

- 12) 重松陽介, 畑郁江: わが国のタンデムマスによる先天代謝異常症マススクリーニング試験研究の現況. ワークショップ「30年を迎えたわが国の新生児マススクリーニングの評価と今後」. 第110回日本小児科学会学術集会. 京都, 2007年4月
- 13) 北川照男: 欧米で検討されている新しい対象疾患. 第110回日本小児科学会学術集会. 京都, 2007年4月
- 14) 新宅治夫, 大和田操, 山野恒一, 他: テトラヒドロピオプテリン反応性軽症フェニルケトン尿症の診断と日本における頻度. 第110回日本小児科学会学術集会. 京都, 2007年4月
- 15) 新宅治夫, 大浦敏博, 小山田美香, 他: テトラヒドロピオプテリン反応性軽症フェニルケトン尿症の長期治療. 第110回日本小児科学会学術集会 111 (2): 291, 2007.
- 16) 田中藤樹, 右田王介, 松本務, 有瀧健太郎, 東範行, 守本倫子, 小林靖明, 望月弘, 小崎里華, 奥山虎之: ラロニダーゼによるムコ多糖症I型酵素補充療法: 2年間の成績. 第110回日本小児科学会学術集会. 京都, 2007年4月
- 17) 右田王介, 岡田美智代, 田中藤樹, 三原喜美恵, 小崎里華, 奥山虎之: ムコ多糖症の遺伝子検査とその臨床的意義. 第110回日本小児科学会学術集会. 京都, 2007年4月
- 18) 但馬剛, 西村裕, 小野浩明, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: 広島県のタンデムマス新生児スクリーニング8年間の経過報告. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 19) 山口清次: タンデムマス導入を機に進める新生児スクリーニング体制の立て直し. 第34回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 千葉, 2007年9月
- 20) 長谷川有紀, 小林弘典, 遠藤充, 重松陽介, 大浦敏博, 福士勝, 鈴木健, 田崎隆二, 山口清次: タンデムマススクリーニングによる予後改善効果の検討: 発症後に診断された症例との比較. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 21) 小林弘典, 遠藤充, 長谷川有紀, 大浦敏博, 山口清次: 島根大学で行っているタンデムマスによる新生児マス・スクリーニング: 2年間のまとめ. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 22) 但馬剛, 佐倉伸夫: タンデムマス新生児スクリーニング陽性例の診断確定における問題点. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 23) 遠藤充, 小林弘典, P. ジャミヤン, 長谷川有紀, 山口清次: 脂肪酸代謝異常症スクリーニングの診断支援方法: 培養線維芽細胞とタンデムマスを用いた β 酸化能評価. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 24) 水落弘美, 村山圭, 高柳正樹: 新生児聴覚スクリーニングを契機に発見されたGM1ガングリオシドーシスの一例. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 25) 藤浪綾子, 村山圭, 高柳正樹, 長坂博範: 米国ノースカロライナ州の新生児マススクリーニングにて発見された中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 欠損症日本人例. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 26) 大浦敏博他: 宮城県におけるタンデムマス質量分析計による新生児マススクリーニング. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 27) 笹島 薫, 間下充子, 鈴木 健, 大和田 操: 濾紙血中フェニルアラニン分析の信頼性に関する研究—新生児マス・スクリーニング並びにフェニルケトン尿症管理における信頼度の検討—. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 28) 碓井ひろみ, 中林啓記, 佐藤智英, 大和田 操: フェニルケトン尿症の長期追跡—食事療法の重要性の検討—. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 29) 石毛信之, 鈴木健, 大和田操, 他: 尿 α ガラクトシダーゼAタンパクとグロボトリアオシルセラミド測定によるファブリー病ハイリスク・スクリーニングに関する研究. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 30) 鈴木健, 石毛信之, 大和田操, 他: 新生児濾紙血を用いた4-methylumbelliferyl- α -D-glucopyranoside法によるグリコーゲン蓄積症II型(ポンベ病)スクリーニング法の検討. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 31) 重松陽介, 畑郁江, 但馬剛, 他: タンデムマススクリーニングにおけるシトリン欠損症のスクリーニング指標の検討. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 32) 稲岡一孝, 宮城晶子, 竹島清美, 他: 大阪府における非誘導体化タンデムマス法を用いた新生児スクリーニング. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 33) 野町祥介, 阿部敦子, 太田 優, 坂上絵理奈, 臼井知美 他: 札幌市におけるタンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニング2年間の実施成績. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 34) C.Paulette, U.G.Jensen, 野町祥介, 福士勝: 非誘導体化および誘導体化MSMSキット, 最適データ解析用のソフトウェアの組み合わせについて. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 35) 原田正平: 内分泌疾患スクリーニングから学んだこと—精度管理と情報管理—. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 36) 渡辺倫子, 他: 日本における新生児スクリーニング精度管理とスクリーニングシステムの新たな展開. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 37) 鈴木恵美子, 他: スクリーニング外部精度管理システムへのブラインドサンプル導入の検討. 第34回日本マス・スクリーニング学会. 千葉, 2007年9月
- 38) 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: タンデム質量分析法による極長鎖アシルCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症スクリーニングにおける陽性例の確定診断. 第32回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007年9月
- 39) 石毛信之, 原淳, 穴澤昭, 鈴木健, 大和田操, 北川照男: MS/MSを用いた複数のマススクリーニングシステムへの対応. 第32回日本医用マススペクトル学会, 京都, 2007年9月
- 40) 重松陽介, 畑郁江, 田中幸枝: MS/MSスクリーニングにおける精密検査から診断確定への問題点. シンポジウム「新生児マススクリーニングにおける質量分析法の課題」. 第32回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007年9月
- 41) 南 憲明, 長谷川有紀, 小林弘典, 吉田正人, 山口清次

- : 安定同位体希釈法を用いた高感度 GC/MS 分析によるフルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症等の糖新生系異常の評価: [1,2,3-¹³C]-glycerol-3-phosphate の合成. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007 年 9 月
- 42) 遠藤 充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: グルタル酸血症 2 型の線維芽細胞におけるアシルカルニチンプロファイルと臨床的重症度の関連性の検討. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007 年 9 月
 - 43) 小林弘典: ESI-MS/MS を用いたアシルカルニチン分析における診断精度の向上への工夫. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会 シンポジウム「新生児マススクリーニングにおける質量分析法の課題」. 京都, 2007 年 9 月
 - 44) 福士 勝, 野町祥介, 田上泰子 他: ESI-MS/MS にとる新生児マススクリーニングで発見されたグルタル酸尿症 II 型及び軽症プロピオン酸血症. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007 年 9 月
 - 45) 野町祥介: MS/MS 法におけるアミノ酸分析の問題点と精度管理. 第 32 回日本医用マススペクトル学会年会. 京都, 2007 年 9 月
 - 46) 稲岡一考, 中山雅弘, 和田芳直: 無誘導体法法における問題点と対処法. 第 32 回日本医用マススペクトル学会. 京都, 2007.09
 - 47) 大浦敏博他: 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症: 日本人 5 症例の分子遺伝学的解析. 第 52 回日本人類伝学会, 東京, 2007 年 9 月
 - 48) 虫本雄一, 小林弘典, 遠藤 充, 長谷川有紀, 山口清次, 島根大学で診断した中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症の発症形態. 第 59 回中国四国小児科学会. 高松, 2007 年 10 月
 - 49) 山口清次: 脂肪酸代謝異常症の診断と治療のスタンダード. 第 49 回日本先天代謝異常学会 Plenary Lecture. 山形, 2007 年 11 月
 - 50) 虫本雄一, 長谷川有紀, 遠藤 充, 小林弘典, 山口清次: 質量分析を用いたマルチプルカルボキシラーゼ欠損症の出生前診断. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 51) 但馬剛, 白尾謙一郎, 佐倉伸夫: 自閉症状と反復性嘔吐から診断に至ったオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症の 1 例. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 52) 大浦敏博他: 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症: 日本人 5 症例の分子遺伝学的解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会総会. 山形, 平成 19 年 11 月
 - 53) 鈴木康之, 折居建治, 奥山虎之, 田中藤樹, 田中あけみ, 井田博幸, 衛藤義勝, 折居忠夫: ムコ多糖症 I 型・II 型の全国疫学調査. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 54) 鈴木康之, 奥山虎之, 田中あけみ, 井田博幸, 衛藤義勝, 折居忠夫: ムコ多糖症 II 型の酵素補充療法: 日本人 14 例の解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 55) 奥山虎之, 田中藤樹, 右田王介, 田中あけみ, 鈴木康之, 大橋十也, 古城真秀子, 今井 憲, 久保俊英, 久保田哲夫, 衛藤義勝, 折居忠夫: ムコ多糖症 VI 型酵素製剤ガルスルファーゼの国内臨床開発について. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 56) 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 三原喜美恵, 岡田美智代, 小崎里華, 奥山虎之, 水口浩一, 阿部裕一, 長澤哲郎, 岡明, 大矢寧: アルグルコシダーゼ α を用いた成人型ポンペ病の治療例. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 57) 重松陽介, 畑郁江, 田中幸枝: Carnitine-palmitoyl-transferase (CPT) II 欠損症/translocase 欠損症の濾紙血中長鎖アシルカルニチン濃度の検討. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 58) 但馬 剛, 白尾謙一郎, 佐倉伸夫: 自閉症状と反復性嘔吐から診断に至ったオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症の 1 例. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 59) 白尾謙一郎, 但馬 剛, 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で発見された SCAD 欠損症 2 例の分子遺伝学的解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 60) 起塚 庸, 竹島泰弘, 八木麻理子, 栗野宏之, 但馬剛, 佐倉伸夫, 依藤亨, 重松陽介, 松尾雅文: 新生児タンデム質量分析スクリーニングでプロピオニルカルニチンの増加を認めたミトコンドリア脳症の一例. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 61) 顧艶紅, 加藤忠明, 原田正平, 重松陽介, 山口清次: タンデム質量分析計による「新しい新生児マススクリーニング」対象疾患の小児慢性特定疾患治療研究事業における登録状況及び予後に関する二次調査. 第 49 回日本先天代謝異常学会. 山形, 2007 年 11 月
 - 62) 三科潤: 新生児聴覚スクリーニングの聴覚障害児早期支援主要機関への影響. 第 52 回日本未熟児新生児学会. 高松, 2007 年 11 月
 - 63) 石山 洋, 他: タンデムマススペクトル法による新生児アミノ酸代謝異常スクリーニング. 第 44 回静岡県公衆衛生研究会 第 2 分科会, 2007
 - 64) 御牧 信義, 天野るみ: 周波数帯域別聴力検査装置 CochleaScan による新生児聴力精密検査の検討. 第 43 回日本新生児周産期医学会総会, 2007
 - 65) 福島邦博: 言語発達遅滞とその療育. 平成 19 年度第 107 回日本耳鼻咽喉科学会総会教育セミナー. 2007
 - 66) 福島邦博: 新生児聴覚スクリーニング後の精密聴力検査. 平成 19 年度聴覚医学会講習会, 2007
 - 67) 石山 洋, 他: 現行アミノ酸代謝異常検査へのタンデムマス法導入の検討. 第 42 回予防医学技術研究会議. 静岡, 2008 年 2 月
 - 68) 鈴木恵美子: 外部精度管理結果報告およびブラインドサンプルを用いた外部精度管理のパイロットスタディ進行状況, 日本マス・スクリーニング学会技術者部会第 26 回研修会, 大阪市, 2008 年 3 月
- 平成 20 (2008) 年度
- 1) Mishina, Jun: Present Status of Newborn Hearing Screening in JAPAN. Symposium on Neonatal Screening at 15th Congress of Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies. Nagoya, May 2008
 - 2) Fukao T, Zhang G, Matsuo N, Kondo N: CpG islands around exon 1 in succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene were hypomethylated even in human and mouse hepatic tissues where SCOT gene expression was completely suppressed. 2008 Annual symposium of Society for the Study of Inborn Errors of

