

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

平成30年度～令和2年度 総合研究報告書

研究代表者 小坂 仁

令和3(2021)年5月

目 次

I. 総合研究報告	
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 -----	1
小 坂 仁	
II. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	11

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

総括研究報告書

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

研究代表者 小坂仁 自治医科大学 小児科教授

研究要旨

- ① 診断基準・診療ガイドラインの診療ガイドラインの英文化を行い、治療可能な神経遺伝性疾患ガイドライン”に関してシステマティックレビュー、推奨決定を経て、ガイドラインを作成し、これらのガイドラインに、総論1；“症候からどのように診断するのか、” 総論2；先天性代謝性疾患との関係の章を加え班研究による書籍として刊行した。“大脳白質疾患病変画像からの診断ガイドライン”は、2021年5月に刊行される。
- ② 先天性大脳白質形成不全症の診断サポートのためのコンサルテーションボードにより各主治医からの診断依頼に討議を行い回答するとともに、一部診断を班員内で担当した。
- ③ 市民公開セミナーを計5回実施した。
- ④ AMED,NEDO 研究班を支援し、研究者、企業のRS 戦略相談に同行し、新規治療の導出に協力した。
- ⑤ 国際共同研究をGLIA コンソーシアム研究者と行った。
以上を通じ、患者の願いである、“最善の診断、治療を生涯受けて、治療研究を推進してほしい、国内外の情報を伝達してほしい” という希望に応えた。

研究分担者

井上 健	国立精神・神経医療研究センター 神経研究所疾病研究第二部 室長
久保田 雅也	島田療育センター 小児科 副院長
黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター 遺伝科 部長
才津 浩智	浜松医科大学 医学部 教授
佐々木 征行	国立精神・神経医療研究センター 病院 小児神経診療部 部長
高梨 潤一	東京女子医科大学 医学部 教授
松井 大	大津赤十字病院 脳神経内科 部長
三重野 牧子	自治医科大学 医学部 准教授
村松 一洋	自治医科大学 医学部 准教授
山本 俊至	東京女子医科大学 医学部 教授
吉田 誠克	京都府立医科大学 大学院 医学研究科 神経内科学 准教授
和田 敬仁	京都大学 大学院医学研究科 特定教授

A. 研究目的

我々の班の対象は、大脳白質疾患および知的障害を呈する疾患であり、現在下記の疾患群を扱っている。

①白質疾患；遺伝的ミエリン形成不全；先天性大脳白質形成不全症（

(1) Pelizaeus-Merzbacher 病 (2)

Pelizaeus-Merzbacher 様病 1

3) 基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症

(4) 18q 欠失症候群 (5) Allan- Herndon-Dudley 症候群 (6) HSP60 chaperon 病 (7) Salla 病 (8)

小脳萎縮と脳梁低形成を伴う慢性大脳白質形成不全症 (9) 先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症 (10) 失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症

(11) 脱髄型末梢神経炎・中枢性髄鞘形成不全症・Waardenburg 症候群・Hirschsprung 病) 遺伝性脱髄疾患；アレキサンダー病、カナバン病、

進行性白質脳症（皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、白質消失病、卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症）

②知的障害;ATR-X,脳クレアチン欠乏症候群（ア

ルギニン・グリシンアミジノ基転移酵素欠損症、グアニジノ酢酸メチル基転移酵素欠損症、クラアチントランスポーター欠損症)。

――

目的;

新規調査研究；国際化に対応するため、既存ガイドラインを英文化し、主治医等より、要望の多い下記2つのガイドラインを作成し、トランジション・境界疾患の調査をおこなう

治療可能な遺伝性疾患の早期診断・治療に関するガイドライン (H30,R1)

画像上の白質病変から早期診断に至る診断ガイドライン (R1,R2)

継続；小児～成人を通じた、世界水準のオールジャパン体制を構築し、情報収集把握を行い医療の均てん化とともに、患者・研究者の協調により、治療研究を推進する。

患者レジストリの難病プラットフォームへの統合、年二回の患者会セミナー、セミナーに合わせた自然歴研究、国際白質コンソーシアム GLA との会議、創薬支援を、医師、研究者、家族会等の代表からなる研究班で継続し(H30,R1, R2)、オンラインでの診断コンサルトにより、診断戦略を速やかに立案回答し、診断を紹介あるいは本研究班で実施する(H30,R1, R2)。

B. 研究方法;

新規研究1；困難な診断を支援する“白質疾患診断ガイドライン”の作成

既存診断ガイドラインを英文化する (H30)

“白質疾患疑い画像からの診断ガイドライン”を作成する(R1, R2)。

ガイドラインに明記された遺伝子・生化学診断システムを構築する(R1, R2)。

新規研究2；“治療可能な神経疾患診断・診療ガイドライン”の作成

治療法が存在する疾患について、優先的に診断、治療を開始するための“治療可能な神経遺伝性疾患ガイドライン”を作成する (H30,R1)。

ガイドライン上の遺伝子・生化学診断システムを整備し運営する(R1, R2)。

新規研究3；トランジション、境界領域を調査し継続的・包括的な提供を行う

生涯に至り、多診療科が関わる医療体制を目指すために、患者会とセミナーで蓄積された問題点に対し、オンライン会議で議論する。Q&A 形式で

班のウェブサイトに掲載し、重要なものはガイドラインとして取り上げる (H30, R1, R2)。

新規白質疾患と境界領域疾患を調査し、アップデートする (H30, R1, R2)。

継続研究；オールジャパン体制を構築し、患者・研究者と協調し、診断・治療研究を推進する

年2回の患者セミナーを継続し、セミナーに合わせて自然歴の調査を継続し、治験を推進する。GLIA コンソーシアム研究者と共同研究を継続し、国際基準の疾患分類再改定を行う。MRI 画像と臨床情報からなる従来レジストリを難病プラットフォームへ統合する。AMED,NEDO 研究班を支援し、研究者、企業の RS 戦略相談に同行し、新規治療の導出に協力する (H30, R1, R2)。

期待される成果;

早期診断の実現による“神経変性前の治療開始”

神経白質病変からの疾患診断が遅れている。

白質病変は、まず MRI で気づかれるが数百種類にもおよぶ鑑別診断があり、初診時から診断計画を立案するためのガイドラインが臨床現場から待たれている。画像、臨床診断、遺伝子診断の最前線の研究者からなるチームで診断方法を示し、合わせて遺伝子、生化学的検索を日本どこでも行えるための診断体制構築を作成し、白質疾患医療の均てん化を支援する

治療可能な遺伝性神経疾患の診断が遅れている。

AMED 小児希少・未診断疾患イニシアチブ等により、より年々多くの治療可能な遺伝性疾患が見出されてきている。早期診断治療が可能な疾患は、劇的な治療効果を示す反面、治療の遅れは不可逆的な神経変性をきたすため、全ての臨床医が知る必要がある。そのための診断ガイドラインを、臨床現場に提示し、AMED 研究班等の成果還元役割も担う。

トランジションの推進と境界領域調査による“もれなく生涯を支援する”

難病治療、とくにトランジションの現状を調査し、それを阻害する要因を調査する。

また診断の谷間となる境界領域の疾患定義と細分類をおこない、診断ガイドラインの改定項目と疾患を調査する。

オールジャパン診療体制の構築・研究・普及啓発による“世界水準の診断治療実現”

セミナー等の患者会支援を継続し、患者の要請に

密着した班としての特色を維持する。また永続可能な画像・臨床レジストリを難病プラットフォームへ集約する。またウェブサイトは引き続き、和文英語表記で提供し国内外の患者会と、医師、研究者、行政が協調した希少難病連携体制を維持する。

以上を通じ、患者の願いである、早期診断、最善の診断、治療を生涯受けたい、治療研究を推進してほしい、国内外の情報を伝達してほしい という希望に応える。

C、研究結果および

下記の成果を得た。

平成 30 年

1、診療ガイドラインの英文化(H30年6月)

下記 13 疾患について完成させた

先天性大脳白質形成不全症 (1~11)

(1.Pelizaeus-Merzbacher 病

2.Pelizaeus-Merzbacher 様病 3.基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症 4.18q 欠失症候群 5.Allan-Herndon-Dudley 症候群 6.HSP60 chaperon 病 7.Salla 病 8.小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症 9.先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症 10.失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症 11.脱髄型末梢神経炎・中枢性髄鞘形成不全症・Waardenburg 症候群・Hirschsprung 病)

アレキサンダー病 (12)

カナバン病(13)

2 治療可能な疾患ガイドライン策定

統括委員会を設置し、方向性・担当疾患・担当者を決定した。

3 医療支援ネットワークの運営

先天性大脳白質形成不全症の診断サポートのためのコンサルテーションボード Diagnostic consultation board for supporting clinical diagnosis of hypomyelinating leukodystrophies により各主治医からの診断依頼に討議、1W 以内に返答し、一部診断を班員内で担当した。

