

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) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases
- 研究開発課題名： (日本語) 先天性 GPI 欠損症の診療ガイドラインの整備と病態解析及び治療法の開発
(英語) Pathologic analysis and development of clinical guidelines and therapeutics of inherited GPI deficiency
- 研究開発担当者 (日本語) 国立大学法人大阪大学微生物病研究所・准教授・村上 良子
所属 役職 氏名： (英語) Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University・Associate professor・Yoshiko Murakami
- 実施期間： 平成28年 4月1日 ～ 平成29年 3月31日
- 分担研究 (日本語) 先天性GPI欠損症の疾患データベースの整備と疾患マーカー検策
開発課題名： (英語) Establishment of Inherited GPI deficiency registry and development of its specific markers
- 研究開発分担者 (日本語) 大阪国際がんセンター研究所・腫瘍免疫学部門・部長・井上 徳光
所属 役職 氏名： (英語) Department of Tumor Immunology, Osaka International Cancer Institute・Head・Norimitsu Inoue
- 分担研究 (日本語) 先天性GPI欠損症の診療ガイドラインの整備と疾患マーカーの検索
開発課題名： (英語) Consolidation of guideline for medical care and search of diagnostic markers in inherited GPI deficiency.
- 研究開発分担者 (日本語) 国立静岡てんかん・神経医療センター・副院長・高橋 幸利
所属 役職 氏名： (英語) National epilepsy center・vice-director・Yukitoshi Takahashi

分担研究 (日本語) 疾患データベース・診断ガイドラインの作成、臨床研究
開発課題名: (英語) The establishment of disease database and diagnostic guideline,
and clinical study including clinical trial
研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人大阪大学大学院医学系研究科小児科学・教授・大菌 恵一
所属 役職 氏名: (英語) Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine,
Osaka University・Professor・Keiichi Ozono

II. 成果の概要 (総括研究報告)

和文

GPI (Glycosylphosphatidylinositol) アンカーは 150 種以上の蛋白質を細胞膜につなぎとめる糖脂質でその生合成に 27 個の遺伝子が必要である。最近我々が発見した先天性 GPI 欠損症(IGD)はこれらの遺伝子の変異により種々の GPI アンカー型タンパク質(GPI-AP)の細胞膜上の発現が低下、あるいは異常構造で発現することにより発症する新しい遺伝性疾患である。今年度新たに 3 種類の新規遺伝子が加わり、海外を含めて現在までに 16 種類の IGD が約 200 例見つかり、その多くの解析に我々が関わって、論文リストにあるように多数報告している。主な症状は精神・運動発達の遅れとてんかんで、時に高アルカリホスファターゼ (ALP) 血症、異常顔貌、四肢や臓器の奇形などを呈する。

本研究班では疾患ホームページ(<http://igd.biken.osaka-u.ac.jp/>)を作成し、一般臨床医に疾患概念を周知するとともに、診断基準を制定し、診療ガイドラインを作成した。またスクリーニング系を構築して現在までに 170 例の解析を実施している。即ち、臨床症状から疑わしい患者の末梢血を集めフローサイトメトリー (FACS) 検査にて好中球の GPI-AP(CD16)の発現の低下があるか解析する。低下があれば診断が確定するが責任遺伝子を同定する為に遺伝子解析に進む。FACS 検査で IGD と確定した典型例のみターゲットエクソーム解析を行い、その他の症例は連携する横浜市立大の遺伝子拠点班にて全エクソーム解析を行う。生後症状が進行する症例もあり、一部の症例ではビタミン B6 投与がけいれん発作に著効するので早期診断が重要である。平成 29 年度から指定難病として認定されることになり診断がより明確になるよう診断基準を改訂した。その際の告知病名は「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症」となった。

検査会社と連携して血液の FACS 検査によるベッドサイドでのスクリーニングの試みを開始している。これにより将来的には全国調査を実施し、疾患の周知と IGD 患者の早期診断、治療に努め、疾患頻度を明らかにしたいと考えている。大阪大学医学部附属病院未来医療開発部データセンターと協力して、オンライン上で登録可能な疾患データベースを構築した。IGD 症例について、病歴・身体所見・検査所見・治療歴などの登録を開始している。これにより本疾患群の特徴・自然歴、疫学情報が明らかになり、必要な診療情報、必要な医療資源についての情報を収集できる。

また GPI-AP である ALP の発現低下に起因する細胞内ビタミン B6 欠乏により様々な代謝異常がおこる可能性があり、解析を進めている。このように IGD は重要な機能を持つ GPI-AP の発現異常により症状を来すので、患者検体やモデルマウスを使って病態を詳細に解析することにより原因となる主な GPI-AP を同定し、有効な補充療法やより鋭敏な疾患マーカーを開発することを目指して研究を進めている。

英文

GPI (Glycosylphosphatidylinositol) anchor is the glycolipid which anchors over the 150 kinds of proteins to the cell surface and 27 genes are required for its biosynthesis. Recently, we discovered the new hereditary disease, Inherited GPI deficiency (IGD), caused by the decreased expression or abnormal structures of various GPI anchored proteins (GPI-APs) on the cell surface because of the mutations in the biosynthesis genes. This year, we reported three new genes the mutations of which caused IGDs. There are about 200 patients defect in 16 different genes reported in the world until now. We participated in analyzing many of those cases and reported many papers listed below. Main symptoms of IGDs are intellectual disability, developmental delay, and epilepsy sometimes with hyperphosphatasia, dysmorphic face and anomalies of organs or limbs.

Our research group tried to keep every clinician know IGD by making disease home page (<http://igd.biken.osaka-u.ac.jp/>). In addition, we have established the diagnostic criteria of IGD and have completed the medical guidelines for diagnosis and treatment of IGD patients. Establishing screening methods, we have screened 170 cases. That is to say, we perform flow cytometric analysis of the suspected patients' granulocytes from the clinical symptoms. If the patients have significant decreased expression of CD16 on granulocytes, their diagnosis is confirmed as IGD and we further go through the genome analysis to identify the responsible genes. For those who has the decreased expression of CD16 by FACS, we perform the target exome analysis, whereas for those who has normal expression of CD16, we send the patient's genome to Yokohama city university, where whole exome analysis is performed. It is important to diagnose at the early stage because many IGD patients show progressive symptoms after birth and pyridoxine administration is very effective to some IGD patients. IGD is certified to "designated incurable disease" by the Japanese government, so we have revised the diagnostic criteria. An announcement name is "Glycosylphosphatidylinositol deficiency".

We have tried to perform the bedside screening by FACS, which we entrust to the company of the clinical tests. In future, we will perform the national survey of IGD patients to make everyone know about IGDs and to make diagnosis and start treatment at the earlier stage and to clarify the frequency of IGDs in Japan. We have also established the disease database, which can be entered on the Web, the disease history, symptoms, clinical tests and the histories of treatments.

We are going to verify that IGDs cause metabolic abnormalities because of the vitamin B6 deficiency caused by the decreased expression of alkaline phosphatase, a GPI-AP. Thus, IGD shows various symptoms caused by the decreased expression of many important GPI-APs, so we are analyzing the phenotypes of model mice and patients' samples to identify the responsible GPI-APs and pursuing for the effective treatments and good disease markers for the diagnosis.

.

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

(2014年度 国内誌 0件、国際誌 33件)

