

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
小出康道		井上有史	”てんかんが苦手”な医師のための問診・治療ガイドブック	医薬ジャーナル	大阪	2014	
松平敬史、井上有史	診断、検査	池田昭夫	戦略的てんかん診断・治療	南山堂	東京	2014	10-22
臼井桂子、寺田清人、臼井直敬、井上有史	失神とてんかん発作の鑑別は	池田昭夫	戦略的てんかん診断・治療	南山堂	東京	2014	48-55
寺田清人、臼井直敬、井上有史	脳波と病歴のどちらが重要か	池田昭夫	戦略的てんかん診断・治療	南山堂	東京	2014	68-76
井上有史他		井上有史監訳	てんかん症候群：乳幼児・小児・青年期のてんかん学第5版	中山書店	東京	2014	
臼井桂子、井上有史	特異な発作誘発様態をもつてんかん		神経症候群（第2版）ⅤⅠ, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	47-51
樫田祐美、井上有史	てんかんの疫学		神経症候群（第2版）ⅤⅠ, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	13-17
中神由香子、井上有史	特異な発作誘発様態をもつてんかん		神経症候群（第2版）ⅤⅠ, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	106-110
池田浩子、井上有史	徐波睡眠時に持続性棘徐波を示すてんかん		神経症候群（第2版）ⅤⅠ, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	252-255

荒木保清、池田仁、井上有史	環状20番染色体てんかん症候群		神経症候群（第2版）V I, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	445-449
井上有史	てんかんのケア他3編の執筆	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	
須貝研司	早期ミオクロニー脳症		別冊日本臨床No.31神経症候群（第2版）その他の神経疾患を含めて	大阪市	2014	2014	130-135
須貝研司	遊走性焦点発作を伴う小児てんかん		別冊日本臨床No.31神経症候群（第2版）その他の神経疾患を含めて	大阪	2014	2014	395-399
伊藤康、小国弘量	グルコーストランスporter-1欠損症後群		神経症候群（第2版）-その他の神経疾患を含めて-先天代謝異常症別冊新領域別症候群シリーズ No.28	日本臨床社	大阪	2014	823-826
伊藤康、小国弘量	グルコーストランスporter-1(Glut-1)欠損症症候群.		神経症候群 VI（第2版）-その他の神経疾患を含めて-てんかん症候群別冊 新領域別症候群シリーズ No.31	日本臨床社	大阪	2014	464-467
小国弘量	ミオクロニー（失立）脱力発作てんかん		神経症候群 VI（第2版）-その他の神経疾患を含めて-てんかん症候群別冊 新領域別症候群シリーズ No.31	日本臨床社	大阪	2014	122-125
Hirose S.	Mutant GABAA receptor subunits in genetic (idiopathic) epilepsy.		Progress in Brain Research.	Elsevier		2014	55-85
井上貴仁 廣瀬伸一	新生児マス・スクリーニングを契機に発見された古典型ファブリー病の1家系	衛藤義勝	ファブリー病症例集	メディカルレビュー	東京	2014	46-50

日暮憲道 井原由紀子 廣瀬伸一	遺伝子診断が臨 床上役立つケー スは	池田昭夫	症例から学ぶ:戦略的て んかん診断・治療	南山堂	東京	2014	221-22 3
廣瀬伸一	小児の先進医療	五十嵐隆	小児科研修ノート 第2 版	診断と治 療社	東京	2014	96-98
柿田明美	てんかん原性の 病理	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	27-30
白石秀明他	Angelman症候群	水澤英洋	日本臨床	日本臨床 社	東京	2014	436-44 0
山本寿子、山 本仁、宮本雄 策	小頭症		別冊日本臨床、新領域別 症候群シリーズNo.29、 神経症候群第2版	日本臨牀 社	大阪	2014	295-29 8
山本仁、宮本 雄策、橋本修 二、山本寿子	良性家族性新生 児けいれん		別冊日本臨床、新領域別 症候群シリーズNo.31、 神経症候群第2版	日本臨牀 社	大阪	2014	72-74
高橋幸利、大 星大観、東本 和紀、渡辺陽 和、吉富晋作	小児の慢性進行 性持続性部分て んかん・非進行性 持続性部分てん かん：Rasmussen 症候群を主体に.		別冊日本臨床、新領域別 症候群シリーズNo.31、 神経症候群第2版	日本臨牀 社	大阪	2014	41-46
永井利三郎	学校でみられる 内科的疾患・異常 ：観察と対応のポ イント		てんかんやその類似疾 患の見方と対応のポイ ント	東山書房	大阪	2014	44-46
永井利三郎	小児欠神てんか ん	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	
永井利三郎		鎌塚優子、 柘植雅義、 永井利三郎 、古川恵美	養護教諭のための発達 障害児の学校生活を支 える教育・保健マニユア ル	診断と治 療社	東京	2014	
池田昭夫	総編集	池田昭夫	症例から学ぶ:戦略的て んかん診断・治療	南山堂	東京	2014	
池田昭夫	副編集	亀山茂樹、 馬場啓治、 池田昭夫	日本てんかん学会:てん かん専門医ガイドブッ ク	診断と治 療社	東京	2014	

宇佐美清英、 松本理器、池 田昭夫	睡眠と前頭葉て んかん	千葉茂	睡眠とてんかん	ライフ・サイ エンス	東京	2014	
小林勝哉、池 田昭夫	てんかんの診断 と治療	門脇孝、小 室一成、宮 地良樹	診療ガイドラインup to date 2013-2014	メディカ ルレビュー ー社	東京	2014	477-89
池田昭夫	私はこう治療し ている		今日の治療指針2014年 版	医学書院	東京	2014	879-82
井上岳司、小 林勝哉、下竹 明寛、池田昭 夫	50章 てんかん 発作とてんかん(パートVII無意識 下および意識下 の神経情報処理)		カンデル神経学(日本語 翻訳版)	メディカ ル・サイエ ンス・イン ターナシ ヨナル	東京	2014	
奥村彰久	新生児発作	山口徹、北 原光男監 修、福井次 矢、高木誠、 小室一成	今日の治療指針 第56 版	医学書院	東京	2014	1215-1 216
奥村彰久、山 本仁	てんかんの診断 新生児	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	38-40
奥村彰久	良性家族性・非家 族性新生児てん かん	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	214-21 5
奥村彰久	症候性新生児発 作	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	216-21 7
奥村彰久	新生児発作	新生児医療 連絡会	NICUマニュアル 第5版	金原出版 株式会社	東京	2014	85-89
奥村彰久	フロッピーイン ファント	新生児医療 連絡会	NICUマニュアル 第5版	金原出版 株式会社	東京	2014	89-93
奥村彰久	色素失調症(Bloc h-Sulzberger症 候群)	水澤英洋	別冊日本臨床新領域別 症候群シリーズ29 神 経症候群 第2版IV	日本臨床 社	東京	2014	777-78 0
奥村彰久	表皮母斑症候群	水澤英洋	別冊日本臨床新領域別 症候群シリーズ29 神 経症候群 第2版IV	日本臨床 社	東京	2014	808-81 1