- Metabolism. September 2008.
- 3) Fukao T, Boneh A, Kondo N: A novel single-base substitution (c.1124A>G) that activates 5-base upstream cryptic splice donor site within exon 11 in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. 2008 Annual symposium of Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. September 2008.
 - 4) Torayuki Okuyama, Toju Tanaka: Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis type I in Japan. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium. Lisboa, September 2008
 - 5) Toju Tanaka, Mahoko Furujo, Tetsuo Kubota, Tohya Ohashi, Akemi Tanaka, Yasuyuki Suzuki, Yoshikatsu Eto, Tadao Orii, Torayuki Okuyama: Ert using galsulfase for maroteaux-lamy syndrom in Japan. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium. Lisboa, September 2008
 - 6) Shigematsu Y, Hata I, Tanaka Y, Shichijo K, Umemoto T, Nakatsu T, Yoshida T, Naito E: Short-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (SCHAD) deficiency and newborn screening by tandem mass spectrometry. The 2008 SSIEM annual symposium. Lisboa, Portugal, September 2008
 - 7) Torayuki Okuyama: Recent clinical progress in lsds: new data from LSD clinical trials and registries, MPS I disease, Japanese case. 11th Annual Asia LSD Symposium. Beijing, 2008.
 - 8) 深尾敏幸, 櫻井里美, 近藤直実: T2 遺伝子の c.1124A>G (N375S) 変異の特徴—スプライシング実験から. 第 111 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2008 年 4 月
 - 9) 山口清次, 虫本雄一, 吉川陽子, 四本由郁, 小林弘典: 有機酸・脂肪酸代謝異常症の新生児期発症例の臨床所見と予後. 第 44 回日本周産期・新生児医学会総会. 横浜, 2008 年 7 月
 - 10) 山口清次: タンデムマス導入による新生児マススクリーニングの広がり. 第 9 回愛媛周産期医療研究会講演. 愛媛, 2008 年 7 月
 - 11) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新しい動き: ガスリーテストからダンデムマスの時代へ. 第 39 回岩手周産期研究会 特別講演. 盛岡, 2008 年 8 月
 - 12) 大和田操: 新生児マス・スクリーニングで発見されたアミノ酸代謝異常症の長期予後. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 松江, 2008 年 8 月
 - 13) 坂本修, 大浦敏博, 土屋滋, 島田美香, 齊藤郁磨, 名古屋裕子, 一條敦子, 針生敬子, 山本俊夫, 遠藤善宏, 秋山和夫, 白石廣行, 虫本雄一, 遠藤充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: タンデムマス新生児スクリーニングでの C3, C3/C2 の高値例の検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 14) 福士 勝: マス・スクリーニングで結ぶ医師, 行政, 検査, 患者家族の連携—検査施設のあり方と検査・行政・医療機関の連携—. 第 35 回マス・スクリーニング学会. 松江, 2008.
 - 15) 木谷豊, 高柳正樹, 真山義民, 村山圭, 長坂博範: 尿所見から脂肪酸代謝異常症が疑われ, グルタル酸尿症 2 型の診断に至った 1 例. 第 50 日本先天代謝異常学会. 米子, 2008
 - 16) 但馬剛, 佐倉伸夫: メーブルシロップ尿症の酵素診断. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 17) 小野浩明, 但馬剛, 佐倉伸夫, 重松陽介: タンデムマス新生児スクリーニングの尿素サイクル異常症に対する有用性. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 18) 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, 山口清次: 有機酸・脂肪酸代謝異常症の自然歴について. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 19) 小林弘典, 長谷川有紀, 虫本雄一, 山口清次: タンデムマススクリーニングを受けずに発症した有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の後方視的検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 20) 虫本雄一, 小林弘典, 李 紅, Jamiyan Purevsure, 長谷川有紀, 山口清次: タンデムマス・スクリーニングにおける酵素評価: 末梢血リンパ球とタンデムマスを用いた脂肪酸β酸化能の試み. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 21) 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 岡田美智代, 小須賀基通, 小崎里華, 大澤真木子, 奥山虎之: ろ紙を用いたポンベ病スクリーニング法の検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 22) 重松陽介, 畑郁江, 内藤悦郎, 但馬剛, 小林圭子: タンデムマス・スクリーニングにおけるシトリン欠損症スクリーニング指標の検討 (第 2 報). 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月.
 - 23) 重松陽介, 畑郁江, 七條光市, 梅本多喜子, 杉本真弓, 松浦里, 東田栄子, 渡邊力, 中津忠則, 吉田哲也, 内藤悦郎: 短鎖 3 ヒドロキシシアシル CoA 脱水素酵素 (SCHAD) 欠損症とタンデムマス・スクリーニング指標. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 24) 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 前田昌子, 成瀬 浩, 望月孝一, 山上祐次, 安片恭子, 田崎隆二, 九曜雅子, 園山京子, 吉井千代子, 安部真理子, 中村多加良, 平原史樹, 原田正平, 加藤忠明, 松井 陽: スクリーニング外部精度管理システムへのブラインドサンプル導入の進展. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 25) 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 原田正平, 加藤忠明, 松井陽: タンデムマススクリーニングにおける精度管理の現状. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 26) 河地豊, 福土勝, 藤倉かおり, 望月孝一, 原田正平: 採血手技によるマススクリーニング検査データの検討 (第一報). 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 27) 石毛信之 他: 先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングにおけるダンデム質量分析計信頼度の検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 28) 石毛信之 他: 尿 α ガクトンゲ A 蛋白とグロボトリアオシルセラミド測定に関する研究. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 29) 稲岡一考, 竹島清美, 中村しのぶ, 笠原敏喜, 中山雅弘, 和田芳直, 重松陽介: タンデムマス・スクリーニングのための新内部標準セットの検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008 年 8 月
 - 30) 青木久美子, 松下優美, 猪口隆洋, 田代恭子, 稲場美佐, 井上 かおり, 原 千尋, 渡辺順子, 芳野 信, 松石豊次郎: 発症前 3-メチルクロトニル CoA カルボ

- キシラーゼ欠損症のスクリーニング. 第35回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008年8月
- 31) 小田切正昭, 中村正樹, 矢嶋希, 栗原秀子: タンデムマスを用いた非誘導体法化の検討. 第35回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008年8月
 - 32) 御牧信義, 菊本健一, 木村桂子, 天野るみ: 自動ABRスクリーナー3機種と比較検討. 第35回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008年8月
 - 33) 藤井智恵子, 芳野 信, 佐藤ゆき, 原田正平, 掛江直子, 顧 艶紅, 加藤忠明, 新宅治夫, 大和田 操, 梅橋豊: 新生児マススクリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査-バイオバンク化へ向けて-. 第35回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008年8月
 - 34) 鈴木 健 他: 新生児濾紙血液を用いたムコ多糖症I型クリーニング法の研究. 第35回日本マス・スクリーニング学会. 松江, 2008年8月
 - 35) 山口清次: 新しい新生児マス・スクリーニングの臨床的意義. 第35回日本マス・スクリーニング学会・第30回技術部会 教育講演. 松江, 2008年8月
 - 36) 田崎隆二, 武田聖子, 藤田春雄, 中村公俊, 三淵浩, 遠藤文夫, 梅橋豊蔵: 九州地区を中心としたタンデムマス・スクリーニング状況. 第35回日本マス・スクリーニング学会・第30回技術部会. 松江, 2008年8月
 - 37) 但馬剛, 白尾謙一郎, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介, 長谷川有紀, 木村正彦, 山口清次: 本邦初例と思われるエチルマロン酸脳症の1例. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 38) 白尾謙一郎, 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: 短鎖アシルCoA 脱水素酵素 (SCAD) 欠損症の分子遺伝学的解析. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 39) プレブスレン ジャミヤン, 深尾敏幸, 長谷川有紀, 小林弘典, 福田誠司, 山口清次: Clinical and molecular investigations of 5 Japanese patients with MTP deficiency. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 40) 久保寺訓子, 内山温, 長澤宏幸, 山本裕, 河野芳功, 深尾敏幸, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 安野哲彦: 新生児期発症のカルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ欠損症の1例. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 41) 堀友博, 深尾敏幸, 小林弘典, 寺本 貴英, 高柳正樹, 遠藤充, 長谷川有紀, 安野哲彦, 山口清次, 近藤直実: CPT2欠損症の初期カルニチン治療における血中および尿中アシルカルニチンの推移の検討. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 42) 田中藤樹, 田中あけみ, 鈴木康之, 井田博幸, 奥山虎之, 衛藤義勝, 折居忠夫: Hunter症候群成人10例における酵素補充療法 JET Studyの治療成績. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 43) 田中藤樹, 古城真秀子, 小倉和郎, 久保田哲夫, 大橋十也, 田中あけみ, 鈴木康之, 奥山虎之, 衛藤義勝, 折居忠夫: Maroteaux-Lamy症候群に対する酵素補充療法~国内3症例の治療例. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 44) 田中藤樹, 三原喜美恵, 種元智洋, 中村知夫, 石毛信之, 奥山虎之: タンデムマススクリーニングによるPTPS欠損症の早期診断~出生前遺伝カウンセリングの効用. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 45) 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 岡田美智代, 小須賀基通, 小崎里華, 大澤真木子, 奥山虎之: ポンベ病スクリーニング;日本人特有の遺伝子多型の影響. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 46) 三原喜美恵, 李紅蓮, 四元淳子, 右田王介, 小須賀基道, 田中藤樹, 小崎里華, 奥山虎之: オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC) 欠損症の遺伝カウンセリング. 第50回日本先天代謝異常学会総会. 米子, 2008.
 - 47) 阿部紀子, 碓井ひろみ, 大和田操: メープルシロップ尿症の食事療法に関する研究-5例の長期追跡結果-. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 48) 重松陽介, 畑郁江, 金岡裕夫: タンデムマススクリーニング発見イソ吉草酸血症の低カルニチン血症と治療. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 49) 重松陽介, 畑郁江, 但馬剛, 内藤悦郎: 重水素標識脂肪酸負荷後の末梢リンパ球中アシルカルニチン分析による脂肪酸酸化異常症診断法の検討. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 50) 田代恭子, 猪口隆洋, 松下優美, 青木久美子, 稲場美佐, 井上かおり, 原 千尋, 渡辺 順子, 芳野 信, 松石豊次郎: 質量分析法による新生児代謝異常マス・スクリーニングの重要性. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 51) 虫本雄一, 長谷川有紀, 小林弘典, 李 紅, Jamiyan Purevsure, 山口清次: 線維芽細胞とタンデムマスを用いたグルタル酸血症1型の酵素活性評価. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 52) 李 紅, 遠藤 充, 長谷川有紀, 小林弘典, 福田誠司, 山口清次: Study of the effect of heat stress on fatty acid oxidation disorder using an in vitro assay. 第50回日本先天代謝異常学会. 米子, 2008年11月
 - 53) 虫本雄一, 長谷川有紀, 遠藤充, 小林弘典, 李 紅, Jamiyan Purevsure, 山口清次: 培養細胞とタンデムマスによる有機酸代謝異常症の酵素評価の試み. 第33回日本医用マススペクトル学会. 東京, 2008.
 - 54) 野町祥介: PerkinElmer 非誘導体化キット neobaseを用いたタンデムマス新生児スクリーニングへの初期検討. 第33回日本医用マススペクトル学会. 東京, 2008年9月
 - 55) 重松陽介: 多施設タンデムマス・スクリーニングの実績と検討課題. 第33回日本医用マススペクトル学会. 東京, 2008.9.
 - 56) 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 小須賀基通, 岡田美智代, 小崎里華, 大矢 寧, 大澤真木子, 奥山虎之: 成人型ポンベ病における酵素補充療法の評価. 第50回日本小児神経学会総会. 東京, 2008年5月
 - 57) 奥山虎之: 酵素補充療法, イソフラボン療法の現状-MPS I・VI. 第12回日本ムコ多糖症研究会. 東京, 2008.
 - 58) 奥山虎之: 保険収載された遺伝病的検査と遺伝カウンセリング加算. 日本人類遺伝学会第53回大会. 横浜, 2008年9月
 - 59) 田中藤樹, 右田王介, 小田絵里, 岡田美智代, 三原喜美恵, 李 紅蓮, 小須賀基通, 小崎里華, 林聡, 左合治彦, 奥山虎之: 先天代謝異常症に対する出生前遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第53回大会. 横浜, 2008年9月
 - 60) 芳野 信, 藤井智恵子, 佐藤ゆき, 原田正平, 掛江直子, 顧 艶紅, 加藤忠明, 新宅治夫, 大和田 操, 梅橋豊

