

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
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
Fukao T, Harding CO	Chapter 10 Ketone Synthesis and Utilization Defects.	Sarafoglou K, Hoffmann GF, Roth KS	2nd edition Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism	McGraw Hill Education	New York	2017	S145-160.
Nakamura K, Ito M, Shigematsu Y, Endo F	Chapter 12 Tyrosinemia Type I in Japan: A Report of Five Cases.	RM Tanguay	Hereditary Tyrosinemia - Pathogenesis, Screening and management	Springer Cham,	Switzerland	2017	133-138
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	新生児マスス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	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スク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スク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	新生児マスス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	43-48
田中藤樹	シトリン欠損症	日本先天代謝異常学会	新生児マスス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	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ルラーゼ欠損症	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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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ロカーゼ欠損症	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	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 マススクリーニング ガイドブック	診断と治療 社	東京	2019	158-159
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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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 マススクリーニング 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, 齋藤 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
羽田 明	疾患の遺伝要因と予防医学	森 千里	予防医学の未来	医歯薬出版	東京都	2019	81-86
長尾雅悦	ウィルソン病	猿田享男、他	専門家による私の治療 (2019-20年度版)	日本医事新報社	東京	2018	114-115
倉信奈緒美、村山圭	症候と鑑別診断：筋力低下・筋痛.	日本小児栄養消化器肝臓学会編集	小児臨床栄養学改訂第2版	診断と治療社	東京	2018	51-53
市本景子、村山 圭	症候と鑑別診断：筋力低下・筋痛、意識障害	日本小児栄養消化器肝臓学会編集 診断と治療社	小児臨床栄養学改訂第2版	診断と治療社	東京	2018	151-153
羽田 明	臨床遺伝の基本事項など	野村文夫, 羽田 明, 長田久夫	ここが知りたい 遺伝子医療はてなBOOK	中外医学社	東京	2018	308
青天目信, 永井利三郎	Dravet症候群 旧:Severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI)	日本てんかん学会	てんかん学用語事典 改訂第2版	診断と治療社	東京	2017	36-37
小国弘量	West症候群(點頭てんかん)	日本てんかん学会編集	希少てんかんの診療視標	診断と治療社	東京	2017	45-48

小国弘量	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん(Doose 症候群)	日本てんかん学会編集	希少てんかんの診療視標	診断と治療社	東京	2017	53-56
青天目信, 永井利三郎	Lennox-Gastaut 症候群	日本てんかん学会	希少てんかんの診療指標	診断と治療社	東京	2017	60-63
青天目信	ミトコンドリア病	日本てんかん学会	希少てんかんの診療指標	診断と治療社	東京	2017	113-120
小国弘量		小国弘量、編	図とイラストで学ぶ小児てんかんのインフォームドコンセント入門	医薬ジャーナル社	東京	2017	
杉江秀夫 杉江陽子	(6) 糖原病 (7) 先天性糖質代謝異常症	矢崎義雄 総編集	内科学11版	朝倉書店	東京	2017年	1773-1779 1779-1782
長尾雅悦	ウィルソン病	猿田享男、 他	専門家による私の治療 (2017-18年度版)	日本医事新報社	東京	2017	1336
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	.		「ここまできた肝臓病診療」	株式会社 中山書店	東京	2017	328-329

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
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
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
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.	Tetrahydropterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency.	J Hum Genet.	64(2)	67-71	2019

Tanaka M, Natsume J, Hamano SI, Iyoda K, Kanemura H, Kubota M, Mimaki M, Nijima 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., Koshihara 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
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(4)	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/ijms20092192	2019
Noguchi A, Takahashi T	Overview of symptoms and treatment for lysinuric protein intolerance	J Hum Genet		doi: 10.1038/s10038-019-0620-	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, Harnatz 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

