

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト

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
Inoue K.	Pelizaeus-Merzbacher Disease: Molecular and Cellular Pathologies and Associated Phenotypes.	Sango K., Yamauchi J., Otagata T., Susuki K.	Myelin. Advances in Experimental Medicine and Biology, vol 1190.	Springer	Singapore	2019	201-216.
Kubota M	Cockayne Syndrome: Clinical Aspects	Nishigori C., Sugasawa K.	DNA Repair Disorders	Springer	Singapore	2019	115-132
小坂 仁	有機酸代謝異常症	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患	診断と治療社	東京	2019	42-45
小坂 仁	ミトコンドリア病	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患	診断と治療社	東京	2019	55-57
黒澤健司	大頭症	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患	診断と治療社	東京	2019	14-15
佐々木征行	付随運動	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患	診断と治療社	東京	2019	16-19

高梨潤一	尿素サイクル異常症	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	58-62
松井 大	リボフラビン反応(1)ミトコンドリア呼吸鎖複合体1欠乏症 (ACAD9欠損症)	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	79-80
村松一洋	ライゾーム病, ペルオキシソーム病	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	51-54
村松一洋	リボフラビン反応(1)Brown-Vialletto-Van Lsere症候群, Fazio-Londe病	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	77-78
柳下友映, 山本俊至	チアミン(ビタミンB ₁)代謝異常症候群(2)ピオチン反応性大脳基底核病	厚生労働省難治性疾患等政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	75-76
山本俊至	リボフラミン反応(3)モリブデン補助因子欠損症A型.	厚生労働省難治性疾患等政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	81-83

今泉太一, 山本俊至	ウリジン反応性 てんかん性脳症	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	治療可能な 遺伝性神経 疾患 診 断・治療の手 引き	診断と治 療社	東京	2019	114-115
山本俊至	染色体微細構造 異常と小児神経 疾患	中村公俊、佐村 修	【遺伝子医 学MOOK別冊 最新遺伝 医学研究と 遺伝カウ ンセリング(シ リーズ4)】 最新小 児・周産期遺 伝医学研究 と遺伝カウ ンセリング	メディカ ルドゥ	大阪	2019	
山本俊至 〔監修〕		山本俊至	症例でわか る小児神経 疾患の遺伝 学的アプロ ーチ	診断と治 療社	東京	2019	
吉田誠克	リボフラビン反 応 コエンザイ ムQ10欠損症	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	治療可能な 遺伝性神経 疾患 診 断・治療の手 引き	診断と治 療社	東京	2019	84-86
和田敬仁	SLCトランスポー ター異常症	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	治療可能な 遺伝性神経 疾患 診 断・治療の手 引き	診断と治 療社	東京	2020	63-65
和田敬仁	脳クレアチン欠 乏症候群	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	治療可能な 遺伝性神経 疾患 診 断・治療の手 引き	診断と治 療社	東京	2020	107-109

和田敬仁	遺伝学的検査の 手続き	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	小児神経疾 患の遺伝学 的アプロー チ	診断と治 療社	東京	2019	45-53
和田敬仁	知的障害を呈し た15才男児	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	小児神経疾 患の遺伝学 的アプロー チ	診断と治 療社	東京	2019	130-132
和田敬仁	X連鎖知的障害症 候群の兄弟例	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	小児神経疾 患の遺伝学 的アプロー チ	診断と治 療社	東京	2019	133-135
和田敬仁	頭痛、視力障害を 大した15才女 児	厚生労働省難 治性疾患等政 策研究事業 遺伝性白質疾 患・知的障害を きたす疾患の 診断・治療・研 究システム構 築班	小児神経疾 患の遺伝学 的アプロー チ	診断と治 療社	東京	2019	141-142