: 新生児マススクリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査-バイオバンク化へ向けて-。日本人類遺伝学会第53回大会。横浜, 2008年9月

- 61) 小須賀基通, 田中藤樹, 小田絵里, 岡田美智代, 右田王介, 小崎里華, 奥山虎之: ムコ多糖症I型に対する酵素補充療法-長期投与における有効性・安全性の評価-。第13回日本ライソゾーム病研究会。東京, 2008年11月
 - 62) 重松陽介, 畑郁江: イソ吉草酸血症: 発症後診断, 出生前診断からタンデムマス・スクリーニングまで。第29回北陸臨床遺伝研究会。福井, 2008年11月
 - 63) 藤井智恵子, 芳野 信, 佐藤ゆき, 原田正平, 掛江直子, 顧 艶紅, 加藤忠明, 新宅治夫, 大和田 操, 梅橋豊: 新生児マススクリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査-バイオバンク化へ向けて- 第452回日本小児科学会九州地方会。福岡, 2008
 - 64) 御牧信義, 菊本健一, 木村桂子, 天野るみ: 市町村事業としての岡山県新生児聴覚検査事業の現状。第81回日本小児科学会岡山地方会。2008年12月
- 平成21(2009)年度
- 1) Takada T: Prosodic features of individuals with autism in conversation using cepstrum analysis. SARMAC VIII (The Society for Applied Research in Memory and Cognition, The 8th). Kyoto, July 2009
 - 2) Nakai Y, Takada S: Prosodic features of individuals with autism in conversation using cepstrum analysis. SARMAC VIII (The Society for Applied Research in Memory and Cognition, The 8th) Kyoto, July 2009
 - 3) Tajima G, Sakura N, Tsumura M, Hara K, Shirao K, Okada S, Nishimura Y, Ono H, Nakatsune C, Togawa M, Yoshii C, Hamakawa M, Hata I, Shigematsu Y, Kobayashi M: The ten-year experience of tandem mass spectrometry-based newborn screening in Hiroshima area of Japan. The 2nd Kure International Medical Forum. Kure, July 2009
 - 4) Ohura T, Kobayashi K, Tazawa Y, Abukawa D, Yanagawa Y, Sakamoto O, Saheki T: Clinical presentations of patients with neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency (NICCD) : The AASPP-Seminar on Citrin Deficiency in Shenyang, 2009
 - 5) Nakamura K, Hattori K, Matsumoto S, Tasaki R, Mitsubuchi H, Endo F: Newborn screening with tandem mass spectrometry in South-Western Japan. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. San Diego, USA, August 2009
 - 6) Kobayashi H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Li H, Hasegawa Y, Yamaguchi S: Development of a diagnostic method of systemic carnitine deficiency by in vitro probe acylcarnitine assay using tandem mass spectrometry and fibroblasts. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. San Diego, USA, August 2009
 - 7) Purevsuren J, Fukao T, Hasegawa Y, Kobayashi H, Fukuda S, Yamaguchi S: Clinical and molecular aspects of Japanese patients with mitochondrial trifunctional protein deficiency. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. San Diego, USA, August 2009
 - 8) Hori T, Fukao T, Teramoto T, Kobayashi H, Takayanagi M, Hasegawa Y, Yasuno T, Yamaguchi S, Kondo N: The time-course of blood and urinary acylcarnitine levels during initial L-carnitine supplementation to a CPT2-deficient patient. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism San Diego, USA, August 2009
 - 9) Yamaguchi S, Mushimoto Y, Purevsuren J, Li H, Taketani T, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S: Comparison of clinical onset and prognosis in Japanese patients with MCAD deficiency detected by symptomatic and presymptomatic screening. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. San Diego, USA, August 2009
 - 10) Fukao T, Naiki Y, Tanaka, Kondo N. An exonic splicing mutation identified in a beta-ketothiolase-deficient patient. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, August 29-September 2, San Diego, USA, 2009
 - 11) Fukao T, Hori T, Teramoto T, Kobayashi H, Takayanagi M, Hasegawa Y, Yasuno T, Yamaguchi S, Kondo N: The Time-course of blood and urinary acylcarnitine levels during initial L-carnitine supplementation to a CPT2-deficient patient. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, August 29-September 2, San Diego, USA, 2009
 - 12) Watanabe Y, Suda K, Yano S, Yoshino M: Congenital porto-systemic shunt as one of the common causes of secondary galactosemia in newborn. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. San Diego, USA, August 2009
 - 13) Yamaguchi S: Expanded newborn screening program by tandem mass spectrometry in Japan. Medical Genetics Symposium commemorating the 10th anniversary of inauguration of Medical Genetics Clinic & Laboratory. Seoul, November 2009
 - 14) Shigematsu Y, Hata I: Useful methods for second-tier analysis in newborn screening of isovaleric acidemia and methylmalonic acidemia by tandem mass spectrometry. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 15) Suzuki E, Watanabe N, Maeda M, Naruse H, Harada S et al: A Pilot Study On Using Blind Samples through External Control Program for Neonatal Screening in Japan. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 16) Mushimoto Y, Hasegawa Y, Kobayashi H, Purevsuren J, Li H, Fukuda S, Yamaguchi S: A diagnostic support of neonatal mass screening for glutaric acidemia type1: Enzyme evaluation by in vitro probe acylcarnitine assay using fibroblasts and electrospray ionization/tandem mass (MS/MS) . 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 17) Harada S, Takehara K, Kato T, Gu HY, Matsui A, Suzuki E, Watanabe N, Minamitani K: Investigation on the current status of the neonatal screening programs in Japan. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 18) Harada S, Fujii C, Yoshino M, Sato Y, Kakee N, Gu YH, Kato T, Shintaku H, Owada M, Umehashi H : A

- survey of attitude of citizens and health professionals toward the extensive use and long-term storage of blood spots after neonatal screening programs in Japan. 7th Congress of the International Society of Neonatal Screening, Cancun, Mexico, December 6-9th, 2009
- 19) Watanabe N, Suzuki E, Maeda M, Harada S, Kato T, Matsui A : New development of quality control for neonatal screening and screening system in Japan. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 20) Suzuki E, Watanabe N, Maeda M, Naruse H, Harada S, Kato T, Matsui A : A pilot study on using blind samples through an external control program for neonatal screening in Japan. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 21) Harada S, Takehara K, Kato T, Gu YH, Matsui A, Suzuki E, Watanabe , Minamitani K: The present status of the long-term follow-up program on infants detected by neonatal screening programs in Japan. 7th Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. Cancun, December 2009
 - 22) Tajima G, Sakura N, Hata I, Shigematsu Y: Enzymatic diagnosis and molecular analysis of Japanese patients with MCAD deficiency. The 1st Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. March 2010 (予定)
 - 23) 山口清次: マスクリーニングの新しい動きと新生児期代謝疾患の注意点. 第23回岡山新生児研究会 特別講演. 岡山, 2009年1月
 - 24) 大浦敏博: 宮城県におけるMS/MSスクリーニング試験研究の成果と問題点. 日本マス・スクリーニング学会, 第27回技術部会研修会 教育講演. 盛岡, 2009年2月
 - 25) 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 山口清次: 尿中有機酸分析を契機に発見された小児のビタミン欠乏症について—背景と臨床的特徴—. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 26) 井崎和史, 大村真曜子, 柴田真理, 土井政明, 上田卓, 道之前八重, 高瀬俊夫, 玉田育子, 虫本雄一, 山口清次: アレルギー疾患用ミルクの長期使用によるビオチン欠乏の一例. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 27) 小林弘典, 長谷川有紀, 虫本雄一, 山口清次, 重松陽介: タンデムマスによる新生児マス・スクリーニング発見例と発症後診断例の臨床像の検討. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 28) 齋藤敦郎, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: 脂肪酸代謝異常の尿中有機酸分析所見の検討. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 29) 圓谷理恵, 坂本修, 大浦敏博, 高柳正樹, 土屋滋: 新生児タンデムマススクリーニングで発見された無症候性CPT I欠損症の遺伝子解析. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 30) 大浦敏博: シトリン欠損症研究の進歩: 発症予防・治療法の開発に向けて. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 31) 松本幸子, 荒井那津子, 鈴木景子, 一戸明子, 大橋芳之, 貴田岡節子, 田澤雄作, 坂本修, 大浦敏博, 土屋滋: 筋痛を反復し, 遺伝子診断で新規の変異を認めたカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症(CPT II欠損症)の1例. 第112回日本小児科学会. 奈良, 2009年4月
 - 32) 青天目信, 加藤良美, 平井聡里, 沖永剛志, 荒井洋, 山口清次, 田川哲三: 綿糸体外側に病変を認めた急性発症型グルタル酸尿症1型の1例. 第51回日本小児科神経学会. 米子, 2009年5月
 - 33) 御牧 信義, 福島 邦博, 福田 章一郎: 新生児聴覚スクリーニング --- 現状と今後すべきこと. 第10回日本言語聴覚学会 特別講演. 倉敷, 2009年6月
 - 34) 山口清次: 新生児突然死の予防: タンデムマス導入による早期発見. 第45回日本周産期・新生児医学会総会・学術集会. 名古屋, 2009年7月
 - 35) 小林弘典: 下垂体性小人症周辺知識の向上. 隠岐地区小児成長障害勉強会. 隠岐の島町, 2009年8月
 - 36) 山口清次: タンデムマス導入に向けた新生児マススクリーニングの体制作り. 第36回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 札幌, 2009年8月
 - 37) 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 坂本 修, 大浦敏博, 山口清次: 経過中血液ろ紙分析で異常を認めなくなった極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症2症例: 血清分析の必要性. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 38) 小林弘典, 虫本雄一, 長谷川有紀, 丸山秀彦, 坂本修一, 大浦敏博, 山口清次: 島根大学タンデムマスによるスクリーニングで発見した患者の追跡調査. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 39) 碓井ひろみ, 阿部紀子, 佐藤智英, 大和田操: 食事療法下におけるPKUの血清アミノ酸パターンに関する研究. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 40) 野町祥介: 行政・検査機関からみたインフォームドコンセントの必要性. 第36回日本マス・スクリーニング学会. シンポジウム「タンデムマスによる新生児スクリーニングの全国展開」. 札幌, 2009年8月
 - 41) 雨瀧由佳, 野町祥介, 花井潤師, 福士 勝, 矢野公一, 窪田 満, 長尾雅悦, 長 和俊: タンデム検査で偽陽性を生じる抗生剤使用の問題点とその対応について. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 42) 野町祥介, 雨瀧由佳, 西村知美, 小田千恵, 花井潤師, 福士 勝, 矢野公一: 血中アシルカルニチン, フリーカルニチンの採血日齢との関連性について. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 43) 木田和宏, 竹田優子, 野町祥介, 小熊敏弘, 窪田 満, 福士 勝: タンデムマス質量分析計を用いた新生児ろ紙血中グリコサミノグリカン量測定についての検討. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 44) 重松陽介, 畑 郁江: パイロットスタディから見たタンデムマス新生児スクリーニングの重要性と今後の課題. シンポジウム「タンデムマスによる新生児スクリーニングシステムの全国展開—採血から検査, 精査, 診断, 治療システムの基盤整備に何が必要か—」. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 45) 重松陽介, 畑 郁江: タンデムマススクリーニング二次検査法としてのGC/MSによるろ紙血中メチルマロン酸分析. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
 - 46) 但馬剛, 佐倉伸夫, 津村弥来, 原圭一, 白尾謙一郎, 岡田賢, 西村裕, 小野浩明, 中常千代美, 渡川美弥子,

