

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Hunter disease in a girl caused by R468Q mutation in the iduronate-2-sulfatase gene and skewed inactivation of the X chromosome carrying the normal allele.	10:361-367, 1997	Hum. Mutat.	Sukegawa K, Song X-Q, Masuno M, Fukao T, Shimozawa N, Fukuda S, Isogai N, Nishio H, Matsuo M, Tomatsu S, Kondo N and Orii T
β -Galactosidase-deficient mouse as an animal model for GM1-gangliosidosis.	14:79-736, 1997	Glycoconjugate Journal	Matsuda J, Suzuki O, Oshima A, Noguchi Y, Yamamoto Y, Asano T, Takimoto K, Sukegawa K, Suzuki Y and Naiki M
Mucopolipidosis III (pseudo-Hurler polydystrophy); clinical studies in aged patients in one family.	146:167-172, 1997	J. Neur. Sci.	Imehara F, Matsumoto W, Kuriyama M, Sukegawa K, Casa S and Osamu M
Splenic infarction in a child with portal hypertension secondary to biliary atresia.	32:648-649, 1997	J. Pediatr. Surg.	Matsui A, Shimada T, Sasaki N, Ishikawa T, Momoya T, Gunji Y, Makino S
有機酸代謝異常症へのアプローチ	別冊:551-553, 1997	医学のあゆみ、 内分泌・代謝疾患	山口清次
尿路感染症を契機に見られたシスチン尿症の2例-GC/MS による生化学診断の試み-	61:290-295, 1998	小児科診療	木村正彦、宮本聡美、付 曉雄、井上 真、若園明裕、長崎みゆき、山口清次

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
GC/MS によるマススクリーニング法の検討 ケラレーゼ処理直接乾固法と溶媒抽出法の比較	42:357-363. 1998	臨床検査	山口清次、木村正彦、付 曉嶽、伊賀三佐子、 大家隆晴
GC/MS によるマススクリーニングの基礎的研究：tert-butylidimethylsilyl誘導体法の検討	22:53-61. 1997	日本医用マススペクトル学会講演集	大家隆晴、木村正彦、付 曉嶽、山口清次
島根地方で行っているGC/MS を用いた新生児代謝異常マススクリーニングのパイロットスタディー：GC/MS データ処理の迅速化	22:53-61. 1997	日本医用マススペクトル学会講演集	山口清次、木村正彦、付 曉嶽、山本 孝
Genomic and mutational analysis of the mitochondrial trifunctional protein β -subunit(HADHB) gene in patients with trifunctional protein deficiency.	6:1215-1224. 1997	Hum. Molecul. Genet.	Orii EK, Aoyama T, Wakui K, Fukushima Y, Miyajima H, Yamaguchi S, Orii T, Kondo N, Hashimoto T
Identification of three novel frameshift mutations(83delAT, 754insCT, and 435+1G to A) of mitochondrial acetoacetyl-coenzyme a thiolase gene in two swiss patients with CRM-negative β -ketothiolase deficiency.	9:277-279. 1997	Hum. Mutat.	Fukao T, Song X-Q, Yamaguchi S, Kondo N, Orii T, Matthieu JM, Bachmann C, Hashimoto T

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
In vivo correction of 4-hydroxy-phenyl-pyruvic acid dioxygenase deficiencies in III mice with recombinant adenovirus.	8:65-71, 1997	Hum. Gene. Therapy	Kubo S, Kiwaki K, Awata H, Katoh H, Kanegae Y, Saito I, Yamamoto T, Miyazaki J, Matsuda I, Endo F
Haplotype and mutation analysis in Japanese patients with Wilson Disease.	60:1423-1429, 1997	Am. J. Hum. Genet.	Nanji MS, Nguyen VT, Kawanode JH, Inui K, Endo F, Nakajima T, Anezaki T, Cox DW
Gene mediated expression and partial characterization of ATPase 7B in cultured cells.	10:111-117, 1997	J. Trace. Elem. Experi. Med.	Nagano K, Nakamura K, Uneyama K, Urakami K, Cox DW, Matsuda I, Endo F
試験研究報告：GC/MS を用いる化学診断法の新生児マススクリーニングへの応用	22:63-66, 1997	日本医用マススペクトル学会講演集	久原とみ子、新家敏弘、吉田一郎、猪口隆洋、山口清次、高柳正樹、青木菊麿、福渡晴、松本 勇
脂肪酸、アミノ酸、糖、核酸塩基代謝異常症例の化学診断	22:119-124, 1997	日本医用マススペクトル学会講演集	久原とみ子、新家敏弘、井上義人、彭 海、松本雅裕、張 春花、寧 聡、古本 正、松本 勇
The mechanism of transient hypothyroxinemia in infants born to mothers with Graves' disease.	42:214-218, 1997	Ped. Res.	Matsuura N, Harada S, Ohyama Y, Shibayama K, Fuhushi M, Ishikawa N, Yuri, K, Nakanishi M, Yokota Y, Kazahari K, Oguchi H
小児の甲状腺疾患一特に先天性及び周産期における甲状腺機能異常について。	28:17-20, 1997	Medico	松浦信夫

