

- 3) Sanuki R, Onishi A, et al. miR-124a is required for hippocampal axogenesis and retinal cone survival through Lhx2 suppression. *Nat Neurosci.* 2011;14:1125-1134.
  - 4) Kondo M, Sanuki R, et al. Identification of autoantibodies against TRPM1 in patients with paraneoplastic retinopathy associated with ON bipolar cell dysfunction. *PLoS One.* 2011;6:e19911.
  - 5) Yasuda S, Kachi S, et al. Significant correlation between electroretinogram parameters and ocular vascular endothelial growth factor concentration in central retinal vein occlusion eyes. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2011;52:5737-5742.
  - 6) Hirota R, Kondo M, et al. Photoreceptor and post-photoreceptor contributions to photopic ERG a-wave in rhodopsin P347L transgenic rabbits. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2012;53:1467-1472.
2. 学会発表
- 1) Kondo M, Sanuki R, et al. Identification of autoantibodies against TRPM1 in patients with paraneoplastic retinopathy associated with ON bipolar cell dysfunction. Annual Meeting of the Association for Research in Vision & Ophthalmology. Fort Lauderdale. May 6. 2011.
  - 2) Kondo M, Hirota R, et al. Photoreceptor and

post-photoreceptor contributions to photopic ERG a-wave in Rhodopsin P347L Transgenic Rabbits. International Society for Electrophysiology of Vision. Quebec. June 11, 2012.

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

参考文献

1. Bush RA, Sieving PA. A proximal retinal component in the primate photopic ERG a-wave. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1994;35:635-645.
2. Jamison JA, et al. Characterization of the rod photoresponse isolated from the dark-adapted primate ERG. *Vis Neurosci.* 2001;18:445-455.
3. Robson JG, et al. Rod and cone contributions to the a-wave of the electroretinogram of the macaque. *J Physiol.* 2004;547:509-530.

分担研究報告書

次世代シーケンサーを用いたエクソーム配列解析による  
黄斑ジストロフィーの原因遺伝子と発症機序の解明

研究分担者 篠田啓 帝京大学医学部眼科学教室 准教授

**研究要旨：**本研究において当研究室では、DNA解析に必要な患者の臨床診断を行い、表現系を明確するという作業を各種の遺伝性網膜疾患について行った。

対象は、オカルト黄斑ジストロフィー、スターガルト病、錐体杆体ジストロフィー、網膜色素変性、コイデレミア、BEST病、その他先天性停止性夜盲等、多岐にわたる。これらの症例のなかには、典型的な表現系を示すものから、これまでに報告のない特殊な表現系を持つものも含まれている。

これらの患者に対し、問診による病歴家族歴調査、視力、視野等の自覚的検査、および、蛍光眼底造影、網膜電図、網膜自発蛍光、光断層干渉計等の他覚的検査を行った。

次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析の候補として、22例の採血を行い、検体を東京医療センターに送った。

**A. 研究目的**

網膜ジストロフィーのなかには臨床所見をもとに診断されるものの、その病態や病理学的・分子遺伝学的な原因が明らかにされていないものがある。また、一部の原因遺伝子しか見つかっていない疾患においては臨床的に診断名の確定している症例のなかにも、原因となる遺伝子系が確定できない症例が多い。

我々は、これらの疾患の表現型—遺伝子型の関連を明確にする目的で、エクソーム解析に必要な患者の臨床診断を行い、表現系を明確にした。

**B. 研究方法**

当院眼科外来を受診した、オカルト黄斑ジストロフィー、錐体杆体ジストロフィー、網膜色素変性、その他分類不能の黄斑ジストロフィーを対象とした。

各症例に対し問診を行いその経過を詳しく調べる他に、健常者を含めた定期的な眼科ルーチン検査（視力、視野検査等）、電気生理学的検査（全視野網膜電図、局所網膜電図）、画像診断（眼底自発蛍光、蛍光眼底造影、光干渉断層計）などを行い、眼科検査の面から疾患の完全な病態把握を行った。

インフォームドコンセントの元に、患者およびその健常家族から全血採血を行い、東京医療センター分子細胞生物学研究部に検体を提出した。

**C. 研究結果**

罹患者およびその家族を含めて、オカルト黄斑ジストロフィー2例、網膜色素変性20例について臨床的に診断し、採血を行った。

**E. 結論**

多数のジストロフィー患者について臨床検査を行い、DNA採血を行った。この中には優性遺伝および劣性遺伝家系が含まれており、今後のDNA解析およびさらなる家系調査により、新規の原因遺伝子が発見される可能性がある。

**F. 健康危険情報**

該当する危険 なし

**G. 研究発表**

論文発表

1. Matsumoto CS, Shinoda K, Satofuka S, Nakatsuka K, Mizota A, Miyake Y. The impact of Stiles-Crawford effect on Focal Macular ERGs in Monkeys. *JOV* 2012 Mar 6;12(3). 2012.
2. Sonoyama H, Shinoda K, Ishigami C, Tada Y, Ideta H, Ideta R, Takahashi M, Miyake Y. Oguchi disease masked by retinitis pigmentosa.

