

Kuroda Y. Type II citrullinemia (citrin deficiency) in a neonate with hypergalactosemia detected by mass screening. **J Inherit Metab Dis** (2002) in press

- [21] Saheki T, Kobayashi K, Iijima M, Nishi I, Yasuda T, Yamaguchi N, Gao HZ, Jalil MA, Begum L, Li MX. Pathogenesis and pathophysiology of citrin (a mitochondrial aspartate glutamate carrier) deficiency. **Metab Brain Dis** (2002) in press

#### B. 口頭発表 (2001-2002)

- [1] 細田淑人, 村上 潤, 岡本 学, 飯塚俊之, 長田郁夫, 河野由美, 白木和夫, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. 成人期発症シトルリン血症 II 型 (CTLN2) の小児期臨床像: 過去 18 年間における新生児肝炎 21 例の検討から. 第 37 回日本肝臓学会総会 (2001. 5. 17-18)
- [2] 小林圭子, 佐伯武頼. CTLN2 責任遺伝子の発見と SLC25A13 変異の遺伝子診断. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20) ワークショップ
- [3] 長谷川 誠, 須磨崎 亮, 大崎 牧, 松井 陽, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. 成長障害, 低血糖症を伴い, 成人発症 II 型シトルリン血症遺伝子変異の認められた 1 例. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20) ワークショップ
- [4] 田澤雄作, 大浦敏博, 虻川大樹, 飯沼一字, 長田郁夫, 河野由美, 神崎 晋, 高田五郎, 白木和夫, 今野多助, 小林圭子, 佐伯武頼. 成人期発症シトルリン血症 II 型の小児期臨床像. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20) ワークショップ
- [5] 山下麻理子, 船田裕昭, 梶 俊策, 藤本佳夫, 長田郁夫, 河野由美, 神崎 晋, 白木和夫, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. 成人期発症シトルリン血症 II 型と乳児胆汁うっ滞性黄疸: ビタミン K 欠乏症合併例. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20)
- [6] 細田淑人, 村上 潤, 岡本 学, 飯塚俊之, 長田郁夫, 河野由美, 神崎 晋, 白木和夫, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. 成人期発症シトルリン血症 II 型 (CTLN2) の小児期臨床像: 乳児胆汁うっ滞性黄疸. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20)

- [7] 虻川大樹, 大浦敏博, 飯沼一字, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. 成人期発症シトルリン血症 II 型の小児期臨床像: 乳児早期胆汁うっ滞性黄疸. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20)
- [8] 室井純子, 儘田光和, 上松あゆ美, 河井昌彦, 依藤 亨, 中畑龍俊, 小林圭子, 佐伯武頼. 乳児期に胆汁うっ滞を主訴とした II 型シトルリン血症の 1 例. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20)
- [9] 大浦敏博, 田澤雄作, 西 育美, 小林圭子, 虻川大樹, 坂本 修, 飯沼一字, 佐伯武頼. 新生児マススクリーニングを契機に発見された成人発症 II 型シトルリン血症. 第 104 回 日本小児科学会学術集会 (2001. 5. 18-20)
- [10] 清水直政, 佐野博之, 古座岩宏輔, 近藤弘樹, 虫明聡太郎, 沢田 敦, 田尻仁, 小林圭子, 佐伯武頼. 黄疸とアンモニア血症から診断に至った成人型シトルリン血症の 1 例. 小児科学会大阪地方会 (2001.6.30)
- [11] Joy Lee, Bridget Wilcken, Carolyn Ellaway, Veronica Wiley, Keiko Kobayashi, Takeyori Saheki. Citrullinemia type II and neonatal hepatitis. Australasian Inborn Errors of Metabolism Meeting and Human Genetic Society of Australasia in Cairns (2001. July)
- [12] 安田智嗣, 小林圭子, 山口直喜, 西 育美, 飯島幹雄, 佐伯武頼. CTLN2 症例 103 例の SLC25A13 遺伝子変異と遺伝子産物 Citrin の検索. 第 38 回 日本臨床分子医学会学術総会 (2001. 8. 2-3)
- [13] 山口直喜, 小林圭子, 西 育美, 安田智嗣, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子変異のマルチ診断法確立: 変異頻度と疾患の広がり. 第 38 回 日本臨床分子医学会学術総会 (2001. 8. 2-3)
- [14] 飯島幹雄, 山口直喜, 安田智嗣, Md Abdul Jalil, 小林圭子, 佐伯武頼. SLC25A13 産物 Citrin の細胞内分布と CTLN2 変異 Citrin の動態. 第 38 回 日本臨床分子医学会学術総会 (2001. 8. 2-3)
- [15] 今村也寸志, 窪菌 修, 小林圭子, 佐伯武頼. CTLN2 に対する炭水化物制限 (高たんぱく) 食治療の有用性. 第 38 回 日本臨床分子医学会学術総会 (2001. 8. 2-3)

