

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
後藤雄一	核ゲノムに存在するミトコンドリアではたらく遺伝子	斎藤成也 (編集委員長)	ヒトゲノム事典	一色出版	東京	2021	202-204
後藤雄一	ミトコンドリア病	矢崎義雄・小室一成 (総編集)	内科学	朝倉書店	東京	2021	V453-V457
井川 正道	ミトコンドリア病	鈴木則宏	最新主要文献とガイドラインでみる脳神経内科学レビュー 2022-23	総合医学社	東京	2022	361-366
三牧正和	ミトコンドリア病	清水健司	臨床遺伝専門医テキスト3 各論II 臨床遺伝学小児領域	診断と治療社	東京	2021	100-105
志村 優 村山 圭	疾患 3先天代謝異常	水口 雅 山形 崇倫	クリニカルガイド 小児科専門医の診断・治療	南山堂	東京	2021	382-389
村山 圭	各論◇治療 5ミトコンドリア病	日本小児集中治療研究会	小児救急・ICU ピックアップ5内分泌・代謝救急疾患	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2021	161-167
伊藤雅之	MECP2 Rett症候群	山岸敬幸、三牧正和、古庄知己	小児遺伝子疾患辞典	診断と治療社	東京	2021	1484-1486
伊藤雅之	Rett症候群	中村公俊	遺伝子医学	メディカルドゥ	東京	2021	112-119
黒澤健司	遺伝子診断と遺伝カウンセリング	土屋弘行 他	今日の整形外科治療指針	医学書院	東京	2021	235-236
青天目信	代謝疾患 SLC2A1(関連疾患:グルコーストランスporter1欠損症)	山岸敬幸、三牧正和、古庄知己	小児遺伝子疾患事典	診断と治療社	2021	2021	1566-1568

青天目信	FOXG1欠損症 (先天型Rett症候 群).	厚労省「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	診断と治 療社	東京	2021	56-57
青天目信	グルタル酸尿症1 型(GA1)	厚労省「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	診断と治 療社	東京	2021	78-79

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
Ibayashi K, Fujino Y, Mimaki M, Fujimoto K, Matsuda S, <u>Goto Y.</u>	Estimation of the number of patients with mitochondrial diseases: A descriptive study using a nationwide database in Japan.	Journal of Epidermiology	10.2188/jea.JE20200577		2021
井川正道, 米田誠	ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (MELAS)	救急医学	45	461-467	2021
Ikawa M, Okazawa H, Yoneda M	Molecular imaging for mitochondrial metabolism and oxidative stress in mitochondrial diseases and neurodegenerative disorders	Biochim Biophys Acta Gen Subj	1865	129832	2021
Numata-Uematsu Y, Uematsu M, Yamamoto T, Saitsu H, Katata Y, Oikawa Y, <u>Osaka H.</u> , et al.	Leigh syndrome-like MRI changes in a patient with biallelic HPDL variants treated with ketogenic diet.	Mol Genet Metab Rep.	29	100800.	2021
Kuwajima M, Kojima K, Osaka H, Hamada Y, Jimbo E, Watanabe M, et al.	Valine metabolites analysis in ECHS1 deficiency.	Mol Genet Metab Rep	29	100809	2021