- 吉井千代子, 濱川以行, 畑郁江, 重松陽介: 広島県におけるタンデムマス新生児スクリーニング10年間の経験. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 47) 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 坂本修, 大浦敏博, 山口清次: 経過中血液ろ紙分析で異常を認めなくなった極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症2症例: 血清分析の必要性. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 48) 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 原田正平, 加藤忠明, 松井陽, 福士勝, 鈴木健, 山上祐次, 小田切正昭, 安片恭子, 石山洋, 稲岡一考, 重松陽介, 小林弘典, 田崎隆二: タンデムマススクリーニングにおける精度管理の検討 第2報. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 49) 渡辺倫子, 村形律子, 鈴木恵美子, 門脇真理, 寺田恭子, 原田正平, 加藤忠明, 松井陽: 現行新生児マススクリーニングの外部精度管理の現状. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 50) 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 前田昌子, 成瀬浩他: スクリーニング外部精度管理システムへのブラインドサンプル導入の現状. 第36回日本マス・スクリーニング学会・第31回技術部会. 札幌, 2009年8月
- 51) 田崎隆二, 武田聖子, 馬場尚子, 藤田春雄, 中村公俊, 三淵浩, 遠藤文夫, 梅橋豊蔵: タンデムマス・スクリーニングの全国展開上の問題点. 「何故有料化なのか」. 第36回日本マス・スクリーニング学会・第31回技術部会. 札幌, 2009年8月
- 52) 中村公俊, 服部希世子, 田崎隆二, 松本志郎, 三淵浩, 遠藤文夫: 九州・四国地区におけるタンデムマススクリーニングの現状. 第36回日本マス・スクリーニング学会・第31回技術部会. 札幌, 2009年8月
- 53) 竹原健二, 原田正平, 加藤忠明, 顧艶紅, 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 松井陽: 新生児マス・スクリーニングの実施状況に関する調査～スクリーニングの実施方法について～. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 54) 竹原健二, 原田正平, 加藤忠明, 顧艶紅, 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 松井陽: 新生児マス・スクリーニングの実施状況に関する調査～スクリーニングの追跡調査について～. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 55) 原田正平, 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 加藤忠明, 松井陽: 新生児マス・スクリーニングの検査用濾紙の品質管理～国産および外国産濾紙について～. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 56) 柳内千尋, 田代恭子, 青木久美子, 松下優美, 稲場美佐, 井上かおり, 猪口隆洋, 松石豊次郎: タンデムマスによる新生児マススクリーニング有効性の検討. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 57) 鈴木健 他: 東京都におけるMS/MSによる新生児マススクリーニング成績—第二報—. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 58) 小田切正昭, 中村正樹, 栗原秀子: タンデムマス・スクリーニングにおける分析条件の検討. 第36回日本マス・スクリーニング学会. 札幌, 2009年8月
- 59) 李紅, 小林弘典, 長谷川有紀, プレブスレンジャミヤン, 虫本雄一, 山口清次: 高温環境における脂肪酸代謝異常患者のアシルカルニチンプロファイル変化. 第34回日本医用マススペクトル学会年会. 大阪, 2009年9月
- 60) 松原洋一: 新たな転換期を迎える単一遺伝子疾患の研究と臨床第54回日本人類遺伝学会. 東京, 2009年9月
- 61) 深尾敏幸, 近藤直実, 内木康博, 堀川玲子, 田中藤樹: エクソン内1塩基置換により, Exonic splicing Enhancer 配列に影響し, エクソンスキップを来したミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ(T2)の1症例第54回日本人類遺伝学会. 東京, 2009年9月
- 62) 大浦敏博, 坂本修, 阿部裕, 大竹明, 村山圭, 原嶋宏子, 呉繁夫, 宮林重明: SUCLG1 遺伝子異常が検出されたメチルマルロン酸尿を伴う新生児期発症高乳酸血症の一例. 第54回日本人類遺伝学会. 東京, 2009年9月
- 63) 重松陽介, 畑郁江, 稲岡一考, 野町祥介, 石毛信之: タンデムマススクリーニングにおける対象疾患診断過程における進展. 第34回日本医用マススペクトル学会. 東大阪, 2009年9月
- 64) 稲岡一考, 竹島清美, 笠原敏喜, 中山雅弘, 和田芳直, 小林弘典, 畑郁江, 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対象疾患診断過程における進展—大阪府のパイロットスタディー—. 第34回日本医用マススペクトル学会. 大阪, 2009年9月
- 65) 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: HPLCを用いたグルタル酸尿症1型の酵素診断. 第34回日本医用マススペクトル学会. 東大阪, 2009年9月
- 66) Akemi Tanaka: WS-Screening “Do you want to know everything?” The 2nd International LSD symposium. Nagoya, Sep 2009,
- 67) 藤浪綾子, 村山圭, 安嶋まさみ 他: ミトコンドリア呼吸鎖異常症における肝疾患の現状. 第36回日本小児栄養消化器肝臓学会. 札幌, 2009年10月
- 68) 原田正平, 竹原健二, 加藤忠明, 顧艶紅, 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 南谷幹史: 新生児マススクリーニングの要精密検査対象者の追跡に関するパイロット研究の枠組み. 第56回日本小児保健学会. 大阪市, 2009年10月
- 69) 和田啓介, 金井理恵, 小林弘典, 長谷川有紀, 安田謙二, 鬼形和道, 山口清次, 沖本民生, 及川馨: 激しい筋痛と低カルニチン血症から脂肪酸代謝異常の疑われたBecker型筋ジストロフィー6歳男児例. 第84回山陰小児科学会. 米子, 2009年10月
- 70) 虫本雄一, 小林弘典, プレブスレンジャミヤン, 李紅, 長谷川有紀, 山口清次: 島根大学における新生児タンデムマス・スクリーニングの現状. 第84回山陰小児科学会. 米子, 2009年10月
- 71) 美根潤, 小池大輔, 岸和子, 小林弘典, 山口清次: バルプロ酸投与中に高アンモニア血症を来した4ヶ月乳児例の血中カルニチンの推移. 第61回中国四国小児科学会. 岡山, 2009年10月
- 72) 七種朋子, 今城透, 渡邊順子, 坂西順平, 岡田純一郎, 大矢崇志, 芳野信, 松石豊次郎, 大部敬三: ビオチン欠乏による二次性ホロカルボキシラーゼ欠損症を来した8ヶ月女児. 第456回日本小児科学会福岡地方会例会. 福岡, 2009年10月
- 73) 長谷川有紀, 虫本雄一, 小林弘典, 山口清次: 有機酸・脂肪酸代謝異常症における新生児期発症患者の臨床像. 第51回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009年11月

- 74) 久保田一生, 深尾敏幸, 堀友博, 小林弘典, 船戸道徳, 長谷川有紀, 山口清次, 近藤直実: CPT2 欠損症: 生後 0 日からの血液ろ紙, 血清のアシルカルニチンプロファイルの変化. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 75) 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 李紅, プレプスレン ジャミヤン, 伊藤道徳, 大浦敏博, 芳野 信, 渡邊睦房, 山口清次: リンパ球とタンデム質量分析を用いた in vitro probe assay によるグルタル酸血症 2 型の脂肪酸 β 酸化能評価. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 76) 小林弘典, 虫本雄一, 長谷川有紀, Prevusren J amian, 李紅, 山口清次: タンデムマス導入による新生児マススクリーニングの新時代 In vitro probe assay による脂肪酸代謝異常症の代謝能評価. 第 51 回日本先天代謝異常学会 シンポジウム. 東京, 2009 年 11 月
- 77) 丸山慎介, 豊島光雄, 鉄田直美, 今村真理, 石川珠代, 虫本雄一, 小林弘典, 山口清次, 深尾敏幸, 河野嘉文: 同時に著しいケトアシドーシス発作を来した 3 歳児の双生児例 (T2 遺伝子 H144P ホモ接合体例). 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 78) 深尾敏幸, 堀川玲子, 内木康博, 田中藤樹, 近藤直実: β -ケトチオラーゼ欠損症の分子病態: Exonic splicing enhancer 変異の解析. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 79) 堀川玲子, 中村公俊, 大浦敏博, 重松陽介, 依藤亨, 笠原群生, 伊藤秀一, 斉藤昭彦, 遠藤文彦: 尿素サイクル異常症, 有機酸代謝異常症, 肝型糖原病における肝移植治療指針の作成. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 80) 重松陽介, 畑郁江, 但馬 剛, 内藤悦雄, 大浦敏博: 重水標識脂肪酸負荷後の末梢リンパ球中アシルカルニチン分析による脂肪酸酸化異常症診断法の検討 (第 2 報). 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 81) 金澤正樹, 加藤いずみ, 眞山義民, 村山圭, 長坂博範, 高柳正樹, 坂本修, 松原洋一, 重松陽介: 一過性の高トリグリセリド血症を呈したカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症の 1 例. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 82) 白尾謙一郎, 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: SCAD 欠損症の pathogenesis の検討. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 83) 山本晶子, 松本志郎, 岩井正憲, 三淵浩, 遠藤文夫, 重松陽介, 但馬剛: 日齢 2 に心室細動で発症し救命できた VLCAD 欠損症の 1 例. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 84) 重松陽介: わが国におけるタンデムマス・スクリーニング試験研究の現状と課題. シンポジウム「タンデムマス導入による新生児マススクリーニングの新時代」. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 85) 重松陽介: タンデムマス・スクリーニングにおける対象疾患とそのスクリーニング. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 86) 大浦敏博, 坂本 修, 阿部 裕, 大竹 明, 村山 圭, 原嶋宏子, 呉 繁夫, 宮林重明: SUCLG1 遺伝子異常が検出されたメチルマロン酸尿を伴う新生児期発症高乳酸血症の一例. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 87) 田中あけみ: (シンポジウム) 先天性代謝異常症の遺伝カウンセリング「先天性代謝異常症の遺伝カウンセリングを始める前に」. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 88) 中村公俊, 服部希世子, 田崎隆二, 松本志郎, 三淵浩, 遠藤文夫: 九州・四国地区におけるタンデムマススクリーニングの現状. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 89) 但馬剛, 佐倉伸夫: タンデムマス・スクリーニングに向けた簡易な酵素活性測定法の開発. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 90) 松原洋一: 新しいマススクリーニングに向けたサポート体制. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 91) 藤浪綾子, 村山圭, 安嶋まさみ, 他: 本邦におけるミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の現状. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 92) 鈴木 健 他: 濾紙血液を用いたライソゾーム病ハイリスクスクリーニング. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 93) 石毛信之 他: 東京都でのタンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングのパイロット研究—第 2 報—. 第 51 回日本先天代謝異常学会. 東京, 2009 年 11 月
- 94) 松原洋一: オーフアンネットジャパンの整備と運営 (仮称), 第 9 回東北出生前医学研究会, 仙台, 2010 年 1 月
- 95) 鈴木恵美子: ブラインドサンプルによる外部精度管理. 日本マス・スクリーニング学会技術部会第 28 回研修会, 大分, 2010 年 3 月
- 96) 高田哲, 中井靖: 新生児聴覚スクリーニングの現状と課題. 第 23 回近畿小児科学会, 2010 年 3 月 (予定)

