

Bi-allelic nonsense mutations in *ABHD5* underlie a mild phenotype of Dorfman-Chanarin syndrome
J Dermatol Sci. 2016 Feb;81(2):134-136.

論文28)

Takeichi T, **Akiyama M.**
Inherited ichthyosis; non-syndromic forms.
J Dermatol. 2016 March;43(3):242-251.

論文29)

Abdul-Wahab A, Takeichi T, Liu L, Stephens C, **Akiyama M.** McGrath JA.
Intrafamilial phenotypic heterogeneity of epidermolytic ichthyosis associated with a new missense mutation in keratin 10.
Clin Exp Dermatol. 2016 March;41(3):290-293.

論文30)

Tanahashi K, Sugiura K, Sato T, **Akiyama M.**
Noteworthy clinical findings of harlequin ichthyosis: digital autoamputation caused by cutaneous constriction bands in a case with novel *ABCA12* mutations
Br J Dermatol. 2016 March;174(3):689-691.

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。しかし、研究期間内での実施には至らなかった。

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、アンケート調査準備中であり、研究期間内での実施には至らなかった。

D. 考察

今年度中に調査実施できなかったが、本疫学調査は本邦における本疾患の実態把握に欠かせないものであるため、名古屋大学皮膚科学教室にて本研究班班長の河野医師が引き続いて行うべきである。

E. 結論

来年度以降、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べきである。

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)

Nakazawa M, Akasaka M, Hasegawa T, Suzuki T, Shima T, Takanashi J, Yamamoto A, Ishidou Y, Kikuchi K, **Niijima S**, Shimizu T, Okumura A. Efficacy and safety of fosphenytoin for acute encephalopathy in children. *Brain Dev.* 2015 Apr;37(4):418-22.

論文2)

Ohtomo Y, Umino D, Takada M, Fujinaga S, **Niijima S**, Shimizu T. Gradual tapering of desmopressin leads to better outcome in nocturnal enuresis. *Pediatr Int.* 2015 Aug;57(4):656-8.

論文3)

Nakazawa M, Toda S, Abe S, Ikeno M, Igarashi A, Nakahara E, Yamashita S, **Niijima S**, Shimizu T, Okumura A. Efficacy and safety of fosphenytoin for benign convulsions with mild gastroenteritis. *Brain Dev.* 2015 Oct;37(9):864-7.

論文4)

Yamamoto T, Igarashi N, Shimojima K, Sangu N, Sakamoto Y, Shimoji K, **Niijima S**. Use of targeted next-generation sequencing for molecular diagnosis of craniosynostosis: Identification of a novel de novo mutation of EFNB1. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2016 Mar; 56(2):91-93.

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。

254-60.

(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。

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

C. 研究結果

着床前診断の承認審査が完了し、承認を得た。現在、実施に向けて準備中である。

2. 実用新案登録

特になし。

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。研究期間内の実施には至らなかったが、今後、慎重に配慮深く実施する。

3.その他

特になし。

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)

Sato K, **Sueoka K**, Iino K, Senba H, Suzuki M, Mizuguchi Y, Izumi Y, Sato S, Nakabayashi A, Tanaka M.

Current status of preimplantation genetic diagnosis in Japan.

Bioinformation. 2015 May 28;11(5):

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ないと限らない。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などは難しいが、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

H27年度内（H28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)

Sivan PP, Syed S, Mok PL, Higuchi A, Murugan K, Alarfaj AA, Munusamy MA, Awang Hamat R, **Umezawa A**, Kumar S. Stem Cell Therapy for Treatment of Ocular Disorders.

Stem Cells Int. (in press)

論文2)

Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, **Umezawa A**, Tajima T, Ogata T, Kagami M, Okamura K, Fukami M.

Complex Genomic Rearrangement within the GNAS Region Associated with Familial Pseudohypoparathyroidism Type 1b.

