

D. 考察

“マスキング対象疾患の条件として”治療可能な先天性疾患であり、早期診断が有効であること”とされている。SCID と XLA に当てはめて以下に記す。

a) 先天性疾患か。

SCID では種々の遺伝子変異 (γ c, JAK3, RAG1, RAG2, Artemis など) による先天性の疾患であり、XLA は BTK 遺伝子変異によって起きる先天性の疾患である。

b) 治療可能か。

SCID は予防的抗菌薬、ガンマグロブリン投与、無菌室による感染予防、骨髄移植/臍帯血移植/(遺伝子治療)で根治可能であり、XLA も乳幼児早期からのガンマグロブリン定期補充により感染症の発症が90%以下と劇的に抑制される。したがって、治療可能な疾患である。

c) 早期診断が有効か。

SCID では未治療では乳児期に生命の危険があるが、新生児期骨髄移植の成功率は90%以上 [Blood, 2002;99:872-8] とされている。XLA は成人でようやく診断される症例があり、肺炎を繰り返し慢性肺疾患、気管支拡張症に至り、在宅酸素療法が必要になっている症例もある。乳幼児期に早期診断して、 γ グロブリン定期補充という有効性が確立している治療法を行えば、感染症を劇的に抑制でき、肺炎を繰り返すことによる肺障害、中耳炎を繰り返すことによる難聴、などの合併症を起こさずに済む。したがって、早期診断が非常に有効である。

d) 現行マスキング対象疾患より発生頻度が高いか。

SCID は1例 / 75000人以上とされていて、現行のマスキング対象疾患より多い。また、アメリカではすでに SCID の TREC 測定による新生児スクリーニングが開始されているが、SCID は1万9千人に1人程度発症するというデータもあり、これまで見過ごされていて、原因不明の突然死とされていた可能性が高い。ウィスコンシン州では年間7万出生であるが、5人のT細胞異常症が見

出されていて、年間100万出生の日本に当てはめると、年間70名の患者がスクリーニングで見え、早期治療で救命し、根治できると考えられる。

XLA は SCID より多く、現状で年間200人のXLA罹患新生児が出生していると考えられている。

以上より、SCID はマスキングに適した疾患と考えられる。

アメリカでは、ウィスコンシン州でのスクリーニングの成功を受け、全米へと SCID の新生児スクリーニングが進んでいる (図3)。その結果、2011年には6州で19例の SCID が早期診断されている (図4)。また、台湾ではパイロットスタディとして10万出生で SCID の TREC 測定による新生児スクリーニングが行われ、2例の SCID が早期診断され、2例とも造血幹細胞移植により根治している。一方スクリーニングを行わなかった10万出生では2例の SCID が診断の遅れのため重症感染症発症に死亡している。ヨーロッパでは、英国、スウェーデンなどで TREC 測定による SCID の新生児スクリーニングが開始される予定である。KREC に関しては、現在パイロットスタディが検討されている。

費用対効果であるが、現在 TREC 測定には人件費、初期投資の real time PCR 測定装置をいれて、アメリカでは一検体400円である。ただし大量の検体の一括処理、技術の改善により、一検体10円程度に数年以内になると考えられている。一方、SCID は1歳以前に90%が死亡する疾患であり、その後、生涯生産が損失する。TREC 測定のコストを含めても、費用対効果は十分にあると考えられた (図5)。特に、少子化が深刻な問題となっている日本において、早期診断すれば根治できる疾患であり、大きな生涯生産が見込まれる。XLA についても γ グロブリン定期補充療法を乳幼児早期から行えば、慢性肺疾患を起こすことなく健常者と同等の生涯生産が見込まれる。

TREC, KREC を乾燥濾紙血から測定する方法を新規に確立し、健常児と病児での検体を用い、これ

まで早期診断が困難であった SCID, XLA を新生児スクリーニングできる事を明らかにした。これまでのリンパ球サブセットの測定、血清 IgG 値の測定では手法が煩雑であること、新生児期では母体由来の IgG により正常と区別が付かない等の問題点があったが、本手法ではその問題点を解決した。アメリカではすでに TREC による SCID のスクリーニングが始まっており、遺伝子診断により SCID

が 19 例早期診断されていることから、有用性は明らかである。

以上、TREC による SCID の新生児スクリーニング、KREC による XLA の新生児スクリーニングは、日本で次ぎに進めるべき新生児スクリーニングと考えられる。

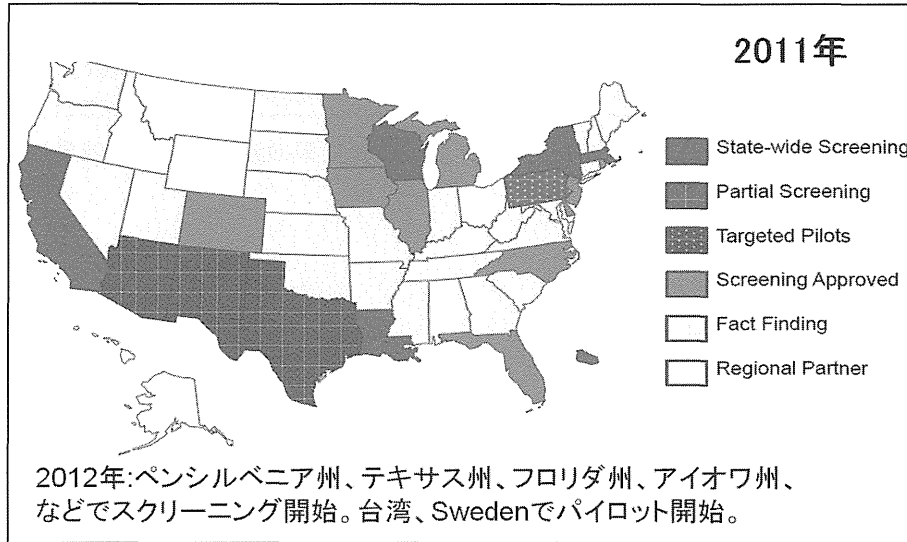


図 3. 全米へのスクリーニングの拡大

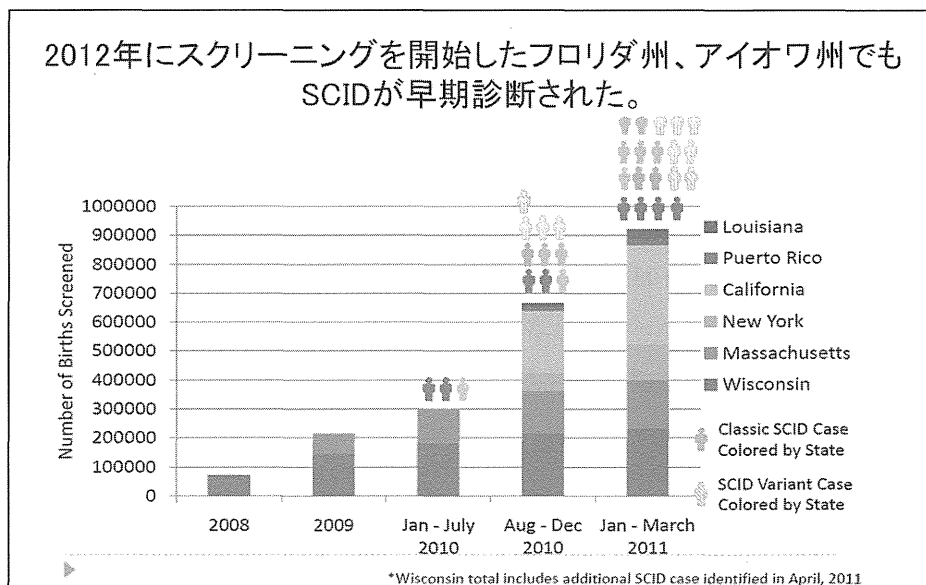


図 4. 6 州で 19 例の SCID をスクリーニングで発見

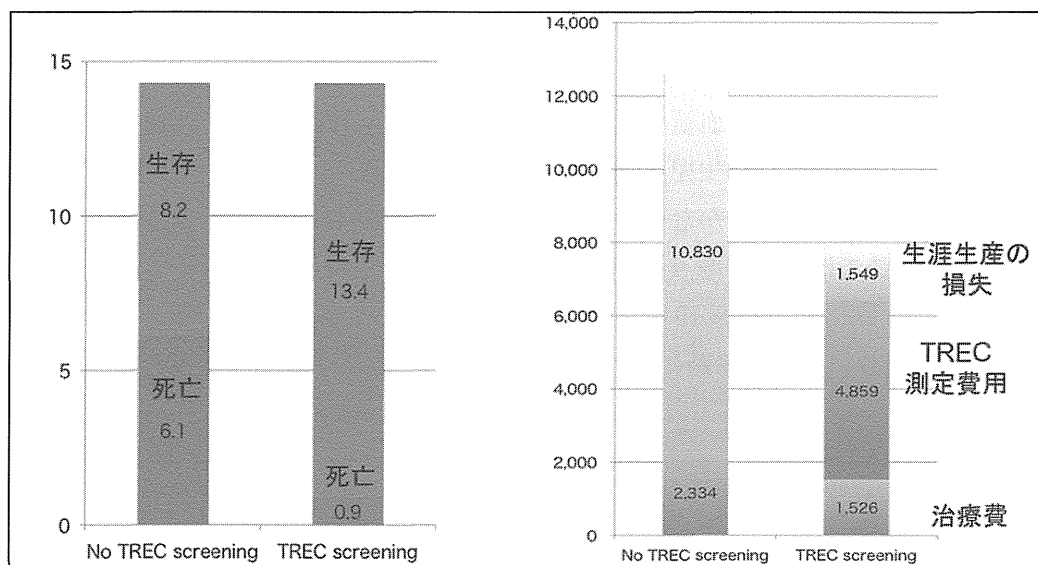


図5. TRECスクリーニングによる死亡率の減少と費用対効果

E. 参考文献

- 1) Morinishi Y, Imai K, Nakagawa N, Sato H, Horiuchi K, Ohtsuka Y, Kaneda Y, Taga T, Hisakawa H, Miyaji R, Endo M, Oh-Ishi T, Kamachi Y, Akahane K, Kobayashi C, Tsuchida M, Morio T, Sasahara Y, Kumaki S, Ishigaki K, Yoshida M, Urabe T, Kobayashi N, Okimoto Y, Reichenbach J, Hashii Y, Tsuji Y, Kogawa K, Yamaguchi S, Kanegane H, Miyawaki T, Yamada M, Ariga T and Nonoyama S. Identification of Severe Combined Immunodeficiency by T-Cell Receptor Excision Circles Quantification Using Neonatal Guthrie Cards. *J Pediatr.* 2009, 155:829-833.
- 2) Nakagawa N, Imai K, Kanegane H, Sato H, Yamada M, Kondoh K, Okada S, Kobayashi M, Agematsu K, Takada H, Mitsuiki N, Oshima K, Ohara O, Suri D, Rawat A, Singh S, Pan-Hammarstrom Q, Hammarstrom L, Reichenbach J, Seger R, Ariga T, Hara T, Miyawaki T, Nonoyama S. Quantification of κ -deleting recombination excision circles in Guthrie cards for the identification of early B-cell maturation defects. *J Allergy Clin Immunol.* 2011, 128:223-225.

