

であるが、既知の疾患概念に合致しない遺伝性髄鞘形成不全症例が多く存在することが示唆される。類似疾患の鑑別診断法を確立し、周辺疾患を整理しつつ、治療対象とする疾患の概念と重症度判定を確立させる必要がある。

E. 結論

新規未診断例の解析によりAllan-Herndon-Dudley症候群2例の診断が確定したが、他の5例は未だに確定しておらず、遺伝性髄鞘形成不全症には多様性があり、未だに疾患概念が確立していない症例が存在することが示唆された。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Irahara K, Saito Y, Sugai K, Nakagawa E, Saito T, Komaki H, Nakata Y, Sato N, Baba K, Yamamoto T, Chan WM, Andrews C, Engle EC, Sasaki M. Pontine malformation, undecussated pyramidal tracts, and regional polymicrogyria: a new syndrome. *Pediatr Neurol* 50: 384-8, 2014.
2. Shimada S, Maegaki Y, Osawa M, Yamamoto T. Mild developmental delay and obesity in two patients with mosaic 1p36 deletion syndrome. *Am J Med Genet A* 164A: 415-420, 2014.
3. 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.
4. Sangu N, Shimojima K, Shimada S, Ando T, Yamamoto T. Growth patterns of patients with 1p36 deletion syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)* 54: 82-86, 2014.
5. Numata Y, Gotoh L, Iwaki A, Kurosawa K, Takanashi J, Deguchi K, Yamamoto T, Osaka H, Inoue K. Epidemiological, clinical, and genetic landscapes of hypomyelinating leukodystrophies. *J Neurol* 261: 752-758, 2014.
6. Yamamoto T, Mencarelli MA, Di Marco C, Mafalda M, Vascotto M, Balestri P, Gérard M, Mathieu-Dramard M, Andrieux J, Breuning M, Hoffer MJV, Ruivenkamp CAL, Shimada S, Sangu N, Shimojima K, Umezu R, Kawame H, Matsuo M, Saito K, Renieri A, Mari F. Overlapping microdeletions involving 15q22.2 narrow the critical region for intellectual disability to NARG2 and RORA. *Eur J Med Genet* 57: 163-168, 2014.
7. Yamamoto T, Wilsdon A, Joss S, Isidor B, Erlandsson A, Suri M, Sangu N, Shimada S, Shimojima K, Le Caignec C, Samuelsson L, Stefanova M. An emerging phenotype of Xq22 microdeletions in females with severe intellectual disability, hypotonia, and behavioral abnormalities. *J Hum Genet* 59:

- 300-306, 2014.
8. Shimojima K, Shimada S, Tamasaki A, Akaboshi S, Komoike Y, Saito A, Furukawa T, Yamamoto T. Novel compound heterozygous mutations of POLR3A revealed by whole-exome sequencing in a patient with hypomyelination. *Brain Dev* 36: 315-321, 2014.
 9. Shimojima K, Narita A, Maegaki Y, Saito A, Furukawa T, Yamamoto T. Whole-exome sequencing identifies a de novo TUBA1A mutation in a patient with sporadic malformations of cortical development: a case report. *BMC Res Notes* 7: 465, 2014.
 10. Yamamoto T, Shimojima K, Umemura A, Uematsu M, Nakayama T, Inoue K. SLC16A2 mutations in two Japanese patients with Allan–Herndon–Dudley syndrome. *Hum Genome Variation* 1: 14010, 2014.
 11. Shimada S, Shimojima K, Masuda T, Nakayama Y, Kohji T, Tsukamoto H, Matsubasa T, Oka A, Yamamoto T. MLC1 mutations in Japanese patients with megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts. *Hum Genome Variation* 1: 14019, 2014.
 12. Abe Y, Kobayashi S, Wakusawa K, Tanaka S, Inui T, Yamamoto T, Kunishima S, Haginoya K. Bilateral periventricular nodular heterotopia with megalencephaly: a case report. *J Child Neurol* [Early on-line view]
 13. Shimojima K, Okumura A, Ikeno M, Nishimura A, Saito A, Saito H, Matsumoto N, Yamamoto T. A de novo TUBB4A mutation in a patient with hypomyelination mimicking Pelizaeus-Merzbacher disease. *Brai Dev*. [Early on-line view]
 14. Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, Ikeuchi M, Shimakawa S, Shimizu K, Mizuno S, Kubota M, Adachi M, Saito Y, Tomiwa K, Haginoya K, Numabe H, Kako Y, Hayashi A, Sakamoto H, Hiraki Y, Minami K, Takemoto K, Watanabe K, Miura K, Chiyonobu T, Kumada T, Imai K, Maegaki Y, Nagata S, Kosaki K, Izumi T, Nagai T, Yamamoto T. Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications. *Brain Dev* [Early on-line view]
 15. Chong PF, Haraguchi K, Torio M, Kirino M, Ogata R, Matsukura M, Sakai Y, Ishizaki Y, Yamamoto T, Kira R. A case of pontine tegmental cap dysplasia with comorbidity of oculoauriculovertebral spectrum. *Brain Dev* [Early on-line view].
 16. Kobayashi S, Onuma A, Inui T, Wakusawa K, Tanaka S, Shimojima K, Yamamoto T,

