

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
大竹 明	ミトコンドリア病:概論.	遠藤文夫	別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ No.20 先天代謝異常症候群(第2版) 下-病因・病態研究、診断・治療の進歩-	日本臨床社	大阪	2012	623-630
大竹 明	ミトコンドリア呼吸鎖酵素複合体I欠損症.	遠藤文夫	別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ No.20 先天代謝異常症候群(第2版) 下-病因・病態研究、診断・治療の進歩-	日本臨床社	大阪	2012	631-637
古賀 靖敏	ミトコンドリア病の治療.薬物治療.	水澤英洋	Clinical Neuroscience別冊	中外医学社	東京	2012	1058-1063
古賀 靖敏	クローズアップここまで治せるようになった先天代謝異常症 ミトコンドリア病アルギニン療法,ピルビン酸ナトリウム療法など		小児内科	東京医学社	東京	2012	1653-1656
古賀 靖敏	(18) 神経・筋疾患 ミトコンドリア脳筋症	大関武彦、古川漸、横田俊一郎、水口雅	今日の小児治療指針 第15版	医学書院	東京	2012	638-639
古賀 靖敏	ミトコンドリア病		小児内科 小児疾患の診断治療基準 第4版	東京医学社	東京	2012	724-727
古賀 靖敏	ミトコンドリア病の治療		生体の科学	医学書院	東京	2012	442-443
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

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	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 (アルギニン療法、ピルビン酸ナトリウム療法の開発)	福岡県小児科会 長	福岡県小児科医報2013年版	福岡医師会	福岡	2013	91-98
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	日本臨床社	東京	2013	175-184
古賀 靖敏	総論 2.検査(2)特殊検査 d) ミトコンドリア機能の臨床生化学的評価	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	22-27
古賀 靖敏	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 1. ミトコンドリア代謝異常症の進歩とトピックス	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	142-152
古賀 靖敏	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 2. ミトコンドリアにおける代謝	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	153-159
古賀 靖敏	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 3. 診断の進め方	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	160-167
古賀 靖敏	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について(1)ミトコンドリア代謝異常症の臨床的病型による分類 a) MELAS	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	168-174
古賀 靖敏	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について(1)ミトコンドリア代謝異常症の臨床的病型による分類 b) Leber病	杉江秀夫、 福田冬季、 西野一三、 古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	181-184

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	L-アルギニン (MELAS)	遠藤文夫、井田博幸、山口清次、高柳正樹、深尾敏幸	引いて調べる 先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2014	136-137
古賀 靖敏 工藤 嘉公	ミトコンドリア心筋症・心合併症	竹中克、戸出浩之	心エコーハンドブック 心筋・心膜疾患	金芳堂	京都	2014	100-105
村山 圭	ミトコンドリア肝疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	小児栄養消化器肝臓病学	診断と治療社	東京都	2014	432-434
村山 圭	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について (2) ミトコンドリア呼吸鎖異常症 a) Complex I (ミトコンドリア呼吸鎖複合体I) 欠損症	杉江秀夫、福田冬季子、西野一三、古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	201-204
村山 圭	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について (2) ミトコンドリア呼吸鎖異常症 b) Complex I (ミトコンドリア呼吸鎖複合体II) 欠損症	杉江秀夫、福田冬季子、西野一三、古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	205-208
村山 圭	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について (2) ミトコンドリア呼吸鎖異常症 c) Complex I II (ミトコンドリア呼吸鎖複合体III) 欠損症	杉江秀夫、福田冬季子、西野一三、古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	209-212
村山 圭	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について (2) ミトコンドリア呼吸鎖異常症 d) Complex I V (ミトコンドリア呼吸鎖複合体IV) 欠損症	杉江秀夫、福田冬季子、西野一三、古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	213-216
