

2023年（令和5年） 研究業績

センター・研究所名：難病の診断と治療研究センター

所属長名：岡崎 康司

区分	番号	学位論文	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年； 巻（号）：ページ番号	国際共同
英文原著	1	*	Fujitani H, Eguchi H, Kochi Y, Arai T, Muramatsu M, Okazaki Y. Rare germline variants in pancreatic cancer and multiple primary cancers: an autopsy study. Eur J Cancer Prev. 2023 Sep 18;32(3):286-297.	
英文原著	2		Guo Q, Ji S, Takeuchi K, Urasaki W, Suzuki A, Iwasaki Y, Saito H, Xu Z, Arai M, Nakamura S, Momozawa Y, Chiba N, Miki Y, Matsuura M, Sunada S. Functional evaluation of BRCA1/2 variants of unknown significance with homologous recombination assay and integrative in silico prediction model. J Hum Genet.2023;68(12):849-857.	
英文原著	3	*	Ito N, Kudo T, Eguchi H, Jimbo K, Furuhashi A, Okuno T, Takeuchi I, Arai K, Ishige T, Okazaki Y, Shimizu T. Attenuated Expression of SLC02A1 Caused by DNA Methylation in Pediatric Inflammatory Bowel Disease. Inflamm Bowel Dis. 2023;29(12):1920-1928.	
英文原著	4		Yamazawa K, Sugano K, Tanakaya K, Inoue S, Murakami H, Nakashima M, Adachi M, Oki S, Makabe T, Yamashita H, Ueki A, Sasaoka A, Nakashoji A, Kinoshita T, Matsunaga T, Arai M, Nakamura S, Miyata H, Ikegami M, Mano H, Kohsaka S, Matsui A. The pathogenic role of the BRCA2 c.7847C>T (p.Ser2616Phe) variant in breast and ovarian cancer predisposition. Cancer Sci. 2023;114(7):2993-3002.	
英文原著	5	*	Kimura T, Kawano H, Muto S, Muramoto N, Takano T, Lu Y, Eguchi H, Wada H, Okazaki Y, Ide H, Horie S. PKD1 Mutation Is a Biomarker for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. Biomolecules. 2023;13(7):1020.	
英文原著	6		Kishita K*, 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, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y (*Equal first author): Strategic validation of variants of uncertain significance in ECHS1 genetic testing. J Med Genet. 2023;60:1006-1015	
英文原著	7		Kitamura T, Tsugawa N, Ogasawara H, Matsumoto M, Itaka K, Okubo M, Yoda T, Suda T, Sato T. Vitamin D3 promotes not motor coordination but motor skill learning without influence on muscle function. J. Nutri. Sci.Vitaminol. 69, 229-236, 2023	
英文原著	8		Kokubo K, Katori N, Hayashi K, Fujii A, Koike T, Mizuki N, Hayashi A, Maegawa J.Comparison of postoperative recurrence rates between percutaneous and transconjunctival approaches for involutional entropion. J Plast Reconstr Aesthet Surg,2023;83:16-22.	
英文原著	9		Nagase H, Yoshiki A. Heavy ion radiation exposure predisposes to hereditary cancer risk and infertility in mice. Preventive Medicine Research 2023;1(1):22-25 DOI https://doi.org/10.60219/pmr.1.1_22	
英文原著	10		Oka S, Urakami S, Hagiwara K, Hayashida M, Sakaguchi K, Miura Y, Inoshita N, Arai M. The Prevalence of Lynch Syndrome (DNA Mismatch Repair Protein Deficiency) in Patients with Primary Localized Prostate Cancer Using Immunohistochemistry Screening. Hereditary Cancer in Clinical Practice. 2023;21(1):20.	
英文原著	11		Sakamoto T, Tanimoto K, Eguchi H, Sasaki S, Tsuboi K, Hayashi SI, Ichihara S. Resveratrol exhibits diverse anti-cancer activities through epigenetic regulation of E-cadherin and p21 in triple-negative breast cancer cells. Breast Cancer. 2023;30(5):727-738.	
英文原著	12		Sano K, Kimura K, Ichikawa Y, Mizuno H. Blind curettage technique for treatment of mucous cyst associated with Heberden nodes: description of operative technique. J Hand Microsurg,2023;DOI: 10.1055/s-0043-1761228	
英文原著	13	*	Semba R, Morioka T, Yanagihara H, Suzuki K, Tachibana H, Hamoya T, et al. Azithromycin induces read-through of the nonsense Apc allele and prevents intestinal tumorigenesis in C3H6F1 Apc(Min/+) mice. Biomed Pharmacother. 2023;164:114968.	

英文原著	14	Nomura T, Kawai M, Fukuma Y, Koike Y, Ozaki S, Iwasaki M, Yamamoto S, Takamatsu K, Okamura H, Arai M, Ootani S, Iwata H, Saji S. Alcohol consumption and breast cancer prognosis after breast cancer diagnosis: a systematic review and meta analysis of the Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guideline, 2022 edition. <i>Breast Cancer</i> . 2023;30(4):519-530.	
英文原著	15	Diodato D, Schiff M, Cohen BH, Bertini E, Rahman S; Workshop participants. 258th ENMC international workshop Leigh syndrome spectrum: genetic causes, natural history and preparing for clinical trials 25-27 March 2022, Hoofddorp, Amsterdam, The Netherlands. <i>Neuromuscul Disord</i> . 2023 Aug;33(8):700-709. doi: 10.1016/j.nmd.2023.06.002.	○
英文原著	16	Motobayashi M, Munakata S, Kitazawa N, Fushimi T, Murayama K, Inaba Y. Partial Efficacy of Vigabatrin in an Infant With West Syndrome Due to Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency: A Case Report. <i>Pediatr Neurol</i> . 2023 Jan;138:98-100. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2022.10.012.	
英文原著	17 *	Watanabe C, Osaka H, Watanabe M, Miyauchi A, Jimbo EF, Tokuyama T, Uosaki H, Kishita Y, Okazaki Y, Onuki T, Ebihara T, Aizawa K, Murayama K, Ohtake A, Yamagata T. Total and reduced/oxidized forms of coenzyme Q10 in fibroblasts of patients with mitochondrial disease. <i>Mol Genet Metab Rep</i> . 2023 Jan 3;34:100951. doi: 10.1016/j.ymgmr.2022.100951.	
英文原著	18	Harrer P, Schalk A, Shimura M, Baer S, Calmels N, Spitz MA, Warde MA, Schaefer E, Kittke VMS, Dincer Y, Wagner M, Dzinovic I, Berutti R, Sato T, Shirakawa T, Okazaki Y, Murayama K, Oexle K, Prokisch H, Mall V, Melčák I, Winkelmann J, Zech M. Recessive NUP54 Variants Underlie Early-Onset Dystonia with Striatal Lesions. <i>Ann Neurol</i> . 2023 Feb;93(2):330-335. doi: 10.1002/ana.26544.	○
英文原著	19 *	Deviatlarov R, Gams A, Kulakovskiy IV, Buyan A, Meshcheryakov G, Syunyaev R, Singh R, Shah P, Tatarinova T, Gusev O, Efimov I. An atlas of transcribed human cardiac promoters and enhancers reveals an important role of regulatory elements in heart failure. <i>Nat Cardiovasc Res</i> . 2023;2:58-75	○
英文原著	20	Sakuma H, Takanashi JI, Muramatsu K, Kondo H, Shiihara T, Suzuki M, Okanari K, Kasai M, Mitani O, Nakazawa T, Omata T, Shimoda K, Abe Y, Maegaki Y, Murayama K, Murofushi Y, Nagase H, Okumura A, Sakai Y, Tada H, Mizuguchi M; Japanese Pediatric Neuro-COVID-19 Study Group. Severe pediatric acute encephalopathy syndromes related to SARS-CoV-2. <i>Front Neurosci</i> . 2023 Feb 27;17:1085082.	
英文原著	21	Imasawa T, Murayama K, Sawada T, Hirose M, Takayanagi M, Nakamura K. High-risk screening for Fabry disease in hemodialysis patients in Chiba Prefecture, Japan. <i>Clin Exp Nephrol</i> . 2023 Mar;27(3):288-294.	
英文原著	22	Hisamatsu D, Itakura N, Mabuchi Y, Ozaki R, Suto EG, Naraoka Y, Ikeda A, Ito L, Akazawa C, CD73-Positive Cell Spheroid Transplantation Attenuates Colonic Atrophy. <i>Pharmaceutics</i> . 2023 Mar 4;15(3):845.	
英文原著	23	Kananazawa Y, Yamada T, Yamaguchi T, Saito Y, Kakinuma D, Masuda Y, Ando F, Ohashi R, Eguchi H, Okazaki Y, Ishida H, Yoshida H. A novel germline SMAD4 variant detected in a Japanese family with juvenile polyposis syndrome and hereditary hemorrhagic telangiectasia. <i>Jpn J Clin Oncol</i> . 2023 Mar 7;53(3):275-279.	
英文原著	24	Yamashita T, Nakad S, Nakamura K, Sakurai H, Ohno K, Goto T, Mabuchi Y, Akazawa C, Hattori N, Arikawa-Hirasawa E, Evaluation of Human-Induced Pluripotent Stem Cells Derived from a Patient with Schwartz-Jampel Syndrome Revealed Distinct Hyperexcitability in the Skeletal Muscles. <i>Biomedicines</i> . 2023 Mar 7;11(3):814.	
英文原著	25	Naganuma T, Imasawa T, Nukui I, Wakasugi M, Kitamura H, Yatsuka Y, Kishita Y, Okazaki Y, Murayama K, Jinguji Y. Focal segmental glomerulosclerosis with a mutation in the mitochondrially encoded NADH dehydrogenase 5 gene: A case report. <i>Mol Genet Metab Rep</i> . 2023 Mar 9;35:100963.	
英文原著	26	Suzuki-Ajihara S, Saito-Tsuruoka M, Harashima H, Arai K, Koide H, Yatsuka Y, Imai-Okazaki A, Okazaki Y, Murayama K, Numakura C, Akioka Y, Ohtake A. Association between maternally inherited deafness, epilepsy, and intellectual disability and the m.12207G > A MT-TS2 pathogenic variant in a Japanese family. <i>Mol Genet Metab Rep</i> . 2023 Mar 17;35:100966. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.100966.	
英文原著	27	Utagawa K, Shin T, Yamada H, Ochi H, Sunamura S, Unno A, Akazawa C, Ema M, Takeda S, Okawa A, Sato S, Three-dimensional visualization of neural networks inside bone by Osteo-DISCO protocol and alteration of bone remodeling by surgical nerve ablation. <i>Scientific Reports</i> . 2023 Mar 22; 13:4647.	
英文原著	28 *	Omichi N, Kishita Y, Nakama M, Sasai H, Terazawa A, Kobayashi E, Fushimi T, Sugiyama Y, Ichimoto K, Nitta KR, Yatsuka Y, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y. Novel ITPA variants identified by whole genome sequencing and RNA sequencing. <i>J Hum Genet</i> . 2023 Sep;68(9):649-652	

