

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
伊藤康	グルコーストランスporter 1 欠損症	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業/遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2020	110-113
濱崎考史	フェニルケトン尿症と類縁疾患	日本先天代謝異常学会編	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	318
伊藤康	修正アトキンズ食	藤井達哉他	グルコーストランスporter 1 欠損症ハンドブック	glut1異常症患者会	大阪	2019	34
小国弘量	病気の説明・概要	藤井達哉他	グルコーストランスporter 1 欠損症ハンドブック	glut1異常症患者会	大阪	2019	3-5
長尾雅悦	ホモシスチン尿症(シスタチオニンβ合成酵素欠損症)	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	32-33
長尾雅悦	高メチオニン血症(MAT欠損症)	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	34-36
田中藤樹	高メチオニン血症	日本小児医療保健協議会(四者協)治療用ミルク安定供給委員会	特殊ミルク治療ガイドブック	診断と治療社	東京	2019	16-17
田中藤樹	高メチオニン血症(メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症)	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	43-48
田中藤樹	シトリン欠損症	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	57-66

村山 圭, 他	新生児マススクリーニング対象疾患等	日本先天代謝異常学会	診療ガイドライン2019	診断と治療社	東京	2019	336頁
小林弘典 渡邊順子 山田健治 李知子 坊亮輔 伏見拓矢	20 脂肪酸代謝異常症：総論 21 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 22 三頭酵素(TFP)欠損症 23 中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症 24 全身性カルニチン欠乏症(OCTN2異常症) 25 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI(CPT1)欠損症 26 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII(CPT2)欠損症 27 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症 28 グルタル酸血症2型(複合アシルCoA脱水素酵素欠損症)	日本先天代謝異常学会	新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン	診断と治療社	東京都	2019	191-285
深尾敏幸	ケトン性低血糖・アセトン血性嘔吐症	五十嵐 隆	小児科診療ガイドライン—最新の診療指針—第4版	総合診療社	東京	2019	464-469
深尾敏幸, 山口清次	有機酸代謝異常症のスクリーニング概要	山口 清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	52-55
深尾敏幸	3-ヒドロキシ-3メチルグルタル酸血症	山口 清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	66-67
深尾敏幸	マルチプルカルボキシラーゼ欠損症	山口 清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	68-69
深尾敏幸	グルタル酸血症1型	山口 清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	70-71

深尾敏幸	β-ケトチオラーゼ欠損症	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	72-73
笹井英雄, 深尾敏幸	HSD10病	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	74-75
深尾敏幸	極長鎖アシル-CoA脱水素欠損症	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	82-83
深尾敏幸	ミトコンドリア三頭酵素欠損症	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	86-87
深尾敏幸	カルニチンアシルカルニチントランスポカーゼ欠損症	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	94-95
笹井英雄, 深尾敏幸	遺伝子診断, 遺伝子型とテーラーメイド治療	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	158-159
Harada M.	Liver cirrhosis with inherited liver diseases: Wilson disease.	Yoshiji H, Kaji K ed.	The evolving landscape of liver cirrhosis management.	Springer	Berlin	2019	59-67
原田大	代謝性肝疾患. 消化器疾患		最新の治療2017-2018	南江堂	東京	2017	363-365
原田大	Wilson病		「ここまできた肝臓病診療」	株式会社中山書店	東京	2017	328-329
原田大	代謝性肝疾患による肝硬変		肝硬変治療マニュアル	南江堂	東京	2019	104-109
但馬剛	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I (CPT1) 欠損症	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	88-90
但馬剛	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II (CPT2) 欠損症	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	91-93
但馬剛	高ガラクトース血症のスクリーニング概要	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	132-133
但馬剛	ガラクトース血症 I 型	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	134-135

但馬剛	ガラクトース血症Ⅱ型	山口清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	136
但馬剛	ガラクトース血症Ⅲ型	山口清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	137
但馬剛	高ガラクトース血症：その他の疾患	山口清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	140-142
但馬剛	酵素活性測定	山口清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	154-155
但馬剛	ガラクトース関連の基準値	山口清次	よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック	診断と治療社	東京	2019	188
青天目 信, 松尾怜奈	市役所や保健所に行く前に—知っておきたい福祉制度	井原 裕, 斎藤 環, 松本俊彦	こころの科学増刊 こころの科学メンタル系サバイバルシリーズ 知的障害の子をもつお母さんお父さんの笑顔のために	日本評論社	東京	2019	124-135
青天目 信	リボフラビン反応(7) ミトコンドリアグルタミン酸オキサロ酢酸トランスアミナーゼ欠損症	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業 遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	治療可能な遺伝性神経疾患診断・治療の手引き	診断と治療社	東京	2019	92-95

