

研究成果の刊行に関する一覧

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
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	東京都	2024	296-299
野口篤子	代謝異常症関連血球貪食症候群		別冊 血液症候群第3版	日本臨床社	東京	2024	463-7
市本景子	ミトコンドリア病、高乳酸血症 ECHS1 異常症	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	196-199,416
志村優	ミトコンドリア病、高乳酸血症 ミトコンドリア肝症	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	200-203,417
杉山洋平	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	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	136-139,400
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	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	184-190,498
菊池敦生	非ケトーシス型高グリシン血症	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	診断と治療者	日本	2024	
和田陽一	ガラクトース代謝異常症	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	診断と治療者	日本	2024	
和田陽一	ガラクトース血症Ⅰ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	診断と治療者	日本	2024	
和田陽一	ガラクトース血症Ⅱ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	診断と治療者	日本	2024	

和田陽一	ガラクトース血症III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 者	日本	2024	
和田陽一	ガラクトース血症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 者	日本	2024	
濱崎考史	セピアプテリン還元酵 素(SR)欠損症	日本先天代 謝異常学会 編	新生児マススクリ ーニング 対象疾 患等診療ガイドラ イン2019 Part2.	診 断 と 治 療 社	東京	2023	P30~35
濱崎考史	芳香族アミノ酸脱炭酸 酵素(AADC)欠損症	日本先天代 謝異常学会 編	新生児マススクリ ーニング 対象疾 患等診療ガイドラ イン2019 Part2.	診 断 と 治 療 社	東京	2023	P36~42
濱崎考史	コハク酸セミアルデヒ ド脱水素酵素(SSADH) 欠損症	日本先天代 謝異常学会 編	新生児マススクリ ーニング 対象疾 患等診療ガイドラ イン2019 Part2.	診 断 と 治 療 社	東京	2023	P43~47
濱崎考史	チロシン水酸化酵素 (T H) 欠損症	日本先天代 謝異常学会 編	新生児マススクリ ーニング 対象疾 患等診療ガイドラ イン2019 Part2.	診 断 と 治 療 社	東京	2023	P48~53
伊藤 康	グルコーストランスポー ーター1 (GLUT1) 欠損症	日本先天代 謝異常学会	新生児マススクリ ーニング対象疾患 等 診療ガイドラ イン2019 Part2	診 断 と 治 療 社	東京	2023	144-153
伊藤 康	(mini column) 先天性 トランスporter異常 症	日本先天代 謝異常学会	新生児マススクリ ーニング対象疾患 等 診療ガイドラ イン2019 Part2	診 断 と 治 療 社	東京	2023	154
長尾雅悦 田中藤樹	シスチン尿症	日本先天代 謝異常学会	新生児マススクリ ーニング対象疾患 等診療ガイドライ ン2019 Part2 2 019年版未収載疾 患編	診 断 と 治 療 社	東京	2023	8-20
濱崎 考史	BH4欠損症	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	2023	P63-66
清水教一	銅代謝異常症 (Wilson 病, Menkes病)	永田智 星野直 三牧正和 山岸敬幸	小児の治療指針	診 断 と 治 療 社	東京都	2023	553-556

清水教一	Wilson病	鈴木則宏	神経疾患診療視診	総合医学社	東京都	2023	276-281
伊藤 康	グルコーストランスポーター1欠損症とは	小坂 仁	グルコーストランスポーター欠損症に対する遺伝子治療	UMINセンター	東京	2023	Web
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	東京都	2023	261-267
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	東京都	2023	280

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
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	International Journal of Neonatal Screening	10	15- (12ページ)	2024
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.	International Journal of Neonatal Screening	10(1)	15.	2024
Sonoda Y, Fujita A, Torio M, Mukaino T, Sakata A, Matsukura M, Yonemoto K, Hatae K, Ichimiya Y, Chong PF, Ochiai M, Wada Y, Kadoya M, Okamoto N, Murakami Y, Suzuki T, Isobe N, Shigeto H, Matsumoto N, Sakai Y, Ohga S.	Progressive myoclonic epilepsy as an expanding phenotype of NGLY1-associated congenital deglycosylation disorder: A case report and review of the literature	European Journal of Medical Genetics		104895	2024