英文原著	29 *	Petersen J, Englmaier L, Artemov AV, Poverennaya I, Mahmoud R, Boudierlique T, Tesarova M, Deviatiiarov R, Szilvásy-Szabó A, Akkuratov EE, Pajuelo Reguera D, Zeberg H, Kaucka M, Kastriti ME, Krivanek J, Radaszkiewicz T, Gömöryová K, Knauth S, Potesil D, Zdrahal Z, Ganji RS, Grabowski A, Buhl ME, Zikmund T, Kavkova M, Axelson H, Lindgren D, Kramann R, Kuppe C, Erdélyi F, Máté Z, Szabó G, Koehne T, Harkany T, Fried K, Kaiser J, Boor P, Fekete C, Rozman J, Kasperek P, Prochazka J, Sedlacek R, Bryja V, Gusev O, Adameyko I. A previously uncharacterized Factor Associated with Metabolism and Energy (FAME/C14orf105/CCDC198/1700011H14Rik) is related to evolutionary adaptation, energy balance, and kidney physiology. Nat Commun. 2023 May 29;14(1):3092. doi: 10.1038/s41467-023-38663-7. Erratum in: Nat Commun. 2023 Jun 15;14(1):3565.	○
英文原著	30	Imasawa T, Kitamura H, Kawaguchi T, Yatsuka Y, Okazaki Y, Murayama K. Changes in histopathology and heteroplasmy rates over 8 years and effectiveness of taurine supplementation in a patient with mitochondrial nephropathy caused by MT-TL1 mutation: A case report. Heliyon. 2023 Mar 30;9(4):e14923. doi: 10.1016/j.heliyon.2023	
英文原著	31	Sugiyama Y, Murayama K. Acute Encephalopathy Caused by Inherited Metabolic Diseases. J Clin Med. 2023 May 31;12(11):3797.	
英文原著	32 *	Hirai S, Suzuki M, Sakurai Y, Nakano S, Minowa K, Eguchi H, Okazaki Y, Shimizu T. The Coexistence of TRPV6 Variants With Other Pancreatitis-Associated Genes Affects Pediatric-Onset Pancreatitis. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2023 Apr 1;76(4):483-488.	
英文原著	33	Yamamoto H, Sakamoto H, Kumagai H, Abe T, Ishiguro S, Uchida K, Kawasaki Y, Saida Y, Sano Y, Takeuchi Y, Tajika M, Nakajima T, Banno K, Funasaka Y, Hori S, Yamaguchi T, Yoshida T, Ishikawa H, Iwama T, Okazaki Y, Saito Y, Matsuura N, Mutoh M, Tomita N, Akiyama T, Yamamoto T, Ishida H, Nakayama Y. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults. Digestion. 2023;104(5):335-347.	
英文原著	34	Ohyama-Tamagake A, Kaneko K, Itami R, Nakano M, Namioka Y, Izumi R, Sato H, Suzuki H, Takeda A, Yatsuka Y, Okazaki Y, Abe T, Murayama K, Sugeno N, Mitsu T, Aoki M. Reply to the Letter "Reversible Vasoconstriction Syndrome is a Complication of SARS-CoV-2 Infection/Vaccination Rather Than That of Leigh Syndrome". Intern Med. 2023 Jul 15;62(14):2159-2160	
英文原著	35	Matsumoto T, Umeno J, Jimbo K, Arai M, Iwama I, Kashida H, Kudo T, Koizumi K, Sato Y, Sekine S, Tanaka S, Tanakaya K, Tamura K, Hirata K, Fukahori S, Esaki M, Ishikawa H, Iwama T, Okazaki Y, Saito Y, Matsuura N, Mutoh M, Tomita N, Akiyama T, Yamamoto T, Ishida H, Nakayama Y. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Juvenile Polyposis Syndrome in Children and Adults-Secondary Publication. J Anus Rectum Colon. 2023 Apr 25;7(2):115-125. doi: 10.23922/jarc.2023-002. eCollection 2023.	
英文原著	36	Vogel GF, Mozer-Glassberg Y, Landau YE, Schlieben LD, Prokisch H, Feichtinger RG, Mayr JA, Brennenstuhl H, Schröter J, Pechlaner A, Alkuraya FS, Baker JJ, Barcia G, Baric I, Braverman N, Burnyte B, Christodoulou J, Ciara E, Coman D, Das AM, Darin N, Della Marina A, Distelmaier F, Eklund EA, Ersoy M, Fang W, Gaignard P, Ganetzky RD, Gonzales E, Howard C, Hughes J, Konstantopoulou V, Kose M, Kerr M, Khan A, Lenz D, McFarland R, Margolis MG, Morrison K, Müller T, Murayama K, Nicastro E, Pennisi A, Peters H, Piekutowska-Abramczuk D, Rötig A, Santer R, Scaglia F, Schiff M, Shagrani M, Sharrard M, Soler-Alfonso C, Staufner C, Storey I, Stormon M, Taylor RW, Thorburn DR, Teles EL, Wang JS, Weghuber D, Wortmann S. Genotypic and phenotypic spectrum of infantile liver failure due to pathogenic TRMU variants. Genet Med. 2023 Jun;25(6):100828. doi: 10.1016/j.gim.2023.100828.	○
英文原著	37	Saito R, Murofushi Y, Kimura S, Yasukawa K, Murayama K, Takanashi JI. Multimodal MR imaging in acute exacerbation of methylmalonic acidemia. Radiol Case Rep. 2023 Jan 5;18(3):1010-1014. doi: 10.1016/j.radcr.2022.12.037.	
英文原著	38	Ohyama-Tamagake A, Kaneko K, Itami R, Nakano M, Namioka Y, Izumi R, Sato H, Suzuki H, Takeda A, Okazaki Y, Yatsuka Y, Abe T, Murayama K, Sugeno N, Mitsu T, Aoki M. Adult-onset Leigh Syndrome with a m.9176T>C Mutation Manifested As Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome. Intern Med. 2023 Jul 1;62(13):1995-1998. doi: 10.2169/internalmedicine.0773-22.	
英文原著	39	Ishida Y, Mabuchi Y, Naraoka Y, Hisamatsu D, Akazawa C, Conservation of Markers and Stemness in Adipose Stem and Progenitor Cells between Cattle and Other Species, Int. J. Mol. Sci., 2023 Jul 25; 24(15), 11908.	
英文原著	40 *	Tajima R, Okazaki A, Sato T, Ozaki K, Motooka D, Okazaki Y, Yoda T. Genetic Landscape of Masticatory Muscle Tendon-Aponeurosis Hyperplasia. Genes (Basel). 2023 Aug 29;14(9):1718. doi:10.3390/genes14091718.	
英文原著	41	Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T. Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger spectrum disorder, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites. Mol Genet Metab. 2023 Sep-Oct;140(1-2):107703. doi: 10.1016/j.ymgme.2023.107703.	

