

Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Takakura H, Sawada T, Tanaka T, Otomo T, Ohashi T, Ishige-Wada M, Yamabe H, Ohura T, Suzuki N, Kato K, Adachi S, Kobayashi R, Mugishima H, Kato S.	Long-term efficacy of hematopoietic stem cell transplantation on brain involvement in patients with mucopolysaccharidosis type II: A nationwide survey in Japan.	<i>Mol Genet Metab.</i>	107	513-520	2012
Hwu WL, Okuyama T, But WM, Estrada S, Guo X, Hui J, Kosuga M, Lin SP, Ngu LH, Shi H, Tanaka A, Thong MK, Wattanasirichaigoon D, Wasant P, McGill J.	Current diagnosis and management of mucopolysaccharidosis VI in the Asia-Pacific region.	<i>Mol Genet Metab.</i>	107	136-144	2012
D'Aco K, Underhill L, Rangachari L, Arn P, Colx GF, Giugliani R, Okuyama T, Wijburg F, Kaplan P.	Diagnosis and treatment trends in mucopolysaccharidosis I: findings from the MPS I Registry.	<i>Eur J Pediatr.</i>	171	911-919	2012

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	ミトコンドリア遺伝病		遺伝子診断学、第2版	日本臨床	東京	2010	27-35
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
後藤雄一	ミトコンドリア病		希少疾患/難病の診断・治療と製品開発	(株)技術情報協会	東京	2012	999-1005
後藤雄一	ミトコンドリア病(ミトコンドリア脳筋病)	大生定義	すべての内科医が知っておきたい神経疾患の診かた、考え方とその対応	羊土社	東京	2013	282-289
後藤雄一	ミトコンドリア脳筋病		疾患・症状別今日の治療と看護	南江堂	東京	2013	771-773

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	GRANT への謝 辞の有 無
後藤雄一	ミトコンドリア病	日本医師会雑誌	139	589-592	2010	
Matsushima Y, Goto Y, Kaguni LS.	Mitochondrial Lon protease regulates mitochondrial DNA copy number and transcription by selective degeneration of mitochondrial transcription factor A (TFAM)	Proc Natl Acad Sci USA	107	18410-18415	2010	
Mimaki M, Hatakeyama H, Komaki H, Yokoyama M, Arai H, Kirino Y, Suzuki T, Nishino I, Nonaka I, Goto Y.	Reversible infantile respiratory chain deficiency: a clinical and molecular study.	Ann Neurol	68	845-854	2010	
Sangatsuda Y, Nakamura M, Tomiyasu A, Deguchi A, Toyota Y, Goto Y, Nishino I, Ueno A, Sano A	Heteroplasmic m.1624C>T mutation of the mitochondrial tRNA-Val gene in a proband and his mother with repeated consciousness disturbances.	Mitochondrion	12	617-622	2012	無
後藤雄一	ミトコンドリア病の治療と最新ケアの情報	難病と在宅ケア	18	28-30	2012	
後藤雄一	臨床症状と診断のしかた、「特集 ミトコンドリア病」	Clinical Neuroscience	30	997-999	2012	
後藤雄一	ミトコンドリア病の解明	生体の科学	63	440-441	2012	

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)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)メディカルドゥ	大阪	2011	303-307

齋藤加代子 他		編集責任者 齋藤加代子	脊髄性筋萎縮症 診療マニュアル	(株)金芳堂	京都市	2012	150pp
齋藤加代子	脊髄性筋萎縮症		小児科診断・治療 指針	(株)中山書店	東京	2012	764-766
齋藤加代子、 松尾真理	2 遺伝・先天性疾患 I 基礎的知識		臨床病態学 小児編	ヌーヴェル ヒロカワ	東京	2013	66-71
齋藤加代子、 松尾真理	II 主な疾病と診療		臨床病態学 小児編	ヌーヴェル ヒロカワ	東京	2013	72-85

