

研究成果の刊行に関する一覧表

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
生化学的胎児診断	172:458-461, 1995	医学のあゆみ	鈴木義之
Clinical and molecular analysis of a Japanese boy with Morquio B disease	48:103-108, 1995	Clin. Genet.	Ishii N, Oohira T, Oshima A, Sakuraba H, Endo F, Mathuda I, Sukegawa K, Orii T, Suzuki Y
β -Galactosidosis (genetic β -galactosidase deficiency): Clinical and genetic heterogeneity of the skeletal form	8:40-50, 1995	Dev. Brain Dys-funct.	Ishii N, Oshima A, Sakuraba H, Osawa M, Suzuki Y
Mucopolysaccharidosis type IVA: Common Double Deletion in the N-Acetylgalactosamine-6-sulfatase Gene (GALNS)	26:535-542, 1995	Genomics	Hori T, Tomathu S, Nakashima Y, Uchiyama A, Fukuda S, Sukegawa K, Shimosawa N, Suzuki Y, Kondo N, Horiuchi T, Ogura S, Orii T
Mucopolysaccharidosis Type II (Hunter Disease): Identification and Characterization of Eight Point Mutations in the Iduronate-2-Sulfatase Gene in Japanese Patients	6:136-143, 1995	Human Mutation	Sukegawa K, Tomatsu S, Fukao T, Iwata H, Song X-Q, Yamada Y, Fukuda S, Isogai K, Orii T
遺伝性ムコ多糖症	27:500-503, 1995	小児内科	下沢伸行, 祐川和子, 折居忠夫
グルタル酸尿症II型	108-112, 1995	臨床化学診断学	山口清次
脂肪酸代謝異常	277-287, 1995	臨床化学診断学	山口清次
乳児期に発症する有機酸代謝異常症の早期発見と対応	37:101-112, 1996	小児科	山口清次, 木村正彦, 藤脇建久, 伊賀三佐子, 渡部浩
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	86-87, 1995	遺伝子病マニュアル	山口清次
ミトコンドリア β 酸化3頭酵素欠損症	99-91, 1995	遺伝子病マニュアル	山口清次

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
キャピラリーGC/MSに連結した新しい尿中代謝産物の自動プロファイリングシステム	20:185-188, 1995	日本医用マススペクトル学会講演集	木村正彦, 山口清次, 渡辺宏雄, 深尾敏幸, 山本孝
脂肪酸代謝異常症2例の尿中代謝産物の検討	20:189-192, 1995	日本医用マススペクトル学会講演集	渡辺宏雄, 深尾敏幸, 木村正彦, 山口清次, 林修平, 植竹公明, 近藤直実, 折居忠夫
Mutation analysis of very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase (VLCAD) deficiency: Identification and characterization of mutant VLCAD cDNAs from four patients	58:97-106, 1996	Am. J. Hum. Genet.	Souri M, Aoyama T, Orii K, Yamaguchi S, Hashimoto T
Identification of the D-enantiomer of 2-hydroxyglutaric acid in glutaric aciduria type II	238:115-124, 1995	Clin. Chim. Acta.	Watanabe H, Yamaguchi S, Saiki K, Shimizu N, Fukao T, Kondo N, Orii T
Cloning of human very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase and molecular characterization of its deficiency in two patients	57:273-283, 1995	Am. J. Hum. Genet.	Aoyama T, Sourì M, Ueno I, Kamijō T, Yamaguchi S, Rhead WJ, Tanaka K, Hashimoto T
Purification of human very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase and characterization of its deficiency in seven patients	95: 2465-2473, 1995	J. Clin. Invest.	Aoyama T, Sourì M, Ushikubo S, Kamijō T, Yamaguchi S, Kelley RI, Rhead WJ, Uetake K, Tanaka K, Hashimoto T
Molecular basis of β -ketothiolase deficiency: mutations and polymorphisms in the human mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene	5:113-120, 1995	Human Mutation	Fukao T, Yamaguchi S, Orii T, Hashimoto T

