

令和 2 年 5 月 18 日現在

機関番号：22701

研究種目：基盤研究(A) (一般)

研究期間：2017～2019

課題番号：17H01539

研究課題名(和文) ロングリードシーケンサーによる疾患ゲノム解析法の確立

研究課題名(英文) Disease-related genome analyses by long-read sequencers

研究代表者

松本 直通 (Matsumoto, Naomichi)

横浜市立大学・医学研究科・教授

研究者番号：80325638

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 32,400,000円

研究成果の概要(和文)：ショートリード型次世代シーケンサー(NGS)の疾患ゲノム解析における原因解明の限界を打破するためにロングリード型NGSを導入し、疾患ゲノム解析手法の確立を目指した。PacBio社Sequel I、Sequel IIとOxford Nanopore社のPromethIONを用いて全ゲノムシーケンスを行った。これらのデータを用いてPBSVでは20 bp以上のCNVの同定が可能となった。我々が開発したTandem-Genotypesではゲノムワイドなリピート異常の検出が、dnarrangeではstructural variation (SV)の網羅的解析が可能となり複数の疾患で原因の同定に到った。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ショートリード次世代シーケンス(NGS)での遺伝性疾患の解析では、原因解明率が約30%程度に留まるため、新しい解析手法が期待されている。ロングリードNGSはその有力な候補である。本研究では、ロングリードNGSの新たな解析手法を開発し、その具体的な使用法と具体的な成果を論文に発表している。例えばTandem-Genotypesでロングリード全ゲノムシーケンスデータからリピート伸長を見出した神経核内封入体は、ロングリードNGSの使用法を明示し世界的にも注目され、疾患解明におけるロングリードNGS研究を推進する大きな契機となると考える。

研究成果の概要(英文)：To overcome the low genetic solution rates in the short-read NGS analysis of human rare diseases, we started using long read sequencers such as PacBio Sequel I and II as well as Oxford Nanopore PromethION for whole genome sequencing in unsolved cases who received short read exome sequencing with negative results. We could obtain >20-bp CNVs by using PBSV. We also developed Tandem-Genotypes (Genome Biol 2019) for detecting abnormal repeat regions and dnarrange (medRxiv 2020) for finding genome-wide SVs.

Using these tools, we could find a homozygous 12.4-kb deletion involving CLN6 in a PME family (J Hum Genet 2019), a 4.6-kb SAMD12 intronic repeat insertion in a BAFME family (J Hum Genet 2019), a (GGC)_n repeat expansion in NOTCH2NLC in familial and sporadic NIID (Nat Genet 2019), and biallelic pathogenic repeat expansion in a CANVAS family (J Hum Genet 2020). We could utilize the long read sequencing in solving unsolved patients by short read sequencing.

研究分野：ゲノム医学・人類遺伝学

キーワード：ロングリードシーケンス CNV リピート異常 染色体構造異常 Chromothripsis

様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

イルミナ HiSeq2500 でヒトゲノム 3 Gb として 4 名の全ゲノムシーケンス (Whole Genome Sequencing, WGS) を行うと最大 135~150 Gb 程度の出力となるため 45~50x カバレッジを達成する。ショートリードシーケンサーは、Single Nucleotide Variants (SNVs) や数 bp の insertion/deletion (indel) の同定感度は極めて高く、既にヒト疾患の原因となる 1~数 bp 程度の遺伝子異常の同定のための標準的解析ツールである。一方で疾患の重要な原因となる Copy Number Variations (CNVs) の検出については、SNV/Short Indel の精度に比し明らかに劣る。例えば WGS を対象に複数の入手可能な CNV 解析ツールである XHMM・ExomeDepth・CONTRA・CoNIFER を用いた CNV 同定数の比較では、複数のプログラム間の一致率は低く感度・特異度ともに臨床診断に耐え得るレベルではない (Tan R et al., Hum Mut 2014)。我々の解析でも 1 サンプル当たりの 30x 以上の WGS を各種の Web tool で解析するとそれぞれの tool 毎に数千の CNVs 候補のリストを得ることができるが、この中で真に病的な CNV をピンポイントで特定することはほぼ不可能である。このように様々なサイズの CNV 同定においては、ショートリードシーケンスデータの限界は明らかである。

2011 年に登場した PacBio 社一分子リアルタイムシーケンサーは、SMRT DNA シーケンシング技術を用いて DNA を増幅無しに 1 本鎖 DNA を鋳型にしてリアルタイムで DNA 合成しながらシーケンスする。最大の特徴は、(初代機種 RS II で) 最大長 40 Kb・平均リード長 10 Kb 程度のデータの産出が可能にある。本シーケンサーの弱点として 1 分子シーケンサーであるため 1 リード当たりのシーケンス精度が 86% と低いことが挙げられる。016 年 3 月に新型 Sequel が発売された。Sequel では 1 SMRT セルあたりのシーケンスが 2016 年 9 月時点で 2.5 Mb~5 Mb 程度である。1 SMRT セルあたりの反応ウェル数が 15 万個 (RSII) から 100 万個に増えシーケンス出力が約 7 倍になり、本年中に 1 セルあたり 5 Gb~10 Gb の産出量になる予定である。我々はこの Sequel を世界に先駆け導入した (最初の 20 台の 1 台)、全ゲノムシーケンスでのコストは 1 SMRT セルあたり約 20 万円程度である。sequel は 1 セル単位でシーケンスが可能なので 1 セルでのライブラリーの濃度等を確認した後、狙ったカバレッジを得るための調整が可能である。最終的には 30x カバレッジを得るために 16 セル程度のシーケンスで達成できると見込まれる。

2. 研究の目的

ショートリード型次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析における原因解明の限界を打破するために新型ロングリード次世代シーケンサー-Sequel を導入し、下記の研究を遂行することでロングリード型次世代シーケンサーを用いた疾患ゲノム解析手法を確立することを目的とした。

I. HiSeq と Sequel で得られた全ゲノムシーケンスデータの比較検討

II. CNV 検出に必要なゲノムカバレッジ量と CNV 検出系の確立

III. 高精度疾患ゲノム解析系の確立：ショート&ロングリードハイブリッドシーケンス

PacBio 社 Sequel でコスト面で漸く可能になった平均長 10 Kb の SMRT シーケンスを用いて従来では解析の難しかった CNV を精度よく検出し、疾患ゲノム異常の高精度検出系を確立する。

3. 研究の方法

I. HiSeq と Sequel で得られた全ゲノムシーケンスデータの比較検討：第一世代の Sequel では技術的改良後に 1 フローセルあたり 15 Gb 程度までシーケンス産出量が向上し、1 サンプル当たり

フローセル 4~5 枚でヒト全ゲノム 15~20 カバレッジを達成できるようになったが高コストであった(1 サンプル当たり 100 万円)。2018 年に Oxford Nanopore 社から PromethION が発売されこれを用いれば 1 フローセル当たり 40~100 Gb のシーケンス産出が可能で低コストが期待された(1 フローセル当たり 25 万円)。さらに Sequel II も 2019 年に発売になり 1 フローセル当たりのシーケンス産出は 150 Gb となりさらに安価な環境が達成された。研究効率の観点で、当初の Sequel から PromethION と Sequel II の仕様に切り替えて研究を遂行した。

II. CNV 検出に必要なゲノムカバレッジ量と CNV 検出系の確立: Sequel/Sequel II での CNV 検出には PBSV を用いて 20 bp 以上の欠失および重複 CNV を検出した。PromethION データの解析に用いることのできる dnarrange を開発した (medRxiv 2020)。これは structural variations (SVs) を網羅的に検出するアルゴリズムで正常コントロールとの比較で病的な以上の効率的な検出が可能である。さらにリピート領域の網羅的検出に Tandem-Genotypes (Genome Biol 2019) も開発した。

III. 高精度疾患ゲノム解析系の確立: 当初ロングリード型とショートリード型のハイブリッドシーケンスを予定していたが、Sequel/Sequel II において Circular Consensus Sequencing (CCS) を用いた HiFi シーケンス技術が新たに登場した。この技術で 1 ロングリード当たり Q30 (99.9% の正確性) を達成するため、HiFi シーケンスを遂行することにした。

4. 研究成果

I. Hiseq と Sequel で得られた全ゲノムシーケンスデータの比較検討: ショートリード型とロングリード型全ゲノムシーケンスを用いた SNV 検出感度の比較をリードカバレッジが十分担保できるミトコンドリア DNA 領域を用いて比較見当をし、ロングリード型では 37x カバレッジ以上でショートリード型の SNV 検出感度と同等であることが明らかになった (J Hum Genet 2019)。

II. CNV 検出に必要なゲノムカバレッジ量と CNV 検出系の確立: Sequel/Sequel II での CNV 検出では 15x カバレッジのシーケンスデータで、PBSV を用いると欠失および重複 CNV (20 bp 以上) がそれぞれ 8000 個程度ずつ検出された。30x カバレッジになるとさらに検出される欠失・重複 CNV はそれぞれ 1 万個程度ずつ検出された。進行性ミオクロニーてんかんを呈する症例で Sequel を用いた全ゲノムシーケンスにより CLN6 を含む 12.4 kb のホモ接合性欠失を同定した (J Hum Genet 2019)。さらに良性成人型家族性ミオクロニーてんかん (BAFME) のロングリード全ゲノムシーケンスで SAMD12 のイントロン伸長を同定した (J Hum Genet 2019)。均衡型転座 t(8;18)(q22;q21) を有する希少疾患症例で PromethION シーケンスデータを産出し、開発した dnarrange を用いて CNV を含む詳細な SV 解析を行ったところ 19 フラグメントを含む chromothripsis が潜在し、dnarrange の有用性が明らかになった (J Hum Genet 2020)。Tandem-Genotypes を用いて長らく原因が不明であった神経核内封入体病の原因が NOTCH2NLC の 5' 領域の (GGC)_n リピート伸長であることが明らかとなった (Nat Genet 2019)。