英文原著	42		Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K. Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening. J Inherit Metab Dis. 2023 Sep 8. doi: 10.1002/jimd.12673.	
英文原著	43	+	Ernst RF, Dooijes D, van Deutekom HWM, van Tintelen JP, Snijders Blok CJB, van Vugt M, van Setten J, Asselbergs FW, Petrič AD, Salonen M, Hundi S, Hö rtenhuber M; DoGA consortium; Kere J, Pyle WG, Donner J, Postma AV, Leeb T, Andersson G, Hytönen MK, Häggström J, Wiberg M, Friederich J, Eberhard J, Harakalova M, van Steenbeek FG, Wess G, Lohi H. Identification of novel genetic risk factors of dilated cardiomyopathy: from canine to human. Genome Med. 2023 Sep 18;15(1):73.	○
英文原著	44	+	Deviatiarov R, Nagai H, Ismagulov G, Stupina A, Wada K, Ide S, Toji N, Zhang H, Sukparangsi W, Intarapat S, Gusev O, Sheng G. Dosage compensation of Z sex chromosome genes in avian fibroblast cells. Genome Biol. 2023 Sep 20;24(1):213.	○
英文原著	45		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. 2023 Nov;43(8):2115-2125.	○
英文原著	46		Kurayoshi K, Takase Y, Ueno M, Ohta K, Fuse K, Ikeda S, Watanabe T, Nishida Y, Horike SI, Hosomichi K, Ishikawa Y, Tadokoro Y, Kobayashi M, Kasahara A, Jing Y, Shoulkamy MI, Meguro-Horike M, Kojima K, Kiyoi H, Sugiyama H, Nagase H, Tajima A, Hirao A. Targeting cis-regulatory elements of FOXO family is a novel therapeutic strategy for induction of leukemia cell differentiation. Cell Death Dis. 2023 Sep 29;14(9):642.	
英文原著	47	+	Shaikhutdinov NM, Klink GV, Garushyants SK, Kozlova OS, Cherkasov AV, Kikawada T, Okuda T, Pemba D, Shagimardanova EI, Penin AA, Deviatarov RM, Gazizova GR, Cornette R, Gusev OA, Bazykin GA. Population Genomics of Two Closely Related Anhydrobiotic Midges Reveals Differences in Adaptation to Extreme Desiccation. Genome Biol Evol. 2023 Oct 6;15(10):evad169.	○
英文原著	48		Takayama T, Muguruma N, Igarashi M, Ohsumi S, Oka S, Kakuta F, Kubo Y, Kumagai H, Sasaki M, Sugai T, Sugano K, Takeda Y, Doyama H, Banno K, Fukahori S, Furukawa Y, Horimatsu T, Ishikawa H, Iwama T, Okazaki Y, Saito Y, Matsuura N, Mutoh M, Tomita N, Akiyama T, Yamamoto T, Ishida H, Nakayama Y. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Cowden Syndrome/PTEN Hamartoma Tumor Syndrome in Children and Adults-Secondary Publication. J Anus Rectum Colon. 2023 Oct 25;7(4):284-300.	
英文原著	49	+	Intarapat S, Sukparangsi W, Gusev O, Sheng G. A Bird's-Eye View of Endangered Species Conservation: Avian Genomics and Stem Cell Approaches for Green Peafowl (Pavo muticus). Genes (Basel). 2023 Nov 4;14(11):2040.	○
英文原著	50	+	Cornette R, Indo HP, Iwata KI, Hagiwara-Komoda Y, Nakahara Y, Gusev O, Kikawada T, Okuda T, Majima HJ. Oxidative stress is an essential factor for the induction of anhydrobiosis in the desiccation-tolerant midge, Polypedilum vanderplanki (Diptera, Chironomidae). Mitochondrion. 2023 Nov;73:84-94.	
英文原著	51		Fujiwara N, Miyahara K, Lee D, Nakazawa-Tanaka N, Akazawa C, Hatano M, Pierro A, Yamataka A, A novel mouse model of intestinal neuronal dysplasia: visualization of the enteric nervous system, Pediatr Surg Int, 2023 Nov 20;39:298	
英文原著	52		Nakazawa-Tanaka N, Fujiwara N, Miyahara K, Akazawa C, Urao M, Yamataka A, The impact of the recipient intestinal site on the differentiation of transplanted enteric neural crest cells, Pediatr Surg Int 2023 Nov 20; 39:297	
英文原著	53		Minegishi M, Kuchimaru T, Nishikawa K, Isagawa T, Iwano S, Iida K, Hara H, Miura S, Sato M, Watanabe S, Shiomi A, Mabuchi Y, Hamana H, Kishi H, Sato T, Sawaki D, Sato S, Hanazono Y, Suzuki A, Kohro T, Kadonosono T, Shimogori T, Miyawaki A, Takeda N, Shintaku H, Kizaka-Kondoh S, Nishimura S, Secretory GFP reconstitution labeling of neighboring cells interrogates cell-cell interactions in metastatic niches, Nat Commun. 2023 Dec 5;14(1):8031.	
英文原著	54		Ittiwut C, Ittiwut R, Kuptanon C, Matsuhashi T, Shimura M, Sugiyama Y, Onuki T, Ohtake A, Murayama K, Vatanavicharn N, Dejputtawat W, Tantisirivit N, Kor-Anantakul P, Kamolvisit W, Suphateetiporn K, Shotelersuk V. 1. Genetic, metabolic and clinical delineation of an MRPS23-associated mitochondrial disorder. Sci Rep. 2023 Dec 12;13(1):22005.	○
区分	番号		全著者名,論文名,掲載誌名,掲載年; 巻(号) : ページ番号	国際共同
英文総説	1		Matsumoto T, Umeno J, Jimbo K, Arai M, Iwama I, Kashida H, Kudo T, Koizumi K, Sato Y, Sekine S, Tanaka S, Tanakaya K, Tamura K, Hirata K, Fukahori S, Esaki M, Ishikawa H, Iwama T, Okazaki Y, Saito Y, Matsuura N, Mutoh M, Tomita N, Akiyama T, Yamamoto T, Ishida H, Nakayama Y. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Juvenile Polyposis Syndrome in Children and Adults-Secondary Publication. J Anus Rectum Colon. 2023 ;7(2):115-125.	

