

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
小坂仁	ミトコンドリア病入門	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学M OOK 35号 【ミトコンド リアと病気】	メディカ ルドゥ	大坂	2020	348-352
宮内彰 小坂仁	ミトコンドリア病 の臨床病型 Leigh脳症.	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学M OOK 35号 【ミトコンド リアと病気】	メディカ ルドゥ	大阪	2020	
宮内彰彦 小坂仁	本邦における創薬 開発 ミトコンド リア病治療薬とし てのアポモルフィ ン.	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学M OOK 35号 【ミトコンド リアと病気】	メディカ ルドゥ	大阪	2020	
内野俊平 三牧正和	慢性進行性外眼筋 麻痺症候群/Kearn s-Sayre症候群	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学M OOK 35号 【ミトコンド リアと病気】	メディカ ルドゥ	大阪	2020	92-97
井川正道, 米田 誠	MERRF	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学M OOK 35号 【ミトコンド リアと病気】	メディカ ルドゥウ	大阪	2020	138-142
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・IC U 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 ナシヨナ	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 ルドウ	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
後藤雄一	ミトコンドリア病	加藤元博 (編集委員 長)	小児科診療ガ イドラインー 最新の治療ー	総合医学 社	東京	2022	385-389
井川正道	ミトコンドリア病	福井次矢, 高木誠,	今日の治療指 針2023年版	医学書院	東京	2023	987
小坂仁、宮内彰 彦	アポモルフィンの Leigh脳症に対す る治療	柳茂、三牧 正和	ミトコンドリ ア疾患治療の 新時代	実験医学	東京	2023	152-157
三牧正和	ミトコンドリア研 究と臨床の近接化 を目指して	柳茂・三牧 正和	ミトコンドリ ア 疾患治療 の新時代	羊土社	東京	2023	1
山嵜達也	ミトコンドリア遺 伝子異常と難聴.	柳茂・三牧 正和	ミトコンドリ ア疾患治療の 新時代	羊土社	東京	2023	144-150
伊藤雅之	Rett症候群	「小児内 科」「小児 外科」共同 編集委員会	小児疾患診療 のための病態 生理3. 小児 内科	東京医学 社	東京	2022	385-390

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
<u>後藤雄一</u>	バリエント (variant) と疾患	CLINICAL NEUROSCIENCE	38(3)	288-290	2020
<u>後藤雄一</u>	ミトコンドリア遺伝子	内科	125(4)	591	2020
<u>後藤雄一</u>	ミトコンドリア病	新薬と臨床	69(7)	889-892	2020
<u>後藤雄一</u>	ミトコンドリア病	生体の科学	71(5)	414-415	2020
居林興輝、藤本賢治、松田晋哉、伏見清秀、三牧正和、 <u>後藤雄一</u> 、藤野善久	DPC データを用いたミトコンドリア病の記述的研究	厚生指標	67	554-557	2020
Sato-Shirai, I., E. Ogawa, A. Arisaka, H. Osaka, K. Murayama, M. Kuwajima, M. Watanabe, K. Ichimoto, A. Ohtake and S. Kumada	Valine-restricted diet for patients with ECHS1 deficiency: Divergent clinical outcomes in two Japanese siblings.	Brain Dev	43(2)	308-313	2020
Yamada, Y., K. Somiya, A. Miyauchi, H. Osaka and H. Harashima	Validation of a mitochondrial RNA therapeutic strategy using fibroblasts from a Leigh syndrome patient with a mutation in the mitochondrial ND3 gene	Sci Rep	10(1):	7511	2020
Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi A, <u>Ohtake A</u> , <u>Murayama K</u>	Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan.	Sci Rep	11(1)	3531	2021
Masamichi Ikawa, Hidehiko Okazawa, Yasunari Nakamoto, <u>Makoto Yoneda</u>	PET imaging for oxidative stress in neurodegenerative disorders associated with mitochondrial dysfunction	Antioxidants	861	doi.org/10.3390/antiox9090861.	2020

