

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	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
田島敏広	新生児マススクリーニング	加藤元嗣, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	233-238
濱崎考史	SR欠損症, AADC欠損症, SSADH欠損症, TH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(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	p30-48
知念安紹	ムコ多糖症 (MPS) III型	奥山虎之	ライソゾーム病-最新の病態, 診断, 治療の進歩(改訂第2版)	診断と治療社	東京	2023	220-223
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	下畑亨良	脳神経内科診断ハンドブック(改訂2版)	中外医学社	東京	2024	535-539
森岡一朗	サイトメガロウイルス(CMV)感染	加藤元博, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	424-427
長尾雅悦, 田中藤樹	シスチン尿症	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(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	8-20
濱崎考史	新生児マススクリーニング	加藤元博	最新ガイドライン 準拠 小児科 診断・治療指針(第3版)	中山書店	東京	2024	332-336
森岡一朗	TORCH症候群: 先天性サイトメガロウイルス感染症-診断と治療の実際	内山温	NICU100のコツ	中外医学社	東京	2024	288-291
長尾雅悦	先天性アミノ酸代謝異常症	永井良三	今日の診断指針(第9版)	医学書院	東京	2025	94-94
石毛美夏	先天代謝異常症	永井良三	今日の診断指針(第9版)	医学書院	東京	2025	1849-1850

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, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada, S	Newborn screening with (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3 for carnitine palmitoyl-transferase II deficiency throughout Japan has revealed C12/C0 as an index of higher sensitivity and specificity	International Journal of Neonatal Screening	9(4)	62- (9ページ)	2023
Tajima G, Aisaki J, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada, S	Using the C14:1/medium-chain acylcarnitine ratio instead of C14:1 to reduce false-positive results for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in newborn screening in Japan	International Journal of Neonatal Screening	10(1)	15- (12ページ)	2024
佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一, 相崎潤子, 岡田賢, 但馬剛	MCAD欠損症およびVLCAD欠損症の臨床経過に関する調査	日本マススクリーニング学会誌	33(3)	358-370	2024
但馬剛	新生児マススクリーニング	with NEO 「出生前診断, 新生児マススクリーニング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	870-875	2023
田島敏広	早産児の一過性高TSH血症はどのような機序でおこるのか	周産期医学	53(増)	566-569	2023
田島敏広	先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン	with NEO	37(2)	39-44	2024
知念安紹, 中西浩一	沖縄県の新生児マススクリーニングにて診断されたガラクトース血症IV型の3例	特殊ミルク情報	59	26-27	2024
Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease	(Online first)	DOI: 10.1002/jimd.12673	2023
Hattori Y, Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Inoue T, Hirose S, Nakamura K	Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Japan	Molecular Genetics and Metabolism Reports	37	101003	2023
小須賀基通	ポンペ病	遺伝子医学	13(4)	85-90	2023
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	脳と発達	55(3)	173-177	2023

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中心に	医学のあゆみ	288(9)	794-799	2024
Kawaguchi K, Umeda K, Miyamoto S, Imai K(20人中20番目), et al.	Graft-versus-host disease-free, relapse-free, second transplant-free survival in allogeneic hematopoietic cell transplantation for genetic disorders	Bone Marrow Transplantation	58(5)	600-602	2023
Tomomasa D, Isoda T, Mitsuiki N, Imai K(16人中12番目), Kanegane H, et al.	Successful TCR α β /CD19-depleted hematopoietic cell transplantation for a patient with Artemis deficiency	Pediatric Hematology and Oncology	45(2)	e285-e289	2023
Inoue K, Miyamoto S, Tomomasa D, Imai K(19人中14番目), Kanegane H, et al.	Clinical and genetic characterization of patients with Artemis deficiency in Japan	Journal of Clinical Immunology	43(3)	585-594	2023
Kimizu T, Nozaki M, Okada Y, Imai K(17人中13番目), Ida S, et al.	Multiplex real-time PCR-based newborn screening for severe primary immunodeficiency and spinal muscular atrophy in Osaka, Japan: our results after 3 years	Genes (Basel)	15(3)	314	2024
Kanegane H, Endo A, Okada S, Imai K(17人中7番目), Yel L, et al.	Pharmacokinetics, safety, and efficacy of 20% subcutaneous immunoglobulin (Ig20Gly) administered weekly or every 2 weeks in Japanese patients with primary immunodeficiency diseases: a phase 3, open-label study	Immunotherapy Advances	4(1)	ltae001	2024
溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫	栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大新生児スクリーニングの公的事業化と抗AAV9抗体陰性化後にonasemnogene abeparvovecを静注した1例	脳と発達	(印刷中)		2024
齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理, 浦野真理, 池田有美	脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニング 現状と課題	脳と発達 「難治性小児神経疾患の新生児スクリーニング国内新規導入の現状と課題」	55(3)	167-172	2023
齋藤加代子	脊髄筋萎縮症の原因遺伝子と疾患修飾治療薬の開発	東京女子医科大学雑誌	93(3)	75-81	2023
佐藤裕子, 浦野真理, 山本俊至, 齋藤加代子	出生前診断を希望する妊婦に対する検査前の情報提供の重要性	東京女子医科大学雑誌	93(3)	88-91	2023

