

福井県内図書館横断検索

<http://www.library.pref.fukui.jp/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

滋賀県 図書館横断検索

<http://cross.shiga-pref-library.jp/wo/crs/>

京都府図書館総合目録 (K-lib Net)

<http://www2.library.pref.kyoto.jp/cgi-bin/ilisoudan/odplus.sh>

[http://www.library.pref.kyoto.jp/klib\\_help/KlibnetList-bf.html](http://www.library.pref.kyoto.jp/klib_help/KlibnetList-bf.html)

大阪府 Web-OPAC 横断検索

<http://copac.library.pref.osaka.jp/cgi-bin/book.cgi>

兵庫県内図書館横断検索

<http://www.library.pref.hyogo.lg.jp/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

奈良県・県内図書館蔵書横断検索

<http://opacsvr01.library.pref.nara.jp/cssys/index1.html>

和歌山地域コンソーシアム図書館横断検索システム (計 28 館)

<http://oudan.center.wakayama-u.ac.jp/odn/index.html>

御坊市立図書館蔵書検索

<http://www2.city.gobo.wakayama.jp/tosyo/search/search.php>

岡山県図書館横断検索

<http://oudan.libnet.pref.okayama.jp/gf/cgi/start>

総社市立図書館

<http://lib01.city.soja.okayama.jp/search1.html>

中国学園大学／中国短期大学

<http://lib.cjc.ac.jp/>

カーリル TM ローカル (広島県の図書館横断検索) (13 大学等図書館含め検索)

<http://calil.jp/local/hiroshima>

鳥取県内図書館横断検索

<http://opac.library.pref.tottori.jp/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

鳥取大学 図書館 OPAC WWW 検索サービス (医学図書館含む)

<http://www.opac.lib.tottori-u.ac.jp/opc/>

島根県図書館横断検索システム

[http://mets.elib.gprime.jp/libmeta\\_shimane/index.php](http://mets.elib.gprime.jp/libmeta_shimane/index.php)

山口県山口図書館横断検索

<http://library.pref.yamaguchi.lg.jp/dog/crs/>

周南市立図書館 OPAC

<https://library.city.shunan.lg.jp/WebOpac/webopac/index.do>

香川県内公共図書館横断検索

<http://ufinity51.jp.fujitsu.com/cass/usrshd.do?tenantId=kagawa>

香川大学横断検索サービス

<http://www.lib.kagawa-u.ac.jp/cass/>（香川大学等県内学校 4 校含む）

とくしまネットワーク図書館システム（徳島県内図書館横断検索）

<http://aliliboudan.tokushima-ec.ed.jp/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

愛媛県内公共図書館横断検索システム R2.0

<http://www2.ehimetosyokan.jp/c-search/index.php>

愛媛地区大学図書館協議会加盟館ならびに県内図書館横断検索

<http://opac.lib.ehime-u.ac.jp/cass/>

高知県図書館横断検索システム

<http://pref-liball.kochinet.ed.jp/agent/index2.htm>

高知大学総合情報センター（図書館）

<http://opac.iic.kochi-u.ac.jp/webopac/catsre.do>

福岡県内図書館横断検索

<http://www2.lib.pref.fukuoka.jp/wo/crs/crs>

九州大学附属図書館 蔵書検索 Cute Catalog

<http://opac.lib.kyushu-u.ac.jp/opc/>

九州工業大学 蔵書検索 (OPAC)

<http://opac.lib.kyutech.ac.jp/mylmedio/search/search-input.do>

北部九州地区大学図書館等 蔵書検索

<http://www.lib.kyutech.ac.jp/libt/opac/opackitakyushu.htm>

北九州市立大学図書館 OPAC

[http://www.kitakyu-u.ac.jp/\\_lib/index.html](http://www.kitakyu-u.ac.jp/_lib/index.html)

九州歯科大学附属図書館 OPAC WWW 検索サービス

<http://opac.kyu-dent.ac.jp/opac/>

福岡大学蔵書検索 (OPAC)

<http://nlopac.lib.fukuoka-u.ac.jp/>

産業医科大学図書館 OPAC(蔵書検索)

<http://www.lib.uoeh-u.ac.jp/TOP2.asp>

佐賀県内図書館横断システム

<http://www.pref.saga.lg.jp/manabi-kensaku/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

全国公共図書館の横断検索 (簡易総合目録) WANTED 長崎

<http://www2.plala.or.jp/kanamix/opac/nagasaki.htm>

長崎県内公共図書館等横断検索サービス

<http://www.lib.pref.nagasaki.jp/odn/>

大分県立図書館 横断検索システム

[http://mets.elib.gprime.jp/libmeta\\_oita/](http://mets.elib.gprime.jp/libmeta_oita/)