村上良子

1. Chiyonobu, T., N. Inoue, M. Morimoto, T. Kinoshita and Y. Murakami. Glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor deficiency caused by mutations in *PIGW* is associated with West syndrome and hyperphosphatasia with mental retardation syndrome. *J. Med. Genet.*, 2014; 51:203-207.
2. Howard, M. F¹., Y. Murakami¹, A. T. Pagnamenta¹, C. Daumer-Haas, B. Fischer, J. Hecht, D. A. Keays, S. J. L. Knight, U. Kölsch, U. Krüger, S. Leiz, Y. Maeda, D. Mitchell, S. Mundlos, J. A. Phillips III, P. N. Robinson, U. Kini, J. C. Taylor, D. Horn, T. Kinoshita, P. M. Krawitz. Mutations in *PGAP3* impair GPI-anchor maturation causing a new subtype of hyperphosphatasia with intellectual disability. *Am. J. Hum. Genet.*, 2014; 94:278-287.
¹Equal contribution
3. Nakamura, K., H. Osaka, Y. Murakami, R. Anzai, K. Nishiyama, H. Kodera, M. Nakashima, Y. Tsurusaki, N. Miyake, T. Kinoshita, N. Matsumoto, H. Saitsu. *PIGO* mutations in intractable epilepsy and severe developmental delay with mild elevation of alkaline phosphatase levels. *Epilepsia*, 2014; 55(2):e13-e17.
4. Martin, H. C., G. Kim, A. T. Pagnamenta, Y. Murakami, G. Carvill, E. Meyer, R. Copley, A. Rimmer, G. Barcia, M. Fleming, J. Kronengold, M. R. Brown, K. A. Hudspith, J. Broxholme, A. Kanapin, J.-B. Cazier, T. Kinoshita, R. Nabhout, The WGS600 Consortium, D. Bentley, G. McVean, S. Heavin, Z. Zaiwalla, T. McShane, H. Mefford, D. Shears, H. Stewart, M. A. Kurian, I. E. Scheffer, E. Blair, P. Donnelly, L. K. Kaczmarek and J. Taylor. Clinical whole-genome sequencing in severe early-onset epilepsy reveals new genes and improves molecular diagnosis. *Hum. Mol. Genet.*, 2014; 23: 3200-3211.
5. Kato, M¹., H. Saitsu¹, Y. Murakami¹, K. Kikuchi, S. Watanabe, M. Iai, K. Miya, R. Matsuura, R. Takayama, C. Ohba, M. Nakashima, Y. Tsurusaki, N. Miyake, S. Hamano, H. Osaka, K. Hayasaka, T. Kinoshita and N. Matsumoto. *PIGA* mutations cause early-onset epileptic encephalopathies and distinctive features. *Neurology*, 2014.; 82:1587-1596. ¹Equal contribution
(In Focus の論文に採択、同号の表紙に掲載)
6. Murakami, Y., H. Tawamie, Y. Maeda, C. Buttner, R. Buchert, F. Radwan, S. Schaffer, H. Sticht, M. Aigner, A. Reis, T. Kinoshita and R. A. Jamra. Null mutation in *PGAPI* impairs GPI-anchor maturation and causes severe non-syndromic recessive intellectual disability. *PLoS Genet.*, 2014.;10(5):e1004320.
7. Nakashima, M., H. Kashii, Y. Murakami, M. Kato, Y. Tsurusaki, N. Miyake, M. Kubota, T. Kinoshita, H. Saitsu, N. Matsumoto. Novel compound heterozygous *PIGT* mutations caused multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 3. *Neurogenet.*, 2014; 15: 193-200.
8. Ueda, Y., J. Nishimura, Y. Murakami, S. Kajigaya, T. Kinoshita, Y. Kanakura and N. S. Young. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria with copy number-neutral 6pLOH in GPI (+) but not in GPI (-) granulocytes. *Eur. J. Haematol.*, 2014; 92: 450-453.

井上徳光

9. Inoue N, Akazawa T. IL17A (interleukin 17A). *Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology* 2014; 19 (18-27)
10. Akazawa T, Ohashi T, Nakajima H, Nishizawa Y, Kodama K, Sugiura K, Inaba T, Inoue N. Development of a dendritic cell-targeting lipopeptide as an immunoadjuvant that inhibits tumor growth without inducing local inflammation. *Int. J. Cancer* 2014; 135 (2847-2856)
11. Kodama, K., Higashiyama, M., Okami, J., Tokunaga, T., Fujiwara, A., Inoue, N., Akazawa, T. and Seya, T. A possible abscopal effect of post-irradiation immunotherapy in two patients with metastatic lung tumors. *In. Canc. Conf. J.* 2014; 3 (122-127)

高橋幸利

12. Yoshiaki Yamamoto, Yukitoshi Takahashi, et al., Interaction between sulthiame and clobazam: Sulthiame inhibits the metabolism of clobazam, possibly via an action on CYP2C19, *Epilepsy & Behavior*, 2014; 34: 124-126.
13. Armangue T, Takahashi Y, et al., A novel treatment-responsive encephalitis with frequent opsoclonus and teratoma. *Ann Neurol.* 2014; 75(3): 435-41. doi: 10.1002/ana.23917.
14. Kimura N, Takahashi Y. et al., Brain perfusion SPECT in limbic encephalitis associated with autoantibody against the glutamate receptor epsilon 2. *Clin Neurol Neurosurg.* 2014; 118: 44-48.
15. Yamaguchi Y, Takahashi Y, et al., Multifocal Encephalopathy and Autoimmune-mediated Limbic Encephalitis Following Tocilizumab Therapy. *Intern Med.* 2014; 53(8): 879-882.
16. Mayumi Ueta, Yukitoshi Takahashi, et al., Independent strong association of HLA-A*02:06 and HLA-B*44:03 with cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome with severe mucosal involvement, *Scientific Reports*, 2014 Apr 30;4: 4862. doi: 10.1038/srep04862.
17. Koji Fujita, Yukitoshi Takahashi, et al., Neuronal Antibodies in Creutzfeldt–Jakob Disease, *JAMA Neurology*, 2014; 71(4): 514. doi:10.1001/jamaneurol.2014.27.
18. Kazuyuki Inoue, Takahashi Yukitoshi, et al., Influence of Uridine Diphosphate Glucuronosyltransferase 2B7 -161C>T Polymorphism on the Concentration of Valproic Acid in Pediatric Epilepsy Patients, *Therapeutic Drug Monitoring*, 2014; 36: 406-409.
19. Wen-Hung Chung, Yukitoshi Takahashi, et al., Genetic Variants Associated With Phenytoin-Related Severe Cutaneous Adverse Reactions, *JAMA*. 2014; 312(5): 525-534. doi:10.1001/jama.2014.7859.
20. Rumiko Takayama, Yukitoshi Takahashi, et al., Long-term course of Dravet syndrome: a study from an epilepsy center in Japan, *Epilepsia*, 2014; 55 (6): 942-943.
21. Kengo Moriyama, Yukitoshi Takahashi, et al., Another case of respiratory syncytial virus-related limbic encephalitis, *Neuroradiology* 2014; 56 (5): 435-436. DOI 10.1007/s00234-014-1350-2.
22. Kazuyuki Inoue, Yukitoshi Takahashi, et al., 4217C>A polymorphism in carbamoyl-phosphate synthase 1 gene may not associate with hyperammonemia development during valproic acid-based therapy, *Epilepsy Research*, 2014; 108(6): 1046-1051.

23. Sakakibara E, Takahashi Y, et al., Chronic periodic lateralised epileptic discharges and anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibodies. *Epileptic Disord.* 2014; 16(2): 218-222. doi: 10.1684/epd.2014.0655
24. Yoshiaki Yamamoto, Yukitoshi Takahashi, et al., Impact of cytochrome P450 inducers with or without inhibitors on the serum clobazam level in patients with antiepileptic polypharmacy, *European Journal of Clinical Pharmacology*, 2014; 70 (10): 1203-1210.
25. Takeshi Kondo, Yukitoshi Takahashi, et al., Limbic encephalitis-associated relapsing polychondritis responded to infliximab and maintained its condition without recurrence after discontinuation –a case report and review of the literature, *Nagoya journal*, 2014; 76(3-4): 361-368.
26. Nobusuke Kimura, Yukitoshi Takahashi, et al., Developmental outcome after surgery in focal cortical dysplasia patients with early-onset epilepsy, *Epilepsy Research*, 2014; 108(10): 1845-1852.
27. Hayata Y, Takahashi Y. et al., Anti-glutamate epsilon 2 receptor antibody positive and anti-NMDA receptor antibody negative lobar encephalitis presenting as global aphasia and swallowing apraxia. *Case Rep Neurol*, 2014; 6: 291-296.
28. Kazushi Miya, Yukitoshi Takahashi, Hisashi Mori, Anti-NMDAR autoimmune encephalitis, *Brain & Development*, 2014; 36(8): 645-652.
29. Hiroyuki Fujita, Y. Takahashi, et al., The serum level of HMGB1 (high mobility group box 1 protein) is preferentially high in drug-induced hypersensitivity syndrome/drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms, *British Journal of Dermatology*, 2014 Dec;171(6):1585-1588. doi: 10.1111/bjd.13162. Epub 2014 Oct 27.
30. Chiba Yuhei, Takahashi Yukitoshi, et al., Lymphopenia Helps Early Diagnosis of Systemic Lupus Erythematosus for Patients with Psychosis as an Initial Symptom, *Psychosomatics*, in press, 2013 Sep 23. doi:pii: S0033-3182(13)00136-9. 10.1016/j.psychm..
31. Takahiro Furukawa, Yukitoshi Takahashi, et al., Increased proinflammatory cytokines in sera of patients with multifocal motor neuropathy, *J Neurol Sci.* 2014 Aug 4. pii: S0022-510X(14)00505-X.

