

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	ライソゾーム病の歴史	衛藤義勝 奥山虎之	ライソゾーム病—最新の病態, 診断, 治療の進歩— 改訂第2版	診断と治療社	東京	2023年	2-7
同上	ライソゾーム病—最新の病態、診断治療	同上	同上	同上	東京	2023年	20-32
村山圭	ミトコンドリア病、高乳酸血症 Expert Overview/ 特殊検査実施体制	責任編集： 奥山虎之、 中村公俊、 村山圭	先天代謝異常症臨床ファイル	医学書出版 株式会社 診断と治療社	東京	2024	184-190, 498
松川敬志	副腎白質ジストロフィーにおける造血幹細胞移植	鈴木則宏 編 / 荒木信夫 編 / 宇川義一 編 / 桑原聡 編 / 塩川芳昭 編	Annual Review of Neuroscience 2023	中外医学社	東京都	2023	225-229
坪井一哉	ファブリー病	鈴木則宏 監修 永田栄一郎、伊藤義彰 編	脳神経内科学レビュー2022-2023	総合医学社	東京	2022	p354-360
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 編	Annual Review of Neuroscience 2022	中外医学社	東京	2022	p233-239
坪井一哉	ファブリー病	鈴木則宏 監修 永田栄一郎、伊藤義彰 編	脳神経内科学レビュー2024-2025	総合医学社	東京	2024	In Press

松田純子	ガラクトシアリドーシス	奥山虎之 中村公俊 村山圭	先天代謝異常症 臨床ファイル	診断と治療社	東京	2023	304-306
松田純子	シアリドーシス	衛藤義勝 奥山虎之	ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩 改訂第2版	診断と治療社	東京	2023	246-249
松田純子	サポシン欠損症	衛藤義勝 奥山虎之	ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩 改訂第2版	診断と治療社	東京	2023	203-208
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	奥山虎之、 中村公俊、 村山圭	先天代謝異常症 臨床ファイル	診断と治療社	東京	2024	339-342
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改訂2版	中外医学社	東京	2024	535-539
小林博司	第一章総論 遺伝子治療① 概論	衛藤義勝	ライソゾーム病・最新の病態、診断、治療の進歩・改訂第二版	診断と治療社	東京	2023.	p.133 - 136
石垣景子	糖原病	衛藤義勝、 奥山虎之	ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療ー 改訂2版	診断と治療社	東京	2023	265 - 273
佐藤孝俊、 石垣景子	ライソゾーム病の画像診断 (X線、MR、CTほか)	衛藤義勝、 奥山虎之	ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療ー 改訂2版	診断と治療社	東京	2023	77 - 81
山川裕之	在宅治療可能となったライソゾーム病ー在宅酵素補充療法の実際	衛藤義勝、 奥山虎之 責任編集 井田博幸、 大橋十也、 小須賀基通、 酒井規夫、 中村公俊 編集	ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩ー 改訂	診断と治療社	東京	2023年	

櫻井謙	基質合成抑制療法	衛藤義勝 奥山虎之 責任編集	ライソゾーム病 最新の病態 診断 治療の進歩 改訂第2版	(株) 診断と治療社	東京	2023	
櫻井謙	ライソゾーム病と細胞治療・再生医療	衛藤義勝 奥山虎之 責任編集	ライソゾーム病 最新の病態 診断 治療の進歩 改訂第2版	(株) 診断と治療社	東京	2023	
	基質合成抑制薬と有効性—ゴーシェ病ほか	衛藤義勝 責任編集	特集ライソゾーム病 2024	(株) 日本臨牀	東京	2024	
瀬戸俊之	第I部症例編・ M ムコ多糖症・ 4 ムコ多糖症IV型	奥山虎之・ 中村公俊・ 村山圭	先天代謝異常症クリニカルファイル	診断と治療社	東京	2024	245-249
瀬戸俊之	第I部症例編・ M ムコ多糖症・ 6 ムコ多糖症VII型	奥山虎之・ 中村公俊・ 村山圭	先天代謝異常症クリニカルファイル	診断と治療社	東京	2024	254-257
瀬戸俊之	第II部疾患プロフィール編・ M ムコ多糖症・ 4 ムコ多糖症IV型	奥山虎之・ 中村公俊・ 村山圭	先天代謝異常症クリニカルファイル	診断と治療社	東京	2024	432-433
瀬戸俊之	第I部疾患プロフィール編・ M ムコ多糖症・ 6 ムコ多糖症VII型	奥山虎之・ 中村公俊・ 村山圭	先天代謝異常症クリニカルファイル	診断と治療社	東京	2024	434-435
伊藤孝司	GM2ガングリオンドーシス	藤堂具紀	遺伝子治療開発研究ハンドブック第2版	株式会社エヌ・ディー・エス	東京	2023年	370-377
福原康之	臨床現場からみた臨床研究法の推進と規制.	甲斐克則	医事法講座第13巻 臨床研究と医事法	信山社	東京都	2023	121-137