奥村彰久	けいれん重積の 治療ガイドライ ン	小児内科編 集部	小児内科46巻9号	東京医学 社	東京	2014	1248-1 251
奥村彰久	良性乳児部分て んかん	五十嵐隆、 岡明	小児科臨床ピクシス3 小児てんかんの最新医 療 改訂第2版	中山書店	東京	2014	142-14 5
奥村彰久	解熱薬は熱性け いれんを誘発す るので使用しな い？	小児内科編 集部	小児内科46巻11号	東京医学 社	東京	2014	1696-1 698
奥村彰久	良性乳児てんか ん	水澤英洋	別冊日本臨床 新領域 別症候群シリーズ31 神経症候群 第2版VI	日本臨床 社	東京	2014	37-40
浜野晋一郎	HHE症候群（片側 痙攣片麻痺てん かん症候群）		別冊 日本臨床 新領域 別症候群シリーズ 31 神経症候群（第2版）	日本臨床 社	大阪	2014	426-42 9
浜野晋一郎	West症候群		別冊 日本臨床 新領域 別症候群シリーズ 31 神経症候群（第2版）	日本臨床 社	大阪	2014	111-11 5
浜野晋一郎	神経セロイドリ ポフスチン症 （Betten病）		別冊 日本臨床 新領域 別症候群シリーズ 28神 経症候群（第2版）	日本臨床 社	大阪	2014	808-81 1
浜野晋一郎	West症候群	日本てんか ん学会	てんかん専門医ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2014	208-21 0
菅野秀宣	Sturge-Weber症 候群		別冊日本臨床、新領域別 症候群シリーズNo.29、 神経症候群第2版	日本臨床 社	大阪	2014	762-76 5
林雅晴.	XIVてんかん症候 群. 結節性硬化 症.		別冊日本臨床 新領域別 症候群シリーズNo.31神 経症候群（第2版）IV	日本臨床 社	大阪	2014	157-16 1
松石豊次郎	C)PCD（一次性 全身性 カルニチ ン欠損症）	杉江 秀夫	代謝性ミオパチー	診断と治 療社	東京	2014	101-10 4

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	頁	出版年
Inoue Y, Ohtsuka Y and STP-1 study group	Effectiveness of add-on stiripentol to clobazam and valproate in Japanese patients with Dravet syndrome: additional supportive evidence	Epilepsy Res	108	725-31	2014
Sato W, Kochiyama T, Uono S, Matsuda K, Usui K, Inoue Y, Toichi M	Rapid, high-frequency, and theta-coupled gamma oscillations in the inferior occipital gyrus during face processing	Cortex	60	52-68	2014
Cao D, Terada K, Baba K, Araki K, Sakuray Y, Usui N, et al	Characteristics of very high frequency oscillations of somatosensory evoked potentials in humans with epilepsy	Neurology Asia	19(2)	137-148	2014
Nikaido K, Matsuda K, Nakamura F, Inoue Y, Fujiwara T, Tsutsumi H	Statistical image analysis of medial temporal lobe epilepsy using 123I-Iomazenil SPECT	Epilepsy & Seizure	7(1)	45-54	2014
Araki K, Terada K, Usui K, Usui N, Araki Y, Baba K, et al	Bidirectional neural connectivity between basal temporal and posterior language areas in humans	Clin Neurophysiol		in press	2014
Tomioka NH, Yasuda H, Miyamoto H, Hatayama M, Morimura N, Matsumoto Y, et al	Elfn1 recruits presynaptic mGluR7 in trans and its loss results in seizures	Nat Commun.	5	4501	2014
Suriadi MM, Usui K, Tottori T, Terada K, Fujitani S, Umeoka S, et al	Preservation of absolute pitch after right amygdalohippocampectomy for a pianist with TLE	Epilepsy & Behavior	42	14-17	2014
Du XP, Usui N, Terada K, Baba K, Matsuda K, Tottori T, et al	Semiological and electroencephalographic features of epilepsy with amygdalar lesion	Epilepsy Res	111	45-53	2015
荒木邦彦、松平敬史、池田仁、臼井桂子、寺田清人、小尾智一、井上有史	成人期のダウン症候群に合併する遅発性てんかんの臨床的特徴	てんかん研究	32	511-518	2015
中野仁、井上有史	てんかんの疫学と病因	日本臨床	72(5)	785-9	2014