大藺恵一

32. Azuma J, Nabatame S, Nakano S, Iwatani Y, Kitai Y, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Okinaga T, Yamamoto T, Nagai T, Ozono K. Prognostic factors for acute encephalopathy with bright tree appearance. *Brain Dev.* 2014
33. Ohba C, Nabatame S, Iijima Y, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Tanaka F, Ozono K, Saitsu H, Matsumoto N. De novo WDR45 mutation in a patient showing clinically Rett syndrome with childhood iron deposition in brain. *Hum Genet* 2014 59(5) 292-5

(2015年度 国内誌 0 件、国際誌 20 件)

村上良子

1. Fujiwara I, Murakami Y, Niihori T, Kanno J, Hakoda A, Sakamoto O, Okamoto N, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Kinoshita T, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y. Mutations in PIGL in a patient with Mabry syndrome. *Am J Med Genet A*. 2015 Apr;167A(4):777-85.
2. Bosch DG, Boonstra FN, Kinoshita T, Jhangiani S, de Ligt J, Cremers FP, Lupski JR, Murakami Y, de Vries BB. Cerebral visual impairment and intellectual disability caused by PGAP1 variants. *Eur J Hum Genet*. 2015 Mar 25. doi: 10.1038/ejhg.2015.42.
3. Ilkovski B, Pagnamenta AT, O'Grady GL, Kinoshita T, Howard MF, Lek M, Thomas B, Turner A, Christodoulou J, Sillence D, Knight SJ, Popitsch N, Keays DA, Anzilotti C, Goriely A, Waddell LB, Brilot F, North KN, Kanzawa N, Macarthur DG, Taylor JC, Kini U, Murakami Y, Clarke NF. Mutations in PIGY: expanding the phenotype of inherited glycosylphosphatidylinositol deficiencies. *Hum Mol Genet*. 2015 Nov 1;24(21):6146-59.
4. Nakagawa T, Taniguchi-Ikeda M¹, Murakami Y¹, Nakamura S, Motooka D, Emoto T, Satake W, Nishiyama M, Toyoshima D, Morisada N, Takada S, Tairaku S, Okamoto N, Morioka I, Kurahashi H, Toda T, Kinoshita T, Iijima K. A novel *PIGN* mutation and prenatal diagnosis of inherited glycosylphosphatidylinositol deficiency. *Am J Med Genet A*. Sep 30.2015doi: 10.1002/ajmg.a.37397. ¹Correspondence
5. Hirata T, Fujita M, Nakamura S, Gotoh K, Motooka D, Murakami Y, Maeda Y, Kinoshita T. Post-Golgi anterograde transport requires GARP-dependent endosome-to-TGN retrograde transport. *Mol Biol Cell*. 2015 Sep 1;26(17):3071-84.

高橋幸利

6. Norimichi Higurashi, Yukitoshi Takahashi, et al., Immediate suppression of seizure clusters by corticosteroids in PCDH19 female epilepsy, *Seizure*, 2015; 27: 1-5.
7. Hiroshi Sakuma, Yukitoshi Takahashi, et al., Intrathecal overproduction of pro-inflammatory cytokines and chemokines in febrile infection related refractory status epilepticus, *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 2015; 86: 820-822.
8. Tetsuhiro Fukuyama, Yukitoshi Takahashi, et al., Semi-quantitative analyses of antibodies to N-methyl-D-aspartate type glutamate receptor subunits (GluN2B & GluN1) in the clinical course of Rasmussen syndrome, *Epilepsy Research*, 2015; 113: 34-43.
9. Amiko Hakuta, Yukitoshi Takahashi, et al., Reduction of IL-10 production by B cells in intractable toxic epidermal necrolysis, *J Dermatology*, 2015; 42(8): 804-808.
10. Kaori Morimoto, Yukitoshi Takahashi, et al., Analysis of a child who developed abnormal neuropsychiatric symptoms after administration of oseltamivir: a case report, *BMC Neurol*. 2015; 15: 130. doi: 10.1186/s12883-015-0393-2.
11. Daisuke Kurita, Yukitoshi Takahashi, et al., Deterioration of clinical features of a patient with autism spectrum disorder after anti-NMDA-receptor encephalitis, *Psychiatry Clin Neurosci*. 2015; 69(8): 507. doi: 10.1111/pcn.12323.

12. Ryohei Takahashi, Yukitoshi Takahashi, et al., Determination of stiripentol in plasma by high-performance liquid chromatography with fluorescence detection, *Japanese Journal of Pharmaceutical Health Care and Sciences*, 2015; 41(9): 643-650.
13. Takashi Hosaka, Yukitoshi Takahashi, et al., Opsoclonus associated with autoantibodies to glutamate receptors $\delta 2$, *Neurological Sciences*, 2015; 36(9): 1741-1742.
14. Takahiro Furukawa, Yukitoshi Takahashi, et al., CSF cytokine profile distinguishes multifocal motor neuropathy from progressive muscular atrophy. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2015; 2(5): e138.
15. Yoshiki Kawamura, Yukitoshi Takahashi, et al., Pathogenic role of human herpesvirus 6B infection in mesial temporal lobe epilepsy, *Journal of Infectious disease*, 2015; 212(7): 1014-1021.
16. Shinsaku Yoshitomi, Yukitoshi Takahashi, et al., Three patients manifesting early infantile epileptic spasms associated with 2q24.3 microduplications, *Brain & Development*, 2015; 37(9): 874-879.
17. Tomoyuki Saito, Yukitoshi Takahashi, et al., Brain FDG-PET reflecting clinical course of depression induced by systemic lupus erythematosus: two case reports, *Journal of the Neurological Sciences*, 2015; 358(1-2): 464-466.
18. Morimoto K, Takahashi Y, et al., Analysis of a child who developed abnormal neuropsychiatric symptoms after administration of oseltamivir: a case report. *BMC Neurol*. 2015 Aug 5; 15: 130.
19. Akiko Tamasaki, Yukitoshi Takahashi, et al., Effects of donepezil and serotonin re-uptake inhibitor on acute regression during adolescence in Down syndrome, *Brain & Development*, DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2015.06.006>.
20. Akihiko Miyachi, Yukitoshi Takahashi, et al., A case of anti-NMDAR encephalitis presented hypotensive shock during plasma exchange, *Brain & Development*, DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2015.10.009>.

(2016年度 国内誌 8 件、国際誌 37 件)

村上良子

1. 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. Pathogenic Variants in PIGG Cause Intellectual Disability with Seizures and Hypotonia. *Am J Hum Genet*. 2016 Apr 7;98(4):615-26.
2. Knaus A, Awaya T, Helbig I, Afawi Z, Pendziwiat M, Abu-Rachma J, Thompson MD, Cole DE, Skinner S, Annese F, Canham N, Schweiger MR, Robinson PN, Mundlos S, Kinoshita T, Munnich A, Murakami Y, Horn D, Krawitz PM. Rare Noncoding Mutations Extend the Mutational Spectrum in the PGAP3 Subtype of Hyperphosphatasia with Mental Retardation Syndrome. *Hum Mutat*. 2016 Aug;37(8):737-44.

3. Hogrebe M, Murakami Y, Wild M, Ahlmann M, Biskup S, Hörtnagel K, Grüneberg M, Reunert J, Linden T, Kinoshita T, Marquardt T. A novel mutation in PIGW causes glycosylphosphatidylinositol deficiency without hyperphosphatasia. *Am J Med Genet A*. 2016 Dec;170(12):3319-3322.
4. Edvardson S, Murakami Y, Nguyen TT, Shahrour M, St-Denis A, Shaag A, Damseh N, Le Deist F, Bryceson Y, Abu-Libdeh B, Campeau PM, Kinoshita T, Elpeleg O. Mutations in the phosphatidylinositol glycan C (*PIGO*) gene are associated with epilepsy and intellectual disability. *J Med Genet*. 2017 Mar;54(3):196-201
5. Lee GH, Fujita M, Takaoka K, Murakami Y, Fujihara Y, Kanzawa N, Murakami KI, Kajikawa E, Takada Y, Saito K, Ikawa M, Hamada H, Maeda Y, Kinoshita T. A GPI processing phospholipase A2, PGAP6, modulates Nodal signaling in embryos by shedding CRIPTO. *J Cell Biol*. 2016 Dec 5;215(5):705-718.
6. Kolicheski AL, Johnson GS, Mhlanga-Mutangadura T, Taylor JF, Schnabel RD, Kinoshita T, Murakami Y, O'Brien DP. A homozygous PIGN missense mutation in Soft-Coated Wheaten Terriers with a canine paroxysmal dyskinesia. *Neurogenetics*. 2017 Jan;18(1):39-47.
7. Ihara S, Nakayama S, Murakami Y, Suzuki E, Asakawa M, Kinoshita T, Sawa H. PIGN prevents protein aggregation in the endoplasmic reticulum independently of its function in the GPI synthesis. *J Cell Sci*. 2017 Feb 1;130(3):602-613.
8. Pagnamenta AT, Murakami Y, Taylor JM, Anzilotti C, Howard MF, Miller V, Johnson DS, Tadros S, Mansour S, Temple IK, Firth R, Rosser E, Harrison RE, Kerr B, Popitsch N; DDD Study., Kinoshita T, Taylor JC, Kini U. Analysis of exome data for 4293 trios suggests GPI-anchor biogenesis defects are a rare cause of developmental disorders. *Eur J Hum Genet*. 2017 Mar 22. doi: 10.1038/ejhg.2017.32. [Epub ahead of print]
9. Johnstone DL, Nguyen TT, Murakami Y, Kernohan KD, Tétreault M, Goldsmith C, Doja A, Wagner JD, Huang L, Hartley T, St-Denis A, le Deist F, Majewski J, Bulman DE; Care4Rare Canada Consortium., Kinoshita T, Dymont DA, Boycott KM, Campeau PM. Compound heterozygous mutations in the gene PIGP are associated with early infantile epileptic encephalopathy. *Hum Mol Genet*. 2017 Mar 7. doi: 10.1093/hmg/ddx077. [Epub ahead of print].
10. Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y. Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties. *Hum Mutat*. 2017 Mar 23. doi: 10.1002/humu.23219. [Epub ahead of print]

井上徳光

11. Kojima-Kita, K., Kuramochi-Miyagawa, S., Ogonuki, N., Ogura, A., Hasuwa, H., Akazawa, T., Inoue, N., Nakano, T. MIWI2 as an effector of DNA methylation and gene silencing in embryonic male germ cells *Cell Rep*. 2016, 16(11), 2819-2828.