F. 研究危険情報 特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表
 - 1) Yang X, Kanegane H, Nishida N, Imamura T, Hamamoto K, Miyashita R, Imai K, Nonoyama S, Sanayama K, Yamaide A, Kato F, Nagai K, Ishii E, Zelm M, Latour S, Zhao X, Miyawaki T. Clinical and genetic characteristics of XIAP deficiency in Japan. *J Clin Immunol.* 2012, 32:411-20.
 - 2) Ma CS, Avery DT, Chan A, Batten M, Bustamante J, Boisson-Dupuis S, Arkwright PD, Minegishi Y, Nonoyama S, French MA, Choo S, Peake J, Wong M, Cook MC, Fulcher DA, Casanova JL, Deenick EK, Tangye SG. Functional STAT3 deficiency compromises the generation of human T follicular helper cells. *Blood.* 2012, 26;119:3997-4008.
 - 3) Honda F, Kano H, Kanegane H, Nonoyama S, Kim ES, Lee SK, Takagi M, Mizutani S, Morio T. The kinase Btk negatively regulates the production of reactive oxygen species and stimulation-induced apoptosis in human neutrophils. *Nat Immunol.* 2012, 26;13:369-78.
 - 4) Ishida H, Imai K, Homma K, Tamura S, Imamura

- T, Itoh M, Nonoyama S. GATA-2 anomaly and clinical phenotype of a sporadic case of lymphedema, dendritic cell, monocyte, B- and NK-cell (DCML) deficiency, and myelodysplasia. *Eur J Pediatr.* 2012, 171:1273-6.
- 5) Suri D, Singh S, Rawat A, Gupta A, Kamae C, Honma K, Nakagawa N, Imai K, Nonoyama S, Oshima K, Mitsuiki N, Ohara O, Bilhou-Nabera C, Proust A, Ahluwalia J, Dogra S, Saikia B, Walker Minz R, Sehgal S. Clinical profile and genetic basis of Wiskott-Aldrich syndrome at Chandigarh, north India. *Asian Pac J Allergy Immunol.* 2012, 30:71-8.
- 6) Nozaki T, Takada H, Ishimura M, Ihara K, Imai K, Morio T, Kobayashi M, Nonoyama S, Hara T. Endocrine complications in primary immunodeficiency diseases in Japan. *Clin Endocrinol.* 2012 (in press)
- 7) Kawai T, Saito M, Nishikomori R, Yasumi T, Izawa K, Murakami T, Okamoto S, Mori Y, Nakagawa N, Imai K, Nonoyama S, Wada T, Yachie A, Ohmori K, Nakahata T, Heike T. Multiple reversions of an IL2RG mutation restore T cell function in an X-linked severe combined immunodeficiency patient. *J Clin Immunol.* 2012, 32:690-7.
- 8) Nakaoka H, Kanegane H, Taneichi H, Miya K, Yang X, Nomura K, Takezaki S, Yamada M, Ohara O, Kamae C, Imai K, Nonoyama S, Wada T, Yachie A, Hershfield MS, Ariga T, Miyawaki T. Delayed onset adenosine deaminase deficiency associated with acute disseminated encephalomyelitis. *Int J Hematol.* 2012, 95:692-6.
- 9) Kamae C, Nakagawa N, Sato H, Honma K, Mitsuiki N, Ohara O, Kanegane H, Pasic S, Pan-Hammarström Q, van Zelm MC, Morio T, Imai K, Nonoyama S. Classification of common variable immunodeficiency by quantification of T cell receptor and Ig kappa-deleting recombination excision circles. *J Allergy Clin Immunol.* 2012 (in press)
2. 学会発表
- 1) Clinical feature and Immunological abnormality of GATA2 mutation in Japan.; K. Honma, K. Imai, C. Kamae, H. Ishida, Y. Ito, S. Kojima, T. Yokosuka, H. Kanegane, T. Morio, Y. Sasahara, T. Fujiwara, H. Harigae, Y. Hashii, O. Ohara, S. Nonoyama. The 15th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. (Florence Italy, Oct.3-6, 2012)
- 2) Classification of common variable immunodeficiency by quantification of T cell receptor recombination excision circles (TREC) and IG Kappa-deleting recombination excision circles (KREC).; C. Kamae, N. Nakagawa, H. Sato, K. Honma, N. Mitsuiki, O. Ohara, H. Kanegane, S. Pasic, Q. Pan-Hammarström, M.C.van Zelm, T. Morio, K. Imai, S. Nonoyama. (The 15th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. (Florence Italy, Oct.3-6, 2012)
- 3) Complexities of Newborn Screening.; S.Nonoyama. Annual Meeting Primary Immune Deficiency Disease North American Conference. (Chicago, USA, May 17-20, 2012)
- 4) Resources for Teaching Primary Immune Deficiency. ;S.Nonoyama. Annual Meeting Primary Immune Deficiency Disease North American Conference. (Chicago, USA, May 17-20, 2012)
- H. 知的財産権の出願・登録状況
1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

追加研究 2

新生児マススクリーニングと遺伝カウンセリング

研究協力者 川目 裕（お茶の水女子大学大学院教授）

研究要旨

新生児スクリーニング（以下NBS）とは障害予防を目的として行われ、対象疾患の早期発見と早期治療・療育により子どもの発達に大きな利益をもたらす検査である。一方、一見して健康である児に疾患である可能性を突然告げられることは、親の心理社会面に大きな影響を与える可能性があり、迫田ら（2011）1）は新生児マススクリーニングが親の心理社会面に与える影響について系統的文献レビューを行った結果、偽陽性も含め程度に違いはあるが親の心理社会面に影響を与えること、親の知識・理解を深めることがこの影響を軽減する可能性が指摘されている。我が国においても新生児マススクリーニングにタンデムマスが導入され、診断例が増加すると考えられる。従って、心理社会的側面の支援体制、および必要に応じた遺伝カウンセリング体制の構築が、質的向上のために必須と考えられる。

研究協力者

迫田麻莉、川目 裕（お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース）

A. 研究目的・方法・結果

今回は、1）新生児マススクリーニングが、親の心理社会面へ与える影響について、現在進行中のNBSで診断を受けた家族を対象としたインタビュー調査研究の経過報告と、2）新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングについて提示をおこなった。

親の心理社会面について、インタビューでは、外見も含めて健康な子どもが、十分な説明がない検査によって診断されるために、親にとって子どもの疾患は青天の霹靂であり、初めて子どもが疾患を持つ可能性を認識した精密検査時に非常に大きなショックを受けていた。また、新生児マススクリーニングと対象疾患に関する知識不足が不安を増大させたという発言が多くされていた。即ち、ショックや不安に対する継続的な心理支援とともに、専門家による疾患の今後の見通しや対応法についての理解しやすい説明と情報提供を、

タイミングに合わせて行うことが必要と推測された（図）。

NBSは、生まれて直後の子どもへのマススクリーニング検査、かつ遺伝学的検査であること、対象疾患は遺伝性疾患（劣性、X連鎖性）であり、かつ希少であるので経験のある医師が少ないこと。診断後は生涯にわたる治療、健康管理が必要なこと、心理社会的側面として、外見が正常である子どもの発症前診断であること、Vulnerable child syndrome (VCS) のリスク、食事療法の親への負担という特徴が挙げられる。従ってNBSの遺伝カウンセリング体制の構築にあたっては、再検時からの正確な医学的情報の提供と情報整理、偽陽性を含む陽性時から診断、その後の親への心理支援とそれを担う人材整備、医学的フォローアップを含めた疾患の専門家への、希望に応じた家族会へのコーディネート体制、さらに個別の次子の再発率の相談と出生前診断体制の構築という要素が必要と考えられた。

NBSの中核機関においては、上記のような遺伝カウンセリング体制を整備できることは、今後のNBSの質的向上に繋がると考えられ、体制構築の人材として認定遺伝カウンセラーも先天代謝異

常症の専門家とともに協働可能と考えられる。

B. 研究発表

論文発表

迫田麻莉、四元淳子、山本佳世乃、川目裕：新生児スクリーニング陽性・偽陽性という結果が親の心理社会面に与える影響に関する文献的検討。日本遺伝カウンセリング学会誌 32:157-167, 2011

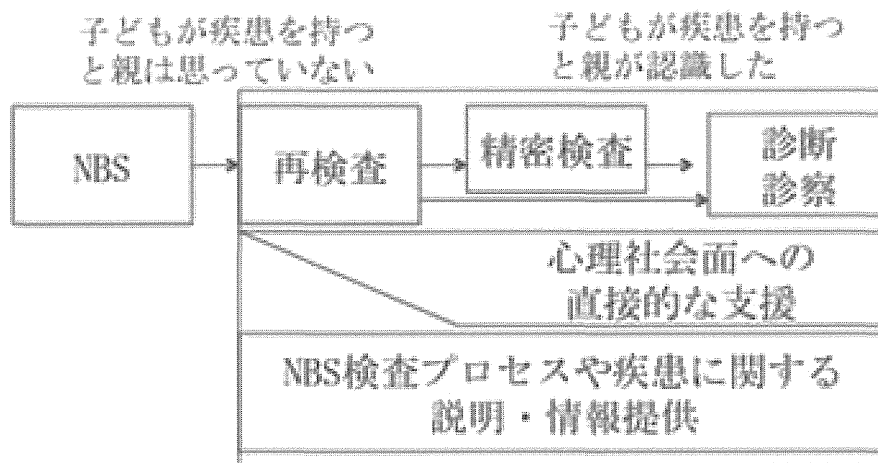


図. 新生児マス・スクリーニングプロセスでの親の心理社会面への影響と必要とされる支援

III. 研究発表

研究発表

1. 論文

平成 22 (2010) 年度

- 1) Tsuburaya R, Sakamoto O, Arai N, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Shigematsu Y, Takayanagi M, Ohura T, Tsuchiya S: 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* 32: 409-411, 2010
- 2) Li H, Fukuda S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Yamaguchi S: 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* 32: 362-370, 2010
- 3) Endo M, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Yotsumoto Y, Mushimoto Y, Li H, Purevsuren J, Yamaguchi S: In vitro probe acylcarnitine profiling assay using cultured fibroblasts and electrospray ionization tandem mass spectrometry predicts severity of patients with glutaric aciduria type2. *Journal of Chromatography B* 878: 1673-1676, 2010
- 4) Hori T, Fukao T, Kobayashi H, Teramoto T, Takayanagi M, Hasegawa Y, Yasuno T, Yamaguchi S, Kondo N: Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency: the time-course of blood and urinary acylcarnitine levels during initial L-carnitine supplementation. *The Tohoku Journal of Experimental Medicine* 221(3): 191-195, 2010
- 5) Li H, Fukuda S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Yamaguchi S: Heat Stress Deteriorates Mitochondrial β -Oxidation of Long-chain Fatty Acids in Cultured Fibroblasts with Fatty Acid β -Oxidation Disorders. *Journal of Chromatography B* 878(20): 1669-1672, 2010
- 6) Kawana S, Nakagawa K, Hasegawa Y, Yamaguchi S: Simple and rapid analytical method for detection of amino acids in blood using blood spot on filter paper, fast-GC/MS and isotope dilution technique. *Journal of Chromatography B* 878: 3113-3118, 2010
- 7) Shirao K, Okada S, Tajima G, Tsumura M, Hara K, Yasunaga S, Ohtsubo M, Hata I, Sakura N, Shigematsu Y, Takihara Y, Kobayashi M: Molecular pathogenesis of a novel mutation, G108D, in short-chain acyl-CoA dehydrogenase identified in subjects with short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Human Genetics* 127(6): 619-628, 2010
- 8) Thümmler 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
- 9) 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
- 10) Fukao T, Nguyen HT, Nguyen NT, Vu DC, Can NT, Pham AT, Nguyen KN, Kobayashi H, Hasegawa Y, Bui TP, Niezen-Koning KE, Wanders RJ, de Koning T, Nguyen LT, Yamaguchi S, Kondo N: A common mutation, R208X, identified in Vietnamese patients with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism* 100: 37-41, 2010
- 11) Fukao T, Horikawa R, Naiki Y, Tanaka T, Takayanagi M, Yamaguchi S, Kondo N: A novel mutation (c.951C>T) in an exonic splicing enhancer results in exon 10 skipping in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Mol Genet Metab* 100: 339-344, 2010
- 12) Fukao T, Ishii T, Amano N, Kursula P, Takayanagi M, Murase K, Sakaguchi N, Kondo N, Hasegawa T: A neonatal onset succinyl-CoA: 3-ketoacid CoA transferase (SCOT)-deficient patient with T435N and c.658-666dupAACGTGATT p.N220_I222dup mutations in the OXCT1 gene. *Inherit Metab Dis* 33: 636, 2010
- 13) Shigematsu Y, Hata I, Tajima G: Useful second-tier tests in expanded newborn screening of isovaleric acidemia and methylmalonic aciduria. *J Inherit Metab Dis* 33(S.2): S283-288, 2010
- 14) Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, et al.: Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation.. *Human Mutat* 31: 284-294, 2010
- 15) Komatsuzaki S, Aoki Y, et al.: Mutation analysis of the SHOC2 gene in Noonan-like syndrome and in hematologic malignancies. *J Hum Genet* 55: 801-809, 2010
- 16) Tomatsu S, Montaña AM, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Gutiérrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Barrera LA, Kida K, Kubota M, Orii T: Validation of disaccharide compositions derived from dermatan sulfate and heparan sulfate in mucopolysaccharidoses and mucopolysaccharidoses II and III by tandem mass spectrometry. *Molecular Genetics and Metabolism* 99: 124-131, 2010
- 17) Nakagawa K, Kawana S, Hasegawa Y, Yamaguchi S: Simplified method for the chemical diagnosis of organic aciduria using GC/MS. *Journal of Chromatography B* 878: 942-948, 2010
- 18) Kimura A, Kage M, Nagata I, Mushiake S, Ohura T, Tazawa Y, Maisawa S, Tomomasa T, Abukawa D, Okano Y, Sumazaki R, Takayanagi M, Tamamori A, Yorifuji T, Yamato Y, Maeda K, Matsushita M, Matsuishi T, Tanikawa K, Kobayashi K, Saheki T: Histological findings in the livers of patients with neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency. *Hepatol Res* 40: 295-303, 2010
- 19) Ohtake A, et al: Non-Hodgkin lymphoma in a patient with cardio-facio-cutaneous syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol*: online, 2010
- 20) Kurokawa, J, et al.: Macrophage-Derived AIM is endocytosed into adipocytes and decreases lipid droplets via inhibition of fatty acid synthase activity. *Cell Metabolism* 11(6): 479-492, 2010
- 21) Kurabe N, et al.: The death effector domain-containing DEDD forms a complex with Akt and Hsp90, and support their stability. *Cell Metabolism* 391(4): 1708-1713, 2010