松平敬史、池田仁、井上有史	てんかん	内科	113 (6)	1418-20	2014
表芳夫、井上有史	ホスフェニトイン	薬局	65(11)	77-9	2014
井上有史、鈴木淳、吉田克美、山本克美	日本人成人部分てんかん患者におけるLevetiracetam点滴静注製剤の安全性の検討	臨床精神薬理	17(3)	413-422	2014
井上有史	大人のてんかん治療	NHK 今日の健康	10	86-89	2014
Sukigara S, Dai H, Nabatame S, Otsuki T, Hanai S, Honda R, et al	Expression of astrocyte-related receptors in cortical dysplasia with intractable epilepsy	J Neuropathol Exp Neurol	73(8)	798-806	2014
Otsuki T	Epilepsy care network	Nihon Rinsho	72(5)	947-51	2014
Endo Y, Saito Y, Otsuki T, Takahashi A, Nakata Y, Okada K, et al	Persistent verbal and behavioral deficits after resection of the left supplementary motor area in epilepsy surgery	Brain Dev	36	74-9	2014
Hirano Y, Oguni H, Shiota M, Nishikawa A, Osawa M.	Ketogenic diet therapy can improve ACTH-resistant West syndrome in Japan.	Brain Dev		in press	2014
Ito Y, Oguni H, Hirano Y, Osawa M.	Study of epileptic drop attacks in symptomatic epilepsy of early childhood - Differences from those in myoclonic-astatic epilepsy.	Brain Dev		in press	2014
Ito Y, Takahashi S, Kagitani-Shimono K, Natsume J, Yanagihara K, Fujii T, et al	Nationwide survey of glucose transporter-1 deficiency syndrome (GLUT-1DS) in Japan	Brain Dev		in press	2014
伊藤進、小国弘量	小児てんかんの治療	日本臨牀	72(5)	845-52	2014
伊藤進、小国弘量	てんかんの薬物治療	小児科	55(12)	1851-57	2014
Yamamoto T, Shimojima K, Sangu N, Komoike Y, Ishii A, Abe S, et al	Single nucleotide variations in CLCN6 identified in patients with benign partial epilepsies in infancy and/or febrile seizures.	PLoS ONE		in press	2015

Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Saitoh M, Mizuguchi M, Ihara Y, et al	A case of recurrent encephalopathy with SCN2A missense mutation.	Brain Dev.		in press	2015
Kouga T, Shimbo H, Imai M, Yamashita S, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, et al	Effect of CYP2C19 polymorphisms on stiripentol administration in Japanese cases of Dravet syndrome.	Brain Dev.	37(2)	243-9	2015
Tomonoh Y, Deshimaru M, Araki K, Miyazaki Y, Arasaki T, Tanaka Y, et al	The kick-in system: a novel rapid knock-in strategy.	PLoS ONE	9(2)	e88549	2014
Tomioka NH, Yasuda H, Miyamoto H, Hatayama M, Morimura N, Matsumoto Y, et al	Elfn1 recruits presynaptic mGluR7 in trans and its loss results in seizures.	Nat Commun.	5	4501	2014
Sasaki M, Ishii A, Saito Y, Morisada N, Iijima K, Takada S, et al	Genotype-phenotype correlations in alternating hemiplegia of childhood.	Neurology	82(6)	482-90	2014
Sasaki M, Ishii A, Saito Y, Hirose S.	Intermediate form between alternating hemiplegia of childhood and rapid-onset dystonia-parkinsonism.	Mov Disord	29(1)	153-4	2014
Koyama S, Mori M, Kanamaru S, Sazawa T, Miyazaki A, Terai H, Hirose S.	Obesity attenuates D2 autoreceptor-mediated inhibition of putative ventral tegmental area dopaminergic neurons.	Physiol Rep	2(5)	e12004	2014
Jingami N, Matsumoto R, Ito H, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Ikeda A, Takahashi R.	A novel SCN1A mutation in a cytoplasmic loop in intractable juvenile myoclonic epilepsy without febrile seizures.	Epileptic Disord.	16(2)	227-31	2014
Ishii A, Kanaumi T, Sohda M, Misumi Y, Zhang B, Kakinuma N, Haga Y, W et al	Association of nonsense mutation in GABRG2 with abnormal trafficking of GABA _A receptors in severe epilepsy.	Epilepsy Res	108(3)	420-32	2014
Heinzen EL, Arzimanglou A, Brashear A,	Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations.	Lancet Neurol	13(5)	503-14	2014

Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, et al					
Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kameyama S, Saito Y, Otsuki T, et al	Characteristic p57/Kip2 immunoreactivity of balloon cells in focal cortical dysplasia.	Neuropathology		in press	2014
Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, et al	Two siblings with cortical dysplasias: focal cortical dysplasia and hemimegalencephaly: clinicoencephalographic features.	Pediatr Int		in press	2014
柿田明美	ヒトてんかん病巣におけるグリア細胞の病理組織学的所見 .	臨床神経	54 (12)	1136-1138	2014
北浦弘樹、柿田明美	結節性硬化症 .	Epilepsy	8 (2)	74-76	2014
柿田明美	小児てんかん原性病巣の外科病理 .	脳発達	46(6)	413-417	2014
Shiraishi H, Haginoya K, Nakagawa E, Saitoh S, Kaneko Y, Nakasato N, et al	Magnetoencephalography localizing spike sources of atypical benign partial epilepsy.	Brain Dev	36	21-27.	2014
Ito T, Otsubo H, Shiraishi H, Yagyu K, Takahashi Y, Ueda Y, et al	Advantageous information provided by magnetoencephalography for patients with neocortical epilepsy.	Brain Dev		in press	2014
Glykys J, Dzhalal V, Egawa K, Balena T, Saponjian Y, Kuchibhotla KV, et al	Local impermeant anions establish the neuronal chloride concentration.	Science.	7; 343(6171)	670-5	2014
Egawa K, Yamada J, Furukawa T, Yanagawa Y, Fukuda A.	Cl ⁻ homeodynamics in gap-junction-coupled astrocytic networks on activation of GABAergic synapses.	J. Physiol.	15	3901-3917	2013
Egawa K. and Fukuda A.	Pathophysiological power of improper tonic GABA conductances in mature and immature models.	Front. Neural Circuits.	24	170 (1-14)	2013
Sueda K, Takeuchi F, Shiraishi H, Nakane S, Sakurai K, Yagyu	Magnetoencephalographic analysis of paroxysmal fast activity in patients with epileptic spasms.	Epilepsy Res	104	68-77	2013