12. Nakanishi, K., Kukita, Y., Segawa, H., Inoue, N., Ohue, M., Kato, K. Characterization of the T cell receptor beta chain repertoire in tumor infiltrating lymphocytes *Cancer Med.* 2016, 5(9), 2513-2521
13. Roy, N., Ohtani, K., Matsuda, Y., Mori, K., Hwang, I., Suzuki, Y., Inoue, N., Wakamiya, N. Collectin CL-P1 utilizes C-reactive protein for complement activation. *Biochim Biophys Acta - General Subjects* 2016, 1860(6), 1118-1128.
14. Roy, N., Ohtani, K., Hidaka, Y., Amano, Y., Matsuda, Y., Mori, K., Hwang, I., Inoue, N., Wakamiya, N. Three pentraxins C-reactive protein, serum amyloid p component and pentraxin 3 mediate complement activation using Collectin CL-P1 *Biochim Biophys Acta - General Subjects* 2017, 861(2), 1-14.
15. Ohashi, T., Aoki, M., Tomita, H., Akazawa, T., Sato, K., Kuze, B., Mizuta, K., Hara, A., Nagaoka, H., Inoue, N., and Ito, Y. M2-like macrophage polarization in high lactic acid-producing head and neck cancer *in press*

高橋幸利

16. Yukitoshi Takahashi, Takashi Matsudaira, Hitoshi Nakano, Hirosato Nasu, Hitoshi Ikeda, Kentaro Nakaoka, Rumiko Takayama, Masayasu Oota, Immunological studies of cerebrospinal fluid from patients with CNS symptoms after human papillomavirus vaccination, *Journal of Neuroimmunology*, 2016; 298: 71-78.
17. Akihiko Miyauchi, Yukifumi Monden, Hitoshi Osaka, Yukitoshi Takahashi, Takanori Yamagata, A case of anti-NMDAR encephalitis presented hypotensive shock during plasma exchange, *Brain & Development*, 2016; 38(4): 427-430.
18. Yoshiaki Yamamoto, Kiyohito Terada, Yukitoshi Takahashi, Katsumi Imai, Yoshiyuki Kagawa, Yushi Inoue, Influence of antiepileptic drugs on serum lipid levels in adult epilepsy patients, *Epilepsy Research*, 2016; 127: 101-106.
19. Tatsuo Mori, Yukitoshi Takahashi, Nami Araya, Taikan Oboshi, Hirokazu Watanabe, Kazuki Tsukamoto, Tokito Yamaguchi, Shinsaku Yoshitomi, Hirosato Nasu, Hiroko Ikeda, Hideyuki Otani, Katsumi Imai, Hideo Shigematsu, Yushi Inoue, Antibodies against peptides of NMDA-type GluR in cerebrospinal fluid of patients with epileptic spasms, *European Journal of Paediatric Neurology*, 2016; 20: 865-873.
20. Takashi Matsudaira, Yukitoshi Takahashi, Kazumi Matsuda, Hitoshi Ikeda, Keiko Usui, Tomokazu Obi, Yushi Inoue, Cognitive dysfunction and regional cerebral blood flow changes in Japanese females following human papillomavirus vaccination, *Neurology and Clinical Neuroscience*, 2016; 4(6): 220-227.
21. Kazuyuki Inoue, Yoshiaki Yamamoto, Eri Suzuki, Toshiki Takahashi, Akiko Umemura, Yukitoshi Takahashi, Katsumi Imai, Yushi Inoue, Keita Hirai, Daiki Tsuji, Kunihiko Itoh, Factors that influence the pharmacokinetics of lamotrigine in Japanese patients with epilepsy, *Eur J Clin Pharmacol.* 2016; 72(5): 555-562.

22. 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 & Development*, 2016; 38(6): 601-604.
23. Yuko Sato, Yurika Numata-Uematsu, Mitsugu Uematsu, Atsuo Kikuchi, Tojo Nakayama, Yosuke Kakisaka, Tomoko Kobayashi, Naomi Hino-Fukuyo, Hiroyoshi Suzuki, Yukitoshi Takahashi, Yoshiaki Saito, Naoyuki Tanuma, Masaharu Hayashi, Masaki Iwasaki, Kazuhiro Haginoya, Shigeo Kure, Acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures: Pathological findings and a new therapeutic approach using tacrolimus, *Brain & Development*, 2016; 38(8): 772-776.
24. Yoshiaki Yamamoto, Yukitoshi Takahashi, Katsumi Imai, Yoshiyuki Kagawa, Yushi Inoue, Effect of CYP inducers/inhibitors on the topiramate concentration: Clinical value of therapeutic drug monitoring, *Ther. Drug Monit.* 2017; 39: 55–61.
25. Hidenori Kido, Osamu Kano, Asami Hamai, Hiroyuki Masuda, Yutaka Fuchinoue, Masaaki Nemoto, Chiaki Arai, Teppei Takeda, Fumihito Yamabe, Toshihiro Tai, Mizuki Kasahara, Kenichi Suzuki, Nobuyuki Shiraga, Sota Sadamoto, Megumi Wakayama, Yukitoshi Takahashi, Yasuo Iwasaki, Kazutoshi Shibuya, Yoshihisa Urita, Kikuchi-Fujimoto disease (histiocytic necrotizing lymphadenitis) with atypical encephalitis and painful testitis: a case report, *BMC Neurology* 2017 17:22
26. 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 & Development*, 2017; 39: 256-260.
27. Ryuki Matsuura, Shin-ichiro Hamano, Satoru Ikemoto, Yuko Hirata, Kotoko Suzuki, Kenjiro Kikuchi, Yukitoshi Takahashi, Epilepsy with myoclonic atonic seizures and chronic cerebellar symptoms associated with antibodies against glutamate receptors N2B and D2 in serum and cerebrospinal fluid, *Epileptic disorders*, 2017; 19(1): 94-8.
28. Yuki Nagasako, Yasuhisa Sakurai, Izumi Sugimoto, Yukitoshi Takahashi, Keiko Tanaka, Subacute lobar encephalitis presenting as cerebellar ataxia and generalized cognitive impairment with positive anti-glutamate receptor antibodies, *Neurology and Clinical Neuroscience*, in press.
29. Yamaguchi Y, Torisu H, , Kira R, Ishizaki Y, Sakai Y, Sanefuji M, Ichiyama T, Oka A, Kishi T, Kimura S, Kubota M, Takanashi J, Takahashi Y, Tamai H, Natsume J, Hamano S, Hirabayashi S, Maegaki Y, Mizuguchi M, Minagawa K, Yoshikawa H, Kira J, Kusunoki S, Hara T, A Nationwide Survey of Pediatric Acquired Demyelinating Syndromes in Japan, *Neurology*, in press.
30. John C Kingswood, Guillaume B d'Augères, Elena Belousova, José C Ferreira, Tom Carter, Ramon Castellana, Vincent Cottin, Paolo Curatolo, Maria Dahlin, Petrus J de Vries, Martha Feucht, Carla Fladrowski, Gabriella Gislimberti, Christoph Hertzberg, Sergiusz Jozwiak, John A Lawson, Alfons Macaya, Rima Nabbout, Finbar O'Callaghan, Mirjana P Benedik, Jiong Qin, Marques Ruben, Valentin Sander, Matthias Sauter, Yukitoshi Takahashi, Renaud Touraine,

Sotiris Youroukos, Bernard Zonnenberg, Anna C Jansen on behalf of TOSCA consortium and TOSCA investigators, Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) – baseline data on 2093 patients, Orphanet Journal of Rare Diseases, in press.

