

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, 但馬剛, 小林弘典, 沼倉周彦, 新宅治夫, 重松陽介, 深尾敏幸, 長崎啓佑, 山田健治, 花井潤師, 他	(分担執筆)	山口清次	よくわかる新生児マスキリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	220p
但馬剛, 小林弘典, 沼倉周彦, 深尾敏幸, 中村公俊, 山田健治, 坊亮輔, 他	(分担執筆)	日本先天代謝異常学会	新生児マスキリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019	診断と治療社	東京	2019	336p

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
但馬剛	タンデムマスキリーニングの対象疾患に新たに加わったカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症	日本小児科学会雑誌	123 (4)	711-722	2019
但馬剛	プロピオン酸血症	日本医師会雑誌	148, 特別号(1) 指定難病ペディア	279	2019

香川礼子, 但馬剛, 前田堂子, 原圭一, 西村裕, 吉井千代子, 重松陽介	コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群のスクリーニング指標に関する検討	日本マススクリーニング学会誌	29 (1)	51-56	2019
原圭一, 但馬剛, 南花枝, 吉井千代子, 濱崎考史, 新宅治夫	経過観察中に BH4 療法を開始した軽症高フェニルアラニン血症の一例	日本マススクリーニング学会誌	29 (3)	257-262	2019
但馬剛	新生児スクリーニングの疫学的評価	日本マススクリーニング学会誌	29 (3)	298-300	2019
小林弘典	カルニチン回路異常症	日本医師会雑誌	148, 特別号 (1) 指定難病ペディア 2019	287	2019
山田健治	グルタル酸血症2型	日本医師会雑誌	148, 特別号 (1) 指定難病ペディア 2019	282	2019
下澤伸行	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)	日本医師会雑誌	148, 特別号 (1) 指定難病ペディア 2019	286	2019
新宅治夫	フェニルケトン尿症	日本医師会雑誌	148, 特別号 (1) 指定難病ペディア 2019	270	2019
山口清次	自治体事業として行われている「新生児マススクリーニング」の全国ネットワーク化	公衆衛生情報	49 (6)	10-12	2019
Tay Zar Kyaw, Yamaguchi S, Imai C, Uematsu M, Sato N	Association between birth weight-for-gestational age and HIF3A DNA methylation in archived dried blood spots of used neonatal	Journal of Human Genetics	64	795-801	2019

Yamada K, Matsubara K, Matsubara Y, Watanabe A, Kawakami S, Ochi F, Kuwabara K, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T	Clinical course in a patient with myopathic VLCAD deficiency during pregnancy with an affected baby	JIMD Reports		1-4	2019
Ishige M, Fuchigami T, Furukawa M, Kobayashi H, Fujiki R, Ogawa E, Ishige N, Sasai H, Fukao T, Hashimoto	Primary carnitine deficiency with severe acute hepatitis following rotavirus gastroenteritis	Jouenal of Infection and Chemotherapy	25	913- 916	2019
Yamada K, Osawa Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T.	Serum C14:1/C12:1 ratio is a useful marker for differentiating affected patients with very long-chain	Molecular Genetics and Metabolism Reports	21	100535	2019
小林弘典	新生児マススクリーニングの異常—精密検査をすすめるうえで知っておくべきこと—	小児科臨床	72	1085- 1089	2019
小林弘典, 大澤好充.	質量分析を用いた新生児マススクリーニング	臨床検査	64	280- 285	2019
Oguni T, Tomatsu S, Tanaka M, Orii K, Fukao T, Watanabe J, Fukuda S, Notsu Y, Vu DC, Can TBN, Nagai A, Yamaguchi S, Taketani T, Gelb MH, Kobayashi H.	Validation of Liquid Chromatography-Tandem Mass Spectrometry-Based 5-Plex Assay for Mucopolysaccharidoses	International Joournal of Molecular Sciences	21		2020
Langan TJ, Jalal K, Barczykowski AL, Carter RL, Stapleton M, Orii K, Fukao T, Kobayashi H, Yamaguchi S, Tomatsu S.	Development of a newborn screening tool for mucopolysaccharidosis type I based on bivariate normal limits: Using glycosaminoglycan and alpha-L-iduronidase determinations on dried blood spots to predict symptoms.	JIMD Reports	52	23-42	2020

Shigematsu Y, Yuasa M, Hata I, Nakajima H, Tajima G, Ishige N, Fukao T, Maeda Y	2-Methylacetoacetyl carnitine in blood of bete-ketothiolase deficiency and HSD10 disease	Medical Mass Spectrometry	3 (1)	43-47	2019
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, Shimozawa N, Yoshida N	Allogeneic stem cell transplantation with reduced intensity conditioning for patients with adrenoleukodystrophy	Molecular Genetics and Metabolism Reports	18	1-6	2019
Sakurai K, Ohashi T, Shimozawa N, Seo JH, Okuyama T, Ida H.	Characteristics of Japanese patients with X-linked adrenoleukodystrophy and concerns of their families from the 1st registry system	Brain and Development	41	50-56	2019
Takashima S, Saitsu H, Shimozawa N	Expanding the concept of peroxisomal diseases and efficient diagnostic system in Japan	Journal of Human Genetics	64	145-152	2019
Zaabi NA, Kendi A, Al-Jasmi F, Takashima S, Shimozawa N, Al-Dirbashi OY	Atypical PEX16 peroxisome biogenesis disorder with mild biochemical disruptions and long survival	Brain and Development	41	57-65	2019
Matsuo M, Akutsu T, Kanazawa N, Shimozawa N	Infantile Refsum Disease Associated with Hypobetalipoproteinaemia	Journal of Pediatric Neurology	17	210-212	2020
Matsuda Y, Morino H, Miyamoto R, Kurashige T, Kume K, Mizuno N et al	Biallelic mutation of HSD17B4 induces middle age-onset spinocerebellar ataxia	Neurology Genetics	6	E396	2020

Tanaka H, Amano N, Tanaka K, Katsuki T, Adachi T, Shimozawa N, et al	A 29-year-old patient with adrenoleukodystrophy presenting with Addison's disease	Endocrine Journal		EJ19-0576	2020
Hama K, Fujiwara Y, Takashima S, Hayashi Y, Yamashita A, Shimozawa N, Yokoyama K.	Hexacosenoyl-CoA is the most abundant very long-chain acyl-CoA in ATP-binding cassette transporter D1-deficient cells.	Journal of Lipid Research	61	P119000325	2020
下澤伸行	副腎白質ジストロフィーマススクリーニング国内導入に向けての現状と課題と提案	日本マススクリーニング学会誌	29	245-248	2019
下澤伸行	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）	日本医師会雑誌	148, 特別号(1) 指定難病ペディア 2019	286	2019
新宅治夫	フェニルケトン尿症	日本医師会雑誌	148, 特別号(1) 指定難病ペディア 2019	270	2019