Proud CM, Mercuri E, Finkel RS, Kirschner J, De Vivo DC, Muntoni F, <u>Saito K</u> , Tizzano EF, Desguerre I, Quijano-Roy S, Benguerba K, Raju D, Faulkner E, Servais L	Combination disease-modifying treatment in spinal muscular atrophy: a proposed classification	Annals of Clinical and Translational Neurology	10(11)	2155-2160	2023
<u>齋藤加代子</u>	脊髄性筋萎縮症	小児内科「エキスパートが教える小児の薬物治療」	55(増)	594-598	2023
加藤環, 横村守, 浦野真理, 佐藤裕子, 芦原有美, 伊藤万由里, 松尾真理, 米衛ちひろ, 児玉一男, 小俣卓, 大久保幸宗, 富樫紀子, 萩野谷和裕, 室月淳, <u>齋藤加代子</u>	脊髄性筋萎縮症I型の2例: 疾患修飾治療実施における出生前診断と多施設多職種連携の意義	脳と発達	55(6)	443-447	2023
<u>齋藤加代子</u> , 加藤環	脊髄性筋萎縮症における進歩: 発症前診断治療と新生児スクリーニング	BIO Clinica「遺伝子診療ホットトピックス」	38(13)	1089-1094	2023
加藤環, <u>齋藤加代子</u>	筋疾患の遺伝学的理解の進歩: 筋疾患の遺伝カウンセリングのポイント	小児内科「小児科医が知っておくべき筋疾患診療: 遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1889-1893	2023
Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, Proud CM, Shieh PB, Tizzano EF, Quijano-Roy S, Desguerre I, <u>Saito K</u> , Faulkner E, Benguerba KM, Raju D, LaMarca N, Sun R, Anderson FA, Finkel RS	Real-world outcomes in patients with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec monotherapy: findings from the RESTORE Registry	Journal of Neuromuscular Disease	11(2)	425-442	2024
Sonehara S, <u>Bo R</u> , Nambu Y, Iketani K, <u>Lee T</u> , Shimomura H, Ueda M, <u>Takeshima Y</u> , Iijima K, Nozu K, Nishio H, Awano H	Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan	Genes (Basel)	14 (12)	2211	2023

Kimizu T, Ida S, Okikawa K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishie E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y	Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka - challenges in a Japanese pilot study	Brain and Development	45(7)	363-371	2023
木水友一	脊髄性筋萎縮症の新生児マスキング	日本マスキング学会誌	33(1)	41-56	2023
木水友一	脊髄性筋萎縮症：新生児マスキングの現状と課題	小児内科 「小児科医が知っておくべき筋疾患診療：遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1972-1975	2023
木水友一	新生児スクリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実例	日本新生児成育医学会雑誌 「導入がはじまった拡大新生児スクリーニングの実例と課題」	35(2)	155-159	2023
森岡一朗, 岡橋彩, 長野伸彦	新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング	日本マスキング学会誌	33(1)	19-30	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症診療の最前線	医学と薬学	80(7)	681-688	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症に対する抗ウイルス薬治療と新生児マスキングへの展開	小児内科	55(11)	1799-1802	2023
森岡一朗	新たな診断・治療が可能となった疾患(11)先天性サイトメガロウイルス感染症	小児科	64(10)	1031-1038	2023
森岡一朗	サイトメガロウイルス (CMV)	with NEO 「出生前診断, 新生児マスキング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	876-878	2023
Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Sasaki T, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Kenji Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T	Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger leukodystrophy, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites	Molecular Genetics and Metabolism	140(1-2)	107703	2023