J Clin Endocrinol Metab. (in press)

論文3)

Nishino K, **Umezawa A**. DNA methylation dynamics in human induced pluripotent stem cells.

Hum Cell. (in press)

論文4)

Sato H, Ishii Y, Yamamoto S, Azuma E, Takahashi Y, Hamashima T, **Umezawa A**, Mori H, Kuroda S, Endo S, Sasahara M.

PDGFR- β Plays a Key Role in the Ectopic Migration of Neuroblasts in Cerebral Stroke.

Stem Cells. 2016 Mar;34(3):685-98.

論文5)

Itakura Y, Sasaki N, Kami D, Gojo S, **Umezawa A**, Toyoda M.

N- and O-glycan cell surface protein modifications associated with cellular senescence and human aging.

Cell Biosci. 2016 Feb 18;6:14.

論文6)

Hashimoto A, Naito AT, Lee JK, Kitazume-Taneike R, Ito M, Yamaguchi T, Nakata R, Sumida T, Okada K, Nakagawa A, Higo T, Kuramoto Y, Sakai T, Tominaga K, Okinaga T, Kogaki S, Ozono K, Miyagawa S, Sawa Y, Sakata Y, Morita H, **Umezawa A**, Komuro I. Generation of Induced Pluripotent Stem Cells From Patients With Duchenne Muscular Dystrophy and Their Induction to Cardiomyocytes. *Int Heart J.* 2016;57(1):112-7.

論文7)

Yokoyama M, Sato M, **Umezawa A**, Mitani G, Takagaki T, Yokoyama M, Kawake T, Okada E, Kokubo M, Ito N, Takaku Y, Murai K, Matoba R, Akutsu H, Yamato M, Okano T, Mochida J. Assessment of the Safety of Chondrocyte Sheet Implantation for Cartilage Regeneration. *Tissue Eng Part C Methods.* 2016 Jan; 22(1):59-68.

論文8)

Park SJ, Komiyama Y, Suemori H, **Umezawa A**, Nakai K. OpenTein: a database of digital whole-slide images of stem cell-derived teratomas. *Nucleic Acids Res.* 2016 Jan 4;44(D1): D1000-4.

論文9)

Kitajima K, Nakajima M, Kanokoda M, Kyba M, Dandapat A, Tolar J, Saito MK, Toyoda M, **Umezawa A**, Hara T.

GSK3 β inhibition activates the CDX/HOX pathway and promotes hemogenic endothelial progenitor differentiation from human pluripotent stem cells.

Exp Hematol. 2016 Jan;44(1):68-74. e1-10.

論文10)

Fukuda A, Mitani A, Miyashita T, **Umezawa A**, Akutsu H. Chromatin condensation of Xist genomic loci during oogenesis in mice. *Development.* 2015 Dec 1;142(23):4049-55.

論文11)

Higuchi A, Kao SH, Ling QD, Chen YM, Li HF, Alarfaj AA, Munusamy MA, Murugan K, Chang SC, Lee HC, Hsu ST, Kumar SS, **Umezawa A**. Long-term xeno-free culture of human pluripotent stem cells on hydrogels with optimal elasticity. *Sci Rep.* 2015 Dec 14;5:18136.

論文12)

Ojima T, Shibata E, Saito S, Toyoda M, Nakajima H, Yamazaki-Inoue M, Miyagawa Y, Kiyokawa N, Fujimoto J, Sato T, **Umezawa A**. Glycolipid dynamics in generation and differentiation of induced pluripotent stem cells.

Sci Rep. 2015 Oct 19;5:14988.

論文13)

Miura T, Sugawara T, Fukuda A, Tamoto

R, Kawasaki T, **Umezawa A**, Akutsu H.
Generation of primitive neural stem cells
from human fibroblasts using a defined
set of factors.

Biol Open. 2015 Oct 21;4(11):1595-607.

論文14)

Fukuda A, Tanino M, Matoba R,
Umezawa A, Akutsu H.