杉山 洋平 村山 圭	糖尿病・内分泌代謝科	先天代謝異常症のガイドライン	53巻4号	459 - 464	2021
Bonora E, Chakrabarty S, Kellaris S, Tsutsumi M, Bianco F, Bergamini C, Ullah F, Isidori F, Liparulo I, Diquigiovanni C, Masin L, Rizzardi N, Crateri MG, oschetti E, Papa V, Maresca A, Cenacchi G, Casadio R, Martelli P, Matera I, Ceccherin I, Fato R, Raiola G, Arrigo S, Signa S, Sementa AR, Severino M, Striano P, Fiorillo C, Goto T, Uchino S, Oyazato Y, Nakamura H, Mishra SK, Yeh Y-S, Kato T, Nozu K, Tanboon J, Morioka I, Nishino I, Toda T, <u>Goto Y</u> , Ohtake A, Kosaki K, Yamaguchi Y, Nonaka I, Iijima K, Miki M, Kurahashi H, Raams A, MacInnes A, Alders M, Engelen M, Linthorst G, de Koning T, den Dunnen W, Dijkstra G, van Spaendonck K, van Gent DC, Aronica EM, Picco P, Carelli V, Seri M, Katsanis N, Duijkers FAM, Taniguchi-Ikeda M and De Giorgio R	Biallelic variants in <u>LIG3</u> cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy.	Brain	144	1451-1466	2021
Kanemoto K, Kashio A, Ogata E, Akamatsu Y, Koyama H, Uranaka T, Hoshi Y, Iwasaki S, <u>Yamasoba T</u> .	Cochlear Implantation in Patients with Mitochondrial Gene Mutation: Decline in Speech Perception in Retrospective Long-Term Follow-Up Study.	Life	12 (4)	482	2022

Sakata A, Kashio A, Koyama H, Ura naka T, Iwasaki S, Fujimoto C, Kinosh ita M, <u>Yamasoba T.</u>	Long-Term Progression and Rapid Decline in Hearing Loss in Patients with a Point Mutation at Nucleotide 3243 of the Mitochondrial DNA.	Life	12 (4)	543	2022
Takahashi Y, Kioka H, Saito S, Fukuhara S, Asano Y, Takashi ma S, Yoshioka Y, sakata Y.	Accurate estimation of the duration of testicular ischemia using creatine chemical exchange saturation transfer (CrCEST) imaging.	J Magn Reson Imaging	53	1559-1563	2021
Takeguchi R, Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsuishi T, Itoh M	Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: Insights from a nationwide survey in Japan	J Neurol Sci	422	117321. https://doi.org/10.1016/j.jns.2021.117321	2021
Kawano G, Yae Y, Sakata K, Yokochi T, Imagi T, OhbuK, Matsuishi T.	Truncal instability and titubation in patients with acute encephalopathy with reduced subcortical diffusion	Front Neurol	12	12:740655. doi:10.3389/fneur.2021.740655.	2021
Kawano G, Yokochi T, Nishikomori R, Watanabe Y, Ohbu K, Takahashi Y, Shintaku H, Matsuishi T	Rituximab Improved Epileptic Spasms and EEG Abnormalities in an Infant with West Syndrome and Anti-NMDAR Encephalitis Associated With APECED	Front Neurol	6	https://doi.org/10.3389/fneur.2021.679164	2021
Kagitani-Shimono K, Kato H, Kuwayama R, Tominaga K, Nabatame S, Kishima H, Hatazawa J, Taniike M.	Clinical evaluation of neuroinflammation in child-onset focal epilepsy: a translocator protein PET study.	J Neuroinflammation	18(1)	8	2021
Murakami, H., Uehara, T., Enomoto, Y., Nishimura, N., Kumaki, T., Kuroda, Y., Asano, M., Aida, N., Kurosaki, K., & <u>Kurosawa, K.</u>	Persistent hyperplastic primary vitreous with microphthalmia and Coloboma in a patient with Okur-Chung neurodevelopmental syndrome.	Molecular Syndromology, 13(1), 75–79.	13	75-79	2022
Tanigawa J, Nabatame S, Tominaga K, Nishimura Y, Maegaki Y, Kinoshita T, Murakami Y, Ozono K.	High-dose pyridoxine treatment for inherited glycosylphosphatidylinositol deficiency.	Brain Dev	43(6)	680-7	2021