Konomura K, Hoshino E, Sakai K, Fukuda T, Tajima G	Development of a model for quantitative assessment of newborn screening in Japan using the Analytic Hierarchy Process	International Journal of Neonatal Screening	9(3)	39- (12ページ)	2023
長尾雅悦, 田中藤樹	ホモシスチン尿症スクリーニングの新たな展開	日本マススクリーニング学会誌	33(3)	31-40	2024
田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆	新たに追加された「ライソゾーム病+原発性免疫不全+脊髄性筋萎縮症」新生児マススクリーニング	札幌市医師会医学学会誌	343	113-114	2023
Fuse T, Aizawa Y, Nyuzuki H, Sawano K, Nagasaki K, Saitoh A	Hypocarnitinemia in twins after maternal pivalate-conjugated antibiotic therapy	Pediatrics International	66(1)	e15750	2024
Onuki T, Hiroshima S, Sawano K, Shibata N, Ogawa Y, Nagasaki K, Nyuzuki H	A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in their newborns	Children (Basel)	10(8)	1341	2023
Omichi N, Kishita Y, Nakama M, Sasai H, Terazawa A, Kobayashi E, Fushimi T, Sugiyama Y, Ichimoto K, Nitta KR, Yatsuka Y, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y	Novel ITPA variants identified by whole genome sequencing and RNA sequencing	Journal of Human Genetics	68(9)	649-652	2023
松本昂之, 西村豊樹, 山元綾子, 澤田浩武, 盛武浩	新生児スクリーニング検査で同定されたB細胞欠損症(症例報告)	日本免疫不全・自己炎症学会雑誌	3(1)	16-20	2024
但馬剛, 相崎潤子, 前田堂子, 原圭一, 香川礼子, 佐倉文祥, 津村弥来, 岡田賢, 笹井英雄, 湯浅光織, 重松陽介	タンデムマス・スクリーニングの性能向上を目指して: CPT2欠損症・VLCAD欠損症での取り組み	日本マススクリーニング学会誌	34(3)	194-203	2025
但馬剛	こどものことをもっと知ろう: 新生児マススクリーニング	周術期管理を核とした総合誌 LiSA	31(8)	718-723	2024
但馬剛	拡大マススクリーニング公費化に向けた社会的課題	医学のあゆみ	290(11)	957-961	2024
石毛信之	新生児マススクリーニング対象疾患の検査法	産婦人科の実際	73(7)	649-654	2024
石毛信之	検査施設から: eNBSの精度管理	遺伝子医学	15(1)	81-85	2025
石毛信之	新生児マススクリーニングの検査法	小児科診療	88(4)	395-401	2025

Tajima T	Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: Utility of liquid chromatography with tandem mass spectrometry as a secondary test	Clinical Pediatric Endocrinology	34(1)	13-18	2025
濱崎考史	大阪地区におけるeNBSの状況	遺伝子医学	15(1)	42-43	2025
Shimabukuro W, Chinen Y, Imanaga N, Yanagi K, Kaname T, Nakanishi K	Renal coloboma syndrome/dominant optic atrophy with severe retinal atrophy and de novo digenic mutations in PAX2 and OPA1	Pediatric Nephrology	39(8)	2351-2353	2024
岡村理香子, 小林弘典, 松井美樹, 野津吉友, 大國翼, 但馬剛, 竹谷健	低血糖性脳症で発症した p. C607S/p. R511Qバリエントを有する極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症の新生児マススクリーニングすり抜け例	日本マススクリーニング学会誌	34(1)	37-44	2024
Hattori Y, Kido J, Sugawara K, Sawada T, Matsumoto S, Nakamura K	Rapid genotyping of inversion variants in Mucopolysaccharidosis type II using long-range PCR: a case report	Molecular Genetics and Metabolism Reports	41	101139	2024
Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease	47(6)	1134-114	2024
小須賀基通	ムコ多糖症II型 NBSの課題	遺伝子医学	15(1)	68-70	2025
Shibata H, Nakajima D, Konno R, Hijikata A, Higashiguchi M, Nihira H, Shimodera S, Miyamoto T, Nishitani-Isa M, Hiejima E, Izawa K, Takita J, Heike T, Okamura K, Ohnishi H, Ishimura M, Okada S, Yamashita M, Morio T, Kanegane H, Imai K, Nakamura Y, Nonoyama S, Uchiyama T, Onodera M, Nishikomori R, Ohara O, Kawashima Y, Yasumi T	A Non-targeted proteomics newborn screening platform for inborn errors of immunity	Journal of Clinical Immunology	45(1)	33	2024

