

別添 5

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
伊藤雅之.	MECP2重複症候群 の最近の研究	鈴木則宏, 荒木 信 夫, 宇川 義 一, 桑原聡, 塩 川芳昭	Annual review 神 経 2023	中外医学社	東京	2023	75-80
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
青天目信	Lennox-Gastaut 症 候群	浜野晋一郎	新分類・新薬でわ かる小児けいれ ん・てんかん診療	中山書店	東京	2022	204-213
青天目信	てんかん	大藺恵一,他	小児科診療指針エ ッセンス	中外医学社	東京	2022	632-641
青天目信	慢性頭痛（片頭痛・ 緊張性頭痛）	大藺恵一,他	小児科診療指針エ ッセンス	中外医学社	東京	2022	697-702
青天目信	症状 運動異常一 運動麻痺, 運動失 調, 不随意運動	窪田満	外来で見つける先 天代謝異常症ーシ マウマ診断の勧め	中山書店	東京	2022	176-185
青天目信	レノックス・ガスト ー症候群	日本てんかん学 会	てんかん症候群: 診断と治療の手引 き	メディカル レビュー社	東京	2023	59-63
青天目信	ミトコンドリア病	日本てんかん学 会	てんかん症候群: 診断と治療の手引 き	メディカル レビュー社	東京	2023	203-211
青天目信	グルコーストラン ス ポ ー タ ー 1 (GLUT1)欠損症	日本てんかん学 会	てんかん症候群: 診断と治療の手引 き	メディカル レビュー社	東京	2023	212-216
青天目信	GLUT1欠損症	奥山虎之, 中村 公俊, 村山圭	小児科医必携! 先 天代謝異常症クリ ニカルファイル	診断と治療 社	東京	2023	45-49
青天目信	GLUT1欠損症	奥山虎之, 中村 公俊, 村山圭	小児科医必携! 先 天代謝異常症クリ ニカルファイル	診断と治療 社	東京	2023	374-375

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Saettini F, Guerra F, Fazio G, Bugarin C, McMillan HJ, Ohtake A, Ardisson A, <u>Itoh M</u> , Giglio S, Cappuccio G, Giardino G, Romano R, Quadri M, Gasperini S, Moratto D, Chiarini M, Akira I, Fukuhara Y, Hayakawa I, Okazaki Y, Mauri M, Piazza R, Cazzaniga G, Biondi A.	Antibody Deficiency in Patients with Biallelic KARS1 Mutations.	J Clin Immunol	43 (8)	2115-2125	2023
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.	2023
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	2022
Uda D, Kondo H, Tanda K, Kizaki Z, Nishida M, Dai H, <u>Itoh M</u> .	Two siblings showing a mild phenotype of Joubert syndrome with a specific CEP290 variant.	Neuropediatric	54 (3)	217-221	2023
Takahashi S, Takeguchi R, Tanaka R, Fukuoka M, Koike T, Ohtani H, Inoue K, Fukuda	CDKL5 deficiency causes epileptic seizures independent of cellular mosaicism	J Neurol Sci	443	120498	2022
Kagitani-Shimono K, Kato H, Soeda F, Iwatani Y, Mukai M, Ogawa K, Tominaga K, <u>Nabatame</u>	Extension of microglial activation is associated with epilepsy and cognitive dysfunction in Tuberous sclerosis complex: A TSPO-PET study.	Neuroimage Clin	37	103288	2023
Ogawa K, Tanigawa J, Mukai M, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, <u>Nabatame S</u> , 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, Tominaga K, et. al.	Association between cerebrospinal fluid parameters and developmental and neurological status in glucose transporter 1 deficiency syndrome	J Neurol Sci	447	120597	2023

Inoue Y, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K,	Burden of seizures and comorbidities in patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based Epilepsy Syndrome Registry in Japan.	Epileptic Disord	24(1)	82-94	2022
Kuwayama R, Suzuki K, Nakamura J, Aizawa E, Yoshioka Y, Ikawa M, Nabatame S, Inoue KI,	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
Oshino S, Tani N, Khoo HM, Kagitani-Shimono K, Nabatame S, Tominaga K,	Clinical Factors Related to Outcomes in Pediatric Epilepsy Surgery: Insight into Predictors of Poor Surgical Outcome.	Neurol Med Chir (Tokyo)	63(5)	173-8	2023
Deguchi K, Saka R, Todo M, Toyama C, Watanabe M, Masahata K, Kamiyama M, Tazuke	Potential risks associated with laparoscopic gastrostomy in patients with the COL4A1 variant: Two case reports.	Asian J Endosc Surg	17(1)	e13269	2024
Nabatame S, Kishimoto K, Mano T	Introduction and modification of the ketogenic diet in an adult patient with glucose transporter 1 deficiency syndrome.	Epileptic Disord	In press	In press	2024
Takeguchi R, Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsuishi T,	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
Takahashi S, Takeguchi R, Tanaka R, Fukuoka M, Koike T, Otani H, Inoue K, Fukuda M, Kurahashi H, Nakamura K, Tominaga K, Matsubayashi T, Itoh M, Tanaka T.	CDKL5 deficiency causes epileptic seizures independent of cellular mosaicism.	J Neurol Sci	443	120498	2022
Yoshida S, Amamoto M, Takahashi T, Tomita I, Yuge K, Hara M, Iwama K, Matsumoto N, Matsuishi T	Perampanel markedly improved clinical seizures in a patient with a Rett-like phenotype and 960-kb deletion on chromosome 9q34.11 including the <i>STXBP1</i>	Clin Case Rep	10	e05811.https://doi.org/10.1002/ccr3.5811	2022
Shono K, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kumaki T, Masuno M, Kurosawa K	Further delineation of SET-related intellectual disability syndrome.	Am J Med Genet A.	188(5)	1595-9	2022

Nishimura Y, Kurosawa K.	Analysis of Gene-Environment Interactions Related to Developmental Disorders.	Front Pharmacol.	13	863664	2022
Kuwayama R, Suzuki K, Nakamura J, Aizawa E, Yoshioka Y, Ikawa M, Nabatame S, et al.	Establishment of mouse model of inherited PIGO deficiency and therapeutic potential of AAV-based gene therapy.	Nat Commun	13 (1)	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	23-6	2022
Kishimoto K, Nabatame S, Kagitani-Shimono K, et al.	Ketogenic diet for focal epilepsy with SPTAN1 encephalopathy.	Epileptic Disord	24 (4)	726-8	2022
Shono K, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kumaki T, Masuno M, Kurosawa K.	Further delineation of SET-related intellectual disability syndrome.	Am J Med Genet A.	188(5)	1595-1599.	2022
黒澤健司	アレイCGH	モダンメディア	68	470-473	2022
黒澤健司	遺伝学的検査の保険収載	遺伝子医学	13	23-32	2023