4. 市民公開セミナーを 2 回実施した

第 14 回市民公開セミナーを平成 30 年 7 月 15

日(日曜日)に東京産業技術総合研究所で開催した(同研究所人工知能研究センター西田佳史首席研究員/研究チーム長のご厚意による)。特別講演としては、患者会の希望を取り入れ、大阪医大近藤洋一解剖学教授により、髄鞘の再生を目指す基礎研究のご講演のご講演があり、その後は患者会からの発表を経て、懇親会により日頃の家族からの疑問点などに班員が応えた。参加された患者は 15 名で(PMD13 名 HABC1 名、ADDH1 名) 同行する家族を含め 63 名であり、北は新潟、南は、兵庫県からの参加者があった。スタッフとしては、班員や看護大学からのボランティア 29 名で構成し、総勢 99 名の参加者であった。特に看護大学生等の、託児ボランティアが 18 名参加され、家族はセミナーに集中できるような運営で行った。宇宙飛行士の山崎直子さんが途中参加された。

第 15 回市民公開セミナー H30 年 11 月 3 日(日)に大阪医科大学で開催した(大阪医科大学解剖学近藤洋一教授、小児科大阪医科大学小児科島川修一先生福井美保先生らのご厚意による)。参加者は患者 16 名(PMD11 名、TUBB4 1 名、診断未確定 2 名、保健師、訪問看護ステーションからそれぞれ 1 名の系 52 名の参加があり、スタッフとしては、託児ボランティアを含む 13 名で合計 68 名であった。講演は、疾患理解と研究の最前線の情報を知るというテーマを主体に班員によって行われ、特別講演としては、大阪医大近藤洋一解剖学教授により、髄鞘の再生を目指す基礎研究のご講演先生を頂いた。公演終了後患者会との活発な討論、相談を実施した。

6. 白質疾患ポータルサイトの構築と運営、国内外情報交流

引き続きポータルサイトを運営し、国内における担当疾患の情報交流基盤を形成した。

7. 自然歴調査

H30.セミナーに先立つ、午前中に臨床治験のための臨床尺度の評価を行った。東京大阪でそれぞれ 6 名、7 名と合計 13 名の臨床評価尺度評価を行った。自然歴の国際共同研究に着手した。

8. レジストリーの運営・統合および治験協力

班で独自に行っていた各疾患のレジストレーションについて、難病プラットフォームとの面

談を行い、現在のレジストリーの難病プラットフォームへの統合を目指す。また家族会と連携し、クルクミン臨床治験のレジストリーを担った。

R1 年度

新規研究 1 ; 困難な診断を支援する“白質疾患診断ガイドライン”の作成

- 1) 英文化した (H30) 既存の診断ガイドラインを、The 15th Asian Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN) 2019 and 41st Malaysian Paediatric Association Annual Congress にて Clinical aspects of Childhood White Matter Diseases として招待講演にて発表した (マレーシア、小坂; 2019.9.19)
- 2) “大脳白質疾患病変画像からの診断ガイドライン (仮題)” に関して、統括委員会を設置して、システマティックレビューを開始した (全班員 2019.6 月)。

新規研究 2 ; “治療可能な神経疾患診断・診療ガイドライン”の作成

1) “治療可能な神経遺伝性疾患ガイドライン” に関してシステマティックレビュー、推奨決定を経て、ガイドラインを作成した (全班員 H30,R1)。これらは順次 web に公開する。これらのガイドラインに、総論 1 ; “症候からどのように診断するのか、” 総論 2 ; 先天性代謝性疾患との関係の章を加え班研究による書籍として刊行した (全班員 ; 診断と治療社 2019.12.10 資料 1 抜粋)。

新規研究 3 ; トランジション、境界領域を調査し継続的・包括的な提供を行う

1) 生涯に至り、多診療科が関わる医療体制を目指すために、患者会でアンケート調査を 2 回実施した (小坂、井上 ; 2019.7.13、2019.11.3 ; 資料 2 抜粋)。

4. 市民公開セミナーを 2 回実施した

第 16 回市民公開セミナーを 2019.7.13 に東京産業技術総合研究所 (同研究所人工知能研究センター 西田佳史首席研究員/研究チーム長のご厚意による)、特別講演としては、患者会の希望を取り入れ、神奈川県立こども医療センター黒澤健司部長により、先天性大脳白質形成不全症の遺伝についてのご講演があり、その後は患者会からの発表を経て、家族からの疑問点などに班員が応えた。参加された患者は 20 名で (PMD17 名 HABC1 名など) 同行する家族を含め 74 名であった。スタッフとしては、班員や看護大学からのボランティア 26 名で構成し、総勢 100 名の参加者であった。特に千葉西総合病院から 7 名参加され、看護大学学生が、5 名の参加があった。患者と兄弟 ; 日本未来科学館にボランティアが連れて出かけ、例年通り、家族はセミナーに集中できるような運営で行った。

第 17 回市民公開セミナー同年 11 月 3 日 (日) に大阪医科大学 (大阪医科大学解剖学近藤洋一教授、小児科大阪医科大学小児科島川修一先生福井美保先生らのご厚意による) 参加者は患者 14 名 (PMD12 名、TUBB4 2 名、診断未確定 2 名など) であった。大阪医科大学から 5 名の参加があり、スタッフとしては、託児ボランティアを含む 15 名で合計 65 名であった。講演は、疾患理解と研究の最前線の情報を知るというテーマを主体に班員によって行われ、特別講演としては、神奈川県立こども医療センター黒澤健司部長により、先天性大脳白質形成不全症の遺伝についてのご講演先生を頂いた。公演終了後患者会との活発な討論、相談を実施した。東京では、親がセミナーに集中できるように、セミナー中にこどもたちを預かり、会場に隣接する科学未来館に連れ出して遊ぶという託児を実施している。この流れが定着し、託児の依頼が増えている。大阪では、大阪医大の近藤先生、小児科の先生方にご尽力をいただいた。大阪医大の医学生のボランティアの参加が多く、保護者との交流も深まった。次世代育成の場にもなっていると思われ、今回は、患者兄弟が、養護教師を目指し、保護者へのアンケートを行い、多くの保護者が快く協力していた。

6. 白質疾患ポータルサイトの構築と運営、国内外情報交流

引き続きポータルサイトを運営し、国内における担当疾患の情報交流基盤を形成した。

7. 自然歴調査

セミナーに先立つ、午前中に臨床治験のための臨床尺度の評価を行った。東京大阪でそれぞれ臨床評価尺度評価を行った。自然歴の国際共同研究を継続中。

8. オンラインでの、主治医からの診断コンサルトを行った（全班員；資料4）。

9. 診断コンサルト症例の一部に遺伝学的診断を実施し、新しい先天性大脳白質形成不全症を見出した。（全班員；資料5）。

10. GLIA と 6 回にわたるウェブ会議を行い、国際共同治験；自然歴調査のプロトコルを決定した（小坂、井上）。

11. 従来レジストリを難病プラットフォームへ統合中（小坂、井上；様式；EP テクノ作成）。

12. 研究者の RS 戦略相談に同行し、新規治療の導出に協力した（小坂、井上；H30, R1, R2）。

13. アレキサンダー病の遺伝学的検査と表現型解析を行った（吉田）

R2 年度

新規研究 1；困難な診断を支援する“白質疾患診断ガイドライン”の作成

“遺伝性白質疾患 診断の手引き”に関して、ガイドライン作成が終了し、2021. 5 月刊行予定である。

新規研究 2；“治療可能な神経疾患診断・診療ガイドライン”の作成

1) “治療可能な神経遺伝性疾患ガイドライン”に関して 2019.12. 10 班研究による書籍として刊行済み。

新規研究 3；トランジション、境界領域を調査し継続的・包括的な提供を行う

1) 成育医療センターでの移行症例 299 例の調査を施行した。

2) ワーキンググループ（小坂、出口、久保田、）でのメール会議を通じ、小児科側から見た問題点とその解決案を提示した。今後受け手側の神経内科グループ（東京都立北療育医療センター 内科部長 望月葉子医師らと、CQ を設定し課題とし

て更に研究を継続する。

継続研究；オールジャパン体制の構築による診断・治療研究を推進する

；先天性大脳白質形成不全症の患者セミナーを継続した（夏のセミナーはコロナ禍で中止、秋のセミナーはズーム形式で実施）。セミナーでオンラインでのコンサルテーションを行った（小坂、井上 2019.7.13、2019.11.3）。

オンラインでの、主治医からの診断コンサルトを継続した（全班員）。

国際コンソーシウム GLIA と 6 回にわたるウェブ会議を行い、国際 PMD シンポジウムに参加した。国際共同治験；ペンシルベニア小児病院（Vandever 医師）が主導する PMD 自然歴研究について、本邦に割り当てられた 15 症例の臨床情報解析を開始した（井上、高梨）。

診断コンサルト症例の一部に対して、遺伝学的診断を実施した。（全班員）。

日本小児神経学会総会を主催し（佐々木）、白質形成不全症の第一人者である Van der Knaap の招待講演を企画した（佐々木、座長；小坂>コロナ禍により中止）

先天性大脳白質形成不全症のレジストレーションを難病プラットフォームで開始した（小坂、井上）。画像データベースは、難病プラットフォームでの運用が困難であり、当班で整備してきた国立精神・神経医療研究センターで稼働している画像収集システム IBISS を継続している。