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
Asamitsu S, Yabuki Y, Ikenoshita S, Wada T, Shioda N.	Pharmacological prospects of G-quadruplexes for neurological diseases using porphyrins.	Biochem Biophys Res Commun.	;S0006-291X(20)	30123-30126.	2020
Fujii H, Sato N, Takanashi J, Kimura Y, Morimoto E, Shigemoto Y, Sasaki M, Sugimoto H	Altered MR imaging findings in a Japanese female child with PRUNE1-related disorder.	Brain Dev	42	302-306	2020
Hijazi H, Coelho FS, Gonzaga-Jauregui C, Bernardini L, Mar SS, Manning MA, Hanson-Kahn A, Naidu S, Srivastava S, Lee JA, Jones JR, Friez MJ, Alberico T, Torres B, Fang P, Cheung SW, Song X, Davis-Williams A, Jornlin C, Wight PA, Patyal P, Taube J, Porretti A, Inoue K, Zhang F, Pehlivan D, Carvalho CMB, Hobson GM, Lupski JR.	Xq22 deletions and correlation with distinct neurological disease traits in females: further evidence for a contiguous gene syndrome.	Hum Mutat.	41(1)	150-168	2020
Hiraide T, Kubota K, Kono Y, Watanabe S, Matsubayashi T, Nakashima M, Kaname T, Fukao T, Shimozawa N, Ogata T, Saitsu H.	POLR3A variants in striatal involvement without diffuse hypomyelination.	Brain Dev.	42(4)	363-368	2020
Hiraide T, Watanabe S, Matsubayashi T, Yanagi K, Nakashima M, Ogata T, Saitsu H.	A de novo TOP2B variant associated with global developmental delay and autism spectrum disorder.	Mol Genet Genomic Med.	8(3)	e1145	2020
Imaizumi T, Yamamoto-Shimozima K, Yamamoto H, Yamamoto T.	Establishment of a simple and rapid method to detect MECP2 duplications using digital polymerase chain reaction.	Congenit Anom (Kyoto).	60	10-14	2020
Imaizumi T, Yamamoto-Shimozima K, Yanagishita T, Ondo Y, Yamamoto T.	Analyses of breakpoint-junctions of complex genomic rearrangements comprising multiple consecutive microdeletions by nanopore sequencing.	J Hum Genet		doi: 10.1038/s10038-020-0762-6.	2020

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.	Am Soc Nephrol.	31	139-147	2020
Kawahara Y., A. Morimoto, Y. Oh., R. Furukawa., K. Wakabayashi., Y. Monden., H. Osaka., T. Yamagata.	Serum and cerebrospinal fluid cytokines in children with acute encephalopathy.	Brain Dev	42(2)	185-191	2020
Kora K, Yoshida T et al.	Inflammatory neuropathology of infantile Alexander disease: a case report.	Brain and Development	42	64-68	2020
Masunaga Y, Inoue T, Yamoto K, Fujisawa Y, Sato Y, Kawashima-Sonoyama Y, Morisada N, Iijima K, Ohata Y, Namba N, Suzumura H, Kuribayashi R, Yamaguchi Y, Yoshihashi H, Fukami M, Saitsu H, Kagami M, Ogata T.	IGF2 Mutations: Report of Five Cases, Review of the Literature, and Comparison with H19/IGF2:IG-DMR Epimutations.	Clin Endocrinol Metab.	105(1)	116- 125	2020
Ohishi A, Masunaga Y, Iijima S, Yamoto K, Kato F, Fukami M, Saitsu H, Ogata T.	De novo ZBTB7A variant in a patient with macrocephaly, intellectual disability, and sleep apnea: implications for the phenotypic development in 19p13.3 microdeletions.	J Hum Genet	65(2)	181-186	2020
Okano S, Shimada S, Tanaka R, Okayama A, Kajihama A, Suzuki N, Nakau K, Takahashi S, Matsumoto N, Saitsu H, Tanboon J, Nishino I, Azuma H.	Life-threatening muscle complication of COL4A1-related disorder.	Brain Dev.	42(1)	93-97	2020
Ozaki A, Sasaki M, Hiraidate T, Sumitomo N, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Ishiyama A, Saito T, Komaki H, Nakagawa E, Sato N, Nakashima M, Saitsu H.	A case of CLCN2-related leukoencephalopathy with bright tree appearance during aseptic meningitis.	Brain Dev.	S0387-7604(20)	30089-9	2020

