

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
大浦敏博	特殊ミルク	位田忍、他	先天代謝異常症 栄養食事指導ケースブック	診断と治療社	東京	2014	128-132
大浦敏博	先天代謝異常症の食事療法に併用される経口製剤	位田忍、他	先天代謝異常症 栄養食事指導ケースブック	診断と治療社	東京	2014	133-134
山口清次	グルタル酸血症 型 マルチプルアシル-CoA 脱水素酵素欠損症)	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	121-126
山口清次	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素(VLCAD) 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	89-94
山口清次	ミトコンドリア三頭酵素(TFP)/長鎖 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素(LCHAD) 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	95-100
山口清次	ミトコンドリア脂肪酸 酸化異常症: 概論	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪	2015	66-73
畑 郁江, 重松 陽介	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	87-89
畑 郁江, 重松 陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	83-86
重松 陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI 欠損症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	79-82
重松 陽介	全身性カルニチン欠乏症	埜中征哉	骨格筋症候群(第2版)下	日本臨床社	大阪市	2015	75-78
重松陽介	マスキングで陽性となった新生児への対応	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針第16版	医学書院	東京	2015	229-230
大浦敏博	シトリン欠損症	水口雅, 市橋光, 崎山弘	今日の小児治療指針 第16版	医学書院	東京	2015	210-211

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
Naiki M, Ochi N, Kato YS, Purevsuren J, Yamada K, Kimura R, Fukushi D, Hara S, Yamada Y, Kumagai T, Yamaguchi S, Wakamatsu N	Mutations in HADHB, which encodes the $\beta$ -subunit of mitochondrial trifunctional protein, cause infantile onset hypoparathyroidism and peripheral polyneuropathy	American Journal of Medical Genetics A	164(5)	1180-1187	2014
Yasuno T, Osafune K, Sakurai H, Asaka I, Tanaka A, Yamaguchi S, Yamada K, Hitomi H, Arai S, Kurose Y, Higaki Y, Sudo M, Ando S, Nakashima H, Saito T, Kaneoka H	Functional analysis of iPSC-derived myocytes from a patient with carnitine palmitoyltransferase deficiency	Biochemical and Biophysical Research Communications	448(2)	175-181	2014

Tomatsu S, Shimada T, Mason RW, Montano AM, Kelly J, LaMarr WA, Kubaski F, Giugliani R, Guha A, Yasuda E, Mackenzie W, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii T	Establishment of Glycosaminoglycan Assays for Mucopolysaccharidoses	Metabolites	4(3)	655-679	2014
Shioya A, Takuma H, Yamaguchi S, Ishii A, Hiroki M, Fukuda T, Sugiee H, Shigematsu Y, Tamaoka A	Amelioration of acylcarnitine profile using bezafibrate and riboflavin in a case of adult-onset glutaric acidemia type 2 with novel mutations of the electron transfer flavoprotein dehydrogenase (ETFDH) gene	Journal of The Neurological Sciences	346(1-2)	350-352	2014
坊岡美奈, 比嘉明日美, 津野嘉伸, 熊谷健, 奥谷貴弘, 吉川徳茂, 城道久, 太田菜美, 八木重孝, 南佐和子, 井籠一彦, 山田健治, 山口清次	胎児心不全で発症したミトコンドリア三頭酵素欠損症の1例	日本周産期・新生児医学学会雑誌	50(3)	1015-1021	2014
重松陽介	血清および尿のアシルカルニチン分析	小児内科	46(4)	506-509	2014
Hayashi H, Tokuriki S, Okuno T, Shigematsu Y, Yasushi A, Matsuyama G, Sawada K, Ohshima Y	Biotin and carnitine deficiency due to hypoallergenic formula nutrition in infants with milk allergy.	Pediatr Int.	56(2)	286-288	2014
原圭一, 但馬剛, 小野浩明, 津村弥来, 岡田賢, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介	CPT II欠損症の新生児スクリーニング・見逃し例経験後の指標変更の影響	日本マス・スクリーニング学会誌	24(3)	261-266	2014
