

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト

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
伊藤康	代謝異常症が原因で発症する脳症～代謝性脳症～		2020年度 JaSMIn通信 特別記事リーフレット	JaSMIn 事務局	東京	2021	20-24
志村 優 村山 圭	疾患 3先天代謝異常	水口 雅 山形 崇倫	クリニカルガイド 小児科専門医の診断・治療	南山堂	東京	2021	382-389
村山 圭	各論◇治療 5ミトコンドリア病	日本小児集中治療研究会	小児救急・ICUピックアップ5内分泌・代謝救急疾患	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2021	161-167
笹井英雄	ケトン体、遊離脂肪酸	日本小児集中治療研究会	小児救命救急・ICUピックアップシリーズ『⑤内分泌・代謝救急疾患』	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2021	81-88
青天目信	FOXG1欠損症(先天型Rett症候群).	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	画像で診る遺伝性白質疾患	診断と治療社	東京	2021	56-57
青天目信	グルタル酸尿症1型(GA1)	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	画像で診る遺伝性白質疾患	診断と治療社	東京	2021	78-79
清水教一	Wilson病	下畑享良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2022	293-296

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
Kinoshita Y, Momosaki K, Matsumoto S, Murayama K, Nakamura K	Severe metabolic acidosis with cardiac involvement in DNMI1L-related mitochondrial encephalopathy.	Pediatr Int.	64(1)	e14879 doi: 10.1111/ped.14879.	2022
Mori T, Ishikawa A, Shigetomi H, Fukuda T, Sugie H	A novel PHKA2 variant in a Japanese boy with glycogen storage diseases type IXa	Pediatr Int.	64(1)	e14839.	2022
Sasai H, Goto H, Kawashiri M, Kuwahara T.	Long QT as a first sign for propionic acidemia in a 10-year-old girl	Pediatr Int.	64(1)	e14752	2022
Nabatame S	The anatomical and functional rationale for conducting dysphagia rehabilitation.	Pediatr Int	24(1)	e15091	2022
Sugihara K, Yuasa M, Isozaki Y, Hata I, Ohshima Y, Hamazaki T, Kakiuchi T, Arao M, Igarashi N, Kotani Y, Fukuda T, Kagawa R, Tajima G, Shigematsu Y	Severity estimation of very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency via <sup>13</sup> C-fatty acid loading test	Pediatr Res	Feb 8	doi: 10.1038/s41390-022-01979-z	2022
Iwai M, Yoshimatsu H, Naramura T, Imamura H, Nakamura T, Sakamoto R, Inoue T, Tanaka K, Matsumoto S, Nakamura K, Mitsubuchi H	Procalcitonin is associated with postnatal respiratory condition severity in preterm neonate.	Pediatr Pulmonol.		doi: 10.1002/ppul.25846.	2022

Osawa Y, Kobayashi H, Tajima G, Hara K, Yamada K, Fukuda S, Hasegawa Y, Aisaki J, Yuasa M, Hata I, Okada S, Shigematsu Y, Sasai H, Fukao T, Takizawa T, Yamaguchi S, Taketani T.	The frequencies of very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency genetic variants in Japan have changed since the implementation of expanded newborn screening	Mol Genet Metab.	Online ahead of print. (2022 Mar 25)		2022
Yoshimitsu Osawa, Hironori Kobayashi, et.al	The frequencies of very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency genetic variants in Japan have changed since the implementation of expanded newborn screening	Mol Genet Metab	In-press		2022
Fujisawa C, Kodama H, Sato Y, Mimaki M, Yagi M, Awano H <sup>3</sup> , Matuo M, Shintaku H, Yoshida S, Takayanagi M, Kubota M, Takahasi A, Akasaka Y	Early clinical signs and early treatment in patients with Menkes disease	Mol Genet Metab Rep	31	100849. doi: 10.1016/j.ymgmr.2022.100849.	2022
Nohara F, Tajima G, Sasai H, Makita Y	MCAD deficiency caused by compound heterozygous pathogenic variants in ACADM	Human Genome Variation	9(1)	2	2022
Kashiki T, Kido J, Momosaki K, Kusunoki S, Ozasa S, Nomura K, Imai-Okazaki A, Tsuruoka T, Murayama K, Koga Y, Nakamura K	Mitochondrial DNA depletion syndrome with a mutation in SLC25A4 developing epileptic encephalopathy: A case report.	Brain Dev.	44(1)	56-62. doi: 10.1016/j.braindev.2021.08.005.	2022