III. 高精度疾患ゲノム解析系の確立: Sequel II を用いて HiFi シーケンスを行いヒトゲノム 11x カバレッジのロングリードシーケンスデータを産出、ショートリードシーケンスデータと比較検討した。HiFi シーケンスは DeepVariant で SNV を検索すると 3,886,376 個検出され、ショートリードでは 4,016,083 個同定された。HiFi データの 3,673,716 個 (94.5%) の SNV はショートリードでも検出され、SNV 検出における正確性も明らかになった。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計144件（うち査読付論文 144件 / うち国際共著 40件 / うちオープンアクセス 17件）

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Nakashima Mitsuko, Tohyama Jun, Nakagawa Eiji, Watanabe Yoshihiro, Siew Ch ' ng Gaik, Kwong Chieng Siik, Yamoto Kaori, Hiraide Takuya, Fukuda Tokiko, Kaname Tadashi, Nakabayashi Kazuhiko, Hata Kenichiro, Ogata Tsutomu, Saitu Hiroto, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Identification of de novo CSNK2A1 and CSNK2B variants in cases of global developmental delay with seizures | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 313 ~ 322 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0559-z | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Mizuguchi Takeshi, Nakashima Mitsuko, Moey Lip H., Ch ' ng Gaik S., Khoo Teik-Beng, Mitsuhashi Satomi, Miyatake Satoko, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Saitu Hiroto, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 A novel homozygous truncating variant of NECAP1 in early infantile epileptic encephalopathy: the second case report of EIEE21 | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 347 ~ 350 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0556-2 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Okuzono Sayaka, Fukai Ryoko, Noda Marie, Miyake Noriko, Lee Sooyoung, Kaku Noriyuki, Sanefuji Masafumi, Akamine Satoshi, Kanno Shunsuke, Ishizaki Yoshito, Torisu Hiroyuki, Kira Ryutarou, Matsumoto Naomichi, Sakai Yasunari, Ohga Shouichi | 4. 巻 41 |
| 2. 論文標題 An acute encephalopathy with reduced diffusion in BRAF-associated cardio-facio-cutaneous syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Brain and Development | 6. 最初と最後の頁 378 ~ 381 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.10.012 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Nixon Kevin C.J., Rousseau Justine, Stone Max H., Sarikahya Mohammed, Ehresmann Sophie, Mizuno Seiji, Matsumoto Naomichi, Miyake Noriko, Baralle Diana, McKee Shane, Izumi Kosuke, Ritter Alyssa L., Heide Solveig, H?ron Delphine, Depienne Christel, Titheradge Hannah, Kramer Jamie M., Campeau Philippe M. | 4. 巻 104 |
| 2. 論文標題 A Syndromic Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in SMARCD1, a Core SWI/SNF Subunit Needed for Context-Dependent Neuronal Gene Regulation in Flies | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 596 ~ 610 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.02.001 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Mizuguchi Takeshi, Suzuki Takeshi, Abe Chihiro, Umemura Ayako, Tokunaga Katsushi, Kawai Yosuke, Nakamura Minoru, Nagasaki Masao, Kinoshita Kengo, Okamura Yasunobu, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 A 12-kb structural variation in progressive myoclonic epilepsy was newly identified by long-read whole-genome sequencing | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 359 ~ 368 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0569-5 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Kibe Tetsuya, Hasegawa Hiroshi, Ichida Kimiyoshi, Koshimizu Eriko, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Yokochi Kenji, Yoshimura Ayumi | 4. 巻 50 |
| 2. 論文標題 The Persistent Generalized Muscle Contraction in Siblings with Molybdenum Cofactor Deficiency Type A | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Neuropediatrics | 6. 最初と最後の頁 126 ~ 129 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1055/s-0039-1677869 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Kennedy Joanna et al., Matsumoto Naomichi et al., Arboleda VA*, Newbury-Ecob R* (*: co-correspondence). | 4. 巻 21 |
| 2. 論文標題 KAT6A Syndrome: genotype?phenotype correlation in 76 patients with pathogenic KAT6A variants | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Genetics in Medicine | 6. 最初と最後の頁 850 ~ 860 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41436-018-0259-2 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Takenaka Satoshi, Kuroda Yukiko, Ohta Sayaka, Mizuno Yoko, Hiwatari Mitsuteru, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Oka Akira | 4. 巻 179 |
| 2. 論文標題 A Japanese patient with RAD51 associated Fanconi anemia | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A | 6. 最初と最後の頁 900 ~ 902 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.61130 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Bell Scott, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Ernst C*#, Campeau PM*# (*: co-correspondence) (#: equal contribution). | 4. 巻 104 |
| 2. 論文標題 Mutations in ACTL6B Cause Neurodevelopmental Deficits and Epilepsy and Lead to Loss of Dendrites in Human Neurons | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 815 ~ 834 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.03.022 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Guo Long, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Ikegawa Shiro | 4. 巻 104 |
| 2. 論文標題 Bi-allelic CSF1R Mutations Cause Skeletal Dysplasia of Dysosteosclerosis-Pyle Disease Spectrum and Degenerative Encephalopathy with Brain Malformation | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 925 ~ 935 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.03.004 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Iwasawa Shinya, et al., Matsumoto Naomichi et al., Kure Shigeo | 4. 巻 85 |
| 2. 論文標題 Recurrent de novo MAPK8IP3 variants cause neurological phenotypes | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Annals of Neurology | 6. 最初と最後の頁 927 ~ 933 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25481 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------|
| 1. 著者名 Takata Atsushi, et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 10 |
| 2. 論文標題 Comprehensive analysis of coding variants highlights genetic complexity in developmental and epileptic encephalopathy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Nature Communications | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41467-019-10482-9 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------|
| 1. 著者名 Nikopoulos Konstantinos et al., Matsumoto Naomichi, et al., Rivolta Carlo | 4. 巻 10 |
| 2. 論文標題 A frequent variant in the Japanese population determines quasi-Mendelian inheritance of rare retinal ciliopathy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Nature Communications | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41467-019-10746-4 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------|
| 1. 著者名 Tsuchida Naomi, Kirino Yohei, Soejima Yutaro, Onodera Masafumi, Arai Katsuhiko, Tamura Eiichiro, Ishikawa Takashi, Kawai Toshinao, Uchiyama Toru, Nomura Shigeru, Kobayashi Daisuke, Taguri Masataka, Mitsuhashi Satomi, Mizuguchi Takeshi, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Nakajima Hideaki, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 21 |
| 2. 論文標題 Haploinsufficiency of A20 caused by a novel nonsense variant or entire deletion of TNFAIP3 is clinically distinct from Behçet's disease | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Arthritis Research & Therapy | 6. 最初と最後の頁 137 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13075-019-1928-5 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Niihori Tetsuya, Nagai Koki, Fujita Atsushi, Ohashi Hirofumi, Okamoto Nobuhiko, Okada Satoshi, Harada Atsuko, Kihara Hirohisa, Arbogast Thomas, Funayama Ryo, Shirota Matsuyuki, Nakayama Keiko, Abe Taiki, Inoue Shin-ichi, Tsai I-Chun, Matsumoto Naomichi, Davis Erica E., Katsanis Nicholas, Aoki Yoko | 4. 巻 104 |
| 2. 論文標題 Germline-Activating RRAS2 Mutations Cause Noonan Syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1233 ~ 1240 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.04.014 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Den Kouhei, Kato Mitsuhiro, Yamaguchi Tokito, Miyatake Satoko, Takata Atsushi, Mizuguchi Takeshi, Miyake Noriko, Mitsuhashi Satomi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 A novel de novo frameshift variant in SETD1B causes epilepsy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 821 ~ 827 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0617-1 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Raible Sarah, et al., Matsumoto Naomichi et al., Izumi Kosuke | 4. 巻 179 |
| 2. 論文標題 Clinical and molecular spectrum of CHOPS syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A | 6. 最初と最後の頁 1126-1138 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.61174 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Hamanaka Kohei, et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 28 |
| 2. 論文標題 MYRF haploinsufficiency causes 46,XY and 46,XX disorders of sex development: bioinformatics consideration | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Molecular Genetics | 6. 最初と最後の頁 2319 ~ 2329 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/hmg/ddz066 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Lei Ming, Mitsuhashi Satomi, Miyake Noriko, Ohta Tohru, Liang Desheng, Wu Lingqian, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Translocation breakpoint disrupting the host SNHG14 gene but not coding genes or snoRNAs in typical Prader-Willi syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 647 ~ 652 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0596-2 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Iwama Kazuhiro et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 56 |
| 2. 論文標題 Genetic landscape of Rett syndrome-like phenotypes revealed by whole exome sequencing | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Medical Genetics | 6. 最初と最後の頁 396 ~ 407 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1136/jmedgenet-2018-105775 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Weisz-Hubshman M., Meirson H., Michaelson-Cohen R., Beeri R., Tzur S., Bormans C., Modai S., Shomron N., Shilon Y., Banne E., Orenstein N., Konen O., Marek-Yagel D., Veber A., Shalva N., Imagawa E., Matsumoto N., Lev D., Lerman Sagie T., Raas-Rothschild A., Ben-Zeev B., Basel-Salmon L., Behar D.M., Heimer G. | 4. 巻 23 |
| 2. 論文標題 Novel WWOX deleterious variants cause early infantile epileptic encephalopathy, severe developmental delay and dysmorphism among Yemenite Jews | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 European Journal of Paediatric Neurology | 6. 最初と最後の頁 418 ~ 426 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ejpn.2019.02.003 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Fukada Masahide, Yamada Keitaro, Eda Shima, Inoue Ken, Ohba Chihiro, Matsumoto Naomichi, Saitsu Hirotomo, Nakayama Atsuo | 4. 巻 7 |
| 2. 論文標題 Identification of novel compound heterozygous mutations in ACO2 in a patient with progressive cerebral and cerebellar atrophy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Molecular Genetics & Genomic Medicine | 6. 最初と最後の頁 e698 ~ e698 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mgg3.698 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Watanabe Jun, Okamoto Kouichirou, Ohashi Tsukasa, Natsumeda Manabu, Hasegawa Hitoshi, Oishi Makoto, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Fujii Yukihiko | 4. 巻 127 |