Imbalance between the expression
dosages of X-chromosome and autosomal
genes in mammalian oocytes.

Sci Rep. 2015 Sep 15;5:14101.

論文15)

Hayakawa T, Aoi T, Bravery C,
Hoogendoorn K, Knezevic I, Koga J,
Maeda D, Matsuyama A, McBlane J,
Morio T, Petricciani J, Rao M, Ridgway
A, Sato D, Sato Y, Stacey G, Sakamoto
N, Trouvin JH, **Umezawa A**, Yamato M,
Yano K, Yokote H, Yoshimatsu K,
Zorzi-Morre P.

Report of the international conference on
regulatory endeavors towards the sound
development of human cell therapy
products.

Biologicals. 2015 Sep;43(5):283-97.

論文16)

Yazawa T, Imamichi Y, Miyamoto K,
Khan MR, Uwada J, **Umezawa A**,
Taniguchi T.

Regulation of Steroidogenesis,
Development, and Cell Differentiation by
Steroidogenic Factor-1 and Liver
Receptor Homolog-1.

Zoolog Sci. 2015 Aug;32(4):323-30.

論文17)

Okamura K, Toyoda M, Hata K,
Nakabayashi K, **Umezawa A**.

Whole-exome sequencing of fibroblast
and its iPS cell lines derived from a
patient diagnosed with xeroderma
pigmentosum.

Genom Data. 2015 Jul 20;6:4-6.

論文18)

Mizutani T, Ishikane S, Kawabe S,
Umezawa A, Miyamoto K.

Transcriptional regulation of genes
related to progesterone production.

Endocr J. 2015 July;62(9):757-63.

論文19)

Takeuchi M, Higashino A, Takeuchi K,
Hori Y, Koshiba-Takeuchi K, Makino H,
Monobe Y, Kishida M, Adachi J,
Takeuchi J, Tomonaga T, **Umezawa A**
Kameoka Y, Akagi K.

Correction: Transcriptional Dynamics of
Immortalized Human Mesenchymal Stem
Cells during Transformation.

PLoS One. 2015 Jun 22;10(6):e0131383.

論文20)

Watada Y, Yamashita D, Toyoda M,
Tsuchiya K, Hida N, Tanimoto A, Ogawa
K, Kanzaki S, **Umezawa A**.

Magnetic resonance monitoring of
superparamagnetic iron oxide
(SPIO)-labeled stem cells transplanted
into the inner ear.

Neurosci Res. 2015 Jun;95:21-6.

論文21)

Nasu M, Takayama S, Umezawa A.
Endochondral ossification model system:
designed cell fate of human epiphyseal
chondrocytes during long-term
implantation.
J Cell Physiol. 2015 Jun;230(6):1376-88.

論文22)

Mizutani T, Kawabe S, Ishikane S,
Imamichi Y, Umezawa A, Miyamoto K.
Identification of novel steroidogenic
factor 1 (SF-1)-target genes and
components of the SF-1 nuclear complex.
Mol Cell Endocrinol. 2015 Jun 15;408:
133-7.

論文23)

Takeuchi M, Higashino A, Takeuchi K,
Hori Y, Koshiha-Takeuchi K, Makino H,

Monobe Y, Kishida M, Adachi J,
Takeuchi J, Tomonaga T, Umezawa A,
Kameoka Y, Akagi K.
Transcriptional Dynamics of
Immortalized Human Mesenchymal Stem
Cells during Transformation.
PLoS One. 2015 May 15;10(5):
e0126562.