村山 圭	各論III ミトコンドリア代謝異常症・Mitochondrial Disease 4. 各疾患について (2) ミトコンドリア呼吸鎖異常症 e) Complex V (ミトコンドリア呼吸鎖複合体V) 欠損症	杉江秀夫、福田冬季子、西野一三、古賀靖敏	代謝性ミオパチー Basic mechanism, Diagnosis and Practical Approach	診断と治療社	東京都	2014	217-220

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
<u>Koga Y</u> , Povalko N, Katayama K, Kakimoto N, Matsuishi T, Naito E, <u>Tanaka M</u>	Beneficial effect of pyruvate therapy on Leigh syndrome due to a novel mutation in PDH E1 gene	Brain Dev.	34	87-91	2012
<u>Koga Y</u> , Povalko N, Nishioka J, Katayama K, Yatsuga S, Matsuishi T	Molecular pathology of MELAS and l-arginine effects	Biochim Biophys Acta.	1820	608-14	2012
Yatsuga S, Povalko N, Nishioka J, Katayama K, Kakimoto N, Matsuishi T, Kakuma T, <u>Koga Y</u> , Taro Matsuoka for MELAS Study Group in Japan	MELAS: A nationwide prospective cohort study of 96 patients in Japan	Biochim Biophys Acta.	1820	619-24	2012
<u>Koga Y</u> , <u>Tanaka M</u> , Ohta S, Wei YH	Biochemistry of mitochondria, life and intervention 2010	Biochim Biophys Acta.	1820	551-552	2012
Ikawa M, Arakawa K, Hamano T, Nagata M, Nakamoto Y, Kuriyama M, <u>Koga Y</u> , Yoneda M	Evaluation of systemic redox states in patients carrying the MELAS A3243G mutation in mitochondrial DNA	European Neurology	67(4)	232-237	2012
Kami K, Fujita Y, Igarashi S, Koike S, Sugawara S, Ikeda S, Sato N, Ito M, <u>Tanaka M</u> , Tomita M, Soga T	Metabolomic profiling rationalized pyruvate efficacy in cybrid cells harboring MELAS mitochondrial DNA mutations	Mitochondrion	12(6)	644-653	2012
Monden Y, <u>Mori M</u> , Kuwajima M, Goto T, Yamagata T, Momoi MY	Late-onset Leigh syndrome with myoclonic epilepsy with ragged-red fibers	Brain Dev.	35	582-585	2013
Yamamoto T, Emoto Y, <u>Murayama K</u> , Tanaka H, Kuriu Y, <u>Ohtake A</u> , Matoba R	Metabolic autopsy with postmortem cultured fibroblasts in sudden unexpected death in infancy: Diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders	Mol. Genet. Metab.	106(4)	474-477	2012
Saito K, Kimura N, Oda N, Shimomura H, Kumada T, Miyajima T, <u>Murayama K</u> , <u>Tanaka M</u> , <u>Fujii T</u> .	Pyruvate therapy for mitochondrial DNA depletion syndrome	Biochim Biophys Acta	1820	632-636	2012
Arakawa C, Endo A, Kohira R, Fujita Y, Fuchigami T, Mugishima H, <u>Ohtake A</u> , <u>Murayama K</u> , <u>Mori M</u> , Miyata R, Hatai Y	Liver-specific mitochondrial respiratory chain complex I deficiency in fatal influenza encephalopathy	Brain Dev.	34(2)	115-7	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Tanigawa J, Kaneko K, Honda M, Harashima H, <u>Murayama K</u> , Wada T, Takano K, Iai M, Yamashita S, Shimbo H, Aida N, <u>Ohtake A</u> , Osaka H	Two Japanese patients with Leigh syndrome caused by novel <i>SURF1</i> mutations	Brain Dev	34(10)	861-5	2012
Enkai S, Koinuma S, Ito R, Igaki J, Hasegawa Y, <u>Murayama K</u> , <u>Ohtake A</u>	Case of an infant with hepatic cirrhosis caused by mitochondrial respiratory chain disorder	Pediatr Int.	55(4)	e103-6	2013
