

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
笹井英雄	「遺伝子診断」	窪田満	外来で見つける先天代謝異常症	中山書店	東京	2023	268-274
笹井英雄	「岐阜大学大学院医学系研究科小児科学教室」	窪田満	外来で見つける先天代謝異常症	中山書店	東京	2023	318-319
但馬剛	酵素活性測定	窪田満	外来で見つける先天代謝異常症-シマウマ診断の勧め	中山書店	東京	2023	261-267
石毛美夏	アミノ酸マーカー陽性例	窪田満	外来で見つける先天代謝異常症 シマウマ診断の勧め	中山書店	東京	2023	114-121
青天目信	症状▶運動異常-運動麻痺, 運動失調, 不随意運動	窪田満	外来で見つける先天代謝異常症-シマウマ診断の勧め	中山書店	東京	2022	176-185
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
福田 冬季子	糖原病 肝型糖原病を中心に	小児内科編集委員会	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	203-209
笹井英雄	「ケトン体代謝異常症」	「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 改訂第6版	東京医学社	東京	2022	112-118
児玉浩子	微量元素欠乏症	水口雅, 市橋光, 崎山弘, 伊藤秀一	今日の小児治療指針17版	医学書院	東京	2020	261-262
野口篤子	リジン尿性蛋白不耐症	治療用ミルク安定供給委員会	特殊ミルク治療ガイドブック	診断と治療社	東京	2020	33-35
但馬剛	新生児マススクリーニングの対象疾患は多い方がよいのか?	金子一成	小児科診療Controversy	中外医学社	東京	2022	270-274
但馬剛	新生児マススクリーニング	五十嵐隆, 中林正雄, 竹田省	母子保健マニュアル	南山堂	東京	2023	280

青天目信	Lennox-Gastaut 症候群	浜野晋一郎	新分類・新薬でわかる小児けいれん・てんかん診療—Classification and Practice	中山書店	東京	2022	204-213
青天目信	てんかん	大藪恵一，別所一彦，北畠康司，窪田拓生，酒井規夫，下野九理子，青天目信，宮村能子，成田淳，亀田誠，吉田寿雄，錦戸知喜	小児科診療指針エッセンス	中外医学社	東京	2022	632-641
青天目信	慢性頭痛（片頭痛・緊張性頭痛）	大藪恵一，別所一彦，北畠康司，窪田拓生，酒井規夫，下野九理子，青天目信，宮村能子，成田淳，亀田誠，吉田寿雄，錦戸知喜	小児科診療指針エッセンス	中外医学社	東京	2022	697-702
伊藤康	脳性麻痺と診断されているかもしれない治療可能な先天代謝異常症.		JaSMIn 通信特別記事 No.67		東京	2022	

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
Thompson MD, Li X, Spencer-Manzon M, Andrade DM, <u>Murakami Y</u> , Kinoshita T, Carpenter TO.	Excluding Digenic Inheritance of <i>PGAP2</i> and <i>PGAP3</i> Variants in Mabry Syndrome (OMIM 239300) Patient: Phenotypic Spectrum Associated with <i>PGAP2</i> Gene Variants in Hyperphosphatasia with Mental Retardation Syndrome-3 (HPMRS3)	Genes (Basel).	14(2)	359	2023
Liu YS, Wang Y, Zhou X, Zhang L, Yang G, Gao XD, <u>Murakami Y</u> , Fujita M, Kinoshita T.	Accumulated precursors of specific GPI-anchored proteins upregulate GPI biosynthesis with ARV1	J Cell Biol.	222(5)	e202208159.	2023
Nabatame S, Tanigawa J, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Yanagihara K, Imai K, Ando T, Tsuyusaki Y, Araya N, Matsufuji M, Natsume J, Yuge K, Bratkovic D, Arai H, Okinaga T, Matsushige T, Azuma Y, Ishihara N, Miyatake S, Kato M, Matsumoto N, Okamoto N, Takahashi S, Hattori S, Ozono K.	Association between cerebrospinal fluid parameters and developmental and neurological status in glucose transporter 1 deficiency syndrome	J Neurol Sci	447	120597	2023
Nakamura S, <u>Ito Y</u> , Hayakawa H, Aoki S, Yamagata T, Osaka H.	Establishment of a flow cytometry screening method for patients with glucose transporter 1 deficiency syndrome.	MGM reports	34	1-7	2023
Ogawa K, Tanigawa J, Mukai M, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Nabatame S, Ozono K.	Epilepsy with myoclonic absence presenting with unilateral jerks: A case of 2q13 microdeletion syndrome.	Seizure	106	Sep-77	2023
児玉浩子	Wilson 病	小児内科、特別号 エキスパートが教える薬物治療	In press		2023
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) ホモ接合性バリエーション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