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
Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, Hasegawa Y, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> .	Lymphatic flow is mostly preserved after sentinel lymph node biopsy in primary cutaneous malignant melanoma.	<i>J Dermatol Sci.</i>	78 (2)	101-7	2015
Nanbu A, Sugiura K, <u>Kono M</u> , Muro Y, <u>Akiyama M</u> .	Annular elastolytic giant cell granuloma successfully treated with minocycline hydrochloride.	<i>Acta Dermatol-Venereol.</i>	95 (6)	756-7.	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, <u>Akiyama M</u> .	Dowling–Degos disease with mutations in POFUT1 is clinico-pathologically distinct from reticulate acropigmentation of Kitamura.	<i>Br J Dermatol.</i>	173	584-6	2015
Sugiura K, Nakasuka A, Kono H, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> .	Impetigo herpetiformis with IL36RN mutations in a Chinese patient: a founder haplotype of c.115+6 T>C in East Asia.	<i>J Dermatol Sci.</i>	79	319-20.	2015
Murase C, <u>Kono M</u> , Nakanaga K, Ishii N, <u>Akiyama M</u> .	Buruli ulcer successfully treated with negative-pressure wound therapy.	<i>JAMA Dermatol.</i>	151	1137-9	2015
Noda K, Sugiura K, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> .	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus with a somatic homozygous or monoallelic variant of connexin 26.	<i>J Dermatol Sci.</i>	80	74-6	2015

Okamura K, Araki Y, Abe Y, Shigyou A, Fujiyama T, Baba A, Kanekura T, Chinen Y, <u>Kono M</u> , Nizeki H, Tsubota A, Konno T, Hozumi Y, Suzuki T	Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4 with eight novel mutations.	<i>J Dermatol Sci</i>	81	140-2	2016
<u>Kono M</u> , Yokoyama N, Ogawa Y, Takama H, Sugiura K, <u>Akiyama M</u> .	Unilateral generalized linear porokeratosis with nail dystrophy.	<i>J Dermatol.</i>	43	286-7	2016
Minakawa S, Tanaka H, Kaneko T, Matsuzaki Y, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> , Minegishi Y, Sawamura D.	Hyper-IgE syndrome with a novel mutation of the STAT3 gene.	<i>Clin Exp Dermatol.</i>			in press
Tsutsumi M, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> , Katoh N, Nakai N	Reticulate acropigmentation of Kitamura with a novel ADAM10 mutation: a case report.	<i>J Dermatol.</i>			in press
Sugiura K, Ohno A, <u>Kono M</u> , Kitoh H, Ito K, <u>Akiyama M</u> .	Hyperpigmentation over the metacarpophalangeal joints and the malleoli in a case of hyaline fibromatosis syndrome with ANTXR2 mutations.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i>			in press
Ogawa Y, <u>Kono M</u> , Tsujikawa M, Tsujuchi H, <u>Akiyama M</u> .	IgE-independent pathophysiology of severe atopic dermatitis demonstrated in an IgE-deficient patient.	<i>J Dermatol Sci</i>			in press
<u>Kono M</u> , Hasegawa-Murakami Y, Sugiura K, Ono M, Toriyama K, Miyake N, Hata-mochi A, Kamei Y, Kosho T, <u>Akiyama M</u> .	A 45-year-old woman with Ehlers-Danlos syndrome caused by dermatan 4-O-sulfotransferase-1 deficiency: implications of dermatan sulfate depletion on early aging.	<i>Acta Derm Venereol.</i>			in press