IV. 研究成果の刊行に関する一覧表

V. 研究成果の刊行物・別刷

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	書籍名	書籍全体の編集者名	出版社名	出版地	出版年	ページ
三科潤 木島照夫(監訳)	家族との連携 臨床訓練マニュアル (PARTENERING WITH FAMILIES -A Clinical raining Manual-)	厚生労働科学研究(子ども家庭総合研究事業)研究班			2007	全 68 頁
北川照男、 他	タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針	特殊ミルク共同安全開発委員会	恩賜財団母子愛育会	東京都	2007	全 40 頁
山口清次	新しい新生児マススクリーニング タンデムマス Q&A 2009	厚生労働科学研究(子ども家庭総合研究事業)研究班	ナガサコ印刷	出雲市	2009	全 42 頁
高田 哲	赤ちゃん、聴こえているかな?—新生児聴覚スクリーニング:支援者のためのガイドブッカー	「新生児聴覚スクリーニングに関する研究」班	小野高速印刷	神戸	2010	全 59 頁

雑誌

(謝辞に本研究補助金の記載のあったもののみを抜粋)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号ページ	出版年	*は別刷りの複写を掲載
Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, et al.	ESI-MS/MS study of acylcarnitine profiles in urine from patients with organic acidemias and fatty acid oxidation disorders.	J Chromatogr B	855: 80-87	2007	*
Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, et al.	A retrospective ESI-MS/MS analysis of newborn blood spots from 18 symptomatic patients with organic acid and fatty acid oxidation disorders diagnosed either in infancy or in childhood	J Inheret Metab Dis	30: 606, online	2007	
Yamada K, Fukao T, Zhang G, et al.	Single-base substitution at the last nucleotide of exon 6 (c.671G >A), resulting in the skipping of exon 6, and exons 6 and 7 in human Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene	Mol Genet Metab	90: 291-297	2007	
Sakurai S, Fukao T, Haapalainen AM, et al.	Kinetic and expression analyses of seven novel mutations in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2): Identification of a Km mutant and an analysis of the mutational sites in the structure.	Mol Genet Metab	90: 370-378	2007	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号ページ	出版年	*は別刷りの複写を掲載
Fukao T, Kursula P, Owen EP, et al.	Identification and characterization of a temperature-sensitive R268H mutation in the human succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene.	Mol Genet Metab	92: 216-221	2007	
Fukao T, Zhang G, Rolland M-O, Zet al.	Identification of an Alu-mediated tandem duplication of exons 8 and 9 in a patient with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency.	Mol Genet Metab	92: 375-378	2007	
Montano AM, Sukegawa K, Kato Z, et al.	Effect of 'attenuated' mutations in mucopolysaccharidosis IVA on molecular phenotypes of N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase.	J Inherit Metab Dis	30 (5): 758-767	2007	
Ochiai T, Suzuki Y, Kato T, et al.	Natural history of extensive Mongolian spots in mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a survey among 52 Japanese patients.	J Eur Acad Dermatol Venereol	21(8): 1082-1085	2007	
Kato T, Kato Z, Kuratsubo I, et al.	Evaluation of ADL in patients with Hunter disease using FIM score.	Brain & Development	29(5): 298-305	2007	
Ohashi T, Sakuma M, Kitagawa T, et al.	Influence of antibody formation on reduction of globotriaosylceramide (GL-3) in urine from Fabry patients during agalsidase beta therapy.	Mol Genet Metab	92: 271-273	2007	
Shigematsu Y, Hata I, Tanaka Y	Stable-isotope dilution measurement of isovalerylglycine by tandem mass spectrometry in newborn screening for isovaleric acidemia.	Clin Chim Acta	386(1-2): 82-86	2007	
Kunisue K, Fukushima K, Kawasaki A, et al.	Comprehension of abstract words among hearing impaired children.	Int J Pediatr Otorhinolaryngol	71(11): 1671-1679	2007	*
小林弘典、遠藤充、長谷川有紀、他	先天代謝異常症13例における新生児期ろ紙血を用いたタンデムマス分析による後方視的検討	日本小児科学会雑誌	111(9): 1155-1159	2007	*
重松陽介、畑郁江、眞弓光文、他	タンデム質量分析法によるシトリン欠損症の新生児マススクリーニング：新生児期濾紙血アミノ酸ではスクリーニング困難な患者の存在	日本マス・スクリーニング学会誌	17(1): 43-48	2007	
重松陽介	広がりはじめたタンデムマス・スクリーニングの現況	日本マス・スクリーニング学会誌	17(3): 19-24	2007	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号ページ	出版年	*は別刷りの複写を掲載
Yotsumoto Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, et al.	Clinical and molecular investigations of Japanese cases of glutaric acidemia type 2	Mol Genet Metab	94(1): 61-67	2008	*
Purevsuren J, Hasegawa Y, Yamaguchi S, et al.	Urinary organic metabolite screening of children with influenza-associated encephalopathy for inborn errors of metabolism using GC/MS	Brain & Development	30(8): 520-526	2008	
Purevsuren J, Fukao, T, Yamaguchi S, et al.	Study of deep intronic sequence exonization in a Japanese neonate with a mitochondrial trifunctional protein deficiency	Mol Genet Metab	95(1-2): 46-51	2008	
Fukao T, Boneh A, Aoki Y, et al.	A novel single-base substitution (c.1124A>G) that activates a 5-base upstream cryptic splice donor site within exon 11 in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene	Mol Genet Metab	94(4): 417-421	2008	
虫本雄一, 小林弘典, 長山口清次, 他	末梢リンパ球とタンデム質量分析を用いた日本人中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症 3 例の脂肪酸 β 酸化能の検討	日本マス・スクリーニング学会誌	18(3): 250-255	2008	*
山田健治, 小林弘典, 山口清次, 他	ピボキシル基をもつセフェム系抗菌薬 11 日間投与後に 2 次性カルニチン欠乏症を来した 2 歳男児例	日本小児科学会雑誌	112(9): 1382-1385	2008	
長谷川有紀, 遠藤 充, 山口清次, 他	尿中有機酸分析が早期診断に有用であったビタミン B1 欠乏症の 2 例	日本小児科学会雑誌	112(8): 1243-1248	2008	
但馬剛, 佐倉伸夫	タンデムマス新生児スクリーニング: 確定診断とフォローアップにおける問題点	日本マス・スクリーニング学会誌	18 (1): 17-22	2008	
碓井ひろみ, 佐藤智英, 大和田操	フェニルケトン尿症の長期追跡—食事療法の重要性の検討	日本マス・スクリーニング学会誌	18(1): 81-86	2008	
野町祥介, 福士勝, 矢野公一, 他	タンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニング—札幌市における 2 年半の実施成績—	日本マス・スクリーニング学会誌	18(1): 61-67	2008	
福士 勝	タンデム質量分析計による新生児スクリーニングの検査施設基準に関する検討	日本マス・スクリーニング学会誌	18(3): 210-214	2008	*
Purevsuren J, Kobayashi H, Yamaguchi S, et al.	A Novel Molecular Aspect of Japanese Patients with Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD): 449-452delCTGA is a Common Mutation in Japanese Patients with MCADD	Mol Genet Metab	96(2): 77-79	2009	*

