

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

令和3年度～令和5年度 総合研究報告書

研究代表者 小坂 仁

令和6（2024）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	----- 8

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（R3-5 年度）

下記の研究を行った。

- ① 新たに 17 疾患を神経白質形成不全症として採用しガイドラインを作成した。
 - ② 治療可能な遺伝性神経疾患について、臨床の役に立つように Hp 用に作成した。
 - ③ 成人移行のためのガイドラインを作成・刊行した。
 - ④ 班会議、TR 会議を実施し、治験準備を支援した。
- 市民公開セミナーは 19・20・21 回開催をおこなった。

A. 研究目的

我々の班は対象は、下記大脳白質疾患および知的障害を呈する疾患である。

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)

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）。

今期の目的;

当班では、患者対象セミナーを実施してきた。そこで生の声を聴き、アンケートを行ってきた。今期は 19-21 回を開催する。患者家族の願いは、早く確定診断されたい、適切な治療を生涯受けたい、治療研究を推進してほしいに集約される。それぞれに対応した I-III の課題に取り組む。

I; 迅速な確定診断（患者側の視点; 診断を受ける）

（1）大脳白質形成不全症 11 疾患に加え新規白質形成不全症として報告された疾患のうち、大脳白質形成不全症として定義をみたす疾患を調査・決定し、それらにつきガイドラインを策定する。

（2）“治療可能な遺伝性疾患診断の診断・治療の手引き”（当班作成; 2020 年）を作成したので、それに対応した診断体制を作る。診断体制の構築は、関連する厚労政策・AMED ミトコンドリア班等と連携し行う。継続中の“オンラインでの診断コンサルト”を継続する。1 週間以内に、診断方法を速やかに立案、回答する。一部の検査は本研究班で実施し、地域における難病治療拠点の育成を支援する。

II; 切れ目のない包括的支援（支援を受ける）

成人移行支援は、小児科学会からの指針、“小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班”等により、提言が行

われてきた。しかし知的障害を伴う神経疾患では自立支援は困難であり、対応する提言、ガイドラインはない。従来の小児科からの視点に、受け手側の視点をいれた神経疾患の移行期医療について、小児科医、神経内科医のチームで取り組み、発表・提言する。神経内科学会の「小児－成人移行医療対策特別委員会」（望月秀樹委員長）と協調して行う。

III 治療法開発支援（治療法開発に参加する）

希少難病治療開発は、薬価が1億6千万の治療薬（脊髄性筋萎縮症）が出現するなど、日本の科学振興や、国の将来を担う成長分野となりうる。患者家族も、自ら積極的に創薬に貢献したいという願いが強い。いままで当班は国際会議や創薬支援を、医師、研究者、家族会等の代表からなる研究班で行ってきた。今期は、この分野の主たる国内研究者を研究分担者として迎え、治療開発を患者・家族・臨床医・研究者が一体となり行うためのプラットフォームを形成し、治療開発を推進する。

B:研究方法;

1. もれなく診断する；診断を受ける

（1）遺伝子診断法の確立（小坂、井上、黒澤、山本、高梨、村松、高野、三重野）
新規白質形成不全症として報告された疾患のうち、大脳白質形成不全症の定義をみだす疾患を決定し、新たにガイドラインを策定する。

（2）治療可能な疾患（主として神経代謝病）診断システムの構築（秋山、小坂）

IRUDP を始めとする次世代解析により明らかになる新規疾患は、超希少難病疾患であり、その種類は数千を超える。それらの疾患の中には、早期治療が劇的に予後を改善し、社会参画を可能にするようなものがある。これらの手引きを2020年にまとめた。今期は、ウェブ上で閲覧利用可能な形式とし、“治療可能な18疾患”について、遺伝学的な検査が存在しない疾患については、東日本、西日本にこれらの生化学的、酵素学的診断を行う拠点を形成する。18疾患の内、10疾患はミトコンドリア病に分類されるためミトコンドリア病AMED班、政策班および神経代謝病研究会と協力して行う。

（3）オンライン診断システムの継続（井上健、

小坂、黒澤；PMD 高梨、山本、植松 H27より継続中）

主治医からの診断、治療の問い合わせに1週間以内に班員内で意見統一し、主治医に報告する。遺伝子診断に関しては、PMD；黒澤、進行性白質脳症；山本、エクソーム解析；才津が主として担当する。

2. 生涯にわたり包括的な医療を行う；生涯にわたる支援を受ける

（1）移行期医療（久保田、小坂、望月、吉田、松井、佐々木、高梨、村松）

「小児－成人移行医療対策特別委員会」（望月秀樹委員長）との連携を強化し、自立が困難な、神経疾患の児の移行期医療の支援ガイドを日本小児神経学会、日本神経学会と協力し作成し、日本小児神経学会総会、日本神経学会総会等で発表する。

（2）医療情報の収集・改定・発信（植松、松井、近藤、小坂）

発刊された治療可能な遺伝性疾患診断治療の手引きについて、ベッドサイドでの使用を念頭に置き、スマートフォンないしPCで使用できるように、up-dateする（植松）。総論としての、遺伝性白質疾患の臨床診断（佐々木）、鑑別診断としての、後天性白質疾患（松井）をアップデートする。

（3）患者会支援（小坂、出口、井上健、山本、久保田、吉田、岩山、高野、井上治久、近藤、山内）

患者会と連携して行っている、市民公開セミナーを引き続き開催する。

国内の遺伝子治療（小坂、井上 健）、再生医療（近藤）、iPS 創薬（井上治久）、小分子・中分子医薬開発（山内）の研究開発状況をリアルタイムで、ホームページに掲載し、患者・家族の要望に応える。

白質形成不全症のうち、MCT8 欠損症は、患者数が本邦で20名以上あり、疾患の経過が他と異なるため、家族会の結成を支援し、新規 MCT8 欠損症の早期診断方法確立（岩山）を行うとともに、治験準備を支援する。

3. 新しい治療法開発を支援する；治療法開発に参加する

（1）難病プラットフォームの稼働（和田、小坂、

村松、三重野、井上)

難病プラットフォームに関して入力を開始する。
他疾患に関しても、レジストリの難病プラットフォームへの統合を行い連携する。

(2) 自然歴の調査研究(井上、高梨、小坂)
遺伝子治療等の治験を想定し、国際コンソーシウム; GLIA と協働して natural historical data (臨床・画像スコアリング; 倫理承認 A2016-078) を入力する。これにより、二重盲検を回避した自然歴と対比させた、国際治験が可能となり新たな治療法開発が加速する。

(3) 新規治療法開発支援(小坂、井上健、井上治久、近藤、山内)
研究者・臨床医・家族会が参加する治療研究に焦点をあてたトランスレーショナル (TR) 会議を開催する (年一回)。フロントランナーの研究者・臨床医が患者セミナーや TR 会議を通じ、Patient Journey に対し理解を深め、日本発治療研究が加速する。研究計画、治験立案に対しては、班員が希少難病専門家として助言し、PMDA の RS 戦略相談に同行・助言する。また、AMED 事業との連携として本研究班班員の AMED 研究や研究費申請をサポートするとともに、難治性疾患政策研究事業の他の研究班と連携する。本年度は特に MLC (皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症) 等について AMED 申請をサポートする。

C、研究結果

研究結果の概要: 1 もれなく診断する; 診断を受ける

(1) 遺伝子診断法の確立

班員の討議により 18 疾患を決定した。

1 RARS1-related leukodystrophy RARS1 関連髄鞘形成不全症

2 Hypomyelination with brain stem and spinal cord involvement and leg spasticity 脳幹および脊髄病変と下肢痙性を伴う髄鞘形成不全症

3 Trichothiodystrophy with photosensitivity (TTD1~9, Tay syndrome) —

4 Fucosidosis フコシドーシス

5 EPRS-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD15) EPRS 関連髄鞘形成不全症

6 AIMP1- and AIMP2- related hypomyelinating leukodystrophy (HLD3) AIMP1 関連髄鞘形成不全症

7 Congenital Hypomyelinating Neuropathy 3 (CHN3) —

8 Spastic ataxia-8 with hypomyelinating leukodystrophy —

9 X-linked hypomyelination with spondylometaphyseal dysplasia (H-SMD) —

10 TMEM106B-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD16) TMEM106B 関連髄鞘形成不全症

11 TMEM63A-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD19) TMEM63A 関連髄鞘形成不全症

12 HIKESHI-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD13) HIKESHI 関連髄鞘形成不全症

13 VPS11-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD12) VPS11 関連髄鞘形成不全症

14 DEGS1-related hypomyelinating leukodystrophy (HLD18) DEGS1 関連髄鞘形成不全症

15 CNP-related hypomyelination CNP 関連髄鞘形成不全症

16 SNAP29-related disorder SNAP29 関連疾患

17 Hypomyelination with disorders of sex development 性分化疾患を伴う髄鞘形成不全症

18 Ichthyotic keratoderma, spasticity, hypomyelination and dysmorphic facial features

(-) は適切な邦訳がないもの

これらの疾患について、班員によりガイドライン作成を行い Hp にアップロードした。

(2) 治療可能な疾患 (主として神経代謝病) 診断システムの構築 (秋山、小坂)

研究班で 2019 年に出版した「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」に掲載された 18 疾患のうち、診断に有用と考えられる代謝バイオマーカーとその検査施設を引き続き検索した。
チアミンピロホスホキナーゼ 1 欠損症とピオチン反応性大脳基底核病では、診断に有用と考えられる代謝バイオマーカー (前者は全血チアミン-1 リン酸とチアミン-2 リン酸、後者は髄液遊離チアミ

ン)を国内では測定できない状況である。そのため LSI メディエンスと検査方法につき、引き続き交渉中である。岩山は MCT8 異常症患者の濾紙血からの、早期診断系を作成し、治験準備を進めている。

(3) オンライン診断システムの継続(井上健、小坂、黒澤; PMD 高梨、山本、植松 H27 より継続中)

主治医からの診断、治療の問い合わせに1週間以内に班員内で意見統一し、主治医に報告する。平成26年からの8年間で141症例の相談を受けた依頼数は、平成29年度以降は年間20~25件程度でコンスタントに依頼を受けている。

2. 生涯にわたり包括的な医療を行う;生涯にわたる支援を受ける

(1) 移行期医療(久保田、小坂、望月、吉田、松井、佐々木、高梨、村松)

久保田、望月を中心にQCを設定し診断と治療者から刊行された。また望月は、日本神経学会 小児・成人移行医療対策特別委員会の委員として、神経学会会員へ移行医療を周知すべくワークショップを開催し、日本神経学会でも以降医療についてシンポジウムを組んだ。

(2) 医療情報の収集・改定・発信(植松、松井、近藤、小坂)

発行された治療可能な遺伝性疾患診断治療の手引きについて、本研究班のホームページ上に、http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden_guidance.htmlを作成し、症候、疾患カテゴリーにページを分けて作成した。各疾患について、特徴的な症状、生化学的所見、画像所見をもとに、診断や治療方法への手がかりになるように作成した情報サイトをアップデートした(植松)。

(3) 患者会支援(小坂、出口、井上健、山本、久保田、吉田、岩山、高野、井上治久、近藤、山内)