K, et al.					
白石秀明	けいれんの機序と原因	小児内科	46	1217-20	2014
Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Seizure freedom after lamotrigine rash: a peculiar phenomenon in epilepsy	Int Med	53	2521-2522	2014
Kato K, Jin K, Itabashi H, Iwasaki M, Kakisaka Y, Aoki M, Nakasato N	Earlier tachycardia onset in right than left mesial temporal lobe seizures	Neurology	83	1232-1236	2014
Fujikawa M, Kishimoto Y, Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Obsessive-compulsive behavior induced by levetiracetam	J Child Neurol			in press
Usubuchi H, Kawase T, Kanno A, Yahata I, Miyazaki H, Nakasato N, et al	Effects of contralateral noise on the 20-Hz auditory steady state response - magnetoencephalography study	PLoS ONE	9(6)	e99457	2014
Itabashi H, Jin K, Iwasaki M, Okumura E, Kanno A, Kato K, et al	Electro- and magneto-encephalographic spike source localization of small focal cortical dysplasia in the dorsal peri-rolandic region	Clin Neurophysiol	125	2358-2363	2014
Kakisaka Y, Fujikawa M, Kaneko S, Nakasato N	Prolonged depersonalization/derealization-like symptom after migraine headache: a case report	Neurol Sci	35	1483-1484	2014
Jin K, Nakasato N	Long-cherished dreams for epileptologists and clinical neurophysiologists: Automatic seizure detection in long-term scalp EEG	Clin Neurophysiol	125	1289-1290	2014
Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Temporal intermittent rhythmic delta activity and abdominal migraine.	Neurol Sci	35	627-628	2014
Shiraishi H, Haginoya K, Nakagawa E, Saitoh S, Kaneko Y, Nakasato N, et al	Magnetoencephalography localizing spike sources of atypical benign partial epilepsy	Brain Dev	36	21-27	2014
Kawase T, Kanno A, T	Positive auditory cortical responses i	Clin	125	148-1	2014

akata Y, Nakasato N, Kawashima R, Kobayashi T	n patients with absent brainstem response	Neurophysiol		53	
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Mogami M, Matsuda K, Nakai M, Kagawa Y, Inoue Y	Interaction between sulthiame and clobazam: Sulthiame inhibits the metabolism of clobazam, possibly via an action on CYP2C19.	Epilepsy & Behavior	34	124-126	2014
Armangue T, Titulaer MJ, Sabater L, Pardo-Moreno J, Gresa-Arribas N, Barbero-Bordallo N, K et al	A novel treatment-responsive encephalitis with frequent opsoclonus and teratoma.	Ann Neurol.	75(3)	435-441	2014
Kimura N, Kumamoto T, Takahashi Y.	Brain perfusion SPECT in limbic encephalitis associated with autoantibody against the glutamate receptor epsilon 2.	Clinical Neurol Neurosurg	118	44-48	2014
Yamaguchi Y, Furukawa K, Yamamoto T, Takahashi Y, Tanaka K, Takahashi M.	Multifocal Encephalopathy and Autoimmune-mediated Limbic Encephalitis Following Tocilizumab Therapy.	Intern Med.	53(8)	879-882	2014
Mayumi Ueta, Nahoko Kaniwa, Chie Sotozono, Katsushi Tokunaga, Yoshiro Saito, Hiromi Sawai, et al	Independent strong association of HLA-A*02:06 and HLA-B*44:03 with cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome with severe mucosal involvement.	Scientific Reports	30(4)	4862	2014
Koji Fujita, Keiko Tanaka, Yukitoshi Takahashi	Neuronal Antibodies in Creutzfeldt-Jakob Disease.	JAMA Neurology	71(4)	514	2014
Inoue K, Suzuki Eri BS, Yazawa R, Yamamoto Y, Takahashi T, Takahashi Y, et al	Influence of Uridine Diphosphate Glucuronosyltransferase 2B7 -161C>T Polymorphism on the Concentration of Valproic Acid in Pediatric Epilepsy Patients.	Therapeutic Drug Monitoring	36	406-409	2014
Wen-Hung Chung, Wan-Chun Chang, Yun-Shien Lee, Ying-Ying Wu, Chih-Hsun Yang, Hsin-Chun Ho, Ming-Jing	For the Taiwan Severe Cutaneous Adverse Reaction Consortium and the Japan Pharmacogenomics Data Science Consortium, Genetic Variants Associated With Phenytoin-Related Severe Cutaneous Advers	JAMA.	312(5)	525-534	2014

Chen,et al	e Reactions				
Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi T, Yamakawa K, Inoue Y	Long-term course of Dravet syndrome: a study from an epilepsy center in Japan.	Epilepsia	55(6)	942-943	2014
Kengo Moriyama, Yuki toshi Takahashi, Takashi Shiihara	Another case of respiratory syncytial virus-related limbic encephalitis.	Neuro-radiology	56(5)	435-436	2014
Inoue K, Suzuki E, Takahashi T, Yamamoto Y, Yazawa R, Takahashi Y, et al	4217C>A polymorphism in carbamoyl-phosphate synthase 1 genemay not associate with hyperammonemia development durin gvalproic acid-based therapy.	Epilepsy Res	108(6)	1046-1051	2014
Sakakibara E, Takahashi Y, Murata Y, Taniguchi G, Sone D,Watanabe M.	Chronic periodic lateralised epileptic discharges and anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibodies.	Epileptic Disorders	16(2)	218-222	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Takahashi M, Nakai M, Inoue Y, Kagawa Y	Impact of cytochrome P450 inducers with or without inhibitors on the serum clobazam level in patients with antiepileptic polypharmacy.	Eur J Clin Pharmacology	70(10)	1203-1210	2014
Takeshi Kondo, Mamiko Fukata, Ayumu Takemoto, Yuichiro Takami, Motoki Sato, Noriyuki Takahashi, et al	Limbic encephalitis-associated relapsing polychondritis responded to infliximab and maintained its condition without recurrence after discontinuation -a case report and review of the literature.	Nagoya journal	76(3-4)	361-368	2014.
Kimura N, Takahashi T, Shigematsu H, Imai K, Ikeda H, Ootani H et al	Developmental outcome after surgeryin focal cortical dysplasia patients with early-onset epilepsy.	Epilepsy Res	108(10)	1845-1852	2014
Hayata Y, Hamada K, Sakurai Y, Sugimoto I, Mannen T, Takahashi Y.	Anti-glutamate epsilon 2 receptor antibody positive and anti-NMDA receptor antibody negative lobar encephalitis presenting as global aphasia and swallowing apraxia.	Case Rep Neurol	171(6)	2941-296	2014
Kazushi Miya, Yukitoshi Takahashi,	Anti-NMDAR autoimmune encephalitis	Brain Dev	36(8)	645-652	2014

