

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名 : (日本語) 平成 28 年度日本医療研究開発機構研究費 (難治性疾患実用化研究事業)
(英語) Japan Agency for Medical Research and Development (Practical Research
Project for Rare/Intractable Diseases)

研究開発課題名 : (日本語) 難治性てんかんを呈する希少疾患群の遺伝要因と分子病態の解明
(英語) The research for unraveling the genetic factors and molecular
pathology of rare diseases showing intractable epilepsy

研究開発担当者 (日本語) 昭和大学 講師 加藤光広
所属 役職 氏名 : (英語) Showa University Associate Professor Mitsuhiro Kato

実施期間 : 平成 26 年 4 月 1 日 ~ 平成 29 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) てんかん性脳症・孔脳症・視床下部過誤腫の遺伝要因と分子病態の解明
開発課題名 : (英語) Elucidation of genetic factors and molecular basis for epileptic
encephalopathy, porencephaly and hypothalamic hamartoma

研究開発分担者 (日本語) 浜松医科大学医化学 教授 才津浩智
所属 役職 氏名 : (英語) Department of Biochemistry Hamamatsu University School of Medicine,
Professor, Hirotomo Saito

分担研究 (日本語) てんかん性脳症の電気生理学的解析
開発課題名 : (英語) Electrophysiological analysis of epileptogenesis in the epileptic
encephalopathy

研究開発分担者 (日本語) 浜松医科大学神経生理学 教授 福田敦夫
所属 役職 氏名 : (英語) Hamamatsu University School of Medicine Professor Atsuo Fukuda

- 分担研究 (日本語) てんかん性脳症・皮質異形成の病理解析
開発課題名: (英語) Pathological analysis of epileptogenic encephalopathy and focal cortical dysplasia
- 研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人新潟大学 脳研究所・教授・柿田明美
所属 役職 氏名: (英語) Brain Research Institute, Niigata University, Professor Akiyoshi Kakita
- 分担研究 (日本語) Aicardi 症候群・Coffin-Siris 症候群の遺伝要因の解明
開発課題名: (英語) Genetic analysis for Aicardi syndrome and Coffin-Siris syndrome
- 研究開発分担者 (日本語) 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学 准教授 三宅紀子
所属 役職 氏名: (英語) Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Associate professor, Noriko Miyake
- 分担研究 (日本語) 皮質異形成・視床下部過誤腫・傍シルビウス裂症候群
開発課題名: (英語) Cortical dysplasia, Hypothalamic Hamartoma and perisylvian syndrome
- 研究開発分担者 (日本語) 国立病院機構西新潟中央病院 統括診療部長 遠山潤
所属 役職 氏名: (英語) Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Head, Medical Division, Jun Tohyama
- 分担研究 (日本語) てんかん性脳症・傍シルビウス裂症候群・巨脳症-毛細血管奇形症の遺伝要因と臨床病型の解明
開発課題名: (英語) The research for unraveling the genetic factors and clinical phenotypes of epileptic encephalopathy, perisylvian syndrome, and megalencephaly-capillary malformation.
- 研究開発分担者 (日本語) 山形大学医学部附属病院小児科 助教 中村和幸
所属 役職 氏名: (英語) Yamagata University Faculty of Medicine, Assistant Professor, Kazuyuki Nakamura
- 分担研究 (日本語) 難治性てんかんをきたす皮質形成異常症の遺伝的要因の解明
開発課題名: (英語) The research for unraveling the genetic factors of malformation of cortical development showing intractable epilepsy
- 研究開発分担者 (日本語) 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学 講師 中島光子
所属 役職 氏名: (英語) Yokohama City University Graduate School of Medicine, Assistant Professor, Mitsuko Nakashima

II. 成果の概要（総括研究報告）

難治性てんかんは知的障害や運動障害を併発し患者と家族の生活に大きな影響を与える。本研究では、難治性疾患克服研究事業奨励研究 7 班（てんかん性脳症、孔脳症、Aicardi 症候群、難治性脳形成障害、Coffin-Siris 症候群、Landau-Kleffner 症候群、傍シルビウス裂症候群）の研究を引き継ぎ、更に 3 疾患（限局性皮質異形成、視床下部過誤腫、巨脳症-毛細血管奇形症）を加えた疾患群の遺伝要因と分子病態を解明することにより、新規治療法の探索と既存治療薬による個別化医療の実現をめざした。本研究は、1) 全国(1000 名超の小児神経医師ネットワークの協力)および世界規模での検体収集と 2) 遺伝子拠点研究班(横浜市立大学)と連携した世界最先端の全エクソーム解析を特色とする。本研究では 1162 例の DNA 検体を収集し、次世代シーケンサーを用いて難治性てんかんの 529 例にエクソーム解析を行い、253 例(47.8%)で遺伝要因を解明し、国際的にもトップクラスの検体数、遺伝要因の解明率である。新規原因遺伝子はこれまでにてんかん性脳症の *KCNB1*、*SLC12A5*、*PIGG*、難治てんかんを併発する神経変性疾患の *TBCD* を報告したほか、限局性皮質異形成(FCD)2 型、視床下部過誤腫の外科病理標本から *MTOR*、*GLI3/OFD1* の体細胞モザイク変異をそれぞれ同定した。機能解析中または解析予定を含め合計 15 個の新規原因遺伝子の同定数は国際的にもトップクラスである。FCD2 型では mTOR 活性の亢進を明らかにし、世界に先駆けて FCD 2 型のてんかん発作に対する mTOR 阻害剤による医師主導治験を計画し、治験実施計画書、同意文書作成を行った。PMDA との対面助言を経て、ステップ 3 に進み実用化につなげたい。てんかん性脳症のレジストリを運営し、変異-臨床病型データベースに 716 例が登録された。診療ガイドラインとして *ARX*、*STXBP1*、*SCN1A*、*PCDH19*、*SLC1A2*、*GABRB3* の既報告のまとめを作成した。

Intractable epilepsies and epileptic encephalopathies (EEs) develop not only refractory seizures, but also severe intellectual disability and impairment of motor development, resulting in impairing quality of life for patients and their families. Underlying cause for EEs had not been known for a long time. In this study, we carried seven previous studies of the Health and Labour Sciences Research Grant (Epileptic encephalopathies, Porencephaly, Aicardi syndrome, Intractable brain malformations, Coffin-Siris syndrome, Landau-Kleffner syndrome, Perisylvian syndrome) further and newly included three diseases (Focal cortical dysplasia (FCD), Hypothalamic hamartoma, Megalencephaly-related disorders) to reveal the genetic etiologies and molecular mechanisms of them. Our final goals are to hunt the novel therapeutic methods and to realize the precision medicine with the existing drugs. Major strategies to achieve the purpose mentioned above are 1) Nationwide sample collection in collaboration with more than 1000 members of pediatric neurologists network (Zao seminar) as well as worldwide request and 2) the most advanced whole exome sequencing in cooperation with one of gene analysis centers (Yokohama City University). We collected 1162 DNA samples and performed whole exome sequencing in 529 cases of epileptic encephalopathies, in which of 253 cases (47.8 %) genetic etiologies have been identified. They are top-class numbers for sample collections and mutation detection ratio. We also revealed novel causative genes, such as *KCNB1*, *SLC12A5* and *PIGG* for epileptic encephalopathies, *TBCD* for neurodegenerative disease with refractory epilepsy, in addition to somatic mosaic mutations of *MTOR* and *GLI3/OFD1* in surgically-resected brain samples of FCD type 2 and hypothalamic hamartoma, respectively. The numbers of newly identified genes including their functional analyses are ongoing or planned in this study reached to 15, which is one of the highest performances in the world. We identified increased activity of mTOR in FCD type 2, hence we planned an investigator-initiated clinical trial for intractable epileptic seizures in patients with FCD type 2 using a mTOR inhibitor, which is the first in the world. We have written the protocol and the documents for informed consent or assent. We registered 716 patients' clinical information in the phenotype-genotype database for epileptic encephalopathies. Previously-reported basic and clinical information for each causative gene, such as *ARX*, *STXBP1*, *SCN1A*, *PCDH19*, *SLC1A2*, and *GABRB3*, were summarized as clinical practice guidelines.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 26 件、国際誌 72 件)