Materna M, Delmonte OM, Bosticardo M, ... <u>Imak K</u> , ... Casanova JL, Béziat V	The immunopathological landscape of human pre-TCR α deficiency: from rare to common variants	Science	383(6686)	eadh4059	2024
Tateishi S, Shimizu S, Moriya K, Kanegane H, <u>Imai K</u>	A deep intronic BTK variant underlies X-linked agammaglobulinemia	Journal of Clinical Immunology	44(4)	89	2024
今井耕輔	アレルギー用語解説シリーズ：TREC, KREC	アレルギー	73(4)	361-362	2024
今井耕輔	ここまで来た！新生児マスキューニングと対象疾患の治療：重症複合免疫不全症(SCID), B細胞欠損症(BCD)	小児内科	56(12)	1808-1814	2024
今井耕輔	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：原発性免疫不全症	産婦人科の実際	73(7)	703-710	2024
森谷 邦彦, 今井耕輔	小児臨床検査2024:免疫学的検査 免疫グロブリン IgG, IgGサブクラス, IgA, 分泌型IgA, IgM, IgD	小児内科	56(増)	275-279	2024
下澤伸行	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：副腎白質ジストロフィー	産婦人科の実際	73(7)	735-741	2024
下澤伸行	拡大新生児マスキューニング検査の成果と展望：副腎白質ジストロフィーの現状と課題	医学のあゆみ	290(11)	995-1000	2024
Otsuki N, Kato T, Yokomura M, Urano M, Matsuo M, Kobayashi E, Haginoya K, Awano H, Takeshima Y, Saito T, <u>Saito K</u>	Analysis of SMN protein in umbilical cord blood and postnatal peripheral blood of neonates with SMA - a rationale for prompt treatment initiation to prevent SMA development	Orphanet Journal of Rare Diseases	20(1)	91	2025
Kimizu T, Yokawa S, Horibe T, Oki K, Nakajima K, Tominaga K, Mogami Y, Tamura D, Yanagihara K	A case of spinal muscular atrophy type 0 treated with nusinersen without progression of early-onset scoliosis - possibility of preventing scoliosis with a rehabilitation program focusing on postural management	Brain and Development	47(3)	104354	2025
木水友一	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：脊髄性筋萎縮	産婦人科の実際	73(7)	711-716	2024
木水友一	ここまで来た！新生児マスキューニングと対象疾患の治療：脊髄性筋萎縮症	小児内科	56(12)	1803-1807	2024

