

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
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
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	
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（先天性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	ウィルソン病（肝臓核変性症）	福井次矢ほか	今日の治療指針	医学書院	東京	2021	792
伊藤康	グルコーストランスポーター1欠損症. 代謝異常症が原因で発症する脳症～代謝性脳症～		JaSMIn 通信特別記事 No.42		東京	2020	
長尾雅悦	メープルシロップ尿症	水口 雅、他	今日の小児治療指針 第17版	医学書院	東京	2020	192-193
村山 圭,小坂仁,三牧 将和	ミトコンドリアと病気	村山 圭,小坂仁,三牧 将和	遺伝医学MOOK	メディカルドゥ	東京	2020	172-176
村山 圭	ミトコンドリア異常症	水口 雅, 市橋光, 崎山 弘, 伊藤 秀一	今日の小児診療指針	医学書院	東京	2020	194-195

笹井英雄	ミトコンドリア脂肪酸 化異常症	水口雅、市橋 光、崎山弘、伊 藤秀一	今日の小児治 療指針	医学書院	東京	2020	196-197
大浦敏博、伊 藤哲哉、中村 公俊、他	特殊ミルク治療ガ イドブック	日本小児医療 保健協議会 (四者協)、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	全 143 ペ ージ
野口篤子、矢 野道広、高橋 勉	SLC7A7欠損症		日本臨床増刊 号 原発性免 疫不全症候群	日本臨床社	東京	2020	233-235
野口篤子	リジン尿性蛋白不 耐症		特殊ミルクガ イドブック	診断と治療 社	東京	2020	33-35

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

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(5)	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
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)	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
Fatima A, Hoerber J, Schuster J, Koshimizu E, Maya-Gonzalez C, Keren B, Mignot C, Akram T, Ali Z, Miyatake S, Tanigawa J, Koike T, Kato M, Murakami Y, Abdullah U, Ali MA, Fadoul R, Laan L, Castillejo-López C, Liik M, Jin Z, Birnir B, Matsumoto N, Baig SM, Klar J, Dahl N.	Mono-allelic and bi-allelic variants in NCDN causeneurodevelopmental delay, intellectual disability, and epilepsy	Am J Hum Genet.	doi: 10.1016/j.ajhg.2021.02.015		2021
Okuda, T., T. Yonekawa, <u>Y. Murakami</u> , 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
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/EBPα.	Blood Adv.	5(9)	2305-2318	2021

Shiraishi H, Yamada K, Egawa K, Ishige M, Ochi F, Watanabe A, Kawakami S, Kuzume K, Watanabe K, Sameshima K, Nakamagoe K, Tamaoka A, Asahina N, Yokoshiki S, Kobayashi K, Miyakoshi T, Oba K, Isoe T, Hayashi H, Yamaguchi S, Sato N	Efficacy of bezafibrate for preventing myopathic attacks in patients with very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency.	Brain Dev	43(2)	214-219	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.Brrrr	Brain Dev	43(9)	952-7	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
Natsume J, Ishihara N, Azuma Y, Nakata T, Takeuchi T, Tanaka M, Sakaguchi Y, Okai Y, Ito Y, Yamamoto H, Ohno A, Kidokoro H, Hattori A, Nabatame S, Kato K.	Lenticular nuclei to thalamic ratio on PET is useful for diagnosis of GLUT1 deficiency syndrome.	Brain Dev	43(1)	69-77	2021
Mizuguchi M, Ichiyama T, Imataka G, Okumura A, Goto T, Sakuma H, Takanashi JI, Murayama K, Yamagata T, Yamanouchi H, Fukuda T, Maegaki Y.	Guidelines for the diagnosis and treatment of acute encephalopathy in childhood.	Brain Dev.	43	2-31	2021
Hirashio S, Kagawa R, Tajima G, Masaki T	A classic variant of Fabry disease in a family with the M296I late - onset variant	CEN Case Reports	10 (1)	106-110	2021