英文総説	2	Geeroms M, Tanaka R.The Importance of Protecting the Structure and Viability of Adipose Tissue for Fat Grafting. Plast Reconstr Surg,2023; 152(1):196e-197e	○
区分	番号	全著者名,書籍名,出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
英文著書	1	Sobajima S,Saita Y ,Iwaguro H,Tsubosaka M,KurodaR,Sun Z,Fukui M,Hihara M,Mitsui T,Kuro A,Kushida S,Kakudo N,Matsushita S,Tobita M, Arita A,Mizuno H.Chapter 14 - Adipose-derived stem cells: Use in clinical medicine.Principles of Gender-Specific Medicine,2023;4th Edition-April3,213-229.	
区分	番号	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文症例報告	1	Harrer P, Schalk A, Shimura M, Baer S, Calmels N, Spitz MA, Warde MA, Schaefer E, Kittke VMS, Dincer Y, Wagner M, Dzinovic I, Berutti R, Sato T, Shirakawa T, Okazaki Y, Murayama K, Oexle K, Prokisch H, Mall V, Melčák I, Winkelmann J, Zech M. Recessive NUP54 Variants Underlie Early-Onset Dystonia with Striatal Lesions. Ann Neurol. 2023 Feb;93(2):330-335. doi: 10.1002/ana.26544. Epub 2022 Nov 18.	○
英文症例報告	2	Naganuma T, Imasawa T, Nukui I, Wakasugi M, Kitamura H, Yatsuka Y, Kishita Y, Okazaki Y, Murayama K, Jinguji Y. Focal segmental glomerulosclerosis with a mutation in the mitochondrially encoded NADH dehydrogenase 5 gene: A case report. Mol Genet Metab Rep. 2023 Mar 9;35:100963. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.100963. eCollection 2023 Jun.	
英文症例報告	3	Sayaka Suzuki-Ajihara , Megumi Saito-Tsuruoka , Hiroko Harashima , Katsumi Arai , Hiroyoshi Koide , Yukiko Yatsuka , Atsuko Imai-Okazaki , Yasushi Okazaki , Kei Murayama , Chikahiko Numakura , Yuko Akioka , Akira Ohtake .Association between maternally inherited deafness, epilepsy, and intellectual disability and the m.12207G>A MT-TS2 pathogenic variant in a Japanese family. Mol Genet Metab Rep.2023 Mar 17;35: 100966.doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.100966. eCollection 2023 Jun.	
英文症例報告	4	Utsunomiya H, Akazawa Y, Ueyama H, Iwano T, Yamamoto M, Uchida R, Oki S, Suzuki N, Abe D, Ikeda A, Takeda T, Ueda K, Hojo M, Yube Y, Kaji S, Okano S, Tsuyama S, Eguchi H, Okazaki Y, Arai M, Fukunaga T, Yao T, Nagahara A. Gastric Juvenile Polyposis with Intramucosal Cancer Diagnosed by Magnifying Endoscopy with Narrow-band Imaging: A Case Report. Intern Med. 2023;62(22):3333-3339.	
英文症例報告	5	Miyazaki A, Itoi-Ochi S, Hayashi M, Ota A, Nagai K, Inoue S, Tomita N, Eguchi H, Okazaki Y, Ishida H, Hashimoto T.A Case of Lamina Lucida-Type Linear IgA Disease Complicated by Colon Polyposis and Rectal Adenocarcinoma. Case Rep Dermatol. 2023 Sep 1;15(1):126-132.	
英文症例報告	6	Fujii M, Tanaka R, Infected ischemic diabetic foot ulcer, Best Wound Practice. https://bestwoundpractice.com/infected-ischemic-diabetic-foot-ulcer/	
英文症例報告	7	Fujii M, Tanaka R, Infected venous leg ulcer, Best Wound Practice. https://bestwoundpractice.com/infected-venous-leg-ulcer/	
英文症例報告	8	Matsui C, Escandon L, Tanaka T, Nishimura T, Imai T, Mizuno H. Case report of gas gangrene after reconstructive surgery with anterolateral thigh flap for resection of oral cancer ,Plast Reconstr Surg Glob Open,2023;11(11):e5381. DOI:10.1097	
英文症例報告	9	Sano K, Suehara Y, Kubota D, Takahashi R, Ichikawa Y, Tobita M, Mizuno H.Subtotal second toe transfer for finger reconstruction after malignant fibroblastic tumor resection, J Hand Microsurg,2023;DOI:10.1055/s-0043-1762897.	
英文症例報告	10	Sonoda H, Yamada T, Yamaguchi T, Eguchi H, Okazaki Y, Yoshida H, Ishida H. A case of attenuated familial adenomatous polyposis in which genetic testing revealed that the children were asymptomatic gene carriers. Jpn J Clin Oncol. 2023;53(9):866-869.	
区分	番号	発表者名,発表タイトル (題目・演題・課題等) ,学会名,場所,発表年月日等	国際共同
国際学会発表	1	Matsumoto M. A novel approach for replenishment insulin therapy Cold Spring Harbor Meeting Cell State Conversions Oct. 11th. 2023 New York	

国際学会発表	2	Fujii M, Mizuno H, Tanaka R. Multiple dose regenerative therapy using ex vivo expanded autologous peripheral mononuclear cells (MNC-QQ) for nonhealing ischemic foot ulcer -Phase I/IIaStdY-,9th International symposium on the diabetic foot.Hague, Netherlands, May 9-13,2023	
国際学会発表	3	Fujii M, Fujimura S, Hirano R, Akita K, Sugawara A, Furukawa S, Kyo S, Fukuta T, Mizuno H and Tanaka R.Multiple dose regenerative therapy using ex vivo expanded autologous peripheral mononuclear cells (MNC-QQ) for nonhealing ischemic foot ulcer -Phase 1/2 Study- ,The 15th Japan-Korea Congress of Plastic and Reconstructive Surgery ,Kitakyusyu, Japan,May 29-31, 2023	
国際学会発表	4	Senda D, Komuro Y, Sakamoto K, Horikoshi K, Shimoji K and Mizuno H .Posterior cranial vault distraction osteogenesis and fronto-orbital advancement/fronto-orbital remodeling in the treatment of craniosynostosis ,The 15th Japan-Korea Congress of Plastic and Reconstructive Surgery,Kitakyusyu,Japan,May 29-31, 2023	
国際学会発表	5	Tanaka R, Fujii M, Morishige Y, Hirano R, Kyo S, Furukawa S, Fujimura S and Mizuno H .Next generation autologous peripheral blood cell therapy for vascular and tissue regeneration ,The 15th Japan-Korea Congress of Plastic and Reconstructive Surgery ,Kitakyusyu, Japan,May 29-31, 2023	
国際学会発表	6	Fujii M, Tanaka R and Mizuno H.The latest adjuvant therapy for chronic limb threatening ischemia. Asian Federation of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery Societies (APRAS) Meeting at the 66th Annual Meeting of Japan Society of Plastic and Reconstructive Surgery, Nagasaki, April 26-28, 2023	
国際学会発表	7	Mizuno H, Ichikawa Y, Ito T, Senda D, Fujii M, Sano K, Tanaka R, Sokolenko O and Olshanska A, Our experiences of welcoming Ukrainian young doctors in our department, Asian Federation of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery Societies (APRAS) Meeting at the 66th Annual Meeting of Japan Society of Plastic and Reconstructive Surgery, Nagasaki, April 26-28, 2023	
国際学会発表	8	Sokolenko O, Polezhaev R, Androshchuk D, Ichikawa Y and Mizuno H, My surgical experience during the Russia invasion in Ukraine, Asian Federation of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery Societies (APRAS) Meeting at the 66th Annual Meeting of Japan Society of Plastic and Reconstructive Surgery, Nagasaki, April 26-28, 2023	
国際学会発表	9	Ko KC, Mizuno H, Functional and aesthetic double eyelid surgery: the incisional techniques and the outcomes of blepharoplasty, Asian Federation of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery Societies (APRAS) Meeting at the 66th Annual Meeting of Japan Society of Plastic and Reconstructive Surgery, Nagasaki, April 26-28, 2023	
国際学会発表	10	Mizuno H, Ichikawa Y.3D Monitor Assisted Microsurgery Using Digital Microscope,The 26th Annual Scientific Meeting of the Indonesian Association of Plastic Reconstructive and Aesthetic Surgeons (InaPRAS),Manado, Indonesia, Aug23-25, 2023	
国際学会発表	11	Mizuno H.Hype,Hope: Regenerative Medicine in Aesthetic Surgery,The 26th Annual Scientific Meeting of the Indonesian Association of Plastic Reconstructive and Aesthetic Surgeons (InaPRAS),Manado, Indonesia, Aug23-25, 2023	
国際学会発表	12	Hisamatsu D, Akazawa C, A new conceptual model for antibody generation based on convalescent sera-derived synthetic chimeric antibody with enhanced diversity, Cell Symposia The conceptual power of single cell biology, San Diego, USA, Aug 28, 2023	
国際学会発表	13	Senda D,Sakamoto K,Shimoji K, Mizuno H,Komuro Y. A Case Review of a Patient with Craniosynostosis After PVDO Who Underwent Another PVDO to Improve Central Apnea,20th International society of Craniofacial surgery congress,Chicago,USA, Seprember 5-8,202	
国際学会発表	14	Fujii M, Mizuno H, Tanaka R.Multiple dose regenerative therapy using ex vivo expanded autologous peripheral mononuclear cells (MNC-QQ) for nonhealing ischemic foot ulcer -Phase I/IIaStudy-,23rd Annual Conference of ALPS and Premier Interdisciplinary Diabetic Foot Conference,Los Angeles, CA, USA, Sep28-30, 2023	
国際学会発表	15	Tokushima K, Kudo T, Eguchi H, Ito N, Arai N, Jimbo K, Takeuchi I, Arai K, Ishige T, Okazaki Y, Shimizu T. Investigation of the pathophysiology and differential diagnostic techniques for very early-onset inflammatory bowel disease and monogenic IBD 16th Congress of the Asian Pan-Pacific Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (APPSPGHAN), Seoul, Korea, 2023年10月6日	
国際学会発表	16	Sugiura A, Kishita Y, Onuki T, Ebihara T, Matsuhashi T, Shimura M, Fushimi T, Ichino N, Yatsuka Y, Imai-Okazaki A, Ozaki K, Yamada Y, Harashima H, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y. Comprehensive functional annotation of VUS in Japanese pediatric mitochondrial diseases. Human Genetics Asia 2023, Tokyo, 2023 Oct 13, Poster presentation	
国際学会発表	17	Yatsuka Y. Efforts aimed at early genetic diagnosis of suspected mitochondrial diseases: Application of whole blood RNA sequencing, Human Genetics Asia 2023, Yokohama, 2023 Oct-13	