Suzuki T, Togawa T, Kanno H, Ogura H, Yamamoto T, Sugiura T, Kouwaki M, Saitoh S.	A novel α -spectrin pathogenic variant in trans to α -spectrin LELY causing neonatal jaundice with hemolytic anemia from hereditary pyropoikilocytosis coexisting with Gilbert syndrome.	J Pediatr Hemat/Onc		doi: 10.1097/MPH.0000000001796.	2020
Uemura T, Ito S, Masuda T, Shimbo H, Goto T, Osaka H, Wada T, Couraud PO, Ohtsuki S.	Cyclocreatine Transport by SLC6A8, the Creatine Transporter, in HEK293 Cells, a Human Blood-Brain Barrier Model Cell, and CCDSs Patient-Derived Fibroblasts.	Pharm Res	37(3)	61	2020
Yamagishi, H., M. Goto, H. Osaka, M. Kuwajima, K. Muramatsu and T. Yamagata	Praxis-induced reflex seizures in two Japanese cases with ring chromosome 20 syndrome.	Epileptic Disorders	22(2)	214-218	2020
Yamamoto-Shimajima K, Imaizumi T, Akagawa H, Kanno H, Yamamoto T.	Primrose syndrome associated with unclassified immunodeficiency and a novel ZBTB20 mutation.	Am J Med Genet A.	182	521-526	2020
Yoshida T, et al.	Characteristics of cerebral lesions in adult-onset Alexander disease.	Neurol Sci	41	225-227	2020
松山友美, 吉田誠克, 他	繰り返す意識消失と転倒を契機に急激に増悪する歩行障害を認めたAlexander病の1例.	臨床神経	60	137-141	2020
村松みゆき, 白井謙太郎, 今泉太一, 柳下友映, 山本圭子, 山本俊至.	Duchenne型筋ジストロフィー患者の母親で認められたモザイク変異と遺伝カウンセリング	脳と発達	52	41-44	2020

Fujita A, Higashijima T, Shirozu H, Masuda H, Sonoda M, Tohyama J, Kato M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyatake S, Miyake N, Fukuda M, Kameyama S, Saitsu H, Matsumoto N.	Pathogenic variants of DYNC2H1, KIAA0556, and PTPN11 associated with hypothalamic hamartoma.	Neurology.	93(3)	e237-e251	2019
Fukada M, Yamada K, Eda S, Inoue K, Ohba C, Matsumoto N, Saitsu H, Nakayama A.	Identification of novel compound heterozygous mutations in ACO2 in a patient with progressive cerebral and cerebellar atrophy.	Mol Genet Genomic Med.	7(7)	e00698	2019
Hayakawa I, Abe Y, Ono H, Kubota M	Severe congenital RYR1-associated myopathy complicated with atrial tachycardia and sinus node dysfunction: a case report.	Ital J Pediatr	45	doi: 10.1186/s13052-019-0756-1	2019
Hayakawa I, Kubota M	Digital Amputation by Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis.	The Journal of Pediatrics		DOI: https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2019.01.023	2019
Hiraide T, Hattori A, Ieda D, Hori I, Saitoh S, Nakashima M, Saitsu H.	De novo variants in SETD1B cause intellectual disability, autism spectrum disorder, and epilepsy with myoclonic absences.	Epilepsia Open.	4(3)	476-481	2019
Hiraide T, Kaba Yasui H, Kato M, Nakashima M, Saitsu H.	A de novo variant in RAC3 causes severe global developmental delay and a middle interhemispheric variant of holoprosencephaly.	J Hum Genet.	64(11)	1127-1132	2019
Hiraide T, Ogata T, Watanabe S, Nakashima M, Fukuda T, Saitsu H.	Coexistence of a CAV3 mutation and a DMD deletion in a family with complex muscular diseases.	Brain Dev.	41(5)	474-479	2019
Hirasawa-Inoue A, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Ishiyama A, Saito T, Komaki H, Nakagawa E, Sugai K, Inoue K, Goto YI, Sasaki M.	Static Leukoencephalopathy Associated with 17p13.3 Microdeletion Syndrome: A Case Report.	Neuropediatrics	50(6)	387-390.	2019