Hiraide T, Yamoto K, Masunaga Y, Asahina M, Endoh Y, Ohkubo Y, Matsubayashi, T, Tsurui S, Yamada H, Yanagi, K, Nakashima M, Hirano K, Sugimura H, Fukuda T, Ogata T, Saitsu H.	Genetic and phenotypic analysis of 101 patients with intellectual disability using 3 whole-exome sequencing	Clin Genet.		doi: 10.1111/cge.13951	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
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
Tremblay-Laganière, C., et al, P. M. Campeau and <u>Y. Murakami</u> (correspondence).	PIGG variant pathogenicity assessment reveals characteristic features within 19 families.	Genet. Med.	23(10)	1873-1881.	2021
Salian S, Benkerroum H, Nguyen TTM, Nampoothiri S, Kinoshita T, Félix TM, Stewart F, Sisodiya SM, Murakami Y, Campeau PM.	PIGF deficiency causes a phenotype overlapping with DOORS syndrome.	Hum Genet.	doi: 10.1007/s00439-020-02251-2		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
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	2021
Salian, S., H. Benkerroum, T. T. M. Nguyen, S. Nampoothiri, T. Kinoshita, T. M. Félix, F. Stewart, S. M. Sisodiya, <u>Y. Murakami</u> and P. M. Campeau.	PIGF deficiency causes a phenotype overlapping with DOORS syndrome.	Hum. Genet.	140(6)	879-884	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
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
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
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
Munekane A, Ohsawa Y, <u>Fukuda T</u> , 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
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
Shigematsu Y, Yuasa M, Ishige M, Nakajima H, <u>Tajima G</u>	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

Kagawa R, <u>Tajima G</u> , 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
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
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, 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
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
Kagitani-Shimono K, Kato H, Kuwayama R, Tominaga K, Nabatame S, Kishima H, Hatazawa J, Taniike M.	Clinical evaluation of neuroinflammation in child-onset focal epilepsy: a translocator protein PET study.	J Neuroinflammation	18(1)	8	2021

Takeguchi R, Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsuishi T, Itoh M.	Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: Insights from a nationwide survey in Japan.	J Neurol Sci	422	117321	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	Journal of Medical Case Reports	15(1)	10.1186/s13256-020-02658-5	2021
Takano C, Ishige M, Ogawa E, Nagano N, Morohashi T, Okahashi A, Kawakami K, Komatsu A, Kawana K, Urakami T, Morioka I.	Nutrient management in the intrapartum period in maternal maple syrup urine disease.	Mol Genet Metab Rep	26	100711	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
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.yimgmr.2021.100805.	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
Seo JH, Kosuga M, Hamazaki T, Shintaku H, Okuyama T.	Impact of intracerebroventricular enzyme replacement therapy in patients with neuronopathic mucopolysaccharidosis type II.	Mol Ther Methods Clin Dev.	21	67-75	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	100724	2021

Okuyama, T., Eto, Y., Sakai, N., Nakamura, K., Yamamoto, T., Yamaoka, M., Ikeda, T., So, S., Tanizawa, K., Sonoda, H., Sato, Y.	A Phase 2/3 Trial of Pabinafusp Alfa, IDS Fused with Anti-Human Transferrin Receptor Antibody, Targeting Neurodegeneration in MPS-II	Molecular Therapy	29(2)	671-679	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
Miyazaki T, Ozeki M, Sasai H, Ohnishi H.	Propranolol for infantile hemangiomas with hyperinsulinemic hypoglycemia	Pediatr Int.	63(6)	724-725	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)		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
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
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
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
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(3)	56-60	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
児玉浩子, 岡山和代, 道堯浩二郎	患者アンケートから見た移行期医療の課題	肝胆膵	82 (3)	405-412	2021
小野田幸男, 稲岡一考, 竹内真, 笹井英雄, 深尾敏幸, 藤木亮次, 小原収, 吉長正博	MRI 検査により早期の拡張型心筋症と考えられた遅発型極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症の兄妹例	月刊心臓	53(2)	209-215	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)		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	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

中藤樹、小杉山清隆					
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)	901-904	2021
但馬剛	海外の新生児マススクリーニングと日本における対応	周産期医学	51(2)	275-279	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
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
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	ATP7B(関連疾患:Wilson病)	小児科診療	84	1517-1519	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
笹井英雄	ケトン体代謝異常症	小児科診療	84(2)	187-192	2021
笹井英雄	確定検査:遺伝子検査を中心に	小児科診療	84(2)	199-204	2021
清水教一	金属代謝異常	小児科診療	84	1789-1793	2021
但馬剛, 佐倉文祥, 原圭一	脂肪酸代謝異常症	小児科診療	84(2)	181-186	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(12)	1769-1774	2021
但馬剛, 香川礼子	先天性門脈-体循環シャントによる高ガラクトース血症	小児科診療	84(2)	279-283	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
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)	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
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
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
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	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

