

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
該当なし							

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
難波栄二	ライソゾーム病の遺伝子診断の実際. 特集ライソゾーム病—最新情報と将来展望—	日本臨床	77	1289-1294	2019
難波栄二	改正医療法に対応した稀少難病の遺伝学的検査体制について	Precision Medicine	13	44-49	2019
Fujiki R, Ikeda M, Ohara O	Short DNA Probes Developed for Sample Tracking and Quality Assurance in Gene Panel Testing	J Mol Diagn	21(6)	1079-1094	2019
小原收	次世代シーケンサー(NGS)による難病等の遺伝学的検査の提供体制	臨床病理レビュー	162	8-14	2019
小原收	免疫不全症の遺伝子解析の現状と今後	小児科診療	83(3)	315-320	2019
堤正好	座談会「がんゲノム医療の進展と今後の展望」	レギュラトリサイエンス	Vol.50, No.10	580-595	2019
宮地勇人	検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の改正と専門資格	臨床病理	67	261-65	2019
宮地勇人	医療法・臨検法改正への具体的対応と今後の課題 遺伝子関連・染色体検査に求められる具体的対応と今後の展望	臨床病理	67	694-97	2019
宮地勇人	遺伝子関連・染色体検査の精度確保とゲノム情報管理	日本検査血液学会雑誌	21	54-59	2020

Kawano-Matsuda F, Shimada Y, Omotobara-Yabe T, Itonaga T, Maeda M, Maeda T, Yamaguchi T, <u>Kosho T</u> , Ihara K	A case of septo-optic dysplasia with hereditary hemorrhagic telangiectasia: a previously unrecognized combination of malformations	Clin Dysmorphol	29(1)	49-52	2019
Yamaguchi T#, Takano K# (corresponding), Inaba Y#, Morikawa M, Motobayashi M, Kawamura R, <u>Wakui K</u> , Nishi E, Hirabayashi S, Fukushima Y, Kato H, Takahashi J, <u>Kosho T</u> (corresponding)	PIEZO2 deficiency is a recognizable arthrogryposis syndrome: a new case and literature review	Am J Med Genet A	179(6)	948-957	2019
Yamasaki M, Abe K, <u>Kosho T</u> , Yamaguchi T	Familial Aortic Dissection in a Young Adult Caused by MYH11 Gene Mutation	Ann Thorac Surg	108(1)	e49	2019
Ogawa Y, Nakamura K (corresponding), Ezawa N, Yamaguchi T, Yoshinaga T, Miyazaki D, <u>Kosho T</u> , Sekijima T	A novel CACNA1A nonsense variant in a patient presenting with paroxysmal exertion-induced dyskinesia	J Neurol Sci	399	214-216	2019
降籟めぐみ, 古庄知己	Ehlers-Danlos症候群	遺伝子医学	30(Vol.9, No.4)	81-89	2019
佐野幸恵, 小坂紀通, 渋谷圭, 宮崎将也, 山口智美, 中野考英, 長坂崇司, 佐藤万基人, 梅山敦, 船田竜一, 古庄知己, 倉林正彦	腎動脈破裂で発症し、次世代シーケンサーを用いて診断に至った血管型エーラス・ダンロス症候群の1例	心臓	51(9)	949-955	2019
Chinen Y, Yanagi K, Nakamura S, Nakayama N, Kamiya M, Nakayashiro M, <u>Kaname T</u> , Naritomi K, Nakanishi K	A novel homozygous missense <i>SLC25A20</i> mutation in three CACT-deficient patients, and autaptic data.	Hum Genom	7	11	2020

要旨	未診断疾患イニシアチブ(IRUD)におけるゲノム解析	Medical Science Digest	45(14)	846-849	2019
要旨	小児希少・未診断疾患イニシアチブの実施状況と課題	日本新生児成育医学会雑誌	32	31-35	2020
原田直樹, 小原收, 要旨, 古庄知己, 涌井敬子, 足立香織, 難波栄二	希少遺伝性疾患の遺伝学的検査の現状	日本遺伝カウンセリング学会誌	40(2)	176	2019
足立香織	単一遺伝子病の情報検索と解析結果の表記法について	遺伝子医学	28(Vol.9, No.2)	103-108	2019