

研究成果の刊行に関する一覧表 25年度

書籍

	著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
1	杉江秀夫、福田冬季子、杉江陽子	糖原病「糖原病0型」「糖原病I型」「糖原病V型」「糖原病VII型」	遠藤文夫	先天代謝異常ハンドブック	中山書店	東京	2013	Pp172-174,180-1820
2	杉江秀夫	ミオグロビン尿症の診断と鑑別	内野誠、青木正志	筋疾患診療ハンドブック	中外医学社	東京	2013	pp99 - 103
3	森雅人、杉江秀夫	ミトコンドリア病	小林祥泰、水澤英洋	神経疾患の最新の治療2012-2014	南光堂	東京	2012	pp340 - 343

雑誌

	発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
4	Watanabe Y, Sasahara Y, Ramesh N, Massaad MJ, Yeng Looi C, Kumaki S, Kure S, Geha RS, Tsuchiya S.	T-cell receptor ligation causes Wiskott-Aldrich syndrome protein degradation and F-actin assembly downregulation.	J Allergy Clin Immunol.	132	648-655	2013
5	Kakisaka Y, Ohara T, Hino-Fukuyo N, Uematsu M, Kure S.	Abdominal and lower back pain in pediatric idiopathic stabbing headache.	Pediatrics.	133	e245-7	2014
6	Horino S, Sasahara Y, Sato M, Niizuma H, Kumaki S, Abukawa D, Sato A, Imaizumi M, Kanegane H, Kamachi Y, Sasaki S, Terui K, Ito E, Kobayashi I, Ariga T, Tsuchiya S, Kure S.	Selective expansion of donor-derived regulatory T cells after allogeneic bone marrow transplantation in a patient with IPEX syndrome.	Pediatr Transplant.	18	E25-30	2014

7	Okano Y, Kobayashi K, Ihara K, Ito T, Yoshino M, Watanabe Y, Kaji S, Ohura T , Nagao M, Noguchi A, Mushiohake S, Hohashi N, Hashimoto-Tamaoki T.	Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage.	Mol Genet Metab.	109	9-13	2013
8	高柳 正樹	Reye症候群はどこへ行った？	小児内科	45	2052-2055	2013
9	Yamazaki T, Murayama K, Compton AG, Sugiana C, Harashima H, Amemiya S, Ajima M, Tsuruoka T, Fujinami A, Kawachi E, Kurashige Y, Matsushita K, Wakiguchi H, Mori M, Iwasawa H, Okazaki Y, Thorburn DR, Ohtake A	Molecular diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders in Japan: Focusing on mitochondrial DNA depletion syndrome.	Pediatr Int	56 (2)	in press	2014
10	Ohtake A , Murayama, K, Mori M, Harashima H, Yamazaki T, Tamaru S, Yamashita I, Kishita Y, Kohda M, Tokuzawa Y, Mizuno Y, Moriyama Y, Kato H, Okazaki Y	Diagnosis and molecular basis of mitochondrial respiratory chain disorders: exome sequencing for disease gene identification.	Biochim Biophys Acta (General Subjects on Special Issue: Frontiers of Mitochondria.)	1840(4)	1355-1359	2014
11	Enkai S, Koinuma S, Ito R, Iigaki J, Hasegawa Y, Murayama K, Ohtake A	Case of an infant with hepatic cirrhosis caused by mitochondrial respiratory chain disorder.	Pediatr Int	55 (4)	e103-6	2013
12	Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Takayanagi M, Fukao T, Fukuda S, Yamaguchi S	Intracellular in vitro probe acylcarnitine assay for identifying deficiencies of carnitine transporter and carnitine palmitoyltransferase-1	Analytical and Bioanalytical Chemistry	405(4)	1345-1351	2013
13	Tomatsu S, Fujii T, Fukushi M, Oguma T, Shimada T, Maeda M, Kida K, Shibata Y, Futatsumori H, Montaña AM, Mason RW, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii T	Newborn screening and diagnosis of mucopolysaccharidoses	Molecular Genetics and Metabolism	110(1-2)	42-53	2013
14	Yamaguchi S, Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Mushimoto Y, Yamada K, Takahashi T, Furui M, Taketani T, Fukuda S, Fukao T, Shigematsu Y	Expanded newborn mass screening with MS/MS and medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency in Japan	日本マススクリーニング学会誌	23(3)	270-276	2013

