

研究成果の刊行に関する一覧表

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	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り組み	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, Takagi M, Kashimada K	A Two-Step LC-MS/MS method to differentiate 21OHD 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	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, <u>Hamazaki T</u>	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, <u>Kobayashi H, Ozaki K</u>	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, <u>Inoue T, Watanabe Y,</u> <u>Hamada J, Sakuraba</u> <u>H, Nakamura K</u>	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, <u>Nakamura K</u>	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, <u>Nyuzuki</u> <u>H, Kosuga M, Migita</u> <u>O, Ito T, Sasai H, Bo</u> <u>R, Hamada J,</u> <u>Hamazaki T, Sakai N,</u> <u>Inoue T, Nakamura K,</u> <u>Okuyama T, Murayama</u> <u>K</u>	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> , <u>Takeshima Y</u> , 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, Imai K, 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
<u>下澤伸行</u>	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
<u>下澤伸行</u>	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
Kato T, 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
<u>山形崇倫</u> , 高瀬訓子	新生児マスキ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, Shiroiwa T, <u>Hoshino E</u>	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	追加新生児マススク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, <u>Numakura C</u> , 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
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
Minohata T, <u>Kobayashi H</u> , Notsu Y, Yamada K, Fukushima M, Mitsubuchi H, Nakamura K, Kubota M, <u>Lee T</u> , Furujo M, Fukui K, Watanabe Y, <u>Nakajima Y</u> , 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, <u>Sasai H</u> , Kobayashi M, <u>Hamazaki T</u> , Okada S	A case of N ⁵ ,N ¹⁰ -methylenetetrahydrofolate reductase deficiency found by a pilot newborn screening for hypomethioninemia	Medical Mass Spectrometry	9 (1)	8-13	2025