

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
中山智祥	遺伝子診療よくわかるガイドマップ 初診から検査そして結果報告まで	中山智祥 (単著)	遺伝子診療よくわかるガイドマップ 初診から検査そして結果報告まで (単著)	メディカル・サイエンス・インターナショナル社	東京	2018	1-135
降旗めぐみ、古庄知己	Ehlers-Danlos症候群	櫻井晃洋	遺伝子医学 30号	メディカルドゥ社	大阪	2019	81-89
佐藤万仁、養王田正文	DNA解析装置 (シーケンサー)	日経バイオテック	日経バイオ年鑑2019-研究開発と市場・産業動向	日経BP社	東京	2018	1144-1154

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	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
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
Shinar Y, Ceccherini I, Rowczenio 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
小原收	【変わりつつある免疫不全症】免疫不全症の診断 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	2020
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
Fujiki R, Ikeda M, Yoshida A et al. (員数12、小原12番目)	Assessing the Accuracy of Variant Detection in Cost-Effective Gene Panel Testing by Next-Generation Sequencing	J Mol Diagn	20(5)	572-582	2018
Maeda A, Yoshida A, Kawai K et al. (員数12、小原11番目)	Development of a molecular diagnostic test for Retinitis Pigmentosa in the Japanese population.	Jpn J Ophthalmol	62(4)	451-457	2018
小原收	「研究」から「検査」へ：次世代シーケンシングに依る遺伝子検査の課題	遺伝子医学MOOK	34	99-105	2018
小原收	自己炎症性疾患の遺伝子検査体制	医学のあゆみ	267(9)	659-664.	2018
小原收	希少難病の遺伝学的検査を活用していただくために：DNAシーケンシングによる遺伝学的検査の現状と今後の可能性	臨床小児医学	66(1-6)	3-16	2019
堤正好	座談会「がんゲノム医療の進展と今後の展望」	レギュラトリーサイエンス 医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス財団	Vol.50 No.10	580-595	2019
堤正好	医療法	Medical technology「検体検査の品質・精度確保の基準手引き」臨時増刊 医歯薬出版株式会社	Vol.46 No.13	1468-1474	2018
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
宮地勇人	急性白血病の遺伝子解析法の展開と今後の課題	血液フロンティア	29	345-353	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・染色体検査の品質・精度確保	Medical Technology	46	1272-1277	2018
宮地勇人	遺伝子関連検査の標準化と品質保証：法改正を踏まえて	病理技術	81	9-13	2018
宮地勇人	次世代シーケンシング検査の品質保証	遺伝医学MOOK	34	197-204	2018
宮地勇人	小児に対するファーマコゲノミクス検査	小児科	59	713-718	2018
Malfait F, Castori M, Francomano CA, Giunta C, Koshio T, Byers PH	The Ehlers-Danlos syndromes	Nat Rev Dis Primers	6(1)	64	2020
Ogawa A, Watanabe T, Naitsume T et al. (員数15、古庄10番目)	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, Ullmann A et al. (員数13、古庄13番目)	Delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by dermatan sulfate epimerase deficiency	Medical Genetics & Genomic Medicine	8(5)	e1197	2020
Ayoub S, Ghannouchi N, Angwitsch N C et al. (員数17、古庄10番目)	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
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
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
Kawano-Matsuda F, Shimada Y, Omotani Y, Yabe T et al. (員数9、古庄8番目)	A case of septo-optic dysplasia with hereditary hemorrhagic telangiectasia: a previously unrecognized combination of malformation	Clin Dysmorphol	29(1)	49-52	2019

