

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト

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
新宅治夫	ビオプテリン代謝異常症	水口雅、他	今日の小児治療指針第16版	医学書院	東京	2015	208
小国弘量	West症候群	兼本浩裕 丸栄一 小国弘量 池田昭夫 川合謙	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	359-362
杉江秀夫, 杉江陽子	先天代謝異常によるミオパチー筋型糖原病	埜中征哉	日本臨床別冊骨格筋症候群(下)	日本臨床社	東京	2015	9-14
杉江秀夫, 杉江陽子	先天代謝異常によるミオパチー筋型糖原病 ホスホグリセリン酸キナーゼ欠損症	埜中征哉	日本臨床別冊骨格筋症候群(下)	日本臨床社	東京	2015	62-65
杉江秀夫, 杉江陽子	先天代謝異常によるミオパチー筋型糖原病 糖原病XV型(グリコゲン-1欠損症)	埜中征哉	日本臨床別冊骨格筋症候群(下)	日本臨床社	東京	2015	59-61
杉江秀夫, 杉江陽子	先天代謝異常によるミオパチー筋型糖原病 ホスホグルコムターゼ欠損症(糖原病XIV型)	埜中征哉	日本臨床別冊骨格筋症候群(下)	日本臨床社	東京	2015	55-58
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
青天目信	レット症候群の診断基準	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	15-24
青天目信	手の合目的的運動の消失	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	57-63

青天目信	手の常同運動	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	65-73
青天目信	言語コミュニケーションの消失	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	75-85
青天目信	歩行障害	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	87-93
青天目信	てんかん	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	107-119
青天目信	筋緊張異常、不随意運動	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	129-136
青天目信	痛覚鈍麻と自傷行為	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	145-156
青天目信	社会福祉資源	青天目信, 伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	229-240

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
窪田 満	慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境 -現状と課題	日本医師会雑誌	143	2101-2105	2015
Maruo Y. et al.	A novel large deletion (exons 12, 13) and a missense mutation (p.G46R) in the PAH in a Japanese patient with phenylketonuria.	World J Pediatr	11(2)	181-184	2015
新宅治夫	いかに的確に対応するか 高アンモニア血症	周産期医学	45巻7号	965-969	2015
新宅治夫	Q&Aフェニルケトン尿症について教えてください。	健	6月号	28-29	2015
新宅治夫	有機酸代謝異常症	小児科臨床	68巻4号	878-882	2015
Hirano Y, Oguni H, Shiota M, Nishikawa A, Osawa M	Ketogenic diet therapy can improve ACTH-resistant West syndrome in Japan.	Brain Dev	37(1)	18-22	2015

Ito Y, Oguni H, Hirano Y, Osawa M.	Study of epileptic drop attacks in symptomatic epilepsy of early childhood - Differences from those in myoclonic-astatic epilepsy.	Brain Dev	37(1)	49-58	2015
Ito Y, Takahashi S, Kagitani-Shimono K, Natsume J, Yanagihara K, Fujii T, Oguni H.	Nationwide survey of glucose transporter-1 deficiency syndrome (GLUT-1DS) in Japan.	Brain Dev	37(8)	780-789	2015
Fukuyama T, Takahashi Y, Kubota Y, Mogami Y, Imai K, Kondo Y, Sakuma H, Tominaga K, Oguni H, Nishimura S.	Semi-quantitative analyses of antibodies to N-methyl-d-aspartate type glutamate receptor subunits (GluN2B & GluN1) in the clinical course of Rasmussen syndrome.	Epilepsy Res.	113	34-43	2015
平野 嘉子. 小国 弘量. 永田 智.	West症候群に対するケトン食療法の有効性について	東京女子医科大学雑誌	85(4)	131-137	2015
西川愛子、小国弘量	けいれんがとまらない	小児科	56 ( 4 )	465-470	2015
伊藤康、小国弘量、大澤真木子	Fabry病における疼痛発作の実態調査 .	日児誌	119	1733-1741	2015
小国 弘量	Ethosuximide	精神科治療学	30(8)	1085-1090	2015
小国 弘量	小児てんかんの特徴と治療	最新医学	70(6)	62-67	2015
小国 弘量	點頭てんかんをどのようにして治療して発達退行からこどもを守るか	東京女子医科大学雑誌	85(2)	33-39	2015
高柳正樹	先天代謝異常症におけるタンデムマスと遺伝学検査の併用	遺伝子医学MOOK	28	149-155	2015
高柳正樹	先天代謝異常症におけるトランジションの現状と問題点	外来小児科	18	304-308	2015