Kakei Y, <u>Morioka I</u> , Imai T, Itohara K, Yano I, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Fujioka K, Oka A	Assessment of patients' characteristics associated with the efficacy and safety of oral valganciclovir treatment for infants with symptomatic congenital cytomegalovirus disease	Journal of Infection and Chemotherapy	30(10)	971-977	2024
Okahashi A, Hijikata M, Seimiya A, Nagano N, Yokota H, Kimura Y, <u>Morioka I</u>	Successful valganciclovir treatment initiated beyond 60 days of age in a preterm infant with congenital cytomegalovirus disease	Pediatrics International	66(1)	e15755	2024
Ito Y, <u>Morioka I</u> , Takahashi N, Fujioka K, Miura K, Moriuchi H, Morimoto N, Yoshikawa T, Ashina M, Abe S, et al.	Clinical practice guideline for the management of congenital cytomegalovirus infection in Japan 2023: executive summary	Pediatric Infectious disease Journal	43(11)	e390-396	2024
森岡一朗	注目の新薬:バルガンシクロビル塩酸塩(バリキサ®ドライシロップ)	診断と治療	112(4)	e390-396	2024
森岡一朗	小児臨床検査2024:先天性感染症を疑ったときに必要な検査	小児内科	56(増)	581-585	2024
森岡一朗	母子感染の最新知識:サイトメガロウイルス	周産期医学	54(5)	550-555	2024
青木亮二, 森岡一朗	周産期の画像診断(第3版)新生児編 超音波診断:頭部TORCH 感染症	周産期医学	54(増)	309-313	2024
森岡一朗	ここまで来た! 新生児マスキングと対象疾患の治療:先天性サイトメガロウイルス感染症	小児内科	56(12)	1820-1823	2024
森岡一朗	新生児聴覚スクリーニングと先天性サイトメガロウイルス感染症	三重医報	769	20	2024
Suzuki M, Takei H, Suzuki H, Moro J, Sugimoto S, Tatsuki M, Ohtake A, Nittono H	Efficacy and safety of switching from chenodeoxycholic acid to cholic acid in Japanese patients with bile acid synthesis disorders	Molecular Genetics and Metabolism Reports	41	101166	2024
Konomura K, <u>Numakura C</u> , Nakamura-Utsunomiya A, Hoshino E, <u>Tajima G</u> , <u>Kobayashi H</u> , <u>Nakamura K</u> , <u>Shimozawa N</u> , <u>Bo R</u> , Shiroya T, Shigematsu Y, Fukuda T	Health-related quality of life and caregiver burden of pediatric patients with inborn errors of metabolism in Japan using EQ-5D-Y, PedsQL, and J-ZBI	Quality of Life Research	33(12)	3323-3333	2024

Saito H, Sakai K, Tanaka M, <u>Konomura K</u> , <u>Suzuki M</u> , <u>Tajima G</u> , <u>Hoshino E</u>	Economic evaluation of newborn screening for congenital cytomegalovirus infection: a systematic review	European Journal of Pediatrics	184(1)	123	2025
長尾雅悦	シトリン欠損症の臨床的特徴から鑑別診断へ	特殊ミルク情報	60	4-9	2025
田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆	ホモシスチン尿症の新生児マスキリーニング新規指標の導入	札幌市医師会医学学会誌	49	93-94	2024
和田光祐, 石川貴雄, 齋藤大雅, 野町祥介, 三上篤, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	2023年度新生児マスキリーニング代謝異常症検査結果	札幌市衛研年報	51	62-70	2024
花井潤師, 三浦真之, 田中稔泰, 山田雅文, 長尾雅悦, 棚橋祐典, 福村忍, 白石秀明, 高橋悟	北海道における脊髄性筋萎縮症スクリーニングについて	日本マスキリーニング学会誌	34(1)	11-18	2024
齋藤寧子, 和田陽一, 市野井那津子	ここまで来た！新生児マスキリーニングと対象疾患の治療：ガラクトース血症	小児内科	56(12)	1789-1792	2024
齋藤寧子, 和田陽一	小児臨床検査2024：ガラクトース	小児内科	56(増)	216-218	2024
Mikami-Saito Y, <u>Wada Y</u> , <u>Arai-Ichinoi N</u> , <u>Nakajima Y</u> , <u>Suzuki-Ajihara S</u> , <u>Murayama K</u> , <u>Tanaka T</u> , <u>Numakura C</u> , <u>Hamazaki T</u> , <u>Igarashi N</u> , <u>Esaki H</u> , <u>Kagawa R</u> , <u>Kono T</u> , <u>Sawada T</u> , <u>Sawada T</u> , <u>Nyuzuki H</u> , <u>Hirai H</u> , <u>Fumoto S</u> , <u>Matsuda J</u> , <u>Matsunaga A</u> , <u>Maruyama S</u> , <u>Yamaguchi K</u> , <u>Yoshino M</u> , <u>Totsune E</u> , <u>Kikuchi A</u> , <u>Ohura T</u> , <u>Kure S</u>	Phenotypic and genetic spectra of galactose mutarotase deficiency: a nationwide survey conducted in Japan	Genetics in Medicine	26(8)	101165	2024
石毛美夏	新生児の検査値アセスメント《スクリーニング検査》新生児マスキリーニング	ペリネイタルケア	43(6)	637-641	2024
中島葉子	拡大新生児マスキリーニング(eNBS)の現状と今後の展望：各地域の状況：愛知県	遺伝子医学	15(1)	40-41	2024
笹井英雄	拡大新生児マスキリーニング(eNBS)の現状と今後の展望：各地域の状況：岐阜県	遺伝子医学	15(1)	44-46	2024
大西秀典, 門脇紗織, 笹井英雄	原発性免疫不全症の新生児マスキリーニングの現状について	小児感染免疫	36(3)	284-290	2024