第19回;コロナ禍でのオンラインのつながり

(2021年11月8日)第20回の記念すべき大会はハイブリッドウェブ開催となり、イーゼファミリークリニック本八幡の湯浅正太先生にご講演頂いた。

第21回大会はハイブリッドウェブ開催;2023年11月11日、科学未来館で行った。プログラム内

容としては、従来の発表に加えて若手の研究者の発表を行った。

【次世代を担う若手医師・研究者たち】

【講演3】 14:10-14:25

『PMD患者さんとの出会いから、髄鞘化培養モデルの確立まで』

東北大学病院 小児科 植松有里佳

【講演4】 14:25-14:40

『先天性大脳白質形成不全症の疫学情報最新アップデート』

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 田畑健士郎

【講演5】 14:40-14:55

『先天性大脳白質形成不全症と井上先生、小坂先生、黒澤先生との出会い』

自治医科大学 小児科 三谷忠宏

【その他】 15:00-15:30

家族会からの連絡事項、質問コーナーなど以上を通じて、次世代への橋渡しを行った。

医療情報 Up-date

遺伝子治療(井上 健)、再生医療(近藤)、iPS創薬(井上治久)、小分子・中分子医薬開発(山内)の研究開発状況についてリアルタイムで、ホームページに掲載した。

MCT8 欠損症の治験

岩山は新規 MCT8 欠損症の早期診断方法を確立し、日本における治験準備を更に進めた。

ATR-X 症候群

和田は、ATR-X 症候群の家族会(第8回 ATR-X 症候群患者さんに関わる皆さんのための勉強会 on Zoom を令和3年7月22日に「第9回 ATR-X 症候群患者さんに関わる皆さんのための勉強会 on Zoom」WEB上(ZOOM)で開催を令和4年7月24日、令和5年9月17日)、「第10回 ATR-X 症候群患者さんに関わる皆さんのための勉強会」を開催し、情報交換を行った。

3. 新しい治療法開発を支援する;治療法開発に参加する

(1) 難病プラットフォームの稼働(和田、小坂、村松、三重野、井上)

難病プラットフォームに関して入力を開始継続した。MCT8 欠損症に関しても、レジストリーの難病プラットフォームへの統合を行った。

(2) 自然歴の調査研究(井上、高梨、小坂)

natural historical data 収集を継続した。

(3) 新規治療法開発支援 (小坂、井上健、井上治久、近藤、山内)

本年度も、TR 会議を開催し、日本発治療研究が加速した。岩山は、MCT8 異常症の治験の計画のために欧州で Triac の治験を行っている Egetis 社と国内での治験体制を整備中である。また、AMED 事業との連携として本研究班班員の AMED 研究である、ATR-X 症候群に対する 5-アミノレブリン酸による医師主導治験；和田、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；井上オートファジー病 SENDA/BPAN に対する遺伝子治療開発、村松を支援した。和田は、5-アミノレブリン酸治験を開始する予定である。

D. 考察

本年度は、新たに遺伝子が単離された 17 疾患を、国際基準の観点から神経白質形成不全症として採用しガイドラインを作成した。また診断・診療ガイドラインを現場で使いやすいように情報を PC、スマートフォン用に改定を進め、現場で早期診断・適切な医療が行われるように更に整備した。治療が可能な疾患については、検査体制が国内で完結できるよう進め、2 疾患が次年度に持ち越された。

移行医療について、“小児－成人移行医療対策特別委員会”と連携し、移行のためのガイドライン作成を行い、年度内の刊行を目指している。これにより自立が困難でかつ医療的な依存度の高い、小児期発症神経疾患の成人移行に關しての国の施策へ反映させ、患者家族が安心して継続的な医療を享受できる体制を目指す。

希少難病治療薬開発は、現在再生医療、遺伝子医療の発達とともに、国の成長戦略の一端を担える。患者・家族も加わり、難病研究開発に参加することにより、日本発治療薬開発を促進し、自らの将来に希望をもち、社会貢献に参加するという意義を見出すことができる。班がハブとなり、国内の基礎研究者、臨床研究者と連携をとり、治験準備が加速した。

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た。

E. 健康危険情報

特になし。

F. 研究発表

学会発表

1. 小坂 仁. 小児遺伝性難病治療法の開発～遺伝子治療を中心として～第 4 回小児製剤研究会 2024 年 2 月 9 日, 国内, 口頭

2. 小坂 仁, 中村幸恵, 伊藤康, 神保恵理子, 中嶋 剛, 村松慎一, 山形崇倫

AAV ベクターの delivery と distribution の検討 JMU-CGTR Symposium, 2024 年 2 月 5 日, 国内, 口頭

3. 小坂 仁 小児神経難病に対する遺伝子治療の開発と実践 第 90 回医療薬学公開シンポジウム 2023 年 11 月 18 日, 国内, 口頭

4. 小坂 仁 アデノ随伴ウイルス (AAV) ベクターによる遺伝子治療シンポジウム 15「難病に対する遺伝子治療実用化への展開」2023 年 5 月 26 日国内, 口頭

5. 小坂 仁「遺伝性神経難病の治療を目指して」特別講演 第 79 回日本小児神経学会関東地方会 2023 年 10 月 28 日, 国内, 口頭

6. 小坂 仁 神経代謝病の遺伝子治療 第 28 回日本ライソゾーム病研究会 シンポジウム 2023 年 11 月 10 日, 国内, 口頭

7. Hitoshi Osaka, Ken Inoue Update in leukodystrophy The 16th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology, AOCCN 2023 2023/08/04 Bangkok, Thailand

8. Hitoshi Osaka, Sachie Nakamura, Kurokawa Yoshie, Karin Kojima, Chika Watanabe, Akihiko Miyauchi, Kazuhiro Muramatsu, Eriko Jimbo, Takeshi Nakajima, Shin-ichi Muramatsu, Takanori Yamagata Gene therapy using AAV vector for genetic neurological disorders Cutting edge of AAV vectors - From basic research to clinical application the 64th Annual Meeting of the Japanese Society of Neuropathology & The 66th Annual Meeting of the Japanese Society for Neurochemistry. 2023/7/7 国内, 口頭

9. Hitoshi Osaka, Sachie Nakamura, Kurokawa Yoshie, Karin Kojima, Chika Watanabe, Akihiko Miyauchi, Kazuhiro Muramatsu, Eriko Jimbo, Takeshi Nakajima, Shin-ichi Muramatsu, Takanori Yamagata Gene Therapy for Glut1 Deficiency Syndrome ASGCT Around the World: Innovation in Japan 2023/3/28 Web

論文発表

1. Koshu, K., T. Ikeda, D. Tamura, K. Muramatsu, H. Osaka, S. Ono, K. Adachi, E. Nanba, T. Nakajima and T. Yamagata (2021). "Gallbladder cancer with ascites in a child with metachromatic leukodystrophy." *Brain Dev* 43(1): 140-143.
2. Numata-Uematsu, Y., M. Uematsu, T. Yamamoto, H. Saitsu, Y. Katata, Y. Oikawa, N. Saijyo, T. Inui, K. Murayama, A. Ohtake, H. Osaka, J. I. Takanashi, S. Kure and K. Inoue (2021). "Leigh syndrome-like MRI changes in a patient with biallelic HPDL variants treated with ketogenic diet." *Mol Genet Metab Rep* 29: 100800.
3. Uchiyama, Y., D. Yamaguchi, K. Iwama, S. Miyatake, K. Hamanaka, N. Tsuchida, H. Aoi, Y. Azuma, T. Itai, K. Saida, H. Fukuda, F. Sekiguchi, T. Sakaguchi, M. Lei, S. Ohori, M. Sakamoto, M. Kato, T. Koike, Y. Takahashi, K. Tanda, Y. Hyodo, R. S. Honjo, D. R. Bertola, C. A. Kim, M. Goto, T. Okazaki, H. Yamada, Y. Maegaki, H. Osaka, L. H. Ngu, C. G. Siew, K. W. Teik, M. Akasaka, H. Doi, F. Tanaka, T. Goto, L. Guo, S. Ikegawa, K. Haginoya, M. Haniffa, N. Hiraishi, Y. Hiraki, S. Ikemoto, A. Daida, S. I. Hamano, M. Miura, A. Ishiyama, O. Kawano, A. Kondo, H. Matsumoto, N. Okamoto, T. Okanishi, Y. Oyoshi, E. Takeshita, T. Suzuki, Y. Ogawa, H. Handa, Y. Miyazono, E. Koshimizu, A. Fujita, A. Takata, N. Miyake, T. Mizuguchi and N. Matsumoto (2021). "Efficient detection of copy-number variations using exome data: Batch- and sex-based analyses." *Hum Mutat* 42(1): 50-65.
4. Wakabayashi, K., H. Osaka, K. Kojima, T. Imaizumi, T. Yamamoto and T. Yamagata (2021). "MCT8 deficiency in a patient with a novel frameshift variant in the SLC16A2 gene." *Hum Genome Var* 8(1): 10.
5. M. Hashiguchi, Y. Monden, Y. Nozaki, K. Watanabe, M. Nakashima, H. Saitsu, T. Yamagata, H. Osaka, A TUBB4A Met363Thr variant in pediatric hypomyelination without atrophy of the basal ganglia *Hum Genome Var* 9 (2022) 19.
6. K. Tsukida, S.I. Muramatsu, H. Osaka, T. Yamagata, K. Muramatsu, WDR45 variants cause ferrous iron loss due to impaired ferritinophagy associated with nuclear receptor coactivator 4 and WD repeat domain phosphoinositide interacting protein 4 reduction *Brain communications* 4 (2022) fcac304.
7. Koshu, K., Muramatsu, K., Maru, T., Kurokawa, Y., Mizobe, Y., Yamagishi, H., Matsubara, D., Yokoyama, K., Jimbo, E., Kumagai, H., et al. (2023). Neonatal onset of Niemann-Pick disease type C in a patient with cholesterol re-accumulation in the transplanted liver and inflammatory bowel disease. *Brain Dev* 45, 517-522. 10.1016/j.braindev.2023.06.006.
8. Kuroda, Y., Matsufuji, M., Enomoto, Y., Osaka, H., Takanashi, J.I., Yamamoto, T., Numata-Uematsu, Y., Tabata, K., Kurosawa, K., and Inoue, K. (2023). A de novo U2AF2 heterozygous variant associated with

hypomyelinating leukodystrophy. *Am J Med Genet A* 191, 2245-2248. 10.1002/ajmg.a.63229.

9. Matsumoto, A., Kano, S., Kobayashi, N., Matsuki, M., Furukawa, R., Yamagishi, H., Yoshinari, H., Nakata, W., Wakabayashi, H., Tsuda, H., et al. (2024). Unfavorable switching of skewed X chromosome inactivation leads to Menkes disease in a female infant. *Sci Rep* 14, 440. 10.1038/s41598-023-50668-2.
10. Ohori, S., Miyauchi, A., Osaka, H., Lourenco, C.M., Arakaki, N., Sengoku, T., Ogata, K., Honjo, R.S., Kim, C.A., Mitsuhashi, S., et al. (2023). Biallelic structural variations within FGF12 detected by long-read sequencing in epilepsy. *Life Sci Alliance* 6. 10.26508/lsa.202302025.

