

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MOOK 35号【ミトコンドリアと病気】	メディカルドゥ	大阪	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MOOK 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MOOK 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/Kearns-Sayre症候群	村山圭 小坂仁 三牧正和	遺伝子医学MOOK 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MOOK 35号【ミトコンドリアと病気】	メディカルデュウ	大阪	2020	138-142

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
後藤雄一	バリエント (variant) と疾患	CLINICAL NEUROSCIENCE	38(3)	288-290	2020
後藤雄一	ミトコンドリア遺伝子	内科	125(4)	591	2020
後藤雄一	ミトコンドリア病	新薬と臨床	69(7)	889-892	2020
後藤雄一	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、後藤雄一、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	厚生指の指標	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, Ohtake A, Murayama K	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, Makoto Yoneda	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, Matsuishi T, Itoh M.	Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: insights from a nationwide survey in Japan.	J Neurol Sci	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, Matsuishi T, Itoh M.	Meaningful word acquisition is associated with walking ability over 10 years in Rett syndrome.	Brain Dev	42	05-712	2020

Takeguchi R, Takahashi S, Kuroda M, Tanaka R, Suzuki N, Tomonoh Y, Ihara Y, Sugiyama N, <u>Itoh M.</u>	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 tripl X and <i>MECP2</i> variant.	Mol Genet Genomic Med	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, <u>Nabatame S, Kato K.</u>	Lenticular nuclei to thalamic ratio on PET is useful for diagnosis of GLUT1 deficiency syndrome.	Brain Dev	43(1)	69-77	2021
Kagitani-Shimono K, Kato H, Kuwayama R, Tomonaga K, <u>Nabatame S, Kishima H, Hatazawa J, Taniike M.</u>	Clinical evaluation of neuroinflammation in childhood-onset focal epilepsy: a translocator protein PET study.	J Neuroinflammation	18(1)	8	2021
Takeguchi R, <u>Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsuishi T, Itoh M.</u>	Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: Insights from a nationwide survey in Japan.	J Neurol Sci	422	117321	2021
Nishimura N, Murakami H, Hayashi T, Sato H, <u>Kurosawa K.</u>	Multiple craniosynostosis and facial dysmorphisms with homozygous IL11RA variant caused by maternal uniparental isodisomy of chromosome 9	Congenit Anom (Kyoto).	60	153-155	2020
<u>黒澤健司, 熊木達郎</u>	遺伝情報を小児科診療に役立てよう	小児内科	5	1004-1009	2020
Sakai T, Honzawa S, Kaga M, <u>Iwasaki Y, Masuyama T</u>	Osteoporosis pathology in people with severe motor and intellectual disability.	Brain Dev	42(3)	256-263	2020
Sakai T, Honzawa S, Kaga M, <u>Iwasaki Y, Masuyama T</u>	Osteoporosis pathology in people with severe motor and intellectual disability	Brain Dev	42	256-263	2019
Takahashi S, Takeguchi R, Kuroda M, Tanaka R	Atypical Rett syndrome in a girl with mosaic tripl X and MECP2 variant	Mol Genet Genomic Med	8	e1122	2020

Fujiwara T, Watanabe Y, Tanaka H, <u>Takahashi H</u> , <u>Nabatame S</u> , Yi W, Tomiyama N	Quantitative susceptibility mapping (QSM) evaluation of infantile neuroaxonal dystrophy	BJR Case Report	5	20180078	2019
Tsurusaki Y, Kuroda Y, Yamanouchi Y, Kondō E, Ouchi K, Kimura Y, Enomoto Y, Aida N, Masuno M, <u>Kurosawa K</u> .	Novel USP9X variants in two patients with X-linked intellectual disability	Hum Genome Var	6	49	2019
Murakami H, Uehara T, Tsurusaki Y, Enomoto Y, Kuroda Y, Aida N, Kosaki K, <u>Kurosawa K</u>	Altered phenotype of AP4E1 deficiency and Angelman syndrome caused by paternal isodisomy of chromosome 15	Brain Dev		S0387-7604	2020