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号ページ	出版年	*は別刷りの複写を掲載
Purevsuren J, Fukao T, Yamaguchi S, et al.	Clinical and molecular aspects of Japanese patients with mitochondrial trifunctional protein deficiency.	Mol Genet Metab	98(4): 372-377	2009	
Tsuburaya R, Sakamoto O, Yamaguchi S, et al.	Molecular analysis of a presymptomatic case of carnitine palmitoyl transferase I (CPT I) deficiency detected by tandem mass spectrometry newborn screening in Japan.	Brain & Development	in press	2009	
Li H, Fukuda S, Yamaguchi S, et al.	Effect of heat stress and bezafibrate on mitochondrial β -oxidation: Comparison between cultured cells from normal and mitochondrial fatty acid oxidation disorder children using in vitro probe acylcarnitine profiling assay.	Brain & Development	in press	2009	
Mushimoto Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, et al.	Enzymatic evaluation of glutaric academia type 1 by an in vitro probe assay of acylcarnitine profiling using fibroblasts and electrospray ionization /tandem mass spectrometry (MS/MS).	J Chromat B	877: 2648-2651	2009	*
Kuratsubo I, Suzuki Y, Kiri KO, Kato T, Orii T, Kondo N	Psychological status of patients with mucopolysaccharidosis type II and their parents.	Pediatr Intl	50: 41-47	2009	
Fukao T, Zhang G, Matsuo N, Kondo N	CpG islands around exon 1 in Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene were hypomethylated even in human and mouse hepatic tissues where SCOT gene expression was completely suppressed.	Molecular Medicine Reports	3: 355-359	2010	
Thummler S, Dupont D, Acquaviva C, Fukao T, de Ricaud D	Different Clinical Presentation in Siblings with Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase Deficiency and Identification of Two Novel Mutations.	Tohoku J Exp Med	220: 27-31	2010	
四本由郁, 長谷川有紀, 山口清次, 他	脂肪酸代謝障害の所見を示したセレウス菌食中毒に伴う急性脳症の5歳男児例	日本小児科学会雑誌	113(1): 75-78	2009	
松本幸子, 荒井那津子, 鈴木景子, 他.	筋痛を反復し、遺伝子診断で新規の変異を認めたカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症の1例	日本小児科学会雑誌	113(9): 1409-1412	2009	
虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 李紅, 他	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症日本人5症例の発症形態の検討	日本小児科学会雑誌	113(12): 1800-1804	2009	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号ページ	出版年	*は別刷りの複写を掲載
山口清次	新生児突然死の予防：タンデムマスによる早期発見	日本周産期・新生児医学会雑誌	45(4): 973-976	2009	*
重松陽介, 畑 郁江	非誘導体化試料調製によるタンデムマス・スクリーニング	日本マス・スクリーニング学会誌	19(1):11-17	2009	*
但馬剛, 佐倉伸夫	メープルシロップ尿症の酵素診断	日本マス・スクリーニング学会誌	19 (1): 45- 49	2009	
南谷幹史、杉原茂孝、猪股弘明、原田正平	先天性甲状腺機能低下症マス・スクリーニング運用の各検査施設での状況調査「ガイドライン2009(仮称)」作成に向けて	日本マス・スクリーニング学会誌	19(1): 51-57	2009	
藤浪綾子、高柳正樹、村山圭、他	米国ノースカロライナ州の新生児マススクリーニングにて発見された中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症日本人例	日本マス・スクリーニング学会誌	19(3): 227-231	2009	
高柳正樹, 村山圭, 長坂博範, 真山義民, 鶴岡智子, 藤浪綾子	先天性有機酸代謝異常症全国調査(1990 - 1999)	日本マス・スクリーニング学会誌	19(3) : 243-248	2009	
虫本雄一、小林弘典、山口清次、他	経過中血液ろ紙分析で異常を認めなくなった極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症2症例：血清分析の必要性	日本マス・スクリーニング学会誌	19(3): 255-259	2009	*



ESI–MS/MS study of acylcarnitine profiles in urine from patients with organic acidemias and fatty acid oxidation disorders[☆]

Hironori Kobayashi^{*}, Yuki Hasegawa, Mitsuru Endo, Jamiyan Purevsuren, Seiji Yamaguchi

Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine, 89-1 Enya, Izumo, Shimane 693-8501, Japan

Received 11 October 2006; accepted 7 December 2006

Available online 14 February 2007

Abstract

Acylcarnitines in urine from 45 patients with organic acidemias and fatty acid oxidation disorders were evaluated using ESI–MS/MS. The urinary acylcarnitine profiles in organic acidemias, SCAD deficiency and MCAD deficiency were compatible with blood acylcarnitine profiles, and abnormalities in urinary acylcarnitine profiles in these conditions were enhanced following carnitine loading. Urinary acylcarnitine profiles were not helpful for characterization of long-chain fatty acid disorders, but a combination of urine and blood acylcarnitine analysis was useful for differential diagnosis of carnitine deficit.

© 2006 Elsevier B.V. All rights reserved.

Keywords: Urine; Acylcarnitine; Newborn screening; Electrospray ionization tandem mass spectrometry; Organic acidemia; Fatty acid oxidation disorder; Screening; ESI–MS/MS; Carnitine deficiency; Pivoxil; Glutaric; Aciduria type 1; GA1

1. Introduction

Mass screening of newborns for inherited metabolic disorders using electrospray ionization tandem mass spectrometry (MS/MS) is in common use worldwide; disorders including amino acidemias, urea cycle disorders, organic acidemias (OAs) and fatty acid oxidation disorders (FAODs) can be detected using this approach [1–5]. The procedure is extremely fast and sensitive compared to bioassays (Guthrie test), and only requires sampling of a blood spot. However, occasionally ambiguities arise in the analysis due to the genetic severity of the disease or the condition of the patient at the time of sample collection. In such cases, other diagnostic tools, such as urinary organic acid analysis by GC/MS, enzyme determination [6], or molecular analysis, are required for confirmation of diagnosis.

Urinary organic acid analysis using GC/MS has been used for diagnosis of OAs since the 1960s [7], and it remains an important tool for detection and evaluation of the condition of OA patients and confirmation of diagnosis following MS/MS screening. Urinary acylcarnitine analysis may also be useful in

disease identification, but there have only been a few reports of MS/MS analysis of urinary acylcarnitines [8–11], even though this approach is much less time-consuming than GC/MS. We have analyzed blood acylcarnitines and urinary organic acids using MS/MS and GC/MS, respectively, in symptomatic or high-risk children for detection of inherited metabolic disorders [12], and we have also performed pilot newborn screening using MS/MS [5]. In this study, we evaluated the utility of MS/MS analysis of urinary acylcarnitines in patients with OAs, FAODs, and carnitine deficit disorders.

2. Material and methods

2.1. Subjects

Urine samples were studied from 44 patients with OAs or FAODs detected by urinary organic acid analysis, blood acylcarnitine analysis, enzyme determination, or gene analysis. The patients included 16 with methylmalonic acidemia (MMA-emia); five with propionic acidemia (PPA-emia); four each with very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency and glutaric acidemia type 2 (GA2); three with glutaric aciduria type 1 (GA1); two each with 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase (MCC) deficiency, 3-ketothiolase (BKT) deficiency and medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency;

[☆] This paper was presented at the 31st Annual Meeting of the Japanese Society for Biomedical Mass Spectrometry, Nagoya, Japan, 28–29 September 2006.

^{*} Corresponding author. Tel.: +81 853 20 2219; fax: +81 853 20 2215.

E-mail address: bakki@med.shimane-u.ac.jp (H. Kobayashi).

and one each with multiple carboxylase deficiency (MCD), 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (HMGL) deficiency, short chain acyl-CoA dehydrogenase (SCAD) deficiency, tri-functional protein (TFP) deficiency, carnitine palmitoyltransferase 2 (CPT2) deficiency, and carnitine uptake defect (CUD). Three patients presenting with secondary carnitine deficiency in whom inborn metabolic disorders were suspected were also included in the study.

MMA-emia was defined as detection of both methylmalonate and methylcitrate in urine organic acid analysis. Other OAs were proven based on their characteristic urine organic acid profiles. Patients with FAODs were included if they showed typical blood acylcarnitine profiles and had a proven diagnosis using immunoenzymological methods or genetic analysis.

2.2. Sample preparation

Methanol, acetonitrile and formic acid were purchased from Wako (Osaka, Japan). The contents of an acylcarnitine (AC) reference standard kit (NSK-B, Cambridge Isotope Laboratories, Andover USA), $^2\text{H}_9$ -carnitine, $^2\text{H}_3$ -acetylcarnitine, $^2\text{H}_3$ -propionylcarnitine, $^2\text{H}_3$ -butyrylcarnitine, $^2\text{H}_9$ -isovalerylcarnitine, $^2\text{H}_3$ -octanoylcarnitine, $^2\text{H}_9$ -miristoylcarnitine and $^2\text{H}_3$ -palmitoylcarnitine, were diluted in methanol and used as an internal standard.

Acylcarnitine analysis of blood spots and serum was performed using routine methods for MS/MS [2,3]. Urine acylcarnitine analysis was performed according to the method reported by Mueller et al. [9]. Briefly, 100 μl of urine was diluted with methanol 1:10 (v/v). After a 30-min incubation, aliquots were centrifuged for 5 min at $13,000 \times g$; 10 μl of the supernatant was then transferred to a 96-well microplate and 100 μl of the methanol reference standard kit was added to each well. After drying under a gentle stream of nitrogen, 60 μl of 3N *n*-butanol-HCl was added and butylation was performed at 65 °C for 15 min. After drying, the sample was reconstituted in 100 μl of 80% acetonitrile:water (4:1 v/v).

2.3. Tandem mass spectrometry

An API 3000 triple quadrupole tandem mass spectrometer in combination with a SIL-HTc autosampler (Shimadzu, Kyoto, Japan) was used, with a sample volume of 10 μl . Quantitative analysis was achieved using ChemoView™ software (Applied Biosystems/MDS SCIEX, Toronto, Canada) by comparing the signal intensity of an analyte against the corresponding internal standard. Data are expressed as mmol/mol creatinine.

3. Reference data

Reference values for urine acylcarnitines were obtained from data reported by Mueller et al. [9]. More than 30 age-matched control samples were analyzed to confirm the validity of the data (data not shown). The total ACs was represented as the sum of ACs from C3 to C18, following the approach in the reference data [9]. Reference values for newborns given by Mueller et al. were used for samples from neonates (before 1 month of age),

while reference data for children of 1–5 years of age were used for infants aged over 1 month old.

4. Results

4.1. Urinary acylcarnitines in MMA-emia and PPA-emia

As shown in Table 1, 16 cases of MMA-emia (cases 1–16), and five of PPA-emia (cases 17–21) were examined. These cases included five of mild MMA-emia (cases 12–16), in which elevated excretion of relatively small amounts of methylmalonic acid and methylcitric acid were found in urinary organic acid analysis by GC/MS. Three of the 11 patients with severe MMA-emia (cases 9, 10 and 11) and two patients with mild MMA-emia (cases 15 and 16) were receiving carnitine treatment.

An increase of C3 was detected in blood acylcarnitine analysis in all but one (case 3) of the cases of severe MMA-emia. In case 3, the level of C3 in blood was only 1.44 $\mu\text{mol/L}$ (cut-off, <4.0), although excretion of a large amount of methylmalonic acid and an increase in methylcitrate were found in urine. In all three patients with severe methylmalonic acidemia who were receiving carnitine treatment (cases 9–11), urinary excretion of C3 and the C3/C16 ratio were significantly enhanced, compared with patients not receiving carnitine treatment (cases 1–8). Increased excretion of C4DC, which may contain methylmalonylcarnitine, was observed in the urinary acylcarnitine profile in 10 of the 11 cases of severe MMA-emia, although the amount of C4DC varied among these cases.

No abnormalities in the blood acylcarnitine profiles were seen in the five cases of mild MMA-emia (cases 12–16), despite an increase in excretion of methylmalonic acid and methylcitric acid found in urinary organic acid analysis. Two patients with mild MMA-emia were receiving carnitine therapy (cases 15 and 16), and both showed increased excretion of C3 in urine, but neither patient had abnormalities in blood acylcarnitine analysis. In the other three cases, there were no abnormalities in acylcarnitine profiles in blood and urine.

An increase of C3 was clearly observed in urine and blood in all five cases of PPA-emia. One patient receiving carnitine therapy (case 21) showed significant enhancement of both the amount of C3 and the C3/C16 ratio.

4.2. Urinary acylcarnitines in organic acid disorders other than MMA-emia and PPA-emia

As shown in Table 2, both cases of MCC deficiency (cases 22 and 23) showed increases of C5-OH in blood acylcarnitine analysis and of methylcrotonylglycinuria in organic acid analysis. An increase in C5-OH was also observed in urine in both cases. In one case, acylcarnitine in urine was also collected after initiation of carnitine treatment (cases 22-2); in samples collected after the start of carnitine therapy the C5-OH level was enhanced significantly, and there was increased excretion of C5, C5:1 and C3, as well as total AC and C0 (Fig. 1).