大分大学横断検索サービス (県内大学等)

<http://oudan.lib.oita-u.ac.jp/>

熊本県立図書館・近代文学館 蔵書検索

<https://www.library.pref.kumamoto.jp/>

宮崎県内図書館 横断検索

<http://www2.lib.pref.miyazaki.lg.jp/cgi-bin/ilisod/odplus.sh>

宮崎公立大学附属図書館

<http://mmuopac.miyazaki-mu.ac.jp/webopac>

宮崎産業経営大学 附属図書館

<http://www.miyasankei-u.ac.jp/library>

南九州大学・南九州短期大学図書館 OPAC WWW 検索サービス

<http://www.nankyudai.ac.jp/library/searchzousyo/>

宮崎県立看護大学・図書館蔵書検索

<http://www.mpu.ac.jp/mpu/modules/pico04>

九州保健福祉大学附属図書館

<http://www.lib.phoenix.ac.jp/>

鹿児島県立図書館横断検索

<http://cross.library.pref.kagoshima.jp/wo/crs/>

沖縄県内公共図書館

<http://www.library.pref.okinawa.jp/detail.jsp?id=139&menuid=91&funcid=1>

沖縄県立図書館

<http://www.library.pref.okinawa.jp/wo/opc/srh/>

琉球大学附属図書館蔵書図書館

<http://www.lib.u-ryukyu.ac.jp/>

沖縄県立看護大学附属図書館

[http://www.okinawa-nurs.ac.jp:8000/jhkweb\\_JPN/service/termref.asp](http://www.okinawa-nurs.ac.jp:8000/jhkweb_JPN/service/termref.asp)

沖縄大学図書館 OPAC

<http://opac.okinawa-u.ac.jp/opc/>

沖縄キリスト教学院大学・沖縄キリスト教短期大学 蔵書検索

<http://opac.ocjc.ac.jp/>

その他：

長岡技科大・高専統合図書館システム (E-ConanOPAC)

[http://libopac-c.nagaokaut.ac.jp/opac/opac\\_list.cgi](http://libopac-c.nagaokaut.ac.jp/opac/opac_list.cgi)

表2. 「1p36 欠失症候群ハンドブック（山本 俊至／編集）」所蔵図書館検索結果

[大学医学部等 計 11 館]

埼玉医科大学 附属図書館  
昭和大学 図書館  
筑波大学 附属図書館 中央図書館  
東京医科大学 図書館  
東京慈恵会医科大学 学術情報センター  
東京女子医科大学 図書館  
東邦大学 医学メディアセンター  
名古屋市立大学 総合情報センター 川澄分館  
北海道大学 医学研究科・医学部図書館図書  
山梨大学 附属図書館 医学分館図  
和歌山県立医科大学 図書館 三葛館

[公共図書館等]

国立国会図書館 1 館

<北海道 2 館>

江別市情報図書館  
帯広市図書館

<青森県 0 館>

<秋田県 0 館>

<岩手県 0 館>

<山形県 0 館>

<宮城県 0 館>

<福島県 0 館>

<東京都 1 館>

東京都立図書館・中央

<神奈川県 0 館>

<埼玉県 0 館>

<千葉県 2 館>

千葉県立図書館・西部図書館  
市川市立図書館

<栃木県 0 館>

<茨城県 1 館>

水戸市立図書館・内原館

<群馬県 1館>

群馬県立図書館/本館

<山梨県 0館>

<長野県 1館>

長野県立図書館

<新潟県 0館>

<静岡県 1館>

静岡県立中央図書館

<愛知県 0館>

<岐阜県 0館>

<三重県 1館>

三重県立図書館

<富山県 0館>

<石川県 0館>

<福井県 0館>

<滋賀県 0館>

<京都府 1館>

京都府立図書館

<大阪府 3館>

大阪府立図書館

堺市立・西図書館

吹田市立図書館

<兵庫県 0館>

<奈良県 0館>

<和歌山県 1館>

和歌山県立医科大学図書館・三葛館

<岡山県 0館>

<広島県 0館>

<鳥取県 0館>

<山口県 0館>

<香川県 0館>

<徳島県 0館>

<愛媛県 1館>

愛媛県立図書館本館

<高知県 0館>

<福岡県 0館>

<佐賀県 1館>

佐賀市立図書館・本館

<長崎県 0館>

<大分県 0館>

<熊本県 1館>

熊本県立図書館・近代文学館「温知館」

<宮崎県 0館>

<鹿児島県 0館>

<沖縄県 0館>

資料1：「Minds」内に公開されているコクランシステマティックレビュー・アブストラクトの日本語訳より抽出した「てんかん」に関する情報一覧

1、薬剤抵抗性局在関連性てんかんに対するレマセミド (2012 issue 4, Update)

