

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|---|------------------------|---|---|
| Mutation analysis of very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase(VLCAD) deficiency:Identification and characterization of mutant VLCAD cDNA from four patients. Am J Hum Genet | 58:97-106 1996 | American Society of Human Genetics | Souri M, Aoyama T, Orii k, Yamaguchi S, Hashimoto T |
| Determination of the 8-menthyl ether of xanthurenic acid in human serum by high-performance liquid chromatography with fluorescence detection. J Chromatography | 679:204-207 1996.4 | Elsevier Science | Imai J, Yoshida I, Murayama K, Sakai Y, Shimizu H, Sumi T, Iguchi T, Kawai M, Yamaguchi S |
| Prenatal diagnosis of organic acidemias based on amniotic fluid levels of acyl-carnitines. Pediatr Res | 39:680-684 1996.4 | International Pediatric Research Foundation | Shigematsu Y, Hata I, Nakai A, Kikawa Y, Sudo M, Tanaka Y, Yamaguchi S, Jakobs C |
| Effect of carnitine administration on glycine metabolism in patients with isovaleric acidemia:significance of acetylcarnitine determination to estimate the proper carnitine dose. Tohoku J Exp Med | 179:101-109 1996 | Tohoku University | Itoh T, Itoh, T, Ohba S, Sugiyama N, Mizuguchi K, Yamaguchi S, Kidouchi K |
| Immunotitration analysis of cytosolic acetoacetyl-coenzyme A thiolase activity in human fibroblasts. Pediar Res | 39:1055-1058 1996.6 | International Pediatric Research Foundation | Fukao T, Song XQ, Yamaguchi S, Hashimoto T, Kondo N, Orii T |
| II型グルタル酸血症. | 8:354-356 1996.1 | 最新内科学体系(井村裕夫編)、中山書店 | 山口清次 |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|-----------------------|---------------------------------|--|
| β -ケトチオラーゼ欠損症 | 11:138-142 1996.3 | 最新内科学 体系（井村 裕夫編）、 中山書店 | 山口清次 |
| 新しい高速液体クロマトグラフィーによる 楓糖尿病の診断法の確立。広島医学 | 49:926-928 1996.7 | 広島県 医師会 | 佐倉伸夫，小野浩明， 馬渡英夫，溝口信行， 山口清次 |
| GC/MS による3-ヒドロキシイソ酪酸尿症の 同定。日本医用マススペクトル学会講演集 | 21:125-128 1996.9 | 日本医用マ ススペクト ル学会 | 木村正彦，山口清次， 佐々木征行，愛甲浩志， 須貝研司 |
| 新しい質量分析法を組み合わせたプロピオン 酸血症の出生前診断。日本医用マススペクト ル学会講演集 | 21:125-128 1996.9 | 日本医用マ ススペクト ル学会 | 山口清次，木村正彦， 付曉巍，宮城雅也， 上原清昇，曾田浩子， 吉田一郎，Nada MA， Roe CR |
| グルタル酸血症。小児内科（増刊） | 28:281-283 1996.12 | 東京医学社 | 山口清次 |
| 新生児高ガラクトース血症における尿中ガラ クチトールの臨床的意義。日本小児科学会 雑誌 | 101:2-7 1997.1 | 日本小児 科学会 | 佐倉伸夫，溝口信行， 江口恭滋，小野浩明， 馬渡英夫，山口清次 |
| グルタル酸血症。小児内科（増刊） | 28:281-283 1996.12 | 東京医学社 | 山口清次 |
| 新生児高ガラクトース血症における尿中ガラ クチトールの臨床的意義。日本小児科学会雜 誌 | 101:2-7 1997.1 | 日本小児科 学会 | 佐倉伸夫，溝口信行， 江口恭滋，小野浩明， 馬渡英夫，山口清次 |
| 糖質、アミノ酸代謝異常—分枝有機酸代謝系 | 336-348 | 最新内科学 体系8:中山 書店 | 吉田一郎 |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|-----------------------|---------------------------------|-------------------------------------|
| メチルマロン酸血症 | 28:277-280 | 小児内科 | 吉田一郎 |
| Renal handling of methylmalonic acid in a uraemic patient with vitamin B ₁₂ -unresponsive methylmalonic acidaemia. | 90-91 | J Inher Metab Dis. | H Soda, I Yoshida, S Aramaki et al. |
| A point mutation in exon 3(His107-Tyr)in two unrelated Japanese patients with carbonic anhydrase II deficiency with central nervous system involvement. | 435-437 1997 | Hum Genet | H Soda, S Yukizane I Yoshida |
| Mucopolysaccharidosis IVA:Four new exonic mutations in patients with N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase deficiency. | 58:950-962, 1996 | Am. J. Hum. Genet. | Tomatsu S et al. |
