

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	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
田島敏広	新生児マスキリーニング	加藤元嗣, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	233-238
濱崎考史	SR欠損症, AADC欠損症, SSADH欠損症, TH欠損症	日本先天代謝異常学会	新生児マスキリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	p30-48
知念安紹	ムコ多糖症 (MPS) III型	奥山虎之	ライゾーム病-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	220-223
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
森岡一朗	サイトメガロウイルス (CMV) 感染	加藤元博, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	424-427
長尾雅悦, 田中藤樹	シスチン尿症	日本先天代謝異常学会	新生児マスキリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	8-20

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, 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- (9ページ)	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	International Journal of Neonatal Screening	10(1)	15- (12ページ)	2024

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	日本マスクリーニング学会誌	33(3)	358-370	2024
但馬剛	新生児マスクリーニング	with NEO 「出生前診断, 新生児マスクリーニング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	870-875	2023
田島敏広	早産児の一過性高TSH血症はどのような機序でおこるのか	周産期医学	53(増)	566-569	2023
田島敏広	先天性甲状腺機能低下症マスクリーニングガイドライン	with NEO	37(2)	39-44	2024
知念安紹, 中西浩一	沖縄県の新生児マスクリーニングにて診断されたガラクトース血症IV型の3例	特殊ミルク情報	59	26-27	2024
Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease	(Online first)	DOI: 10.1002/jimd.12673	2023
Hattori Y, Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Inoue T, Hirose S, Nakamura K	Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Japan	Molecular Genetics and Metabolism Reports	37	101003	2023
小須賀基通	ポンペ病	遺伝子医学	13(4)	85-90	2023
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	脳と発達	55(3)	173-177	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(9)	794-799	2024
Kawaguchi K, Umeda K, Miyamoto S, Imai K (20人中20番目), et al.	Graft-versus-host disease-free, relapse-free, second transplant-free survival in allogeneic hematopoietic cell transplantation for genetic disorders	Bone Marrow Transplantation	58(5)	600-602	2023
Tomomasa D, Isoda T, Mitsui N, Imai K (16人中12番目), Kanegane H, et al.	Successful TCR α β /CD19-depleted hematopoietic cell transplantation for a patient with Artemis deficiency	Pediatric Hematology and Oncology	45(2)	e285-e289	2023

Inoue K, Miyamoto S, Tomomasa D, <u>Imai K</u> (19人中14番目), Kanegane H, et al.	Clinical and genetic characterization of patients with Artemis deficiency in Japan	Journal of Clinical Immunology	43(3)	585-594	2023
<u>Kimizu T</u> , Nozaki M, Okada Y, <u>Imai K</u> (17人中13番目), Ida S, et al.	Multiplex real-time PCR-based newborn screening for severe primary immunodeficiency and spinal muscular atrophy in Osaka, Japan: our results after 3 years	Genes (Basel)	15(3)	314	2024
Kanegane H, Endo A, Okada S, <u>Imai K</u> (17人中7番目), Yel L, et al.	Pharmacokinetics, safety, and efficacy of 20% subcutaneous immunoglobulin (Ig20Gly) administered weekly or every 2 weeks in Japanese patients with primary immunodeficiency diseases: a phase 3, open-label study	Immunotherapy Advances	4(1)	ltae001	2024
溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, <u>山形崇倫</u>	栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大新生児スクリーニングの公的事業化と抗AAV9抗体陰性化後に onasemnogene abeparvovec を静注した1例	脳と発達	(印刷中)		2024
齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理, 浦野真理, 池田有美	脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニング 現状と課題	脳と発達 「難治性小児神経疾患の新生児スクリーニング 国内新規導入の現状と課題」	55(3)	167-172	2023
<u>齋藤加代子</u>	脊髄筋萎縮症の原因遺伝子と疾患修飾治療薬の開発	東京女子医科大学雑誌	93(3)	75-81	2023
佐藤裕子, 浦野真理, 山本俊至, <u>齋藤加代子</u>	出生前診断を希望する妊婦に対する検査前の情報提供の重要性	東京女子医科大学雑誌	93(3)	88-91	2023
Proud CM, Mercuri E, Finkel RS, Kirschner J, De Vivo DC, Muntoni F, <u>Saito K</u> , Tizzano EF, Desguerre I, Quijano-Roy S, Benguerba K, Raju D, Faulkner E, Servais L	Combination disease-modifying treatment in spinal muscular atrophy: a proposed classification	Annals of Clinical and Translational Neurology	10(11)	2155-2160	2023
<u>齋藤加代子</u>	脊髄性筋萎縮症	小児内科 「エキスパートが教える小児の薬物治療」	55(増)	594-598	2023