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 VI: systematic evidence- and consensus-based guidance.	Orphanet J Rare Dis.	14(1)	118	2019
Yamazaki N, Kosuga M, Kida K, Takei G, Fukuhara Y, Matsumoto H, Senda M, Honda A, Ishiguro A, Koike T, Yabe H, Okuyama T.	Early enzyme replacement therapy enables a successful hematopoietic stem cell transplantation in mucopolysaccharidosis type IH: Divergent clinical outcomes in two Japanese siblings.	Brain Dev.	41(6)	546-550	2019
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.	A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis.	Brain Dev.	41(5)	460-464	2019
Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Minami K, Yamamoto T, Sonoda H, Yamaoka M, Tachibana K, Hirato T, Sato Y	Iduronate-2-Sulfatase with Anti-human Transferrin Receptor Antibody for Neuropathic Mucopolysaccharidosis II: A Phase 1/2 Trial.	Mol Ther.	27(2)	456-464	2019
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
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
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
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.	Mutations in <i>PIGB</i> cause an inherited GPI biosynthesis defect with an axonal neuropathy and metabolic abnormality in the severe cases	<i>Am. J. Hum. Genet</i>	105	384-394.	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
Fukao T., Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Ago Y., Matsumoto H., Abdelkreem E	Recent advances in understanding beta-ketothiolase (mitochondrial aceto-acetyl-CoA thiolase, T2) deficiency.	J Hum Genet	64(2)	99-111	2019
Fukuhara Y, Cho SY, Miyazaki O, Hattori A, Seo JH, Mashima R, Kosuga M, Fukami M, Jin DK, Okuyama T, Nishimura G.	The second report on spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type: a milder phenotype than originally reported.	Clin Dysmorphol.	28(1)	26-29	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
Hamada H, Hata A et al.	Efficacy of primary treatment with immunoglobulin plus ciclosporin for prevention of coronary artery abnormalities in patients with Kawasaki disease predicted to be at increased risk of non-response to intravenous immunoglobulin (KAICA): a randomised controlled, open-label, blinded-endpoints, phase 3 trial	Lancet	393(10176)	1128-1137	2019

Wang Y, Hirata T, Maeda Y, Murakami Y, Fujita M, Kinoshita T.	Free, unlinked glycosylphosphatidylinositols on mammalian cell surfaces revisited.	J Biol Chem.	Feb 6. pii: jbc.RA119.007472.		2019
Itoh M, Dai H, Horike SI, Gonzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, Nabatame S, Okazaki S, Kawawaki H, Ueno N, Goto YI, Kato Y.	Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy.	Brain	142(3)	560-573	2019
Nozaki S, Hamazaki T, Kudo S, Nakatani Y, Kdama H, Shintaku H, Watanabe Y.	Disulfiram enhanced delivery of orally administered copper into the central nervous system in Menkes disease mouse model.	Hoshina T, J Inherit Metab	41	1285-1291	2018
Munakata M, Kodama H, Tani N, Kimura K, Takahashi H, Maruyama K, Sakamoto Y, Kure S.	Menkes disease: Oral administration of glyoxal-bis(N(4)-methylthiosemicarbazone)-copper (II) rescues the macular mouse	Pediatric Research	84	770-777	2018
Hoshina T, Nozaki S, Hamazaki T, Kudo S, Nakatani Y, Kodama H, Shintaku H, Watanabe Y.	Disulfiram enhanced delivery of orally administered copper into the central nervous system in Menkes disease mouse model.	J Inherit Metab Dis.	41(6)	1285-1291	2018
Sohn YB, Ko AR, Seong MR, Lee S, Kim MR, Cho SY, Kim JS, Sakaguchi M, Nakazawa T, Kosuga M, Seo JH, Okuyama T, Jin DK.	The efficacy of intracerebroventricular idursulfase-beta enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidosis II murine model: heparan sulfate in cerebrospinal fluid as a clinical biomarker of neuropathology.	J Inherit Metab Dis.		[Epub ahead of print] doi: 10.1007/s10545-018-0221-0.	2018
Yokoi K, Nakajima Y, Ohye T, Inagaki H, Wada Y, Fukuda T, Sugie H, Yuasa I, Ito T, Kurahashi H	Disruption of the Responsible Gene in a Phosphoglucomutase 1 Deficiency Patient by Homozygous Chromosomal Inversion	JIMD Rep		Epub ahead of print doi: 10.1007/8904_2018_108	2018
Kobayashi H, Ariga M, Sato Y, Fujiwara M, Fukasawa N, Fukuda T, Takahashi H, Ikegami M ⁵ , Kosuga M, Okuyama T, Eto Y, Ida H.	P-Tau and Subunit c Mitochondrial ATP Synthase Accumulation in the Central Nervous System of a Woman with Hurler-Scheie Syndrome Treated with Enzyme Replacement Therapy for 12 Years.	JIMD Rep	41	101-107	2018