<このページの URL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0009386>

Citation: Leach JP, Marson AG, Hutton JL. Remacemide for drug-resistant localization related epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2002, Issue 4. Art. No.: CD001900. DOI: 10.1002/14651858.CD001900.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD001900/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

薬剤抵抗性局在関連性てんかんに対するレマセミド

レマセミドは、薬剤抵抗性局在関連性（部分）てんかんに対する追加治療として軽微な効果しかない。

2、てんかん寛解患者での抗てんかん薬早期断薬と後期断薬との比較 (2012 issue 4, Update)

<このページの URL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0009380>

Citation: Sirven J, Sperling MR, Wingerchuk DM. Early versus late antiepileptic drug withdrawal for people with epilepsy in remission. Cochrane Database of Systematic Reviews 2001, Issue 3. Art. No.: CD001902. DOI: 10.1002/14651858.CD001902.

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD001902/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

発作のないてんかん成人患者において抗てんかん薬を断薬する最適な時期を示す十分なエビデンスはない。さらなる研究が必要とされている。

3、部分てんかんに対するロシガモン追加療法 (2012 issue 6, New)

<このページの URL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010471>

Citation: Xiao Y, Luo M, Wang J, Luo H. Losigamone add-on therapy for partial epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 6. Art. No.: CD009324. DOI: 10.1002/14651858.CD009324.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD009324.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

ロシガモン追加療法患者の方がプラセボに比べて、短期投与期間で50%以上の発作頻度低下を得る可能性が高かったが、副作用による投与中止が多かった。ロシガモンによる最も高頻度の有害事象はめまいであった。

4、てんかんに対する追加療法としてのメラトニン (2012 issue 6, New)

<このページの URL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010472>

Citation: Brigo F, Del Felice A. Melatonin as add-on treatment for epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 6. Art. No.: CD006967. DOI: 10.1002/14651858.CD006967.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD006967.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

てんかんの人における発作頻度の低下および生活の質の改善でのメラトニンの役割について、明らかな結論を出すことはできなかった。

5、てんかんに対するカンナビノイド (2012 issue 6, New)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010595>

Citation: Gloss D, Vickrey B. Cannabinoids for epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 6. Art. No.: CD009270. DOI: 10.1002/14651858.CD009270.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD009270.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

本レビューでは、てんかんをコントロールする治療として、マリファナ（カンナビノイド）の有効性を評価した。てんかんの治療としてカンナビノイドの有効性に関する信頼できる結論を現在出すことはできない。

6、難治性てんかん重積状態の治療に対するプロポフォールとチオペンタールナトリウムとの比較 (2012 issue 8, New)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010595>

Citation: Prabhakar H, Bindra A, Singh GP, Kalaivani M. Propofol versus thiopental sodium for the treatment of refractory status epilepticus. Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 8. Art. No.: CD009202. DOI: 10.1002/14651858.CD009202.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD009202.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

難治性てんかん重積状態（RSE）患者の治療に対する麻酔薬の選択を支持する良好な質のエビデンスは欠如していた。認められた唯一の差は、チオペンタール群での患者に対する機械的換気延長の必要性であった。これはチオペンタールの半減期が長いためであると考えられた。

7、薬剤抵抗性部分てんかんに対するプレガバリン追加療法 (2012 issue 7, Update)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010552>

Citation: Pulman J, Hemming K, Marson AG. Pregabalin add-on for drug-resistant partial epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2008, Issue 1. Art. No.: CD005612. DOI: 10.1002/14651858.CD005612.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD005612.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

プレガバリンを他の抗てんかん薬と併用することにより発作頻度が低下しうるが、いくつもの有害作用がある。プレガバリンに関連した副作用は、協調運動障害、めまい、眠気、体重増加であった。プレガバリンの長期的有効性に関するデータはなく、今後の研究で検討すべきである。

8、薬剤抵抗性の焦点性てんかんに対するレベチラセタム付加、コクラン・レビューの更新版 (2012 issue 9, Update)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010690>

Citation: Mbizvo GK, Dixon P, Hutton JL, Marson AG. Levetiracetam add-on for drug-resistant focal epilepsy: an updated Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 9. Art. No.: CD001901.