<p>Kimizu T, Ida S, Okamoto K, Awano H, Niba ETE, Wijaya YOS, Okazaki S, Shimomura H, Lee T, Tominaga K, Nabatame S, Saito T, Hamazaki T, Sakai N, Saito K, Shintaku H, Nozu K, Takeshima Y, Iijima K, Nishio H, Shinohara M.</p>	<p>Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis, Incidence, and Newborn Screening in Japan.</p>	<p>Int J Neonatal Screen</p>	<p>3(45)</p>	<p>45</p>	<p>2021</p>
<p>Itai T, Miyatake S, Taguri M, Nozaki F, Ohta M, Osaka H, Morimoto M, Tandou T, Nohara F, Takami Y, Yoshioka F, Shimokawa S, Okuno-Yuguchi J, Motobayashi M, Takei Y, Fukuyama T, Kumada S, Miyata Y, Ogawa C, Maki Y, Togashi N, Ishikura T, Kinoshita M, Mitani Y, Kanemura Y, Omi T, Ando N, Hattori A, Saitoh S, Kitai Y, Hirai S, Arai H, Ishida F, Taniguchi H, Kitabatake Y, Ozono K, Nabatame S, Smigiel R, Kato M, Tanda K, Saito Y, Ishiyama A, Noguchi Y, Miura M, Nakano T, Hirano K, Honda R, Kuki I, Takanashi JI, Takeuchi A, Fukasawa T, Seiwa C, Harada A, Yachi Y, Higashiyama H, Terashima H, Kumagai T, Hada S, Abe Y, Miyagi E, Uchiyama Y, Fujita A, Imagawa E, Azuma Y, Hamanaka K, Koshimizu E, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Tsurusaki Y, Doi H, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N.</p>	<p>Prenatal clinical manifestations in individuals with COL4A1/2 variants.</p>	<p>J Med Genet</p>	<p>58(8)</p>	<p>505-13</p>	<p>2021</p>

Yoshitomi S, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K, Kada A, Kakita A, Kato M, Kawai K, Kawakami T, Kobayashi K, Matsuishi T, Matsuo T, Nabatame S, Okamoto N, Ito S, Okumura A, Saito A, Shiraishi H, Shirozu H, Saito T, Sugano H, Takahashi Y, Yamamoto H, Fukuyama T, Kuki I, Inoue Y.	Current medico-psychosocial conditions of patients with West syndrome in Japan.	Epileptic Disorders	23(4)	579-89	2021
Kubota T, Nabatame S, Sato R, Hama M, Nishiike U, Mochizuki H, Takahashi MP, Takeshima T.	Hemiplegic migraine type 2 caused by a novel variant within the P-type ATPase motif in ATP1A2 concomitant with a CACNA1A variant.	Brain Development	43(9)	952-7	2021
Nabatame S	The anatomical and functional rationale for conducting dysphagia rehabilitation.	Pediatric International	24(1)	e15091	2021
Inoue Y, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K, Kada A, Kakita A, Kato M, Kawai K, Kawakami T, Kobayashi K, Matsuishi T, Matsuo T, Nabatame S, Okamoto N, Ito S, Okumura A, Saito A, Shiraishi H, Shirozu H, Saito T, Sugano H, Takahashi Y, Yamamoto H, Fukuyama T, Kuki I.	Burden of seizures and comorbidities in patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based Epilepsy Syndrome Registry in Japan.	Epileptic Disorders	24(1)	82-94	2022
Satomura Y, Bessho K, Nawa N, Kondo H, Ito S, Togawa T, Yano M, Yamano Y, Inoue T, Fukui M, Onuma S, Fukuoka T, Yasuda K, Kimura T, Tachibana M, Kitaoka T, Nabatame S, Ozono K.	Novel gene mutations in three Japanese patients with ARC syndrome associated mild phenotypes: a case series.	Journal of Medical Case Reports	16(1)	60	2022

Kishimoto K, Nabata me S, Kagitani-Shimo no K, Kato M, Tohya ma J, Nakashima M, Matsumoto N, Ozono K.	Ketogenic diet for foc al epilepsy with SPTA N1 encephalopathy.	Epileptic Dis ord	in press		2022
--	---	----------------------	----------	--	------