国際学会発表	18		Mizuno H.Current status and challenges of regenerative medicine in anti-aging aesthetic medicine,The 6th Asia Pacific Anti-Aging Conference (APAAC),Daegu, South Korea, Dec1-3,2023	
国際学会発表	19		Mizuno H.Exploring autologous cells in anti-aging and aesthetics: recent trends in Japan ,The 6th Asia Pacific Anti-Aging Conference (APAAC),Daegu, South Korea,Dec1-3,2023	
国際学会発表	20		Okazaki Y.Impact of measuring heteroplasmy of a pathogenic mitochondrial DNA variant at the single-cell level in individuals with mitochondrial disease.Beijing Mitochondrial Workshop,online,2023.12.2	
区分	番号	学位論文	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
和文原著	1		渡辺基子, 古市理代, 高橋真, 新井正美, 当事者家族からのサポートを受けた遺伝カウンセリングロールプレイの実践, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 2023; 44: 77-82	
和文原著	2		櫻井 彩乃, 菅原 ますみ, 後藤 景子, 渡辺 基子, 岡村 仁, 北村 裕梨, 中井 克也, 飯島 耕太郎, 岡崎 みさと, 魚森 俊高, 崔 賢美, 村上 郁, 櫻井 晃洋, 齊藤 光江, 新井 正美. 保険収載後にBRCA1/2遺伝子検査を考慮した乳癌患者における遺伝学的検査の受検に関する実態調査. 遺伝性腫瘍2023 ; 23 (3) : 74-83.	
和文原著	3		藤井美樹、田中里佳, 包括的高度慢性下肢虚血 (CLTI) に対するレオカーナ〜足の疾患センターでの使用経験をふまえて〜, 日本アフェシス学会雑誌, 2023;42(2):98-102	
区分	番号		全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
和文総説	1		新井正美.2発がん機構と遺伝性腫瘍.消化器外科専門医の心得 (2023年度版) .日本消化器外科学会編.杏林舎, 東京, 2023 ; 108-112.	
和文総説	2		浦川優作、新井正美、川目裕、田辺記子. 遺伝性腫瘍の多遺伝子パネル検査にて見出された浸透率の低い遺伝子の病的バリエーション. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 2023 ; 43 (4) : 265-273	
和文総説	3		新井正美.若年性ポリボース症候群.希少疾病ライブラリ/CareNet.com (2023年4月19日) https://www.carenet.com/report/library/general/rare/cg002755_037.html	
和文総説	4		水野博司, 注入脂肪組織のpreparation2:分離精製, PEPARS, 2023;198:27-33	
和文総説	5		石田 秀行, 近 範泰, 伊藤 徹哉, 幡野 哲, 鈴木 興秀, 母里 淑子, 石畝 亨, 松山 貴俊, 熊谷 洋一, 田辺 記子, 高雄 美里, 高雄 暁成, 山口 達郎, 江口 英孝, 岡崎 康司. 今月の主題 遺伝性消化管疾患を考える 主題 家族性大腸腺腫症以外の大腸腺腫症-臨床像と遺伝子バリエーション. 胃と腸 58,2023;58 (12): 1609-1616,	
和文総説	6		田中里佳, 再生医療①血管再生治療で行う下肢救済・足病医療, PEPARS, 2023;200:82-87	
和文総説	7		田中里佳, 足病患者に対する血管再生治療の未来, 形成外科, 2023;66(10):1180-1185	
和文総説	8		田中里佳, 日本と海外の足病医療の違い, 日本医師会雑誌, 2023;152(3):259-261	
和文総説	9		田中里佳, 美容医療におけるPRPの臨床, PEPARS, 2023;204:53-61	
和文総説	10		田中里佳、古川聖美、藤井美樹、藤村 聡, 再生医療で血管再生・新生を担う (世の中の虚血をなくす, 形成外科,形成外科学界未来予想図,2023;66(6)124-127	

和文総説	11	藤井美樹、田中里佳, 足病治療における再生医療, 日本医師会雑誌, 2023;152(3):254	
和文総説	12	飛田美帆、市川佑一、水野博司, 頭頸部再建後の瘻孔や死腔におけるNPWT治療戦略, PEPARS,2023;197:26-33	
区分	番号	全著者名,書籍名,出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
和文著書	1	杉山洋平, 八塚由紀子, 村山圭, 岡崎康司,ミトコンドリア病の遺伝子診断と病態解析,実験医学増刊 Vol.41 No.5 p.706-712, 2023年3月	
和文著書	2	八塚由紀子, 杉山洋平, 村山圭, 岡崎康司, 実験医学[増刊]ミトコンドリア疾患治療の新時代 (ミトコンドリア病の遺伝子診断と病態解明), 41(5):706-712, 羊土社, 2023年3月	
和文著書	3	永瀬浩喜「変異型ミトコンドリアDNA 標的薬剤によるミトコンドリア病治療」ミトコンドリア 疾患治療の新時代 オルガネラ動態を紐解き異常ミトコンドリアの標的分子を狙う! 柳 茂, 三牧正和/編 実験医学増刊 Vol.41 No.5 第3章ミトコンドリアを標的とした治療・創薬-2 158-165 2023年03月17日発行	
和文著書	4	八塚由紀子, 岡崎康司, 生体の科学[増大特集]代謝 (ミトコンドリア病の病態解明と治療法の開発), 74(5):410-411, 医学書院, 2023年9月	
和文著書	5	八塚由紀子, 岡崎康司,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 p.410-411, 2023年10月	
和文著書	6	石田秀行、近範泰、伊藤徹哉、幅野哲、鈴木興秀、母里淑子、石畝亨、松山貴俊、熊谷洋一、田辺記子、高雄美里、高雄暁成、山口達郎、江口英孝、岡崎康司,家族性大腸腺腫症以外の大腸腺腫症 臨床像と遺伝子バリエーション,胃と腸 第58巻第12号、2023年12月25日発行	
和文著書	7	奥山虎之、中村公俊、村山圭,市本恵子,ミトコンドリア病、高乳酸血症ECHS1異常症,医学書出版 株式会社 診断と治療社,196-199,416	
和文著書	8	奥山虎之、中村公俊、村山圭,志村優,ミトコンドリア病、高乳酸血症ミトコンドリア肝症,医学書出版 株式会社 診断と治療社,200-203,417	
和文著書	9	山下直秀, 江口英孝, 岡崎敦子, 村松正明, 武藤倫弘. 遺伝学的検査とわかりやすい疾患の説明. 幻冬舎メディアコンサルティング,幻冬舎. 2023年	
和文著書	10	杉浦歩, 小胞輸送によるミトコンドリアストレス応答. 臨床免疫・アレルギー科: 科学評論社, 2023: 78: 737-743	
区分	番号	発表者名,発表タイトル (題目・演題・課題等) ,学会名,場所,発表年月日等	国際共同
国内学会発表	1	遠藤英樹、膵内分泌細胞の分化促進機構の解明、先端モデル動物支援プラットフォーム成果発表会、滋賀県大津市、2023年2月9日	
国内学会発表	2	早乙女秀雄 Validation of iPSC-derived cardiomyocytes cultured by cell-alignment plates in assessing drug responsiveness and applying regenerative medicine 日本安全性薬理研究会第14回学術年会、東京、2023年2月9日	
国内学会発表	3	荻部綾香、溝渕 亮、池井優香、田中里佳, 当院における下肢切断の傾向と対策, 第3回日本フットケア・足病医学会 年次学術集会, 奈良, 2023年2月11日-12日	
国内学会発表	4	勝部 暢介, 東條 華子, 後藤 かおり, 手塚 康二, 長塚 美樹, 岡野 舞子, 松寄 正實, 片方 直人, 江口 英孝, 石田 秀行, 野水 整. 乳癌の診断を契機にMulti-gene panel testing(MGPT)を施行しリンチ症候群の診断に至った1例. 第20回日本乳癌学会東北地方会.仙台市. 2023年3月4日	