Kuwabara K, Kawarai T, Ishida Y, Miyamoto R, Oki R, Orlacchio A, Nomura Y, Fukuda M, Ishii E, Shintaku H, Kaji R.	A novel compound heterozygous TH mutation in a Japanese case of dopa-responsive dystonia with mild clinical course.	Parkinsonism Relat Disord.	46	87-89	2018
Oguni H, Ito Y, Otani Y, Nagata S	Questionnaire survey on the current status of ketogenic diet therapy in patients with glucose transporter 1 deficiency syndrome (GLUT1DS) in Japan	EJPN	22	482-7	2018
Shigetomi H, Tanaka T, Nagao M, Tsutsumi H.	Early detection and diagnosis of neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency missed by newborn screening using tandem mass spectrometry.	Int J Neonatal Screen	4(1),5	doi:10.3990/ijms401005.	2018
Furujo M, Kubo T, Kinoshita M, Nagao M.	Diagnostic value of the MAT1A gene mutations in methionine adenosyltransferase I/III deficiency: Possible relevance to various neurological manifestations.	Neuropsychiatry (London)	8	1564-1570	2018
Iijima H, Iwano R, Tanaka Y, Muroya K, Fukuda T, Sugie H, Kurosawa K, Adachi M	Analysis of GBE1 mutations via protein expression studies in glycogen storage disease type IV: A report on a non-progressive form with a literature review.	Mol Genet Metab Rep	13;17	31-37	2018
Shibata N., Hasegawa Y., Yamada K., Kobayashi H., Purevsuren J., Yang Y., Dung V. C., Khanh N. N., Verma I. C., Bijarnia-Mahay S., Lee D. H., Niu D. M., Hoffmann G. F., 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.	Mol Genet Metab Rep	16	5-10	2018
Ohira M, Okuyama T, Mashima R.	Quantification of 11 enzyme activities of lysosomal storage disorders using liquid chromatography-tandem mass spectrometry.	Mol Genet Metab Rep.	17	9-15	2018
Mashima R, Maekawa M, Narita A, Okuyama T, Mano N.	Elevation of plasma lysosphingomyelin-509 and urinary bile acid metabolite in Niemann-Pick disease type C-affected individuals.	Mol Genet Metab Rep.	15	90-95	2018

Lee T., Misaki M., Shimomura H., Tanaka Y., Yoshida S., Murayama K., Nakamura K., Fujiki R., Ohara O., Sasai H., Fukao T., Takeshima Y	Late-onset ornithine transcarbamylase deficiency caused by a somatic mosaic mutation.	Hum Genome Var	5	22	2018
Oitani Y, Ishiyama A, Kosuga M, Iwasawa K, Ogata A, Tanaka F, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Komaki H, Nishino I, Okuyama T, Sasaki M.	Interpretation of acid α -glucosidase activity in creatine kinase elevation: A case of Becker muscular dystrophy.	Brain Dev.	40(9)	837-840	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 Dev.		[Epub ahead of print] doi: 10.1016/j.braindev.2018.07.007.	2018
Takase Y, Nagai T, Kubota T, Takeo H, Kosuga M, Okuyama T, Tabata H.	Progression of Left Ventricular Fibrosis in a Woman with Anderson-Fabry Disease: Longitudinal Observations Using Two-Dimensional Speckle-Tracking Echocardiography.	CASE (Phila)	2(2)	69-72	2018
Ozono T, Kinoshita M, Narita A, Hirakiyama A, Kosuga M, Okuyama T, Fukada K.	Juvenile-onset neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN1) disease with a novel deletion and duplication in the PPT1 gene.	J Neurol Sci.	388	4-6.	2018
Nguyen, T. T. M., Y. Murakami, K. M. Wigby, N. V. Baratang, A. St-Denis, J. A. Rosenfeld, S. C. Laniewski, J. Jones, A. D. Iglesias, GeneDx analyst, M. Jones, D. Masser-Frye, R.n Taft, M. Thompson, F. Le Deist, T. Kinoshita and P. M. Campeau.	Mutations in PIGS encoding a GPI transamidase protein cause a neurological syndrome ranging from fetal akinesia to epileptic encephalopathy.	Am. J. Hum. Genet.	103(4)	602-611.	2018
Kawamoto, M., Y. Murakami, T. Kinoshita and N. Kohara.	Recurrent aseptic meningitis with <i>PIGT</i> mutations: a novel pathogenesis of recurrent meningitis successfully treated by eculizumab.	BMJ Case Reports	doi: 10.1136/bcr-2018-225910.		2018