羽田 明	新生児スクリーニング検査の現状と今後の展望	予防医学ジャーナル	529	印刷中	2023
福田冬季子	恣意春期に発症しうる疾患糖原病	臨床雑誌内科	131	428-430	2023
Saffari A, Kellner M, Jordan C, Rosengarten H, Mo A, Zhang B, Strelko O, Neuser S, Davis MY, Yoshikura N, Futamura N, Takeuchi T, Nabatame S, Ishiura H, Tsuji S, Aldeen HS, Cali E, Rocca C, Houlden H, Efthymiou S; SYNaPS Study Group, Assmann B, Yoon G, Trombetta BA, Kivisäkk P, Eichler F, Nan H, Takiyama Y, Tessa A, Santorelli FM, Sahin M, Blackstone C, Yang E, Schüle R, Ebrahimi-Fakhari D.	The clinical and molecular spectrum of ZFYVE26-associated hereditary spastic paraplegia: SPG15.	Brain			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.	2022
Kanamori H, Yoshida A, Sasai H, Miyazaki T, Mikami A, Okura H.	A case of endomyocardial biopsy-proven early stage cardiac involvement in heterozygous Fabry disease	Cardiovasc Pathol.	60	107453	2022
Ishida M, Maki Y, Ninomiya A, Takada Y, Campeau P, Kinoshita T, <u>Murakami Y</u>	The ethanolamine phosphate on the second mannose as an alternative bridge in GPI anchored proteins: Implications in the study of inherited GPI deficiency	EMBO Rep,	e54352		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
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	24(4)	726-8	2022
Salinas-Marín R, <u>Murakami Y</u> , González-Domínguez CA, Cruz-Muñoz ME, Mora-Montes HM, Morava E, Kinoshita T, Monroy-Santoyo S, Martínez-Duncker I.	Functional characterization of a <i>de novo</i> c.145G>A p.Val49Met pathogenic variant in a case of PIGA-CDG with megacolon	Front Genet.	13:971473		2022
Kido, J., Sugawara, K., Sawada, T., Matsumoto, S., Nakamura, K.	Pathogenic variants of ornithine transcarbamylase deficiency: Nation-wide study in Japan and literature review	Frontiers in Geneticst	13 DOI: 10.3389/fgene.2022.952467	952467	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
Nohara F, <u>Tajima G</u> , Sasai H, Makita Y	MCAD deficiency caused by compound heterozygous pathogenic variants in ACADM	Human Genome Variation	9(1)	2	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

Shichinohe N, Kobayashi D, Izumi A, Hatanaka K, Fujita R, Kinoshita T, Inoue N, Hamaue N, Wada K, <u>Murakami Y.</u>	Sequential hydrolysis of FAD by ecto-5' nucleotidase CD73 and alkaline phosphatase is required for uptake of vitamin B ₂ into cells	J Biol Chem.	298(12)	102640	2022
Wada Yoichi, Arai - Ichinoi Natsuko, Kikuchi Atsuo, Kure Shigeo	β - Galactosidase therapy can mitigate blood galactose elevation after an oral lactose load in galactose mutarotase deficiency.	J Inherit Metab Dis	45	334-339	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.	45(3)	431-444	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
Yuka Tanabe, Kenji Yamada, Shigeki Nakashima, Kenji Yasuda, Maiko Tachi, Yoshifumi Fujimoto, Hironori Kobayashi, Takeshi Taketani.	Free Carnitine Levels During Cardiac Peri-Operative Periods with Cardiopulmonary Bypass in Pediatric Patients with Congenital Heart Diseases—Secondary Publication	Journal of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery	7(1)	18-26	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	136(1)	74-79	2022

