

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
守本倫子	学童期までの早産児、 低出生体重児の神経 ・発達・感覚器の評価 と対応	河野由美・ 水野克巳	低出生体重児の 成長と発達のみ かた	東京医学 社	東京	2019	150-156
仁科幸子	小児や障害児に適し た眼鏡 デザインと 装用させるコツ	日本近視学 会・日本小 児眼科学 会・日本視 能訓練士協 会	小児の近視 診断 と治療	三輪書店	東京	2019	P139-142
仁科幸子	新生児・乳児の眼科的 異常	五十風隆	小児科診療ガイ ドライン 最新 の治療指針 第 4版	総合医学 社	東京	2019	p741-744
仁科幸子	先天白内障	大橋裕一・ 村上晶	眼科疾患 最新の 治療. 2019-2021	南江堂	東京	2019	p195
Kubota M	<u>Cockayne Syndrome: Clinical Aspects</u>	Nishigori C., Sugasa wa K.	DNA Repair Diso rders	Springer	Singapo re	2019	pp115-13 2

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
DiStefano MT, Hemphill SE, Oza AM., Siegert RK., Grant AR., Hughes MY., Cushman BJ., Azaiez H, Booth KT., Chapin A, Duzkale H, <u>Matsunaga T</u> , Shen J, Zhang W, Kenna M, Schimmenti LA., Tekin M, Rehm HL., Abou Tayoun AN.	ClinGen Expert Clinical Validity Curation of 164 Hearing Loss Gene-Disease Pairs	Genet Med.	21	2239-2247	2019
Minami S, Nara K, Mutai H, Morimoto N, Sakamoto H, Takiguchi T, Kaga K, <u>Matsunaga T</u>	A clinical and genetic study of 16 Japanese families with Waardenburg syndrome	Gene	708(1)	86-90	2019

Maeda-Katahira A, Nakamura N, Hayashi T, Katagiri S, Shimizu S, Ohde H, <u>Matsunaga T</u> , Kaga K, Nakano T, Kameya S, Matsuura T, <u>Fujinami K</u> , Iwata T, Tsunoda K	.Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort	Molecular Vision	25	559-573	2019
山本修子、南修司郎、榎本千江子、加藤秀敏、松永達雄、伊藤文展、遠藤理奈子、橋本陽介、石川直明、加我君孝	東京医療センターにおける成人人工内耳症例の適応と有用性の検討	日本耳鼻咽喉科学会会報	122(8)	1118-1126	2019
<u>松永達雄</u>	視覚聴覚二重障害の診療	JOHNS	35 (9)	1377-1378	2019
<u>松永達雄</u>	遺伝情報をどう管理し、活用するか 耳科領域	JOHNS	35(10)	1452-1454	2019
Akiko Maeda-Katahira, Natsuko Nakamura, Takaaki Hayashi, Satoshi Katagiri, Satoko Shimizu, Hisao Ohde, Tatsuo Matsunaga, Kimitaka Kaga, Tadashi Nakano, Shuhei Kameya, Tomokazu Matsuura, Kaoru Fujinami, Takeshi Iwata, <u>Kazushige Tsunoda</u>	Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort	Molecular Vision	25	559-573	2019
Nakamura N, <u>Tsunoda K</u> , Mizuno Y, Usui T, Hatase T, Ueno S, Kuniyoshi K, Hayashi T, Katagiri S, Kondo M, Kameya S, Yoshitake K, <u>Fujinami K</u> , Iwata T, Miyake Y	Clinical Stages of Occult Macular Dystrophy Based on Optical Coherence Tomographic Findings.	Invest Ophthalmol Vis Sci	Nov 1;60 (14)	4691-4700	2019
角田和繁	網脈絡膜ジストロフィの遺伝学的病態解明および治療に向けた症例データベースの構築	日眼会誌			2020
<u>Fujinami K</u> ^{*†} . Yang L*, Joo K* et al.	Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease): East Asia Occult Macular Dystrophy Studies Report Number 1.	Ophthalmology.	126(10)	1432-1444	2019

