

- print].
- Nakajima J, Eminoglu TF, Vatansever G, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Kawashima H, **Matsumoto N**, **Miyake N**. A novel homozygous YARS2 mutation causes severe myopathy, lactic acidosis, and sideroblastic anemia 2. *J Hum Genet*. 2014 Jan 16. doi: 10.1038/jhg.2013.143. [Epub ahead of print].
- Nakamura K, Osaka H, Murakami Y, Anzai R, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Kinoshita T, **Matsumoto N**, Saitsu H. PIGO mutations in intractable epilepsy and severe developmental delay with mild elevation of alkaline phosphatase levels. *Epilepsia*. 2014 Jan 13. doi: 10.1111/epi.12508. [Epub ahead of print].
- Hiraki Y, Miyatake S, Hayashidani M, Nishimura Y, Matsuura H, Kamada M, Kawagoe T, Yunoki K, Okamoto N, Yofune H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saito H, Murakami A, **Miyake N**, Nishimura G, **Matsumoto N**. Aortic aneurysm and raiosynostosis in a family with Cantu syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Jan;164(1):231-6.
- Ohba C, Okamoto N, Murakami Y, Suzuki Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, **Miyake N**, Tanaka F, Kinoshita T, **Matsumoto N**, Saitsu H. PIGN mutations cause congenital anomalies, developmental delay, hypotonia, epilepsy, and progressive cerebellar atrophy. *Neurogenetics*. 2013 Nov 20. [Epub ahead of print].
- Kodera H, Nakamura K, Osaka H, Maegaki Y, Haginoya K, Mizumoto S, Kato M, Okamoto N, Iai M, Kondo Y, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Nakashima M, **Miyake N**, Hayasaka K, Sugahara K, Yuasa I, Wada Y, **Matsumoto N**, Saitsu H. De Novo Mutations in SLC35A2 Encoding a UDP-Galactose Transporter Cause Early-Onset Epileptic Encephalopathy. *Hum Mutat*. 2013 Dec;34(12):1708-14.
- Imagawa E, Osaka H, Yamashita A, Shiina M, Takahashi E, Sugie H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Ogata K, **Matsumoto N**, **Miyake N**. A hemizygous GYG2 mutation and Leigh syndrome: a possible link? *Hum Genet*. 2014 Feb;133(2):225-34.
- Ohba C, Osaka H, Iai M, Yamashita S, Suzuki Y, Aida N, Shimozawa N, Takamura A, Doi H, Tomita-Katsumoto A, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Nakashima M, **Miyake N**, Eto Y, Tanaka F, **Matsumoto N**, Saitsu H. Diagnostic utility of whole exome sequencing in patients showing cerebellar and/or vermis atrophy in childhood. *Neurogenetics*. 2013 Nov;14(3-4):225-32.
- Nakajima J, Okamoto N, Shiraishi J, Nishimura G, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Kawashima H, **Matsumoto N**, **Miyake N**. Novel FIG4 mutations in Yunis-Varon syndrome. *J Hum Genet*. 2013 Dec;58(12):822-4.
- Koshimizu E, Miyatake S, Okamoto N, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Saitsu H, **Matsumoto N**. Performance comparison of bench-top next generation sequencers using microdroplet PCR-based enrichment for targeted sequencing in patients with autism spectrum disorder. *PLoS One*. 2013 Sep 16;8(9):e74167.
- Nishiguchi KM, Tearle RG, Liu YP, Oh EC, **Miyake N**, Benaglio P, Harper S, Koskiniemi-Kuendig H, Venturini G, Sharon D, Koenekoop RK, Nakamura M, Kondo M, Ueno S, Yasuma TR, Beckmann JS, Ikegawa S, **Matsumoto N**, Terasaki H, Berson EL, Katsanis N, Rivolta C. Whole genome sequencing in patients with retinitis pigmentosa reveals pathogenic DNA structural changes and NEK2 as a new disease gene. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2013 Oct 1;110(40):16139-44.
- Nakamura K, Kodera H, Akita T, Shiina M, Kato M, Hoshino H, Terashima H, Osaka H, Nakamura S, Tohyama J, Kumada T, Furukawa T, Iwata S, Shiihara T, Kubota M, Miyatake S, Koshimizu E, Nishiyama K, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Hayasaka K, Ogata K, Fukuda A, **Matsumoto N**, Saitsu H. De Novo mutations in GNAO1, encoding a Gao subunit of heterotrimeric G proteins, cause

- epileptic encephalopathy. *Am J Hum Genet.* 2013 Sep 5;93(3):496-505.
- Nakamura K, Kato M, Osaka H, Yamashita S, Nakagawa E, Haginoya K, Tohyama J, Okuda M, Wada T, Shimakawa S, Imai K, Takeshita S, Ishiwata H, Lev D, Lerman-Sagie T, Cervantes-Barragán DE, Villarroel CE, Ohfu M, Writzl K, Gnidovec Strazisar B, Hirabayashi S, Chitayat D, Myles Reid D, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Hayasaka K, **Matsumoto N**, Saitsu H. Clinical spectrum of SCN2A mutations expanding to Ohtahara syndrome. *Neurology.* 2013 Sep 10;81(11):992-8.
- Fukai R, Ochi N, Murakami A, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, **Matsumoto N**, **Miyake N**. Co-occurrence of 22q11 deletion syndrome and HDR syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013 Oct;161(10):2576-81.
- Miyake N**, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A, Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita Y, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, **Matsumoto N**, Niikawa N. MLL2 and KDM6A mutations in atients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013 Sep;161(9):2234-43.
- Doi H, Ohba C, Tsurusaki Y, Miyatake S, **Miyake N**, Saitsu H, Kawamoto Y, Yoshida T, Koyano S, Suzuki Y, Kuroiwa Y, Tanaka F, **Matsumoto N**. Identification of a novel homozygous SPG7 mutation in a Japanese patient with spastic ataxia: making an efficient diagnosis using exome sequencing for autosomal recessive cerebellar ataxia and spastic paraplegia. *Intern Med.* 2013;52(14):1629-33.
- Tsurusaki Y, Yonezawa R, Furuya M, Nishimura G, Pooh R, Nakashima M, Saitsu H, **Miyake N**, Saito S, **Matsumoto N**. Whole exome sequencing revealed biallelic IFT122 mutations in a family with CED1 and recurrent pregnancy loss. *Clin Genet.* 2013 Jul 5. doi: 10.1111/cge.12215. [Epub ahead of print].
- Fujita A, Suzumura H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Harada N, **Matsumoto N**, **Miyake N**. A unique case of de novo 5q33.3-q34 triplication with uniparental isodisomy of 5q34-qter. *Am J Med Genet A.* 2013 Aug;161A(8):1904-9.
- Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Mizuno S, Matsumoto N, Makita Y, Fukuda M, Isidor B, Perrier J, Aggarwal S, Dalal A, Al-Kindy A, Liebelt J, Mowat D, Nakashima M, Saitsu H, **Miyake N**, **Matsumoto N**. Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder. *Clin Genet.* 2013 Jul 1. doi: 10.1111/cge.12225. [Epub ahead of print]
- Ravenscroft G, Miyatake S, Lehtokari VL, Todd EJ, Vornanen P, Yau KS, Hayashi YK, **Miyake N**, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Osaka H, Yamashita S, Ohya T, Sakamoto Y, Koshimizu E, Imamura S, Yamashita M, Ogata K, Shiina M, Bryson-Richardson RJ, Vaz R, Ceyhan O, Brownstein CA, Swanson LC, Monnot S, Romero NB, Amthor H, Kresoje N, Sivadorai P, Kiraly-Borri C, Haliloglu G, Talim B, Orhan D, Kale G, Charles AK, Fabian VA, Davis MR, Lammens M, Sewry CA, Manzur A, Muntoni F, Clarke NF, North KN, Bertini E, Nevo Y, Willichowski E, Silberg IE, Topaloglu H, Beggs AH, Allcock RJ, Nishino I, Wallgren-Pettersson C, **Matsumoto N**, Laing NG. Mutations in KLHL40 are a frequent cause of severe autosomal-recessive nemaline myopathy. *Am J Hum Genet.* 2013 Jul 11;93(1):6-18.
- Nakamura K, Kato M, Tohyama J, Shiohama T, Hayasaka K, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, **Matsumoto N**, Saitsu H. AKT3 and PIK3R2 mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. *Clin Genet.* 2013 Jun 10. doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print]
- Kondo Y, Koshimizu E, Megarbane A, Hamanoue H, Okada I, Nishiyama K, Kodera H,