Kido J, Haberle J, Sugawara K, Tanaka T, Nagao M, Sawada T, Wada Y, Numakura C, Murayama K, Watanabe Y, Kojima-Ishii K, Sasai H, Kosugiyama K, Nakamura K.	Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan	J Inherit Metab Dis.	Epub 2022 Feb 25.	431-444	2022
Wada Yoichi, Arai - Ichinoi Natsuko, Kikuchi Atsuo, Kure Shigeo	$\beta$ - Galactosidase therapy can mitigate blood galactose elevation after an oral lactose load in galactose mutarotase deficiency.	J Inherit Metab Dis	45	334-339	2022
Mashima R, Okuyama T, Ohira M.	Physiology and Pathophysiology of Heparan Sulfate in Animal Models: Its Biosynthesis and Degradation.	Int J Mol Sci.	23(4)	1963	2022
Mashima R, Okuyama T, Ohira M.	Physiology and Pathophysiology of Heparan Sulfate in Animal Models: Its Biosynthesis and Degradation.	Int J Mol Sci.	23(4)	1963	2022
Takahashi Y, Ota A, Tohyama J, Kirino T, Fujiwara Y, Ikeda C, Tanaka S, Takahashi J, Shinoki T, Shiraga H, Inoue T, Fujita H, Bonno M, Nagao M, Kaneko H.	Different pharmacoresistance of focal epileptic spasms, generalized epileptic spasms, and generalized epileptic spasms combined with focal seizures.	Epilepsia Open	7(1)	85-97	2022

Inoue Y, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K, Kada A, Kakita A, Kato M, Kawai K, Kawakami T, Kobayashi K, Matsuishi T, Matsuo T, Nabatame S, Okamoto N, Ito S, Okumura A, Saito A, Shiraishi H, Shirozu H, Saito T, Sugano H, Takahashi Y, Yamamoto H, Fukuyama T, Kuki I.	Burden of seizures and comorbidities in patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based Epilepsy Syndrome Registry in Japan.	Epileptic Disord	24(1)	82-94	2022
Satomura Y, Bessho K, Nawa N, Kondo H, Ito S, Togawa T, Yano M, Yamano Y, Inoue T, Fukui M, Onuma S, Fukuoka T, Yasuda K, Kimura T, Tachibana M, Kitaoka T, Nabatame S, Ozono K.	Novel gene mutations in three Japanese patients with ARC syndrome associated mild phenotypes: a case series.	J Med Case Rep	16(1)	60	2022
笹井英雄	三頭酵素欠損症	新薬と臨床	71(2)	65-72	2022
但馬剛, 此村恵子	新規疾患の新生児マススクリーニングに関する海外と我が国の現状と課題	日本小児科学会雑誌	126(1)	25-34	2022
但馬剛	新生児マススクリーニングの対象疾患拡充に関する現状と展望	日本新生児成育医学会雑誌	34(1)	35-40	2022

Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Nakajima Y, Wada Y, Mochizuki N, Murayama K, Lee T, Mochizuki H, Watanabe Y, Horikawa R, Kasahara M, Nakamura K	Long-term outcome of urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan	J Inherit Metab Dis.	44(4)	826-837	2021
Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Inomata Y, Kasahara M, Sakamoto S, Horikawa R, Tanemura A, Okajima H, Suzuki T, Nakamura K	Role of liver transplantation in urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan.	J Inherit Metab Dis.	44(6)	1311-1322	2021
Kohrogi K, Hino S, Sakamoto A, Anan K, Takase R, Araki H, Hino Y, Araki K, Sato T, Nakamura K, Nakao M	LSD1 defines erythroleukemia metabolism by controlling the lineage-specific transcription factors GATA1 and C/EBP $\alpha$ .	Blood Adv.	5(9)	2305-2318	2021
Hama R, Kido J, Sugawara K, Nakamura T, Nakamura K	Hyperprolinemia type I caused by homozygous p.T466M mutation in PRODH.	Hum Genome Var.	8(1)	28 doi: 10.1038/s41439-021-00159-5.	2021
Kido J, Matsumoto S, Takeshita E, Hayasaka C, Yamada K, Kagawa J, Nakajima Y, Ito T, Iijima H, Endo F, Nakamura K	Current status of surviving patients with arginase 1 deficiency in Japan.	Mol Genet Metab Rep.		doi: 10.1016/j.ymgmr.2021.100805.	2021
Kido, J, Matsumoto, S, Ito, T, Hirose, S, Fukui, K, Kojima-Ishii, K, Mushimoto, Y, Yoshida, S, Ishige, M, Sakai, N, Nakamura, K.	Physical, cognitive, and social status of patients with urea cycle disorders in Japan.	Molecular Genetics and Metabolism Reports	27		2021

Katayama D, Baba H, Kuwabara T, Kido J, Mitsubuchi H, Matsumoto S, Nakamura K	SGLT2 inhibition alleviated hyperglycemia, glucose intolerance, and dumping syndrome-like symptoms in a patient with glycogen storage disease type Ia: a case report.	J Med Case Rep.	75	15(1) doi: 10.1186/s13256-020-02658-5.	2021
Shintaku H, Ohura T, Takayanagi M, Kure S, Owada M, Matsubara Y, et al.	Guide for diagnosis and treatment of hyperphenylalaninemia	Pediatrics International	63(1)	8-12	2021
Odagiri S, Kabata D, Tomita S, Kudo S, Sakaguchi T, Nakano N, et al.	Clinical and Genetic Characteristics of Patients with Mild Hyperphenylalaninemia Identified by Newborn Screening Program in Japan.	International Journal of Neonatal Screening	7(1)	17	2021
Norioka R, Tobisawa S, Nishigori R, Kuhara T, Yazaki M, Nagao M, Ohura T, Takai Y, Funai A, Miyamoto K, Kawata A, Takahashi K.	Saccharopinuria accompanied by hyperammonemia and hypercitrullinemia presented with elderly-onset epilepsy, progressive cognitive decline, and gait ataxia.	Intractable & Rare Diseases Research	10(2)	126-130	2021
Bo R, Awano H, Yamada K, Ooi M, Okata Y, Bitoh Y, Mizobuchi S, Iijima K	The perioperative transition of serum biomarkers of a 1.5-year-old boy with very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Mol Genet Metab Rep	19:27:	100760	2021
Munekane A, Ohsawa Y, Fukuda T, Nishimura H, Nishimatsu SI, Sugie H, Saito Y, Nishino I, Sunada Y.	Maximal Multistage Shuttle Run Test-induced Myalgia in a Patient with Muscle Phosphorylase B Kinase Deficiency.	Intern Med.	Online ahead of print	PMID: 34615823	2021.
Nakama M, Otsuka H, Sasai H, Ohnishi H, Morishige K.-I.	short sequence within AluSx induces downstream exon skipping in an ACAT1 minigene model.	All Life.	14(1)	869-873	2021