DOI:10.1002/14651858.CD001901.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD001901.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

本レビューで解析した全用量で、レベチラセタムはプラセボより有意に発作頻度を低下させた。しかし正の効果のサイズが試験によって異なるため、レベチラセタムの全体的な効果の大きさを推定する要約を提供することは困難である。2,000 mg 用量で、レベチラセタムの効果はプラセボの約 4 倍以上で、成人の約 30%が発作頻度の有意な低下が期待される。小児はレベチラセタム 60 mg/kg/日用量を服用した結果、同様におおむねプラセボより有効であった。小児の約 4 分の 1 がこの用量で発作を有意に減少可能であった。全体的所見では、レベチラセタムは焦点性発作頻度を低下させるのに有効で、成人及び小児ともに忍容性が良好である。レベチラセタム服用の小児の行動変化の可能性が強調されているが、この所見は検証を要する。本レビューは 2001 年発表のレビューの更新版で、最初のレビューにさらに 7 件の試験を付加した。本レビューの結論は、2 件のレビュー間で大幅な変更はなかった。本更新の最も重要な点は、解析に小児データを付加した点である。

9、てんかんに対するプレガバリン単剤療法 (2012 issue 10, New)

<このページの URL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0116/T0010748>

Citation: Zhou Q, Zheng J, Yu L, Jia X. Pregabalin monotherapy for epilepsy. Cochrane Database of Systematic Reviews 2012, Issue 10. Art. No.: CD009429. DOI: 10.1002/14651858.CD009429.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD009429.pub2/abstract>

<簡易な要約>

現在の抗てんかん治療にもかかわらず、発作が治らず有害な作用を経験する人が多数みられます。その結果、プレガバリンなどの新しい薬理作用の治療選択肢に関心が寄せられています。このシステマティックレビューでは、てんかんの人におけるプレガバリンの有効性と安全性を評価しました。てんかんに対しプレガバリン単剤療法による治療を受けた 753 名の参加者を対象とした、2 件の短期ランダム化比較試験 (RCT) のみを選択しました。このレビューに選択した研究では、プレガバリンはラモトリジンより劣っているがガバペンチンよりも優れていることが示唆されましたが、研究デザインには結果に大きな影響を及ぼしたと思われる限界がいくつか認められました。てんかんの治療としてプレガバリン単剤療法を支持する強いエビデンスはありませんでした。てんかん治療に対するプレガバリン単剤療法の有効性と安全性を評価するため、より長期の試験とより質の高いランダム化臨床試験が必要です。

資料2：「Minds」内に公開されているコクランシステマティックレビュー・アブストラクトの日本語訳より抽出した「口唇裂・口蓋裂」に関する情報一覧

1、口唇裂、口蓋裂あるいは口唇口蓋裂を有する乳児の成長と発育に対する哺乳への介入(2008 issue 1, -)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0055/T0002036>

Citation: Glennly AM, Hooper L, Shaw WC, Reilly S, Kasem S, Reid J. Feeding interventions for growth and development in infants with cleft lip, cleft palate or cleft lip and palate. Cochrane Database of Systematic Reviews 2004, Issue 3. Art. No.: CD003315. DOI: 10.1002/14651858.CD003315.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD003315.pub3/abstract>

<レビューアの結論>より抜粋

ソフトボトルは、硬い哺乳ボトルより、口唇および/または口蓋の裂を有する乳児にとって使いやすいようであるが、ボトルのタイプ間で、成長のアウトカムに違いが出るというエビデンスはない。乳児は口唇裂の手術後、スプーンでの授乳よりも母乳で育てられるべきであるというわずかなエビデンスはある。これら乳児に対する何らかの形の母親への助言および/または支援の使用を評価しているエビデンスは見られなかった。

2、口唇裂、口唇口蓋裂患児への2次的顎裂骨移植(2011 issue 6, New)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0055/T0009251>

Citation: Guo J, Li C, Zhang Q, Wu G, Deacon SA, Chen J, Hu H, Zou S, Ye Q. Secondary bone grafting for alveolar cleft in children with cleft lip or cleft lip and palate. Cochrane Database of Systematic Reviews 2011, Issue 6. Art. No.: CD008050. DOI: 10.1002/14651858.CD008050.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD008050.pub2/abstract>

<簡易な要約>より抜粋

顎裂は、口の中の歯肉部の骨欠損であり、口唇裂・口唇口蓋裂患者の約75%に発生する。この欠損を修復できないと、多くの問題が生じる。顎裂骨移植は、口唇裂・口蓋裂治療の専門家には広く認められている治療法であるが、手術法や手術至適時期、骨採集部位、人工骨が何らかの利点をもたらすかなど点について、いまだに論争がある。ひとつの疑問として、臨床的評価において、人工骨のみを用いた移植が、手術部位の問題を減少させ、かつ画像検査でも従来の腸骨移植と同等な成績が得られるのかというものがある。今回の調査で、2つの小規模な研究が見つかった。ひとつは、新しい人工材料の移植を従来の骨移植と比較した研究で、他は骨移植時に特殊な糊を使う方法を調べたものである。しかしながら、両方の研究とも、研究の質が低いと判定され、これらの新しい治療法が、従来の骨移植に比べて優れているという結論は出せなかった。