| 2. 論文標題 Malignant Hyperthermia and Cerebral Venous Sinus Thrombosis After Ventriculoperitoneal Shunt in Infant with Schizencephaly and COL4A1 Mutation | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 World Neurosurgery | 6. 最初と最後の頁 446 ~ 450 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.wneu.2019.04.156 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Hamanaka Kohei., et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 21 |
| 2. 論文標題 RNA sequencing solved the most common but unrecognized NEB pathogenic variant in Japanese nemaline myopathy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Genetics in Medicine | 6. 最初と最後の頁 1629 ~ 1638 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41436-018-0360-6 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Sone Jun et al., Matsumoto Naomichi、Sobue Gen | 4. 巻 51 |
| 2. 論文標題 Long-read sequencing identifies GGC repeat expansions in NOTCH2NLC associated with neuronal intranuclear inclusion disease | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Nature Genetics | 6. 最初と最後の頁 1215 ~ 1221 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41588-019-0459-y | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Snijders Blok Lot., et al., Matsumoto Naomichintonio, et al., Fisher Simon E. | 4. 巻 105 |
| 2. 論文標題 De Novo Variants Disturbing the Transactivation Capacity of POU3F3 Cause a Characteristic Neurodevelopmental Disorder | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 403 ~ 412 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.06.007 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Saida Ken, Kim Chong Ae, Ceroni Jos? Ricardo Magliocco, Bertola Debora Romeo, Honjo Rachel Sayuri, Mitsuhashi Satomi, Takata Atsushi, Mizuguchi Takeshi, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Hemorrhagic stroke and renovascular hypertension with Grange syndrome arising from a novel pathogenic variant in YY1AP1 | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 885 ~ 890 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0626-0 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Murakami Yoshiko, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Campeau Philippe M. | 4. 巻 105 |
| 2. 論文標題 Mutations in PIGB Cause an Inherited GPI Biosynthesis Defect with an Axonal Neuropathy and Metabolic Abnormality in Severe Cases | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 384 ~ 394 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.05.019 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Uchiyama Yuri, Kim Chong A, Pastorino Antonio Carlos, Ceroni Jos?, Lima Patricia Picciarelli, de Barros Dorna Mayra, Honjo Rachel Sayuri, Bertola D?bora, Hamanaka Kohei, Fujita Atsushi, Mitsuhashi Satomi, Miyatake Satoko, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Mizuguchi Takeshi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Primary immunodeficiency with chronic enteropathy and developmental delay in a boy arising from a novel homozygous RIPK1 variant | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 955 ~ 960 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0631-3 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Fujita Atsushi, Higashijima Takefumi, Shirozu Hiroshi, Masuda Hiroshi, Sonoda Masaki, Tohyama Jun, Kato Mitsuhiro, Nakashima Mitsuko, Tsurusaki Yoshinori, Mitsuhashi Satomi, Mizuguchi Takeshi, Takata Atsushi, Miyatake Satoko, Miyake Noriko, Fukuda Masafumi, Kameyama Shigeki, Saitsu Hiroto, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 93 |
| 2. 論文標題 Pathogenic variants of DYNC2H1, KIAA0556, and PTPN11 associated with hypothalamic hamartoma | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Neurology | 6. 最初と最後の頁 e237 ~ e251 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1212/WNL.0000000000007774 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Ishikawa Nobutsune, Tateishi Yuichi, Tani Hiroo, Kobayashi Yoshiyuki, Itai Toshiyuki, Miyatake Satoko, Kato Mitsuhiro, Matsumoto Naomichi, Kobayashi Masao | 4. 巻 71 |
| 2. 論文標題 Successful treatment of intractable life-threatening seizures with perampanel in the first case of early myoclonic encephalopathy with a novel de novo SCN1A mutation | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Seizure | 6. 最初と最後の頁 20 ~ 23 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.seizure.2019.05.024 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|------------------------|
| 1. 著者名 Nakamura Yuji, Kato Kohji, Tsuchida Naomi, Matsumoto Naomichi, Takahashi Yoshiyuki, Saitoh Shinji | 4. 巻 14 |
| 2. 論文標題 Constitutive activation of mTORC1 signaling induced by biallelic loss-of-function mutations in SZT2 underlies a discernible neurodevelopmental disease | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 PLOS ONE | 6. 最初と最後の頁 e0221482 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1371/journal.pone.0221482 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------------|
| 1. 著者名 Ye Zimeng, McQuillan Lara, Poduri Annapurna, Green Timothy E., Matsumoto Naomichi, Mefford Heather C., Scheffer Ingrid E., Berkovic Samuel F., Hildebrand Michael S. | 4. 巻 155 |
| 2. 論文標題 Somatic mutation: The hidden genetics of brain malformations and focal epilepsies | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Epilepsy Research | 6. 最初と最後の頁 106161 ~ 106161 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.epilepsyres.2019.106161 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Oda Yoichiro, Uchiyama Yuri, Motomura Ai, Fujita Atsushi, Azuma Yoshiteru, Harita Yutaka, Mizuguchi Takeshi, Yanagi Kumiko, Ogata Hiroko, Hata Kenichiro, Kaname Tadashi, Matsubara Yoichi, Wakui Keiko, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Entire FGF12 duplication by complex chromosomal rearrangements associated with West syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1005 ~ 1014 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0641-1 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Aoi Hiromi et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Comprehensive genetic analysis of 57 families with clinically suspected Cornelia de Lange syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 967 ~ 978 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0643-z | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Yamada Kazuo, Watanabe Atsushi, Takeshita Haruo, Fujita Atsushi, Miyake Noriko, Matsumoto Naomichi, Matsumoto Ken-ichi | 4. 巻 42 |
| 2. 論文標題 Measurement of Serum Tenascin-X in Joint Hypermobility Syndrome Patients | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Biological and Pharmaceutical Bulletin | 6. 最初と最後の頁 1596 ~ 1599 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1248/bpb.b19-00168 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Alkanaq Ahmed N., Hamanaka Kohei, Sekiguchi Futoshi, Taguri Masataka, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Comparison of mitochondrial DNA variants detection using short- and long-read sequencing | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1107 ~ 1116 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0654-9 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Nakashima Mitsuko, Ogata Kazuhiro, Saito Hiroto, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 86 |
| 2. 論文標題 Reply to "Reduced CYFIP2 Stability by Arg87 Variants Causing Human Neurological Disorders" | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Annals of Neurology | 6. 最初と最後の頁 805 ~ 806 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25599 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------|
| 1. 著者名 Kryzewska I. M. et al., Matsumoto N, et al., Alders M*,#, Mannens MMAM# (#: equal contribution). | 4. 巻 11 |
| 2. 論文標題 A genome-wide DNA methylation signature for SETD1B-related syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Epigenetics | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13148-019-0749-3 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------|
| 1. 著者名 Den Kouhei, Kudo Yosuke, Kato Mitsuhiro, Watanabe Kosuke, Doi Hiroshi, Tanaka Fumiaki, Oguni Hirokazu, Miyatake Satoko, Mizuguchi Takeshi, Takata Atsushi, Miyake Noriko, Mitsuhashi Satomi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 19 |
| 2. 論文標題 Recurrent NUS1 canonical splice donor site mutation in two unrelated individuals with epilepsy, myoclonus, ataxia and scoliosis - a case report | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 BMC Neurology | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12883-019-1489-x | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Fiordaliso Sarah K, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Izumi Kosuke | 4. 巻 105 |
| 2. 論文標題 Missense Mutations in NKAP Cause a Disorder of Transcriptional Regulation Characterized by Marfanoid Habitus and Cognitive Impairment | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 987 ~ 995 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.09.009 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------------|
| 1. 著者名 Ikeda Azusa, Yamamoto Ayako, Ichikawa Kazushi, Tsuyusaki Yu, Tsuji Megumi, Iai Mizue, Enomoto Yumi, Murakami Hiroaki, Kurosawa Kenji, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Goto Tomohide | 4. 巻 13 |
| 2. 論文標題 Epilepsy in Christianson syndrome: Two cases of Lennox?Gastaut syndrome and a review of literature | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Epilepsy & Behavior Reports | 6. 最初と最後の頁 100349 ~ 100349 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ebr.2019.100349 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------------|
| 1. 著者名 Sekiguchi Futoshi et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 64 |
| 2. 論文標題 Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin?Siris syndrome patients | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1173 ~ 1186 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0667-4 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Okubo Masaki., et al., Matsumoto Naomichi et al., Tanaka Fumiaki | 4. 巻 86 |
| 2. 論文標題 GGC Repeat Expansion of NOTCH2NLC in Adult Patients with Leukoencephalopathy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Annals of Neurology | 6. 最初と最後の頁 962 ~ 968 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25586 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Hirasawa-Inoue Ayaka, Ishiyama Akihiko, Takeshita Eri, Shimizu-Motohashi Yuko, Saito Takashi, Komaki Hirofumi, Nakagawa Eiji, Yuasa Shota, Saito Hiroto, Hamanaka Kohei, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Sasaki Masayuki | 4. 巻 41 |
| 2. 論文標題 Single-fiber electromyography-based diagnosis of CACNA1A mutation in children: A potential role of the electrodiagnosis in the era of whole exome sequencing | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Brain and Development | 6. 最初と最後の頁 905 ~ 909 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2019.06.006 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------------|
| 1. 著者名 Hashiguchi Shunta, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Tanaka Fumiaki | 4. 巻 130 |
| 2. 論文標題 Ataxic phenotype with altered CaV3.1 channel property in a mouse model for spinocerebellar ataxia 42 | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Neurobiology of Disease | 6. 最初と最後の頁 104516 ~ 104516 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.nbd.2019.104516 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Peter Virginie G, et al., Matsumoto Naomichi, et al., Campos-Xavier Belinda | 4. 巻 21 |