Masamichi Ikawa, Hidehiko Okazawa, Makoto Yoneda	Molecular imaging for mitochondrial metabolism and oxidative stress in mitochondrial diseases and neurodegenerative disorders	Biochim Biophys Acta.	129832	doi.org/10.1016/j.bbagen.2020.129832	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
Takeguchi R, Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsushima T, Itoh M.	Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: insights from a nationwide survey in Japan.	<i>J Neurol Sci</i>	422	117321	2021
Saikusa T, Kawaguchi M, Tanioka T, Nabatame S, Takahashi S, Yuge K, Nagamitsu S, Takahashi T, Yamashita Y, Kobayashi Y, Hirayama C, Kakuma T, Matsushima T, Itoh M.	Meaningful word acquisition is associated with walking ability over 10 years in Rett syndrome.	<i>Brain Dev</i>	42	05-712	2020
Takeguchi R, Takahashi S, Kuroda M, Tanaka R, Suzuki N, Tomonoh Y, Ihara Y, Sugiyama N, Itoh M.	MeCP2_e2 partially compensates for lack of MeCP2_e1: a male case of Rett syndrome.	<i>Mol Genet Genomic Med</i>	8 (2)	e1088	2020
Takahashi S, Takeguchi R, Kuroda M, Tanaka R	Atypical Rett syndrome in a girl with mosaic triple X and <i>MECP2</i> variant.	<i>Mol Genet Genomic Med</i>	8	e1122	2020
Natsume J, Ishihara N, Azuma Y, Nakata T, Takeuchi T, Tanaka M, Sakaguchi Y, Okai Y, Ito Y, Yamamoto H, Ohno A, Kidokoro H, Hattori A, Nabatame S, Kato K	Lenticular nuclei to thalamic ratio on PET is useful for diagnosis of GLUT1 deficiency syndrome.	<i>Brain Dev</i>	43(1)	69-77	2021
Kagitani-Shimono K, Kato H, Kuwayama R, Tominaga K, Nabatame S, Kishima H, Hatazawa J, Taniiike M.	Clinical evaluation of neuroinflammation in child-onset focal epilepsy: a translocator protein PET study.	<i>J Neuroinflammation</i>	18(1)	8	2021

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, Kata 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
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, Uranaka T, Iwasaki S, Fujimoto C, Kinoshita 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, Takahima 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, Taniiike M.	Clinical evaluation of neuroinflammation in child-onset focal epilepsy: a translocator protein PET study.	J Neuroinflammation	18(1)	8	2021
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

Kimizu T, Ida S, Okamoto K, Awano H, Niba ETE, Wijaya YOS, Okazaki S, Shiomomura 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.	Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis, Incidence, and Newborn Screening in Japan.	Int J Neonatal Screen	3(45)	45	2021
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, Kuiki I, Inoue Y.	Current medico-psycho-social conditions of patients with West syndrome in Japan.	Epileptic Disorder	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 Dev	43(9)	952-7	2021
Nabatame S	The anatomical and functional rationale for conducting dysphagia rehabilitation.	Pediatr Int	24(1)	e15091	2021
Shimozawa, H., T. Sato, H. Osaka, A. Takeda, A. Miyauchi, N. Omika, Y. Yada, Y. Kono, K. Murayama, Y. Okazaki, Y. Kishita and T. Yamagata	A Case of Infantile Mitochondrial Cardiomyopathy Treated with a Combination of Low-Dose Propranolol and Cibenzoline for Left Ventricular Outflow Tract Stenosis.	Int Heart J	63(5):	970-977.	2022

Watanabe, C., H. Osaka, M. Watanabe, A. Miyauchi, E. Fujimbo, T. Tokuyama, H. Uosaki, Y. Kishita, Y. Okazaki, T. Onuki, T. Ebihara, K. Aizawa, K. Murayama, A. Ohtake and T. Yamagata	Total and reduced/oxidized forms of coenzyme Q(10) in fibroblasts of patients with mitochondrial disease	Mol Genet Metab Rep	34	100951	2022
Nishida Y, Yanagisawa S, Morita R, Shigematsu H, Shinzawa-Ittoh K, Yuki H, Ogasawara S, Shimuta K, Iwamoto T, Nakabayashi C, Matsuura W, Kato H, Gopalasingam C, Nagao T, Qaqorh T, Takahashi Y, Yamazaki S, Kamiya K, Harada R, Mizuno N, Takahashi H, Akeda Y, Ohnishi M, Ishii Y, Kumasaka T, Murata T, Muramoto K, Toshiro T, Shiro Y, Honma T, Shigeta Y, Kubo M, Takashima S, Shintani Y.	Identifying antibiotics based on structural differences in the conserved allosteric form of mitochondrial hemocopper oxidases.	<i>Nat Commun.</i>	13(1)	7591	2022
三牧正和	ミトコンドリア病の診断フローから外れたときの考え方（生化学～遺伝子診断）	小児内科	54(4)	550-553	2022
三牧正和	小児期発症の神経難病～診療・治療・研究の最新情報 ミトコンドリア病	はげみ	404	15-19	2022
尾方克久、三牧正和、望月秀樹など	神経系疾患を対象とする小児～成人移行医療についての展望：現状と課題	臨床神経学	62	261-266	2022
Akinori Kashio, Chikako Yamada, Kazuo Yasuhara, Teru Kamogashira, Shinichi Someya, Tatsuya Yamasoba	Taurine, Coenzyme Q10, and Hydrogen Water Prevents Germanium Dioxide-Induced Mitochondrial Dysfunction and Associated Sensorineural Hearing Loss in mouse.	Hearing Research		doi: 10.1016/j.heares.2022.108678.	2023 Epub

