

臨床遺伝診療部

著書

- 1) 長井 篤: Kennedy-Alter-Sung 病 (球脊髄性筋萎縮症), 山口徹, 北原光夫編: 今日の治療指針 2005 年版. 医学書院, 東京, pp652-653, 2005
- 2) 長井 篤, 小林祥泰: 脳アミロイドアンギオパチー. 田村晃, 松谷雅生, 清水輝夫編: EBM に基づく脳神経疾患の基本治療指針. メディカルレビュー, 東京, pp 54-58, 2006

学術論文

- 1) Nagai A, Mishima S, Ishida Y, Ishikura H, Harada T, Kobayashi S, Kim SU: Immortalized human microglial cell line: Phenotypic Expression. Journal of Neuroscience Research 81: 342-348, 2005
- 2) Toriumi Y, Takusa Y, Uchiyama A, Kimura M, Sejima H, Yamaguchi S, Eda I, Nishio I, Nonaka I: Distal myopathy with rimmed vacuoles in a case of opercular syndrome. Brain and Development 28: 458-461, 2006
- 3) 山口清次: 新生児マススクリーニング実施の要点. 周産期医学 35: 1209-1212, 2005
- 4) 山口清次: 有機酸・脂肪酸代謝異常研究の進歩. 日本先天代謝異常学会誌 21: 26-36, 2005
- 5) 山口清次: SIDS 様症状で発症する先天代謝異常と診断へのアプローチ. 日本 SIDS 学会雑誌 6(1): 15-24, 2006
- 6) 山口清次, 小林弘典: 健診・検査後の対応とその評価: 先天性脂肪酸代謝異常症. 小児科臨床 59: 643-651, 2006
- 7) 長谷川有紀, 山口清次: 当直医師に必要な新生児の知識: 先天代謝異常. 小児科診療 69(3): 409-415, 2006

学会発表

- 1) 長谷川有紀, 小林弘典, 木村正彦, 山口清次: 前児の疾患が確定診断されなかった有機酸代謝異常症の出生前診断: その倫理. 第 2 回中国四国出生前医学研究会. 高松, 2005 年 1 月
- 2) 山口清次: SIDS に類似した症状で発症する先天代謝異常: 有機酸・脂肪酸代謝異常の重要性. 第 11 回日本 SIDS 学会 特別講演. 盛岡, 2005 年 3 月
- 3) Yamaguchi S: Significance of newborn mass screening for fatty acid disorders to prevent children from sudden infant death or acute encephalopathy of unknown origin. 6th Vietnam Pediatric Meeting (Special Lecture). Hanoi, April 2005
- 4) Yamaguchi S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Uchida Y, Yotsumoto Y, Takahashi A, Kimura M, Tajima G, Sakura N, Fukao T, Takayanagi M, Shigematsu Y: Survey of Mitochondrial Fatty Acid Oxidation Disorders (FAODs) in Japanese. 6th International Congress on Fatty Acid Oxidation, Egmond aan Zee, The Netherlands, Jun 2005
- 5) 山口清次: 日常診療における代謝疾患の重要性とアプローチ. 第 103 回日本小児科学会福島地方会 特別講演. 福島, 2005 年 6 月
- 6) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新しい動き. 第 21 回徳島小児内分泌代謝研究会. 高松, 2005 年 7 月
- 7) Yamaguchi S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Yotsumoto Y, Kimura M, Fukao T, Shigematsu Y: Clinical and Molecular Aspects of VLCAD Deficiency and Glutaric acidemia Type II in Japanese. 42st Annual symposium of SSIEM. Paris, France, September 2005
- 8) 木村正彦, 玉置由子, 大家隆晴, 山口清次: ダウン症候群の特徴を欠く Partial 21 torisomy の男児. 第 50 回日本人類遺伝学会. 倉敷, 2005 年 9 月
- 9) 長谷川有紀, 小林弘典, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: 有機酸代謝異常症

の出生前診断: 異なる 2 種類の質量分析による羊水診断の検討. 第 50 回日本人類遺伝学会. 倉敷, 2005 年 9 月

- 10) Hasegawa Y, Iga M, Kimura M, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Reliable prenatal diagnosis of organic acidemias simultaneously, GC/MS and ESI/MS/MS. 1st Congress of Asian Society for Pediatric Research. Tokyo, November 2005
- 11) 四本由郁, 小林弘典, 長谷川有紀, 木村正彦, 山口清次: グルタル酸血症 2 型患者 17 例の臨床像と病因の検討. 第 48 回日本先天代謝異常学会. 熊本, 2005 年 11 月
- 12) 山口清次, 長谷川有紀, 小林弘典, 三春範夫, Wanders R: ミトコンドリア脂肪酸代謝異常・カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症の羊水細胞をもちいた出生前診断. 第 3 回中国四国出生前医学研究会. 岡山, 2006 年 1 月
- 13) Yamaguchi S: Inherited metabolic disorder of organic and fatty acids: A causative disorder of unexpected acute encephalopathy or sudden death in childhood. The 10th Vietnam Pediatric Congress, Hanoi, May 2006
- 14) Yamaguchi S: Sudden Infant death and inborn errors of metabolism. The 9th SIDS International Conference. Yokohama, Jun 2006
- 15) Nabika T, Zhang S-y, Shibata H, Karino K, Wang B-y, Kobayashi S, Masuda J: Interaction between genetic and environmental factors influencing the plasma LP-PLA2 activity. The 21st Scientific Meeting of the International Society of Hypertension, Fukuoka, Japan, October 2006
- 16) Kato N, Yanai K, Makaya M, Nabika T, Katsuya T, Fujioka A, Yasuda K, Yamori Y, Kobayashi S, Ogihara T, Yazaki Y: Integrative large-scale candidate gene analysis of atherosclerotic diseases. The 21st Scientific Meeting of the International Society of Hypertension, Fukuoka, Japan, October 2006