

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	ミトコンドリア脳筋症	猿田亨男、北村惣一郎	1336専門家による私の治療 2017-2018版	日本医事新報社	東京	2017	614-615
井川正道, 岡沢秀彦, 米田誠	酸化ストレスイメージング	鈴木 則宏, 荒木 信夫, 宇川 義一, 桑原 聡, 川原 信隆	Annual Review of Neuroscience 2017	中外医学社	東京	2017	87-93
後藤雄一	ミトコンドリア病の病因研究の現状	後藤雄一	ミトコンドリア研究UPDATE	医学のあゆみ	東京	2017	63-67
後藤雄一	ミトコンドリア病に対する医療体制の現状と課題	後藤雄一	ミトコンドリア研究UPDATE	医学のあゆみ	東京	2017	123-127

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
三牧正和	小児神経科医が知っておくべきミトコンドリア病の多様性	脳と発達	50	7-16	2018
井川正道、米田誠	ミトコンドリア病、内科診療に潜む脳炎・脳症	日本内科学会雑誌	106	1584-1590	2017

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	永田智	小児の治療指針	診断と治療社	東京	2018.4	857-859
三牧正和	ミトコンドリア遺伝	日本人類遺伝学会	臨床遺伝学ノート	診断と治療社	東京	2018.10	42-52
井川正道, 米田誠	ミトコンドリア病, 疾病別での診断・治療の現状と求める医薬品・医療機器・再生医療像.	株式会社技術情報協会	「希少疾患用医薬品の採算性ある事業化と適応拡大戦略」	株式会社技術情報協会	東京	2018	477-485
黒澤健司	多発性翼状片症候群	柳瀬敏彦	内分泌症候(第3版)IV 領域別症候群シリーズ4	日本臨床社	東京	2019.3	443-445
黒澤健司	CHARGE症候群	柳瀬敏彦	内分泌症候(第3版)IV 領域別症候群シリーズ4	日本臨床社	東京	2019.3	475-479

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ishiyama A, Muramatsu K, Uchino S, Sakai C, Matsushima Y, Makioka N, Ogata T, Suzuki E, Komaki H, Sasaki M, <u>Mimaki M</u> , Goto Y I, Nishino I.	NDUFAF3 Variants that Disrupt Mitochondrial Complex I Assembly may associate with Cavitating Leukoencephalopathy.	Clin Gene t.	93(5)	1103-1106	2018
Ikeda T, <u>Osaka H</u> , Shimbo H, Tajika M, Yamazaki M, Ueda A, et al.	Mitochondrial DNA 3243A>T mutation in a patient with MELAS syndrome.	Hum Genome Var	5	25	2018
Kuwajima M, Goto M, Kurane K, Shimbo H, Omika N, Jimbo EF, et al.	MELAS syndrome with m.4450G>A mutation in mitochondrial tRNA(Met) gene.				
Matsuda Y, <u>Tanaka M</u> , Sawabe M, Mori S, Muramatsu M, Naka-Mirom M, Arai T	Relationship between pancreatic intraepithelial neoplasias, pancreatic ductal adenocarcinoma, and single nucleotide polymorphisms in autopsy aged elderly patients	Genes Chromosomes Cancer	57(1)	12-18	2018
Verechshagina N, Nikitichina N, Yamada Y, Harashima H, <u>Tanaka M</u> , Orishchenko K, Mazunin I	Future of human mitochondrial DNA editing technologies.	Mitochondrial DNA Part A	30(2)	214-221	2018
Ikawa M, Kimura H, Kitazaki Y, Sugimoto K, Matsunaga A, Hayashi K, Yamamura O, Tsubujikawa T, Hamano T, <u>Yoneda M</u> , Okazawa H, Nakamoto Y	Arterial spin labeling MRI imaging for the clinical detection of cerebellar hypoperfusion in patients with spinocerebellar degeneration.	J Neurol Sci	394	58-62	2018
井川正道, 米田誠	ミトコンドリア脳筋症のメカニズム	Medical Science Digest	44	559-562	2018
井川正道, 岡沢秀彦, 米田誠	酸化ストレスイメージング ミトコンドリア病, 神経変性疾患への応用.	Brain & Nerve	71	161-166	2019
Itoh M, Ide S, Iwasaki Y, Saito T, Narita K, Dai H, Yamakura S, Furue T, Kitayama H, Maeda K, Takahashi E, Matsui K, <u>Goto Y</u> , Takeda S, Arima M.	Arima Syndrome with specific variations of <i>CEP290</i> gene; clinical comparison with Joubert syndrome and Joubert syndrome-related diseases.	Brain Dev	40	259-267	2018

