

## 臨床遺伝診療部

### 学術論文

- 1) Takahashi K, Bokura H, Iijima K, Nagai A, Yamaguchi S, Kobayashi S: Metabolic syndrome increases the risk of ischemic stroke in women: A cohort study in a Japanese population. *Stroke* 38: 538-538, 2007
- 2) Nagai A, Kim WK, Lee HJ, Jeong HS, Kim KS, Hong SH, Park IH, Kim SU: Multilineage potential of stable human mesenchymal stem cell line derived from fetal marrow. *PLoS ONE* 2: e1272, 2007
- 3) Kobayashi H, Hasegawa Y, Endo M, Purevsuren J, Yamaguchi S: ESI-MS/MS study of acylcarnitine profiles in urine from patients with organic acidemias and fatty acid oxidation disorders. *Journal of Chromatography B* 855: 80-87, 2007
- 4) Kobayashi H, Hasegawa Y, Endo M, Purevsuren J, Yamaguchi S: A retrospective ESI-MS/MS analysis of newborn blood spots from 18 symptomatic patients with organic acid and fatty acid oxidation disorders diagnosed either in infancy or in childhood. *Journal of Inherited Metabolic Disease* 30: 606 (doi:10.1007/s10545-007-0642-7), 2007
- 5) Kanno J, Kure S, Narisawa A, Kamada F, Takayanagi M, Yamamoto K, Hoshino H, Goto T, Takahashi T, Haginoya K, Tsuchiya S, Baumeister FA, Hasegawa Y, Aoki Y, Yamaguchi S, Matsubara Y: Allelic and non-allelic heterogeneities in pyridoxine dependent seizures revealed by ALDH7A1 mutational analysis. *Molecular Genetics and Metabolism* 61: 384-389, 2007
- 6) Gobin-Limballe S, Djouadi F, Aubey F, Olpi S, Andresen BS, Yamaguchi S, Mandel H, Fukao T, Ruiten JPN, Wanders RJA, McAndrew R, Kim J, Bastin J: Genetic basis for correction of very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency by bezafibrate in patient fibroblasts: towards a genotype-based therapy. *American Journal of Human Genetics* 81: 1133-1143, 2007
- 7) Uematsu M, Sakamoto O, Sugawara N, Kumagai N, Morimoto T, Yamaguchi S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Ihara K, Yoshino M, Watanabe Y, Inokuchi T, Yokoyama T, Kiwaki K, Nakamura K, Endo F, Tsuchiya S, Ohura T: Novel mutations in five Japanese patients with 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency. *Journal of Human Genetics* 52: 1040-1043, 2007
- 8) Zhang Y, Yang YL, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Shi CY, song JQ, Sayami S, Liu P, Yan R, Dong JH, Qin J: Prenatal diagnosis of methylmalonic aciduria by analysis of organic acids and total homocysteine in amniotic fluid. *Chinese Medical*

Journal 121(3): 216-219, 2007 (in Chinese)

- 9) 八木麻理子, 起塚 庸, 西山敦史, 竹島泰弘, 江口純治, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 鈴木洋一, 松尾雅文: 保存新生児期ろ紙血でも異常が確認されたホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症の 1 乳児例. 日本小児科学会雑誌 111(8): 1061-1065, 2007
- 10) 小林弘典, 遠藤 充, 長谷川有紀, 山口清次: 先天代謝異常症 13 例における新生児期ろ紙血を用いたタンデムマス分析による後方視的検討. 日本小児科学会雑誌 111(9): 1155-1159, 2007
- 11) 高田 彰, 石川 健, 松本 敦, 斉藤雅彦, 相馬洋紀, 千田勝一, 四本由郁, 遠藤 充, 長谷川有紀, 山口清次: 多発嚢胞腎と心筋肥厚を伴い、妹でグルタル酸尿症 II 型と判明した新生児姉妹例. 日本小児腎臓病学会雑誌 20(2): 136-140, 2007
- 12) Bokura H, Yamaguchi S, Iijima K, Nagai A, Kobayashi S: Metabolic syndrome is associated with silent ischemic brain lesions. *Stroke* 39: 634-634, 2008
- 13) Nagai A, Terashima M, Sheikh AM, Notsu Y, Shimode K, Yamaguchi S, Kobayashi S, Kim SU, Masuda J: Involvement of cystatin C in pathophysiology of CNS diseases. *Frontiers in Bioscience* 13: 3470-3479, 2008
- 14) Kawamura M, Kaku H, Taketani T, Taki T, Shimada A, Hayashi Y: Mutations of GATA1, FLT3, MLL-partial tandem duplication, NRAS, and RUNX1 genes are not found in a 7-year-old Down syndrome patient with acute myeloid leukemia (FAB-M2) having a good prognosis. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 180(1): 74-78, 2008
- 15) Shimada A, Taki T, Tabuchi K, Taketani T, Hanada R, Tawa A, Tsuchida M, Horibe K, Tsukimoto I, Hayashi Y: Tandem duplications of MLL and FLT3 are correlated with poor prognoses in pediatric acute myeloid leukemia: a study of the Japanese childhood AML cooperative study group. *Pediatric Blood & Cancer* 50(2): 264-269, 2008
- 16) Taketani T, Ito K, Mishima S, Kanai R, Uchiyama A, Hirata Y, Kumakura S, Ishikura H, Yamaguchi S: Neonatal isoimmune thrombocytopenia caused by type 1 CD36 deficiency having novel splicing isoforms of the CD36 gene. *European Journal of Hematology* 81(1): 70-74, 2008
- 17) Purevsuren J, Fukao T, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Yamaguchi S: Study of deep intronic sequence exonization in a Japanese neonate with a mitochondrial trifunctional protein deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism* 95(1-2): 46-51, 2008
- 18) Taketani T, Taki T, Sako M, Ishii T, Yamaguchi S, Hayashi Y: MNX1-ETV6