加藤環, 横村守, 浦野真理, 佐藤裕子, 芦原有美, 伊藤万由里, 松尾真理, 米衛ちひろ, 児玉一男, 小俣卓, 大久保幸宗, 富樫紀子, 萩野谷和裕, 室月淳, 齋藤加代子	脊髄性筋萎縮症I型の2例: 疾患修飾治療実施における出生前診断と多施設多職種連携の意義	脳と発達	55(6)	443-447	2023
齋藤加代子, 加藤環	脊髄性筋萎縮症における進歩: 発症前診断治療と新生児スクリーニング	BIO Clinica 「遺伝子診療ホットトピックス」	38(13)	1089-1094	2023
加藤環, 齋藤加代子	筋疾患の遺伝学的理解の進歩: 筋疾患の遺伝カウンセリングのポイント	小児内科 「小児科医が知っておくべき筋疾患診療: 遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1889-1893	2023
Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, Proud CM, Shieh PB, Tizzano EF, Quijano-Roy S, Desguerre I, Saito K, Faulkner E, Benguerba KM, Raju D, LaMarca N, Sun R, Anderson FA, Finkel RS	Real-world outcomes in patients with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec monotherapy: findings from the RESTORE Registry	Journal of Neuromuscular Disease	11(2)	425-442	2024
Sonehara S, Bo R, Nambu Y, Iketani K, Lee T, Shimomura H, Ueda M, Takeshima Y, Iijima K, Nozu K, Nishio H, Awano H	Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan	Genes (Basel)	14 (12)	2211	2023
Kimizu T, Ida S, Oki K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishie E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y	Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka - challenges in a Japanese pilot study	Brain and Development	45(7)	363-371	2023
木水友一	脊髄性筋萎縮症の新生児マスキング	日本マスキング学会誌	33(1)	41-56	2023

木水友一	脊髄性筋萎縮症：新生児マススクリーニングの現状と課題	小児内科 「小児科医が知っておくべき筋疾患診療：遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1972-1975	2023
木水友一	新生児スクリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実際	日本新生児成育医学会雑誌 「導入がはじまった拡大新生児スクリーニングの実際と課題」	35(2)	155-159	2023
森岡一朗, 岡橋彩, 長野伸彦	新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング	日本マススクリーニング学会誌	33(1)	19-30	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症診療の最前線	医学と薬学	80(7)	681-688	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症に対する抗ウイルス薬治療と新生児マススクリーニングへの展開	小児内科	55(11)	1799-1802	2023
森岡一朗	新たな診断・治療が可能となった疾患(11)先天性サイトメガロウイルス感染症	小児科	64(10)	1031-1038	2023
森岡一朗	サイトメガロウイルス (CMV)	with NEO 「出生前診断, 新生児マススクリーニング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	876-878	2023
Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Sasaki T, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Kenji Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T	Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger leukodystrophy, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites	Molecular Genetics and Metabolism	140(1-2)	107703	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(3)	39-(12ページ)	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	日本マススクリーニング学会誌	33(3)	31-40	2024
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
Fuse T, Aizawa Y, Nyuzuki H, Sawano K, Nagasaki K, Saitoh A	Hypocarnitinemia in twins after maternal pivalate-conjugated antibiotic therapy	Pediatrics International	66(1)	e15750	2024

Onuki T, Hiroshima S, Sawano K, Shibata N, Ogawa Y, Nagasaki K, <u>Nyuzuki H</u>	A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in <u>their newborns</u>	Children (Basel)	10(8)	1341	2023
Omichi N, Kishita Y, Nakama M, <u>Sasai H</u> , 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
松本昂之, 西村豊樹, 山元綾子, 澤田浩武, 盛武浩	新生児スクリーニング検査で同定されたB細胞欠損症 (症例報告)	日本免疫不全・自己炎症学会雑誌	3(1)	16-20	2024