

deficiency of interleukin-36 receptor antagonist successfully treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis.

J Eur Acad Dermatol Venereol 28(12): 1835-1836, 2014.

論文21)

Sugiura K, Muto M, **Akiyama M**. *CARD14* c.526G>C (p.Asp176His) is a significant risk factor for generalized pustular psoriasis with psoriasis vulgaris in the Japanese cohort.

J Invest Dermatol 134(6): 1755-1757, 2014.

論文22)

Sugiura K, Muro Y, **Akiyama M**. Solitary organizing pneumonia mimicking lung adenocarcinoma in systemic sclerosis.

Arthritis Rheumatol 66(9): 2648, 2014.

論文23)

Campbell P, Morton P, Takeichi T, Salam A, Roberts N, Proudfoot LE, Mellerio JE, Aminu K, Wellington C, Patil SN, **Akiyama M**, Liu L, McMillan JR, Aristodemou S, Ishida-Yamamoto A, Abdul-Wahab A, Petrof G, Fong K, Harnchoowong S, Stone K, Harper JJ, McLean WHI, Simpson MA, Parsons M, McGrath JA.

Epithelial inflammation resulting from an inherited loss-of-function mutation in *EGFR*.

J Invest Dermatol 134(10): 2570-8, 2014.

論文24)

Ohguchi Y, Nomura T, Suzuki S, Mizuno

O, Nomura Y, Nemoto-Hasebe I, Okamoto H, Sandilands A, **Akiyama M**, McLean WH, Shimizu H.

A new filaggrin gene mutation in a Korean patient with ichthyosis vulgaris. *Eur J Dermatol* 24(4): 491-493, 2014.

論文25)

Muro Y, Tsuchisaka A, Ishii N, Hashimoto T, Sugiura K, **Akiyama M**. Author's reply to "detection of anti-periplakin autoantibodies during idiopathic pulmonary fibrosis" by Taillé et al.

Clin Chim Acta 433: 194, 2014.

論文26)

Sugiura K, Oiso N, Inuma S, Matsuda H, Minami-Hori M, Ishida-Yamamoto A, Kawada A, Iizuka H, **Akiyama M**. *IL36RN* mutations underlie impetigo herpetiformis.

J Invest Dermatol 134(9): 2472-2474, 2014.

論文27)

Ogawa M, **Akiyama M**. Successful topical adapalene treatment for the facial lesions of an adolescent case of epidermolytic ichthyosis.

J Am Acad Dermatol 71(3): e103-5, 2014.

論文28)

Mizuno O, Nomura T, Suzuki S, Takeda M, Ohguchi Y, Fujita Y, Nishie W, Sugiura K, **Akiyama M**, Shimizu H. Highly prevalent SERPINB7 founder mutation causes pseudodominant inheritance pattern in Nagashima-type palmoplantar keratosis.

Br J Dermatol 171: 847-853, 2014.

論文29)

Sugiura K, Suga Y, **Akiyama M**.
Dorfman-Chanarin syndrome without
mental retardation caused by a
homozygous ABHD5 splice site mutation
that skips exon 6.

J Dermatol Sci 75(3): 199-201, 2014.

論文30)

Mizutani K, Taira M, **Akiyama M**.
Primary mucinous carcinoma of the skin
on the breast with lymph node metastasis.

J Dermatol 41(8): 760-761, 2014.

論文31)

Ito E, Muro Y, Sugiura K, **Akiyama M**.
Hydroxyurea-induced amyopathic
dermatomyositis presenting with
heliotrope erythema.

Dermatology Online J 20(8): 2014. pii:
13030/qt2r11f768.

<http://www.escholarship.org/uc/item/2r11f768>.

論文32)

Muro Y, Sugiura K, **Akiyama M**.
Is the measurement of anti-PM-1 α
antibodies at least as important as that of
other systemic sclerosis-specific
antibodies? Comment on the article by
D'Aoust et al.

Arthritis Rheumatol 66(11): 3248, 2014.

論文33)

Sugiura K, Uchiyama R, Okuyama R,
Akiyama M.
Varicella zoster virus-associated
generalized pustular psoriasis in a baby
with heterozygous IL36RN mutation.

