

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, Yuasa M	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency: with a focus on newborn screening	Journal of Human Genetics	64 (2)	87-98	2019
Yuasa M, Hata I, Sugihara K, Isozaki Y, Ohshima Y, Hara K, Tajima G, Shigematsu Y	Evaluation of metabolic disorders in fatty acid oxidation using peripheral blood mononuclear cells loaded with deuterium-labeled fatty acids	Disease Markers		Doi:10.1155/2019/2984747	2019
李知子, 山本和宏, 起塚庸, 山田健治, 小林弘典, 湯浅光織, 重松陽介, 原圭二, 但馬剛, 竹島泰弘	新生児スクリーニングで異常を認めず、横紋筋融解症を機にカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2(CPT2)欠損症と診断された幼児例	日本マススクリーニング学会誌	28 (3)	253-260	2018
重松 陽介, 湯浅光織, 畑郁江, 磯崎由宇子, 杉原啓一	LC-MS/MS法による初回濾紙血を用いた二次検査法の改良と開発	日本マススクリーニング学会誌	28 (3)	295-301	2018
石毛信之, 渡辺和宏, 長谷川智美, 小西薫, 間下充子, 世良保美, 村山圭, 菅原秀典, 堀川玲子, 石毛美夏, 大和田操	LC/MS/MS法によるイソ吉草酸血症の2次検査法の有用性—ろ紙血C5アシルカルニチン異性体とイソバレリルグリシン同時分析法—	日本マススクリーニング学会誌	28 (3)	37-46	2018
Nakazaki K, Ogawa E, Ishige M, Ishigoe N, Fuchigami T, Takahashi S	Hypocarnitinemia observed in an infant treated with short term administration of antibiotic containing pivalic Acid	The Tohoku Journal of Experimental and Clinical Medicine	244 (4)	279-282	2018
渡辺和宏, 長谷川智美, 石毛信之, 間下充子, 鈴木 健, 大和田操	フェニルケトン尿症スクリーニング—40年間の成績と今後の課題—	日本マススクリーニング学会誌	28 (1)	93-99	2018
Shibata N, Hasegawa Y, Yamada K, Kobayashi H, Purevsuren J, Yang Y, Dung VC, Khanh NN, Verma IC, Mahay SB, Lee DH, Niu DM, Hoffmann GF, Shigematsu Y, Fukao T, Fukuda S, Taketani T, Yamaguchi S	Diversity in the incidence and spectrum of organic acidemias, fatty acid oxidation disorders, and amino acid disorders in Asian countries: Selective screening vs. expanded newborn screening	Molecular Genetics and Metabolism Report	16	5-10	2018

井田博幸, 山口清次, 山田健治ほか	追跡可能な20歳以上のホモシスチン尿症患者の主治医を対象にした長期予後のアンケート調査	特殊ミルク情報	54	45-51	2018
Yamada K, Taketani T.	Management and diagnosis of mitochondrial fatty acid oxidation disorders: focus on very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Journal of Human Genetics	64(2)	73-85	2019
小林弘典	新生児マススクリーニングと臨床検査におけるMS/MSの役割～研究から臨床検査にするための難しさ～	臨床病理	66 (4)	408-413	2018
Watanabe K, Yamada K, Sameshima K, Yamaguchi S	Two siblings with very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency suffered from rhabdomyolysis after L-carnitine supplementation	Molecular Genetics and Metabolism Report	15	121-123	2018
Yamada K, Shiraishi H, I, Oki E, Ishige M, Fukao T, Hamada Y, Sakai N, Ouchi F, Watanabe A, Kawakami S, Kuzume K, Watanabe K, Sameshima K, Nakamagoe K, Tamaoka A, Asahina N, Yokoshiki S, Miyakoshi T, Ono K, Oba K, Isoe T, Hayashi H, Yamaguchi S, Sato N	Open-label clinical trial of bezafibrate treatment in patients with fatty acid oxidation disorders in Japan	Molecular Genetics and Metabolism Report	15	55-63	2018
山口清次	タンデムマス法を導入した新生児マススクリーニングの効果と課題	公衆衛生	82 (2)	1-7	2018
山口清次	有機酸・脂肪酸代謝異常症の診断と治療の進歩	小児科	59 (4)	417-425	2018
山口清次, 青木菊麿, 鶴田憲二	新生児マススクリーニングで発見された患者の長期追跡体制の必要性: フェニルケトン尿症の成人患者の生活実態調査を通して	公衆衛生情報	6	10-12	2018
Takashima S, Saitsu H, Shimozawa N	Expanding the concept of peroxisomal diseases and efficient diagnostic system in Japan	Journal of Human Genetics	64(2)	145-152	2018

Kato K, Maemura R, Wakamatsu M, Yamamori A, Hamada M, Kataoka S, Narita A, Miwata S, Sekiya Y, Kawashima N, Suzuki K, Narita K, Doisaki S, Muramatsu H, Sakaguchi H, Matsumoto K, Koike Y, Onodera O, Kaga M, <u>Shimozawa N</u> , Yoshida N	Allogeneic stem cell transplantation with reduced intensity conditioning for patients with adrenoleukodystrophy	Molecular Genetics and Metabolism Report	18	1-6	2018
Sakurai K, Ohashi T, <u>Shimozawa N</u> , Seno JH, Okuyama T, Iida H	Characteristics of Japanese patients with X-linked adrenoleukodystrophy and their concerns of their families from the 1st registry system	Brain and Development	41(1)	50-56	2018