

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍 該当なし

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
Tajima G, Hara K, Tsumura M, Reiko Kagawa R, Satoshi Okada S, Nobuo Sakura N, Shinsuke Maruyama S, Noguchi A, Awaya T, Ishige M, Ishige N, Musha I, Ajihara S, Ohtake A, Naito E, Hamada Y, Kono T, Asada T, Hideo Sasaio H, Toshiyuki Fukao T, Ryoji Fujiki R, Osamu Ohara O, Bo R, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Takayanagis M, Hata I, Shigematsu Y, Kobayashi M	Newborn screening for carnitine palmitoyltransferase II deficiency using (C16 + C18:1)/C2: Evaluation of additional indices for adequate sensitivity and lower false-positivity	Mol Genet Met	122 (3)	67-75	2017
Ikeda N, Maruyama S, Nakano K, Imakiire R, Ninomiya Y, Seki S, Yanagimoto K, Kakihana Y, Hara K, Tajima G, Okamoto Y, Kawano Y	A surviving 24-month-old patient with neonatal-onset carnitine palmitoyltransferase II deficiency	Mol Genet Metab Rep	11	69-71	2017
Takano C, Ishige M, Ogawa E, Usui H, Kagawa R, Tajima G, Fujiki R, Fukao T, Mizuta K, Fuchigami T, Takahashi S	A case of classical maple syrup urine disease that was successfully managed by living donor liver transplantation	Pediatr Transplant	21 (5)	e12948	2017
Bo R, Yamada K, Kobayashi H, Jamiyan P, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Hata I, Niida Y, Shigematsu Y, Iijima K, Yamaguchi S	Clinical and molecular investigation of 14 Japanese patients with complete TFP deficiency: a comparison with Caucasian cases	J Human Genet	62 (9)	809-814	2017
花井潤師, 福士勝, 石毛信之, 田崎隆二, 重松陽介, 山口清次	タンデムマス検査データWeb解析システムの有用性について	日本マススクリーニング学会誌	27 (1)	35-42	2017

原圭一, 但馬剛, 香川礼子, 岡田賢, 岡野里香, 重松陽介, 藤原紗季, 森岡千代美, 吉井千代子	カルニチントランスポーター異常症のマススクリーニング:カルニチン補充を行った2例	日本マススクリーニング学会誌	27 (1)	51-58	2017
香川礼子, 原圭一, 但馬剛, 重松陽介, 藤原紗季, 森岡千代美, 吉井千代子	マススクリーニング初回陽性・再採血正常の後に発症したビタミンB12欠乏症の乳児例	日本マススクリーニング学会誌	27 (1)	63-67	2017
間下充子, 長谷川智美, 石毛信之, 世良保美, 望月孝一, 大和田操	ポイトラー法における簡便な蛍光強度測定法の検討	日本マススクリーニング学会誌	27 (1)	83-89	2017
重松陽介, 但馬剛	CPT2欠損症の一次対象疾患化に向けて	日本マススクリーニング学会誌	27 (3)	245-250	2017
伊東藍, 中尾寛, 石黒精, 石毛信之, 窪田満	C5-DC値上昇が腎機能障害による偽陽性と考えられた2例	日本マススクリーニング学会誌	27 (3)	263-268	2017
山口清次	タンデムマスによる新生児マススクリーニング	腎臓内科・泌尿器科	5 (4)	403-407	2017
山口清次	タンデムマス・スクリーニングの新たな展開	小児科	58 (7)	687-694	2017
山口清次, 上家子, 鶴田憲一	各自治体を対象とした新生児マススクリーニング事業の現状の調査と体制立て直しに関する研究	公衆衛生情報	47 (2)	16-18	2017