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
Tamura T, Imaizumi T, Shimoto K, Yamamoto T	Genomic Copy Number Analysis Using Droplet Digital PCR: A Simple Method with EvaGreen Single-Color Fluorescent Design		Cerebral Cortex Development	Springer Nature	London	2024	In press
小坂 仁、井上 健	先天性大脳白質形成不全症	加藤元博	最新ガイドライン準拠 小児科診断・治療指針 改訂第三版	中山書店	東京	2024	812-814
高梨潤一	感染症に関連した小児の急性脳症	福井次矢、他	今日の治療指針 2024	医学書院	東京	2024	1524-1525
高梨潤一	小児急性脳症	門脇孝、他	診療ガイドライン UP-TO-DATE.	メディカルレビュー社	東京	2024	1001-1004
高梨潤一	MRSの臨床応用	大場洋、高梨潤一、森壘	小児神経の画像診断	Gakken	東京	2024	146-159
高梨潤一	急性脳症・脳炎	大場洋、高梨潤一、森壘	小児神経の画像診断	Gakken	東京	2024	412-431
高梨潤一	髄鞘形成不全性白質ジストロフィー	大場洋、高梨潤一、森壘	小児神経の画像診断	Gakken	東京	2024	432-443
山本俊至	全ゲノム増幅と網羅的ゲノム解析の進歩		着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング	メディカルドゥ	大阪	2024	33-37
小坂仁、久保田雅也、望月葉子、他	希少神経難病・知的障害の成人移行支援の手引き-遺伝性白質疾患も含めて	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	希少神経難病・知的障害の成人移行支援の手引き-遺伝性白質疾患も含めて	診断と治療社	東京	2023	88
高梨潤一	興奮毒性型脳症 (AESD) とMERS	宮寄治	小児画像診断の勘道コロNEO	メディカルレビュー社	東京	2023	48-50

高梨潤一	インフルエンザ脳症 (ANE, HSES)	宮寄治	小児画像診断の 勘ドコロNEO	メディカル レビュー 社	東京	2023	45-47
高梨潤一	急性脳炎・脳症	高橋幸利	小児の治療指針	診断と治 療社	東京	2023	759-768
高梨潤一	序文、CQ1、画像診断、 AESD、MERS	日本小児神 経学会	小児急性脳症診 療ガイドライン 2023	診断と治 療社	東京	2023	1-125
小坂 仁、 井上 健	大脳白質変性症		小児疾患診療の ための病態生理 3 改訂第6版 小児内科2022年 54巻増刊号	東京医 学 社	東京	2022	p348-352
高梨潤一	頭部画像検査	前垣義弘	小児急性脳炎・ 脳症のとらえ方 と治療戦略	中山書店	東京	2022	43-49
高梨潤一	けいれん重積型(二 相性)急性脳症(AES D)	前垣義弘	小児急性脳炎・ 脳症のとらえ方 と治療戦略	中山書店	東京	2022	124-133
高梨潤一	画像によるてんかんの 病因・鑑別診断	高橋幸利	ペランパネルに よるてんかん治 療のストラテジ ー 第2版	先端医 学 社	東京	2022	45-51
山本俊至	小児科領域における ゲノム医療による診 断率は40%程度が限界 か？	金子一成 (監修)	小児科診療Cont roversy	中外医 学 社	東京	2022	34-9
山本俊至	神経発達症における 遺伝学的検査は必要 か？	金子一成 (監修)	小児科診療Cont roversy	中外医 学 社	東京	2022	76-80
黒澤健司	遺伝学的検査	秋山千枝 子、五十嵐 隆、岡明、平 岩幹夫	小児保健ガイド ブック	診断と治 療社	東京	2021	197-200
高梨潤一	MRIによる遺伝性白質 疾患診断アプローチ.	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	画像で診る遺伝 性白質疾患診断 の手引き.	診断と治 療社	東京	2021	2-34
高梨潤一	Pelizaeus-Merzbache r病(PMD)、他 15疾患	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	画像で診る遺伝 性白質疾患診断 の手引き.	診断と治 療社	東京	2021	

山本俊至	Prof. 山本のマイクロアレイ染色体検査入門	山本俊至	Prof. 山本のマイクロアレイ染色体検査入門	診断と治療社	東京	2021	120
山本俊至	生殖医療における染色体解析法（PGT-Aなど）	関沢明彦ら	生殖医療遺伝カウンセリングマニュアル	中外医学社	東京	2021	23-27
山本俊至	Jacobsen症候群（JB S）	画像で診る遺伝性白質疾患 診断の手引き	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 編集	診断と治療社	東京	2021	62-63
山本圭子, 山本俊至	マイクロアレイ染色体検査	小児疾患診療のための病態生理2 改訂6版小児内科 53 (増刊号)		東京医学社	東京	2021	174-181

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
Akiyama T, Saigusa D, Inoue T, Tokorodani C, Akiyama M, Michiue R, Mori A, Hishinuma E, Matsukawa N, Shibata T, Tsuchiya H, Kobayashi K.	Exploration of urine metabolic biomarkers for new-onset, untreated pediatric epilepsy: A gas and liquid chromatography mass spectrometry-based metabolomics study.	Brain Dev	46	180-186	2024
Aoki S, Watanabe K, Kato M, Konishi Y, Kubota K, Kobayashi E, Nakashima M*, Saitsu H*.	Two novel cases of biallelic <i>SMPD4</i> variants with brain structural abnormalities.	Neurogenetics.	25(1)	3-11	2024
Chida-Nagai A, Akagawa H, Sawai S, Ma Y-J, Yakuwa S, Muneuch J, Yasuda K, Yamazawa H, Yamamoto T, Takakuwa E, Tomaru U, Furutani Y, Kato T, Harada G, Inai K, Nakanishi T, Manabe A, Takeda A, Jing Z-C.	Identification of PTGIS rare variants in patients with Williams syndrome and severe peripheral pulmonary stenosis	J Am Heart Assoc	13(9)	e032872	2024
Furukawa S, Kato M, Nomura T, Sumitomo N, Yoneno S, Nakashima M, Saitsu H*.	Novel compound heterozygous ATP1A2 variants in a patient with fetal akinesia/hypokinesia sequence.	Am J Med Genet A.	194(3)	e63453	2024
Hayashi Y, Sehara Y, Watanabe R, Ohba K, Takayanagi Y, Sakiyama Y, Muramatsu K, Mizukami H.	Therapeutic Strategy for Fabry Disease by Intravenous Administration of Adeno-Associated Virus 9 in a Symptomatic Mouse Model.	Hum Gene Ther	35	192-201	2024

Kasai M, Sakuma H, Takanashi J, et al.	Clinical characteristics of SARS-CoV-2-associated encephalopathy in children: Nationwide epidemiological study	J Neurol Sci	457	122867	2024
Kawakami R, Hiraide T, Watanabe K, Miyamoto S, Hirata K, Komatsu K, Ishigaki H, Sakaguchi K, Maekawa M, Yamashita K, Fukuda T, Miyairi I, Ogata T, Saito H*.	RNA sequencing and target long-read sequencing reveal an intronic transposon insertion causing aberrant splicing.	J Hum Genet.	69(2)	91-99	2024
Masunaga Y, Ono H, Fujisawa Y, Taniguchi K, Saitsu H, Ogata T.	Sotos syndrome with marked overgrowth in three Japanese patients with heterozygous likely pathogenic NSD1 variants: case reports with review of literature.	Endocr J.	71(1)	75-81	2024
Matsumoto, A., Kano, S., Kobayashi, N., Matsuki, M., Furukawa, R., Yamagishi, H., Yoshinari, H., Nakata, W., Wakabayashi, H., Tsuda, H., et al.	Unfavorable switching of skewed X chromosome inactivation leads to Menkes disease in a female infant.	Sci Rep.	14(1)	440	2024
Nonaka H, Kondo T, Suga M, Yamanaka R, Sagara Y, Tsukita K, Mitsutomi N, Homma K, Saito R, Miyoshi F, Ohzeki H, Okuyama M, Inoue H	Induced pluripotent stem cell-based assays recapture multiple properties of human astrocytes	Journal of Cellular and Molecular Medicine	28 (7)	e18214	2024
Osako M, Yamaoka Y, Mochizuki Y, Fujiwara T	Role of primary care for individuals with childhood-onset neurologic conditions	Health Care Transitions	2	100037	2024
Samejima M, Nakashima M, Shibasaki J, Saitsu H, Kato M.	Splicing variant of WDR37 in a case of Neurooculocardiogenitourinary syndrome.	Brain Dev.	46(3)	154-159	2024
Sanjo N, Suzuki M, Rei Yoshihama R, Toyoshima Y, Mizuta I, Fujita N, Usuda H, Uchiyama Y, Yasuda R, Yoshida T, Yamada M, Yokota T.	Substitution of glu to Lys at codon 332 on the GFAP gene alone is causative for adult-onset Alexander disease.	Intern Med	63	309-313	2024
Suong D, Imamura K, Kato Y, Inoue H	Design of neural organoids engineered by mechanical forces	IBRO Neuroscience Reports	16	190-195	2024
Tsuchiya M, Bunai T, Watanabe K, Saitsu H	Goshima S. Cerebellar Ataxia With Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome Due to Replication Factor C Subunit 1 Gene Repeat Expansion.	Clin Nucl Med.	49(3)	242-243	2024
Yamamoto A, Shimizu-Motohashi Y, Ishiyama A, Kurosawa K, Sasaki M, Sato N, Osaka H, Takanashi J, Inoue K.	An open-label administration of bioavailable-form curcumin on patients with Pelizaeus-Merzbacher disease.	PedNeurol.	151	80-83	2024

Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N, Kato K, Shimojima Y, Yamamoto K, Iwasa T, Kuwahara A, Taniguchi Y, Takeshita T, Kita Y, Mikami M, Irahara M, Yamamoto T.	Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy number analysis is beneficial for balanced translocation carriers	J Hum Genet	69(1)	41-45	2024
Yamoto K, Kato F, Yamoto M, Fukumoto K, Shimizu K, Saitsu H, Ogata T.	<i>TBX5</i> pathogenic variant in a patient with congenital heart defect and tracheal stenosis.	Congenit Anom (Kyoto).	64(1)	23-27	2024
Yasukohchi M, Omata T, Ochiai K, Sano K, Murofushi Y, Kimura S, Takase N, Honda T, Yasukawa K, Takanashi JI.	Factors influencing the development of infantile traumatic brain injury with a biphasic clinical course and late reduced diffusion.	J Neurol Sci	457	122904	2024
井上治久	iPS細胞による神経変性疾患の治療薬研究	日本内科学会雑誌	113	104	2024
尾方克久、望月葉子、熊田聡子、富田直、崎山快夫、菊池健二郎、早川美佳、大迫美穂、齊藤利雄、望月秀樹、日本神経学会小児-成人移行医療対策特別委員会、日本難病医療ネットワーク学会小児-成人移行医療特別委員会	委員会報告 成人移行支援の課題と神経系疾患における小児-成人移行医療の実践	臨床神経	64 (7)	in press	2024
黒澤健司	マイクロアレイ染色体検査の原理と臨床応用	新生児成育医学 会雑誌	36	2-4	2024
高梨潤一	COVID-19関連脳症	小児科診療	87	319-323	2024
Abe T, Yamashita K, Kikuchi K, Hatai E, Fujii F, Chong PF, Sakai Y, Saitsu H, Inoue K, Togao O, Ishigami K.	Diagnostic MR imaging features of hypomyelination of early myelinating structures: A case report.	Neuroradiol J.	Dec 25	19714009231224419	2023
Akahoshi K, Nakagawa E, Goto YI, Inoue K.	Duplication within two regions distal to MECP2: clinical similarity with MECP2 duplication syndrome.	BMC Med Genom	16(1)	43	2023
Akiyama M, Akiyama T, Saitsu H, Tokioka Y, Tsukahara R, Tsuchiya H, Shibata T, Kobayashi K.	A female patient with adolescent-onset progressive myoclonus epilepsy carrying a truncating MECP2 mutation.	Brain Dev.	45(10)	597-602	2023
Fujisawa Y, Masunaga Y, Tanikawa W, Nakashima S, Ueda D, Sano S, Fukami M, Saitsu H, Yazawa T, Ogata T.	Serum steroid metabolite profiling by LC-MS/MS in two phenotypic male patients with HSD17B3 deficiency: Implications for hormonal diagnosis.	J Steroid Biochem Mol Biol.	234	106403	2023
Fukahori K, Yamoto K, Saitsu H, Ogata T, Nagasaki K.	<i>PORCN</i> -related microphthalmia with limb anomalies: Case report and literature review	Am J Med Gene	191(2)	636-639	2023