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
武中優, 関口兼司, 関谷博顕, 大野欽司, 杉江秀夫, 松本理器	経筋接合部異常が示唆された phosphoglucomutase 1 欠損症の1例	臨床神経学	60(2)	152-156	2020
Fujita M, Nagashima K, Takahashi S, Suzuki K, Fujisawa T, Hata A.	Handheld flow meter improves COPD detectability regardless of using a conventional questionnaire: A split-sample validation study.	Respirology	25	191-197	2020

Wang Y, Maeda Y, Liu YS, Takada Y, Ninomiya A, Hirata T, Fujita M, Murakami Y, Kinoshita T.	Cross-talks of glycosylphosphatidylinositol biosynthesis with glycosphingolipid biosynthesis and ER-associated degradation.	Nat Commun.	11(1)	860	2020
児玉浩子	酢酸亜鉛水和物製剤 ノベルジン	日本病院薬剤師会雑誌	56		2020
Oe S, Honma Y, Yabuki K, Morino K, Kumamoto K, Hayashi T, Kusanaga M, Ogino N, Minami S, Shibata M, Abe S, Harada M.	Importance of a liver biopsy in the management of Wilson disease.	Intern Med	59	77-81	2020
Harada M, Honma Y, Yoshizumi T, Kumamoto K, Oe S, Harada N, Tanimoto A, Yabuki K, Karasuyama T, Yoneda A, Shibata M.	Idiopathic copper toxicosis: Is abnormal copper metabolism a primary cause of this disease?	Med Mol Morphol	53	50-55	2020
Sawada T, Kido J, Yoshida S, Sugawara K, Momosaki K, Inoue T, Tajima G, Sawada H, Mastumoto S, Endo F, Hirose S, Nakamura K.	Newborn screening for Fabry disease in the western region of Japan.	Mol Genet Metab Rep.	22	100562	2020
窪田 満	小児期発症慢性疾患をもつ移行期患者に対する医療	小児保健研究	78	180-185	2019
窪田 満	小児慢性疾患の移行期医療とは	Journal of CLINICAL REHABILITATION	28	1246-1251	2019
Nakagama Y, Shintaku H, et al	Leaky splicing variant in sepiapterin reductase deficiency: Are milder cases escaping diagnosis?	Neurol Genet.	5(2)	319	2019
Kure S, Shintaku H.	Tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency.	J Hum Genet.	64(2)	67	2019
新宅治夫	個別の指定難病 代謝・内分泌系 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症[指定難病323]	日医誌	148	S289-290	2019

新宅治夫	個別の指定難病 代謝・内分泌系 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症[指定難病319]	日医誌	148	S288-289	2019
新宅治夫	個別の指定難病 代謝・内分泌系 フェニルケトン尿症[指定難病240]	日医誌	148	S270	2019
濱崎考史	代謝機能検査 テトラヒドロピオプテリン負荷試験	小児内科	51(4)	513-515	2019
伊藤康, 中務秀嗣	発症前診断が早期治療・発症予防につながらなかったグルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症の家族例	特殊ミルク情報	55	19-23	2019
手塚美智子, 石川貴雄, 吉永美和, 野町祥介, 東田恭明, 三觜雄, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	新生児マススクリーニング代謝異常症検査結果 (2018年度)	札幌市衛研年報	46	82-87	2019
長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	札幌市における新生児タンデムマススクリーニングの調査研究～新指標導入後に発見されたカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症の第一例～	札幌市医師会医学雑誌	324 (増刊)	123-124	2019
長尾雅悦	北海道における新生児タンデムマス・スクリーニング	特殊ミルク情報	55	73-75	2019
村山 圭	全身性疾患と腎update	腎と透析	86(増刊)	187-191	2019
村山 圭	小児科医に知ってほしいミトコンドリア病UPDATE	小児科診療	82(4)	447-455	2019
村山 圭	遺伝性疾患(遺伝病)を学ぶミトコンドリア病	遺伝子医学	9(2)	89-95	2019
村山 圭	知っておきたい小児の栄養	小児科臨床	72(4)	523-527	2019
村山 圭	ミトコンドリア病と遺伝カウンセリング	遺伝子医学	MOOK別冊	207-213	2019
Tanaka M, Natsume J, Hamano SI, Iyoda K, Kanemura H, Kubota M, Mimaki M, Niijima SI, Tanabe T, Yoshinaga H, Kojimahara N, Komaki, Sugai K, Fukuda T, Maegaki Y, Sugie H.	The effect of the guidelines for management of febrile seizures 2015 on clinical practices: Nationwide survey in Japan.	Brain Dev	42(1)	28-34	2019