原著論文・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年	GRANT への謝 辞の有 無
Shimojima K, Inoue T, Hoshino A, Kakiuchi S, Watanabe Y, Sasaki M, Nishimura A, Takeshita-Yanagisaw a A, Tajima G, Ozawa H, Kubota M, Tohyama J, Sasaki M, Oka A, Saito K, Osawa M, Yamamoto T.	Comprehensive genetic analyses of PLP1 in patients with Pelizaeus-Merzbacher disease applied by array-CGH and fiber-FISH analyses identified new mutations and variable sizes of duplications.	<i>Brain Dev.</i>	32(3)	171-179	2010	
Shimojima K, Sugiura C, Takahashi H, Ikegami M, Takahashi Y, Ohno K, Matsuo M, Saito K, Yamamoto T.	Genomic copy number variations at 17p13.3 and epileptogenesis.	<i>Epilepsy Res.</i>	89(2-3)	303-309	2010	
Kondo H, Saito K, Urano M, Sagara Y, Uchio E, Kondo M.	A case of Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy Associated with Negative Electroretinograms.	<i>Jpn J Ophthalmol.</i>	54(6)	622-624	2010	
Sasaki R, Miyashita T, Matsumoto N, Fujii K, Saito K, Ando T.	Multiple keratocystic odontogenic tumors associated with nevoid basal cell carcinoma syndrome having distinct <i>PTCH1</i> mutations: a case	<i>Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.</i>	110(2)	e41-6	2010	

Nagao K, Fujii K, Saito K, Sugita K, Endo M, Motojima T, Hatsuse H, Miyashita T.	Entire PTCH1 deletion is a common event in point mutation-negative cases with nevoid basal cell carcinoma syndrome in Japan.	<i>Clin Genet.</i>	79	196-198	2011	
斎藤加代子, 伊藤万由里, 荒川玲子.	脊髄性筋萎縮症	<i>JOURNAL OF CLINICAL REHABILITATION.</i>	19 (6)	601-606	2010	
斎藤加代子	日常診療に必要な臨床遺伝学と遺伝カウンセリング	<i>日本医師会雑誌</i>	139 (3)	573-576	2010	
斎藤加代子	保因者診断と遺伝カウンセリング	<i>日本臨床 遺伝子診療学 第2版</i>	68	183-188	2010	
斎藤加代子	脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子診断法	<i>難病と在宅ケア</i>	16 (6)	13-15	2010	
福島武春, 斎藤加代子, 菅野仁, 川島眞, 肝付浩一郎	遺伝子検査結果の電子化	<i>日本遺伝カウンセリング学会誌</i>	31 (2)	131-135	2011	
宮下俊之, 桐生麻衣子, 斎藤加代子, 杉田克生, 遠藤真美子, 藤井克則	見逃してはいけない家族性腫瘍: 本邦における母斑基底細胞癌症候群の遺伝子変異と臨床的特徴	<i>家族性腫瘍</i>	11 (1)	14-18	2011	
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	<i>American Journal Of Medical Genetics</i>	Part B156(7)	799-807	2011	
斎藤加代子, 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	<i>産婦人科の実践</i>	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	<i>東京女子医科大学雑誌</i>	81(5)	349-355	2011	
斎藤加代子, 荒川玲子	遺伝カウンセリング	<i>総合臨床</i>	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	<i>ドクターサロン</i>	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	<i>精神科</i>	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 <i>RYR1</i> Mutations in a Patient With Severe Congenital Nemaline Myopathy With Ophthalmoplegia Identified Through Massively Parallel Sequencing	<i>American Journal Of Medical Genetics</i>	Part A		2012	
van Kulenburg A B. P, Dobritzsch D, Meijer J, Krumpel M, Selim L A., Rashed M S., Assmann B, Meinsma R, Lohkamp B, Ito T, Abeling N G. G.M, Saito K, Eto K, Smitka M, Engvall M, Zhang C, Xu W, Zoetekouw L, Hennekam R C.M.	β -Ureidopropionase deficiency: Phenotype, genotype and protein structural consequences in 16 patients.	<i>Biochim Biophys Acta</i>	1822(?)	1096-1108	2012	無
Uchiyama T, Kanno H, Ishitani K, Fujii H, Ohta H, Matsui H, Kamatani N, Saito K.	An SNP in CYP39A1 is associated with severe neutropenia induced by docetaxel	<i>Cancer Chemotherapy Pharmacology</i>	69	1617-1624	2012	無
Saito K	Fukuyama congenital muscular dystrophy	<i>GeneReviews</i>	database online		2012	無
Kuramochi H, Kanno H, Uchiyama T, Nakajima G, Saito K, Hayashi K.	Comprehensive analysis of genetic polymorphisms and irinotecan-induced adverse events in Japanese gastrointestinal cancer patients: A DMET microarray profiling study.	<i>J Clin Oncol</i>	30	e21108	2012	無
Akizawa Y, Nishimura G, Hasegawa T, Takagi M, Kawamichi Y, Matsuda Y, Matsui H, Saito K.	Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta type II by three-dimensional computed tomography: The current state of fetal computed tomography.	<i>Congenital Anomalies</i>	52(4)	203-206	2012	無
Akizawa Y, Kanno H, Kawamichi Y, Matsuda Y, Ohta H, Fujii H, Matsui H, Saito K.	Enhanced expression of myogenic differentiation factors and skeletal muscle proteins in human amnion-derived cells via the forced expression of MYOD1	<i>Brain & Development</i>	35(4)	349-355	2013	無