1. 中村和幸, 加藤光広. 年齢依存性てんかん性脳症. こどもケア. 2014, 9(4):7-11.
2. 加藤光広. 発生遺伝学[翻訳]. コルプ臨床遺伝学[原書 4 版]丸善出版. 2014, 203-12.
3. 柿田明美. 小児てんかん原性病巣の外科病理. 脳発達. 2014, 46(6): 413-7.
4. 遠山潤. 新生児けいれんを伴う先天代謝異常. 日本臨牀 神経症候群 (第 2 版) VI. 2014, 349-53.
5. 加藤光広. Aicardi 症候群. 日本臨牀 神経症候群 VI—その他の神経疾患を含めて—(第 2 版) 日本臨牀社. 2014, 145-8.
6. 加藤光広. 滑脳症. 日本臨牀 神経症候群 VI—その他の神経疾患を含めて— (第 2 版) 日本臨牀社. 2014, 149-52.
7. 柿田明美. ヒトてんかん病巣におけるグリア細胞の病理組織学的所見. 臨床神経. 2014, 54(12): 1136-57.
8. 中村和幸, 加藤光広. 【けいれん性疾患の最新の治療】 最近の進歩 原因遺伝子の解明から新しい治療薬の開発へ. 小児科診療. 2015, 78:253-8.
9. 加藤光広. 新生児・乳児てんかん性脳症. 医学のあゆみ. 2015, 253, 555-60.
10. 加藤光広. てんかんの遺伝型と分子病態. 最新医学. 2015, 70, 33-39.
11. 柿田明美. てんかん外科病理: 最新の国際分類について. 最新医学. 2015, 70, 1031-7.
12. 遠山潤. 皮質形成障害. 今日の小児治療指針. 2015, 694-5.
13. 加藤光広. Aicardi 症候群. . 臨床てんかん学. 2015, 438-9.
14. 加藤光広. Miller-Dieker 症候群. . 臨床てんかん学. 2015, 439-40.
15. 加藤光広. 皮質下帯状異所性灰白質. . 臨床てんかん学. 2015, 440-1.
16. 加藤光広. 脳室周囲結節状異所性灰白質. . 臨床てんかん学. 2015, 441-2.
17. 加藤光広. 小脳低形成を伴う滑脳症. . 臨床てんかん学. 2015, 442-3.
18. 柿田明美. てんかんの病理学. 海馬硬化. 臨床てんかん学. 2015, 23-28.
19. 北浦弘樹, 柿田明美. フラビン蛍光イメージングによるてんかん原性の解析. . Epilepsy 2015, 9, 4-6.
20. 加藤光広. てんかんにおける予期せぬ突然死(SUDEP). 日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会雑誌. 2015, 15(1):34-37.
21. Komoto D, Iida K, Higaki T, Kaichi Y, Takauchi K, Arihiro K, Kakita A, Hirokawa Y, Awai K. Diagnostic Performance of Positron Emission Tomography for Presurgical Evaluation of Patients with Non-lesional Intractable Partial Epilepsy: Comparison between 18F-FDG, 11C-Flumazenil and 11C-Flumazenil Binding Potential Imaging by Using Diagnostic Performance of Positron Emission Tomography for Presurgical Evaluation of Patients with Non-lesional Intractable Partial Epilepsy: Comparison between 18F-FDG, 11C-Flumazenil and 11C-Flumazenil Binding Potential Imaging by Using Statistical Imaging Analysis.. Hiroshima Med J 2015, 64, 51-7.
22. 遠山潤. 乳児期発症難治てんかんと遺伝子異常. Epilepsy 9: 85-102, 2015
23. 遠山潤. 抗てんかん薬. 医薬ジャーナル 52, S-1: 256-261, 2016

24. 遠山潤. てんかん重積と静注用抗てんかん薬. 小児科 57: 1614-1615, 2016
25. 遠山潤. 併存障害. 認知. 日本てんかん学会編集. てんかん白書. てんかん医療・研究のアクションプラン. p84-85, 南江堂, 東京 2016.
26. 柿田明美. 病理所見を理解する基礎. てんかんをわかり易く理解するための神経科学. てんかん研究 2016, 33, 688-91.
27. 庄司圭介, 齋藤なか, 堀口祥, 新井啓, 佐藤聖子, 佐藤紘一, 吉田宏, 伊藤末志, 眞柄慎一, 和田雅樹, 中村和幸, 加藤光広. *SCN2A* に変異を認めた新生児期発症のリドカイン依存性てんかん. 日本小児科学会雑誌. 2016, 120(6):993-9.
28. 加藤光広. 【胎児脳形成障害の診断における最新の知見】 脳形成障害の分子診断. 京都府立医科大学雑誌 2016, 125(4):253-60.
29. 北浦弘樹, 武井延之, 中島光子, 松本直通, 柿田明美. mTOR とてんかん. *Epilepsy* 2016, 10, 97-102.
30. 柿田明美. 稀少てんかんの病理. 稀少てんかんの診療指針. 日本てんかん学会 (編集). 診断と治療社. 2017, 28-31.
31. 遠山潤. 難治てんかんの成因と治療. -小児例を中心に-. 精神科臨床 Legato 3: 20-24, 2017.

論文

1. Fujii Y, Ishikawa N, Kobayashi Y, Kobayashi M, Kato M. Compound heterozygosity in *GPR56* with bilateral frontoparietal polymicrogyria. *Brain Dev* 2014, 36, 528-31
2. Miyatake S, Osaka H, Shiina M, Sasaki M, Takanashi J, Haginoya K, Wada T, Morimoto M, Ando N, Ikuta Y, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Ogata K, Matsumoto N, Saitzu H. Expanding the phenotypic spectrum of *TUBB4A*-associated hypomyelinating leukoencephalopathies. *Neurology* 2014, 82, 2230-7
3. Tsurusaki Y, Koshimizu E, Ohashi H, Phadke S, Kou I, Shiina M, Suzuki T, Okamoto N, Imamura S, Yamashita M, Watanabe S, Yoshiura K, Kodera H, Miyatake S, Nakashima M, Saitzu H, Ogata K, Ikegawa S, Miyake N, Matsumoto N. De novo *SOX11* mutations cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Commun* 2014, 5, 4011
4. Ohba C, Kato M, Takahashi S, Lerman-Sagie T, Lev D, Terashima H, Kubota M, Kawawaki H, Matsufuji M, Kojima Y, Tateno A, Goldberg-Stern H, Strausberg R, Marom D, Leshinsky-Silver E, Nakashima M, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Matsumoto N, Saitzu H. Early onset epileptic encephalopathy caused by de novo *SCN8A* mutations. *Epilepsia* 2014, 55, 994-1000
5. Miyake N, Tsurusaki Y, Matsumoto N. Numerous BAF complex genes are mutated in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014, 166C, 257-61
6. Kosho T, Miyake N, Carey JC. Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014, 166C, 241-51

7. Nakashima M, Takano K, Osaka H, Aida N, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N. Causative novel *PMKP* mutations and concomitant *PCDH15* mutations in a patient with microcephaly with early-onset seizures and developmental delay syndrome and hearing loss. *J Hum Genet* 2014, 59, 471-4
8. Nakashima M, Kashii H, Murakami Y, Kato M, Tsurusaki Y, Miyake N, Kubota M, Kinoshita T, Saitsu H, Matsumoto N. Novel compound heterozygous *PIGT* mutations caused multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 3. *Neurogenetics* 2014, 15, 193-200
9. Zerem A, Lev D, Blumkin L, Goldberg-Stern H, Michaeli-Yossef Y, Halevy A, Kivity S, Nakamura K, Matsumoto N, Leshinsky-Silver E, Saitsu H, Lerman-Sagie T. Paternal germline mosaicism of a *SCN2A* mutation results in Ohtahara syndrome in half siblings. *Eur J Paediatr Neurol* 2014, 18, 567-71
10. Edamura M, Murakami G, Meng H, Itakura M, Shigemoto R, Fukuda A, Nakahara D. Functional deficiency of MHC class I enhances LTP and abolishes LTD in the nucleus accumbens of mice. *PLoS One* 2014, 9, e107099
11. Saitsu H, Tohyama J, Walsh T, Kato M, Kobayashi Y, Lee M, Tsurusaki Y, Miyake N, Goto Y, Nishino I, Ohtake A, King MC, Matsumoto N. A girl with West syndrome and autistic features harboring a *de novo* *TBL1XR1* mutation. *J Hum Genet* 2014, 59, 581-3
12. Serikawa T, Nishiyama K, Tohyama J, Tazawa R, Goto K, Kuriyama Y, Haino K, Kanemura Y, Yamasaki M, Nakata K, Takakuwa K, Enomoto T. Prenatal molecular diagnosis of X-linked hydrocephalus via a silent C924T mutation in the *L1CAM* gene. *Congenit Anom (Kyoto)* 2014, 54, 243-5
13. Nakashima M, Miyajima M, Sugano H, Iimura Y, Kato M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Arai H, Matsumoto N. The somatic *GNAQ* mutation c.548G>A (p.R183Q) is consistently found in Sturge-Weber syndrome. *J Hum Genet* 2014, 59, 691-3
14. Saitsu H, Yamashita S, Tanaka Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Matsumoto N. Compound heterozygous *BRAT1* mutations cause familial Ohtahara syndrome with hypertonia and microcephaly. *J Hum Genet* 2014, 59, 687-90
15. Negishi Y, Miya F, Hattori A, Mizuno K, Hori I, Ando N, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S. Truncating mutation in *NFIA* causes brain malformation and urinary tract defects. *Hum Genome Var* 2015, 2, 15007
16. Kodera H, Osaka H, Iai M, Aida N, Yamashita A, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Matsumoto N. Mutations in the glutaminyl-tRNA synthetase gene cause early-onset epileptic encephalopathy. *J Hum Genet* 2015, 60, 97-101
17. Harada A, Miya F, Utsunomiya H, Kato M, Yamanaka T, Tsunoda T, Kosaki K, Kanemura Y, Yamasaki M. Sudden death in a case of megalencephaly capillary malformation associated with a *de novo* mutation in *AKT3*. *Childs Nerv Syst* 2015, 31, 465-71
18. Miya F, Kato M, Shiohama T, Okamoto N, Saitoh S, Yamasaki M, Shigemizu D, Abe T, Morizono T, Boroevich KA, Kosaki K, Kanemura Y, Tsunoda T. A combination of targeted enrichment methodologies for whole-exome sequencing reveals novel pathogenic mutations. *Sci Rep* 2015, 5, 9331