Hisashi Mori					
Fujita H, Matsukura S, Watanabe T, Komitsu N, Watanabe Y, Takahashi Y, et al	The serum level of HMGB1 (high mobility group box 1 protein) is preferentially high in drug-induced hypersensitivity syndrome/drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms.	British J Dermatology	171 (6)	1585-1588	2014
高橋幸利、山口解冬	難治性てんかんの病態を探る-脳炎後てんかんと免疫.	脳と発達	46	195-201	2014
高橋幸利、渡辺陽和、吉富晋作、束本和紀、山口解冬	てんかん 基礎・臨床研究の最新知識- - 10. 抗てんかん薬の副作用.	日本臨床	72	908-919	2014
神里尚美、奈佐悠太郎、山崎大輔、上田江里子、津曲綾子、仲地耕、宮川真一、高橋幸利	両手指の麻痺性拘縮を呈した抗NMDA型グルタミン酸受容体抗体陽性脳炎の一例.	県立南部医療・こども医療センター雑誌	7	13-17	2014
戸島麻耶、人見健文、陣上直人、谷岡洸介、山門穂高、松本理器、高橋幸利、池田昭夫他	急性無菌性髄膜炎の経過中に局所性皮質反射性ミオクローヌスを呈し抗グルタミン酸受容体抗体が検出された2例.	臨床神経学	54	543-549	2014
高橋幸利、大星大観、束本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、山口解冬	抗てんかん薬の薬物動態・薬剤相互作用.	小児内科	46	1238-1241	2014
横山桃子、美根潤、岸和子、堀江昭好、山口清次、高橋幸利	水痘に続発して起こった非ヘルペス性辺縁系脳炎の4歳女児例.	小児科臨床	67(9)	1481-1486	2014
高橋幸利、森達夫、大星大観、束本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、他	免疫介在性神経疾患.	小児感染免疫	26(3)	403-414	2014
関谷芳明、近藤司、高橋幸利、山崎裕一郎、山田均、宜保恵里、他	甲状腺クリーゼに抗NMDA受容体脳炎を併発した1例.	日本集中治療医学会雑誌	21	659-660	2014
許全利、西田圭一郎、三井浩、北浦祐一、嶽北佳輝、他	高齢男性に発症した抗NMDA受容体脳炎の症例.	老年精神医学雑誌	25(10)	1153-1159	2014
真野ちひろ、平野恵子、奥村良法、渡邊誠司、	subclinical seizureが観察された非ヘルペス性急性性辺縁系脳炎の1症例.	小児科臨床	67	2153-2158	2014

愛波秀男、高橋幸利他					
長濱明日香、岩松浩子、大野拓郎、井上敏郎、高橋幸利、米田誠	非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の症状を呈した橋本脳症の1小児例.	小児科臨床	67(11)	2145-2151	2014
高橋幸利、森達夫、大星大観、東本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、他	神経疾患とNMDA型グルタミン酸受容体抗体.	日本小児科学会誌	118(12)	1695-1707	2014
朱膳寺圭子、石川元直、西村芳子、柴田興一、大塚邦明、佐倉宏、他	前頭葉に病変が及んだ非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の1例.	東京女子医科大学雑誌	84(s1)	197-203	2014
保坂孝史、儘田直美、中馬越清隆、石井一弘、高橋幸利、玉岡晃	先行感染後にopsoclonus-myoelonus syndromeを認め、髄液中の抗GluR 2抗体とGluR 2抗体が陽性であった1例.	運動障害	24(1)	1-6	2014
出口健太郎、柚木太淳、表芳夫、角田慶一郎、菱川望、山下徹、他	卵巣奇形腫摘出術後に痙攣重積状態をきたした抗NMDA受容体脳炎の1例.	ICUとCCU	38(9)	648-651	2014
高橋幸利、長尾雅悦、遠山潤、渡邊宏雄、夫敬憲、井上美智子他	新しい抗てんかん薬の適応と使い方.	小児科診療	78(2)	207-214	2015
宮城哲哉、近土善行、佐野輝典、岡本智子、西山毅彦、渡辺雅子他	失語発作を主症状とする成人型ラスマッセン症候群の一例.	てんかん研究	32	556-563	2015
古藤雄大、石丸友喜、泉美香、梶谷優貴、宮崎千明、田辺卓也他	自閉症スペクトラム児における予防接種の実施状況と受けにくい理由の調査	小児保健研究	73	65-71	2014
鳥邊泰久、荒井洋、今石秀則、宇野里砂、柏木充、九鬼一郎、他	病院における障がいをもつ子どものレスパイト入院についての検討	大阪小児科医会会報	168	39-44	2014
吉川彰二、佐藤寿哲、永井利三郎	小児から成人への移行期のてんかん診療の現状と患者ニーズに関する研究	てんかん研究	32		2014
藤本佳子、永井利三郎、岡崎伸、新平鎮博、池宮美佐子、川尻三枝他	発達障害のスクリーニングにおけるKIDS(Kinder Infant Development Scale)の活用に関する検討	小児保健研究	73	421-428	2014
永井利三郎、松浦雅人、井上有史	てんかんの教育	Epilepsy	8	7-13	2014
永井利三郎	ペアレントトレーニングについて	小児科診療UP-to-	8	38-42	2014