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
Mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene: a novel 68-bp deletion involving 3' splice site of intron 7, causing exon 8 skipping in a caucasian patient with β -ketothiolase deficiency	5:94-96, 1995	Human Mutation	Fukao T, Song X-Q, Yanaguchi S, Orii T, Wanders RJA, Poll-The BT, Hashimoto T
Neonatal mass screening for biliary atresia	139-141, 1994	New Trends in Neonatal Screening	Matsui A, Sasaki N, Arakawa Y, Ishikawa T, Momoya T, Kasano Y, Yanagisawa M, Tsukagoshi N, Kawai T
Rh不適合妊娠で産生されたと考えられる抗D+G抗体陽性妊娠の1例	23:257-261, 1995	山梨医学	高見毅司, 木下和哉, 五十嵐稔枝, 清水洋一, 大久保喜彦, 寺元勝寛, 鈴木典子, 横山宏
Screening for biliary atresia	345:1181, 1995	Lancet	Matsui A, Dodoriki M
便色調カラーカードによる胆道閉鎖症のマススクリーニング —全国の実施に向けての戦略	15:146-149, 1995	小児科学の進歩	松井陽, 山口修一
胆道閉鎖症の病因とスクリーニング	30:851-855, 1995	肝胆膵	松井陽
Wilson病 (肝レンズ核変性症) —神経症状を中心として—	39:479-487, 1995	神経研究の進歩	青木継稔, 清水教一
神経疾患と遺伝子—最新情報, wilson病	13: 1324-1325, 1995	Clinical Neuroscience	青木継稔, 清水教一, 山口之利
Wilson病	27:509-511, 1995	小児内科	青木継稔
ヒトにおける銅の栄養所要量と栄養評価法	6:127-128, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	青木継稔, 山口之利, 藤岡芳実, 清水教一
Wilson病長期治療中における肝銅含量に関する研究	6:229-230, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	山口之利, 藤岡芳実, 久保田純子, 清水教一, 青木継稔

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
Wilson病患者の胆汁中銅排泄に関する研究 —銅キレート薬の影響について—	6:231-232, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	中國宏紀, 永山友子, 藤井秀樹, 山口之利, 川瀬周子, 竹下由紀子, 清水教一, 青木継稔
Wilson病の銅キレート薬長期治療における生体内銅代謝の指標としての尿中銅排泄に関する研究	6:233-234, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	藤岡芳実, 山口之利, 清水教一, 青木継稔
銅代謝を中心としたWilson病全国調査成績—約670例の集計結果—	6:235-236, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	清水教一, 藤岡芳実, 山口之利, 青木継稔, 荒島真一郎, 松田一郎, 有馬正高
発症前Wilson病の銅代謝に関する研究—とくに診断基準について—	6:237-238, 1995	Biomed. Res. Trace Elements	藤井秀樹, 山口之利, 清水教一, 藤岡芳実, 青木継稔
A novel RNA splicing mutation in Japanese patients with Wilson disease	217:16-20, 1995	Biochem. Biophys. Res. Commun.	Shimizu N, Kawase C, Nakazono H, Hemmi H, Shimatake H, Aoki T
A mouse model of hereditary tyrosinemia type 1 which shows apoptotic death of hepatocytes	(投稿中)		Endo F, Kubo S, Awata H, Kiwaki K, Katoh H, Kanegae Y, Saito I, Miyazaki J, Yamamoto T, Hattori S, Matsuda I
Correction of Ornithine Transcarbamylase Deficiency in Adult <i>spf</i> ^{ash} Mice and in OTC-Deficient Human Hepatocytes with Recombinant Adenoviruses Bearing the CAG Promoter	(印刷中)	Hum. Gene. Therapy	Kiwaki K, Kanegae Y, Saito I, Komaki S, Nakamura K, Miyazaki J, Endo F, Matsuda I
Assignment of the Human Carbamyl phosphate Synthetase I Gene (CPS1) to 2q35 by Fluorescence in Situ Hybridization	28:124-125, 1995	Genomics	Endo F, et al.