Shimozawa N, Takashima S, Kawai H, Kubota K, Sasai H, Orii K, Ogawa M, Ohnishi H.	Advanced Diagnostic System and Introduction of Newborn Screening of Adrenoleukodystrophy and Peroxisomal Disorders in Japan	Int J Neonatal Screen.	7(3)	58	2021
Matsumoto H, Kawashima N, Yamamoto T, Nakama M, Otsuka H, Ago Y, Sasai H, Kubota K, Ozeki M, Kawamoto N, Esaka Y, Ohnishi H.	In vitro functional analysis of four variants of human asparagine synthetase	J Inherit Metab Dis	44(5)	1226-1234	2021
Kido J, Mitsubuchi H, Watanabe T, Sugawara K, Sasai H, Fukao T, Nakamura K.	A female patient with GSD IXc developing multiple and recurrent hepatocellular carcinoma: a case report and literature review	Hum Genome Var.	8(1)	45	2021
Tajima G, Kagawa R, Sakura F, Nakamura-Utsunomiya A, Hara K, Yuasa M, Hasegawa Y, Sasai H, Okada S.	Current Perspectives on Neonatal Screening for Propionic Acidemia in Japan: An Unexpectedly High Incidence of Patients with Mild Disease Caused by a Common PCCB Variant	Int J Neonatal Screen.	7(3)	35	2021
Miyazaki T, Ozeki M, Sasai H, Ohnishi H.	Propranolol for infantile hemangiomas with hyperinsulinemic hypoglycemia	Pediatr Int.	63(6)	724-725	2021
Yamagishi T, Kudo T, Oyumi M, Sakamoto Y, Takahashi K, Akashi T, Kobayashi S, Kawakami T, Goda H, Sato Y, Mimaki M, Kodama H, Munakata M, Makino K, Takahashi H, Fukami T, Ito K	Pharmacokinetics of CuGTSM, a Novel Drug Candidate, in a Mouse Model of Menkes Disease	Pharm Res	38	1335-1340	2021



Kodama H, Anan Y, Izumi Y, Sato Y, Ogra Y	Copper and zinc concentrations in the breast milk of mothers undergoing treatment for Wilson's disease: a prospective study	BMJ Paediatrics Open	e000948.	doi:10.1136/bmjpo-2020-00094	2021
Ohira M, Kikuchi E, Mizuta S, Yoshida N, Onodera M, Nakanishi M, Okuyama T, Mashima R.	Production of therapeutic iduronate-2-sulfatase enzyme with a novel single-stranded RNA virus vector.	Genes Cells.	891-904	26(11)	2021
Koto Y, Sakai N, Lee Y, Kakee N, Matsuda J, Tsuboi K, Shimozawa N, Okuyama T, Nakamura K, Narita A, Kobayashi H, Uehara R, Nakamura Y, Kato K, Eto Y.	Prevalence of patients with lysosomal storage disorders and peroxisomal disorders: A nationwide survey in Japan.	Mol Genet Metab.	277-288	133(3)	2021
Giugliani R, Martins AM, Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Nakamura K, Morimoto H, Minami K, Yamamoto T, Yamaoka M, Ikeda T, So S, Tanizawa K, Sonoda H, Schmidt M, Sato Y.	Enzyme Replacement Therapy with Pabinafusp Alfa for Neuronopathic Mucopolysaccharidosis II: An Integrated Analysis of Preclinical and Clinical Data.	Int J Mol Sci.	22(20)	10938	2021
Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Nakamura-Utsunomiya A, Hara K, Nishimura Y, Yuasa M, Shigematsu Y, Tanaka H, Fujihara S, Yoshii C, Okada S	Pilot study on neonatal screening for methylmalonic acidemia caused by defects in the adenosylcobalamin synthesis pathway and homocystinuria caused by defects in homocysteine remethylation	International Journal of Neonatal Screening	7(3)	39	2021
Shigematsu Y, Yuasa M, Ishige M, Nakajima H, Tajima G	Development of second-tier liquid chromatography-tandem mass spectrometry analysis for expanded newborn screening in Japan	International Journal of Neonatal Screening	7(3)	44	2021