- Miyatake S, Tsurusaki Y, Nakashima M, Doi H, **Miyake N**, Saitsu H, **Matsumoto N**. Whole-exome sequencing identified a homozygous FNBP4 mutation in a family with a condition similar to microphthalmia with limb anomalies. *Am J Med Genet A*. 2013 Jul;161A(7):1543-6.
- Nakajima M, Mizumoto S, **Miyake N**, Kogawa R, Iida A, Ito H, Kitoh H, Hirayama A, Mitsubuchi H, Miyazaki O, Kosaki R, Horikawa R, Lai A, Mendoza-Londono R, Dupuis L, Chitayat D, Howard A, Leal GF, Cavalcanti D, Tsurusaki Y, Saitsu H, Watanabe S, Lausch E, Unger S, Bonafé L, Ohashi H, Superti-Furga A, **Matsumoto N**, Sugahara K, Nishimura G, Ikegawa S. Mutations in B3GALT6, which Encodes a Glycosaminoglycan Linker Region Enzyme, Cause a Spectrum of Skeletal and Connective Tissue Disorders. *Am J Hum Genet*. 2013 Jun 6;92(6):927-34.
- Kodera H, Kato M, Nord AS, Walsh T, Lee M, Yamanaka G, Tohyama J, Nakamura K, Nakagawa E, Ikeda T, Ben-Zeev B, Lev D, Lerman-Sagie T, Straussberg R, Tanabe S, Ueda K, Amamoto M, Ohta S, Nonoda Y, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Nakashima M, **Miyake N**, Hayasaka K, King MC, **Matsumoto N**, Saitsu H. Targeted capture and sequencing for detection of mutations causing early onset epileptic encephalopathy. *Epilepsia*. 2013 Jul;54(7):1262-9.
- Nakamura K, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, **Matsumoto N**, Saitsu H, Jinnou H, Ohki S, Yokochi K, Okanishi T, Enoki H. A de novo CASK mutation in pontocerebellar hypoplasia type 3 with early myoclonic epilepsy and tetralogy of Fallot. *Brain Dev*. 2013 Apr 24. pii: S0387-7604(13)00133-2. doi: 10.1016/j.braindev.2013.03.007. [Epub ahead of print].
- Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano R, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Saito K, Hayasaka K, **Matsumoto N**, Saitsu H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by KCNQ2 mutation. *Epilepsia*. 2013 Jul;54(7):1282-7.
- Iida A, Okamoto N, **Miyake N**, Nishimura G, Minami S, Sugimoto T, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Shiina M, Ogata K, Watanabe S, Ohashi H, **Matsumoto N**, Ikegawa S. Exome sequencing identifies a novel INPPL1 mutation in opsismodysplasia. *J Hum Genet*. 2013 Jun;58(6):391-4.
- Miyatake S, Murakami A, **Okamoto N**, Sakamoto M, **Miyake N**, Saitsu H, **Matsumoto N**. A de novo deletion at 16q24.3 involving ANKRD11 in a Japanese patient with KBG syndrome. *Am J Med Genet A*. 2013 May;161A(5):1073-7.
- Kondo Y, Saitsu H, Miyamoto T, Lee BJ, Nishiyama K, Nakashima M, Tsurusaki Y, Doi H, **Miyake N**, Kim JH, Yu YS, **Matsumoto N**. Pathogenic mutations in two families with congenital cataract identified with whole-exome sequencing. *Mol Vis*. 2013;19:384-9.
- Saitsu H, Nishimura T, Muramatsu K, Kodera H, Kumada S, Sugai K, Kasai-Yoshida E, Sawaura N, Nishida H, Hoshino A, Ryujin F, Yoshioka S, Nishiyama K, Kondo Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, **Miyake N**, Arakawa H, Kato M, Mizushima N, **Matsumoto N**. De novo mutations in the autophagy gene WDR45 cause static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood. *Nat Genet*. 2013 Apr;45(4):445-9, 449e1.
- Higashiyama Y, Doi H, Wakabayashi M, Tsurusaki Y, **Miyake N**, Saitsu H, Ohba C, Fukai R, Miyatake S, Joki H, Koyano S, Suzuki Y, Tanaka F, Kuroiwa Y, **Matsumoto N**. A novel SCARB2 mutation causing late-onset progressive myoclonus epilepsy. *Mov Disord*. 2013 Apr;28(4):552-3.
- Takanashi JI, Osaka H, Saitsu H, Sasaki M, Mori H, Shibayama H, Tanaka M, Nomura Y, Terao Y, Inoue K, **Matsumoto N**, James Barkovich A. Different patterns of cerebellar abnormality and hypomyelination between POLR3A and POLR3B mutations. *Brain*

- Dev. 2013 May 3. pii: S0387-7604(13)00132-0. doi:10.1016/j.braindev.2013.03.006. [Epub ahead of print].
- Nakayama T, Saitsu H, Endo W, Kikuchi A, Uematsu M, Haginoya K, Hino-Fukuyo N, Kobayashi T, Iwasaki M, Tominaga T, Kure S, **Matsumoto N**. RBPJ is disrupted in a case of proximal 4p deletion syndrome with epilepsy. *Brain Dev.* 2013 [Epub ahead of print].
- Okamoto N, Yamagata T, Yada Y, Ichihashi K, **Matsumoto N**, Momoi MY, Mizuguchi T. Williams-Beuren syndrome with brain malformation and hypertrophic cardiomyopathy. *Brain Dev.* 2013 [Epub ahead of print].
- Ichinose Y, Miwa M, Onohara A, Obi K, Shindo K, Saitsu H, **Matsumoto N**, Takiyama Y. Characteristic MRI findings in beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN). *Neurol Clin Pract* (in press).
- Nonoda Y, Saito Y, Nagai S, Sasaki M, Iwasaki T, **Matsumoto N**, Ishii M, Saitsu H. Progressive diffuse brain atrophy in West syndrome with marked hypomyelination due to SPTAN1 gene mutation. *Brain Dev.* 2013 Mar;35(3):280-3.
- Yokoo N, Marumo C, Nishida Y, Iio J, Maeda S, Nonaka M, Maihara T, Chujoh S, Katayama T, Sakazaki H, **Matsumoto N**, Okamoto N. A case of Toriello-Carey syndrome with severe congenital tracheal stenosis. *Am J Med Genet A.* 2013 Sep;161(9):2291-3.
- Sun SL, Horino S, Itoh-Nakadai A, Kawabe T, Asao A, Takahashi T, So T, Funayama R, Kondo M, Saitsu H, **Matsumoto N**, Nakayama K, Ishii N. Y chromosome-linked B and NK cell deficiency in mice. *J Immunol.* 2013 190(12):6209-20.
- Vergano SS, Santen G, Wiczorek D, Wollnik B, **Matsumoto N**, Deardorff MA: Coffin-Siris Syndrome (April 2013) in: *GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource* [database online]. Copyright, University of Washington, Seattle, 1997-2013. Available at <http://www.genetests.org>. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK131811/>).
- Nakayama J**: α 1,4-*N*-acetylglucosaminyl-transferase. In *Handbook of Glycosyl-transferases and Related Genes*, 2nd ed. (edited by Taniguchi N, Honke K, Fukuda M, Narimatsu H, Yamaguchi Y, Angata T), Springer-Verlag (in press).
- Kamigaito T, Okaneya T, Shimojo H, Nishizawa O, **Nakayama J (corresponding author)**: Overexpression of *O*-GlcNAc by prostate cancer cells is significantly associated with poor prognosis of patients. *Prostate Cancer Prost Dis*, (in press).
- Shiratsu K, Higuchi K, **Nakayama J (corresponding author)**: Loss of gastric gland mucin-specific *O*-glycan is significantly associated with progression of differentiated-type adenocarcinoma of the stomach. *Cancer Sci* (in press).
- Iwaya Y, Hasebe O, Koide N, Kitahara K, Suga T, Shinji A, Muraki T, Yokosawa S, Yamada S, Arakura N, Tanaka E, **Nakayama J (corresponding author)**: Reduced expression of \square GlcNAc in Barrett's esophagus adjacent to Barrett's adenocarcinoma - Possible biomarker to predict the malignant potential of Barrett's esophagus -. *Histopathology*, (in press).
- Kobayashi T, Yan H, Kurahashi Y, Ito Y, Maeda H, Tada T, Hongo K, **Nakayama J (corresponding author)**: Role of GalNAc4S-6ST in astrocytic tumor progression. *PLoS One* 8, e54278, 2013.
- Sugiyama R, Agematsu K, Migita K, **Nakayama J**, Mokuda S, Ogura F, Haraikawa K, Okumura C, Suehiro S, Morikawa S, Ito Y, Masumoto J. Defect of suppression of inflammasome-independent interleukin-8 secretion from SW982 synovial sarcoma cells by familial Mediterranean fever-derived pyrin mutations. *Mol Biol Rep*, (in press).
- Nakahara A, Yoshida T, Yazawa M, Ehara T, **Nakayama J**, Kakita A, Ogura R, Asakawa M, Suzuki-Kouyama E, Oyanagi K: Gliomatosis encephali" as a novel category