白質形成不全症の細胞治療に関し、安全性試験の対面助言に同行し、新規治療の導出に協力した（小坂、井上；2020.8.19）

アレキサンダー病の遺伝学的検査と表現型解析を継続した（吉田）

班員による研究により MCT 8 早期診断法を確立した（資料 7、Thyroid, revision）

AMED 研究費応募の支援・申請を行った

①患者アストロサイトをを用いた希少疾患病態解

明と創薬研究（令和 2 年度創薬基盤推進研究事業；iPS 研究所 近藤孝之）（小坂；2020. 2 月；支援）

②クレアチントランスポーター欠損症の遺伝子治療開発（AMED 難治性疾患実用化研究事業、令和 3 年度 再生・細胞医療・遺伝子治療のシーズ探索研究(再生等ステップ0)熊本大学 大槻純男（小坂；2020. 12 月；支援）

③ATR-X 症候群に対する 5-アミノレブリン酸の有効性と安全性に関する研究（AMED 難治性疾患実用化研究事業、令和 3 年度 希少難治性疾患に対する画期的な医薬品の実用化に関する研究、A-1 医薬品の治験準備(医薬品ステップ1)（和田；2020. 12 月；応募）

④ATR-X 症候群に対する 5-アミノレブリン酸の有効性と安全性に関する研究（AMED 難治性疾患実用化研究事業、令和 3 年度 患者のニーズに応える医薬品開発に資する臨床研究・治験の推進 1 医薬品開発を目指す臨床研究・医師主導治験のプロトコル作成に関する研究(準備:ステップ1)（和田；2020. 12 月；応募）

⑤従来の疾患分類に含まれない先天性大脳白質形成不全症の遺伝学的診断と診療ガイドライン作成に向けたエビデンス創出研究（AMED 難治性疾患実用化研究事業、D 希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究(エビデンス創出)（井上；2020. 12 月；応募）

⑥難治性疾患等実用化研究事業 難治性疾患実用化研究事業、人工 miRNA を搭載した遺伝子発現抑制 AAV による先天性大脳白質形成不全症の遺伝子治療法開発 C-1. 希少難治性疾患に対する画期的な再生・細胞医療・遺伝子治療の実用化に関する研究分野/再生・細胞医療・遺伝子治療のシーズ探索研究（再生等ステップ0）（井上；2020. 12 月；応募）

D. 考察

本年度は、“大脳白質疾患病変画像からの診断ガイドライン（仮題）”に関して、統括委員会を設置して、システマティックレビューを開始し、“治療可能な神経遺伝性疾患ガイドライン”に関してシステマティックレビュー、推奨決定を経て、ガイドラインを作成し、これらのガイドラインに、総論 1；“症候からどのように診断するのか、” 総論 2；先天性代謝性疾患との関係の章を加え班研究による書籍として刊行した。また先天性大脳白

質形成不全症の診断サポートのためのコンサルテーションボードにより各主治医からの診断依頼に討議、1W 以内に返答し、一部診断を班員内で担当した。例年通り、市民公開セミナーを 2 回（東京、大阪）実施し、自然歴調査を行った以上を通じ、患者の願いである、“最善の診断、治療を生涯受けたい、治療研究を推進してほしい、国内外の情報を伝達してほしい” という希望に応えた。

E. 健康危険情報

特になし。

F. 研究発表

主たる発表論文

平成 30 年度

1. Tulyeu, J., Tamaura, M., Jimbo, E., Shimbo, H., Takano, K., Iai, M., Yamashita, S., Goto, T., Aida, N., Tokuhiko, E., Yamagata, T., and Osaka, H. (2019) Aggregate formation analysis of GFAP(R416W) found in one case of Alexander disease. *Brain Dev* 41, 195-200
2. Matsumoto, A., Nagashima, M., Iwama, K., Mizuguchi, T., Makino, S., Ikeda, T., Muramatsu, K., Matsumoto, N., Yamagata, T., and Osaka, H. (2019) Rapid progression of a walking disability in a 5-year-old boy with a CLN6 mutation. *Brain Dev* 41, 726-730
3. Kouga, T., Koizume, S., Aoki, S., Jimbo, E., Yamagata, T., Inoue, K., and Osaka, H. (2019) Drug screening for Pelizaeus-Merzbacher disease by quantifying the total levels and membrane localization of PLP1. *Mol Genet Metab Rep* 20, 100474
4. Sekiguchi, F., Tsurusaki, Y., et al., Osaka, H., et al, Matsumoto, N. (2019) Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients. *J Hum Genet* 64, 1173-1186
5. Takata, A., Nakashima, M., Saitsu, et al Osaka, H., Nakamura, K., et al Matsumoto, N. (2019) Comprehensive analysis of coding variants

highlights genetic complexity in developmental and epileptic encephalopathy. *Nature communications* 10, 2506

6. 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*. 2019 May 16; 4(10): e125052 doi: 10.1172/jci.insight.125052

7. 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*. 2019 Jul;7(7):e00698. doi: 10.1002/mgg3.698. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31106992.

8. 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, Poretti 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*. 2019 Aug 26. doi: 10.1002/humu.23902.

9. 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*. 2019 Aug;7(8):e814. doi: 10.1002/mgg3.814. Epub 2019 Jun 23.

10. 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*. 2019 Apr 19;64(7):665-671. doi: 10.1038/s10038-019-0600-x.

11. 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*. 2019 Aug;7(8):e814.

12. Shiohama T, Nakashima M, Ikehara H, Kato M, Saitsu H. Low-prevalence mosaicism of chromosome 18q distal deletion identified by exome-based copy number profiling in a child with cerebral hypomyelination. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2019 Jul 21. doi: 10.1111/cga.12351.

13. 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 Genom Med* 2019: e814. <https://doi.org/10.1002/mgg3.814>

14. Murofushi Y, Hosoyama K, Kubota K, Sato N, Takahashi Y, Takanashi J. Cerebral white matter lacerations in children caused by repetitive head trauma. *Brain Dev* in press. doi: 10.1016/j.braindev.2019.08.014.

15. Yagisawa T, Mieno M, Ichimaru N, Morita K, Nakamura M, Hotta K, Kenmochi T, Yuzawa K. Trends of kidney transplantation

- in Japan in 2018: data from the kidney transplant registry. *Renal Replacement Therapy* 2019; 5: 3.
16. Okamura H, Kimura N, Mieno M, Matsumoto H, Yuri K, Yamaguchi A. Sutureless repair for postinfarction left ventricular free wall rupture. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2019;158(3):771-777.
 17. Matsuzono K, Mieno M, Fujimoto S. Ramen restaurant prevalence is associated with stroke mortality in Japan: an ecological study. *Nutr J.* 2019 Sep 4;18(1):53.
 18. Muramatsu K, Chikahisa S, Shimizu N, Séi H, Inoue Y. Rotigotine suppresses sleep-related muscle activity augmented by injection of dialysis patients' sera in a mouse model of restless legs syndrome. *Sci Rep.* 9(1):16344. doi: 10.1038/s41598-019-52735-z. (2019)
 19. Matsumoto A, Nagashima M, Iwama K, Mizuguchi T, Makino S, Ikeda 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 Dev.* 41(8):726-730. (2019)
 20. 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.4450 G>A mutation in mitochondrial tRNAMet gene. *Brain Dev.* 41: 465-469. (2019)
 21. Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima K, Yamamoto T. Advantages of ddPCR in detection of PLP1 duplications. *Intractable Rare Dis Res.* 8: 198-202, 2019.
 22. 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: 665-71, 2019.
 23. Yasuda R, Nakano M, Yoshida T, Sato R, Adachi H, Tokuda Y, Mizuta I, Saito K, Matsuura J, Nakagawa M, Tashiro K, Mizuno T. Towards genomic database of Alexander disease to identify variations modifying disease phenotype. *Sci Rep* 2019; 9: 14763.
 24. 吉田誠克.アレキサンダー病の臨床と病態. 京都府立医科大学雑誌 2019: 128: 1-8.

R1 年度

1. Kawahara, Y., A. Morimoto, Y. Oh, R. Furukawa, K. Wakabayashi, Y. Monden, H. Osaka and T. Yamagata (2020). "Serum and cerebrospinal fluid cytokines in children with acute encephalopathy." *Brain Dev* 42(2): 185-191.
2. 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 (2019). "Gene therapy improves motor and mental function of aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency." *Brain* 142(2): 322-333.
3. Kouga, T., S. Koizume, S. Aoki, E. Jimbo, T. Yamagata, K. Inoue and H. Osaka (2019). "Drug screening for Pelizaeus-Merzbacher disease by quantifying the total levels and membrane localization of PLP1." *Mol Genet Metab Rep* 20: 100474.
4. 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 (2019). "MELAS syndrome with m.4450 G>A mutation in mitochondrial tRNA(Met) gene." *Brain Dev.*

