

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症

○ 概要

1. 概要

乳児期より大頭を示し、運動発達の軽度遅れを示す。その後、頭部外傷や感染症による高熱などを契機に階段状に症状が悪化し、寝たきりになる場合もある。頭部 MRI 検査で大脳白質の T2W 高信号が特徴である。

2. 原因

MLC1 遺伝子変異による常染色体劣性遺伝を示すものと、HEPACAM 遺伝子の常染色体優性、あるいは劣性遺伝形式により発症する。両遺伝子に変異がなく、原因不明例も少なからず存在する。

3. 症状

乳児期からの大頭症、運動発達遅滞、階段状の退行現象、知的障害など。

4. 治療法

根本的な治療法はない。

5. 予後

進行の程度は予測できない。進行するとてんかん、痙性四肢麻痺、意識障害、球麻痺などを生じ、寝たきりになる場合がある。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

100 人未満

2. 発病の機構

解明済み(遺伝子変異によるが、一部に変異が認められない例がある)

3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法のみである)

4. 長期の療養

必要(症状は進行性であり、生涯続く)

5. 診断基準

あり(研究班作成の診断基準)

6. 重症度分類

modified Rankin Scale (mRS) を用いて判定する。

<診断基準(案)>

Definite、Probable を対象とする。

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症の診断基準

A 症状

1. 乳児期からの大頭症
2. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状(緩徐に、あるいは感染症や頭部外傷などを契機に階段状に進行)
3. 知的退行(乳児期早期の発達は正常範囲内であり、初期には知的障害はない)
4. てんかん(症状の進行に伴っててんかん発作を生じることがある)

B 検査所見

1. MRI 画像所見: 大脳白質に瀰漫性・左右対称性の T2 高信号が認められ、主に前側頭部に皮質下嚢胞が認められる。その一方、皮質の所見は認められない

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

白質消失病、アレキサンダー病、副腎白質ジストロフィーなど大脳白質障害を示す他の疾患

D 遺伝学的検査

1. MLC1 のホモ、あるいは複合ヘテロ変異
2. HEPACAM のホモ、あるいは複合ヘテロ変異ないしヘミ変異

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1の項目に加えもう1項目+Bの1の項目を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dの1あるいは2を満たすもの

Probable: Aのうち1の項目+Bの1の項目を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible: Aのうち1の項目+Bの1の項目

<重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS) を用いて2以上を対象とする。

白質消失病

○ 概要

1. 概要

頭部外傷や感染症による高熱などを契機に階段状に症状が悪化し、寝たきりになる場合もある。頭部MRI検査で大脳白質が脳室の信号強度と同等まで変化し、脳室拡大の所見を示す。

2. 原因

EIF2B 遺伝子の 1 から5までの垂型におけるホモ、あるいは複合ヘテロ変異による常染色体劣性遺伝を示す。遺伝子変異が不明な例も存在する。

3. 症状

階段状に進行する運動障害、小脳失調、てんかん、知的障害など。

4. 治療法

根本的な治療法はない。

5. 予後

進行するとてんかん、痙性四肢麻痺、球麻痺症状などを示し、次第に寝たきりとなることがある。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

100人未満

2. 発病の機構

解明済み(遺伝子変異によるが、一部に変異が認められない例がある)

3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法のみである)

4. 長期の療養

必要(症状は進行性であり、生涯続く)

5. 診断基準

あり(研究班作成の診断基準)

6. 重症度分類

modified Rankin Scale(mRS)を用いて判定する。

<診断基準(案)>

Definite、Probable を対象とする。

白質消失病の診断基準

A 症状

1. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状(緩徐に、あるいは感染症や頭部外傷などを契機に階段状に進行、時に昏睡を生じる)
2. 知的退行(乳児期早期の発達は正常範囲内であり、初期には知的障害はない)
3. てんかん(症状の進行に伴いてんかん発作を生じることがある)