J Am Acad Dermatol 71: e216-218,
2014.

論文34)

Petrof G, Nanda A, Howden J, Takeichi
T, McMillan JR, Aristodemou S,
Ozoemena L, Liu L, South AP,
Pourreyron C, Dafou D, Proudfoot LE,
Al-Ajmi H, **Akiyama M**, McLean WHI,
Simpson MA, Parsons M, McGrath JA.
Mutations in *GRHL2* result in an
autosomal-recessive ectodermal dysplasia
syndrome.

Am J Hum Genet 95(3): 308-14, 2014.

論文35)

Saito K, Ito A, Ishikawa K, Shimada H,
Takeo N, Hatano Y, Sugiura K, **Akiyama
M**, Inomata M, Kitano S, Fujiwara S.
Pustular psoriasis occurring after total
colectomy for ulcerative colitis and
relieved by administration of infliximab.

J Dermatol 41(11): 1033-1034, 2014.

論文36)

Muro Y, Nakashima R, Hosono Y,
Sugiura K, Mimori T, **Akiyama M**.
Autoantibodies to DNA mismatch repair
enzymes in
polymyositis/dermatomyositis and other
autoimmune diseases: a possible marker
of favorable prognosis.

Arthritis Rheumatol 66(12): 3457-3462,
2014.

論文37)

Shimizu Y, Ogawa Y, Sugiura K, Takeda
J, Sakai-Sawada K, Yanagi T, Kon A,
Sawamura D, Shimizu H, **Akiyama M**.
A palindromic motif in the -2084 to
-2078 upstream region is essential for

ABCA12 promoter function in cultured human keratinocytes.
Sci Rep 4:6737, 2014.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

3. その他

特になし。

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

本邦における拘束性皮膚障害の疫学調査

研究分担者 新島新一 順天堂大学医学部附属練馬病院小児科教授

研究要旨 日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を実施することにより、本邦ではじめて、本症の患者数、発症率、合併症、予後および医療機関での診療実態を調査する計画をした。これにより、本疾患の本邦での実態が明らかになると考える。

A. 研究目的

日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を実施し、本邦ではじめて、本症の患者数、発症率、合併症、予後および医療機関での診療実態を調査する計画をした。

B. 研究方法

日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を実施し、本邦ではじめて、本症の患者数、発症率、合併症、予後および医療機関での診療実態を調査する。

(倫理面への配慮)

患者の人権および利益の保護を遵守するために以下の対策を講じることとする。

疫学調査で得られた情報は、個人が特

定されない形で、データ解析を行う。

C. 研究結果

現在、アンケート調査内容を検討中であり、H27年度前半に各医療機関への発送する予定である。

D. 考察

これにより、データベースの充実も進めることができると思われる。

E. 結論

日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を行う。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表（研究代表者との共著は含

まない)

<英文原著>

論文1)

Nakazawa M, Akasaka M, Hasegawa T, Suzuki T, Shima T, Takanashi JI, Yamamoto A, Ishidou Y, Kikuchi K, **Nijima S**, Shimizu T, Okumura A.
Efficacy and safety of fosphenytoin for acute encephalopathy in children.
Brain Dev, pii: S0387-7604(14)00157-0, 2014.

論文2)

Sugano H, Nakanishi H, Nakajima M, Higo T, Iimura Y, Tanaka K, Hosozawa M, **Nijima S**, Arai H.
Posterior quadrant disconnection surgery for Sturge-Weber syndrome.
Epilepsia 55: 683-9, 2014.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

3. その他

特になし。

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

拘束性皮膚障害の着床前診断を含む出生前診断の施行

研究分担者 末岡 浩 慶應義塾大学医学部産婦人科准教授

研究要旨 遺伝子診断を行った症例のうちで出生前診断を希望する症例は遺伝相談の上で施行する。着床前診断も症例ごとに慎重に検討した上で症例ごとに手続きを進めていく。

A. 研究目的

拘束性皮膚障害（Restrictive dermatopathy ; RD）は、1983年にはじめて報告された2004年に本疾患の原因遺伝子がZMPSTE24もしくはLMNA遺伝子であることが明らかになった新しい遺伝性疾患である。胎生期死亡例も多く見られ、出生しても呼吸不全のためにほとんどは1週間以内に死に至る非常に重篤な疾患である。有効な治療法はないため、患児を失ったご両親は挙児希望があっても次の妊娠に踏み込めないでいる方が多いと予想される。