Yamaguchi T, Takano K, Inaba Y et al. (員数13、古庄13番目)	PIEZO2 deficiency is a recognizable arthrogyriposis syndrome: a new case and literature review	Am J Med Genet A	179(6)	948-957	2019
Yamasaki M, Abe K, Koshino T, 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, Ezawa N et al. (員数8、古庄7番目)	A novel CACNA1A nonsense variant in a patient presenting with paroxysmal exertion-induced dyskinesia	J Neurol Sci	399	214-216	2019
Hirose T, Takahashi N, Tanigawattana P et al. (員数16、古庄15番目)	Structural alteration of glycosaminoglycan side chains and spatial disorganization of collagen networks in the skin of patients with mcEDS-CHST14	Biochim Biophys Acta Gen Subj	1863(3)	623-631	2019
佐野幸恵, 小橋紀通, 渋谷圭他 (員数12、古庄11番目)	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
Koitabashi N, Yamaguchi T, Fukui D et al. (員数13、古庄12番目)	Peripartum Iliac Arterial Aneurysm and Rupture in a Patient with Vascular Ehlers-Danlos Syndrome Diagnosed by Next Generation Sequencing	Int Heart J	59(5)	1180-1185	2018
Morokawa H, Kamiya M, Wakui K et al. (員数11、古庄11番目)	Myelodysplastic syndrome in an infant with constitutional pure duplication 1q41-qter	Hum Genome Var	5	6	2018
van der Sluis EPJ, Janse L, Vergano SA et al. (員数106、古庄99番目)	The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome	Genet Med	21(6)	1295-1307	2018
Uehara M, Koshio T, Yamamoto N et al.	Spinal manifestations in 12 patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by CHST14/D4ST1 deficiency (mcEDS-CHST14)	Am J Med Genet A	176(11)	2331-2341	2018
Kawakami T, Nakazawa H, Kawakami F et al. (員数16、古庄13番目)	[Successful treatment of X-linked sideroblastic anemia with ALAS2 R452H mutation using vitamin B6]	Rinsho Ketsueki	59(4)	401-406	2018

Ishikawa K, Uchiyama T, Kaname T, Kawai T, Ishiguro A	Autoimmune hemolytic anemia associated with Takenouchi-Kosaki syndrome	Pediatr Int	in press		2021
Ueda Y, Suganuma T, Narumi-Kishimoto Y, Kaname T, Sato T	A case of severe autosomal dominant spinal muscular atrophy with lower extremity predominance caused by a de novo BICD2 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 KDM5C gene	Clin Pediatr Endocrinol	30(1)	61-64	2021
Nomura S, Kashiwagi M, Tanabe T et al. (員数8、要6番目)	Rapid-onset dystonia-parkinsonism with ATP1A3 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
平井宏子、仲岡英幸、伊吹圭二郎 他 (員数10、要9番目)	RASA1 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
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組み	臨床病理レビュー	第165号	2-7	2021
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
要匡	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
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 et al. (員数9、要7番目)	A novel homozygous missense SLC25A20 mutation in three CART-deficient patients, and autopt	Hum Genome Var	7:11		2020

Azuma N, Uchida T, Kikuchi S et al. (員数10、要目10番目)	NT5E 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 et al. (員数8、要目8番目)	Biallelic SZT2 variants in a child with developmental and epileptic encephalopathy	Epileptic Disord	22(4)	501-505	2020
Okano S, Miyamoto A, Miyakita Y et al. (員数9、要目9番目)	Severe gastrointestinal symptoms caused by a novel DDX3X variant	Eur J Med Genet	63(12)	104058	2020
Fukuhara Y, Miura A, Yamazaki N et al. (員数10、要目7番目、奥山目10番目)	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
要目	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
要目	ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針	臨床免疫・アレルギー科	70(6)	549-554	2018
原田直樹、小原收、要目、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
Adachi K, Satou 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
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
Iso M, Suzuki M, Yanagi K et al. (員数9、佐藤7番目、要目9番目)	The CFTR gene variants in Japanese children with idiopathic pancreatitis	Hum Genome Var	6	17	2019
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
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 et al. (員数1 0、黒澤10番目)	Expanding the phenotype of CO L4A1-related disorders-Four nove l variants.	Brain Dev	42	639-645	2020
---	--	-----------	----	---------	------