岡本健太郎、斎藤加代子、佐藤孝俊、石垣景子、舟塚真、大澤真木子	脊髄性筋萎縮症0型の1例	脳と発達	44(5)	31-34	2012	無
斎藤加代子、近藤恵里、青木亮子	筋疾患の診断における遺伝子検査の役割	小児内科	44(9)	1442-1448	2012	無
斎藤加代子	24. ウイリアムス症候群	内科	109(6)	1067-1069	2012	

宮地勇人

英文原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamamoto M, Hori T, Hatakeyama N, Igarashi K, Iesato K, Nakanishi K, Noguchi H, Miyachi H, Ito M, Tsutsumi H, Suzuki N.	Successful treatment of childhood hypocellular acute myeloid leukemia.	<i>J Pediatr Hematol Oncol</i>	34	398-401	2012
Matsushita H, Nakamura N, Tanaka Y, Ohgiya D, Tanaka Y, Asai S, Yabe M, Kawada H, Ogawa Y, Ando K, Miyachi H.	Clinical and pathological features of B-cell non-Hodgkin lymphomas lacking the surface expression of immunoglobulin light chains.	<i>Clin Chem Lab Med</i>	50	1665-1670	2012
Asai S, Okami K, Nakamura N, Shiraishi S, Yamashita T, Anar D, Matsushita H, Miyachi H.	The sonographic appearance of the submandibular glands in patients with IgG4-related disease.	<i>J Ultrasound Med</i>	31	489-93	2012
Asai S, Okami K, Nakamura N, Shiraishi S, Sugimoto R, Anar D, Satoh S, Matsushita H, Suzuki Y, Miyachi H.	Localized or diffuse lesions of the submandibular glands in IgG4-related disease in association with differential organ involvement.	<i>J Ultrasound Med</i>	32	in press	2013

福嶋義光

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
福嶋義光	遺伝子診療と倫理（特集：遺伝性消化管疾患の特徴と長期経過）	胃と腸	45	2101-2103	2010
福嶋義光	遺伝子診療学とは。遺伝子診療学（第2版）遺伝子診断の進歩とゲノム治療の展望	日本臨床	68	1-3	2010

Narumi Y, Shiohara M, Wakui K, Hamada A, Kojima S, Yoshikawa K, Amano Y, Kosho T, Fukushima Y.	Myelodysplastic syndrome in a child with 15q24 deletion syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i>	158A(2)	412-6	2012
Motobayashi M, Nishimura Tadaki A, Inaba Y, Kosho T, Miyatake S, Niimi T, Nishimura T, Wakui K, Fukushima Y, Matsumoto N, Koike K.	Neurodevelopmental features in 2q23.1 microdeletion syndrome: report of a new patient with intractable seizures and review of literature.	<i>Am J Med Genet A</i>	158A(4)	861-8	2012
Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Kosho T, Imai Y, Hibino Y, Kaname T, Naritomi K, Kawame H, Wakui K, Fukushima Y, Homma T, Kato M, Hiraki Y, Yamagata T, Yanos S, Mizuno S, Sakazume S, Ishii T, Nagai T, Shiina M, Ogata K, Ohta T, Niikawa N, Miyatake S, Okada I, Mizuguchi T, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N.	Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. <i>Nat Genet.</i>	<i>Nat Genet</i>	44(4)	376-8	2012
Tsurusaki Y, Kosho T, Hatahara K, Narumi Y, Wakui K, Fukushima Y, Doi H, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N.	Exome sequencing in a family with an X-linked lethal malformation syndrome: clinical consequences of hemizygous truncating OFD1 mutations in male patients.	<i>Clin Genet</i>	83(2)	135-44	2013