- [16] 渡辺 幸, 五十嵐 登, 大月哲男, 山崎治幸, 橋本浩之, 新谷尚久, 畑崎喜芳, 小林圭子, 佐伯武頼. 特異なアミノ酸異常・胆汁鬱滞を呈したシトルリン血症 II 型 (CTLN2) の新生児例. 第 37 回中部日本小児科学会 (2001)
- [17] 佐伯武頼, 小林圭子. SLC25A13 がコードする Citrin の機能と Citrin 欠損症としての成人発症 II 型シトルリン血症 (CTLN2) と特発性新生児肝炎 (NICCD). 第 46 回 日本人類遺伝学会 (2001. 10. 3-5) シンポジウム
- [18] 山口直喜, 小林圭子, 西 育美, 安田智嗣, 佐伯武頼. マルチ診断法による SLC25A13 遺伝子解析: 変異遺伝子頻度と疾患の広がり. 第 46 回 日本人類遺伝学会 (2001. 10. 3-5)
- [19] 安田智嗣, 小林圭子, 山口直喜, 西 育美, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子の新規変異同定および CTLN2 と NICCD における変異タイプの比較. 第 46 回 日本人類遺伝学会 (2001. 10. 3-5)
- [20] 高 宏志, 田畑文子, 安田智嗣, 飯島幹雄, 小林圭子, 佐伯武頼. 古典型シトルリン血症の分子遺伝学的解析. 第 46 回 日本人類遺伝学会 (2001. 10. 3-5)
- [21] 芳野 信, 吉田一郎, 小林圭子, 佐伯武頼. SLC25A13 変異遺伝子の複合ヘテロ接合体患者における加齢に伴う血清アミノ酸パターンの推移. 第 46 回 日本人類遺伝学会 (2001. 10. 3-5)
- [22] T. Ohura, Y. Tazawa, K. Kobayashi, D. Abukawa, I. Nagata, R. Sumazaki, Y. Kohno, O. Sakamoto, K. Iinuma, T. Saheki. Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency: Clinical features of 14 patients. American Society of Human Genetic in San Diego (2001. October)
- [23] 玉森晶子, 尾崎 元, 岡野善行, 小林圭子, 藤田敬之助, 山野恒一. 生後 10 ヶ月時に生体肝移植を行った成人型シトルリン血症の 1 女児例. 第 28 回 日本小児栄養消化器病学会 (2001. 10. 12-13)
- [24] 友政 剛, 金子浩章, 田尻 仁, 田澤雄作, 長田郁夫, 大浦敏博, 小林圭子, 佐伯武頼, 森川昭廣. 健常小児および SLC25A13 遺伝子に変異を持つ児における血清 PSTI 濃度. 第 29 回 日本小児栄養消化器病学会 (2001. 10. 12-13)

- [25] Takeyori Saheki, Keiko Kobayashi, Mikio Iijima, Ikumi Nishi, Tomotsugu Yasuda, Naoki Yamaguchi, Hong Zhi Gao, Md Abdul Jalil, Laila Begumu, Meng Xian Li. Pathogenesis and pathophysiology of citrin (a mitochondrial aspartate glutamate carrier) deficiency. International Symposium on Hyperammonemia, Liver Failure and Hepatic Encephalopathy in Valencia (2001. 10. 20-22)
- [26] 小林圭子, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子変異がもたらす疾患とその病態. 第 29 回 日本マス・スクリーニング学会 (2001. 10. 20-21) ワークショップ・ミニレクチャー
- [27] 大浦敏博, 虻川大樹, 坂本 修, 飯沼一字, 田澤雄作, 小林圭子, 佐伯武頼. マススクリーニングを契機に発見された, Citrin 欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症: 8 症例の臨床像の検討. 第 29 回 日本マス・スクリーニング学会 (2001. 10. 20-21) ワークショップ
- [28] 芳野 信, 中嶋英輔, 吉田一郎, 小林圭子, 佐伯武頼, 井上義人, 新家敏弘, 久原とみ子, 松本 勇. 新生児マススクリーニングが契機となり発見された SLC25A13 変異遺伝子複合ヘテロ接合体患者の自然歴. 第 29 回 日本マス・スクリーニング学会 (2001. 10. 20-21) ワークショップ
- [29] 松浦 里, 内藤悦雄, 伊藤道徳, 横田一郎, 品原久美, 小川由起子, 黒田泰弘, 小林圭子, 佐伯武頼. 新生児マススクリーニングで高ガラクトース血症として発見された SLC25A13 異常症 (成人発症 II 型シトルリン血症) の一例. 第 29 回 日本マス・スクリーニング学会 (2001. 10. 20-21) ワークショップ
- [30] 山口直喜, 小林圭子, 西 育美, 安田智嗣, 佐伯武頼. マルチ診断法を用いた SLC25A13 変異遺伝子の検索とその変異頻度. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [31] 安田智嗣, 小林圭子, 山口直喜, 西 育美, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子の新規変異同定とその変異 Citrin の推定構造. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [32] 内藤悦雄, 伊藤道徳, 松浦 里, 横田一郎, 西條隆彦, 小川由起子, 北村聖子, 小林圭子, 佐伯武頼, 黒田泰弘. 新生児マススクリーニングで高ガラクトース血症として発見された SLC25A13 遺伝子異常症の一例. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)

