

- [10] Tomotsugu Yasuda, Naoki Yamaguchi, Keiko Kobayashi, Ikumi Nishi, Hidehito Horinouchi, Md Abdul Jalil, Meng Xian Li, Miharu Ushikai, Mikio Iijima, Ikuko Kondo, Takeyori Saheki. Identification of two novel mutations in the SLC25A13 gene and detection of seven mutations in 102 patients with adult-onset type II citrullinemia. *Hum Genet* (2000) 107: 537-545
- [11] 小林圭子, 佐伯武頼. 生化学遺伝学と代謝異常症. *病理と臨床* (2000) 18: 685-690
- [12] 佐伯 武頼, 小林 圭子, Stephen W Scherer. 成人発症 II シトルリン血症の病因解析と発症機構解析. *日本先天代謝異常学会雑誌* (2000) 16: 41-44
- [13] 小林 圭子, 佐伯 武頼. <Editorial> シトルリン血症の遺伝子診断. *肝臓* (2000) 41: 543-549
- [14] 小貫 純一, 西村 秀司, 吉野 克正, 高橋 秀和, 鈴木 剛, 阿部 潔, 桜林 真, 山本 佳洋, 岩瀬 透, 平野 正憲, 小林 圭子, 佐伯 武頼. 成人発症 II 型シトルリン血症例およびその同胞 2 例の遺伝子異常: 発症前診断の試み. *肝臓* (2000) 41: 555-560
- [15] Mureo Kasahara, Susumu Ohwada, Takayuki Takeichi, Hiroaki Kaneko, Takeshi Tomomasa, Akihiro Morikawa, Kimie Yonemura, Katsuhiko Asonuma, Koichi Tanaka, Keiko Kobayashi, Takeyori Saheki, Izumi Takeyoshi, Yasuo Morishita. Living-related liver transplantation for type II citrullinemia using a graft from heterozygote donor: a case report. *Transplantation* (2001) 71: 157-159
- [16] Toshihiro Ohura, Keiko Kobayashi, Yusaku Tazawa, Ikumi Nishi, Daiki Abukawa, Osamu Sakamoto, Kazuie Inuma, Takeyori Saheki. Neonatal presentation of adult-onset type II citrullinemia. *Hum Genet* (2001) 108: 87-90
- [17] Yusaku Tazawa, Keiko Kobayashi, Toshihiro Ohura, Daiki Abukawa, Fujihiko Nishinomiya, Yoshito Hosoda, Mariko Yamashita, Ikuo Nagata, Yumi Kono, Tomotsugu Yasuda, Naoki Yamaguchi, Takeyori Saheki. Infantile cholestatic jaundice associated with adult-onset type II citrullinemia. *J Pediatr* (2001) 138: in press

- [18] Takeshi Tomomasa, Keiko Kobayashi, Hiroaki Kaneko, Hanae Shimura, Toshio Fukusato, Masahiko Tabata, Yasunai Inoue, Susumu Ohwada, Mureo Kasahara, Yasuo Morishita, Masahiko Kimura, Takeyori Saheki, Akihiro Morikawa. Possible clinical and histologic manifestations of adult-onset type II citrullinemia. *J Pediatr* (2001) 138: in press
- [19] Kyoko Ban, Naruji Sugiyama, Kohachiro Sugiyama, Yoshio Wada, Tatsuya Suzuki, Shinobu Hashimoto, Keiko Kobayashi. A pediatric patient with classical citrullinemia who underwent living related partial liver transplantation. *Transplantation* (2001) in press
- [20] Mikio Iijima, Md Abdul Jalil, Laila Begum, Tomotsugu Yasuda, Naoki Yamaguchi, Meng Xian Li, Norifumi Kawada, Hitoshi Endou, Keiko Kobayashi, Takeyori Saheki. Pathogenesis of adult-onset type II citrullinemia caused by deficiency of citrin, a mitochondrial solute carrier protein: tissue and subcellular localization of citrin. *Adv Enzyme Regul* (2001) in press
- [21] 小林 圭子, 佐伯 武頼. 成人発症 II 型シトルリン血症. 最新肝臓病学 (渡辺 明治ら編) 新興医学 (2001) pp131-135
- [22] 小林圭子, 安田智嗣, 山口直喜, 佐伯武頼. シトルリン血症とその遺伝子診断. 検査と技術 (2001) 29: 302-304
- [23] 山口 直喜, 西 育美, 安田 智嗣, 小林 圭子. ABI PRISM 310 Genetic Analyzer を用いた遺伝子解析 (成人発症 II 型シトルリン血症責任遺伝子 *SLC25A13* の発見とその変異遺伝子検出). *BioWAVE* (2001) 17: 22-24

20000381

以降は雑誌/図書等に掲載された論文となりますので  
P11～P18「研究業績」をご参照ください