		DATE			
Fujimoto K, Nagai T, Okazaki S, Kawajiri M, Tomiwa K	Development and verification of child observation sheet for 5-year-old children	Brain Dev	36(2)	107-115	2014
Azuma J, Nabatame S, Nakano S, Iwatani Y, Kitai Y, Tominaga K, et al	Prognostic factors for acute encephalopathy with bright tree appearance	Brain Dev		in press	2014
Kobayashi K, Akiyama T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.	A storm of fast (40-150Hz) oscillations during hypsarrhythmia in West syndrome.	Ann Neurol	77(1)	58-67	2015
Toda Y, Kobayashi K, Hayashi Y, Inoue T, Oka M, Endoh F et al	EEG high-frequencies in suppression-burst in infantile epileptic encephalopathy	Brain Dev			in press
Akiyama M, Kobayashi K, Inoue T, Akiyama T, Yoshinaga H	Five pediatric cases of ictal fear with variable outcomes	Brain Dev	36(9)	758-763	2014
馬場啓至	学会専門医の役割（てんかん医療と教育：人材育成と啓発のための提言）	てんかん研究	31	528	2014
本田涼子	てんかん外科	小児科診療	78	241-246	2015
井上岳司、松本理器、池田昭夫	思春期・成人発症のてんかんの治療.	日本臨床	172	2014-5	2014
下竹昭寛、松本理器、池田昭夫	てんかん治療の進歩	神経内科	80	210-7	2014
武山博文、松本理器、三枝隆博、池田昭夫	側頭葉てんかんの認知機能と扁桃体	Clin Neurosci	32	680-2	2014
Hashi S, Yano I, Shibata M, Masuda S, Kinoshita M, Matsumoto R, et al	Effect of CYP2C19 polymorphisms on the clinical outcome of low-dose clobazam therapy in Japanese patients with epilepsy	Eur J Clin Pharmacol		in press	2014
Yamao Y, Matsumoto R, Kunieda T, Shibata S, Shimotaka A, Kikuchi T, et al	Neural correlates of mirth and laughter: a direct electrical cortical stimulation study	Cortex		in press	2014
Fumuro T, Matsubashi M, Miyazaki T, Inou	Alpha-band desynchronization in human parietal area during reach planning	Clin Neurophys		in press	2014

chi M, Hitomi T, Matsumoto R, et al		siol			
Fumuro T, Matsumoto R, Shimotake A, Matsuhashi M, Inouchi M, Urayama S, et al	Network hyperexcitability in a patient with partial reading epilepsy: Converging evidence from magnetoencephalography, diffusion tractography, and functional magnetic resonance imaging	Clin Neurophysiol		in press	2014
Kanazawa K, Matsumoto R, Imamura H, Matsuhashi M, Kikuchi T, Kunieda T, et al	Intracranially-recorded ictal direct current shifts may precede high frequency oscillations in human epilepsy	Clin Neurophysiol		in press	2014
Kanazawa K, Matsumoto R, Shimotake A, Kinoshita M, Otsuka A, Watanabe O, et al	Persistent frequent subclinical seizures and memory impairment after clinical remission in smoldering limbic encephalitis	Epileptic Disord	16(3)	312-7	2014
Kobayashi K, Hitomi T, Matsumoto R, Kondou T, Kawamata J, Matsuhashi M, et al	Long-term follow-up of cortical hyperexcitability in Japanese Unverricht-Lundborg disease	Seizure	23(9)	746-50	2014
Yamao Y, Matsumoto R, Kunieda T, Arakawa Y, Kobayashi K, Usami K, et al	Intraoperative dorsal language network mapping by using single-pulse electrical stimulation	Human Brain Mapping	35	4345-4361	2014
Fumoto N, Mashimo T, Masui A, Ishida S, Mizuguchi Y, Minamoto S, et al	Evaluation of seizure foci and genes in the Lgi1L385R/+ mutant rat	Neurosci Res	80	69-75	2014
Jingami N, Matsumoto R, Ito H, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Ikeda A, Takahashi R	A novel SCN1A mutation in a cytoplasmic loop in intractable juvenile myoclonic epilepsy without febrile seizures	Epileptic Disord	16	227-31	2014
Takaya S, Ikeda A, Mitsueda-Ono T, Matsumoto R, Inouchi M, Namiki C, et al	Temporal Lobe Epilepsy with Amygdala Enlargement: A Morphologic and Functional Study	J Neuroimaging	24	54-62	2014
Wang B, Wang X, Ikeda A, Nagamine T, Shi	Automatic reference selection for quantitative EEG interpretation: Identific	Med Eng	36	88-95	2014

basaki H, Nakamura M	ation of diffuse/localised activity and the active earlobe reference, iterative detection of the distribution of EEG rhythms	Phys			
戸島麻耶, 人見健文, 陣上直人, 谷岡洸介, 山門穂高, 松本理器他	急性無菌性髄膜炎の経過中に局所性皮質反射性ミオクローヌスを呈し抗グルタミン酸受容体抗体が検出された2例	臨床神経学	54	543-9	2014
Matsumoto R, Mikuni N, Nanaka K, Usami K, Fukao K, Kunieda T, et al	Did parietal tumor produce triple seizure foci by anti-NMDAR antibody?	Epileptic Disord		in press	2015
Okumura A, Abe S, Nakazawa M, Shimizu T.	Is attitude toward epilepsy and driving affected by media coverage?	Pediatr Int	56(5)	759-762	2014
Okumura A, Yamamoto T, Miyajima M, Shimajima K, Kondo S, Abe S, et al	3p Interstitial Deletion Including PRICKLE2 in Identical Twins With Autistic Features.	Pediatr Neurol	51(5)	730-733	2014
Takanashi J, Taneichi H, Misaki T, Yahata Y, Okumura A, Ishida Y, et al	Clinical and radiologic features of encephalopathy during 2011 E coli O111 outbreak in Japan.	Neurology	82(7)	564-572	2014
Kato T, Tsuji T, Hayakawa F, Kubota T, Kidokoro H, Natsume J, et al	A new electroencephalogram classification with reduced recording time in asphyxiated term infants.	Brain Dev	36(5)	372-379	2014
Kamiya K, Tanaka F, Ikeno M, Okumura A, Aoki S.	DTI tractography of lissencephaly caused by TUBA1A mutation.	Neurol Sci	35(5)	801-803	2014
Niizuma T, Okumura A, Kinoshita K, Shimizu T.	Acute encephalopathy associated with human metapneumovirus infection.	Jpn J Infect Dis	67(3)	213-215	2014
Tsuji T, Okumura A, Kidokoro H, Hayakawa F, Kubota T, Maruyama K, et al	Differences between periventricular hemorrhagic infarction and periventricular leukomalacia.	Brain Dev	36(7)	555-562	2014
Ando N, Okumura A, Kobayashi S, Negishi	Fulminant encephalopathy with marked brain edema and bilateral thalamic lesions	Neuropediatrics	45(4)	256-260	2014

