

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
安達昌功	Part 1 ホルモンの作用と病態：成長ホルモンと身長増加 Prt 2さまざまな症状や検査異常への対応と診断・治療：低身長	有阪治	ビギナーのための小児内分泌診療ガイド	中山書店	東京	2014	8-11 80-85
佐藤武志 安達昌功	耐性誘導療法によりアルグルコシダーゼに対するアナフィラキシーを克服した小児型ポンペ病の1例	埜中征哉	ポンペ病症例集 - 早期診断・早期治療のために	メディカルトリビュン	東京	2014	31-35

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ishikawa A, Enomoto K, Tominaga M, Saito T, Nagai JI, Furuya N, Ueno K, Ueda H, Masuno M, Kurosawa K.	Pure duplication of 19p13.3.	Am J Med Genet A.	61(9)	2300-4	2013
Nagase H, Ishikawa H, Kurosawa K, Furuya N, Itani Y, Yamanaka M.	Familial severe congenital diaphragmatic hernia: left herniation in one sibling and bilateral herniation in another.	Congenit Anom (Kyoto)	53(1)	54-7	2013
M Adachi, K Muroya, Y Asakura, T Tajima	Classic Bartter syndrome complicated with profound growth hormone deficiency: a case report.	Journal of Medical Case Reports	7	283	2013
曾根田明子、安達昌功	GHRH受容体異常症	ホルモンと臨床	60	497-500	2014

湊川真理、室谷浩二、花川純子、大戸佑二、朝倉由美、安達昌功	生後7ヶ月に嘔吐と意識障害で発症したグルタル酸血症2型の一例	特殊ミルク情報	49	21-26	2013
土居美智子、近藤達郎、森藤香奈子、本村秀樹、増崎英明、松本正、森内浩幸	染色体異常児家族への告知に関する家族・医師へのアンケート調査から見えてくるものーより良い告知の目指してー	日本周産期・新生児医学会雑誌	48(4)	897-904	2013
Fuke T, Mizuno S, Nagai T, Hasegawa T, Horikawa R, Miyoshi Y, Muroya K, Kondoh T, Numakura C, Sato S, Nakabayashi K, Tayama C, Hata K, Sano S, Matsubara K, Kagami M, Yamazawa K, Ogata T	Molecular and Clinical Studies in 138 Japanese Patients with Silver-Russell Syndrome.	PLoS ONE	8(3)	e60105	2013
近藤達郎	先天性疾患の診断を伝える	小児科診療	76(7)	1061-1066	2013
森藤香奈子、佐々木規子、土居美智子、本村秀樹、森内浩幸、近藤達郎、松本正	染色体異常児家族が告知に望むものー構造構成的質的研究法によるアンケート調査自由記載の分析ー	日本周産期・新生児医学会雑誌	49(1)	227-232	2013
佐治勉、近藤達郎、与田仁志、森尾友宏	ダウン症候群とRSウイルス感染症の病態を考えるー各領域における現状と問題点ー	Fetal & Neonatal Medicine	5(2)	26-35	2013
Hirai M, Muramatsu Y, Mizuno S, Kurahashi N, Kurahashi H, Nakamura M.	Developmental changes in mental rotation ability and visual perspective-taking in children and adults with Williams syndrome.	Front Hum Neurosci	11	856	2013
Shimizu K, Wakui K, Kosho T, Okamoto N, Mizuno S, Itomi K, Hattori S, Nishio K, Samura O, Kobayashi Y, Kako Y, Arai T, Oh-Ishi T, Kawame H, Narumi Y, Ohashi H, Fukushima Y.	Microarray and FISH-based genotype-phenotype analysis of 22 Japanese patients with Wolf-Hirschhorn syndrome.	Am J Med Genet A.	2013	Dec 19.[Epub ahead of print]	[Epub ahead of print]
Nishi E, Takamizawa S, Iio K, Yamada Y, Yoshizawa K, Hatata T, Hiroma T, Mizuno S, Kawame H, Fukushima Y, Nakamura T, Kosho T.	Surgical intervention for esophageal atresia in patients with trisomy 18.	Am J Med Genet A.	2013	Dec 5.	[Epub ahead of print]

Hirai M, Muramatsu Y, Mizuno S, Kurahashi N, Kurahashi H, Nakamura M.	Developmental changes in mental rotation ability and visual perspective-taking in children and adults with Williams syndrome.	Front Hum Neurosci	11	856	2013
Shimizu K, Wakui K, Kosho T, Okamoto N, Mizuno S, Itomi K, Hattori S, Nishio K, Samura O, Kobayashi Y, Kako Y, Arai T, Oh-Ishi T, Kawame H, Narumi Y, Ohashi H, Fukushima Y.	Microarray and FISH-based genotype-phenotype analysis of 22 Japanese patients with Wolf-Hirschhorn syndrome.	Am J Med Genet A.	2013	Dec 19.[Epub ahead of print]	[Epub ahead of print]
Nishi E, Takamizawa S, Iio K, Yamada Y, Yoshizawa K, Hatata T, Hiroma T, Mizuno S, Kawame H, Fukushima Y, Nakamura T, Kosho T.	Surgical intervention for esophageal atresia in patients with trisomy 18.	Am J Med Genet A.	2013	Dec 5.	[Epub ahead of print]
Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsui Shi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A, Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N.	MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome.	Am J Med Genet A.	161 (9)	2234-43	2013
Suzumori N, Kaname T, Muramatsu Y, Yanagi K, Kumagai K, Mizuno S, Naritomi K, Saitoh S, Sugiura-Ogasawara M.	Prenatal diagnosis of X-linked recessive Lenz microphthalmia syndrome.	J Obstet Gynaecol Res.	39(11)	1545-7	2013