19. Kobayashi Y, Kawashima H, Magara S, Akasaka N, Tohyama J. Gomez-Lopez-Hernandez syndrome in a Japanese patient: a case report. *Brain Dev* 2015, 37, 356-8
20. Okabe A, Shimizu-Okabe C, Arata A, Konishi S, Fukuda A, Takayama C. KCC2-mediated regulation of respiration-related rhythmic activity during postnatal development in mouse medulla oblongata. *Brain Res* 2015, 1601, 31-9
21. Inui T, Kobayashi T, Kobayashi S, Sato R, Endo W, Kikuchi A, Nakayama T, Uematsu M, Takayanagi M, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N, Kure S, Haginoya K. Efficacy of long term weekly ACTH therapy for intractable epilepsy. *Brain Dev* 2015, 37, 449-54
22. Nakajima J, Okamoto N, Tohyama J, Kato M, Arai H, Funahashi O, Tsurusaki Y, Nakashima M, Kawashima H, Saitsu H, Matsumoto N, Miyake N. *De novo EEF1A2* mutations in patients with characteristic facial features, intellectual disability, autistic behaviors and epilepsy. *Clin Genet* 2015, 87, 356-61
23. Takeshita S, Higuchi M, Suyama M, Koide W, Maki K, Ushijima K, Ban K, Saito M, Kato M, Saitoh S. Novel *DCX* mutation-caused lissencephaly in a boy and very mild heterotopia in his mother. *Pediatr Int* 2015, 57, 321-3
24. Tohyama J, Nakashima M, Nabatame S, Gaik-Siew C, Miyata R, Rener-Primec Z, Kato M, Matsumoto N, Saitsu H. *SPTAN1* encephalopathy: distinct phenotypes and genotypes. *J Hum Genet* 2015, 60, 167-73
25. Nakamura K, Inui T, Miya F, Kanemura Y, Okamoto N, Saitoh S, Yamasaki M, Tsunoda T, Kosaki K, Tanaka S, Kato M. Primary microcephaly with anterior predominant pachygyria caused by novel compound heterozygous mutations in *ASPM*. *Pediatr Neurol* 2015, 52, e7-8
26. Kato M. Genotype-phenotype correlation in neuronal migration disorders and cortical dysplasias. *Front Neurosci* 2015, 9, e1-8
27. Kodera H, Ando N, Yuasa I, Wada Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Saitoh S, Matsumoto N, Saitsu H. Mutations in *COG2* encoding a subunit of the conserved oligomeric golgi complex cause a congenital disorder of glycosylation. *Clin Genet* 2015, 87, 455-60
28. Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, Itoh M, Kakita A, Sugai K, Otsuki T, Kato M, Natsume J, Watanabe K. Two siblings with cortical dysplasia: Clinico-electroencephalographic features. *Pediatr Int* 2015, 57, 472-5
29. Ohba C, Shiina M, Tohyama J, Haginoya K, Lerman-Sagie T, Okamoto N, Blumkin L, Lev D, Mukaida S, Nozaki F, Uematsu M, Onuma A, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Kato M, Ogata K, Saitsu H, Matsumoto N. *GRIN1* mutations cause encephalopathy with infantile-onset epilepsy, and hyperkinetic and stereotyped movement disorders. *Epilepsia* 2015, 56, 841-8
30. Nakashima M, Saitsu H, Takei N, Tohyama J, Kato M, Kitaura H, Shiina M, Shirozu H, Masuda H, Watanabe K, Ohba C, Tsurusaki Y, Miyake N, Zheng Y, Sato T, Takebayashi H, Ogata K, Kameyama S, Kakita A, Matsumoto N. Somatic Mutations in the *MTOR* gene cause focal cortical dysplasia type IIb. *Ann Neurol* 2015, 78, 375-86

31. Ohba C, Kato M, Takahashi N, Osaka H, Shiihara T, Tohyama J, Nabatame S, Azuma J, Fujii Y, Hara M, Tsurusawa R, Inoue T, Ogata R, Watanabe Y, Togashi N, Koderia H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N. De novo *KCNT1* mutations in early-onset epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 2015, 56, e121-8
32. Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Shimizu A, Torii C, Kanemura Y, Kosaki K. Targeted next-generation sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental disorders. *Clin Genet* 2015, 88, 288-92
33. Watanabe M, Fukuda A. Development and regulation of chloride homeostasis in the central nervous system. *Front Cell Neurosci* 2015, 9, 371
34. Yokoi S, Ishihara N, Miya F, Tsutsumi M, Yanagihara I, Fujita N, Yamamoto H, Kato M, Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Kojima S, Saitoh S, Kurahashi H, Natsume J. *TUBA1A* mutation can cause a hydranencephaly-like severe form of cortical dysgenesis. *Sci Rep* 2015, 5, 15165
35. Saitsu H, Akita T, Tohyama J, Goldberg-Stern H, Kobayashi Y, Cohen R, Kato M, Ohba C, Miyatake S, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Fukuda A, Matsumoto N. De novo *KCNBI* mutations in infantile epilepsy inhibit repetitive neuronal firing. *Sci Rep* 2015, 5, 15199
36. Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kameyama S, Saito Y, Sugai K, Otsuki T, Nakazawa A, Morota N, Yamamoto T, Iida K, Nakagawa M, Mizuno T, Takahashi H, Kakita A. Characteristic expression of p57/Kip2 in balloon cells in focal cortical dysplasia. *Neuropathology* 2015, 35, 401-9
37. Magara S, Kawashima H, Kobayashi Y, Akasaka N, Yamazaki S, Tohyama J. Rub epilepsy in an infant with Turner syndrome. *Brain Dev* 2015, 37, 725-8
38. Fukai R, Saitsu H, Tsurusaki Y, Sakai Y, Haginoya K, Takahashi K, Hubshman MW, Okamoto N, Nakashima M, Tanaka F, Miyake N, Matsumoto N. De novo *KCNHI* mutations in four patients with syndromic developmental delay, hypotonia and seizures. *J Hum Genet* 2016, 61, 381-7
39. Mori T, Imai K, Oboshi T, Fujiwara Y, Takeshita S, Saitsu H, Matsumoto N, Takahashi Y, Inoue Y. Usefulness of ketogenic diet in a girl with migrating partial seizures in infancy. *Brain Dev* 2016, 38, 601-4
40. Saitsu H, Fukai R, Ben-Zeev B, Sakai Y, Mimaki M, Okamoto N, Suzuki Y, Monden Y, Saito H, Tziperman B, Torio M, Akamine S, Takahashi N, Osaka H, Yamagata T, Nakamura K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N. Phenotypic spectrum of *GNAOI* variants: epileptic encephalopathy to involuntary movements with severe developmental delay. *Eur J Hum Genet* 2016, 24, 129-34
41. Nakashima M, Kouga T, Lourenco CM, Shiina M, Goto T, Tsurusaki Y, Miyatake S, Miyake N, Saitsu H, Ogata K, Osaka H, Matsumoto N. De novo *DNMI* mutations in two cases of epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 2016, 57, e18-23
42. Kobayashi Y, Tohyama J, Kato M, Akasaka N, Magara S, Kawashima H, Ohashi T, Shiraishi H, Nakashima M, Saitsu H, Matsumoto N. High prevalence of genetic alterations in early-