Yang L*, <u>Fujinami K</u> * [†] , ..., Fujinami-Yokokawa Y et al.	Genetic Spectrum of EYS-associated Retinal Disease in a Large Japanese Cohort: Identification of Disease-associated Variants with Relatively High Allele Frequency.	Sci Rep.	10(1)	5497	2020
Liu X*, <u>Fujinami K</u> * [†] , ..., Fujinami-Yokokawa Y et al.	Clinical and genetic characteristics of 15 affected patients from 12 Japanese families with GUCY2D-associated retinal disorder.	Transl Vis Sci Technol.	In press	In press	In press
Kameya S*, Fujinami K,*, Ueno S et al.	Phenotypical Characteristics of POC1B-Associated Retinopathy in Japanese Cohort: Cone Dystrophy With Normal Fundus Appearance.	Invest Ophthalmol Vis Sci.	60(10)	3432-3446.	2019
Fujinami-Yokokawa Y*, Pontikos N*, Yang L, ..., <u>Fujinami K</u> [†] , et al.	Prediction of Causative Genes in Inherited Retinal Disorders from Spectral-Domain Optical Coherence Tomography Utilizing Deep Learning Techniques.	J Ophthalmol.	Apr 9	1691064.	2019
Khan, M., Cornelis, S. S., del Pozo-Valero, M., ..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Resolving the dark matter of ABCA4 for 1,054 Stargardt disease probands through integrated genomics and transcriptomics.	Genet. Med.	In press	In press	In press
Katagiri S, Hayashi T, Nakamura M, ..., <u>Fujinami K</u> , et al.	RDH5-related fundus albipunctatus in a large Japanese cohort.	Invest Ophthalmol Vis Sci.	In press	In press	In press
Berry V, Georgiou1 M, <u>Fujinami K</u> et al.	Inherited Cataracts: Molecular Genetics, Clinical Features, Disease Mechanisms, and Novel Therapeutic Approaches.	Br J Ophthalmol	In press	In press	In press
Pontikos N, ..., <u>Fujinami K</u> , Fujinami-Yokokawa Y et al.	Phenogenon: Gene to Phenotype Associations for Rare Genetic Diseases.	PLoS One.	In press	In press	In press

Kuniyoshi K, Hayashi T, Kameya S,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Clinical Course and Electron Microscopic Findings in Lymphocytes of Patients with DRAM2-Associated Retinopathy	Int J Mol Sci.	Feb 16	21	2020
Bouzia Z, Georgiou M, Hull S,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	GUCY2D-Associated Leber Congenital Amaurosis: A Retrospective Natural History Study in Preparation for Trials of Novel Therapies.	Am J Ophthalmol.	210	59-70.	2020
Nakanishi A, Ueno S, Hayashi T,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	CHANGES OF CONE PHOTORECEPTOR MOSAIC IN AUTOSOMAL RECESSIVE BESTROPHINOPATHY.	Retina.	40(1)	181-186.	2020
Georgiou M, Kane T, Tanna P,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Prospective Cohort Study of Childhood-Onset Stargardt Disease: Fundus Autofluorescence Imaging, Progression, Comparison with Adult-Onset Disease, and Disease Symmetry.	Am J Ophthalmol.	211	159-175.	2020
Mizobuchi K, Hayashi T, Katagiri S,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Characterization of GUCA1A-associated dominant cone/cone-rod dystrophy: low prevalence among Japanese patients with inherited retinal dystrophies.	Sci Rep	Nov 14	16851	2019
Nakamura N, Tsunoda K, Mizuno Y,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Clinical Stages of Occult Macular Dystrophy Based on Optical Coherence Tomographic Findings.	Invest Ophthalmol Vis Sci.	60	4691-4700	2019
Maeda-Katahira A, Nakamura N, Hayashi T,..., <u>Fujinami K</u> , et al.	Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort.	Mol Vis.	25	559-573	2019