- 22) 虫本雄一, 竹谷健, 長谷川有紀, 小林弘典, 福井徹, 渡邊敏明, 山口清次: ステロイド抵抗性の難治性アトピー性皮膚炎として加療されていたピオチン欠乏の1例. *アレルギーの臨床* 30(6): 543-547, 2010
- 23) 顧艶紅, 小林弘典, 加藤忠明, 長谷川有紀, 原田正平, 山口清次: Two-source capture recapture methodを用いた日本におけるメチルマロン酸血症の発症率及び小児慢性特定疾患治療研究事業での登録率の検討. *日本マス・スクリーニング学会誌* 20(1): 33-37, 2010
- 24) 栗野宏之, 八木麻理子, 起塚庸, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 坂本修, 大浦敏博, 竹島泰弘, 松尾雅文: 幼児期に繰り返す嘔吐発作で発症したメチルマロン酸血症の同胞例. *日本小児科学会雑誌* 114(6): 961-965, 2010
- 25) 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. *日本先天代謝異常学会雑誌* 26(1): 43-49, 2010
- 26) 但馬剛, 佐倉伸夫, 津村弥来, 宇都宮朱里, 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. *日本マス・スクリーニング学会誌* 20(3): 217-222, 2010
- 27) 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中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症3例の診療経験. *特殊ミルク情報* 45: 18-21, 2009
- 28) 野町祥介, 雨瀧由佳, 花井潤師, 福士勝, 矢野公一: 血中フリーカルニチン・アシルカルニチンの採血日齢との関連性について. *日本マス・スクリーニング学会誌* 20: 21-26, 2010
- 29) 長谷川有紀, 山口清次: 新生児突然死の原因と予防. *産婦人科治療* 100(増刊): 793-796, 2010
- 30) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新技术: タンデムマス法について. *日産婦医会報* 5月号: 8-9, 2010
- 31) 虫本雄一, 山口清次: ロイシン. *小児内科* 42(7): 1084-1087, 2010
- 32) 四本由郁: 代謝性救急疾患. *Neonatal care - 新生児疾患 鑑別&ケアナビゲーション* (秋季増刊): 196-199, 2010
- 33) 小林弘典, 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング: タンデムマスの導入. *Neonatal Care* 23(9): 889-894, 2010
- 34) 小林弘典: 新生児拡大マススクリーニングータンデムマス法ー. *小児科臨床* 63(10): 2063-2069, 2010
- 35) 小林弘典, 山口清次: タンデムマスによる新生児マススクリーニング. *小児科* 51(12): 1697-1703, 2010
- 36) 北川照男, 松田一郎, 大和田操, 岡野善行, 大浦敏博, 青木菊麿, 山口清次, 高柳正樹, 重松陽介: タンデムマス法による新生児マススクリーニングで見つかる有機酸・脂肪酸代謝異常症の理解のために. *特殊ミルク情報* 46: 34-43, 2010
- 37) 重松陽介, 畑郁江: タンデムマスによる新生児マススクリーニング. *小児内科* 42(7): 1200-1204, 2010
- 38) 新井郷子, 宮崎徹: 注目される用語の解説 「AIM」. *動脈硬化予防* 9(3): 117-119, 2010
- 39) 新井郷子, 宮崎徹: メタボリック症候群におけるAIMの機能. *病理と臨床* 28(9): 932-939, 2010
- 40) 新井郷子, 宮崎徹: メタボリックシンドロームと炎症: 脂肪融解タンパク質 AIM の機能. *細胞工学* 29(8): 753-758, 2010
- 41) 高柳正樹: 先天代謝異常患者を見逃していませんか?. *日本小児臨床薬理学会雑誌* 23: 177-181, 2010
- 42) 深尾敏幸: ケトosis. 高柳正樹編: *小児科臨床ピクシス見逃せない先天代謝異常*, 中山書店, 東京, p14-17, 2010
- 43) 深尾敏幸: ケトン体. 高柳正樹編: *小児科臨床ピクシス見逃せない先天代謝異常*, 中山書店, 東京, p93-95, 2010
- 44) 深尾敏幸: ケトン体利用異常症. 高柳正樹編: *小児科臨床ピクシス見逃せない先天代謝異常*, 中山書店, 東京, p218-221, 2010
- 45) 深尾敏幸: β -ケトチオラーゼ欠損症. 高柳正樹編: *小児科臨床ピクシス見逃せない先天代謝異常*, 中山書店, 東京, p260-262, 2010
- 46) 重松陽介: 脂肪酸代謝異常症. *小児の治療指針, 診断と治療社*, 東京, p497-498, 2010
- 47) 大浦敏博: シトリン欠損症. 五十嵐隆 編: *小児科臨床ピクシス 23「見逃せない先天代謝異常」*, 中山出版, 東京, p252-253, 2010
- 平成23(2011)年度
- 1) Mushimoto Y, Fukuda S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Purevsuren J, Li H, Taketani T, Yamaguchi S: Clinical and molecular investigation of 19 Japanese cases of glutaric acidemia type 1. *Molecular Genetics and Metabolism* 102(3): 343-348, 2011
- 2) Yamamoto T, Tanaka H, Kobayashi H, Okamura K, Tanaka T, Emoto Y, Sugimoto K, Nakatome M, Sakai N, Kuroki H, Yamaguchi S, Matoba R: Retrospective review of Japanese sudden unexpected death in infancy: The importance of metabolic autopsy and expanded newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism* 102(4): 399-406, 2011
- 3) Sakamoto O, Ohura T, Murayama K, Ohtake A, Harashima H, Abukawa D, Takeyama J, Haginoya K, Miyabayashi S, Kure S: Neonatal lactic acidosis with methylmalonic aciduria by novel mutations in the SUCLG1 gene. *Pediatr Int* 53: 921-925, 2011
- 4) Fukao T, Sass JO, Kursula P, Thimm E, Wendel U, Ficioglu C, Monastiri K, Guffon N, Varic I, Zabot M-T, Kondo N: Clinical and molecular characterization of five patients with Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency. *Biochimica et Biophysica Acta* 1812: 619-624, 2011
- 5) Fukao T, Maruyama S, Ohura T, Hasegawa Y, Toyoshima M, Haapalainen AM, Kuwada N, Imamura M, Yuasa I, Wierenga RK, Yamaguchi S, Kondo N: Three Japanese patients with beta-ketothiolase deficiency who share a mutation, c.431A>C (H144P) in ACAT1: subtle abnormality in urinary organic acid analysis and blood acylcarnitine analysis using tandem mass spectrometry.. *JIMD Reports*: 108-115 (chapter 72), 2011
- 6) Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F: Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis*: Dec 14. [Epub ahead of print], 2012
- 7) Sanayama Y, Nagasaka H, Takayanagi M, Ohura T,