Takibuchi G, Imanishi H, Morimoto M, Ishikawa K, <u>Nakada K</u> , Toyama-Sorimachi N, Kikkawa Y, Takenaga K, Hayashi JI.	Polymorphic mutations in mouse mitochondrial DNA regulate a tumor phenotype	Mitochondrion	13(6)	881-887	2013
Katada S, Mito T, Ogasawara E, Hayashi J, <u>Nakada K</u> .	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, <u>Nakada K</u> , Hayashi JI	Mitochondrial DNA mutations in mutator mice confer respiration defects and B-cell lymphoma development	PLoS One	8(2)	e55789	2013
川内恵美、村山 圭、伏見拓矢、市本景子、鶴岡智子、高柳正樹、 <u>大竹 明</u>	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
齋藤朋子、大山牧子、川滝元良、猪谷泰史、 <u>村山 圭</u>	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	26(1)	131-137	2014
Enoki S, Shimizu A, Hayashi C, Imanishi H, Hashizume O, Mekada K, Suzuki H, Hashimoto T, <u>Nakada K</u> , Hayashi JI.	Selection of Rodent Species Appropriate for mtDNA Transfer to Generate Transgenic Mitochondrial Mice Expressing Mitochondrial Respiration Defects	Exp Anim	63(1)	21-30	2014
Shimizu A, Mito T, Hayashi C, Ogasawara E, Kobayashi R, Negishi I, Takenaga K, <u>Nakada K</u> , Hayashi JI.	Transmitochondrial mice as models for primary prevention of diseases caused by mutation in the <i>tRNA<sup>Lys</sup></i> gene	Proc Natl Acad Sci USA.	111(8)	3104-9	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
Fujita Y, Ito M, Kojima T, Yatsuga S, <u>Koga Y</u> , <u>Tanaka M</u>	GDF15 is a novel biomarker to evaluate efficacy of pyruvate therapy for mitochondrial diseases	Mitochondrion	20	34-42	2015
Fujii T, Nozaki F, Saito K, Hayashi A, Nishigaki Y, <u>Murayama K</u> , <u>Tanaka M</u> , <u>Koga Y</u> , Hiejima I, Kumada T.	Efficacy of pyruvate therapy in patients with mitochondrial disease: a semi-quantitative clinical evaluation study.	Mol Genet Metab.	112(2)	133-8	2014
Wei FY, Zhou B, Suzuki T, Miyata K, Ujihara Y, Horiguchi H, Takahashi N, Xie P, Michiue H, Fujimura A, Kaitsuka T, Matsui H, <u>Koga Y</u> , Mohri S, Suzuki T, Oike Y, Tomizawa K.	Cdk5rap1-Mediated 2-Methylthio Modification of Mitochondrial tRNAs Governs Protein Translation and Contributes to Myopathy in Mice and Humans	Cell Metab	21(3)	428-42	2015
Montassir H, Maegaki Y, <u>Murayama K</u> , Yamazaki T, Kohda M, <u>Ohtake A</u> , Iwasa H, Yatsuka Y, Okazaki Y, Sugiura C, Nagata I, Toyoshima M, Saito Y, Itoh M, Nishino I, Ohno K.	Myocerebrohepatopathy spectrum disorder due to <i>POLG</i> mutations: A clinicopathological report.	Brain Dev.		Epub ahead of print	2015
Brea-Calvo G, Haack TB, Karall D, <u>Ohtake A</u> , Invernizzi F, Carrozzo R, Kremer L, Dusi S, Fauth C, Scholl-Bürgi S, Graf E, Ahting U, Resta N, Laforgia N, Verrigni D, Okazaki Y, Kohda M, Martinelli D, Freisinger P, Strom TM, Meitinger T, Lamperti C, Lacson A, Navas P, Mayr JA, Bertini E, <u>Murayama K</u> , Zeviani M, Prokisch H, Ghezzi D.	COQ4 Mutations Cause a Broad Spectrum of Mitochondrial Disorders Associated with CoQ10 Deficiency.	Am J Hum Genet.	96(2)	309-17	2014