Hijkata 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
清水教一	金属代謝異常症	医学のあゆみ	288	800-806	2024
Amemiya A, Keiko Asakura, Yuji Nishiwaki, Norikazu Shimizu	Factors affecting activities of daily living among patients with Wilson disease	Journal of Inherited Metabolic Disease	46	735-743	2023
Jun Kido, Johannes Häberle, TojuTanaka, Masayoshi Nagao, Yoichi Wada, ChikahikoNumakura, RyosukeBo, HiromiNyuzuki, Sumito Dateki, Shinsuke Maruyama, KeiMurayama, Shinichiro Yoshida, Kimitoshi Nakamura.	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease		DOI: 10.1002/jimd.12673	2023
Hirokazu Kanegane, Atsuko Noguchi, Yuki Yamada, Takahiro Yasumi	Rare diseases presenting with hemophagocytic lymphohistiocytosis	Pediatrics International	65	E15516	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	International Journal of Neonatal Screening	9	62- (9ページ)	2023
Konomura K, Hoshino E, Sakai K, Fukuda T, Tajima G	Development of a model for quantitative assessment of newborn screening in Japan using the Analytic Hierarchy Process	International Journal of Neonatal Screening	9	39	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.	International Journal of Neonatal Screening	9(4)	62.	2023
Liu, Y.-S.#, Y. Wang#, X. Zhou, L. Zhang, X.-D. Gao, Y. Murakami, M. Fujita and T. Kinoshita.	Accumulated precursors of specific GPI-anchored proteins upregulate GPI biosynthesis with ARV1.	Journal of Cell Biology	222		2023
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.	Journal of Human Genetics	68(9)	649-652	2023
Thompson, M. D., X. Li, M. Spencer-Manzon, D. M. Andrade, Y. Murakami, T. Kinoshita and T. Carpenter.	Excluding digenic inheritance of PGAP2 and PGAP3 for Mabry syndrome (OMIM 239300) patient: phenotypic spectrum associated with mutations of PGAP2 in hyperphosphatasia with mental retardation syndrome-3 (HPMRS3).	Genes	14	359	2023
Ben Ayed, I., O. Jallouli, Y. Murakami, A. Souissi, S. Mallouli, A. Bouzid, F. Kamoun, I. Elloumi, F. Frikha, A. Tlili, S. Weckhuysen, T. Kinoshita, C. Charfi Triki and S. Masmoudi.	Functional analysis of p.Arg507Trp variant of PIGT gene supporting the moderate epilepsy phenotype of mutations in the C-terminal region.	Front. Neurol.	14		2023
Murakami, Y., S. Umeshita1, K. Imanishi1, Y. Yoshioka, A. Ninomiya, T. Sunabori, S. Likhite, M. Koike, K. C. Meyer, and T. Kinoshita.	AAV-based gene therapy ameliorated central nervous system specific GPI defect in mouse models.	Molecular Therapy Methods & Clinical Development	32		2023
Murakami Y. and T. Kinoshita.	GPI anchor and its deficiency.	J. Trends Glycosci and Glycotech.,	<i>in press</i>		2023

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	2023
小貫孝則、杉山洋平、田鹿牧子、市本景子、村山圭	当院で経験した5, 10ーメチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素 (MTHFR) 欠損症の早期乳児発症例	日本マスキリーニング学会誌	33巻 1 号	83-88	2023
麻田智子、松山美静代、澤田浩武、宇藤山麻衣子、明利聡瑠、原圭一、但馬剛、盛武浩	新生児スクリーニングをすり抜け、横紋筋融解症を契機にカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症と診断された兄弟の4年間の経過	日本マスキリーニング学会誌	33(1)	59-66	2023
長尾雅悦、田中藤樹	ホモシスチン尿症スクリーニングの新たな展開	日本マスキリーニング学会誌	33(3)	31-40	2023
佐倉文祥、香川礼子、宇都宮朱里、原圭一、相崎潤子、岡田賢、但馬剛	MCAD欠損症およびVLCAD欠損症の臨床経過に関する調査	日本マスキリーニング学会誌	33(3)	358-370	2023
但馬剛	プロピオン酸血症における新生児マスキリーニングの現状と課題	特殊ミルク情報	58	8-13	2023
野口篤子	成人プロピオン酸血症におけるカルグルミン酸の継続投与	特殊ミルク情報	58	32-36	2023
但馬剛	遺伝を考える：新生児の遺伝学的検査	日本医師会雑誌	152特別号(1)	S123-S127	2023
清水教一	Wilson病	脳神経内科	99	762-767	2023
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
海老原知博、村山圭	神経・筋 ミトコンドリア病	小児科診療	86巻春増刊号	808-810	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

但馬剛	小児の治療指針：新生児 マススクリーニング	小児科診療	86(増)	508-513	2023
和田陽一	ガラクトース血症	小児科診療	86	535-536	2023
和田陽一	ガラクトース血症IV型 (ガラクトースムタロー ーゼ欠損症)の発見と疾 患概念確立	日本小児科学会 雑誌	127	679-684	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号	12-17	2023
田中藤樹 長尾雅悦、小杉山 清隆	新たに追加された「ライ ソゾーム病+原発性免疫 不全+脊髄性筋萎縮症」 新生児マススクリーニン グ	札幌市医師会医 学会誌	343	113-114	2023