| 2. 論文標題 The Liberfarb syndrome, a multisystem disorder affecting eye, ear, bone, and brain development, is caused by a founder pathogenic variant in the PISD gene | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Genetics in Medicine | 6. 最初と最後の頁 2734 ~ 2743 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41436-019-0595-x | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------------|
| 1. 著者名 Oguni Hirokazu, Nishikawa Aiko, Sato Yu, Otani Yui, Ito Susumu, Nagata Satoru, Kato Mitsuhiro, Hamanaka Kohei, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 155 |
| 2. 論文標題 A missense variant of SMC1A causes periodic pharmaco-resistant cluster seizures similar to PCDH19-related epilepsy | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Epilepsy Research | 6. 最初と最後の頁 106149 ~ 106149 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.epilepsyres.2019.06.001 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Yamaura Genpei, Higashiyama Yuichi, Kusama Kaori, Kunii Misako, Tanaka Kenichi, Koyano Shigeru, Nakashima Mitsuko, Tsurusaki Yoshinori, Miyake Noriko, Saitsu Hiroto, Iwahashi Yukiko, Joki Hideto, Matsumoto Naomichi, Doi Hiroshi, Tanaka Fumiaki | 4. 巻 58 |
| 2. 論文標題 Novel <i>VRK1</i> Mutations in a Patient with Childhood-onset Motor Neuron Disease | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Internal Medicine | 6. 最初と最後の頁 2715 ~ 2719 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2169/internalmedicine.2126-18 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Nakamura Haruko, Komiya Hiroyasu, Uematsu Eri, Nakae Yoshiharu, Tanaka Kenichi, Kunii Misako, Tada Mikiko, Joki Hideto, Koyano Shigeru, Matsumoto Naomichi, Doi Hiroshi, Takeuchi Hideyuki, Tanaka Fumiaki | 4. 巻 9 |
| 2. 論文標題 Adult-onset vocal cord paralysis in slow-channel congenital myasthenic syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Neurology: Clinical Practice | 6. 最初と最後の頁 e45 ~ e47 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1212/CPJ.0000000000000599 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------|
| 1. 著者名 Chong Pin Fee, Matsukura Masaru, Fukui Kaoru, Watanabe Yoriko, Matsumoto Naomichi, Kira Ryutarou | 4. 巻 7 |
| 2. 論文標題 West Syndrome in an Infant With Vitamin B12 Deficiency Born to Autoantibodies Positive Mother | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Frontiers in Pediatrics | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3389/fped.2019.00531 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------|
| 1. 著者名 Lautrup Charlotte K., Teik Keng W., Unzaki Ai, Mizumoto Shuji, Syx Delfien, Sin Heng H., Nielsen Irene K., Markholt Sara, Yamada Shuhei, Malfait Fransiska, Matsumoto Naomichi, Miyake Noriko, Kosho Tomoki | 4. 巻 8 |
| 2. 論文標題 Delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Molecular Genetics & Genomic Medicine | 6. 最初と最後の頁 - |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mgg3.1197 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Watanabe Hidetaka, Higashimoto Ken, Miyake Noriko, Morita Sumiyo, Horii Takuro, Kimura Mika, Suzuki Takayuki, Maeda Toshiyuki, Hidaka Hidenori, Aoki Saori, Yatsuki Hitomi, Okamoto Nobuhiko, Uemura Tetsuji, Hatada Izuho, Matsumoto Naomichi, Soejima Hidenobu | 4. 巻 34 |
| 2. 論文標題 DNA methylation analysis of multiple imprinted DMRs in Sotos syndrome reveals DMRO as a DNA methylation dependent, PO promoter specific enhancer IGF2 | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 The FASEB Journal | 6. 最初と最後の頁 960 ~ 973 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1096/fj.201901757R | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Mitsubishi Satomi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 65 |
| 2. 論文標題 Long-read sequencing for rare human genetic diseases | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 11 ~ 19 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0671-8 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Endo Wakaba, et al., Matsumoto Naomichi, Haginoya Kazuhiro | 4. 巻 42 |
| 2. 論文標題 Phenotype-genotype correlations in patients with GNB1 gene variants, including the first three reported Japanese patients to exhibit spastic diplegia, dyskinetic quadriplegia, and infantile spasms | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Brain and Development | 6. 最初と最後の頁 199 ~ 204 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2019.10.006 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Izumi Y*, Hamaguchi A, Miura R, Nakagawa T, Nakagawa M, Saida K, Miyake N, Nagayoshi Y, Kakizoe Y, Miyoshi T, Kohda Y, Misumi Y, Matsumoto N, Ando Y, Mukoyama M. | 4. 巻 9 |
| 2. 論文標題 Autosomal dominant Alport syndrome due to a COL4A4 mutation with an additional ESPN variant detected by whole-exome analysis. | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 CEN Case Rep | 6. 最初と最後の頁 59 ~ 64 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s13730-019-00429-w | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Okamoto Nobuhiko, Arai Hiroshi, Onishi Toshikazu, Mizuguchi Takeshi, Matsumoto Naomichi | 4. 巻 60 |
| 2. 論文標題 Intellectual disability and dysmorphic features in male siblings arising from a novel TAF1 mutation | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Congenital Anomalies | 6. 最初と最後の頁 40 ~ 41 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cga.12330 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Ohko Kentaro, Nakajima Kimiko, Nakajima Hideki, Hiraki Yoko, Kubota Kazuo, Fukao Toshiyuki, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Sano Shigetoshi | 4. 巻 47 |
| 2. 論文標題 Skin and hair abnormalities of Cantu syndrome: A congenital hypertrichosis due to a genetic alteration mimicking the pharmacological effect of minoxidil | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 The Journal of Dermatology | 6. 最初と最後の頁 306 ~ 310 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/1346-8138.15216 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------------|
| 1. 著者名 Inui Takehiko, Iwama Kazuhiro, Miyabayashi Takuya, Sato Ryo, Okubo Yukimune, Endo Wakaba, Togashi Noriko, Kakisaka Yosuke, Kikuchi Atsuo, Mizuguchi Takeshi, Kure Shigeo, Matsumoto Naomichi, Haginoya Kazuhiro | 4. 巻 63 |
| 2. 論文標題 Two males with sick sinus syndrome in a family with 0.67kb deletions involving major domains in MECP2 | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 European Journal of Medical Genetics | 6. 最初と最後の頁 103769 ~ 103769 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ejmg.2019.103769 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Yigit G, et al., Matsumoto N, Altmüller J. | 4. 巻 41 |
| 2. 論文標題 The recurrent postzygotic pathogenic variant p.Glu47Lys in RHOA causes a novel recognizable neuroectodermal phenotype | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Mutation | 6. 最初と最後の頁 591 ~ 599 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.23964 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Okano Satomi, Shimada Sorachi, Tanaka Ryosuke, Okayama Akie, Kajihama Aya, Suzuki Nao, Nakau Koichi, Takahashi Satoru, Matsumoto Naomichi, Saitsu Hiroto, Tanboon Jantima, Nishino Ichizo, Azuma Hiroshi | 4. 巻 42 |
| 2. 論文標題 Life-threatening muscle complications of COL4A1-related disorder | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Brain and Development | 6. 最初と最後の頁 93 ~ 97 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2019.09.001 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyake Noriko et al., Matsumoto Naomichi | 4. 巻 106 |
| 2. 論文標題 Gain-of-Function MN1 Truncation Variants Cause a Recognizable Syndrome with Craniofacial and Brain Abnormalities | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 13 ~ 25 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2019.11.011 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Kubota Kazuo, Yamamoto Takahiro, Miyatake Satoko, Matsumoto Naomichi, Fukao Toshiyuki | 4. 巻 62 |
| 2. 論文標題 Novel variants of ABCC9 in Japanese children with Cant? syndrome | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Pediatrics International | 6. 最初と最後の頁 410 ~ 412 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/ped.14098 | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Vögtle FN*, #, Brändl B#, Larson A#, Pendziwiat M#, Friederich MW# (# de notes equal contribution), White SM, Basinger A, Kücükköse C, Muhle H, Jähn JA, Keminer O, Helbig KL, Delto CF, Myketin L, Mossmann D, Burger N, Miyake N, Burnett A, van Baalen A, Lovell MA, Matsumoto N, et al.. | 4. 巻 102(4) |
| 2. 論文標題 Mutations in PMPCB encoding the catalytic subunit of the mitochondrial presequence protease cause neurodegeneration in early childhood. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Am J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 557-573 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2018.02.014. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------|
| 1. 著者名 yun HS, Kim SH, Park E, Cho MH, Kang HG, Lee HS, Miyake N, Matsumoto N, Tsukaguchi H, Cheong HI*. | 4. 巻 19(1) |
| 2. 論文標題 A familial case of Galloway-Mowat syndrome due to a novel TP53RK mutation: a case report. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 BMC Med Genet. | 6. 最初と最後の頁 131 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12881-018-0649-y. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Saikusa T*, Hara M* (* de notes equal contribution), Iwama K, Yuge K, Ohba C, Okada JI, Hisano T, Yamashita Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N, Matsuishi T# (#: correspondence). | 4. 巻 40(5) |
| 2. 論文標題 De novo HDAC8 mutation causes Rett-related disorder with distinctive facial features and multiple congenital anomalies. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 406-409 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2017.12.013. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Suzuki T, Behnam M, Ronasian F, Salehi M, Shiina M, Koshimizu E, Fujita A, Sekiguchi F, Miyatake S, Mizuguchi T, Nakashima M, Ogata K, Takeda S, Matsumoto N, Miyake N. | 4. 巻 63(4) |
| 2. 論文標題 A homozygous NOP14 variant is likely to cause recurrent pregnancy loss. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 425-430 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0410-6. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Mizuguchi T*, Nakashima M, Kato M, Okamoto N, Kurahashi H, Ekhlévitch N, Shiina M, Nishimura G, Shibata T, Matsuo M, Ikeda T, Ogata K, Tsuchida N, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Hata K, Kaname T, Matsubara Y, Saitsu H, Matsumoto N#. | 4. 巻 27(8) |
| 2. 論文標題 Loss-of-function and gain-of-function mutations in PPP3CA cause two distinct disorders. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Mol Genet. | 6. 最初と最後の頁 1421-1433 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/hmg/ddy052. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Sekiguchi F, Nasiri J, Sedghi M, Salehi M, Hosseinzadeh M, Okamoto N, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyatake S, Takata A, Miyake N#, Matsumoto N# (#: co-correspondence). | 4. 巻 63(4) |
| 2. 論文標題 A novel homozygous DPH1 mutation causes intellectual disability and unique craniofacial features. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 487-491 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0404-9. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Doi H#, Koyano S, Miyatake S, Nakajima S, Nakazawa Y, Kunii M, Tomita-Katsumoto A, Oda K, Yamaguchi Y, Fukai R, Ikeda S, Kato R, Ogata K, Kubota S, Hayashi N, Takahashi K, Tada M, Tanaka K, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Ogi T, Aihara M, Takeuchi H, Matsumoto N, Tanaka F# (#: co-correspondence). | 4. 巻 63(4) |