Yamada K, Osawa Y, Kobayashi H, Bo R, Mushimoto Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Taketani T.	Clinical and molecular investigation of 37 Japanese patients with multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: p.Y507D in ETFDH, a common Japanese variant, causes a mortal phenotype	Mol Genet Metab Rep	14:33:100940		2022
Uryu H, Migita O, Ozawa M, Kamijo C, Aoto S, Okamura K, Hasegawa F, Okuyama T, Kosuga M, Hata K.	Automated urinary sediment detection for Fabry disease using deep-learning algorithms.	Mol Genet Metab Rep.	33	100921	2022
Fujisawa C, Kodama H, Sato Y, Mimaki M, Yagi M, Awano H, Matsuo M, Shintaku H, Yoshida S, Takayanagi M, Kubota M, Takahashi A, Akasaka Y.	Early clinical signs and treatment of Menkes disease.	Mol Genet Metab Rep.	31. doi: 10.1016/j.mgmr.2022.100849.		2022
Kawabata K., Kido J., Yoshida T., Matsumoto S., Nakamura K.	A case report of two siblings with hypertyrosinemia type 1 presenting with hepatic disease with different onset time and severity.	Molecular Genetics and Metabolism Reports	32	100892	2022
Sawada T., Kido J., Sugawara K., Yoshida S., Ozasa S., Nomura K., Okada K., Fujiyama N., Nakamura K.	Newborn screening for spinal muscular atrophy in Japan: One year of experience.	Molecular Genetics and Metabolism Reports	32 DOI: 10.1016/j.mgmr.2022.100908	100908	2022
Kuwayama R, Suzuki K, Nakamura J, Aizawa E, Yoshioka Y, Ikawa M, Nabatame S, Inoue I, Shimmyo Y, Ozono K, Kinoshita T, <u>Murakami Y</u>	Establishment of mouse model of inherited PIGO deficiency and therapeutic potential of AAV-based gene therapy	Nat Commun	13(1):3107		2022
Kuwayama R, Suzuki K, Nakamura J, Aizawa E, Yoshioka Y, Ikawa M, Nabatame S, Inoue KI, Shimmyo Y, Ozono K, Kinoshita T, <u>Murakami Y</u> .	Establishment of mouse model of inherited PIGO deficiency and therapeutic potential of AAV-based gene therapy.	Nat Commun	13(1)	3107	2022
Kagitani-Shimono K, Kato H, Soeda F, Iwatani Y, Mukai M, Ogawa K, Tominaga K, Nabatame S, Taniike M.	Extension of microglial activation is associated with epilepsy and cognitive dysfunction in Tuberous sclerosis complex: A TSPO-PET study.	Neuroimage Clin	37	103288	2022

Kinoshita Y, Momosaki K, Matsumoto S, Murayama K, Nakamura K	Severe metabolic acidosis with cardiac involvement in DNM1L-related mitochondrial encephalopathy.	Pediatr Int	doi: 10.1111/ped.14879.	e14879	2022
Nabatame S	The anatomical and functional rationale for conducting dysphagia rehabilitation.	Pediatr Int	24(1)	e15091	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
Kinoshita Y, Momosaki K, Matsumoto S, Murayama K, Nakamura K	Severe metabolic acidosis with cardiac involvement in DNM1L-related mitochondrial encephalopathy.	Pediatr Int.	64(1)	e14879	2022
Suzuki T, Ito Y, Ito T, Kidokoro H, Noritake K, Hattori A, Nabatame S, Natsume J.	Quantitative Three-Dimensional Gait Evaluation in Patients With Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome.	Pediatr Neurol	132	23-26	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
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 ¹³ C-fatty acid loading test	Pediatr Res	8-Feb	doi: 10.1038/s41390-022-01979-z	2022
Wang Y, Menon AK, Maki Y, Liu YS, Iwasaki Y, Fujita M, Guerrero PA, Varón Silva D, Seeberger PH, Murakami Y, Kinoshita T	Genome-wide CRISPR screen reveals CLPTM1L as a lipid scramblase required for efficient glycosylphosphatidylinositol biosynthesis.	Proc Natl Acad Sci USA	119(14)	e2115083119	2022
新宅 治夫, 岡本 駿吾, 濱崎 考史.	先天性代謝異常症の病態と治療.	New Diet Therapy	38(1)	25-31	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
清水教一	Wilson 病	小児内科	54	1627-1634	2022
野口篤子	リジン尿性蛋白不耐症	小児内科	54	80-83	2022