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
衛藤義勝	ムコ多糖症II型患者におけるパピナフスアルファ	新薬と臨床	7 2	20-32	2023
Koto Y, Narita A, Noto S, Okada M, Ono M, Baba T, Sagara R, Sakai N	Burden of caregivers of patients with neuronopathic and non-neuronopathic Gaucher disease in Japan: A survey-based study	<i>Mol Genet Metab Rep.</i>	1	36	2023
Narita A, Koto Y, Noto S, Okada M, Ono M, Baba T, Sagara R, Sakai N.	Development and evaluation of a patient-reported outcome measure specific for Gaucher disease with or without neurological symptoms in Japan	<i>Orphanet J Rare Dis</i>	19(1)	11	2024
杉山洋平	【小児科学レビュー-最新主要文献とガイドライン-】 先先天代謝異常天代謝異常	小児科臨床	76巻4号	501-507	2023
杉山洋平、村山圭	【小児の治療指針】救急場面における初期対応 先天代謝異常症が疑われるとき	小児科診療	86巻 春増刊号	68-72	2023
市本景子、村山圭	【小児の治療指針】消化器 急性肝不全（劇症肝不全）】	小児科診療	86巻 春増刊号	676-678	2023
Kakumoto T, Matsukawa T, Ishiura H, Mori H, Tsuji S, Toda T.	Neurofilament light chain levels in cerebrospinal fluid as a sensitive biomarker for cerebral adrenoleukodystrophy.	<i>Ann Clin Transl Neurol.</i>	10(7)	1230-1238	2023

Takegami N, Matsukawa T, Hamada M, Tanifuji S, Tamura T, Yamaguchi-Takegami N, Ishiura H, Mitsui J, Sakuiishi K, Tsuji S, Toda T.	A Case of Adrenomyeloneuropathy with Later Development of Cerebral Form Caused by a Hemizygous Splice-site Variant in ABCD1.	Intern Med. 2023 Aug 9. doi: 10.2169/intermedicine.2240-23. Online ahead of print.	Online ahead of print.	Online ahead of print.	2023
Yamada Y et al	Different solubilizing ability of cyclodextrin derivatives for cholesterol in Nieman-Pick disease type C treatment.	Clin Transl Med	13(8)	E1350	2023
坪井 一哉	ファブリー病の最前線-ライソゾーム病センターについて	腎臓内科	Vol18(No1)	P102-108	2023
Watanabe T, Tsuboi K, Matsuda N, Ishizuka Y, Go S, Watanabe E, Ono A, Okamoto Y, Matsuda J.	Genetic ablation of Saposin-D in Krabbe disease eliminates psychosine accumulation but does not significantly improve demyelination.	J Neurochem	166 (4)	720-746	2023
Suzuki A, Silsiriyanit A, Watanabe T, Matsuda J. Inamori K, Inokuchi J.	Mass Spectrometry of Neutral Glycosphingolipids.	Methods Mol Biol	2613	127-144	2023
Ota A, Morita H, Naganuma T, Miyamoto M, Jojima K, Nojiri K, Matsuda J. 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	299 (4)	104603	2023
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	脳と発達	55	173-177	2023
Kawai H et al	Development of a system adapted for the diagnosis and evaluation of peroxisomal disorders by measuring bile acid intermediates.	Brain Development	45	58-69	2023
Nakano Y et al	Novel ABCD1 mutation detected in a symptomatic female carrier of adrenoleukodystrophy.	Neurology and Clinical Neuroscience	11	58-60	2023

Morito K et al	Molecular species profiles of plasma ceramides in different clinical types of X-linked adrenoleukodystrophy	Journal of Medical Investigation	70	403-410	2023
下澤伸行	ペルオキシソーム病 副腎白質ジストロフィーを中心に	医学のあゆみ	288	794-799	2024
Shimada Y, Ishii N, Higuchi T, Goto M, Ohashi T, Kobayashi H.	A novel preclinical model of mucopolysaccharidosis type II for developing human hematopoietic stem cell gene therapy.	Gene Ther.	Apr;30(3-4):	288-296.	2023
小林博司	IV遺伝子治療 5. 造血幹細胞遺伝子治療—ライソゾーム病	日本医師会雑誌 特別号 遺伝を考える	第152巻 特別号 (1)	253-258	2023
Hayama T, Yokoyama K et al.	Ceramide synthase CERS4 gene downregulation is associated with KRAS mutation in colorectal cancer	Scientific Reports	13	16249	2023
Fukuda T, Ito T, Hamazaki T, Inui A, Ishige M, Kagegawa R, Sakai N, Watanabe Y, Kobayashi H, Wasaki Y, Taura J, Imamura Y, Tsukiuda T, Nakamura K.	Blood glucose trends in glycogen storage disease type Ia: A cross-sectional study.	J Inherit Metab Dis.	46	618-633	2023
福田 冬季子	Pompe病とその他の代謝性ミオパチー19	小児内科-	55 (12)	1946-1952	2023
福田 冬季子	肝型糖原病・筋型糖原病(Pompe病を除く)	小児科診療	86巻 春増刊	532-534	2023
福田 冬季子	新たな診断・治療が可能となった疾患 Pompe病	小児科	64(10)	1025-1030	2023
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