- onset epileptic encephalopathies associated with infantile movement disorders. *Brain Dev* 2016, 38, 285–92
43. Chong PF, Nakamura R, Saitsu H, Matsumoto N, Kira R. Ineffective quinidine therapy in early onset epileptic encephalopathy with *KCNT1* mutation. *Ann Neurol* 2016, 79, 502–3
 44. Inui T, Kobayashi S, Ashikari Y, Sato R, Endo W, Uematsu M, Oba H, Saitsu H, Matsumoto N, Kure S, Haginoya K. Two cases of early-onset myoclonic seizures with continuous parietal delta activity caused by *EEF1A2* mutations. *Brain Dev* 2016, 38, 520–4
 45. Ono Y, Saito Y, Maegaki Y, Tohyama J, Montassir H, Fujii S, Sugai K, Ohno K. Three cases of right frontal megalencephaly: Clinical characteristics and long-term outcome. *Brain Dev* 2016, 38, 302–9
 46. Makrythanasis P*, Kato M*, Zaki MS, Saitsu H, Nakamura K, Santoni FA, Miyatake S, Nakashima M, Issa MY, Guipponi M, Letourneau A, Logan CV, Roberts N, Parry DA, Johnson CA, Matsumoto N, Hamamy H, Sheridan E, Kinoshita T, Antonarakis SE, Murakami Y, author) c-f. Pathogenic Variants in *PIGG* Cause Intellectual Disability with Seizures and Hypotonia. *Am J Hum Genet* 2016, 98, 615–26 (*co-first author)
 47. Kodera H, Ohba C, Kato M, Maeda T, Araki K, Tajima D, Matsuo M, Hino-Fukuyo N, Kohashi K, Ishiyama A, Takeshita S, Motoi H, Kitamura T, Kikuchi A, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Sasaki M, Kure S, Haginoya K, Saitsu H, Matsumoto N. De novo *GABRA1* mutations in Ohtahara and West syndromes. *Epilepsia* 2016, 57, 566–73
 48. Yamashita S, Chiyonobu T, Yoshida M, Maeda H, Zuiki M, Kidowaki S, Isoda K, Morimoto M, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N, Nakahata T, Saito MK, Hosoi H. Mislocalization of syntaxin-1 and impaired neurite growth observed in a human iPSC model for *STXBPI*-related epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 2016, 57, e81–6
 49. Smigiel R, Cabala M, Jakubiak A, Kodera H, Sasiadek MJ, Matsumoto N, Sasiadek MM, Saitsu H. Novel *COL4A1* mutation in an infant with severe dysmorphic syndrome with schizencephaly, periventricular calcifications, and cataract resembling congenital infection. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2016, 106, 304–7
 50. Saitsu H, Sonoda M, Higashijima T, Shirozu H, Masuda H, Tohyama J, Kato M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Kameyama S, Matsumoto N. Somatic mutations in *GLI3* and *OFDI* involved in sonic hedgehog signaling cause hypothalamic hamartoma. *Ann Clin Transl Neurol* 2016, 3, 356–65
 51. Nishri D, Goldberg-Stern H, Noyman I, Blumkin L, Kivity S, Saitsu H, Nakashima M, Matsumoto N, Leshinsky-Silver E, Lerman-Sagie T, Lev D. *RARS2* mutations cause early onset epileptic encephalopathy without ponto-cerebellar hypoplasia. *Eur J Paediatr Neurol* 2016, 20, 412–7
 52. Kurata H, Terashima H, Nakashima M, Okazaki T, Matsumura W, Ohno K, Saito Y, Maegaki Y, Kubota M, Nanba E, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M. Characterization of *SPATA5*-related encephalopathy in early childhood. *Clin Genet* 2016, 90, 437–44
 53. Zaha K, Matsumoto H, Itoh M, Saitsu H, Kato K, Kato M, Ogata S, Murayama K, Kishita Y, Mizuno Y, Kohda M, Nishino I, Ohtake A, Okazaki Y, Matsumoto N, Nonoyama S. *DNM1L*-

- related encephalopathy in infancy with Leigh syndrome-like phenotype and suppression-burst. *Clin Genet* 2016, 90, 472-4
54. Miyake N, Abdel-Salam G, Yamagata T, Eid MM, Osaka H, Okamoto N, Mohamed AM, Ikeda T, Afifi HH, Piard J, van Maldergem L, Mizuguchi T, Miyatake S, Tsurusaki Y, Matsumoto N. Clinical features of *SMARCA2* duplication overlap with Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A* 2016, 170, 2662-70
55. Zarate YA, Bhoj E, Kaylor J, Li D, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Phadke S, Escobar L, Irani A, Hakonarson H, Schrier Vergano SA. *SMARCE1*, a rare cause of Coffin-Siris Syndrome: Clinical description of three additional cases. *Am J Med Genet A* 2016, 170, 1967-73
56. Kobayashi Y, Magara S, Okazaki K, Komatsubara T, Saitsu H, Matsumoto N, Kato M, Tohyama J. Megalencephaly, polymicrogyria and ribbon-like band heterotopia: A new cortical malformation. *Brain Dev* 2016, 38, 950-3
57. Nakashima M, Takano K, Tsuyusaki Y, Yoshitomi S, Shimono M, Aoki Y, Kato M, Aida N, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Osaka H, Saitsu H, Matsumoto N. *WDR45* mutations in three male patients with West syndrome. *J Hum Genet* 2016, 61, 653-61
58. Kojima K, Anzai R, Ohba C, Goto T, Miyauchi A, Thony B, Saitsu H, Matsumoto N, Osaka H, Yamagata T. A female case of aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency responsive to MAO-B inhibition. *Brain Dev* 2016, 38, 959-63
59. Sakai Y, Fukai R, Matsushita Y, Miyake N, Saitsu H, Akamine S, Torio M, Sasazuki M, Ishizaki Y, Sanefuji M, Torisu H, Shaw CA, Matsumoto N, Hara T. De Novo Truncating Mutation of *TRIM8* Causes Early-Onset Epileptic Encephalopathy. *Ann Hum Genet* 2016, 80, 235-40
60. Bamba Y, Shofuda T, Kato M, Pooh RK, Tateishi Y, Takanashi J, Utsunomiya H, Sumida M, Kanematsu D, Suemizu H, Higuchi Y, Akamatsu W, Gallagher D, Miller FD, Yamasaki M, Kanemura Y, Okano H. In vitro characterization of neurite extension using induced pluripotent stem cells derived from lissencephaly patients with *TUBA1A* missense mutations. *Mol Brain* 2016, 9, 70
61. Fukumura S, Kato M, Kawamura K, Tsuzuki A, Tsutsumi H. A Mutation in the Tubulin-Encoding *TUBB3* Gene Causes Complex Cortical Malformations and Unilateral Hypohidrosis. *Child Neurology Open* 2016, 3, e1-3
62. Saitsu H, Watanabe M, Akita T, Ohba C, Sugai K, Ong WP, Shiraishi H, Yuasa S, Matsumoto H, Beng KT, Saitoh S, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Kato M, Fukuda A, Matsumoto N. Impaired neuronal KCC2 function by biallelic *SLC12A5* mutations in migrating focal seizures and severe developmental delay. *Sci Rep* 2016, 6, 30072
63. Fukuoka M, Kuki I, Kawawaki H, Okazaki S, Kim K, Hattori Y, Tsuji H, Nukui M, Inoue T, Yoshida Y, Uda T, Kimura S, Mogami Y, Suzuki Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N. Quinidine therapy for West syndrome with *KCNT1* mutation: A case report. *Brain Dev* 2016,

64. Kakizawa K, Watanabe M, Mutoh H, Okawa Y, Yamashita M, Yanagawa Y, Itoi K, Suda T, Oki Y, Fukuda A. A novel GABA-mediated corticotropin-releasing hormone secretory mechanism in the median eminence. *Sci Adv* 2016, 2, e1501723
65. Miyake N, Fukai R, Ohba C, Chihara T, Miura M, Shimizu H, Kakita A, Imagawa E, Shiina M, Ogata K, Okuno-Yuguchi J, Fueki N, Ogiso Y, Suzumura H, Watabe Y, Imataka G, Leong HY, Fattal-Valevski A, Kramer U, Miyatake S, Kato M, Okamoto N, Sato Y, Mitsuhashi S, Nishino I, Kaneko N, Nishiyama A, Tamura T, Mizuguchi T, Nakashima M, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N. Biallelic *TBCD* Mutations Cause Early-Onset Neurodegenerative Encephalopathy. *Am J Hum Genet* 2016, 99, 950-61
66. Sato R, Takanashi J, Tsuyusaki Y, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N, Takahashi T. Association between invisible basal ganglia and *ZNF335* mutations: A case report. *Pediatrics* 2016, 138, e20160897
67. Helbig I, Heinzen EL, Mefford HC, Berkovic SF, Lowenstein DH, Kato M, Helen Cross J, Satishchandra P, De Jonghe P, Jiang Y, Goldman A, Petrou S, Tan N. Primer Part 1-The building blocks of epilepsy genetics. *Epilepsia* 2016, 57, 861-8
68. Assoum M, Philippe C, Isidor B, Perrin L, Makrythanasis P, Sondheimer N, Paris C, Douglas J, Lesca G, Antonarakis S, Hamamy H, Jouan T, Duffourd Y, Auvin S, Saunier A, Begtrup A, Nowak C, Chatron N, Ville D, Mireskandari K, Milani P, Jonveaux P, Lemeur G, Milh M, Amamoto M, Kato M, Nakashima M, Miyake N, Matsumoto N, Masri A, Thauvin-Robinet C, Riviere JB, Faivre L, Thevenon J. Autosomal-recessive mutations in *AP3B2*, adaptor-related protein complex 3 beta 2 subunit, cause an early-onset epileptic encephalopathy with optic atrophy. *Am J Hum Genet* 2016, 99, 1368-76
69. Suzuki K, Miyamoto T, Miyamoto M, Maeda H, Nokura K, Tohyama J, Hirata K, Shimizu T, Kanbayashi T. Hypocretin-1 levels in the cerebrospinal fluid of patients with percheron artery infarction with or without midbrain involvements: A case series. *Medicine* 95: e4281, 2016
70. Akiyama M, Akiyama T, Kanamaru K, Kuribayashi M, Tada H, Shiokawa T, Toda S, Imai K, Kobayashi Y, Tohyama J, Sakakibara T, Yoshinaga H, Kobayashi K. Determination of CSF 5-methyltetrahydrofolate in children and its application for defects of folate transport and metabolism. *Clin Chim Acta* 460:120-5, 2016.
71. Yamamoto T, Shimojima K, Yamazaki S, Ikeno K, Tohyama J. A 16q12.2q21 deletion identified in a patient with developmental delay, epilepsy, short stature, and distinctive features. *Congenit Anom (Kyoto)* 56: 253-255, 2016.
72. Yamamoto T, Sangu N, Shimojima K, Takahashi Y, Ohashi T, Tohyama J. A 7q31.33q32.1 microdeletion including *LRRC4* and *GRM8* in association with severe intellectual disability and autistic features. *Hum Genome Var* 2017 Feb 9:4:17001. doi: 10.1038/hgv.2017.1
73. Abe Y, Matsuduka A, Okanari K, Miyahara H, Kato M, Miyatake S, Saitsu H, Matsumoto N, Tomoki M, Ihara K. A severe pulmonary complication in a patient with *COL4A1*-related disorder: A case report. *Eur J Med Genet* 2017, 60, 169-71