- Haginoya K. Clinical course and images of four familial cases of Allan-Herndon-Dudley syndrome with a novel monocarboxylate transporter 8 gene mutation. *Pediatr. Neurol* [Early on-line view]
17. Ogura K, Takeshita K, Arakawa C, Shimojima K, Yamamoto T. Neuropsychological profiles of patients with 2q37.3 deletion associated with developmental dyspraxia. *Am J Med Genet B* 165B: 684-90, 2014.
 18. Yamamoto T, Shimojima K, Shimada S, Yokochi K, Yoshitomi S, Yanagihara K, Imai K, Okamoto N. Clinical impacts of genomic copy number gains at Xq28. *Hum Genome Variation* 1: 14001, 2014.
 19. Shimada S, Hirano Y, Ito S, Oguni H, Nagata S, Shimojima K, Yamamoto T. A novel KCNT1 mutation in a Japanese patient with epilepsy of infancy with migrating focal seizures. *Hum Genome Variation* 1: 14027, 2014.
 20. Okumura A, Yamamoto T, Miyajima M, Shimojima K, Kondo S, Abe S, Ikeno M, Shimizu T. 3p interstitial deletion including PRICKLE2 in identical twins with autistic features. *Pediatr Neurol* 51: 730-3, 2014.
 21. Furukawa T, Sakamoto H, Takeuchi S, Ameri M, Kuboki Y, Yamamoto T, Hatori T, Yamamoto M, Sugiyama M, Ohike N, Yamaguchi H, Shimizu M, Shibata N, Shimizu K, Shiratori K. Whole exome sequencing reveals recurrent mutations in BRCA2 and FAT genes in acinar cell carcinomas of the pancreas. *Scientific Reports* [in press]
 22. Okami N, Aihara Y, Akagawa H, Yamaguchi K, Kawashima A, Yamamoto T, Okada Y. Network-based gene expression analysis of vascular wall of juvenile Moyamoya disease. *Childs Nerv Syst* [Epub ahead of print]
 23. Yamamoto T, Shimojima K, Sangu N, Komoike Y, Ishii A, Abe S, Yamashita S, Imai K, Kubota T, Fukasawa T, Okanishi T, Enoki H, Tanabe T, Saito A, Furukawa T, Shimizu T, Milligan CJ, Petrou S, Heron SE, Dibbens LM, Hirose S, Okumura A. Single nucleotide variations in CLCN6 identified in patients with benign partial epilepsies in infancy and/or febrile seizures. *Plos One* [in press]
 24. Shimojima K, Okamoto N, Tamasaki A, Sangu N, Shimada S, Yamamoto T. An association of 19p13.2 microdeletions with Malan syndrome and Chiari malformation. *Am J Med Genet A* [in press]
 25. Yamamoto T, Shimada S, Shimojima K, Ikeda H, Oguni K. Epilepsy in 1p36 deletion syndrome is not associated with deletion size. *J Pediatr Epilepsy* [in press]

26. Yamamoto T, Shimada S, Shimojima K, Eto K, Yoshitomi S, Yanagihara K, Imai K, Oguni H, Okamoto N. Xq28 duplications and epilepsy: Influence of the combinatory duplication of MECP2 and GDI1. J Pediatr Epilepsy [in press]
 27. Okumura A, Yamamoto T, Kurahashi H, Takasu M. Epilepsies in children with 2q24.3 deletion/duplication. J Pediatr Epilepsy [in press]
 28. Akiyama T, Yamamoto T. Epilepsy and other symptoms associated with chromosome 9q34.11 microdeletion. J Pediatr Epilepsy [in press]
 29. Tsurusawa R, Ihara Y, Ogawa A, Yamamoto T. 16p11.2 microdeletion/microduplication syndrome and benign infantile epilepsy. J Pediatr Epilepsy [in press]
2. 著書
 1. 山本俊至, 下島圭子. iPS細胞(幹細胞)を用いる医療の近未来. 遺伝子医学 MOOK 別冊「今さら聞けない『遺伝医学』」. pp173-181, メディカルドゥ, 大阪, 2014.
 2. 山本俊至. 1p36 欠失症候群. 今日の小児治療指針, 水口雅, ら 編. 医学書院, 東京 [in press]
 3. 山本俊至. Rett 症候群. 今日の小児治療指針, 水口雅, ら 編. 医学書院, 東京 [in press]
 4. 山本俊至. 先天性疾患の疫学および遺伝的基礎. ネルソン小児科学 第19版(翻訳), エルゼビアジャパン [in press]
 5. 山本俊至. ダウン症候群・染色体異常. こどもの神経の診かた, 新島新一, 山内秀雄, 山本仁 編. 医学書院, 東京 [in press]
 6. 山本俊至. マイクロアレイ染色体検査 概論. 小児内科 47 巻増刊号 病態生理 2 [in press]
 7. 山本俊至. アレイ CGH法によるてんかんの分子診断. 医学のあゆみ [in press]
3. 学会発表
 1. 下島圭子, 岡本伸彦, 玉崎章子, 山本俊至. 19 番染色体 p13.2 の微細欠失を示す3女児例. 第37回日本小児遺伝学会学術集会, 2014.4.10, 名古屋.
 2. 山本俊至. 希少疾患研究においては症例報告の積み重ねが重要である. 研究活性化シンポジウム, 第117 回日本小児科学会学術集会, 2014.4.11~13, 名古屋.
 3. 山本俊至. 微細なゲノムコピー数異常が中枢神経の発達に及ぼす影響. 知的障害シンポジウム, 第117 回日本小児科学会学術集会, 2014.4.11~13, 名古屋.
 4. 山本俊至. [シンポジウム]ゲノムコピー数異常が自閉症スペクトラム障害の原因となる. 第56回日本小児神経学会学術集会 2014.5.28~31 浜松.
 5. 山本俊至. [教育講演]小児神経科医が知っておくべき遺伝学的検査の現状と倫理社会的諸問題. 第56回日本小児神経学会学術集会 2014.5.28~31 浜松.
 6. 島田姿野, 久保田雅也, 下島圭子, 山本俊至, 永田 智. HEPACAM を含む 11q23.3-24.2 の微細欠失により発症した Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cyst (MLC). 第56回