| 2. 論文標題 Cerebellar ataxia-dominant phenotype in patients with ERCC4 mutations. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 417-423 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0408-5. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Nakajima J, Oana S, Sakaguchi T, Nakashima M, Numabe H, Kawashima H, Matsumoto N, Miyake N#. | 4. 巻 63(4) |
| 2. 論文標題 Novel compound heterozygous DPH1 mutations in a patient with the unique clinical features of airway obstruction and external genital abnormalities. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 529-532 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0399-2. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Nakashima M, Kato M, Aoto K, Shiina M, Belal H, Mukaida S, Kumada S, Sato A, Zerem A, Lerman-Sagie T, Lev D, Leong HY, Tsurusaki Y, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Ogata K, Saitsu H#, Matsumoto N# (#: co-correspondence). | 4. 巻 83(4) |
| 2. 論文標題 De novo hotspot variants in CYFIP2 cause early-onset epileptic encephalopathy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Ann Neurol. | 6. 最初と最後の頁 794-806 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25208. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Silva S, Miyake N, Tapia C, Matsumoto N. | 4. 巻 63(5) |
| 2. 論文標題 The second point mutation in PREPL: a case report and literature review. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 677-681 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0426-y. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Fukuda H*, Imagawa E* (*: equal contribution), Hamanaka K, Fujita A, Mitsuhashi S, Miyatake S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Kramer U, Matsumoto N*,# (#: correspondence), Fattal-Valevski A*. | 4. 巻 63(5) |
| 2. 論文標題 A novel missense SNAP25b mutation in two affected siblings from an Israeli family showing seizures and cerebellar ataxia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 673-676 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0421-3. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Fassio A*,#, Esposito A* (*: equal contribution), et al., Matsumoto N#, Benfenati F, Guerrini R# (#: co-correspondence). | 4. 巻 141(6) |
| 2. 論文標題 De novo mutations of the ATP6V1A gene cause developmental encephalopathy with epilepsy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain | 6. 最初と最後の頁 1703-1718 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/brain/awy092. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Itagaki R, Endo M, Yanagisawa H, Hossain MA, Akiyama K, Yaginuma K, Miyajima T, Wu C, Iwamoto T, Igarashi J, Kobayashi Y, Tohyama J, Iwama K, Matsumoto N, Shintaku H, Eto Y. | 4. 巻 124(1) |
| 2. 論文標題 Characteristics of PPT1 and TPP1 enzymes in neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL) 1 and 2 by dried blood spots (DBS) and leukocytes and their application to newborn screening. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Mol Genet Metab. | 6. 最初と最後の頁 64-70 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) doi: 10.1016/j.ymgme.2018.03.007. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Guo L, Elcioglu NH, Karalar OK, Topkar MO, Wang Z, Sakamoto Y, Matsumoto N, Miyake N, Nishimura G, Ikegawa S#. | 4. 巻 63(6) |
| 2. 論文標題 Dysosteosclerosis is also caused by TNFRSF11A mutation. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 769-774 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0447-6. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Suzuki-Muromoto S# (#: correspondence), Wakusawa K, Miyabayashi T, Sato R, Okubo Y, Endo W, Inui T, Togashi N, Kato A, Oba H, Nakashima M, Saito H, Matsumoto N, Haginoya K. | 4. 巻 63(6) |
| 2. 論文標題 A case of new PCDH12 gene variants presented as dyskinetic cerebral palsy with epilepsy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 749-753 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0432-0. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Yuge K, Iwama K, Yonee C, Matsufuji M, Sano N, Saikusa T, Yae Y, Yamashita Y, Mizuguchi T, Matsumoto N, Matsuishi T#. | 4. 巻 40(6) |
| 2. 論文標題 A novel STXBP1 mutation causes typical Rett syndrome in a Japanese girl. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 493-497 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.02.002. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyata Y# (#: corresponding), Saida K, Kumada S, Miyake N, Mashimo H, Nishida Y, Shirai I, Kurihara E, Nakata Y, Matsumoto N. | 4. 巻 40(7) |
| 2. 論文標題 Periventricular small cystic lesions in a patient with Coffin-Lowry syndrome who exhibited a novel mutation in the RPS6KA3 gene. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 566-569 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.03.012. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------|
| 1. 著者名 Salehi Chaleshtori AR, Miyake N, Ahmadvand M, Bashti O, Matsumoto N, Noruzinia M# (#: corresponding). | 4. 巻 21 |
| 2. 論文標題 A novel 8-bp duplication in ADAT3 causes mild intellectual disability. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var. | 6. 最初と最後の頁 5-7 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-018-0007-9. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Belal H#, Nakashima M# (#: co-first authors), Matsumoto H, Yokochi K, Taniguchi-Ikeda M, Aoto K, Amin MB, Maruyama A, Nagase H, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Iijima K, Nonoyama S, Matsumoto N*, Saitzu H* (*: co-correspondence). | 4. 巻 39(8) |
| 2. 論文標題 De novo variants in RHOBTB2, an atypical Rho GTPase gene, cause epileptic encephalopathy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Mutat. | 6. 最初と最後の頁 1070-1075 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.23550. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|--------------------|
| 1. 著者名 Araya N*, Takahashi Y, Shimono M, Fukuda T, Kato M, Nakashima M, Matsumoto N, Saitzu H. | 4. 巻 12 |
| 2. 論文標題 A recurrent homozygous NHLRC1 variant in siblings with Lafora disease. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var. | 6. 最初と最後の頁 5-16 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-018-0015-9. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|---|--------------------|
| 1. 著者名 Yamamoto T*, Yamamoto-Shimajima K, Ueda Y, Imai K, Takahashi Y, Imagawa E, Miyake N, Matsumoto N. | 4. 巻 19 |
| 2. 論文標題 Independent occurrence of de novo HSPD1 and HIP1 variants in brothers with different neurological disorders - leukodystrophy and autism. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var. | 6. 最初と最後の頁 5-18 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-018-0020-z. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Uchiyama Y, Ogawa Y, Kunishima S, Shiina M, Nakashima M, Yanagisawa K, Yokohama A, Imagawa E, Miyatake S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Ogata K, Handa H, Matsumoto N*. | 4. 巻 181(6): |
| 2. 論文標題 A novel GF11B mutation at the first zinc finger domain causes congenital macrothrombocytopenia. Br J Haematol. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Br J Haematol. | 6. 最初と最後の頁 843-847 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/bjh.14710. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Okamoto N*, Ehara E, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N. | 4. 巻 58(3) |
| 2. 論文標題 Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Congenit Anom (Kyoto). | 6. 最初と最後の頁 105-107 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cga.12242. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Yahikozawa H#, Miyatake S# (# denotes equal contribution), Sakai T, Uehara T, Yamada M, Hanyu N, Futatsugi Y, Doi H, Koyano S, Tanaka F, Suzuki A, Matsumoto N, *Yoshida K. | 4. 巻 17(5) |
| 2. 論文標題 A Japanese Family of Spinocerebellar Ataxia Type 21: Clinical and Neuropathological Studies. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Cerebellum. | 6. 最初と最後の頁 525-530 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s12311-018-0941-6. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyake N*, Ozasa S, Mabe H, Kimura S, Shiina M, Imagawa E, Miyatake S, Nakashima M, Mizuguchi T, Takata A, Ogata K, Matsumoto N. | 4. 巻 93(4) |
| 2. 論文標題 A novel missense mutation affecting the same amino acid as the recurrent PACS1 mutation. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 929-930 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13105. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 *Takata A, *Miyake N, *Tsurusaki Y (*: equal contribution), et al., Matsumoto N# (#: corresponding). | 4. 巻 22(3) |
| 2. 論文標題 Integrative Analyses of De Novo Mutations Provide Deeper Biological Insights into Autism Spectrum Disorder. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Cell Rep | 6. 最初と最後の頁 734-747 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.celrep.2017.12.074. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Hamanaka K, Takahashi K, Miyatake S, Mitsuhashi S, Hamanoue H, Miyaji Y, Fukai R, Doi H, Fujita A, Imagawa E, Iwama K, Nakashima M, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Takeuchi H, Tanaka F, Matsumoto N*. | 4. 巻 94(2) |
| 2. 論文標題 Confirmation of SLC5A7-related distal hereditary motor neuropathy 7 in a family outside Wales. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 274-275 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13369. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Kunii M, Doi H*, Ishii Y, Ohba C, Tanaka K, Tada M, Fukai R, Hashiguchi S, Kishida H, Ueda N, Kudo Y, Kugimoto C, Nakano T, Udaka N, Miyatake S, Miyake N, Saitsu H, Ito Y, Takahashi K, Nakamura H, Tomita-Katsumoto A, Takeuchi H, Koyano S, Matsumoto N, Tanaka F* (*: co-correspondence). | 4. 巻 94(2) |
| 2. 論文標題 Genetic analysis of adult leukoencephalopathy patients using a custom-designed gene panel. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 232-238 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13371. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Iwama K, Iwata A, Shiina M, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ogata K, Ito S, Mizuguchi T, Matsumoto N*. | 4. 巻 63(2) |
| 2. 論文標題 A novel mutation in SLC1A3 causes episodic ataxia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 207-211 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0365-z. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Sato T*, Kato M, Moriyama K, Haraguchi K, Saitsu H, Matsumoto N, Moriuchi H. | 4. 巻 40(9) |
| 2. 論文標題 A case of tubulinopathy presenting with porencephaly caused by a novel missense mutation in the TUBA1A gene. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 819-823 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.05.012. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 Takeguchi R#, Haginoya K# (# denotes equal contribution), Uchiyama Y, Fujita A, Nagura M, Takeshita E*, Inui T, Okubo Y, Sato R, Miyabayashi T, Togashi N, Saito T, Nakagawa E, Sugai K, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N, Sasaki M. | 4. 巻 40(8) |
| 2. 論文標題 wo Japanese cases of epileptic encephalopathy associated with an FGF12 mutation. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 728-732. |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.04.002. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Daida A*, Hamano SI, Ikemoto S, Matsuura R, Nakashima M, Matsumoto N, Kato M. | 4. 巻 20(4) |
| 2. 論文標題 Biallelic loss-of-function UBA5 mutations in a patient with intractable West syndrome and profound failure to thrive. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Epileptic Disord. | 6. 最初と最後の頁 313-318 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1684/epd.2018.0981. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyatake S, Kato M, Sawaishi Y, Saito T, Nakashima M, Mizuguchi T, Mitsuhashi S, Takata A, Miyake N, Saitsu H, *Matsumoto N. | 4. 巻 84(1) |