Kishita Y, Pajak A, Bolar NA, Marobbio CM, Maffezzini C, Miniero DV, Monné M, Kohda M, Stranneheim H, Murayama K, Naess K, Lesko N, Bruhn H, Mourier A, Wibom R, Nennesmo I, Jespers A, Govaert P, Ohtake A, Van Laer L, Loeys BL, Freyer C, Palmieri F, Wredenberg A, Okazaki Y, Wedell A	Intra-mitochondrial Methylation Deficiency Due to Mutations in SLC25A26.	Am J Hum Genet	97(5)	761-768	2015
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
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
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
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

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ェラーゼ欠損症	日本小児科学会雑誌	119(6)	1024-1028	2015
杉江秀夫	グリコーゲン代謝：筋肉から脳へ	脳と発達	47:2	94-98	2015
Aoyama Y, Yamamoto T, Sakaguchi N, Ishige M, Tanaka T, Ichihara T, Ohara K, Kouzan H, Kinoshita Y, Fukao T	Application of Multiplex ligation-dependent probe amplification and identification of a heterozygous Alu-associated deletion and a uniparental disomy of chromosome 1 in two Japanese patients with 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency.	Int J Mol Med	35	1554-1560,	2015.
Sasai H, Shimozawa N, Asano T, Kawamoto N, Yamamoto T, Kimura T, Kawamoto M, Matsui E, Fukao T.	Successive MRI Findings of Reversible Cerebral White Matter Lesions in a Patient with Cystathionine $\beta$ -Synthase Deficiency.	Tohoku J Exp Med	237	323-327	2015
深尾 敏幸	長期予後と成人後の医学的問題 先天代謝異常症	日本医師会雑誌	143(10)	2121-2124	2015
Mashima R, Okuyama T.	The role of lipoxygenases in pathophysiology: new insights and future perspectives.	Redox Biol.	6	297-310	2015
Choy YS, Bhattacharya K, Balasubramaniam S, Fietz M, Fu A, Inwood A, Jin DK, Kim OH, Kosuga M, Kwun YH, Lin HY, Lin SP, Mendelsohn NJ, Okuyama T, Samion H, Tan A, Tanaka A, Thamkunanon V, Thong MK, Toh TH, Yang AD, McGill J.	Identifying the need for a multidisciplinary approach for early recognition of mucopolysaccharidosis VI (MPS VI).	Mol Genet Metab.	115	41-47	2015
Nakazawa Y, Kawai T, Uchiyama T, Goto F, Watanabe N, Maekawa T, Ishiguro A, Okuyama T, Otsu M, Yamada M, Hershfield MS, Ariga T, Onodera M.	Effects of enzyme replacement therapy on immune function in ADA deficiency patient.	Clin Immunol.	161(2)	391-3	2015

Tanese K, Niizeki H, Seki A, Otsuka A, Kabashima K, Kosaki K, Kuwahara M, Miyakawa S, Miyasaka M, Matsuoka K, Okuyama T, Shiohama A, Sasaki T, Kudoh J, Amagai M, Ishiko A.	Pathological characterization of pachydermia in pachydermoperiostosis.	J Dermatol	42 (7)	710-4	2015
奥山虎之	ゴーシェ病の酵素補充療法	RAIN and NERVE 神経研究の進歩	67(9)	1109-1113	2015
Fujita M, Sato Y, Nagashima K, Takahashi S, Hata A.	Predictive power of a body shape index for development of diabetes, hypertension, and dyslipidemia in Japanese adults: a retrospective cohort study.	PLoS One	10	e0128972	2015
Hatakeyama H, Katayama A, Komaki H, Nishino I, Goto YI	Molecular pathomechanisms and cell-type-specific disease phenotypes of MELAS caused by mutant mitochondrial tRNA (Trp).	Acta Neuropathol Commun.	3(1)	52	2015
Montassir H, Maegaki Y, Murayama K, Yamazaki T, Kohda M, Ohtake A, Iwasa H, Yatsuka Y, Okazaki Y, Sugiura C, Nagata I, Toyoshima M, Saito Y, Itoh M, Nishino I, Ohno K	Myocerebrohepatopathy spectrum disorder due to POLG mutations: A clinicopathological report.	Brain Dev.	37(7)	719-724	2015
Furuta A, Kikuchi H, Fujita H, Yamada D, Fujiwara Y, Kabuta T, Nishino I, Wada K, Uchiyama Y	Property of Lysosomal Storage Disease Associated with Midbrain Pathology in the Central Nervous System of <i>Lamp-2</i> - Deficient Mice.	Am J Pathol.	185(6)	1713-1723	2015
Tohyama J, Nakashima M, Nabatame S, Gaik-Siew C, Miyata R, Rener-Primec Z, Kato M, Matsumoto N, Saitu H.	SPTAN1 encephalopathy: distinct phenotypes and genotypes.	J Hum Genet	60(4)	167-73	2015

