England Journal of Medicine	365	1448-1450	2011

青木正志

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Izumi R, Suzuki N, Nagata M, Hasegawa T, Abe Y, Saito Y, Mochizuki H, T, Abe Y, Saito Y, Mochizuki H, Tateyama M, Aoki M	A case of late onset riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency manifesting as recurrent rhabdomyolysis and acute renal failure	Intern Med	50	2663-2668	2011
Suzuki N, Takahashi T, Suzuki Y, Narikawa K, Kudo S, Suzuki H, Tateyama M, Aoki M.	An autopsy case of a dysferlinopathy patient with cardiac involvement.	Muscle Nerve	45	298-299	2012