| 2. 論文標題 Recurrent SCN3A p.I1e875Thr variant in patients with polymicrogyria. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Ann Neurol. | 6. 最初と最後の頁 159-161 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25256. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Chong PF, Saitsu H, Sakai Y, Imagi T, Nakamura R, Matsukura M, Matsumoto N, Kira R. | 4. 巻 60 |
| 2. 論文標題 Deletions of SCN2A and SCN3A genes in a patient with West syndrome and autistic spectrum disorder. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Seizure. | 6. 最初と最後の頁 91-93 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.seizure.2018.06.012. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 *Okazaki T, Saito Y, Hayashida T, Akaboshi S, Miyake N, Matsumoto N, Kasagi N, Adachi K, Shinohara Y, Nanba E, Maegaki Y. | 4. 巻 94(3-4) |
| 2. 論文標題 Bilateral cerebellar cysts and cerebral white matter lesions with cortical dysgenesis: Expanding the phenotype of LAMB1 gene mutations. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 391-392 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13378. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|------------------------|
| 1. 著者名 Imagawa E, Yamamoto Y, Mitsuhashi S, Isidor B, Fukuyama T, Kato M, Sasaki M, Tanabe S, Miyatake S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, *Matsumoto N. | 4. 巻 94(3-4) |
| 2. 論文標題 PRUNE1-related disorder: Expanding the clinical spectrum. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 362-367. |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13385. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|------------------------|
| 1. 著者名 *Ogawa Y, Yanagisawa K, Uchiyama Y, Akashi N, Mieda T, Iizuka H, Inoue M, Shizuka R, Murakami M, Matsumoto N, Handa H. | 4. 巻 108(4) |
| 2. 論文標題 Successful hemostatic management of major surgery for cervical spondylotic myelopathy in a patient with severe factor XI deficiency. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Int J Hematol. | 6. 最初と最後の頁 443-446. |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s12185-018-2462-y. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Iwama K, Osaka H, Ikeda T, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ito S, Mizuguchi T, Matsumoto N*. | 4. 巻 63(10) |
| 2. 論文標題 A novel SLC9A1 mutation causes cerebellar ataxia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 1049-1054 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0488-x. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Hamada N#, Ogaya S#, Nakashima M# (# denotes equal contribution), Nishijo T, Sugawara Y, Iwamoto I, Ito H, Maki Y, Shirai K, Baba S, Maruyama K, Saitou H, Kato M, Matsumoto N*, Momiyama T, Nagata KI* (*: co-correspondence). | 4. 巻 141(11) |
| 2. 論文標題 De novo PHACTR1 mutations in West syndrome and their pathophysiological effects. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain | 6. 最初と最後の頁 3098-3114 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/brain/awy246. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Imagawa E#, Albuquerque EVA# (# denotes equal contribution), Isidor B, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Boguszewski MCS, Boguszewski CL, Lerario AM, Funari MA, Jorge AAL\$, Matsumoto N\$, * (\$: equal contribution) (*: corresponding author). | 4. 巻 94(5) |
| 2. 論文標題 Novel SUZ12 mutations in Weaver-like syndrome. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 461-466 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13415. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Tsuchida N, Hamada K, Shiina M, Kato M, Kobayashi Y, Tohyama J, Kimura K, Hoshino K, Ganesan V, Teik KW, Nakashima M, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitsu H, Ogata K, Miyatake S, Matsumoto N*. | 4. 巻 94(6) |
| 2. 論文標題 GRIN2D variants in three cases of developmental and epileptic encephalopathy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 538-547 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13454. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 Uchiyama Y, Yanagisawa K, Kunishima S, Shiina M, Ogawa Y, Nakashima M, Hirato J, Imagawa E, Fujita A, Hamanaka K, Miyatake S, Mitsuhashi S, Takata A, Miyake N, Ogata K, Handa H, Matsumoto N*, Mizuguchi T* (*: co-correspondence). | 4. 巻 94(6) |
| 2. 論文標題 A novel CYCS mutation in the -helix of the CYCS C-terminal domain causes non-syndromic thrombocytopenia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clin Genet. | 6. 最初と最後の頁 :548-553 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cge.13423. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|--------------------------|
| 1. 著者名 Hamanaka K, Miyatake S, Zerem A, Lev D, Blumkin L, Yokochi K, Fujita A, Imagawa E, Iwama K, Nakashima M, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitsu H, van der Knaap MS, Lerman-Sagie T, Matsumoto N*. | 4. 巻 63(12) |
| 2. 論文標題 Expanding the phenotype of IBA57 mutations: related leukodystrophy can remain asymptomatic. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 1223-1229. |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0516-x. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Shiraku H#, Nakashima M#, Takeshita S# (# denotes equal contribution), Khoo CS, Haniffa M, Ch'ng GS, Takada K, Nakajima K, Ohta M, Okanishi T, Kanai S, Fujimoto A, Saitsu H, Matsumoto N*, Kato M* (*: co-correspondence). | 4. 巻 3(4) |
| 2. 論文標題 PLPBP mutations cause variable phenotypes of developmental and epileptic encephalopathy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Epilepsia Open. | 6. 最初と最後の頁 495-502 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/epi4.12272. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Fujita A#, Tsukaguchi H*,#, Koshimizu E# (# denotes equal contribution), Nakazato H, Itoh K, Kuraoka S, Komohara Y, Shiina M, Nakamura S, Kitajima M, Tsurusaki Y, Miyatake S, Ogata K, Iijima K, Matsumoto N* (*: co-correspondence), Miyake N. | 4. 巻 84(6) |
| 2. 論文標題 Homozygous splicing mutation in NUP133 causes Galloway-Mowat syndrome. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Ann Neurol. | 6. 最初と最後の頁 814-828 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25370. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyatake S, Schneeberger S, Koyama N, Yokochi K, Ohmura K, Shiina M, Mori H, Koshimizu E, Imagawa E, Uchiyama Y, Mitsuhashi S, Frith MC, Fujita A, Satoh M, Taguri M, Tomono Y, Takahashi K, Doi H, Takeuchi H, Nakashima M, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Saitzu H, Tanaka F, Ogata K, Hennet T, Matsumoto N*. | 4. 巻 84(6) |
| 2. 論文標題 .Biallelic COLGALT1 variants are associated with cerebral small vessel disease. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Ann Neurol. | 6. 最初と最後の頁 843-853 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ana.25367. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Abdel-Salam GMH*, Miyake N, Abdel-Hamid MS, Sayed ISM, Gadelhak MI, Ismail SI, Aglan MS, Afifi HH, Temtamy SA, Matsumoto N. | 4. 巻 176(11) |
| 2. 論文標題 Phenotypic and molecular insights into PQBP1-related intellectual disability. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Am J Med Genet A. | 6. 最初と最後の頁 2446-2450 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.40479. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Takeda K, et al., Matsumoto N, et al.. | 4. 巻 6(6) |
| 2. 論文標題 Screening of known disease genes in congenital scoliosis. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Mol Genet Genomic Med. | 6. 最初と最後の頁 966-974 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mgg3.466. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Mizuguchi T*, Toyota T, Adachi H, Miyake N, Matsumoto N, Miyatake S* (*: co-correspondence). | 4. 巻 64(3) |
| 2. 論文標題 Detecting a long insertion variant in SAMD12 by SMRT sequencing: implications of long-read whole-genome sequencing for repeat expansion diseases. | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 191-197 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0551-7. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Hamanaka K, Sugawara Y, Shimoji T, Nordtveit TI, Kato M, Nakashima M, Saitsu H, Suzuki T, Yamakawa K, Aukrust I, Houge G, Mitsuhashi S, Takata A, Iwama K, Alkanaq A, Fujita A, Imagawa E, Mizuguchi T, Miyake N, Miyatake S, Matsumoto N*. | 4. 巻 27(3) |
| 2. 論文標題 De novo truncating variants in PHF21A cause intellectual disability and craniofacial anomalies. | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Eur J Hum Genet. | 6. 最初と最後の頁 378-383 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41431-018-0289-x. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Hoshi M*, Koshimizu E, Miyatake S, Matsumoto N, Imamura A. | 4. 巻 41(1) |
| 2. 論文標題 .A novel homozygous mutation of CLCN2 in a patient with characteristic brain MRI images - A first case of CLCN2-related leukoencephalopathy in Japan. | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev. | 6. 最初と最後の頁 101-105 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2018.07.011. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Yoshitomi S, Takahashi Y, Imai K, Koshimizu E, Miyatake S, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M, Fujita T, Ishii A, Hirose S, Inoue Y. | 4. 巻 65 |
| 2. 論文標題 Different types of suppression-burst patterns in patients with epilepsy of infancy with migrating focal seizures (EIMFS). | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Seizure. | 6. 最初と最後の頁 118-123 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.seizure.2019.01.009. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 Saida K, Silva S, Solar B, Fujita A, Hamanaka K, Mitsuhashi S, Koshimizu E, Mizuguchi T, Miyatake S, Takata A, Miyake N*, Matsumoto N* (*: co-correspondence). | 4. 巻 179(3) |
| 2. 論文標題 SOFT syndrome in a patient from Chile. | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Am J Med Genet A. | 6. 最初と最後の頁 338-340. |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.61015. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|------------------|
| 1. 著者名 Mitsuhashi S*, Frith MC* (*: co-correspondence), Mizuguchi T, Miyatake S, Toyota T, Adachi H, Oma Y, Kino Y, Mitsuhashi H, Matsumoto N. | 4. 巻 20(1) |
| 2. 論文標題 Tandem-genotypes: robust detection of tandem repeat expansions from long DNA reads. | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Genome Biol. | 6. 最初と最後の頁 58 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13059-019-1667-6. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-------------------------|
| 1. 著者名 Satake T, Yamashita K, Hayashi K, Miyatake S, Tamura-Nakano M, Doi H, Furuta Y, Shioi G, Miura E, Takeo YH, Yoshida K, Yahikozawa H, Matsumoto N, Yuzaki M, Suzuki A*. | 4. 巻 36(9) |
| 2. 論文標題 MTCL1 plays an essential role in maintaining Purkinje neuron axon initial segment. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 EMBO J | 6. 最初と最後の頁 1227-1242 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.15252/embj.201695630. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Imagawa E, Higashimoto K, Sakai Y, Numakura C, Okamoto N, Matsunaga S, Ryo A, Sato Y, Sanefuji M, Ihara K, Takada Y, Nishimura G, Saitsu H, Mizuguchi T, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Soejima H, Matsumoto N*. | 4. 巻 38(6) |
