

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
Kato H, Miyake F, Shimbo H, Ohya M, Sugawara H, Aida N, Anzai R, Takagi M, Okuda M, 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	36	630-633	2014
Akiyama T, Osaka H, Shimbo H, Nakajiri T, Kobayashi K, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.	A Japanese adult case of guanidinoacetate methyltransferase deficiency.	JIMD	12	665-669	2014
van de Kamp JM, Errami A, Howidi M, Anselm I, Winter S, Phalin-Roque J, Osaka H, van Dooren SJ, Mancini GM, Steinberg SJ, Salomons GS.	Genotype-phenotype correlation of contiguous gene deletions of SLC6A8, BCAP31 and ABCD1.	Clin Genet	87	141-147	2015
野崎 章仁、熊田知浩、柴田実、藤井達哉、 <u>和田敬仁</u> 、 <u>小坂仁</u> .	尿中クレアチン/クレアチニン比と家族歴より診断に至ったクレアチントランスポーター欠損症の1家系 本邦3家系目 .	脳と発達	47	49-52	2015