

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
後藤雄一	ミトコンドリア病	五十嵐隆	小児科診療ガイドライン—最新の診療指針—	総合医学社	東京	2019.4	348-352
三牧正和	小児科医に知ってほしいミトコンドリア病 UPDATE.	三牧正和	小児科医に知ってほしいミトコンドリア病UPDATE. 小児科診療	診断と治療社	東京	2019	
井川正道, 米田誠	MERRF	村山圭, 小坂仁, 三牧正和	遺伝子医学MOOK	メディカルデュウ社	大阪	2020	

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
後藤雄一	MELAS	小児科診療	82(4)	471-475	2019
後藤雄一	ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (MELAS)	小児科	60(6)	907-911	2019
後藤雄一	ミトコンドリア病 [指定難病21]	日本医学会雑誌	148・特別号(1)	S260-S261	2019
Uchino S, Iida A, Sato A, Ishikawa K, <u>Mimaki M</u> , Nishino I, <u>Goto Y</u>	A novel bi-allelic <i>ECHS1</i> mutation identified in a Japanese patient with Leigh syndrome.	<i>Hum Genome Var</i>	6	1-4	2019
Inoue M, Uchino S, Iida A, Noguchi S, Hayashi S, Takahashi T, Fujii K, Komaki H, Takeshita E, Nonaka I, Okada Y, Yoshizawa T, Lommel LV, Schuit F, <u>Goto Y</u> , <u>Mimaki M</u> , Nishino I	<i>COX6A2</i> variants cause a muscle-specific cytochrome c oxidase deficiency.	<i>Ann Neurol</i>	86	193-202	2019

Sasaki R, Ohta Y, Hatanaka N, Tadokoro K, Nomura E, Shang J, Takemoto M, Hishikawa N, Yamashita T, Omote Y, Morimoto E, Teshigawara S, Wada J, Goto Y, Abe K	A novel homoplasmic mitochondrial DNA mutation (m.13376T>C, p.I347T) of MELAS presenting characteristic medial temporal lobe atrophy.	J Neurol Sci	408	116460	2020
Miyauchi A, Kouga T, Jimbo EF, Matsuhashi T, Abe T, Yamagata T, Osaka H.	Apomorphine rescues reactive oxygen species-induced apoptosis of fibroblasts with mitochondrial disease.	Mitochondrion	49	111-120	2019
Matsumoto A, Nagashima M, Iwama K, Mizuguchi T, Makino S, Ikedar T, Muramatsu K, Matsumoto N, Yamagata T, Osaka H.	Rapid progression of a walking disability in a 5-year-old boy with a CLN6 mutation.	Brain & Development	41	726-730	2019
Kuwajima M, Goto M, Kurane K, Shimbo H, Omika N, Jimbo EF, Muramatsu K, Tajika M, Shimura M, Murayama K, Kurosawa K, Yamagata T, Osaka H.	MELAS syndrome with m.4450G > A mutation in mitochondrial tRNAMet gene.	Brain & Development	41	465-469	2019
Nohara S, Ishii A, Yamamoto F, Yanagiha K, Moriyama T, Tozaka N, Miyake Z, Yatsuga S, Koga Y, Hosaka T, Terada M, Yamaguchi T, Aizawa S, Mamada N, Tsuji H, Tomidokoro Y, Nakamagoe K, Ishii K, Watanabe M, Tamakawa A	GDF-15, a mitochondrial disease biomarker, is associated with the severity of multiple sclerosis.	J Neurol Sci	405	116429	2019
Kadoya T, Sakakibara A, Kitayama K, Yamada Y, Higuchi S, Kawakita R, Kawasaki Y, Fujino M, Murakami Y, Shimura M, Murayama K, Ohtake A, Okazaki Y, Koga Y, Yorifuji T.	Successful treatment of infantile-onset ACAD9-related cardiomyopathy with a combination of sodium pyruvate, beta-blocker, and coenzyme Q.	J Pediatr Endocrinol Metab	32(10)	1181-1185	2019
Kioka H, Kato H, Teramoto T, Kitakaze M, Takashima S.	In vivo imaging of mitochondrial ATP dynamics in zebrafish heart revealed ischemic tolerance by G0s2.	FASEB J.	34(2)	2041-2054	2020