Tanigawa J, Nabatame S, Tominaga K, Nishimura Y, Maegaki Y, Kinoshita T, Murakami Y, Ozono K.	High-dose pyridoxine treatment for inherited glycosylphosphatidylinositol deficiency.	Brain Dev	43(6)	680-7	2021
Kimizu T, Ida S, Okamoto K, Awano H, Niba ETE, Wijaya YOS, Okazaki S, Shimomura H, Lee T, Tominaga K, Nabatame S, Saito T, Hamazaki T, Sakai N, Saito K, Shintaku H, Nozu K, Takeshima Y, Iijima K, Nishio H, Shinohara M.	Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis, Incidence, and Newborn Screening in Japan.	Int J Neonatal Screen	3(45)	45	2021
Itai T, Miyatake S, Taguri M, and Nabatame S. et.al	Prenatal clinical manifestations in individuals with COL4A1/2 variants.	J Med Genet	58(8)	505-13	2021
Yoshitomi S, Hamano SI, Hayashi M, and Nabatame S. et.al	Current medico-psychosocial conditions of patients with West syndrome in Japan.	Epileptic Disord	23(4)	579-89	2021
Kubota T, Nabatame S, Sato R, Hama M, Nishiike U, Mochizuki H, Takahashi MP, Takeshima T.	Hemiplegic migraine type 2 caused by a novel variant within the P-type ATPase motif in ATP1A2 concomitant with a CACNA1A variant.Br	Brain Dev	43(9)	952-7	2021
Kishimoto K, Nabatame S, Kagitani-Shimono K, Kato M, Tohyama J, Nakashima M, Matsumoto N, Ozono K.	Ketogenic diet for focal epilepsy with SPTAN1 encephalopathy.	Epileptic Disord	In press		

Okuda, T., T. Yonekawa, Y. Murakami, T. Kinoshita, K. Matsushita, Y. Koike, M. Inoue, K. Uchida, N. Yodoya, H. Ohashi, H. Sawada, S. Iwamoto, Y. Mitani and M. Hirayama.	PIGO variants in a boy with features of Mabry syndrome who also exhibits Fryns syndrome with peripheral neuropathy.	Am. J. Med. Genet.,	185A	845-849	2021
Salian, S., H. Benkerroum, T. T. M. Nguyen, S. Nampoothiri, T. Kinoshita, T. M. Félix, F. Stewart, S. M. Sisodiya, Y. Murakami and P. M. Campeau.	PIGF deficiency causes a phenotype overlapping with DOORS syndrome.	Hum. Genet.	140(6)	879-884	2021
Tremblay-Laganière, C., et al, P. M. Campeau and Y. Murakami(correspondence).	PIGG variant pathogenicity assessment reveals characteristic features within 19 families.	Genet. Med.	23(10)	1873-1881.	2021
濱崎考史	アミノ酸代謝異常症 (特集 新ガイドラインの理解を深める 新生児マススクリーニング)	小児科診療	84(2)	157-62	2021
松井美樹,小林弘典	治療可能な先天代謝異常症を診断しよう!: 診断のポイント 脂肪酸代謝異常症	小児科診療	84巻12号	1769-1774	2021
青天目信	【小児遺伝子疾患事典】代謝疾患 SLC2A1(関連疾患:グルコーストランスポーター1欠損症)	小児科診療	81(11)	1566-1568	2021
清水教一	銅代謝異常 (Wilson病, Menkes病) の治療	小児科診療	84	1817-1820	2021
清水教一	金属代謝異常	小児科診療	84	1789-1793	2021
清水教一	ATP7B (関連疾患: Wilson病)	小児科診療	84	1517-1519	2021
新宅治夫, 岡本駿吾, 濱崎考史	【私の処方2021】内分泌・代謝疾患の処方 有機酸代謝異常症	小児科臨床	74(増刊)	1934-1938	2021
石毛美夏	移行期医療の現状と課題について 先天代謝異常症	小児科臨床	74(6)	679-682	2021