Y, Hattori A, Okanishi T, et al	ons.				
Natsume J, Maeda N, Itomi K, Kidokoro H, Ishihara N, Takada H, Okumura A, et al	PET in Infancy Predicts Long-Term Outcome during Adolescence in Cryptogenic West Syndrome.	Am J Neuroradiol	35(8)	1580-1585	2014
Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Changes in Cerebrospinal Fluid Biomarkers in Human Herpesvirus-6-Associated Acute Encephalopathy/Febrile Seizures. [e-journal, open access]	Mediators Inflamm	2014	564091	2014
Fukasawa T, Suzuki M, Kato T, Hayakawa F, Miura K, Kidokoro H, et al	Characteristics of epilepsy occurring in the first four months.	Brain Dev	36(9)	752-757	2014
Ohkuma Y, Hayashi T, Yoshimine S, Tsuneoka H, Terao Y, Akiyama M, et al	Retinal Ganglion Cell Loss in X-linked Adrenoleukodystrophy with an ABCD1 Mutation (Gly266Arg).	Neuro-Ophthalmology	38(6)	331-335	2014
Igarashi A, Okumura A, Komatsu M, Tomita O, Abe S, Ikeno M, et al	Amplitude-integrated EEG revealed nonconvulsive status epilepticus in children with non-accidental head injury.	Eur J Paediatr Neurol	18(6)	806-810	2014
Kurahashi N, Tsuji T, Kato T, Ogaya S, Umemura A, Yamada K, et al	Thalamic lesions in acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion.	Pediatr Neurol	51(5)	701-705	2014
Ohkawa N, Okumura A, Miyata R, Tanuma N, Hayashi M, Sato H, Shimizu T.	Cerebrospinal fluid oxidative stress marker levels and cytokine concentrations in a neonate with incontinentia pigmenti.	Pediatr Neurol	51(5)	737-740	2014
浜野晋一郎	意識障害・失神	小児科診療	77増刊	39-43	2014
菊池健二郎, 浜野晋一郎	フェニトイン, ホスフェニトインの使い方と注意点	小児内科	46, 9	1172-1176	2014
菊池健二郎, 浜野晋一郎, 松浦隆樹, 大場温子, 田中学, 南谷幹之,	小児てんかん重積状態および発作頻発に対する fosphenytoin の有用性	てんかん研究	31, 2	491-497	2014

井田博幸					
平田佑子, 浜野晋一郎, 加藤光広, 井田博幸	ARXポリアラニン伸長変異によるX連鎖性West症候群とその自然寛解が疑われる同胞例	小児科臨床	67, 7	1143-1147	2014
Kato M, Saitsu H, Murakami Y, Kikuchi K, Watanabe S, Iai M, et al	PIGA mutations cause early-onset epileptic encephalopathies and distinctive features.	Neurology	82, 18	1587-1596	2014
Inoue T, Shimizu M, Hamano S, Murakami N, Nagai T, Sakuta R	Epilepsy and West syndrome in neonates with hypoxic-ischemic encephalopathy.	Pediatrics International	56, 3	369-372	2014
Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Changes in Cerebrospinal Fluid Biomarkers in Human Herpesvirus-6-Associated Acute Encephalopathy/Febrile Seizures.	Mediators of Inflammation	Article ID 564091	in press	2014
Yamada Y, Nomura N, Yamada K, Matsuo M, Suzuki Y, Sameshima K, et al	The Spectrum of ZEB2 Mutations Causing the Mowat-Wilson Syndrome in Japanese Populations	Amer J Medical Genet Part A.	164A, 8	1899-1908	2014
Leventer RJ, Jansen FE, Mandelstam SA, Ho A, Mohamed I, Sarnat HB, Kato M, et al	Is focal cortical dysplasia sporadic? Family evidence for genetic susceptibility.	Epilepsia	55	e22-6	2014
Nakashima M, Miyajima M, Sugano H, Iimura Y, Kato M, Tsurusaki Y, et al	The somatic GNAQ mutation c.548G>A (p. R183Q) is consistently found in Sturge-Weber syndrome	J Hum Genet	59	691-3	2014
Sugano H, Nakanishi H, Nakajima M, Higo T, Iimura Y, Tanaka K, et al	Posterior quadrant disconnection surgery for Sturge-Weber syndrome	Epilepsia	55	683-9	2014
Nakajima M, Sugano H, Iimura Y, Higo T, Nakanishi H, Shimoji K, et al	Sturge-Weber syndrome with spontaneous intracerebral hemorrhage in childhood	J Neurosurg Pediatr	13	90-93	2014
川合謙介	てんかんの外科治療-最近の話題-	脳神経外科ジャーナル	23	627-634	2014

川合謙介	難治性てんかんのパラダイムシフト-緩和的治療の存在意義と迷走神経刺激療法-	脳神経外科	42	807-816	2014
Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Cerebrospinal fluid oxidative stress markers and tau protein in human herpes virus-6 associated acute encephalopathy/febrile seizures.	Mediator s Inflamm	2014, ID:564091	8 pages	2014
林雅晴.	良性家族性新生児けいれん・良性特発性新生児けいれん	小児内科	55(7)	1139-1143	2014
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, et al	Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications.	Brain Dev		in press	2014
Kimura N, Takahashi Y, Shigematsu H, Imai K, Ikeda H, Otani H, et al	Developmental outcome after surgery in focal cortical dysplasia patients with early-onset epilepsy.	Epilepsy Res	108	1845-52	2014
Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi Y, Yamakawa K, Inoue Y.	Long-term course of Dravet syndrome: a study from an epilepsy center in Japan.	Epilepsia	55	528-38	2014
Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi Y, Yamakawa K, Inoue Y.	In response to terminology and prognosis of Dravet syndrome.	Epilepsia	55	943	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Takahashi M, Nakai M, Inoue Y, Kagawa Y.	Impact of cytochrome P450 inducers with or without inhibitors on the serum clobazam level in patients with antiepileptic polypharmacy.	Eur J Clin Pharm	70	1203-10	2014
Inoue K, Suzuki E, Takahashi T, Yamamoto Y, Yazawa R, Takahashi Y, et al	4217C>A polymorphism in carbamoyl-phosphate synthase 1 gene may not associate with hyperammonemia development during valproic acid-based therapy.	Epilepsy Res	108	1046-51	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Mogami Y, Matsuda K, Nakai M, et al	Interaction between sulthiame and clobazam: sulthiame inhibits the metabolism of clobazam, possibly via an action on CYP2C19.	Epilepsy Behav	34	124-6	2014
Inoue K, Suzuki E, Y	Influence of uridine diphosphate gluco	Ther Dru	36	406-9	2014