B 検査所見

1. MRI 画像所見:大脳深部白質に瀰漫性・左右対称性の T2 高信号が認められる。進行とともに脳室と同じ信号強度を示すようになり、進行に伴い大脳は全体的に萎縮を示す。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、アレキサンダー病、副腎白質ジストロフィーなど大脳白質障害を示す他の疾患

D 遺伝学的検査

1. 遺伝子診断による(EIF2B1-5 のいずれかのホモ、あるいは複合ヘテロ変異)

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1項目以上+Bを満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: Aのうち1項目以上+Bを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible: Bを認めたもの

<重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS)を用いて2以上を対象とする。

乳酸上昇を伴い脳幹・脊髄を含む白質脳症

○ 概要

1. 概要

乳幼児期から精神運動発達遅滞・小脳失調を示し、その後痙性麻痺・末梢神経障害を来す。

2. 原因

DARS2 遺伝子のホモ、あるいは複合ヘテロ変異による常染色体劣性遺伝を示す。遺伝子変異が不明な例も存在する。

3. 症状

進行する運動障害、小脳失調、末梢神経障害、知的障害など。

4. 治療法

根本的な治療法はない。

5. 予後

緩徐に進行する場合と、急速に病態が悪化する場合があります、予後は不良である。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

100 人未満

2. 発病の機構

解明済み(遺伝子変異によるが、一部に変異が認められない例がある)

3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法のみである)

4. 長期の療養

必要(症状は進行性であり、生涯続く)

5. 診断基準

あり(研究班作成の診断基準)

6. 重症度分類

7. modified Rankin Scale(mRS)を用いて判定する。

<診断基準(案)>

Definite、Probable を対象とする。

乳酸上昇を伴い脳幹・脊髄を含む白質脳症の診断基準

A 症状

1. 錐体路徴候;初期には筋緊張が低下し、進行とともに筋緊張亢進
2. 錐体外路障害;運動失調、小脳症状などが進行
3. てんかん発作
4. 認知機能の低下

B 検査所見

1. 画像検査所見;脳幹、脊髄、大脳白質の T2 高信号が認められる。
2. 髄液中の乳酸値の上昇
3. 生理学的所見;末梢神経伝導速度の遅れ

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、白質消失病、アレキサンダー病、副腎白質ジストロフィーなど大脳白質障害を示す他の疾患

D 遺伝学的検査

1. *DARS2* 遺伝子のホモ、あるいは複合ヘテロ変異

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1項目以上+Bの1の項目を認め、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: Aのうち1項目以上+Bの1の項目を認め、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible: Aのうち1項目以上+Bの1の項目を認める

<重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS)を用いて2以上を対象とする。

卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症

○ 概要

1. 概要

進行性の中枢神経障害を示し、徐々に痙性麻痺・末梢神経障害を来す。乳幼児期の発達の遅れで生じることもあれば成人期以降に行動障害などで発症することもある。

2. 原因

A ARS2 遺伝子のホモ、あるいは複合ヘテロ変異による常染色体劣性遺伝を示す。遺伝子変異が不明な例も存在する。

3. 症状

進行する運動障害、小脳失調、末梢神経障害、知的障害など。

4. 治療法

根本的な治療法はない。

5. 予後

緩徐に進行する場合と、急速に病態が悪化する場合があります、予後は不良である。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

100人未満

2. 発病の機構

解明済み(遺伝子変異によるが、一部に変異が認められない例がある)

3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法のみである)

4. 長期の療養

必要(症状は進行性であり、生涯続く)

5. 診断基準

あり(研究班作成の診断基準)

6. 重症度分類

7. modified Rankin Scale(mRS)を用いて判定する。

<診断基準(案)>

Definite、Probable を対象とする。

卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症の診断基準

A 症状

1. 乳幼児期からの発達の遅れ
2. 学童期からの学習障害、巧緻機能障害
3. 青年期以降からの抑うつ、行動障害、認知機能低下
4. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状の進行
5. 女性の場合、卵巣機能障害による二次性月経不全