論 文 題 名	卷:頁,西曆年号	雜誌,書名	執 筆 者 氏 名
Identification of two new aberrant splicings in the ornithine carbamoyltransferase (OCT) gene in two patients with early and late onset OCT deficiency	18:273-282, 1995	J. Inher. Metab. Dis.	Endo F, et al.
Splicing Mutations in the COL4A5 Gene in Alport's Syndrome: Different mRNA Expression Between Leukocytes and Fibroblasts	26:732-739, 1995	Am. J. Kidney Dis.	Endo F, et al.
A Nonsense Mutation in the 4-Hydroxyphenylpyruvic Acid Dioxygenase Gene (<i>Hpd</i>) Causes Skipping of the Constitutive Exon and Hypertyrosinemia in Mouse Strain III	25:164-169, 1995	Genomics	Endo F, et al.
Excess copper and its ceruloplasmin biosynthesis in long-term cultured hepatocytes from Long-Evans cinamon (LEC) rats, a model of wilson disease	270-13: 7656-7660, 1995	J. Biol. Chem.	Endo F, et al.
Structure of the Human 4-Hydroxyphenylpyruvic Acid Dioxygenase Gene (HPD)	23:534-539, 1994	Genomics	Endo F, et al.
Mutations in the COL4A5 gene in Alport syndrome: A possible mutation in primordial germ cells	46: 1307-1314, 1994	Kidney Int.	Endo F, et al.
Characterization of a point mutation in the pyruvate dehydrogenase E1a gene from two boys with primary lactic acidemia	17:189-195, 1994	J. Inher. Met. Dis.	Awata H, Endo F, Tanoue A, Kitano A, Matsusa I
Structural organization and analysis of the human fumarylacetoacetate hydrolase gene in tyrosinemia type I	1226: 168-172, 1994	Biochim. Biophys Acta.	Endo F, et al.

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
Expression of four mutant human ornithine transcarbamylase genes in cultured Cos 1 cells relates to clinical phenotypes	93:129-134, 1994	Hum. Genet.	Endo F, et al.
北海道のマス・スクリーニングで見されたクレチン症の病型とスクリーニング時甲状腺機能	5(1):47-52, 1995	日本マス・スクリーニング学会誌	原田正平, 市原侃, 新井純理, 本間寛, 三上篤, 福士勝, 菊地由生子, 藤枝憲二
クレチン症マススクリーニングで見された新生児一過性甲状腺機能異常症の病因	99(6): 1079-1085, 1995	日本小児科学会雑誌	原田正平, 市原侃, 藤枝憲二, 奥野晃正
バセドウ病母体から出生した新生児の甲状腺機能の研究	45:7-12, 1995	北海道立衛生研究所報	原田正平, 市原侃, 山野公明, 新井純理, 本間寛, 提嶋俊一, 藤枝憲二, 奥野晃正, 工藤亨
治療の必要な新生児一過性甲状腺機能低下症からみたクレチン症マススクリーニングの精密検査基準値の検討	99(9): 1593-1599, 1995	日本小児科学会雑誌	原田正平, 市原侃, 藤枝憲二, 奥野晃正
クレチン症マススクリーニング精密検査時の尿中ヨウ化物イオン濃度測定の有用性	99(11): 1924-1931, 1995	日本小児科学会雑誌	原田正平, 市原侃, 松浦信夫, 藤枝憲二, 福士勝, 菊地由生子
Down syndrome with thyroid dysfunction detected by neonatal screening for congenital hypothyroidism	4(2):115-122 1995	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Harada S, Ichihara N, Fujieda K, Okuno A
小児における甲状腺疾患	13:119-123, 1995	カレントセラピー	新美仁男
レボチロキシシンナトリウム	111-113, 1995後期	新しい治療薬のポイント	新美仁男
乳児期発症萎縮性甲状腺炎の1例	26;89-92, 1995	内分泌興味ある症例	佐藤浩一
神経芽細胞腫のスクリーニングから学んだこと	41(4): 359-365, 1995	癌の臨床	沢田淳, 川勝秀一, 須藤茂行, 山本茂樹, 松本良文