石毛美夏	成長に合わせた自立・自律支援 専門領域の自律支援 先天代謝異常症	小児内科	53(8)	1257-1260	2021
濱崎考史	【新生児マススクリーニングと治療の最前線】フェニルケトン尿症	遺伝子医学	11(3)	33-40	2021
小林弘典,大澤好充	新生児マススクリーニングと治療の最前線：VLCAD欠損症	遺伝子医学	11巻3号	56-60	2021
笹井英雄	遺伝学的検査のエビデンス創出	遺伝子医学	11(3)	27-32	2021
但馬剛, 笹井英雄	プロピオン酸血症	遺伝子医学	11(3)	49-55	2021
但馬剛, 笹井英雄	新生児マススクリーニングと治療の最前線：プロピオン酸血症	遺伝子医学	11(3)	49-55	2021
濱崎考史	【周産期医学必修知識(第9版)】先天性アミノ酸代謝異常症	周産期医学	51(増刊)	901-904	2021
濱崎考史	対象疾患の診療アミノ酸代謝異常症(特集みんなで役立てよう 新生児スクリーニング検査)	周産期医学	51(2)	181-4	2021
石毛美夏	他科と連携したプレコンセプションケアと産後ケア 内科医/小児科医との連携 移行期医療への対応 代謝疾患	周産期医学	51(4)	615-617	2021
小杉山清隆、白石秀明、長尾雅悦、田中藤樹、石川貴雄、吉永美和、和田光祐、野町祥介、細海伸仁、山口亮、松本志郎、城戸淳	アルギニノコハク酸単独の上昇を認めたアルギニノコハク酸尿症の新生児マススクリーニング発見例	日本マススクリーニング学会誌	31(3)	317-325	2021
香川礼子,但馬剛,佐倉文祥,原圭一,田中広美,藤原紗季,吉井千代子,岡田賢	新生児マススクリーニングでガラクトース血症を契機に発見された胆道閉鎖症の3例	日本マススクリーニング学会誌	31(1)	33-39	2021
増田知佳,坊亮輔,栗野宏之,小林弘典,但馬剛,飯島一誠	ピボキシル基含有抗菌薬内服母体から出生したイソ吉草酸血症の1例	日本マススクリーニング学会誌	31(1)	41-47	2021

横井あずさ, 横山能文, 篠田優, 原晃啓, 篠田邦大, 松本英樹, 笹井英雄, 堀友博, 久保田一生, 大西秀典, 高島茂雄, 下澤伸行	小児大脳型発症前に診断し、極めて早期に造血幹細胞移植を施行できた、小児大脳型副腎白質ジストロフィーの一例	日本マススクリーニング学会誌	31(1)	59-67	2021
但馬剛	新規疾患の新生児マススクリーニングに関する海外と我が国の現状と課題	日本マススクリーニング学会誌	31(3)	11-21	2021
新宅治夫	先天性代謝異常症の栄養食事指導について メチルマロン酸血症と尿素サイクル異常症を中心に	New Diet Therapy	37(2)	99	2021
石川貴雄, 吉永美和, 和田光祐, 野町祥介, 細海伸仁, 山口 亮, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆.	新生児マススクリーニング代謝異常症検査結果 (2020年度)	札幌市衛生研究所年報 第48号	48	42-48	2021
長尾雅悦	アミノ酸代謝異常症	糖尿病・内分泌代謝科	53(4)	362-369	2021
山田健治	脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートの有効性	糖尿病・内分泌代謝科	53(4)	438-444	2021
杉山 洋平 村山 圭	先天代謝異常症のガイドライン	糖尿病・内分泌代謝科	53(4)	459 - 464	2021
児玉浩子, 岡山和代	(Wilson病患者) アンケート調査からみた移行期医療の課題	肝胆膵	82	405-412	2021
山口清次, 但馬剛	自治体の枠を超えた新生児スクリーニングの標準化・効率化	公衆衛生情報	51(3)	10-12	2021