- of brain tumors by the first autopsy case report of gliomatosis cerebelli. *Neuropathology*, (in press).
- Ito Y, Vela JL, Matsumura F, Hoshino H, Tyznik A, Lee H, Girardi E, Zajonc DM, Liddington, Kobayashi M, Bao X, Bugaytsova J, Borén T, Jin R, Zong Y, Seeberger PH, **Nakayama J**, Kronenberg M, Fukuda M: Helicobacter pylori cholesteryl α -glucosides contribute to its pathogenicity and immune response by natural killer T cells. *PLoS One* 8, e78191, 2013.
- Iwaya Y, Kobayashi M, Momose M, Hiraoka N, Sakai Y, Akamatsu T, Tanaka E, Ohtani H, Fukuda M, **Nakayama J**: High levels of FOXP3⁺ regulatory T cells in gastric MALT lymphoma predicts responsiveness to Helicobacter pylori eradication. *Helicobacter* 18, 356-362, 2013.
- Miyamoto T, Suzuki A, Asaka R, Ishikawa, Yamada Y, Kobara H, **Nakayama J**, Shiozawa T: Immunohistochemical expression of core2 β 1-6 N-acetylglucosaminyl transferase 1 (C2GnT1) in endometrioid type of endometrial carcinoma: a novel potential prognostic factor. *Histopathology* 62, 986-993, 2013.
- Kashima Y, Takahashi M, Shiba Y, Itano N, Izawa A, Koyama J, **Nakayama J**, Taniguchi S, Kimata K, Ikeda U: Crucial role of hyaluronan in neointimal formation after vascular injury. *PLoS One* 8, e58760, 2013.
- Suzuki-Anekoji M, Suzuki A, Wu S-W, Angata K, Murai K, Sugihara K, Akama TO, Khoo K-H, **Nakayama J**, Fukuda MN, Fukuda M: In vivo regulation of steroid hormones by the chst10 sulfotransferase in mouse. *J Biol Chem* 288, 5007-5016, 2013.
- Tateishi K, Ikeda M, Yokoyama T, Urushihata K, Yamamoto H, Hanaoka M, Kubo K, Sakai Y, **Nakayama J**, Koizumi T: Primary malignant sarcomatoid mesothelioma in the pericardium. *Intern Med* 52, 249-253, 2013.
- Ohya A, Kobayashi M, Sakai Y, Kawashima H, Kageyama S, **Nakayama J**: Lymphocyte recruitment via high endothelial venules in lymphoid stroma of Warthin's tumour. *Pathology* 45, 150-154, 2013.
- Maruyama M, Kobayashi M, Sakai Y, Hiraoka N, Oya A, Kageyama S, Tanaka E, **Nakayama J**, Morohoshi T: Periductal induction of high endothelial venule-like vessels in type 1 autoimmune pancreatitis. *Pancreas* 42, 53-59, 2013.
- Amano J, **Nakayama J**, Yoshimura Y, Ikeda U: Clinical classification of cardiovascular tumors and tumor-like lesions, and its incidences. *Gen Thorac Cardiovasc Surg* 61, 435-447, 2013.
- Mizumoto S**, Fongmoon D, **Sugahara K**. Interaction of chondroitin sulfate and dermatan sulfate from various biological sources with heparin-binding growth factors and cytokines. *Glycoconjugate J* 30(6): 619-632, 2013.
- *Nakajima M, * **Mizumoto S**, *Miyake N, Kogawa R, Iida A, Ito H, Kitoh H, Hirayama A, Mitsubuchi H, Miyazaki O, Kosaki R, Horikawa R, Lai A, Mendoza-Londono R, Dupuis L, Chitayat D, Howard A, Ferraz-Leal G, Cavalcanti D, Tsurusaki Y, Saito H, Watanabe S, Lausch E, Unger S, Bonafe L, Ohashi H, Superti-Furga A, Matsumoto N, **Sugahara K**, Nishimura G, Ikegawa S. (*equal contribution) Mutations in *B3GALT6*, which encodes a glycosaminoglycan linker region enzyme, cause a spectrum of skeletal and connective tissue disorders. *Am J Hum Genet* 92(6): 927-934, 2013.
- *Muller T, * **Mizumoto S**, *Suresh I, Komatsu Y, Vodopiutz J, Dundar M, Straub V, Lingenhel A, Melmer A, Lechner S, Zschocke J, **Sugahara K**, Janecke AR. (*equal contribution) Loss of dermatan sulfate epimerase (DSE) function results in musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome. *Hum Mol Genet* 22(18): 3761-3772, 2013.
- *Iida A, *Simsek-Kiper PO, * **Mizumoto S**, Hoshino T, Elcioglu N, Horemuzova E, Geiberger S, Yesil G, Kayserili H, Unite GE, Boduroglu K, Watanabe S, Ohashi H, Alanay Y, **Sugahara K**, Nishimura G, Ikegawa S. (*equal contribution) Clinical and radiographic features of the autosomal recessive form of brachyolmia caused by *PAPSS2* mutations. *Hum Mutat* 34(10): 1381-1386, 2013.
- Mizumoto S**. Reduction of chondroitin

- 4-O-sulfotransferase-1 expression causes Costello syndrome. *Trends in Glycoscience and Glycotechnology* 25(142), 87-89, 2013.
- Mizumoto S**, Ikegawa S, **Sugahara K**. Human genetic disorders caused by mutations in the genes encoding biosynthetic enzymes for sulfated glycosaminoglycans (Minireview). *J Biol Chem* 288(16): 10953-10961, 2013.
- Yue F**, Shirasawa S, Ichikawa H, Yoshie S, Mogi A, Masuda S, Magai M, Yokohama T, Tomotsune D, Sasaki K. Regenerative Medicine and Tissue Engineering. In Tech.117-139, 2013.
- Takizawa-Shirasawa S, Yoshie S, **Yue F**, Mogi A, Yokoyama T, Tomotsune D, Sasaki K. FGF7 and cell density are required for final differentiation of pancreatic amylase-positive cells from human ES cells. *Cell Tissue Res.* 354(3): 751-759, 2013.
- Ichikawa H, Kanoh Y, Shirasawa S, Yokoyama T, **Yue F**, Tomotsune D, Sasaki K. Unique kinetics of Oct3/4 microlocalization following dissociation of human embryonic stem cell colonies. *Ann Anat.* 195(1): 50-56, 2013.
- Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Nitahara-Kasahara Y, Baba Y, Watanabe S, Takeda S, **Okada T**. Robust long-term transduction of common marmoset neuromuscular tissue with rAAV1 and rAAV9. *Molecular Therapy - Nucleic Acids*, 2:e95, 2013.
- Kanagawa M, Yu C, Ito C, Fukada S, Hozoji-Inada M, Chiyo T, Kuga A, Matsuo M, Sato K, Yamaguchi M, Ito T, Katanosaka Y, Miyagoe-Suzuki Y, Naruse K, Kobayashi K, **Okada T**, Takeda S, and Toda T. Impaired viability of muscle precursor cells in muscular dystrophy with glycosylation defects and amelioration of its severe phenotype by limited gene expression. *Human Molecular Genetics*, 22(15):3003-15, 2013.
- Nakamura, A., Kobayashi, M., Kuraoka, M., Yuasa, K., Yugeta, N., **Okada, T.** and Takeda, S. Initial pulmonary respiration causes massive diaphragm damage and hyper-CKemia in Duchenne muscular dystrophy dog. *Sci Rep.*, 3:2183., 10.1038/srep02183, 2013.
- Ishibashi H, Motohashi HH, Kumon M, Yamamoto K, Okada H, **Okada T**, Seki K. Efficient embryo transfer in the common marmoset monkey (*Callithrix jacchus*) with a reduced transfer volume: a non-surgical approach with cryo-preserved late-stage embryos. *Biology of Reproduction*, 88(5):115, 2013.
- Ishibashi H, Motohashi HH, Kumon M, Yamamoto K, Okada H, **Okada T**, Seki K. Ultrasound-guided non-surgical embryo collection in the common marmoset. *Reproductive Biology*, 13(2):139-44, 2013.
- Okada T**, Efficient AAV vector production system: Towards gene therapy for Duchenne muscular dystrophy. In Gene Therapy - Tools and Potential Applications (ed. by Francisco Martin), InTech, pp429-440, 2013.
- Okada T**, Takeda S. Current challenges and future directions in recombinant AAV-mediated gene therapy of Duchenne muscular dystrophy. *Pharmaceuticals* 6(7), 813-836, 2013.
- Kasahara Y, **Takeda S**, **Okada T**. Cell therapeutic approaches using multipotent mesenchymal stromal cells for muscular dystrophy. *Inflammation and Regeneration*. (In press).
- Kawada C, Hasegawa T, Watanabe M, **Nomura Y**. Dietary Glucosylceramide Enhances Tight Junction Function in Skin Epidermis via Induction of Claudin-1. *Biosci. Biotechnol. Biochem.*, 77, 867-869, 2013.
- Tsuda Y, **Nomura Y**. Direct observation of hair components involved in formation of permanent waves. *Seni gakkaiishi*, 69, 65-72, 2013.
- Tsuda Y, **Nomura Y**. Properties of alkaline-hydrolyzed waterfowl feather keratin. *Animal Science J* (in press).
- Okabe M, Kitagawa K, Yoshida T, Suguki T, Waki H, Koike C, Furuichi E, Katou K, **Nomura Y**, Uji Y, Hayashi A, Saito S and Nikaido T. Hyperdry human amniotic membrane (HD-AM) is useful material for tissue engineering: Morphological, physical properties and safety as the new biological material. *J. Bio. Mat. Res.*, Part A (in press).
- Hara M, Fujii T, Hashizume R, **Nomura Y**. Effect of strain on human dermal fibroblasts in a

three-dimensional collagen sponge, *Cytotechnology*. (in press).

Uehara K, Hara M, Matsuo T, Namiki G, Watanabe M, **Nomura Y**. Hyaluronic acid secretion by synoviocytes alters under cyclic compressive load in contracted collagen gels. *Cytotechnology* (in press).

Hara M, Nakashima M, Fujii T, Uehara K, Yokono C, Hashizume R, and **Nomura Y**. Construction of collagen gel scaffold is for mechanical stress analysis, *Biosci. Biotechnol. Biochem* (in press).

Uehara K, Takahashi A, Watanabe M, **Nomura Y**. Shark protein improves bone mineral density in ovariectomized rats and inhibits osteoclast differentiation, *Nutrition* (in press).

Murata M, Satoh T, Wakabayashi H, Yamauchi K, Abe F, **Nomura Y**. Oral administration of bovine lactoferrin attenuates UVB-induced skin photodamage in hairless mice, *Journal of Dairy Science* (in press).

古庄知己 : 遺伝カウンセリングロールプレイ実習—全人的医学教育としての取り組み—. 日本遺伝カウンセリング学会誌 34(1) : 17-20, 2013.

古庄知己 : デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づく新型エーラスダンロス症候群の発見と疾患概念の確立. 日本遺伝カウンセリング学会誌 34(1): 21-29, 2013.

古庄知己 : 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部の取り組み—小児科出身の臨床遺伝科医として思うこと. 日本遺伝カウンセリング学会誌 (in press)

古庄知己 : 18 トリソミー児の調査を通じて. ネオネイタルケア 26(5), 2013.

古庄知己 : その他の遺伝性大動脈瘤・大動脈解離—血管型エーラスダンロス症候群. 最新医学別冊 新しい診断と治療のABC(42) 大動脈瘤・大動脈解離, 鈴木亨, 永井良三(編) 最新医学社, 大阪, 85-92, 2013.

古庄知己 : グリコサミノグリカンの異常と新型 Ehlers-Danlos 症候群 (古庄型). 病理と臨床 31(8): 852-860, 2013.

古庄知己 : 18 トリソミー症候群. 小児科臨床増刊号『臨床医が知っておきたい先天異常』 66 : 55-60, 2013.

古庄知己 : 4p-症候群, 5p-症候群. 周産期医学特集『染色体異常と先天異常症候群の診療ガイド』 43(3): 363-367, 2013.

水本秀二 : デルマタン硫酸合成不全によるエーラス・ダンロス症候群の創薬のシーズの開発. 秋山財団年報 26: 73, 2013.