重松陽介, 畑郁江, 林 泰平, 小野浩明, 但馬 剛	二次検査法と組み合わせて実施するメチルマロン酸血症・プロピオン酸血症のタンデムマス・スクリーニング指標の検討	日本マス・スクリーニング学会誌	24(1)	49-56	2014
畑 郁江, 重松陽介	新生児期に特徴的なけいれん性疾患. 先天代謝異常症	小児科	55(8)	1175-1182	2014
重松陽介, 畑 郁江	ピンポイント小児医療 タンデムマス・スクリーニングの二次検査 血清および尿のアシルカルニチン分析	小児内科	46(4)	506-509	2014
小野浩明, 但馬 剛, 重松陽介, 畑 郁江, 原 圭一, 佐倉伸夫, 吉井千代子, 森岡千代美, 阪本直美	新生児タンデムマス・スクリーニングで陽性とならず, 1歳時ノロウイルス感染を契機に発症したビタミンB12反応性メチルマロン酸血症の1例	日本マス・スクリーニング学会誌	24(1)	43-47	2014
西山将広, 田中 司, 藤田杏子, 丸山あずさ, 永瀬裕朗, 竹田洋樹, 上谷良行, 重松陽介	ピボキシル基含有抗菌薬3日間投与によるカルニチン欠乏が関与した急性脳症の1例	日本小児科学会雑誌	118(5)	812-818	2014
Ogata T, Niihori T, Tanaka N, Kawai M, Nagashima T, Funayama R, Nakayama K, Nakashima S, Kato F, Fukami M, Aoki Y, Matsubara Y	TBX1 mutation identified by exome sequencing in a Japanese family with 22q11.2 deletion syndrome-like craniofacial features and hypocalcemia	PLoS One.	9(3)	e91598	2014

Dragneva S, Szyszka-Niagolov M, Ivanova A, Mateva L, Izumi R, Aoki Y, Matsubara Y	Seven Novel Mutations in Bulgarian Patients with Acute Hepatic Porphyrrias (AHP)	JIMD Rep.	16	57-64	2014
Inoue SI, Moriya M, Watanabe Y, Miyagawa-Tomita S, Niihori T, Oba D, Ono M, Kure S, Ogura T, Matsubara Y, Aoki Y	New BRAF knockin mice provide a pathogenetic mechanism of developmental defects and a therapeutic approach in cardio-facio-cutaneous syndrome	Hum Mol Genet.	23(24)	6553-6566	2014
Izumi R, Niihori T, Suzuki N, Sasahara Y, Rikiishi T, Nishiyama A, Nishiyama S, Endo K, Kato M, Warita H, Konno H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Nakayama K, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y, Aoki M	GNE myopathy associated with congenital thrombocytopenia: A report of two siblings	Neuromuscul Disord.	24(12)	1068-1072	2014
Nakano E, Masamune A, Niihori T, Kume K, Hamada S, Aoki Y, Matsubara Y, Shimosegawa T	Targeted Next-Generation Sequencing Effectively Analyzed the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Gene in Pancreatitis	Dig Dis Sci.	[Epub ahead of print]	2014	
Shintaku H, Ohura T	Sapropterin is safe and effective in patients less than 4-years-old with BH4-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency in Japan	J Pediatr	165	1241-1244	2014
大浦敏博、坂本修	シトリン欠損症 (NICCD, CTLN2)	小児科診療	77	519-521	2014
山口清次	タンデムマスを導入した新生児マススクリーニングの社会的意義と課題	公衆衛生情報	44(3)	5月8日	2014
Sakai C, Yamaguchi S, Sasaki M, Miyamoto Y, Matsushima Y, Goto Y	ECHS1 mutations cause combined respiratory chain deficiency resulting in Leigh syndrome	Human Mutation	36(2)	232-239	2015
Shimada T, Tomatsu S, Mason RW, Yasuda E, Mackenzie WG, Hossain J, Shibata Y, Montaño AM, Kubaski F, Giugliani R, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii KE, Fukao T, Orii T	Di-sulfated keratan sulfate as a novel biomarker for mucopolysaccharidosis IVA and IVB	Journal of Inherited Metabolic Disease Reports	21	1~13	2015
Bunai Y, Ishii A, Akaza K, Nagai A, Nishida N, Yamaguchi S	A case of sudden death after Japanese encephalitis vaccination	Legal Medicine	17(4)	279-282	2015