- Sakamoto O, Ito T, Ishige-Wada M, Usui H, Yoshino M, Ohtake A, Yorifuji T, Tsukahara H, Hirayama S, Miida T, Fukui M, Okano Y: Experimental evidence that phenylalanine is strongly associated to oxidative stress in adolescents and adults with phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 10: 220-225, 2011
- 8) Wakabayashi Y, Yamazaki K, Narumi Y, Fuseya S, Horigome M, Wakui K, Fukushima Y, Matsubara Y, Aoki Y, Kosho T: Implantable cardioverter defibrillator for progressive hypertrophic cardiomyopathy in a patient with LEOPARD syndrome and a novel PTPN11 mutation Gln510His. *Am J Med Genet A* 155A(10): 2529-2533, 2011
 - 9) Niihori T, Aoki Y, Okamoto N, Kurosawa K, Ohashi H, Mizuno S, Kawame H, Inazawa J, Ohura T, Arai H, Nabatame S, Kikuchi K, Kuroki Y, Miura M, Tanaka T, Ohtake A, Omori I, Ihara K, Mabe H, Watanabe K, Nijima S, Okano E, Numabe H, Matsubara Y: HRAS mutants identified in Costello syndrome patients can induce cellular senescence: possible implications for the pathogenesis of Costello syndrome. *J Hum Genet* 56(10): 707-715, 2011
 - 10) Kamada F, Aoki Y, Narisawa A, Abe Y, Komatsuzaki S, Kikuchi A, Kanno J, Niihori T, Ono M, Ishii N, Owada Y, Fujimura M, Mashimo Y, Suzuki Y, Hata A, Tsuchiya S, Tominaga T, Matsubara Y, Kure S: A genome-wide association study identifies RNF213 as the first Moyamoya disease gene. *J Hum Genet* 56(1): 34-40, 2011
 - 11) Yagi M, Lee T, Awano H, Tsuji M, Tajima G, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Takeshima Y, Matsuo M: A patient with mitochondrial trifunctional protein deficiency due to the mutations in the HADHB gene showed recurrent myalgia since early childhood and was diagnosed in adolescence. *Molecular Genetics and Metabolism* 104(4): 556-559, 2011
 - 12) Macdonald MJ, Longacre MJ, Stoker SW, Kendrick MA, Thonpho A, Brown LJ, Hasan NM, Jitrapakdee S, Fukao T, Hanson MS, Fernandez LA, Odorico J: Differences between human and rodent pancreatic islets: low pyruvate carboxylase, ATP citrate lyase and pyruvate carboxylation; high glucose-stimulated acetoacetate in human pancreatic islets. *J Biol Chem*. 286: 18383-18396, 2011
 - 13) Auerbach AD, Burn J, Cassiman JJ, Claustres M, Cotton RG, Cutting G, den Dunnen JT, El-Ruby M, Vargas AF, Greenblatt MS, Macrae F, Matsubara Y, Rimoin DL, Vihinen M, Van Broeckhoven C: Mutation (variation) databases and registries: a rationale for coordination of efforts. *Nature Rev Genet* 12(12): 881, 2011
 - 14) Ohashi H, Suzumori K, Chisaka Y, Sonta S, Kobayashi T, Aoki Y, Matsubara Y, Sone M, Shaffer LG: Implications of prenatal diagnosis of the fetus with both interstitial deletion and a small marker ring originating from chromosome 5. *Am J Med Genet A* 155A(1): 192-196, 2011
 - 15) Watanabe Y, Yano S, Niihori T, Aoki Y, Matsubara Y, Yoshino M, Matsuishi T: A familial case of LEOPARD syndrome associated with a high-functioning autism spectrum disorder. *Brain Dev* 33(7): 576-579, 2011
 - 16) Aizaki K, et al.: Cardio-facio-cutaneous syndrome with infantile spasms and delayed myelination. *Brain & Development* 33: 166-169, 2011
 - 17) Mori, M., et al.: Death effector domain-containing protein (DEDD) is required for uterine decidualization during early pregnancy in mice. *The Journal of Clinical Investigation* 121(1): 318-327, 2011
 - 18) Kurokawa J, Nagano H, Ohara O, Kubota N, Kadowaki T, Arai S, Miyazaki T: AIM is required for obesity-associated recruitment of inflammatory macrophages into adipose tissue. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 108: 12072-12077, 2011
 - 19) Miyazaki T, Kurokawa J, Arai S: AIMing at Metabolic Syndrome: Towards the development of novel therapies for metabolic diseases via apoptosis inhibitor of macrophage (AIM). *Cir. J.* 75: 2522-2531, 2011
 - 20) 小松祥子, 新宅治夫, 平田陽一, 松原洋一, 原田正平, 山口清次: 新生児マススクリーニング対象疾患の保険契約の現状について. *日本小児科学会雑誌* 115(10): 1573-1579, 2011
 - 21) 雨瀧由佳, 野町祥介, 花井潤師 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・スクリーニングの5年4か月間の実施成績. *日本マス・スクリーニング学会誌* 21: 49-54, 2011
 - 22) 石毛信之, 藤川研人, 穴澤 昭, 他: VLCAD 欠損症の診断に血清アシルカルニチン測定が有効であった一例. *日本マス・スクリーニング学会誌* 21(1): 59-66, 2011
 - 23) 竹原健二, 原田正平, 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 顧 艶紅, 加藤忠明: 各自自治体における先天性代謝異常等検査実施要綱に記載されている項目と実施状況の関連. *日本マス・スクリーニング学会誌* 21(1): 37-41, 2011
 - 24) 虫本雄一: 母体代謝疾患の新生児. *周産期医学* 40(増刊): 628-631, 2011
 - 25) 虫本雄一, 山口清次: 新生児突然死とその予防. *産婦人科治療* 102(4): 317-321, 2011
 - 26) 山口清次: タンデムマス導入による拡大スクリーニングの諸問題. *日本先天代謝異常学会雑誌* 27(1): 36-41, 2011
 - 27) 小林弘典: 最近の先天代謝異常症スクリーニング検査—タンデムマススクリーニング—. *小児内科* 43(7): 1249-1253, 2011
 - 28) 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: カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ 2 欠損症のろ紙血血清のアシルカルニチンプロファイルの経時的変化. *日本小児科学会雑誌* 115(5): 956-960, 2011
 - 29) 山口清次, 重松陽介, 河地 豊, 福士 勝: 新生児マス・スクリーニング検査施設基準 日本マス・スクリーニング学会制定 (2010年3月). *日本マス・スクリーニング学会誌* 21(3): 207-209, 2011
 - 30) 菅野潤子, 坂本修, 他: 著明な高アンモニア血症で発症し, 代謝性アシドーシスは呈さなかったプロピオン酸血症の1例. *小児科臨床* 64: 1857-1863, 2011
 - 31) 深尾敏幸: 診療の秘訣 小児の診療における尿ケトン. *Modern Physician* 31: 1126, 2011
 - 32) 藤浪綾子, 村山圭, 高柳正樹: 急性脳炎・脳症の病因・病態 先天代謝異常による急性脳症. *日本臨床* 69: 477-482, 2011

- 33) 菅沼広樹, 鈴木光幸, 吉川尚美, 原聡, 染谷朋之介, 李翼, 久田研, 東海林宏道, 村山圭, 高柳正樹, 大竹明, 清水俊明: 劇症肝不全として発症したミトコンドリアDNA枯渇症候群の新生児例. 日本小児科学会雑誌 115: 1067-1072, 2011
- 34) 新宅治夫: フェニルケトン尿症の新しい治療法 食事療法から薬物療法へ. 大阪小児科医会会報 58 号: 41165, 2011
- 35) 新宅治夫: 疾患からみる臨床検査の進めかた-アミノ酸代謝異常が疑われるとき. 小児科診療 74(増刊): 329-339, 2011
- 36) 重松陽介, 畑郁江, 稲岡一孝: タンデムマススクリーニングにおける標準的非誘導体化分析法. 日本マススクリーニング学会誌 21(3): 207-212, 2011
- 37) 大浦敏博, 呉繁夫, 菊地敦生, 坂本修, 重松陽介, 岡野善行, 小林圭子, 佐伯武頼: シトリン欠損症マス・スクリーニングの可能性. 日本先天代謝異常学会雑誌 27(1): 42-45, 2011
- 38) 原田正平: ガスリー正しい採血法. 助産師 65(1): 38-39, 2011
- 39) 原田正平: 先天性甲状腺機能低下症. 小児科診療 74(4): 624-628, 2011
- 40) 福嶋義光, 原田正平, 他, 日本医学会: 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン. 日本遺伝カウンセリング学会誌 32(1): 67-78, 2011
- 41) 原田正平: 甲状腺疾患に罹患している母から生まれた児への対処法を教えてください. 小児内科 43(増刊): 446-448, 2011
- 42) 山口清次, 重松陽介, 松原洋一, 大浦敏博, 深尾敏幸, 新宅治夫, 高柳正樹, 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 但馬剛, 他: 山口清次編: 有機酸代謝異常ガイドブック, 診断と治療社, 東京, p 全 195 頁, 2011
- 43) 但馬剛, 原圭一: MCAD 欠損症. 日本先天代謝異常学会編: 先天代謝異常症 Diagnosis at a glance, 診断と治療社, 東京, p138-140, 2011
- 44) 高柳正樹: 症例 4 8. 日本先天代謝異常学会編: 先天代謝異常症, 診断と治療社, 東京, p141-143, 2011
- 45) 川内恵美, 高柳正樹: 症例 4 5. 日本先天代謝異常学会編: 先天代謝異常症, 診断と治療社, 東京, p133-135, 2011
- 46) 坂本修, 大浦敏博: MCAD 欠損症・OTC 欠損症. 塩見正司編: 「急性脳炎・急性脳症 (小児科臨床ピクシス 28)」, 中山書店, 東京, p214-217, 2011
- 平成 24(2012)年度
- 1) Yamaguchi S, Li H, Purevsuren J, Yamada K, Furui M, Takahashi T, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Taketani T, Fukao T, Fukuda S: Bezafibrate can be a new treatment option for mitochondrial fatty acid oxidation disorders: Evaluation by in vitro probe acylcarnitine assay. *Molecular Genetics and Metabolism* 107: 87-91, 2012
- 2) Purevsuren J, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Mushimoto Y, Yamada K, Takahashi T, Fukao T, Yamaguchi S: Clinical and molecular aspects of Japanese children with medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Molecular Genetics and Metabolism* 107: 237-240, 2012
- 3) Fukao T, Maruyama S, Ohura T, Hasegawa Y, Toyoshima M, Haapalainen AM, Kuwada N, Imamura M, Yuasa I, Wierenga RK, Yamaguchi S, Kondo N.: Three Japanese patients with beta- ketothiolase deficiency whoshare a mutation c.431A>C(H144P) in ACAT1: subtle abnormality in urinary organic acid analysis and blood acylcarnitine analysis using tandem mass spectrometry. *JIMD reports* 3: 107-115, 2012
- 4) Hori T, Fukao T, Murase K, Sakaguchi N, Harding CO, Kondo N.: Molecular basis of two exon skipping (exons 12 and 13) by c.1248+5g>a in OXCT1 gene. Study on intermediates of OXCT1 transcripts in fibroblasts. *Hum Mutat*, In press
- 5) Kobayashi Y, Ishikawa N, Tsumura M, Fujii Y, Okada S, Shigematsu Y, Kobayashi M: Acute severe encephalopathy related to human herpesvirus-6 infection in a patient with carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency carrying thermolabile variant. *Brain Dev*, 2012
- 6) Komatsuzaki S, Sakamoto O, Fuse N, Uematsu M, Matsubara Y, Ohura T: Clinical Reasoning: A young man with progressive subcortical lesions and optic nerve atrophy. *Neurology* 79(7): e63-68, 2012
- 7) Kitagawa T: Newborn Screening for Inborn Error of Metabolism in Japan A History of the Development of Newborn Screening. *Pediatric Endocrinology Reviews* 10(Suppl 1): 8-25, 2012
- 8) Metoki H, Ohkubo T, Obara T, Akutsu K, Yamamoto M, Ishikuro M, Sakurai K, Iwama N, Katagiri M, Sugawara J, Hirose T, Sato M, Kikuya M, Yagihashi K, Matsubara Y, Yaegashi N, Mori S, Suzuki M, Imai Y; BOSHI Study Group: Daily serial hemodynamic data during pregnancy and seasonal variation: the BOSHI study. *Clin Exp Hypertens* 34(4): 290-296, 2012
- 9) Patrinos GP, et al.: Human variome project country nodes: Documenting genetic information within a country. *Hum Mutat*. 33(11): 1513-1519, 2012
- 10) Izumi R, et al.: Exome sequencing identifies a novel TTN mutation in a family with myofibrillar myopathy with early respiratory failure. *J Hum Genet*, in press
- 11) Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F: Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis*. 35: 777-785, 2012
- 12) Mori M, Kimura H, Iwamura Y, Arai, Miyazaki T: Modification of N-glycosylation modulates the secretion and lipolytic function of Apoptosis Inhibitor of Macrophage (AIM). *FEBS Lett*. 586: 3569-3574, 2012
- 13) Iwamura Y, Mori M, Nakashima K, Mikami T, Murayama K, Arai S, Miyazaki T: Apoptosis inhibitor of macrophage (AIM) diminishes lipid droplet-coating proteins leading to lipolysis in adipocytes. *Biochem Biophys Res Commun*. 422: 476-481, 2012
- 14) Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Takayanagi M, Fukao T, Fukuda S, Yamaguchi S: Intracellular in vitro probe acylcarnitine assay for identifying deficiencies of carnitine transporter and carnitine palmitoyltransferase-1. *Anal Bioanal Chem* 405(4): 1345-51, 2013
- 15) Ihara K, Yoshino M, Hoshina T, Harada N, Kojima-Ishii K, Makimura M, Hasegawa Y, Watanabe Y, Yamaguchi