平成 24 年度

Kosho T. Discovery and delineation of dermatan 4-O-sulfotransferase-1 (D4ST1)-deficient Ehlers-Danlos syndrome. In: Current Genetics in Dermatology (Oiso N, Kawada A, eds), InTech.

Miyake N, Kosho T, Matsumoto N. Ehlers-Danlos syndrome associated with glycosaminoglycan abnormalities. In: Progress in heritable soft tissue disease, Springer (in press).

Tsurusaki Y[#], ***Kosho T**[#] (# denotes equal contribution), Hatake K, Narumi Y, Wakui K, Fukushima Y, Doi H, Saitsu H, **Miyake N**, ***Matsumoto N** (*: co-correspondence). Exome sequencing identifies an *OFDI* mutation in a family of X-linked lethal congenital malformation syndrome: delineation of male Oral-facial-digital syndrome type 1. Clin Genet 83(2): 135-144, 2012.

Kondo E, Nishimura T, **Kosho T** (corresponding author), Inaba Y, Mitsushashi 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 ophthalmoplegia identified through massively parallel sequencing. Am J Med Genet A. 2012 Apr;158A(4):772-8

Motobayashi M, Nishimura-Tadaki A, Inaba Y, **Kosho T** (corresponding author), 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. *Am J Med Genet Part A* 158 (4): 861-868, 2012.
- Kashizaki F, **Hatamochi A**, Kamiya K, Yoshizu A, Okamoto H. Vascular-type Ehlers-Danlos syndrome caused by a hitherto unknown genetic mutation: a case report. *J Med Case Rep* 7(1): 35, 2013.
- Shimaoka Y, Hayashi S, Hamasaki Y, Terui K, **Hatamochi A**. Patient with the vascular type of Ehlers-Danlos syndrome, with a novel point-mutation in the COL3A1 gene. *J Dermatol* 40(3): 226-228, 2013.
- Hayashi S, Ikeda M, Kitamura Y, Hamasaki Y, **Hatamochi A**. UVA irradiation following treatment with topical 8-methoxypsoralen improves bleomycin-induced scleroderma in a mouse model, by reducing the collagen content and collagen gene expression levels in the skin. *J Dermatol Sci* 67(1): 20-25, 2012.
- Mizumoto S, Sugahara K**. Bone and skin disorders caused by a disturbance in the bioynthesis of chondroitin sulfate and dermatan sulfate. In *Extracellular matrix: Pathobiology and signaling* (N. Karamanos ed.) De Gruyter, Berlin, Germany, pp. 97-118, 2012.
- Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, **Kosho T**, Imai Y, Hibi-Ko Y, Kaname T, Naritomi K, Kawame H, Wakui K, Fukushima Y, Homma T, Kato M, Hiraki Y, Yamagata T, Yano 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** (*: co-corresponding). Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Genet* 44(4):376-378, 2012.
- *Miyake N[#]**, Yano S[#] (# denotes equal contribution), Sakai C, Hatakeyama H, Shiina M, Watanabe Y, Bartley J, Abdenur JE, Wang RY, Chang R, Tsurusaki Y, Doi H, Saitsu H, Ogata K, Goto Y, ***Matsumoto N**. Mitochondrial complex III deficiency caused by a homozygous *UQCRC2* mutation presenting with neonatal-onset recurrent metabolic decompensation. *Hum Mut* (in press).
- *Miyake N**, Mizuno S, Okamoto N, Ohashi H, Shiina M, Ogata K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Saitsu H, ***Matsumoto N** (*: co-corresponding). *KDM6A* point mutations cause Kabuki syndrome. *Hum Mut* 34 (1): 108-110, 2012.
- Miyake N[#]**, Elcioglu NH[#] (# denotes equal contribution), Iida A, Isguven P, Dai J, Murakami N, Takamura K, Cho T-J, Kim O-H, Nagai T, Ohashi H, Nishimura G, **Matsumoto N**, Ikegawa S. *PAPSS2* mutations cause autosomal recessive brachyolmia. *J Med Genet* 49(8): 533-538, 2012.
- Yamashita S, **Miyake N, Matsumoto N**, Osaka H, Iai M, Aida N, Tanaka Y. Neuropathology of Leukoencephalopathy with Brainstem and Spinal Cord Involvement and High Lactate caused by a homozygous mutation of *DARS2*. *Brain Dev* (in press).
- Tsurusaki Y, Kobayashi Y, Hisano M, Ito S, Doi H, Nakashima M, Saitsu H, **Matsumoto N, Miyake N**. The diagnostic utility of exome sequencing in Joubert syndrome related disorders. *J Hum Genet* (in press).
- Miyatake S, **Miyake N**, Doi H, Ogata K, Kawai M, **Matsumoto N**. A novel *SACS* mutation in a Japanese family with atypical phenotype of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Intern Med* 51: 2221-2226, 2012.
- Sakai H, Suzuki S, Mizuguchi T, Imoto K, Doi H, Kikuchi M, Tsurusaki T, Saitsu H, **Miyake N, Masuda M, Matsumoto N**. Rapid detection of gene mutations responsible for non-syndromic aortic aneurysm and dissection using two different methods: resequencing microarray

- technology and next-generation sequencing. *Hum Genet* 131: 591-599, 2012.
- Miyatake S, Miyake N, Touho H, Nishimura-Tadaki A, Kondo Y, Okada I, Tsurusaki Y, Doi H, Sakai H, Saitsu H, 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.
- Yoneda Y, Haginoya K, Arai H, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Osaka H, Kato M, Matsumoto N, Saitsu H. *De novo* and inherited mutations in the gene encoding a type IV collagen $\alpha 2$ chain (*COL4A2*) cause porencephaly. *Am J Hum Genet* 90 (1):86-90, 2012.
- Kondo Y, Saitsu H, Miyamoto T, Nishiyama K, Tsurusaki T, Doi H, Miyake N, Ryoo N-K, Kim JH, Yu KS, Matsumoto N. A family of oculofaciocardiodental syndrome (OFCD) with a novel *BCOR* mutation and genomic rearrangements involving *NHS*. *J Hum Genet* 57(3): 197-201, 2012.
- Saitsu H, Kato M, Matsumoto N. Haploinsufficiency of *STXBP1* and Ohtahara syndrome. Jasper's basic mechanism of the epilepsies, 4th edition, edited by Noebels J, Avoli M, Rogawski M, Olsen RW, and Delgado-Escueta AV. Oxford University Press Page 824-834, 2012.
- Yoneda Y, Saitsu H, Touyama M, Makita Y, Miyamoto A, Hamada K, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Ogata K, Naritomi K, Matsumoto N. Missense mutations in the DNA-binding/dimerization domain of *NFIX* cause Sotos-like syndrome. *J Hum Genet* 50(3): 207-211, 2012.
- Tsurusaki Y, *Saitoh S, Tomizawa K, Sudo A, Asahina N, Shiraishi H, Ito J, Tanaka H, Doi H, Saitsu H, Miyake N, *Matsumoto N (* denotes co-corresponding). A *DYNC1H1* mutation causes a dominant spinal muscular atrophy with lower extremity predominance. *Neurogenet* (in press)
- Saitsu H, Osaka H, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Matsumoto N. A girl with early-onset epileptic encephalopathy associated with microdeletion involving *CDKL5*. *Brain Dev* 34(5): 364-367, 2012
- Hamdan FF[#], Saitsu H[#] (# denotes equal contribution), Masuko K, Gauthier J, Dobrzeniecka S, Spiegelman D, Lacaille JC, Décarie JC, Matsumoto N, Rouleau GA, Michaud JL. Mutations in *SPTAN1* in intellectual disability and pontocerebellar atrophy. *Eur J Hum Genet* 20 (7): 796-800, 2012.
- Saitsu H[#], Kato M[#] (# denotes equal contribution), Shimono M, Senju A, Tanabe S, Kimura T, Nishiyama K, Yoneda Y, Kondo Y, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N. Association of genomic deletions in the *STXBP1* gene with Ohtahara syndrome. *Clin Genet* 81(4): 399-402, 2012.
- Osaka H, Takagi A, Tsuyusaki Y, Wada T, Iai M, Yamashita S, Shimbo H, Saitsu H, Salomons GS, Jakobs C, Aida N, Shinka T, Kuhara T, Matsumoto N. Contiguous deletion of *SLC6A8* and *BAP31* in a patient with severe dystonia and sensorineural deafness. *Mol Genet Metab* 106(1): 43-47, 2012.
- Writzl K, Primec ZR, Stražišar BG, Osredkar D, Pečarič-Meglič N, Kranjc BS, Nishiyama K, Matsumoto N, Saitsu H. Early onset West syndrome with severe hypomyelination and coloboma-like optic discs in a girl with *SPTAN1* mutation. *Epilepsia* 53(6): e106-110, 2012.

