

研究成果の刊行に関する一覧表

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
重松陽介	脂肪酸代謝異常症	井田博幸	小児の治療指針	診断と治療社	東京	2014	524-525
大浦敏博	特殊ミルク	位田忍、他	先天代謝異常症 栄養食事指導ケースブック	診断と治療社	東京	2014	128-132
大浦敏博	先天代謝異常症の食事療法に併用される経口製剤	位田忍、他	先天代謝異常症 栄養食事指導ケースブック	診断と治療社	東京	2014	133-134

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	* 本誌掲載
Naiki M, Ochi N, Kato YS, Purevsuren J, Yamada K, Kimura R, Fukushi D, Hara S, Yamada Y, Kumagai T, Yamaguchi S, Wakamatsu N	Mutations in HADHB, which encodes the β -subunit of mitochondrial trifunctional protein, cause infantile onset hypoparathyroidism and peripheral polyneuropathy	American Journal of Medical Genetics A	164(5)	1180-1187	2014	
Yasuno T, Osafune K, Sakurai H, Asaka I, Tanaka A, Yamaguchi S, Yamada K, Hitomi H, Arai S, Kurose Y, Higaki Y, Sudo M, Ando S, Nakashima H, Saito T, Kaneoka H	Functional analysis of iPSC-derived myocytes from a patient with carnitine palmitoyltransferase deficiency	Biochemical and Biophysical Research Communications	448(2)	175-181	2014	
Tomatsu S, Shimada T, Mason RW, Montano AM, Kelly J, LaMarr WA, Kubaski F, Giugliani R, Guha A, Yasuda E, Mackenzie W, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii T	Establishment of Glycosaminoglycan Assays for Mucopolysaccharidoses	Metabolites	4(3)	655-679	2014	
Shioya A, Takuma H, Yamaguchi S, Ishii A, Hiroki M, Fukuda T, Sugiee H, Shigematsu Y, Tamaoka A	Amelioration of acylcarnitine profile using bezafibrate and riboflavin in a case of adult-onset glutaric acidemia type 2 with novel mutations of the electron transfer flavoprotein dehydrogenase (ETFDH) gene	Journal of The Neurological Sciences	346 (1-2)	350-352	2014	* p113

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年	* 本誌掲載
Vatanavicharn N, Yamada K, Aoyama Y, Fukao T, Densupsoontorn N, Jirapinyoe P, Sathienkijkanchai A, Yamaguchi S, Wasant P	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: two neonatal cases with common splicing mutation and in vitro bezafibrate response	Brain and Development			in press	* p116
Sakai C, Yamaguchi S, Sasaki M, Miyamoto Y, Matsushima Y, Goto YI	ECHS1 mutations cause combined respiratory chain deficiency resulting in Leigh syndrome	Human Mutation			in press	
Kobayashi T, Minami S, Mitani A, Tanizaki Y, Booka M, Okutani T, Yamaguchi S, Ino K	Acute fatty liver of pregnancy associated with fetal mitochondrial trifunctional protein deficiency	J Obstet Gynaecol Res			in press	
坊岡美奈, 比嘉明日美, 津野嘉伸, 熊谷健, 奥谷貴弘, 吉川徳茂, 城道久, 太田菜美, 八木重孝, 南佐和子, 井篁一彦, 山田健治, 山口清次	胎児心不全で発症したミトコンドリア三頭酵素欠損症の1例	日本周産期・新生児医学学会雑誌	50(3)	1015-1021	2014	
重松陽介	血清および尿のアシルカルニチン分析	小児内科	46(4)	506-509	2014	* p122
Hayashi H, Tokuriki S, Okuno T, Shigematsu Y, Yasushi A, Matsuyama G, Sawada K, Ohshima Y	Biotin and carnitine deficiency due to hypoallergenic formula nutrition in infants with milk allergy.	Pediatr Int.	56(2)	286-288	2014	* p126
原圭一, 但馬剛, 小野浩明, 津村弥来, 岡田賢, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介	CPT II 欠損症の新生児スクリーニング・見逃し例経験後の指標変更の影響	日本マス・スクリーニング学会誌	24(3)	261-266	2014	* p129
林泰平, 岩井和之, 津田英夫, 重松陽介	母親の慢性萎縮性胃炎が原因となったビタミン B12 欠乏症の乳児例	日本小児科学会雑誌			(印刷中)	
重松 陽介, 畑 郁江, 林 泰平, 小野 浩明, 但馬 剛	二次検査法と組み合わせて実施するメチルマロン酸血症・プロピオン酸血症のタンデムマス・スクリーニング指標の検討	日本マス・スクリーニング学会誌	24(1)	49-56	2014	* p135
畑 郁江, 重松 陽介	新生児期に特徴的なけいれん性疾患. 先天代謝異常症	小児科	55(8)	1175-1182	2014	* p143