Fukatsu S, Miyamoto Y, Okada Y, Ishibashi M, Shirai R, Ishida Y, Endo S, Kato H, Yamauchi J	Investigating the Protective Effects of a Citrus Flavonoid on the Retardation Morphogenesis of the Oligodendroglia-like Cell Line by Rnd2 Knockdown	Neurol. Int.	16(1)	33-61	2023
Fukawa M, Shirai R, Torii T, Nakata K, Fukatsu S, Sato T, Homma K, Miyamoto Y, Yamauchi J	Extracellular HSPA5 is autophagally involved in the regulation of neuronal process elongation	Biochem. Biophys. Res. Commun.	664	50-58	2023
Fukushima N, Shirai R, Saito T, Nakamura S, Ochiai A, Miyamoto Y, Yamauchi J	Knockdown of Rab7B, But Not of Rab7A, Which Antagonistically Regulates Oligodendroglial Cell Morphological Differentiation, Recovers Tunicamycin-Induced Defective Differentiation in FBD-102b Cells	J. Mol. Neurosci.	73(6)	363-374	2023
Hayashi Y, Sehara Y, Watanabe R, Ohba K, Takayanagi Y, Muramatsu K, Sakiyama Y, Mizukami H.	Therapeutic strategy for Fabry disease by intravenous administration of adeno-associated virus 2 or 9 in α -galactosidase A-deficient mice.	J Gene Med.	25	E3560	2023
Hiraide T, Shimizu K, Okumura Y, Miyamoto S, Nakashima M, Ogata T, Saitsumu H.	A deep intronic <i>TCTN2</i> variant activating a cryptic exon predicted by SpliceRover in a patient with Joubert syndrome.	J Hum Genet.	68(7)	499-505	2023
Hiroshi Sakuma, Jun-ichi Takanashi, Hidehito Kondono, et al	Severe pediatric acute encephalopathy syndromes triggered by SARS-CoV-2	Front Neurosci	17	1085082	2023
Ikeda A, Kumaki T, Tsuyusaki Y, Tsuji M, Enomoto Y, Fujita A, Saitsumu H, Matsumoto N, Kurosawa K, Gongto T.	Genetic and clinical features of pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: a single-center study in Japan.	Front Neurol.	14	1085228	2023
Iwayama H, Kawahara K, Takakagi M, Numoto S, Azuma Y, Kurahashi H, Yasue Y, Kawajiri H, Yanase A, Ito T, Kimura S, Kumagari T, Okumura A.	Long-term efficacy of nusinersen and its evaluation in adolescent and adult patients with spinal muscular atrophy types 1 and 2.	Brain Dev.	45	110-116	2023
Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Hidehiko M	Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center in Japan	J of Nippon Medical School	90(2)	210-219	2023
Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, Yamamoto T, Takeshita T	Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking.	Reprod Sci	30	974-83	2023

Kato Y, Shirai R, Ohbuchi K, Oizumi H, Yamamoto M, Miyata W, Iguchi T, Mima Y, Miyamoto Y, Yamauchi J	Hesperetin Ameliorates Inhibition of Neuronal and Oligodendroglial Cell Differentiation Phenotypes Induced by Knockdown of Rab2b, an Autism Spectrum Disorder-Associated Gene Product	Neurol. Int.	15(1)	371-391	2023
Kobayashi Y, Tohyama J, Akasaka N, Yamada K, Hojo M, Seki E, Miura M, Soma N, Ono T, Kato M, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N.	The HCN1 p.Ser399Pro variant causes epileptic encephalopathy with super-refractory status epilepticus.	Hum Genome Var	10(1)	20	2023
Kodama K, Aoyama H, Murakami Y, Takanashi J, Koshimizu, Miyatake S, Iwama K, Mizuguchi T, Matsumoto N, Omata T	A case of early-infantile onset, rapidly progressive leukoencephalopathy with calcifications and cysts caused by biallelic SNORD118 variants	Radiol Case Rep	18	1217-1220	2023
Koshu K, Muramatsu K, Maru T, Kurokawa Y, Mizobe Y, Yamagishi H, Matsubara D, Yokoyama K, Jimbo E, Kumagai H, Sanada Y, Sakuma Y, Fukushima N, Narita A, Yamagata T, Osaka H.	Neonatal onset of Niemann-Pick disease type C in a patient with cholesterol re-accumulation in the transplanted liver and inflammatory bowel disease.	Brain Dev.	45	517-522	2023
Kubota M, Haga N	Impact of the COVID - 19 pandemic on families of patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis.	Ped Int	65	e15415	2023
Kurane K, Wakae K, Yamagishi H, Kawahara Y, Ono M, Tamura D, Furuya K, Taga N, Matsuki M, Yamagata T, Muramatsu K.	The first case of hemorrhagic shock and encephalopathy syndrome with fulminant hypercytokinemia associated with pediatric COVID-19.	Brain Dev.	46	44-48	2023
Kuroda Y, Matsufuji M, Enomoto Y, Osaka H, Takanashi JI, Yamamoto T, Numata-Uematsu Y, Tabata K, Kurosawa K, Inoue K.	A de novo <i>U2AF2</i> heterozygous variant associated with hypomyelinating leukodystrophy.	Am J Med Genet A.	191(8)	2245-2248	2023
Kurosaka H, Yamamoto S, Hirasawa K, Yanagishita T, Fujioka K, Yagasaki H, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Asano Y, Nagata N, Tsujimoto T, Inubushi T, Yamamoto T, Sakai N, Yamasaki Hiro T	Craniofacial and dental characteristics of three Japanese individuals with genetically diagnosed SATB2-associated syndrome Am J Med Genet A	Am J Med Genet A	191(7)	1984-1989	2023
Machida O, Sakamoto H, Yamamoto KS, Hasegawa Y, Nishi S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T.	Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions	Intractable Rare Dis Res	13(1)	36-41	2023

Miura K, Kaneko N, Hashimoto T, Ishizuka K, Shirai Y, Hisano M, Chikamoto H, Akioka Y, Kanda S, Harita Y, Yamamoto T, Hattori M	Precise clinicopathologic findings for application of genetic testing in pediatric kidney transplant recipients with focal segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome	Pediatr Nephrol	38(2)	417-429	2023
Miyamoto Y, Hattori K, Yamauchi J	Defective oligodendrocyte differentiation by hypomyelinating leukodystrophy 13 (HLD13)-associated mutation of Hnf1b	Mol. Genet. Metab. Rep.	37	101017	2023
Miyamoto S, Nakamura K, Kato M, Nakashima M, Saikawa H	Identification of pathogenic deep intronic variant and a LINE-1 insertion in a patient with Meckel syndrome.	Ann Hum Genet	87(4)	196-202	2023
Morikawa H, Nishina S, Torii K, Hosono K, Yokoi T, Shigeyasu C, Yamada M, Kosuga M, Fukami M, Saikawa H, Azuma N, Hori Y, Hotta Y.	A pediatric case of congenital stromal corneal dystrophy caused by the novel variant c.953del of the DCN gene.	Hum Genome Var	10(1):9	9	2023
Murofushi Y, Hayakawa I, Kawai M, Abe Y, Kosaki R, Suzuki H, Takenouchi T, Kubota M.	Oral baclofen therapy for multifocal spinal myoclonus with TBC1D24 variant.	Movement Disorders Clinical Practice	10	719-721	2023
Murofushi Y, Sakuma H, Takada H, Mizuguchi M, Taniguchi J	Changes in the treatment of pediatric acute encephalopathy in Japan between 2015 and 2021: A national questionnaire-based survey.	Brain Dev	45	153-160	2023
Myojin S, Michihata N, Shoji K, Takanashi J, Matsui H, Fushimi K, Miyairi I, Yasunaga H	Prognostic factors among patients with Shiga toxin-producing Escherichia coli hemolytic uremic syndrome: A retrospective cohort study using a nationwide inpatient database in Japan	J Infect Chemother	29(6)	610-614	2023
Nakahara E, Shimojima Y, Yamamoto K, Ogura H, Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, Yamamoto T, Kanno H	Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis.	Hum Genome Var	10	8	2023

Numata-Uematsu Y, Wakatsuki S, Kobayashi-Ujiie Y, Sakai K, Ichinohe N, Araki T.	In vitro myelination using explant culture of dorsal root ganglia: An efficient tool for analyzing peripheral nerve differentiation and disease modeling.	PLOS One	5	e0285897	2023
Ohori, S., Miyauchi, A., Osaka, H., Lourenco, C.M., Arakaki, N., Sengoku, T., Ogata, K., Honjo, R.S., Kim, C.A., Mitsuhashi, S., et al.	Biallelic structural variations within FGF12 detected by long-read sequencing in epilepsy.	Life Sci Alliance	6(8)	e202302025	2023
Oizumi H, Miyamoto Y, Seiwa C, Yamamoto M, Yoshioka N, Iizuka S, Torii T, Ohbuchi K, Mizoguchi K, Yamauchi J, Asou H	Lethal adulthood myelin breakdown by oligodendrocyte-specific Ddx54 knockout	iScience	26(10)	107448	2023
Okabe M, Miyamoto Y, Ikomura Y, Takahashi M, Shirai R, Kukimoto-Niino M, Shirouzu M, Yamauchi J	RhoG-Binding Domain of Elmo1 Ameliorates Excessive Process Elongation Induced by Autism Spectrum Disorder-Associated Sema5A	Pathophysiology	30(4)	548-566	2023
Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T	Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review	Rev Neurol (Paris)	179(6)	585-598	2023
Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T	Benefits and challenges of pediatric-to-adult health care transition in childhood-onset neurological conditions	Neurology Clinical Practice	13(2)	e200139	2023
Saito R, Murofushi Y, Kimura S, Yasukawa K, Murayama K, Takanashi J.	Multimodal MR imaging in acute exacerbation of methylmalonic academia	Radiol Case Reports	18(3)	1010-1014	2023
Sakuma H, Takanashi J, Muramatsu K, Kondo H, Shihara T, Suzuki M, Okanishi K, Kasai M, Mitani O, Nakazawa T, Omata T, Shimoda K, Abe Y, Maegaki Y, Murayama K, Hayashi Y, Nagase H, Okumura A, Sakai Y, Tada H, Mizuguchi M	Severe pediatric acute encephalopathy syndromes related to SARS-CoV-2	Front Neurosci	17	1085082	2023
Sano K, Miya F, Kato M, Omata T, Takanashi J.	Neurochemistry evaluated by magnetic resonance spectroscopy in a patient with <i>FBXO28</i> -related developmental and epileptic encephalopathy.	Brain Dev	45	583-587	2023