- Saitsu H, Kato M, Koide A, Goto T, Fujita T, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N. Whole exome sequencing identifies KCNQ2 mutations in Ohtahara syndrome. *Ann Neurol* 72(2): 298-300, 2012.
- Saitsu H, Kato M, Osaka H, Moriyama N, Horita H, Nishiyama K, Yoneda Y, Kondo Y, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N. *CASK* aberrations in males with Ohtahara syndrome and cerebellar hypoplasia. *Epilepsia* 53(8): 1441-1449, 2012.
- Terao Y, Saitsu H, Segawa M, Kondo Y, Sakamoto K, Matsumoto N, Tsuji S, Nomura Y. Diffuse central hypomyelination presenting as 4H syndrome caused by compound heterozygous mutations in *POLR3A* encoding the catalytic subunit of polymerase III. *J Neurol Sci* 320(1-2): 102-105, 2012.
- Nonoda Y, Saito Y, Nagai S, Sasaki M, Iwasaki T, Matsumoto N, Ishii M, Saitsu H. Progressive diffuse brain atrophy in West syndrome with marked hypomyelination due to *SPTAN1* gene mutation. *Brain Dev* (in press).
- Yoneda Y, Haginoya K, Kato M, Osaka H, Yokochi K, Arai H, Kakita A, Yamamoto T, Otsuki Y, Shimizu S, Wada T, Koyama N, Mino Y, Kondo N, Takahashi S, Hirabayashi S, Takanashi J, Okumura A, Kumagai T, Hirai S, Nabetani M, Saitoh S, Hattori F, Yamazaki A, Subo Y, Nishiyama K, Miyatake S, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Matsumoto N, Saitsu H. Phenotype spectrum of *COL4A1* mutations: porencephaly to schizencephaly. *Ann Neurol* (in press).
- Miyatake S, Murakami A, Okamoto N, Miyake N, Saitsu H, *Matsumoto N. A De Novo Deletion at 16q24.3 Involving *ANKRD11* in a Japanese Patient With KBG Syndrome. *Am J Med Genet Part A* (in press).
- Miyatake S, Touho H, Miyake N, Ohba C, Doi H, Matsumoto N. Sibling cases of Moyamoya disease with different *RNF213* genotypes and varying clinical course and severity. *J Hum Genet* (in press).
- Higashiyama Y, Doi H, Wakabayashi M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Ohba C, Fukai R, Miyatake S, Koyano S, Suzuki Y, Kuroiwa Y, Matsumoto N. A novel homozygous *SCARB2* mutation causes late-onset progressive myoclonus epilepsy without renal failure. *Mov Disord* (in press).
- Kimura-Ohba S, Kagitani-Shimono K, Hashimoto N, Nabatame S, Okinaga T, Murakami A, Miyake N, Matsumoto N, Osaka H, Hojo K, Tomita R, Taniike M, *Ozono K. A case of cerebral hypomyelination with spondylo-epi-metaphyseal dysplasia. *Am J Med Genet Part A* (in press).
- Ikegawa S, Nakashima M, Matsumoto N. *TGF- β and Genetic Skeletal Diseases*. "TGF β in Human Disease" edited by Moustakas A and Miyazawa K. Springer (submitted).
- Saitsu H, Kato M, Matsumoto N. Haploinsufficiency of *STXBPI* and Ohtahara syndrome. *Jasper's basic mechanism of the epilepsies*, 4th edition, edited by Noebels J, Avoli M, Rogawski M, Olsen RW, and Delgado-Escueta AV. Oxford University Press Page 824-834, 2012.
- Mizumoto S, Sugahara K. Glycosaminoglycan chain analysis and characterization (Glycosylation /Epimerization) (Chapter 7) In *Methods in Molecular Biology*, "Proteoglycans: Methods and Protocols" (Rédini, Françoise, ed.), Humana Press, Springer, New York, vol.836, 99-115, 2012.
- Mizumoto S. Reduction of Chondroitin 4-*O*-Sulfotransferase-1 Expression Causes Costello Syndrome (Glycotopic) *Trends in Glycoscience and Glycotechnology*, in press,

2013 年 (March) (doi: 10.4052/tigg.25.00).

Mizumoto S, Ikegawa S, **Sugahara K**. Human genetic disorders caused by defective genes encoding biosynthetic enzymes for sulfated glycosaminoglycans. *J Biol Chem* (Minireview), in press, (March 1, 2013 as doi:10.1074/jbc.R112.437038).

Ichikawa H, Kanoh Y, Shirasawa S, Yokoyama T, **Yue F**, Tomotsune D, **Sasaki K**. Unique kinetics of Oct3/4 microlocalization following dissociation of human embryonic stem cell colonies. *Ann Anat* 195(1): 50-56, 2013.

Tsuchiya H, Matsunaga T, Aikawa K, Kamada N, Nakamura K, Ichikawa H, **Sasaki K**, Ohmori S. Evaluation of human embryonic stem cell-derived hepatocyte-like cells for detection of CYP1A inducers. *Drug Metab Pharmacokinet* 27(6): 598-604, 2012.

Yoshie S, Ito J, Shirasawa S, Yokoyama T, Fujimura Y, Takeda K, Mizuguchi M, Matsumoto K, Tomotsune D, **Sasaki K**. Establishment of novel detection system for embryonic stem cell-derived hepatocyte-like cells based on nongenetic manipulation with indocyanine green. *Tissue Eng Part C Methods* 18: 12-20, 2012.

Ichikawa H, Nakata N, Abo Y, Shirasawa S, Yokoyama T, Yoshie S, **Yue F**, Tomotsune D, **Sasaki K**. Gene pathway analysis of the mechanism by which the Rho-associated kinase inhibitor Y-27632 inhibits apoptosis in isolated thawed human embryonic stem cells. *Cryobiology* 64: 12-22, 2012.

Nitahara-Kasahara Y, Hayashita-Kinoh H, Ohshima-Hosoyama S, Okada H, Wada-Maeda M, Nakamura A, **Okada T**, **Takeda S**. Long-term engraftment of multipotent mesenchymal stromal cells that differentiate to form myogenic cells in dogs with Duchenne

muscular dystrophy. *Mol Ther.* 20(1): 168-177, 2012.

Ito M, Suzuki Y, **Okada T**, Fukudome T, Yoshimura T, Masuda A, **Takeda S**, Krejci E, Ohno K. Protein-anchoring strategy for delivering acetylcholinesterase to the neuromuscular junction. *Mol Ther.* 20(7): 1384-1392, 2012.

Baba Y, Satoh S, Otsu M, Sasaki E, **Okada T**, Watanabe S. In vitro cell subtype-specific transduction of adeno-associated virus in mouse and marmoset retinal explant culture. *Biochimie.* 94(12): 2716-2722, 2012.

Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, **Nitahara-Kasahara Y**, Baba Y, Watanabe S, **Takeda S**, **Okada T**. Robust long-term transduction of common marmoset neuromuscular tissue with rAAV1 and rAAV9. *Mol Ther Nucleic Acids* [in press]

Okada T. Efficient AAV vector production system: Towards gene therapy for Duchenne muscular dystrophy. In *Gene Therapy - Tools and Potential Applications* (ed. by Francisco Martin), InTech [in press]

Tsuda Y, **Nomura Y**. Direct observation of hair components involved in formation of permanent waves. *繊維学会誌*, in press.

Kawada C, Hasegawa T, Watanabe M, **Nomura Y**. Dietary Glucosylceramide Enhances Tight Junction Function in Skin Epidermis via Induction of Claudin-1. *Biosci. Biotechnol. Biochem.*, in press.

Sato Y, Arai KY, Nishiyama T, **Nomura Y**, Kishimoto Y, Aizawa S, Maruyama N, Ishigami A. Ascorbic acid deficiency leads to epidermal atrophy and UVB-induced skin pigmentation in SMP30/GNL knockout hairless mice. *J. Invest. Dermatol* 132: 2112-2115, 2012.

Ohya A, Kobayashi M, Sakai Y, Kawashima H, Kageyama S, **Nakayama J**.

- Lymphocyte recruitment via high endothelial venules in lymphoid stroma of Warthin's tumor. *Pathology* 45(2): 150-154, 2013
- Maruyama M, Kobayashi M, Sakai Y, Hiraoka N, Oya A, Kageyama S, Tanaka E, **Nakayama J**, Morohoshi T. Periductal induction of high endothelial venule-like vessels in type 1 autoimmune pancreatitis. *Pancreas* 42(1): 53-59, 2013.
- Kobayashi M, Hoshino H, Suzawa K, Sakai Y, **Nakayama J**, Fukuda M. Two distinct lymphocyte homing systems involved in the pathogenesis of chronic inflammatory gastrointestinal diseases. *Semin Immunopathol* 34, 401-413, 2012.
- Fujiwara M, Kobayashi M, Hoshino H, Uchimura K, Nakada T, Masumoto J, Sakai Y, Fukuda M, **Nakayama J**. Expression of long-form N-acetylglucosamine-6-O-sulfotransferase 1 in human high endothelial venules. *J Histochem Cytochem* 60, 397-407, 2012.
- Karasawa F, Shiota A, Goso Y, Kobayashi M, Sato Y, Masumoto J, Fujiwara M, Yokosawa S, Muraki T, Miyagawa S, Ueda M, Fukuda MN, Fukuda M, Ishihara K, **Nakayama J**. Essential role of gastric gland mucin in preventing gastric cancer in mice. *J Clin Invest* 122, 923-934, 2012.
- 古庄知己. 結合組織疾患-Marfan 症候群と Ehlers-Danlos 症候群. 内分泌・糖尿病・代謝内科 34 (3) : 210-220, 2012.
- 古庄知己. Marfan 症候群, Ehlers-Danlos 症候群. 小児内科増刊号・小児疾患の診断治療基準第 4 版 (編集: 『小児内科』『小児外科』編集委員会), 東京医学社(東京) 44: 850-853, 2012.
- 古庄知己. エーラスダンロス症候群. 別冊日本臨牀・新領域別症候群シリーズ No.20・先天異常症候群第 2 版 (下), 日本臨牀社, 721-726, 2012.
- 古庄知己, 福嶋義光. 遺伝カウンセリングのノウハウ. *臨牀と研究* 89(5): 635-640, 2012.
2. 学会発表
一般演題
平成 25 年度
古庄知己, 三宅紀子, 福嶋義光, 松本直通: D4ST1 欠損に基づく Ehlers-Danlos 症候群の遺伝子解析状況. 第 36 回日本小児遺伝学会(平成 25 年 4 月 18 日 於 エソール広島、広島).
- 古庄知己, 三宅紀子, 福嶋義光: デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づく新型エーラスダンロス症候群の発見. 第 116 回日本小児科学会学術集会 (平成 25 年 4 月 19 日 於 広島).
- 古庄 知己, 石川 真澄, 黄瀬 恵美子, 鳴海 洋子, 関島 良樹, 櫻井 晃洋, 丸山 孝子, 佐藤 瞳, 水内 麻子, 山下 浩美, 玉井 真理子, 河村 理恵, 涌井 敬子, 福嶋 義光: 遺伝性・先天性疾患に関する横断的診療連携体制の構築: 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部の挑戦. 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (平成 25 年 6 月 20 日~23 日 於 信州大学医学部附属病院、松本).
- 古庄知己, 岳鳳鳴, 坂翔太, 積田奈々, 笠原優子, 岡田尚巳, 水本秀二, 小林身哉, 中山淳, 三宅紀子, 野村義宏, 江良沢実, 簗持淳, 石川真澄, 涌井敬子, 福嶋義光, 松本直通, 菅原一幸, 佐々木克典, 武田伸一: デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素 (D4ST1) 欠損による Ehlers-Danlos 症候群 (DDEDS) の疾患モデルの構築と検証. 日本人類遺伝学会第 58 回大会 (2013/11/21-23 於: 江陽グランドホテル).
- Kosho T**, Yue F, Saka S, Tsumita N, Kasahara Y, Okada T, Mizumoto S, Kobayashi M, Nakayama J, Miyake N, Nomura Y, Era T, Hatamochi A, Fukushima Y, Matsumoto N, Sugahara K, Sasaki K, Takeda S: Establishment and Validation of iPS Cells and Knockout Mice for dermatan 4-O-sulfotransferase 1 (D4ST1)-deficient Ehlers-Danlos Syndrome (DDEDS).