古川洋一

英文原著。症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nozawa H, Yamada Y, Muto Y, Endo J, Asakage M, Okamoto T, Furukawa Y, Arai M,	Double primary adenocarcinomas of the jejunum and descending colon with metastases presenting rare immunohistochemical phenotypes: a case report.	<i>Eur J Gastroenterol Hepatol</i>	22	228-33	2010

Yamaguchi K, Saka i M, Shimokawa T, Yamada Y, Nakam ura Y, Furukawa Y,	C20orf20 (MRG-binding prot ein) as a potential therapeu tic target for colorectal canc er.	<i>Br J Cancer</i>	102	325-31	2010
Inoue M, Senju S, Hirata S, Ikuta Y, Hayashida Y, Irie A, Harao M, Imai K, Tomita Y, Tsuno da T, Furukawa Y, Ito T, Nakamura Y, Baba H, Nishim ura Y.	Identification of SPARC as a candidate target antigen f or immunotherapy of variou s cancers.	<i>International Journal of Cancer</i>	127	1393-1403	2010
Stefanou N, Papani kolaou V, Furukaw a Y, Nakamura Y, Tsezou A.	Leptin as a critical regulato r of hepatocellular carcinom a development through mod ulation of human telomerase reverse transcriptase.	<i>BMC Cancer</i>	10(1)	442	2010
Yamamoto K, Ishid a T, Nakano K, Ya magishi M, Yamoche i T, Tanaka Y, Fur ukawa Y, Nakamur a Y, Watanabe T.	SMYD3 interacts with HTL V-1 Tax and regulates sub-c ellular localization of Tax.	<i>Cancer Scie nce</i>	102	260-266	2011
Kaneko M, Nozawa H, Kitayama J, Su nami E, Akahane M, Yamauchi N, Fu rukawa Y, Nagawa H,	A case of hereditary hemorr hagic telangiectasia (Osler-W eber-Rendu disease) with mu ltiple polyps arising in the c ecum and appendix.	<i>Acta Gastroe nterol Belg</i>	74(2)	352-354	2011
Takahashi M, Furu kawa Y, Shimodaira H, Sakayori M, M oriya T, Moriya Y, Nakamura Y, and I shioka C.	Aberrant splicing caused by a MLH1 splice donor site m utation found in a young Ja panese patient with Lynch s yndrome. <i>Fam.</i>	<i>Cancer</i>	11	559-64	2012
Yamamoto S, Ebiha ra Y, Mochizuki S, Kawakita T, Kato S, Ooi J, Tojo A, Y usa N, Furukawa Y, Oyaizu N, Wata nabe J, Sato K, Ki mura F, and Tsuji K.	Quantitative PCR detection of CEP110-FGFR1 fusion ge ne in a patient with 8p11 s yndrome.	<i>Leukemia & Lymphoma</i>	in press		

難波栄二

英文原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Muraoka T, Muraoka K, Imachi H, Kikuchi F, Yoshimoto T, Iwama H, Hosokawa A, 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.	<i>Intern Med.</i>	50(24)	2987-91	2011
Xiong H, Higaki K, Wei CJ, Bao XH, Zhang YH, Fu N, Qin J, Adachi K, Kurumura Y, Ninomiya H, Nanba E, Wu XR.	Genotype/phenotype of 6 Chinese cases with Niemann-Pick disease type C.	<i>Gene</i>	498(2)	332-5	2012
Kawashima Y, Higaki K, Fukushima T, Hakuno F, Nagaihi JI, Hanaki K, Nanba E, Takahashi SI, Kanzaki S.	Novel missense mutation in the IGF-I receptor L2 domain results in intrauterine and postnatal growth retardation.	<i>Clin Endocrinol (Oxf)</i>	Feb 6.		2012
Higaki-Mori H, Kurawamoto S, Iwasaki T, Kato M, Murakami I, Nagata K, Sanno H, Horie Y, Yoshida Y, Yamamoto O, Adachi K, Nanba E, Hayashi K.	Association of Merkel cell polyomavirus infection with clinicopathological differences in Merkel cell carcinoma.	<i>Hum Pathol.</i>	43(12)	2282-91	2012
Sekijima Y, Nakamura K, Kishida D, Narita A, Adachi K, Ohno K, Nanba E, Ikeda S.	Clinical and serial MRI findings of a sialidosis type I patient with a novel missense mutation in the NEU1 gene.	<i>Intern Med</i>	52(1)	119-24	2013