Hoshina T, Seto T, Shimonoto T, Sakamoto H, Okuyama T, Hamazaki T, Yamamoto T.	Narrowing down the region responsible for 1q23.3q24.1 microdeletion by identifying the smallest deletion.	Hum Genome Var	6	47	2019
Imaizumi T, Mogami Y, Okamoto N, Yamamoto-Shimojima K, Yamamoto T.	De novo 1p35.2 microdeletion including PUM1 identified in a patient with sporadic West syndrome.	Congenit Anom (Kyoto).	59	193-194	2019
Imaizumi T, Yamamoto-Shimojima K, Yamamoto T.	Advantages of ddPCR in detection of PLP1 duplications.	Intractable Rare Dis Res.	8	198-202	2019
Iwama K, Mizuguchi T, Takeshita E, Nakagawa E, Okazaki T, Nomura Y, Iijima Y, Kajiura 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, Nabata me S, 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, Saito H, Matsuishi T, Goto YI, Matsumoto N.	Genetic landscape of Rett syndrome-like phenotypes revealed by whole exome sequencing.	J Med Genet.	56(6)	396-407	2019
Kojima, K., T. Nakajima, N. Taga, A. Miyauchi, M. Kato, A. Matsumoto, T. Ikeda, K. Nakamura, T. Kubota, H. Mizukami, S. Ono, Y. Onuki, T. Sato, H. Osaka, S. I. Muramatsu and T. Yamagata	Gene therapy improves motor and mental function of aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency.	Brain	142(2)	322-333	2019
Kouga, T., S. Koizume, S. Aoki, E. Jimbo, T. Yamagata, K. Inoue and H. Osaka	Drug screening for Pelizaeus-Merzbacher disease by quantifying the total levels and membrane localization of PLP1.	Mol Genet Metab Rep	20	100474	2019

Kumagai T, Terashima H, Uchida H, Fukuda A, Kasahara M, Kosuga M, Okuyama T, Tsunoda T, Inui A, Fujisawa T, Narita A, Eto Y, Kubota M.	A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis.	Brain Dev.	41	460-464.	2019
Kroda Y, Kimura Y, Uehara T, Kosaki K, Kurosawa K	The refinement of 16p13.3 microdeletion syndrome from a case presentation of a girl with epilepsy and intellectual disability.	Congenit Anom (Kyoto).		doi: 10.1111/cga.12347. [Epub ahead of print] PMID:31231897	2019
Kuwajima, M., M. Goto, K. Kurane, H. Shimbo, N. Omika, E. F. Jimbo, K. Muramatsu, M. Tajika, M. Shimura, K. Murayama, K. Kurosawa, T. Yamagata and H. Osaka	MELAS syndrome with m.4450 G>A mutation in mitochondrial tRNA(Met) gene.	Brain Dev.	41(5)	465-469	2019
Li H, Okada H, Suzuki S, Sakai K, Izumi H, Matsushima Y, Ichinohe N, Goto Y, Okada T, Inoue K.	Gene suppressing therapy for Pelizaeus-Merzbacher disease using artificial miRNA.	JCI Insight.	4(10)	e125052	2019
Matsumoto, A., M. Nagashima, K. Iwama, T. Mizuguchi, S. Makino, T. Ikeda, K. Muramatsu, N. Matsumoto, T. Yamagata and H. Osaka	Rapid progression of a walking disability in a 5-year-old boy with a CLN6 mutation.	Brain Dev	41(8)	726-730	2019
Miyado M, Fukami M, Takada S, Terao M, Nakabayashi K, Hata K, Matsubara Y, Tanaka Y, Sasaki G, Nagasaki K, Shiina M, Ogata K, Masunaga Y, Saitsu H, Ogata T.	Germline-Derived Gain-of-Function Variants of Gs α -Coding GNAS Gene Identified in Nephrogenic Syndrome of Inappropriate Antidiuresis.	J Am Soc Nephrol.	30(5)	877-889	2019
Miyamoto S, Nakashima M, Ohashi T, Hiraide T, Kurosawa K, Yamamoto T, Takanashi J, Osaka H, Inoue K, Miyazaki T, Wada Y, Okamoto N, Saitsu H.	A case of de novo splice site variant in SLC35A2 showing developmental delays, spastic paraplegia, and delayed myelination.	Mol Genet Genomic Med.	7(8)	e814	2019

