

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
古賀靖敏	ミトコンドリア脳筋症	水澤英洋、 梶龍兒、 吉良潤一、 齊藤延人、 神田隆、 鈴木則宏	今日の神経疾患治療指針第2版	医学書院	東京	2013	791-797
Saheki T	“Animal models of enhanced oxidative stress” (especially murine model of human citrin deficiency)	Tsukahara H & Kaneko K	Oxidative Stress in Applied Basic Research and Clinical Practice - Pediatric Disorders	Springer Science and Business Media	New York	in press	

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
古賀靖敏	希少難病：ミトコンドリア病の治療が可能となる時代に巡り合っ て（アルギニン療法、ピルビン酸ナトリウム療法の開発）	福岡県小児科医報	2013 年版	91-98	2013
古賀靖敏	ミトコンドリア脳筋症治療の現状と展望	日本臨床	第72 巻 第1号	175-184	2014
Yamazaki T, Murayama K , Compton AG, Sugiana C, Harashima H, Amemiya S, Ajima M, Tsuruoka T, Fujinami A, Kawachi E, Kurashige Y, Matsushita K, Wakiguchi H, Mori M, Iwasa H, Okazaki Y, Thorburn DR, Ohtake A	Molecular diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders in Japan: Focusing on mitochondrial DNA depletion syndrome	Pediatr Int.		in press	2013

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ohtake A, Murayama K , Mori M, Harashima H, Yamazaki T, Tamaru S, Yamashita I, Kishita Y, Kohda, Tokuzawa Y, Mizuno Y, Moriyama Y, Kato H, Okazaki Y	Diagnochain disorders: exome sequencing for disease gene identification	Biochim Biophys Acta (General Subjects on Special Issue: Frontiers of Mitochondria.)		in press	2014
Kondo H, Tanda K, Tabata C, Hayashi K, Kihara M, Kizaki Z, Taniguchi-Ikeda M, Mori M, Murayama K , Ohtake A	Leigh syndrome with Fukuyama congenital muscular dystrophy: A case report	Brain Dev.		in press	2013
Enkai S, Koinuma S, Ito R, Igaki J, Hasegawa Y, Murayama K , Ohtake A	Case of an infant with hepatic cirrhosis caused by mitochondrial respiratory chain disorder	Pediatr Int.	55(4)	e103-6	2013
斎藤朋子、大山牧子、川滝元良、猪谷泰史、 村山 圭	出生直後から代謝性アシドーシス、肝機能障害をきたした新生児期発症のミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の1例	日未熟児新生児会誌	2014 (26)	131-137	2014
森 雅人、 村山 圭 、大竹 明	ミトコンドリア病	小児科診療	76(1)	11-19	2013
川内恵美、 村山 圭 、伏見拓矢、市本景子、鶴岡智子、高柳正樹、大竹 明	ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症における消化器症状についての検討	日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌	27(2)	148-154	2013
村山 圭	ミトコンドリア異常症のビタミンカクテル、食事療法	小児内科	45	1072-1074	2013
Ueda H, et al.	Combination of Miller-Dieker syndrome and VACTERL association causes extremely severe clinical presentation	Eur J Pediatr		in press	2013
Suzumori N, et al.	Prenatal diagnosis of X-linked recessive Lenz microphthalmia syndrome	J Obstet Gynaecol Res	39	1545-7	2013
Hamajima N, et al.	Increased protein stability of CDKN1C causes a gain-of-function phenotype in patients with IMAGE syndrome	PLoS One	8	e75137.	2013
Yoneda Y, et al.	Phenotypic spectrum of COL4A1 mutations: porencephaly to schizencephaly	Ann Neurol	73	48-57.	2013

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kondo H, Tanda K, Tabata C, Hayashi K, Kihara M, Kizaki Z, Taniguchi-Ikeda M, Mori M, Murayama K, Ohtake A	Leigh syndrome with Fukuyama congenital muscular dystrophy: A case report	Brain dev		in press	2014
Enkai S, Koinuma S, Ito R, Igaki J, Hasegawa Y, Murayama K, Ohtake A	Case of an infant with hepatic cirrhosis caused by mitochondrial respiratory chain disorder	Pediatr Int	55(4)	e103-6	2013
Ohtake A , Murayama, K, Mori M, Harashima H, Yamazaki T, Tamaru S, Yamashita I, Kishita Y, Nakachi Y, Kohda M, Tokuzawa Y, Mizuno Y, Moriyama Y, Kato H, Okazaki Y	Diagnosis and molecular basis of mitochondrial respiratory chain disorders: exome sequencing for disease gene identification	Biochim Biophys Acta (General Subjects)	1840(4)	1355-1359	2014
Yamazaki T, Murayama K, Compton AG, Sugiana C, Harashima H, Amemiya S, Ajima M, Tsuruoka T, Fujinami A, Kawachi E, Kurashige Y, Matsushita K, Wakiguchi H, Mori M, Iwasa H, Okazaki Y, Thorburn DR, Ohtake A	Molecular diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders in Japan: Focusing on mitochondrial DNA depletion syndrome	Pediatr Int	56(2)	in press	2014
Enoki S, Shimizu A, Hayashi C, Imanishi H, Hashizume O, Mekada K, Suzuki H, Hashimoto T, Nakada K, Hayashi JI.	Selection of Rodent Species Appropriate for mtDNA Transfer to Generate Transmitochondrial Mito-Mice Expressing Mitochondrial Respiration Defects	Exp Anim	63(1)	21-30	2014

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Shimizu A, Mito T, Hayashi C, Ogasawara E, Koba R, Negishi I, Takenaga K, Nakada K, Hayashi JI.	Transmitochondrial mice as models for primary prevention of diseases caused by mutation in the <i>tRNA^{Lys}</i> gene	Proc Natl Acad Sci USA.	111(8)	3104-9	2014
Takibuchi G, Imanishi H, Morimoto M, Ishikawa K, Nakada K, Toyama-Sorimachi N, Kikkawa Y, Takenaga K, Hayashi JI.	Polymorphic mutations in mouse mitochondrial DNA regulate a tumor phenotype	Mitochondrion	S1567-7249(13)	00216-X	2013
Katada S, Mito T, Ogasawara E, Hayashi J, Nakada K.	Mitochondrial DNA with a large-scale deletion causes two distinct mitochondrial disease phenotypes in mice	G3 (Bethesda)	3(9)	1545-52	2013
Mito T, Kikkawa Y, Shimizu A, Hashizume O, Katada S, Imanishi H, Ota A, Kato Y, Nakada K, Hayashi JI	Mitochondrial DNA mutations in mutator mice confer respiration defects and B-cell lymphoma development	PLoS One	8(2)	e55789	2013