| 2. 論文標題 Mutations in genes encoding polycomb repressive complex 2 subunits cause Weaver syndrome. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Hum Mut | 6. 最初と最後の頁 637-648 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.23200. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|--------------------|
| 1. 著者名 #Hori I, #Otomo T, (# denotes equal contribution) et al., Matsumoto N, et al.. | 4. 巻 7 |
| 2. 論文標題 Defects in autophagosome-lysosome fusion underlie Vici syndrome, a neurodevelopmental disorder with multisystem involvement. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Sci Rep | 6. 最初と最後の頁 3552 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-017-02840-8. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-------------------|
| 1. 著者名 Kino J, *Tasukaguchi H, Kimata T, Nguyen HT, Nakano Y, Miyake N, Matsumoto N, Kaneko K. | 4. 巻 6;18(1) |
| 2. 論文標題 Nephron development and extrarenal features in a child with congenital nephrotic syndrome caused by null LAMB2 mutations. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 BMC Nephrol | 6. 最初と最後の頁 220 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12882-017-0632-4. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------|
| 1. 著者名 *Hatano T, Daida K, Hoshino Y, Li Y, Saitsu H, Matsumoto N, Hattori N. | 4. 巻 40 |
| 2. 論文標題 Dystonia due to bilateral caudate hemorrhage associated with a COL4A1 mutation. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Parkinsonism Relat Disord | 6. 最初と最後の頁 80-82 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.parkreldis.2017.04.009. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyatake S, Okamoto N, Stark Z, Nabetani M, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Mizuguchi T, Ohtake A, Saitsu H, Matsumoto N*. | 4. 巻 62(8) |
| 2. 論文標題 ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 741-746 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/jhg.2017.24. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 Minase G, Miyatake S, Nabatame S, Arai H, Koshimizu E, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyake N, Saitu H, Miyamoto T, Sengoku K, Matsumoto N*. | 4. 巻 62(11) |
| 2. 論文標題 Delayed myelination is a unique clinical marker for CYP2U1-related spastic paraplegia. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 997-1000 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/jhg.2017.77. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Okubo Y*, Kitamura T, Anzai M, Endo W, Inui T, Takezawa Y, Suzuki-Muromoto S, Miyabayashi T, Togashi N, Oba H, Saitu H, Matsumoto N, Haginoya K. | 4. 巻 39(10) |
| 2. 論文標題 A patient with Muenke syndrome manifesting migrating neonatal seizures. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev | 6. 最初と最後の頁 873-876 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2017.05.007. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Sollis E, Deriziotis P, Saitu H, Miyake N, Matsumoto N, Hoffer MJV, Ruivenkamp CAL, Alders M, Okamoto N, Bijlsma EK, Plomp AS, Fisher SE. | 4. 巻 38(11) |
| 2. 論文標題 Equivalent missense variant in the FOXP2 and FOXP1 transcription factors causes distinct neurodevelopmental disorders. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Hum Mutat | 6. 最初と最後の頁 1542-1554 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.23303. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Guo L#, Elcioglu NH# (# denotes equal contribution), Mizumoto S, Wang Z, Noyan B, Albayrak HM, Yamada S, Matsumoto N, Miyake N, Nishimura G, Ikegawa S*. | 4. 巻 62(8) |
| 2. 論文標題 Identification of biallelic EXTL3 mutations in a novel type of spondylo-epi-metaphyseal dysplasia. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 797-801 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/jhg.2017.38. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Okamoto N*, Tsuchiya Y, Kuki I, Yamamoto T, Saitsu H, Kitagawa D*, Matsumoto N* (*: co-correspondence). | 4. 巻 12;5(5) |
| 2. 論文標題 Disturbed chromosome segregation and multipolar spindle formation in a patient with CHAMP1 mutation. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Mol Genet Genomic Med | 6. 最初と最後の頁 585-591 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mgg3.303. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Iwashita H, Okudela K, Matsumura M, Yamanaka S, Sawazumi T, Enaka M, Udaka N, Miyake A, Hibiya T, Miyake N, Matsumoto N, Makiyama K, Yao M, Nagashima Y, Ohashi K. | 4. 巻 67(11) |
| 2. 論文標題 Succinate dehydrogenase B-deficient renal cell carcinoma: A case report with novel germline mutation. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Pathol Int | 6. 最初と最後の頁 585-589 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/pin.12587. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-------------------------|
| 1. 著者名 Syrbe S#, Harms FL# (# denotes equal contribution), et al., Matsumoto N, et al.. | 4. 巻 1;140(9) |
| 2. 論文標題 Delineating SPTAN1 associated phenotypes: from isolated epilepsy to encephalopathy with progressive brain atrophy. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Brain | 6. 最初と最後の頁 2322-2336 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/brain/awx195. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Shimajima K, Higashiguchi T, Kishimoto K, Miyatake S, Miyake N, Takanashi JI, Matsumoto N, Yamamoto T*. | 4. 巻 9;4 |
| 2. 論文標題 A novel DARS2 mutation in a Japanese patient with leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord involvement but no lactate elevation. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var | 6. 最初と最後の頁 17051 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/hgv.2017.51. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Guo L, Elcioglu NH, Wang Z, Demirkol YK, Isguven P, Matsumoto N, Nishimura G, Miyake N, Ikegawa S*. | 4. 巻 5:4 |
| 2. 論文標題 Novel and recurrent COL11A1 and COL2A1 mutations in the Marshall-Stickler syndrome spectrum. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var | 6. 最初と最後の頁 17040 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/hgv.2017.40. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 該当する |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 *Kawasaki Y, Kuki I, Ehara E, Murakami Y, Okazaki S, Kawawaki H, Hara M, Watanabe Y, Kishimoto S, Suda K, Saito H, Matsumoto N. | 4. 巻 191 |
| 2. 論文標題 Three cases of KCNT1 mutations: malignant migrating partial seizures in infancy with massive systemic to pulmonary collateral arteries. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 J Pediatr | 6. 最初と最後の頁 :270-274 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.jpeds.2017.08.057. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 *Miyake N, *Wolf N# (# correspondence), *Cayami F (*: equal contribution), et al., Matsumoto N, et al.. | 4. 巻 18(4) |
| 2. 論文標題 X-linked hypomyelination with spondylometaphyseal dysplasia (H-SMD) associated with mutations in AIFM1. | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Neurogenetics | 6. 最初と最後の頁 185-194 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10048-017-0520-x. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 該当する |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 *Takata A, *Miyake N, *Tsurusaki Y (*: equal contribution), et al., Matsumoto N# (#: corresponding). | 4. 巻 22(3) |
| 2. 論文標題 Integrative Analyses of De Novo Mutations Provide Deeper Biological Insights into Autism Spectrum Disorder. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Cell Rep | 6. 最初と最後の頁 734-747 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.celrep.2017.12.074. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である) | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Miyatake S, Koshimizu E, Shirai I, Kumada S, Nakata Y, Kamemaru A, Nakashima M, Mizuguchi T, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N*. | 4. 巻 33(1) |
| 2. 論文標題 A familial case of PDE10A-associated childhood-onset chorea with bilateral striatal lesions. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Mov Disord | 6. 最初と最後の頁 177-179 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mds.27219. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Iwama K, Iwata A, Shiina M, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ogata K, Ito S, Mizuguchi T, Matsumoto N*. | 4. 巻 63(2) |
| 2. 論文標題 A novel mutation in SLC1A3 causes episodic ataxia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 207-211 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0365-z. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Hiraide T, Nakashima M, Yamoto K, Fukuda T, Kato M, Ikeda H, Sugie Y, Aoto K, Kaname T, Nakabayashi K, Ogata T, Matsumoto N*, Saitsu H* (*: co-correspondence). | 4. 巻 137(1) |
| 2. 論文標題 De novo variants in SETD1B are associated with intellectual disability, epilepsy and autism. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 :95-104 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00439-017-1863-y. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Kohashi K, Ishiyama A*, Yuasa S, Tanaka T, Miya K, Adachi Y, Sato N, Saitsu H, Ohba C, Matsumoto N, Murakami Y, Kinoshita T, Sugai K, Sasaki M. | 4. 巻 40(1) |
| 2. 論文標題 Epileptic apnea in a patient with inherited glycosylphosphatidylinositol anchor deficiency and PIGT mutations. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev | 6. 最初と最後の頁 53-57 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2017.06.005. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|---------------------|
| 1. 著者名 Kojima K, Shirai K, Kobayashi M, Miyauchi A, Saitsu H, Matsumoto N, Osaka H, Yamagata T. | 4. 巻 40(1) |
| 2. 論文標題 A patient with early myoclonic encephalopathy (EME) with a de novo KCNQ2 mutation. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Brain Dev | 6. 最初と最後の頁 69-73 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.braindev.2017.06.004. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|-----------------------|
| 1. 著者名 Cho K#,*, Yamada M# (# denotes equal contribution) (*: correspondence), Agematsu K, Kanegane H, Miyake N, Ueki M, Akimoto T, Kobayashi N, Ikemoto S, Tanino M, Fujita A, Hayasaka I, Miyamoto S, Tanaka-Kubota M, Nakata K, Shiina M, Ogata K, Minakami H, Matsumoto N, Ariga T. | 4. 巻 1;102(3) |
| 2. 論文標題 Heterozygous Mutations in OAS1 Cause Infantile-Onset Pulmonary Alveolar Proteinosis with Hypogammaglobulinemia. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Am J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 480-486 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2018.01.019. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|--|------------------------|
| 1. 著者名 Enya T*, Okamoto N, Iba Y, Miyazawa T, Okada M, Ida S, Naruto T, Imoto I, Fujita A, Miyake N, Matsumoto N, Sugimoto K, Takemura T. | 4. 巻 176(3) |
| 2. 論文標題 Three patients with Schaaf-Yang syndrome exhibiting arthrogyrosis and endocrinological abnormalities. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Am J Med Genet A | 6. 最初と最後の頁 :707-711 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) doi: 10.1002/ajmg.a.38606. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|-----------------------|
| 1. 著者名 Iwama K, Takaori T, Fukushima A, Tohyama J, Ishiyama A, Ohba C, Mitsuhashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ito S, Saitsu H, Mizuguchi T, Matsumoto N*. | 4. 巻 63(3) |
| 2. 論文標題 Novel recessive mutations in MSTO1 cause cerebellar atrophy with pigmentary retinopathy. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 J Hum Genet | 6. 最初と最後の頁 263-270 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0405-8. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難 | 国際共著 - |

