

## 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
山口清次	グルタル酸血症 型 (マルチプルアシル-CoA 脱水素酵素欠損症)	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	121-126
山口清次	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	89-94
山口清次	ミトコンドリア三頭酵素 (TFP)/長鎖 3-ヒドロキシシンアシル-CoA 脱水素酵素 (LCHAD) 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	95-100
山口清次	ミトコンドリア脂肪酸β酸化異常症: 概論	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	66-73
畑 郁江, 重松 陽介	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	87-89
畑 郁江, 重松 陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	83-86
重松 陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	79-82
重松 陽介	全身性カルニチン欠乏症	埜中征哉	骨格筋症候群 (第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	75-78
重松陽介	マススクリーニングで陽性となった新生児への対応	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針第16版	医学書院	東京	2015	229-230
大浦敏博	シトリン欠損症	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針 第16版	医学書院	東京	2015	210-211

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
Sakai C, Yamaguchi S, Sasaki M, Miyamoto Y, Matsushima Y, Goto Y	ECHS1 mutations cause combined respiratory chain deficiency resulting in Leigh syndrome	Human Mutation	36(2)	232-239	2015	
Shimada T, Tomatsu S, Mason RW, Yasuda E, Mackenzie WG, Hossain J, Shibata Y, Montañó AM, Kubaski F, Giugliani R, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii KE, Fukao T, Orii T	Di-sulfated keratan sulfate as a novel biomarker for mucopolysaccharidosis IVA and IVB	Journal of Inherited Metabolic Disease Reports	21	1-13	2015	
Bunai Y, Ishii A, Akaza K, Nagai A, Nishida N, Yamaguchi S	A case of sudden death after Japanese encephalitis vaccination	Legal Medicine	17(4)	279-282	2015	
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	Journal of Obstetrics and Gynaecology Research	41(5)	799-802	2015	* p
Takahashi T, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	Metabolic disease in 10 patients with sudden unexpected death in infancy or acute life-threatening events	Pediatrics International	57(3)	348-353	2015	* p
Vatanavicharn N, Yamada K, Aoyama Y, Fukao T, Densupsoontorn N, Jirapinyo 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	37(7)	698-703	2015	
Yamamoto K, Fukuda S, Mushimoto Y, Minami N, Kanai R, Tsukamoto K, Yamaguchi S	Acute myositis associated with concurrent infection of rotavirus and norovirus in a 2-year-old girl	Pediatric Reports	7(3)	51-53	2015	
Yamada K, Aiba K, Kitaura Y, Kondo Y, Nomura N, Nakamura Y, Fukushi D, Murayama K, Shimomura Y, Pitt J, Yamaguchi S, Yokochi K, Wakamatsu N	Clinical, biochemical and metabolic characterisation of a mild form of human short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency: significance of increased N-acetyl-S-(2-carboxypropyl)cysteine excretion	Journal of Medical Genetics	52(10)	691-698	2015	
Yamada K, Kobayashi H, Bo R, Takahashi T, Hasegawa T, Nakamura M, Ishige N, Yamaguchi S	Elevation of pivaloylcarnitine by sivelestat sodium in two children	Molecular Genetics and Metabolism	116(3)	192-194	2015	* p

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
Yamada K, Kobayashi K, Bo R, Takahashi T, Purevsuren J, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Ohkubo T, Yokota T, Watanabe M, Tsunemi T, Mizusawa H, Takuma H, Shioya A, Ishii A, Tamaoka A, Shigematsu Y, Sugie H, Yamaguchi S	Clinical, biochemical and molecular investigation of adult-onset glutaric acidemia type II: Characteristics in comparison with pediatric cases	Brain & Development	38(3)	293-301	2016	* p
Bo R, Hasegawa Y, Kobayashi H, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	A fetus with mitochondrial trifunctional protein deficiency: Elevation of 3-OH-acylcarnitines in amniotic fluid functionally assured the genetic diagnosis	Molecular Genetics and Metabolism Reports	6	1-4	2016	* p
山本幹枝, 安井建一, 渡辺保裕, 古和久典, 山口清次, 中島健二	ホモシスチン尿症をともなったメチルマロン酸尿症の1例	臨床神経学	55(1)	23-28	2015	* p
原口康平, 里龍晴, 伊達木澄人, 時沢亜佐子, 白川利彦, 中富明子, 長谷川有紀, 山田健治, 小林弘典, 山口清次, 森内浩幸	急性期にアシルカルニチン分析で異常を示さなかったグルタル酸血症1型の1例	日本小児科学会雑誌	119(3)	595-599	2015	
桑原優, 岡本典子, 城賀本敏宏, 元木崇裕, 中野威史, 林正俊, 山田健治, 小林弘典, 山口清次	スクリーニング後に発症したカルニチンパルミトイルトランスファラーゼ欠損症	日本小児科学会雑誌	119(6)	1024-1028	2015	* p
花井潤師, 福士勝, 石毛信之, 田崎隆二, 山口清次, 重松陽介	タンデムマス・スクリーニングにおける精度管理の現状と今後の課題-内部精度管理の充実に向けた取組み-	日本マススクリーニング学会誌	25(1)	57-66	2015	* p
山口清次	タンデムマス法の導入にともなう新生児マススクリーニングの新しい体制	小児保健研究	74(6)	768-773	2015	* p
Hitomi T, Matsuura N, Shigematsu Y, Okano Y, Shinozaki E, Kawai M, Kobayashi H, Harada KH, Koizumi A.	Importance of molecular diagnosis in the accurate diagnosis of systemic carnitine deficiency.	J Genet.	94(1)	147-150	2015	
Yamamoto H, Tachibana D, Tajima G, Shigematsu Y, Hamasaki T, Tanaka A, Koyama M.	Successful management of pregnancy with very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency.	J Obstet Gynaecol Res.	Epub ahead of print		2015	