- [33] 土屋真紀, 高柳正樹, 重松陽介, 泉 維昌, 小池和俊, 土田昌宏, 小林圭子, 佐伯武頼. 低血糖による痙攣で発症した II 型シトルリン血症の乳児例. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [34] 村山 圭, 大竹 明, 長坂博範, 河田敬暉, 高柳正樹, 小林圭子, 佐伯武頼, 佐々木 望. Citrin 遺伝子変異の同定された先天性門脈-大循環シャントの 2 症例. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [35] 大浦敏博, 田澤雄作, 小林圭子, 虻川大樹, 長田郁夫, 須磨崎 亮, 河野由美, 坂本 修, 飯沼一字, 佐伯武頼. Citrin 欠損による肝内胆汁うっ滞症: 14 例の臨床像の解析. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [36] 西村 裕, 但馬 剛, シャフルディン アンディドウィバハギア, 坂本明子, 小野浩明, 佐倉伸夫, 内藤久美子, 吉井千代子, 小林圭子, 重松陽介. シトルリン血症 II 型における乳児期の血中アミノ酸の変動. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [37] 芳野 信, 吉田一郎, 小林圭子, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子変異による新生児胆汁鬱滞症候群患者の 20 年間の血清アミノ酸の推移. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [38] 玉森晶子, 岡野善行, 尾崎 元, 梶原真清恵, 福田和由, 小林圭子, 佐伯武頼, 山野恒一. 乳児小児期の SLC25A13 遺伝子異常症 5 例の臨床経過について - 生体肝移植を要した重症 1 例を含めて -. 第 44 回 日本先天代謝異常学会 (2001. 11. 8-10)
- [39] 小林圭子. SLC25A13 遺伝子変異がもたらす citrin 欠損症: 成人発症 II 型シトルリン血症 (CTLN2) と新生児肝炎様胆汁うっ滞症 (NICCD). 第 14 回 近畿肝臓リサーチ・フォーラム (2001. 11.17)
- [40] 松田和之, 大門祐介, 篠原 修, 小林嘉一郎, 片岡直樹, 小林圭子, 佐伯武頼. 新生児肝炎を疑われて来院し II 型シトルリン血症と診断し得た 1 乳児例. 第 53 回 中国四国小児科学会 (2001. 11. 25)
- [41] 山崎かおり, 井原健二, 手塚純一郎, 黒丸龍一, 楠原浩一, 原 寿郎, 水野由実, 財前善雄, 長寄 彰, 大嶋昭雄, 小林圭子, 佐伯武頼. Citrin 欠損による新

- 生児肝内胆汁うっ滞症の3例. 第417回 日本小児科学会福岡地方会 (2001. 12. 8)
- [42] 小林圭子, 佐伯武頼. シトルリン血症の研究から学ぶ遺伝子診断の問題点. 日本臨床遺伝研究会第1回大会 (2001. 12. 8-9) セッション
- [43] 飯島幹雄, 山口直喜, 安田智嗣, Md Abdul Jalil, 小林圭子, 佐伯武頼. SLC25A13 遺伝子産物 citrin と変異 citrin の細胞内分布. 第24回日本分子生物学会年会 (2001. 12. 9-12)
- [44] 小林圭子, 佐伯武頼. Citrin (mitochondrial aspartate glutamate carrier) 異常がもたらす多彩な病態. 第1回日本ミトコンドリア研究会年会 (2002. 1. 31~2. 1)
- [45] 佐伯武頼. 成人発症 II 型シトルリン血症 (CTLN2) の責任遺伝子発見および病因から見た病態解析・治療法の開発. 第28回肝臓研究会 (2002. 1. 19)
- [46] 小林圭子. 成人発症 II 型シトルリン血症の責任遺伝子発見, 遺伝子産物 citrin の機能解析, ならびにその欠損症の多彩な病態. 第18回臨床細胞分子遺伝研究会 (2002. 1. 26) 教育講演
- [47] 佐伯武頼, 小林圭子, 飯島幹雄, 安田智嗣, 山口直喜, Md Abdul Jalil, Laila Begum, 李 孟賢, 西 育美, 堀内正久, 今村世寸志. Citrin 欠損に基づく成人発症 II 型シトルリン血症の新治療薬開発. 第39回日本臨床分子医学会学術総会 (2002. 3. 1-2)

# 研究業績

20010460

以降のページは雑誌/図書等に掲載された論文となりますので  
「研究成果の刊行に関する一覧表」をご参照ください。