| | |
|---|---------------------|
| 1. 著者名 Sakaguchi T, Zigman T, Petkovic; Ramadza D, Omerza L, Puseljic; S, Eres Hrvacanin Z, Miyake N, Matsumoto N, Bariic I. | 4. 巻 8;5 |
| 2. 論文標題 A novel PGAP3 mutation in a Croatian boy with brachytelephalangy and a thin corpus callosum. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Hum Genome Var | 6. 最初と最後の頁 18005 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/hgv.2018.5. | 査読の有無 有 |
| オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である) | 国際共著 該当する |

[学会発表] 計47件(うち招待講演 32件/うち国際学会 4件)

| |
|---------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 Sequel を用いた疾患ゲノム解析 |
| 3. 学会等名 PacBioユーザーグループミーティング(招待講演) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 Sequel sequencing applied to disease-genome analysis |
| 3. 学会等名 PacBio user group meeting(Beijing, China)(招待講演) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 周産期異常とゲノム解析 |
| 3. 学会等名 九州大学医学部講義(受胎・成長・発達) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 RNA sequencing solved the most common but unrecognized pathogenic variant in Japanese nemalin myopathy |
| 3. 学会等名 Forum of Neuroscience 2019 (招待講演) (国際学会) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto, Kohei Hamanaka and Satoko Miyatake |
| 2. 発表標題 RNA sequencing solved the most common but unrecognized pathogenic variant in Japanese nemalin myopathy” (Poster) |
| 3. 学会等名 ESHG 2019 (国際学会) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 Long Read Sequencing技術の成果 |
| 3. 学会等名 IRUD workshop (招待講演) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 PPP3CAの機能獲得型変異と機能喪失型変異は異なる疾患を惹起する |
| 3. 学会等名 IRUD workshop (招待講演) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 Whole exome sequencingで解決できない症例へのアプローチ |
| 3. 学会等名 日本筋学会第5回学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 難病領域の単一遺伝子性疾患に対する全ゲノム解析 |
| 3. 学会等名 難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 Long read sequencing for "difficult regions" |
| 3. 学会等名 CNV research meeting（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 Long read sequencing for disease-genome analysis: our experiences |
| 3. 学会等名 PacBio ASHG 2019 Workshop（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 EE/DEE関連遺伝子研究の進歩 |
| 3. 学会等名 第53回日本てんかん学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 ロングリードシーケンスによる疾患ゲノム解析 |
| 3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|----------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 人類遺伝学 |
| 3. 学会等名 長崎大学医学部講義（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|----------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 人類遺伝学 |
| 3. 学会等名 東京大学医学部講義（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 Long read sequencing による疾患ゲノム解析 |
| 3. 学会等名 第61回164委員会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 進行性ミオクロームスてんかんの原因となる12-kb欠失：長鎖シーケンスの活用法 |
| 3. 学会等名 精神・神経疾患研究開発費30-6「運動症状を主症状とする小児期発症稀少難治性神経疾患研究」班会議（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 Rare Variants in Human Diseases: Single-gene disorders |
| 3. 学会等名 京都大学・マギル大学ゲノム医学国際連携専攻講義（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|---------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 希少難治疾患の遺伝子・ゲノム解析拠点研究 |
| 3. 学会等名 横浜市立大学企画記者懇談会（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 希少難病の高精度診断と病態解明のためのオミックス拠点の構築 |
| 3. 学会等名 2019年度合同成果報告会（難治性疾患実用化研究事業）（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 希少難治疾患の原因遺解明：ロングリードシーケンスの活用法 |
| 3. 学会等名 田辺三菱製薬株式会社・全ゲノム解析講演会（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 オミックス・IRUD解析拠点における希少疾患のゲノム解析 |
| 3. 学会等名 第15回広島臨床遺伝セミナー（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 次世代シーケンサー解析の現状と問題点 |
| 3. 学会等名 第121回日本小児科学会学術集会・総合シンポジウム3（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 次世代シーケンサーによる遺伝性疾患解析の現状と課題 |
| 3. 学会等名 第24回日本家族性腫瘍学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto and Naomi Tsuchida. |
| 2. 発表標題 etection of copy number variations in epilepsy using exome data |
| 3. 学会等名 ESHG 2018（国際学会） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 神経疾患とNGS解析 |
| 3. 学会等名 第3回神経代謝病研究会・教育講演（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 ヒト疾患ゲノム解析の到達点と問題点 |
| 3. 学会等名 第58回日本先天異常学会学術集会・特別講演（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 遺伝性疾患解明に取り組んだ四半世紀 |
| 3. 学会等名 第63回日本人類遺伝学会大会・会長講演 |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 遺伝性疾患のNGS解析の現状,そしてその先へ |
| 3. 学会等名 第13回九州遺伝子診断研究会・特別講演(招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 高感度な体細胞モザイク変異同定への戦略 |
| 3. 学会等名 アジレントゲノミクスフォーラム講師(招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto, |
| 2. 発表標題 Genomics in epilepsy moving forward to the next frontier |
| 3. 学会等名 International Child Neurology Conference 2018(招待講演)(国際学会) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 Rare variants in human diseases |
| 3. 学会等名 Lecture for Kyoto-McGill International Collaborative Program Students (招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 希少難病の原因解明の現状とその先へ |
| 3. 学会等名 .IRUD講演会 (招待講演) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「次世代シーケンス研究で直面する様々な問題点に対する取り組み」 |
| 3. 学会等名 NGS現場の会・スポンサーセッション (招待講演) |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto and Satoko Miyatake |
| 2. 発表標題 “Biallelic mutations in the myopalladin gene, MYPN, are associated with childhood-onset, slowly progressive nemaline myopathy” |
| 3. 学会等名 ESHG 2017 (招待講演) |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「周産期異常とゲノム解析」 |
| 3. 学会等名 九州大学医学部講義（受胎・成長・発達）（招待講演） |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「ヒト疾患とRare Variants」 |
| 3. 学会等名 第20回山梨神経先端セミナー |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 “Rare variants in human diseases” |
| 3. 学会等名 IX International Congress Cornelia de Lange Syndrome, |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 “Rare variants in human diseases” |
| 3. 学会等名 Lecture for department of Medical Genetics, University of Sao Paulo |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「最新のNGS 研究の動向と新しい展開」 |
| 3. 学会等名 第22回日本ライソゾーム病研究会特別講演 |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「体細胞モザイク変異とヒト疾患」 |
| 3. 学会等名 日本環境変異原学会（JEMS）第46回大会シンポジウム |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 “Rare variants in Rare and Intractable diseases” |
| 3. 学会等名 9. International Symposium on Genomic Medicine-Genomics of Rare and Intractable Diseases |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「ロングリードシーケンサーSequelを用いた疾患ゲノム解析の試み」 |
| 3. 学会等名 第62回日本人類遺伝学会学術集会ランチョンセミナー |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「次世代シーケンサーがもたらした希少” 遺伝性 ” 疾患解析の現状と展望」 |
| 3. 学会等名 協和発酵キリン(株)富士リサーチパークセミナー |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 “ How to Detect Ultra-Low-Level Somatic Mutations. ” |
| 3. 学会等名 AES Annual Meeting 2017, Investigator Workshop 2: Somatic mutation: the ‘hidden genetics’ of brain malformations. |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 松本直通 |
| 2. 発表標題 「タンパク質翻訳後修飾拠点におけるゲノム解析研究」 |
| 3. 学会等名 第8回国際公開シンポジウム |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Naomichi Matsumoto |
| 2. 発表標題 “ Rare genomic variants in human diseases ” |
| 3. 学会等名 14. International Symposium on Approaching from model organisms to rare and undiagnosed diseases |
| 4. 発表年 2018年 |

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

| | 氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号) | 所属研究機関・部局・職 (機関番号) | 備考 |
|--|---------------------------|-----------------------|----|
|--|---------------------------|-----------------------|----|