国内学会発表	5	千田大貴、阪本浩一朗、堀越 恒、下地一彰、水野博司、小室裕造、後頭蓋延長術における尾側での骨切りの要点、第28回日本形成外科手術手技学会、神奈川、2023年3月4日	
国内学会発表	6	Koki Ono, Kazuto Kimura, Taku Ozaki, Ayumu Sugiura, Ayako Sasaki, Katsuya Yamada, Analysis of the mechanism underlying the selective uptake of fluorescently labeled L-glucose analogue 2-NBDLG into mouse insulinoma cells, 第100回日本生理学会、京都、2023年3月16日、ポスター発表	
国内学会発表	7	八塚由紀子 早乙女秀雄, 細胞配向性プレート培養によるiPSC由来心筋細胞の成熟促進効果, 第21回日本ミトコンドリア学会年会, 東京, 2023年3月17日	
国内学会発表	8	八塚由紀子, 細胞配向性プレート培養によるiPSC由来心筋細胞の成熟促進効果, 第21回日本ミトコンドリア学会年会, 東京, 2023年3月17日	
国内学会発表	9	田中里佳, 「ダイバーシティ」が生み出す再生医療学会の未来, 第22回日本再生医療学会総会, 京都, 2023年3月23-25日	
国内学会発表	10	田中里佳、平野理恵、藤井美樹、古川聖美、藤村 聡、次世代の血管再生治療の開発, 第22回日本再生医療学会総会, 京都, 2023年3月23-25日	
国内学会発表	11	藤井美樹、藤村 聡、平野理恵、有田佳代、菅原亜衣、姜 森、古川聖美、福田太郎、森重佑樹、水野博司、田中里佳、複数回投与自己末梢血単核球生体外培養増幅細胞(MNC-QQ)の第1/2相臨床研究の経過報告, 第22回日本再生医療学会総会, 京都, 2023年3月23-25日	
国内学会発表	12	古川聖美、平野理恵、菅原亜衣、藤井美樹、田中里佳、膠原病患者における生体外培養単核球MNC-QQ細胞の検討, 第22回日本再生医療学会総会, 京都, 2023年3月23-25日	
国内学会発表	13	広瀬仁美、早乙女秀雄 微小電極アレイを用いた膵β細胞株MIN6細胞・マウス膵島のインスリン分泌に対する薬剤応答性の電気生理学的手法の検討 日本薬学会第114年会、横浜、3月30日	
国内学会発表	14	高 丹, 江口 英孝, 渡辺 基子, 松下 裕子, 市村 幸一, 後藤 景子, 北村 裕梨, 新井 正美, 村上 晶. 片眼性網膜芽細胞腫の日本人家系における遺伝学的病態の検討. 第127回日本眼科学会総会.東京. 2023年4月9日	
国内学会発表	15	村山圭,杉山洋平,八塚由紀子,岡崎康司,ミトコンドリア病における遺伝学的検査,日本小児科学会,2023年4月14日	
国内学会発表	16	大塚 真理子, 幾瀬 圭, 伊藤 夏希, 北村 裕梨, 大塚 宜一, 江口 英孝, 清水 俊明. 遺伝学的診断にMLPA法を要したFGF23関連低リン血症性くる病の1例. 第126回日本小児科学会学術集会. 東京. 2023年4月14日	
国内学会発表	17	溝渕 亮、苅部綾香、池井優香、藤井美樹、水野博司、破傷風の原因となった左上眼瞼挫創の1例, 第66回日本形成外科学会総会・学術集会, 長崎, 2023年4月26日-28日	
国内学会発表	18	若山一生、清水 梓、藤井美樹、水野博司、外陰部に発生したsteatocystoma multiplexの1例, 第66回日本形成外科学会総会・学術集会, 長崎, 2023年4月26日-28日	
国内学会発表	19	杉浦 歩、ペルオキシソーム代謝による細胞機能制御、第5回がん代謝研究会・若手の会、金沢、2023年4月26日、口頭発表	
国内学会発表	20	清水 梓、平井春那、水野博司、脊髄刺激療法により疼痛が著明に改善した包括的高度慢性下肢虚血の2例, 第66回日本形成外科学会総会・学術集会, 長崎, 2023年4月26日-28日	
国内学会発表	21	池井優香、苅部綾香、溝渕 亮、水野博司、木材裁断器による広範囲の背部デグロ-ビング損傷に対してNPWTを用いて加療した一例, 第66回日本形成外科学会総会・学術集会, 長崎, 2023年4月26日-28日	
国内学会発表	22	田中里佳、藤井美樹、藤村 聡、森重佑樹、姜 森、平野理恵、古川聖美、水野博司、次世代の血管再生治療で形成外科のEpoch-makingを起こす！, 第66回日本形成外科学会総会・学術集会, 長崎, 2023年4月26日-28日	

