

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
宮地勇人	検体検査の品質・精度確保に関する法整備の経緯と意義	宮地 勇人	検体検査の品質・精度確保の手引き	医歯薬出版株式会社	東京	2020	2-6
宮地勇人	遺伝子関連・染色体検査の品質・精度確保	宮地 勇人	検体検査の品質・精度確保の手引き	医歯薬出版株式会社	東京	2020	26-31
宮地勇人	検体検査の品質・精度確保に係る医療法等の補足解説	宮地 勇人	検体検査の品質・精度確保の手引き	医歯薬出版株式会社	東京	2020	238-243

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
Adachi K, Sato U K, Nanba E	Online Questionnaire on Genetic Testing for Intractable Diseases in Japan: Response to and Issues Associated with the Revised Medical Care Act	J Hum Genet			in press
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の充実に向けて	Precision Medicine	3(7)	79-84	2020
難波栄二	難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に関する活動	検体検査の品質・精度確保の手引き		171-177	2020
Shinar Y, Ceccherini I, Rowczewski D et al. (員数24、小原17番目)	ISSAID/EMQN Best Practice Guidelines for the Genetic Diagnosis of Monogenic Autoinflammatory Diseases in the Next-Generation Sequencing Era	Clin Chem.	66(4)	525-536	2020
小原收	【遺伝情報と遺伝カウンセリング】遺伝学的検査の保険制度下での実施にかかわる取り組み	小児内科	52(8)	1128-1130	2020
小原收	【ビッグデータ時代のゲノム医学】ゲノム医学の進歩 ゲノム医学におけるオミックス解析	生体の科学	71(2)	114-118	2020

宮地 勇人	遺伝子関連検査における国際規格ISO 15189	検査と技術	48	488-491	2020
宮地 勇人	ゲノム時代における病理技師への期待—日本臨床検査同学院から—	病理技術	83	18-21	2020
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
Malfait F, Castori M, Francomano CA, Giunta C, <u>Kosho T</u> , Byers PH	The Ehlers-Danlos syndromes	Nat Rev Dis Primers	6(1)	64	2020
古庄 知己	エーラス・ダンロス症候群	生体の科学	71(5)	488-489	2020
古庄 知己	ヒトゲノム・遺伝子解析研究における倫理指針	Precision Medicine	3(7)	19-22	2020
Ogawa A, Watanabe T, Natsume T, Okura E, Saito S, Kato S, Nakayama Y, Furukawa S, Yamaguchi T, <u>Kosho T</u> , Uehara T, Kobayashi N, Agematsu K, Nakazawa Y, Shigemura T	Early-onset Inflammatory Bowel Disease Caused by Mutations in the X-linked Gene IL2RG	J Investig Allergol Clin Immunol	31(1)	69-71	2020
Lautrup CK#, Teik KW#, Unzaki A#, Mizumoto S, Syx D, Sinn HH, Nielsen IK, Markholt S, Yamada S, Malfait F, Matsumoto N, Miyake N, <u>Kosho T</u> (corresponding)	Delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency	Medical Genetics & Genomic Medicine	8(5)	e1197	2020
Ayoub S, Ghali N, Angwin C, Baker D, Baffin S, Brady AF, Giovannucci Uzzielli ML, Giunta C, Johnson DS, <u>Kosho T</u> , Neas K, Pope FM, Rutsch F, Scarselli G, Sobey G, Vandersteen A, van Dijk FS	Clinical features, molecular results, and management of 12 individuals with the rare arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	Am J Med Genet A	182(5)	994-1007	2020