3、粘膜下口蓋裂のマネジメントに対する(外科的)介入(2008 issue 1, -)

<このページのURL> <http://minds.jcqhc.or.jp/n/med/7/med0055/T0002056>

Citation: Nasser M, Fedorowicz Z, Newton JT, Nouri M. Interventions for the management of submucous cleft palate. Cochrane Database of Systematic Reviews 2008, Issue 1. Art. No.: CD006703. DOI: 10.1002/14651858.CD006703.pub2.

<原文>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD006703.pub2/abstract>

<著者の結論>より抜粋

本トリアルは、粘膜下口蓋裂に関連した咽腔閉鎖不全の補正にあたり、最小切開口蓋咽頭形成術単独施行した場合と、これに個別にデザインして咽頭フラップや括約筋咽頭形成術を場合とで、両者の有効性に有意差はないという若干弱いそして信頼性にはほど遠いエビデンスしかもたらさなかった。

研究成果の刊行に関する一覧表

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
山本俊至		山本俊至	1p36欠失症候群ハンドブック	診断と治療社	東京	2012	
山本俊至		山本俊至	臨床遺伝に関わる人のためのマイクロアレイ染色体検査	診断と治療社	東京	2012	

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
Yamamoto T, Matsuo M, Shimada S, Sangu N, Shimojima K, Aso S, Saito K.	De novo triplication of 11q12.3 in a patient with developmental delay and distinctive facial features.	Molecular Cytogenetics			in press
Shimada S, Okamoto N, Hirasawa K, Yoshii K, Tani Y, Sugawara M, Shimojima K, Osawa M, Yamamoto T.	Clinical manifestations of Xq28 functional disomy involving MECP2 in one female and two male patients.	American Journal of Medical Genetics			in press
Okamoto N, Ohmachi K, Shimada S, Shimojima K, Yamamoto T.	101 kb deletion of chromosome 4p16.3 limited to WHSCR2 in a patient with mild phenotype of Wolf-Hirschhorn syndrome.	American Journal of Medical Genetics			in press
Abe Y, Kobayashi S, Wakusawa K, Tanaka S, Inui T, Yamamoto T, Kunishima S, Haginoya K.	Bilateral periventricular nodular heterotopia with megalencephaly: a case report.	Journal of Child Neurology			in press

Kobayashi S, Inui T, Wakusawa K, Tanaka S, Nakayama T, Uematsu M, Takayanagi M, Yamamoto T, Haginoya K.	A case of atypical benign partial epilepsy with action myoclonus.	Seizure			in press
Okumura A, Hayashi M, Shimojima K, Ikeno M, Uchida T, Takanashi J, Okamoto N, Hisata K, Shoji H, Saito A, Furukawa T, Kishida T, Shimizu T, Yamamoto T.	Whole-exome sequence for a unique brain malformation with periventricular heterotopia, cingulate polymicrogyria, and midbrain tectal hyperplasia.	Neuropathology			in press
Shichiji M, Ito Y, Shimojima K, Nakamu H, Oguni H, Osawa M, Yamamoto T.	A cryptic microdeletion including MBD5 occurring within the breakpoint of a reciprocal translocation between chromosomes 2 and 5 in a patient with developmental delay and obesity.	American Journal of Medical Genetics			in press
Okumura A, Shimojima K, Kubota T, Abe S, Yamashita S, Imai K, Okanishi T, Enoki H, Fukasawa T, Tanabe T, Dibbens LM, Shimizu T, Yamamoto T.	PRRT2 mutation in Japanese children with benign infantile epilepsy.	Brain and Development			in press
Shimada S, Okamoto N, Ito M, Arai Y, Momosaki K, Togawa M, Maegaki Y, Sugawara M, Shimojima K, Osawa M, Yamamoto T.	MECP2 duplication syndrome in both genders.	Brain and Development			in press
Usui D, Shimada S, Shimojima K, Sugawara M, Kawasaki H, Shigematu H, Takahashi Y, Inoue Y, Imai K, Yamamoto T.	Interstitial duplication of 2q32.1-q33.3 in a patient with epilepsy, developmental delay, and autistic behavior.	American Journal of Medical Genetics			in press