31. Ikura T, Katsuse O, Chiba Y, Takahashi Y, Fujishiro H, Kamada A, Saito T, Hirayasu Y. Evaluation of titers of antibodies against peptides of subunits NR1 and NR2B of glutamate receptor by enzyme-linked immunosorbent assay in psychiatric patients with anti-thyroid antibodies. *Neurosci Lett*. 2016 Aug 15; 628: 201-6. doi: 10.1016/j.neulet.2016.06.028. Epub 2016 Jun 16.
32. Gon J, Takehisa Y, Yada Y, Kishi Y, Oshima E, Takahashi Y, Takaki M. Encephalitis With Antibodies to GluN2B During Administration of Clozapine. *Clin Neuropharmacol*. In press.
33. Toshihiro Jogamoto, Yoshiaki Yamamoto, Mitsumasa Fukuda, Yuka Suzuki, Katsumi Imai, Yukitoshi Takahashi, Yushi Inoue, Yoko Ohtsuka, Add-on stiripentol elevates serum valproate levels in patients with or without concomitant topiramate therapy, *Epilepsy Research*, in press.
34. Taku Omata, Kazuo Kodama, Yoshimi Watanabe, Yukiko Iida, Yoshiaki Furusawa, Akiko Takashima, Yukitoshi Takahashi, Hiroshi Sakuma, Keiko Tanaka, Katsunori Fujii, and Naoki Shimojo, Ovarian Teratoma Development after Anti-NMDA Receptor Encephalitis Treatment, *Brain & Development*, in press.
35. Shin-Seok Lee, D. Park, Y. Takahashi, J. Kang, Y. Yim, J. Kim, J. Lee, K. Lee, J. Lee, S. Lee, Anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibodies are associated with fibromyalgia in patients with systemic lupus erythematosus: a case-control study, *Clinical and Experimental Rheumatology*, in press.
36. Oikawa Y, Okubo Y, Numata-Uematsu Y, Aihara Y, Kitamura T, Takayanagi M, Takahashi Y, Kure S, Uematsu M, Initial vasodilatation in a child with reversible cerebral vasoconstriction syndrome. *J Clin Neurosci*. 2017 Feb 10. pii: S0967-5868(16)31065-7. doi: 10.1016/j.jocn.2017.01.010. [Epub ahead of print]
37. 四家達彦、高橋幸利、木村暢佑、今井克美、山下行雄、山本俊至、高橋孝雄、治療戦略の変更により ADL を改善し得た CDKL5 異常症による難治性てんかんの女兒例、*脳と発達*、2017 ; 49 : 28-31.
38. 西口奈菜子、里龍晴、原口康平、井上大嗣、渡邊聖子、渡邊嘉章、高橋幸利、森内浩幸、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の補助診断法としての脳血流シンチグラフィの有用性、*脳と発達*、2017 ; 49 : 46-50.
39. 東本和紀、高橋幸利、高山留美子、Rufinamide が長期に奏功している Lennox-Gastaut 症候群の 3 小児例、*脳と発達*、2017 ; 49 : 54-56.
40. 山本路華、古谷剛、高橋幸利、羽鳥浩三、N-Methyl-D-Aspartate 型グルタミン酸受容体抗体陽性脳炎患者の一例における、認知機能の回復過程とリハビリテーション経過、*運動障害* 2016 ; 26(2): 91-98.
41. 金子知香子、ノーシャリナ・シェークスピア、土屋真理夫、久保仁、山本悌司、片山宗一、高橋幸利、NMDA型GluRサブユニット抗体陽性脳炎5症例の臨床的解析、*Brain and Nerve*、2016;68(9):1099-1107.
42. 元木崇裕、中川栄二、小一原玲子、高橋幸利、竹下絵里、石山昭彦、齋藤貴志、小牧宏文、須貝研司、佐々木征行、免疫グロブリン治療が奏功したてんかん性脳症例、*脳と発達*、印刷中。

43. 千葉悠平、勝瀬大海、斎藤知之、須田颯、鎌田鮎子、伊倉崇浩、阿部紀絵、戸代原奈央、山口博行、佐藤由佳、高橋幸利、平安良雄、慢性自己免疫性脳炎を疑った際の検査、治療についての取り組みの紹介、精神科治療学、印刷中。
44. 月田和人、下竹昭寛、中谷光良、高橋幸利、池田昭夫、高橋良輔、辺縁系脳炎で発症した神経梅毒の1例、臨床神経、印刷中。

大藪恵一

45. Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y. Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties. Hum Mutat. 2017 Mar 23. doi: 10.1002/humu.23219

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

2014年度

村上良子

1. Endosome-to-TGN retrograde transport mediated by GARP affects post-Golgi anterograde transport and glycosylation (口頭) Tetsuya Hirata, Morihisa Fujita, Shota Nakamura, Yoshiko Murakami, Yusuke Mada, Taroh Kinoshita 第15回関西グライコサイエンスフォーラム 平成26年5月24日(土) 大阪市立大学 学術情報総合センター 国内
2. GPIアンカー型タンパク質の構造異常を原因とする先天性GPI欠損症---PGAP1欠損症とPGAP3欠損症--- (口頭) 村上良子、木下タロウ発表は5月29日第56回日本小児神経学会学術集会 平成26年5月28日~31日 アクトシティー浜松 他 国内
3. GPIアンカー欠損症研究の進展 (口頭、シンポジウム 11日発表) 木下タロウ、村上良子 第33回 日本糖質学会年会 平成26年8月10日-12日、名古屋大学 国内
4. GARP複合体を介したTGNへの逆行輸送はゴルジ体以降の順行輸送や糖鎖修飾に必要である。(口頭、シンポジウム、11日発表)平田哲也、藤田盛久、後藤和義、元岡大祐、中村昇太、村上良子、前田裕輔、木下タロウ 第33回 日本糖質学会年会平成26年8月10日-12日名古屋大学 国内
5. 先天性GPI欠損症について (口頭発表 22日発表) 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 平成26年8月22日~23日 神戸常磐大学 国内
6. GPIアンカー型蛋白質の細胞膜遊離に関わるGPI切断酵素PGAP6(口頭+ポスター、16日発表) ゴンヒリ、藤田盛久、村上良子、神澤範行、前田裕輔、木下タロウ (2T16a-08, 3P-039)第87回日本生化学会大会 平成26年10月15日~18日 国立京都国際会館 国内
7. GARP複合体を介したエンドソーム-TGN間の逆行輸送はゴルジ体以降の順行輸送や糖鎖修飾に必要である 平田哲也、藤田盛久、中村昇太、後藤和義、片岡大祐、村上良子、前田裕輔、木下タロウ(口頭+ポスター、17日発表) (3T14a-10、3P-265) 第87回日本生化学会大会 平成26年10月15日~18日国立京都国際会館 国内

8. GPIアンカー型蛋白質構造異常を原因とする先天性GPI欠損症・PGAP1欠損症とPGAP3欠損症 (口頭+ポスター、18日発表)村上良子、栗屋智就、前田裕輔、木下タロウ (4T15P-03、4P-416) 第87回日本生化学会大会平成26年10月15日～18日国立京都国際会館 国内
9. Endosomes-to-TGN retrograde transport mediated by GARP is required for post-Golgi anterograde transport and glycosylation Oral Tetsuya Hirata, Morihisa Fujita, Shota Nakamura, Kazuyoshi Gotoh, Daisuke Motooka, Yoshiko Murakami, Yusuke Maeda, Taroh Kinoshita, 2014年11月16日2014 SFG & JSCR JOINT MEETING ----Satellite Symposium IV – New Vistas in Glycoscience; Challenges for Junior Scientists” in Hawaii 海外

井上徳光

10. Inherited GPI anchor deficiency is associated with West syndrome. Poster Chiyonobu T, Inoue N, Morimoto M, Kinoshita T, Murakami Y. 16th Annual Meeting of Infantile Seizure Society, 2014.6.23-25, Turkey 海外
11. Inherited GPI anchor deficiency: biochemical, molecular, and clinical presentation of a patient with *PIGW* mutations. Poster Chiyonobu T, Inoue N, Morimoto M, Kinoshita T, Murakami Y. The 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, 2014.10.18-22, San Diego, California, USA 海外
12. 先天性 PIGA 欠損症. 口頭 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 2014.8.22-23, 神戸 国内

高橋幸利

13. 高橋幸利、難治てんかんの病態・治療 (脳炎後てんかんとスパズム)、Shizuoka-Kumamoto collaboration meeting of epilepsy towards better community healthcare 第 1 回勉強会、2014 年 4 月 25 日、熊本.
14. 高橋幸利、他、シンポジウム 3 脳炎後てんかんの病態・治療を探る、免疫病態、第 56 回日本小児神経学会、2014 年 5 月 29-31 日、浜松.
15. 高橋幸利、薬事委員会主催セミナー、Rasmussen 症候群に対するタクロリムスの有効性、第 56 回日本小児神経学会、2014 年 5 月 29-31 日、浜松.
16. Yukitoshi Takahashi, Pre-congress symposium: Update of Rasmussen syndrome : Immunopathogenesis, The 48th Congress of the Japan Epilepsy Society, Oct 1st-3rd 2014, Tokyo.
17. 高橋幸利、他、シンポジウム 5 VGKC 複合体等に関連する免疫介在性亜急性脳炎とてんかん : VGKC 複合体抗体陽性例の NMDA 型 GluR 抗体の意義、第 48 回日本てんかん学会学術集会、2014 年 10 月 2-3 日、東京.
18. 高橋幸利、NMDA 型 GluR 抗体の機能解明 in vitro & in vivo、第 44 回日本臨床神経生理学会学術大会 教育講演、2014 年 11 月 19-21 日、福岡.
19. 高橋幸利、他、HPV ワクチン後に中枢神経症状が出現した症例のステロイドパルス治療、ワークショップ「Human Papillomavirus (HPV) ワクチン関連神経免疫異常症候群 (HANS : ハンス症候群)」、第 29 回日本臨床リウマチ学会、2014 年 11 月 30 日、福岡.