李知子, 坊亮輔	新生児マススクリーニング の実際～自治体での取組み	小児科診療	88 (4)	409-412	2025
李知子	産婦人科医が知っておくべき 新生児マススクリーニング: 先天代謝異常児の注意点 —産婦人科医が見逃しては いけない新生児の所見は?	産婦人科の実際	73 (7)	667-670	2024
濱田淳平	愛媛県拡大新生児スクリー ニング開始2年の軌跡～遺伝 性難病早期発見の取組み	愛媛医学	43 (2)	67-71	2024
Sakemi S, Fujita T, Kaku N, Yatsuga S, Ito K, Sasaoka D, Yamaguchi H, Hayashi H, Inoue T, Higashi K, Sakai Y, Ohga S, Nagamitsu S	Acute liver failure worsened after respiratory syncytial virus infection in an infant with spinal muscular atrophy type I after receiving onasemnogene abeparvovec	Brain and Development Case Reports	2 (3)	1000022	2024
但馬剛	新規疾患の新生児マススク リーニングを社会実装する ために:AMED研究開発および こども家庭科学研究での取 組み	小児保健研究	84 (3)	387-393	2025
但馬剛	新生児マススクリーニング の対象疾患	小児科診療	88 (4)	387-393	2025
石毛信之, 花井潤師, 吉田真一郎, 福士勝	わが国の新生児スクリー ニングの精度管理の歴史とこ れから	日本マススク リーニング学会 誌	35 (1)	11-20	2025
Nakatani H, Watanabe K, Tsuji-Hosokawa A, Sutani A, Saito Y, Kirino S, Yamano H, Orimoto R, Gau M, Yogi A, Ishige N, Tajima T, Hasegawa T, Takasawa K,	A Two-Step LC-MS/MS method to differentiate 210HD and PORD in screen-positive newborns	Endocrine	91 (1)	103	2026
田島敏広	先天性甲状腺機能低下症	小児科診療	88 (4)	413-417	2025
Longo N, Hamazaki T, Hollander S, MacDonald A, Muntau AC, Schwartz IVD	Global considerations for lifelong management and therapeutic development for phenylketonuria	Genetics in Medicine	27 (11)	101540	2025
Ogawa E, Takano C, Arai-Ichinoi N, Hamazaki T, Sasai H, Morioka I, Ishige M	First Japanese case of DNAJC12 deficiency diagnosed after 18 years of follow-up for mild hyperphenylalaninemia	Pediatrics International	67 (1)	e70240	2025
Sakai E, Yamada T, Hamazaki T, Tajima G, Seto T	A nationwide survey investigating the current status of genetic counseling in newborn screening in Japan	International Journal of Neonatal Screening	11 (4)	109	2025