- Doc Ophthalmol.* 2011 Oct;123(2):127-33
3. So K, Shinoda K, Matsumoto CS, Satofuka S, Imamura Y, Mizota A. Functional and microstructural change of the localized photoreceptors in acute zonal occult outer retinopathy. *Case Reports Ophthalmol.* 2011 Sep;2(3):307-13.
  4. Hirasawa M, Noda K, Noda S, Suzuki M, Ozawa Y, Shinoda K, Inoue M, Ogawa Y, Tsubota K, Ishida S. Transcriptional Factors Associated with Epithelial-Mesenchymal Transition in Choroidal Neovascularization. *Mol Vis.* 2011;17:1222-30.
  5. Kawamura R, Inoue M, Shinoda H, Shinoda K, Itoh Y, Ishida S, Tsubota K. Incidence of Increased Intraocular Pressure after Subtenon Injection of Triamcinolone Acetonide. *J Ocul Pharmacol Ther.* 2011 Jun;27(3):299-304
  6. Sugahara M, Shinoda K, Matsumoto CS, Satofuka S, Hanazono G, Imamura Y, Mizota A. Outer Retinal Microstructure in Case of Acute Idiopathic Blind Spot Enlargement Syndrome. *Case Reports Ophthalmol.* 2011;2(1):116-22.
  7. So K, Shinoda K, Watanabe E, Mashiko T, Mizota, A. Vitrectomy for Proliferative Retinopathy in Patient with advanced Duchenne Muscular Dystrophy. *Retinal Cases & Brief Reports* 6(2):142-144,2012.
  8. Akiyama Y, Shinoda K, Watanabe E, Mashiko T, Mizota A. Simultaneous bilateral central retinal artery occlusion in Churg-Strauss syndrome. *Retinal Cases & Brief Reports.* 6(1):60-64,2012.
- Kawai M, Ozawa Y, Ishida S, Inoue M, Satofuka S, Shinoda K, Mizota A. Acute visual field defect following vitrectomy was determined as optic nerve origin by multifocal ERG and multifocal VEP. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, (49 th;2011;ケベック, カナダ). 2011.9.
4. Shinoda K, Ozeki N, Ohde H, Matsumoto CS, Inoue M, Tsunoda K, Inomata K, Kimura I, Mizota A. Transcorneal electrical stimulation on eyes with no light perception. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, (49 th;2011;ケベック, カナダ). 2011.9.
  5. Wakasa R, Kimura I, Matsumoto CS, Terauchi M, Matsumoto H, Imamura Y, Sugahara M, Kondo T, Satofuka S, Shinoda K, Mizota A. Focal retinal response and retinal microstructure in a patient with acute zonal occult outer retinopathy. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, (49 th;2011;ケベック, カナダ). 2011.9.
  6. Matsumoto CS, Kondo T, Matsumoto H, Satofuka S, Funada H, Shinoda K, Mizota A: High Frequency 120Hz Liquid Crystal Display monitors as a visual stimulator for recording Pattern-reversal Visual Evoked Potentials. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, (49 th;2011;ケベック, カナダ). 2011.9. 1.
  7. 篠田啓. この疾患にこそERG/VEPを 眼底正常な視力低下で電気生理を 第115回日本眼科学会 2011. 5. 東京
  8. 石川敦、今村裕、市川良和、堤頼久、石田政弘、篠田啓、溝田淳. 多発消失性白点症候群の網膜・脈絡膜OCT所見. 第65回日本臨床眼科学会2011. 10. 7. 東京
  9. 水谷吉宏、藤田京子、松本惣一セルソ、今村裕、里深信吾、田中恵津子、篠田啓、溝田淳、湯澤美都子. 慢性中心性漿液性脈絡網膜症に対する光線力学療法前後の微小視野計測. 第65回日本臨床眼科学会2011. 10. 7. 東京
  10. 曹圭徹、松本セルソ惣一、里深信吾、近藤尚明、渡邊恵美子、篠田啓、溝田淳、今村裕、石田政弘. 急性帯状潜在性網膜外層症の形態と機能評価. 第65回日本臨床眼科学会 2011. 10. 7. 東京
  11. 松本浩一、花園元、尾羽澤実、里深信吾、松本惣一、今村裕、篠田啓、溝田淳、安藤靖恭. 応援練習中に生じた網膜硝子体出血. 第65回日本臨床眼科学会2011. 10. 7. 東京
  12. 曹圭徹、渡邊恵美子、近藤尚明、松本セルソ惣一、里深信吾、篠田啓、溝田淳. 強度近視眼の網膜分離に対する手術前後の網膜微小形