- 日本小児神経学会学術集会
2014.5.28～31 浜松.
7. 山崎佐和子, 池野観寿, 遠山潤, 下島圭子, 山本俊至. 16q12.2-21 微細欠失により精神運動発達遅滞・焦点性てんかん・特徴的所見を示した1男児例. 第56回日本小児神経学会学術集会 2014.5.28～31 浜松.
 8. 三宮範子, 下島圭子, 奥村彰久, 山本俊至. 乳児良性部分てんかんの遺伝子診断の有用性と課題. 第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2014.6.26～29, 東大阪.
 9. 下島圭子, 三宮範子, 島田姿野, 影山優子, 沼部博直, 山本俊至. 非医療系学部学生への遺伝学教育とボランティア体験の重要性～出張講義の感想から見えてきたこと～. 第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2014.6.26～29, 東大阪.
 10. 下島圭子, 奥村彰久, 池野充, 才津浩智, 松本直通, 山本俊至. エクソーム解析により TUBB4A に点突然変異を認めた Pelizaeus-Merzbahcer 病類似の先天性白質脳症. 第54回日本先天異常学会学術集会, 2014.7.26～27, 相模原.
 11. 三宮範子, 下島圭子, 酒井規夫, 岡本伸彦, 安藤智博, 山本俊至. 精神運動発達遅滞、難聴、耳介変形など CHARGE 症候群類似の症状を示した 10q26 微細欠失の1例. 第54回日本先天異常学会学術集会, 2014.7.26～27, 相模原.
 12. 山本俊至. [シンポジウム 7; てんかん症候群原因遺伝子の探求—臨床へのメッセージ: あなたの症例が新たな発見につながる時—]どのようなたんかん症例でアレイCGHを進めるべきか? 第48回日本てんかん学会学術集会 2014.10.1～3, 東京.
 13. 山本俊至, 下島圭子. [シンポジウム疾患 iPS 細胞]小児難病研究における疾患 iPS 細胞利用. 第87回日本生化学会大会, 2014.10.15～18, 京都.
 14. 山本俊至. [シンポジウム 2: 次世代医療と先天代謝異常]マイクロアレイ染色体検査による先天代謝異常の診断. 第56回日本先天代謝異常学会総会/第12回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 2014.11.13～15, 仙台.
 15. 下島圭子, 奈良井哲, 山本俊至. 7p22.1 微細欠失を認め低身長を呈する男児; ACTB ハプロ不全との関わり. 日本人類遺伝学会第59回大会/日本遺伝子診療学会第21回大会, 2014.11.19～22, 東京.
 16. 三宮範子, 下島圭子, 奥村彰久, 山本俊至. PRRT2 変異による乳児良性部分てんかん患者の遺伝学的特徴. 日本人類遺伝学会第59回大会/日本遺伝子診療学会第21回大会, 2014.11.19～22, 東京.
 17. 島田姿野, 山本俊至, 平野嘉子, 小国弘量, 永田智. 新規 KCNT1 変異を確認した Epilepsy of infancy with migrating focal seizures の1例. 日本人類遺伝学会第59回大会/日本遺伝子診療学会第21回大会, 2014.11.19～22, 東京.
 18. 山本俊至, 下島圭子, 荒川千賀子. PLP1 を含む Xq22 の微細欠失は女児における重度精神運動発達遅滞と行動異常の原因となる. 日本人類遺伝学会第59回大会/日本遺伝子診療学会第21回大会,

2014.11.19～22, 東京.

19. 山本俊至. [シンポジウム; 乳幼児てんかん性脳症の遺伝子診断] マイクロアレイ染色体検査による乳幼児てんかん性脳症のゲノム診断. 日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会, 2014.11.19～22, 東京.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他

資料

資料1

平成26年度

厚生労働科研委託費（難治性疾患実用化研究事業）

遺伝性髄鞘形成不全の病態に基づく革新的な治療法の開発のための研究

研究会議

平成27年2月15日（日）

東京女子医科大学 総合外来センター セミナー室

参加者（班員）

井上 健 国立精神・神経医療研究センター
高梨潤一 東京女子医科大学八千代医療センター
小坂 仁 自治医科大学
岡田尚巳 日本医科大学
山本俊至 東京女子医科大学
黒澤健司 神奈川県立こども医療センター
出口貴美子 出口小児科／慶應義塾大学

参加者（班員外）

青木志保 自治医科大学
中村祥子 国立精神・神経医療研究センター
李 コウ 国立精神・神経医療研究センター

- 12:00~12:20 井上 健 「先天性大脳白質形成不全症の治療法開発戦略」
- 12:30~12:50 高梨潤一 「重症 HABC との鑑別が必要な新たな遺伝子異常症・症例報告」
- 13:00~13:20 小坂 仁 「PMD の臨床評価尺度」
- 13:30~13:50 岡田尚巳 「遺伝子重複を標的とした AAV による shRNA 遺伝子治療」
- 14:00~14:20 山本俊至 「新規例の解析状況について」
- 14:30~14:50 黒澤健司 「先天性大脳白質変性症の遺伝子診断」
- 15:00~15:20 出口貴美子 「市民公開セミナーでの家族会とのネットワーク構築」
- 15:20~15:30 まとめ