Uehara N, Mori M, Tokuzawa Y, Mizuno Y, Tamaru S, Kohda M, Moriyama Y, Nakachi Y, Matoba N, Sakai T, Yamazaki T, Harashima H, <u>Murayama K</u> , Hattori K, Hayashi J, Yamagata T, Fujita Y, Ito M, <u>Tanaka M</u> , Nibu K, <u>Ohtake A</u> , Okazaki Y	New <i>MT-ND6</i> and <i>NDUFA1</i> mutations in mitochondrial respiratory chain disorders.	Ann Clin Transl Neurol.	1(5)	361-9	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
Kopajtich R, Nicholls TJ, Rorbach J, Metodiev MD, Freisinger P, Mandel H, Vanlander A, Ghezzi D, Carrozzo R, Taylor RW, Marquard K, <u>Murayama K</u> , Wieland T, Schwarzmayr T, Mayr JA, Pearce SF, Powell CA, Saada A, <u>Ohtake A</u> , Invernizzi F, Lamantea E, Sommerville EW, Pyle A, Chinnery PF, Crushell E, Okazaki Y, Kohda M, Kishita Y, Tokuzawa Y, Assouline Z, Rio M, Feillet F, Mousson de Camaret B, Chretien D, Munnich A, Menten B, Sante T, Smet J, Régál L, Lorber A, Khoury A, Zeviani M, Strom TM, Meitinger T, Bertini ES, Van Coster R, Klopstock T, Rötig A, Haack TB, Minczuk M, Prokisch H.	Mutations in <i>GTPBP3</i> Cause a Mitochondrial Translation Defect Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy, Lactic Acidosis, and Encephalopathy.	Am J Hum Genet.	95(6)	708-20	2014
<u>Ohtake A</u> , <u>Murayama K</u> , Mori M, Harashima H, Yamazaki T, Tamaru S, Yamashita I, Kishita Y, Kohda, 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.	1840(4)	1355-9	2014
Negishi Y, Hattori A, Takeshita E, Sakai C, Ando N, Ito T, Goto T, <u>Saitoh S</u>	Homoplasmy of a mitochondrial 3697G>A mutation causes Leigh syndrome.	J Hum Genet	59	405-407	2014
Kondo H, Tanda K, Tabata C, Hayashi K, Kihara M, Kizaki Z, Taniguchi-Ikeda M, Mori M, <u>Murayama K</u> , <u>Ohtake A</u>	Leigh syndrome with Fukuyama congenital muscular dystrophy: A case report.	Brain Dev	36(8)	730-3	2014
Yamazaki T, <u>Murayama K</u> , 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, <u>Ohtake A</u>	Molecular diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders in Japan: Focusing on mitochondrial DNA depletion syndrome.	Pediatr Int	56(2)	180-187	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
Shimbo H, Takagi, M, Okuda M, Tsuyusaki Y, Takano K, Iai M, Yamashita S, <u>Murayama K</u> , <u>Ohtake A</u> , Goto Y, Aida N, Osaka H	A rapid screening with direct sequencing from blood samples for the diagnosis of Leigh syndrome.	Mol Genet Metab		in press	2015
Haack T, Jackson C, <u>Murayama K</u> , Kremer L, Schaller A, Kotzaeridou U, de Vries M, Schottmann G, Santra S, Büchner B, Wieland T, Graf E, Freisinger P, Eggimann S, <u>Ohtake A</u> , Okazaki Y, Kohda M, Kishita Y, Tokuzawa Y, Sauer S, Memari Y, Kolb-Kokocinski A, Durbin R, Hasselmann O, Cremer K, Albrecht B, Wiczorek D, Engels H, Hahn D, Zink A, Alston C, Taylor R, Rodenburg R, Trollmann R, Sperl W, Strom T, Hoffmann G, Mayr J, Meitinger T, Bolognini R, Schuelke M, Nuoffer J-M, Kölker S, Prokisch H, Klopstock T	Deficiency of ECHS1 causes mitochondrial encephalopathy with cardiac involvement	Ann Clin Transl Neurol		in press DOI: 10.1002/actn.189	2015
