

## 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
衛藤義勝	ファブリ病	鈴木則宏	最新ガイドラインに基づく神経疾患診療指針	総合医学社	東京	2021-22	238
高橋 勉	Niemann-Pick病酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症とNiemann-Pick病C型	「小児内科」「小児外科」編集委員会	小児疾患診療のための病態生理3 改訂第6版	東京医学社	東京	2022	
村山 圭 伏見 拓矢 杉山 洋平	II.先天代謝異常 10.ミトコンドリア病	「小児内科」「小児外科」編集委員会共編	小児疾患診療のための病態生理3	東京医学社	東京	2022	84-91
坪井一哉	QOL、疼痛に対する効果	衛藤義勝、大橋十也	ファブリー病Update改訂版2	診断と治療社	東京	2021	210-212
坪井一哉	皮膚、自立神経症状に対する効果	衛藤義勝、大橋十也	ファブリー病Update改訂版2	診断と治療社	東京	2021	213-215
坪井一哉	ファブリー病	鈴木則宏 永田栄一郎、 伊藤義彰	脳神経内科学レビュー2022-2023	総合医学社	東京	2022	354-360
坪井一哉	ライソゾーム病の治療とマネジメント	鈴木則宏、荒木信夫、宇川義一、桑原聡、塩川芳昭	Annual Review 神経2022	中外医学社	東京	2022	233-239
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	下畑亨良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2022	
加我牧子	知的障害	松原康雄	社会福祉学習双書第14巻	全国社会福祉協議会	東京	2023	182-185
Kaga M	Normalization and deterioration of auditory brainstem response (ABR) in child neurology	Kaga K	ABRs and Electrically Evoked ABRs in Children	Springer, Japan		2022	81-168

研究班診療ガイドライン作成委員会		日本先天代謝異常学会	ニーマンピックC病診療ガイドライン2023	診断と治療社	東京	2023	1-71
------------------	--	------------	-----------------------	--------	----	------	------

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
Tsurumi M, Eto Y. Et al	A survey on the patient journey in Fabry disease in Japan.	Mol. Genet. Metab. Rep	17	100909	2022
Hosseini AM Eto Y. et al.	Generation and characterization of motor neuron progenitors and motor neurons using metachromatic leukodystrophy-induced pluripotent stem cells.	Mol. Genet. Metab. Rep.	31	100852	2022
高橋 勉	ライソゾーム病における低分子療法	小児科診療	84	1803-1808	2021
村山 圭	序—ミトコンドリア病の概念と変遷	小児内科	54巻4号	539 - 543	2022
村山 圭	臨床編 新生児期発症のミトコンドリア病	医学のあゆみ	282巻5号	391-398	2022
松川敬志	【代謝性疾患と神経内科】副腎白質ジストロフィー	脳神経内科	97巻3号	320-323	2022
González-Cuesta M, Herrera-González I, García-Moreno MI, Aschmus RA, Vocadlo DJ, García-Fernández JM, Nanba E, Higashi K*, Ortiz Mellet C	asp2-Iminosugars targeting human lysosomal $\beta$ -hexosaminidase as pharmacological chaperone candidates for late-onset Tay-Sachs disease.	J Enzyme Inhib Med Chem	37(1)	1364-1374	2022

Yamada Y, Miwa T, Nakashima M, Shirakawa A, Ishii A, Namba N, Kondo Y, Takeo T, Nakagata N, Motoyama K, Higashi T, Arima H, Kurauchi Y, Seki T, Katsuki H, Okada Y, Ichikawa A, <u>Higaki K</u> , Hayashi K, Minami K, Yoshikawa N, Ikeda R, Ishikawa Y, Kajii T, Tachii K, Takeda H, Orita Y, Matsuo M, Irie T, Ishitsuka Y	Fine-tuned cholesterol solubilizer, mono-6-O- $\alpha$ -D-maltosyl- $\gamma$ -cyclodextrin, ameliorates experimental Niemann-Pick disease type C without hearing loss.	Biomed Pharmacother	155	113698	2022
Okada BY, Kuroiwa S, Noi A, Tanaka A, Nishikawa J, Kondo Y, Ishitsuka Y, Irie T, <u>Higaki K</u> , Matsuo M, Ichikawa A.	Effects of 6-O- $\alpha$ -maltosyl- $\beta$ cyclodextrin on lipid metabolism in Npc1-deficient Chinese hamster ovary cells.	Mol Genet Metab	137(3)	239-248	2022
坪井一哉	ファブリー病 子供たちの叫びが聞こえますか？	月刊母子保健	11月号	10-11	2021
坪井一哉, 神崎保	ファブリー病の皮膚病変	BRAIN and NERVE	71(4)	354-359	2019
Watanabe T, Suzuki A, Ohira S, Go S, Ishizuka Y, Moriya T, Miyaji Y, Nakatsuka T, Hirata K, Nagai A, <u>Matsuda J</u>	The Urinary Bladder is Rich in Glycosphingolipids Composed of Phytoceramides.	J Lipid Res.	63 (12)	100303	2022
<u>松田純子</u>	代謝性疾患と神経内科 シアリドーシス・ガラクトシアリドーシス	脳神経内科	97 (3)	304-311	2022
Suzuki A, Silsirivanit A, Watanabe T, <u>Matsuda J</u> , Inamori K, Inokuchi J	Mass Spectrometry of Neutral Glycosphingolipids	Methods Mol Biol	2613	127-144	2023