清水 宏

英文原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Tsuruta D, Akiyama M, Ishida-Yamamoto A, Imanishi H, Mizuno N, Sowa J, Kobayashi H, Ishii M, Kurokawa I, Shimizu H	Three-base deletion mutation c.120_122delGTT in ATP2A2 leads to the unique phenotype of comedonal Darier disease.	<i>Br J Dermatol</i>	162	687-689	2010
Shinkuma S, Akiyama M, Inoue A, Aoki J, Natsuga K, Nomura T, Arita K, Abe R, Ito K, Nakamura H, Ujiie H, Shibaki A, Suga H, Tsunemi Y, Nishie W, Shimizu H	Prevalent LIPH founder mutations lead to loss of P2Y5 activation ability of PA-PLA1alpha in autosomal recessive hypotrichosis.	<i>Hum Mutat</i>	31	602-610	2010
Sakai K, Akiyama M, Yanagi T, Nampoothiri S, Mampilly T, Sunitha V, Shimizu H	An Indian family with Sjogren-Larsson syndrome caused by a novel ALDH3A2 mutation	<i>Int J Dermatol</i>	49	1031-1033	2010
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	<i>Exp Dermatol</i>	20	74-76	2010
Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Arita K, Nakamura H, Ohyama M, Osaka H, Kambara T, Hirako Y, Shimizu H	Plectin deficiency leads to both muscular dystrophy and pyloric atresia in epidermolysis bullosa simplex	<i>Hum Mutat</i>	31	E1687-1698	2010
Natsuga K, Nishie W, Arita K, Shinkuma S, Nakamura H, Kubota S, Imakado S, Akiyama M, Shimizu H	Complete paternal isodisomy of chromosome 17 in junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia	<i>J Invest Dermatol</i>	130	2671-2674	2010
Akiyama M, Sakai K, Yanagi T, Tabata N, Yamada M, Shimizu H	Partially disturbed lamellar granule secretion in mild congenital ichthyosiform erythroderma with ALOX12B mutations	<i>Br J Dermatol</i>	163	201-204	2010

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.	<i>J Dermatol Sci</i>	61	136-138	2011
Shinkuma S, McMillan JR, Shimizu H.	Ultrastructure and molecular pathogenesis of epidermolysis bullosa.	<i>Clin Dermatol</i>	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.	<i>J Am Acad Dermatol</i>	64	991-993	2011
Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Nakamura H, Matsushima Y, Tatsuta A, Komine M, Shimizu H.	Expression of exon-8-skipped kindling-1 dose not compensate for defects of Kindler syndrome.	<i>J Dermatol Sci</i>	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.	<i>Exp Dermatol</i>	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.	<i>Int J Dermatol</i>	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.	<i>Inflammation and Regeneration</i>	31	282-289	2011

秋山真志

英文原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Akiyama M, Sakai K, Yanagi T, Tabata N, Yamada M, Shimizu H	Partially disturbed lamellar granule secretion in mild congenital ichthyosiform erythroderma with ALOX12B mutations.	<i>Br J Dermatol</i>	163	201-204	2010
Natsuga K, Nishie W, Arita K, Shinkuma S, Nakamura H, Kubota S, Imakado S, Akiyama M, Shimizu H	Complete paternal isodisomy of chromosome 17 in junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia.	<i>J Invest Dermatol</i>	130	2671-2674	2010
Shinkuma S, Akiyama M, Inoue A, Aoki J, Natsuga K, Nomura T, Arita K, Abe R, Ito K, Nakamura H, Ujiie H, Shibaki A, Suga H, Tsunemi Y, Nishie W, Shimizu H	Prevalent LIPH founder mutations lead to loss of P2Y5 activation ability of PA-PLA1alpha in autosomal recessive hypotrichosis.	<i>Hum Mutat</i>	31	602-610	2010
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.	<i>Exp Dermatol</i>	20	74-76	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.	<i>J Am Acad Dermatol</i>	64	991-993	2011
Umemoto H, Akiyama M, Yanagi T, Sakai K, Aoyama Y, Oizumi A, Suga Y, Kitagawa Y, Shimizu H	New insight into genotype/phenotype correlations in ABCA12 mutations in harlequin ichthyosis.	<i>J Dermatol Sci</i>	61	136-138	2011