我々は、これまでに本疾患の遺伝子診断を行い、診断を確定した症例がある。それらの症例のうちで出生前診断を希望する症例について、十分な遺伝相談の上で出生前診断を施行することを計画した。着床前診断も症例ごとに慎重に検討した上で症例ごとに手続きを進めていく。

B. 研究方法

本疾患の遺伝子診断を行い、診断を確定した症例のご両親を対象として、今後の妊娠について出生前診断をご希望のご両親には、妊娠前に名古屋大学皮膚科を受診していただき、書面を用いて十分に説明して、同意を得る。

（倫理面への配慮）

拘束性皮膚障害の出生前診断は名古屋大学医学部生命倫理委員会の承認を得ている。患者およびご家族の人権および利益の保護を遵守するために以下の対策を講じることとする。

(1) ご両親に疾患遺伝子解析の内容と必要性を十分に説明し、個人情報秘匿するための対応についても説明し、予め作成しておいた書面による同意を得てから検体を採取する。なお、ご両親が未成年の場合は保護者に同様の説明をした後に保護者に署名をしてもらう。

(2) 採取した検体は個人IDで管理し、個人IDで連結できる患者の情報は鍵をかけた書庫で管理し、個人情報の流出を出来るだけ防ぐ手段をとる。

3.その他
特になし。

C. 研究結果

着床前診断の承認申請を完了し、現在、承認審査中である。

E. 結論

着床前診断が実際に行われれば、母体への肉体的および精神的な負担が減ると考える。そのため、十分に慎重に配慮深く行う必要はあるが、着床前診断を承認が待ち望まれる。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表（研究代表者との共著は含まない）

＜英文原著＞

なし。

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

拘束性皮膚障害の遺伝子診断および遺伝子変異型と臨床型の関連の検討

研究分担者 梅澤明弘 独立行政法人国立成育医療研究センター研究所
副所長

研究要旨 拘束性皮膚障害の新規患者家系は確定診断のため、臨床情報（臨床症状、臨床経過、家族歴）および検査データの集積に加えて、サンガーシーケンスによるZMPSTE24およびLMNA遺伝子の遺伝子診断を行う。できる限り発症原因となる遺伝子変異を同定し、拘束性皮膚障害の診断を確定する。本疾患は、まだ報告が非常に少なく、本疾患の臨床症状のすべてが明らかになっていると限らない。本研究によって、表現型と遺伝子変異の関係を検討して、本疾患のさらなる病態解明に努める。

A. 研究目的

拘束性皮膚障害（Restrictive dermopathy ; RD）の新規患者家系は確定診断のため、臨床情報（臨床症状、臨床経過、家族歴）および検査データの集積に加えて、サンガーシーケンスによるZMPSTE24およびLMNA遺伝子の遺伝子診断を行う。できる限り発症原因となる遺伝子変異を同定し、拘束性皮膚障害の診断を確定する。

さらに、それによって、希望する両親が、出生前診断を行えるようにできる。さらに、遺伝子診断時に依頼医師から提供を受ける臨床情報と遺伝子診断の結果から、表現型と遺伝子変異の間に関連があるかをできるだけ多

くの症例で検討する。

B. 研究方法

臨床的にRDと考えられる患者が見つかった際に、臨床症状の記録および家系調査を行い、そのうえで、RDの遺伝子診断を行う。ご両親および患児の3人について行う。患児は流産した場合は難しいが、可能な限りDNA抽出可能な検体を得て、3人の遺伝子型を明らかにして、正確な遺伝子診断を行う。

（倫理面への配慮）

拘束性皮膚障害の遺伝子変異解析は名古屋大学医学部生命倫理委員会の承認を得ている。患者およびご家族の人権および利益の保護を遵守する

ために以下の対策を講じることとする。

(1) ご両親に疾患遺伝子解析の内容と必要性を十分に説明し、個人情報と秘匿するための対応についても説明し、予め作成しておいた書面による同意を得てから検体を採取する。なお、ご両親が未成年の場合は保護者に同様の説明をした後に保護者に署名をしてもらう。