Ago Y, Sugie H, Fukuda T, Otsuka H, Sasai H, Nakama M, Abdelkreem E, Fukao T.	A rare PHKA2 variant (p.G991A) identified in a patient with ketotic hypoglycemia.	JIMD Rep	48(1)	15-18	2019
Fukao T., Nakamura K	Advances in inborn errors of metabolism	J Hum Genet.	64(2)	65	2019
Abdelkreem E., Harijan R. K., Yamaguchi S., Wierenga R. K., Fukao T.	Mutation update on ACAT1 variants associated with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency	Hum Mutat.	40(10)	1641-1663	2019
Alijanpour M., Sasai H., Abdelkreem E., Ago Y., Soleimani S., Moslemi L., Yamaguchi S., Rezapour M., Hakimi M. T., Matsumoto H., Fukao T.	Beta-ketothiolase deficiency: A case with unusual presentation of nonketotic hypoglycemic episodes due to coexistent probable secondary carnitine deficiency	JIMD Rep.	46(1)	23-27	2019
Wada Y., Kikuchi A., Arai-Ichinoi N., Sakamoto O., Takezawa Y., Iwasawa S., Niihori T., Nyuzuki H., Nakajima Y., Ogawa E., Ishige M., Hirai H., Sasai H., Fujiki R., Shirota M., Funayama R., Yamamoto M., Ito T., Ohara O., Nakayama K., Aoki Y., Koshiha S., Fukao T., Kure S.	Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia	Genet Med.	21(6)	1286-1294	2019
Lee T., Takami Y., Yamada K., Kobayashi H., Hasegawa Y., Sasai H., Otsuka H., Takeshima Y., Fukao T.	A Japanese case of mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency who presented with severe metabolic acidosis and fatty liver without hypoglycemia	JIMD Rep.	48(1)	19-25	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.	J Infect Chemother.	25(11)	913-916	2019
児玉浩子	メンケス病(指定難病 169) 日医誌指定難病ペディア	日本医師会雑誌 特別号(1)	148	S286	2019
児玉浩子	ウィルソン病(指定難病 171) 日医誌指定難病ペディア	日本医師会雑誌 特別号(1)	148	S266	2019
Fujisawa C, Kodama H, Hiroki T, Akasaka Y, Hamanoue M.	ATP7A mutations in 66 Japanese patients with Menkes disease and carrier detection A gene analysis	Pediatrics International	61,	345-350	2019
Kobayashi S, Yokoi K, Kamioka N, Hamajima N, Ban K, Kodama H, Satoshi Suzuki	A severe case of Menkes disease with repeated bone fracture	Brain & Development	41	878-882	2019
Kusanaga M, Oe S, Ogino N, Minami S, Miyagawa K, Honma Y, Harada M.	Zinc attenuates the cytotoxicity of some stimuli by reducing endoplasmic reticulum stress in hepatocytes.	Int J Mol Sci	20: E2192.	doi: 10.3390/ ijms200 92192	2019
原田大	ウイルソン病の病態と診 断・治療・予後は？	日本医事新報	4953	62	2019
原田大、大江晋 司	ウイルソン病	ディサースリア臨 床研究	9	80-82	2019
清水 教一	ウイルソン病の診断と治療 のポイント 日本版ガイド ラインの発表をふまえて。	臨床神経学	59	565-569	2019
清水 教一	銅 Wilson病.	Clinical Neuroscience	37	320-323	2019
Noguchi A, Takahashi T	Overview of symptoms and treatment for lysinuric protein intolerance	J Hum Genet		doi: 10.1038/ s10038- 019-062 0-	2019
野口篤子、高橋 勉	リジン尿性蛋白不耐症	「指定難病ペディ ア2019」日本医師 会雑誌	148特別 号(1)	243	2019