- American Society of Human Genetics 63nd Annual Meeting, Boston, Oct 22-26, 2013.
- 三宅紀子、矢野正二、後藤雄一、松本直通 1
 “*UQCRC2* ホモ接合性変異による新規ミトコンドリア呼吸鎖複合体 III 欠損症”第58回日本人類遺伝学会 (仙台).
- Miyake N. Mutations of histone modification genes in Kabuki syndrome. The 13th Annual Meeting of East Asian Union of Human Genetics Societies (Harbin, China).
- Miyake N., Yano S, Goto Y, Matsumoto N. A homozygous *UQCRC2* mutation cause a neonatal onset metabolic decompensation due to complex III deficiency. The 63th Annual Meeting of American Society of Human Genetics (Boston, USA).
- Miyake N. NGS application for rare congenital diseases. 7th International Symposium of Rare Diseases (Seoul, Korea).
- Miyake N., Yano S, Goto Y, Matsumoto N. homozygous *UQCRC2* mutation cause a neonatal onset metabolic decompensation due to complex III deficiency. The European Human Genetics Conference 2013 (Paris, France).
- Matsumoto N., Nishimura T, Muramatsu K, Kodera H, Kumada S, Sugai K, Kasai-Yoshida E, Sawaura N, Nishida H, Hoshino A, Ryujin F, Yoshioka S, Arakawa H, Kato M, Mizushima N, Saito H. De novo mutations in the autophagy gene encoding WDR45 (WIPI4) cause static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood. The European Human Genetics Conference 2013 (Paris, France).
- 水本秀二、中島正宏、Thomas Müller、三宅紀子、Indrajit Suresh、古川諒、小松由枝、松本直通、Andreas R Janecke、池川志郎、菅原一幸. コンドロイチン硫酸/デルマトン硫酸の生合成に関わる酵素の変異による骨・皮膚疾患の糖鎖生物学的研究 (総説講演). 日本生化学会北海道支部 支部例会第50回記念大会 (平成25年07月26日、北海道大学医学部プラテ会館、札幌)
- 水本秀二、中島正宏、Thomas Müller、三宅紀子、Indrajit Suresh、古川諒、小松由枝、松本直通、Andreas R Janecke、池川志郎、菅原一幸. グリコサミンノグリカンの生合成に関わる酵素の新規変異による脊椎骨端骨幹端異形成症とエーラス・ダンロス症候群の糖鎖生物学的研究. 第32回日本糖質学会年会 (平成25年8月5日、大阪国際交流センター、大阪)
- Yue F. Tomotsune D, Ichikawa H, Yoshie S, Mogi A, Takahashi Y, Masuda S, Shirasawa S, Yokoyama T, Nagai M, Sasaki K. Neural Model from iPS cells from DD-EDS patient. The 11th ISSCR Annual Meeting. June 13-16, 2013 (Boston, USA)
- Yue F. Tomotsune D, Ichikawa H, Yoshie S, Mogi A, Takahashi Y, Masuda S, Shirasawa S, Yokoyama T, Nagai M, Sasaki K. DD-EDS patient specific iPS-derived neurons. 第12回日本再生医療学会総会
- Nitahara-Kasahara Y. Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Okada H, Okada T. Takeda S. Engraftment of mesenchymal stromal cells that can differentiate to form myogenic cells is enhanced by expressing IL-10 in dog with Duchenne muscular dystrophy. American society of gene & cell therapy 16th Annual meeting, Salt lake city, USA, 5.16, 2013.
- Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Nitahara-Kasahara Y. Okada T. Takeda S. Effective transduction of common marmoset with rAAV1 and 9 to generate NHP model of muscular dystrophy. American society of gene & cell therapy 16th Annual meeting, Salt lake city, USA, 5.16, 2013.
- Hayashita-Kinoh H, Okada H, Nitahara-Kasahara Y. Chiyo T, Yugeta N, Okada T. Takeda S. Immune tolerance induction in canine X-linked muscular dystrophy with trans-placental rAAV9-microdystrophin transduction. American society of gene & cell therapy 16th Annual meeting, Salt lake city, USA, 5.18, 2013.
- Uehara K, Takahashi A, Watanabe M, Nomura Y. Shark (*Prionace glauca*) protein improves bone mineral density in ovariectomized rats and inhibits osteoclast differentiation. 10th Asian Fisheries and Aquaculture Forum, Yeosu, Korea, 4.30, 2013.
- Kawada C, Watanabe W, Kurihara H, Furuki S, Kimura M, Kanemitsu T, Kunou M, Nomura Y. Oral administration of hyaluronic acid improves the skin condition in UV-irradiated hairless mice. Jun. 2013, ヒアルロン酸国際学会.

坂翔太、笠原優子、積田奈々、野村義宏、武田伸一、岡田尚巳、他、「デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素 1 欠損型エーラスダンロス症候群モデルマウスの病態解析」(日本生化学会 2013 年 9 月 13 日、パシフィコ横浜).

Nitahara-Kasahara Y, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Okada H, Okada T, Takeda S. Anti-inflammatory therapeutic approach using multipotent mesenchymal stromal cells for the treatment of Duchenne muscular dystrophy. Japan Society of Gene Therapy 19th Annual meeting, Okayama, 7. 4, 2013.

Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Nitahara-Kasahara Y, Okada T, Takeda S. Generation of muscular dystrophy NHP model with rAAV1 and 9-mediated transduction of common marmoset. Japan Society of Gene Therapy 19th Annual meeting, Okayama, 7. 4, 2013.

Hayashita-Kinoh H, Okada H, Nitahara-Kasahara Y, Chiyo T, Yugeta N, Okada T, Takeda S. Immune tolerance induction by transplacental transmission of rAAV-microdystrophin in canine X-lined muscular dystrophy. Japan Society of Gene Therapy 19th Annual meeting, Okayama, 7. 4, 2013.

笠原(仁田原)優子、喜納(早下)裕美、千代智子、岡田浩典、岡田尚巳、武田伸一「骨髄間質細胞を用いた筋ジストロフィーに対する細胞移植治療法の基盤研究」(第 34 回日本炎症・再生医学会年会 2013 年 7 月 3 日 京都).

喜納裕美、笠原優子、弓削田直子、千代智子、増田千明、岡田尚巳、武田伸一「AAV ベクターを用いた DMD に対する遺伝子治療と免疫寛容誘導」(第 8 回筋ジストロフィー治療研究合同発表会 2013 年 11 月 3 日 兵庫).

平成 24 年度

古庄知己、清水健司、岡本伸彦、三宅紀子、大橋博文、松本直通、福嶋義光. D4ST1 欠損に基づく Ehlers-Danlos 症候群の診断基準および健康管理指針の構築. 第 35 回日本小児遺伝学会 (平成 24 年 4 月 19 日 於 久留米大学筑水会館、久留米).

古庄知己、福嶋義光、三宅紀子、松本直通、水本修二、菅原一幸、坂翔太、野村義宏、岳鳳鳴、佐々木克典、中山淳、岡田尚巳、武田伸一. デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 の欠損による新型 Ehlers-Danlos 症候群の発見、疾患概念の確立、遺伝子治療の開発. 第 110 回信州整形外科懇談会 (平成 24 年 8 月 18 日 於 信州大学医学部附属病院).

岳鳳鳴、古庄知己、滝澤佐季子、吉江進、増田章子、森崎美圭、横山忠幸、友常大八郎、佐々木克典. Patient-specific iPSC cell-derived neurons of DD-EDS syndrome. 第 12 回日本再生医療学会総会 (平成 24 年 3 月 21-23 日 於 パシフィコ横浜).

Kosho T, Mizumoto S, Kobayashi M, Fujita Y, Nakayama J, Miyake N, Nomura Y, Hatamochi A, Fukushima Y, Sugahara K, Matsumoto N. Pathophysiological features of dermatan 4-O-sulfotransferase 1 (D4ST1)-deficient Ehlers-Danlos syndrome (DD-EDS). American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, San Francisco, Nov 6-10, 2012.

三宅紀子. 人類遺伝学会第 57 回大会・一般口演・臨床遺伝学 3・「X 連鎖性を疑われたがミトコンドリア遺伝病であった一難聴家系の解析」平成 24 年 10 月 27 日京王プラザホテル(東京).

Matsumoto N. European Human Genetics Conference 2012 “Genetic abnormalities in Coffin-Siris syndrome”(poster) (Nuremberg Conference Center, Nuremberg, Germany, June 24-24, 2012).

Matsumoto N, Tsurusaki Y, Miyake N. American Society of Human Genetics Meeting 2012. Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome November 8, 2012 at Moscone Center, San Francisco, CA, USA.

Matsumoto N. The 12th annual meeting of East Asian Union of Human Genetics Societies

(oral presentation) “Medelian exome” Nov 29, 2012 at Seoul National University Hospital, Seoul, Korea.