B 検査所見

1. 画像検査所見；大脳白質の斑状 T2 高信号

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、白質消失病、アレキサンダー病、副腎白質ジストロフィーなど大脳白質障害を示す他の疾患

D 遺伝学的検査

1. AARS2 遺伝子のホモ、あるいは複合ヘテロ変異

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち5以外の1項目以上+Bの項目を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: Aのうち5以外の1項目以上+Bの項目を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible: Aのうち5以外の1項目以上+Bの項目を満たしたもの

<重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS) を用いて2以上を対象とする。

Ⅲ. 研究成果の刊行に 関する一覧表

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
山本俊至 (訳)	染色体異常と大規模DNA変化を調べるための遺伝子検査技術	菅野純夫・福嶋義光	ゲノム医学	メディカルサイエンスインターナショナル	東京	2015	in press
山本俊至	ダウン症候群・染色体異常	新島新一, 山内秀雄, 山本仁	こどもの神経の診かた	医学書院	東京	2015	in press
山本俊至	1p36欠失症候群	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針	医学書院	東京	2015	pp182-183
山本俊至	Rett症候群	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針	医学書院	東京	2015	pp684-685
山本俊至 (訳)	先天性疾患の疫学および遺伝的基礎	衛藤義勝	ネルソン小児科学第19版(日本語訳)	エルゼビアジャパン	東京	2015	pp1802

