

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
海老島優子、三崎貴子、大和謙二、奥野毅彦、和田敬仁、末廣豊	喉頭軟化症による無呼吸発作を繰り返したX連鎖 サラセミア・精神遅滞(ATR-X)症候群の1症例.	脳と発達	45	44-48	2013
和田敬仁, 小杉 眞司	遺伝子診断の指針.	内分泌・糖尿病・代	37	474-478	2013
三宅 芙由, 和田敬仁.	クローズアップ 新しい子どもの病【奇形症候群 新しく発見された疾患 クロマチン異常症(CHARGE 症候群、Cornelia de Lange 症候群、Coffin-Siris 症候群).	小児内科	4	1053-1055	2013
岡本伸彦	「臨床医が知っておきたい先天異常」 Coffin-Siris 症候群	小児科臨床	66	1383-1388	2013
岡本伸彦	「Coffin-Siris 症候群と SWI/SNF クロマチン・リモデリング複合体」	小児科診療	76	1137-1141	2013
黒澤健司	先天異常の疫学	小児科臨床	66	1201-1208	2013
黒澤健司	ヒストン修飾酵素異常症 特集：エピジェネティクスと病.	遺伝子医学 MOOK	25	217-222	2013
Wada T*, Ban H, Matsufuji M, Okamoto N, Enomoto K, Kurosawa K, Aida N.	Neuroradiologic features in X-linked α -thalassemia/mental retardation syndrome.	Am J Neuroradiol	34	2034-2038	2013
Wada T*, Haddad MR, Yi L, Murakami T, Sasaki A, Shimbo H, Kodama H, Osaka H, Kaler SG.	A novel two-nucleotide deletion in the ATP7A gene associated with delayed infantile onset of Menkes disease.	Ped Neurol.	50	417-420	2014
Ohshiro-Sasaki A, Shimbo H, Takano K, Wada T*, Osaka H.	A three-year-old boy with glucose transporter type 1 deficiency syndrome presenting with episodic ataxia.	Pediatr Neurol	50	99-100	2013
Kato H, Iiyake F, Shimbo H, Ohya I, Sugawara H, Aida N, Inzai R, Takagi M, Okuda I, Takano K, Wada T*, Iai M, Yamashita S, Osaka H.	Urine screening for patients with developmental disabilities detected a patient with creatine transporter deficiency due to a novel missense mutation in SLC6A8.	Brain Dev.		Epub ahead of print	2013
Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Mizuno S, Matsumoto N, Makita Y, Fukuda M, Isidor B, Perrier J, Aggarwal S, Dalal A, Al-Kindy A, Liebelt J, Mowat D, Nakashima M, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N.	Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder.	Clin Genet.	85	548-554	2013
Shimbo H, Ninomiya S, Kurosawa K, Wada T	A case report of two brothers with ATR-X syndrome due to low maternal frequency of somatic mosaicism for an intragenic deletion in the ATRX	J Hum Genet		in print	2014
Watanabe T, Arai K, Takahashi M, Ohno M, Sato K, Fuchimoto Y, Wada T, Ida S, Kawahara H, Kanamori Y	Esophago-gastric motility and nutritional management in a child with ATR-X syndrome	Pediatrics Internat		accepted	2014