Ota A, Morita H, Naganuma T, Miyam Nojiri K, <b>Matsuda J</b> , Kihara A	Bifunctional DEGS2 has higher hydroxylase activity toward substrates with very-long-chain fatty acids in the production of phytosphingosine-ceramides	J Biol Chem.	doi: 10.1074/jbc.2023.104603. Online ahead of print.	104603	2023
Takashima S., Fujita H., Toyoshi K., Ohba A., Hirata Y., Shimozawa N., Ohhashi K	Hypomorphic mutation of PEX3 with peroxisomal mosaicism reveals the oscillating nature of peroxisome biogenesis coupled with differential metabolic activities	Molecular Genetics and Metabolism		68-80	2022
Kato K., Yabe H., Shimozawa N., Adachi S., Kurokawa M., Hashii Y., Sato A., Yoshida N., Kaga M., Onodera O., Kato S., Atsuta Y., Morio T	Stem cell transplantation for pediatric patients with adrenoleukodystrophy:	A nationwide retrospective analysis in Japan Pediatric Transplantation		e14125	2022
Ikeda T., Kawahara Y., Miyauchi A., Nijima H., Furukawa R., Shimozawa N., Morimoto A., Osaka H., Yamagata T	Low donor chimerism may be sufficient to prevent demyelination in adrenoleukodystrophy	JIMD Report		19-24	2022
Kawai H, Takashima S, Ohba A, Toyoshi K, Kubota K, Ohnishi H, Shimozawa N	Development of a system adapted for the diagnosis and evaluation of peroxisomal disorders by measuring bile acid intermediates	Brain Dev		45(1) 58-69	2023
下澤伸行	ペルオキシソーム病	小児内科	54、2022増刊号	143-153	2022
Sera Y., Sadoyama M., Ichihara T., Matsuyama S., Imanaka T., and Yamaguchi M.	SBDS interacts with RNF2 and is degraded through RNF2-dependent ubiquitination.	Biochem Biophys Res Commun		119-123	2022

Kawaguchi K., and Imanaka T.	Substrate specificity and the direction of transport in the ABC C transporters ABCD1-3 and ABCD4.	Chem Pharm Bull	70	533-539	2022
Anan I, Sakuma T, Fukuro E, Morimoto S, Nojiri A, Kawai M, Sakurai K, Kobayashi M, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Yoshimura M, Endo Y, Hongo K.	The role of native T1 values on the evaluation of cardiac manifestation in Japanese Fabry disease patients	Mol Genet Metab Rep.	16;31	100858	2022
小林博司.	特集 今知っておきたいゲノム医療と遺伝子治療～基礎から臨床まで	小児内科	54 (2)	343-353	2022
角皆季樹、小林博司.	特集I 代謝疾患と神経内科 GM1/GM2ガングリオシドーシス	脳神経内科	97 (3)	312-319	2022
小林博司	特集 遺伝性神経筋疾患—診断と研究の最前線 ポンペ病の病態, 診断, 治療法の開発	医学の歩み	283 (10)	1006-1015	2022
加我牧子	医療と福祉のあいだ	Support	70(1)	:17-20	2023
加我牧子	学童思春期の子どもたちの自殺をめぐって	東京小児科医学会報	41(2)	21-7	2022
Mori-Yoshimura M, Aizawa K, Oya Y, Saito Y, Fukuda T, Sugie H, Nishino I, Takahashi Y.	A 78-year-old Japanese male with late-onset PHKA1-associated distal myopathy: Case report and literature review	Neuromuscul Disord.	32	769-773	2022
Baba K, Fukuda T, Furuta M, Tada S, Imai A, Asano Y, Sugie H, P Takahashi M, Mochizuki H.	A Mild Clinical Phenotype with Myopathic and Hemolytic Forms of Phosphoglycerate Kinase Deficiency (PGK Osaka): A Case Report and Literature Review	Intern Med.	61	3589-3594.	2022