国内学会発表	23	藤井美樹、田中里佳、水野博司、寺師浩人、糖尿病性足潰瘍の感染をどう克服するか？、第66回日本形成外科学会総会・学術集会、長崎、2023年4月26日～28日	
国内学会発表	24	藤井美樹、福田太郎、姜 森、森重佑樹、水野博司、田中里佳、難治性虚血性下肢潰瘍に対する複数回投与自己末梢血単核球生体外培養 増幅細胞の第1/2相臨床研究の報告、第66回日本形成外科学会総会・学術集会、長崎、2023年4月26日-28日	
国内学会発表	25	内山美津希、發知詩織、小倉加奈子、水野博司、診断に苦慮したPencil-core granulomaの1例、第66回日本形成外科学会総会・学術集会、長崎、2023年4月26日-28日	
国内学会発表	26	木原昂紀、千田大貴、久保田祐美、藤井美樹、清水 梓、水野博司、保存的加療のみで良好な傷治療を得た小児の術後創部離開の2例、第66回日本形成外科学会総会・学術集会、長崎、2023年4月26日-28日	
国内学会発表	27	若山一生、藤井美樹、溝渕亮、平井春那、久保田祐美、田中里佳、武田純、松尾智次、岡井巖、橘優子、水野博司、ピロゴフ切断により救肢し得た一例、第2回日本フットケア・足病医学会 関東・甲信越地方会、東京、2023年5月21日	
国内学会発表	28	池野 充、秋庭 崇人、安部 信平、江口 英孝、清水 俊明、不随意運動に対してガバベンチンが有効であったSCN8A関連てんかん性発達性脳症の1例、第65回日本小児神経学会学術集会、岡山市、2023年5月25日	
国内学会発表	29	河野 春奈、武藤 智、高野 等寛、江口 英孝、岡崎 康司、堀江 重郎、PKD1/TSC2隣接遺伝子症候群の診断と治療、第66回日本腎臓学会学術総会、横浜市、2023年6月10日	
国内学会発表	30	高雄暁也、山口達郎、清水口涼子、夏目壮一郎、高雄美里、江口英孝、岡崎康司、石田秀行、日本人のSerrated polyposis syndrome患者における次世代シーケンサーを用いた原因遺伝子の解析、第29回日本遺伝性腫瘍学会学術集会、高知市、2023年6月17日	
国内学会発表	31	石塚由美子、堀本 義哉、江口 英孝、村上 郁、中井 克也、荒川 敦、新井 正美、渡邊純一郎、齊藤 光江、乳癌脳転移巣におけるBRCAnessの評価、第31回日本乳癌学会学術総会、横浜市、2023年6月29日	
国内学会発表	32	早乙女秀雄 Alignment in iPSC-derived cardiomyocytes affects maturation factors and its application to drug evaluation system 日本毒性学会第50回学術年会、横浜、2023年6月20日	
国内学会発表	33	村山圭、治療可能な代謝性疾患を見逃さない、神経代謝病研究会、2023年6月24日	
国内学会発表	34	千田大貴、阪本浩一郎、堀越 恒、下地一彰、水野博司、小室裕造、中枢性呼吸障害による呼吸不全を引き起こし、緊急で後頭蓋の骨切り及び大後頭孔減圧 術を施行したBeare Stevenson syndromeの1例、第19回Craniosynostosis研究会、福島、2023年6月27日	
国内学会発表	35	木原昂紀、清水 梓、佐野和史、水野博司、指切断に至らなかった塗料による母指高圧注入損傷の1例、関東形成外科学会第305回東京地方会、東京、2023年7月8日	
国内学会発表	36	大和拓、久松大介、馬淵洋、赤澤智宏、再生医療に向けたヒト脂肪組織由来CD73陽性細胞の品質評価、第44回 日本炎症・再生医学会、大阪、2023年7月12日	
国内学会発表	37	池羽輝海、久松大介、馬淵洋、赤澤智宏、CD73陽性細胞の経腸移植が大腸炎に与える影響、第44回 日本炎症・再生医学会、大阪、2023年7月12日	
国内学会発表	38	岡崎 康司、ミトコンドリア病遺伝子検査の最新の動向、第19回日本先天代謝異常学会セミナー、東京（品川）、2023.7.15	
国内学会発表	39	村山圭、拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費化を目指して、第50回日本マススクリーニング学会、2023年8月25日	
国内学会発表	40	杉浦 歩、ミトコンドリアから小胞が出る件について、2023年度ミトコンドリアサイエンスワークショップ、長崎、2023年 9月4日、口頭発表	

国内学会発表	41	村山圭,ファブリー病やミトコンドリア病に伴う心筋症における遺伝診療,日本心不全学会,2023年10月8日	
国内学会発表	42	村山圭,Current status of mitochondrial disease clinical practice,人類遺伝学会,2023年10月14日	
国内学会発表	43	伊藤智之、金 正楠、平野理恵、田中里佳、水野博司, ヒト脂肪組織内への塩基性線維芽細胞増殖因子と多血小板血漿の混合投与による影響, 第32回日本形成外科学会基礎学術集会, 東京, 2023年10月19日-20日	
国内学会発表	44	古川聖美、鹿内彩菜、藤村 聡、田中里佳, 生体外増幅単核球RE01と脂肪由来間葉系幹細胞を用いた新規脂肪移植法の開発, 第32回日本形成外科学会基礎学術集会, 東京, 2023年10月19日-20日	
国内学会発表	45	藤井美樹、田中里佳、水野博司, CLTIの歩行機能温存のために知っておくべき下肢の解剖～下肢のangiosomeを理解する～, 第32回日本形成外科学会基礎学術集会, 東京, 2023年10月19日～20日	
国内学会発表	46	藤井美樹、田中里佳、水野博司、寺師浩人, 糖尿病性足潰瘍の感染拡大に終末糖化産物による微小血管障害が関与するか, 第32回日本形成外科学会基礎学術集会, 東京,2023年10月19日-20日	
国内学会発表	47	杉浦 歩、藤森 俊彦、岡崎 康司、発生過程におけるペルオキシソームの役割、第96回日本生化学会年会、福岡、2023年11月2日、口頭発表（シンポジウムオーガナイザー）	
国内学会発表	48	村山圭,拡大新生児スクリーニングの現状と課題,日本新生児育成医学会,2023年11月4日	
国内学会発表	49	八塚由紀子,【ミトコンドリア病遺伝子パネル】累計556症例の解析 および 保険診療体制の整備, 第22回日本ミトコンドリア学会年会, 筑波, 2023年11月14日	
国内学会発表	50	杉浦 歩、木下 善仁、松橋 徹郎、志村 優、小貫 孝則、海老原 知博、岡崎 敦子、八塚 由紀子、市野 紀子、伏見 拓矢、尾崎 心、山田 勇磨、原島 秀吉、大竹 明、村山 圭、岡崎 康司、日本人小児ミトコンドリア病VUSに対する網羅的な機能的アノテーションのシステム構築、第22回日本ミトコンドリア学会年会、つくば、2023年11月15日、口頭発表	
国内学会発表	51	ホシオ真由、水野博司、清水 梓, 指小切創から急速に進行し、指の断端形成術により救命した壊死性筋膜炎の1例, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	52	溝渕 亮、木原 昂紀、飛田美帆、野尻 岳、千田大貴、市川佑一、佐野和史、水野博司, 当院における外鼻皮膚悪性腫瘍摘出後の皮弁再建術に対する考察第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	53	山本はる、藤井美樹、千田大貴、市川佑一、大森 愛、佐野和史、水野博司, 我々の施設における外陰部壊死性筋膜炎の治療の現状, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	54	清水 梓、木原昂紀、藤井美樹、水野博司, 疼痛改善にレオカーナが有効であった包括的高度慢性下肢虚血の2例, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	55	石塚由美子、江口英孝、堀本義哉、岡崎康司、新井正美、齊藤光江. 男性乳癌における生殖細胞系列病的バリエーションの探索. 第29回日本遺伝性腫瘍学会学術集会.高知市. 2023年6月17日	
国内学会発表	56	千田大貴、市川佑一、野尻 岳、内山美津希、飛田美帆、溝渕 亮、水野博司, 当院における開頭手術後の皮膚潰瘍・瘻孔・壊死に対して施行した再建手術の検討, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	57	池井優香、飛田美帆、千田大貴、市川佑一、藤井美樹、佐野和史、水野博司, 当院における過去 1 3 年間の坐骨部褥瘡治療と術式の検討, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
国内学会発表	58	木原昂紀、清水 梓、佐野和史、水野博司, 患指を温存し得た塗料による母指高圧注入損傷の1例, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	