第6回市民公開セミナーのお知らせ

先天性大脳白質形成不全症の克服へ向けて 第6回市民公開セミナー テーマ：最先端研究の現状

先天性大脳白質形成不全症は、ペリツェウス・メルツバッハー病などの稀ながら重度の障害を伴う小児難治性神経疾患です。6回目のセミナーとなる今回は、どのような研究が疾患の克服を目指して行われているのか、その最前線の現状について分かりやすくお話をいたします。また、昨年に引き続き、親の会主催の懇親会を企画しました。是非、ふるってご参加ください。

日時 平成26年7月19日(土)

受付：12時～ 講演：13時～(託児あり 受付12時半まで)

場所 産業技術総合研究所 臨海副都心センター別館 11階会議室
東京都江東区青海2-4-7 TEL: 03-3599-8001(代表)

【教育講演】

- 先天性大脳白質形成不全症ってどんな病気？
自治医科大学 小児科 小坂 仁
- 先天性大脳白質形成不全症の治療研究の現状
国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 井上 健
- 生活の不具合データを製品・環境改善に活かす
産業技術総合研究所 デジタルヒューマン工学研究センター 西田佳史

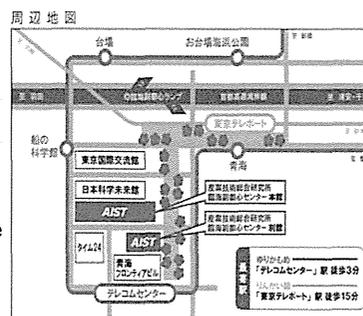
【特別講演】

患者細胞から樹立したiPS細胞を用いた研究の最先端
慶應義塾大学医学部小児科学教室 沼澤佑子

【親の会 総会・懇親会】

懇親会は17時より開催予定です。お気軽にご参加ください。申し込み、参加費(実費)等についてはセミナーの参加申込者に別途ご連絡。

主催 先天性大脳白質形成不全症リサーチ・ネットワーク
代表研究者 井上 健 (<http://kcmc.jp/pmd/index.html>)
連絡先 国立精神・神経医療研究センター病院 遺伝カウンセリング室
杉本立夏(すぎもとはるか) (iden@ncnp.go.jp)
参加希望者は上記までメールにて事前登録(締め切り6月30日)をお願いします。情報は上記ウェブサイトアップいたします。
会場へのアクセスの詳細は産総研ホームページ
http://www.aist.go.jp/aist_j/guidemap/tokyo_waterfront/tokyo_waterfront_map_main.html をご参照ください。
セミナーへの参加費は無料です。



第7回市民公開セミナーのお知らせ

先天性大脳白質形成不全症の克服へ向けて

第7回市民公開セミナー

テーマ：疾患の理解をめざす

先天性大脳白質形成不全症は、ペリツェウス・メルツバッハー病などの稀ながら重度の障害を伴う小児難治性神経疾患です。今回初めて関西地区でセミナーを開催いたします。7回目となる今回のセミナーでは、先天性大脳白質形成不全症とは一体どのような病気なのか、どのように診断するのか、そして治療法開発に向けた研究はどのように進んでいるのか、について分かりやすく解説いたします。

日時 平成26年11月3日(祝)

受付：13時～ 講演：13時30分～

場所 大阪府立 稲スポーツセンター 会議室

大阪府箕面市稲6-15-26 TEL: 072-728-4822

【教育講演】

- 先天性大脳白質形成不全症ってどんな病気？

自治医科大学 小児科 小坂 仁

- 先天性大脳白質形成不全症の画像診断

東京女子医科大学八千代医療センター 小児科 高梨潤一

- 先天性大脳白質形成不全症の治療研究の現状

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 井上 健

【質問コーナー】

お子様の病気に関してのご質問やお困りの点などについても講演者がお答えします。

【親の会連絡会】

先天性大脳白質形成不全症の親の会からの説明と連絡です。

主催 先天性大脳白質形成不全症リサーチ・ネットワーク

代表研究者 井上 健 (<http://kcmc.jp/pmd/index.html>)

連絡先 国立精神・神経医療研究センター病院 遺伝カウンセリング室

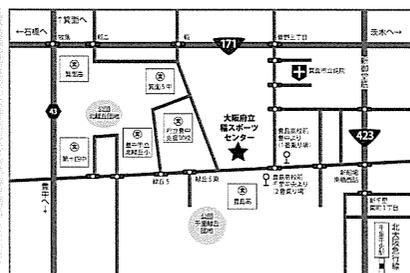
杉本立夏(すぎもと はるか) (iden@ncnp.go.jp)