<u>Kono M</u> , Fukai K, Omura R, Sugawara K, Tsuruta D, Sugiura K, <u>Akiyama M</u> .	A case of epidermolytic ichthyosis showing a very mild phenotype due to a novel tail extension mutation in KRT10.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i>			in press
Jeong JW, <u>Kono M</u> , Hasegawa-Murakami Y, Motoi T, Yokota K, Matsumoto T, Kaibuchi-Ando K, Kato Y, Tada T, <u>Akiyama M</u> .	Angiofibroma of soft tissue in the cheek: diagnosis confirmed by gene rearrangement in NCOA2.	<i>Acta Derm Venereol</i>			in press
清水奈美、深井和吉、小澤俊幸、新宅治夫、 <u>河野通造</u> 、鶴田大輔.	色素失調症の男児例.	日本小児皮膚科学会雑誌	34(2)	113-6	2015
<u>河野通造</u> 、 <u>秋山真志</u> .	<差分解説>次世代シーケンスにより明らかになってきた色素異常症の原因.	日本医事新報.	4765	49	2015
<u>河野通造</u> 、 <u>秋山真志</u> .	アトピー性皮膚炎とフィラグリン遺伝子.	チャイルドヘルス.	18	660-662	2015
Mizuno O, Nomura T, Ohguchi Y, Suzuki S, Nomura Y, Hamada Y, Hoshina D, Sandilands A, <u>Akiyama M</u> , McLean WHI, Abe R, Shimizu H.	Loss-of-function mutations in the gene encoding filaggrin underlie a Japanese family with food-dependent exercise-induced anaphylaxis.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i> .	29 (4)	805-808	2015
Takeichi T, Hsu CK, Yang HS, Chen H Y, Wong TW, Tsai WL, Chao SC, Lee J Y, <u>Akiyama M</u> , Simpson MA, McGrath J A.	Progressive hyperpigmentation in a Taiwanese child due to an inborn error of vitamin B12 metabolism (cblJ)	<i>Br J Dermatol</i> .	172 (4)	1111-1115	2015

Shibata A, Tanahashi K, Sugiura K, Akiyama M.	TRPS1 haploinsufficiency results in increased <i>STA T3</i> and <i>SOX9</i> mRNA expression in hair follicles in trichorhinophalangeal syndrome.	<i>Acta Dermato-Venereol.</i>	95 (5)	620-621	2015
Takeichi T, Nanda A, Aristodemou S, McMillan JR, Lee J, Akiyama M , Al-Ajami H, Simpson MA, McGrath JA.	Whole-exome sequencing diagnosis of two autosomal recessive disorders in one family.	<i>Br J Dermatol</i>	172 (5)	1407-1411	2015
Aizu T, Matsui A, Takiyoshi N, Akasaka E, Kaneko T, Nakanoh H, Sugiura K, Akiyama M , Sawamura D.	Elderly-onset generalized pustular psoriasis without previous history of psoriasis vulgaris	<i>Case Reports Dermatol.</i>	7(2)	187-193	2015
Ito T, Aoshima M, Sugiura K, Fujiyama N, Ito N, Sakabe JI, Akiyama M , Maekawa M, Tokura Y.	Pustular psoriasis-like lesions associated with hereditary lactate dehydrogenase M subunit deficiency without interleukin-36 receptor antagonist mutation: long-term follow-up of two cases.	<i>Br J Dermatol.</i>	172 (6)	1674-1676	2015
Ohno Y, Nakamichi S, Ohkuni A, Kamiyama N, Naoe A, Tsujimura H, Yokose U, Sugiura K, Ishikawa J, Akiyama M , Kihsara A.	Essential role of the cytochrome P450 CYP4F22 in the production of acylceramide, the key lipid for skin permeability barrier formation.	<i>Proc Natl Acad Sci USA.</i>	112 (25)	7707-7712	2015
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.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	29 (7)	1453-1454	2015