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, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N.	De novo KCNT1 mutations in early-onset epileptic encephalopathy.	Epilepsia	56(9)	121-8	2015
青天目信	けいれんを呈する代謝異常増悪期の治療	小児科診療	78(2)	183-190	2015
Fujisawa D, Mitsubuchi H, Matsumoto S, Iwai M, Nakamura K, Hoshide R, Harada N, Yoshino M, Endo F	Early intervention for late-onset ornithine transcarbamylase deficiency.	Pediatr Int.	57(1)	e1-3	2015
Soga M, Fusaki N, Hamasaki M, Soejima Y, Yoneda K, Ban H, Hasegawa M, Furuya H, Matsuo M, Yamashita S, Kimura S, Ihn H, Irie T, Nakamura K, Endo F, Era T	HPGCD outperforms HPBCD as a potential treatment for Niemann-Pick disease type C during disease modeling with iPS cells.	Stem Cells	33	1075-88	2015
Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Endo F	Diagnosis and treatment of hereditary tyrosinemia in Japan.	Pediatr Int.	57(1)	37-40	2015
Kouroggi K, Imagawa E, Muto Y, Hirai K, Migita M, Mitsubuchi H, Miyake N, Matsumoto N, Nakamura K and Endo F	Biotin-responsive basal ganglia disease: a case diagnosed by whole exome sequencing.	J Hum Genet	60	381-385	2015
Sawada J, Katayama T, Kano K, Asanome A, Takahashi K, Saito T, Chinda J, Nakagawa N, Sato N, Kimura T, Yahara O, Momosaki K, Nakamura K, Hasebe N	A sporadic case of Fabry disease involving repeated fever, psychiatric symptoms, headache, and ischemic stroke in an adult Japanese woman.	Intern Med	54	3069-3074	2015

Otsuki T, Kim HD, Luan G, Inoue Y, Baba H, Oguni H, Hong SC, Kameyama S, Kobayashi K, Hirose S, Yamamoto H, Hamano SI, Sugai K	FACE study group. Surgical versus medical treatment for children with epileptic encephalopathy in infancy and early childhood: Results of an international multicenter cohort study in Far-East Asia (the FACE study).	Brain Dev	Epub ahead of print		2015
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 Dev.	38(3)	293-301	2016
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
Kohda M, Tokuzawa Y, Kishita Y, Nyuzuki H, Moriyama Y, Mizuno Y, Hirata T, Yatsuka Y, Yamashita-Sugahara Y, Nakachi Y, Kato H, Okuda A, Tamaru S, Borna NN, Banshoya K, Aigaki T, Sato-Miyata Y, Ohnuma K, Suzuki T, Nagao A, Maehata H, Matsuda F, Higasa K, Nagasaki M, Yasuda J, Yamamoto M, Fushimi T, Shimura M, Kaiho-Ichimoto K, Harashima H, Yamazaki T, Mori M, Murayama K, <b>Ohtake A</b> , Okazaki Y	Comprehensive Genomic Analysis Reveals the Genetic Landscape of Mitochondrial Respiratory Chain Complex Deficiencies.	PLoS Genet	12(1)	e1005679	2016
Noguchi A, Nakamura K, Murayama K, Yamamoto S, Komatsu H, Kizu R, Takayanagi M, Okuyama T, Endo F, Takasago Y, Shoji Y, Takahashi T.	Clinical and genetic features of Japanese patients with lysinuric protein intolerance.	Pediatr Int. [Epub ahead of print]	-	-	2016

Noguchi A, Nakamura K, Murayama K, Yamamoto S, Komatsu H, Kizu R, Takayanagi M, Okuyama T, Endo F, Takasago Y, Shoji Y, Takahashi T	Clinical and Genetic Features of Japanese Patients with Lysinuric Protein Intolerance.	Pediatr Int			in press
Nakamura K, Kido J, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Endo F	Clinical manifestations and growth of patients with urea cycle disorders in Japan	J Hum Genet			in press
Kido J, Matsumoto S, Momosaki K, Sakamoto R, Mitsubuchi H, Inomata Y, Endo F, Nakamura K	Plasma exchange and chelator therapy rescues acute liver failure in Wilson disease without liver transplantation.	Hepatol Res			in press
Yoshida S, Kido J, Matsumoto S, Momosaki K, Mitsubuchi H, Shimazu T, Sugawara K, Endo F, Nakamura K	Prenatal diagnosis of Gaucher disease using next-generation sequencing.	Pediatr Int			in press