参加希望者は上記までメールにて事前登録(締め切り9月30日)をお願いします。

情報は上記ウェブサイトにもアップいたします。

セミナーへの参加費は無料です。

本セミナーは厚労科研究「遺伝性髄鞘形成不全の病態に基づく革新的な治療法の開発のための研究」によって行われます。



研究成果の刊行に関する一覧表

1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
Pelizaeus-Merzbacher-like 病：GJG2 遺伝子の新規プロモーター変異とその分子病態（口頭）	井上 健、後藤玲央、Helman G, Mora S, Maski K, Soul JS, Bloom M, Evans SH, 後藤雄一, Caldovic L, Hobson GM, Vanderver A.	第 56 回日本小児神経学会総会	2014 年 5 月 29-31 日	国内
PLP1 missense mutations impair subcellular organelle dynamics that impact clinical severity of Pelizaeus-Merzbacher disease. (ポスター)	Inoue K, Numata Y, Morimura T, Nakamura S, Goto Y.	20th Biennial Meeting of the International Society for Developmental Neuroscience	2014. 7. 19 -24	国外
bronx waltzer マウス変異遺伝子 Srrm4 の脳内発現と GABAergic interneuron への影響（ポスター）	白川 由佳、泉 仁美、中村 祥子、井上 健、後藤 雄一、稲垣 真澄	第 37 回神経科学学会大会	2014 年 9 月 11-13 日	国内
Additive toxicity of SOX10 mutation underlies a complex neurological phenotype of PCWH (口頭)	Inoue K, Ito Y, Inoue N, Inoue YU, Nakamura S, Matsuda Y, Inagaki M, Ohkubo T, Asami J, Terakawa YW, Kohsaka S, Goto Y, Akazawa C, Inoue T.	The 64th American Society of Human Genetics Annual Meeting	2014. 10. 1 8-22	国外
PLP1 点変異の新規分子病態を標的としたドラッグ・リポジショニングによる Pelizaeus-Merzbacher 病の治療法開発（口頭）	井上 健、マンガリイ・プリアンティ、沼田有里佳、中村祥子、守村敏史、佐谷秀行、後藤雄一	第 59 回日本人類遺伝学会	2014 年 11 月 19~22 日	国内
A rapid screening with direct sequencing from blood samples for the diagnosis of Leigh syndrome.	Hitoshi Osaka, Hiroko Shimbo, Kei Murayama, Akira Ohtake, Noriko Aida	Mitochondrial Medicine 2014: Pittsburgh, PA	2014. 6. 4-7	国外
ガバペンチンが有効であった GNAO1 変異をもつヒョレアアテトーシスの一例	高木真理子, 佐藤睦美, 安西里恵, 奥田美津子, 露崎悠, 高野亨子, 井合瑞江, 中村和幸, 才津浩智 3, 小坂仁, 山下純正	第 56 回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28 -30	国内
重度精神遅滞, 難治性てん	安西里恵, 佐藤睦	第 56 回日本小	2014. 5. 28	国内

かんの臨床像を示し、PIGO 遺伝子変異が同定された1例	美, 高木真理子, 奥田美津子, 露崎悠, 高野亨子, 井合瑞江, 中村和幸, 才津浩智, 小坂仁, 山下純正	児神経学会(浜松)	-30	
Whole exome sequencing reveals molecular basis of childhood cerebellar atrophy.	Hitoshi Osaka, Yu Tsuyusaka, Mizue Iai, Sumimasa Yamashita, Nobuyuki Shimozawa, Yoshikatsu Eto, Hiroto Saito	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
Effect of CYP2C19 polymorphisms on stiripentol administration in cases of Dravet syndrome.	Takeshi Kouga, Mariko Takagi, Rie Anzai, Mutsumi Sato, Mitsuko Okuda, Kyoko Takano, Mizue Iai, Sumimasa Yamashita, Hitoshi Osaka	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
ミトコンドリア DNA m. 3243A>T 変異を認めた mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes の1例	池田尚広, 山崎雅世, 鈴木峻, 門田行史, 小坂仁, 杉江秀夫, 新保裕子, 山形崇倫	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
Infantile Neuroaxonal Dystrophy 様の脳 MRI 所見を示した SLC9A6 変異を有する一例	山本垂矢子, 和田敬仁, 新保裕子, 松本直通, 小坂仁	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
治療可能な小脳失調: Cerebral Folate Transport Deficiency の同胞例	露崎悠, 井合瑞江, 安西里恵, 佐藤睦美, 高木真理子, 奥田美津子, 高野亨子, 小坂仁, 山下純正, 才津浩智	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
当院における副腎白質ジストロフィー6例の臨床的検討	宮内彰彦, 門田行史, 池田尚広, 川原勇太, 長嶋雅子, 小坂仁, 杉江秀夫, 森本哲, 渡辺浩史, 下泉秀夫, 下澤伸行, 山形崇倫	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
非造影灌流画像, ASL で最も鋭敏にとらえた MELAS の脳卒中様発作の一例	奥田美津子, 佐藤睦美, 安西里恵, 高木真理子, 露崎悠, 高野亨子, 井合瑞江, 小坂仁, 山下純正	第56回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
頸部動脈解離による脳梗塞	佐藤睦美, 高木真理	第56回日本小	2014. 5. 28	国内