#### 学会発表

1. Kondo T, Matsumoto CS, Satofuka S, Matsumoto H, Funada H, Shinoda K, Mizota A. Liquid Crystal Display monitors as a visual stimulator for recording Pattern-reversal Visual Evoked Potentials: Usefulness and limitations. The Association for Research in Vision and Ophthalmology, (44th; 2011; Fort Lauderdale, Florida). 2011.5.1.-5.5.
2. Matsumoto K, Matsumoto CS, Terauchi N, Fujinami K, Tsunoda K, Hanazono G, Inomata K, Shinoda K, Noda T, Mizota A, Miyake Y. Transient macular ischemia determined by focal macular electroretinogram. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, (49 th;2011;ケベック, カナダ). 2011.9.
3. Kawai S, Matsumoto CS, Terauchi G, Ohde H, Uchida A,

態. 第50回日本網膜硝子体学会2011. 12. 3. 東京

13. 大熊志保、篠田啓、望月祐人、木村至、溝田淳. 心因性視力低下と片眼の周辺部錐体機能不全の疑われた1例. 第49回日本神経眼科学会総会2011.11.25.神戸
14. 篠田啓. 人工網膜 ー網膜電気刺激ー 第xx回杏林アイセンターオープンカンファレンス 2011. 5. 27. 東京

15. 篠田啓. 手術とERG. 第7回 樋田メモリアル網膜ラウンジ 2011. 11. 5. 東京

16. 篠田啓. 硝子体手術中のERG. MIVSワークショップ・シーズンII 2011. 12. 3. 東京

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

分担研究報告書

次世代シーケンサーを用いたエクソーム配列解析による  
黄斑ジストロフィーの原因遺伝子と発症機序の解明

研究分担者 國吉一樹 近畿大学医学部眼科学教室 講師

**研究要旨:** 本研究は、遺伝性網膜変性疾患の臨床型と遺伝型を調査することが目的である。分担研究組織である近畿大学医学部眼科学教室では、オカルト黄斑変性、網膜色素変性、錐体杆体ジストロフィーなどの遺伝性網膜変性疾患のうち家族歴のはっきりしている症例について、視力、視野、蛍光眼底造影検査、網膜電図検査、光断層干渉計検査を行い、合わせて家族歴を詳細に調査した。平成23年度は、患者と健常者の家族を含めて合計19検体の採血を行い、東京医療センター分子生物学教室で世代シーケンサーを用いたエクソーム解析を施行された。

**A. 研究目的**

網膜ジストロフィーの原因となる遺伝子異常の報告は増加しているが、いまだにその遺伝型と臨床型の関係は不明な部分が多い。特に今までは常染色体優性遺伝形式をとる網膜ジストロフィーの遺伝子解析はすすんでいるが、常染色体劣性遺伝形式をとる網膜ジストロフィーについては遺伝子解析は比較的遅れていた。

本研究では、これらの常染色体劣性遺伝形式をとる網膜ジストロフィーを中心に、その臨床像を詳細に検討し、次世代シーケンサーを用いて遺伝子異常を発見することがその目的である。

**B. 研究方法**

平成23年度は、近畿大学医学部附属病院眼科を受診した、オカルト黄斑ジストロフィー、錐体杆体ジストロフィー、網膜色素変性、Usher症候群を対象とした。特に家族歴から常染色体劣性遺伝が疑われるケースを選択し、発端者とその血縁者の臨床検査および遺伝子異常探索を行った。

各症例の臨床経過を調べ、視力、視野検査、暗順応検査、網膜電図(ERG)検査、光干渉断層型(OCT)検査を行った。必要な症例に関しては、フルオレセインおよびインドシアニングリーン蛍光眼底造影検査を施行した。

発端者の血縁者は、眼底検査と了解を得た者に対しては、眼底写真撮影や視野検査、ERG検査を行った。

インフォームドコンセントの元に、患者およびその健常家族から全血採血を行い、東京医療センター分子細胞生物学研究部に検体を提出して遺

伝子解析を行った。

**C. 研究結果**

平成23年度は、常染色体劣性遺伝が疑われる罹患者およびその家族を含めて、オカルト黄斑ジストロフィー3例、眼底が正常な錐体杆体ジストロフィー2例、網膜色素変性14例について臨床的に診断し、採血を行った。