74. Kimizu T, Takahashi Y, Oboshi T, Horino A, Koike T, Yoshitomi S, Mori T, Yamaguchi T, Ikeda H, Okamoto N, Nakashima M, Saitsu H, Kato M, Matsumoto N, Imai K. A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in *SLC35A2*: Clinical features and treatment for epilepsy. *Brain Dev* 2017, 39, 256-60
75. Negishi Y, Miya F, Hattori A, Johmura Y, Nakagawa M, Ando N, Hori I, Togawa T, Aoyama K, Ohashi K, Fukumura S, Mizuno S, Umemura A, Kishimoto Y, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Nakanishi M, Saitoh S. A combination of genetic and biochemical analyses for the diagnosis of PI3K-AKT-mTOR pathway-associated megalencephaly. *BMC Med Genet* 2017, 18, 4
76. Kato M: *STXBPI* encephalopathy. In: Shorvon S, Guerrini R, Schachter S, Trinka E eds, *The Causes of Epilepsy*. United Kingdom: Cambridge University Press; in press
77. Kitaura H, Sonoda M, Teramoto S, Shirozu H, Shimizu H, Kimura M, Masuda H, Ito Y, Takahashi H, Kwak S, Kameyama S, Kakita A. Ca²⁺-permeable AMPA receptors associated with epileptogenesis of hypothalamic hamartoma. *Epilepsia*, in press.
78. Kitamura Y, Komori T, Shibuya M, Ohara K, Saito Y, Hayashi S, Sasaki A, Nakagawa E, Tomio R, Kakita A, Nakatsukasa M, Yoshida K, Sasaki H. Comprehensive genetic characterization of rosette-forming glioneuronal tumors: independent component analysis by tissue microdissection. *Brain Pathology*, in press.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. Genetic analysis in infantile epileptic encephalopathies with movement disorder: a single center study. (口演) Jun Tohyama, Noriyuki Akasaka, Yu Kobayashi, Shinichi Magara, Hideshi Kawashima, Mitsuhiro Kato, Naomichi Matsumoto, Hiroto Saito, 11th European Congress on Epileptology: Stockholm, Sweden, June 29 - July 3, 2014, 国外.
2. Interneuronopathies and genetics of the epileptic encephalopathies. (invited lecture 口頭), Kato M, 10th Asian & Oceanian Epilepsy Congress: Singapore, August 7-10, 2014, 国外.
3. Two cases of lissencephaly with marked hydrocephalus caused by *TUBA1A* mutation. (ポスター), Naoko Ishihara, Setsuri Yokoi, Hiroyuki Yamamoto, Jun Natsume, Makiko Tsutsumi, Tamae Ohye, Mitsuhiro Kato, Shinji Saito, Hiroki Kurahashi, 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics: San Diego, CA, October 18-22, 2014, 国外.
4. Truncating mutation of *NF1A* causes a brain malformation and urinary tract defect. (ポスター), Yutaka Negishi, Ayako Hattori, Ikumi Hori, Naoki Ando, Fuyuki Miya, Tatsuhiro Tsunoda, Nobuhiko Okamoto, Mitsuhiro Kato, Mami Yamasaki, Yonehiro Kanemura, Kenjiro Kosaki, Shinji Saitoh, 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics: San Diego, CA, October 18-22, 2014, 国外.

5. Molecular pathomechanisms for epilepsies in early childhood (Oral) , Mitsuhiro Kato, 11th Asian Society for Pediatric Research, 2015.4.17, 国外.
6. Epilepsy in *STXBPI* encephalopathy: Clinical delineation of 32 Japanese patients including 14 novel patients. (ポスター) , M. Kato, H. Saitsu, H. Osaka, K. Nakamura, T. Watanabe, H. Terashima, T. Ikeda, T. Kumada, H. Matsumoto, T. Yamaguchi, J. Azuma, Y. Tominaga, M. Shinpoo, H. Arai, S. Hirai, S. Takeshita, E. Nakagawa, H. Uchio, Y. Nonoda, T. Iwasaki, T. Chiyonobu, A. Sudo, S. Kimura, Y. Takami, Y. Inaba, T. Wada, S. Kumada, M. Shimono, S. Miyama, K. Orii, N. Akasaka, J. Tohyama, M. Kubota, M. Nakashima, N. Matsumoto, American Epilepsy Society 2014, 68th Annual Meeting Seattle, USA, December 5-9, 2014, 国外.
7. Distinct Phenotypes And Genotypes Of *SPTANI* Encephalopathy. (ポスター) , J. Tohyama, M. Nakashima, Z. Renner, Primec, C. Gaik-Siew, S. Nabatame, M. Kato, N. Matsumoto, H. Saitsu, American Epilepsy Society 2014, 68th Annual Meeting: Seattle, USA, December 5-9, 2014, 国外.
8. Identification of a de novo KCNT1 mutation in a girl with infantile spasms (poster), Takahito Inoue, Atsushi Ishii, Reimi Tsurusawa, Noriko Nakamura, Takeshi Kanaumi, Hiroto Saitsu, Mitsuhiro Kato, Shinichi Hirose, Atsushi Ogawa, The 13th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology: Taipei, 2015.5.14-17, 国外.
9. Refractory epileptic encephalopathy in a case with cardio-facio-cutaneous syndrome caused by *MAP2KI* mutation (poster), Tomohiro Chiyonobu, Mitsuhiro Kato, Hiroshi Maeda, Satoshi Kidowaki, Satoshi Yamashita, Masashi Zuiki, Masafumi Morimoto, Mitsuko Nakashima, Naomichi Matsumoto, Hajime Hosoi, The 13th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology: Taipei, 2015.5.14-17, 国外.
10. Expanding clinical spectrum of GRIN2A mutations to epilepsy with myoclonic atonic seizures and atypical Rett syndrome (poster), Kazuyuki Nakamura, Mitsuhiro Kato, Masami Togawa, Yoshihiro Maegaki, Masahiro Ito, Motoi Kawasaki, Toshiyuki Shinozaki, Mitsuko Nakashima, Naomichi Matsumoto, Hiroto Saitsu, 31th International epilepsy congress: Istanbul, 2015.9.5-8, 国外.
11. Clinicopathologic features of three juvenile patients with epilepsy: dysplastic temporal lobe lesions with an angiocentric arrangement of immature cells (poster), Seike N, Kakita A, et al., The 17th Annual Meeting of Infantile Seizure Society. International Symposium on Benign Infantile Seizures., 2015.9.25-26, 国外.
12. Pathogenic variants in PIGG cause intellectual disability with seizures and hypotonia (poster), Periklis Makrythanasis, Mitsuhiro Kato, Maha Zaki, Hiroto Saitsu, Kazuyuki Nakamura, Federico Santoni, Satoko Miyatake, Mitsuko Nakashima, Mahmoud Y Issa, Michel Guipponi, Audrey Letourneau, Clare Logan, Nicola Roberts, David A Parry, Colin A Johnson, Naomichi Matsumoto, Hanan Hamamy, Eamonn Sheridan, Taroh Kinoshita, Stylianos E Antonarakis, Yoshiko Murakami, American Society of Human Genetics Annual Meeting 2015, 2015.10.8, 国外.

13. Somatic mutations in the MTOR gene cause focal cortical dysplasia Type IIb (口頭) , Mitsuko Nakashima, et al., American Society of Human Genetics Annual Meeting 2015, 2015.10.09, 国外.
14. De novo *GRIN1* mutations cause encephalopathy with infantile-onset epilepsy, hyperkinetic and stereotyped movement disorders, mimicking neurotransmitter disease(ポスター) , Tohyama J, Ohba C, Shiina T, et al., The 69th Annual Meeting of American Epilepsy Society: Philadelphia, 2015.12.4-8, 国外.
15. Combination of genetic and biochemical analyses for the diagnosis of PI3K-AKT-mTOR pathway associated megalencephaly syndromes. (ポスター), Yutaka Negishi, Fuyuki Miya, Ayako Hattori, Naoki Ando, Ikumi Hori, Takao Togawa, Kohei Aoyama, Kei Ohashi, Shinobu Fukumura, Seiji Mizuno, Ayako Umemura, Yoko Kishimoto, Nobuhiko Okamoto, Mitsuhiro Kato, Tatsuhiko Tsunoda, Mami Yamasaki, Yonehiro Kanemura, Kenjiro Kosaki, Shinji Saitoh, The 13th International Congress of Human Genetics , April 3-7, 2016, 国外.
16. A combination of targeted enrichment methodologies for whole-exome sequencing reveals novel pathogenic mutations. (ポスター), Fuyuki Miya, Mitsuhiro Kato, Tadashi Shiohama, Nobuhiko Okamoto, Shinji Saitoh, Mami Yamasaki, Daichi Shigemizu, Tetsuo Abe, Takashi Morizono, Keith A. Boroevich, Kenjiro Kosaki, Yonehiro Kanemura, Tatsuhiko Tsunoda, The 13th International Congress of Human Genetics , April 3-7, 2016, 国外.
17. De novo *KCNBI* mutations in infantile epilepsy inhibit repetitive neuronal firing. (ポスター) , Hiroto Saito, Tenpei Akita, Jun Tohyama, et al., The 13th International Congress of Human Genetics , April 3-7, 2016, 国外.
18. De novo *DNMI* mutations in two cases of epileptic encephalopathy (poster), Nakashima M., Kouga T., et al., The 13th International Congress of Human Genetics, 2016.4.5, 国外.
19. Latest Applications of Automation Systems on the Next Generation Sequencing (NGS), Hiroto Saito, 10th International Conference of Clinical Laboratory Automation., 2016年4月22日, 国外.
20. Megalencephaly with polymicrogyria and periventricular laminar heterotopia: newly recognized migration disorder. (ポスター), Yu Kobayashi, Jun Tohyama, Shinichi Magara, Kenichi Okazaki, Takao Komatsubara, Hiroto Saito, Naomichi Matsumoto, Mitsuhiro Kato, The 14th International Child Neurology Congress: Amsterdam, May 1-6, 2016, 国外.
21. Genetic analysis in West syndrome and Ohtahara syndrome: a single center study. (ポスター), Jun Tohyama, Yu Kobayashi, Shinichi Magara, Kenichi Okazaki, Takao Komatsubara, Noriyuki Akasaka, Toshiyuki Yamamoto, Mitsuko Nakashima, Mitsuhiro Kato, Hiroto Saito, Naomichi Matsumoto, The 14th International Child Neurology Congress: Amsterdam, May 1-6, 2016, 国外.