花房宏昭, 古庄知己	ゲノム医療の提供体制構築と人材育成	公衆衛生	84(4)	226-231	2020
要旨	IRUD(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)による希少疾患の遺伝学的解析の成果	小児科臨床	73(5)	551-554	2020年
Nagara S, Fukaya S, Muramatsu Y, Kaname T, Tanaka T	A case report of ZC4H2-associated rare disorders associated with three large hernias	Pediatr Int	62	985-986	2020
Chinen Y, Yanagi K, Nakamura S, Nakayama N, Kamiya M, Nakayashiro M, Kaname T, Naritomi K, Nakanishi K	A novel homozygous missense <i>SLC25A20</i> mutation in three CACT-deficient patients, and autoptic data	Hum Genome Var	7:11		2020
Azuma N, Uchida T, Kikuchi S, Sadahiro M, Shintani T, Yanagi K, Higashitani R, Yamashita A, Makita Y, Kaname T	<i>NT5E</i> gene mutation is a rare but important cause of intermittent claudication and chronic limb-threatening ischemia	Circ J	84(7)	1183-1188	2020
Tanaka R, Takahashi S, Kuroda M, Takeguchi R, Suzuki N, Makita Y, Kishimoto Y, Kaname T	Biallelic <i>SZT2</i> variants in a child with developmental and epileptic encephalopathy	Epileptic Disord	22(4)	501-505	2020
Okano S, Miyamoto A, Makita Y, Taketazu G, Kimura K, Fukuda I, Tanaka H, Yanagi K, Kaname T	Severe gastrointestinal symptoms caused by a novel <i>DDX3X</i> variant	Eur J Med Genet	63(12)	104058	2020
Fukuhara Y, Makiura A, Yamazaki N, So T, Kosuga M, Yanagi K, Kaname T, Yamagata T, Saito H, Kuraba H, Okuyama T	A cDNA analysis disclosed the discordance of genotype-phenotype correlation in a patient with attenuated MPS II and a 76-base deletion in the gene for iduronate-2-sulfatase	Mol Genet Metab Rep	25	100692	2020
Ueda Y, Suganuma T, Narumiya K, Kishimoto Y, Kaname T, Sato T	A case of severe autosomal dominant spinal muscular atrophy with lower extremity predominance caused by a <i>de novo</i> <i>BLCD2</i> mutation	Brain Dev	43(1)	135-139	2021

Kawano-Matsuda F, Maeda T, Kaname T, Yanagi K, Ihara K	X-linked mental retardation and severe short stature with a novel mutation of the <i>KDM5C</i> gene	Clin Pediatr Endocrinol	30(1)	61-64	2021
平井宏子、仲岡英幸、伊吹圭二郎、小澤綾佳、本間崇浩、橋本郁夫、岡部敬、市田露子、要匡、廣野恵一	<i>RASAI</i> 遺伝子の新規変異が見いだされた遺伝性出血性毛細血管拡張症	日本小児科学会雑誌	125(1)	37-41	2021年
Nomura S, Kashiwagi M, Tanabe T, Oba C, Yanagi K, Kaname T, Okamoto N, Ashida A	Rapid-onset dystonia-parkinsonism with <i>ATPIA3</i> mutation and left lower limb paroxysmal dystonia	Brain Dev	43(4)	566-570	2021
Nishida T, Nakano K, Inoue Y, Narumi-Kishimoto Y, Kaname T, Akashi K, Tanaka Y	A Case of Stimulator of Interferon Genes associated Vasculopathy with an Onset in Infancy Diagnosed after the Development of Atypical Pulmonary Lesions During Treatment as Juvenile Idiopathic Arthritis	Intern Med	60(7)	1109-1114	2021
Ishikawa K, Uchiyama T, Kaname T, Kawai T, Ishiguro A	Autoimmune hemolytic anemia associated with Takenouchi-Kosaki syndrome	Pediatr Int	in press		2021
要匡・後藤雄一	希少疾患のゲノム医療の社会実装；社会実装の問題点とナショナルセンターにおける取り組み	臨床病理レビュー	第165号	2-7	2021年1月
要匡	小児希少疾患における網羅的遺伝子解析法の活用	周産期医学	51(5)	715-718	2021年
後藤雄一	ミトコンドリア病 [指定難病21]	日本医師会雑誌	148・特別号1	S260-S261	2020年6月
黒澤健司、熊木達郎	遺伝情報を小児科診療に役立てよう	小児内科	52	1004-1009	2020
黒澤健司	社会保険診療報酬改定（2020年度）における遺伝学的検査の適用拡大（算定要件の拡大）について	臨床病理レビュー	165	8-13	2020
Nishimura N, Kumaki T, Murakami H, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Tsuji M, Tsuyusaki Y, Goto T, Aida N, Kurowsawa K	Expanding the phenotype of COL4A1-related disorders-Four novel variants	Brain Dev	42	639-645	2020