国内学会発表	59	村山圭,Chronic presentations/Mitochondrial disease; Leigh syndrome,4th Asia Pacific course:Early diagnosis and early treatment of inherited metabolic disease., 東京,2023年11月24日	
国内学会発表	60	杉浦 歩、山口 隼司、谷田 以誠、内山 安男、三浦 芳樹、佐藤 裕公、佐藤 健、藤森 俊彦、岡崎 康司、発生過程におけるベキソファジー、第15回オートファジー研究会, 新潟, 2023年11月28日、口頭発表	
国内学会発表	61	笹又勇人、伊藤智之、溝渕 亮、飛田美帆、野尻 岳、荻部綾香、新行内芳明、水野博司、下眼瞼に生じたアポクリン腺癌の1例、関東形成外科学会第306回東京地方会, 東京, 2023年12月2日	
国内学会発表	62	遠藤英樹, 早乙女秀雄 ヒト体細胞からのインシュリン産生・分泌を誘導する遺伝子群の探索 日本分子生物学会第40回年会、神戸、12月6日	
国内学会発表	63	遠藤英樹、ヒト体細胞からのインスリン産生・分泌を誘導する遺伝子群の探索、第46回日本分子生物学会年会、神戸、2023年12月7日	
国内学会発表	64	飛田美帆、清水 梓、佐野和史、水野博司、 Medial Sural Artery Perforator Flapを用いた糖尿病性足潰瘍の再建について、第50回日本マイクロサージャリー学会学術集会, 名古屋, 2023年12月7日-8日	
国内学会発表	65	平野理恵、窪島 肇、大森啓太郎、田中里佳、イヌ末梢血液生体外増幅培養単核球細胞を用いた動物用再生医療等製品の開発、第22回日本再生医療学会総会, 京都,2023年3月23～25日	
国内学会発表	66	鈴木崇丸、内藤聖人、山本康弘、市川佑一、川北 壮、今津範純、川村健二郎、飛田美帆、水野博司、石島旨章、外視鏡（3Dデジタル顕微鏡）を用いた神経剥離術の経験、第50回日本マイクロサージャリー学会学術集会, 名古屋, 2023年12月7日-8日	
国内学会発表	67	松本征仁 山下泉 西村啓士郎 遠藤英樹 岡崎康司 An innovative approach toward type 1 diabetes based on development and pathogenic regeneration 第46回日本分子生物学会年会 神戸 2023年12月8日	
国内学会発表	68	遠藤英樹 Duslan Deviatiiarov, Oleg Gusev, 西村啓士郎 山下泉 早乙女秀雄 岡崎康司 松本征仁 ヒト体細胞からのインスリン産生細胞・分泌を誘導する遺伝子群の探索 神戸2023年12月8日	
国内学会発表	69	Fedor Caroline Nadia, 古川聖美、平野理恵、菅原亜衣、高前田郁子、山中 都、姜 森、森重侑樹、藤村 聡、田中里佳, Can MNC-QQ Cells be Used as an Allogenic Treatment for Non-Healing Extremity Ulcers?, 第4回日本フットケア・足病医学会年次学術集会, 沖縄, 2023年12月22日-23日	
国内学会発表	70	栗原佑輔、山口篤史、田中里佳, 施設高齢者のバランス評価とインソールの有効性, 第4回日本フットケア・足病医学会年次学術集会, 沖縄, 2023年12月22日-23日	
国内学会発表	71	藤井美樹、藤村 聡、平野理恵、菅原亜衣、古川聖美、姜 森、福田太郎、森重侑樹、水野博司、田中里佳, 難治性虚血性下肢潰瘍に対する複数回投与自己末梢血単核球生体外培養増幅細胞の第1/2相臨床研究の報告, 第4回日本フットケア・足病医学会年次学術集会, 沖縄, 2023年12月22日-23日	
区分	番号	講演者名, 講演タイトル, 学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同
特別講演・招待講演	1	村山圭,ファブリー病の早期診断・早期治療のために,Fabry病シンポジウム in CHIBA,浦安ブライトンホテル,2023年1月22日	
特別講演・招待講演	2	八塚由紀子, ミトコンドリア病の遺伝学的検査, 第7回 ミトコンドリア病研究公開フォーラム, 神奈川, 2023年2月4日	
特別講演・招待講演	3	田中里佳, 足病をバズらせる！私でもできることを考えよう！, 第3回日本フットケア・足病医学会 年次学術集会, 奈良, 2023年2月11日～12日	
特別講演・招待講演	4	田中里佳, 大学病院で Challenge 足病医療！, 第3回日本フットケア・足病医学会 年次学術集会, 奈良, 2023年2月11日-12日	

特別講演・招待講演	5	田中里佳, 難治性潰瘍の診断・アセスメント方法と治療, 第3回日本フットケア・足病医学会 年次学術集会, 奈良, 2023年2月11日～12日	
特別講演・招待講演	6	新井正美. 遺伝性腫瘍診療の進歩と現状. 第26回 東北家族性腫瘍研究会. Web. 2023年2月18日	
特別講演・招待講演	7	新井正美. わが国におけるHBOC診療のこれまでの歩みと現状、そして未来へ. 九州家族性腫瘍フォーラム2023. 福岡市. 2023年3月18日	
特別講演・招待講演	8	新井正美. 遺伝性腫瘍の新たな展開と課題ー遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) を中心にー. 第8回 H-MOC (Higashi-Musashi Oncology Conference). 東京/Web. 2023年3月23日	
特別講演・招待講演	9	田中里佳, 次世代の血管と組織再生治療の開発, 第31回日本医学会総会, 東京, 2023年4月21日-23日	
特別講演・招待講演	10	村山圭,検査してくださいALP、確認してください「ALP低値」ー急速に進む地域の医科歯科連携で難病診断と治療の実際ー,日本小児歯科学会,2023年5月19日	
特別講演・招待講演	11	永瀬浩喜 変異ミトコンドリアによる疾患リスクと発症予防の可能性 日本予防医学会 聖路加タワー 東京 2023年6月10日	
特別講演・招待講演	12	村山圭,進化し続ける代謝性疾患のスクリーニング ～知っておくべき! 最新の代謝疾患 早期診断戦略～,日本小児肝臓研究会,横浜,2023年7月15日	
特別講演・招待講演	13	岡崎 康司,DTC遺伝学的検査とclinical遺伝学的検査の最新動向,AGIセミナー, 東京, 2023.7.27	
特別講演・招待講演	14	村松正明: 遺伝学的検査結果の結果回付: 健康診断と組み合わせによる回付 & アドバイス (教育講演) 第64回日本人間ドック学会学術大会 (高崎、2023年9月2日)	
特別講演・招待講演	15	水野博司, 美容医療に必要な再生医療の知識, 第5回日本メソセラピー研究会, 神奈川, 2023年9月15日	
特別講演・招待講演	16	水野博司, 抗加齢美容医療における再生医療の課題, 第17回見た目のアンチエイジング研究会, 東京, 2023年9月24日	
特別講演・招待講演	17	村山圭,Exploring new treatments for MELAS. The experience of the Japanese Network,Mitochondrial Medicine. The GENOMIT initiative.,Pisa, Italy 2023年11月18日	
特別講演・招待講演	18	水野博司, 私の形成外科医としての創傷治癒学との関わりーマイクロサージャリー、留学、再生治療、そして「原点回帰」ー, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
特別講演・招待講演	19	水野博司、北郷明成, 若者よ、海外へ羽ばたけ!, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
特別講演・招待講演	20	田中里佳, Wound Healing Foundationの取り組み～Chronic Wound Consensus Documentの紹介～, 第53回日本創傷治癒学会, 軽井沢, 2023年11月21日-22日	
特別講演・招待講演	21	村山圭,Clinical and molecular basis of mitochondrial disease and medicine in Japan,Fifth JSPSAAA Annual Symposium,キャンベラ, 2023年11月22日	
特別講演・招待講演	22	村山圭,触診から疑う代謝性疾患をまるっと鑑別する時代へ,武蔵野小児肝臓病懇話会,東京ガーデンバレス,2023年12月5日	

特別講演・招待講演	23		田中里佳,「Challenge！花ひらく足病医療の未来へ」, 第4回日本フットケア・足病医学会年次学術集会, 沖縄, 2023年12月22日-23日	
区分	番号		発明者名, 発明の名称, 出願番号	国際共同
知的財産権の出願・取得等	1		野村幸男、新井正美．高感度かつ定量的な遺伝子検査方法、プライマーセット、及び検査キット．特許第7245164号（特願2019-539642）	
知的財産権の出願・取得等	2		赤澤智宏, 久松大介, 服部正平, 中枢神経系用薬服用の評価のための方法および装置, 特願 2023-132501	
知的財産権の出願・取得等	3		遠藤英樹・松本征仁・岡崎康司, ヒト細胞におけるインスリン分泌能の定量方法、特願2023000268	
知的財産権の出願・取得等	4		PCT出願 遠藤英樹 松本征仁 岡崎康司 ヒト細胞におけるインスリン分泌能の定量方法 PCT/JP2024/00009 2024年1月4日	
知的財産権の出願・取得等	5		特願2024-042492 松本征仁 山下泉 岡崎康司 インスリン産生モデル動物、インスリン産生モデル動物の製造方法およびインスリン産生方法 2024年3月18日	