

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

1. Nucleic Acids Res, 45(D1), The Human Phenotype Ontology in 2017, 2017/1/4, Oxford University Press, Köhler S, Vasilevsky NA, Engelstad M, Foster E, McMurry J, Aymé S, Baynam G, Bello SM, Boerkoel CF, Boycott KM, Brudno M, Buske OJ, Chinnery PF, Cipriani V, Connell LE, Dawkins HJ, DeMare LE, Devereau AD, de Vries BB, Firth HV, Fareson K, Greene D, Hamosh A, Helbig I, Hum C, Jähn JA, James R, Krause R, Laulederkind SJ, Lochmüller H, Lyon GJ, Ogishima S, Olry A, Ouwehand WH, Pontikos N, Rath A, Schaefer F, Scott RH, Segal M, Sergouniotis PI, Sever R, Smith CL, Straub V, Thompson R, Turner C, Turro E, Veltman MW, Vulliamy T, Yu J, von Ziegenweid J, Zankl A, Züchner S, Zemojtel T, Jacobsen JO, Groza T, Smedley D, Mungall CJ, Haendel M, Robinson PN.
2. PLoS One, 11(10), The Pre-Eclampsia Ontology: A Disease Ontology Representing the Domain Knowledge Specific to Pre-Eclampsia, 2016/10/27, PLoS, Mizuno S, Ogishima S, Nishigori H, Jamieson DG, Verspoor K, Tanaka H, Yaegashi N, Nakaya J.
3. Sci Rep, 6:31463, The structural origin of metabolic quantitative diversity, 2016/8/16, Koshihara S, Motoike I, Kojima K, Hasegawa T, Shiota M, Saito T, Saigusa D, Danjoh I, Katsuoka F, Ogishima S, Kawai Y, Yamaguchi-Kabata Y, Sakurai M, Hirano S, Nakata J, Motohashi H, Hozawa A, Kuriyama S, Minegishi N, Nagasaki M, Takai-Igarashi T, Fuse N, Kiyomoto H, Sugawara J, Suzuki Y, Kure S, Yaegashi N, Tanabe O, Kinoshita K, Yasuda J, Yamamoto M.
4. J Epidemiol, 26(9), The Tohoku Medical Megabank Project: Design and Mission, 2016/7/2, Japan Epidemiological Association, Kuriyama S, Yaegashi N, Nagami F, Arai T, Kawaguchi Y, Osumi N, Sakaida M, Suzuki Y, Nakayama K, Hashizume H, Tamiya G, Kawame H, Suzuki K, Hozawa A, Nakaya N, Kikuya M, Metoki H, Tsuji I, Fuse N, Kiyomoto H, Sugawara J, Tsuboi A, Egawa S, Ito K, Chida K, Ishii T, Tomita H, Taki Y, Minegishi N, Ishii N, Yasuda J, Igarashi K, Shimizu R, Nagasaki M, Koshihara S, Kinoshita K, Ogishima S, Takai-Igarashi T, Tominaga T, Tanabe O, Ohuchi N, Shimosegawa T, Kure S, Tanaka H, Ito S, Hitomi J, Tanno K, Nakamura M, Ogasawara K, Kobayashi S, Sakata K, Satoh M, Shimizu A, Sasaki M, Endo R, Sobue K, Tohoku Medical Megabank Project Study Group T, Yamamoto M.
5. ○ 萩島創一, 西村邦裕, 岩崎, 江本駿, J-RARE運営事務局患者会, 西村由希子. J-RARE - 希少・難治性疾患患者の QOL 向上と新薬開発の支援のために. 第3回日本難病ネットワーク学会学術集会 (2015/11/13, 仙台) .
6. Toshiki Takeuchi, Atsuo Yamada, Takashi Aoki, and ○Kunihiro Nishimura, cljam: a library for handling DNA sequence alignment/map (SAM) with parallel processing, Source Code for Biology and Medicine, 2016:11:12 (DOI: 10.1186/s13029-016-0058-6)
7. ○Kunihiro Nishimura, Toshiki Takeuchi, Atsuo Yamada, Takashi Aoki, "Open-source clojure library for sequence alignment data : cljam", 生命医薬情報学連合大会2015年大会, 2015/1029-31, 京都.
8. Mori-Yoshimura M, Segawa K, Minami N, Oya Y, Komaki H, Nonaka I, Nishino I, Murata M : Cardiopulmonary dysfunction in patients with limb-girdle muscular dystrophy 2A. Muscle Nerve. 2016 : Epub ahead of print.
