

## 代謝班

### 研究活動の方針と実績

私たちは自施設で得られた新たな知見と貴重な経験を、この領域で活動する多くの方と共有したいと考えています。最近5年間(2011.4-2016.3)の実績を下記に示します。

#### (邦文)

石毛美夏. 放置検体でアンモニアを測定するべからず. 周産期医学 45 増刊 568-569, 2015.

石毛美夏. 小児の病態栄養 小児の先天代謝異常症と栄養管理. 小児科臨床 67(12): 2351-2356, 2014.

小川えりか. スクリーニングにて発見された極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素(VLCAD)欠損症未発症例 2 例の臨床経過. 特殊ミルク情報 50;46-49, 2014.

石毛美夏, 大和田操. 重篤な疾患を合併する妊産婦の管理 先天代謝疾患(PKU). 周産期医学 44(9):1227-1230, 2014.

石毛美夏 ピンポイント小児医療 タンデムマス検査の広がり 治療のバイオマーカーとしてのタンデムマス検査. 小児内科 46(4): 519-522, 2014.

碓井ひろみ: グルコース-6-ホスファターゼ. 引いて調べる先天代謝異常症. P50, 診断と治療社, 東京,

石毛 美夏: 実地臨床に役立つ先天代謝異常症の知識 治療法の実際と現状 アミノ酸代謝異常症の食事療法. 小児科診療 76(1): 117-122,

碓井ひろみ、石毛 美夏、佐藤 智英、大和田 操: 年長例の糖原病 Ia 型. 特殊ミルク情報 48:15-20,

石毛 (和田) 美夏: 腎臓症候群(第2版)上 Lowe 症候群: 日本臨床別冊腎臓症候群(上): 794-797, 2012.

石毛 (和田) 美夏: 腎臓症候群(第2版)上 グルタル酸血症 II 型: 日本臨床別冊腎臓症候群(上): 350-353, 2012.

石毛 美夏: Q&A で学ぶお母さんと赤ちゃんの栄養 母体 病態栄養と食事 代謝異常マタernal周産期医学 42 巻増刊 :370-373, 2012.

石毛 美夏: 周産期医が習得したい専門的手技-新生児編 先天代謝異常検査の濾紙血採血. 周産期医学 42(12): 1533-1535, 2012.

石毛美夏: 周産期医学必修知識(第7版) 新生児編 (Part V) 新生児疾患 先天性脂質代謝異常症: 周産期医学 41 巻増刊: 770-772, 2011.

石毛美夏: 周産期医学必修知識(第7版) 新生児編 (Part V) 新生児疾患 先天性糖質代謝異常症: 周産期医学 41 巻増刊: 768-769, 2011.

#### 英文

Ogawa E, Ishige M, Kodama H, Takahashi Y, Fuchigami T, Takahashi S. Infant with severe hypoglycemic encephalopathy due to a hypoallergenic formula. *Pediatrics International*. (in press)

Kato S, Yabe H, Takakura H, Mugishima H, Ishige M, Tanaka A, Kato K, Yoshida N, Adachi S, Sakai N, Hashii Y, Ohashi T, Sasahara Y, Suzuki Y, Tabuchi K. Hematopoietic stem cell transplantation for inborn errors of metabolism: A report from the Research Committee on Transplantation for Inborn Errors of Metabolism of the Japanese Ministry of Health, Labour and Welfare and the Working Group of the Japan Society for Hematopoietic Cell Transplantation. *Pediatric Transplantation*. 2016 Mar;20(2):203-14.

Aoyama Y, Yamamoto T, Sakaguchi N, Ishige M, Tanaka T, Ichihara T, Ohara K, Kouzan H, Kinoshita Y, Fukao T. Application of multiplex ligation-dependent probe amplification, and identification of a heterozygous Alu-associated deletion and a uniparental disomy of chromosome 1 in two patients with 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency. *International Journal of Molecular Medicine*. 2015 Jun;35(6):1554-60.

Matsunami M, Ishiguro A, Fukuda A, Sasaki K, Uchida H, Shigeta T, Kanazawa H, Sakamoto S, Ohta M, Nakadate H, Horikawa R, Nakazawa A, Ishige M, Mizuta K, Kasahara M. Successful living domino liver transplantation in a child with protein C deficiency. *Pediatric Transplantation* 2015 May; 19(3): E70-4

Nagasaka H, Tsukahara H, Okano Y, Hirano K, Sakurai T, Hui SP, Ohura T, Usui H, Yorifuji T, Hirayama S, Ohtake A, Miida T. Changes of lipoproteins in phenylalanine hydroxylase-deficient children during the first year of life. *Clin Chim Acta*. 2014 Jun 10;433:1-4.

Nagasaka H, Okano Y, Kimura A, Mizuochi T, Sanayama Y, Takatani T, Nakagawa S, Hasegawa E, Hirano K, Mochizuki H, Ohura T, Ishige-Wada M, Usui H, Yorifuji T, Tsukahara H, Hirayama S, Ohtake A, Yamato S, Miida T. Oxysterol changes along with cholesterol and vitamin D changes in adult phenylketonuric patients diagnosed by newborn mass-screening. *Clinica Chimica Acta*. 2013.416:54-59

Kondo Y, Usui H, Ishige-Wada M, Murase T, Owada M, Okubo M. Liver cirrhosis treated by living donor liver transplantation in a patient with AGL mutation c.2607-2610delATTC and c.1672dupA. *Clinica Chimica Acta*. 2013 Sep 23;424:19-21.

Ishige-Wada M, Yagasaki H, Kato M, Shichino H, Chin M, Usui H, Owada M, Kitagawa T, Mugishima H. Allogenic hemaopietic stem cell transplantation for patients with lysosomal and peroxisomal storage diseases: a single institute experiences (NIHON UNIVERSITY). *J Inherit Metab Dis*, 34, Suppl 3, S217, 2011