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年	* 本誌掲載
重松 陽介, 畑 郁江	ピンポイント小児医療 タンデムマス・スクリーニングの二次検査 血清および尿のアシルカルニチン分析	小児内科	46(4)	506-509	2014	
小野 浩明, 但馬 剛, 重松 陽介, 畑 郁江, 原 圭一, 佐倉 伸夫, 吉井 千代子, 森岡 千代美, 阪本 直美	新生児タンデムマス・スクリーニングで陽性とならず、1歳時ノロウイルス感染を契機に発症したビタミンB12反応性メチルマロン酸血症の1例	日本マス・スクリーニング学会誌	24(1)	43-47	2014	
西山 将広, 田中 司, 藤田 杏子, 丸山 あずさ, 永瀬 裕朗, 竹田 洋樹, 上谷 良行, 重松 陽介	ピボキシル基含有抗菌薬3日間投与によるカルニチン欠乏が関与した急性脳症の1例	日本小児科学会雑誌	118(5)	812-818	2014	
Ogata T, Niihori T, Tanaka N, Kawai M, Nagashima T, Funayama R, Nakayama K, Nakashima S, Kato F, Fukami M, Aoki Y, Matsubara Y	TBX1 mutation identified by exome sequencing in a Japanese family with 22q11.2 deletion syndrome-like craniofacial features and hypocalcemia	PLoS One.	9(3)	e91598	2014	
Dragneva S, Szyszka-Niagolov M, Ivanova A, Mateva L, Izumi R, Aoki Y, Matsubara Y	Seven Novel Mutations in Bulgarian Patients with Acute Hepatic Porphyrrias (AHP)	JIMD Rep.	16	57-64	2014	
Inoue SI, Moriya M, Watanabe Y, Miyagawa-Tomita S, Niihori T, Oba D, Ono M, Kure S, Ogura T, Matsubara Y, Aoki Y	New BRAF knockin mice provide a pathogenetic mechanism of developmental defects and a therapeutic approach in cardio-facio-cutaneous syndrome	Hum Mol Genet.	23(24)	6553-6566	2014	
Izumi R, Niihori T, Suzuki N, Sasahara Y, Rikiishi T, Nishiyama A, Nishiyama S, Endo K, Kato M, Warita H, Konno H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Nakayama K, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y, Aoki M	GNE myopathy associated with congenital thrombocytopenia: A report of two siblings	Neuromuscul Disord.	24(12)	1068-1072	2014	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年	* 本誌掲載頁
Nakano E, Masamune A, Niihori T, Kume K, Hamada S, Aoki Y, Matsubara Y, Shimosegawa T	Targeted Next-Generation Sequencing Effectively Analyzed the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Gene in Pancreatitis	Dig Dis Sci.	[Epub ahead of print]		2014	
Nishi E, Mizuno S, Nanjo Y, Niihori T, Fukushima Y, Matsubara Y, Aoki Y, Kosho T	A novel heterozygous MAP2K1 mutation in a patient with Noonan syndrome with multiple lentigines	Am J Med Genet A.	[Epub ahead of print]		2014	
Kon M, Suzuki E, Dung VC, Hasegawa Y, Mitsui T, Muroya K, Ueoka K, Igarashi N, Nagasaki K, Oto Y, Hamajima T, Yoshino K, Igarashi M, Kato-Fukui Y, Nakabayashi K, Hayashi K, Hata K, Matsubara Y , Moriya K, Ogata T, Nonomura K, Fukami M	Molecular basis of non-syndromic hypospadias: systematic mutation screening and genome-wide copy-number analysis of 62 patients	Hum Reprod.	[Epub ahead of print]		2015	
Fujiwara I, Murakami Y, Niihori T, Kannno J, Hakoda A, Sakamoto O, Okamoto N, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Kinoshita K, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y	Mutations in <i>PIGL</i> in a patient with hyperphosphatasia mental retardation syndrome	Am J Med Genet A	印刷中		2015	
Shintaku H, Ohura T	Sapropterin is safe and effective in patients less than 4-years-old with BH4-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency in Japan	J Pediatr	165	1241-1244	2014	* p151
大浦敏博、坂本修	シトリン欠損症 (NICCD, CTLN2)	小児科診療	77 (増号)	519-521	2014	* p155
山口清次	タンデムマスを導入した新生児マススクリーニングの社会的意義と課題	公衆衛生情報	44(3)	5-8	2014	* p161