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
Okamoto N, Toribe Y, Shimojima K, Yamamoto T.	Tatton-Brown-Rahman syndrome due to 2p23 microdeletion.	Am J Med Genet A		in press	2016
Igarashi A, Okumura A, Shimojima K, Abe S, Ikeno M, Shimizu T, Yamamoto T.	Focal seizures and epileptic spasms in a child with Down syndrome from a family with a <i>PRRT2</i> mutation.	Brain Dev		in press	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Itakura A, Saito Y, Nishimura Y, Okazaki T, Ohno K, Sejima H, <u>Yamamoto T</u> , Maegaki Y.	Successful treatment of migrating partial seizure s in Wolf-Hirschhorn syndrome with bromide.	Brain Dev		in press	
Sumida K, Inoue K, Takanashi J-I, Sasaki M, Watanabe K, Suzuki M, Kurehashi H, Omata T, Tanaka M, Yokochi K, Iio J, Iyoda K, Kurokawa T, Matsuo M, Sato T, Iwaki A, Osaka H, Kurosawa K, <u>Yamamoto T</u> , Matsumoto N, Maikusa N, Mastuda H, Sato N.	The magnetic resonance imaging spectrum of Pelizaeus-Merzbacher disease: A multicenter study of 19 patients.	Brain Dev		in press	
<u>Yamamoto T</u> , Igarashi N, Shimojima K, Sangu N, Sakamoto Y, Shimojima K, Niijima S.	Use of targeted next-generation sequencing for molecular diagnosis of craniosynostosis: identification of a novel de novo mutation of <i>EFNB1</i> .	Congenit Anom (Kyoto)		in press	
<u>Yamamoto T</u> .	Characteristics of epileptic encephalopathy related to <i>CDLK5</i> mutations.	J Pediatr Epilepsy		in press	
Oka M, Shimojima K, <u>Yamamoto T</u> , Hanaoka Y, Sato S, Yasuhara T, Yoshinaga H, Kobayashi K.	A novel <i>HYLS1</i> homozygous mutation in living siblings with Joubert syndrome.	Clin Genet		in press	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Watanabe S, Shimizu K, Ohashi H, Kocasaki R, Okamoto N, Shimojima K, Yamamoto T, Chinen Y, Mizuno S, Dowa Y, Shiomi N, Toda Y, Tashiro K, Shichijo K, Minatozaki K, Aso S, Minagawa K, Hiraki Y, Shimokawa O, Matsumoto T, Fukuda M, Moriuchi H, Yoshiura KI, Kondoh T.	Detailed analysis of 26 cases of 1q partial duplication/triplication syndrome.	Am J Med Genet A		in press	
Shimojima K, Okamoto N, Yamamoto T.	A novel <i>TUBB3</i> mutation in a sporadic patient with asymmetric cortical dysplasia.	Am J Med Genet A		in press	
Yamamoto T, Shimojima K, Yano T, Ueda Y, Takayama R, Ikeda H, Imai K.	Loss-of-function mutations of <i>STXBPI</i> in patients with epileptic encephalopathy.	Brain Dev	38	280-284	2016
Ishikawa N, Kobayashi Y, Fujii Y, Yamamoto T, Kobayashi M.	Late-onset epileptic spasms in a patient with 22q13.3 deletion syndrome.	Brain Dev	38	109-112	2016
Yamamoto T, Yoshiooka S, Tsurusaki Y, Shino S, Shimojima K, Shigematsu Y, Takeuchi Y, Matsumoto N.	White matter abnormalities in an adult patient with L-2-hydroxyglutaric aciduria.	Brain Dev	38	142-144	2016
Sangu N, Shimojima K, Okumura A, Ando T, Yamamoto T.	Characteristics of patients with benign partial epilepsy in infancy without <i>PRRT2</i> mutations.	Epilepsy Res	118	10-13	2015
Shimojima K, Okumura A, Yamamoto T.	A de novo microdeletion involving <i>PAFAH1B (LIS1)</i> related to lissencephaly phenotype.	Data in Brief	118	488-491	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamamoto T, Shimojima K, Shibata T, Akiyama M, Okamoto M, Akiyama T, Yoshinaga H, Kobayashi K.	Novel <i>PLA2G6</i> mutations associated with an exon 1 deletion due to non-allelic homologous recombination in a patient with infantile neuroaxonal dystrophy.	Human Genome Variation	2	15048	2015
Shimojima K, Okumura A, Hayashi M, Kondo T, Inoue H, Yamamoto T.	<i>CHCHD2</i> is down-regulated in neuronal cells differentiated from iPS cells derived from patients with lissencephaly.	Genomics	106	196-203	2015
Yamamoto T, Shimada S, Shimojima K, Sangu N, Ninomiya S, Kubota M.	Leukoencephalopathy associated with 11q24 deletion involving the gene encoding hepatic and glial cell adhesion molecule in two patients.	Eur J Med Genet	58	492-496	2015
Yamamoto T, Tanashi J, Kurosawa K, Deguchi K, Osaka H, Inoue K.	Comment on "Delayed myelination is not a constant feature of Allan-Herndon-Dudley syndrome: Report of a new case and review of the literature" by Azzolini S et al. Brain & Development 2014;36:716-720	Brain & Development	37	988-989	2015
Kawahara T, Watanabe H, Omae R, Yamamoto T, Inazumi T.	A novel <i>PHEX</i> mutation in Japanese patients with X-linked hypophosphatemic rickets.	Case Rep Genet		301264	2015
Nishigaki S, Hamazaki T, Saito M, Yamamoto T, Seto T, Shintaku H.	Periventricular heterotopia and white matter abnormalities in a girl with mosaicism for chromosome 6.	Mol Cytogenet	8	54	2015