(2) 採取した検体は個人IDで管理し、個人IDで連結できる患者の情報は鍵をかけた書庫で管理し、個人情報の流出を出来るだけ防ぐ手段をとる。

C. 研究結果

H26年度内（H27年3月まで）に新規症例は得られなかったが、これまでの遺伝子診断を行った症例に関して表現型と遺伝子変異の間に関連があるかを検討している。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表（研究代表者との共著は含まない）

< 英文原著 >

論文1)

Ihara N, **Umezawa A**, Onami N, Tsumura H, Inoue E, Hayashi S, Sago H, Mizutani S.

Partial rescue of mucopolysaccharidosis type VII mice with a lifelong engraftment of allogeneic stem cells in utero.

Congenit Anom. 55:55-64, 2015.

論文2)

Inoue T, **Umezawa A**, Takenaka T, Suzuki H, Okada H.

The contribution of epithelial-mesenchymal transition to renal fibrosis differs among kidney disease models.

Kidney Int. 87:233-238, 2015.

論文3)

Higuchi A, Ling QD, Kumar SS, Munusamy MA, Alarfaj AA, Chang Y, Kao SH, Lin KC, Wang HC, **Umezawa A**.

Generation of pluripotent stem cells without the use of genetic material.

Lab Invest. 95:26-42, 2015.

論文 4)

Santostefano KE, Hamazaki T, Biel NM, Jin S, **Umezawa A**, Terada N.

A practical guide to induced pluripotent stem cell research using patient samples.

Lab Invest. 95:4-13, 2015.

論文 5)

Lu S, Kanekura K, Hara T, Mahadevan J, Spears LD, Oslowski CM, Martinez R, Yamazaki-Inoue M, Toyoda M, Neilson A, Blanner P, Brown CM, Semenkovich CF, Marshall BA, Hershey T, **Umezawa A**, Greer PA, Urano F.

A calcium-dependent protease as a potential therapeutic target for Wolfram syndrome.

Proc Natl Acad Sci U S A.
111:E5292-301, 2014.

論文 6)

Aino M, Nishida E, Fujieda Y, Orimoto A, Mitani A, Noguchi T, Makino H, Murakami S, Umezawa A, Yoneda T, Saito M.

Isolation and characterization of the human immature osteoblast culture system from the alveolar bones of aged donors for bone regeneration therapy. *Expert Opin Biol Ther.* 14:1731-1744, 2014.

論文 7)

Fukuda A, Tomikawa J, Miura T, Hata K, Nakabayashi K, Eggan K, Akutsu H, Umezawa A.

The role of maternal-specific H3K9me3 modification in establishing imprinted X-chromosome inactivation and embryogenesis in mice. *Nat Commun.* 5:5464, 2014.

論文 8)

Okamoto N, Aoto T, Uhara H, Yamazaki S, Akutsu H, Umezawa A, Nakauchi H, Miyachi Y, Saida T, Nishimura EK.

A melanocyte--melanoma precursor niche in sweat glands of volar skin. *Pigment Cell Melanoma Res.* 27:1039-1050, 2014.

論文 9)

Izumi Y, Suzuki E, Kanzaki S, Yatsuga S, Kinjo S, Igarashi M, Maruyama T, Sano S, Horikawa R, Sato N, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Ogata T, Yoshimura Y, Fukami M.

Genome-wide copy number analysis and

systematic mutation screening in 58 patients with hypogonadotropic hypogonadism.

Fertil Steril. 102:1130-1136.e3, 2014.

論文 10)

Nishi M, Akutsu H, Kudoh A, Kimura H, Yamamoto N, Umezawa A, Lee SW, Ryo A.

Induced cancer stem-like cells as a model for biological screening and discovery of agents targeting phenotypic traits of cancer stem cell.

Oncotarget. 5:8665-8680, 2014.

論文 11)

Igawa K, Kokubu C, Yusa K, Horie K, Yoshimura Y, Yamauchi K, Suemori H, Yokozeki H, Toyoda M, Kiyokawa N, Okita H, Miyagawa Y, Akutsu H, Umezawa A, Katayama I, Takeda J.