Maekawa M, Jinnoh I, Matsumoto Y, Narita A, Mashima R, Takahashi H, Iwahori A, Saigusa D, Fujii K, Abe A, Higaki K, Yamauchi S, Ozeki Y, Shimoda K, Tomioka Y, Okuyama T, Eto Y, Ohno K, T Clayton P, Yamaguchi H, Mano N	Structural Determination of Lysosphingomyelin-509 and Discovery of Novel Class Lipids from Patients with Niemann-Pick Disease Type C.	Int J Mol Sci.	20(20)		2019
Hoshina T, Seto T, Shimono T, Sakamoto H, Okuyama T, Hamazaki T, Yamamoto T.	Narrowing down the region responsible for 1q23.3q24.1 microdeletion by identifying the smallest deletion.	Hum Genome Var.	6	47	2019
Maekawa M, Jinnoh I, Narita A, Iida T, Saigusa D, Iwahori A, Nittono H, Okuyama T, Eto Y, Ohno K, Clayton PT, Yamaguchi H, Mano N.	Investigation of diagnostic performance of five urinary cholesterol metabolites for Niemann-Pick disease type C.	J Lipid Res.	60(12)	2074-2081	2019

Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JI, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, McFadyen A, McGill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, Scarpa M	MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs Recommendations for the management of MPS IVA: systematic evidence- and consensus-based guidance.	Orphanet J Rare Dis.	14(1)	137	2019
Clarke LA, Giugliani R, Guffon N, Jones SA, Keenan HA, Munoz-Rojas MV, Okuyama T, Viskochil D, Whitley CB, Wijburg FA, Muenzer J.	Genotype-phenotype relationships in mucopolysaccharidosis type I (MPS I): Insights from the International MPS I Registry.	Clin Genet.	96(4)	281-289	2019

<p>Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JI, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, McFadyen A, McGill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, Scarpa M</p>	<p>MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs. Recommendations for the management of MPS VI: systematic evidence- and consensus-based guidance.</p>	<p>Orphanet J Rare Dis.</p>	<p>14(1)</p>	<p>118</p>	<p>2019</p>
<p>Yamazaki N, Kosuga M, Kida K, Takei G, Fukuhara Y, Matsumoto H, Senda M, Honda A, Ishiguro A, Koike T, Yabe H, Okuyama T.</p>	<p>Early enzyme replacement therapy enables a successful hematopoietic stem cell transplantation in mucopolysaccharidosis type IH: Divergent clinical outcomes in two Japanese siblings.</p>	<p>Brain Dev.</p>	<p>41(6)</p>	<p>546-550</p>	<p>2019</p>
<p>Kumagai T, Terashima H, Uchida H, Fukuda A, Kasahara M, Kosuga M, Okuyama T, Tsunoda T, Inui A, Fujisawa T, Narita A, Eto Y, Kubota M.</p>	<p>A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis.</p>	<p>Brain Dev.</p>	<p>41(5)</p>	<p>460-464</p>	<p>2019</p>
<p>Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Minami K, Yamamoto T, Sonoda H, Yamaoka M, Tachibana K, Hirato T, Sato Y</p>	<p>Iduronate-2-Sulfatase with Anti-human Transferrin Receptor Antibody for Neuropathic Mucopolysaccharidosis II: A Phase 1/2 Trial.</p>	<p>Mol Ther.</p>	<p>27(2)</p>	<p>456-464</p>	<p>2019</p>

Toyama S, Migita O, Fujino M, Kunieda T, Kosuga M, Fukuhara Y, Nagahara Y, Li XK, Okuyama T.	Liver transplantation: New treatment for mucopolysaccharidosis type VI in rats.	Pediatr Int.	61(2)	180-189	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
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
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
Thiha K, Mashimo Y, Suzuki H, Hamada H, Hata A, Hara T, Tanaka T, Ito K, Onouchi Y	Investigation of novel variations of ORAI1 gene and their association with Kawasaki disease.	J Hum Genet.	64	511-519	2019
廣恒実加, 下野九理子, 林良子, 橘雅弥, 岩谷祥子, 富永康仁, 松下賢治, 青天目信, 谷池雅子, 大菌恵一	West症候群に対するvigabatrinの有効性	脳と発達	51(4)	240-244	2019
桑山良子, 青天目信, 中井理恵, 谷河純平, 岩谷祥子, 富永康仁, 下野九理子, 柿田明美, 貴島晴彦, 大菌恵一	West症候群を発症し、焦点発作が難治に経過したsolitary cortical tuberの1例	大阪てんかん研究会雑誌	30(1)	13-17	2019
青天目 信	レノックス・ガストー症候群	指定難病ペディア2019, 日本医師会雑誌	148(1)	S103-104	2019