Pagnamenta, A. T. +, Y. Murakami, C. Anzilotti, H. Titheradge, A. J. Oates, J. Morton, The DDD Study, T. Kinoshita, U. Kini, J. C. Taylor.	A homozygous variant disrupting the <i>PIGH</i> start-codon is associated with developmental delay, epilepsy and microcephaly.	.Hum Mutat,	39	822-826	2018
Mogami, Y., Y. Suzuki, Y. Murakami, T. Ikeda, S. Kimura, K. Yanagihara, N. Okamoto and T. Kinoshita.	Early infancy-onset stimulation-induced myoclonic seizures in three siblings with inherited glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor deficiency.	Epileptic Disord.,	20	42-50	2018
Hirata, T., S. K. Mishra, S. Nakamura, K. Saito, D. Motooka, Y. Takada, N. Kanzawa, Y. Murakami, Y. Maeda, M. Fujita, Y. Yamaguchi T. Kinoshita.	Identification of a Golgi GPI-N-acetylgalactosamine transferase with tandem transmembrane regions in the catalytic domain.	Nat. Commun	9.405		2018
Asano K, Suzuki T, Saito A, Wei FY, Ikeuchi Y, Numata T, Tanaka R, Yamane Y, Yamamoto T, Goto T, Kishita Y, Murayama K, Ohtake A, Okazaki Y, Tomizawa K, Sakaguchi Y, Suzuki T.	Metabolic and chemical regulation of tRNA modification associated with taurine deficiency and human disease.	Nucleic Acids Res.	46(4)	1565-1583	2018
Lim SC, Tajika M, Shimura M, Carey KT, Stroud DA, Murayama K, Ohtake A, McKenzie M.	Loss of the Mitochondrial Fatty Acid β -Oxidation Protein Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Disrupts Oxidative Phosphorylation Protein Complex Stability and Function	Sci Rep	8(1)	153	2018
Nishioka M, Inaba Y, Motobayashi M, Hara Y, Numata R, Amano Y, Shingu K, Yamamoto Y, Murayama K, Ohtake A, Nakazawa Y.	An infant case of diffuse cerebrospinal lesions and cardiomyopathy caused by a BOLA3 mutation.	Brain Dev.	40(6)	484-488	2018
Miyauchi A, Osaka H, Nagashima M, Kuwajima M, Monden Y, Kohda M, Kishita Y, Okazaki Y, Murayama K, Ohtake A, Yamagata T.	Leigh syndrome with spinal cord involvement due to a hemizygous NDUFA1 mutation.	Brain Dev.	40(6)	498-502	2018

Higuchi Y, Okunushi R, Hara T, Hashiguchi A, Yuan J, Yoshimura A, Murayama K, Ohtake A, Ando M, Hiramatsu Y, Ishihara S, Tanabe H, Okamoto Y, Matsuura E, Ueda T, Toda T, Yamashita S, Yamada K, Koide T, Yaguchi H, Mitsui J, Ishiura H, Yoshimura J, Doi K, Morishita S, Sato K, Nakagawa M, Yamaguchi M, Tsuji S, Takashima H.	Mutations in COA7 cause spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy.	Brain.			2018
Ng YS, Lax NZ, Maddison P, Alston CL, Blakely EL, Hepplewhite PD, Riordan G, Meldau S, Chinnery PF, Pierre G, Chronopoulou E, Du A, Hughes I, Morris AA, Kamakari S, Chrousos G, Rodenburg RJ, Saris CGJ, Feeney C, Hardy SA, Sakakibara T, Sudo A, Okazaki Y, Murayama K, Mundy H, Hanna MG, Ohtake A, Schaefer AM, Champion MP, Turnbull DM, Taylor RW, Pitceathly RDS, McFarland R, Gorman GS.	MT-ND5 Mutation Exhibits Highly Variable Neurological Manifestations at Low Mutant Load	EBioMedicine		86-93	2018
Kido J, Inoue H, Suzuki Y, Tanaka M, Mitsubuchi H, Nakamura K, Endo F, Matsumoto S	A significant difference in the blood carnitine values obtained by the enzymatic cycling and tandem mass spectrometry methods.	Clinical Laboratory	64	211-215	2018
Sato R, Arai-Ichinoi N, Kikuchi A, Matsuhashi T, Numata-Uematsu Y, Uematsu M, Fujii Y, Murayama K, Ohtake A, Abe T, Kure S.	Novel biallelic mutations in the PNPT1 gene encoding a mitochondrial-RNA-import protein PNPase cause delayed myelination.	Clin Genet	93(2)	242-247	2018
Eda K, Mizuochi T, Iwama I, Inui A, Etani Y, Araki M, Hara S, Kumagai H, Hagiwara SI, Murayama K, Murakami J, Shimizu N, Kodama H, Yasuda R, Takaki Y, Yamashita Y	Zinc monotherapy for young children with presymptomatic Wilson disease: A multicenter study in Japan.	J Gastroenterol Hepatol.	33 (1)	264-269	2018