MCD (case 24) was detected based on increased levels of C5-OH in blood, a characteristic profile of urinary organic acids,

Table 1
Acylcarnitines in urine and blood in MMA-emia and PPA-emia

Case no.	Age	Cr (mol/l)	Urine (mmol/mol creatinine)							Blood (μM)	
			AC	C0	C3	C5:1	C5	C4DC	C3/C16	C0	Acylcarnitines (increase)
Methylmalonic acidemia (severe)											
1	0m	2.97	24.03	4.72	<u>7.65</u>	1.82	0.57	2.50	<u>26.21</u>	7.19	C3 (5.74) C3/C2 (1.76)
2	0m	1.61	42.24	6.08	<u>29.16</u>	0.71	0.75	<u>4.22</u>	<u>255.96</u>	22.09	C3 (17.87) C3/C2 (1.03)
3	3m	4.32	34.64	8.97	<u>10.03</u>	0.28	0.65	<u>1.93</u>	<u>79.65</u>	18.71	C3 (1.44) C3/C2 (0.7)
4	10m	0.90	<u>129.66</u>	24.82	<u>105.69</u>	1.82	<u>2.74</u>	<u>3.77</u>	<u>187.79</u>	4.78	C3 (5.89) C3/C2 (1.4)
6	2y9m	8.79	22.48	1.92	<u>5.61</u>	0.25	0.41	<u>2.01</u>	<u>124.83</u>	8.06	C3 (13.62) C3/C2 (2.3)
7	3y5m	1.65	<u>52.04</u>	9.53	1.87	2.04	<u>0.91</u>	<u>26.96</u>	3.85	18.06	C3 (5.11) C3/C2 (0.45)
8	5y4m	4.21	<u>68.50</u>	17.25	<u>40.99</u>	0.52	0.68	<u>7.70</u>	<u>136.75</u>	57.74	C3 (28.9) C3/C2 (0.71)
9*	1m	1.31	<u>294.94</u>	376.77	<u>213.13</u>	2.83	<u>31.42</u>	<u>5.01</u>	<u>240.89</u>	64.93	C3 (20.06) C3/C2 (0.72)
10*	2m	0.23	<u>2691.89</u>	1034.55	<u>2567.10</u>	2.63	<u>37.38</u>	<u>12.72</u>	<u>4551.29</u>	67.27	C3 (52.04) C3/C2 (1.21)
11*	11m	3.26	<u>264.24</u>	158.81	<u>213.51</u>	2.25	<u>16.57</u>	<u>6.88</u>	<u>815.79</u>	45.23	C3 (13.08) C3/C (20.67)
Methylmalonic acidemia (mild)											
12	2m	1.04	22.37	<u>97.75</u>	2.01	0.38	<u>1.11</u>	<u>1.18</u>	<u>9.80</u>	42.23	NA
13	4m	3.76	<u>36.16</u>	11.26	0.45	0.45	0.50	<u>2.18</u>	0.50	24.66	NA
14	10m	6.30	9.77	2.78	0.12	0.29	0.10	<u>0.93</u>	0.18	8.70	NA
15*	5m	2.62	<u>45.81</u>	<u>106.39</u>	<u>9.00</u>	0.63	<u>5.20</u>	<u>2.35</u>	<u>40.16</u>	36.66	NA
16*	3y0m	2.18	<u>169.54</u>	<u>191.74</u>	<u>112.60</u>	1.13	<u>5.25</u>	<u>4.17</u>	<u>258.66</u>	25.67	NA
Propionic acidemia											
17	1m	1.70	<u>107.86</u>	22.39	<u>94.57</u>	0.85	<u>0.97</u>	0.28	<u>288.93</u>	4.43	C3 (15.2) C3/C2 (2.59)
18	1m	0.65	13.80	3.84	<u>7.23</u>	0.90	0.62	0.41	<u>38.98</u>	7.21	C3 (18.22) C3/C2 (4.2)
19	1m	1.44	21.22	42.31	1.01	0.46	<u>0.97</u>	<u>1.48</u>	2.59	46.13	C3 (4.56) C3/C2 (0.24)
20	1y6m	3.95	10.64	5.70	<u>5.41</u>	0.55	0.33	<u>0.53</u>	<u>88.30</u>	22.60	C3 (17.36) C3/C2 (0.89)
21*	2y1m	1.00	<u>872.68</u>	<u>11980</u>	<u>830.26</u>	0.55	<u>13.34</u>	0.28	<u>3429.14</u>	12.37	C3 (35.6) C3/C2 (2.43)
Reference value											
Newborns			3.17	1.68	<1.86		<1.78	<2.51	<12.05	9.0	
			–45.32	–23.83						–80.0	
After 1m			3.96	5.67	<5.29		<0.89	<0.47	<9.00	20	See**
			–22.84	–56.09						–80.0	

* Patients under carnitine treatment; abbreviations: NA, no abnormality.

** Cut-off values of blood acylcarnitines: C3, <4.0 μM; C3/C2, <0.24. Values over cut-off are underlined.

and the clinical course. In this patient, increased excretion of C5-OH, C5:1 and C3 was seen in urine. HMGL deficiency (case 26) was detected based on increased C5-OH in blood, a characteristic profile of urinary organic acids, and the clinical course. In this case, increased excretion of C5-OH was seen in the urinary acylcarnitine profile.

Two cases of BKT deficiency (cases 26 and 27) were analyzed: one (case 27) after the start of carnitine administration. An increase in C5-OH was detected in both cases in blood, and increased urinary excretion of 2-methyl-3-hydroxybutyric acid and triglylglycine was apparent. The level of C5-OH in urine also clearly increased in both cases.

Table 2
Acylcarnitines in urine and blood in organic acid disorders other than MMA-emia and PPA-emia

Case no.	Age	Cr (mol/l)	Urine (mmol/mol creatinine)							Blood (μ M)	
			AC	C0	C3	C5:1	C5	C5-OH	C5DC	C0	Acylcarnitine (increase)
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency											
22-1	1m	0.42	<u>147.38</u>	<u>5.35</u>	0.49	0.19	0.58	<u>137.49</u>	<u>0.51</u>	1.85	C5-OH (17.2)
22-2*	2m	0.36	<u>601.38</u>	<u>156.24</u>	<u>11.98</u>	13.03	<u>37.80</u>	<u>505.45</u>	0.18	53.70	C5-OH (25.9) C5:1 (0.36)
23	10m	0.66	10.25	<u>2.79</u>	0.24	0.22	0.25	<u>3.09</u>	0.04	11.46	C5-OH(2.51)
Multiple carboxylase deficiency											
24	10m	1.71	<u>44.12</u>	<u>5.27</u>	<u>7.44</u>	0.94	0.38	<u>2.09</u>	0.32	16.08	C3/C2 (0.7) C5-OH (19.34) C5:1 (0.12)
3-Hydroxy-3-methylglutaryl CoA lyase deficiency											
25	2y6m	4.19	19.90	<u>3.75</u>	0.18	0.34	0.16	<u>14.17</u>	<u>1.33</u>	17.48	C5-OH (2.45)
3-Methylacetoacetyl CoA thiolase deficiency											
26	7m	1.74	<u>35.55</u>	30.95	1.47	16.82	<u>1.65</u>	<u>4.59</u>	<u>0.56</u>	28.95	C5-OH(1.92) C5:1 (0.78)
27*	1y1m	0.75	<u>35.61</u>	<u>76.02</u>	0.61	13.96	<u>1.55</u>	<u>6.74</u>	<u>0.68</u>	44.57	C5-OH(1.3) C5:1 (0.29)
Glutaric aciduria type 1											
28-1*	7m	2.79	<u>130.83</u>	10.32	0.19	0.19	0.15	0.45	<u>124.59</u>	18.14	C5DC(1.79)
28-2*	9m	1.64	<u>548.67</u>	<u>913.65</u>	<u>14.10</u>	0.53	<u>3.50</u>	<u>1.43</u>	<u>481.18</u>	92.46	C5DC(4.8)
29	3y8m	6.83	<u>25.28</u>	<u>77.88</u>	1.58	0.95	<u>1.34</u>	<u>0.95</u>	<u>12.29</u>	30.11	C5DC(0.19)
30*	3y7m	5.45	<u>174.00</u>	<u>458.97</u>	<u>11.53</u>	1.03	<u>2.93</u>	<u>0.97</u>	<u>119.02</u>	27.95	C5DC(1.17)
Reference value											
	1–5 years		<22.84	5.67	<5.29		<0.89	<0.54	<0.2	20	See**
				–56.09						–80	

* Patients under carnitine treatment.

** Cut-off values of blood acylcarnitines: C5-OH, <1; C5:1, <0.08; C5DC, <0.15; 22-1 and 22-2 are the same cases, and 28-1 and 28-2 are also the same cases. Values over cut-off are underlined.

Four children (cases 28–31) had GA1, and samples from two (cases 30 and 31) were analyzed after the start of carnitine administration. Diagnosis of GA1 was made based on findings of increased C5DC in blood, increased excretion of glutaric acid and 3-hydroxyglutaric acid in urine, and clinical findings. Urinary excretion of C5DC was significantly elevated in all four cases, and particularly so in the two patients receiving carnitine administration.

4.3. Urinary acylcarnitines in fatty acid oxidation disorders

As shown in Table 3, urinary acylcarnitines were evaluated in 14 cases of FAODs. In the patient with SCAD deficiency (case 31), elevation of C4 was found in blood, and increased urinary excretion of ethylmalonic acid, methylsuccinic acid. In urinary acylcarnitine profile, an elevation of C4 was also observed. The two cases of MCAD deficiency (cases 32 and 33) were confirmed by their clinical courses of acute encephalopathy and sudden death, respectively. Increased excretion of suberylglycine and non-ketotic dicarboxylic aciduria was observed in the urinary organic acid profiles of these patients, and marked elevation of C8 and mild elevation of C6, C10 and C10:1 were observed in both cases.

In cases of VLCAD deficiency (cases 34–44), GA2 (cases 39–42), TFP deficiency (case 43), and CPT2 deficiency (case 44), all of which were confirmed at the enzyme and molecular

levels, specific abnormalities in urinary acylcarnitine profiles were not anticipated, but characteristic acylcarnitines for each disorder were detected in blood: elevation of C14:1 in VLCAD deficiency; elevation of C4 to C14 in GA2; elevation of C16-OH, C18:1-OH in TFP deficiency; and a decrease of free carnitine and elevation of C16 in CPT2 deficiency.

4.4. Blood and urine acylcarnitines in cases with a blood carnitine deficit

Urinary acylcarnitines were investigated in four patients who presented with a clinically acute episode of encephalopathy-like symptoms and showed a free carnitine deficit in blood. As shown in Table 4, in case 45 decreased amounts of all acylcarnitines and of free carnitine were observed in blood; however, the level of free carnitine in urine was consistently high (Fig. 2A) and clearance of free carnitine was significantly higher than the control value. These findings suggest that this patient had absorption problems in the urinary tubules or a congenital carnitine uptake defect (systemic carnitine deficiency). A carnitine transport defect was confirmed in an uptake experiment using cultured fibroblasts from the patient.