招待講演

平成 25 年度

古庄知己：「デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づく新型エーラスダンロス症候群 (DDEDS) の発見」第 11 回東北小児成長フォーラム (2014/1/30 於 ホテルメトロポリタン仙台)。

古庄知己：「小児科領域における遺伝学の進歩」松本市小児科医会 (2014/1/25 於 松本館丸ノ内ホール)。

古庄知己：「遺伝性・先天性疾患を持つ人たちを診療し、支援する側から日本の出生前診断を考える〜18 トリソミーの臨床研究と信州 NIPT ワーキングの取り組みを通じて〜」第 156 回染色体研究会 (2013/12/14 於 東京医科大学病院)。

古庄知己：「新型出生前検査の実際と問題点〜18 トリソミーに関する最新の知見を含めて〜」第 249 回長野県周産期カンファレンス (2013/11/6 於 信州大学医学部附属病院)。

古庄知己：「信州での PWS ケア〜信州 PWS プロジェクト〜」 Meet the Specialists (2013/9/15 於 六本木アカデミーヒルズ)。

古庄知己：「18 トリソミーの会アンケート調査結果論文化までの道のり」18 トリソミーの会公開シンポジウム in 滋賀 (2013/7/14 於 ピアザ淡海 滋賀県立県民交流センター)。

古庄知己：「信州大学医学部附属病院遺伝子診療部の取り組み〜小児科出身の遺伝科医としての関わりと思い」古庄知己 シンポジウム 2「出生前診断新時代を迎えて」第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (平成 25 年 6 月 22 日 於 川崎市産業振興会館、川崎)。

古庄知己：「EDS 研究の現状」2013 年度 JEFA 総会 (2013/5/25 於 日本医科大学)。

Matsumoto N. Mendelian Exome Analysis. The 10th International Workshop on Advanced Genomics. National Center of Sciences, Tokyo, May 21, 2013.

松本直通：遺伝性難治疾患の網羅的エクソーム

解析拠点の構築. 次世代解析装置を用いた難病の原因究明、治療法開発研究プロジェクトの成果発表会 (平成 25 年 7 月 13 日都市センターホテル・東京)。

松本直通：疾患ゲノム解析における次世代シーケンサーの有用性. 第 20 回日本遺伝子診療学会大会・シンポジウム 1 (平成 25 年 7 月 19 日アクトシティ・浜松コンgresセンター・浜松)。

松本直通：次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析. CiRA genomics epigenomics and bioinformatics seminar series VIII (平成 25 年 8 月 23 日、CiRA 京都大学)。

松本直通：コントロールデータベースに関する話題. 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「次世代遺伝子解析装置を用いた難病研究」平成 25 年度第 1 回ワークショップ (平成 25 年 8 月 24 日、京都大学芝蘭会館)。

松本直通：NGS がもたらしたヒト疾患ゲノム解析のパラダイムシフト. 現場の会第三回研究会基調講演 (平成 25 年 9 月 4 日神戸国際会議場、神戸)。

松本直通：遺伝性疾患の責任遺伝子単離法. 第 23 回遺伝医学セミナー講義 (平成 25 年 9 月 7 日、三井ガーデンホテル千葉)。

松本直通：次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析：現状と限界. 第 22 回発達腎研究会・特別講演 (平成 25 年 9 月 13 日高槻市生涯学習センター、高槻市)。

松本直通：次世代シーケンス解析で分かってきたこと. 第 18 回山形小児神経研究会・特別講演 (平成 25 年 9 月 27 日パレスグランデール、山形市)。

松本直通：ヒト疾患エクソーム解析の現状と課題. 第 58 回日本人類遺伝学会大会・シンポジスト (平成 25 年 11 月 23 日、江陽グランドホテル仙台)。

松本直通：希少疾患・難病の全エクソーム解析-現状と課題-. 日経バイオテク「希少疾患・難病の治療薬開発におけるゲノム活用」 (平成 25 年 12 月 3 日、秋葉原コンベンションホール)。

Sugahara K (Invited lecture): “Wobble chondroitin sulfate (CS) oligosaccharide motifs and mass production of GAG oligosaccharides” **The 21st GAG Symposium** (2013, 9/19, villa Vigoni, Italy).

Sugahara K (Invited lecture): “ Mechanism of glycosaminoglycan-mediated tumor metastasis. Novel role for RAGE (Receptor for Advanced Glycation End-products)” **FEBS Advanced Lecture Course on Matrix Pathobiology, Signaling and Molecular Targets** (2013, 9/27, Kos Island, Greece).

野村義宏「膠の温故知新」膠文化研究会 第3回公開研究会 (2013年6月23日 東京芸術大学).

野村義宏「食材 (特に動物性の) の未利用資源の有効利用」食材細胞推進シンポジウム (2013年9月6日 東京都中小企業 秋葉原庁舎).

野村義宏、「サメの丸ごと活用による東日本大震災からの復興支援 ～気仙沼での取り組み～」食品膜・分離技術研究会 第25回秋季研究例会 (2013年11月8日 川口総合文化センター リリア).

平成 24 年度

古庄 知己。「デルマトン硫酸 4-O-硫酸基転移酵素 (D4ST-1) 欠損による新型エーラスダンロス症候群の発見および疾患概念の確立～根治療法の開発をめざして～」国立精神・神経医療研究センター神経研究所 所内セミナー (平成 24 年 4 月 20 日 於 研究所 3 号館セミナールーム、小平).

古庄 知己。「整形外科疾患は遺伝性・先天性疾患の宝庫～代表的疾患から古庄型 EDS まで～」信州大学医学部整形外科学教室・整形外科セミナー (平成 24 年 9 月 3 日 於 信州大学医学部附属病院).

古庄 知己。「デルマトン硫酸 4-O-硫酸基転移酵素 (D4ST-1) 欠損による新型エーラスダンロス症候群の発見および疾患概念の確立」第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会・市民公開シンポジウム (平成 24 年 6 月 9 日～10 日 於 信州大学医学部附属病院、松本)

古庄 知己。「遺伝カウンセリングロールプレイ実習～全人的医学教育としての取り組み～」第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会・市民公開シンポジウム (平成 24 年

6 月 9 日～10 日 於 信州大学医学部附属病院、松本)

古庄 知己。「EDS の臨床～基本的なこと、新しいこと～」**古庄知己** 2012 年度 JEFA 総会 (2012/6/30、於 横浜市浦舟地域ケアプラザ)

Matsumoto N. 2012 Illumina Asica Pacific Scientific Summit [Exome analysis in mendelian disorders] (Invited speaker) (Sheraton Mirage Resort & Spa Gold Coast, Gold Coast, Austraria, April 24, 2012) .

松本直通。神戸大学大学院医学研究科講義「遺伝性疾患のエクソーム解析」・H24 年 5 月 29 日・神戸大学医学部.

松本直通。第 5 回みやこ小児神経臨床懇話会 (特別講演)「小児神経疾患における遺伝子研究の最新潮流」H24 年 6 月 9 日・メルパルク京都.

松本直通。2012 イルミナ次世代シーケンサーユーザーフォーラム (招待講演)・「遺伝性疾患のエクソーム解析」・H24 年 6 月 20 日・東京国際フォーラム.

松本直通。次世代シーケンス拠点班 (松本班) 講演会 **松本直通**「次世代シーケンスを用いた遺伝性疾患へのアプローチ」H24 年 7 月 10 日・大宮ソニックシティ・大宮.

松本直通。埼玉医科大学ゲノム医学研究センター学術セミナー「遺伝性疾患のエクソーム解析」・H24 年 7 月 13 日・埼玉医科大学.

松本直通。厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「次世代遺伝子解析装置を用いた難病研究」平成 24 年度第 1 回公開ワークショップ「遺伝性難治疾患の網羅的エクソーム解析拠点の構築」H24 年 9 月 6 日京都大学医学研究科芝蘭会館.

松本直通。第 34 回日本生物学的精神医学会・シンポジウム 1 (シンポジスト)「自閉症スペクトラムとてんかんに着目したゲノム解析」2012 年 9 月 28 日・神戸国際会議場.

松本直通。厚生労働科学研究費・難治性疾患克

服研究事業神経変性疾患に関する調査研究班・「病態に根ざした ALS の新規治療開発」分科班・平成 24 年度ワークショップ「次世代シーケンサーを活用した遺伝性疾患の網羅的エクソーム解析」平成 24 年 10 月 5 日 @東京(シェーンバッハサポール)。

Matsumoto N. Translational Genomics Conference 2012 (Keynote speaker) Exome sequencing in mendelian disorders. (Hyatt Reagency Jeju, Jeju, Korea, Oct 13, 2012) .

松本直通. 生命医薬情報学連合大会 2012 (招聘講演)「遺伝性疾患のエクソーム解析」平成 24 年 10 月 17 日 @東京(タワーホール船堀) . 人類遺伝学会第 57 回大会・ランチョンセミナー 1 **松本直通**「遺伝性疾患の効率的な次世代シーケンス解析」(アジレント共催) 平成 24 年 10 月 25 日京王プラザホテル(東京) .

Matsumoto N. The 57th annual meeting, Japanese Society of Human Genetics. (Symposist) “Isolation of genes causative for genetic diseases by next generation sequencer” in Symposium 5 entitled “Next Generation Sequencing for disease-genome analysis”. Oct 25, 2012 at Keoi Plaza Hotel, Tokyo.

松本直通. ゲノム解析懇話会(トランスジェニック共催)「次世代シーケンスを用いた疾患ゲノム解析」平成 24 年 10 月 25 日京王プラザホテル(東京) .

松本直通. 人類遺伝学会第 57 回大会・基本講座・いまさら聞けない「遺伝医学」(講師)「次世代シーケンサー入門」平成 24 年 10 月 26 日京王プラザホテル(東京) .

松本直通. 新学術領域研究「転写サイクル」平成 24 年度第 1 回領域会議「SWI/SNF 複合体異常が来す Coffin-Siris 症候群」平成 24 年 10 月 29 日・長崎大学医学部良順会館.