azawa R, Yamamoto Y, Takahashi T, Takahashi et al	ronosyltransferase 2B7 -161C>T polymorphism on the concentration of valproic acid in pediatric epilepsy patients.	g Monit			
Yoshimura M, Zhang S, Ueda Y, Matsuda K, Imai K, Takahashi Y, Inoue Y.	An analysis of epileptic negative myoclonus by magnetoencephalography.	Epilepsy Res	110	139-45	2015
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Miyakawa K, Ikeda H, Ueda Y, et al	Individualized phenytoin therapy for pediatric Japanese epilepsy patients based on CYP2C9 and CYP2C19 genotypes.	Ther Drug Monit	37	229-235	2014
ossain MA, Otomo T, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Hamada Y, Ozono K, Sakai N.	Late-onset Krabbe disease is predominant in Japan and its mutant precursor protein undergoes more effective processing than the infantile-onset form.	Gene	534 (2):	144-54	2015
Kimura Y, Mihara M, Kawarai T, Kishima H, Sakai N, Takahashi M and Mochizuki H,	Efficacy of deep brain stimulation in an adolescent patient with DYT11 myoclonus-dystonia	Neurol Clin Neurosci	2:	57-59	2014
Narita A, Shirai K, Kubota N, Takayama N, Takahashi Y, Onuki T, et al	Abnormal pupillary light reflex with chromatic pupillometry in Gaucher disease	Ann Clin Transl Neurology	1(2)	135-140,	2014
Okamoto N, Ikeda T, Hasegawa T, Yamamoto Y, Kawato K, Komoto T, et al	Early manifestations of BPAN in a pediatric patient	Am J Med Genet A	164A	3095-3099	2014
Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Yanagihara K, Kato M, Saitoh S, et al	KIF1A mutation in a patient with progressive neurodegeneration	J Hum Genet	59	639-641	2014
Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, et al	Targeted next-generation sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental disorders	Clin Genet		in press	2014
Ohtsuka Y, Higashimoto K, Sasaki K, Joza	Autosomal recessive cystinuria caused by genome-wide paternal uniparental is	Clin Genet		in press	2014

ki K, Yoshinaga H, Okamoto N, et al	odisomy in a patient with Beckwith-Wiedemann syndrome				
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuuo M, et al	Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications	Brain Dev		in press	2014
Kosho T, Okamoto N; Coffin-Siris Syndrome International Collaborators.	Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A	Am J Med Genet C Semin Med Genet	166C	262-275	2014
Yasuda Y, Hashimoto R, Fukai R, Okamoto N, Hiraki Y, Yamamori H, et al	Duplication of the NPHP1 gene in patients with autism spectrum disorder and normal intellectual ability: a case series	Ann Gen Psychiatry			2014
Maeda T, Higashimoto K, Jozaki K, Yatsuki H, Nakabayashi K, Makita Y, et al	Comprehensive and quantitative multilocus methylation analysis reveals the susceptibility of specific imprinted differentially methylated regions to aberrant methylation in Beckwith-Wiedemann syndrome with epimutations	Genet Med			2014
Yamamoto T, Togawa M, Shimada S, Sangu N, Shimojima K, Okamoto N	Narrowing of the responsible region for severe developmental delay and autistic behaviors in WAGR syndrome down to 1.6 Mb including PAX6, WT1, and PRRG4	Am J Med Genet A.	164A	634-638	2014
Yamada Y, Nomura N, Yamada K, Matsuo M, Suzuki Y, Sameshima K, et al	The spectrum of ZEB2 mutations causing the Mowat-Wilson syndrome in Japanese populations	Am J Med Genet A	164A	1899-1908	2014
Nakajima J, Okamoto N, Tohyama J, Kato M, Arai H, Funahashi O, et al	De novo EEF1A2 mutations in patients with characteristic facial features, intellectual disability, autistic behaviors and epilepsy	Clin Genet			2014
Hiraki Y, Miyatake S, Hayashidani M, Nishimura Y, Matsuura H, Kamada M, et al	Aortic aneurysm and craniosynostosis in a family with Cantu syndrome	Am J Med Genet A	164A	231-236	2014
Shoji Y, Ida S, Etan	Endocrinological Characteristics of 25	Clin Ped	23	45-51	2014

i Y, Yamada H, Kayatani F, Suzuki Y,etal	Japanese Patients with CHARGE Syndrome	iatr Endocrinol			
Okamoto N, Fujii T, Tanaka J, Saito K, Matsui T, Harada N	A clinical study of patients with pericentromeric deletion and duplication within 16p12.2-p11.2	Am J Med Genet A	164A	213-219	2014
Shimizu K, Wakui K, Kosho T, Okamoto N, Mizuno S, Itomi K, et al	Microarray and FISH-based genotype-phenotype analysis of 22 Japanese patients with Wolf-Hirschhorn syndrome	Am J Med Genet A	164A	597-609	2014
Ohba C, Okamoto N, Murakami Y, Suzuki Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, et al	PIGN mutations cause congenital anomalies, developmental delay, hypotonia, epilepsy, and progressive cerebellar atrophy	Neurogenetics	15	85-92	2014
Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Mizuno S, Matsumoto N, Makita Y, et al	Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder	Clin Genet	85	548-554	2014
Tsurusaki Y, Koshimizu E, Ohashi H, Phadke S, Kou I, Shiina M, et al	De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome.	Nat Commun.		in press	2014