Miyauchi, A., T. Kouga, E. F. Jimbo, T. Matsuhashi, T. Abe, T. Yamagata and H. Osaka	Apomorphine rescues reactive oxygen species-induced apoptosis of fibroblasts with mitochondrial disease.	Mitochondrial disease	49	111-120	2019
Nakashima M, Negishi Y, Hori I, Hattori A, Saitoh S, Saitsu H.	A case of early-onset epileptic encephalopathy with a homozygous TBC1D24 variant caused by uniparental isodisomy.	Am J Med Genet et A.	179(4) :	645-649	2019
Nakashima M, Ogata K, Saitsu H, Matsumoto N.	Reply to "Reduced CYFIP2 Stability by Arg87 Variants Causing Human Neurological Disorders".	Ann Neurol.	86(5)	805-806	2019
Nakashima M, Tohyama J, Nakagawa E, Watanabe Y, Siu CG, Kwong CS, Yamoto K, Hiraide T, Fukuda T, Kaname T, Nakabayashi K, Hata K, Ogata T, Saitsu H, Matsumoto N.	Identification of de novo CSNK2A1 and CSNK2B variants in cases of global developmental delay with seizures.	J Hum Genet.	64(4)	313-322	2019
Okumura A, Shimojima K, Kurahashi H, Numoto S, Shimada S, Ishii A, Ohmori I, Takahashi S, Awaya T, Kubota T, Sakakibara T, Ishihara N, Hattori A, Torisu H, Tohyama J, Inoue T, Haibara A, Nishida T, Yuhara Y, Miya K, Tanaka R, Hirose S, Yamamoto T.	PRRT2 mutations in Japanese patients with benign infantile epilepsy and paroxysmal kinesigenic dyskinesia.	Seizure.	71	1-5	2019
Sato T, Sugiura-Ogasawara M, Ozawa F, Yamamoto T, Kato T, Kurahashi H, Kuroda T, Aoyama N, Kato K, Kobayashi R, Fukuda A, Utsunomiya T, Kuwahara A, Saito H, Takeshita T, Irahara M.	Preimplantation genetic testing for aneuploidy: a comparison of live birth rates in patients with recurrent pregnancy loss due to embryonic aneuploidy or recurrent implantation failure.	Hum Reprod.	34	2340-2348	2019