In cases 46 and 47, a reduced level of free carnitine in blood was seen in MS/MS screening, whereas an increased peak for C5 was observed (Fig. 2B). The urinary acylcarnitine profiles for these two cases showed a low level of free carnitine and an

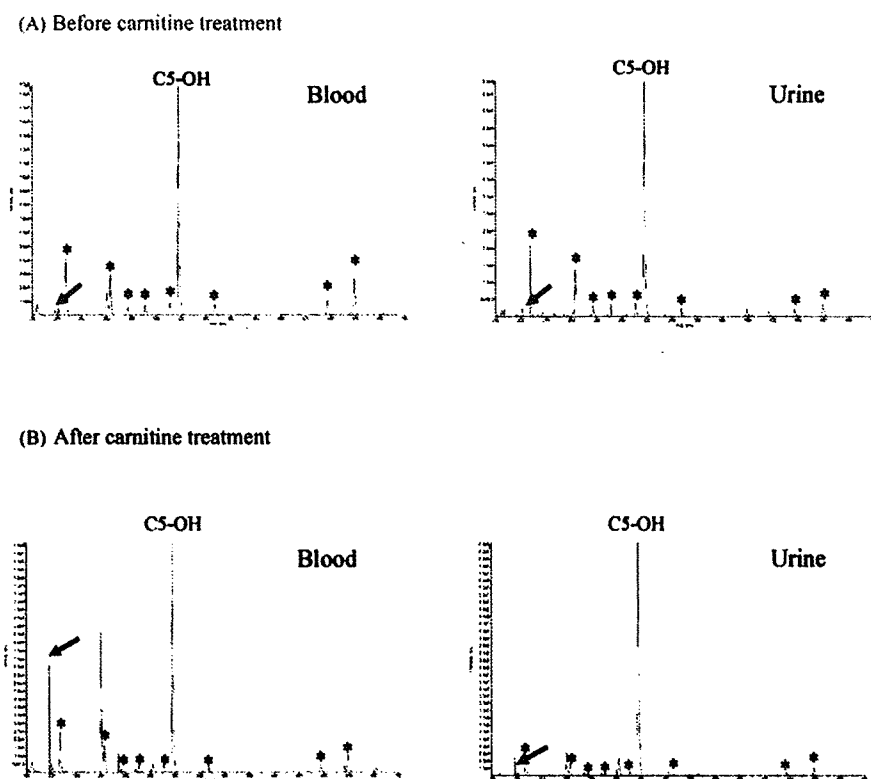


Fig. 1. Blood and urine acylcarnitine profiles in MCC deficiency (case 22). After carnitine treatment, urinary 3-hydroxyisovalerylcarnitine (C5-OH) was elevated more than blood C5-OH, based on the relative intensities of C5-OH, free carnitine (arrows) and the internal standard. (*) Peaks from the mixture of internal standards.

increased level of C5, as in the blood profiles. The clinical history of these two children showed that before sample collection they had received pivalate prodrug antibiotics for 50 of the previous 70 days and 11 of the previous 14 days, respectively. Hence, it was suggested that these two cases had secondary carnitine deficiency due to inappropriate use of antibiotics.

In case 48, a reduced level of free acylcarnitines in blood was also observed, whereas the 3-hydroxyisovalerylcarnitine (C5-OH) level was elevated. Urinary organic acid analysis showed mild elevation of methylmalonic acid and 3-hydroxypropionic acid, and elevation of 3-hydroxyisovaleric acid and 3-methylcrotonylglycine. The urinary acylcarnitine profile also showed low free carnitine and increased C5-OH, but no elevation of C3. The clinical history of this case showed that the infant had received only special formula for over 5 months because of a severe milk allergy, suggesting that the patient had carnitine and biotin deficits due to malnutrition. The clinical condition of the patient recovered soon after a change to milk containing carnitine and biotin.

5. Discussion

Acylcarnitine analysis using MS/MS and blood filter paper is increasingly common in newborn mass screening [1–5] and diagnosis of inherited metabolic disorders. MS/MS is a very

sensitive, fast and powerful tool, and acylcarnitine screening by MS/MS requires only a small piece of filter paper containing dried blood. However, it is sometimes difficult to make a definite diagnosis by MS/MS analysis alone [6,13], and a confirmatory test such as urinary organic acid analysis using GC/MS [12], enzyme determination, or molecular analysis may be required [3]. Urinary organic acid analysis is useful for confirmation of diagnosis of many kinds of OAs, and often provides more detailed information on the condition and severity of OA patients; however, this technique is time-consuming and requires special skills for interpretation of data [12,14].

In the current study, we examined the utility of urinary acylcarnitine analysis for diagnosis and evaluation of disorders detected in screening. The advantages of this approach are a short analysis time and high sensitivity, with only a very small amount of urine required. Furthermore, comparison of metabolic profiles between blood and urine and between acylcarnitines and organic acids may be informative for confirmation of diagnosis and understanding of pathophysiology. In performing this analysis, it is important to recognize that urinary levels of metabolites can be variable under different renal conditions. Furthermore, Mueller et al. reported that the within-run and run-to-run CVs for acylcarnitine levels (per unit of creatinine) were between 5.2% and 23.2% and between 7.0% and 38.2%, respectively [9]. However, we obtained consistent values over 30 controls

Table 3
Acylcarnitines in urine and blood in fatty acid oxidation disorders

Case no.	Age	Cr (mol/l)	Urine (mmol/mol creatinine)										Blood	
			C0	C4	C5DC	C6	C8	C10	C14:1	C14	C16	C16:1-OH	C0	ACs (increase)
SCAD deficiency														
31	1m	0.67	21.63	<u>5.48</u>	<u>1.64</u>	<u>0.80</u>	<u>0.71</u>	0.16	<u>0.26</u>	<u>0.53</u>	0.32	0.06	55.12	C4 (<u>6.32</u>)
MCAD deficiency														
32	1y7m	6.28	6.07	<u>1.50</u>	<u>0.65</u>	<u>1.42</u>	<u>26.42</u>	<u>0.74</u>	0.07	0.42	0.11	0.02	23.27	C6(<u>1.57</u>) C8(<u>4.75</u>) C10(<u>0.58</u>) C10:1(<u>0.41</u>)
33	6y0m	3.27	<u>57.32</u>	<u>3.14</u>	<u>1.08</u>	<u>2.36</u>	<u>41.48</u>	<u>0.98</u>	0.22	<u>0.71</u>	0.13	0.04	12.46	C6(<u>0.36</u>) C8(<u>1.57</u>)
VLCAD deficiency														
34	3m	0.37	12.38	<u>1.14</u>	<u>1.38</u>	0.08	0.39	<u>0.43</u>	0.40	<u>1.13</u>	<u>2.13</u>	0.00	2.74	14:1(<u>0.7</u>)
35*	3m	2.51	<u>174.09</u>	<u>0.93</u>	<u>1.17</u>	0.46	<u>1.72</u>	0.31	0.27	<u>3.67</u>	<u>1.42</u>	0.10	17.36	C14:1 (<u>4.63</u>) C14 (<u>2.52</u>)
36	3m	0.57	8.47	<u>2.16</u>	<u>4.46</u>	<u>0.61</u>	0.34	0.29	0.21	0.27	0.17	0.07	69.40	C14:1 (<u>4.5</u>) C14 (<u>2.22</u>)
37*	3m	2.55	<u>1475.5</u>	<u>5.85</u>	<u>2.68</u>	<u>2.13</u>	<u>9.80</u>	<u>0.48</u>	0.92	<u>1.81</u>	0.83	0.08	36.26	C14:1 (<u>0.47</u>) ^a
38*	1y5m	0.62	<u>175.41</u>	<u>4.70</u>	<u>1.08</u>	<u>0.84</u>	<u>0.96</u>	0.21	0.20	0.25	0.26	0.11	33.10	C14:1 (<u>0.82</u>) C14 (<u>1.18</u>)
Glutaric aciduria type 2														
39	0m	0.51	17.07	<u>31.03</u>	<u>11.27</u>	<u>1.89</u>	<u>2.32</u>	<u>0.93</u>	0.16	0.16	0.00	0.00	6.62	C4 (<u>3.99</u>) ^a C8 (<u>5.05</u>) C10 (<u>1.01</u>) C14:1 (<u>1.56</u>)
40*	0m	1.75	<u>92.23</u>	<u>4.14</u>	<u>6.13</u>	0.22	0.71	0.10	0.21	<u>0.81</u>	0.18	0.12	56.06	C6 (<u>1.8</u>) ^a C8 (<u>1.98</u>) C10 (<u>1.67</u>) C14:1 (<u>1.33</u>)
41*	1m	2.40	<u>76.86</u>	<u>2.20</u>	<u>0.57</u>	0.12	<u>0.64</u>	0.24	0.14	0.31	0.08	0.06	48.91	C14:1 (<u>0.55</u>)
42	12y	8.32	3.18	<u>1.03</u>	<u>3.80</u>	0.07	0.12	0.06	0.03	0.0	0.08	0.01	38.13	NA
TFP deficiency														
43	1m	3.34	8.25	<u>0.76</u>	<u>0.88</u>	0.14	<u>1.13</u>	0.25	<u>0.31</u>	<u>2.97</u>	0.78	<u>0.17</u>	19.26	C16OH(<u>1.57</u>) C18:1OH(<u>0.76</u>)
CPT2 deficiency														
44	5m	2.51	<u>2.03</u>	0.24	<u>0.61</u>	0.07	0.13	0.19	0.20	0.14	0.30	0.06	1.01	C16 (<u>2.80</u>) ^a
Reference value														
Newborns			1.65	<4.08	<2.25	<1.14	<0.85	<0.35	<2.56	<0.58	<0.44	<1.46	9.0	
			-23.83										-80.0	
After 1m			5.67	<0.74	<0.2	<0.48	<0.39	<0.36	<0.23	<0.51	<1.55	<0.16	20.0	See**
			-56.09										-80.0	

* Patients under carnitine treatment. NA, no abnormality; a, serum samples.

** Cut-off values of blood acylcarnitines: blood paper: C4, <1.2; C6, <0.25; C8, <0.35; C10, 0.30; C10:1, <0.20; C14, <0.7; C14:1, <0.42; C16-OH, <0.10; C18:1-OH, <0.07; C16, <1.0. Values over cut-off are underlined.

samples, and creatinine-related reference values were used in the study with only minor changes.

MMA-emia and PPA-emia are the most common OAs, and are detectable through an elevation of C3, C3/C2 or C3/C16 in MS/MS screening using blood filter paper. However, diagnostic difficulty using MS/MS screening of dried blood spots has been reported in some cases of MMA (particularly for the mild form), and in such cases a confirmatory diagnosis can be made by GC/MS analysis of urine samples [5,13]. Our results also suggested that the mild form of MMA cannot be detected in MS/MS screening, although some cases might be detectable

with urinary acylcarnitine analysis under carnitine loading. Of five cases with propionic acidemia, only one, which was asymptomatic and detected in newborn mass screening, showed no abnormalities in the urinary acylcarnitine profile, although elevation of diagnostic markers was seen. In the other case detected in newborn mass screening, a case of MCC deficiency, elevation of marker acylcarnitines was clearly apparent in both urine and blood in the asymptomatic period. Cases of GAI have been reported in which C5DC (glutarylcarnitine) and urinary excretion of glutaric acid are low [15], and Tortorelli et al. [8] reported that urinary acylcarnitine analysis is an informative tool in bio-