三牧正和	ミトコンドリア病の治療－最近の話題	小児内科	52(3)	413-416	2020
Fujimoto C, Yamasoba T	Mitochondria-Targeted Antioxidants for Treatment of Hearing Loss: A Systematic Review	Antioxidants (Basel)	8(4)	E109	2019
井川正道, 米田誠	神経変性疾患のPET酸化ストレスイメージング. ミトコンドリアと疾患.	実験医学	31(12)	188-194	2019
居林興輝、藤本賢治、松田晋哉、伏見清秀、三牧正和、後藤雄一、藤野善久	DPCデータを用いたミトコンドリア病の記述的研究	厚生の指標	67	30-35	2020
Itoh M, Dai H, Horike S, Ganzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, Nabatame S, Okazaki S, Kawawaki H, Ueno N, Goto Y, Kato Y.	Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy.	Brain	142	560-573	2019
Takeguchi R, Takahashi S, Kuroda M, Tanaka R, Suzuki N, Tomonoh Y, Ihara Y, Sugiyama N, Itoh M.	MeCP2_e2 partially compensates for lack of MeCP2_e1: a male case of Rett syndrome	Mol Genet Genomic Med	8	e1088	2019
伊藤雅之	ジュベール症候群関連疾患 [指定難病78]	日本医師会雑誌	148・特別号1	S131	2019
Shibata A, Kasai M, Hoshino A, Miyagawa T, Matsumoto H, Yamakawa G, Kikuchi K, Kuki I, Kumakura A, Hara S, Shiihara T, Yamazaki S, Ohta M, Yamagata T, Takanashi JI, Kubota M, Oka A, Mizuguchi M	Thermolabile polymorphism of carnitine palmitoyltransferase 2: A genetic risk factor of overall acute encephalopathy	Brain Dev	41	862-869	2019
Kanda S, Ohmuraya M, Akagawa H, Horita S, Yoshida Y, Kaneko N, Sugawara N, Ishizuka K, Miura K, Harita Y, Yamamoto T, Oka A, Araki K, Furukawa T, Hattori M	Deletion in the Cobalamin Synthetase W Domain-Containing Protein 1 Gene Is associated with Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract	J Am Soc Nephrol	31	139-147	2020

Iwama K, Mizuguchi T, Takeshita E, Nakagawa E, Okazaki T, Nomura Y, Iijima Y, Kajiwara I, Sugai K, Saito T, Sasaki M, Yuge K, Saikusa T, Okamoto N, Takahashi S, Amamoto M, Tomita I, Kumada S, Anzai Y, Hoshino K, Fattal-Valevski A, Shiroma N, Ohfu M, Moroto M, Tanda K, Nakagawa T, Sakakibara T, <u>Nabatame S</u> , Matsuo M, Yamamoto A, Yukishita S, Inoue K, Waga C, Nakamura Y, Watanabe S, Ohba C, Sengoku T, Fujita A, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ogata K, Ito S, Saitsu H, Matsuishii T, <u>Goto Y</u> , Matsumoto N.	Genetic landscape of Rett syndrome-like phenotypes revealed by whole exome sequencing.	J Med Genet	56	396-407	2019
岩崎裕治, 堀江久子, 木原肖子, 齋木博, 山路野百合, 山本雅章	重症心身障害者のグループホームに関する研究(第1報)ーグループホームのニーズ調査	日本重症心身障害学会誌	44	547-554	2019
山本雅章, 岩崎裕治, 堀江久子, 木原肖子, 齋木博	重症心身障害者のグループホームに関する研究(第2報)ー先駆的グループホーム調査から	日本重症心身障害学会誌	44	555-563	2019
真野ちひろ, 家後理枝, 岩崎裕治, 加我牧子	重症心身障害児(者)施設の入所者における腎石灰化・腎尿路結石形成についての考察	日本重症心身障害学会誌	44	511-517	2019
Arai Y, Iwasaki Y, Suzuki T, Ide S, Kaga M	Elimination of amyloid precursor protein in senile plaques in the brain of a patient with Alzheimer-type dementia and Down syndrome	Brain Dev	41	106-110	2019
Sakai T, Honzawa S, Kaga M, Iwasaki Y, Masuyama T	Osteoporosis pathology in people with severe motor and intellectual disability	Brain Dev	42	256-263	2019
Takahashi S, Takeguchi R, Kuroda M, Tanaka R	Atypical Rett syndrome in a girl with mosaic triple X and MECP2 variant	Mol Genet Genomic Med	8	e1122	2020

Fujiwara T, Watanabe Y, Tanaka H, Takahashi H, Nabatame S, Yi W, Tomiyama N	Quantitative susceptibility mapping (QSM) evaluation of infantile neuroaxonal dystrophy	BJR Case Rep	5	20180078	2019
Tsurusaki Y, Kuroda Y, Yamanouchi Y, Kondou E, Ouchi K, Kimura Y, Enomoto Y, Aida N, Masuno M, Kurosawa K.	Novel USP9X variants in two patients with X-linked intellectual disability	Hum Genome Var	6	49	2019
Murakami H, Uehara T, Tsurusaki Y, Enomoto Y, Kuroda Y, Aida N, Kosaki K, Kurosawa K	Altered phenotype of AP4E1 deficiency and Angelman syndrome caused by paternal disomy of chromosome 15	Brain Dev		S0387-7604	2020