Shimojima K, Shimada S, Sugawara M, Yoshikawa N, Niiijima S, Urao M, <u>Yamamoto T.</u>	Challenges in genetic counseling because of intra-familial phenotypic variation of oral-facial-digital syndrome type 1.	Congenital Anomalies			in press
Okumura A, Hayashi M, Tsurui H, Yamakawa Y, Abe S, Kudo T, Suzuki R, Shimizu T, <u>Yamamoto T.</u>	Lissencephaly with marked ventricular dilation, agenesis of corpus callosum, and cerebellar hypoplasia caused by TUBA1A mutation.	Brain and Development			in press
Miya K, Shimojima K, Sugawara M, Shimada S, Tsurui H, Harai-Tanaka T, Nakaoka S, Kanegane H, Miyawaki T, <u>Yamamoto T.</u>	A de novo interstitial deletion of 8p11.2 including ANK1 identified in a patient with spherocytosis, psychomotor developmental delay, and distinctive facial features.	Gene	506	146-9	2012
Shimojima K, Okamoto N, Suzuki Y, Saito M, Mori M, Yamagata T, Momoi M, Hattori H, Okano Y, Hisata K, Okumura A, <u>Yamamoto T.</u>	Subtelomeric deletions of 1q43q44 and severe brain impairment associated with delayed myelination.	Journal of Human Genetics	57	593-600	2012
Shimojima K, Inoue T, Imai Y, Arai Y, Komoike Y, Sugawara M, Fujita T, Ideguchi H, Yasumoto S, Kanno H, Hirose S, <u>Yamamoto T.</u>	Reduced PLP1 expression in induced pluripotent stem cells derived from a Pelizaeus-Merzbacher disease patient with a partial PLP1 duplication.	Journal of Human Genetics	57	580-586	2012
Shimojima K, Okumura A, Mori H, Abe S, Ikeno M, Shimizu T, <u>Yamamoto T</u>	De novo microdeletion of 5q14.3 excluding MEF2C in a patient with infantile spasms, microcephaly, and agenesis of the corpus callosum.	American Journal of Medical Genetics	158A	2272-2276	2012
Kurosawa K, Tanoshima-Takei M, <u>Yamamoto T,</u> Ishikawa H, Masuno M, Tanaka Y, Yamanaka M.	Sirenomelia with a de novo balanced translocation 46,X,t(X;16)(p11.23;p12.3).	Congenital Anomalies	52	106-110	2012

Shimada S, Miya K, Oda N, Watanabe Y, Kumada T, Sugawara M, Shimojima K, Yamamoto T.	An unmasked mutation of EIF2B2 due to submicroscopic deletion of 14q24.3 in a patient with vanishing white matter disease.	American Journal of Medical Genetics	158A	1771-1777	2012
Shimojima K, Mano T, Kashiwagi M, Tanabe T, Sugawara M, Okamoto N, Arai H, Yamamoto T.	Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a duplication-inverted triplication-duplication in chromosomal segments including the PLP1 region.	European Journal of Medical Genetics	55	400-403	2012
Nakayama T, Nabatame S, Saito Y, Nakagawa E, Shimojima K, Yamamoto T, Kaneko Y, Okumura K, Fujie H, Uematsu M, Komaki H, Sugai K, Sasaki M.	8p deletion and 9p duplication in two children with electrical status epilepticus in sleep syndrome.	Seizure	21	295-299	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, Matsubara Y, Kure S, Matsumoto N.	Homozygous c.14576G>A variant of RNF213 predicts early-onset and severe form of moyamoya disease.	Neurology	78	803-810	2012
Shimojima K, Okumura A, Natsume J, Aiba K, Kurahashi H, Kubota T, Yokochi K, Yamamoto T.	Spinocerebellar ataxias type 27 derived from a disruption of the fibroblast growth factor 14 gene with mimicking phenotype of paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia.	Brain and Development	34	230-233	2012
Takahashi I, Takahashi T, Sawada K, Shimojima K, Yamamoto T.	Jacobsen syndrome due to an unbalanced translocation between 11q23 and 22q11.2 identified at age 40 years.	American Journal of Medical Genetics Part A	158A	220-223	2012
山本俊至	マイクロアレイ染色体検査の臨床応用	日本小児科学会雑誌	116	32-39	2012

