

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ク ク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	新生児マスククリーニング 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
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	ボ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, 上家和田子, 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
但馬剛, 後藤温子, 前田堂子, 相崎潤子, 志村明子, 小澤仁子, 中島英規	マススクリーニング検査の外部精度管理: 現状と改革の方向性	日本マススクリーニング学会誌	28 (3)	229-234	2018
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, 原圭一, 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方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, Ishige N, Fuchigami T, Takahashi S	Hypocarnitinemia observed in an infant treated with short term administration of antibiotic containing pivalic	The Tohoku Journal of Experimental 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, 他	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
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, Ochi 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
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	2018
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 (1)	50-56	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
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
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	2019
Yuasa M, Hata I, Sugihara K, Isozaki Y, Ohshima Y, Hara K, Tajima G, Shigematsu Y	Evaluation of metabolic defects in fatty acid oxidation using peripheral blood mononuclear cells loaded with deuterium-labeled fatty acids	Disease Markers		Doi:10.1155/2019/2984747	2019
但馬剛	タンデムマススク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
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
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
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2019	279	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
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 screening cards	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 K, Inamo Y, Morioka I	Primary carnitine deficiency with severe acute hepatitis following rotavirus gastroenteritis	Journal 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 acyl-CoA dehydrogenase deficiency from heterozygous carriers.	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 Journal 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, Ishigen N, Fukao T, Maeda Y	2-Methylacetoacetyl carnitine in blood of beta-ketothiolase deficiency and HSD10 disease	Medical Mass Spectrometry	3 (1)	43-47	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 hypobetalipoproteinemia	Journal of Pediatric Neurology	17	210-212	2020
Matsuda Y, Morino H, Miyamoto R, Kurashige T, Kume K, Mizuno N, Kanaya Y, Tada Y, Ohsawa R, Yokota K, Shimozawa N, Maruyama H, Kawakami H	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, Kawai T	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