郎、城戸淳					
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	日本マスキリーニング学会誌	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	日本マスキリーニング学会誌	31(1)	59-67	2021
但馬剛	新規疾患の新生児マスキリーニングに関する海外と我が国の現状と課題	日本マスキリーニング学会誌	31(3)		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	新生児マスキ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	日本マスキリーニング学会誌	31(1)	33-39	2021
Nguyen TTM, Murakami Y, Mobilio S, Niceta M, Zampino G, Philippe C, Moutton S, Zaki MS, James KN, Musaev D, Mu W, Baranano K, Nance JR, Rosenfeld JA, Braverman N, Ciolfi A, Millan F, Person RE, Bruel AL, Thauvin-Robinet C, Ververi A, DeVile C, Male A, Efthymiou S, Maroofian R, Houlden H, Maqbool S, Rahman F, Baratang NV, Rousseau J, St-Denis A, Elrick MJ, Anselm I, Rodan LH, Tartaglia M, Gleeson J, Kinoshita T, Campeau PM.	Bi-allelic Variants in the GPI Transamidase Subunit PIGK Cause a Neurodevelopmental Syndrome with Hypotonia, Cerebellar Atrophy, and Epilepsy	Am J Hum Genet.	106(4)	484-495	2020
Iwahori A, Maekawa M, Narita A, Kato A, Sato T, Ogura J, Sato Y, Kikuchi M, Noguchi A, Higaki K, Okuyama T, Takahashi T, Eto Y, Mano N.	Development of a Diagnostic Screening Strategy for Niemann-Pick Diseases Based on Simultaneous Liquid Chromatography-Tandem Mass Spectrometry Analyses of N-Palmitoyl-O-phosphocholine-serine and Sphingosylphosphorylcholine.	Biol Pharm Bull.	43(9)	1398-1406	2020

Langemeijer S, Schaap C, Preijers F, Jansen JH, Blijlevens N, Inoue N, Muus P, Kinoshita T, Murakami Y.	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria caused by CN-LOH of constitutional PIGB mutation and 70-kbp microdeletion on 15q	Blood Adv.	4(22)	5755-5761	2020
Kido J, Inoue H, Shimotsu H, Yoshida Y, Suzuki Y, Nakamura K, Endo F, Matsumoto S.	Effect of L-Carnitine on Amino Acid Metabolism in Elderly Patients Undergoing Regular Hemodialysis.	Blood Purification	49(5)	614-621	2020
Tanaka K, Sakamoto R, Imamura H, Naramura T, Matsumoto S, Iwai M, Mitsubuchi H, Nakamura K.	Reversal of blood flow in deep cerebral vein in preterm intraventricular hemorrhage: two case reports.	BMC Pediatrics	20(1)	517	2020
Kusunoki S, Kido J, Momosaki K, Sawada T, Kashiki T, Matsumoto S, Nakamura K.	Effect of Flunarizine on Alternating Hemiplegia of Childhood in a Patient with the p.E815K Mutation in ATP1A3: A Case Report.	Case Reports in Neurology		299-306	2020
Lee T., Yoshii K., Yoshida S., Suga T., Nakamura K., Sasai H., Murayama K., Kobayashi H., Hasegawa Y., Takeshima Y.	Retrospective evaluations revealed pre-symptomatic citrulline concentrations measured by newborn screening were significantly low in late-onset ornithine transcarbamylase deficiency patients.	Clin Chim Acta.	510	633-637	2020
Takaki Y, Yamashita T, Kataoka N, Yokoyama S, Anan T, Nakamura K, Yoshimoto K, Hayashida S, Yamamoto H, Hibi T, Migita M.	Hepatoblastoma with multiple tumors in a school-aged child.	Clinical Case Reports	8(11)	2314-2315	2020
Ago Y., Otsuka H., Sasai H., Abdelkreem E., Nakama M., Aoyama Y., Matsumoto H., Fujiki R., Ohara O., Akiyama K., Fukui K., Watanabe Y., Nakajima Y., Ohnishi H., Ito T., Fukao T.	Japanese patients with mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency: In vitro functional analysis of five novel HMGCS2 mutations.	Exp Ther Med.	20(5)	39	2020