- S, Hara T: Coagulopathy in patients with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: A previously unrecognized complication. *Pediatrics*: 131(1): e327-330, 2013
- 16) Matsushima H, Geng S, Lu E, Okamoto T, Yao Y, Mayuzumi N, Kotol PF, Chojnacki B, Miyazaki T, Gallo RL, Takashima A: Neutrophil differentiation into a unique hybrid population exhibiting dual phenotype and functionality of neutrophils and dendritic cells. *Blood*, in press
- 17) Geng S, Matsushima H, Okamoto T, Yao Y, Lu R., Page K, Blumenthal R M, Ward NL, Miyazaki T, Takashima A: Emergence, origin, and function of neutrophil-dendritic cell hybrids in experimentally induced inflammatory lesions in mice. *Blood*, in press
- 18) Arai S, Maehara N, Iwamura, Y, Honda S-I, Morita K, Nakashima K, Kai T, Ogishi M, Morita K, Kurokawa J, Mori M, Motoi Y, Miyake K, Matsuhashi N, Yamamura K-I, Ohara O, Shibuya A, Wakeland EK, Li QZ, Miyazaki T: Obesity-associated autoantibody production requires AIM to retain IgM immune complex on follicular dendritic cells. *Cell Rep*. in press
- 19) 山口清次, 長谷川有紀, 虫本雄一, 小林弘典, プレブスレン・ジャミヤン: GC/MS 有機酸分析で発見される小児の後天性ビタミン欠乏症: ビタミン B1 欠乏症とピオチン欠乏症. *ビタミン* 86(1): 32-36, 2012
- 20) 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング: タンデムマス法について. *臨床検査* 56(7): 770-776, 2012
- 21) 山口清次: タンデムマス法を導入した新生児マススクリーニングの現状. *小児科* 53: 1101-1110, 2012
- 22) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新たな展開 タンデムマス法の導入. *公衆衛生* 76(11): 853-857, 2012
- 23) 山口清次: メチルマロン酸血症. *小児内科* 44(増刊): 164-165, 2012
- 24) 山口清次: タンデムマス・スクリーニングとは. *チャイルドヘルス* 16(2): 81-87, 2013
- 25) 花井潤師, 野町祥介, 高橋広夫, 三鶯雄, 佐々木純子, 磯部充久, 石毛信之, 穴澤昭, 安片恭子, 木下洋子, 山上祐次, 酒本和也, 田崎隆二, 小林弘典, 山口清次, 重松陽介: タンデムマス・スクリーニングのカットオフ値 -各指標の施設間差の検討-. *日本マス・スクリーニング学会誌* 22(1): 49-60, 2012
- 26) 山田健治, 虫本雄一, 高橋知男, 小林弘典, 長谷川有紀, 白田信光, 山口清次: 遊離カルニチンおよびアシルカルニチンの安定性の検討. *日本マス・スクリーニング学会誌* 22(1): 29-34, 2012
- 27) 山口清次: 特殊ミルクが必要なのはどんな場合ですか?. *周産期医学* 42(増刊): 198-200, 2012
- 28) 深尾敏幸: 脂肪酸代謝異常症, ケトン体代謝異常症の最近の進歩. *日児誌* 116: 1801-1812, 2012
- 29) 深尾敏幸: Alu 配列の関連した遺伝子異常が遺伝性疾患を引き起こす. *実験医学* 9: 2240-2246, 2012
- 30) 深尾敏幸: 遺伝病遺伝子診断のビットフォール. *小児内科* 44: 1614-1618, 2012
- 31) 深尾敏幸: 低血糖症. *小児科診療* 76: 79-84, 2013
- 32) 高柳 正樹: カルニチンの臨床. *生物試料分析* 35: 281-292, 2012
- 33) 高柳 正樹: カルニチン欠乏症および 2 次性カルニチン欠乏症. *小児科* 53: 1271-1279, 2012
- 34) 高柳 正樹: 先天性代謝異常症における特殊ミルクの役割. *日本医事新報* 4612: 50-51, 2012
- 35) 重松陽介, 福土勝: 新生児マススクリーニングの現状 -世界と日本. *小児内科* 44(10): 1605-1608, 2012
- 36) 重松陽介, 畑郁江: タンデムマス・スクリーニング. III. マス・スクリーニング. 異常の対応のポイント. 実地臨床に役立つ先天代謝異常症の知識. *小児科診療* 76(1): 85-92, 2012
- 37) 吉川利英, 畑郁江, 重松陽介: 高ガラクトース血症を契機に診断され多発性皮膚血管腫症を合併した肝内門脈-肝静脈シャントの一例. *日本マス・スクリーニング学会誌* 22(1): 45-48, 2012
- 38) 石毛信之, 藤川研人, 穴澤 昭, 石毛美夏, 大和田操, 北川照男: 乾燥ろ紙血中アシルカルニチンの保存期間と保存温度による安定性の検討 -有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の検体を用いた検討-. *日本マス・スクリーニング学会誌* 22(3): 234-243, 2012
- 39) 小松崎匠子, 大浦敏博, 坂本修, 高柳正樹, 田中藤樹, 奥山虎之, 遠藤文夫, 松原洋一: オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 6 例に対するフェニル酪酸ナトリウムの使用経験. *日本小児科学会雑誌* 116: 842-848, 2012
- 40) 大浦敏博: イソ吉草酸血症. *日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群(第2版)* 上: 365-368, 2012
- 41) 大浦敏博: プロピオン酸血症. *日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群(第2版)* 上: 360-364, 2012
- 42) 山口瑞穂, 尾堀佐知子, 浜之上はるか, 奥田美加, 高橋恒男, 安達昌功, 菊池信行, 曾根田瞬, 田久保憲行, 石黒寛之, 山上祐次, 東條龍太郎, 明石敏男, 住吉好雄, 千歳和哉, 田中誠也, 平原史樹: 産婦人科医における新生児タンデム・マススクリーニング検査法の認知・浸透状況に関する調査. *日本マススクリーニング学会誌* 22: 39-44, 2012
- 43) 新井郷子, 宮崎徹: 図説: AIM による生活習慣病の病態制御. *日本臨牀* 71: 196-200, 2013
- 44) 新井郷子, 宮崎徹: 特集: マクロファージ由来因子 AIM による生活習慣病の病態制御. *細胞工芸* 31: 1231-1236, 2012
- 45) 新井郷子, 宮崎徹: 特集: 脂質代謝異常と慢性炎症の狭間 (6) アポトーシスと動脈硬化. *動脈硬化予防* 11: 36-41, 2012
- 46) 新井郷子, 宮崎徹: 特集: 過食時代における高血圧の病態と最新治療ストラテジー (2) 肥満から慢性炎症, そして疾患へ-AIM による慢性炎症誘発のメカニズム-. *血管医学* 13: 213-219, 2012
- 47) 大場麻生, 中島克彦, 宮崎徹: 機能的なりコンピナント AIM (Apoptosis Inhibitor of Macrophage) タンパク質の作製. *生化学* 84: 588-591, 2012
- 48) 宮崎徹: Cutting Edge: AIM が繋ぐ慢性炎症とメタボリックシンドローム. *Medical Science Digest* 38: 192-193, 2012
- 49) 坂本修: メチルマロニル CoA ムターゼ欠損症. *日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群(第2版)* 上: 352-355, 2012
- 50) 坂本修: アデノシルコバラミン合成障害. *日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群(第2版)* 上: 356-359, 2012
- 51) 坂本修: メチルクロトニルグリシン尿症(3-メチルク

- ロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症). 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 369-371, 2012
- 52) 坂本修: 3-メチルグルタコン酸尿症 I 型(3-メチルグルタコニルCoAヒドラターゼ欠損症). 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 372-374, 2012
- 53) 坂本修: 3-メチルグルタコン酸尿症 II 型(Barth 症候群). 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 375-377, 2012
- 54) 坂本修: サクシニル CoA リガーゼ欠損症. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 677-68, 2012
- 55) 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. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 510-512, 2012
- 56) 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. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 513-515, 2012
- 57) 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. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 516-519, 2012
- 58) 重松陽介: 短鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 528-530, 2012
- 59) 重松陽介: 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症. 日本臨牀別冊 新領域別症候群シリーズ No.19 先天代謝異常症候群 (第2版) 上: 531-534, 2012

研究発表

2. 学会発表

平成 22 (2010) 年度

- 1) Yamaguchi S: Japan MSMS pilot-how to turn pilot into NBS program. Annual Newborn Screening Seminar 2010. Finland, Jun 2010
- 2) Yamaguchi S: Present situation of expanded newborn screening in Japan, and collaboration with Asian countries.. International Forum of Child Intractable Diseases 講演. Tokyo, July 2010
- 3) Yamaguchi S, Li H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S: Effect of heat stress and bezafibrate on mitochondrial fatty acid oxidation (FAO) in FAO disorders: evaluation by in vitro probe acylcarnitine assay. Society for the study of inborn errors of metabolism. Istanbul, August 2010
- 4) Shintaku H, Ohwada M, Kitagawa T Long-term Follow-up of Tetrahydrobiopterin(BH4) Therapy in Patients with BH4 Deficiency in Japan, SSIEM Annual Symposium 2010, Istanbul, Aug 2010
- 5) Fukao T, Maruyama S, Ohura T, Toyoshima M, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Kondo N. Subtle abnormality in urinary organic acid and blood acylcarnitine profiles may result in misdiagnosis of beta-ketothiolase (T2) deficiency with mild mutations. 2010 Annual symposium of Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Istanbul, Turkey, August 31-September 3, 2010
- 6) Fukao T, Sass, JO, Thimm E, Wendel U, Ficicioglu C, Monastiri K, Guffon N, Baric I, Zabot M-T, Kondo N. Clinical and molecular studies of five patients with succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase deficiency. 2010 Annual symposium of Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Istanbul, Turkey, August 31-September 3, 2010
- 7) Yamaguchi S: Pediatric emergency and inherited metabolic disorders (IMDs) : prevention from impairments. China (Ningxia)-Japan Inherited Metabolic Disorder Forum. China, September 2010
- 8) Yamaguchi S: Pediatric emergency and nutritionally treatable inborn errors of metabolism. 7th Asia-pacific regional meeting of the international society for neonatal screening Lecture. Indonesia, October 2010
- 9) Yamaguchi S: Expanded newborn screening in JAPAN, and the benefit for collaboration with developing countries. 7th Asia-pacific regional meeting of the international society for neonatal screening Symposium. Indonesia, October 2010
- 10) Yamaguchi S: Organic acidemia and its treatment in JAPAN. 7th Asia-pacific regional meeting of the international society for neonatal screening Symposium. Indonesia, October 2010
- 11) 内田由里, 長谷川有紀, 虫本雄一, 高橋知男, 小林弘典, 山口清次: インフルエンザ脳症と代謝異常症の関連について. 第 85 回山陰小児科学会. 松江, 2010 年 4 月
- 12) 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 李紅, プレブスレンジャミヤン, 山口清次: 末梢リンパ球とタンデム質量分析を用いた簡便な脂肪酸代謝異常症の酵素活性評価. 第 113 回日本小児科学会. 岩手, 2010 年 4 月
- 13) 宮崎徹「動脈硬化と炎症とアポトーシス. 第 54 回日本リウマチ学会総会・学術集会シンポジウム. 神戸, 2010 年 4 月
- 14) 宮崎徹: 炎症性マクロファージとメタボリックシンドローム. 第 107 回日本内科学会講演シンポジウム. 東京, 2010 年 4 月
- 15) 山口清次: 小児突然死を引き起こすような代謝異常とタンデムマスによる予防. 第 2 回こども急性疾患学寄附講座「こどもの救急医療のこれから」講演. 神戸, 2010 年 6 月
- 16) 但馬剛, 佐倉伸夫: MCAD 欠損症 (脂肪酸代謝異常症). 第 27 回日本小児肝臓研究会, シンポジウム「先天代謝異常症と小児肝疾患」. 千葉市, 2010 年 7 月
- 17) 宮崎徹: 免疫/炎症/動脈硬化. 第 42 回日本動脈硬化学会学術集会. 岐阜, 2010 年 7 月
- 18) 宮崎徹: AIM を標的としたメタボリックシンドロームの根本的治療法開発に向けて. 第 14 回小児分子内分泌研究会 特別講演. 函館, 2010 年 7 月
- 19) 新宅治夫: 食事調査からみた BH4 反応性高フェニル血症患者の食事・栄養素摂取状況. 第 32 回臨床栄養学会総会, 第 31 回臨床栄養協会総会, 第 VIII 回連合大会. 名古屋, 2010 年 8 月
- 20) 新宅治夫: フェニルケトン尿症. 第 32 回臨床栄養学会総会, 第 31 回臨床栄養協会総会, 第 VIII 回連合大会. 名古屋, 2010 年 8 月
- 21) 山口清次: わが国のタンデムマス・スクリーニングの現状と今後の展望. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 横浜, 2010 年 8 月
- 22) 小林弘典: タンデムマス・スクリーニングの質的向上をめざして～非誘導体化法キットの導入経験と検査の Pitfall～. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会 セミナー. 横浜, 2010 年 8 月
- 23) 小林弘典, 虫本雄一, 長谷川有紀, 伊藤由香, 江角豊美, 富田奈奈, 園山京子, 青砥仁泉, 信藤真理子, 角森正信, 石原隆範, 田中央吾, 山口清次: 自治体主導のタンデムマス・スクリーニング: 島根県での試み. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 24) 高橋知男, 小林弘典, 虫本雄一, 長谷川有紀, 坂本修, 大浦敏博, 山口清次: 新生児マススクリーニングで発見されたプロピオン酸血症患児の尿中 3-ヒドロキシプロピオン酸とメチルクエン酸の推移. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 25) 山本俊夫, 平野海芳, 名古屋裕子, 一條敦子, 秋山和夫, 白石廣行, 坂本修, 大浦敏博 非誘導体化法によるタンデムマス質量分析測定の基礎的検討. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 26) 福士 勝: 遺伝子解析法のマス・スクリーニング検査への応用とその取扱い. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 27) 酒本和也, 井上勝昭, 岡野善行, 新宅治夫, 重松陽介: 大阪市におけるタンデムマスによる新生児スクリーニングの状況. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 28) 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 2 報). 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 29) 重松陽介, 畑郁江, 田久保憲行, 内藤悦雄: タンデム

