

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Suzuki Y, Aoyama A, Kato T, Shimozawa N	Retinitis pigmentosa and mucopolysaccharidosis type II: an extremely attenuated phenotype.	J Inher Metab Dis	32	582-583	2009
Tsuburaya R, Sakamoto O, Arai N, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Shigematsu Y, Takayanagi M, Ohura T, Tsuchiya S	Molecular analysis of a presymptomatic case of carnitine palmitoyl transferase I (CPT I) deficiency detected by tandem mass spectrometry newborn screening in Japan	Brain & Development			in press
Nagasaka H, Okano Y, Tsukahara H, Shigematsu Y, Momoi T, Yorifuji J, Miida T, Ohura T, Kobayashi K, Saheki T, Hirano K, Takayanagi M, Yorifuji T	Sustaining hypercitrullinemia, hypercholesterolemia and augmented oxidative stress in Japanese children with aspartate/glutamate carrier isoform 2-citrin-deficiency even during the silent period	Mol Genet Metab	97(1)	21-26	2009
小野 浩明、但馬 剛、佐倉 伸夫、重松 陽介	タンデムマス新生児スクリーニングの尿素サイクル異常症に対する有用性—OTC欠損症を中心として—	日本マス・スクリーニング学会誌	19(1)	29-32	2009
七條 光市、梅本多喜子、杉本 真弓、松浦 里、東田 栄子、渡邊 力、中津 忠則、吉田 哲也、内藤 悦郎、重松 陽介、平岡 政弘	短鎖3-ヒドロキシシアシル-CoA脱水素酵素欠損症と遺伝子診断した1例	日本小児科学会雑誌	113(11)	1705-1710	2009
重松 陽介、畑 郁江	非誘導体化試料調製によるタンデムマス・スクリーニング	日本マス・スクリーニング学会誌	19(1)	11-17	2009
北川 照男	PKUの予後を向上させた人々と患者達	日本マス・スクリーニング学会誌	19(3)	109-115	2009
北川 照男	第50回日本先天代謝異常学会開催を記念して—本学会から世界に発信した日本の業績に触れながら—	日本先天代謝異常学会誌	25(1)	3-26	2009
南谷 幹史、杉原 茂孝、猪股 弘明、原田 正平	先天性甲状腺機能低下症マス・スクリーニング運用の各検査施設での状況調査「ガイドライン2009(仮称)」作成に向けて	日本マス・スクリーニング学会誌	19(1)	51-57	2009
加藤 忠明、柏木 明子	稀少疾患と新生児マススクリーニングの立て直し—患者会の希望—	小児保健研究	69(1)	3-5	2010
Fukao T, Nguyen HT, Nguyen NT, Vu DC, Can NTB, Pham ATV, Nguyen KN, Kobayashi H, Hasegawa Y, Bui TH, Niezen-Koning KE, Wanders RJA, de Koning T, Nguyen LT, Yamaguchi S, Kondo N	A common mutation, R208X, identified in Vietnamese patients with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency	Mol Genet Metab			in press
Kobayashi et al.	Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation	Human Mutation			in press

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
原田 正平	新生児マススクリーニングで再検査が必要と言われ、心配です	周産期医学	39(増刊)		印刷中
原田 正平	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	日本臨床	67(8)		印刷中
御牧 信義、福島 邦博、 福田章一郎	新生児聴覚スクリーニング ー現状と今後すべきこと	日本言語聴覚学 会誌			印刷中
庄司 和史	新生児聴覚スクリーニング後の教育の 課題～0歳からの教育支援における専 門性～	聾教育研究会	65		印刷中