Imai-Okazaki A, Kishita Y, Kohda M, Yatsuka Y, Hirata T, Mizuno Y, Harashima H, Hirono K, Ichida F, Noguchi A, Yoshida M, Tokorodani C, Nishiuchi R, Takeda A, Nakaya A, Sakata Y, Murayama K, Ohtake A, Okazaki Y.	Barth Syndrome: Different Approaches to Diagnosis.	J Pediatr	193	256-260	2018
Harada M.	Management for acute liver failure of Wilson disease: Indication for liver transplantation.	Hepatol Res	47	281-282	2017
Kronn DF, Day-Salvatore D, Hwu WL, Jones SA, Nakamura K, Okuyama T, Swoboda KJ, Kishnani PS	Pompe Disease Newborn Screening Working Group. Management of Confirmed Newborn-Screened Patients With Pompe Disease Across the Disease Spectrum.	Pediatrics.	140(Suppl 1)	S24-S45	2017
Tanaka K, Nakamura K, Matsumoto S, Kido J, Mitsubuchi H, Ohura T, Endo F	Citrulline administration for urea cycle disorders in Japan. Citrulline administration for urea cycle disorders in Japan.	Pediatrics International	59	422-426	2017
Kido J, Matsumoto S, Sakamoto R, Mitsubuchi H, Endo F and Nakamura K	Liver transplantation may prevent neurodevelopmental deterioration in high risk patients with urea cycle disorders.	Pediatr Transplant	21(6)	Epub Jun 12	2017
Kido, J; Yoshida, T; Mitsubuchi, H; Matsumoto, S; Nakamura, K	Impact of the 2016 Kumamoto Earthquake on a female patient with OTCD.	Pediatr International	59	1213	2017
Matsubara Y, Miyazaki O, Kosuga M, Okuyama T, Nosaka S.	Cerebral magnetic resonance findings during enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidosis.	Pediatr Radiol	47(12)	1659-1669	2017
Yamazaki M, Sugie H, Oguma M, et al	Sulfonylurea treatment in an infant with transient neonatal diabetes mellitus caused by an adenosine triphosphate binding cassette subfamily C member 8 gene mutation	Clin Pediatr Endocrinol	26(3)	165-169	2017
Fukuhara Y, Fuji N, Yamazaki N, Hirakiyama A, Kamioka T, Seo JH, Mashima R, Kosuga M, Okuyama T.	A molecular analysis of the GAA gene and clinical spectrum in 38 patients with Pompe disease in Japan.	Mol Genet Metab Rep.	14	3-9	2017
Furujo M, Kosuga M, Okuyama T.	Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type VI: 10-Year follow up.	Mol Genet Metab Rep.	13	69-75	2017

Mashima R, Okuyama T.	Enzyme activities of α -glucosidase in Japanese neonates with pseudodeficiency alleles.	Mol Genet Metab Rep.	12	110-114	2017
Chinen Y, Nakamura S, Tamashiro K, Sakamoto O, Tashiro K, Inokuchi T, Nakanishi K.	Isovaleric acidemia: Therapeutic response to supplementation with glycine, l-carnitine, or both in combination and a 10-year follow-up case study	Mol Genet Metab Reports.	11	2-5	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	Molecular Genetics and Metabolism Report	11	69-71	2017
Grunert SC, Schmitt RN, Schlatter SM, Gemperle-Britschgi C, Balci MC, Berg V, Coker M, Das AM, Demirkol M, Derks TGJ, Gokcay G, Ucar SK, Konstantopoulou V, Christoph Korenke G, Lotz-Havla AS, Schlune A, Staufner C, Tran C, Visser G, Schwab KO, Fukao T, Sass JO	Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (MAT) deficiency	Mol Genet Metab	122	67-75	2017
Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Okada S, Sakura N, Maruyama S, Noguchi A, Awaya T, Ishige M, Ishige N, Musha I, Ajihara S, Ohtake A, Naito E, Hamada Y, Kono T, Asada T, Sasai H, Fukao T, Fujiki R, Ohara O, Bo R, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Takayanagi 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	Molecular Genetics and Metabolism	122(3)	65-75	2017
Yamamoto T, Shimojima K, Matsufuji M, Mashima R, Sakai E, Okuyama T	Aspartylglucosaminuria caused by a novel homozygous mutation in the AGA gene was identified by an exome-first approach in a patient from Japan.	Brain Dev	39(5)	422-425	2017
Numata-Uematsu Y, Sakamoto O, Kakisaka Y, Okubo Y, Oikawa Y, Arai-Ichinoi N, Kure S, Uematsu M.	Reversible brain atrophy in glutaric aciduria type 1.	Brain Dev.	39	532-535	2017