- マスクリーニングにおけるシトルリン血症 I 型軽症例とシトルリン欠損症との鑑別. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 30) 渡辺倫子, 門脇真理, 鈴木恵美子, 野町祥介, 石毛信之, 木下洋子, 小田切正昭, 稲田佳美, 久保田倫子, 稲岡一孝, 酒本和也, 重松陽介, 小林弘典, 田崎隆二, 青木久美子, 原田正平, 加藤忠明, 松井陽, 福士勝: タンデムマススクリーニングにおける精度管理検体の作製. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 31) 志賀健太郎, 堤晶子, 菊地信行, 重松陽介, 山口清次: 新生児期に一過性にグルタル酸血症 II 型の臨床症状並びに検査所見を呈した一例. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 32) 雨瀧由佳, 野町祥介, 花井潤師, 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 5 年間の実施成績. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 33) 石毛信之 他: VLCAD 欠損症の診断に血清アシルカルニチン測定が有効であった一例. 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 34) 田崎隆二, 武田聖子, 馬場尚子, 正木孝幸, 中村公俊, 三淵 浩, 遠藤文夫, 梅橋豊蔵: 新しい体制による熊本県での取り組み, 第 37 回日本マス・スクリーニング学会第 32 回技術部会. 横浜, 2010 年 8 月
- 35) 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 門脇真理, 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, 栗原秀子, 佐々木純子, 木谷美枝, 松本智津子, 平原史樹, 原田正平, 加藤忠明, 松井 陽: 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(H21 年度). 第 37 回日本マス・スクリーニング学会. 横浜, 2010 年 8 月
- 36) 宮崎徹: 脂肪細胞の機能と異常. 第 15 回アディポサイエンス研究会シンポジウム. 大阪, 2010 年 8 月
- 37) 宮崎徹: 疾患モデルマウスを用いて初めて明らかになった AIM の新しい機能—メタボリックシンドロームの新規治療法開発の可能性—第 24 回モロシヌス研究会 特別講演. 熊本, 2010 年 9 月
- 38) 小林弘典: タンデムマスによる新生児スクリーニングのデータ解釈と臨床的意義. 平成 22 年度先天性代謝異常・内分泌疾患マス・スクリーニング基礎理論研修会 セミナー. 東京, 2010 年 10 月
- 39) 川名修一, 中川勝博, 宮川治彦, 長谷川有紀, 山口清次: GC/MS による血漿中アミノ酸類の高速・多成分一斉分析法の検討. 第 35 回日本医用マススペクトル学会年会. 名古屋, 2010 年 9 月
- 40) 重松陽介: ESI-MS/MS 新生児代謝異常症マススクリーニングと周辺分析手法(学会賞受賞講演). 第 35 回日本医用マススペクトル学会. 名古屋, 2010 年 9 月
- 41) 長谷川有紀, 虫本雄一, 小林弘典, プレブスレンジャミヤン, 山口清次: 乳幼児期に嘔吐発作で発症した有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の検討. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 42) 虫本雄一, 長谷川有紀, 小林弘典, プレブスレンジャミヤン, 山口清次: グルタル酸血症 I 型日本人症例の発症形態と臨床像のまとめ. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 43) 小林弘典, プレブスレンジャミヤン, 李紅, 虫本雄一, 長谷川有紀, 山口清次: ミトコンドリア三頭酵素欠損症に対するベサフィブレートの効果に関する In vitro probe assay での検討. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 44) Purevsuren J, Hasegawa Y, Kobayashi H, Mushimoto Y, Fukuda S, Yamaguchi S: Toxic effect of cereulide of bacillus cereus on mitochondrial fatty acid oxidation. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 45) 新宅治夫: BH4 反応性 PAH 欠損症. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 46) 原圭一, 但馬剛, 白尾謙一郎, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: 当科で診断した中鎖アシル CoA 脱水素酵素(MCAD)欠損症例について. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪市, 2010 年 10 月
- 47) 小松崎匠子, 坂本修, 植松貢, 呉繁夫, 松原洋一, 大浦敏博: 中枢神経・視神経・心合併症が急速に進行したプロピオン酸血症の成人症例. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 48) 重松陽介, 畑郁江, 但馬剛, 長谷川有紀, 山口清次, 大竹明: 死亡例胆汁アシルカルニチン分析による脂肪酸・有機酸代謝異常症化学診断の試. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 49) 深尾敏幸, 山口清次, 重松陽介, 高柳正樹, 新宅治夫, 堀川玲子: 「先天性ケトン体代謝異常症の発症形態と患者数の把握, 診断指針に関する研究」班 先天性ケトン体代謝異常症(T2 欠損症, SCOT 欠損症)の診断指針—日本での診断された症例の検討から. 第 52 回日本先天代謝異常学会総会. 大阪, 2010 年 10 月
- 50) 深尾敏幸, 堀友博, 近藤直実: サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ(SCOT)欠損症 5 症例の検討. 第 52 回日本先天代謝異常学会総会. 大阪, 2010 年 10 月
- 51) 堀友博, 深尾敏幸, 深澤佳絵, 寺澤大祐, 近藤直実: 間欠的嘔吐, 不機嫌で発症した男児遅発性 OTC 欠損症の 1 例. 第 52 回日本先天代謝異常学会総会. 大阪, 2010 年 10 月
- 52) 窪田 満, 長尾雅悦, 野町祥介, 他: 軽症プロピオン酸血症は発見するべき疾患か—タンデムマススクリーニング陽性例と見逃し例の検討—. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 53) 石毛信之, 他: アミノ酸代謝異常症のマス・スクリーニング (MS) におけるタンデム質量分析計 (MS/MS) の役割. 第 52 回日本先天代謝異常学会. 大阪, 2010 年 10 月
- 54) 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 伊藤由香, 江角豊美, 富田奈奈, 園山京子, 青砥仁泉, 信藤真理子, 角森正信, 石原隆範, 田中央吾, 山口清次: 島根県における自治体主導のタンデムマス・スクリーニング. 第 19 回中国・四国小児保健学会. 広島, 2010 年 10 月
- 55) 山口清次, プレブスレンジャミヤン, 李紅, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 福田誠司, 八木麻理子, 松尾雅文, 折居建治, 深尾敏幸: ミトコンドリア三頭酵素(MTP)欠損症日本人 6 症例の臨床遺伝学的検討. 第 55 回日本人類遺伝学会. 埼玉, 2010 年 10 月
- 56) 松原洋一: 稀少遺伝性疾患への取り組み: 現状と展望—基礎研究の成果を臨床応用へ—日本人類遺伝学会第 55 回大会, 大宮, 2010 年 10 月
- 57) 宮崎徹: Impacts of AIM of obesity and beyond. 第 31 回日本肥満学会シンポジウム前橋, 2010 年 10 月
- 58) 山口清次: 質量分析を用いたメタボロミクス解析による先天代謝異常の診断, 病態評価. 第 2 回臨床メ

タボロミクス研究会 講演. 神戸, 2010 年 11 月

- 59) Purevsuren J, 長谷川有紀, 山口清次: Acute encephalopathy due to emetic toxin bacillus cereus and mitochondrial fatty acid oxidation disturbance. 第 42 回日本小児感染症学会. 仙台, 2010 年 11 月

平成 23 (2011) 年度

- 1) Yamaguchi S, Li H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukao T, Fukuda S: A hypolipidemic drug, bezafibrate, can be a new treatment option for mitochondrial fatty acid oxidation disorders. The 7th Congress of Asian Society for Pediatric Research. Denver, USA, April 2011
- 2) Shintaku H, Ohura T: Efficacy and safety of sapropterin dihydrochloride in long-term follow-up of patients with tetrahydrobiopterin-responsive mild phenylketonuria in Japan. 2011 Pediatric Academic Societies' & Asian Society for Pediatric Research Joint Meeting, Denver, April 30-May 3, 2011
- 3) Harada S: How to Improve and Standardize MSMS-Program in Japan? Role of Local QA Program. Annual Newborn Screening Symposium, Naantali, Finland, June, 2011
- 4) Fukao T, Yamaguchi S, Takayanagi M, Shigematsu Y, Ishige M, Tanaka T, Takahashi T, Ihara T, Murakami J, Ohtsu Y, Onigata K, Kosaka K, Yorifuji T, Kondo N: HMG-CoA lyase deficiency in Japan: Question-based follow-up study. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, August 2011
- 5) Fukao T, Hori T, Boneh A, Kondo N. Establishment of MLPA method for ACAT1 gene and identification of intragene deletions and duplication caused by Alu sequence-mediated non-equal homologous recombination in beta-ketothiolase deficiency. 2011 Annual symposium of Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, August 30-September 2, 2011
- 6) Shintaku H, Oura T: Long-term Follow-up of Tetrahydrobiopterin (BH4) Therapy in Patients with BH4 Responsive mild phenylketonuria in Japan, SSIEM Annual Symposium 2011, GENEVA, Aug 30-Sep 2, 2011
- 7) Furujo M, Kubo T, Shintaku H: A Case of Dihydropteridine Reductase Deficiency, SSIEM Annual Symposium 2011, GENEVA, Aug 30-Sep 2, 2011
- 8) Purevsuren J, Hasegawa Y, Kobayashi H, Mushimoto Y, Yamada K, Okamoto A, Ohta M, Yamaguchi S: Emetic toxin of bacillus cereus that associates with reye-like syndrome severely inhibits mitochondrial fatty acid oxidation. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, August 2011
- 9) 小林弘典: タンデムマス分析の見方, 考え方-有機酸・脂肪酸代謝異常へのアプローチ-. 2011 年西日本小児内分泌研究会. 博多, 2011 年 2 月
- 10) 山口清次: 乳幼児突然死予防におけるタンデムマス・スクリーニングの意義. 第 17 回日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会 会長講演. 出雲, 2011 年 3 月
- 11) 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, 長谷川有紀, 山口清次, 石原隆範, 田中央吾: 島根県におけるタンデムマスによる新生児マススクリーニングシステム構築