Yamamoto T, Shimojima K, Kimura N, Mogami Y, Usui D, Takayama R, Ikeda H, Imai K.	Recurrent occurrences of <i>CDKL5</i> mutations in patients with epileptic encephalopathy.	Human Genome Variation	2	15042	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Shimojima K, Okamoto N, <u>Yamamoto T.</u>	Characteristics of 2p15-p16.1 microdeletion syndrome; review and description of two additional patients.	Congenit Anom (Kyoto).	55	125-132	2015
Tsurusaki Y, Tanaka R, Shimada S, Shimojima K, Nakashima M, Saitsu H, Miyake N, <u>Yamamoto T.</u> , Matsumoto N.	Novel compound heterozygous mutations in <i>LLAS</i> cause glycine encephalopathy.	J Hum Gene	60	631-635	2015
Shimada S, Shimojima K, Sangu N, Hoshino A, Hachiya Y, Ohto T, Hashi Y, Nishida K, Mitani M, Kinjo S, Tsurusaki Y, Matsumoto N, Morimoto M, <u>Yamamoto T.</u>	Mutations in the genes encoding eukaryotic translation initiation factor 2B in Japanese patients with vanishing white matter disease.	Brain Dev	37	960-966	2015
<u>Yamamoto T.</u>	[Editorial] Epilepsy in numerical chromosomal abnormalities.	J Pediatr Epi	4	2-3	2015
<u>Yamamoto T.</u> , Shimada S, Shimojima K, Ikeda H, Oguni K.	Epilepsy in 1p36 deletion syndrome is not associated with deletion size.	J Pediatr Epi	4	4-7	2015
Okumura A, <u>Yamamoto T.</u> , Kurahashi H, Takasu M.	Epilepsies in children with 2q24.3 deletion/duplication.	J Pediatr Epi	4	8-16	2015
Akiyama T, <u>Yamamoto T.</u>	Epilepsy and other symptoms associated with chromosome 9q34.11 microdeletion.	J Pediatr Epi	4	23-29	2015
<u>Yamamoto T.</u> , 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 <i>MECP2</i> and <i>GDI1</i> .	J Pediatr Epi	4	30-34	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Tsurusawa R, Ihara Y, Ogawa A, Yamamoto T.	16p11.2 microdeletion/microduplication syndrome and benign infantile epilepsy.	J Pediatr Epilepsy	4	35-40	2015
Okumura A, Ishii A, Shimojima K, Kurahashi H, Yoshitomi S, Imai K, Imamura M, Seki Y, Shimizu T, Hirose S, Yamamoto T.	Phenotypes of children with 20q13.3 microdeletion affecting <i>KCNQ2</i> and <i>CHRNA4</i> .	Epileptic Disorders	17	165-171	2015
Yamamoto T, Shimojima K.	A novel <i>MED12</i> mutation associated with non-specific X-linked intellectual disability.	Human Genome Variation	2	15018	2015
Mimaki M, Shiihara T, Watanabe M, Hirakata K, Sakazume S, Ishiguro A, Shimojima K, Yamamoto T, Oka A, Mizuguchi M.	Holoprosencephaly with cerebellar vermis hypoplasia in 13q deletion syndrome: Critical region for cerebellar dysgenesis within 13q32.2q34.	Brain Development	37	714-718	2015
Yoshitomi S, Takahashi Y, Ishizuka M, Yamaguchi T, Watanabe A, Nasu H, Ueda Y, Ohtani H, Ikeda H, Imai K, Shigematsu H, Inoue Y, Tanahashi Y, Aiba K, Ohta H, Shimada S, Yamamoto T.	Three patients manifesting early infantile epileptic spasms associated with 2q24.3 microduplications.	Brain Development	37	874-879	2015
Okumura A, Arai E, Kitamura Y, Abe S, Ikeno M, Fujimaki T, Yamamoto T, Shimizu T.	Epilepsy phenotypes in siblings with Norrie disease.	Brain Development	37	978-982	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Aoyama Y, Yamamoto T, Sakaguchi N, Ishige M, Tanaka T, Ichihara T, Ohnara K, Kouzan H, Kinoshita Y, Fukao T.	Application of multiplex ligation-dependent probe amplification, and identification of a heterozygous Alu-associated deletion and a uniparental disomy of chromosome 1 in two patients with 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency.	Int J Mol Med	35	1554-1560	2015
Masuda T, Ueda M, Ueyama H, Shimada S, Ishizaki M, Imamura S, Yamamoto T, Ando Y.	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts caused by compound heterozygous mutations in <i>MLC1</i> , in patients with and without subcortical cysts in the brain.	J Neurol Sci	351	211-213	2015
Shimojima K, Okumura A, Ikeno M, Nishimura A, Saito A, Saitsu H, Matsuda N, Yamamoto T.	A de novo <i>TUBB4A</i> mutation in a patient with hypomyelination mimicking Pelizaeus-Merzbacher disease.	Brai Dev	37	281-285	2015
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, Ikemuchi M, Shimakawa S, Shimizu K, Mizuno S, Kubota M, Adachi M, Saito Y, Tomiwa K, Hagiwara 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.	Brai Dev	37	515-526	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
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 <i>CLCN6</i> identified in patients with benign partial epilepsies in infancy and/or febrile seizures.	Plos One	10	e0118946	2015
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	167A	724-730	2015
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 oculofacial spectrum.	Brain Dev	37	171-174	2015
Furukawa T, Sakamoto H, Takeuchi S, Ameri M, Kubokawa 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 <i>BRCA2</i> and <i>FAT</i> genes in acinar cell carcinomas of the pancreas.	Sci Rep	5	8829	2015
Okami N1, 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	31	399-404	2015
山本俊至	遺伝カウンセリング	特集 周産期医学必修知識 第8版 「周産期医学」	46巻増刊号	in press	2015