15	山口清次	MS 解析による代謝障害の診断	分子消化器病	10(1)	72-78	2013
16	山口清次	新生児スクリーニングの新時代 ; タンデムマス法の導入	日本周産期・新生児医学会雑誌	48(4)	827-829	2013
17	山口清次	タンデムマススクリーニングとは	チャイルドヘルス	16(2)	81-87	2013
18	山口清次	タンデムマスを用いた新生児マススクリーニングによる先天代謝異常症の早期診断	小児科臨床	66(2)	193-198	2013
19	花井潤師, 吉永美和, 高橋広夫, 佐々木泰子, 野町祥介, 佐々木純子, 磯部充久, 石毛伸之, 穴沢昭, 安片恭子, 木下洋子, 山上祐次, 酒本和也, 田崎隆二, 小林弘典, 山口清次, 重松陽介	タンデムマス・スクリーニングのカットオフ値(2) -患者データ, 再採血率, 精査率から考える-	日本マス・スクリーニング学会誌	23(1)	61-67	2013
20	高橋知男, 山田健治, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, ジャミヤン・プレブスレン, 坂本修, 大浦敏博, 山口清次	新生児マススクリーニングで発見された軽症型プロピオン酸血症 : 有機酸とアシルカルニチンの推移	日本マス・スクリーニング学会誌	23(1)	49-53	2013
21	山口清次	小児科領域におけるタンデムマスと GC/MS の臨床応用 : 最近の進歩	臨床病理	61(9)	817-824	2013
22	Imagawa E, Osaka H, Yamashita A, Shiina M, Takahashi E, Sugie H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Ogata K, Matsumoto N, Miyake N.	A hemizygous GYG2 mutation and Leigh syndrome: a possible link?	Hum Genet	133	225-34	2014

23	Murata KY, Sugie H , Nishino I, Kondo T, Ito H.	A primigravida with very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency.	Muscle Nerve	49	295-6	2014
24	Tsuburaya RS, Monma K, Oya Y, Nakayama T, Fukuda T, Sugie H , Hayashi YK, Nonaka I, Nishino I	Acid phosphatase-positive globular inclusions is a good diagnostic marker for two patients with adult-onset Pompe disease lacking disease specific pathology.	Neuromuscul Disord.	22	389-93	2012
25	Sukigara S, Liang WC, Komaki H, Fukuda T, Miyamoto T, Saito T, Saito Y, Nakagawa E, Sugai K, Hayashi YK, Sugie H , Sasaki M, Nishino I	Muscle glycogen storage disease 0 presenting recurrent syncope with weakness and myalgia.	Neuromuscul Disord	22	162-5	2012
27	Hori T, Fukao T , Murase K, Sakaguchi N, Harding CO, Kondo N.	Molecular basis of two exon skipping (exons 12 and 13) by c.1248+5g>a in OXCT1 gene. Study on intermediates of OXCT1 transcripts in	Hum Mutat	34	473-480	2013
28	Shafqat N, Kavanagh KL, Sass JO, Christensen E, Fukao T , Lee WH, Oppermann U, Yue WW.	A structural mapping of mutations causing succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency.	J Inherit Metab Dis.	In press		
29	Buhaş D, Bernard G, Fukao T , Lortie A, Décarie J-C, Chouinard S, Mitchell GA.	A treatable new cause of cholea: beta-ketothiolase deficiency.	Movement Disorders	28	1054-1056	2013
30	Fukao T , Aoyama Y, Murase K, Hori T, Wierenga R, Boneh A, Kondo N.	Development of MLPA for Human ACAT1 Gene and Identification of a Heterozygous Alu-mediated Deletion of Exons 2 and 3 in a Patient with Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase (T2) Deficiency.	Mol Genet Metab	110	184-187	2013
31	Fukushima T, Kaneoka H, Yasuno T, Sasaguri Y, Tokuyasu T, Tokoro K, Fukao T , Saito T.	Three novel mutations in the carnitine-acylcarnitine translocase (CACT) gene in patients with CACT deficiency and in healthy individuals.	J Hum Genet	58(12)	788-93	2013
32	Akella RR, Aoyama Y, Mori C, Lingappa L, Cariappa R, Fukao T .	Metabolic encephalopathy in beta-ketothiolase deficiency: The first report from India.	Brain Dev.	In press		

33	Tajima G, Sakura N, Kosuga M, Okuyama T, Kobayashi M	Effects of idursulfase enzyme replacement therapy for Mucopolysaccharidosis type II when started in early infancy: comparison in two siblings.	Mol Genet Metab.	108	172-177	2013
34	後藤由紀、柿島裕樹、藤直子、渡辺靖、小関満、松林守、木田和宏、小須賀基通、奥山虎之	ポンベ病を対象とした新生児マススクリーニングの運用	日本マススクリーニング学会誌	23	51-55	2013
35	Kido J, Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R and Endo F	Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes.	J. Hum. Genet		in press	2013
36	Yamamoto A, Nakamura K, Matsumoto S, Iwai M, Shigematsu Y, Tajima G, Tsumura M, Okada S, Mitsubuchi H, Endo F.	VLCAD deficiency in a patient who recovered from VF, but died suddenly of an RSV infection.				2013
37	Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yazaki M, Sakurai A, Endo F, Fukushima Y, Ikeda S	p.E66Q Mutation in the GLA Gene is Associated with a High Risk of Cerebral Small-Vessel Occlusion in Elderly Japanese Males.	Eur J Neurol			2013
38	Inoue T, Hattori K, Ihara K, Ishii A, Nakamura K, Hirose S	Newborn screening for Fabry disease in Japan: Prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study.	J. Hum. Genet.			2013