	子, 安西里恵, 奥田美津子, 露崎悠, 高野亨子, 小坂仁, 井合瑞江, 山下純正	児神経学会(浜松)	-30	
くも膜下出血を合併した Reversible cerebral vasoconstriction syndrome の女児例	吉原尚子, 和田敬仁, 高木真理子, 佐藤睦美, 安西里恵, 奥田美津子, 露崎悠, 小坂仁, 高野亨子, 井合瑞江, 山下純正	第 56 回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
早期ステロイドパルス療法によるけいれん重積型急性脳症発症予防効果の検討	池田尚広, 山形崇倫, 谷口祐子, 宮内彰彦, 石井朋之, 長嶋雅子, 門田行史, 小坂仁, 杉江秀夫	第 56 回日本小児神経学会(浜松)	2014. 5. 28-30	国内
日内変動を伴うジストニアを認める自閉症スペクトラム障害の男児例	宮内彰彦, 門田行史, 長嶋雅子, 杉江秀夫, 小黒範子, 小坂仁, 山形崇倫	第 61 回日本小児神経学会関東地方会(筑波)	2014. 9. 20	国内
Mutational and functional analysis of Glucose transporter 1 deficiency syndrome.	Sachie Nakamura, Hitoshi Osaka, Shinichi Muramatsu, Shiho Aoki, Eriko F. Jimbo, Takanori Yamagata	第 64 回アメリカ人類遺伝学会(サンディエゴ)	2014. 10. 18-22	国外
Induction of local OPMD histopathology in common marmoset by rAAV1 and 8-mediated transduction. (ポスター)	Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Masuda C, Nitahara-Kasahara Y, Takeda S and Okada T.	ASGCT 17th Annual Meeting	14 年 5 月 22 日 木曜日	国外
Immune tolerance induction in Canine X-Linked Muscular Dystrophy with rAAV9-Microdystrophin Transduction. (口頭)	Hayashita-Kinoh H, Nitahara-Kasahara Y, Okada H, Chiyo T, Yugeta N, Okada T, Takeda S	ASGCT 17th Annual Meeting	14 年 5 月 24 日 土曜日	国外
Skeletal muscle engraftment of mesenchymal stromal cells is augmented by IL-10. (ポスター)	Nitahara-Kasahara Y, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Okada H, Takeda S, Okada T	ASGCT 17th Annual Meeting	14 年 5 月 22 日 木曜日	国外
IL10 強制発現による機能強化型 MSCs の作製と生存解析 (口頭)	笠原優子, 喜納裕美, 千代智子, 岡田浩典, 武田伸一, 岡田尚巳	第 35 回日本炎症・再生医学会	14 年 7 月 2 日 水曜日	国内
Immune tolerance induction of canine X-linked muscular dystrophy with fetal	Hayashita-Kinoh H, Okada H, Nitahara-Kasahara Y, Chiyo T, Yugeta	The 20th Annual Meeting of Japan Society	14 年 8 月 6 日 水曜日	国内

rAAV-microdystrophin transduction. (口頭)	N, Okada T, Takeda S	of Gene Therapy		
rAAV1 and 8-mediated induction of local OPMD histopathology in common marmoset. (口頭)	Okada H, Ishibashi H, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Masuda C, Nitahara-Kasahara Y, Takeda S and Okada T.	The 20th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy	14年8月6日水曜日	国内
Engraftment of mesenchymal stem cells is effectively associated by IL-10 in skeletal muscle (口頭)	Nitahara-Kasahara Y, Hayashita-Kinoh H, Chiyo T, Okada H, Takeda S, Okada T	The 20th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy	14年8月8日金曜日	国内
Effective microdystrophin expression in non-human primate muscle with rAAV type 2/8/9 vectors following immune suppression (口頭)	Ishii A, Okada H, Hayashita-Kinoh H, Shin Jin-Hong, Okada T, Takeda S	The 20th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy	14年8月6日水曜日	国内
次世代シーケンスの臨床応用に伴う Incidental findings への対応 -パイロットスタディ報告 - 遺伝科医の立場から (口頭)	大橋育子、西川智子、松浦公美、成戸卓也、黒田友紀子、黒澤健司	第38回日本遺伝カウンセリング学会	2014.27-29.	国内
How to read/interpret neuroimaging? (口頭)	高梨潤一	浜松 (第56回日本小児神経学会学術集会)	2014.5.28-31.	国内
Clinical keys for the diagnosis of pediatric leukodystrophy (口頭)	高梨潤一	横浜 (第73回日本医学放射線学会)	2014.4.10-13	国内
小児神経疾患における proton MR spectroscopy の臨床応用 (口頭)	高梨潤一	京都 (第42回日本磁気共鳴医学会総会)	2014.9.18-20	国内
小児の白質病変 (口頭)	高梨潤一	東京 (第7回 Neuro-Imaging Refresher Club)	2014.11.23	国内
19番染色体 p13.2 の微細欠失を示す3女児例 (口頭)	下島圭子, 岡本伸彦, 玉崎章子, 山本俊至.	第37回日本小児遺伝学会学術集会	2014.4.10	国内
希少疾患研究においては症例報告の積み重ねが重要である	山本俊至	研究活性化シンポジウム, 第117回日本小児科学会学術集会	2014.4.11~13	国内
微細なゲノムコピー数異常が中枢神経の発達に及ぼす影響	山本俊至	知的障害シンポジウム, 第117回日本小児	2014.4.11~13	国内