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
<u>山本俊至</u>	マイクロアレイ染色体検査	検査と技術		in press	2015
<u>山本俊至</u>	マイクロアレイ染色体検査	小児内科	47	1809-1812	2015
島田姿野, <u>山本俊至</u>	感染症をきっかけに退行が進行する1歳男児	日本小児神経学会 編集・イメージからせまる小児神経疾患 診断と治療社		pp47-48	2015
<u>山本俊至</u>	マイクロアレイ染色体検査	『小児内科』『小児外科』編集委員会 共編 小児疾患診療のための病態生理2小児内科	47巻増刊号	pp184-190	
<u>山本俊至</u>	染色体検査とアレイCGH	松原洋一, 呉繁夫, 左合治彦 [編] こどもの病気 遺伝について聞かれたら 診断と治療社		pp237-240	2015
<u>山本俊至</u>	アレイCGH法によるてんかんの分子診断	医学のあゆみ	253	543-547	2015
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 Neur	50	384-388	2014

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
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
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 <i>PAX6</i> , <i>WT1</i> , and <i>PRRG4</i> .	Am J Med Genet A	164A	634-638	2014
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
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 <i>PAX6</i> , <i>WT1</i> , and <i>PRRG4</i> .	Am J Med Genet A	164A	634-638	2014
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
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

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamamoto T, Mencarelli MA, Di Marco C, Mafalda M, Verrawasco M, Balestri P, Gérard M, Mathieu-Dramard M, Andrieux J, Breuning M, Hoffer MJV, Ruijvenkamp CAL, Shimada S, Sangu N, Shimojima K, Umezumi R, Kawame H, Matsuo M, Saito K, Renieri A, Mari F.	Overlapping microdeletions involving 15q22.2 narrow the critical region for intellectual disability to <i>NARG2</i> and <i>RORA</i> .	Eur J Med Genet	57	163-168	2014
Yamamoto T, Wildon 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
Shimojima K, Shimada S, Tamasaki A, Akaboshi S, Komolike Y, Saito A, Furukawa T, Yamamoto T.	Novel compound heterozygous mutations of <i>POU3F1</i> revealed by whole-exome sequencing in a patient with hypomyelination.	Brain Dev	36	315-321	2014
Shimojima K, Narita A, Maegaki Y, Saito A, Furukawa T, Yamamoto T.	Whole-exome sequencing identifies a de novo <i>TUBA1A</i> mutation in a patient with sporadic malformations of cortical development: a case report.	BMC Res Notes	7	465	2014
Yamamoto T, Shimojima K, Umemura A, Uematsu M, Nishikawa T, Inoue K.	<i>SLC16A2</i> mutations in two Japanese patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome.	Hum Genom Var	1	14010	2014