22. The excitatory GABA action at the median eminence maintains the steady-state release of corticotropin-releasing hormone. (Poster), Fukuda A., 10th FENS Forum of Neuroscience, 2016. 7. 2-7. 6, 国外.
23. A novel excitatory GABAergic input from the arcuate nucleus to the median eminence involved in CRH release. (口頭), Fukuda, A., Kakizawa, K., Watanabe, et al., The 13th Korea-Japan Joint Symposium of Brain Sciences, and Cardiac and Smooth Muscle Sciences, 2016. 8. 26, 国外.
24. *SPTAN1* and Inherited GPI deficiency: PIG-A to PIG-Y. Clinical and genetic overview and innovative treatment options. (招待講演), Mitsuhiro Kato, The genetic epileptic encephalopathies (Teaching conference and workshop) :Florence, September 8-10, 2016, 国外.
25. De novo *KCNBI* mutations cause infantile epileptic encephalopathy with diffuse spike and slow wave discharges. (ポスター), Jun Tohyama, Mitsuhiro Kato, Tenpei Akita, Hadassa Goldberg-Stern, Yu Kobayashi, Shinichi Magara, Takao Komatsubara, Roni Cohen, Chihiro Ohba, Mitsuko Nakashima, Atsuo Fukuda, Hiroto Saito, Naomichi Matsumoto, The 12th European Congress on Epileptology: Prague, September 11-15, 2016, 国外.
26. Differences in long-term outcomes in patients with focal cortical dysplasia type IIb with and without somatic *MTOR* mutations. (ポスター), Takao Komatsubara, Shinichi Magara, Yu Kobayashi, Kenichi Okazaki, Mitsuhiro Kato, Hiroshi Shirozu, Hiroshi Masuda, Mitsuko Nakashima, Hiroto Saito, Naomichi Matsumoto, Akiyoshi Kakita, Masafumi Fukuda, Jun Tohyama, The 12th European Congress on Epileptology: Prague, September 11-15, 2016, 国外.
27. WDR45 mutation causes static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood (SENDA). (口演), Kazuhiro Muramatsu, Satoko Kumada, Kenji Sugai, et al., 第 56 回日本小児神経学会総会：浜松, 2014 年 5 月 29 日-5 月 31 日, 国内.
28. 分子病態から探るてんかん源性一てんかんと遺伝の正しい理解のために. (招待講演), 加藤光広, 第 24 回福岡・久留米てんかん研究会：福岡, 2014 年 6 月 6 日, 国内.
29. PIGA 遺伝子変異による遺伝性 GPI アンカー欠損症の 1 例. (口演), 高山留美子、曾田久美子、安保亘、加藤光広, 第 20 回漆山てんかんセミナー：静岡, 2014 年 6 月 14 日, 国内.
30. 先天性 PIGA 欠損症について. (口演), 村上良子、井上徳光、加藤光広、木下タロウ, 第 51 回補体シンポジウム：神戸, 2014 年 8 月 22 日-23 日, 国内.
31. CDKL5 変異を認めた早期発症てんかん性脳症の 1 例. (口演), 清和ちづる、白幡恵美、伊東愛子、中村和幸、高橋信也、加藤光広, 第 19 回山形小児神経研究会：山形, 2014 年 9 月 19 日, 国内.
32. 睡眠障害 (中途覚醒) を伴うてんかん性脳症の 1 例. (口演), 篠崎敏行、石垣隆介、田邊さおり、木村敏之、加藤光広, 第 19 回山形小児神経研究会：山形, 2014 年 9 月 19 日, 国内.
33. *SCN2A* 変異を有し、特異な経過を辿ったてんかんの一例. (口演), 石渡久子、馬場信平、森山剣光、中島啓介、鹿島田彩子、加藤光広、中島光子、菅原祐之、岩川善英, 第 61 回日本小児神経学会関東地方会学術集会：つくば, 2014 年 9 月 20 日, 国内.

34. 希少難病の原因遺伝子探索と臨床へのフィードバックーてんかん性脳症を中心にー。(招待講演), 加藤光広, 東京医科歯科大学小児科マンデーセミナー:東京, 2014年9月29日, 国内.
35. 難治てんかんとしてフォローされ17歳で全エクソーム解析により小児交互性片麻痺と診断された1例。(ポスター), 鹿島田彩子、高橋孝治、石渡久子、中島啓介、鹿島田彩子、加藤光広、中島光子、菅原祐之、岩川善英, 第48回日本てんかん学会年次学術集会:東京, 2014年10月2-3日, 国内.
36. てんかんで発症し、脳症様エピソードを経て著明な退行を示したSSADH欠損症の一例。(ポスター), 石渡久子、鹿島田彩子、高橋孝治、黒神経彦、下平雅之、佐久間啓、才津浩智、加藤光広、菅原祐之, 第48回日本てんかん学会年次学術集会:東京, 2014年10月2-3日, 国内.
37. CDKL5 遺伝子異常を伴い遅発性の悪化を示したてんかん性脳症の女兒例 (ポスター), 西倉紀子、松井潤、吉岡誠一郎、高野知行、竹内義博、加藤光広, 第48回日本てんかん学会年次学術集会:東京, 2014年10月2-3日, 国内.
38. A Newly identified congenital disorder of glycosylation caused by de novo mutations in SLC35A2 encoding a UDP-galactose transporter is associated with early-onset epileptic encephalopathy. (口演), 中村和幸、小寺 啓文、加藤光広、他, 第48回日本てんかん学会年次学術集会:東京, 2014年10月2-3日, 国内.
39. West 症候群および関連症候群。(招待講演), 加藤光広, 日本てんかん学会第9回てんかん学研修セミナー:東京, 2014年10月4日, 国内.
40. 乳幼児てんかん性脳症の例の遺伝子診断ー臨床症状から解析法の選択について。(口演), 加藤光広, 日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同大会:東京, 2014年11月20-22日, 国内.
41. Sturge-Weber syndrome における GNAQ 体細胞変異の同定。(口演), 中島光子、宮嶋雅一、新井一、他, 日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同大会:東京, 2014年11月20-22日, 国内.
42. SCN8A の de novo 変異が原因となる乳児期早期発症の難治性てんかんについての検討。(口演), 大場ちひろ、加藤光広、高橋悟、他, 日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同大会:東京, 2014年11月20-22日, 国内.
43. PIK3R2 遺伝子変異を認めた Megalencephaly- polymicrogyria- polydactyly-hydrocephalus (MPPH) 症候群の軽症例。(ポスター), 露崎悠、佐藤睦美、渡辺肇子、安西理恵、市川和志、井合瑞江、山下純正、後藤知英、黒澤健司、中村和幸、加藤光広、才津浩智、松本直通, 日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同大会:東京, 2014年11月20-22日, 国内.
44. 難治性シャント機能不全を呈した Dandy-Walker malformation における PLG 遺伝子変異。(口演), 原田敦子、宮冬樹、金村米博、山中巧、吉川大和、宇都宮英綱、埜中正博、岡本伸彦、角田達彦、加藤光広、齋藤伸治、小崎健次郎、山崎麻美, 日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同大会:東京, 2014年11月20-22日, 国内.