**E. 結論**

網膜ジストロフィー患者について臨床検査を行い、遺伝子異常を検索した。平成24年度はさらに対象疾患を広げて多くの症例収拾を行い、遺伝子解析をすすめる予定である。

**F. 健康危険情報**

該当する危険 なし

**G. 研究発表**

1. 論文発表

1) Kuniyoshi K, Sakuramoto H, Nakao A, Takada S, Shimomura Y. A case of bilateral, acquired and acute dysfunction of short-wavelength-sensitive cone systems. *Doc Ophthalmol*, in press

2) 櫻本宏之, 國吉一樹, 咲山豊, 中尾彰, 岡崎能久, 松本長太, 下村嘉一. 左右差の著しい網膜変性の長期経過. *眼臨紀* 4, 567-573, 2011

2) Kodama A, Sugioka K, Kuniyoshi K, Okuyama S, Matsumoto C, Shimomura Y. Intravitreal Bevacizumab Injection and Carotid Artery Stent Replacement for Neovascular Glaucoma in Internal

Carotid Artery Occlusion. Clin Ophthalmol 4  
1177-1180, 2010

2. 学会発表

1) 南 毅、國吉一樹、日下俊次、坂本万寿夫、櫻本宏之、福田昌彦、松本長太、伊藤久太郎、下村嘉一. Peters 奇形を伴った未熟児網膜症に対する治療. 第 108 回南大阪眼科勉強会. 2011.3.17.

2) Sakuramoto H, Kuniyoshi K, Matsumoto C, Shimomura Y. Two siblings of late-onset cone dystrophy with no macular degeneration. 2<sup>nd</sup> JSCEV-KSCEV Joint Meeting. Seoul, Korea. 2011.11.19.

3) Kuniyoshi K, Sakuramoto H, Shimomura Y. Relationship between OCT findings and vision in patients with retinitis pigmentosa. 2<sup>nd</sup> JSCEV-KSCEV Joint Meeting. Seoul, Korea. 2011.11.19.

4) 國吉一樹. やさしい神経眼科・網膜疾患との接点. 第 65 回日本臨床眼科学会インストラクションコース(41) 2011.10.9.

5) Sakuramoto H, Kuniyoshi K, Nakao A, Matsumoto C, Shimomura Y. Various OCT and ERG abnormalities in patients with unilateral retinal dysfunction with normal fundi. 2011 annual meeting of International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (ISCEV). Quebec, Canada. 2011.9.20.

6) 國吉一樹. この疾患にこそ ERG・VEP を. 糖尿病網膜症にこそ ERG を. 第 115 回日本眼科学会総会教育セミナー. 2011.5.14.

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし

3. その他  
なし

分担研究報告書

次世代シーケンサーを用いたエクソーム配列解析による  
黄斑ジストロフィーの原因遺伝子と発症機序の解明

研究分担者 林 孝彰 東京慈恵会医科大学 眼科学教室 講師

研究要旨：本研究において当研究室では、DNA解析に必要な患者の臨床診断を行い、表現型を明確するという作業を各種の遺伝性網膜疾患について行った。

対象は、オカルト黄斑ジストロフィー、スターガルト病、錐体杆体ジストロフィー、網膜色素変性、コロイデレミア、BEST病、小口病、その他先天性停止性夜盲等、多岐にわたる。これらの症例のなかには、典型的な表現型を示すものから、これまでに報告のない特異な表現型をもつものも含まれていた。

これらの患者から、視力、視野等の自覚的検査、および、蛍光眼底造影、網膜電図、眼底自発蛍光、光断層干渉計等の他覚的検査を行い、合わせて家族歴を詳細に調査した。

健常者の家族を含めて、合計30検体の採血を行い、このうち初年度には25検体が次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析を行う予定となった。

**A. 研究目的**

黄斑ジストロフィーや網膜ジストロフィーのなかにはいまだに臨床病態および病理学的・分子遺伝学的な原因が明らかにされていないものもあり、また、臨床的に診断名の確定している症例のなかにも、原因となる遺伝子系が確定できない症例が多い。

我々は、これらの疾患の表現型—遺伝子型の関連を明確にする目的で、エクソーム解析に必要な患者の臨床診断を行い、表現型を明確するという作業を行った。

**B. 研究方法**

当院眼科外来を受診した、オカルト黄斑ジストロフィー、スターガルト病、錐体杆体ジストロフィー、網膜色素変性、コロイデレミア、BEST病、小口病、先天性停止性夜盲、その他分類不能の黄斑ジストロフィーを対象とした。

