

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
三牧正和	小児から成人への移行期医療の課題と対応	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁 三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	49-51
三牧正和 内野俊平	Leigh脳症とはどのような疾患ですか？	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁 三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	54-56
内野俊平 三牧正和	ミトコンドリア病	「小児内科」「小児外科」編集委員会	エキスパートが教える 小児の薬物治療疾患別 神経筋疾患	東京医学社	東京	2024	583-588
三牧正和	ミトコンドリア病	望月秀樹 宮本雄策	成人診療医にも知ってもらいたい小児神経疾患診療のポイント	医歯薬出版	東京	2024	766-772
井川正道	ミトコンドリア病	福井次矢, 高木誠, 小室一成	今日の治療指針 2023年度版	医学書院	東京	2023	987
井川正道	MERRFとはどのような疾患ですか？	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁 三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	158-159
井川正道	MERRFでみられやすい症状や所見は？	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	160-162
井川正道	MERRFの遺伝学的な特徴は？	三牧正和 日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	163-165
井川正道	MERRFの治療および予後は？	三牧正和 日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	163-165
井川正道	MERRFでみられるてんかん発作の特徴	三牧正和 日本ミトコンドリア学会	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	160-162

	徴と治療は？	村山圭 小坂仁 三牧正和	ユアル2023				
井川正道	MERRFの診断の進め方は？	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁 三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	163-165
後藤雄一	MELASの遺伝学的検査とその注意点	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁 三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	149-151
武田充人、ほか	ミトコンドリア心筋症	日本ミトコンドリア学会 村山圭 小坂仁	ミトコンドリア病診療マニュアル2023	診断と治療社	東京	2023	96-121
武田充人	ミトコンドリア心筋症	小室一成	特集 心筋症-基礎・臨床の最新動向-	日本臨床	東京	2023	1727-1732

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
Kawamura H, <u>Ikawa M</u> , Hirono K, Kimura J, Okuno T, Kawatani M, Inai K, Hata Y, Nishida N, Yoshida Y	Low-frequency maternal novel MYH7 mosaic mutation in recurrent fetal- onset severe left ventricular noncompaction: a case report	Front Pediatr	11	1195222	2023
井川 正道, 五十嵐 愛 子, 巨田 元礼, 山口 智久, 湯浅 光織, 玉 村 千代, 渡邊 淳	診療におけるIRUD-自 験例を通して考える	日本臨床検査 医学会誌	71	470-475	2023
Nomiya H, Hamano T, Takaku N, Sasaki H, Usui K, Sanada S, Yamaguchi T, Kitazaki Y, Endo Y, Kamisawa T, Enomoto S, Shirafuji N, Matsunaga A, Ueno A, <u>Ikawa M</u> , Yamamura O, Hasegawa M, Kimura H, Nishino I, Nakamoto Y.	Magnetic resonance imaging findings of the lower limb muscles in anti- mitochondrial M2 antibody-positive myositis	Neuromuscul Disord	33	74-80	2023
Kishita Y, Sugiura A, Onuki T, Ebihara T, Matsuhashi T, Shimura M, Fushimi T, Ichino N, Nagatakidani Y, Nishihata H, Nitta KR, Yatsuka Y, Imai- Okazaki A, Wu Y, Osaka H, <u>Ohtake A</u> , <u>Murayama K</u> , <u>Okazaki Y.</u>	Strategic validation of variants of uncertain significance in ECHS1 genetic testing	J Med Genet	60(10)	1006-1015.	2023
Omichi N, Kishita Y, Nakama M, Sasai H, Terazawa A, Kobayash i E, Fushimi T, Sugi yama Y, Ichimoto K, Nitta KR, Yatsuka Y, <u>Ohtake A</u> , <u>Murayama K</u> , <u>Okazaki Y</u>	Novel ITPA variants identified by whole genome sequencing and RNA sequencing	J Hum Genet	68(9)	649-652.	2023