松本直通. 平成 24 年度脳科学戦略推進プログラム成果報告会「発達障害に関わる分子異常探索」平成 24 年 11 月 21 日京都リサーチパーク・京都.

松本直通. 平成 24 年度脳科学戦略推進プログラム課題 F 発達障害研究チーム第二回分科会「発達障害に関わる分子異常探索」平成 24 年 11 月 22 日京都リサーチパーク・京都.

松本直通. 第 152 回染色体研究会・特別講演「エクソーム解析」平成 24 年 12 月 1 日・東京医科大学病院・東京.

松本直通. 精神・神経疾患研究開発費 23-5「筋ジストロフィーおよび関連疾患の診断・治療開発を目指した基盤研究」平成 24 年度「西野班」班会議特別講演「遺伝性疾患のエクソーム解析」平成 24 年 12 月 8 日・JA 共済ビル・東京.

松本直通. 第 35 回日本分子生物学会年会ワークショップ・精神のオミックス(オーガナイザー内匠透・松本直通)「発達障害におけるゲノム解析：次世代技術を用いて」(シンポジスト) 平成 24 年 12 月 13 日福岡国際会議場・福岡.

松本直通. Advans 研究会 2012・招聘講演「遺伝性疾患のエクソーム解析」平成 24 年 12 月 15 日ホテルグランドパレス・東京.

受賞

古庄知己. 平成 25 年度信州大学医学部医学科顕彰 (平成 26 年 3 月 24 日).

古庄知己. 平成 25 年度日本医師会医学研究奨励賞「デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づくエーラスダンロス症候群の病態解明と治療法の開発」(平成 25 年 11 月 1 日 於 日本医師会館).

古庄知己. 三宅紀子、福嶋義光：第 116 回日本小児科学会学術集会最優秀演題賞 (広島県知事賞)「デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づく新型エーラスダンロス症候群の発見」(平成 25 年 4 月 19 日 於 広島)

古庄知己. 三宅紀子、福嶋義光、松本直通：D4ST1 欠損に基づく Ehlers-Danlos 症候群の遺伝子解析状況。第 36 回日本小児遺伝学会 (平成 25 年 4 月 18 日 於 エソール広島、広島).

中山淳. 平成 25 年度信州大学医学部医学科顕彰 (平成 26 年 3 月 24 日).

中山淳：日本病理学賞「糖鎖遺伝子：クローニングから機能解析,そして病理学へ- α 1,4-N-アセチルグルコサミン転移酵素を中心に-」

中山淳：日本組織細胞化学会学会賞（高松賞）
「胃粘膜における腺粘液糖鎖の機能」

H. 知的財産権の出願・登録状況

平成 25 年度

特願 2013-252720・鶴崎美徳/松本直通・Coffin-Siris 症候群の新規遺伝子診断法・平成 25 年 12 月 6 日.

PCT/JP2013/71620・松本直通/三宅紀子・ミトコンドリア複合体 III 欠乏症患者又は保因者の検出方法・平成 25 年 8 月 9 日.

特願 2013-157339 号 松本直通/三宅紀子・ケトン血症を伴うリー脳症患者または保因者の検出法。平成 25 年 7 月 31 日.

特願 2013-123660 才津浩智/松本直通・小児期のでんかんおよび不随意運動をきたす疾患の検出方法・平成 25 年 6 月 12 日.

岡田尚巳、笠原優子、武田伸一「移植用幹細胞及びその製造方法」特願 2013-108408、平成 25 年 5 月 22 日出願

岡田尚巳、千代智子、武田伸一「薬剤取り込み増強剤」特願 2012-078035、平成 24 年 3 月 29 日出願、PCT/JP2013/059470、平成 25 年 3 月 29 日出願(PCT)

野村義宏、北浦敏彦 「熱可塑性樹脂」特許 5305320, 特許権者：農工大ティー・エル・オー(株), 登録日：平成 25 年 7 月 5 日

平成 24 年度

松本直通、鶴崎美徳、三宅紀子「コフィン-シリス症候群の検出方法」PCT/JP2012/83113、平成 24 年 12 月 20 日.

才津浩智、松本直通「孔脳症又は脳出血のリスクを予測する方法」PCT/JP2012/77903、平成 24 年 10 月 29 日.

松本直通、三宅紀子「ミトコンドリア複合体 III

欠乏症の確定診断法」特願 2012-180356、平成 24 年 8 月 16 日.

岡田尚巳、千代智子、武田伸一「薬剤取り込み増強剤」特願 2012-078035、平成 24 年 3 月 29 日出願.

岡田尚巳、武田伸一、喜納裕美「薬剤送達粒子及びその製造方法」特願 2011-092252 PCT/JP2012/060229、平成 24 年 4 月 16 日出願.

野村義宏「毛髪処理方法」特許 4931010 特許権者：東洋羽毛工業(株)、(国)東京農工大学、登録日：平成 24 年 2 月 24 日.

野村義宏「骨粗鬆症の予防又は改善剤」特許権者：農工大ティー・エル・オー(株)、登録日：平成 24 年 5 月 25 日.

野村義宏「皮革改質剤」特許 5011471 特許権者：(国)東京農工大学、大阪化成(株)、東京都、登録日：平成 24 年 6 月 15 日.

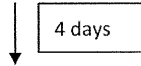
Neural differentiation from iPS

Methods

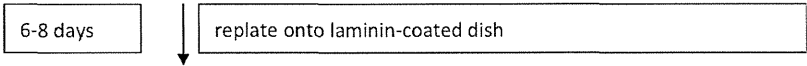
Undifferentiated iPS cells will be maintained on MEF (mouse embryo fibroblast) feeder layer in DMEM/F12, 20% KSR



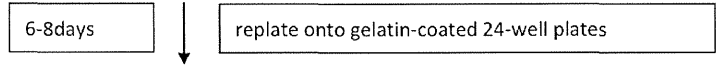
Embryoid body (EB) formation in suspension culture medium (DMEM/F12, 20% FBS)



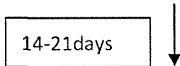
Nestin-positive cells will be initiated by replacing the medium with DMEM/F12 supplemented with ITS, fibronectin



Nestin-positive cells will be maintained in N2 supplemented with fibroblast growth factor (bFGF) (10 ng/mL), and B27



Neuron differentiation will be induced in N2 and B27 medium, (Generated spherical clusters of cells were collected and replatedreplated onto gelatin-coated 24-well plates and cultured in)



Assay (immunocytochemistry, RT-PCR or real-time PCR)

図 1

図1a: 光顕所見(弱拡大)

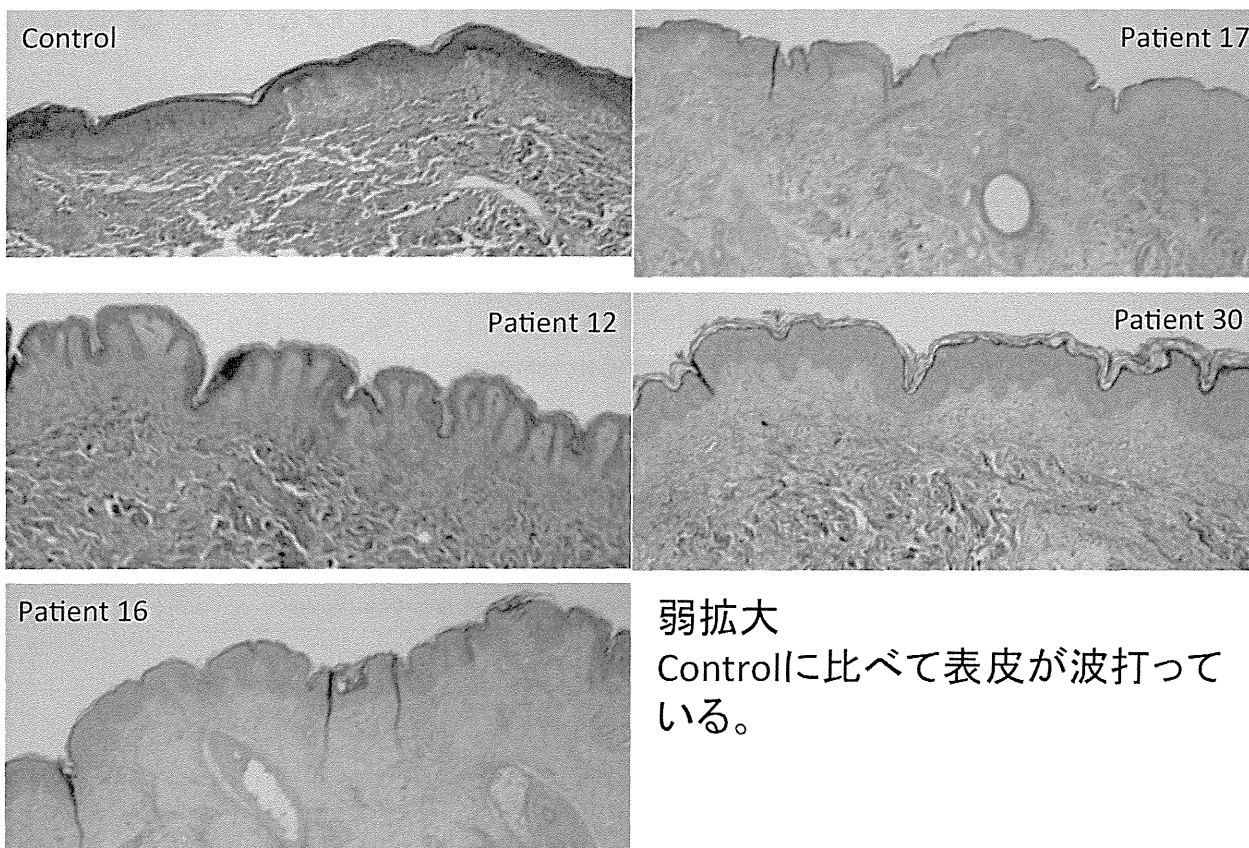


図1b: 光顕所見(強拡大)