Kumada T, Imai K, Takahashi Y, Nabatame S, Oguni H.	Ketogenic diet using a Japanese ketogenic milk for patients with epilepsy: A multi-institutional study.	Brain&Dev	40(3)	188-195	2017
Desai R, Frazier AE, Durigon R, Patel H, Jones AW, Dalla Rosa I, Lake NJ, Compton AG, Mountford HS, Tucker EJ, Mitchell ALR, Jackson D, Sesay A, Di Re M, van den Heuvel LP, Burke D, Francis D, Lunke S, McGillivray G, Mandelstam S, Mochel F, Keren B, Jardel C, Turner AM, Ian Andrews P, Smeitink J, Spelbrink JN, Heales SJ, Kohda M, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y, Lombès A, Holt IJ, Thorburn DR, Spinazzola A.	ATAD3 gene cluster deletions cause cerebellar dysfunction associated with altered mitochondrial DNA and cholesterol metabolism.	Brain	140(6)	1595-1610	2017
Ogawa E, Shimura M, Fushimi T, Tajika M, Ichimoto K, Matsunaga A, Tsuruoka T, Ishige M, Fuchigami T, Yamazaki T, Mori M, Kohda M, Kishita Y, Okazaki Y, Takahashi S, Ohtake A, Murayama K.	Clinical validity of biochemical and molecular analysis in diagnosing Leigh syndrome: a study of 106 Japanese patients.	J Inherit Metab Dis	40(5)	685-693.	2017
Sasai H, Aoyama Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Naiki Y, Kubota M, Sekine Y, Itoh M, Nakama M, Ohnishi H, Fujiki R, Ohara O, Fukao T	Heterozygous carriers of succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency can develop severe ketoacidosis.	J Inherit Metab Dis	40	845-852	2017
Nguyen KN, Abdelkreem E, Colombo R, Hasegawa Y, Can NT, Bui TP, Le HT, Tran MT, Nguyen HT, Trinh HT, Aoyama Y, Sasai H, Yamaguchi S, Fukao T, Vu DC	Characterization and outcome of 41 patients with beta-ketothiolase deficiency: 10 years' experience of a medical center in northern Vietnam	J Inherit Metab Dis	40:	395-401	2017
Abdelkreem E, Akella RRD, Dave U, Sane S, Otsuka H, Sasai H, Aoyama Y, Nakama M, Ohnishi H, Mahmoud S, Abd El Aal M, Fukao T	Clinical and Mutational Characterizations of Ten Indian Patients with Beta-Ketothiolase Deficiency.	JIMD Rep	35	59-65	2017

Kimura M, Kawai E, Yaoita H, Ichinoi N, Sakamoto O, Kure S.	Central venous catheter-related bloodstream infection with <i>Kocuria kristinae</i> in a patient with propionic acidemia	Case Reports in Infectious Diseases		Article ID 1254175	2017
Abdelkreem E, Alobaidy H, Aoyama Y, Mahmoud S, Abd El Aal M, Fukao T	Two Libyan siblings with beta-ketothiolase deficiency: A case report and review of literature	Egypt J Med Hum Genet	18	1221-1223	2017
Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y.	Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties.	Hum Mutat	38(7)	805-15	2017
Imai-Okazaki A, Kohda M, Kobayashi K, Hirata T, Sakata Y, Murayama K, Ohtake A, Okazaki Y, Nakaya A, Ott J.	HDR-del: A tool based on Hamming distance for prioritizing pathogenic chromosomal deletions in exome sequencing.	Hum Mutat	38(12)	1796-1800	2017
Kido J, Matsumoto S, Sakamoto R, Mitsubuchi H, Endo F and Nakamura K	Pulmonary artery hypertension in methylmalonic academia.	Hemodialysis International	21	E25-E29	2017
Minase G, Miyatake S, Nabatame S, Arai H, Koshimizu E, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Miyamoto T, Sengoku K, Matsumoto N.	An atypical case of SPG56/CYP2U1-related spastic paraplegia presenting with delayed myelination.	J Hum Genet	62(11)	997-1000	2017
Yoshida T, Kido J, Mitsubuchi H, Matsumoto S, Endo F and Nakamura K	Clinical manifestations in two patients with pyruvate dehydrogenase deficiency and long-term survival	Hum Genome	4	17020	2017
Koutroumanidis M, Arzimanoglou A, Caraballo R, Goyal S, Kaminska A, Laoprasert P, Oguni H, Rubboli G, Tatum W, Thomas P, Trinká E, Vignatelli L, Moshé SL.	The role of EEG in the diagnosis and classification of the epilepsy syndromes: a tool for clinical practice by the ILAE Neurophysiology Task Force (Part 1)	Epileptic Disord.	19(3)	233-298	2017