山本俊至	疾患の責任遺伝子に関する研究の進歩	脳と発達			in press
山本俊至、下島圭子	てんかん診療最前線 アレイ CGH 法 新技術 によるてんかんの遺伝子研究	Epilepsy: てんかんの総合 学術誌	5	47-52	2011
山本俊至、下島圭子	ゲノムコピー数異常と 疾患 iPS 細胞を用いた 病態解析	東京女子医科大学 雑誌	81	215-219	2011
山本俊至	次世代シーケンサーによる 遺伝子解析	小児科	52	1591-1597	2011
下島圭子、山本俊至	【神経系における iPS 細胞 iPS 細胞の活用 も含めた神経機能修復 の現状と将来】 iPS 細胞 の小児神経疾患の病 態解析への応用	脳 21	14	218-223	2011
井上健, 岩城明子, 黒澤 健司, 高梨潤一, 出口貴 美子, 山本俊至, 小坂仁	先天性大脳白質形成不全症 Pelizaeus-Merzbacher 病とその類縁疾患.	脳と発達	43	435-442	2011
元井奈都紀, 田中健之, 根井貴仁, 森本浩之輔, 土橋佳子, 田澤立之, 栗 林太, 山本俊至, 有吉紅 也, 中田光	疾患形成における標的 分子の役割 成人発症 の GM-CSF 受容体 common $\beta$ 鎖発現異常 による先天性肺胞蛋白 症症例の分子機序.	分子呼吸器病	15	106-110	2011
Yamamoto, T., Shimojima, K., Nishizawa, T., Matsuo, M., Ito, M. Imai, K.	Clinical manifestations of the deletion of Down syndrome critical region including DVRK1A and KCNIG	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	113-119	2011
Shimojima, K. Yamamoto, T.	Growth profiles of 34 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome.	Journal of Pediatric Genetics	1	33-37	2012
Shimojima, K., Okamoto, N., Inazu, T. Yamamoto, T.	Tandem configurations of variably duplicated segments of 22q11.2 confirmed by fiber-FISH analysis.	Journal of Human Genetics	56	810-812	2011
Tohyama, J., Yamamoto, T., Hosoki, K., Nagasaki, K., Akasaka, N., Ohashi, T., Kobayashi, Y. Saitoh, S.	West syndrome associated with mosaic duplication of FOXP1 in a patient with maternal uniparental disomy of chromosome 14.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	2584-2588	2011

Hirose, M., Haginoya, K., Yokoyama, H., Kikuchi, A., Hino-Fukuyo, N., Munakata, M., Uematsu, M., Inuma, K., Kato, M., Yamamoto, T. Tsuchiya, S.	Progressive atrophy of the cerebrum in 2 Japanese sisters with microcephaly with simplified gyri and enlarged extraaxial space.	Neuropediatrics	42	163-166	2011
Okamoto, N., Hatsukawa, Y., Shimojima, K. Yamamoto, T.	Submicroscopic deletion in 7q31 encompassing CADPS2 and TSPAN12 in a child with autism spectrum disorder and PHPV.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	1568-1573	2011
Shimojima, K., Okanishi, T. Yamamoto, T.	Marfanoid hypermobility caused by an 862 kb deletion of Xq22.3 in a patient with Sotos syndrome.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	2293-2297	2011
Okumura, A., Yamamoto, T., Shimojima, K., Honda, Y., Abe, S., Ikeno, M. Shimizu, T.	Refractory neonatal epilepsy with a de novo duplication of chromosome 2q24.2q24.3.	Epilepsia	52	E66-69	2011
Yamashita, S., Okumura, A., Yamamoto, T., Shimojima, K., Tanabe, T. Shimizu, T.	SCN1B is not related to benign partial epilepsy in infancy or convulsions with gastroenteritis.	Neuropediatrics	42	135-137	2011
Siggberg, L., Peippo, M., Sipponen, M., Miikkulainen, T., Shimojima, K., Yamamoto, T., Ignatius, J. Knuutila, S	9q22 Deletion--first familial case.	Orphanet Journal Rare Diseases	6	45	2011
Shimojima, K., Sugawara, M., Shichiji, M., Mukaida, S., Takayama, R., Imai, K. Yamamoto, T.	Loss-of-function mutation of collybistin is responsible for X-linked mental retardation associated with epilepsy.	Journal of Human Genetics	56	561-565	2011
Liang, J. S., Shimojima, K., Takayama, R., Natsume, J., Shichiji, M., Hirasawa, K., Imai, K., Okanishi, T., Mizuno, S., Okumura, A., Sugawara, M., Ito, T., Ikeda, H., Takahashi, Y., Oguni, H., Osawa, M. Yamamoto, T.	CDKL5 alterations lead to early epileptic encephalopathy in both genders.	Epilepsia	52	1835-1842	2011