<p>Sekiguchi, F., Y. Tsurusa ki, N. Okamoto, K. W. Tei k, S. Mizuno, H. Suzumur a, B. Isidor, W. P. Ong, M. Haniffa, S. M. White, M. Matsuo, K. Saito, S. P hadke, T. Kosho, P. Yap, M. Goyal, L. A. Clarke, R. Sachdev, G. McGillivra y, R. J. Leventer, C. Pat el, T. Yamagata, H. Osak a, Y. Hisaeda, H. Ohashi, K. Shimizu, K. Nagasaki, J. Hamada, S. Dateki, T. Sato, Y. Chinen, T. Away a, T. Kato, K. Iwanaga, M. Kawai, T. Matsuoka, Y. Shimoji, T. Y. Tan, S. K apoor, N. Gregersen, M. R ossi, M. Marie-Laure, L. McGregor, K. Oishi, L. Me hta, G. Gillies, P. J. Lo ckhart, K. Pope, A. Shukl a, K. M. Girisha, G. M. H. Abdel-Salam, D. Mowat, D. Coman, O. H. Kim, M. P. Cordier, K. Gibson, J. Milunsky, J. Liebelt, H. Cox, S. El Chehadeh, A. Toutain, K. Saida, H. Ao i, G. Minase, N. Tsuchid a, K. Iwama, Y. Uchiyama, T. Suzuki, K. Hamanaka, Y. Azuma, A. Fujita, E. I magawa, E. Koshimizu, A. Takata, S. Mitsuhashi, S. Miyatake, T. Mizuguchi, N. Miyake and N. Matsumot o</p>	<p>Genetic abnormalit ies in a large coh ort of Coffin-Siri s syndrome patient s.</p>	<p>J Hum Genet</p>	<p>64(12)</p>	<p>1173-1186</p>	<p>2019</p>
<p>Shimizu D, Sakamoto R, Ya moto K, Saitsu H, Fukami M, Nishimura G, Ogata T.</p>	<p>De novo AFF3 varia nt in a patient wi th mesomelic dyspl asia with foot mal formation.</p>	<p>J Hum Gene</p>	<p>64(10)</p>	<p>1041-1044</p>	<p>2019</p>

Takata A, Nakashima M, Saitsu H, Mizuguchi T, Mitsuhashi S, Takahashi Y, Okamoto N, Osaka H, Nakamura K, Tohyama J, Haginoya K, Takeshita S, Kuki I, Okanishi T, Goto T, Sasaki M, Sakai Y, Miyake N, Miyatake S, Tsuchida N, Iwama K, Minase G, Sekiguchi F, Fujita A, Imagawa E, Koshimizu E, Uchiyama Y, Hamanaka K, Ohba C, Itai T, Aoi H, Saida K, Sakaguchi T, Den K, Takahashi R, Ikeda H, Yamaguchi T, Tsukamoto K, Yoshitomi S, Oboshi T, Imai K, Kimizu T, Kobayashi Y, Kubota M, Kashii H, Baba S, Iai M, Kira R, Hara M, Ohta M, Miyata Y, Miyata R, Takahashi JI, Matsui J, Yokochi K, Shimono M, Amamoto M, Takayama R, Hirabayashi S, Aiba K, Matsumoto H, Nabatame S, Shihara T, Kato M, Matsumoto N.	Comprehensive analysis of coding variants highlights genomic complexity in developmental and epileptic encephalopathy.	Nat Commun	10(1)	2506	2019
Tomita Y, Chong P-F, Yamamoto T, Akamine S, Imaizumi T, Kira R.	Sequential radiologic findings in osteopathia striata with cranial sclerosis.	Diagn Interv Imaging	100	529-531	2019
Tulyeu, J., H. Kumagai, E. Jimbo, S. Watanabe, K. Yokoyama, L. Cui, H. Osaka, M. Mieno and T. Yamagata	Probiotics Prevents Sensitization to Oral Antigen and Subsequent Increases in Intestinal Tight Junction Permeability in Juvenile-Young Adult Rats.	Microorganisms	7(10)	463	2019
Yamamoto-Shimajima K, Imaizumi T, Aoki Y, Inoue K, Kaname T, Okuno Y, Muramatsu H, Kato K, Yamamoto T.	Elucidation of the pathogenic mechanism and potential treatment strategy for a female patient with spastic paraplegia derived from a single-nucleotide deletion in PLP1.	J Hum Genet.	64(7)	665-671	2019