| Mucopolysaccharidosis IVA(Morquio A): Three novel small deletions in the N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase gene | 8:187-190, 1996 | Hum. Mutat. | Fukuda S et al. |
| Evaluation of patients with advanced neuroblastoma more than 5 years after initiation of intensive Japanese protocol: A report of the study Group of Japan for Advanced Neuroblastoma. | 27(6):515-520 1996 | Medical and Paediatric Oncology | Iwafuchi M, Kaneko M, et al. |
| 神経芽腫国際病期分類(INSS) | 33(2)1997 | 日本小児外科学会誌 | 金子道夫 |
| 神経芽腫マスキリング陽性例における腫瘍の自然治癒および分化・成熟-無治療で経過観察する基準に関して- | 177:534-535, 1976 | 医学のあゆみ | 西平浩一 |
| マスキリングで発見された神経芽腫の治療戦略-治療の軽減の試み | 33:5-9,1996 | 小児がん | 矢崎信、他 |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|----------------------|-------------------------------------|--|
| 小児癌治療後二次性悪性腫瘍の3症例の検討 | 33:258-261, 1996 | 小児がん | 竹内治恵 |
| Nationwide Survey of Clinical Features of Wilson's Disease in Japan. | 25-28, 1995 | Neonatal and Perinatal Screening | Aoki T, Suzuki M, Fujioka Y, Shimizu N, Fujii H, Nakazono H, Kawase C, Yamaguchi Y, Arashima S, Matsuda I, Arima M |
| A Traial Study for Neonatal Screening System of Wilson's Disease in Japan Using Dried Filter Papars. | 29-32, 1995 | Neonatal and Perinatal Screening | Shimizu N, Nagayama T, Nakazono H, Fujioka Y, Miki J, Hiyamuta S, Aoki T |
| Analysis of relationship between total ceruloplasmin and holo-ceruloplasmin in patients with Wilson's disease. | 11:106-108, 1996 | Internatio- nal pedia- trics. | Shimizu N, Miki J, Kobayashi Y, Aoki T, Hiyamuta S, |
| A novel RNA splicing mutation in Japanese patients with Wilson's disease. | 217:16-20, 1995 | Biochem Biophy Res Commun | Shimizu N, Kawase C, Nakazono H, Hemmi H, Shimatake H, Aoki T |
| Wilson病の遺伝子解析に関する研究. | 7:185-186, 1996 | Biomed Res Trace Elements | 清水教一, 川瀬周子, 中國宏紀, 藤井秀樹, 山口之利, 逸見仁道, 嶋武博之, 青木継稔 |
| 日本人Wilson病患者における遺伝子構造異常の解析. | 7:61-66, 1996 | Biomed Res Trace Elements | 小林佳子 |
| Wilson病マススクリーニング. | 59: 150-153, 1996 | 小児科診療 (増刊) | 青木継稔, 清水教一, 藤岡芳実, 山口之利 |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|----------------------|-------------------|--|
| ウイルソン病のスクリーニングについて. | 445:12-13, 1996 | 母子保健 | 青木継稔 |
| 発達障害と分子遺伝学 | 18:81-90, 1996 | 発達障害研 究 | 鈴木義之 |
| Coexistence of gene mutations causing Fabry disease and Duchenne muscular dystrophy in a Japanese boy. | 49:255-160, 1996 | Clin Genet | Takenaka T, Sakuraba H, Hashimoto K, Fujino O, Fujita T, Tanaka H, Suzuki Y, |
| Human α -N-acetylgalactosaminidase(α -NAGA) deficiency:new mutations and the paradox between genotype and phenotype. | 33:458-464, 1996 | J Med Genet | Keulemans JLM, Reuser AJJ, Kroos MA, Willemsen R, Hermans MMP, van den Oувeland AMW, de Jong JGN, Chabas A, Sakuraba H, Suzuki Y, van Diggelen OP |
| 遺伝子医療の将来への展望. | 59:808-812, 1996 | 小児科診療 | 鈴木義之 |
| β -ガラクトシダーゼ遺伝子ノックアウトマウ スにおけるGM1ガンクリオシドーシスの生化 学検索. | 33:39-44, 1996 | 家畜生化学 | 滝本一広, 松田潤一郎, 鈴木治, 大島章弘, 小倉淳郎, 浅野敏彦, 鈴木義之, 笠間健嗣, 斉藤学, 内貴正治, |
| Simultaneous metabolic profile studies of three patients with fatal infantile mito- chondrial myopathy-de Toni-Fanconi-Debre syndrome by GC/MS. | 247:197-200, 1996 | Clin Chim Acta | Ning C, Kuhara T, Matsumoto I |