Removal of reprogramming transgenes improves the tissue reconstitution potential of keratinocytes generated from human induced pluripotent stem cells. *Stem Cells Transl Med.* 3:992-1001, 2014.

論文 12)

Kami D, Kitani T, Kishida T, Mazda O, Toyoda M, Tomitaka A, Ota S, Ishii R, Takemura Y, Watanabe M, Umezawa A, Gojo S.

Pleiotropic functions of magnetic nanoparticles for ex vivo gene transfer. *Nanomedicine.* 10:1165-1174, 2014.

論文 13)

Ichida JK, T C W J, Williams LA, Carter AC, Shi Y, Moura MT, Ziller M, Singh S, Amabile G, Bock C, Umezawa A, Rubin

LL, Bradner JE, Akutsu H, Meissner A, Eggan K.
Notch inhibition allows oncogene-independent generation of iPS cells.
Nat Chem Biol. 10:632-639, 2014.

論文 14)
Fukawatase Y, Toyoda M, Okamura K, Nakamura K, Nakabayashi K, Takada S, Yamazaki-Inoue M, Masuda A, Nasu M, Hata K, Hanaoka K, Higuchi A, Takubo K, **Umezawa A.**
Ataxia telangiectasia derived iPS cells show preserved x-ray sensitivity and decreased chromosomal instability.
Sci Rep. 4:5421, 2014.

論文 15)
Migita O, Maehara K, Kamura H, Miyakoshi K, Tanaka M, Morokuma S, Fukushima K, Shimamoto T, Saito S, Sago H, Nishihama K, Abe K, Nakabayashi K, **Umezawa A**, Okamura K, Hata K.
Compilation of copy number variants identified in phenotypically normal and parous Japanese women.
J Hum Genet. 59:326-331, 2014.

論文 16)
Yazawa T, Imamichi Y, Miyamoto K, **Umezawa A**, Taniguchi T.
Differentiation of mesenchymal stem cells into gonad and adrenal steroidogenic cells.
World J Stem Cells. 6:203-212, 2014.

論文 17)
Kawano N, Miyado K, Yoshii N, Kanai S, Saito H, Miyado M, Inagaki N, Odawara

Y, Hamatani T, **Umezawa A.**
Absence of CD9 reduces endometrial VEGF secretion and impairs uterine repair after parturition.
Sci Rep. 4:4701, 2014.

論文 18)
Sugawara K, Hamatani T, Yamada M, Ogawa S, Kamijo S, Kuji N, Akutsu H, Miyado K, Yoshimura Y, **Umezawa A.**
Derivation of human decidua-like cells from amnion and menstrual blood.
Sci Rep. 4:4599, 2014.

論文 19)
Toyoda M, **Umezawa A.**
Stem cells bond our organs/tissues and engineering products.
Circ J. 78:1582-1583, 2014.

論文 20)
Kondo Y, Iwao T, Nakamura K, Sasaki T, Takahashi S, Kamada N, Matsubara T, Gonzalez FJ, Akutsu H, Miyagawa Y, Okita H, Kiyokawa N, Toyoda M, **Umezawa A**, Nagata K, Matsunaga T, Ohmori S.
An efficient method for differentiation of human induced pluripotent stem cells into hepatocyte-like cells retaining drug metabolizing activity.
Drug Metab Pharmacokinet. 29:237-243, 2014.

論文 21)
Tano K, Yasuda S, Kuroda T, Saito H, **Umezawa A**, Sato Y.
A novel in vitro method for detecting undifferentiated human pluripotent stem cells as impurities in cell therapy products using a highly efficient culture

system.

PLoS One. 9:e110496, 2014.

論文 22)

Ninomiya E, Hattori T, Toyoda M,

Umezawa A, Hamazaki T, Shintaku H.

Glucocorticoids promote neural progenitor cell proliferation derived from human induced pluripotent stem cells.