45. 複合ターゲットエンリッチメント法による exome 解析と疾患原因変異の同定. (口演), 宮冬樹、加藤光広、塩濱直、他, 日本人類遺伝学会第 59 回大会・日本遺伝子診療学会第 21 回大会合同大会: 東京, 2014 年 11 月 20-22 日, 国内.
46. 先天性糖鎖合成異常症の新規原因遺伝子 *COG2* の同定 (口演), 小寺啓文、安藤直樹、湯浅勲、他, 日本人類遺伝学会第 59 回大会・日本遺伝子診療学会第 21 回大会合同大会: 東京, 2014 年 11 月 20-22 日, 国内.
47. *TUBB4A* 変異が引き起こす白質形成不全症の表現型の検討 (口演), 才津浩智、宮武聡子、小坂仁、他, 日本人類遺伝学会第 59 回大会・日本遺伝子診療学会第 21 回大会合同大会: 東京, 2014 年 11 月 20-22 日, 国内.
48. 分子病態から探る稀少難治てんかんの臨床像. (招待講演), 加藤光広, 第 30 回佐賀てんかん懇話会: 佐賀, 2014 年 11 月 25 日, 国内.
49. 脳形成異常とてんかんの分子病態-構造異常と機能異常の遺伝的関連性. (招待講演), 加藤光広, 大阪大学医学部セミナー, 2015 年 4 月 17 日, 国内.
50. *SCN8A* の変異を認めた難治性てんかんの 1 男児例. (ポスター), 小西行彦、富田理絵、西庄佐恵、岡田仁、日下隆、神内斉、西田智子、加藤光広、松本直通、中島光子, 第 118 回日本小児科学会学術集会, 2015 年 4 月 18 日, 国内.
51. 脳形成障害の分子診断. (招待講演), 加藤光広, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
52. *TUBA1A* mutation can cause hydranencephaly, the most severe form of lissencephaly. (口頭), Setsuri Yokoi, Naoko Ishihara, Jun Natsume, Hiroyuki Yamamoto, Makiko Tsutsumi, Itaru Yanagihara, Fuyuki Miya, Mitsuhiro Kato, Tatsuhiko Tsunoda, Kenjiro Kosaki, Yonehiro Kanemura, Shinji Saitoh, Hiroki Kurahashi, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
53. Genetic analysis of West syndrome with involuntary movements: a single center study. (口頭), Yu Kobayashi, Noriyuki Akasaka, Shinichi Magara, Hideshi Kawashima, Hideaki Shiraishi, Kazuyuki Nakamura, Mitsuhiro Kato, Jun Tohyama, Hiroto Saito, Naomichi Matsumoto, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
54. A novel *TUBB3* mutation presenting with focal autonomic neuropathy. (口頭), Shinobu Fukumura, Kentaro Kawamura, Koki Nikaido, Hiroyuki Tsutsumi, Toshihide Watanabe, Akiko Tsuzuki, Mitsuhiro Kato, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
55. *KCNT1* 遺伝子の新生変異が同定された early onset epileptic encephalopathy (EOEE) の 1 男児例. (口頭), 藤井裕士, 小林良行, 石川暢恒, 加藤光広, 中島光子, 松本直通, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
56. Treatment of intractable neonatal seizure in a case with a *SCN2A* mutation by using a lidocaine patch. (ポスター), Tomomi Nagata, Mika Takeshita, Natsumi Morishita, Shinichiro Morichi, Yu Ishida, Yasuyuki Morishima, Shingo Oana, Gaku Yamanaka, Tasuku Miyajima, Mitsuhiro Kato, Hisashi Kawashima, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.

57. 我が国の傍シルビウス裂症候群の臨床的特徴. (口頭), 鳥巢浩幸, 荒井洋, 白石秀明, 遠山潤, 川村孝, 原寿郎, 加藤光広, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
58. 遺伝子異常により神経症状を来した父子例. (ポスター), 野村恵子, 小篠史郎, 小菅浩史, 木村重美, 遠藤文夫, 植田昭彦, 加藤光広, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
59. *SCN8A* 遺伝子の新生変異による大田原症候群の 1 例. (ポスター), 原口康平, 緒方怜奈, 中村涼子, 松倉幹, チョンピンフイー, 吉良龍太郎, 加藤光広, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
60. PI3K-AKT-mTOR シグナル伝達系の遺伝子変異を認める巨脳症の臨床像. (口頭), 原田敦子, 金村米博, 宮冬樹, 才津浩智, 山中巧, 埜中正博, 西山健一, 岡本伸彦, 宇都宮英綱, 加藤光広, 斎藤伸治, 角田達彦, 藤井幸彦, 松本直通, 山崎麻美, 第 57 回日本小児神経学会学術集会, 2015 年 5 月 28-30 日, 国内.
61. 幼児のてんかん原性側頭葉嚢胞性病変: 血管周囲性に未分化細胞の配列を認めた 3 例の臨床病理像 (ポスター), 清家尚彦, 柿田明美 他, 日本神経病理学会, 2015.6.4, 国内.
62. Epileptogenesis in mesial temporal lobe epilepsy: physiological and histological features (口頭), 北浦弘樹, 柿田明美 他, 日本神経病理学会, 2015.6.5, 国内.
63. Characteristic p57/Kip2 expression in balloon cells in focal cortical dysplasia (口頭), 木村正志, 柿田明美 他, 日本神経病理学会, 2015.6.5, 国内.
64. mTOR 経路の分子異常による小児神経疾患. (招待講演), 加藤光広, 第 17 回小児神経わかつて会 (東京大学小児科神経グループ), 2015 年 8 月 29 日, 国内.
65. TUBA1A 変異を認めた両側傍シルビウス裂多小脳回の 1 例. (口頭), 白井謙太朗, 中山純子, 今井克美, 他, 第 63 回日本小児神経学会関東地方会, 2015 年 9 月 5 日, 国内.
66. 限局性皮質異形成 (FCD) IIb 型における MTOR 体細胞変異の同定. (口頭), 中島光子, 才津浩智, 武井延之, 他, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015 年 10 月 14-17 日, 国内.
67. 出生前ストレス曝露による生後大脳皮質における GABA 細胞とペリニューラルネットの減少 (口頭), 福田敦夫, 第 13 回糖鎖科学コンソーシアムシンポジウム, 2015.10.20, 国内.
68. SCN2A 遺伝子に変異を伴う新生児期発症難治性てんかんの一例. (口頭), 松井潤, 西倉紀子, 底田辰之, 他, 第 58 回日本小児神経学会近畿地方会, 2015 年 10 月 24 日, 国内.
69. GABRA1 遺伝子異常を伴った難治性てんかんの 2 例. (ポスター), 前田寿幸, 荒木薫, 田島大輔, 他, 第 49 回日本てんかん学会学術集会, 2015 年 10 月 30-31 日, 国内.
70. 難治性強直発作等に Levetiracetam が著効した先天性 GPI 欠損症 (PIGA 遺伝子異常) の 1 男児例. (ポスター), 榎原崇文, 樋口嘉久, 村上良子, 他, 第 49 回日本てんかん学会学術集会, 2015 年 10 月 30-31 日, 国内.
71. 新規 SCN1A 変異を認めた不随意運動を伴う乳児てんかん性脳症の一例 (ポスター), 小林悠, 大橋伯, 小松原孝夫, 他, 第 49 回日本てんかん学会学術集会, 2015 年 10 月 30 日, 国内.
72. CRH 放出機構における新規 GABA 作用の発見 (口頭), 福田敦夫, 柿沢圭亮, 渡部美穂, 他., 第 42 回日本脳科学会, 2015.11.12, 国内.
73. 次世代シーケンスが切り開く発達期脳神経疾患の原因解明 (口頭), 才津浩智, 第 44 回日本小児神経学会東海地方会, 2016 年 1 月 23 日, 国内.

74. mTOR 経路の遺伝子変異による小児神経疾患. (招待講演), 加藤光広, 第 57 回神奈川小児神経懇話会: 横浜, 2016 年 2 月 6 日, 国内.
75. 発達期脳神経疾患の遺伝要因の解明 (招待講演), 才津浩智, 第 173 回東北小児神経学研究会, 2016 年 2 月 7 日, 国内.
76. 大脳形成異常の基礎と臨床の最先端: 診断から治療へ. (招待講演), 加藤光広, 第 50 回新潟小児神経学研究会: 新潟, 2016 年 2 月 13 日, 国内.
77. 小児神経学における難病研究のこれから. (招待講演), 加藤光広, 第 64 回日本小児神経学会関東地方会 (教育講演): 品川, 2016 年 3 月 5 日, 国内.
78. Aberrant oscillation property of Perkinje cells is caused by decreased tonic inhibition in granule cells in mice model of Angelman syndrome. (口頭), Egawa, K. and Fukuda, A., 第 93 回日本生理学会大会, 2016.3.23, 国内.
79. Genetic analysis in West syndrome and Ohtahara syndrome: a single center study. Tohyama J, Kobayashi Y, Magara S, Okazaki K, Komatsubara T, Akasaka N, Nakashima M, Kato M, Saitsu H, Matsumoto N. The 13th International Congress of Human Genetics: 京都, 2016 年 4 月 3 -8 日, 国内
80. *SCN1A* 遺伝子変異を有するてんかん 3 症例に対するスチリペントールの使用経験. (ポスター), 石田悠、竹下美佳、森下那月美、他, 第 119 回日本小児科学会学術集会: 札幌, 2016 年 5 月 13-15 日, 国内.
81. 乳幼児てんかん脳症の遺伝的背景の解明. (招待講演), 加藤光広, 第 119 回日本小児科学会学術集会 (シンポジウム): 札幌, 2016 年 5 月 13-15 日, 国内.
82. 脳外科疾患における体細胞モザイク変異 (招待講演), 才津浩智, 第 5 回 トランスレーショナルてんかん研究会, 2016 年 5 月 13 日, 国内.
83. Static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood (SENDA) の一部検例. (ポスター) 清水宏, 村松一洋, 森下英晃, 他, 第 57 回日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
84. アストロサイト: 病態における形態変化 (招待講演), 柿田明美, 第 57 回日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
85. 海綿状血管腫におけるヘモジデリン沈着とてんかん原性の検討. (ポスター) 北浦弘樹、清水宏、福多真史、他., 第 57 回日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
86. 内側側頭葉てんかん患者における海馬硬化症と扁桃体の細胞脱落についての検討. (ポスター) 中山遥子, 福多真史, 増田浩, 他, 第 57 回日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
87. 内側側頭葉てんかん患者の海馬硬化における酸化損傷タンパク質の同定とタンパク質発現変動解析. (ポスター) 古川絢子、柿田明美、千葉陽一、他., 第 57 回日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
88. *ARID1B* 遺伝子欠失を認めたてんかんを合併する Coffin-Siris 症候群の女児例. (ポスター), 堀野朝子, 高橋幸利, 大星大観, 他, 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
89. Dandy-Walker malformation における遺伝子解析. (口頭), 原田敦子, 宮冬樹、宇都宮英綱, 他, 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.