Höchsmann, B.* , Y. Murakami* , M. Osato* , A. Knaus, M. Kawamoto, N. Inoue, T. Hirata, S. Murata, M. Anliker, T. Eggerman, M. Jaeger, R. Floettmann, A. Höllein, S. Murase, Y. Ueda, J. Nishimura, Y. Kanakura, N. Kohara, H. Schrezenmeier +, P. M. Krawitz+ and T. Kinoshita	Complement and inflammasome overactivation mediates paroxysmal nocturnal hemoglobinuria with autoinflammation	<i>J Clin Invest.</i>	129(12)	5123-5136	2019
Knaus, A., F. Kortüm, T. Kleefstra, A. Stray-Pedersen , D. Dukić, Y. Murakami, T. Gerstner, H. van Bokhoven, Z. Iqbal, D. Horn, T. Kinoshita, M. Hempel and P, M. Krawitz.	Mutations in <i>PIGU</i> impair the function of the GPI transamidase complex causing severe intellectual disability, epilepsy and brain anomalies.	<i>Am. J. Hum. Genet</i>	105	395-402	2019

<p>Murakami Y, T. T. M. Nguyen,, N. Baratang, P.K Raju, A.Knaus, S. Ellard, G. Jones, B. Lace, J. Rousseau, N.F Ajeawung, A.Kamei, G. Minase, M. Akasaka, N. Araya, E. Koshimizu, J. van den Ende, F. Erger, J. Altmüller, Z. Krumina, J. Strautmanis, I. Inashkina, J. Stavusis, A. E.Gharbawy, J. Sebastian, R.D. Puri, S.Kulshrestha, I. C Verma, E. M. Maier, T. B Haack, A. Israni, J. Baptista, A. Gunning, J. A Rosenfeld, P.Liu, M. Joosten, M.E. Rocha, M. O. Hashem, H. M Aldhalaan, F. S Alkuraya, S. Miyatake, N. Matsumoto, P. Krawitz, E. Rossignol, T. Kinoshita, P. M Campeau.</p>	<p>Mutations in <i>PIGB</i> cause an inherited GPI biosynthesis defect with an axonal neuropathy and metabolic abnormality in the severe cases</p>	<p><i>Am. J. Hum. Genet</i></p>	<p>105</p>	<p>384-394.</p>	<p>2019</p>
<p>Watanabe S, Kido J, Ogata M, Nakamura K, Mizukami T</p>	<p>Hyperglycemic hyperosmolar state in an adolescent with type 1 diabetes mellitus.</p>	<p>Endocrinol Diabetes Metab Case Rep.</p>	<p>18-0131</p>	<p>doi: 10.1530/ EDM-18- 0131</p>	<p>2019</p>
<p>Momosaki K, Kido J, Yoshida S, Sugawara K, Miyamoto T, Inoue T, Okumiya T, Matsumoto S, Endo F, Hirose S, Nakamura K</p>	<p>Newborn screening for Pompe disease in Japan: report and literature review of mutations in the GAA gene in Japanese and Asian patients.</p>	<p>J Hum Genet.</p>	<p>64(8)</p>	<p>741-755</p>	<p>2019</p>

Kido J, Matsumoto S, Sawada T, Endo F, Nakamura K	Rhabdomyolysis in organic acidemia patients manifesting with metabolic decompensation.	Hemodial Int.	23	E115-E1 19	2019
Mehta A, Kuter DJ, Salek SS, Belmatoug N, Bembi B, Bright J, Vom Dahl S, Deodato F, Di Rocco M, Göker-Alpan O, Hughes DA, Lukina EA, Machaczka M, Mengel E, Nagral A, <u>Nakamura K.</u> Narita A, Oliveri B, Pastores G, Pérez-López J, Ramaswami U, Schwartz IV, Szer J, Weinreb NJ, Zimran A	Presenting signs and patient co-variables in Gaucher disease: outcome of the Gaucher Earlier Diagnosis Consensus (GED-C) Delphi initiative.	Intern Med J	49(5)	578-591	2019
Matsumoto S, Häberle J, Kido J, Mitsubuchi H, Endo F, Nakamura K.	Urea cycle disorders-update.	J Hum Genet.	64(9)	833-847	2019
Suzuki Y, Kido J, Matsumoto S, Shimizu K, Nakamura K	Associations among amino acid, lipid, and glucose metabolic profiles in childhood obesity.	BMC Pediatr.	19(1)	273	2019