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
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	119(3)	589-594	2015	
重松陽介, 畑 郁江	アシルカルニチンプロフィールを参照した脂肪酸酸化異常症スクリーニング陽性判定の重要性	日本マス・スクリーニング学会誌	25(1)	67-73	2015	* p
但馬剛, 津村 弥来, 香川 礼子, 岡田 賢, 原圭一, 松本 裕子, 栞田 紗季, 森岡 千代美, 吉井 千代子, 佐倉 伸夫, 畑 郁江, 重松 陽介	タンデムマス新生児スクリーニング in 広島-自治体事業化後の現状	日本マス・スクリーニング学会誌	25(1)	75-82	2015	
Katoh-Fukui Y, Igarashi M, Nagasaki K, Horikawa R, Nagai T, Tsuchiya T, Suzuki E, Miyado M, Hata K, Nakabayashi K, Hayashi K, <u>Matsubara Y</u> , Baba T, Morohashi K, Igarashi A, Ogata T, Takada S, Fukami M.	Testicular dysgenesis/regression without campomelic dysplasia in patients carrying missense mutations and upstream deletion of SOX9	Mol Genet Genomic Med.	3(6)	550-557	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, <u>Matsubara Y</u> , Aoki Y.	Mutations in <i>PIGL</i> in a patient with Mabry syndrome.	Am J Med Genet A	167A(4)	777-785	2015	
Moriya M, Inoue SI, Miyagawa-Tomita S, Nakashima Y, Oba D, Niihori T, Hashi M, Ohnishi H, Kure S, <u>Matsubara Y</u> , Aoki Y.	Adult mice expressing a Braf Q241R mutation on an ICR/CD-1 background exhibit a cardio-facio-cutaneous syndrome phenotype.	Hum Mol Genet.	24(25)	7349-7360	2015	
Niihori T, Ouchi-Uchiyama M, Sasahara Y, Kaneko T, Hashii Y, Irie M, Sato A, Saito-Nanjo Y, Funayama R, Nagashima T, Inoue S, Nakayama K, Ozono K, Kure S, <u>Matsubara Y</u> , Imaizumi M, Aoki Y.	Mutations in <i>MECOM</i> , encoding oncoprotein <i>EVII1</i> , cause radioulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia.	Am J Hum Genet.	97(6)	848-854	2015	

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
Komatsuzaki S, Ogawa E, Shimozawa N, Sakamoto O, Haginoya K, Uematsu M, Hasegawa Y, <u>Matsubara Y</u> , Ohura T.	First Japanese case of Zellweger syndrome with a mutation in PEX14.	Pediatr Int.	57(6)	1189-92	2015	
Yaota M, Niihori T, Mizuno S, Okamoto N, Hayashi S, Watanabe A, Yokozawa M, Suzumura H, Nakahara A, Nakano Y, Hokosaki T, Ohmori A, Sawada H, Migita O, Mima A, Lapunzina P, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Ogata T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Inoue S, <u>Matsubara Y</u> , Kure S, Aoki Y.	Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Noonan syndrome patients with RIT1 mutations.	Hum Genet.	135(2)	209-22	2016	
大浦敏博、岡野善行、坂本修	シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症の臨床像・診断と治療・フォローアップの留意点	特殊ミルク情報	第 51 号	6-11	2015	