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Cloning and characterization of the promoter region of the human parathyroid hormone/parathyroid hormone-related peptide receptor (PTHrP) gene: Analysis of DNA from normal and patients with pseudohypoparathyroidism type Ib.	82:1031-1040. 1997	J. Clin. Endocrinol. Metab.	Betton JD, Minagawa M, Kwan MY, Lee HS, Yasuda T, Goltzman D, Hendy GN, White JH
千葉県における先天性甲状腺機能低下症マスキングの結果の伝達システムに関する検討。	101:825-829. 1997	日本小児科学会誌	上瀧邦雄、佐藤浩一、大西尚志、猪股弘明、真山和徳、安田敏行、新美仁男
クレチン症マスキングの成績に基づいて。改定案の評価—千葉県の成績に基づいて—。	in press. 1997	日本マス・スクリーニング学会誌	上瀧邦雄、大西尚志、佐藤浩一、猪股弘明、真山和徳、安田敏行、新美仁男
日本の新生児スクリーニングの歴史—実施20周年記念に寄せて—。	36:50-53. 1997	母子保健情報	成瀬 浩
Indicators showing the quality of neonatal screening for metabolic disorders in Japan.	3:96-97. 1996	Abstract of Third meeting of the international society neonatal screening	Ichibashi N, Suzuki K, Takahashi M, Tasaki R, Yamaguchi A, Fukushi M, Matsumoto M, Umeshima H, Naruse H
Necessity of low cut off level of TSH in neonatal hypothyroid screening.	3:228-231. 1996	Abstract of Third meeting of the international society neonatal screening	Naruse H, Matanabe N, Harada S, Ichihara N, Morikawa M, Mochizuki T, Yasukawa Y, Matsumoto M, Yamaguchi K, Nakamura S, Miyagi T, Yamashita K, Iroue B, Kumashiro K, Umehashi H

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
<p>広汎性発達障害における尿中アミノ酸代謝異常。</p>	<p>4:507-514, 1997</p>	<p>杏林医学会誌</p>	<p>飯塚洋人、西村伸大、守田美奈子、原島敬一郎、遠山日出男、石田信彦、松田博雄、渡辺恭良、成瀬 浩、小瀬隆一郎</p>
<p>広汎性発達障害の療育と薬物療法。</p>	<p>in press, 1998</p>	<p>杏林大学小児科</p>	<p>成瀬 浩</p>
<p>The outcome of a baby born from untreated juvenile myxedema mother with undetectable thyroid hormone concentration.</p>	<p>submitted</p>		<p>Yaeda T, Wtaki K, Minagawa M, Ohnishi H, Kobayashi Y, Niimi H</p>
<p>Evaluation of highly sensitive thyrotropin assay for detecting thyroid disease in neonatal screening-preliminary studies.</p>	<p>submitted</p>		<p>Ashida N. et al.</p>
<p>内分泌疾患 主要疾患 現状・病態・診断・治療 思春期早発症。</p>	<p>pp 333-335, 1997</p>	<p>医歯薬出版(株)</p>	<p>新美仁男</p>
<p>Basedow 病。</p>	<p>1:98-102, 1998</p>	<p>小児内科</p>	<p>上瀬邦雄、新美仁男</p>
<p>全国調査集計結果に基づいたクレチン症マス・スクリーニング即精検値の再評価。</p>	<p>6:27-31, 1996</p>	<p>日本マス・スクリーニング学会誌</p>	<p>上瀬邦雄、新美仁男</p>

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
クレチン症マススクリーニングシステム の検討 第2報 クレチン症児の精密審 査担当医療機関受診の早期化のために。	7:15-19, 1997	日本マス・スクリーニング 学会誌	立花克彦、諏訪城三、山上祐次 他
新生児期に見えられた先天性副腎過形成 (21-水酸化酵素欠損症) 70例の追跡 調査結果 第1編 治療開始前における 臨床所見。	100:1149-1157, 1997	日本小児科学会誌	諏訪城三、楠田聡、豊浦多喜雄 他
新生児期に見えられた先天性副腎過形成 (21-水酸化酵素欠損症) 70例の追跡 調査結果 第2編 治療経過。	100:1658-1666, 1997	日本小児科学会誌	諏訪城三、楠田聡、豊浦多喜雄 他
神奈川県における新生児マススクリー ニングの成果。	24:202-206, 1997	神奈川県医学会雑誌	立花克彦、諏訪城三、岩本弘子 他
先天性副腎過形成症の臨床-スクリー ニングから遺伝子まで。	100:1710-1713, 1996	日本小児科学会誌	藤枝憲二
Cerebral infarction in three infants cases of congenital adrenal hyperplasia.	6:11-14, 1997	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Tachibana T, Nishi Y, Suwa S, Adachi M, Okada T
No genetic mutation in type II 3 β - hydroxysteroid dehydrogenase gene in patients with biochemical evidence of enzyme deficiency.	47:49-53, 1997	Horm. Res.	Tajima T, Nishi Y, Nakae J, Murashita M, Fujiwara K