- の試み. 第 87 回山陰小児科学会. 松江, 2011 年 3 月
- 12) 人見敏明, 松浦範夫, 重松陽介, 岡野善行, 原田浩二, 小泉昭夫: 新生児マススクリーニングで発見した全身性カルニチン欠損症の遺伝子解析. 第 81 回日本衛生学会学術集会. 東京, 2011 年 3 月
- 13) 北岡千佳, 伊藤順庸, 犀川太, 米澤克隆, 畑郁江, 重松陽介, 深尾敏幸: 断乳と感染を契機に重篤なケトアシドーシス発作を来したサクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ(SCOT)欠損症の 1 例. 第 301 回日本小児科学会北陸地方会. 金沢. 2011 年 3 月
- 14) 篠崎絵里, 今西洋介, 白橋徹志郎, 西尾さやか, 南部旨利, 土市信之, 中田裕也, 北野裕之, 西尾夏人, 上野康尚, 堀田成紀, 久保実, 大月幸, 大月哲夫, 上野良樹, 重松陽介: 急性脳症を契機に明らかとなった全身性カルニチン欠乏症(疑)の 1 例. 第 301 回日本小児科学会北陸地方会. 金沢. 2011 年 3 月
- 15) 原田正平: 医療情報提供サイトのアンケート機能を用いた先天性甲状腺機能低下症患児への告知に関する調査. 第 84 回日本内分泌学会学術総会. 神戸, 2011 年 4 月
- 16) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と循環器・代謝疾患-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 愛媛インスリン抵抗性研究会 特別講演. 松山, 2011 年 4 月
- 17) 宮崎徹: AIM が繋ぐ炎症と現代疾患群-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 第 6 回線維化病態研究会 特別講演. 東京, 2011 年 4 月
- 18) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と循環器・代謝疾患-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 愛媛インスリン抵抗性研究会 特別講演. 松山, 2011 年 4 月
- 19) 宮崎徹: AIM が繋ぐ炎症と現代疾患群-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 第 6 回線維化病態研究会 特別講演. 東京, 2011 年 4 月
- 20) 宮崎徹: 脂肪代謝. 日本実験動物学会総会ワークショップ III 「疾患モデル動物表現型解析指南」. 東京, 2011 年 5 月
- 21) 山口清次: ベザフィブレードのミトコンドリア β 酸化異常症に対する治療 -in vitro probe assay による評価-. 第 53 回日本小児神経学会総会. 横浜, 2011 年 5 月
- 22) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と循環器・代謝・消化器疾患-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 第 1 回肥満と消化器疾患研究会 特別講演. 東京, 2011 年 5 月
- 23) 第 10 回福岡糖尿病先端医療研究会 宮崎徹「AIM が繋ぐ免疫と代謝疾患-メタボリックシンドロームの新規治療法開発に向けた新しい視点-」福岡, 2011 年 6 月
- 24) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と循環器・代謝・肝臓疾患-病態メカニズムと治療法開発への新しい視点-. 第 7 回肝免疫・ウイルス・フロンティア (LIVER2011) 特別講演. 名古屋, 2011 年 7 月
- 25) 金井雅代, 須藤陽介, 若林崇, 佐々木綾子, 早坂清, 山口清次: 救命し得なかったグルタル酸尿症 2 型の早産低出生体重. 第 47 回日本周産期・新生児医学会. 札幌, 2011 年 7 月
- 26) 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体制の整備と質的向上. 平成 23 年度先天性代謝異常症等検査技術者研修会 研修会. 東京, 2011 年 7 月

- 27) 山口清次, 御牧信義: 新生児タンデムマス・スクリーニングで発見される母親の無症候性代謝異常. 第 47 回日本周産期・新生児医学会. 札幌, 2011 年 7 月
- 28) 星野正也, 大竹明, 山崎太郎, 徳山研一, 山内秀雄, 雨宮伸, 増谷聡, 重松陽介, 長谷川有紀, 山口清次: 乳幼児突然死と脂肪酸代謝異常症: 死後胆汁を用いたタンデムマス分析の有用性. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 29) 尾崎佳代, 奥野美佐子, 丸山あずさ, 上谷良行, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: グルタル酸血症 2 型が疑われた sudden unexpected death in infancy の 1 例. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 30) 山口清次: タンデムマス導入にともなう新しい体制作り. 第 114 回日本小児科学会学術集会 シンポジウム. 東京, 2011 年 8 月
- 31) 長谷川有紀, 虫本雄一, 小林弘典, プレブスレンジャミヤン, 山口清次: 嘔吐を主訴として乳幼児期に発症した有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の臨床的特徴. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 32) 菅野潤子, 坂本修, 他: 著明な高アンモニア血症で発症し, 代謝性アシドーシスは呈さなかったプロピオン酸血症の 1 例. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 33) 重松陽介: タンデムマスを導入した新しい新生児マススクリーニング タンデムマス・スクリーニングの実際とピットフォール. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 34) 西尾夏人, 北野裕之, 上野康尚, 堀田成紀, 久保実, 重松陽介, 但馬剛: タンデムマススクリーニングで発見された中鎖アシル CoA 脱水素酵素(MCAD)欠損症の 1 例. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 35) 岡野善行, 武田泰輔, 重松陽介, 但馬剛, 依藤亨, 小林圭子: タンデムマス法で発見, 診断された疾患の問題点と遺伝子診断の有用性. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 36) 堀川玲子, 笠原群生, 重松陽介, 大浦敏博, 依藤亨, 中村公俊: 先天代謝異常症における肝移植治療の実態と適応基準. 第 114 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2011 年 8 月
- 37) 原田正平: 新しい新生児マススクリーニングの精度管理. 第 114 回日本小児科学会学術集会 分野別シンポジウム 5 「タンデムマスを導入した新しい新生児マススクリーニング」. 東京, 2011 年 8 月
- 38) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と循環器・代謝疾患 -メタボリックシンドロームの新規治療法開発に向けた新しい視点-. 日本麻酔科学会関東甲信越・東京支部第 51 回合同学術集会. 千葉, 2011 年 9 月
- 39) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と代謝・循環器・消化器疾患 -メタボリックシンドロームの新規治療法開発に向けた新しい視点-. 京都循環器先進医療ネットワーク特別講演. 京都, 2011 年 9 月
- 40) 山口清次, 李紅, Purevusren J, 古居みどり, 山田健治, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 深尾敏幸, 福田誠司: タンデムマスと培養細胞を用いる in vitro probe assay の応用: ベザフィブレート/MITコンドリアβ酸化異常症に対する効果の評価. 第 36 回日本医用マススペクトル学会年会. 大阪, 2011 年 9 月
- 41) 原田正平: マススクリーニングから学んだ病態生理・診断・治療. 第 5 回新生児内分泌研究会学術集会 ミニレクチャー「早産児～新生児の甲状腺」. 東京, 2011 年 9 月
- 42) 川名修一, 北野理基, 宮川治彦, 中川勝博, 長谷川有紀, 山口清次: 高速スキャン四重極質量分析計を用いた GCxGC-QMS による尿中有機酸分析. 第 36 回日本医用マススペクトル学会年会. 大阪, 2011 年 9 月
- 43) 重松陽介, 畑郁江, 但馬剛: タンデムマス・スクリーニングにおける CPT-2 欠損症偽陰性例とその対策. 第 36 回日本医用マススペクトル学会年会. 大阪, 2011 年 9 月
- 44) 虫本雄一, 小林弘典, プレブスレン・ジャミヤン, 山田健治, 高橋知男, 長谷川有紀, 御牧信義, 山口清次: タンデムマス法による新生児スクリーニングを契機に発見された母親のメチルクロトニルグリシン尿症. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011 年 10 月
- 45) 長谷川有紀, 高橋知男, 佐野葉子, 中田節子, 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, プレブスレン・ジャミヤン, 長沼邦明, 山口清次: 軽度の多呼吸を契機に GC/MS とタンデムマス・スクリーニングで診断された 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症の新生児例. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011 年 10 月
- 46) 小林弘典, 虫本雄一, プレブスレン・ジャミヤン, 山田健治, 高橋知男, 長谷川有紀, 山口清次: 非誘導体化キットを用いた分析法と精度管理. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 福井, 2011 年 10 月
- 47) 稲岡一考, 渡辺倫子, 原田正平, 重松陽介, 山口清次: 非誘導体化による分析法の標準化と精度管理. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会 シンポジウム. 福井, 2011 年 10 月
- 48) 山田健治, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: タンデムマス法によるアシルカルニチン測定値の安定性の検討. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011 年 10 月
- 49) 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 野町祥介, 林三起子, 山本俊夫, 一條敦子, 石毛信之, 木下洋子, 山上祐次, 小田切正昭, 稲田佳美, 安片恭子, 白鳥薫里, 稲岡一考, 酒本和也, 上羽美穂, 重松陽介, 小林弘典, 伊藤由香, 田崎隆二, 青木久美子, 猪口隆洋, 田代恭子, 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検体の作製 -第 2 報-. 第 38 回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011 年 10 月
- 50) 福士 勝: ガラクトース血症スクリーニングの感度・特異度及び費用と効果(シンポジウム; スクリーニングの理念目的からガラクトース血症を再考察する). 第 38 回日本マス・スクリーニング学会, 福井, 2011 年 10 月
- 51) 福士 勝: 海外のタンデムマススクリーニングの動向とわが国の検査施設のあり方(シンポジウム; タンデムマス・スクリーニングの技術と臨床). 第 38 回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011 年 10 月
- 52) 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: 脂肪酸酸化異常症の急性発症例から治療を考える. 第 38 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・スクリーニングの技術と臨床」. 福井, 2011 年 10 月