9. Harris E, Bladen CL, Mayhew A, James M, Bettinson K, Moore Y, Smith FE, Ruffbach L, Cnaan A, Bharucha-Goebel DX, Blamire AM, Bravver E, Carlier PG, Day J W, Diaz-Manera J, Eagle M, Grieben U, Harms M, Jones KJ, Lochmüller H, Mendell J R, Mori-Yoshimura M, Paradas C, Pegoraro E, Pestronk A, Salort-Campana E, Schreiber-Katz O, Semplicini C, Spuler S, Stojkovic T, Straub V, Takeda S, Rocha CT, Walter MC, Bushby K ; Jain COS Consortium : The Clinical Outcome Study for dysferlinopathy : An international multicenter study. Neurol Genet. 2016 : 2 (4) : 89

11. Suzuki N, Mori-Yoshimura M, Yamashita S, Nakano S, Murata KY, Inamori Y, Matsui N, Kimura E, Kusaka H, Kondo T, Higuchi I, Kaji R, Tateyama M, Izumi R, Ono H, Kato M, Warita H, Takahashi T, Nishino I, Aoki M : Multicenter questionnaire survey for sporadic inclusion body myositis in Japan. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 : 11 (1) : 146
12. Zhu W, Mitsuhashi S, Yonekawa T, Noguchi S, Huei JC, Nalini A, Preethi sh-Kumar V, Yamamoto M, Murakata K, Mori-Yoshimura M, Kamada S, Yahikozawa H, Karasawa M, Kimura S, Yamashita F, Nishino I : Missing genetic variations in GNE myopathy: rearrangement hotspots encompassing 5'UTR and founder allele. *J Hum Genet.* 2016 : Epub ahead of print.
13. Motoki T, Shimizu-Motohashi Y, Komaki H, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takeshi ta E, Ishiyama A, Saito Y, Nakagawa E, Sugai K, Murata M, Sasaki M. Treatable renal failure found in non-ambulatory Duchenne muscular dystrophy patients. *Neuromuscul Disord.* 2015. 10. 25卷10号 p.754-757
14. Nishikawa A, Mori-Yoshimura M, Segawa K, Hayashi YK, Takahashi T, Saito Y, Nonaka I, Krahn M, Levy N, Shimizu J, Kimura E, Goto Y, Yonemoto N, Aoki M, Nishino I, Oya Y, Murata M. Respiratory and cardiac function Japanese patients with dysferlinopathy. *Muscle Nerve.* 2015.06.18. Epub ahead of print
15. Nishioka K, Oyama G, Yoshino H, Li Y, Matsushima T, Takeuchi C, Mochizuki Y, Mori-Yoshimura M, Murata M, Yamashita C, Nakamura N, Konishi Y, Ohi K, Ichikawa K, Terada T, Obi T, Funayama M, Saiki S, Hattori N. High frequency of beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN) among patients with intellectual disability and young-onset parkinsonism. *Neurobiol Aging.* 2015.05. 36卷5号 p.2004.e9-15
16. Uruha A, Hayashi YK, Oya Y, Mori-Yoshimura M, Kanai M, Murata M, Kawamura M, Ogata K, Matsumura T, Suzuki S, Takahashi Y, Kondo T, Kawarabayashi T, Ishii Y, Kokubun N, Yokoi S, Yasuda R, Kira J, Mitsuhashi S, Noguchi S, Nishino I. Necklace cytoplasmic bodies in hereditary myopathy with early respiratory failure. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2015.05. 86卷 5号 p.483-489
17. Kimura E, Nakamura H, Mitsuhashi S, Takeuchi F, Mori-Yoshimura M, Shimizu R, Komaki H, Hayashi YK, Nishino I, Kawai M, Takeda S The infrastructure for the clinical research of muscular dystrophies: Remudy and MDCTN. *Rinsho Shinkeigaku* 2014 54卷 12 P.1069-1070
18. Takahashi M, Miyazaki S, Myojo M, Sawaki D, Iwata H, Kiyosue A, Higashikuni Y, Tanaka T, Fujita D, Ando J, Fujita H, Hirata Y, Komuro I. Impact of the distance from the stent edge to the residual plaque on edge restenosis following everolimus-eluting stent implantation. *PLoS One.* 2015;10:e0121079.
19. Myojo M, Takahashi M, Tanaka T, Higashikuni Y, Kiyosue A, Ando J, Fujita H, Komuro I, Hirata Y. Midterm follow-up after retrievable inferior vena cava filter placement in venous thromboembolism patients with or without malignancy. *Clin Cardiol.* 2015;38:216-21.