Shimajima Yamamoto K, Tamura T, Okamoto N, Nishi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T	Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns.	J Hum Genet	68(11)	751-757	2023
Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimajima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y, Yamamoto T	Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder.	Hum Genome Var	11(1)	2	2023
Shimajima Yamamoto K, Yoshimura A, Yamamoto T	Biallelic KCTD3 nonsense variant derived from paternal uniparental isodisomy of chromosome 1 in a patient with developmental epileptic encephalopathy and distinctive features	Hum Genome Var	10(1)	22	2023
Shirai R, Cho M, Isogai M, Fukatsu S, Okabe M, Okawa M, Miyamoto Y, Torii T, Yamauchi J	FTD/ALS Type 7-Associated Thr104Asn Mutation of CHMP2B Blocks Neuronal Process Elongation, and Is Recovered by Knockdown of Arf4, the Golgi Stress Regulator.	Neurol. Int.	15(3)	980-993	2023
Shirakawa Y, Li H, Inoue Y, Izumi H, Kaga Y, Goto YI, Inoue K, Inagaki M.	Abnormality in GABAergic postsynaptic transmission associated with anxiety in Bronxwaltzer mice with an Srrm4 mutation.	IBRO Neurosci Rep	16	67-77	2023
Takanashi J, Uetani H	Neuroimaging in acute infection-triggered encephalopathy syndromes.	Front Neurisci	17	1235364	2023
Tamura T, Shimajima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T	Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C	Am J Med Genet A	191(6)	1632-1638	2023
Tamura T, Yamamoto Shimajima K, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T	Long-read sequence analysis for clustered genomic copy number aberrations revealed architectures of intricately intertwined rearrangements	Am J Med Genet A	191(1)	112-119	2023
Tamura T, Yamamoto Shimajima K, Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T	Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features	Am J Med Genet A	191(2)	400-407	2023

Torii K, Nishina S, Morikawa H, Mizobuchi K, Takayama M, Tachibana N, Kurata K, Hikoya A, Sato M, Nakano T, Fukami M, Azuma N, Hayashi T, Saitsu H, Hotta Y.	The Structural Abnormalities Are Deeply Involved in the Cause of RPGRIP1-Related Retinal Dystrophy in Japanese Patients.	Int J Mol Sci.	24(18)	13678	2023
Torii T, Yamauchi J	Molecular Pathogenic Mechanisms of Hypomyelinating Leukodystrophies (HLDs)	Neurol. Int.	15(3)	1155-1173	2023
Watanabe K, Kubota K, Nakashima M*, Saitsu H*	A case of infantile spasms with three possibly pathogenic de novo missense variants in NF1 and GABBR1.	Hum Genome Var	10(1)	30	2023
Yamashita K, Kikuchi K, Hatai E Fujii, F, Chong P, F, Sakai Y, Saitsu H, Inoue K, Togao O, Ishigami K.	Diagnostic MR imaging features of hypomyelination of early myelinating structures: A case report.	Neuroradiol J	Dec 25	19714009231224419	2023
Yiu RS, Ling TK, Ko CH, Poon SW, Poon GW, Wong FC, Law CY, Iwayama H, Lam CW.	Allan-Herndon-Dudley syndrome in Hong Kong: Implications for newborn screening.	Clin Chim Acta	551	117621	2023
Yoh Y, Shiohama T, Uchida T, Ebata R, Kobayashi H, Okunushi K, Kato M, Watanabe K, Nakashima M, Saitsu H, Hamada H.	Case report: Progressive pulmonary artery hypertension in a case of megalencephaly-capillary malformation syndrome.	Front Genet.	14	1221745	2023
Yukiko Kuroda, Mayumi Matsufuji, Yumi Enomoto, Hitoshi Osaka, Jun-ichi Taninashi, et al.	A de novo U2AF2 heterozygous variant associated with hypomyelinating leukodystrophy.	Am J Med Genet A	191	2245-2248	2023
河野岳生, 近藤孝之, 井上治久	iPS細胞とAIによる神経変性疾患早期診断の展望	NEURO LOGICA	7	6-9	2023
黒澤健司	先天異常症候群	小児科臨床	76	193-196	2023
鈴木英文, 今村恵子, 井上治久	iPS細胞技術を用いた神経変性疾患研究	実験医学増刊	41 (12)	144-149	2023
宗実悠佳, 行武洋, 今村恵子, 井上治久	iPS細胞データと人工知能を用いた神経変性疾患研究	実験医学増刊	41 (15)	191-196	2023
村田静風, 今村恵子, 井上治久	疾患特異的iPS細胞によるALS創薬	BIO Clinica	38 (11)	3-9	2023
高梨潤一	小児の白質病変をみたらどのように考えたらよいですか？	画像診断	43(1)	77-79	2023
Abe K, Ando K, Kato M, Saitsu H, Nakashima M, Aoki S, Kimura T. A	New Case With Cortical Malformation Caused by Biallelic Variants in <i>LAMC3</i> .	Neurol Genet.	8(3)	e680	2022

Akiyama T, Kuki I, Kim K, Yamamoto N, Yamada Y, Igarashi K, Ishihara T, Hatano Y, Kobayashi K	Folic acid inhibits 5-methyltetrahydrofolate transport across the blood-cerebrospinal fluid barrier: clinical biochemical data from two cases	JIMD Rep	63(6)	529-535	2022
Arisa Ochiai, Sui Sawaguchi, Shiori Memezawa, Yooichi Seki, Takako Morimoto, Hiroaki Oizumi, Katsuya Ohbuchi, Masahiro Yamamoto, Kazushige Mizoguchi, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	Knockdown of Golgi stress-responsive caspase-2 ameliorates HLD17-associated AIMP2 mutant-mediated inhibition of oligodendroglial cell morphological differentiation.	Neurochem. Res.	47	2617-2631	2022
Aso K, Soutome T, Satoh M, Aoki T, Ogura H, Yamamoto T, Kanno H, Takahashi H	Association of autosomal-recessive-type distal renal tubular acidosis and Glanzmann thrombasthenia as a consequence of runs of homozygosity.	Clinical Case Reports	10	e06070	2022
Eto K, Machida O, Yanagishita T, Yamamoto Shimojima K, Chiba K, Aihara Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Nagata S, Yamamoto T	Novel BCL11B truncation variant in a patient with developmental delay, distinctive features, epilepsy, and early craniosynostosis.	Hum Genome Var	9	43	2022
Fujita Yuji, Imataka Gyoji, Sakuma Hiroshi, Takamashi Jun-ichi, Yoshihara Shigemi	Multiple encephalopathy syndrome: a case of a novel radiological subtype of acute encephalopathy in childhood	Eur Rev Med Pharmacol Sci	26	5729-5735	2022
Fukumura S, Hiraide T, Yamamoto A, Tsuchida K, Aimoto K, Nakashima M, Saito H.	A novel de novo <i>TMEM63A</i> variant in a patient with severe hypomyelination and global developmental delay.	Brain Dev.	44(2)	178-183	2022
Furukawa S, Miyamoto S, Fukumura S, Kubota K, Taga T, Nakashima M, Saito H.	Two novel heterozygous variants in <i>ATPIA3</i> cause movement disorders.	Hum Genome Var	9(1)	7	2022
Hashiguchi M, Monden Y, Nozaki Y, Watanabe K, Nakashima M, Saito H, Yamagata T, Osaka H.	A TUBB4A Met363Thr variant in pediatric hypomyelination without atrophy of the basal ganglia.	Hum Genome Var	9(1)	19	2022
Hayakawa M, Matsubara T, Mochizuki Y, Takeuchi C, Minamitani N, Imai M, Kosaki K, Arai T, Murayama S	An autopsied case report of spastic paraplegia with thin corpus callosum carrying a novel mutation in the SPG11 gene: widespread degeneration with eosinophilic inclusions.	BMC Neurology	22(2):2	1-9	2022

Hiraide T, Akita T, Uematsu K, Miyamoto S, Nakashima M, Sasaki M, Fukuda A, Kato M, Saitsu H.	A novel de novo <i>KCNBI</i> variant altering channel characteristics in a patient with periventricular heterotopia, abnormal corpus callosum, and mild seizure outcome.	J Hum Genet.	68(1)	25-31	2022
Hiraide T, Masunaga Y, Honda A, Kato F, Fukuda T, Fukami M, Nakashima M, Saitsu H, Ogata T.	Retrotransposition disrupting <i>EBP</i> in a girl and her mother with X-linked dominant chondrodysplasia punctata.	J Hum Genet.	67(5)	303-306	2022
Hiraide T, Shimizu K, Miyamoto S, Aoto K, Nakashima M, Yamaguchi T, Koshino T, Ogata T, Saitsu H.	Genome sequencing and RNA sequencing of urinary cells reveal an intronic <i>FBNI</i> variant causing aberrant splicing.	J Hum Genet.	67(7)	387-392	2022
Hoshino Y, Kodaira M, Matsuno A, Kaneko T, Fukuyama T, Takano K, Yazaki M, Sekijima Y.	Reversible Leukoencephalopathy in a Man with Childhood-onset Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrulinuria Syndrome	Intern Med.	61 (4)	553-557	2022
Hyodo Y, Akiyama T, Fukuyama T, Mimaki M, Watanabe K, Kumagai T, Kobayashi K	Simultaneous assay of urinary sepiapterin and creatinine in patients with sepiapterin reductase deficiency	Clin Chim Acta	534	167-172	2022
Inoue Y, Machida O, Kitayama Y, Yamamoto T	Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X-linked variants.	Intractable & Rare Disease Research	11	120-4	2022
Iwayama H, Ishihara N, Kawahara K, Madokoro Y, Togo Y, Muramatsu K, Murakami A, Kuru S, Kumagaki T, Ohashi W, Nanya K, Hasegawa S, Katsuno M, Okumura A.	Early immunological responses to the mRNA SARS-CoV-2 vaccine in patients with neuromuscular disorders.	Front Immunol	13	996134	2022
Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, Yamamoto T, Shimizu M	Inverted-duplication-deletion of chromosome 10q identified in a patient with systemic lupus erythematosus.	Pediatr Int	65(1)	e15396	2022
Kawashima S, Yuno A, Sanjo S, Nakamura A, Ishiwata K, Kawasaki T, Hosomichi K, Nakabayashi K, Akutsu H, Saitsu H, Fukami M, Usui T, Ogata T, Kagami M.	Familial pseudohypoparathyroidism type 1B caused by an SVA retrotransposon insertion on the GNAS locus.	J Bone Miner Res.	37(10)	1850-1859	2022
Kojima K, Wada T, Shimbo H, Ikeda T, Jimbo EF, Saitsu H, Matsumoto N, Yamagata T.	The ATRX splicing variant c.21-1G>A is asymptomatic.	Hum Genome Var	9	1-4	2022