Yusuke Hattori, Takaaki Sawada, Jun Kido, Keisshin Sugawara, Shinichiro Yoshida, Shirou Matsumoto, Takahito Inoue, Shinichi Hirose, Kimitoshi Nakamura	Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II	Molecular Genetics and Metabolism Reports	37		2023
Kido J.; Sugawara K.; Nakamura K	Gene therapy for lysosomal storage diseases	Current clinical trial prospects	Volume 14 - 2023		2023
Sakaguchi H, Umeda K, Kato I, Sakaguchi K, Hiramatsu H, Ishida H, Yabe H, Goto H, Kawahara Y, Yamashita YI, Sanada M, Deaguchi T, Takahashi Y, Saito A, Nomura H, Horibe K, Tagami T, Adachi S; Transplantation and Cellular Therapy Committee of Japanese Childhood Cancer Group.	Transplantation and Cellular Therapy Committee of Japanese Childhood Cancer Group. Safety and efficacy of post-haematopoietic cell transplantation maintenance therapy with blinatumomab for relapsed/refractory CD19-positive B-cell acute lymphoblastic leukaemia: protocol for a phase I-II, multicentre, non-blinded, non-controlled trial (JPLSG SCT-ALL-BLIN21).	BMJ Open	13(4)	e070051	2023
Kawaguchi K, Umeda K, Miyamoto S, Yoshida N, Yabe H, Koike T, Kajiwara M, Kawaguchi H, Takahashi Y, Ishimura M, Sakaguchi H, Hama A, Cho Y, Sato M, Katato K, Sato A, Katano K, Tabuchi K, Aotsuta Y, Imai K	Graft-versus-host disease-free, relapse-free, second transplant-free survival in allogeneic hematopoietic cell transplantation for genetic disorders.	Bone Marrow Transplant	58(5)	600-602	2023
Mizuki K, Honda Y, Asai H, Higuchi N, Morita H, Yabe H, Kusuha K.J	Successful Retransplantation With Killer Cell Immunoglobulin-like Receptor Ligand-mismatched Cord Blood in Infant Acute Lymphoblastic Leukemia That Relapsed After Transplantation.	Pediatric Hematology and Oncology	45(4)	e547-e550	2023

Yanagisawa R, Hirakawa T, Doki N, Ikegame K, Matsuo ka 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, <u>Yabe H</u> , 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
山川 裕之	Fabry(ファブリー)病	循環器ジャーナル	71巻1号	Page88-97	2023
Kojima H, Sadahiro T, Muraoka N, Yamakawa H, Hashimoto H, Ishii R, Goshom, Abe Y, Yamada Y, Nakano K, Honda S, Fujita R, Akiyama T, Sunagawa Y, Morimoto T, Tsukahara T, Hirai H, Fukuda K, Ieda M.	MEF2C/p300-mediated epigenetic remodeling promotes the maturation of induced cardiomyocytes.	Stem Cell Reports	13;18(6):	1274-1283	2023
小林正久	新生児期に発症するライソゾーム病と拡大新生児スクリーニングの今後の展望	日本新生児成育医学会雑誌	35	76-79	2023
小林正久	Fabry病	小児科診療	86巻増刊号	539-540	2023年
Kotaro Shimoyama, <u>Ken Sakurai</u> , Takashi Yokoo, et al.	Foreign body granuloma with crystals, recurrent kidney stones, in a patient with adenine phosphoribosyltransferase (APRT) deficiency.	QJM	116	536-537	2023