Kobayashi T, Minami S, Mitani A, Tanizaki Y, Booka M, Okutani T, Yamaguchi S, Ino K	Acute fatty liver of pregnancy associated with fetal mitochondrial trifunctional protein deficiency	Journal of Obstetrics and Gynaecology Research	41(5)	799-802	2015

Takahashi T, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	Metabolic disease in 10 patients with sudden unexpected death in infancy or acute life-threatening events	Pediatrics International	57(3)	348-353	2015
Vatanavicharn N, Yamada K, Aoyama Y, Fukao T, Densupsoontorn N, Jirapinyo P, Sathienkijkanchai A, Yamaguchi S, Wasant P	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: two neonatal cases with common splicing mutation and in vitro bezafibrate response	Brain and Development	37(7)	698-703	2015
Yamamoto K, Fukuda S, Mushimoto Y, Minami N, Kanai R, Tsukamoto K, Yamaguchi S	Acute myositis associated with concurrent infection of rotavirus and norovirus in a 2-year-old girl	Pediatric Reports	7(3)	51-53	2015
Yamada K, Aiba K, Kitaura Y, Kondo Y, Nomura N, Nakamura Y, Fukushi D, Murayama K, Shimomura Y, Pitt J, Yamaguchi S, Yokochi K, Wakamatsu N	Clinical, biochemical and metabolic characterisation of a mild form of human short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency: significance of increased N-acetyl-S-(2-carboxypropyl) cysteine excretion	Journal of Medical Genetics	52(10)	691-698	2015
Yamada K, Kobayashi H, Bo R, Takahashi T, Hasegawa T, Nakamura M, Ishige N, Yamaguchi S	Elevation of pivaloylcarnitine by sivelestat sodium in two children	Molecular Genetics and Metabolism	116(3)	192-194	2015
Yamada K, Kobayashi K, Bo R, Takahashi T, Purevsuren J, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Ohkubo T, Yokota T, Watanabe M, Tsunemi T, Mizusawa H, Takuma H, Shioya A, Ishii A, Tamaoka A, Shigematsu Y, Sugie H, Yamaguchi S	Clinical, biochemical and molecular investigation of adult-onset glutaric acidemia type II: Characteristics in comparison with pediatric cases	Brain & Development	38(3)	293-301	2016
山本幹枝, 安井建一, 渡辺保裕, 古和久典, 山口清次, 中島健二	ホモシスチン尿症をともなったメチルマロン酸尿症の1例	臨床神経学	55(1)	23-28	2015
原口康平, 里龍晴, 伊達木澄人, 時沢亜佐子, 白川利彦, 中富明子, 長谷川有紀, 山田健治, 小林弘典, 山口清次, 森内浩幸	急性期にアシルカルニチン分析で異常を示さなかったグルタル酸血症1型の1例	日本小児科学会雑誌	119(3)	595-599	2015
桑原優, 岡本典子, 城賀本敏宏, 元木崇裕, 中野威史, 林正俊, 山田健治, 小林弘典, 山口清次	スクリーニング後に発症したカルニチンパルミトイルトランスファラーゼ-欠損症	日本小児科学会雑誌	119(6)	1024-1028	2015
花井潤師, 福士勝, 石毛信之, 田崎隆二, 山口清次, 重松陽介	タンデムマス・スクリーニングにおける精度管理の現状と今後の課題-内部精度管理の充実に向けた取組み-	日本マススクリーニング学会誌	25(1)	57-66	2015
山口清次	タンデムマス法の導入にともなう新生児マススクリーニングの新しい体制	小児保健研究	74(6)	768-773	2015

Hitomi T, Matsuura N, Shigematsu Y, Okano Y, Shinozaki E, Kawai M, Kobayashi H, Harada KH, Koizumi A	Importance of molecular diagnosis in the accurate diagnosis of systemic carnitine deficiency	J Genet.	94(1)	147-150	2015
Yamamoto H, Tachibana D, Tajima G, Shigematsu Y, Hamasaki T, Tanaka A, Koyama M	Successful management of pregnancy with very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency	J Obstet Gynaecol Res.	Epub ahead of print	2015	
林泰平, 岩井和之, 津田英夫, 重松陽介	母親の慢性萎縮性胃炎が原因となったビタミンB12欠乏症の乳児例	日本小児科学会雑誌	119(3)	589-594	2015