		科学会学術集会		
[シンポジウム]ゲノムコピー数異常が自閉症スペクトラム障害の原因となる	山本俊至	第56回日本小児神経学会学術集会	2014.5.28 ~31	国内
[教育講演]小児神経科医が知っておくべき遺伝学的検査の現状と倫理社会的諸問題	山本俊至	第56回日本小児神経学会学術集会	2014.5.28 ~31	国内
HEPACAMを含む11q23.3-24.2の微細欠失により発症したMegalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cyst (MLC)	島田姿野, 久保田雅也, 下島圭子, 山本俊至, 永田 智	第56回日本小児神経学会学術集会	2014.5.28 ~31	国内
16q12.2-21微細欠失により精神運動発達遅滞・焦点性てんかん・特徴的所見を示した1男児例	山崎佐和子, 池野観寿, 遠山潤, 下島圭子, 山本俊至	第56回日本小児神経学会学術集会	2014.5.28 ~31	国内
乳児良性部分てんかんの遺伝子診断の有用性と課題	三宮範子, 下島圭子, 奥村彰久, 山本俊至	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014.6.26 ~29	国内
非医療系学部学生への遺伝学教育とボランティア体験の重要性~出張講義の感想から見えてきたこと~	下島圭子, 三宮範子, 島田姿野, 影山優子, 沼部博直, 山本俊至	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014.6.26 ~29	国内
エクソーム解析によりTUBB4Aに点突然変異を認めたPelizaeus-Merzbacher病類似の先天性白質脳症	下島圭子, 奥村彰久, 池野充, 才津浩智, 松本直通, 山本俊至	第54回日本先天異常学会学術集会	2014.7.26 ~27	国内
精神運動発達遅滞・難聴・耳介変形などCHARGE症候群類似の症状を示した10q26微細欠失の1例	三宮範子, 下島圭子, 酒井規夫, 岡本伸彦, 安藤智博, 山本俊至	第54回日本先天異常学会学術集会	2014.7.26 ~27	国内
[シンポジウム7; てんかん症候群原因遺伝子の探求—臨床へのメッセージ: あなたの症例が新たな発見につながる時—]どのようなたんかん症例でアレイCGHを進めるべきか?	山本俊至	第48回日本てんかん学会学術集会	2014.10.1 ~3	国内
[シンポジウム疾患iPS細胞]小児難病研究における疾患iPS細胞利用	山本俊至, 下島圭子	第87回日本生化学会大会	2014.10.15 ~18	国内
[シンポジウム2: 次世代医療と先天代謝異常]マイクロアレイ染色体検査による先天代謝異常の診断	山本俊至	第56回日本先天代謝異常学会総会/第12回アジア先天代謝異常症シ	2014.11.13 ~15	国内

		ンポジウム		
7p22.1 微細欠失を認め低身長を呈する男児；ACTB ハプロ不全との関わり	下島圭子, 奈良井哲, 山本俊至	日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会	2014. 11. 19~22	国内
PRRT2 変異による乳児良性部分てんかん患者の遺伝学的特徴	三宮範子, 下島圭子, 奥村彰久, 山本俊至	日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会	2014. 11. 19~22	国内
新規 KCNT1 変異を確認した Epilepsy of infancy with migrating focal seizures の 1 例	島田姿野, 山本俊至, 平野嘉子, 小国弘量, 永田智	日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会	2014. 11. 19~22	国内
PLP1 を含む Xq22 の微細欠失は女児における重度精神運動発達遅滞と行動異常の原因となる	山本俊至, 下島圭子, 荒川千賀子	日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会	2014. 11. 19~22	国内
[シンポジウム；乳幼児てんかん性脳症の遺伝子診断] マイクロアレイ染色体検査による乳幼児てんかん性脳症のゲノム診断	山本俊至	日本人類遺伝学会第 59 回大会/日本遺伝子診療学会第 21 回大会	2014. 11. 19~22	国内
Abnormal neuronal migration with ischemic brain injury in extremely preterm infants underlies subsequent cognitive impairment.	K. Deguchi, K Kubo, K Nakajima K. Inoue	20th Biennial Meeting of the International Society for Developmental Neuroscience.	2014. 7. 19-24.	国外

2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等名）	発表した時期	国内・外の別
GJC2 promoter mutations causing Pelizaeus-Merzbacher-like disease.	Gotoh L, Inoue K, Helman G, Mora S, Maski K, Soul JS, Bloom M, Evans SH, Goto Y, Caldovic L, Hobson GM, Vanderver A	Mol Genet Metab 111(3):393-8	2014	国外
Attenuation of endoplasmic reticulum stress in Pelizaeus-Merzbacher disease by an anti-malaria	Morimura T, Numata Y, Nakamura S, Hirano E, Gotoh L, Goto Y, Urushitani M, Inoue K.	Exp Biol Med. 239(4):489-501	2014	国外

drug, chloroquine.				
Epidemiological, clinical, and genetic landscapes of hypomyelinating leukodystrophies.	Numata Y, Gotoh L, Iwaki A, Kurosawa K, Takanashi JI, Deguchi K, Yamamoto T, Osaka H, Inoue K.	J Neurol. 261(4):752-8.	2014	国外
Involvement of ER stress in dysmyelination of Pelizaeus-Merzbacher disease with PLP1 missense mutations shown by iPSC-derived oligodendrocytes.	Kuroiwa-Numasawa Y, Okada Y, Shibata S, Kishi N, Akamatsu W, Shoji M, Nakanishi A, Oyama M, Osaka H, Inoue K, Takahashi K, Yamanaka S, Kosaki K, Takahashi T, Okano H.	StemCellReports 2:1-14.	2014	国外
SLC16A2 mutations in two Japanese patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome.	Yamamoto T, Shimojima K, Umemura A, Uematsu M, Nakayama T, Inoue K.	HumGenVar 1:14010.	2014	国外
それ以外の先天性大脳白質形成不全症	井上 健	新領域別症候群シリーズ No. 28 「神経症候学 (第2版) III」 日本臨牀社 p876-883	2014	国内
髄鞘低形成 (Pelizaeus-Merzbacher 病)	井上 健	編集 水澤英洋 新領域別症候群シリーズ No. 28 「神経症候学 (第2版) IV」 日本臨牀社 p264-269	2014	国内
A hemizygous GYG2 mutation and Leigh syndrome: a possible link?	Imagawa E, Osaka H, Yamashita A, Shiina M, Takahashi E, Sugie H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Ogata K, Matsumoto N, Miyake N.	Hum Genet 133:225-34	2014	国外
Early magnetic resonance detection of cortical necrosis and acute network injury associated with neonatal and infantile cerebral infarction.	Okabe T, Aida N, Niwa T, Nozawa K, Shibasaki J, Osaka H.	Pediatr Radiol. 2014; 53:448-58	2014	国外
A Japanese Adult Case of Guanidinoacetate	Akiyama T, Osaka H, Shimbo H, Nakajiri	JIMD Rep. 2014; 12:65-9	2014	国外