Imoto K, Yamamoto H, Ohkawa C, Shimada N, Ikuzawa R, Takeida H, Ohhara T, Kojima Y, Furuoya N, Motoyoshi A, Migita O, Kuga A, Keira T, Wakamatsu H, Sato T, Oike N, Koike J, Yamano Y, Sunakawa Y.	An approach for improvement of the accuracy of cancer gene panel testing.	Int J Clin Oncol.		doi:10.1007/s10147-024-02483-6	2024
Takeuchi I, Tanase-Nakao K, Ogawa A, Sugawara T, Migita O, Kashima M, Yamazaki T, Iguchi A, Naiki Y, Uchiyama T, Tamaki J, Maeda H, Shimizu H, Kawai T, Taniguchi K, Hirata H, Kobayashi M, Matsumoto K, Naruse K, Hata K, Akutsu H, Kato T, Narumi S, Arai K, Ishiguro A.	Congenital anaemia associated with loss-of-function variants in DNA polymerase epsilon 1.	J Med Genet	61(3)	doi: 10.1136/jmg-2023-109444.	2023
Watanabe S, Lei 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

Imai M, Kawaguchi K, Morita M, Imanaka T, So T.	Transmembrane helix 6 of ABCD4 is indispensable for cobalamin transport.	<i>J Inherit Metab Dis.</i>	47	366–373	2024
Fujitani N, Akashi T, Saito M, Morita M, So T, Oka K.	Increased neurotoxicity of high-density lipoprotein secreted from murine reactive astrocytes deficient in a peroxisomal very-long-chain fatty acid transporter Abcd1.	<i>J Inherit Metab Dis.</i>	47	289-301	2024
Omichi N, Kishita Y, Nakama M, Sasai H, Terazawa A, Kobayashi E, Fushimi T, Sugiyama Y, Ichimoto K, Nitta KR, Yatsuka Y, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y.	Novel ITPA variants identified by whole genome sequencing and RNA sequencing.	<i>J Hum Genet.</i>	68(9)	649-652	2023
Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada S.	Newborn Screening with (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3 for Carnitine Palmitoyltransferase II Deficiency throughout Japan Has Revealed C12/C0 as an Index of Higher Sensitivity and Specificity.	<i>Int J Neonatal Screen.</i>	9(4)	62.	2023
Tajima G, Aisaki J, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada S.	Using the C14:1/Medium-Chain Acylcarnitine Ratio Instead of C14:1 to Reduce False-Positive Results for Very-Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency in Newborn Screening in Japan.	<i>Int J Neonatal Screen.</i>	10(1)	15.	2024

Hijikata A, Suyama M, Kikugawa S, Matoba R, Naruto T, Enomoto Y, Kurosawa K, Harada N, Yanagi K, Kaname T, Miyako K, Takazawa M, Sasai H, Hosokawa J, Itoga S, Yamaguchi T, Kosho T, Matsubara K, Kuroki Y, Fukami M, Adachi K, Nanba E, Tsuchida N, Uchiyama Y, Matsumoto N, Nishimura K, Ohara O.	Exome-wide benchmark of difficult-to-sequence regions using short-read next-generation DNA sequencing.	Nucleic Acids Res.	52(1)	114-124	2024
瀬戸俊之	ゲノム診療からみた拡大新生児マススクリーニングと多職種連携の役割	遺伝子医学	47 (Vo.14, No.1)	70-78	2024
馬場遥香・堀田純子・瀬戸俊之	X連鎖性疾患女性への遺伝カウンセリングー女性も発症しうるファブリー病症例の経験ー	遺伝子医学	47 (Vo.14, No.1)	93-99	2024
Watanabe R, Tsuji D, Tanaka H, Uno MS, Ohnishi Y, Kitaguchi S, Matsuguchi T, Nakae R, Teramoto H, Yamamoto K, Shinohara Y, Hirokawa T, Okino N, Ito M, *Itoh K.	Lysoglycosphingolipids have the ability to induce cell death through direct PI3K inhibition	J Neurochem	167(6)	753-765	2023年
Kiriyama K, Fujioka K, Kawai K, Mizuno T, Shinohara Y, *Itoh K.	Novel synthetic biological study on intracellular distribution of human GlcNAc-1-phosphotransferase expressed in insect cells.	J Biochem	175(3)	265-274	2024年

衛藤薫	Clinical features of two Japanese siblings of neuronal ceroid lipofuscinosis type 1 (CLN1) complicated with Type II diabetes mellitus.	Mol Genet Metab Rep	37	101019	2023
Saettini F, Guerra F, Fazio G, Bugarin C, McMillan JH, Ohtake A, Ardisson A, Itoh M, Giglio S, Cappuccini G, Giardino G, Romano R, Quadri M, Gasperini S, Moratto D, Chiarini M, Ishiguro A, Fukuhara Y, Hayakawa I, Okazaki Y, Mauri M, Piazza R, Cazzaniga G, Biondi A.	Antibody Deficiency in Patients with Biallelic KARS1 Mutations.	<i>J Clin Immunol.</i>	doi: 10.1007/s10875-023-01584-7.		2023