論文題名	巻・頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
神経芽細胞腫スクリーニングにおける外部精度管理 1. 全国サーベいの集計結果	5(1):9-14, 1995	日本マス・スクリーニング学会誌	花井潤師, 菊地由生子, 沼田公介, 穴沢昭, 児玉京子, 川勝秀一, 沢田淳
神経芽細胞腫スクリーニングにおける外部精度管理 2. 標準物質についての基礎検討, 特にVMA・HVAについて	5(1):15-28, 1995	日本マス・スクリーニング学会誌	沼田公介, 花井潤師, 穴沢昭, 児玉京子, 川勝秀一, 菊地由生子, 沢田淳
Urinary pregnanetriol-3-glucuronide excretion in neonates with and without 21-hydroxylase deficiency Use of urinary pregnanetriol-3-glucuronide/creatinine ratio in differentiating 21-hydroxylase deficiency	(印刷中)	ELSEVIER	Saisho S, Yang Y, Toyoura T, Simozawa K, Takei H, Matsumoto M, Kambegawa A
New Methods of Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism (The proceeding of 7th Asia-Pacific Congress of Clinical Biochemistry, Taland)	(印刷中)	Congress of Clinical Biochemistry	Ashida N, Miyai K
Acrodysostosisに原発性甲状腺機能低下症を合併した3例	43:110-113, 1995	ホルモンと臨床	風張幸司, 大山宜秀, 風張真由美, 柴山啓子, 横田行史, 小池明美, 由利賢次, 小堤園雄, 松浦信夫
Transient hypothyroidism in infants born to mothers with Graves' disease	(投稿中)		Matsuura N, Harada S, Oyama Y, Shibayama K, Fukusi M, Ishikawa N, Yuri K, Nakanishi M, Yokota Y, Kazahari K
Refinement of the locus for X-linked recessive chondrodysplasia punctata	95:577-580, 1995	Hum.Genet.	Muroya K, Ogata T, Rappold G, Klink A, Nakahori Y, Fukushima Y, Aizu K, Matsuo N
Turner syndrome and female sex chromosome aberrations: deduction of the principal factors involved in the development of clinical features	95:607-629, 1995	Hum.Genet.	Ogata T, Matsuo N

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
Chromosomal localisation of a Y-specific growth gene(s)	32:572-575, 1995	J. Med. Genet.	Ogata T, Tomita K, Matsuo N, Nakahori Y, Nakagome Y
Lack of mutations in the P540sc gene in six Japanese patients with congenital lipoid adrenal hyperplasia	4:39-46, 1995	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Fukami M, Sato S, Ogata T, Matsuo N
A 27-year-old woman with Alstrom syndrome who had liver cirrhosis	44:67-73, 1995	Keio J. Med.	Awazu M, Tanaka T, Yamazaki K, Kato S, Higuchi M, Matsuo N
Short stature in a girl with a partial monosomy of the pseudoautosomal region distal to DXYS 15: further evidence for the assignment of the critical region for a pseudoautosomal growth gene(s)	32:831-834, 1995	J. Med. Genet.	Ogata T, Yoshizawa A, Muroya K, Matsuo N, Fukushima Y, Rappold G, Yokoyama S
Thalamic hemorrhage in a patient with optic glioma during growth hormone treatment	4(Suppl 6): 115-117, 1995	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Sato S, Tojo M, Anzo M, Kamimaki T, Matsuo N
先天性副腎過形成	58(1):85-89, 1995	小児科診療	松尾宣武, 山岸敬幸, 深見真紀
思春期の身体的特徴	11(20): 135-138, 1995	JOHNS	田中葉子, 松尾宣武
思春期の成長について	43(3): 19-24, 1995	ホルモンと臨床	緒方勤, 室谷浩二, 松尾宣武
月経異常 —小児科医と産婦人科医の連携—	58(6): 1021-2026, 1995	小児科診療	田中葉子, 松尾宣武
臨床医学の展望: 先天代謝異常	37145:3-8, 1995	日本医事新報	松尾宣武