5. Matsumoto, A., M. Nagashima, K. Iwama, T. Mizuguchi, S. Makino, T. Ikeda, K. Muramatsu, N. Matsumoto, T. Yamagata and H. Osaka (2019). "Rapid progression of a walking disability in a 5-year-old boy with a CLN6 mutation." *Brain Dev* 41(8): 726-730.
6. Miyamoto, S., M. Nakashima, T. Ohashi, T. Hiraide, K. Kurosawa, T. Yamamoto, J. Takanashi, H. Osaka, K. Inoue, T. Miyazaki, Y. Wada, N. Okamoto and H. Saitsu (2019). "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.
7. Miyauchi, A., T. Kouga, E. F. Jimbo, T. Matsushashi, T. Abe, T. Yamagata and H. Osaka (2019). "Apomorphine rescues reactive oxygen species-induced apoptosis of fibroblasts with mitochondrial disease." *Mitochondrion* 49: 111-120.
8. Sekiguchi, F., Y. Tsurusaki, N. Okamoto, K. W. Teik, S. Mizuno, H. Suzumura, B. Isidor, W. P. Ong, M. Haniffa, S. M. White, M. Matsuo, K. Saito, S. Phadke, T. Kosho, P. Yap, M. Goyal, L. A. Clarke, R. Sachdev, G. McGillivray, R. J. Leventer, C. Patel, T. Yamagata, H. Osaka, Y. Hisaeda, H. Ohashi, K. Shimizu, K. Nagasaki, J. Hamada, S. Dateki, T. Sato, Y. Chinen, T. Awaya, T. Kato, K. Iwanaga, M. Kawai, T. Matsuoka, Y. Shimoji, T. Y. Tan, S. Kapoor, N. Gregersen, M. Rossi, M. Marie-Laure, L. McGregor, K. Oishi, L. Mehta, G. Gillies, P. J. Lockhart, K. Pope, A. Shukla, 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. Aoi, G. Minase, N. Tsuchida, K. Iwama, Y. Uchiyama, T. Suzuki, K. Hamanaka, Y. Azuma, A. Fujita, E. Imagawa, E. Koshimizu, A. Takata, S. Mitsushashi, S. Miyatake, T. Mizuguchi, N. Miyake and N. Matsumoto (2019). "Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients." *J Hum Genet* 64(12): 1173-1186.
9. Takata, A., M. Nakashima, H. Saitsu, T. Mizuguchi, S. Mitsushashi, Y. Takahashi, N. Okamoto, H. Osaka, K. Nakamura, J. Tohyama, K. Haginoya, S. Takeshita, I. Kuki, T. Okanishi, T. Goto, M. Sasaki, Y. Sakai, N. Miyake, S. Miyatake, N. Tsuchida, K. Iwama, G. Minase, F. Sekiguchi, A. Fujita, E. Imagawa, E. Koshimizu, Y. Uchiyama, K. Hamanaka, C. Ohba, T. Itai, H. Aoi, K. Saida, T. Sakaguchi, K. Den, R. Takahashi, H. Ikeda, T. Yamaguchi, K. Tsukamoto, S. Yoshitomi, T. Oboshi, K. Imai, T. Kimizu, Y. Kobayashi, M. Kubota, H. Kashii, S. Baba, M. Iai, R. Kira, M. Hara, M. Ohta, Y. Miyata, R. Miyata, J. I. Takanashi, J. Matsui, K. Yokochi, M. Shimono, M. Amamoto, R. Takayama, S. Hirabayashi, K. Aiba, H. Matsumoto, S. Nabatame, T. Shiihara, M. Kato and N. Matsumoto (2019). "Comprehensive analysis of coding variants highlights genetic complexity in developmental and epileptic encephalopathy." *Nat Commun* 10(1): 2506.
10. Tulyeu, J., H. Kumagai, E. Jimbo, S. Watanabe, K. Yokoyama, L. Cui, H. Osaka, M. Mieno and T. Yamagata (2019). "Probiotics Prevents Sensitization to Oral Antigen and Subsequent Increases in Intestinal Tight Junction Permeability in Juvenile-Young Adult Rats." *Microorganisms* 7(10).
11. Yamagishi, H., M. Goto, H. Osaka, M. Kuwajima, K. Muramatsu and T. Yamagata (2020). "Praxis-induced reflex seizures in two Japanese cases with ring chromosome 20 syndrome." *Epileptic Disord*.

R2 年度

1. T. Yoshida, Clinical characteristics of Alexander disease *Neurodegenerative disease management* 10 (2020) 325-333.
 2. T. Wada, S. Suzuki, N. Shioda, 5-Aminolevulinic acid can ameliorate language dysfunction of patients with ATR-X syndrome *Congenit Anom (Kyoto)* 60 (2020) 147-148.
 3. T. Uemura, S. Ito, T. Masuda, H. Shimbo, T. Goto, H. Osaka, T. Wada, P.O. Couraud, S. Ohtsuki, Cyclocreatine Transport by SLC6A8, the Creatine Transporter, in HEK293 Cells, a Human Blood-Brain Barrier Model Cell, and CCDSs Patient-Derived Fibroblasts *Pharmaceutical research* 37 (2020) 61.
 4. Sugiyama, N. Sato, Y. Kimura, H. Fujii, Y. Shigemoto, F. Suzuki, Z.I. Tanei, Y. Saito, M. Sasaki, Y. Takahashi, H. Matsuda, S. Kuwabara, The cerebellar white matter lesions in dentatorubral-pallidolusian atrophy *J Neurol Sci* 416 (2020) 117040.
 5. M. Sasaki, Integrating science to find cures in child neurology *Developmental medicine and child neurology* 62 (2020) 405.
 6. Ozaki, M. Sasaki, T. Hiraide, N. Sumitomo, E. Takeshita, Y. Shimizu-Motohashi, A. Ishiyama, T. Saito, H. Komaki, E. Nakagawa, N. Sato, M. Nakashima, H. Saitsu, A case of CLCN2-related leukoencephalopathy with bright tree appearance during aseptic meningitis *Brain Dev* 42 (2020) 462-467.
 7. T. Ogawa, K. Ogaki, M. Ishiguro, M. Ando, T. Yoshida, K. Noda, N. Hattori, Y. Okuma, Novel GFAP p. Glu206Ala Mutation in Alexander Disease with Decreased Dopamine Transporter Uptake Movement disorders *clinical practice* 7 (2020) 720-722.
 8. Y. Murofushi, K. Hosoyama, K. Kubota, N. Sato, Y. Takahashi, J.I. Takanashi, Cerebral white matter lacerations in children caused by repetitive head trauma *Brain Dev* 42 (2020) 83-87.
 9. R. Kosaki, M. Kubota, T. Uehara, H. Suzuki, T. Takenouchi, K. Kosaki, Consecutive medical exome analysis at a tertiary center: Diagnostic and health-economic outcomes *Am J Med Genet A* 182 (2020) 1601-1607.
 10. H. Kashiki, H. Li, S. Miyamoto, H. Ueno, Y. Tsurusaki, C. Ikeda, H. Kurata, T. Okada, T. Shimazu, H. Imamura, Y. Enomoto, J.I. Takanashi, K. Kurosawa, H. Saitsu, K. Inoue, POLR1C variants dysregulate splicing and cause hypomyelinating leukodystrophy *Neurology. Genetics* 6 (2020) e524.
 11. S. Ikemoto, S.I. Hamano, K. Kikuchi, R. Koichihara, Y. Hirata, R. Matsuura, T. Hiraide, M. Nakashima, K. Inoue, K. Kurosawa, H. Saitsu, A recurrent TMEM106B mutation in hypomyelinating leukodystrophy: A rapid diagnostic assay *Brain Dev* 42 (2020) 603-606.
 12. T. Hiraide, M. Nakashima, T. Ikeda, D. Tanaka, H. Osaka, H. Saitsu, Identification of a deep intronic POLR3A variant causing inclusion of a pseudoexon derived from an Alu element in Pol III-related leukodystrophy *J Hum Genet* 65 (2020) 921-925.
 13. S. Asamitsu, Y. Yabuki, S. Ikenoshita, T. Wada, N. Shioda, Pharmacological prospects of G-quadruplexes for neurological diseases using porphyrins *Biochem Biophys Res Commun* 531 (2020) 51-55.
- H. 知的財産権の出願・登録状況
なし

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
久保田雅也	① 一般診察 新生児 ② 不随意運動 ③ 小脳系 トリビア	藤井克則	動画でわかる小児神経の診かた	羊土社	東京	2020	① pp14-23 ② pp47-73 ③ pp164-191 pp202-218
高梨潤一	尿素サイクル異常症	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	58-62
山本俊至	遺伝子検査.		お医者さんオンライン	プレジジョン		2020	h00391
山本俊至	脊髄性筋萎縮症.		周産期遺伝カウンセリングマニュアル	中外医学社	東京	2020	146-148
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
Inoue K.	Pelizaeus-Merzbacher Disease: Molecular and Cellular Pathologies and Associated Phenotypes.	Sango K., Yamauchi J., Ogata 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	付随運動行	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	
山本俊至	11p13欠失症候群(WAGR症候群)		内分泌症候群(3版) IV-その他の内分泌疾患を含めて-	株日本臨床社	大阪	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	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
井上 健	「メンデルの法則」「遺伝率」「集団遺伝」	一般社団法人日本人類遺伝学会	「コアカリ準拠臨床遺伝学テキストノートーゲノム医療に必要な考え方を身につけるー」	診断と治療社	東京	2018	20-24
高梨潤一	主に小児にみられる拡散強調画像高信号の鑑別	青木茂樹、大場洋	頭部の鑑別診断のポイント	秀潤社	東京	2018	48-52