寺川由美, 稲田浩, 酒本和也, 小田桐紫野, 辻ひとみ, 藤原真須美, 三橋麻子, 田端信忠, 八木敬子, 中山浩二, 濱崎考史	大阪市域における新生児マススクリーニングの検体取り扱い状況の経年変化	日本マススクリーニング学会誌	35 (1)	23-31	2025
岡本駿吾, 藤本浩毅, 濱崎考史	小児の病態の栄養管理: 主な先天代謝異常症	日本医師会雑誌	154 特別号 (2)	S247-S251	2025
濱崎考史	新生児マススクリーニングのこれから～検査法・疾患の観点から	小児科診療	88 (4)	475-480	2025
Kitayama K, Sakaguchi T, Nakano N, Kabata D, Shintaku H, Hamazaki T	Age-dependent variation in blood bipterin peaks following oral tetrahydrobiopterin administration in phenylketonuria	Journal of Inherited Metabolic Disease	49 (2)	e70154	2026
Saito T, Soma K, Kashisaka M, Iketani K, Matsumoto M, Ueda T, Nishiyama M, Maruyama A, Nakai R, Sakihama H, Kurosawa H, Morisada N, Kobayashi H, Ozaki K	Systemic primary carnitine deficiency presenting with substantia nigra and basal ganglia injury: a case report	JIMD Reports	66 (3)	e70014	2025
湯浅光織	現行の新生児マススクリーニング対象疾患: 脂肪酸代謝異常症	周産期医学	56 (3)	253-257	2026
Sawada T, Kido J, Tsukimura T, Sugawara K, Shiga T, Saito S, Togawa T, Inoue T, Watanabe Y, Hamada J, Sakuraba H, Nakamura K	Evaluation of GLA variants detected in newborn screening for Fabry disease using biomarker analysis	Molecular Genetics and Metabolism Reports	44	101245	2025
Kido J, Haruno K, Sugawara K, Anan, K, Hattori Y, Noda Y, Sawada T, Nakamura K	Newborn screening for spinal muscular atrophy: The potential of digital polymerase chain reaction technique	Molecular Genetics and Metabolism	145 (2)	109114	2025
Onuki T, Tajika M, Sugiyama Y, Shimura M, Ichimoto K, Tanaka T, Nyuzuki H, Kosuga M, Migita O, Ito T, Sasai H, Bo R, Hamada J, Hamazaki T, Sakai N, Inoue T, Nakamura K, Okuyama T, Murayama K	Japanese experience of newborn screening for lysosomal storage diseases and adrenoleukodystrophy	Orphanet Journal of Rare Diseases	20 (1)	373	2025

Oboshi W, Hirakiyama A, Miura M, Omachi H, Tanaka M, Seo JH, Ohtake A, <u>Osawa Y</u> , <u>Ishige M</u> , <u>Kosuga M</u> , Munenaga T, Migita O, <u>Nyuzuki H</u> , <u>Sasai H</u> , Fukuda T, Sano S, Ito T, <u>Bo R</u> , Takeshima Y, Esaki H, <u>Inoue T</u> , Nagamitsu S, Watanabe Y, <u>Nakamura K</u> , Sawada H, Maruyama S, Murayama K, Okuyama T	Quantification of glycosaminoglycans in dried blood spots, and evaluation of its usefulness as a secondary newborn screening test for mucopolysaccharidoses	Biochemistry and Biophysics Reports	46	102569	2026
Hama K, Fujiwara Y, <u>Imai K</u> , Kusakabe Y, Hayashi Y, Takashima S, Azuma S, Kondo M, Yamashita A, Takita R, <u>Shimozawa N</u> , Yokoyama K	Phosphatidylcholine with C26:0-moiety, a precursor of a diagnostic marker for X-ALD, is synthesized by LPLAT10/LPEAT2	Journal of Lipid Research	67 (2)	100973	2026
下澤伸行	小児診療ガイドラインのダイジェスト解説&プログレス:副腎白質ジストロフィー	小児科	66 (12)	1426-1431	2025
下澤伸行	副腎白質ジストロフィーを中心としたペルオキシソーム神経疾患	Brain and Nerve	77 (5)	551-560	2025
Chin AT, <u>Imai K</u> , Kuo CY, et al.	Clinical and molecular characteristics of X-linked agammaglobulinemia patients 55 years or older	Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice	13 (10)	2806-2816	2025
Aluri J, <u>Imai K</u> , Abraham RS, et al.	Assessment of TREC-based NBS SCID reporting practices for harmonization of results and interpretation: a global survey	Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice	14 (5)	1153-1163	2026
<u>Kato T</u> , Ogura Y, Kamae C, Yeh TW, Okano T, Take J, Mitsui-Sekinaka K, Moriya K, Reichenbach J, Vignesh P, Rawat A, Singh S, Takagi M, Kanegane H, Morio T, Ohara O, <u>Imai K</u> , Nonoyama S	Centralized rapid genetic diagnosis of combined immunodeficiency in Japan	Pediatrics International	67 (1)	e70085	2025
山形崇倫, 高瀬訓子	新生児マススクリーニングの各地域での取り組み: 栃木県	周産期医学	56 (3)	236-240	2026

