

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
松石豊次郎	レット症候群	井上有史 赤松直樹	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年	251-255
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

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
Hoshi M, Ishiyama M, Wada T, Hase K, Itoh M, 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/josnusd.22-0474.	2023
Uda D, Kondo H, Tanda K, Kizaki Z, Nishida M, Dai H, Itoh M.	Two siblings showing a mild phenotype of Joubert syndrome with a specific CEP290 variant.	Neuropediatrics	54 (3)	217-221	2023
Saettini F, Guerra F, Fazio G, Bugarin C, McMillan HJ, Ohtake A, Ardisson A, Itoh M, 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

Aoki Y, Dai H, Furuta F, Oshima T, Akamatsu T, Takahashi N, Goto Y, Oka A, Itoh M.	LOX-1 mediates inflammatory activation of microglial cells through the p38-MAPK/NF- κ B pathways under hypoxic-ischemic conditions.	<i>Cell Commun Signal</i>	21	126	2023
Miyake N, Tsurusaki Y, Fukai R, Matsuishi T, Matsumoto N.	Molecular diagnosis of 405 individuals with autism spectrum disorder	Eur J Hum Genet		https://doi.org/10.1038/s41431-023-01335-7 .	2023
Ikeda A, Nagafuchi H, Enomoto Y, Kurosawa K, Tsuyusaki Y, Tsuji M, Goto T.	The efficacy of a medium-chain triglyceride ketogenic diet for drug-resistant epilepsy with PIGA germline variant.	Seizure	111	103-105	2023
Kagitani-Shimono K, Kato H, Soeda F, Iwatani Y, Mukai M, Ogawa K, Tominaga K, Nabatame S, Taniike M.	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, 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, 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. doi:10.1016/j.jns.2023.120597 .	2023
Oshino S, Tani N, Khoo HM, Kagitani-Shimono K, Nabatame S, Tominaga K, Yanagisawa T, Hirata M, Kishima H.	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, Tendo M, Toyama C, Watanabe M, Masahata K, Kamiyama M, Tazuke Y, Nabatame S, Itai T, Miyatake S, Matsumoto N, Okuyama H.	Potential risks associated with laparoscopic gastric 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	doi: 10.1002/epd2.20218.	2024
黒澤健司	遺伝学的検査の保険収載	遺伝子医学	13	23-32	2023
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