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
Itai T, Miyatake S, Taguri M, Takanashi J, Saitsu H, Matsumoto N, et al.	Prenatal clinical manifestations in individuals with COL4A1/2 variants.	J Med Genet.			In press
Yanagishita T, Eto K, Yamamoto-Shimajima K, Imaizumi T, Nagata S, Yamamoto T	A novel PFAFH1B1 splicing variant identified in a patient with classical lissencephaly.	Tokyo Women's Medical University Journal			In press
柳下友映, 下島圭子, 西恵理子, チョン ピンフィー, 山田 博之, 岡本 伸彦, 永田智, 山本俊至	日本人Potocki-Lupski 症候群7症例の臨床症状.	脳と発達			In press
Anzai R, Tsuji M, Yamashita S, Wada Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N, Gotto T.	Congenital disorders of glycosylation type IIb with MORGAN mutations cause early infantile epileptic encephalopathy, dysmorphic features, and hepatic dysfunction.	Brain Dev.	43(3)	402-410	2021

Hamada S, Kato T, Kora K, Kawaguchi T, Okubo T, Ide M, Tanaka T, Yoshida T, Sakakibara T.	Ketogenic diet therapy for intractable epilepsy in infantile Alexander disease: A small case series and analysis of astroglial chemokines and proinflammatory cytokines.	Epilepsy Research	170	106519	2021
Hiraide T, Fukumura S, Yamamoto A, Nakashima M, Saitsu H.	Familial periodic paralysis associated with a rare KCNJ5 variant that supposed to have incomplete penetrance.	Brain Dev.	43(3)	470-474	2021
Itai T, Hamanaka K, Sasaki K, Wagner M, Kotzauer U, Brosse I, Ries M, Kobayashi Y, Tohyama J, Kato M, Ong WP, Chew HB, Retanavelu K, Ranza E, Blanche X, Uchiyama Y, Tsuchida N, Fujita A, Azuma Y, Koshimizu E, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Takahashi H, Miyagi E, Tsurusaki Y, Doi H, Taguri M, Antonarakis SE, Nakashima M, Saitsu H, Miyatake S, Matsumoto N.	De novo variants in CELF2 that disrupt the nuclear localization signal cause developmental and epileptic encephalopathy.	Hum Mutat.	42(1)	66-76	2021
Kobayashi Y, Tohyama J, Takahashi Y, Goto T, Hagino K, Inoue T, Kubota M, Fujita H, Honda R, Ito M, Kishimoto K, Nakamura K, Sakai Y, Takanashi JI, Tanaka M, Tanda K, Tomiyaga K, Yoshioka S, Kato M, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N.	Clinical manifestations and epilepsy treatment in Japanese patients with pathogenic CDKL5 variants.	Brain Dev.	43(4)	505-514	2021
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 -1 spectrin LELY causing neonatal jaundice with hemolytic anemia from hereditary pyropoikilocytosis coexisting with Gilbert syndrome.	J Pediatr Hematol Oncol	43(2)	e250-e254	2021

Ueda R, Okada T, Kita Y, Ozawa Y, Inoue H, Shioda M, Kono Y, Kono C, Nakamura Y, Amemiya K, Ito A, Sugiura N, Matsuoka Y, Kaiga C, Kubota M, Ozawa H	The quality of life of children with neurodevelopmental disorders and their parents during the Coronavirus disease 19 emergency in Japan.	Sci Rep	11	3042	2021
Yamamoto-Shimajima K, Akagawa H, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N, Yamamoto T	Deep intronic deletion in intron 3 of PLP1 associated with severe phenotype of Pelizaeus-Merzbacher disease.	Hum Genome Var	8(1)	14	2021
Yamamoto-Shimajima K, Osawa K, Saito M, Yamamoto T:	iPSCs established from a female patient with Xq22 deletion confirm that BEX2 escapes from X-chromosome inactivation.	Congenit Anom		63-67	2021
和田敬仁	【学童期の神経疾患のファーストタッチから専門診療へ】主要疾患に対する専門診療 一般小児科医が知っておきたいこと 先天異常.	小児科診療	8	59-63	2021
Akiyama T, Hyodo Y, Hasegawa K, Oboshi T, Imai K, Ishihara N, Dowa Y, Koike T, Yamamoto T, Shibasaki J, Shimbo H, Fukuyama T, Takano R, Shiraku H, Takeshita S, Okanishi T, Baba S, Kubota M, Hamano S, Kobayashi K	Pyridoxal may be a better indicator of vitamin B6 dependent epilepsy than pyridoxal 5-phosphate.	Pediatr Neurol	113	33-41	2020
Asaki Y, Murofushi Y, Yasukawa K, Hara M, Takanashi J	Neurochemistry of Hyponatremic Encephalopathy Evaluated by MR Spectroscopy	Brain Dev	42	767-770	2020
Asamitsu S, Yabuki Y, Ikenoshita S, Wada T, Shioda N.	Pharmacological prospects of G-quadruplexes for neurological diseases using porphyrins.	Biochem Biophys Res Commun.	531(1)	51-55	2020

Cappuccio C, Sayou C, Tanno PL, Tisserant E, Bruel AL, Kennani SE, Sá J, Low KJ, Dias C, Havlovicová M, Hančárová M, Eichler EE, Devillard F, Moutton S, MD, Van-Gils J, Dubourg C, Odent S, Piton A, Yamamoto T, Okamoto N, Firth H, Metcalfe K, Moh A, Kimberly A. Chapman, Aref-Eshghi E, Kerkhof J, Torella A, Nigro V, Perrin L, Piard J, Le Guyader G, Jouan T, Thauvin-Robinet C, Duffourd Y, George-Abraham JK, Buchanan CA, Williams D, Kini U, Wilson K, Telethon Undiagnosed Diseases Program, The DDD study, Sousa SB, Hennekam RCM, Sadikovic B, Thevenon J, Govin J, Vitobello A, Brunetti-Pierri N	De novo SMARCA2 variants clustered outside the helicase domain cause a new recognizable syndrome with intellectual disability and blepharophimosis distinct from Nicolaides-Baraitis er syndrome.	Genetics in Med	22	1838-1850	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

Hinokuma N, Nakashima M, Asai H, Nakamura K, Akaboshi S, Fukuoka M, Togawa M, Oana S, Ohno K, Kasai M, Ogawa C, Yamamoto K, Okumiya K, Chong PF, Kira R, Uchino S, Fukuyama T, Shinagawa T, Miyata Y, Abe Y, Hojo A, Kobayashi K, Maegaki Y, Ishikawa N, Ikeda H, Amamoto M, Mizuguchi T, Iwama K, Itai T, Miyatake S, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M.	Clinical and genetic characteristics of patients with Doose syndrome.	Epilepsia Open	5(3)	442-450	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, Nakashima M, Ikeda T, Tanaka D, Osaka H, Saitsu H*.	Identification of a deep intronic POLR3A variant causing inclusion of a pseudoexon derived from an Alu element in Pol III-related leukodystrophy.	J Hum Genet.	65(10)	921-925	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
Hirose S, Tanaka Y, Shibata M, Kimura Y, Ishikawa M, Higurashi N, Yamamoto T, Ichise E, Chiyonobu T, Ishii A	Application of Induced Pluripotent Stem Cells in Epilepsy.	Molecular and Cellular Neuroscience	108	103535	2020
Ikemoto S, Hamano SI, Kikuchi K, Koichihara R, Hirata Y, Matsuura R, Hiraido T, Nakashima M, Inoue K, Kurosawa K, Saitsu H.	A recurrent TMEM106B mutation in hypomyelinating leukodystrophy: A rapid diagnostic assay.	Brain Dev.	42	603-606.	2020
Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima 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-Shim ojima K, Yanagishita T, O ndo Y, Yamamoto T	Analyses of breakp oint-junctions of complex genomic re arrangements compr ising multiple con secutive microdele tions by nanopore sequencing.	J Hum Genet	65	735-741	2020
Imaizumi T, Yamamoto-Shim ojima K, Yanagishita T, O ndo Y, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T	Complex chromosoma l rearrangements o f human chromosome 21 in a patient m anifesting clinica l features partial ly overlapped with that of Down synd rome.	Hum Genet	139	1555-1563	2020
Kamio T, Kamio H, Aoki T, Ondo Y, Uchiyama T, Yama moto-Shimajima K, Watanab e M, Okamoto T, Kanno H, Yamamoto T	Molecular Profiles of Breast Cancer in a Single Instit ution.	Anticancer Res	40	4567-4570	2020
Kanda S, Ohmuraya M, Akag awa H, Horita S, Yoshida Y, Kaneko N, Sugawara N, Ishizuka K, Miura K, Hari ta Y, Yamamoto T, Oka A, Araki K, Furukawa T, Hatt ori M.	Deletion in the co baltamin synthetase W domain-containi ng protein 1 gene is associated with congenital anomal ies of the kidney and urinary Tract.	Am Soc Nephrol.	31	139-147	2020
Kashiki H, Li H, Miyamoto S, Ueno H, Tsurusaki Y, Ikeda C, Kurata H, Okada T, Shimazu T, Imamura H, Enomoto Y, Takanashi JI, Kurosawa K, Saitsu H, Ino ue K.	POLR1C variants dy sregulate splicing and cause hypomye linating leukodyst rophy.	Neurol Gene t.	13;6(6)	e524	2020
Kashiki H, Li H, Miyamoto S, Ueno H, Tsurusaki Y, Ikeda C, Kurata H, Okada T, Shimazu T, Imamura H, Enomoto Y, Takanashi JI, Kurosawa K, Saitsu H, Ino ue K.	POLR1C variants dy sregulate splicing and cause hypomye linating leukodyst rophy.	Neurol Gene t.	6(6)	e524	2020
Kato T, Inagaki H, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Shin kai Y, Kato A, Kanyama K, Mizuno S, Muramatsu Y, Y amamoto T, Shinya M, Taza ki Y, Hiwatashi S, Ikeda T, Ozaki M, Kurahashi H	The involvement of U-type dicentric chromosomes in the formation of term inal deletions wit h or without adjac ent inverted dupli cations.	Hum Genet	139	1417-1427	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
Kosaki R, Kubota M, Uehara T, Suzuki H, Takenouchi T, Kosaki K	Consecutive medical exome analysis at a tertiary center: Diagnostic and health-economic outcomes	Am J Med Genet et A	182(7)	1601-1607	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
Miura S, Kosaka K, Shimojo T, Matsuura E, Noda K, Fujioka R, Mori SI, Umehara F, Iwaki T, Yamamoto K, Saitsu H, Shibata H.	Intronic variant in IQGAP3 associated with hereditary neuropathy with proximal lower dominance, urinary disturbance, and paroxysmal dry cough.	J Hum Genet.	65(9)	717-725	2020
Murofushi Y, Hosoyama K, Kubota K, Sato N, Takahashi Y, Takanashi JI	Cerebral white matter lacerations in children caused by repetitive head trauma	Brain Dev	42(1)	83-87	2020
Nakashima M, Kato M, Matsukura M, Kira R, Ngu LH, Lichtenbelt KD, van Gassen KLI, Mitsuhashi S, Saitsu H, Matsumoto N.	De novo variants in CUL3 are associated with global developmental delays with or without infantile spasms.	J Hum Genet.	65(9)	727-734	2020
Nishimura N, Kumaki T, Murakami H, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Tsuji M, Tsuyusaki Y, Goto T, Aida N, Kurisawa K.	Expanding the phenotype of COL4A1-related disorders-Four novel variants.	Brain Dev	42	639-645	2020