Pohler E, Mamai O, Hirst J, Zamiri M, Horn H, Nomura T, Irvine AD, Moran BE, Wilson NJ, Smith FJD, Goh CS M, Sandilands A, Cole C, Barton GJ, Evans AT, <u>Shimizu H</u> , <u>Akiyama M</u> , Suehiro A, Konohana I, Shboul M, Teissier, Boussofara L, Denguezli M, Saad A, Gribaa M, Dopping-Hepenstal PJ, McGrath JA, Brown SJ, Goudie DR, Reversade B, Munro CS, McLean WHI.	Haploinsufficiency for AAGAB causes clinically heterogeneous forms of punctate palmoplantar keratoderma.	<i>Nat Genet</i>	44	1272-6	2012
Umemoto H, <u>Akiyama M</u> , Domon T, Nomura T, Shinkuma S, Ito K, Asaka T, Sawamura D, Uitto J, Uo M, Kitagawa Y, <u>Shimizu H</u> .	Type VII collagen deficiency causes defective tooth enamel formation due to poor differentiation of ameloblasts.	<i>Am J Pathol</i>	181	1659-1671	2012
Shinkuma S, Inoue A, Aoki J, Nishie W, Natsuga K, Ujii H, Nomura T, Abe R, <u>Akiyama M</u> , <u>Shimizu H</u> .	The 69 loop domain of PA-P LA1 α has a crucial role in autosomal recessive woolly hair/hypotrichosis	<i>Invest Dermatol</i>	132	2093-2095	2012
Sugiura K, Takeichi T, Kono M, Ogawa Y, Shimoyama Y, Muro Y, <u>Akiyama M</u> .	A novel IL36RN/IL1F5 homozygous nonsense mutation, p.Arg10X, in a Japanese patient with adult-onset generalized pustular psoriasis.	<i>Br J Dermatol</i>	167	699-701	2012
Kono M, <u>Akiyama M</u> , Kondo T, Suzuki T, Sukanuma M, Wataya-Kaneda M, Lam J, Shibaki A, Tomita Y.	Four novel ADAR1 gene mutations in patients with dyschromatosis symmetrica hereditaria.	<i>J Dermatol</i>	39	819-821	2012
Natsuga K, Shinkuma S, Kanda M, Suzuki Y, Chosa N, Narita Y, Setoyama M, Nishie W, <u>Akiyama M</u> , <u>Shimizu H</u> .	Possible modifier effects of keratin 17 gene mutation on keratitis-ichthyosis-deafness syndrome.	<i>Br J Dermatol</i>	166	903-5	2012

Takeichi T, Sugiura K, Matsuda K, Kono M, <u>Akiyama M.</u>	Novel <i>ABCA12</i> splice site deletion mutation and <i>ABCA12</i> mRNA analysis of pulled hair samples in harlequin ichthyosis.	<i>J Dermatol Sci</i>	69	259-261	2013
Nomura Y, Nomura T, Sakai K, Sasaki K, Ohguchi Y, Mizuno O, Hata H, Aoyagi S, Abe R, Itaya Y, <u>Akiyama M</u> , <u>Shimizu H.</u>	A novel splice site mutation in <i>NCSTN</i> underlies a Japanese family with hidradenitis suppurativa.	<i>Br J Dermatol</i>	168	206-209	2013