Koutroumanidis M, Arzimanoglou A, Caraballo R, Goyal S, Kaminska A, Laoprasert P, Oguni H, Rubboli G, Tatum W, Thomas P, Trinká E, Vignatelli L, Moshé SL.	The role of EEG in the diagnosis and classification of the epilepsy syndromes: a tool for clinical practice by the ILAE Neurophysiology Task Force (Part 2).	Epileptic Disord	19(4)	385-437.	2017
Kido J, Kawasaki T, Mitsubuchi H, Kamohara H, Ohba T, Matsumoto S, Endo F, Nakamura K	Hyperammonemia crisis following parturition in a female patient with ornithine transcarbamylase deficiency.	World J Hepatol.	J9	343-348	2017
Feichtinger RG, Oláhová M, Kishita Y, Garone C, Kremer LS, Yagi M, Uchiumi T, Jourdain AA, Thompson K, D'Souza AR, Kopajtich R, Alston CL, Koch J, Sperl W, Mastantuono E, Strom TM, Wortmann SB, Meitinger T, Pierre G, Chinnery PF, Chrzanowska-Lightowlers ZM, Lightowlers RN, DiMauro S, Calvo SE, Mootha VK, Moggio M, Sciacco M, Comi GP, Ronchi D, Murayama K, Ohtake A, Rebelo-Guiomar P, Kohda M, Kang D, Mayr JA, Taylor RW, Okazaki Y, Minczuk M, Prokisch H.	Biallelic C1QBP Mutations Cause Severe Neonatal-, Childhood-, or Later-Onset Cardiomyopathy Associated with Combined Respiratory-Chain Deficiencies.	Am J Hum Genet.	101(4)	525-538	2017
武中優, 関口兼司, 関谷博, 頭, 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
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
岡山和代, 児玉浩子, 青木継稔, 徐朱玟, 奥山虎之, 池田修一, 玉井浩, 藤澤知雄, 松浦晃洋, 清水教一, 林久男, 原田大, 道堯浩二郎	移行期医療に関する Wilson 病患者のアンケート調査結果	肝臓			2020 1月投稿
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
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～	札幌市医師会医学会誌	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
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
原田大	ウィ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	ウィルソン病	ディサースリア臨床研究	9	80-82	2019
清水 教一	ウィ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
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

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) 指定難病イ 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
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, 大藪恵一	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, 大藪恵一	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
新宅治夫, 保科隆男, 濱崎考史	メンケス病	Clinical Neuroscience	37(3)	324-328	2019
児玉浩子	神経系における銅の役割	Clinical Neuroscience	37(3)	316-319	2019
清水教一	Wilson病	Clinical Neuroscience	37	320-323	2019
原田大	ウィルソン病の処方	Modern Physician	38	1181	2018
原田大	銅代謝異常による肝疾患	Modern Physician	38	119-121	2018
原田大, 大江晋司, 草永真志, 本間雄一	酢酸亜鉛水和物製剤	消化器・肝臓内科	4(3)	243-248	2018
原田大	慢性肝疾患の診療に関してウィルス性肝疾患とウィルソン病を中心に	北九州市医報	732号	22-24	2018
清水教一	先天代謝異常 Wilson病.	周産期医学	48	1357-1361	2018