Ogawa T, Ogaki K, Sakurai M, Ando M, Yoshida T, No da K, Hattori N, Okuma Y.	Novel GFAP p.E206A mutation in Alexander disease with decreased dopamine transporter uptake.	Mov Disord Clin Pract	7	720-722	2020
Ogura H, Ohga S, Aoki T, Utsugisawa T, Takahashi H, Iwai A, Watanabe K, Okuno Y, Yoshida K, Ogawa S, Miyano S, Kojima S, Yamamoto T, Yamamoto-Shimojima K, Kanno H	Novel COL4A1 mutations identified in infants with congenital hemolytic anemia in association with brain malformations.	Hum Genome Var	7	42	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, Hiraido 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	42	462-467	2020
Sasaki M	Integrating science to find cures in child neurology	Dev Med Child Neurol	62	405	2020
Sugiyama A, Sato N, Kimura Y, Fujii H, Shigemoto Y, Suzuki F, Tanei ZI, Saito Y, Sasaki M, Takahashi Y, Matsuda H, Kuwabara S.	The cerebellar white matter lesions in dentatorubral-pallidoluysian atrophy	J Neurol Sci	416	117040	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 CCDS Patient-Derived Fibroblasts.	Pharm Res	37(3)	61	2020

Wada T, Suzuki S, Shioda N.	5-Aminolevulinic acid can ameliorate language dysfunction of patients with ATR-X syndrome	Congenit Anom (Kyoto)	60	147-148	2020
Wakabayashi K, Osaka H, Kojima K, Imaizumi T, Yamamoto T, Yamagata T	MCT8 deficiency in a patient with a novel frameshift variant in the SLC16A2 gene.	Hum Genome Var	8	10	2020
Watanabe-Hosomi A, Mizuta I, Koizumi T, Yokota I, Mukai M, Hamano A, Kondon M, Fujii A, Matsui M, Murotsu K, Ito K, Teramukai S, Yamada K, Nakagawa M, Mizuno T.	Effect of lomerizine hydrochloride on preventing strokes in patients with cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy.	Clin Neurop harm	43	146-150	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, Kimoto Y, Watanabe Y, Yamamoto T:	Two different MLC1 variants compounded with a common variant S93L in Japanese patients of megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts.	Tokyo Women's Medical University Journal	4	97-97	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
Yamamoto-Shimajima K, Ono H, Imaizumi T, Yamamoto T	Novel LAMA2 variants identified in a patient with white matter abnormality.	Hum Genome Var	7	16	2020
Yanagishita T, Imaizumi T, Yamamoto-Shimajima K, Yano T, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T	Breakpoint junction analysis for complex genomic rearrangements with the caldera volcano-like pattern.	Hum Mutat	41	2119-2127	2020

Yoshida T.	Clinical characteristics of Alexander disease.	Neurodegenerative Disease Management	10	325-333	2020
Yoshida T, Mizuta I, Yasuda R, Nakagawa M, Mizuno T.	Characteristics of cerebral lesions in adult-onset Alexander disease.	Neurol Sci	41	225-227	2020
早野絵梨, 清水幹人, 馬場孝輔, 島村宗尚, 吉田誠克, 望月秀樹	ドパミントランスポーターシンチグラフィで集積低下を呈し下肢ジストニアを来したアレキサンダー病の1例.	臨床神経	60	712-715	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
吉田誠克	アレキサンダー病の臨床的特徴と診断基準.	臨床神経	60	581-588	2020
Fujita A, Higashijima T, Shirozu H, Masuda H, Sonoda M, Tohyama J, Kato M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Mitsunashi 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	208	290	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
Iida A, Takeshita E, Kosugi S, Kamatani Y, Momozawa Y, Kubo M, Nakagawa E, Kurosawa K, Inoue K, Goto YI.	A novel intragenic deletion in OPHN1 in a Japanese patient with Dandy-Walker malformation.	Hum Genome Var.	6	1	2019
Imaizumi T, Mogami Y, Okamoto N, Yamamoto-Shimajima 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-Shimajima K, Yamamoto T.	Advantages of ddPCR in detection of PLP1 duplications.	Intractable Rare Dis Res.	8	198-202	2019

Imaizumi T, Yamamoto-Shim ojima K, Yamamoto H, Yama moto T	Establishment of a simple and rapid method to detect M ECP2 duplications using digital poly merase chain react ion	Congenit An om	in pres s		2019
Iwama K, Mizuguchi T, Tak eshita E, Nakagawa E, Oka zaki T, Nomura Y, Iijima Y, Kajiura I, Sugai K, Sa ito T, Sasaki M, Yuge K, Saikusa T, Okamoto N, Tak ahashi S, Amamoto M, Tomi ta I, Kumada S, Anzai Y, Hoshino K, Fattal-Valevsk i A, Shiroma N, Ohfu M, M oroto M, Tanda K, Nakagaw a T, Sakakibara T, Nabata me S, Matsuo M, Yamamoto A, Yukishita S, Inoue K, Waga C, Nakamura Y, Watan abe S, Ohba C, Sengoku T, Fujita A, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miy ake N, Ogata K, Ito S, Sa itsu H, Matsuishi T, Goto YI, Matsumoto N.	Genetic landscape of Rett syndrome-l ike phenotypes rev ealed by whole exo me sequencing.	J Med Genet.	56(6)	396-407	2019
Kanamori K, Terashima H, Anzai M, Ishiguro A, Kubo ta M.	Prolonged mild dis turbance of consci ousness and acute encephalopathy.	Pediatr Int.	61(2)	175-179	2019
Kojima, K., T. Nakajima, N. Taga, A. Miyauchi, M. Kato, A. Matsumoto, T. Ika eda, K. Nakamura, T. Kubo ta, H. Mizukami, S. Ono, Y. Onuki, T. Sato, H. Osa ka, S. I. Muramatsu and T. Yamagata	Gene therapy impro ves motor and ment al function of aro matic l-amino acid decarboxylase def iciency.	Brain	142(2)	322-333	2019
Kumagai T, Terashima H, U chida H, Fukuda A, Kasaha ra M, Kosuga M, Okuyama T, Tsunoda T, Inui A, Fuj isawa T, Narita A, Eto Y, Kubota M.	A case of Niemann- Pick disease type C with neonatal li ver failure initia lly diagnosed as n eonatal hemochroma tosis.	Brain Dev.	41	460-464.	2019
Kouga, T., S. Koizume, S. Aoki, E. Jimbo, T. Yamag ata, K. Inoue and H. Osak a	Drug screening for Pelizaeus-Merzbac her disease by qua ntifying the total levels and membra ne localization of PLP1.	Mol Genet M etab 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, Osaka H.	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, Osaka H.	Rapid progression of a walking disability in a 5-year-old boy with a CLN6 mutation.	Brain Dev	41(8)	726-730	2019
Matsuo M, Yamamoto T, Saito K.	Long-term natural history of an adult patient with distal 22q11.2 deletion from low copy repeat-D to E.	Congenit Anom	59(3)	102-103	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, Takashi 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.	Mitochondria	49	111-120	2019
Nakashima M, Negishi Y, Hori I, Hattori A, Saitoh S, Saito H.	A case of early-onset epileptic encephalopathy with a homozygous TBC1D24 variant caused by uniparental isodisomy.	Am J Med Genet A.	179(4):	645-649	2019
Nakashima M, Ogata K, Saito 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, Saito 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
Nozawa A, Ozeki M, Kawasaki R, Nakama M, Iwata H, Yamamoto T, Fukao T	Identification of homozygous somatic DICER1 mutation in pleuropulmonary blastoma	J Pediatr Hematol Oncol	in press		2019
Okazaki-Fukui K, Kubota M, Terashima H, Ishiguro A.	Early administration of vitamins B1 and B6 and L-carnitine prevents a second attack of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion: a case control study.	Brain Dev.	In press		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
Sekiguchi, F., Y. Tsurusaki, N. Okamoto, K. W. Teik, S. Mizuno, H. Suzumura, 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. McGillivray, R. J. Leventer, C. Patel, T. Yamagata, H. Osaka, Y. Hisaeda, H. Ohashi, K. Shimizu, K. Nagasaki, J. Hamada, S. Dateki, T. Sato, Y. Chinen, T. Awaya, T. Kato, K. Iwanaga, M. Kawai, T. Matsuoka, Y. Shimoji, T. Y. Tan, S. Kapoor, N. Gregersen, M. Rossi, M. Marie-Laure, L. McGregor, K. Oishi, L. Mehta, G. Gillies, P. J. Lockhart, K. Pope, A. Shukla, 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. Aoi, G. Minase, N. Tsuchida, K. Iwama, Y. Uchiyama, T. Suzuki, K. Hamanaka, Y. Azuma, A. Fujita, E. Imagawa, E. Koshimizu, A. Takata, S. Mitsuhashi, S. Miyatake, T. Mizuguchi, N. Miyake and N. Matsumoto	Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients.	J Hum Genet	64(12)	1173-1186	2019
Shimizu D, Sakamoto R, Yamamoto K, Saito H, Fukami M, Nishimura G, Ogata T.	De novo AFF3 variant in a patient with mesomelic dysplasia with foot malformation.	J Hum Gene	64(10)	1041-1044	2019