Springerplus. 3:527, 2014.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

3. その他

特になし。

IV. 研究成果の刊行に関する一覧表

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
Murase C, <u>Kono M</u> , Nakanaga K, Ishii N, Akiyama M.	Buruli ulcer successfully treated with negative-pressure wound therapy.	JAMA Dermatol.			in press
Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, Hasegawa Y, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Lymphatic flow is mostly preserved after sentinel lymph node biopsy in primary cutaneous malignant melanoma.	J Dermatol Sci.	78 (2)	101-7	2015
<u>Kono M</u> , Suganuma M, Takama H, Zarzoso I, Saritha M, Bodet D, Aboobacker S, Kaliaperumal K, Suzuki T, Tomita Y, Sugiura K, Akiyama M.	Dowling–Degos disease with mutations in POFUT1 is clinico-pathologically distinct from reticulate acropigmentation of Kitamura.	Br J Dermatol.			in press
Nanbu A, Sugiura K, <u>Kono K</u> , Muro Y, Akiyama Y.	Annular elastolytic giant cell granuloma successfully treated with minocycline hydrochloride.	Acta Dermato-Venerol.			in press
Matsumoto T, Yokota K, Sawada M, Hasegawa Y, Takeuchi A, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Large epidermal cleft formation in verrucous-keratotic malignant melanoma on the heel.	J Am Acad Dermatol.	72 (1)	e37-8	2015

Nin-Asai R <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Urticaria pigmentosa complicated with esophageal eosinophilia.	J Am Acad Dermatol.	71 (5)	e207-8	2014
Nogimori M, Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Spindle cell carcinoma of the breast in a patient with neurofibromatosis type 1.	Eur J Dermatol	24	397-8	2014
Ogawa Y, Takeichi T, <u>Kono M</u> , Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M.	Revertant Mutation Releases Confined Lethal Mutation, Opening Pandora's Box: A Novel Genetic Pathogenesis.	PLOS Genet	10	e1004276	2014
Sawada M, Yokota K, Matsumoto T, Shibata S, Yasue S, Sakakibara A, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Proposed classification of longitudinal melanonychia based on clinical and dermoscopic criteria.	Int J Dermatol	53	581-5	2014
<u>Kono M</u> , Nomura T, Ohguchi Y, Mizuno O, Suzuki S, Tsujiuchi H, Hamajima N, McLean WH, Shimizu H, Akiyama M.	Comprehensive screening for a complete set of Japanese-population-specific filaggrin gene mutations.	Allergy	69	537-40	2014

Tanahashi K, Sugiura K, Muro Y, Akiyama M.	Disappearance of circulating autoantibodies to RNA polymerase III in a patient with systemic sclerosis successfully treated with corticosteroid and methotrexate.	J Eur Acad Dermatol Venereol			in press
Sugiura K, Endo K, Akasaka T, Akiyama M.	Successful treatment with infliximab of sibling cases with generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist.	J Eur Acad Dermatol Venereol			in press
Nin-Asai R, Muro Y, Sekiya A, Sugiura K, Akiyama M.	Serum thymus and activation-regulated chemokine (TARC/CCL17) levels reflect the disease activity in a patient with bullous pemphigoid.	J Eur Acad Dermatol Venereol			(in press)
Ogawa M, Sugiura K, Yokota K, Muro Y, Akiyama M.	Anti-transcription intermediary factor 1-gamma antibody-positive clinically amyopathic dermatomyositis complicated by interstitial lung disease and breast cancer.	J Eur Acad Dermatol Venereol			in press

Sugiura K, <u>Akiyama M.</u>	Lamellar ichthyosis caused by a previously unreported homozygous <i>ALOXE3</i> mutation in East Asia.	Acta Dermato-Venerol			in press
Sugiura K, Arima M, Matsunaga K, <u>Akiyama M.</u>	The novel GJB3 mutation p.Thr202Asn in the M4 transmembrane domain underlies erythrokeratoderma variabilis.	Br J Dermatol			in press
Takeichi T, Liu L, Fong K, Ozoemena L, McMillan JR, Salam A, Campbell P, <u>Akiyama M,</u> Mellerio JE, McLean WHI, Simpson MA, McGrath JA.	Whole-exome sequencing improves mutation detection in a diagnostic epidermolysis bullosa laboratory.	Br J Dermatol	172 (1)	94-100	2015
Takeichi T, Nanda A, Liu L, Aristodemou S, McMillan JR, Sugiura K, <u>Akiyama M,</u> Al-Ajmi H, Simpson MA, McGrath JA.	Founder mutation in dystonin-e underlying autosomal recessive epidermolysis bullosa simplex in Kuwait.	Br J Dermatol	172 (2)	527-531	2015