野口佳裕

原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Abe S, <u>Noguchi Y</u> , et al	What do patients with hereditary deafness think of genetic studies?	<i>Auris Nasus Larynx</i>	37	422-426	2010
Yashima T, <u>Noguchi Y</u> , et al	Novel ATP6V1B1 mutations in distal renal tubular acidosis and hearing loss.	<i>Acta Otolaryngol</i>	130	1002-1008	2010
Ito T, <u>Noguchi Y</u> , et al	Hereditary Hearing Loss and Deafness Genes in Japan.	<i>J Med Dent Sci</i>	57	1-10	2010
Kato T, Nishigaki Y, <u>Noguchi Y</u> , et al	Extensive and rapid screening for major mitochondrial DNA point mutations in patients with hereditary hearing loss.	<i>J Hum Genet</i>	55	147-154	2010
Fujikawa T, <u>Noguchi Y</u> , et al	Additional heterozygous 2507A>C mutation of <i>WFS1</i> in progressive hearing loss at lower frequencies.	<i>Laryngoscope</i>	120	166-171	2010
野口佳裕	遺伝性難聴と遺伝カウンセリング	<i>総合臨床</i>	60	468-469	2011
<u>Noguchi Y</u> , Ito T, Nishio A, Honda K, Kitamura K	Audiovestibular findings in a branchio-oto syndrome patient with a <i>SIX1</i> mutation.	<i>Acta Otolaryngol</i>	1131	413-418	2011
Kato T, Nishigaki Y, <u>Noguchi Y</u> , Fukunishi N, Ito T, Mikami E, Kitamura K, Tanaka M	Extended screening for major mitochondrial DNA point mutations in patients with hereditary hearing loss.	<i>Journal of Human Genetics</i>	57	772-775	2012

Kato T, Fuku N, <u>Noguchi Y</u> , Murakami H, Miyachi M, Kimura Y, Tanaka M, Kitamura K	Mitochondrial DNA haplogroup associated with hereditary hearing loss in a Japanese population.	<i>Acta Otolaryngologica</i>	132	1178-1182	2012
野口佳裕, 伊藤 卓, 川島慶之, 西尾綾子, 本田圭司, 喜多村 健	前庭水管拡大症を伴う <i>SLC26A4</i> , <i>ATP6V1B1</i> , <i>SIX1</i> 変異例の聴平衡覚所見の検討	<i>Equilibrium Research</i>	in press		

森田啓行

原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
<u>Morita H</u> , et al	Sarcomere gene mutations in hypertrophy and heart failure.	<i>J Cardiovasc Transl Res</i>	(3)4	297-303	2010
森田啓行	循環器疾患の遺伝子診断	<i>呼吸と循環</i>	59(8)	817-823	2011
森田啓行	心肥大症例に認められる遺伝子異常	<i>循環器内科</i>	71(6)	554-558	2012
森田啓行、山田奈美恵、小室一成	肥大型心筋症の遺伝子診断：推進に向けての方策	<i>日本内科学会雑誌</i>	in press		2013
<u>Morita H</u> .	Human genomics in cardiovascular medicine-implications and perspectives-	<i>Circ J</i>	77(4)	876-885	2013

小崎健次郎

英文原著・症例報告

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Takenouchi T, Yagihashi T, Tsuchiya H, Torii C, Hayashi K, Kosaki R, Saito H S, Takahashi T, <u>Kosaki K</u> .	Tissue-limited ring chromosome 18 mosaicism as a cause of Pitt-Hopkins syndrome.	<i>Am J Med Genet A</i> .	158A (10)	2621-3	2012
Takenouchi T, Okuno H, Kosaki R, Ariyasu D, Torii C, Moshima S, Harada N, Yoshihashi H, Takahashi T, Awazu M, <u>Kosaki K</u> .	Microduplication of Xq24 and Hartsfield syndrome with holoprosencephaly, ectrodactyly, and clefting.	<i>Am J Med Genet A</i> .	158A (10)	2537-41	2012