Takashima S, Saitzu H , Shimozawa N.	Expanding the concept of peroxisomal diseases and efficient diagnostic system in Japan.	J Hum Gene	64(2)	145-152	2019
Takata A, Nakashima M, Saitzu 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, Ohtaka 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, Shiihara T, Kato M, Matsumoto N.	Comprehensive analysis of coding variants highlights genomic complexity in developmental and epileptic encephalopathy.	Nat Commun	10(1)	2506	2019
Tsukada I, Shimada S, Shono T, Nishizaki N, Oda H, Suzuki K, Niizuma T, Obinata K, Yamamoto T, Shimizu T	PRRT2 mutation in a sporadic case of paroxysmal kinesigenic dyskinesia	Juntendo Medical Journal	in press		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 Prevent 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, Kowaki M, Kawashima Y, Itomi 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-Shimajima K, Okamoto N, Matsumura W, Okazaki T, Yamamoto T.	Three Japanese patients with 3p13 microdeletions involving FOXP1	Brain Dev	41(3)	257-262	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 Disorders.	21(1)	48-54	2019
Wada T, Suzuki S, Shioda N.	5-Aminolevulinic acid can ameliorate language dysfunction of patients with ATR-X syndrome.	Congenital Anomaly (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
山本俊至, 山本圭子	マイクロアレイ染色体検査の実際	遺伝子医学	9(1)	122-127	2019
吉田誠克.	アレキサンダー病の臨床と病態.	京都府立医科大学雑誌	128	1-8	2019
和田敬仁	個別の指定難病 染色体・遺伝子関連 ATR-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 (Volume 84) ATR-X(X連鎖αサラセミア・知的障がい)症候群	新薬と臨床	68	672-676	2019
藤田瑞穂, 下山恭平, 大塚直哉, 前田泰宏, 林北見, 才津浩智, 松本直通, 高梨潤一.	先天性片麻痺を呈したCOL4A1関連症候群の父子例	脳と発達	50	424-428	2018
黒田友紀子, 黒澤健司	序論：シンポジウム2 遺伝学的検査に振り回されない小児神経診療：適応から結果解釈・説明まで	脳と発達	50	181-182.	2018
黒澤健司	希少難病における診断・治療の進歩	こども医療センター医学誌	47	76-78.	2018

前田憲多郎, 吉田誠克, 他	首下がりを主訴としたアレキサンダー病の1例.	臨床神経	58	198-201	2018
山本俊至	遺伝性腫瘍症候群とその対応	小児科診療 Up-to-Date	33	9-12	2018
Akaboshi K, Yamamoto T	Interstitial deletion within 7q31.1q31.3 in a woman with mild intellectual disability and schizophrenia	Neuropsychiatric Disease and Treatment	14	1773-1778	2018
Akizawa Y, Yamamoto T, Tamura K, Kanno T, Takahashi N, Ohki T, Omori T, Tokushige K, Yamamoto M, Saito K.	A novel MLH1 mutation in a Japanese family with Lynch syndrome associated with small bowel cancer	Hum Genome Var	5	13	2018
Akutsu Y, Shirai K, Takei A, Goto Y, Aoyama T, Watanabe A, Imamura M, Enokizono T, Oto T, Horii T, Suzuki K, Hayashi M, Masumoto K, Inoue K.	A patient with peripheral demyelinating neuropathy, central dysmyelinating leukodystrophy, and Waardenburg syndrome.	Am J Med Genet Part A	176(5)	1195-1199	2018
Babaya N, Noso S, Hiramine Y, Ito H, Taketomo Y, Yamamoto T, Kawabata Y, Ikegami H	Early-Onset Diabetes Mellitus in a Patient With a Chromosome 13q34qter Microdeletion Including IRS2	J Endocr Soc	2(10)	1207-1213	2018
Belal H, Nakashima M, Matsumoto H, Yokochi K, Taniguchi-Ikeda M, Aoto K, Amin MB, Maruyama A, Nagase H, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Iijima K, Nonoyama S, Matsumoto N, Saito H.	De novo variants in RHOBTB2, an atypical Rho GTPase gene, cause epileptic encephalopathy.	Hum Mutat	39(8)	1070-1075.	2018
Calmels N, Botta E, Jia N, Fawcett H, Nardo T, Nakazawa Y, Lanzafame M, Moriaki S, Sugita K, Kubota M, Obringer C, Spitz MA, Stefanini M, Laugel V, Orioli D, Ogi T, Lehmann AR.	Functional and clinical relevance of novel mutations in a large cohort of patients with Cockayne syndrome.	J Med Genet	55	329- 343	2018
Chong PF, Saito H, Sakai Y, Imagi T, Nakamura R, Matsukura M, Matsumoto N, Kira R.	Deletions of SCN2A and SCN3A genes in a patient with West syndrome and autistic spectrum disorder.	Seizure.	60	91-93	2018

Fassio A, Esposito A, Kato M, Saitsu H, Mei D, Marinini C, Conti V, Nakashima M, Okamoto N, Olmez Turker A, Albuz B, Semerci Gündüz CN, Yanagihara K, Belmonte E, Maragliano L, Ramsey K, Balak C, Siniard A, Narayanan V; C4RCD Research Group, Ohba C, Shina M, Ogata K, Matsumoto N, Benfenati F, Guerrini R.	De novo mutations of the ATP6V1A gene cause developmental encephalopathy with epilepsy.	Brain.	1;141 (6)	1703-1718.	2018
Hamada N, Ogaya S, Nakashima M, Nishijo T, Sugawara Y, Iwamoto I, Ito H, Mandoki Y, Shirai K, Baba S, Matharuyama K, Saitsu H, Kato M, Matsumoto N, Momiyama T, Nagata KI.	De novo PHACTR1 mutations in West syndrome and their pathophysiological effects.	Brain	1;141 (1)	3098-3114.	2018
Hamanaka K, Miyatake S, Zarem A, Lev D, Blumkin L, Yokochi K, Fujita A, Imaizumi E, Iwama K, Nakashima M, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitsu H, van der Knaap MS, Lerman-Sagie T, Matsumoto N.	Expanding the phenotype of IBA57 mutations: related leukodystrophy can remain asymptomatic.	J Hum Genet	63(12)	1223-1229	2018
Hamilton EMC, van der Leij HDW, Vermeulen G, Gervert JAM, Lourenço CM, Naidu S, Mierzevska H, Gemke RJB, de Vet HCW, Uitdehaag BMJ, Lissenberg-Witte BI, VWM Research Group (Matsui M et al.), van der Knaap MS.	Natural History of Vanishing White Matter.	Ann Neurol	84	274-288	2018
Hayakawa I, Kubota M.	Ictal pouting: kabuki visage or champagne de gendarme?	Pract Neuro	18(5)	410-412	2018
Imaizumi T, Kumakura A, Yamamoto-Shimajima K, Ondo Y, Yamamoto T	Identification of a rare homozygous SZT2 variant due to uniparental disomy in a patient with a neurodevelopmental disorder	Intractable & Rare Diseases Research	7(4)	245-250	2018
Ishiyama A, Muramatsu K, Uchino S, Sakai C, Matsushima Y, Makioka N, Ogata T, Suzuki E, Komaki H, Sasaki M, Mimaki M, Goto YI, Nishino I.	NDUFAF3 Variants that Disrupt Mitochondrial Complex I Assembly may Associate with Cavitating Leukoencephalopathy.	Clin Genet	93	1103-6	2018