重松陽介, 畑 郁江	アシルカルニチンプロフィールを参照した脂肪酸酸化異常症スクリーニング陽性判定の重要性	日本マス・スクリーニング学会誌	25(1)	67-73	2015
但馬剛, 津村 弥来, 香川 礼子, 岡田 賢, 原 圭一, 松本裕子, 栢田 紗季, 森岡 千代美, 吉井 千代子, 佐倉 伸夫, 畑 郁江, 重松 陽介	タンデムマス新生児スクリーニングin広島-自治体事業化後の現状	日本マス・スクリーニング学会誌	25(1)	75-82	2015
Katoh-Fukui Y, Igarashi M, Nagasaki K, Horikawa R, Nagai T, Tsuchiya T, Suzuki E, Miyado M, Hata K, Nakabayashi K, Hayashi K, Matsubara Y, Baba T, Morohashi K, Igarashi A, Ogata T, Takada S, Fukami M	Testicular dysgenesis/regression without campomelic dysplasia in patients carrying missense mutations and upstream deletion of SOX9	Mol Genet Genomic Med	3(6)	550-557	2015
Fujiwara I, Murakami Y, Niihori T, Kannno J, Hakoda A, Sakamoto O, Okamoto N, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Kinoshita K, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y	Mutations in <i>P1GL</i> in a patient with Mabry syndrome.	Am J Med Genet A	167A(4)	777-785	2015
Moriya M, Inoue SI, Miyagawa-Tomita S, Nakashima Y, Oba D, Niihori T, Hashi M, Ohnishi H, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y	Adult mice expressing a Braf Q241R mutation on an ICR/CD-1 background exhibit a cardio-facio-cutaneous syndrome phenotype.	Hum Mol Genet	24(25)	7349-7360	2015
Niihori T, Ouchi-Uchiyama M, Sasahara Y, Kaneko T, Hashii Y, Irie M, Sato A, Saito-Nanjo Y, Funayama R, Nagashima T, Inoue S, Nakayama K, Ozono K, Kure S, Matsubara Y, Imaizumi M, Aoki Y	Mutations in <i>MECOM</i> , encoding oncoprotein <i>EVI1</i> , cause radioulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia.	Am J Hum Genet	97(6)	848-854	2015
Komatsuzaki S, Ogawa E, Shimozawa N, Sakamoto O, Haginoya K, Uematsu M, Hasegawa Y, Matsubara Y, Ohura T	First Japanese case of Zellweger syndrome with a mutation in <i>PEX14</i> .	Pediatr Int	57(6)	1189-1192	2015

Nishi E, Mizuno S, Nanjo Y, Niihori T, Fukushima Y, <u>Matsubara Y</u> , Aoki Y, Kosho T	A novel heterozygous MAP2K1 mutation in a patient with Noonan syndrome with multiple lentigines	Am J Med Genet A	167A(2)	407-11	2015
Nakano E, Masamune A, Niihori T, Kume K, Hamada S, Aoki Y, <u>Matsubara Y</u> , Shimosegawa T	Targeted next-generation sequencing effectively analyzed the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene in pancreatitis	Dig Dis Sci	60(5)	1297-307	2015
Kon M, Suzuki E, Dung VC, Hasegawa Y, Mitsui T, Muroya K, Ueoka K, Igarashi N, Nagasaki K, Oto Y, Hamajima T, Yoshino K, Igarashi M, Kato-Fukui Y, Nakabayashi K, Hayashi K, Hata K, <u>Matsubara Y</u> , Moriya K, Ogata T, Nonomura K, Fukami M.	Molecular basis of non-syndromic hypospadias: systematic mutation screening and genome-wide copy-number analysis of 62 patients.	Hum Reprod	30(3)	499-506	2015
Suzuki E, Izumi Y, Chiba Y, Horikawa R, <u>Matsubara Y</u> , Tanaka M, Ogata T, Fukami M, Naiki Y	Loss-of-function SOX10 mutation in a patient with Kallmann syndrome, hearing loss, and iris hypopigmentation	Horm Res Paediatr	84	212-216	2015