20. 高橋幸利、脳炎と脳炎後てんかんの病態・治療、第9回日本てんかん学会中国・四国地方会、2015年2月7日、徳島。
21. 高橋幸利、NMDA型GluR免疫と疾患、第49回慶應ニューロサイエンス研究会、2015年2月21日、東京。
22. 小池大輔、高橋幸利、他、早期の治療介入により良好な経過をたどったインフルエンザワクチン後非ヘルペス性辺縁系脳炎の1例、第93回山陰小児科学会、2014年4月6日
23. 村田強志、高橋幸利、他、特異な橋病変を呈した自己免疫関連性脳炎の一例、日本内科学会総会、2014年4月11-13日、東京。
24. 高橋幸利、他、NMDAR抗体陽性非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の早期診断：先行症状期血液検査値の検討、第117回日本小児科学会学術集会、2014年4月11-13日、名古屋。
25. 藤田貴子、高橋幸利、他、当院における突発性発疹症の神経合併症、第117回日本小児科学会学術集会、2014年4月11-13日、名古屋。
26. 河村吉紀、高橋幸利、他、内側側頭葉硬化症発症におけるヒトヘルペスウイルス6Bの役割、第117回日本小児科学会学術集会、2014年4月11-13日、名古屋。
27. 大久保真理子、高橋幸利、他、両側性のEpilepticus Partialis Continuaを呈した1例、第64回多摩小児神経懇話会、2014年4月19日、八王子。
28. 山田舞乃、高橋幸利、他、当院での自己免疫性脳炎の経過 抗NMDA受容体脳炎は再発に注意が必要である、第55回日本神経学会学術大会、2014年5月22-24日、福岡。
29. 上野弘恵、高橋幸利、他、橋本脳症の1男児例-小児における橋本脳症の臨床像の検討、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
30. 鳥巢浩幸、高橋幸利、他、小児多発性硬化症における治療抵抗性の検討、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
31. 中野祐子、高橋幸利、他、大脳皮質に局限した病変を示した自己免疫性辺縁系脳炎の1例、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
32. 西倉紀子、高橋幸利、他、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎7例の臨床的検討、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
33. 森山剣光、高橋幸利、他、RSウイルス感染関連NMDA受容体抗体陽性辺縁系脳炎の1例、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
34. 渡辺陽和、高橋幸利、他、Rasmussen症候群のステロイドパルス療法の検討、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
35. 佐久間啓、高橋幸利、他、難治頻回部分発作重積型急性脳炎の髄液中におけるインターフェロン誘導性ケモカインの増加、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
36. 平澤絢香、高橋幸利、他、WISC-IVで処理速度低下を示した軽症抗NMDA受容体脳炎の一例、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
37. 山口解冬、高橋幸利、他、シンポジウム3 脳炎後てんかんの病態・治療を探る、脳炎脳症後てんかんの慢性期におけるステロイドパルス治療の経験、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。
38. 谷口祐子、高橋幸利、他、限局性の大脳皮質病変を示した自己免疫性辺縁系脳炎の1例、第56回日本小児神経学会、2014年5月29-31日、浜松。

39. 藤井裕士、小林良行、石川暢恒、高橋幸利、グルタミン酸受容体 (GluR) 抗体が陽性であった Late onset Lennox-Gastaut 症候群の 14 歳女児例、第 56 回日本小児神経学会、2014 年 5 月 29-31 日、浜松。
40. 庄司圭祐、高橋幸利、他、関節リウマチの免疫療法中に発症した抗グルタミン酸受容体抗体陽性の互急性白質脳症の一例、第 204 回日本内科学会近畿地方会、2014 年 6 月 14 日、大阪。
41. 杉本精一郎、高橋幸利、他、うつ症状を呈した辺縁系脳炎の一症例、第 206 回日本神経学会九州地方会、2014 年 6 月 28 日、宮崎。
42. 小野田 統、高橋幸利、他、単純ヘルペス脳炎に続発した抗 NMDA 受容体脳炎の 1 例、第 139 回日本神経学会東海北陸地方会、2014 年 7 月 5 日、名古屋。
43. 元木崇裕、高橋幸利、他、免疫グロブリン治療が奏功した抗グルタミン酸受容体抗体陽性のてんかん性脳症の 1 例、第 8 回日本てんかん学会関東・甲信越地方会、2014 年 7 月 11 日、東京。
44. 浅田昌照、高橋幸利、他、抗 NMDA 受容体脳炎による意識障害を呈し診断に難渋した一例、第 115 回近畿精神神経学会、2014 年 7 月 26 日、大阪。
45. 高橋幸利、他、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の病態解明：NMDAR 型 GluR 抗体の passive transfer 研究、第 19 回日本神経感染症学会総会・第 26 回日本神経免疫学会、2014 年 9 月 4-6 日、金沢。
46. 高橋幸利、他、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の病態解明：正常対照の GluR 抗体と年齢、第 19 回日本神経感染症学会総会・第 26 回日本神経免疫学会、2014 年 9 月 4-6 日、金沢。
47. 高橋幸利、他、HPV ワクチン後に中枢神経症状が出現した症例の検討：髄液の自己免疫学的検討、第 19 回日本神経感染症学会総会・第 26 回日本神経免疫学会、2014 年 9 月 4-6 日、金沢。
48. 武久康、高橋幸利、他、NMDA 受容体脳炎の治療とその効果に対する検討、第 19 回日本神経感染症学会総会・第 26 回日本神経免疫学会、2014 年 9 月 4-6 日、金沢。
49. 河村吉紀、高橋幸利、他、内側側頭葉硬化症発症におけるヒトヘルペスウイルス 6B の役割、第 19 回日本神経感染症学会総会、2014 年 9 月 4-6 日、金沢。
50. 先浜大、高橋幸利、他、伝染性単核球症に続発した自己免疫介在性脳炎の 1 例、日本内科学会 第 205 回近畿地方会、2014 年 9 月 20 日、大阪。
51. Yoshiki Kawamura, Yukitoshi Takahashi, 他、Pathogenic role of human herpes virus 6B in mesial temporal sclerosis, 第 48 回日本てんかん学会、2014 年 10 月 2-3 日、東京。
52. 福岡正隆、高橋幸利、他、左右大脳半球に再発性病変を呈し Rasmussen 脳炎が疑われた 1 例、第 48 回日本てんかん学会学術集会、2014 年 10 月 2-3 日、東京。
53. Kazumi Matsuda, Yukitoshi Takahashi, 他、Pre-congress symposium: Update of Rasmussen syndrome : Update of Rasmussen syndrome : Neuroimaging and histopathology of Rasmussen syndrome, The 48th Congress of the Japan Epilepsy Society, Oct 1st-3rd 2014, Tokyo.
54. 宇田川紀子、高橋幸利、他、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎後に難治てんかんを残した 1 男児例、第 48 回日本てんかん学会学術集会、2014 年 10 月 2-3 日、東京。
55. 阿部圭市、高橋幸利、他、発作型、焦点、画像上の変化を認めた慢性肉芽腫性脳炎による難治性てんかんに対し側頭葉切除を行った一例、第 48 回日本てんかん学会学術集会、2014 年 10 月 2-3 日、東京。
56. 東本和紀、高橋幸利、他、髄液中リンパ球表面マーカーの検討：疾病対照の年齢経過、第 48 回日本てんかん学会学術集会、2014 年 10 月 2-3 日、東京。

57. 山本達也 高橋幸利、他、リツキシマブによる治療を行ったオブソクローヌス・ミオクローヌス症候群の1例、第20回日本小児神経学会東北地方会、2014年10月18日、盛岡。
58. 池田光憲、高橋幸利、他、当センターで経験した非ヘルペス性急性辺縁系脳炎（NHALE）9例の臨床的検討、第42回日本救急医学会総会、2014年10月28日、盛岡。
59. 村上丈伸、高橋幸利、他、特異な橋病変を呈した抗NMDA受容体抗体陽性脳炎の一例、臨床神経生理学学会、2014年11月19-21日、福岡。
60. 武久康、高橋幸利、他、NMDA受容体脳炎における脳血量SPECT、第26回日本脳循環代謝学会、2014年11月21-22日、岡山。
61. 布施ひと美、高橋幸利、他、抗てんかん薬により認知機能が改善した抗NMDA受容体抗体陽性の側頭葉てんかん、第27回日本総合病院精神医学会、2014年11月28日、つくば。
62. 眞山英徳、高橋幸利、NMDA型GluR抗体が検出された髄膜脳炎発症の混合性結合組織病の1例、神経学会関東地方会、2014年11月29日、東京。
63. 井上沙織、高橋幸利、他、抗NR2抗体陽性辺縁系脳炎に対するシクロフォスファミド大量静注療法が有効であったがループス腎炎が再燃した小児期発症SLEの一例、日本リウマチ学会関東支部学術集会、2014年12月14日、横浜。
64. 伊藤弘道、高橋幸利、他、VNSにより発作頻度、認知行動面に改善が認められたAERRPSの1例、第9回日本てんかん学会中国・四国地方会、2015年2月7日、徳島。
65. 関口由利子、高橋幸利、他、抗NMDA型グルタミン酸受容体抗体陽性であった、非ヘルペス性急性脳炎の1女児例、第32回日本小児科学会神奈川県地方会、2015年2月21日、横浜。
66. 永迫友規、高橋幸利、他、口唇のけいれんで始まり、失調性構音障害、失読失書・失名辞を呈した抗グルタミン酸受容体抗体陽性脳炎、第212回神経学会地方会、2015年3月14日、東京。