各症例の発症の経過を詳しく調べる他に、健常者を含めた定期的な眼科ルーチン検査（視力、視野検査等）、電気生理学的検査（全視野網膜電図、黄斑部局所網膜電図）、画像診断（蛍光眼底造影、光干渉断層計）などを行い、眼科検査の面から疾患の完全な病態把握を行った。

インフォームドコンセントの元に、患者およびその健常家族から採血を行い、東京医療センター分子細胞生物学研究部に検体を提出した。

**C. 研究結果**

罹患者およびその家族を含めて、オカルト黄斑ジストロフィー5例、スターガルト病5例、錐体杆体ジストロフィー5例、網膜色素変性13例、その他分類不能の黄斑ジストロフィー2例について臨床的に診断し、採血を行った。

**E. 結論**

多数の網膜ジストロフィー患者について臨床検査を行い、DNA抽出の採血を行った。この中には優性遺伝および劣性遺伝家系が含まれており、今後のDNA解析およびさらなる家系調査により、新規の原因遺伝子が発見される可能性がある。

**F. 健康危険情報**

該当する危険 なし

**G. 研究発表**

1. 論文発表

1) Hayashi T, Tsuzuranuki S, Kozaki K, Urashima M, Tsuneoka H.: Macular dysfunction in Oguchi disease with the frequent mutation 1147delA in the *SAG* gene. *Ophthalmic Res* 2011 ; 46 : 175-180.

2) Hayashi T, Gekka T, Nakano T, Tsuneoka H.: Improvement in S-cone-mediated visual fields and rod function after correction of vitamin A deficiency. *Eur J*

Ophthalmol 2011 ; 21 : 657-660.

3) Rocha Sousa A, Hayashi T, Lourenço Gomes N, Brandão E, Penas S, Rocha P, Urashima M, Yamada H, Tsuneoka H, Falcão Reis F.: A novel mutation (Cys83Tyr) in the second zinc finger of *NR2E3* in enhanced S-cone syndrome. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2011 ; 249 : 201-208.

4) Kitakawa T, Hayashi T, Tsuzuranuki S, Kubo A, Tsuneoka H.: Color vision in an elderly patient with protanopic genotype and successfully treated unilateral age-related macular degeneration. Int Ophthalmol 2011 ; 31 : 471-475.

5) Aoyagi R, Hayashi T, Masai A, Mitooka K, Gekka T, Kozaki K, Tsuneoka H.: Subfoveal choroidal thickness in multiple evanescent white dot syndrome. Clin Exp Optom 2012 ; 95 : 212-217.

6) Hayashi T, Gekka T, Kozaki K, Ohkuma Y, Tanaka I, Yamada H, Tsuneoka H.: Autosomal dominant occult macular dystrophy with an *RP11* mutation (R45W). Optom Vis Sci 2012 ; 89 : 684-691.

## 2. 学会発表

1) 林孝彰, 葛貫悟司, 浦島充佳, 山田尚, 敷島敬悟, 常岡寛. 常染色体優性視神経萎縮の5家系に対する *OPA1* および *OPA3* 遺伝子変異検索. 第115回日本眼科学会総会. 東京. 2011. 5. 13

2) 大熊康弘, 林孝彰, 酒井勉, 渡辺朗, 常岡寛, 板橋剛, 赤堀正和, 岩田岳, 野田徹. 網膜血管腫増殖症例に対する遺伝子多型解析. 第115回日本眼科学会総会. 東京. 2011. 5. 13

3) 権藤美紀, 林孝彰, 葛貫悟司, 月花環, 北川貴明, 原崇彰, 神前賢一, 久保朗子, 浦島佳充, 常岡寛. 黄斑萎縮および視神経萎縮を伴い *RS1* 遺伝子変異を認めた X 連鎖性網膜分離症の兄弟例. 第115回日本眼科学会総会. 東京. 2011. 5. 13

4) 林孝彰. 網膜色素変性症の遺伝子治療について第3回県央眼科研究会. 相模原 2011. 7. 15

5) 北川貴明, 林孝彰, 高木真由, 正井晶子, 松

田弘道, 高階博嗣, 原崇彰, 三戸岡克哉, 月花環, 神前賢一, 常岡寛. 著しい黄斑部機能低下を認めた AZOOR にステロイドパルス療法を試みた1例. 第65回日本臨床眼科学会. 東京. 2011. 10. 7