Mawatari G, <u>Fujinami K.</u> Liu X, et al.	Clinical and genetic characteristics of 14 patients from 13 Japanese families with RPGR-associated retinal disorder: report of eight novel variants.	Hum Genome Var.	7	3	2020
Tsunoda K, <u>Fujinami K.</u> Yoshitake K, et al.	Late-onset night blindness with peripheral flecks accompanied by progressive trickle-like macular degeneration.	Doc Ophthalmol.	139	171-184	2019
Maeda-Katahira A, Matsunaga T, Kaga K, et al	Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort.	Molecular Vision	25	559-573	2019
山本修子、松永達雄、加我君孝 他	東京医療センターにおける成人人工内耳症例の適応と有用性の検討	日本耳鼻咽喉科学会会報	122	1118-1126	2019
加我君孝	Auditory Neuropathy	JOHNS	36	61-66	2020
Hatabu N, Katori N, Sato T, Maeda N, Suzuki E, Komiyama O, Tsutsui H, Nagao T, Nakauchi-Takahashi H, Matsunaga T, Ishii T, Hasegawa T, Yamazawa K.	A Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism.	Horm Res Paediatr	doi: 10.1159/000495800.		2019
Inoue T, Yagasaki H, Nishioka J, Nakamura A, Matsubara K, Narumi S, Nakabayashi K, Yamazawa K, Fuke T, Oka A, Ogata T, Fukami M, Kagami M.	Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown etiology.	J Med Genet	doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105463.		2018
岡田怜奈, 影山智佳, 前田直則, 河津桃子, 籟生なおみ, 佐藤利永子, 香取奈穂, 鈴木絵理, 三春晶嗣, <u>山澤一樹</u> , 藤田尚代, 込山修.	舌根嚢胞の1カ月女児例.	小児科臨床	72 巻 11 号	1683-1687	2019
前田晃秀	盲ろう者の意思疎通支援の現状	日本生活支援工学会	19(2)	2-7	2019

廣田 栄子, 齋藤 佐和, 大沼 直紀,	聴覚障害児の早期介入に関する検討：全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談調査	Audiology Japan	62(3)	224-234	2019
菅原 充範, 廣田 栄子	聴覚障害幼児の言語発達に関する横断的検討：特別支援学校(聴覚障害)全国調査	Audiology Japan	63 (2)	117-125	2020
柳澤瞳、今井裕弥子、守本倫子	2012年から2013年の風疹流行に伴う先天性風疹症候群4例の経過と言語指導について.	小児耳	40 (3)	271-277	2019
Tanaka S, Yokoi T, Katagiri S, Yoshida T, Nishina S, Azuma N	Severe recurrent fibrovascular proliferation after combined intravitreal bevacizumab injection and laser photocoagulation for aggressive posterior retinopathy of prematurity.	Retin Cases Brief Rep		Jul 17. doi: 10.1097/ICB.0000000000000887.	2019
Miyamichi D, Nishina S, Hosono K, Yokoi T, Kurata K, Sato M, Hotta Y, Azuma N.	Retinal structure in Leber congenital amaurosis caused by RPGRIP1 mutations.	Human Genome Variation	6-32	https://doi.org/10.1038/s41439-019-0064-8	2019
Yoshida T, Nishina S, Matsuoka M, Akaike S, Ogonuki S, Yokoi T, Azuma N	Pediatric strabismus cases possibly related to excessive use of information and communication technologies.	Advances in strabismus, 13 th Meeting of the International Strabismological Association. Joint Meeting with the Annual Meeting of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus		18-22	2019
Kurata K, Hosono K, Hayashi T, Mizobuchi K, Katagiri S, Miyamichi D, Nishina S, Sato M, Azuma N, Nakano T, Hotta Y.	X-linked retinitis pigmentosa in Japan: Clinical and genetic findings in male patients and female carriers.	Int J Mol Sci		20, 1518; doi:10.3390/ijms20061518	2019
Yoshida T, Katagiri S, Yokoi T, Nishina S, Azuma N	Optical coherence tomography and video recording of a case of bilateral contractile peripapillary staphyloma.	Am J Ophthalmol	13	66-69	2019