20. Suzuki JI, Aoyama N, Izumi Y, Isobe M, Komuro I, Hirata Y. Effect of periodontitis on cardiovascular manifestations in Marfan syndrome. Critical common role of TGF- β . *Int Heart J.* 2015;56:121-4.
21. Satonaka H, Nagata D, Takahashi M, Kiyosue A, Myojo M, Fujita D, Ishimitsu T, Nagano T, Nagai R, Hirata Y. Involvement of P2Y₁₂ receptor in vascular smooth muscle inflammatory changes via MCP-1 upregulation and monocyte adhesion. *Am J Physiol Heart Circ Physiol.* 2015;308:H853-61.
22. Takeda N, Morita H, Fujita D, Inuzuka R, Taniguchi Y, Imai Y, Hirata Y, Komuro I. Congenital contractural arachnodactyly complicated with aortic dilatation and dissection: Case report and review of literature. *Am J Med Genet A.* 2015;167A:2382-7.
23. Fujita D, Takeda N, Morita H, Kato M, Nishimura H, Inuzuka R, Taniguchi Y,

- Nawata K, Hyodo H, Imai Y, Hirata Y, Komuro I. A novel mutation of TGFBR2 causing Loeys-Dietz syndrome complicated with pregnancy-related fatal cervical arterial dissections. *Int J Cardiol.* 2015 Dec 15;201:288-90.
24. Ikutomi M, Sahara M, Nakajima T, Minami Y, Morita T, Hirata Y, Komuro I, Nakamura F, Sata M. Diverse contribution of bone marrow-derived late-outgrowth endothelial progenitor cells to vascular repair under pulmonary arterial hypertension and arterial neointimal formation. *J Mol Cell Cardiol.* 2015;86:121-35.
25. Ito M, Doi K, Takahashi M, Koyama K, Myojo M, Hosoya Y, Kiyosue A, Ando J, Noiri E, Yahagi N, Hirata Y, Komuro I. Plasma neutrophil gelatinase-associated lipocalin predicts major adverse cardiovascular events after cardiac care unit discharge. *J Cardiol.* 2016;67:184-91.
26. Katagiri M, Takahashi M, Doi K, Myojo M, Kiyosue A, Ando J, Hirata Y, Komuro I. Serum neutrophil gelatinase-associated lipocalin concentration reflects severity of coronary artery disease in patients without heart failure and chronic kidney disease. *Heart Vessels.* 2015 Nov 27. [Epub ahead of print]
27. 平田恭信：Marfan症候群、Ehlers-Danlos症候群。今日の診断指針第7版。金澤一郎、永井良三監修、p.1262-1264, 2015,医学書院
28. 平田恭信：血圧の異常。臨床工学講座 臨床医学総論。p.83-90, 2015, 医歯薬出版株式会社
29. 平田恭信：マルファン（Marfan）症候群。内分泌シリーズ 難治性内分泌代謝疾患Update。成瀬光栄・平田結喜緒・田辺昌代編、p.135-137, 2015, 診断と治療社
30. 平田恭信：CKDにおける高血圧のインパクト。月刊糖尿病 7:18-27,2105
31. 三村秀文。集学的治療としての動注化学塞栓療法②動注手技。編集 中島康雄、田島廣之、鈴木直、田中守。産科・婦人科領域のIVR 頁175-178:2016 メジカルビュー社 東京
32. ○三村秀文。IIIビーズ 各論9 AVMに対するTAE（四肢）。編集 荒井保明、中島康雄、田島廣之。塞栓物質を使いこなす。頁78-79:2016 メジカルビュー社 東京
33. ○三村秀文。IV NBCA 各論5 AVMに対するTAE（四肢）。編集 荒井保明、中島康雄、田島廣之。塞栓物質を使いこなす。頁112-113:2016 メジカルビュー社 東京
34. ○三村秀文、小川普久、村上健司、藤川あつ子、橘川 薫、中島康雄、岡村隆徳。血管腫・血管奇形のIVRにおける超音波活用の実際。臨床画像 32:618-626,2016.
35. Mimura H, Arai Y, Yamakado K, Sone M, Takeuchi Y, Miki T, Gobara H, Sakuhara Y, Yamamoto T, Sato Y, Kanazawa S. Phase I/II Study of Radiofrequency Ablation for Malignant Renal Tumors: Japan Interventional Radiology in Oncology Study Group 0701. *Cardiovasc Intervent Radiol.* 2016;39:717-23.