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
アンドロゲン受容体DNA結合ドメインの点突然変異を認めた部分型アンドロゲン不応症の同胞3症例—ミューラー管由来組織の遺残について—	43(9): 847-852, 1995	ホルモンと臨床	田中葉子, 松尾宣武, 綾美咲, 小出紀, 今崎恭介, 名和田新
コルチゾール投与の新生児ステロイド代謝に及ぼす影響	8(1):24-29, 1995	発達薬理誌	本間桂子, 佐藤清二, 上牧務, 安蔵楨, 時枝啓介, 竹下栄子, 松尾宣武
新生児マス・スクリーニングにより発見された先天代謝異常症患者における栄養療法の効果	58(10): 1676-1681, 1995	小児科診療	青木菊麿
フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症の一部を含む)治療指針の改定について	99(8): 1535-1539, 1995	日本小児科学会雑誌	北川照男, 多田啓也, 大浦敏明, 松田一郎, 青木菊麿, 大和田操
Molecular analysis of type II β -hydroxysteroid dehydrogenase gene in Japanese with classical β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency	4:969-971, 1995	Hum. Mol. Genet.	Tajima T, Fujieda K, Nakae J, Shinohara N, Yoshimoto M, Baba T, Kinoshita E, Igarashi H, Oomura T
A novel mutation in the V2 vasopressin receptor gene in two siblings with nephrogenic diabetes insipidus	4:33-37, 1995	Clin. Pediatr. Endocrinol.	Tajima T, Nakae J, Murashita M, Shinohara N, Yuri K, Fujieda K
Replacement of Leucine 87 in human insulin receptor alter affinity for insulin	270: 22017-22022, 1995	J. Biol. Chem.	Nakae J, Morioka H, Otsuka E, Fujieda K
Predominance of the mutation at 1138 of the cDNA for the fibroblast growth factor receptor 3 in Japanese patients with achondroplasia	40:347-349, 1995	Jap. J. Hum. Genetics	Tonoki H, Nakae J, Tajima T, Shinohara N, Monji J, Satou S, Fujieda K
骨軟骨無形成症児の成長速度の検討	43:863-869, 1995	ホルモンと臨床	立花克彦, 諏訪城三, 井沢淑朗

論文題名	巻:頁,西暦年号	雑誌,書名	執筆者氏名
酢酸フルドロコルチゾンの新生児・乳児期における至適投与量の再検討	(投稿中)	日本小児科学会雑誌	立花克彦, 諏訪城三
軟骨異栄養症(軟骨無形成症) 59症例に対する遺伝子組み換え技術によるヒト成長ホルモン(NN-798)の成長促進効果の検討	43: 1041-1050, 1995	ホルモンと臨床	清野桂紀, 諏訪城三, 新美仁男, 松尾宣武, 安井夏生, 鎮目和夫, 日比逸郎, 田中敏章
A boy with psychosocial short stature followed up from infancy to adulthood	37:283-287, 1995	Acta Paediatr. Japon.	Suwa S
被虐待児117例の検討 —臨床所見および虐待の背景について—	99(12): 2069-2077, 1995	日本小児科学会雑誌	諏訪城三
中学生の体型および運動状況と月経異常	13(3): 220-224, 1995	思春期学	前板機江, 安達昌功, 立花克彦, 諏訪城三