<p>Takenouchi T, Eno moto K, Nishida T, Torii C, Okazaki T, Takahashi T, <u>Kosaki K.</u></p>	<p>12q14 microdeletion syndrome and short stature with or without relative macrocephaly.</p>	<p><i>Am J Med Genet A.</i></p>	<p>158A (10)</p>	<p>2542-4</p>	<p>2012</p>
<p>Yagihashi T, <u>Kosaki K.</u>, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Takahashi T, Sato Y, Kosaki R.</p>	<p>Age-dependent change in behavioral feature in Rubinstein-Taybi syndrome.</p>	<p><i>Congenit Anom</i></p>	<p>52(2)</p>	<p>82-86</p>	<p>2012</p>
<p>Tanaka R, Takenouchi T, Uchida K, Sato T, Fukushima H, Yoshihashi H, Takahashi T, Tsubota K, <u>Kosaki K.</u></p>	<p>Congenital corneal staphyloma as a complication of Kabuki syndrome.</p>	<p><i>Am J Med Genet A</i></p>	<p>158(8)</p>	<p>2000-2002</p>	<p>2012</p>
<p>Takenouchi T, Nakazawa M, Kanemura Y, Shimozato S, Yamasaki M, Takahashi T, <u>Kosaki K.</u></p>	<p>Hydrocephalus with Hirschsprung disease: severe end of X-linked hydrocephalus spectrum.</p>	<p><i>Am J Med Genet A</i></p>	<p>158(4)</p>	<p>812-5</p>	<p>2012</p>
<p>Nishina S, Kosaki R, Yagihashi T, Azuma N, Okamoto N, Hatsukawa Y, Kurosawa K, Yamane T, Mizuno S, Tsuzuki K, <u>Kosaki K.</u></p>	<p>Ophthalmic features of CHARGE syndrome with CHD7 mutations.</p>	<p><i>Am J Med Genet A</i></p>	<p>158(3)</p>	<p>514-518</p>	<p>2012</p>
<p>Takenouchi T, Nishina S, Kosaki R, Torii C, Furukawa R, Takahashi T, <u>Kosaki K.</u></p>	<p>Concurrent deletion of BMP4 and OTX2 genes, two master genes in ophthalmogenesis.</p>	<p><i>Eur J Med Genet.</i></p>	<p>56(1)</p>	<p>50-53</p>	<p>2013</p>

青木正志

英文原著・症例報告

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, Tateyama M, <u>Aoki M.</u>	A case of late onset riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency manifesting as recurrent rhabdomyolysis and acute renal failure.	<i>Intern Med.</i>	50(21)	2663-8	2011
Suzuki N, Takahashi T, Suzuki Y, Narikawa K, Kudo S, Suzuki H, Tateyama M, <u>Aoki M.</u>	An autopsy case of a dysferlinopathy patient with cardiac involvement.	<i>Muscle Nerve</i>	45(2)	298-9	2012
Takahashi T, <u>Aoki M.</u> , Suzuki N, Tateyama M, Yaginuma C, Sato H, Hayasaka M, Sugawara H, Itou M, Abe-Kondo E, Shimakura N, Ibi T, Kuru S, Wakayama T, Sobue G, Fujii N, Saito T, Matsumura T, Funakawa I, Mukai E, Kawanami T, Morita M, Yamazaki M, Hasegawa T, Shimizu J, Tsuji S, Kuzuhara S, Tanaka H, Yoshiooka M, Konno H, Onodera H, Itoyama Y.	Clinical features and a mutation with late onset of limb girdle muscular dystrophy 2B.	<i>J Neurol Neurosurg Psychiatry</i>	84	433-40	2013

小野寺理

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
小野寺理	遺伝子診断は誰のためか	<i>日本遺伝カウンセリング学会誌</i>	31(2)	87-91	2010

IV 会 議 記 録

遺伝学的手法における診療の効果的な実施体制に関する研究

平成 22 年度

第一回 班会議

日時：2010 年 8 月 1 日（土）11 時—16 時

場所：東京国際フォーラム G504

第二回 班会議

日時：2011 年 2 月 5 日（土）10 時—12 時 30 分

場所：東京国際フォーラム D401

市民公開シンポジウム

日時：2011 年 2 月 5 日（土）13 時 30 分—16 時 30 分

場所：東京国際フォーラム ホール D7

平成 23 年度

第一回 班会議

日時：2011 年 6 月 25 日（土）11 時—16 時

場所：東京国際フォーラム G508

公開シンポジウム

日時：2011 年 11 月 12 日（土）10 時—11 時 30 分

場所：幕張メッセ国際会議場 コンベンションホール B

第二回 班会議

日時：2012 年 3 月 3 日（土）11 時—16 時

場所：東京国際フォーラム G405

平成 24 年度

第一回 班会議

日時：2012 年 8 月 25 日（土）10 時—16 時

場所：東京コンファレンスセンター品川 4F ボードルーム

公開シンポジウム

日時：2012 年 9 月 22 日（土）13 時—17 時

場所：東京国際フォーラム G602

第二回 班会議

日時：2013 年 1 月 12 日（土）10 時—16 時

場所：東京国際フォーラム G407