Toshiyuki Imasawa, <u>Masashi Tanaka</u> , Yutaka Yamaguchi, Takashi Nakazato, Hiroshi Kitamura, Motonobu Nishimura	Pathological similarities between low birth weight-related nephropathy and nephropathy associated with mitochondrial cytopathy.	Diagnostic Pathology	9(1)	9	2014
Toshiyuki Imasawa, <u>Masashi Tanaka</u> , Yutaka Yamaguchi, Takashi Nakazato, Hiroshi Kitamura, Motonobu Nishimura	7501 T>A mitochondrial DNA variant in a patient with glomerulosclerosis.	Renal Failure	36(9)	1461-1465	2014
Yasuhiro Kitazoe, <u>Masashi Tanaka</u>	Evolution of mitochondrial power in vertebrate metazoans.	PloS One	9(6)	e98188	2014
Shioya A, Takuma H, <u>Yamaguchi S</u> , Ishii A, Hiroki M, Fukuda T, Sugiee H, Shigematsu Y, Tamaoaka A	Amelioration of acylcarnitine profile using bezafibrate and riboflavin in a case of adult-onset glutaric acidemia type 2 with novel mutations of the electron transfer flavoprotein dehydrogenase (ETFDH) gene	Journal of The Neurological Sciences	346(1-2)	350-352	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
Sakai C, <u>Yamaguchi S</u> , Sasaki M, Miyamoto Y, Matsushima Y, Goto Y	ECHS1 mutations cause combined respiratory chain deficiency resulting in Leigh syndrome	Human Mutation	36(2)	232-239	2015
Haruka Yamanashi, Osamu Hashizume, Hiromichi Yonekawa, <u>Kazuto Nakada</u> , and Jun-Ichi Hayashi.	Administration of an Antioxidant Prevents Lymphoma Development in Transmitochondrial Mice Overproducing Reactive Oxygen Species.	Exp. Anim.	63(4)	459-466	2014
Takehiro Takahashi, Masashi Yamamoto, Kazutoshi Amikura, Kozue Kato, Takashi Serizawa, Kanako Serizawa, Daisuke Akazawa, Takumi Aoki, Koji Kawai, Emi Ogasawara, Jun-Ichi Hayashi, <u>Kazuto Nakada</u> , and Mie Kaino.	A Novel MitoNEET Ligand, TT01001, Improves Diabetes and Ameliorates Mitochondrial Function in db/db Mice.	J. Pharmacol. Exp. Ther.	352	338-345	2015
Takayuki Mito, Hikari Ishizaki, Michiko Suzuki, Hitomi Morishima, Azusa Ota, Kaori Ishikawa, <u>Kazuto Nakada</u> , Akiteru Maeno, Toshihiko Shiroishi, and Jun-Ichi Hayashi.	Transmitochondrial mitochondrial <i>mtDNA</i> mutator mice, but not aged mice, share the same spectrum of musculoskeletal disorders.	BBRC	456	933-937	2015
Akinori Shimizu, Takayuki Mito, Osamu Hashizume, Hiromichi Yonekawa, Kaori Ishikawa, <u>Kazuto Nakada</u> , and Jun-Ichi Hayashi.	G7731A mutation in mouse mitochondrial tRNA(Lys) regulates late-onset disorders in transmitochondrial mice.	BBRC	459	66-70	2015
Osamu Hashizume, Haruka Yamanashi, Makoto M. Taketo, <u>Kazuto Nakada</u> , and Jun-Ichi Hayashi.	A Specific Nuclear DNA Background Is Required for High Frequency Lymphoma Development in Transmitochondrial Mice with G13997A mtDNA.	PLoS ONE	10	e0118561	2015
ハツ賀 秀一、 <u>古賀 靖敏</u>	ミトコンドリア病の新しいバイオマーカー-FGF21	Clinical Neuroscience 偏桃体 up to date	32(6)	704-5	2014
古賀 靖敏	特集：ミトコンドリア病 小児科におけるミトコンドリア病	神経眼科	31(4)	457-463	2015
村山 圭	テーマ：IV消化器疾患 ミトコンドリア肝症	小児内科	46 (増刊号)	692-696	2014