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Spontaneous puberty in 46, XX patients with congenital lipoid adrenal hyperplasia: Ovarian steroidogenesis is spared to some extent despite inactivation mutations in the steroidogenic acute regulatory protein (St. AR) gene.	99:1265-1271, 1997	J. Clin. Invest.	Fujieda K, Tajima T, Nakae J, et al.
Analysis of the steroidogenic acute regulatory protein (St. AR) gene in Japanese patients with congenital lipoid adrenal hyperplasia.	6:571-576, 1997	Hum. Mol. Genet.	Nakae J, Tajima T, Fujieda K, et al.
Molecular diagnosis for steroid 21-hydroxylase deficiency by polymerase chain reaction using dried blood spots.	6:15-22, 1997	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Mikami A, Yamaguchi A, Fujieda K, et al.
Molecular basis of nonclassical steroid 21-hydroxylase deficiency detected by neonatal screening in Japan.	82:2350-2356, 1997	J. Clin. Endocrinol. Metab.	Tajima T, Fujieda K, Nakae J, et al.
Three novel frameshift and missense mutations and a de novo deletion mutation of the DAX-1 gene in patients with X-linked adrenal hypoplasia congenita.	82:3835-3841, 1997	J. Clin. Endocrinol. Metab.	Nakae J, Abe S, Fujieda K, et al.

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
性分化および性成熟の分子生物学	4:162-169, 1997	内分泌・糖尿病科	藤枝憲二
性決定のメカニズム	64:597-603, 1997	産科と婦人科	藤枝憲二
先天性副腎過形成症の遺伝子診断	50:637-646, 1997	小児科臨床	藤枝憲二
先天性副腎疾患診断の進歩	38:871-881, 1997	小児科	藤枝憲二
21- 水酸化酵素欠損症および副腎低形成症の遺伝子解析と出生前診断	7:5-11, 1997	日本小児科学会雑誌	藤枝憲二
DAX-1.	5:456-463, 1997	内分泌・糖尿病科	藤枝憲二
ACTH不応症	30:17-21, 1997	小児内科	藤枝憲二
新生児マス・スクリーニング陽性児へのプライマリ・ケア医としての対応	38:915-923, 1997	小児科	黒田泰弘、横田一郎

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
An asymptomatic infant with isolated 3-methylcrotonyl-coenzyme A carboxylase deficiency detected by newborn screening for maple syrup urine disease.	156:713-715, 1997	Eur. J. Pdiatr.	Ihara K, Kuromaru R, Inoue Y, Kuhara T, Matsumoto I, Yoshino M, Fukushige J
Mitochondrial trifunctional protein deficiency associated with recurrent myoglobinuria in adolescence.	833-837, 1997	Neurology	Miyajima H, Orit E, Shindo Y, Hashimoto T, Shinka T, Kuhara T, Matsumoto I, Shimizu H, Maneko E
Family Study of 2, 8-dihydroxyadenine stone formation: report of two cases of a compound heterozygote for adenine phosphoribosyltransferase deficiency.	4:304-306, 1997	Int. J. Urol.	Suzuki K, Kobayashi S, Kawamura K, Kuhara T, Tsugawa R
その他の有機酸血症—メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症他	11:179, 1997	今日の小児治療指針	吉田一郎
脂肪酸代謝異常症	pp 281-284, 1997	小児科学	白木和夫、前川喜平 編 吉田一郎
カルニチン—有機酸血症治療薬	60:1981-1919, 1997	小児科診療	吉田一郎

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Mutations in the canalicular multi-specific organic anion transporter (cMOAT) gene, a novel ABC transporter, in patients with hyperbilirubinemia II / Dubin-Johnson syndrome.	7:203, 1998	Hum. Mol. Genet.	Yada M, Toh S, Taniguchi K, Nakamura T, Uchiyama T, Kohno K, Yoshida I, Kimura A, Sakisaka S, Adachi Y, Kuwano M
カルニチン代謝異常	11:78-79, 1997	小児科今日の 治療	高柳正樹
有機酸代謝異常症、高アンモニア血症の食餌療法	91:355-357, 1997	臨床栄養	高柳正樹
Visualization of mitochondria with green fluorescent protein in cultured fibroblasts from patients with mitochondrial disease.	239:580-584, 1997	BBRC	Kanazawa M, Yano M, Namchai G, Yamamoto S, Ohtake A, Takayanagi M, Mori M, Niimi H
無症候性尿異常で発見されたFabry病の1例	13:12-15, 1997	関東小児腎臓 研究会誌	小林靖幸、松村千恵子、宇田川淳子、 秋草文四郎、高柳正樹
Further clinical model for the possible impairment of a putative lymphogenic gene(s) for Turner stigmata.	99:290, 1997	Hum. Genet.	Ogawa T, Hasegawa T, Matsuo N