Yamamoto-Shimajima K, Kouchi M, Kawashima Y, Ito K, Momosaki K, Ozasa S, Okamoto N, Yokochi K, Yamamoto T.	Natural histories of patients with Wolf-Hirschhorn syndrome derived from variable chromosomal abnormalities.	Congenit Anom (Kyoto)	59	169-173	2019
Yamamoto T, Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima K, Lu Y, Yanagishita T, Shimada S, Chong PF, Kira R, Ueda R, Ishiyama A, Takeshita E, Momosaki K, Ozasa S, Akiyama T, Kobayashi K, Oomatsu H, Kitahara H, Yamaguchi T, Imai K, Kurahashi H, Okumura A, Oguni H, Seto T, Okamoto N.	Genomic backgrounds of Japanese patients with undiagnosed neurodevelopmental disorders.	Brain Dev.	41	776-782	2019
Yamamoto K, Saitsu H, Nishimura G, Kosaki R, Takayama S, Haga N, Tonoki H, Okumura A, Horii E, Okamoto N, Suzumura H, Ikegawa S, Kato F, Fujisawa Y, Nagata E, Takada S, Fukami M, Ogata T.	Comprehensive clinical and molecular studies in split-hand/foot malformation: identification of two plausible candidate genes (LRP6 and UBA2).	Eur J Hum Genet.	27(12)	1845-1857	2019
Yanagishita T, Yamamoto-Shimajima K, Koike T, Nasu H, Takahashi Y, Akiyama T, Nagata S, Yamamoto T.	Compound heterozygous ALDH7A1 mutation causes the hemiallelic expression in a patient with pyridoxine-dependent epilepsy.	Tokyo Women's Medical University Journal	3	73-77	2019
Yanagishita T, Yamamoto-Shimajima K, Nakano S, Sasaki T, Shigematsu H, Imai K, Yamamoto T.	Phenotypic features of 1q41q42 microdeletion including WDR26 and FBXO28 are clinically recognizable: The first case from Japan.	Brain Dev.	41	452-455	2019
Yoshitomi S, Takahashi Y, Yamaguchi T, Oboshi T, Horino A, Ikeda H, Imai K, Okanishi T, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N, Yoshimoto J, Fujita T, Ishii A, Hirose S, Inoue Y.	Quinidine therapy and therapeutic drug monitoring in four patients with KCNT1 mutations.	Epileptic Disord.	21(1)	48-54	2019
Wada T, Suzuki S, Shioda N.	5-Aminolevulinic acid can ameliorate language dysfunction of patients with ATR-X syndrome.	Congenit Anom (Kyoto).	[e-pub]	doi: 10.1111/cga.12365.	2019

山本俊至	1p36欠失症候群	日本医師会 雑誌【指定 難病ペディ ア2019】	148		2019
山本俊至	進行性白質脳症	日本医師会 雑誌【指定 難病ペディ ア2019】	148		2019
山本俊至	Williams症候群の遺 伝学	小児科診療	82	895-900	2019
和田敬仁	個別の指定難病 染 色体・遺伝子関連 A TR-X症候群[指定難 病180]	日本医師会 雑誌【指定 難病ペディ ア2019】	148	S307-S308	2019
和田敬仁	指定難病最前線 (Vol ume 84) ATR-X(X連 鎖αサラセミア・知 的障がい)症候群	新薬と臨牀	68	672-676	2019
Nabbout R, Belousova E, B enedik MP, Carter T, Cott in V et al. ; TOSCA Conso rtium and TOSCA Investiga tors (Kubota M et al.)	Epilepsy in tubero us sclerosis compl ex: Findings from the TOSCA Study	Epilepsia 0 pen	4	73-84.	2018