伊藤雅之	レット症候群の概要	難病と在宅ケア	24	30-34	2018
岩崎裕治	高度医療と療育.	日本重症心身障害学会誌	44	3-6	2019
Kuroda Y, Ohashi I, Naruto T, Ida K, Enomoto Y, Saito T, Nagai	Familial total anomalous pulmonary venous return with 15q11.2 (BP1-BP2)	J Hum Genet	63(11)	1185-1188	2018
Yokoi T, Saito T, Nagai JI, <u>Kurosawa K.</u>	17q21.32-q22 Deletion in a girl with osteogenesis imperfecta, tricho-dento-osseous syndrome, and intellectual disability.	Congenit Anom (Kyoto).	59	51-52	2019
Saikusa T, Hara M, Iwama K, Yuge K, Ohba C, Okada J, Hisano T, Yamashita Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N, <u>Matsuishi T</u>	De novo HDAC8 mutation causes Rett-related disorder with distinctive facial features and multiple congenital anomalies	Brain Dev	40	406-409	2018
Yuge K, Iwama K, Yonee C, Matsufuji M, Sanjo N, Saikusa T, Yae Y, Yamashita Y, Mizuguchi T, Matsumoto N, <u>Matsuishi T</u>	A novel STXBPI mutation causes typical Rett syndrome in a Japanese girl	Brain Dev	40	493-497	2018
Kumada T, Imai K, Takahashi Y, <u>Nabatame S</u> , Oguni H.	Ketogenic diet using a Japanese ketogenic milk for patients with epilepsy: A multi-institutional study.	Brain Dev	40 (3)	188-95	2018
Tanigawa J, Kagitani-Shimono K, Matsuzaki J, Ogawa R, Hanaie R, Yamamoto T, Tominaga K, <u>Nabatame S</u> , Mohri I, Taniike M, Ozono K.	Atypical auditory language processing in adolescents with autism spectrum disorder.	Clin Neurophysiol	129(9)	2029-37	2018

Itoh M, Dai H, Horike SI, Gonzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, <u>Nabatame S</u> , Okazaki S, Kawawaki H, Ueno N, Goto YI, Kato Y.	Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy.	Brain	142(3)	560-573	2019
Harada K, Yamamoto M, Konishi Y, Koyano K, <u>Takahashi S</u> , Namba M, Kusaka T.	Hypoplastic hippocampus in atypical Rett syndrome with a novel FOXP1 mutation.	Brain Dev	40	49-52	2018
Shioda T, <u>Takahashi S</u> , Kaname T, Yamauchi T, Fukuoka T.	MECP2 mutation in a boy with severe apnea and sick sinus syndrome.	Brain Dev	40	714-718	2018
Suganuma E, <u>Oka A</u> , Sakata H, Adachi N, Asanuma S, Oguma E, Yamaguchi A, Furuichi M, Uejima Y, Sato S, Takano T, Kawano Y, Tanaka R, Arai T, Oh-Ishi T.	10-year follow-up of congenital cytomegalovirus infection complicated with severe neurological findings in infancy: a case report.	BMC Pediatr	18(1)	369	2018
Koyano S, Morioka I, <u>Oka A</u> , Moriuchi H, Asano K, Ito Y, Yoshikawa T, Yamada H, Suzutani T, Inoue N, Japanese Congenital Cytomegalovirus Study Group.	More than two years follow-up of infants with congenital cytomegalovirus infection in Japan.	Pediatr Int	60(1)	57-62	2018
Nakamura M, Kita S, Kikuchi R, Hirata Y, Shindo T, Shimizu N, Inuzuka R, <u>Oka A</u> , Kamibeppu K.	A Qualitative Assessment of Adolescent Girls' Perception of Living with Congenital Heart Disease: Focusing on Future Pregnancies and Childbirth.	J Pediatr Nurs	38	e12-e18	2018

Ae R, Nakamura Y, Tada H, Kono Y, Matsui E, Itabashi K, Ogawa M, Sasahara T, Matsubara Y, Kojo T, Kotani K, Makino N, Aoyama Y, Sano T, Kosami K, Yamashita M, <u>Oka A.</u>	An 18-Year Follow-up Survey of Dioxin Levels in Human Milk in Japan.	J Epidemiol	28(6)	300-306	2018
--	--	-------------	-------	---------	------

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ー最新の診療指針ー	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 Gene	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