

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
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
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, ... Imai K, ... 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, Imai K	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！新生児マススクリ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スクリーニング：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	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スクリーニング：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	拡大新生児スクリ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, Saito K	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スクリーニング：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！新生児マススクリ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, Morioka I, 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, Morioka I	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
<u>森岡一朗</u>	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
<u>森岡一朗</u>	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
<u>森岡一朗</u>	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, <u>森岡一朗</u>	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
<u>森岡一朗</u>	ここまで来た！新生児マス スクリーニングと対象疾患 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
<u>森岡一朗</u>	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</u> C, Nakamura- Utsunomiya A, <u>Hoshino E</u> , <u>Tajima G</u> , <u>Kobayashi H</u> , <u>Nakamura K</u> , <u>Shimozawa N</u> , <u>Bo R</u> , Shiroiwa 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</u> K, <u>Suzuki M</u> , <u>Tajima</u> G, <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 マススクリーニング新規指 標の導入	札幌市医師会医学 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年度新生児マススク 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	日本マススクリーニング学会誌	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！新生児マススク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, Wada Y, Arai-Ichinoi N, Nakajima Y, Suzuki-Ajihara S, Murayama K, Tanaka T, Numakura C, Hamazaki T, Igarashi N, Esaki H, Kagawa R, Kono T, Sawada T, Sawada T, Nyuzuki H , Hirai H, Fumoto S, Matsuda J, Matsunaga A, Maruyama S, Yamaguchi K, Yoshino M, Totsune E, Kikuchi A, Ohura T, Kure S	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》新生児マススクリーニング	ペリネイタルケア	43(6)	637-641	2024
中島葉子	拡大新生児マススクリーニング(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	拡大新生児マススクリーニング(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スク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～自治体での取り組み	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り組み	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, <u>Inoue T</u> , 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
---	---	--	------	---------	------