| 論 文 題 名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|---|-------------------------------------|------------------------------------|---|
| Gas chromatographic-mass spectrometric metabolic profiling of patients with fatal infantile mitochondrial myopathy with de Toni-Fanconi-Debre syndrome. | 38:661-666, 1996 | Acta Paediatr Jap | Ning C, Kuhara T, Inoue Y, Zhang CH, Matsumoto M, Shinka T, Furumoto T, Yokota K and Matsumoto I |
| クレチン症マススクリーニング陽性基準の改定案に関する全国調査 | 6(1)41-48 1996. 6. 1 | 日本マス・スクリーニング学会 | 原田正平, 市原 侃, 松浦信夫, 安田敏行, 新美仁男, 成瀬 浩, |
| 性早熟 (臨床婦人科産科) | 50(10)1275 -1277 1996. 10. 10 | 医学書院 | 立花克彦, 諏訪城三 |
| クレチン症マススクリーニングシステムの検討-TSH高値による即精検の有用性について-(日本マス・スクリーニング学会誌) | 6(1)25-29 1996. 6. 1 | 日本マス・スクリーニング学会 | 立花克彦, 諏訪城三, 山上祐次, 森 雄一, 高橋武夫, 春木英一, 住吉好雄, 富田泰弘 |
| 成長ホルモン療法の歴史 | 28(3)317-322 1996. 3. 1 | 小児内科 | 諏訪城三 |
| Truncation at the C-Terminus of the DAX-1 Protein Impaired Its Biological Actions in Patients with X-linked Adrenal Hypoplasia Congenita. | 81(10)3680- 3685, 1996 | J Clin Endocrinol Metab | Nakae J, Tajima T, Kusuda S, Kohda N, Okabe T, Shinohara N, Kato M, Murashita M, Mukai T, Imanaka K, Fujieda K |
| Genetics of Steroid 21-Hydroxylase Deficiency. | 17:53-64, 1996 | Frontiers in Endocri- nology | Fujieda K, Tajima T |
| Lipoid過形成症 | 2(5)484-489, 1996. 5 | 内分泌・ 糖尿病科 | 藤枝憲二, 田島敏広, |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|---|----------------------------------|------------------------------|---|
| 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(11)1710-1713, 1996. 11. 1 | 日児誌, 日本小児科学会 | 藤枝憲二 |
| 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. 8. 1 | 日児誌, 日本小児科学会 | 北川照男, 多田啓也, 大浦敏明, 松田一郎, 青木菊麿, 大和田操 |
| Heteroallelic Missense Mutation of the Galactosamine-6-Sulfate Sulfatase(GALNS) Gene in a Mild Form of Morquio Disease(MPS IVA) | 63:558-565, 1996 | American Journal of Genetics | D. E. C. Cole, S Fukuda, B. A. Gordon, J. W. Rip, A. N. LeCouteur, C. A. Rupar, S. Tomatsu, T. Ogawa, K. Sukegawa, and T. Orii |
| 遺伝性ムコ多糖症 | 28:399-406, 1996 | 小児内科 | 祐川和子, 福田誠司, 折居忠夫 |
| 尿素サイクル異常症 | 28:255-262, 1996 | 小児内科 | 高柳正樹 |
| ミトコンドリア病 | Vol125 12: 2003-2010, 1996 | 小児科診療 | 白髪宏司, 秋岡祐子, 伊藤克己, 小松康宏, 田辺雄三, 高柳正樹, 山口裕 |
| Two novel gene mutation(Glu174→Lys, Phe 383 →Tyr)causing the “ Hepatic ” form of carnitine palmitoyltransferase II deficiency. | 98:116-118, 1996 | Hum. Genet | Yamamoto S, Takayanagi Takayanagi M, et al. |
| Analysis of relationship between total ceruloplasmin and holoceruloplasmin in patients with Wilson’s Disease | 11:106-108, 1996 | Int. Pediatr. | Shimizu N, Aoki T, et al. |

| 論 文 題 名 | 卷：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|---|---------------------|---|--|
| 全国調査から見た神経型・肝神経型Wilson病の臨床像および肝銅含量に関する検討 | 28:391-397, 1996 | 脳と発達 | 清水教一、鈴木真理子 山口之利、青木継稔、 松田一郎、有馬正高 |
| Nationwide survey of clinical features of Wilson's disease in Japan. | 1997:25-28, 1997 | Neonatal & Perinatal Screening: The Asian Pacific Perspectives Proceeding of the Second Asian Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening. | Aoki T, Suzuki M, Yujioka Y, Shimizu N, Fujii H, Nakazono H, Kawase C, Yamaguchi Y, Arashima S, Mastuda I, Arima M |
| A trial study for neonatal screening system of Wilson's disease in Japan Using dried filter papers. | 1997:29-32, 1997 | Neonatal & Perinatal Screening: The Asian Pacific Perspectives Proceeding of the Second Asian Pacific Regional Meeting | Shimizu N, Nagayama, Nakazono H, Fujioka Y, Miki J, Hiyamuta S |