Saito Y, Nakamura K, Fukuda T, Sugie H, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I.	Muscle biochemical and pathological diagnosis in Pompe disease.	J Neurol Neurosurg Psychiatry.	Online ahead of print.		2022
伊藤あかね, 平出拓也, 古澤有花子, 松本由里香, 河崎知子, 鶴井聡, 才津浩智, 緒方勤, 福田冬季子	c.116G>A, p.(Arg39His) ホモ接合性バリアントが同定された一過性眼振を伴う遊離シアル酸蓄積症の姉弟例	浜松医科大学小児科学雑誌	3	36-44	2023
Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Shimazu T, Matushita Y, Inoue T, Hirose S, Endo F, Nakamura K	Newborn screening for Gaucher disease in Japan	Mol Genet Metab Rep	31	100850	2022
Saito Y., Nakamura K., Fukuda T., Sugie H., Hayashi S., Noguchi S., Nishino I	Muscle biochemical and pathological diagnosis in Pompe disease	Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry	93	1142-1145	2022
Shimizu M., Fujii H., Kono K., Watanabe K., Goto S., Nozu K., Nakamura K., Nishi S.	Screening for Fabry disease among male patients on hemodialysis in Awaji Island	Therapeutic Apheresis and Dialysis	10.1111	1744-9987.13834	2022
Imasawa, T., Murayama, K., Sawada, T., Takayanagi, M., Nakamura, K	High-risk screening for Fabry disease in hemodialysis patients in Chiba Prefecture	Japan Clinical and Experimental Nephrology	27(3)	288-294	2023
Yanagisawa R, Hirakawa T, Dokai N, Ikegame K, Matsuo KI, Fukuda T, Nakamae H, Ota S, Hiramoto N, Ishikawa J, Ara T, Tanaka M, Koga Y, Kawakita T, Maruyama Y, Kanda Y, Hino M, Atsuta Y, Yabe H, Tsukada N.	Severe short-term adverse events in related bone marrow or peripheral blood stem cell donors.	Int J Hematol.	117(3)	421-427	2023

Toyama D, Koga nesawa M, Akiya ma K, <u>Yabe H</u> , Y amamoto S	Invasive Pulmonary Aspergilliosis Successfully Treated with Granulocyte Transfusions Followed by Hematopoietic Stem Cell Transplantation in a Patient with Severe Childhood Aplastic Anemia	Tokai J Exp Clin Med	47(3)	136-138	2022
Ishida Y, Kamibe ppu K, Sato A, I noue M, Hayakaw a A, Shiobara M, <u>Yabe H</u> , Koik e K, Adachi S, Y amashita T, Kande a Y, Okamoto S, Atsuta Y	Karnofsky performance status and visual analogue scale scores are simple indicators for quality of life in long-term AYA survivors who received allogeneic hematopoietic stem cells transplantation in childhood	Int J Hematol	116(5)	787-797	2022
Kanda Y, Doki N, Kojima M, Ka ko S, Inoue M, Uchida N, Onishi Y, Kamata R, Ko taki M, Kobayash i R, Tanaka J, Fu kuda T, Fujii N, Miyamura K, Mor i SI, Mori Y, Mo rushima Y, <u>Yabe H</u> , Atsuta Y, Kod era Y	Cryopreservation in Unrelated Bone Marrow and Peripheral Blood Stem Cell Transplantation in the Era of the COVID-19 Pandemic: An Update from the Japan Marrow Donor Program	Transplant Cell Ther	28(10)	677.e1-677.e6.	2022
Murakami T, Ha mada M, Odagiri K, Koike T, <u>Yabe H</u>	A Case of Intratemporal Rhabdomyosarcoma in a Child Presenting with VII <sup>th</sup> , IX <sup>th</sup> , and X <sup>th</sup> Cranial Nerve Paralysis	Tokai J Exp Clin Med	47(2)	85-89	2022
<u>Yabe H</u>	Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for inherited metabolic disorders	Int J Hematol	116(1)	28-40	2022
Tsumanuma R, O moto E, Kumagai H, Katayama Y, I wato K, Aoki G, Sato Y, Tsutsumi Y, Tsukada N, Ii no M, Atsuta Y, Kodera Y, Okamo to S, <u>Yabe H</u> .	The safety and efficacy of hematopoietic stem cell mobilization using biosimilar filgrastim in related donors	Int J Hematol	115(6)	882-889	2022