清水教一	先天性銅代謝異常症Wilson病の臨床研究.	生化学	90	306-309	2018
清水教一	Wilson病・過敏性腸症候群.	小児科	59	659-664	2018
清水教一	Wilson病.	小児科診療	81	570-571	2018
清水教一	Wilson病とゲノム診断 内科医が見逃さないためのコツ.	消化器・肝臓内科	3	106-110	2018
伊藤康, 小国弘量.	[神経系のトランスポーター-Up to dateトランスポーターと疾患] てんかん.	Clin Neurosci	36	710-4	2018
吉永美和、手塚美智子、石川貴雄、野町祥介、濱谷和代、東田恭明、三觜雄、長尾雅悦、田中藤樹、小杉山清隆.	マススクリーニング関連疾患依頼検査 代謝異常症検査結果(2012~2017年度)	札幌市衛研年報	45	88-92	2018
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とストリンク欠損症	札幌市医師会医学雑誌	43	73-74	2018
村山 圭	CPT2欠損症が新生児マススクリーニングの対象疾患に追加(解説)	Medical Technology	46巻3号	202-204	2018
金井 良浩, 高梨 浩一郎, 船曳 哲典, 村山 圭	けいれん時に乳酸値の上昇を認めなかったミトコンドリア病の1例	小児科臨床	71巻8号	1405-1408	2018
村山 圭	【小児の治療指針】代謝 尿素回路障害 OTC欠損症、ASS欠損症	小児科診療	81巻(増刊)	527-530	2018
青天目信	グルコーストランスポーター1欠損症	小児内科	50	772-773	2018
鶴岡 智子、村山 圭	新生児の薬物療法-update	先天代謝異常治療薬(解説/特集), 周産期医学	48巻2号	237-241	2018
鶴岡 智子、村山 圭	【知っておくべき治療可能な胎児・新生児希少疾患】先天代謝異常 ミトコンドリア病	周産期医学	48巻10号	1328-1331	2018
村山 圭	ミトコンドリア病の診断と治療の最前線	日本マス・スクリーニング学会誌	28巻1号	109-119	2018
村山 圭	新生児ライソゾーム病スクリーニングのパイロットスタディ	調査研究ジャーナル	7巻2号	179-179	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
杉江秀夫, 杉江陽子	指定難病最前線: 肝型糖原病と筋型糖原病	新薬と臨床	67巻9号	1125-1131	2018
小国弘量 小児科診療	難治てんかんの食事療法	小児科診療	81	61-65	2018
児玉浩子	Wilson 病診療ガイドライン 2015	小児科臨床	70	1001-1009	2017
原田大	ヘモクロマトーシス・Wilson病.	内科	119	1141-1143	2017

原田大、大江晋司、草永真志、本間雄一	ウイルソン病. 消化器	肝臓内科	2	637-641	2017
越智悠一、下村豪、弓削健太郎、岡部留美子、渋谷郁彦、永光信一郎、山下裕史朗、新宅治夫	L-DOPA投与によりジストニアが改善した瀬川病の1例	日本小児科学会雑誌	121巻6号	1111	2017
玉井香菜、城賀本満登、大黒春夏、鴨田知博、新宅治夫	新生児マススクリーニングで高フェニルアラニン(Phe)血症を発見され、BH4負荷試験とプテリジン分析で6-ピルボイルテトラヒドロプテリン合成酵素(PTPS)欠損によるテトラヒドロピオプテリン(BH4)欠乏症と診断された1例	日本小児科学会雑誌	121巻6号	1089	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
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
坂本修、市野井那津子、呉繁夫	新生児マススクリーニングで診断されたシトルリン血症I型の3例	日本マススクリーニング学会雑誌	27	283-287	2017
山田健治、青木菊麿、横山和紀、新宅治夫、上家 和子、山口清次	成人フェニルケトン尿症患者の生活状況調査 新生児マススクリーニングの効果の検討	日本マススクリーニング学会誌	27巻2号	198	2017
花山佳子、服部俊一、徳原大介、濱崎考史、新宅治夫	フェニルケトン尿症合併妊娠2症例に対する栄養食事指導の経験	日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌	31巻	136	2017
新宅治夫	先天代謝異常症	小児科	58巻12号	1535-1545	2017
児玉浩子	微量元素—亜鉛、銅、セレン、ヨウ素、マンガン	小児内科	49増刊	243-245	2017
市野井那津子、坂本修、佐藤亮、二瓶真人、曾木千純、内田奈生、上村美季、菊池敦生、熊谷直憲、菅野潤子、呉繁夫	フェニル酪酸ナトリウム投与により蛋白耐容量が増加したカルバミルリン酸合成酵素I欠損症の新生児例	小児科臨床	70	533-538	2017
櫻井謙、大橋十也、徐朱ヒョン、奥山虎之、井田博幸	患者登録制度から判明したFabry病の診断と治療の現状と課題	小児科臨床	70(2)	225-231	2017
西川 愛子、小国弘量	てんかんの治療・薬物療法	小児看護	40	786-792	2017
杉江秀夫、杉江陽子	遺伝的要因による神経発達障害 遺伝性代謝病 糖質代謝異常症	日本臨床	別冊精神医学症候群I	161-166	2017
大谷ゆい、小国弘量、西川愛子、伊藤進、衛藤薫、永田智.	ケトン食療法が著効した徐波睡眠持続性棘徐波を呈する非定型良性部分てんかんの男児例	脳と発達	49(6)	413-417	2017

野口篤子、高橋勉	リジン尿性蛋白不耐症の特徴と治療の実際(解説)	新薬と臨牀	66巻7号	959-963	2017
新宅治夫	セピアプテリン還元酵素欠損症の診断と治療	新薬と臨牀	66巻10号	1344-1348	2017
藤岡弘季、新宅治夫	瀬川病では血液ネオプテリン値が低下する	関西福祉科学大学紀要	20号	91-98	2017