Nakano E, Geisz A, Masamune A, Niihori T, Hamada S, Kume K, Kakuta Y, Aoki Y, <u>Matsubara Y</u> , et al.	Variants in pancreatic carboxypeptidase genes CPA2 and CPB1 are not associated with chronic pancreatitis.	Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol	309(8)	G688-94	2015
Bo R, Hasegawa Y, Kobayashi H, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	A fetus with mitochondrial trifunctional protein deficiency: Elevation of 3-OH-acylcarnitines in amniotic fluid functionally assured the genetic diagnosis	Molecular Genetics and Metabolism Reports	6	1~4	2016
Yaoita M, Niihori T, Mizuno S, Okamoto N, Hayashi S, Watanabe A, Yokozawa M, Suzumura H, Nakahara A, Nakano Y, Hokosaki T, Ohmori A, Sawada H, Migita O, Mima A, Lapunzina P, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Ogata T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Inoue S, <u>Matsubara Y</u> , Kure S, Aoki Y	Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Noonan syndrome patients with RIT1 mutations.	Hum Genet.	135(2)	209-222	2016
Yamada K, Kobayashi H, Bo R, Takahashi T, Purevsuren J, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Ohkubo T, Yokota T, Watanabe M, Tsunemi T, Mizusawa H, Takuma H, Shioya A, Ishii A, Tamaoka A, Shigematsu Y, Sugie H, Yamaguchi S	Clinical, biochemical and molecular investigation of adult-onset glutaric acidemia type II: Characteristics in comparison with pediatric cases	Brain & Development	38(3)	293-301	2016

Takahashi T, Hasegawa Y, Yamada K, Bo R, Kobayashi H, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	Metabolic survey of hidden inherited metabolic diseases in children with apparent life-threatening event (ALTE) or sudden unexpected death in infancy (SUDI) by analyses of organic acids and acylcarnitines using mass spectrometries	Shimane Journal of Medical Science	32(2)	61-68	2016
Yamamoto F, Nakamagoe K, Yamada K, Ishii A, Furuta J, Yamaguchi S	A case of very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency with novel compound heterozygous mutations	Journal of the Neurological Sciences	368(15)	165-167	2016
Purevsuren J, Bolorma B, Narantsetseg C, Batsolongo R, Enkhchimeg O, Bayalag M, Hasegawa Y, Shintaku H, Yamaguchi S	The first Mongolian cases of phenylketonuria in selective screening of inborn errors of metabolism	Molecular Genetics and Metabolism Reports	9	71-74	2016
Yamada K, Kobayashi H, Bo R, Purevsuren J, Mushimoto Y, Takahashi T, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	Efficacy of bezafibrate on fibroblasts of glutaric acidemia type II patients evaluated using an in vitro probe acylcarnitine assay	Brain & Development	39(1)	48-57	2017
山口清次	．テクノロジーの進歩 タンデムマス・スクリーニング	小児科診療	79(6)	745-752	2016
山口清次	周産期領域の新しい検査法 新生児編 タンデムマス	周産期医学	46(6)	800-801	2016
Hara K, Tajima G, Okada S, et al.	Significance of ACADM mutations identified from newborn screening of MCAD deficiency in Japan	Mol Genet Metab	118 (1)	9-14	2016
Tajima G, Hara K, Tsumura M, et al.	Screening of MCAD deficiency in Japan: 16 years' experience of enzymatic and genetic evaluation	Mol Genet Metab	119 (4)	322-328	2016
但馬剛	メチルマロン酸血症	小児内科	48 (増刊)	109-113	2016