Sugiura K, Kitoh T, Watanabe D, Muto M, <u>Akiyama M.</u>	Childhood-onset PsA in Down syndrome with psoriasis susceptibility variant <i>CARD14</i> rs11652075.	Rheumatology	54 (1)	197-199	2015
Matsumoto T, Yokota K, Sawada M, Hasegawa Y, Takeuchi A, Kono M, <u>Akiyama M.</u>	Large epidermal cleft formation in verrucous-keratotic malignant melanoma of the heel.	J Am Acad Dermatol	72 (1)	e37-38	2015
Nakai N, Sugiura K, <u>Akiyama M,</u> Katoh N.	Acute generalized exanthematous pustulosis caused by dihydrocodeine phosphate in a patient with psoriasis vulgaris and a heterozygous <i>IL36RN</i> mutation.	JAMA Dermatol	151 (3)	311-315	2015
Kaibuchi-Noda K, Sugiura K, Takeichi T, Miura S, Kagami S, Takama H, Hino H, <u>Akiyama M.</u>	Darier's disease: a novel <i>ATP2A2</i> missense mutation at one of the calcium-binding residues.	Acta Dermato-Venereol	95 (3)	362-363	2015
Muro Y, Hosono Y, Sugiura K, Ogawa Y, Mimori T, <u>Akiyama M.</u>	Anti-PM/Scl antibodies are found in Japanese patients with various systemic autoimmune conditions besides myositis and scleroderma.	Arthritis Res Ther	17 (1)	57	2015

Muro Y, Sugiura K, Mimori T, <u>Akiyama M.</u>	DNA mismatch repair enzymes: Genetic defects and autoimmunity.	Clin Chim Acta	442 C	102-109	2015
Hane H, Muro Y, Watanabe K, Ogawa Y, Sugiura K, <u>Akiyama M.</u>	Establishment of an ELISA to detect anti-glycyl-tRNA synthetase antibody (anti-EJ), a serological marker of dermatomyositis/poly myositis and interstitial lung disease.	Clin Chim Acta	431 C	9-14	2014
Sugiura K, Hasegawa Y, Shimoyama Y, Hashizume H, <u>Akiyama M.</u>	Symmetrical giant facial plaque-type juvenile xanthogranuloma persisting beyond 10 years of age.	Acta Dermato-Venereol	94 (4)	465-466	2014
Sugiura K, Muro Y, <u>Akiyama M.</u>	Annular erythema associated with Sjögren syndrome preceding overlap syndrome of rheumatoid arthritis and polymyositis with anti-PL-12 autoantibodies.	Acta Dermato-Venereol	94 (4)	470-471	2014
Yanagishita T, Sugiura K, Kawamoto Y, Ito K, Marubashi Y, Taguchi N, <u>Akiyama M,</u> Watanabe D.	A case of Björnstad syndrome caused by novel compound heterozygous mutations in the <i>BCS1L</i> gene.	Br J Dermatol	170 (4)	970-973	2014

Tanahashi K, Sugiura K, Asagoe K, Aoyama Y, Iwatsuki K, <u>Akiyama M.</u>	Novel <i>TGMI</i> missense mutation p.Arg727Gln in a case of self-healing collodion baby.	Acta Dermato-Ven ereol	94 (5)	589-590	2014
Sugiura K, Haruna K, Suga Y, <u>Akiyama M.</u>	Generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist successfully treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis.	J Eur Acad Dermatol Venereol	28 (12)	1835-183 6	2014
Sugiura K, Muto M, <u>Akiyama M.</u>	<i>CARD14</i> c.526G>C (p.Asp176His) is a significant risk factor for generalized pustular psoriasis with psoriasis vulgaris in the Japanese cohort.	J Invest Dermatol	134 (6)	1755-175 7	2014
Sugiura K, Muro Y, <u>Akiyama M.</u>	Solitary organizing pneumonia mimicking lung adenocarcinoma in systemic sclerosis.	Arthritis Rheumatol	66 (9)	2648	2014