大藪恵一

67. 北島 康司、坂野 公彦、大森 早也佳、平田 克弥、那波 伸敏、和田 和子、荒堀 仁美、谷口 英俊、大藪 恵一「疾患特異的ヒトiPS細胞をもちいたダウン症候群の病態解析」第37回日本小児遺伝学会学術集会（2014年4月10日、名古屋）
68. 北島 康司、坂野 公彦、平田 克弥、大森 早也佳、荒堀 仁美、松浪 桂、谷口 英俊、和田 和子、大藪 恵一「ダウン症候群における病態発症メカニズムの解明」第117回日本小児科学会学術集会（2014年4月11日、名古屋）
69. 谷河純平、鈴木保宏、岡本信彦、才津浩智、村上良子、岡村隆行、池田妙、最上友紀子、柳原恵子、青天目信、下野九理子、木下タロウ、大藪 恵一「眼球運動異常、小脳萎縮を認めた先天性GPI欠損症(PIGN遺伝子異常症)の同胞例」第56回日本小児神経学会学術集会 2014年5月29-31日
70. 北島 康司、坂野 公彦、大森 早也佳、平田 克弥、荒堀 仁美、松浪 桂、谷口 英俊、和田 和子、橋井 佳子、大高 真奈美、中西 真人、佐久間 哲史、山本 卓、大藪 恵一 Analysis of transient abnormal myelopoiesis in Down syndrome using gene editing technologies 第76回日本血液学会学術集会（2014年10月31日、大阪）

2015年度

村上良子

1. 村上良子、第43回日本小児神経学会東海地方会 特別講演 2015年8月1日
「先天性 GPI アンカー欠損症－精神運動発達遅滞とてんかんを主症状とする新しい疾患－」
2. Yoshiko Murakami, FASEB Summer Research Conference “Protein Lipidation, Signaling, and Membrane Domains” 「Inherited GPI deficiency」 Saxtons River, Vermont, USA, July 21, 2015
3. 村上良子、第57回日本小児神経学会学術集会 特別企画 2015年5月29日
「先天性 GPI 欠損症：てんかん・知的障害を主症状とする新しい疾患」
4. 村上良子、第118回日本小児科学会学術集会 教育講演 2015年4月17日
「先天性 GPI 欠損症：知的障害・てんかんを呈する新しい疾患」
5. 村上良子、第52回日本補体学会学術集会 優秀賞 2015年8月16年間延べ121回にわたる反復性無菌性髄膜炎に PIGT 変異による PNH を合併し Eculizumab が著効した一例 その2 分子メカニズム
6. Endosome-to-TGN retrograde transport mediated by GARP affects post-Golgi anterograde transport and glycosylation Tetsuya Hirata, Morihisa Fujita, Shota Nakamura, Yoshiko Murakami, Yusuke Mada, Taroh Kinoshita (口頭) 第15回関西グライコサイエンスフォーラム 平成26年5月24日(土) 大阪市立大学 学術情報総合センター

井上徳光

7. 赤澤隆、井上徳光 Development of bacteria-mimicked tumor cell vaccine modified with engineered TLR2 ligands 第19回に本がん免疫学会総会 2015. 7. 9-11 東京
8. 井上徳光 がん微小環境における免疫変調メカニズム 第26回日本生体防御学会学術総会 2015. 7. 10-12 東京 (シンポジスト)
9. 井上徳光、赤澤隆 Complement Receptor 4 (CR4) を介した樹状細胞ターゲット抗がんアジュバントの更なる変化 第52回補体シンポジウム 2015.8.21-22, 名古屋

高橋幸利

10. Yukitoshi Takahashi, et al., Autoimmune-mediated Epilepsy in Children, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.
11. Yukitoshi Takahashi, Photosensitivity in population & epileptic patients, The 17th Annual Meeting of Infantile Seizure Society, September 25-26, 2015, Tokyo.
12. Takako Fujita, Yukitoshi Takahashi, et al., Neurological complications of in-patients with exanthem subitum, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.
13. Jun Mine, Yukitoshi Takahashi, et al., Clinical manifestations of non-herpetic acute limbic encephalitis in four pediatric cases, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.
14. Hiromi Yamaguchi, Yukitoshi Takahashi, et al., A case of Hashimoto Encephalopathy with Grave's disease, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.

15. Norimichi Higurashi1, Yukitoshi Takahashi, Shinichi Hirose, Immediate suppression of seizure clusters by corticosteroids in PCDH19 female epilepsy, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.
16. Kazuyuki Nakamura, Yukitoshi Takahashi, et al., A Case of Rapid-progressive Bilateral Rasmussen's Encephalitis, 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 14th to 17 th 2015. Taipei.
17. Y. Yamamoto, Y. Takahashi, et al., Therapeutic drug monitoring for lamotrigine in pediatric epilepsy patients, The 12th Congress of the European Association for Clinical Pharmacology and Therapeutics Madrid, Spain, 27-30 June, 2015.
18. Yukitoshi Takahashi, et al., Function of antibodies to n-terminal of GluN2B in vivo, The inaugural Asia-Pacific School of Neuroimmunology Meeting, August 30th 2015, Tokyo.
19. Petrus J de Vries, Yukitoshi Takahashi, et al., TSC-Associated Neuropsychiatric Disorders (TAND): Baseline data from the TOSCA international disease registry, The Society for the Study of Behavioural Phenotypes 2015 conference, 4-5 September 2015. London.
20. Takeo Saito, Yukitoshi Takahashi, et al., Pharmacogenomics analysis identifies HLA-DRB1 as a risk for Lamotrigine-induced cutaneous adverse drug reactions in a Japanese population. The 2015 World Congress of Psychiatric Genetics, 16-20, Oct, 2015, Tronto.
21. Mazereeuw-Hautier, Yukotoshi Takahashi, et al., Dermatological manifestations of TSC in TOSCA – TuberOus SCLerosis registry to increase disease Awareness, 11th European Association of Dermato-Oncology (EADO) Congress, 28-31 October, 2015, Marseille.
22. Anna Jansen, Yukotoshi Takahashi, et al., TOSCA – TuberOus SCLerosis registry to increase disease Awareness: Second interim analysis results with a focus on neurologic manifestations, 20th Annual Scientific Meeting and Education Day of the Society for Neuro-Oncology, November 19-22, 2015, San Antonio.
23. Yuhei Chiba, Yukitoshi Takahashi, et al., Four cases of probable dementia with Lewy bodies with anti N-methyl-D-aspartic acid type receptor antibodies, International Dementia with Lewy Bodies Conference 2015, December 1-4, 2015, Florida.
24. Rima Nabbout, Yukotoshi Takahashi, et al., TOSCA – TuberOus SCLerosis registry to increase disease Awareness: Second Interim analysis results with a focus on epilepsy, 69th annual meeting of AES, Dec 4-8, 2015, Philadelphia.
25. 高橋幸利、荒谷菜海、森達夫、東本和紀、吉富晋作、渡辺陽和、宮 一志、今村淳、木村 暢佑、美根潤、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の早期診断：先行症状期髄液検査値の検討、第 118 回 日本小児科学会学術集会、2015 年 4 月 17 日-4 月 19 日、大阪。
26. Yukitoshi Takahashi, Takashi Matsudaira, Hitoshi Nakano, Hirosato Nasu a, Hitoshi Ikeda, Kentaro Nakaoka, Yushi Inoue, Rumiko Takayama, Masayasu Oota, Immunological studies of blood from patients with CNS-symptom after human papillomavirus vaccination, 第 57 回日本小児神経学会、2015 年 5 月 28-30 日、大阪。
27. 高橋幸利、山口解冬、伊藤智城、九鬼一郎、臼井大介、木村暢佑、保立麻美子、池上真理子、大谷早苗、向田壮一、那須裕郷、山崎悦子、秋山倫之、高山留美子、最上友紀子、大谷英之、池田浩子、久保田裕子、重松秀夫、今井克美、井上有史、難治性 West 症候群での新規抗てんかん薬治療効果：