Dai H, Kitami Y, Goto Y, <u>Itoh M</u> .	5-HT _{1A} Receptor Agonist Treatment Partially Ameliorates Rett Syndrome Phenotypes in <i>mecp2</i> Null Mice by Rescuing Impairment of Neuron Transmission and the CREB/BDNF Signaling Pathway.	Int J Mol Sci	23	14025 doi.org/10.3390/ijms232214025.	2022
<u>Takahashi S</u> , Takeguchi R, Tanaka R, Fukuoaka M, Koike T, Otani H, Inoue K, Fukuda M, Kurahashi H, Nakamura K, Tomonaga K, Matsubayashi T, <u>Itoh M</u> , Tanaka T.	CDKL5 deficiency causes epileptic seizures independent of cellular mosaicism.	J Neurol Sci	443	120498. doi.org/10.1016/j.jns.2022.120498.	2022
Hoshi M, Ishiyama M, Wada T, Hase K, <u>Itoh M</u> , Kikuri T, Shirakawa T.	Alteration of monoaminergic systems in the caudal medulla and its possible link to diurnal increase of apnea in a mouse model of Rett syndrome.	J Oral Sci	65 (2)	96-101. doi.org/10.2334/josnstd.22-0474.	2023
Nabatame S	The anatomical and functional rationale for conducting dysphagia rehabilitation.	Pediatr Int	24(1)	e15091	2022
Inoue Y,--, Nabatame S, Okamoto N, et al.	Burden of seizures and comorbidities in pediatric patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based Epilepsy Syndrome Registry in Japan.	Epileptic Dis	24(1)	82-94	2022
Kuwayama R, --, Nabatame S, Inoue KI, Shimmyo Y, et al.	Establishment of mouse model of inherited PIGO deficiency and therapeutic potential of AAV-based gene therapy.	Nat Commun	6(13)	3107	2022
Suzuki T, Ito Y, Ito T, Kidokoro H, Noritake K, Hattori A, Nabatame S, Natsume J.	Quantitative Three-Dimensional Gait Evaluation in Patients With Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome.	Pediatr Neurol	132	23-26	2022

Kishimoto K, Nabatame S, et al.	Ketogenic diet for focal epilepsy with SP-TAN1 encephalopathy.	Epileptic Disorders	24(4)	726-728	2022
Kagitani-Shimono K, Kato H, --- Nabatame S, Taniike M.	Extension of microglial activation is associated with epilepsy and cognitive dysfunction in Tuberous sclerosis complex: A TSP-O-PET study.	Neuroimage Clin	37	103288	2023
Ogawa K, Tanigawa J, ---, Nabatame S, Ozono K.	Epilepsy with myoclonic absence presenting with unilateral jerks: A case of 2q13 microdeletion syndrome.	Seizure	106	77-79	2023
Nabatame S, Tanigawa J, et al.	Association between cerebrospinal fluid parameters and developmental and neurological status in glucose transporter 1 deficiency syndrome	J Neurol Sci	447	120597	2023
黒澤健司	保険収載されている遺伝学的検査	小児内科	54	319-324.	2022
Murakami, H., Uehara, T., Enomoto, Y. & Kurosawa, K.	Persistent Hyperplastic Primary Vitreous with Microphthalmia and Coloboma in a Patient with Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome.	Molecular Syndromol	13	75-79	2022
Nishimura N, Enomoto Y, Kumaki T, , Kurosawa K.	Delineation of a Phenotype a KAT6B Missense Caused by Variant Not Resembling Say-Barber-Biesecker-Young- Simpson and Genitopatellar Syndromes.	Molecular Syndromol	13	221-225	2022
黒澤健司	顔貌の異常—顔貌でわかる主な症候群	周産期医学	52	1334-1337	2022