

## 業 績 目 録 (令和6年)

大学院科目名：分子診断・治療医学

### (A-a) 英文著書

該当なし

### (A-b) 和文著書

- 1 千代延友裕. 運動器疾患. 改訂第7版 ナースの小児科学. 丸尾良浩, 森本昌史, 家原知子, 森岡一朗 編. 中外医学社, 東京: pp558-567, 2024.

### (B-a) 英文総説

該当なし

### (B-b) 和文総説

該当なし

### (C-a) 英文原著

- 1 Takada R, Tozawa T, Yamanaka T, Moroto M, Iehara T, Chiyonobu T. Bilateral choroid plexus resection in a 9p hexasomy/tetrasomy mosaic case. Hum Genome Var 11: 9, 2024. (IF=1.3) (小児科学と共同)
- 2 Matsuoka T, Yoshida H, Kasai T, Tozawa T, Iehara T, Chiyonobu T.  $\alpha$ -Synuclein pathology in Drosophila melanogaster is exacerbated by haploinsufficiency of Rop: connecting STXBP1 encephalopathy with  $\alpha$ -synucleinopathies. Hum Mol Genet 33: 1328-1338, 2024. (IF=3.2) (小児科学と共同)
- 3 Sasaki M, Okanishi T, Matsuoka T, Yoshimura A, Maruyama S, Shiohama T, Hoshino H, Mori T, Majima H, Matsumoto H, Kobayashi S, Chiyonobu T, Matsushige T, Nakamura K, Kubota K, Tanaka R, Fujita T, Enoki H, Suzuki Y, Nakamura S, Fujimoto A, Maegaki Y. Infantile epileptic spasms syndrome complicated by Leigh syndrome and Leigh-like syndrome: A retrospective, nationwide, multicenter case series. Pediatr Neurol 157: 29-38, 2024. (IF=2.1) (小児科学と共同)
- 4 Matsuura A, Tozawa T, Moroto M, Miyamoto Y, Kawabe Y, Zuiki M, Hasegawa T, Kayaki T, Yano N, Yoshida T, Chiyonobu T, Morimoto M,

- Iehara T. Alternating cerebral edema and arterial dilatations in Molybdenum cofactor deficiency type-A. J Inherit Metab Dis 47: 1109-1111, 2024. (IF=3.8) (小児科学と共同)
- 5 Kanai S, Oguri M, Okanishi T, Miyamoto Y, Maeda M, Yazaki K, Matsuura R, Tozawa T, Sakuma S, Chiyonobu T, Hamano S, Maegaki Y. Predictive modeling based on functional connectivity of interictal scalp EEG for infantile epileptic spasms syndrome. Clin Neurophysiol 167: 37-48, 2024. (IF=3.6) (小児科学と共同)
- 6 Matsuoka T, Yoshida T, Kora K, Yano N, Yaura Y, Nakamura T, Tozawa T, Mori J, Chiyonobu T. A mild case of Cockayne syndrome with a novel start-loss variant of ERCC8. Hum Genome Var 11: 39, 2024. (IF=1.3) (小児科学と共同)
- 7 Moroto M, Uda D, Yodoi T, Nitta Y, Sugimoto Y, Chiyonobu T, Yamada H, Ozaki K, Nakatani T, Sakai N. Simultaneous surgery for gastrostomy and laryngotracheal separation in a patient with Tay-Sachs disease. Hum Genome Var 11: 43, 2024. (IF=1.3)

(C-b) 和文原著

該当なし

(D) 学会発表等

I) 招待講演、特別講演、教育講演等

該当なし

II) シンポジウム、ワークショップ、パネルディスカッション等

該当なし

III) 国際学会における一般発表

- 1 Kanai S, Oguri M, Okanishi T, Miyamoto Y, Maeda M, Yazaki K, Matsuura R, Tozawa T, Sakuma S, Chiyonobu T, Hamano S, Maegaki Y. Predictive modeling based on functional connectivity of interictal scalp EEG for infantile epileptic spasms syndrome. American Epilepsy Society Annual Meeting 2024. Dec 6-10, 2024; Los Angeles, USA. (小児科学と共同)

E 研究助成（競争的研究助成金）

総額 320 万円

公的助成

代表（総額）・小計 100 万円

- 1 文部科学省科学研究費補助金若手研究 令和 5～7 年度  
子宮内膜症患者の体脂肪・骨格筋分布と酸化ストレスおよびインスリン抵抗性との関連 助成金額 100 万円

分担・小計 20 万円

- 1 文部科学省科学研究費補助金基盤研究（C） 令和 5～7 年度  
mTOR 系活性亢進による小児難治てんかんの標的治療を目指した分子病態解明 助成金額 20 万円

財団等からの助成

代表（総額）・小計 200 万円

- 1 康本徳守記念結節性硬化症関連神経難病研究基金 令和 6 年度  
患者 iPS 細胞を用いた mTOR 系活性亢進による脳形成異常・てんかんの病態解明と核酸治療開発 助成金額 200 万円