TPM&LEV、第8回日本てんかん学会東海北陸地方会、2015年7月11日、富山。

28. 高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、平松宏実、井上有史、ウサギ抗ヒト NMDA 型 GluR 抗体のマウス passive transfer 研究：記憶等の行動解析、第 27 回日本神経免疫学会学術集会、2015 年 9 月 15-16 日、岐阜。
29. 高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、平松宏実、井上有史、ウサギ抗ヒト NMDA 型 GluR 抗体のマウス海馬遺伝子発現変化に及ぼす影響の解析、日本人類遺伝学会第 60 回大会、2015 年 10 月 14-17 日、東京。
30. 高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、平松宏実、井上有史、非ヘルペス性急性辺縁系脳炎 157 例の検討：急性期治療と予後、第 20 回日本神経感染症学会、2015 年 10 月 22-23 日、長野。
31. 高橋幸利、太田晶子、井上有史、遠山潤、藤田浩史、西里ちづる、田中茂樹、長尾雅悦、白神浩史、金子英雄、澤井康子、West 症候群 NHO-Japan 342 ACTH cases study：初回 ACTH 短期・長期発作抑制効果、第 49 回日本てんかん学会、2015 年 10 月 29 -11 月 1 日、長崎。
32. 小池敬義、高橋幸利、堀野朝子、小関直子、山口解冬、大星大観、木水友一、吉富晋作、大谷英之、池田浩子、今井克美、重松秀夫、鈴木保宏、村上良子、井上有史、PIGL 遺伝子異常による先天性 GPI 欠損症の 1 例、第 64 回静岡小児神経研究会、2015 年 11 月 14 日、静岡。
33. 高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、
34. 笠井理沙、榎田かおる、井上有史、Rasmussen 症候群の早期診断・効果的免疫調節治療選択に向けた研究、てんかん治療研究振興財団第 27 回研究報告会、2016 年 3 月 5 日、千里。

大藺恵一

35. 先天性 GPI 欠損症に対する当院での取り組み、ポスター谷河純平、岸本加奈子、山崎早苗、岩谷祥子、富永康仁、下野九理子、青天目信、村上良子、木下タロウ、永井利三郎、大藺恵一 第 57 回日本小児神経学会学術集会 2015 年 5 月 国内
36. West 症候群を呈した先天性 GPI 欠損症に対するビタミン B6(ピリドキシン)療法の効果 富永康仁、岸本加奈子、渡辺陽和、谷河純平、岩谷祥子、青天目信、下野九理子、大藺恵一 第 49 回日本てんかん学会学術集会 2015 年 10 月国内
37. West 症候群を合併した先天性 GPI 欠損症の男児例に対するピリドキシン療法の効果 富永康仁、岸本加奈子、渡辺陽和、谷河純平、岩谷祥子、青天目信、下野九理子、村上良子、木下タロウ、永井利三郎、大藺恵一 第 59 回日本小児神経学会近畿地方会 2016 年 3 月 国内

2016 年度

村上良子

1. GPI アンカー型タンパク質の構造異常を原因とする先天性 GPI 欠損症---PGAP1 欠損症と PGAP3 欠損症---口頭 村上良子、木下タロウ 第 56 回日本小児神経学会学術集会 2016.5.29 国内
2. 第 68 回日本臨床化学会近畿支部例会 2016 年 7 月 9 日 特別講演「補体関連の遺伝子異常についてー補体制御因子の異常を中心にー」村上良子、 国内
3. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria caused by PIGT mutations; Atypical PNH, (Poster) Yoshiko Murakami, Norimitsu Inoue, Michi Kawamotoi, Nobuo Kohara, Taroh Kinoshita The 26th International Complement Workshop (XXVI ICW) 2016.9.5 国内

4. 第78回日本血液学会学術集会 2016年10月14日 村上良子 教育講演
「PNHの発症機序」国内
5. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria caused by PIGT mutations; Atypical PNH, ポスター
Yoshiko Murakami, Norimitsu Inoue, Michi Kawamotoi, Nobuo Kohara, Taroh Kinoshita 58th
ASH Annual Meeting and Exposition 2016.12.2 San Diego, USA. 海外

井上徳光

6. がんが放出する乳酸によるヒストン修飾制御機構, 口頭, 井上徳光, 赤澤隆 第20回がん免疫学会, 2016/7/29, 国内
7. Application of CR4-targeting antitumor immunoadjuvant for an advanced dendritic cell therapy (Poster) Akazawa, T., Sugiura, K., Inaba, T., Inoue, N. XXVI International Complement Workshop 2016/9/6 Kanazawa, Japan
8. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria caused by PIGT mutations: Atypical PNH (Poster) Murakami, Y., Inoue, N., Kawamotoi, M., Kohara, N., Kinoshita, T. XXVI International Complement Workshop 2016/9/6 Kanazawa, Japan
9. Collectin CL-P1 is involved in C-reactive protein-mediated complement activation (Poster) Roy, N., Ohtani, K., Yasuyuki Matsuda, Y., Kenichiro Mori, K., Hwang, I., Suzuki, Y., Inoue, N., Wakamiya, N. XXVI International Complement Workshop 2016/9/6 Kanazawa, Japan
10. Establishment of a comprehensive complement examination system for complement-related diseases by the Japanese Association for Complement Research (Poster) Hidaka, Y., Inoue, N., Ohtsuka, Y., Sawai, T., Miyata, T., Osawa, I., Okada, H., Kinoshita, T., Sekine, H., Takahashi, M., Tsukamoto, H., Nakao, M., Nonaka, M., Matsushita, M., Yamamoto, T., Horiuchi, T., Wakamiya N. XXVI International Complement Workshop 2016/9/6 Kanazawa, Japan

高橋幸利

11. Yukitoshi Takahashi, Early clinical diagnosis & evidence for treatment in immune-mediated encephalitis with antibodies to NMDA-type GluRs, The 18th Annual Meeting of Infantile Seizure Society, July 1-3, 2016, Tokyo. 国内
12. Yukitoshi Takahashi, Akiko Oota, Yushi Inoue, Jun Tohyama, Hiroshi Fujita, Nishizato Chizuru, Jyunya Takahashi, Shigeki Tanaka, Nagao Masayoshi, Shiraga Hiroshi, Hideo Kaneko, Yasuko Sawai, West syndrome NHO-Japan 342 ACTH cases study: Developmental outcome of the initial ACTH therapy, 第58回日本小児神経学会、2016年6月2-5日、東京. 国内
13. 高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、榎田かおる、井上有史、村上良子、木下タロウ、井上徳光、九鬼一郎、鈴木保宏、谷河純平、田中総一郎、高山留美子、血清 GPI アンカー蛋白定量による先天性 GPI 欠損症スクリーニング. 第58回日本小児神経学会学術集会. 2016年6月3-5日. 東京. 国内
14. 小池敬義、高橋幸利、堀野朝子、小関直子、山口解冬、大星大観、木水友一、吉富晋作、大谷英之、池田浩子、今井克美、重松秀夫、鈴木保宏、村上良子、井上有史、*PIGL* 遺伝子異常による先天性 GPI 欠損症の1例：発作時脳波・SPECT を主体に、第58回日本小児神経学会、2016年6月2-5日、東京. 国内

15. 高橋幸利、太田晶子、井上有史、遠山潤、藤田浩史、池田ちづる、高橋純哉、田中茂樹、長尾雅悦、白神浩史、金子英雄、澤井康子、West症候群NHO-Japan 342 ACTH cases study：結節性硬化症 27症例、第9 回日本てんかん学会東海・北陸地方会、2016年7 月9 日、福井. 国内

大藪恵一

16. 眼球運動異常、小脳萎縮を認めた先天性 GPI 欠損症(PIGN 遺伝子異常)の同胞例、口頭、谷河純平、鈴木保宏、岡本信彦、才津浩智、村上良子、岡村隆行、池田妙、最上友紀子、柳原恵子、青天目信、木下タロウ、大藪恵一、第 56 回日本小児神経学会学術集会、2014/5/29、国内
17. 先天性 GPI 欠損症に対する当院での取り組み、ポスター、谷河純平、岸本加奈子、山崎早苗、岩谷祥子、富永康仁、下野九理子、青天目信、村上良子、木下タロウ、永井利三郎、大藪恵一、第 57 回日本小児神経学会学術集会、2015/5/28、国内
18. West 症候群を呈した先天性 GPI 欠損症に対するビタミン B6(ピリドキシン)療法の効果、ポスター、富永康仁、岸本加奈子、渡辺陽和、谷河純平、岩谷祥子、青天目信、下野九理子、大藪恵一、第 49 回日本てんかん学会、2015/10/31、国内
19. West 症候群を合併した先天性 GPI 欠損症の男児例に対するピリドキシン療法の効果、口頭、富永康仁、岸本加奈子、渡辺陽和、谷河純平、岩谷祥子、青天目信、下野九理子、村上良子、木下タロウ、永井利三郎、大藪恵一、第 59 回日本小児神経学会近畿地方会、2016/3/12、国内

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

2016 年度

1. 先天性 GPI 欠損症について、大藪恵一、第 2 回先天性 GPI 欠損症患者会、2016/10/29、国内
2. 高橋幸利、こどもを護り育てるために-てんかん発作、環境、遊び・・・、岐阜地区公立幼稚園長会、幼稚園教育研究会理事会研修会、2017 年 2 月 24 日、岐阜.

(4) 特許出願