| 論文題名 | 卷：頁、 西曆年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|-------------------------|--|-----------------------------------|
| Correction of ornithine transcarbamylase deficiency in adult spf-ash mice and OTC-deficient human hepatocytes with recombinant adenovirus bearing the CAG promoter. | 7:821-830, 1996 | of the - International Society for Neonatal Screening. Hong-Kong Human Gene Therapy | Kiwai K., Endo F., et al. |
| Prenatal monitoring in a family high risk for ornithine transcarbamylase(OTC)deficiency; a new mutation of an A-to-C transversion in position +4 of intron of the OTC gene that is likely abokish enzyme activity. | 64:459-464, 1996 | Am J Med Genet | Hoshide R., Endo F., at et al. |
| Phenotype variability in male patients carrying the mutation ornithine transcarbamylase(OTC)allele, Arg40His, ranging from a child with an unfavorable prognosis to an asymptomatic older adult. | 33:645-648, 1996 | J Med Genet | Matsuda I., Endo F., et al. |
| Three brothers with progressive hepatic dysfunction and severe hepaticsteatosis due to a patient ductus venosus. | 110:1964- 1966, 1996 | Gansero- entenology | Uchino T., Endo F., et al. |
| Molecular cloning, tissue distribution and chromosomal localization of human cationic amino acid trasporter(HCAT2). | 38:174-178, 1996 | Genomics | Hoshide R., Endo F., et al. |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|--|-----------------------------------|-------------------------|---|
| In Vivo correction of 4-hydroxyphenyl- pruvic acid dioxygenase deficiencies in III mice with recombinant adenovirus. | 8:65-71, 1997 | Human Gene Therapy | Kubo S., Endo F., et al. |
| Familial lethal inheritance of a mutated paternal gene in females causing X-linked ornithine trans- carbamylase(OTC) gene. | in press 1997 | Am J Med Genet | Komaki S., Endo F., et al. |
| Ten novel mutations of ornithine transcarbamylase(OTC) deficiency. | in press 1997 | Human Mutation | Shimazu M., Endo F., et al. |
| A mouse model of hereditary tyrosinemia type 1 which shows apoptotic death of hepatocytes. | submitted for publi- cation | | Endo F., Matsuda I., et al. |
| バセドウ病の母親から生まれた一過性低T4 (F-T4)血症の病因、病態についての検討. | 44(9):915-921 1996 | ホルモンと 臨床 | 柴山啓子, 横田行史, 風張幸司, 大山宜秀, 原田正平, 市原 侃, 福士 勝, 菊池由生子, 石川信義, 松浦信夫 |
| クレチン症マススクリーニング陽性基準の改 定案に関する全国調査 | 6(1):41-49, 1996 | 日本マス・ スクリーニ ング学会誌 | 原田正平, 市原 侃, 松浦信夫, 安田敏行, 新美仁男, 成瀬 浩 |
| 先天性副腎過形成症マス・スクリーニングに おける陽性基準値の標準化の試み. | 6(1):51-61, 1996 | 日本マス・ スクリーニ ング学会誌 | 税所純敬, 小山さとみ, 豊浦多喜雄, 下澤和彦, 松本 勝 |
| Urinary pregnanetriol-3-glucuronide exc- retion in neonates and the use of urinary pregnanetriol-3-glucuronide/creatinine ratio in differentiating21-hydroxylase deficiency. | 4(4):193-203 1996 | Screening | Saisho S, Yang Y, Toyoura T, Shimozawa K, Takei H, Matsumoto M, Kambegawa A |

| 論文題名 | 巻：頁、 西暦年号 | 雑誌、書名 | 執筆者氏名 |
|---|--------------|-------------------------------|--|
| Urinary pregnanetriol-3-glucuronide in children:Age-related change and application to the management of 21-hydroxylase deficiency | 1996 | Acta Pediatrix Japonica | Yang Y, Saisho S, Toyoura T, Shimozawa K, Yata J |