Kato T, Otsuki N, Yokomura M, Shima N, Kajima K, Shioya M, Suzuki H, Wakabayashi H, Saito K	Survival motor neuron protein is the optimal biomarker for evaluating the risdiplam treatment	Brain and Development	47 (5)	104410	2025
Kimizu T, Arakawa R, Hasegawa M	Characteristics of early-onset, rapidly progressive scoliosis in spinal muscular atrophy type I treated with disease-modifying therapy -a multicenter retrospective study conducted in Japan	Journal of Neuromuscular Diseases	online first	doi: 10.1177/22143602251414327	2026
木水友一	新たな治療薬導入による変化：脊髄性筋萎縮症(SMA)患者への新たな治療とリハビリテーション診療	Journal of Clinical Rehabilitation	34 (13)	1402-1407	2025
Morioka I, Kakei Y, Imai T, Fujioka K, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Oka A	Three-year hearing outcomes in infants with congenital cytomegalovirus disease treated with oral valganciclovir: interim results of a six-year follow-up study in Japan	Journal of Clinical Virology	177	105778	2025
岡橋彩, 森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染新生児マスキリーニング・聴覚スクリーニングの対応最前線	日本周産期・新生児医学会雑誌	60 (4)	658-660	2025
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症の診断・治療の進歩と診療のポイント	小児科臨床	78 (4)	471-475	2025
Hachisu Y, Nakano S, Imagawa K, Ito S, Nittono H, Hayashi H, Suzuki M	Early diagnosis of Zellweger syndrome through a Nationwide Liver Disease Registry System (CIRCLE)	Pediatrics International	67 (1)	e70210	2025
中野聡, 鈴木光幸	新生児・乳児期の胆汁うっ滞性疾患: 診断と治療のトピックス	小児科臨床	78 (2)	177-184	2025
Konomura K, Tanaka M, Tajima G, Hoshino E	Cost-effectiveness of newborn screening for infantile-onset Pompe disease in Japan	International Journal of Neonatal Screening	12 (2)	21	2026
Kamono E, Tanaka M, Tamori H, Takai M, Honda K, Ogawa K, Ujino Y, Seino M, Shirowa T, Hoshino E	Quality of Life Research, vol.34, Conceptual framework for caregivers' quality of life and well-being supporting children with special health and medical needs in East Asia: a systematic review and narrative synthesis	Quality of Life Research	34 (12)	3471-3484	2025
長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	追加新生児マスキリーニングにおける遺伝子解析と遺伝カウンセリングの検討	札幌市医師会医学学会誌	50	21-22	2025

石川貴雄, 野町祥介, 宮北佳恵, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹	新生児マススクリーニング 関連疾患依頼検査事業における代謝異常検査のまとめについて	札幌市衛生研究所年報	52	53-70	2025
野町祥介, 石川貴雄, 宮北佳恵, 八田智宏, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石井玲, 森川俊太郎, 長尾雅悦	2024年度新生児マススクリーニング事業成績	札幌市衛生研究所年報	52	71-76	2025
Suzuki-Ajihara S, Musha I, Arao M, Mori K, Fujibayashi S, Ryo I, Kono T, Tajima A, Mochizuki H, Imai-Okazaki A, Araki R, Numakura C, Ohtake A	Prediction of congenital portosystemic shunt in neonatal hypergalactosemia using Gal-1-P/Gal ratio, bile Acid, and ammonia	International Journal of Neonatal Screening	11 (3)	61	2025
門脇 紗織, 川合裕規, 笹井英雄	新生児マススクリーニングの各地域での取り組み: 岐阜県	周産期医学	56 (3)	241-246	2026
Minohata T, Kobayashi H, Notsu Y, Yamada K, Fukushima M, Mitsubuchi H, Nakamura K, Kubota M, Lee T, Furujo M, Fukui K, Watanabe Y, Nakajima Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Taketani T	Development and pilot evaluation of an add-on orotic acid assay in dried blood spots for newborn screening of ornithine transcarbamylase deficiency	Medical Mass Spectrometry	9 (2)	72-82	2025
Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Yuasa M, Shigematsu Y, Sasai H, Kobayashi M, Hamazaki T, Okada S	A case of N5,N10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency found by a pilot newborn screening for hypomethioninemia	Medical Mass Spectrometry	9 (1)	8-13	2025