Sugiura K, Arima M, Matsunaga K, Akiyama M.	The novel GJB3 mutation p.Thr202Asn in the M4 transmembrane domain underlies erythrokeratoderma variabilis.	<i>Br J Dermatol.</i>	173 (1)	309-311	2015
Fong K, Takeichi T, Liu L, Pramanik R, Lee J, Akiyama M, McGrath JA.	Ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome associated with a new mutation in MBTPS2.	<i>Clin Exp Dermatol.</i>	40 (5)	529-532	2015
Sugiura K, Akiyama M.	Update on autosomal recessive congenital ichthyosis: mRNA analysis using hair samples is a powerful tool for genetic diagnosis.	<i>J Dermatol Sci.</i>	79 (1)	4-9	2015
Miyake T, Umemura H, Doi H, Kousogabe J, Tsuji K, Hamada T, Sugiura K, Aoyama Y, Akiyama M, Iwatsuki K.	Annular pustular psoriasis with a heterozygous <i>IL36RN</i> mutation.	<i>Eur J Dermatol.</i>	25 (4)	349-350	2015
Shibata A, Akiyama M.	Epidemiology, medical genetics, diagnosis and treatment of harlequin ichthyosis.	<i>Pediatr Int.</i>	57 (4)	516-522	2015
Tanahashi K, Sugiura K, Akiyama M.	Topical minoxidil improves congenital hypotrichosis caused by <i>LIPH</i> mutations.	<i>Br J Dermatol.</i>	173 (3)	865-866	2015
Muro Y, Sugiura K, Akiyama M.	What are the “true” pathogenic anti-desmoglein antibodies?	<i>Acta Dermatol-Venereol.</i>	95 (7)	872-873	2015
Muro Y, Sugiura K, Nara M, Sakamoto I, Suzuki N, Akiyama M.	High incidence of cancer in anti-small ubiquitin-like modifier activating enzyme antibody-positive dermatomyositis.	<i>Rheumatology</i>	54 (9)	1745-1747	2015

Takeichi T, Sugiura K, Hsu C-K, Tanahashi K, Takama H, Simpson MA, McGrath JA, Akiyama M.	Novel indel mutation of STS underlies a new phenotype of self-healing recessive X-linked ichthyosis.	<i>J Dermatol Sci.</i>	79 (3)	317-319	2015
Sugiura K, Akiyama M.	Lamellar ichthyosis caused by a previously unreported homozygous <i>ALOXE3</i> mutation in East Asia.	<i>Acta Dermatol-Venereol.</i>	95 (7)	858-859	2015
Ogawa M, Muro Y, Sugiura K, Sakakibara A, Akiyama M.	Magnetic resonance imaging findings are useful for evaluating the three dimensional development and follow-up of linear lupus erythematosus profundus.	<i>Lupus</i>	24 (11)	1214-1216	2015
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.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	29 (10)	2054-2056	2015
Wali A, Liu L, Takeichi T, Jelani M, Rahman OU, Heng YK, Thng S, Lee J, Akiyama M. , McGrath JA, Betz RC.	Familial primary localized cutaneous amyloidosis results from either dominant or recessive mutations in OSMR.	<i>Acta Dermatol-Venereol.</i>	95 (8)	1005-1007	2015
Shibata A, Sugiura K, Suzuki A, Ichiki T, Akiyama M.	Apparent homozygosity due to compound heterozygosity of one point mutation and an overlapping exon deletion mutation in <i>ABCA12</i> : A genetic diagnostic pitfall.	<i>J Dermatol Sci.</i>	80 (3)	196-202	2015

Nomura T, Mizuno O, Miyauchi T, Suzuki S, Shinkuma S, Hata H, Fujita Y, Akiyama M , Shimizu H.	Striate palmoplantar keratoderma: report of a novel DSG1 mutation and atypical clinical manifestations.	<i>J Dermatol Sci.</i>	80 (3)	223-225	2015
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.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	30 (2)	327-328	2016
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.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	30 (2)	373-375	2016
Abdul-Wahab A, Takeichi T, Liu L, Lomas D, Hughes B, Akiyama M , McGrath JA, Mellerio JE.	Autosomal dominant diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma due to a recurrent mutation in aquaporin-5.	<i>Br J Dermatol.</i>	174 (2)	430-432	2016
Takeichi T, Sugiura K, Tso S, Simpson MA, McGrath JA, Akiyama M .	Bi-allelic nonsense mutations in <i>ABHD5</i> underlie a mild phenotype of Dorfman-Chanarin syndrome	<i>J Dermatol Sci.</i>	81 (2)	134-136	2016
Takeichi T, Akiyama M .	Inherited ichthyosis; non-syndromic forms.	<i>J Dermatol.</i>	43 (3)	242-251	2016
Abdul-Wahab A, Takeichi T, Liu L, Stephens C, Akiyama M , McGrath JA	Intrafamilial phenotypic heterogeneity of epidermolytic ichthyosis associated with a new missense mutation in keratin 10.	<i>Clin Exp Dermatol</i>	41 (3)	290-293	2016