Komatsu K, Fukumura S, Minagawa K, Nakashima M, Saitsu H.	A new case of concurrent existence of PRRT2-associated paroxysmal movement disorders with c.649dup variant and 16p11.2 microdeletion syndrome.	Brain Dev.	44(7)	474-479	2022
Kondo T, Yada Y, Ikeuchi T, Inoue H	CDiP technology for reverse engineering of sporadic Alzheimer's disease.	Journal of Human Genetics.	68(3)	231-235	2022
Kumaki, T., Enomoto, Y., Aida, N., Goto, T., & Kuwawara, K.	Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay.	Pediatrics International	64(1)	e14734.	2022
Ludwig L, Lareau C, EBao E, Liu N, Utsugisawa T, Tseng A, Myers S, Verboson J, Ulirsch J, Luo W, Muus C, Fiorini C, Olive M, Vockley C, Munschaue M, Hunter A, Ogura H, Yamamoto T, Inada H, Nakagawa S, Ohzono S, Subramanian V, Chiarle R, Glader B, Carr S, Aryee M, Kundaje A, Orkin S, Reggev A, McCavit T, Kanno H, Sankaran V	A Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for Master Transcription Factor GATA1.	Blood	139	2534-46	2022
Machida O, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Akamine S, Kira R, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T	Interstitial deletions in the proximal regions of 6q: 12 original cases and a literature review.	Intractable & Rare Diseases Research	11	143-8	2022
Masunaga Y, Nishimura G, Takahashi K, Hishiyama T, Imamura M, Kashimada K, Kadoya M, Wada Y, Okamoto N, Oba D, Ohashi H, Ikeno M, Sakamoto Y, Fukami M, Saitsu H, Ogata T.	Clinical and molecular findings in three Japanese patients with N-acetylneuraminic acid synthetase-congenital disorder of glycosylation (NANS-CDG).	Sci Rep.	12(1)	17079	2022
Masunaga Y, Ohkubo Y, Nishimura G, Ueno T, Fujisawa Y, Fukami M, Saitsu H, Ogata T.	ACAN biallelic variants in a girl with severe idiopathic short stature.	J Hum Genet.	67(8)	481-486	2022
Mitsuishi Tsuyoshi, Miyata Kazunori, Ando Akiko, Sano Kentaro, Takanashi Jun-ichi, Hamada Hiromichi	Author reply to "Onycholysis associated with Kawasaki disease: A comment on characteristic nail lesions in Kawasaki disease: Case series and literature review"	J Dermatol	49	e293- e294	2022

Miyamoto S, Nakashima M, Fukumura S, Kumada S, Saito H.	An intronic <i>GNAO1</i> variant leading to in-frame insertion cause movement disorder controlled by deep brain stimulation.	Neurogenetic	23(2)	129-135	2022
Muramatsu K, Muramatsu S I.	Adeno-associated virus vector-based gene therapies for pediatric diseases.	Pediatr Neonatol	64 Suppl 1	S3-S9	2022
Muramatsu M, Shimojima Y, Yamamoto K, Pin Fee Chong P-F, Ryutaro Kira R, Notohiko Okamoto N, Yamamoto T	Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31.	No To Hattatsu	54	317-22	2022
Murase H, Zhu Y, Sakaida K, Mizuno H, Mori H, Iwayama H, Suzuki N, Nagai N, Okumura A.	Case report: Five patients with myocarditis after mRNA COVID-19 vaccination.	Front Pediatr	10	977476	2022
Nemoto Koko, Sano Kentaro, Sato Satoko, Maeda Yasuhiro, Murayama Kei, Takanashi Jun-ichi	A child with mitochondrial DNA deletion presenting diabetes mellitus as an initial symptom	Radiol Case Rep	17	2915-2918	2022
Okamoto Go, Furuya Emari, Terada Kanae, Yasukawa Kumi, Takanashi Jun-ichi, Kobayashi Emiko	Fosphenytoin dosing regimen including optimal timing for the measurement of serum phenytoin concentration in pediatric patients	Brain Dev	44	725-731	2022
Okuda T, Moroto M, Yamamoto T	Non-invasive prenatal testing suggesting an abnormality in chromosome 15 confirmed to be a case of Prader-Willi syndrome caused by trisomy rescue in the neonatal period	J Obstet Gynaecol Res	48(8)	2214-2218	2022
Ozaki H, Suga H, Sakakibara M, Soen M, Miyake N, Miwata T, Taga S, Nagai T, Kano M, Mitsumoto K, Miyata T, Kobayashi T, Sugiyama M, Onoue T, Takagi H, Hagiwara D, Iwama S, Banno R, Iguchi G, Takahashi Y, Muguruma K, Inoue H & Arima H	Differentiation of human induced pluripotent stem cells into hypothalamic vasopressin neurons with minimal exogenous signals and partial conversion to the naive state	Scientific Reports	12	17381	2022

Sakamoto M, Iwama K, Sasaki M, Ishiyama A, Komaki H, Saito T, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Haginoya K, Kobayashi T, Goto T, Tsuyusaki Y, Iai M, Kurosawa K, Osaka H, Tohyama J, Kobayashi Y, Okamoto N, Suzuki Y, Kumada S, Inoue K, Mashimo H, Arisaka A, Kuki I, Saijo H, Yokochi K, Katano M, Inaba Y, Gomi Y, Saitoh S, Shirai K, Morimoto M, Izumi Y, Watanabe Y, Nagamitsu SI, Sakai Y, Fukumura S, Muramatsu K, Ogata T, Yamada K, Ishigaki K, Hirasawa K, Shimoda K, Akasaka M, Kohashi K, Sakakibara T, Ikuno M, Sugino N, Yonekawa T, Gürsoy S, Cinlet T, Kim CA, Teik KW, Yan CM, Haniffa M, Ohba C, Ito S, Saitsu H, Saida K, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Miyake N, Matsumoto N.	Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy.	Genet Med.	22	S1098-3600	2022
Sasaki Yusuke, Fujimori Makoto, Hirose Shoko, Hamada Hiromichi, Takanashi Jun-Ichi	A 11-Year-old Male with Fever, Abdominal Pain and Progressive Renal Dysfunction	Pediatr Infect Dis J	41(11)	938- 940	2022
Sakata Y, Sano K, Aoki S, Saitsu H, Takanashi JI.	Neurochemistry evaluated by MR spectroscopy in a patient with <i>SPTANI</i> -related developmental and epileptic encephalopathy.	Brain Dev.	44(6)	415-420	2022
Sakaue T, Obata Y, Fujishima Y, Kozawa J, Otsuki M, Yamamoto T, Maeda N, Nishizawa H, Shimomura I	A Japanese patient with a 25.3 terminal deletion presented with early-onset obesity, intellectual disability, and diabetes mellitus; a case report	J Diabetes Investig	13	391-396	2022
Satoshi Nishino, Yoko Fujiki, Takanari Sato, Yukino Kato, Remina Shirai, Hiroaki Oizumi, Masahiro Yamamoto, Katsuya Ohbuchi, Yuki Miyamoto, Kazushige Mizoguchi, and Junji Yamauchi	Hesperetin, a citrus flavonoid, ameliorates inflammatory cytokine-mediated inhibition of oligodendroglial cell morphological differentiation.	Neurol. Int.	14	471-487	2022

Shiori Memezawa, Takanari Sato, Arisa Ochiai, Miku Fukawa, Sui Sawaguchi, Kazunori Sango, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	The antiepileptic valproic acid ameliorates Charcot-Marie-Tooth 2W (CMT2W) disease-associated HARS1 mutation-induced inhibition of neuronal cell morphological differentiation through c-Jun N-terminal kinase.	Neurochem. Res.	47	2684-2702	2022
So Hayato, Ohashi Takashi, Yamagishi Sae, Mori Harushi, Takanashi Junichi	Case of autoimmune glial fibrillary acidic protein astrocytopathy associated with Epstein-Barr virus reactivation.	Clin Exp Neurol Immunol	13	106-110	2022
Sugiyama Y, Watanabe T, Tajika M, Matsushashi T, Shimura M, Fushimi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Ebihara T, Tsuruoka T, Akaiyama T, Murayama K.	A Japanese single-center experience of the efficacy and safety of asfotase alfa in pediatric-onset hypophosphatasia.	Orphanet J Rare Dis	17(1)	78	2022
Sugitate R, Muramatsu K, Ogata T, Goto M, Hayashi S, Sawaura N, Kawada-Nagashima M, Matsui A, Yamagata T.	Recurrent pneumonia in three patients with MECP2 duplication syndrome with aspiration as the possible cause.	Brain Dev.	44(7)	486-491	2022
Sui Sawaguchi, Kenji Taguchi, Hiroaki Oizumi, Katsuya Ohbuchi, Masahiro Yamamoto, Kazushige Mizoguchi, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	Hypomyelinating leukodystrophy 7 (HLD7)-associated mutation of POLR3A is related to defective oligodendroglial cell differentiation, which is ameliorated by ibuprofen.	Neurol. Int.	14	11-33	2022
Sui Sawaguchi, Rimi Suzuki, Hiroaki Oizumi, Katsuya Ohbuchi, Masahiro Yamamoto, Kazushige Mizoguchi, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	Hypomyelinating leukodystrophy 8 (HLD8)-associated mutation of POLR3B leads to defective oligodendroglial morphological differentiation whose effect is reversed by ibuprofen.	Neurol. Int.	14	212-244	2022
Tabata K, Ishiyama A, Nakamura Y, Sasaki M, Inoue K, Goto YI.	A familial 2p14 microdeletion disrupting actin-related protein 2 and Ras-related protein Rab-1A genes with intellectual disability and language impairment.	Eur J Med Genet.	65(3)	104446	2022
Takanari Sato, Remina Shirai, Mikinori Isogai, Masahiro Yamamoto, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	Hyaluronic acid and its receptor CD44, acting through TMEM2, inhibit morphological differentiation in oligodendroglial cells.	Biochem. Biophys. Res. Commun.	624	102-111	2022
Tomohiro Torii, Remina Shirai, Risa Kiminami., Satoshi Nishino, Takanari Sato, Sui Sawaguchi, Naena Fukushima, Yoichi Seki, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	Hypomyelinating leukodystrophy 10 (HLD10)-associated mutations of PYCR2 form large size mitochondria, inhibiting oligodendroglial cell morphological differentiation.	Neurol. Int.	14	1062-1080	2022