90. Modeling the cellular phenotype of *STXBPI*-related epileptic encephalopathy using iPSC. (口頭), Satoshi Yamashita, Tomohiro Chiyonobu, Michiko Yoshida, et al., 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
91. mTOR 病: シグナル伝達異常と分子標的治療. (招待講演), 加藤光広, 第 58 回日本小児神経学会学術集会 (シンポジウム 11 「小児神経疾患病態の最新理解」): 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
92. Novel GPI deficiency caused by PIGG mutations shows intellectual disability, seizures and hypotonia. (口頭), Kazuyuki Nakamura, Mitsuhiro Kato, Periklis Makrythanasis, et al., 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
93. TUBA1A 遺伝子変異を認めた孔脳症、多小脳回、小脳低形成の軽症例. (ポスター), 里龍晴、加藤光広、井上大嗣、他, 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
94. 新生児痙攣の後に Infantile Spasm を発症し *KCNQ2* 遺伝子異常を認めた男児例. (ポスター), 富永康仁, 渡辺陽和, 岸本加奈子, 他, 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
95. 中枢神経症状を主症状とする congenital disorders of glycosylation: *SLC35A2* 変異を認めた早期発症てんかん性脳症の女児例. (ポスター), 木水友一, 堀野朝子, 吉富晋作、他, 第 58 回日本小児神経学会学術集会: 新宿, 2016 年 6 月 2-5 日, 国内.
96. 皮質障害を伴う白質変性と末梢神経障害をきたした *FOLR1* 遺伝子変異による中枢性葉酸欠乏症の 1 例 (ポスター), 小林悠, 小松原孝夫, 眞柄慎一, 他, 第 58 回日本小児神経学会, 2016. 6. 3, 国内.
97. 睡眠時持続性棘徐波を示すてんかん性脳症に対するステロイドパルスの効果の検討 (口頭), 小林悠, 小松原孝夫, 眞柄慎一, 他, 第 58 回日本小児神経学会, 2016. 6. 3, 国内.
98. 脳室周囲結節状異所性灰白質の臨床症状とてんかん治療の検討 (口頭), 小松原孝夫, 小林悠, 眞柄慎一, 他, 第 58 回日本小児神経学会, 2016. 6. 3, 国内.
99. TOSCA 試験 第二回中間解析結果 (口頭), 遠山潤, 金子英雄, 今井克美, 他, 第 58 回日本小児神経学会, 2016. 6. 3, 国内.
100. 分子病態から考える乳幼児てんかんの治療戦略. (口頭), 加藤光広, 第 44 回昭和大学神経研究会: 東京, 2016 年 6 月 10 日, 国内.
101. West 症候群を発症し *WDR45* 遺伝子の変異を認めた BPAN の男児例. (口頭), 吉富晋作、高橋幸利、大星大観、他, 静岡小児神経研究会: 静岡, 2016 年 7 月 2 日, 国内.
102. 反復する肺胞出血を契機に診断した *COL4A1* 遺伝子異常の 1 例. (口頭), 安部義一、松塚敦子、平野直樹、他, 第 99 回日本小児科学会大分地方会: 大分, 2016 年 7 月 3 日, 国内.
103. 次世代シーケンス解析による遺伝子診断～原因不明症例における有用性～ (招待講演), 才津浩智, New Insights of Molecular Genetics on Growth Disorders., 2016 年 7 月 9 日, 国内.
104. Prenatal stress causes loss of GABAergic interneurons and perineuronal nets in the cerebral cortex of *GAD67*-GFP knock-in mouse offspring. (Poster), Fukuda A, Wang T, Yanagawa Y, et al., 第 39 回日本神経科学大会, 2016. 7. 21, 国内.

105. 母仔相関に關与する液性シグナルと GABA-C1-ホメオスタシスに基づく脳発達障害モデル. (口頭), 福田敦夫, 第 5 回日本 DOHaD 研究会学術集会, 2016. 7. 23, 国内.
106. てんかん原性脳病巣の病理 (招待講演), 柿田明美, 第 8 回日本神経病理学会 東海北陸地方会, 2016. 9. 3, 国内.
107. マルチモーダルな GABA の作用. (口頭), 福田敦夫, 第 96 回北海道医学大会生理系分科会・日本生理学会北海道地方会, 2016. 9. 10, 国内.
108. 原因不明の小児神経疾患の遺伝子診断 (招待講演), 才津浩智, 第 46 回小児神経学セミナー, 2016 年 9 月 17 日, 国内.
109. 内側側頭葉てんかん患者における海馬硬化症と扁桃体の細胞脱落についての検討., 中山遥子, 増田浩, 白水洋史, 他, 第 75 回日本脳神経外科学会, 2016. 9. 29, 国内.
110. 遺伝性てんかんの分子標的治療戦略. (招待講演), 加藤光広, 第 105 回京滋神経セミナー: 京都, 2016 年 9 月 30 日, 国内.
111. 抑制性シナプス機能のダイナミクスとてんかん原性. (招待講演), 福田敦夫, 第 50 回日本てんかん学会学術集会, 2016. 10. 8, 国内.
112. 新生児期発症のてんかん・てんかん症候群-遺伝子の新しい知見と概念の変遷に着目して (招待講演), 遠山潤, 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 7, 国内.
113. FCD-mTOR に関したてんかん (招待講演), 遠山潤, 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 8, 国内.
114. Non-lesional ECSWS 例における脳磁図による推定てんかん焦点と認知機能スコアの関連について (ポスター), 眞柄慎一, 小松原孝夫, 放上萌美, 小林悠, 遠山潤, 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 8, 国内.
115. 難治けいれん重積を繰り返した HCN1 変異による早期乳児てんかん性脳症の 1 例 (ポスター), 小林悠, 小松原孝夫, 放上萌美, 眞柄慎一, 遠山潤, 才津浩智, 松本直通, 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 7, 国内.
116. 線状脂腺母斑症候群 3 例のてんかん治療経過について (ポスター), 小松原孝夫, 放上萌美, 眞柄慎一, 小林悠, 遠山潤, , 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 7, 国内.
117. FCD type IIa と type IIb の臨床所見の差異. (口頭), 白水洋史, 増田 浩, 伊藤陽祐, 他., 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 8, 国内.
118. ヒトてんかん原性脳病巣の病態を知るための病理学的アプローチ (招待講演), 柿田明美, 第 50 回日本てんかん学会, 2016. 10. 8, 国内.
119. 視床下部ストレス応答における GABA 作用の多様性とそのメカニズム. (口頭), 福田敦夫, 第 43 回日本神経内分泌学会学術集会, 2016. 10. 14, 国内.
120. てんかんの病理: ビジュアルプラクティス (招待講演), 柿田明美, 第 129 回 宮城神経放射線カンファレンス, 2016. 11. 18, 国内.
121. 結節性硬化症の病態病理: 手術標本を用いた解析 (招待講演), 柿田明美, 結節性硬化症の治療を考える会, 2016. 11/25, 国内.
122. West 症候群と Ohtahara 症候群の遺伝子解析, 遠山潤, 小林悠, 眞柄慎一, 小松原孝夫, 放上萌美, 中島光子, 加藤光広, 才津浩智, 松本直通, 第 39 回日本小児遺伝学会, 2016 年 12 月 9-10 日, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 脳形成異常の最新医学知識, 加藤光広, 2015年滑脳症親の会・AMED 難治性てんかん班共催合同シンポジウム, 大阪, 2015年5月30日, 国内
2. 脳形成障害とてんかん治療, 遠山潤, 2015年滑脳症親の会・AMED 難治性てんかん班共催合同シンポジウム, 大阪, 2015年5月30日, 国内
3. 脳形成と滑脳症の基礎知識, 加藤光広, 2016年滑脳症親の会・AMED 難治性てんかん班共催合同シンポジウム, 東京, 2016年6月5日, 国内
4. 脳形成障害とてんかん治療, 遠山潤, 2016年滑脳症親の会・AMED 難治性てんかん班共催合同シンポジウム, 東京, 2016年6月5日, 国内

(4) 特許出願

希望なし