福田冬季子	成人期における主な小児期発症疾患の病態・管理 先天代謝異常 糖原病	小児内科	54	622-1626	2022
村山 圭	序—ミトコンドリア病の概念と変遷	小児内科	548(4)	539 - 543	2022
石毛美夏	成人期における主な小児期発症疾患の病態・管理 先天代謝異常 フェニルケトン尿症	小児内科	54(9)	1618-1621	2022
濱崎 考史	【小児疾患診療のための病態生理 3 改訂第6版】先天代謝異常 フェニルアラニン代謝異常症	小児内科	54(増)	36-43	2022
但馬剛, 香川礼子, 宇都宮朱里	小児疾患診療のための病態生理 3: プロピオン酸血症	小児内科	54 (増)	101-105	2022
和田 陽一	ガラクトース血症	小児内科	54(増)	210-214	2022
児玉浩子	Menkes 病、occipital horn 症候群	小児内科	54(増)	229-233	2022
長尾雅悦	ホモシスチン尿症	新薬と臨床	71	746-749	2022
笹井英雄	三頭酵素欠損症	新薬と臨床	71(2)	65-72	2022
田中藤樹、吉永美和、石川貴雄、和田光祐、野町祥介、細海伸仁、長尾雅悦	Galactose mutarotase(GALM)欠損症の姉弟例	日本マスキリーニング学会誌	32	47-51	2022
長尾雅悦、田中藤樹	ホモシスチン尿症 1 型と新生児マスキリーニング	日本マスキリーニング学会誌	32	260-269	2022
知念安紹, 仲村貞郎, 名嘉山賀子, 吉田朝秀, 高山良野, 原圭一, 但馬剛, 柳久美子, 要匡, 中西浩一	沖縄県の新生児タンデムマスキリーニング開始前後の脂肪酸代謝異常症	日本マスキリーニング学会誌	32 (3)	318-324	2022
三浦真之、花井潤師、田中稔泰、田中藤樹、小杉山清隆、棚橋祐展、長尾雅悦	北海道における異なる検査法を用いたライソゾーム病マスキリーニングの検査実績とカットオフ値の検討	日本マスキリーニング学会誌	32	298-307	2022
但馬剛, 此村恵子	新規疾患の新生児マスキ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
田部有香, 山田健治, 中嶋滋記, 安田謙二, 城麻衣子, 藤本欣史, 小林弘典, 竹谷 健	人工心肺を用いた小児心臓周術期における遊離カルニチン濃度の検討.	日本小児循環器学会雑誌	38(1)	29-37	2022
但馬剛	新生児マスキ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
伊藤康, 中務秀嗣, 永田智, 小国弘量.	Glut1 欠損症において認識が十分でない非てんかん性発作についての研究.	脳と発達	54	S247	2022
清水教一	Wilson 病, 日本版ガイドラインをふまえて	脳神経内科	97	275-281	2022

村井 雄紀, 原 周平, 安本 倫寿, 近藤 立 樹, 佐久間 美佳, 寺 尾 紗世, 三神 美子, 塩田 勉, 上野 大蔵, 太田 達樹, 佐藤 恵, 森下 雄大, 大久保 由美子, 福岡 哲哉, 福田 冬季子	繰り返す低血糖発作を契機に ミトコンドリア 3-ヒドロキシ -3-メチルグルタリル-CoA 合 成酵素欠損症と診断した乳児 の一例	浜松医科大学 小児科学雑誌		37-42	2022
新宅 治夫, 岡本 駿 吾, 濱崎 考史	先天代謝異常症の栄養・食事 療法 医師の立場から 有機 酸代謝異常症と尿素サイクル 異常症の病態と治療	臨床栄養	140(4)	502-508	2022
清水教一	銅の最新知見, 生体内銅代謝 と銅代謝異常症	臨床栄養	141	171-177	2022