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Testicular histopathology in congenital lipid adrenal hyperplasia: a light electron microscopic study.	47:121-125, 1997	Horm. Res.	Aya M. Ogata T, Sakaguchi A, Sato S, Matsuo N
Foll-up study of children with precocious puberty treated with cyproterone acetate.	7:173-178, 1997	J. Epidemiol.	Watanabe S, Cui Y, Tanae T, Tanaka T, Fujimoto M, Matsuo N, Tachibana K, Yamasaki S
子供の性の異常. 早期介入と小児科医の役割	16:61-64, 1997	東京小児科医学会報	松尾章武
Impaired male sex development in an infant with molecularly defined partial 9p monosomy: implication for a testis-forming gene(s) on 9p.	34:331-334, 1997	J. Med. Genet.	Ogata T, Muroya K, Matsuo N, Fukushima Y, Suzuki Y
The Y-specific growth gene(s): how dose it promote the stature?	34:323-325, 1997	J. Med. Genet.	Ogata T, Matsuo N
Microphthalmia with liner skin defects syndrome in a mosaic female infant with monosomy for the Xp22 region; molecular analyses of the Xp22 breakpoint and the X-inactivation pattern.	in press	Hum. Genet.	Ogata T, Wakui K, Muroya K, Ohashi H, Matsuo N, Brown DM, Ishii T, Fukushima Y

論文題名	巻:頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Hypergonadotropic hypogonadism in a 3-year-old girl with blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome.	in press	Horm. Res.	Ogata T, Hasegawa T, Tamai S, Sato S, Hasegawa Y, Matsuo N
Molecular diagnosis of Wilson's disease.	349:1811-1812, 1997	Lancet	Shimizu N, Nakazono H, Watanabe A, Yamaguchi Y, Hemmi H, Aoki T
Biochemical characterization of the Wilson disease protein and functional expression in the yeast <i>Saccharomyces cerevisiae</i> .	272:21461-21466, 1997	J Biol Chem	Hung IH, Suzuki M, Yamaguchi Y, Yuan D, Klausner RD, Gitlin JD
Age-related copper, zinc, and iron metabolism in Long-Evans Cinnamon rats and copper-eliminating effects of D-penicillamine and trientine-2HCl.	10:49-59, 1997	J Trace Elem Exp Med	Shimizu N, Fujii Y, Saito Y, Yamaguchi Y, Aoki T
発症前Wilson病のセロプラスミン及び銅代謝に関する研究。診断基準作成の試み	8:75-83, 1997	Biomed Res Trace Elements	藤井秀樹
Mutation in ATP7B of Japanese patients with Wilson disease.	8:99-105, 1997	Biomed Res Trace Elements	Nakazono H, Shimizu N
LEC ラットにおける銅代謝遺伝子	8:133-134, 1997	Biomed Res Trace Elements	山口之利, 青木雄彦

論文題名	巻：頁、西暦年号	雑誌、書名	執筆者氏名
Wilson病患者初診時の腎障害に関する研究	8:165-166, 1997	Biomed Res Trace Elements	宇野 拓, 藤井秀樹, 中園宏紀, 竹下由紀子, 山口之利, 清水教一, 青木繼稔
Menkes病蛋白(ATP7A)の細胞局在と銅輸送調節機構について	8:253-254, 1997	Biomed Res Trace Elements	鈴木真理子, Payne A, Gitlin JD, 山口之利, 青木繼稔
Wilson病症例に対するTetrathiomolybdate(TTM)の治療効果に関する検討, 本邦初の臨床応用例.	8:255-256, 1997	Biomed Res Trace Elements	富士川善直, 風間浩美, 山口之利, 清水教一, 加藤尚之, 鈴木和夫, 青木繼稔
遺伝子診断, Wilson病.	41:326-329, 1997	臨床検査	清水教一
Wilson病の治療.	13:299-303, 1997	日本先天代謝異常学会誌	清水教一
Wilson病とMenkes病.	60:1085-1091, 1997	小児科診療	青木繼稔, 清水教一, 山口之利, 鈴木真理子, 中園宏紀, 川瀬周子, 藤井秀樹, 竹下由紀子, 宇野 拓,
Wilson病の分子病態.	215-219, 1998	Annual Review 神経1998	青木繼稔, 鈴木真理子, 山口之利, 清水教一