Hirayama J, Alifu Y, Hamabe R, Yamaguchi S, Tomita J, Maruyama Y, Asaoka Y, Nakahama K, Tamaru T, Takamatsu K, Takamatsu N, Hattori A, Nishina S, Azuma N, Kawahara A, Kume K, Nishina H.	The clock components Period2, Cryptochrome1a, and Cryptochrome2a function in establishing light-dependent behavioral rhythms and/or total activity levels in zebrafish.	Sci Rep		Jan :196; doi: 10.1038/s41598-018-37879-8.	2019
飯森宏仁、佐藤美保、鈴木寛子、彦谷明子、堀田喜裕、吉田朋世、仁科幸子、東範行	亜) 急性後天共同性内斜視に関する全国調査 デジタルデバイスとの関連について	眼臨紀	13 (1)	42-47,	2020
中尾志郎、仁科幸子、八木瞳、田中慎、吉田朋世、横井匡、東範行	外直筋鼻側移動術を施行した動眼神経麻痺の一例.	眼臨紀	13 (2)	105-110	2020
石井杏奈、仁科幸子、松岡真未、三井田千春、赤池祥子、新保由紀子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行	眼器質疾患をもつ低年齢児に対するSpot Vision Screener	日視会誌	48	73-80	2019
林思音、仁科幸子、森隆史、清水ふき、南雲幹、白井千恵、杉山能子、八子恵子	三歳児眼科健診における屈折検査の有用性：システムティックレビュー.	眼臨紀	12 (5)	373-377,	2019
田中慎、仁科幸子、中尾志郎、吉田朋世、横井匡、東範行	斜位近視を契機に発見された小脳腫瘍の小児例.	眼臨紀	12 (4)	323-327,	2019
重安千花、山田昌和、大家義則、川崎諭、東範行、仁科幸子、木下茂、外園千恵、大橋裕一、白石敦、坪田一男、榛村重人、村上晶、島崎潤、宮田和典、前田直之、山上聡、白井智彦、西田幸二	厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業希少難治性角膜疾患の疫学調査研究班、角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究班：前眼部形成異常の診断基準および重症度分類.	日眼会誌	124巻2号	89-95	2020
仁科 幸子	フォトスクリーナーによる弱視の早期発見	保育と保健	26 (1)	102-104	2020
仁科 幸子	デジタルデバイスと急性内斜視.	日本の眼科	91 (3)	338-339	2020
仁科 幸子	乳幼児の視覚スクリーニング	日本の眼科	90 (10)	1291-1292,	2019
仁科 幸子	乳幼児の視覚スクリーニング	東京小児科医会報	38 (1)	63-69	2019
仁科 幸子・佐藤美保	序説 弱視と斜視のカレントトピックス	あたらしい眼科	36 (8)	971-972	2019
吉田朋世・仁科幸子	急性後天性共同性内斜視. 特集 弱視と斜視のカレントトピックス	あたらしい眼科	36 (8)	995-1001	2019

吉田朋世・仁科幸子	デジタルデバイスと急性内斜視. 特集 デジタルデバイス時代の視機能管理.	あたらしい眼科	36 (7)	877-882	2019
仁科 幸子	レーバー先天盲. ~知っておきたい稀な網膜・硝子体ジストロフィー	オクリスタ	75 (6)	31-37	2019
仁科 幸子	手持ちフォトスクリーナー装置、乳幼児期の眼鏡・コンタクトレンズ	チャイルドヘルス	22 (6)	21-23, 47-49	2019
<u>Hayakawa I, Abe Y, Ono H, Kubota M</u>	Severe congenital RYR1-associated myopathy complicated with atrial tachycardia and sinus node dysfunction: a case report.	Ital J Pediatr	45	doi: 10.1186/s13052-019-0756-1	2019
Nabbout R, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V et al. ; TOSCA Consortium and TOSCA Investigators (<u>Kubota M et al.</u>)	Epilepsy in tuberous sclerosis complex: Findings from the TOSCA Study	Epilepsia Open	4	73-84.	2018
Hayakawa I, <u>Kubota M</u>	Digital Amputation by Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis.	The Journal of Pediatrics		DOI: http://doi.org/10.1016/j.jpeds.2019.01.023	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, <u>Kubota M.</u>	A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis.	<u>Brain Dev.</u>	41	460-464.	2019