Kitoh, H., Kaneko, H., Kondo, M., Yamamoto, T., Ishiguro, N. Nishimura, G.	Spondylometaphyseal dysplasia with cone-rod dystrophy.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	845-849	2011
Shimajima, K., Isidor, B., Le Caignec, C., Kondo, A., Sakata, S., Ohno, K. Yamamoto, T.	A new microdeletion syndrome of 5q31.3 characterized by severe developmental delays, distinctive facial features, and delayed myelination.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	732-736	2011
Okamoto, N., Tamura, D., Nishimura, G., Shimajima, K. Yamamoto, T.	Submicroscopic deletion of 12q13 including HOXC gene cluster with skeletal anomalies and global developmental delay.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	2997-3001	2011
Tanaka, T., Motoi, N., Tsuchihashi, Y., Tazawa, R., Kaneko, C., Nei, T., Yamamoto, T., Hayashi, T., Tagawa, T., Nagayasu, T., Kuribayashi, F., Ariyoshi, K., Nakata, K. Morimoto, K.	Adult-onset hereditary pulmonary alveolar proteinosis caused by a single-base deletion in CSF2RB.	Journal of Medical Genetics	48	205-209	2011
Filges, I., Shimajima, K., Okamoto, N., Rothlisberger, B., Weber, P., Huber, A. R., Nishizawa, T., Datta, A. N., Miny, P. Yamamoto, T.	Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome.	Journal of Medical Genetics	48	117-122	2011
Kibe, T., Mori, Y., Okanishi, T., Shimajima, K., Yokochi, K. Yamamoto, T.	Two concurrent chromosomal aberrations involving interstitial deletion in 1q24.2q25.2 and inverted duplication and deletion in 10q26 in a patient with stroke associated with antithrombin deficiency and a patent foramen ovale.	American Journal of Medical Genetics Part A	155A	215-220	2011

Okamoto N, Akimaru N, Matsuda K, Suzuki Y, Shimojima K, <u>Yamamoto T.</u>	Co-occurrence of Prader-Willi and Sotos syndromes.	American Journal of Medical Genetics	152A	2103-2109	2010
Okumura A, <u>Yamamoto T.</u> , Kidokoro H, Kato T, Kubota T, Shoji H, Sato H, Shimojima K, Shimizu T.	Altered gene expression in umbilical cord mononuclear cells in preterm infants with periventricular leukomalacia.	Early Human Development	86	665-667	2010
Shimojima K, Imai K, <u>Yamamoto T.</u>	A de novo 22q11.22q11.23 interchromosomal tandem duplication in a boy with developmental delay, hyperactivity, and epilepsy.	American Journal of Medical Genetics	152A	2820-2826	2010
Shimojima K, Sugiura C, Takahashi H, Ikegami M, Takahashi Y, Ohno K, Matsuo M, Saito K, <u>Yamamoto T.</u>	Genomic copy number variations at 17p13.3 and epileptogenesis.	Epilepsy Research	89	303-309	2010
Inage E, Suzuki M, Minowa K, Akimoto N, Hisata K, Shoji H, Okumura A, Shimojima K, Shimizu T, <u>Yamamoto T.</u>	Phenotypic overlapping of trisomy 12p and Pallister-Killian syndrome.	European Journal of Medical Genetics	53	159-161	2010
Shimojima K, Inoue T, Hoshino A, Kakiuchi S, Watanabe Y, Sasaki M, Nishimura A, Takeshita- Yanagisawa A, Tajima G, Ozawa H, Kubota M, Tohyama J, Sasaki M, Oka A, Saito K, Osawa M, <u>Yamamoto T.</u>	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.	Brain and Development	32	171-179	2010
Komoike Y, Fujii K, Nishimura A, Hiraki Y, Hayashidani M, Shimojima K, Nishizawa T, Higashi K, Yasukawa K, Saito H, Miyake N, Mizuguchi T, Matsumoto N, Osawa M, Kohno Y, Higashinakagawa T, <u>Yamamoto T.</u>	Zebrafish gene knockdowns imply roles for human YWHAG in infantile spasms and cardiomegaly.	Genesis	48	233-243	2010

Komoike Y, Shimojima K, Liang J-S, Fujii H, Maegaki Y, Osawa M, Fujii S, Higashinakagawa T, Yamamoto T.	A functional analysis of GABARAP on 17p13.1 by knockdown zebrafish.	Journal of Human Genetics	55	155-162	2010
Izumi K, Okuno H, Maeyama K, Sato S, Yamamoto T, Torii C, Kosaki R, Takahashi T, Kosaki K.	Interstitial microdeletion of 4p16.3: Contribution of WHSC1 haploinsufficiency to the pathogenesis of developmental delay in Wolf-Hirshhorn syndrome.	American Journal of Medical Genetics	152A	1028-1032	2010
Takatsuki S, Nakamura R, Haga Y, Mitsui K, Hashimoto T, Shimojima K, Saji T, Yamamoto T.	Severe pulmonary emphysema in a girl with interstitial deletion of 2q24.2q24.3 including ITGB6.	American Journal of Medical Genetics	152A	1020-1025	2010