36. ○Ono Y, Osuga K, Takura T, Nakamura M, Shibamoto K, Yamamoto A, Fujiwara H, Mimura H, Tomiyama N. Cost-Effectiveness Analysis of Percutaneous Sclerotherapy for Venous Malformations. *J Vasc Interv Radiol.* 2016;27:831-7.
37. Hashimoto K, Mimura H, Arai Y, Doi M, Kojima Y, Tsugawa K, Nakajima Y. Successful Preoperative Chemoembolization in the Treatment of a Giant Malignant Phyllodes Tumor. *Cardiovasc Intervent Radiol.* 2016 ;39:1070-5.
38. 三村秀文。経皮的膿瘍ドレナージの基礎。Rad Fan 2016 ;14:41-44
39. ○三村秀文、小川普久、荒井保典、橋本一樹、濱口真吾、中島康雄、芝本健太郎、宗田由子、加藤勝也、藤原寛康、金澤 右。軟部血管奇形のIVRに必要な画像診断の実際。臨床画像 32:342-351,2015.
40. Yamane H, Fukuda N, Nishino K, Yoshida K, Ochi N, Yamagishi T, Honda Y, Kawamoto H, Monobe Y, Mimura H, Naomoto Y, Takigawa N. Non-occlusive mesenteric ischemia after splenic metastasectomy for small-cell lung cancer. *Intern Med.* 2015;54:743-7.
41. ○Makimoto S, Hiraki T, Gobara H, Fujiwara H, Iguchi T, Matsui Y, Mimura H, Kanazawa S. Association between reperfusion and shrinkage percentage of the aneurysmal s

- ac after embolization of pulmonary arteriovenous malformation: evaluation based on contrast-enhanced thin-section CT images. Jpn J Radiol. 2014 ;32:266-73.
42. Ishii H, Hiraki T, Gobara H, Fujiwara H, Mimura H, Yasui K, Doke T, Mukai T, Kurokawa H, Ando Y, Hase S, Iguchi T, Yabuki T, Omae K, Tajiri N, Mitsuhashi T, Kanazawa S. Risk factors for systemic air embolism as a complication of percutaneous CT-guided lung biopsy: multicenter case-control study. Cardiovasc Intervent Radiol. 2014 ;37:1312-20.
43. Kojima K, Kato K, Fukazawa T, Morita I, Takigawa N, Monobe Y, Shibamoto K, Soda Y, Mimura H. A case of autoimmune pulmonary alveolar proteinosis appearing as a localized ground-glass opacity. Jpn J Radiol. 2014 ;32:657-60.
44. 2015.8.15 NPO法人日本マルファン協会会報誌Fun8号7ページ
45. 2015.8.23 NPO法人日本マルファン協会主催マルファン症候群と指定難病についての講演交流会、難波市民学習センター第4 研修室にて
46. 2015.12.20 NPO法人日本マルファン協会主催寺子屋マルファン&交流会、認定NPO法人 難病のこども支援全国ネットワーク3F会議室にて
47. <http://www.marfan.jp/>にて、常時掲載
48. 近藤 健一、「第2回医療講演会@大阪開催のご報告とお礼」シルバー・ラッセル症候群ネットワーク「活動ブログ」(2015年10月10日) <http://srsnet.blog.fc2.com>
49. 荻島 創一、江本 駿、猪井 佳子、織田友理子、近藤 健一、和田 美紀、阿部 香織、岩崎 匡寿、西村 邦裕、西村由希子、”希少・難治性疾患患者レジストリJ-RAREによるQOL調査と研究促進のための情報提供へ向けた取り組み”、D-5, p79, 第4回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 2016/11/18-19, 愛知
50. 荻島 創一、西村 邦裕、西村 由希子、岩崎 匡寿、江本 駿、J-RARE患者会コンソーシアム、” J-RARE - 希少・難治性疾患患者のQOL向上と新薬開発の支援のために”、第3回日本難病ネットワーク学会学術集会, 2015年11月13日, 仙台国際センター, 仙台.