Tsuchiya Y, Kobayashi H, Kanno H, Yamamoto T	Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in $\gamma\delta$ Tcell-based immune therapy for human disorders.	Tokyo Women's Medical University Journal	6	101-7	2022
Tsukida K, Muramatsu SI, Osaka H, Yamagata T and Muramatsu K.	WDR45 variants cause ferroptosis iron loss due to impaired ferritinophagy associated with NCOA4 and WIPI4 reduction.	Brain Commun.	4(6)	fcac304	2022
Ueda R, Okada T, Kita Y, Ukezono M, Takada M, Ozawa Y, Inoue H, Shioda M, Kono Y, Kono C, Nakamura Y, Amemiya K, Ito A, Sugiura N, Matsuoka Y, Kaiga C, Shiraki Y, Kubota M, Ozawa H.	Quality of life of children with neurodevelopmental disorders and their parents during the COVID-19 pandemic: A one-year follow-up study	Sci Rep	12(1)	4298	2022
Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, Inoue T, Kawakita R, Yorifuji T, Hoshina T, Seto T, Yamamoto T, Kawawaki H	Possible critical region associated with late-onset sporadic spasms in 17p13.1-p13.2 microdeletion syndrome: a report of two new cases and review of the literature.	Epileptic Dis	24	567-71	2022
Yamamoto Shimojima K, Utugisawa T, Ogura H, Aoki T, Kawakami T, Ohga S, Ohara A, Ito E, Yamamoto T, Kanno H	Clinical and genetic diagnosis of thirteen Japanese patients with hereditary spherocytosis	Hum Genome Var	9	1	2022
Yamane H, Seki M, Ikeda T, Matsumoto A, Furui S, Sato T, Muramatsu K, Tajima T, Yamagata T.	An Adolescent Patient with Sick Sinus Syndrome Complicated by Hypothyroidism Carrying an SCN5A Variant.	Int Heart J.	63(3)	627-632	2022
Yuki Miyamoto, Tomohiro Torii, Keiichi Homma, Hiroaki Oizumi, Katsuya Ohbuchi, Kazushige Mizoguchi, Shou Takashima, and Junji Yamauchi	The adaptor SH2B1 and the phosphatase PTP4A1 regulate the phosphorylation of cytohesin-2 in myelinating Schwann cells in mice.	Sci. Signal.	15	eabi5276	2022
Yukino Kato, Kenji Tago, Shoya Fukatsu, Miyu Okabe, Remina Shirai, Hiroaki Oizumi, Katsuya Ohbuchi, masahiro Yamamoto, Kazushige Mizoguchi, Yuki Miyamoto, and Junji Yamauchi	CRISPR/CasRx-mediated RNA knockdown reveals that ACE2 is involved in the regulation of oligodendroglial cell morphological differentiation.	Non-coding RNA	8	42	2022
Watanabe K, Nakashima M, Wakatsuki R, Bunai T, Ouchi Y, Nakamura T, Miyajima H, Saitsu H.	Cognitive Impairment in a Complex Family With AAGGG and ACAGG Repeat Expansions in RFC1 Detected by ExpansionHunter Denovo.	Neurol Genet.	8(3)	e682	2022

河野岳生, 近藤孝之, 井上治久	iPS細胞とAIによる神経変性疾患早期診断の展望	NEURO LOGICA	7	6 - 9	2022
望月葉子	特集 脳神経内科医に求められる移行期医療 移行医療の現状と課題ー脳神経内科の立場から	Brain Nerve	74(6)	741-746	2022
望月葉子	特集 神経治療における小児ー成人移行医療 重症心身障害児(者)の移行医療	神経治療学	39(2)	78-83	2022
望月葉子、尾方克久、熊田聡子、鈴木保宏、一ノ瀬英史、崎山快夫、齊藤利雄、望月秀樹、日本神経学会小児ー成人移行医療対策特別委員会	小児期発症神経系疾患を対象とする小児ー成人移行医療への取り組み：小児診療科と成人診療科との連携推進	臨床神経	63(2)	67-72	2022
西下直希, 近藤孝之, 井上治久	自動細胞製造技術委とiPS細胞の産業化	生物工学	100(5)	252	2022
尾方克久、望月葉子、齊藤利雄、崎山快夫、水口雅、久保田雅、三牧正和、奥野龍禎、池田昭夫、小森哲夫、米山明、望月秀樹	神経系疾患を対象とする小児ー成人移行医療についての展望：現状と課題	臨床神経学	62巻4号	261-266	2022
菅三佳, 井上治久	iPS細胞研究の新知見からの発展:脳オルガノイドによるてんかんの病態研究	日本臨牀	80(12)	1905	2022
杉原 進, 竹内千仙, 沼部博直, 山本俊至, 今井祐之	日光過敏症から骨髄性プロトポルフィリン症と診断されたモザイク型18q21.2-q22.1欠失の1例.	脳と発達	54巻5号	352-355	2022
高梨潤一	小児急性脳症の臨床・画像最新情報	日本小児放射線学会雑誌	38(1)	35-43	2022
和田敬仁	指定難病最前線 脳クレアチン欠乏症候群.	新薬と臨牀	71	272-275	2022
山本俊至	ゲノム医療.	小児科	63 (増刊号)	1499-1505	2022
山本俊至	出生前診断・着床前診断の現状と課題.	日本小児科学会雑誌	126	1459-64	2022
吉田 誠克	アレキサンダー病にみられる異常GFAP.	京府医大誌	131	131-139	2022

Amano E, Yoshida T, Mizuta I, Oyama J, Sakashita S, Ueyama S, Machida A, Yokota T	Activation of a cryptic splice site of GFAP in a patient with adult-onset Alexander disease	Neurology Genetics	7	e626	2021
Aoto K, Kato M, Akita T, Nakashima M, Mutoh H, Akasaka N, Tohyama J, Nomura Y, Hoshino K, Ago Y, Tanaka R, Epstein O, Ben-Haim R, Heyman E, Miyazaki T, Belal H, Takabayashi S, Ohba C, Takata A, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Fukuda A, Matsumoto N, and Saitsu H.	<i>ATP6V0A1</i> encoding the α -subunit of the V0 domain of vacuolar H ⁺ -ATPases is essential for brain development in humans and mice.	Nat Commun.	12(1)	2107	2021
Enomoto Y, Tsurusaki Y, Tominaga M, Kobayashi S, Inoue M, Fujita K, Kumaki T, Murakami H, Kurosawa K.	A Recurrent Variant in POLR1B, c.3007C>T; p.Arg1003Cys, Associated with Atresia of the External Canal and Microtia in Treacher Collins Syndrome Type 4.	Mol Syndromol.	12(2)	127-132. 3	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
Hattori K, Tago K, Memezawa S, Ochiai A, Sawaguchi S, YKatoY, Sato T, Tomizuka K, Ooizumi H, Ohbuchi K, Mizoguchi K, Miyamoto Y, Yamauchi J.	The infantile leukoencephalopathy-associated mutation of C11ORF73/HIKESHI protein generates <i>de novo</i> interactive activity with Filamin A, inhibiting oligodendroglial cell morphological differentiation.	Medicines	8, 8	9	2021
Hiraide T, Tanaka T, Masunaga Y, Ohkubo Y, Nakashima M, Fukuda T, Ogata T, Saitsu H.	Global developmental delay, systemic dysmorphism and epilepsy in a patient with a de novo <i>U2AF2</i> variant.	J Hum Genet.	66(12)	1185-1187	2021
Hiraide T, Wada Y, Matsubayashi T, Kadoya M, Masunaga Y, Ohkubo Y, Nakashima M, Okamoto N, Ogata T, Saitsu H.	Novel <i>ALG12</i> variants and hydronephrosis in siblings with impaired N-glycosylation.	Brain Dev.	43(9)	945-951	2021

Hiraide T, Yamoto K, Masunaga Y, Asahina M, Endo H Y, Ohkubo Y, Matsubayashi T, Tsurui S, Yamada H, Yanagi K, Nakashima M, Hirano K, Sugimura H, Fukuda T, Ogata T, Saito H.	Genetic and phenotypic analysis of 101 patients with developmental delay or intellectual disability using whole-exome sequencing.	Clin Genet.	100(1)	40-50	2021
Ichise E, Chiyonobu T, Ishikawa M, Tanaka Y, Shibata M, Tozawa T, Taura Y, Yamashita S, Yoshida M, Morimoto M, Higurashi N, Yamamoto T, Okano H, Hirose S	Impaired neuronal activity and differential gene expression in STXBP1 encephalopathy patient iPSC-derived GABAergic neurons	Hum Mol Genet	30	1337-1348	2021
Ito K, Fukaya M, Sugawara T, Hara Y, Okamoto H, Yamauchi J, Sakagami H.	Cytohesin-2 mediates group I metabotropic glutamate receptor-dependent mechanical allodynia through the activation of ADP ribosylation factor 6 in the spinal cord.	Neurobiol. Dis.	159	105466	2021
Iwayama H, Kakita H, Iwasaka M, Adachi S, Takano K, Kikuchi M, Fujisawa Y, Osaka H, Yamada Y, Okumura A, Hirani K, Weiss RE, Refetoff S.	Measurement of Reverse Triiodothyronine Level and the Triiodothyronine to Reverse Triiodothyronine Ratio in Dried Blood Spot Samples at Birth May Facilitate Early Detection of Monocarboxylate Transporter 8 Deficiency.	Thyroid.	31(9)	1316-1321	2021
Iwayama H, Tanaka T, Aoyama K, Moroto M, Adachi S, Fujisawa Y, Matsuura H, Takano K, Mizuno H, Okumura A.	Regional Difference in Myelination in Monocarboxylate Transporter 8 Deficiency: Case Reports and Literature Review of Cases in Japan.	Front Neurol.	15;12	657820.	2021
Kato Y, Ochiai A, Seki Y, Morimoto T, Oizumi H, Ohbuchi K, Mizoguchi K, Yamamoto M, Sakagami H, Miyamoto Y, Yamauchi J.	Phospholipase D and phosphatidylinositol-4-phosphate 5-kinase 1 are involved in the regulation of oligodendrocyte morphological differentiation.	Exp. Cell Res	405	112654	2021
Kobayashi Y, Takanashi J (22人中11番目), et al.	Clinical manifestations and epilepsy treatment in Japanese patients with pathogenic <i>CDKL5</i> variants.	Brain Dev	43	505-514	2021
Koshu, K., T. Ikeda, D. Tamura, K. Muramatsu, H. Osaka, S. Ono, K. Adachi, E. Nanba, T. Nakajima and T. Yamagata	Gallbladder cancer with ascites in a child with metachromatic leukodystrophy.	Brain Dev	43(1)	140-143	2021

Kurokawa Y, Osaka H, Kouga T, Jimbo E, Muramatsu K, Nakamura S, Takayana gi Y, Onaka T, Muramatsu SI, Yamagata T.	Gene Therapy in a Mouse Model of Niemann-Pick Disease Type C1.	Hum Gene Ther	32(11-12)	589-598.	2021
Kuwajima M, Kojima K, Osaka H, Hamada Y, Jimbo E, Watanabe M, Aoki S, Sato-Shirai I, Ichimoto K, Fushimi T, Murayama K, Ohtake A, Kohda M, Kishita Y, Yatsuka Y, Uchinono S, Mimaki M, Miyake N, Matsumoto N, Okazaki Y, Ogata T, Yamagata T, Muramatsu K.	Valine metabolites analysis in ECHS1 deficiency.	Mol Genet Metab Rep.	9:29	100809	2021
Miyamoto S, Kato M, Hiraiide T, Shiohama T, Goto T, Hojo A, Ebata A, Suzuki M, Kobayashi K, Chong PF, Kira R, Matsushita HB, Ikeda H, Hoshino K, Matsufuji M, Moriyama N, Furuyama M, Yamamoto T, Nakashima M, Saitsu H.	Comprehensive genetic analysis confers high diagnostic yield in 16 Japanese patients with corpus callosum anomalies.	J Hum Genet.	66(11)	1061-1068	2021
Miyamoto S, Kato M, Sugiyama K, Horiguchi R, Nakashima M, Aoto K, Mutoh H, Saitsu H.	A boy with biallelic frameshift variants in <i>TTC5</i> and brain malformation resembling tubulinopathies.	J Hum Genet.	66(12)	1189-1192	2021
Miyamoto Y, Torii T, Terao M, Takada S, Tanoue A, Katoh H, Yamauchi J.	Rnd2 differentially regulates oligodendrocyte myelination at different developmental periods.	Mol. Biol. Cell	32	769-787	2021
Nishi E, Uehara T, Yanagii K, Hasegawa Y, Ueda K, Kaname T, Yamamoto T, Kurosaki K, Okamoto N	Clinical spectrum of individuals with de novo EBF3 variants or deletions	Am J Med Genet A	185	2913-2921	2021
Numata-Uematsu Y, Uematsu M, Yamamoto T, Saitsu H, Katata Y, Oikawa Y, Saijyo N, Inui T, Murayama K, Ohtake A, Osaka H, Takanashi JI, Kure S, Inoue K.	Leigh syndrome-like MRI changes in a patient with biallelic HPDL variants treated with ketogenic diet.	Mol Genet Metab Rep.	29	100800	2021
Ohashi I, Kuroda Y, Enomoto Y, Murakami H, Masuno M, Kurosawa K.	6p21.33 Deletion encompassing CSNK2B is associated with relative macrocephaly, facial dysmorphism, and mild intellectual disability.	Clinical Dysmorphology	30(3)	139-141.	2021