fusion gene in an acute megakaryoblastic leukemia and expression of the MNX1 gene in leukemia and normal B cell lines. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 186(2): 115-119, 2008

- 19) Yasuda K, Hayashi G, Horie A, Taketani T, Yamaguchi S: Clinical and electrophysiological features of Japanese pediatric long QT syndrome patients with KCNQ1 mutations. *Pediatric International* 50(5): 611-614, 2008
- 20) 杉谷雄一郎, 柴田直昭, 吉川陽子, 竹谷 健, 安田謙二, 岸 和子, 山口清次: 家族性脳海綿状血腫の母子例. *小児科* 49(12): 1821-1822, 2008
- 21) 長谷川有紀, 山口清次: 先天性代謝異常の出生前診断. *周産期医学* 38(増刊): 161-164, 2008
- 22) 虫本雄一, 長谷川有紀, 山口清次, 田中主美, 倉内宏一郎, 山崎雄一: 原因不明の脳症と診断されていたグルタル酸血症 1 型の兄妹例. *特殊ミルク情報* 44: 23-26, 2008

#### 学会発表

- 1) Bokura H, Yamaguchi S, Nagai A, Iijima K, Takahashi K, Kobayashi S: Metabolic syndrome is associated with silent brain infarction but not with cognitive impairment. *International Stroke Conference 2007*. San Francisco, February 2007
- 2) Takahashi K, Bokura H, Iijima K, Nagai A, Yamaguchi S, Kobayashi S: Metabolic syndrome increases the risk of ischemic stroke in women: A cohort study in a Japanese population. *International Stroke Conference 2007*. San Francisco, February 2007
- 3) プレブスレン・ジャミヤン, 小林弘典, 長谷川有紀, 遠藤 充, 沼田 修, 山口清次: ミトコンドリア三頭酵素欠損症の出生前診断の経験. 第 4 回中国四国出生前医学研究会. 高松, 2007 年 2 月
- 4) ト蔵浩和, 山口修平, 長井 篤, 飯島献一, 高橋一夫, 小林祥泰: 無症候性脳病変, 認知機能低下に關与するメタボリックシンドロームと高血圧の影響. 第 104 回内科学会講演会. 大阪. 2007 年 3 月
- 5) 内山真一郎, 後藤信哉, 折笠秀樹, 島田和幸, 池田康夫, J-TRACE 研究会: 日本人の脳卒中, 心筋梗塞, 心房細動患者における危険因子のプロフィール (J-TRACE). 第 48 回日本神経学会総会. 名古屋, 2007 年 5 月
- 6) 柴田直昭, 内田由里, 岸 和子, 瀬島 斉, 山口清次, 江田伊勢松: anticipation を認めた脊髄小脳変性症の一幼児例. 第 18 回日本小児神経学会中国・四国地方会. 岡山, 2007 年 7 月
- 7) Kobayashi H, Hasegawa Y, Endo M, Purevsuren J, Yamaguchi S: ESI-MS/MS study of acylcarnitine profiles in urine from patients with organic acidemias and