Francesco S, <u>Ohtake A</u> , et al.	Antibody Deficiency in Patients with Biallelic KARS1 Mutations.	J Clin Immunol.			2023
Ittiwut C, <u>Ohtake A</u> , et al.	Genetic, metabolic and clinical delineation of an MRPS23-associated mitochondrial disorder.	Sci Rep.	13(1)	22005	2023
Miyauchi, A., C. Watanabe, N. Yamada, E. F. Jimbo, M. Kobayashi, N. Ohishi, A. Nagayoshi, S. Aoki, Y. Kishita, <u>A. Ohtake</u> , N. Ohno, M. Takahashi, T. Yamagata and <u>H. Osaka</u>	Apomorphine is a potent inhibitor of ferroptosis independent of dopaminergic receptors.	Sci Rep.	14(1)	4820	2024
Borna NN, <u>Ohtake A</u> , et al.	Identification of a novel <i>MT-ND3</i> variant and restoring mitochondrial function by allotopic expression of <i>MT-ND3</i> gene.	Mitochondrion.			2024
Suzuki-Ajihara S, <u>Ohtake A</u> , et al.	Association between maternally inherited deafness, epilepsy, and intellectual disability and the m.12207G>A <i>MT-TS2</i> pathogenic variant in a Japanese family.	Mol Genet Metab Rep.	35	100966	2023
難波 聡、 <u>大竹 明</u>	ミトコンドリア病	臨床婦人科産科	78(2)	228-235	2024
Naganuma T, Imasawa T, Nukui I, Wakasugi M, Kitamura H, Yatsuka Y, Kishita Y, <u>Okazaki Y</u> , <u>Murayama K</u> , Jinguji Y.	Focal segmental glomerulosclerosis with a mutation in the mitochondrially encoded NADH dehydrogenase 5 gene: A case report	Mol Genet Metab Rep	35	100963	2023

Watanabe C, <u>Osaka H</u> , Watanabe M, Miyauchi A, Jimbo EF, Tokuyama T, Uosaki H, Kishita Y, <u>Okazaki Y</u> , Onuki T, Ebihara T, Aizawa K, <u>Murayama K</u> , <u>Ohtake</u> <u>A</u> , Yamagata T.	Total and reduced/oxidized forms of coenzyme Q(10) in fibroblasts of patients with mitochondrial disease	Mol Genet Metab Rep	34	100951	2023
八塚由紀子, <u>岡崎康司</u>	ミトコンドリア病の病 態解明と治療法の開発	生体の科学	2023年 10 月号 (増大 号) Vol.74 No. 5	410-411	2023
杉山洋平, 八塚由紀 子, 村山圭, <u>岡崎康司</u>	実験医学増刊	実験医学増刊	増刊 Vol. 41 No. 5	706-712	2023
後藤雄一	ミトコンドリア病は多 様性の疾患—病因、病 態、治療の現在	小児内科	55	1593-1961	2023
Eura N, Noguchi S, Ogasawara M, Kumutpongpanich T, Hayashi S, <u>Nishino</u> <u>I</u> ; OPDM/OPMD Image Study Group.	Characteristics of the muscle involvement along the disease progression in a large cohort of oculopharyngodistal myopathy compared to oculopharyngeal muscular dystrophy.	J Neurol.	270(12)	5988-5998	2023
Schiava M, Ikenaga C, Topf A, Caballero-Ávila M, Chou TF, Li S, Wang F, Daw J, Stojkovic T, Villar-Quiles R, <u>Nishino I</u> , Inoue M, Nishimori Y, Saito Y, Katsuno M, Noda S, Ito C, Otsuka M, Nahir S, Manousakis G, Walk D, Quinn C, Alfano L, Sahenk Z, Tasca G, Monforte M, Sabatelli M, Bisogni G, Oldfors A, Rydeliu A, Pal E, Paradas C, Velez B,	Clinical Classification of Variants in the Valosin-Containing Protein Gene Associated With Multisystem Proteinopathy.	Neurol Genet.	9(5)	e200093	2023

De Bleecker JL, Farugia ME, Longman C, Harms MB, Ralston S, Zanoteli E, Macedo Serafim da Silva A, Sotoca J, Juntas-Morales R, Bevilacqua J, Balart M, Talbot S, Straub V, Guglieri M, Marini-Bettolo C, Diaz-Manera J, Weihl CC.					
Nagatomo Y, Yoshizawa S, Oya Y, <u>Nishino I</u>	Anti-mitochondrial antibody-mediated myopathy with cardiac involvement: reply.	Eur Heart J Case Rep.	7 (8)	ytad348	2023
Yamada K, Yaguchi H, Abe M, Ishikawa K, Tanaka D, Oshima Y, Kudo A, Uwatoko H, Shirai S, Takahashi-Iwata I, Matsushima M, <u>Nishino I</u> , Yabe I	Neutral lipid storage disease with myopathy with a novel homozygous <i>PNPLA2</i> variant.	Clin Neurol Neurosurg.	228	107670	2023
武田 充人	ミトコンドリア心筋症を中心とした代謝と病態の関連	生体の科学	74	412-413	2023
<u>Takeda A.</u> , Ueki M., Abe J., et al.	A case of infantile Barth syndrome with severe heart failure: Importance of splicing variants in the TAZ gene	Molecular Genetics & Genomic Medicine	11 (7)	E2190	2023