但馬剛,原圭一,津村弥来,香川礼子,岡田賢,栢田紗季,森岡千代美,吉井千代子,佐倉伸夫,畑郁江,重松陽介	CPT-2欠損症の新生児スクリーニング：偽陰性発症例の経験と新たな指標による診断体制の構築	特殊ミルク情報	52	16-22	2016
重松陽介	質量分析法による新生児マススクリーニングの実相	J. Mass Spectrom. Soc. Jpn.	64	1-5	2016
Tajima G, Hara K, Tsumura M, et al.	Screening of MCAD deficiency in Japan: 16years' experience of enzymatic and genetic evaluation.	Mol Genet Metab	119	322-328	2016
Deswal S, Bijarnia-Mahay S, Manocha V, et al.	Primary carnitine deficiency - A rare treatable cause of cardiomyopathy and massive hepatomegaly.	Indian J Pediatr	53	914-916	2016

Akagawa S, Fukao T, Akagawa Y, et al.	Japanese male siblings with 2-methyl-3-hydroxybutyryl-Co A dehydrogenase deficiency (HSD10 Disease) without neurological regression.	JIMD Rep	Epub		2016
Hara K, Tajima G, Okada S, Tsumura M, Kagawa R, Shirao K, Ohno Y, Yasunaga S, Ohtsubo M, Hata I, Sakura N, Shigematsu Y, Takihara Y, Kobayashi M	Significance of <i>ACADM</i> mutations identified from newborn screening of MCAD deficiency in Japan	Mol Genet Metab	118 (1)	9~14	2016
Gupta D, Bijarnia-Mahay S, Kohli S, Saxena R, Dua Puri R, Shigematsu Y, Yamaguchi S, Sakamoto O, Gupta N, Kabra M, Thakur S, Deb R, Verma I-C	Seventeen Novel Mutations in PCCA and PCCB Genes in Indian Propionic Acidemia Patients, and Their Outcomes	Genetic Testing and Molecular Biomarkers	20 (7)	373-382	2016
Aoki Y, Niihori T, Inoue SI, Matsubara Y	Recent advances in RASopathies.	J Hum Genet	61(1)	Sep-33	2016
Shima H, Tanaka T, Kamimaki T, Dateki S, Muroya K, Horikawa R, Kanno J, Adachi M, Naiki Y, Tanaka H, Mabe H, Yagasaki H, Kure S, Matsubara Y, et al.	Japanese SHOX study group. Systematic molecular analyses of SHOX in Japanese patients with idiopathic short stature and Leri-Weill dyschondrosteosis	J Hum Genet	61(7)	585-91	2016
Higasa K, Miyake N, Yoshimura J, Okamura K, Niihori T, Saito H, Doi K, Shimizu M, Nakabayashi K, Aoki Y, Tsurusaki Y, Morishita S, Kawaguchi T, Migita O, Nakayama K, Nakashima M, Mitsui J, Narahara M, Hayashi K, Funayama R, Yamaguchi D, Ishiura H, Ko WY, Hata K, Nagashima T, Yamada R, Matsubara Y, et al.	Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population.	J Hum Genet	61(6)	547-53	2016
Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Sawai H, Arimori N, Yamanouchi Y, Ozasa Y, Kanai M, Sago H, Sekizawa A, Takada F, Masuzaki H, Matsubara Y, Hirahara F, Kugu K	Nationwide survey for current clinical status of amniocentesis and maternal serum marker test in Japan	J Hum Genet	[Epub ahead of print]		2016
大浦敏博, 岡野善行, 坂本修	シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症の臨床像・診断と治療・フォローアップの留意点	特殊ミルク情報	51	6~11	2015
大浦敏博	シトリン欠損症	小児科診療	79 (6)	805-811	2016
大浦敏博	ホモシスチン尿症	小児内科	48 (増刊)	57-63	2016
大浦敏博	治療用特殊ミルクの現状と安定供給上の課題	日本マススクリーニング学会誌	26(3)	93-96	2016



Okano Y, Hattori T, Fujimoto H, et al.	Nutritional status of patients with phenylketonuria in Japan	Molecular Genetics and Metabolism Reports	8	103-110	2016
Mori T, Imai K, Oboshi T, et al	Usefulness of ketogenic diet in a girl with migrating partial seizures in infancy	Brain & Development	38(6)	601-604	2016