Thompson MD, Knaus AA, Barshop BA, Caliebe A, Muhle H, Nguyen TTM, Baratang NV, Kinoshita T, Percy ME, Campeau PM, Murakami Y, Cole DE, Krawitz PM, Mabry CC	A post glycosylphosphatidylinositol (GPI) attachment to proteins, type 2 (PGAP2) variant identified in Mabry syndrome index cases: Molecular genetics of the prototypical inherited GPI disorder	Genet.	63(4)	103822	2020
Nakama M., Sasai H., Kubota M., Hasegawa Y., Fujiki R., Okuyama T., Ohara O., Fukao T.	Novel HADHB mutations in a patient with mitochondrial trifunctional protein deficiency.	Hum Genome.	7(10)	doi: 10.1038/s41439-020-0097-z	2020
Mashima R, Okuyama T, Ohira M.	Biomarkers for Lysosomal Storage Disorders with an Emphasis on Mass Spectrometry.	Int J Mol Sci.	21(8)	2704	2020
Fuseya Y, Sakurai T, Miyahara JI, Sato K, Kaji S, Saito Y, Takahashi M, Nishino I, Fukuda T, Sugie H, Yamashita H.	Adult-onset Repeat Rhabdomyolysis with a Very Long-chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency Due to Compound Heterozygous ACADVL Mutations.	Intern Med.	59	2729-2732	2020
Sawada T, Kido J, Nakamura K.	Newborn screening for pompe disease.	International Journal of Neonatal Screening	6(2)	31	2020
Lee GH, Fujita M, Nakanishi H, Miyata H, Ikawa M, Maeda Y, Murakami Y, Kinoshita T.	PGAP6, a GPI-specific phospholipase A2, has narrow substrate specificity against GPI-anchored proteins	J Biol Chem.	295(42)	14501-14509	2020
Otsuka H., Kimura T., Ago Y., Nakama M., Aoyama Y., Abdelkreem E., Matsumoto H., Ohnishi H., Sasai H., Osawa M., Yamaguchi S., Mitchell G. A., Fukao T.	Deficiency of 3-hydroxybutyrate dehydrogenase (BDH1) in mice causes low ketone body levels and fatty liver during fasting.	J Inherit Metab Dis.	43(5)	960-968	2020
Takahashi S, Tanaka R, Takeguchi R, Kuroda M, Akaba Y, Ito Y	The role of molecular analysis of SLC2A1 in the diagnostic workup of glucose transporter 1 deficiency syndrome	J Neurol Sci	416	117041	2020
Kohrogi K, Migita M, Anan T, Sugahara T, Yoshimoto K, Kanegane H, Nakamura K.	Successful Artery Embolization in a Patient with Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome Associated with Splenic Rupture.	Journal of Clinical Immunology	40(5)	780-782	2020

Liang K-H, Lu Y-H, Niu C-W, Chang S-K, Chen Y-R, Cheng C-Y, Hsu T-R, Yang C-F, Nakamura K, Niu D-M.	The Fabry disease-causing mutation, GLA IVS4+919G>A, originated in Mainland China more than 800 years ago.	Journal of Human Genetics	22		2020
Bo R, Awano H, Nishida K, Fujioka K, Nishiyama A, Miyake O, Iijima K	False positive cases of elevated tetradecenoyl carnitine in newborn mass screening showed significant loss of body weight	Mol Genet Metab Rep	24	100634	2020
Bo R, Musha I, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Awano H, Arao M, Kikuchi T, Taketani T, Ohtake A, Yamaguchi S, Iijima K	Need for strict clinical management of patients with carnitine palmitoyltransferase II deficiency: Experience with two cases detected by expanded newborn screening	Mol Genet Metab Rep	24	100611	2020
Seo JH, Okuyama T, Shapiro E, Fukuhara Y, Kosuga M.	Natural history of cognitive development in neuronopathic mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): Contribution of genotype to cognitive developmental course.	Mol Genet Metab Rep.	24	100630	2020
Uesugi M., Mori J., Fukuhara S., Fujii N., Omae T., Sasai H., Ichimoto K., Murayama K., Osamura T., Hosoi H.	Short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency causes prominent ketoacidosis with normal plasma lactate levels: A case report.	Mol Genet Metab Rep.	25	100672(eCollection)	2020
Ichimoto K, Fujisawa T, Shimura M, Fushimi T, Tajika M, Matsunaga A, Ogawa-Tominaga M, Akiyama N, Naruke Y, Horie H, Fukuda T, Sugie H, Inui A, Murayama K.	Two cases of a non-progressive hepatic form of glycogen storage disease type IV with atypical liver pathology.	Mol Genet Metab Rep.		doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100601.	2020
Fukuhara Y, Miura A, Yamazaki N, So T, Kosuga M, Yanagi K, Kaname T, Yamagata T, Sakuraba 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
Nakamura K, Kawashima S, Tozawa H, Yamaoka M, Yamamoto T, Tanaka N, Yamamoto R,	Pharmacokinetics and pharmacodynamics of JR-051, a biosimilar of agalsidase beta, in healthy adults and patients with Fabry disease: Phase I and	Mol Genet Metab.	130(3)	215-224	2020