51. Masatoshi Iwasaki, Yukiko Nishimura, Kunihiro Nishimura, Shun Emoto, J-RARE patient organization groups and Soichi Ogishima, Building a platform for exchanging patients' information among doctors, researchers and patients on J-RARE, ECRD 2016 (The European Conference on Rare Diseases & Orphan Products), 2016年5月30日、Edinburgh International Conference Centre、UK
52. 西村由希子、西村邦裕、日本における患者主導型情報プラットフォーム J-RARE、東京大学REASE研究会、2016年10月8日、東京大学、東京
53. 吉澤剛、西村由希子、社会的ライフサイクルから見るオーファンドラッグの研究開発と患者参画、研究・イノベーション学会 第31回年次学術大会、青山学院大学、東京
54. Yukiko Nishimura, Recent Japanese NANBYO Situation – How Japanese Patient Groups Contribute to Further the Research Field, 3rd IRDiRC conference, Conference center of Université Pierre et Marie Curie (UPMC) Sorbonne Universités, Jussieu, Paris, France
55. 西村邦裕, "ASridの活動紹介", 東京都難病相談・支援センター主催 希少難病をお持ちの方のためのピア相談員養成研修会, 2017年2月4日, 東京都難病相談・支援センター.
56. 近藤 健一、「シルバー・ラッセル症候群ネットワークにおけるJ-RAREの進捗について」、J-RARE研究班進捗会議、2016年8月28日、東京大学アントレプレナープラザ
57. 近藤 健一、第3回SRSネット交流会&J-RARE足の測定会2016を主催、2016年10月10日、BumB (東京スポーツ文化館)
58. 近藤 健一、「About the first participation of the SRS Network on ICGAD Japan and our organization's activities」、ICOSEP 2017 5th Annual Meeting、2017年3月9日-11日、Park Inn by Radisson, Frankfurt, Germany
59. 近藤 健一、QOL調査の経過報告(シルバー・ラッセル症候群(SRS))」、J-RARE研究班成果報告会、2017年3月19日、TKP東京駅八重洲カンファレンスセンター カンファレンスルーム4I
60. 近藤 健一、「第2回医療講演会@大阪開催のご報告とお礼」シルバー・ラッセル症候群ネットワーク「活動ブログ」(2015年10月10日) <http://srsnet.blog.fc2.com>

61. SRSネット通信 <No.22> 2016年9月3日
62. SRSネット通信 <No.23> 2016年9月20日
63. SRSネット通信<No.24>2017年1月5日
64. SRSネット通信<No.25>2017年2月24日
65. SRSネット通信<特別号>2017年3月20日
66. SRSネット通信<特別号>2017年4月6日
67. SRSネット通信<特別号>2017年4月10日
68. 2015.8.15 NPO法人日本マルファン協会会報誌Fun8号7ページ
69. 2015.8.23 NPO法人日本マルファン協会主催マルファン症候群と指定難病についての講演交流会、難波市民学習センター第4 研修室にて
70. 2015.12.20 NPO法人日本マルファン協会主催寺子屋マルファン&交流会、認定NPO法人 難病のこども支援全国ネットワーク3F会議室にて
71. <http://www.marfan.jp/>にて、常時掲載
72. 江本駿, ”患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集”, 日本マルファン協会 指定難病及び医療講演会&昼食交流会, 2015年8月23日, 難波市民学習センター, 大阪.
73. 猪井佳子, ”あなたの病歴を無駄にしない 病気の解明につながる患者レジストリJ-RARE.net”, NPO法人日本マルファン協会会報FUN8号, 2015年8月5日
74. 猪井佳子, ”あなたの病歴を無駄にしない 病気の解明につながる患者レジストリJ-RARE.net”, NPO法人日本マルファン協会会報FUN9号, 2016年2月1日
75. 2016.5.13, 奈良医科大学Voice of patientにて講演
76. 岩崎匡寿、江本駿, 2016.8.20 アクトシティ浜松研修交流センターにて、日本マルファン協会就労に関する交流会.
77. 2016.11.20 発行会報FUN10号P30~41に掲載
78. 各種Web、Twitter, Facebookに記載
日本マルファン協会ホームページ <http://www.marfan.jp/>
募集ページ <http://www.marfan.jp/2017/01/08/1853/>
フェイスブックページ <https://m.facebook.com/JapanMarfan/>
ツイッター <https://mobile.twitter.com/marfanjamaa>
79. 和田美紀、患者レジストリJ-RARE について、アイザックス症候群 患者会会報誌 Vol.2 (H27年1月発行) p5
80. PADM会報「よつば日和」第24号にて実施予告、2016年10月28日
81. PADM関東地区交流会にて数分程度の口頭アピール(若宮)、品川インターシティ会議室、2016年11月3日 <https://goo.gl/mGCzFr>
82. NPO法人PADM第4期定時総会後の講演会における調査概要の説明講演
西村由希子、「PADMアンケート調査「遠位型ミオパチー患者の介助・介護に関するニーズ調査」概要とご協力のお願い」、NPO法人PADM第4期定時総会、品川インターシティ会議室、2017年4月29日