6) 青柳蘭子, 林孝彰, 月花環, 神前賢一, 常岡寛. 多局所網膜電図による長期経過を追えた急性後部多発性斑状色素上皮症の1例. 第65回日本臨床眼科学会. 東京. 2011. 10. 7

7) 東友馨, 林孝彰, 北川貴明, 月花環, 神前賢一, 高松太, 常岡寛. 長期にわたり光干渉断層計所見を追えた多巣性脈絡膜炎の1例. 第65回日本臨床眼科学会. 東京. 2011. 10. 7

8) 近藤峰生, 上野真治, 寺崎浩子, 林孝彰, 常岡寛, 石上智愛, 高橋政代. 小口病に網膜変性を伴う頻度. 第65回日本臨床眼科学会. 東京. 2011. 10. 7

9) 岩城正佳, Saad Sameh, 片岡卓也, 李回力, 雑喉正泰, 武山正行, 林孝彰. 小口病類似の眼底を示した若年網膜分離症. 第65回日本臨床眼科学会. 東京. 2011. 10. 7

10) 小澤摩記, Jin Zi-Bing, 中馬秀樹, 直井信久, 林孝彰, 常岡寛. *CYP4V2* 遺伝子変異が発見されたクリスタリン網膜症の1例. 第50回日本網膜硝子体学会. 東京. 2011. 12. 2

11) 林孝彰, 月花環, 神前賢一, 大熊康弘, 田中衣佐子, 山田尚, 常岡寛. *RP11* 遺伝子変異 (R45W) を認めた常染色体優性オカルト黄斑ジストロフィの母娘例. 第50回日本網膜硝子体学会. 東京. 2011. 12. 2

## H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし

3. その他  
なし



### III. 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 (岩田岳)

## 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
岩田 岳	視力・資格を司る黄斑の生理機能と黄斑変性の分子メカニズム	加我君孝	実験医学	羊土社	東京	2011	526-532
岩田 岳	眼科と補体	木下タロウ 他	補体への招待	メディカルレビュー社	東京	2011	189-193

## 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
Shen X, Ying H, Qiu Y, Park J-S, Shyam R, Chils. Z-L, Iwata T, Yue BYJT	Processing of optineurin in neuronal cells.	J Biol Chem	286	3618-29	2011
Kabuto T, Takahashi H, Goto-Fukushima Y, Igarashi T, Akahori M, Kameya S, Iwata T, Mizota A, Yamaki K, Miyake Y, Takahashi H.	A new mutation in the RP1L1 gene in a patient with occult macular dystrophy associated with a depolarizing pattern of focal macular electroretinograms.	Mol Vis	18	1031-9	2012
Jin ZB, Okamoto S, Osakada F, Homma K, Assawa Chanant J, Hirami Y, Iwata T, Takahashi M.	Modeling retinal degeneration using patient-specific induced pluripotent stem cells.	PLoS One	6	e17084	2011
Fujinami K, Akahori M, Fukui M, Tsunoda K, Iwata T, Miyake Y	Stargardt disease with preserved central vision: identification of a putative novel mutation in ATP-binding cassette transporter gene.	Acta Ophthalmol	89	e297-8	2011

<p>Hara K, Akahori M, Tanito M, Kaidzu S, Ohira A, Iwata T. Analysis of LOXL1 gene variants in Japanese patients with branch retinal vein occlusion.</p>	<p>Analysis of LOXL1 gene variants in Japanese patients with branch retinal vein occlusion.</p>	<p>Mol Vis</p>	<p>17</p>	<p>3309-13</p>	<p>2011</p>
--	---	----------------	-----------	----------------	-------------

## 別紙4

## 研究成果の刊行に関する一覧表（池尾一穂）

## 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

## 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
Kirill Kryukov, Kenta Sumiyama, Kazuho Ieko, Tak ashi Gojobori, N aruya Saitou	A New Database (GCD) on Genome Composition for Eukaryote and Prokaryote Genome Sequences and Their Initial Analyses	Genome Biol. E vol	4	501-512	2012