Oshima Y, Takahashi-Iwata I, Sato S, Harada T, Yoshida T, Yabe	Adult-onset Alexander disease with transient swelling of the medulla oblongata	Neurology	97(12)	602-605	2021
Suong D, Imamura K, Inoue I, Kabai R, Sakamoto S, Okumura T, Kato Y, Kondo T, Yada Y, Klein WL, Watanabe A, Inoue H	Induction of inverted morphology in brain organoids by vertical-mixing bioreactors	Communications Biology	4(1)	1213	2021
Sawaguchi S, Goto M, Katoh Y, Tanaka M, Tago K, Oizumi H, Ohbuchi K, Mizoguchi K, Miyamoto Y, Yamaguchi J.	Hypomyelinating leukodystrophy 15 (HLD15)-associated mutation of EPRS1 leads to its polymeric aggregation in Rab7-positive vesicle structures, inhibiting oligodendroglial cell morphological differentiation.	Polymers	13	1074	2021
Shibuya T, Nakane T, Takano A, Yamauchi J, Morimoto T.	Dopamine modulation of chemotactic behavior in response to natural aroma substances in <i>Drosophila melanogaster</i> larvae.	Phytomedicine Plus	1	100007	2021
Shimajima Yamamoto K†, Yanagishita T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Sakata Y, Yamamoto T	Recurrent de novo pathogenic variant of WASF1 in a Japanese patient with neurodevelopmental disorder with absent language and variable seizures	Hum Genome Var	8	43	2021
Tago K, Ohta S, Aoki-Ohmura C, Funakoshi-Tago M, Sashikawa M, Matsui T, Miyamoto Y, Wada T, Oshio T, Komine M, Matsugi J, Furukawa Y, Ohtsuki M, Yamauchi J, Yanagisawa K.	K15 promoter-driven enforced expression of NKIRAS exhibits tumor suppressive activity against the development of DMBA/TPA-induced skin tumors.	Sci. Rep.	11	20658	2021
Tsuneishi R, Saku N, Miyata S, Akiyama S, Palaksha Kanive Javaregowda, Ito K, Takashima N, Toyoda M, Kimura T, Kuroda M, Nakazawa A, Kasahara M, Nonaka H, Kamiya A, Kiyono T, Yamauchi J, Umezawa A.	Ammonia-based enrichment and long-term propagation of zone I hepatocyte-like cells.	Sci. Rep.	11	11381	2021
Ueda K, Ogawa S, Matsuda K, Hasegawa Y, Nishi E, Yanagi K, Kaname T, Yamamoto T, Okamoto N	Blended phenotype of combination of HERC2 and AP3B2 deficiency and Angelman syndrome caused by paternal isodisomy of chromosome 15	Am J Med Genet A	185	3092-3098	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
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 and Ozawa H	Psychological Status Associated With Low Quality of Life in School-Age Children With Neurodevelopmental Disorders During COVID-19 Stay-At-Home Period.	Front. Psychiatry	12	676493	2021
Wakabayashi, K., H. Osaka, K. Kojima, T. Imaizumi, T. Yamamoto and T. Yamagata	MCT8 deficiency in a patient with a novel frameshift variant in the SLC16A2 gene.	Hum Genome Var	8(1)	10	2021
Watanabe K, Nakashima M, Kumada S, Mashimo H, Enokizono M, Yamada K, Katano M, Saitsu H.	Identification of two novel de novo <i>TUBB</i> variants in cases with brain malformations: case reports and literature review.	J Hum Genet.	66(12)	1193-1197	2021
Yamamoto A, Fukumura S, Habata Y, Miyamoto S, Nakashima M, Takashima S, Kawasaki Y, Shimozawa N, Saitsu H.	Novel <i>HSD17B4</i> Variants Cause Progressive Leukodystrophy in Childhood: Case Report and Literature Review.	Child Neurol Open.	8	2329048X21048613	2021
Yamamoto T	Genomic Aberrations Associated with the Pathophysiological Mechanisms of Neurodevelopmental Disorders	Cells	10	2317	2021
Yamamoto-Shimajima K, Akagawa H, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N, Yamamoto T	Deep intronic deletion in intron 3 of <i>PLP1</i> associated with severe phenotype of Pelizaeus-Merzbacher disease	Hum Genome Var	8	14	2021
Yanagishita T, Hirade T, Shimajima Yamamoto K, Funatsuka M, Miyamoto Y, Maeda M, Yanagi K, Kaname T, Nagata S, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Sakata Y, Kosaki K, Yamamoto T.	HECW2-related disorder in four Japanese patients	Am J Med Genet A	185(10)	2895-2902	2021
Yoshida T, Mizuta I, Yasuda R, Mizuno T.	Clinical and radiological characteristics of older-adult-onset Alexander disease	European Journal of Neurology	28	3760-3767	2021

井上 健	ペリツェウス・メルツバッハ病の分子病態に基づく新たな治療法開発の現場	遺伝子医学	11(3) ;	94-99	2021
大迫美穂、竹内千仙、望月葉子	小児期発症の神経系疾患を有する患者の成人診療科への移行ー知的・運動障害を有する患者への取り組みー	神経治療学	38巻2号	112-122	2021
高梨潤一	MR spectroscopyで診る小児脳病態	CI研究	42	139-145	2021
山本俊至	神経発達症とゲノム医療	小児科	62	1545-1554	2021
山本俊至	小児科医が考える出生前検査へのサポート体制とは	周産期医学	51	765-768	2021
山本俊至	MLPA法	遺伝子医学	11	123-127	2021
和田敬仁	指定難病最前線 (Volume 129) 脳クレアチン欠乏症候群	新薬と臨牀	71	272-275	2021
和田敬仁	【小児遺伝子疾患事典】 先天異常症候群 ATRX(関連疾患: ATR-X症候群)	小児科診療	84	1423-1425	2021
和田敬仁	【エピゲノムで新たな解明が進む「先天性疾患」】(第3章) 先天性疾患 クロマチンリモデリング因子異常症 ATR-X(X連鎖αサラセミア・知的障害)症候群	遺伝子医学M0036K	36	144-150	2021
柳下友映, 下島圭子, 西恵理子, チョン ピンフイー, 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	53	456-461	2021

国立保健医療科学院長 殿

機関名 自治医科大学
所属研究機関長 職 名 学 長
氏 名 永 井 良 三

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・教授
- (氏名・フリガナ) 小坂 仁 ・ オサカ ヒトシ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☐	自治医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立精神・神経医療研究センター
所属研究機関長 職 名 理事長
氏 名 中込 和幸

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 神経研究所 疾病研究第二部・室長
(氏名・フリガナ) 井上 健・イノウエ ケン

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	国立精神・神経医療研究センター	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人地域医療機能推進機構 神戸中央病院

所属研究機関長 職 名 病院長

氏 名 松本 圭吾

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 脳神経内科 診療部長
- (氏名・フリガナ) 吉田 誠克 (ヨシダ トモカツ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 島田療育センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 河 幹夫

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 小児科・院長

(氏名・フリガナ) 久保田雅也・クボタマサヤ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	島田療育センター	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 丸 義朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部 ・ 教授
(氏名・フリガナ) 山本 俊至 ・ ヤマモト トシユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	☒	☐	☒	東京女子医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

- (※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
- (※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 京都大学

所属研究機関長 職 名 医学研究科長

氏 名 伊佐 正

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学研究科・特定教授

(氏名・フリガナ) 和田敬仁・ワダタカヒト

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	京都大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人岡山大学
所属研究機関長 職 名 学長
氏 名 那須 保友

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 学術研究院医歯薬学域・准教授
- (氏名・フリガナ) 秋山 倫之・アキヤマ トモユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無 有 無	左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
		審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒ ☐	☒	岡山大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ ☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐ ☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐ ☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 愛知医科大学
所属研究機関長 職 名 学長
氏 名 祖父江 元

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・講師
(氏名・フリガナ) 岩山 秀之・イワヤマ ヒデユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	愛知医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☒	☐	☒	愛知医科大学	☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☒	☐	☒	愛知医科大学	☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人京都大学
所属研究機関長 職 名 総長
氏 名 湊 長博

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) iPS 細胞研究所 教授
(氏名・フリガナ) 井上 治久 イノウエ ハルヒサ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	京都大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 4 月 8 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人東北大学

所属研究機関長 職 名 総長

氏 名 富永 悌二

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 病院・助教

植松 有里佳・ウエマツ ユリカ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☒ 無 ☐ (有の場合はその内容: 研究実施の際の留意点を示した。)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月1日

国立保健医療科学院長 殿

地方独立行政法人神奈川県立病院機構
機関名 神奈川県立こども医療センター

所属研究機関長 職 名 総長

氏 名 黒田 達夫

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝科・部長

(氏名・フリガナ) 黒澤 健司・クロサワ ケンジ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	神奈川県立こども医療センター	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 大阪医科薬科大学
所属研究機関長 職 名 学長
氏 名 佐野 浩一

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・教授
- (氏名・フリガナ) 近藤 洋一・コンドウ ヨウイチ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	大阪医科薬科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☒	☐	☒	大阪医科薬科大学	☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 3 月 28 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 浜松医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 今野 弘之

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・教授

(氏名・フリガナ) 才津 浩智 (サイン ヒロトモ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	浜松医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 丸 義朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部(八千代医療センター)・教授
(氏名・フリガナ) 高梨 潤一・タカナシ ジュンイチ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	☒	☐	☒	東京女子医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

- (※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
- (※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人信州大学
所属研究機関長 職 名 学 長
氏 名 中村 宗一郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 学術研究院医学系(医学部附属病院)・講師
(氏名・フリガナ) 高野 亨子 (タカノ キョウコ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 大津赤十字病院
所属研究機関長 職 名 院 長
氏 名 小川 修

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 脳神経内科 部長
(氏名・フリガナ) 松井 大 (マツイ マサル)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	大津赤十字病院	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 自治医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 永井良三

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・准教授

(氏名・フリガナ) 三重野牧子・ミエノマキコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 自治医科大学
所属研究機関長 職 名 学 長
氏 名 永 井 良 三

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・教授
(氏名・フリガナ) 村松 一洋 ・ ムラマツ カズヒロ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	自治医科大学	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京都立北療育医療センター
所属研究機関長 職 名 院長
氏 名 忠願寺 義通

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部署・職名) 内科・部長
(氏名・フリガナ) 望月 葉子・モチヅキ ヨウコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☒	☐	☒	東京都立北療育医療センター	☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京薬科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 三巻 祥浩

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 生命科学部・教授

(氏名・フリガナ) 山内 淳司・ヤマウチ ジュンジ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☒	☐	☒	東京薬科大学	☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐	☒	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。