Methyltransferase Deficiency.	T, Kobayashi K, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.			
A Novel Two-Nucleotide Deletion in the ATP7A Gene Associated With Delayed Infantile Onset of Menkes Disease.	Wada T, Haddad MR, Yi L, Murakami T, Sasaki A, Shimbo H, Kodama H, Osaka H, Kaler SG.	Pediatr Neurol. 2014; 50: 417-20	2014	国外
A rapid screening with direct sequencing from blood samples for the diagnosis of Leigh syndrome.	Shimbo H, Takagi M, Okuda M, Tsuyusaki Y, Takano K, Iai M, Yamashita S, Murayama K, Ohtake A, Goto Y, Aida N, Osaka H.	Mol Genet Metab Report. 2014; 1:133-138.	2014	国外
A Three-Year-Old Boy With Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome Presenting With Episodic Ataxia.	Ohshiro-Sasaki A, Shimbo H, Takano K, Wada T, Osaka H.	Pediatr Neurol. 2014 Jan;50(1):99-100.	2014	国外
Causative novel PNKP mutations and concomitant PCDH15 mutations in a patient with microcephaly with early-onset seizures and developmental delay syndrome and hearing loss.	Nakashima M, Takano K, Osaka H, Aida N, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N.	J Hum Genet. 2014 Aug;59(8):471-4.	2014	国外
Expanding the phenotypic spectrum of TUBB4A-associated hypomyelinating leukoencephalopathies.	Miyatake S, Osaka H, Shiina M, Sasaki M, Takanashi J, Haginoya K, Wada T, Morimoto M, Ando N, Ikuta Y, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Ogata K, Matsumoto N, Saitsu H.	Neurology. 2014 Jun 17;82(24):2230-7.	2014	国外
Effect of CYP2C19 polymorphisms on stiripentol administration in Japanese cases of Dravet syndrome.	Kouga T, Shimbo H, Iai M, Yamashita S, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Yamakawa K, Osaka H.	Brain Dev. 2014 May 9.	2014	国外
PIGA mutations cause early-onset epileptic encephalopathies and distinctive features.	Kato M, Saitsu H, Murakami Y, Kikuchi K, Watanabe S, Iai M, Miya K, Matsuura R, Takayama R, Ohba C, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Hamano S, Osaka	Neurology. 2014 May 6;82(18):1587-96.	2014	国外

	H, Hayasaka K, Kinoshita T, Matsumoto N.			
Genotype-phenotype correlation of contiguous gene deletions of SLC6A8, BCAP31 and ABCD1.	11. van de Kamp J, Errami A, Howidi M, Anselm I, Winter S, Phalin-Roque J, Osaka H, van Dooren S, Mancini G, Steinberg S, Salomons G.	Clin Genet 2014 Mar 5. doi: 10.1111/cge.12355. [Epub ahead of print]	2014	国外
Epidemiological, clinical, and genetic landscapes of hypomyelinating leukodystrophies.	12. Numata Y, Gotoh L, Iwaki A, Kurosawa K, Takanashi J, Deguchi K, Yamamoto T, Osaka H, Inoue K.	J Neurol. 2014 Apr;261(4):752-8.	2014	国外
PIGO mutations in intractable epilepsy and severe developmental delay with mild elevation of alkaline phosphatase levels.	Nakamura K, Osaka H, Murakami Y, Anzai R, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Kinoshita T, Matsumoto N, Saitsu H.	Epilepsia. 2014 Feb;55(2):e13-7.	2014	国外
Involvement of ER Stress in Dysmyelination of Pelizaeus-Merzbacher Disease with PLP1 Missense Mutations Shown by iPSC-Derived Oligodendrocytes.	Numasawa-Kuroiwa Y, Okada Y, Shibata S, Kishi N, Akamatsu W, Shoji M, Nakanishi A, Oyama M, Osaka H, Inoue K, Takahashi K, Yamanaka S, Kosaki K, Takahashi T, Okano H.	Stem Cell Reports. 2014 Apr 24;2(5):648-61.	2014	国外
Seizure recurrence following pyridoxine withdrawal in a patient with pyridoxine-dependent epilepsy.	Tamura M, Shimbo H, Iai M, Yamashita S, Osaka H.	Brain Dev. 2014 Aug 7. doi: 10.1016/j.braindev.2014.07.008. [Epub ahead of print]	2014	国外
Mutations in the glutamyl-tRNA synthetase gene cause early-onset epileptic encephalopathy.	Kodera H, Osaka H, Iai M, Aida N, Yamashita A, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N.	J Hum Genet. 2014 Dec 4. doi: 10.1038/jhg.2014.103. [Epub ahead of print]	2014	国外
A Japanese girl with an early-infantile onset	Takano K, Tsuyusaki Y, Sato M, Takagi M,	Brain Dev. 2014 Oct 27.	2014	国外