Miyamoto S, Umeda K, Kurata M, Yanagimachi M, Iguchi A, Sasahara Y, Okada K, Koike T, Tanoshima R, Ishimura M, Yamada M, Sato M, Takahashi Y, Kajiwara M, Kawaguchi H, Inoue M, Hashii Y, Yabe H, Kato K, Akiyama Y, Imai K, Mori T	Hematopoietic Cell Transplantation for Inborn Errors of Immunity Other than Severe Combined Immunodeficiency in Japan: Retrospective Analysis for 1985-2016	J Clin Immunol	42(3)	529-545	2022
Tani H, Sadahiro T, Yamada Y, Isomi M, Yamakawa H, Fujita R, Abe Y, Akiyama T, Nakano K, Kuze Y, Seki M, Suzuki Y, Fujisawa M, Sakata-Yanagimoto M, Chiba S, Fukuda K, Ieda M.	Direct Reprogramming Improves Cardiac Function and Reverses Fibrosis in Chronic Myocardial Infarction.	Circulation	2023 Jan 17;147(3)	223-238	2022
Arai T, Kanazawa H, Kimura K, Munakata M, Yamakawa H, Shinmura K, Yuasa S, Sayano M, Fukuda K.	Upregulation of neuropeptide Y in cardiac sympathetic nerves induces stress (Takotsubo) cardiomyopathy.	Front Neurosci	2022 Nov 3;16:1013712		2022



Ito S, Hashimoto H, Yamakawa H, Kusumoto D, Akiba Y, Nakamura T, Mochimaru M, Komuro J, Katsuki T, Kimura M, Kishino Y, Kashimura S, Kunitomi A, Lachmann M, Shimojima M, Yozu G, Motoda C, Seki T, Yamamoto T, Shinoya Y, Hiraido T, Kataoka M, Kawakami T, Suzuki K, Ito K, Yada H, Abe M, Osaka M, Tsuru H, Yoshida M, Sakimura K, Fukumoto Y, Yuzaki M, Fukuda K, Yuasa S.	The complement C3-C3a receptor signaling axis regulates cardiac remodeling in right ventricular failure.	Nat Commun	2022 Sep 15;13(1)		2022
山川 裕之	【心筋症診療のフロントライン-概念から最新の治療まで】心肥大と出会ったら 肥大を呈する二次性心筋症心Fabry病	循環器ジャーナル	70巻1号	126-136	2022
Uryu H, Migita O, Ozawa M, Kamijo C, Aoto S, Okamura K, Hasegawa F, Oikawa T, Kosugi M, Hata K.	Automated urinary sediment detection for Fabry disease using deep-learning algorithms.	Mol Genet Metab Rep.	33	100921	2022
Watanabe S, Leiri M, Nakagawa E, Takeshita E, Inamori KI, Shishido F, Sasaki M, Mitsuhashi S, Matsumoto N, Kimura Y, Iwasaki M, Takahashi Y, Mizusawa H, Migita O, Ohno I, Inokuchi JI.	Neurological insights on two siblings with GM3 synthase deficiency due to novel compound heterozygous ST3GAL5 variants.	Brain Dev.	45(5)	270-277	2023

Hori A, Migita O, Isogawa N, Takada F, Hata K.	A novel TP63 variant in a patient with ankyloblepharon-ectodermal defect-cleft lip/palate syndrome and Rapp-Hodgkin syndrome-like ectodermal dysplasia. Hum	Genome Var.	9(1)	17	2022
本吉 愛, 久我 亜沙美, 鈴木 由妃, 杉下 陽堂, 右田 王介, 津川 浩一郎	包括的がんゲノムプロファイリング検査で抽出される二次的所見に関する実態調査 単施設の遡及的観察研究	遺伝性腫瘍	22(2)	36-40	2022
Oshina K, Kamai Y, Hori A, Hasegawa F, Taniguchi K, Migita O, Itakura A, Hata K	A novel FLNA variant in a fetus with skeletal dysplasia	Human Genome Var.	9(1)	45	2022
Hattori A, Okuyama T, So T, Kosuga M, Ichimoto K, Murayama K, Kagami M, Fukami M, Fukuhara Y.	Maternal uniparental disomy of chromosome 7 underlying argininosuccinic aciduria and Silver-Russell syndrome.	Hum Genome Var.	9(1)	32	2022