Kunii M, Doi H, Ishii Y, Ohba C, Tanaka K, Tada M, Fukai R, Hashiguchi S, Kishida H, Ueda N, Kudo Y, Kugimoto C, Nakano T, Ueda N, Miyatake S, Miyake N, Saitsu H, Ito Y, Takahashi K, Nakamura H, Tomita-Katsumoto A, Takeuchi H, Koyano S, Matsumoto N, Tanaka F.	Genetic analysis of adult leukoencephalopathy patients using a custom-designed gene panel.	Clin Genet.	94(2)	232-238	2018
Matsumoto, A., Tulyeu, J., Furukawa, R., Watanabe, C., Monden, Y., Nozaki, Y., Mori, M., Namekawa, M., Jimbo, E.F., Aihara, T., Yamagata, T., Ohsaka, H.	A case of severe Alexander disease with de novo c. 239 T>C, p. (F80S), in GFAP.	Brain Dev.	40(7)	587-591	2018
Miyatake S, Schneeberger S, Koyama N, Yokochi K, Ohmura K, Shiina M, Mori H, Koshimizu E, Imagawa E, Uchiyama Y, Mitsuhashi S, Frith MC, Fujita A, Satoh M, Taguri M, Tomono Y, Takahashi K, Doi H, Takeuchi H, Nakashima M, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitsu H, Tanaka F, Ogata K, Hennet T, Matsumoto N.	Biallelic COLGALT1 variants are associated with cerebral small vessel disease.	Ann Neurol.	84(6)	843-853	2018
Mizuguchi T, Nakashima M, Kato M, Okamoto N, Kurahashi H, Ekhilevitch N, Shiina M, Nishimura G, Shibata T, Matsuo M, Ikeda T, Ogata K, Tsuchida N, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Hata K, Kaname T, Matsubara Y, Saitsu H, Matsumoto N.	Loss-of-function and gain-of-function mutations in PPP3CA cause two distinct disorders.	Hum Mol Genet.	15:27(8)	1421-1433.	2018
Nagai K, Maekawa T, Terashima H, Kubota M, Ishiguro A.	Severe anti-GAD antibody-associated encephalitis after stem cell transplantation.	Brain Dev.	41(3)	301-304	2018
Nakayama T, Ishii A, Yoshida T, Nasu H, Shimojima K, Yamamoto T, Kure S, Hirose S.	Somatic mosaic deletions involving SCN1A cause Dravet syndrome.	Am J Med Genet A	176	657-662	2018
Nabbout R, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V et al. ; TOSCA Consortium and TOSCA Investigators (Kubota M et al.)	Epilepsy in tuberous sclerosis complex: Findings from the TOSCA Study	Epilepsia Open	4	73-84.	2018

Saikusa T, Hara M, Iwama K, Yuge K, Ohba C, Okada JI, Hisano T, Yamashita Y, Okamoto N, Saito H, Matsumoto N, Matsuishi T.	De novo HDAC8 mutation causes Rett-related disorder with distinctive facial features and multiple congenital anomalies.	Brain Dev.	40(5)	406-409	2018
Saito K, Shigetomi E, Yasuda R, Sato R, Nakano M, Tashiro K, Tanaka FK, Ikegami K, Mikoshiba K, Mizuta I, Yoshida T, Nakagawa M, Mizuno T, Koizumi S.	Aberrant astrocyte Ca ²⁺ signals "Axonal Ca signals" exacerbate pathological alterations in an Alexander disease model.	GLIA	66	1053-1067	2018
Sato T, Kato M, Moriyama K, Haraguchi K, Saito H, Matsumoto N, Moriuchi H.	A case of tubulinopathy presenting with pencephaly caused by a novel missense mutation in the TUBA1A gene.	Brain Dev.	40(9)	819-823	2018
Sato, Y Shibusaki J, Aida N, Hiiragi K, Kimura Y, Akahira-Azuma M, Yumi Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kurosawa K.	Novel COL4A1 mutation in a fetus with early prenatal onset of schizencephaly.	Human Genome Variation	5	4	2018
Shimada S, Hirasawa K, Takeshita A, Nakatsukasa H, Yamamoto-Shimajima K, Imazumi T, Nagata S, Yamamoto T.	Novel compound heterozygous EPG5 mutations consisted with a missense mutation and a microduplication in the exon 1 region identified in a Japanese patient with Vici syndrome.	Am J Med Genet	176(12)	2803-2807	2018
Shimada S, Hirasawa K, Takeshita A, Nakatsukasa H, Yamamoto-Shimajima K, Imazumi T, Nagata S, Yamamoto T	Novel compound heterozygous EPG5 mutations consisted with a missense mutation and a microduplication in the exon 1 region identified in a Japanese patient with Vici syndrome	Am J Med Genet A	176(12)	2803-2807	2018
Shimada S, Oguni H, Otani Y, Nishikawa A, Ito S, Eto K, Nakazawa T, Yamamoto-Shimajima K, Takashi J, Nagata S, Yamamoto T	An episode of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion followed by hemiplegia and intractable epilepsy observed in a patient with a novel frameshift mutation in HNRNP	Brain Dev	40(9)	813-818	2018

Shioda N*, Yabuki Y, Yamaguchi K, Onozato M, Li Y, Kurosawa K, Tanabe H, Okamoto N, Era T, Sugiyama H, Wada T* and Fukunaga K.	Targeting G-quadruplex DNA as cognitive function therapy for ATR-X syndrome.	Nature Medicine	24	802-813	2018
Shiraku H, Nakashima M, Takakeshita S, Khoo CS, Haniffa M, Ch'ng GS, Takada K, Nakajima K, Ohta M, Okanishi T, Kanai S, Fujimoto A, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M.	PLPBP mutations cause variable phenotypes of developmental and epileptic encephalopathy.	Epilepsia Open.	1;3(4)	495-502	2018
Takeguchi R, Haginoya K, Uchiyama Y, Fujita A, Nagura M, Takeshita E, Inui T, Okubo Y, Sato R, Miyabayashi T, Togashi N, Saito T, Nakagawa E, Sugai K, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N, Sasaki M.	Two Japanese cases of epileptic encephalopathy associated with an FGF12 mutation.	Brain Dev.	40(8)	728-732	2018
Tojima M, Murakami G, Hikawa R, Yamakado H, Yamashita H, Takahashi R, Matsuji M.	Homozygous 31 trinucleotide repeats in the SCA2 allele are pathogenic for cerebellar ataxia.	Neurol gene t,	4(6)	E283	2018
Tsuchida N, Hamada K, Shina M, Kato M, Kobayashi Y, Tohyama J, Kimura K, Hoshino K, Ganesan V, Teikun KW, Nakashima M, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitsu H, Ogata K, Miyatake S, Matsumoto N.	GRIN2D variants in three cases of developmental and epileptic encephalopathy.	Clin Genet.	94(6)	538-547	2018
Tulyeu, J., Tamaura, M., Jimbo, E., Shimbo, H., Tanaka, K., Iai, M., Yamashita, S., Goto, T., Aida, N., Tokuhira, E., Yamagata, T., Osaka, H.	Aggregate formation analysis of GFAP (R416W) found in one case of Alexander disease.	Brain Dev.	41(2)	195-200	2018
Ueda, A., Shimbo, H., Yada, Y., Koike, Y., Yamagata, T., Osaka, H.	Pelizaeus-Merzbacher disease can be a differential diagnosis in males presenting with severe neonatal respiratory distress and hypotonia.	Hum Genome Var	29:5	18013	2018

Yamamoto T, Lu Y, Nakamura R, Shimojima K, Kira R.	Novel A178P mutation in SLC16A2 in a patient with Allan-Herndon-Dudley syndrome	Congenit Anom	58	143-144	2018
Yamamoto T, Yamamoto-Shimojima K, Ueda Y, Imai K, Takahashi Y, Imagawa E, Miyake N, Matsumoto N	Independent occurrence of de novo HSPD1 and HIP1 variants in brothers with different neurological disorders - leukodystrophy and autism	Hum Genome Var	5	18	2018
Yamashita K, Seto T, Fukushima S, Fujita K, Hikita N, Yamamoto T, Shintaku H.	Evaluation of the relationship between the serum immunoglobulin G2 level and repeated infectious diseases in children.	Osaka City Med J	64	19-30	2018
Yanagishita T, Yamamoto-Shimojima K, Nakano S, Sasaki T, Shigematsu H, Imai K, Yamamoto T	Phenotypic features of 1q41q42 microdeletion including WDR26 and FBX028 are clinically recognizable: The first case from Japan	Brain Dev	41(5)	452-455	2018
Yokota K, Sano S, Murofushi Y, Yoshimaru D, Takanaishi J.	Neurochemistry evaluated by MR spectroscopy in a patient with xeroderma pigmentosum group A.	Brain Dev	40	931-933	2018