## 別紙4

## 研究成果の刊行に関する一覧表（角田和繁）

## 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
	なし						

## 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
Fujinami K, Tsunoda K, Hanazono G, Shinoda K, Ohde H, Miyake Y	Fundus Autofluorescence in Autosomal Dominant Occult Macular Dystrophy	Arch Ophthalmol	129 (5)	579-602	2011
Tsunoda K, Fujinami K, Miyake Y	Selective abnormality of the cone outer segment tip line in acute zonal occult outer retinopathy as observed by Fourier domain optical coherence tomography	Arch Ophthalmol	129 (8)	1099-1101	2011
Fujinami K, Tsunoda K, Nakamura M, Oguchi Y, Miyake Y	Oguchi's Disease with Unusual Findings Associated with a Heterozygous Mutation in SAG Gene	Arch Ophthalmol	129 (10)	1375-1376	2011
Chai Y, Yamazaki H, Fujinami K, Tsunoda K, Yamamoto S	Case of acute zonal occult outer retinopathy with abnormal pattern visual evoked potentials	Clin Ophthalmol	5	1235-1241	2011
Tsunoda K, Watanabe K, Akiyama K, Usui T and Noda T	Highly reflective foveal region in optical coherence tomography in eyes with vitreomacular traction or epiretinal membrane	Ophthalmology	119 (3)	581-587	2012
Tsunoda K, Usui T, Hatase T, Yamai S, Fujinami K, Hanazono G, Shinoda K, Ohde H, Akahori M, Iwata T, and Miyake Y	Clinical characteristics of occult macular dystrophy in family with mutation of RP1L1 gene	Retina		Mar 29 Epub	2012

## 研究成果の刊行に関する一覧表 (近藤峰生)

## 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

## 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
Terui T, Kondo M, et al.	Changes in areas of capillary nonperfusion after intravitreal injection of bevacizumab in eyes with branch retinal vein occlusion.	Retina	31	1068-1074	2011
Yasuda S, Kondo M, et al.	Rebound of macular edema after intravitreal bevacizumab therapy in eyes with macular edema secondary to branch retinal vein occlusion.	Retina	31	1075-1082	2011
Sanuki R, Onishi A, et al.	miR-124a is required for hippocampal axonogenesis and retinal cone survival through Lhx2 suppression.	Nat Neurosci.	14	1125-1134	2011
Kondo M, Sanuki R, et al.	Identification of autoantibodies against TRPM1 in patients with paraneoplastic retinopathy associated with ON bipolar cell dysfunction.	PLoS One.	6	e19911	2011

Yasuda S, Kachi S, et al.	Significant correlation between electroretinogram parameters and ocular vascular endothelial growth factor concentration in central retinal vein occlusion eyes.	Invest Ophthalmol Vis Sci	52	5737-5742	2011
Hirota R, Kondo M, et al.	Photoreceptor and post-photoreceptor contributions to photopic ERG a-wave in rhodopsin P347L transgenic rabbits.	Invest Ophthalmol Vis Sci	53	1467-1472	2011

No.	Title	Journal	Volume	Page	Year
1102	Significant correlation between electroretinogram parameters and ocular vascular endothelial growth factor concentration in central retinal vein occlusion eyes.	Invest Ophthalmol Vis Sci	52	5737-5742	2011
1103	Photoreceptor and post-photoreceptor contributions to photopic ERG a-wave in rhodopsin P347L transgenic rabbits.	Invest Ophthalmol Vis Sci	53	1467-1472	2011
1104	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]
1105	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]	[Faint, illegible text]

## 研究成果の刊行に関する一覧表 (篠田 啓)

## 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
篠田啓	視覚誘発電位 (VEP)	大鹿哲郎	眼科学 第2版	文光堂	東京	2011	1019-1023
篠田啓	先天網膜分離症	仁科幸子	専門医のための眼科診療クオリファイ / 9.子どもの眼と疾患.	中山書店	東京	2012	172-176
篠田啓	X染色体網膜分離症	近藤峰生、山下英俊	遺伝性網膜・黄斑ジストロフィーアップデート. あたらしい眼科	メディカル出版	東京	2011	945-951
Shinoda K, Matsumoto CS, Ohde H.	Objective Assessment of Local Residual Function by Focal Macular and Multifocal Electretinograms.	Gregor Belusic	ELECTRORETINOGRAMS.	INTECHWEB.ORG.	Rijeka, Croatia.	2011	33-54.