- fatty acid oxidation disorders. 6th Asia-Pacific Regional Meeting International Society for Neonatal Screening (Plenary Lecture). Singapore, Augst 2007
- 8) Bokura H, Yamaguchi S, Takahashi K, Nagai A, Iijima K, Oguro H, Toyoda G, Shirasawa A, Abe S, Kobayashi S: Metabolic syndrome is associated with silent brain lesion particularly in men, but with cognitive impairment in women. The 2ed Meeting of Asian Stroke Forum. Kyoto, September 2007
  - 9) 遠藤 充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: グルタル酸血症 2 型の線維芽細胞におけるアシルカルニチンプロファイルと臨床的重症度の関連性の検討. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007 年 9 月
  - 10) 森山英彦, 福岡恵美, 森木省治, 柴田 宏, 長井 篤: ベロ毒素産生大腸菌 O28ac を検出した一症例について. 第 40 回中国四国医学検査学会. 高知, 2007 年 10 月
  - 11) 虫本雄一, 小林弘典, 遠藤 充, 長谷川有紀, 山口清次: 島根大学で診断した中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症の 5 例. 第 59 回中国四国小児科学会. 高松, 2007 年 10 月
  - 12) 虫本雄一, 長谷川有紀, 遠藤 充, 小林弘典, 山口清次: 質量分析を用いたマルチプルカルボキシラ - ゼ欠損症の出生前診断. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
  - 13) 大浦敏博, 植松 貢, 坂本 修, 菅原典子, 熊谷直憲, 森本哲司, 長谷川有紀, 小林弘典, 山口清次, 土屋 滋: 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラ - ゼ欠損症: 日本人 5 症例の分子遺伝学的解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
  - 14) 藤田貴子, 米谷美奈子, 山口清次, 廣瀬伸一: ETF-脱水素酵素 (ETFDH) 異常によるグルタル酸尿症 型が疑われた症例での ETFDH の遺伝子解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
  - 15) プレブスレン ジャミヤン, 福田誠司, 長谷川有紀, 小林弘典, 沼田 修, 深尾敏幸, 山口清次: Deep intronic sequences exonization in a baby with mitochondrial trifunctional protein deficiency. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
  - 16) Bokura H, Yamaguchi S, Iijima K, Nagai A: Metabolic syndrome is associated with silent ischemic brain lesions. International Stroke Conference 2008. New Orleans, February 2008
  - 17) Dashdemberel N, 長井 篤, Sheikh AM, 渡辺達三, 小林祥泰, 山口修平: 脳虚血ラットにおける移殖ミクログリア細胞株の遊走と遺伝子発現の解析. 第 33 回日本脳卒中学会総会. 京都, 2008 年 3 月
  - 18) 竹谷 健: EBV 感染後に致死的な血球貧食症候群をきした X 連鎖リンパ増

- 殖症候群の1家系. 第82回日本感染症学会総会. 松江, 2008年4月
- 19) 松原洋一, 福嶋義光, 小崎健次郎, 成澤邦明, 青木継稔, 山口清次, 奥山虎之, 呉 繁夫: わが国における稀少遺伝性疾患の遺伝子診断ネットワークの構築. 第111回日本小児科学会学術集会. 東京, 2008年4月
  - 20) 細川真一, 北島博之, 山田 穰, 最上友紀子, 山藤陽子, 里村憲一, 長谷川有紀, 山口清次, 藤村正哲: 透析により救命し, 遺伝子解析を行ったカルバミルリン酸合成酵素 (CPS1) 欠損症の1例. 第111回日本小児科学会学術集会. 東京, 2008年4月
  - 21) 小林弘典, 長谷川有紀, 安田謙二, 山口清次, 久守孝司, 折出亜紀, 金崎春彦, 太田桂子, 寺本多恵, 板倉千栄: 無月経を契機に診断された完全型アンドロゲン受容体不応症の15歳社会的児に対するチーム医療としての関わり. 第82回山陰小児科学会. 米子, 2008年9月
  - 22) 大串 始, 田所美香, 勝部好裕, 小田泰昭, 服部耕治, 金井理恵, 竹谷 健, 山口清次, 内尾祐司: 周産期型低ホスファターゼ症に対して同種間葉系細胞と培養骨移植を併用した一症例. 第27回日本運動器移植・再生医学研究会. 岐阜, 2008年9月
  - 23) 竹谷 健, 金井理恵, 小林弘典, 伊藤貴美子, 山口清次, 内尾祐司, 大串 始: 周産期型低ホスファターゼ症の1例: 間葉系幹細胞移植および培養骨移植を併用した同種骨髄移植で生存している症例. 第53回日本未熟児新生児学会. 札幌, 2008年10月
  - 24) Bokura H, Nagai A, Oguro H, Kobayashi S, Yamaguchi S: The relationship of cognitive functions with longitudinal changes of lateral ventricle, periventricular hyperrintrnsity and silent brain infarction in normal elderly persons. The 4th Korean-Japanese Joint Stroke Conference. Fukuoka, November 2008
  - 25) 久保寺訓子, 内山 温, 山本 裕, 長澤宏幸, 河野芳功, 深尾敏幸, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 安野哲彦: 新生児期発症のカルニチン / アシルカルニチントランスロカーゼ欠損症の1例. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月