Tanahashi K, Sugiua K, Sato T, Akiyama M.	Noteworthy clinical findings of harlequin ichthyosis: digital autoamputation caused by cutaneous constriction bands in a case with novel <i>ABCA12</i> mutations	<i>Br J Dermatol</i>	174 (3)	689-691	2016
Nakazawa M, Akasaka M, Hasegawa T, Suzuki T, Shima T, Takanashi J, Yamamoto A, Ishidou Y, Kikuchi K, Niijima S , Shimizu T, Okumura A.	Efficacy and safety of fosphenytoin for acute encephalopathy in children.	<i>Brain Dev.</i>	37 (4)	418-422	2015
Ohtomo Y, Umino D, Takada M, Fujinaga S, Niijima S , Shimizu T.	Gradual tapering of desmopressin leads to better outcome in nocturnal enuresis.	<i>Pediatr Int.</i>	57 (4)	656-658	2015
Nakazawa M, Toda S, Abe S, Ikeno M, Igarashi A, Nakahara E, Yamashita S, Niijima S , Shimizu T, Okumura A.	Efficacy and safety of fosphenytoin for benign convulsions with mild gastroenteritis.	<i>Brain Dev.</i>	37 (9)	864-7	2015
Yamamoto T, Igarashi N, Shimojima K, Sangu N, Sakamoto Y, Shimoji K, Niijima S.	Use of targeted next-generation sequencing for molecular diagnosis of craniosynostosis: Identification of a novel de novo mutation of EFNB1.	<i>Congenit Anom (Kyoto)</i>	56 (2)	91-93	2016
Sato K, Sueoka K , Iino K, Senba H, Suzuki M, Mizuguchi Y, Izumi Y, Sato S, Nakabayashi A, Tanaka M.	Current status of preimplantation genetic diagnosis in Japan.	<i>Bioinformatics.</i>	11 (5)	254-260	2015

Sivan PP, Syed S, M ok PL, Higuchi A, Murugan K, Alarfaj AA, Munusamy MA, Awang Hamat R, <u>U mezawa A</u> , Kumar S.	Stem Cell Therapy for Tr eatment of Ocular Disord ers.	<i>Stem Cells I nt.</i>				in pr ess
Nakamura A, Hamag uchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsu bara K, Sano S, Nag asaki K, Matsubara Y, <u>Umezawa A</u> , Taji ma T, Ogata T, Kaga mi M, Okamura K, Fukami M.	Complex Genomic Rearra ngement within the GNA S Region Associated with Familial Pseudohypoparat hyroidism Type 1b.	<i>J Clin Endoc rinol Metab</i>				in pr ess
Nishino K, <u>Umezawa A</u> .	DNA methylation dynami cs in human induced plur ipotent stem cells.	<i>Hum Cell.</i>				in pr ess
Sato H, Ishii Y, Ya mamoto S, Azuma E, Takahashi Y, Ha mashima T, <u>Umezaw a A</u> , Mori H, Kurod a S, Endo S, Sasahar a M.	PDGFR- β Plays a Key R ole in the Ectopic Migrati on of Neuroblasts in Cere bral Stroke.	<i>Stem Cells.</i>	34 (3)	685-698		2016
Itakura Y, Sasaki N, Kami D, Gojo S, <u>U mezawa A</u> , Toyoda M.	N- and O-glycan cell surf ace protein modifications associated with cellular se nescence and human agin g.	<i>Cell Biosci.</i>	18	6-14		2016