Okuyama T, Eto Y.	II/III clinical studies.				
Kido J, Nakamura K, Era T.	Role of induced pluripotent stem cells in lysosomal storage diseases.	Molecular and Cellular Neuroscience	108	103540	2020
Sawada T, Kido J, Sugawara K, Matsumoto S, Takada F, Tsuboi K, Ohtake A, Endo F, Nakamura K.	Detection of novel Fabry disease-associated pathogenic variants in Japanese patients by newborn and high-risk screening.	Molecular Genetics and Genomic Medicine	8(11)	e1502	2020
Sawada T, Kido J, Yoshida S, Sugawara K, Momosaki K, Inoue T, Tajima G, Sawada H, Mastumoto S, Endo F, Hirose S, Nakamura K.	Newborn screening for Fabry disease in the western region of Japan.	Molecular Genetics and Metabolism Reports	22	100562	2020
Yoshida S, Kido J, Sawada T, Momosaki K, Sugawara K, Matsumoto S, Endo F, Nakamura K.	Fabry disease screening in high-risk populations in Japan: A nationwide study.	Orphanet Journal of Rare Diseases	15(1)	220	2020
Momosaki K, Kido J, Matsumoto S, Ozasa S, Nakamura K.	Adrenocorticotrophic hormone therapy improved spasms and sleep disturbance in smith-magenis syndrome: A case report.	Pediatric Reports	12(3)	72-76	2020
Naramura T, Tanaka K, Inoue T, Imamura H, Yoshimatsu H, Mitsubuchi H, Nakamura K, Iwai M.	New reference ranges of procalcitonin excluding respiratory failure in neonates.	Pediatrics International	62(10)	1151-1157	2020
Sato S, Ohnishi T, Uejima Y, Furuichi M, Fujinaga S, Imai K, Nakamura K, Kawano Y, Suganuma E.	Induction therapy with rituximab for lupus nephritis due to prolidase deficiency.	Rheumatology (United Kingdom)	59(10)	E57-E59	2020
岡山和代、児玉浩子、青木継稔、徐朱玟、奥山虎之、池田修一、玉井浩、藤澤智雄、松浦晃洋、清水教一、林久男、原田大、道堯浩二郎	移行期医療に関する Wilson 病患者のアンケート調査結果	肝臓	61	700-714	2020
山口清次、但馬剛	新生児マススクリーニングの全国標準化	公衆衛生情報	50 (4)		2020
村山 圭	先天代謝異常症	今日の診断指針	第 8 版	1918-1920	2020
田中藤樹、長尾雅悦、小杉山清隆	札幌市における先天代謝異常症のハイリスクスクリーニングによる診断と経過観察	札幌市医学会雑誌	45	115-116	2020
清水教一	Wilson 病	小児科	61	1410-	2020

				1414	
田中藤樹	日常診療で先天代謝異常症を見逃さないために 5. シトリン欠損症.	小児科	61	1387-1393	2020
但馬剛, 原圭一, 宇都宮朱里, 香川礼子, 佐倉文祥	有機酸代謝異常症	小児科	61 (10)	1359-1364	2020
伊藤康	【診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために】 グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	小児科臨床	73	649-653	2020
清水教一	肝胆疾患 Wilson 病	小児科臨床	73	767-771	2020
杉山 洋平 村山 圭	新生児期に緊急対応が必要な先天代謝異常症	新生児内分泌ハンドブック	新版 7 代謝	213-225	2020
村山 圭	カルニチン回路異常症	新臨床内科学	第 10 版 第 6 章	784-786	2020
羽田 明	脊髄性筋萎縮症新生児スクリーニングの実施とその課題	第 9 回九州新生児スクリーニング研究会報告集		20-25	2020
村山 圭	ミトコンドリア病	特殊ミルク治療ガイドブック	24	71-73	2020
児玉浩子	セルロプラスミン	内科	125	815-816	2020
中務秀嗣, 伊藤康, 小國弘量, 衛藤薫, 平澤恭子, 中村幸恵, 小坂仁, 永田智	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症の遺伝子治療に対する意識調査	脳と発達	52	S324	2020