## 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
Matsumoto CS, Shinoda K, Satofuka S, Nakatsuka K, Mizota A, Miyake Y.	The impact of Stiles-Crawford effect on Focal Macular ERGs in Monkeys.	JOV	6:12(3)	pii: 6. doi: 10.1167/12.3.6.	2012.
Sonoyama H, Shinoda K, Ishigami C, Tada Y, Ideta H, Ideta R, Takahashi M, Miyake Y.	Oguchi disease masked by retinitis pigmentosa.	Doc Ophthalmol.	123(2)	127-33	2011
So K, Shinoda K, Matsumoto CS, Satofuka S, Imamura Y, Mizota A.	Functional and microstructural change of the localized photoreceptors in acute zonal occult outer retinopathy.	Case Reports Ophthalmol.	2(3)	307-13.	2011



Hirasawa M, Noda K, Noda S, Suzuki M, Ozawa Y, Shinoda K, Inoue M, Ogawa Y, Tsubota K, Ishida S.	Transcriptional Factors Associated with Epithelial-Mesenchymal Transition in Choroidal Neovascularization.	<i>Mol Vis.</i>	17	1222-30.	2011
Kawamura R, Inoue M, Shinoda H, Shinoda K, Itoh Y, Ishida S, Tsubota K.	Incidence of Increased Intraocular Pressure after Subtenon Injection of Triamcinolone Acetonide.	<i>J Ocul Pharmacol Ther.</i>	27(3)	299-304	2011
Sugahara M, Shinoda K, Matsumoto CS, Satofuka S, Hanazono G, Imamura Y, Mizota A.	Outer Retinal Microstructure in Case of Acute Idiopathic Blind Spot Enlargement Syndrome.	<i>Case Reports Ophthalmol.</i>	2(1)	116-22.	2011
So K, Shinoda K, Watanabe E, Mashiko T, Mizota A.	Vitreotomy for Proliferative Retinopathy in Patient with advanced Duchenne Muscular Dystrophy.	<i>Retinal Cases &amp; Brief Reports</i>	6(2)	142-144	2012
Akiyama Y, Shinoda K, Watanabe E, Mashiko T, Mizota A.	Simultaneous bilateral central retinal artery occlusion in Churg-Strauss syndrome.	<i>Retinal Cases &amp; Brief Reports</i>	6(1)	60-64	2012

## 研究成果の刊行に関する一覧表（國吉一樹）

## 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

## 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
Kuniyoshi K, Sakuramoto H, Nakao A, Takada S, Shimomura Y.	A case of bilateral, acquired and acute dysfunction of short-wavelength-sensitive cone systems.	Doc Ophthalmol			In press
櫻本宏之, 國吉一樹, 咲山豊, 中尾彰, 岡崎能久, 松本長太, 下村嘉一	左右差の著しい網膜変性の長期経過	眼臨紀	4	567-573	2011
Kodama A, Sugioaka K, Kuniyoshi K, Okuyama S, Matsumoto C, Shimomura Y.	Intravitreal Bevacizumab Injection and Carotid Artery Stent Replacement for Neovascular Glaucoma in Internal Carotid Artery Occlusion.	Clin Ophthalmol	4	1177-1180	2010

## 研究成果の刊行に関する一覧表 (林 孝彰)

## 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
林孝彰	色の生理 7.1 (b) 先天青黄色覚異常		新編色彩科学 ハンドブック 第3版	東京大学 出版会	東京	2011	382-383
林孝彰	色の生理 7.1 (c) 先天全色盲		新編色彩科学 ハンドブック 第3版	東京大学 出版会	東京	2011	384-385

## 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
Hayashi T, Tsuzuranuki S, Kozaki K, Urashima M, Tsuneoka H.	Macular dysfunction in Oguchi disease with the frequent mutation 1147delA in the <i>SAG</i> gene	Ophthalmic Res	46	175-180	2011
Hayashi T, Gekka T, Nakano T, Tsuneoka H.	Improvement in S-cone-mediated visual fields and rod function after correction of vitamin A deficiency	Eur J Ophthalmol	21	657-660	2011
Rocha Sousa A, Hayashi T, Lourenço Gomes N, Brandão E, Penas S, Rocha P, Urashima M, Yamada H, Tsuneoka H, Falcão Reis F.	A novel mutation (Cys83Ty) in the second zinc finger of <i>NR2E3</i> in enhanced S-cone syndrome	Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol	249	201-208	2011
Kitakawa T, Hayashi T, Tsuzuranuki S, Kubo A, Tsuneoka H.	Color vision in an elderly patient with protanopic genotype and successfully treated unilateral age-related macular degeneration	Int Ophthalmol	31	471-475	2011
Aoyagi R, Hayashi T, Masai A, Mitooka K, Gekka T, Kozaki K, Tsuneoka H.	Subfoveal choroidal thickness in multiple evanescent white dot syndrome	Clin Exp Optom	95	212-217	2012
Hayashi T, Gekka T, Kozaki K, Ohkuma Y, Tanaka I, Yamada H, Tsuneoka H.	Autosomal dominant occult macular dystrophy with an <i>RP11L1</i> mutation (R45W)	Optom Vis Sci	89	684-691	2012

#### IV. 研究成果の刊行物・別刷