- 53) 石毛信之, 他:ろ紙血液中アシルカルニチンの保存期間と保存温度による安定性の検討ー有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の検体を用いた検討ー. 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 54) 原田正平: マスクリーニングから学んだ病態生理・診断・治療, 第5回新生児内分泌研究会学術集會ミニレクチャー「早産児～新生児の甲状腺」. 東京, 2011年9月
- 55) 稲岡一考, 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 原田正平:「大震災緊急シンポジウム」災害時の新生児スクリーニング事業のための情報交換システムの確立. 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 56) 稲岡一考, 渡辺倫子, 原田正平, 重松陽介, 山口清次: 非誘導体法による分析法の標準化と精度管理第38回日本マス・スクリーニング学会学術集會. 福井, 2011年10月
- 57) 原田正平, 他:新生児マススクリーニングにおけるろ紙採血手順に関する全国調査. 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 58) 原田正平, 他:人為的に作成した不適切ろ紙採血検体の測定値への影響に関する検討. 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 59) 鈴木恵美子, 渡辺倫子, 門脇真理, 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, 栗原秀子, 佐々木純子, 木谷美枝, 松本智津子, 平原史樹, 原田正平, 加藤忠明, 松井 陽: 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(H22年度). 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 60) 渡辺倫子, 鈴木恵美子, 野町祥介, 林三起子, 山本俊夫, 一條敦子, 石毛信之, 木下洋子, 山上祐次, 小田切正昭, 稲田佳美, 安片恭子, 白鳥薫里, 稲岡一考, 酒本和也, 上羽美穂, 重松陽介, 小林弘典, 伊藤由香, 田崎隆二, 青木久美子, 猪口隆洋, 田代恭子, 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検体の作製ー第2報ー. 第38回日本マス・スクリーニング学会. 福井, 2011年10月
- 61) 福田晃也, 重田隆信, 阪本靖介, 笠原群生, 堀川玲子, 重松陽介, 伊藤玲子, 野田雅裕, 西垣五月, 垣内俊彦, 伊藤秀一, 亀井宏一, 中澤温子, 中川聡, 松井陽. メチルマロン酸血症とプロピオン酸血症に対する生体肝移植療法の位置づけ. 第37回日本小児栄養消化器肝臓学会. 高松, 2011年10月
- 62) 大平智子, 岡田純一郎, 大矢崇志, 渡邊順子, 田代恭子, 猪口隆洋, 松石豊次郎, 堀川玲子, 笠原群生, 重松陽介, 芳野信: 肝移植後に自然蛋白摂取量を緩和し神経症状悪化が認められたメチルマロン酸血症の2例. 第37回日本小児栄養消化器肝臓学会. 高松, 2011年10月
- 63) 宮崎徹: AIMが繋ぐ免疫と代謝疾患-メタボリックシンドロームの新規治療法開発に向けた新しい視点-. Metabolic Hypertension Meeting 2011 特別講演. 名古屋, 2011年10月
- 64) Miyazaki T: AIMing at Metabolic Syndrome-Towards development of novel therapies for modern metabolic diseases via AIM -. The 5th International Workshop on Cell Regulations in Division & Arrest. 沖縄, 2011年10月
- 65) Nguyen K-N, Vu D-C, Nguyen H-T, Bui T-P, Can N-T-B, Khu D-T-K, Nguyen L-T, Yamaguchi S, Hasegawa Y, Purevsuren J, Kobayashi H: Methylmalonic acidemia in Vietnamese patients : Clinical characteristics and outcome. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 66) プレブスレン ジャミヤン, 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, 市山高志, 山口清次: Effect of IAE related cytokines on mitochondrial fatty acid oxidation. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 67) 小林弘典, 山田健治, プレブスレン ジャミヤン, 虫本雄一, 高橋知男, 長谷川有紀, 伊藤道徳, 山口清次: ベザフィブラートが有効であった遅発型グルタル酸血症2型の男児例. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 68) 李知子, 栗野宏之, 八木麻理子, 高見勇一, 但馬剛, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 松尾雅文, 竹島野泰弘: 発達遅滞, てんかんを認め, 胃腸炎罹患時の痙攣, 意識障害を機に診断に至ったプロピオン酸血症の一例. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 69) 山田健治, 小林弘典, 虫本雄一, プレブスレン ジャミヤン, 長谷川有紀, 山口清次: グルタル酸血症2型に対するベザフィブラートの効果 : in vitro probe assay による評価. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 70) 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, プレブスレン ジャミヤン, 川名修一, 中川勝博, 山口清次: 有機酸・脂肪酸代謝異常症の出生前診断の経験. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 71) 高橋知男, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, Purevsuren Jamiyan, 古居みどり, 大竹明, RJA Wanders, 山口清次: 高脂血症を契機に発見されたメチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症の11歳男児例. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 72) 深尾敏幸, 堀友博, 近藤直実: β -ケトチオラーゼ欠損症の遺伝子診断: MLPA法の確立とエクソン欠失, 重複の検出. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 73) 深尾敏幸, 山口清次, 高柳正樹, 重松陽介, 新宅治夫, 堀川玲子. 日本人 HMG-CoA リアーゼ欠損症の臨床像: 研究班におけるアンケート調査から. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 74) 岡和田祥子, 加藤 寛幸, 勝又元, 古田千左子, 関根 裕司, 山内豊浩, 深尾敏幸. 急性胃腸炎を契機に発見された SCOT(サクシニル-CoA:3-ケト酸CoA トランスフェラーゼ)欠損症の1例. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 75) Nguyen H-T, Vu D-C, Nguyen K-N, Bui T-P, Can N-T-B, Khu D-T-K, Nguyen L-T, Yamaguchi S, Fukao T, Purevsuren J, Kobayashi H: Service for inborn errors of metabolism at central hospital in Vietnam : Spectrum and outcome. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月
- 76) 原圭一, 但馬剛, 佐倉伸夫, 畑郁江, 重松陽介: 本邦で発見された中鎖アシル CoA 脱水素酵素(MCAD)変異酵素の活性. 第53回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011年11月

- 77) 重松陽介, 畑郁江, 但馬剛, 金澤正樹: タンデムマス・スクリーニングでのカルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ 2 欠損症診断の困難性と対応. 第 53 回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011 年 11 月
- 78) 山本晶子, 大崎琢磨, 松本志郎, 中村公俊, 三淵浩, 重松陽介, 但馬剛, 遠藤文夫: 日齢 2 に心室細動で発症し救命することができたが, RSV 感染症をきっかけに突然死した VLCAD 欠損症の一例. 第 53 回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011 年 11 月
- 79) 新宅治夫: BH4 反応性高フェニルアラニン血症の現状と今後. 第 53 回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011 年 11 月
- 80) 長尾雅悦, 森井麻祐子, 野町祥介, 田中藤樹: タンデムマススクリーニングにより発見された超低出生体重児の中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症. 第 53 回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011 年 11 月
- 81) 石毛信之 他: タンデムマス・スクリーニングで発見された MCAD 欠損症 4 例のアシルカルニチンプロファイルの経時的変化. 第 53 回日本先天代謝異常学会. 千葉, 2011 年 11 月
- 82) 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・キックオフ. 第 63 回中国四国小児科学会 会長講演. 松江, 2011 年 11 月
- 83) 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: 新生児科医の知っておくべき知識. 第 56 回日本未熟児新生児学会 講演. 東京, 2011 年 11 月
- 84) 原田正平: マス・スクリーニングの成果, 第 63 回北海道公衆衛生学会 シンポジウム 2 「マス・スクリーニングと患者支援」, 札幌, 2011 年 11 月
- 85) 原田正平, 横谷 進, 皆川真規: 東日本大震災に伴う甲状腺ホルモン薬生産停止後の安定供給への取り組み. 第 54 回日本甲状腺学会学術集会. 大阪市, 2011 年 11 月
- 86) 原田正平: 東日本大震災後のインターネットを利用した医療情報提供の有用性の検討. 第 54 回日本甲状腺学会学術集会. 大阪市, 2011 年 11 月
- 87) 宮崎徹: AIM が紐解くメタボリックシンドロームの病態生理と新規治療法の可能性」第 21 回循環・代謝セミナー 特別講演. 札幌, 2011 年 11 月
- 88) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と代謝・循環器・消化器疾患-病態解明と新規治療法に向けた新しい視点-」第 18 回新世紀・静岡糖尿病研究会 特別講演. 静岡, 2011 年 11 月
- 89) 宮崎徹: AIM が繋ぐ免疫と代謝・循環器・消化器疾患-病態解明と新規治療法に向けた新しい視点. 3 Gglobal FU Seminar 特別講演. 福岡, 2011 年 11 月
- 90) 宮崎徹: AIM が紐解くメタボリックシンドロームの病態メカニズムと新規治療法の可能性」第 18 回動脈硬化若手研究会 特別講演. 京都, 2011 年 11 月
- 平成 24 (2012) 年度
- 1) Yamaguchi S: Pediatric Emergency and Inherited Metabolic Disorders: Diagnostic Approaches. The Conference of Pediatric in Can tho Children Hospital 講演. Can tho, Vietnam, March 2012
- 2) Vu C-D, Ki C-S, Khanh N-N, Hoan N-T, Ngoc C-T-B, Thao B-P, Dung K-T-K, Liem N-T, Jamiyan P, Yamada K, Yamaguchi S: Phenotype and genotype of Vietnamese patients with maple syrup urine disease. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 3) Yamaguchi S: Current topics in diagnosis and treatment of mitochondrial fatty acid oxidation disorders. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease Symposium. Seoul, Korea, April 2012
- 4) Prevsuren J, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Yamaguchi S: Clinical and molecular aspects of Japanese children with medium chain acyl-CoA dehydroge (MCAD) deficiency. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 5) Nguyen N-K, Chi D-V, Thi H-N, Phuong T-B, Bich N-C-T, Khanh D-K-T, Thanh L-N, Yamaguchi S: Glutathione synthetase deficiency (5 oxoprolinuria) in vietnamese patients :clinical manifestations and outcome. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 6) Can T-B-N, Chi D-V, Ngoc K-N, Thi H-N, Phuong T-B, Thanh L-N, Khanh D-K-T, Yamaguchi S: Clinical features of propionic acidemia in vietnamese patients : A report of 7 cases. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 7) Kobayashi H, Yamada K, Prevsuren J, Mushimoto Y, Takahashi T, Hasegawa Y, Ito M, Yamaguchi S: Beneficial effect of bezafibrate on boy with the late-onset gluric aciduria type 2. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 8) Takahashi T, Hattori M, Furui M, Yamada K, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasagawa Y, Fukuda S, Ohtake A, RJA W, Yamaguchi S: Chemical diagnosis of methylmalonate semialdehyde dehydrogenase (MMSDH) deficiency: A first case report in east Asia. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases & The 12th Asian-European Workshop on Inborn Errors of Metabolism & The 12th Korean Congress of Inherited Metabolic Disease. Seoul, Korea, April 2012
- 9) Shigematsu Y, Hata I, Tajima G: Secondary carnitine deficiency in patients with fatty acid oxidation disorders during acute crisis. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic diseases. Korea, April 2012
- 10) Hara K, Tajima G, Okada S, Sakura N, Takihara Y, Kobayashi M: Functional analysis of mutant MCAD protein found in Japan. 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. Seoul, Apr 1-4, 2012
- 11) Shintaku H. Role of tetrahydrobiopterin (BH4) therapy in

- PKU. 第12回国際小児神経学会・第11回アジア環太平洋小児神経学会(ICNC/ AOCCN2012). プリスペン, 2012.5.26-6.1
- 12) Miyazaki T: Macrophage derived apoptosis inhibitor expressed by macrophages (AIM), ICI-ECE2012 Symposium Chronic Inflammation and Insulin Resistance, Italy, May 2012
 - 13) Kobayashi H, Mushimoto Y, Hasegawa Y, Yamada K, Purevsuren J, Takahashi T, Minohata T, Iida J, Yamaguchi S: Acylcarnitine analysis by ESI-MS/MS with smaller amount of sample and rapid analytical time. 19th International Mass Spectrometry Conference. Kyoto, September 2012
 - 14) Prevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Yamaguchi S: Application of in-vitro probe acylcarnitine assay using tandem mass spectrometry for the evaluation of mitochondrial fatty acid oxidation. 19th International Mass Spectrometry Conference. Kyoto, September 2012
 - 15) Shigematsu Y, Hata I, Tajima G: Mass spectrometry in newborn screening of fatty acid oxidation disorders - diagnostic approach using lymphocytes. 19th International Mass Spectrometry Conference. Kyoto, September 2012
 - 16) Yamaguchi S, Purevsuren J, Yamada K, Takahashi T, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Takayanagi M, Fukuda S: Intracellular acylcarnitine profiling using in vitro probe assay at various C0 concentrations selectively identifies CPT-1 deficiency and primary carnitine deficiency. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 17) Hasegawa-Omura Y, Kobayashi H, Takahashi T, Yamada K, Purevsuren J, Yamaguchi S: Thiamine deficiency (beriberi) in the modern life style of Japanese children: detection by urinary organic acids analysis. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 18) Purevsuren J, Hasegawa Y, Kobayashi H, Yamada K, Takahashi T, Ichiyama T, Yamaguchi S: Effect of proinflammatory cytokines on mitochondrial fatty acid oxidation in development of acute encephalopathy. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 19) Wanders RJA, Ruitter JPN, Ferdinandusse S, van Kuilenburg ABP, Waterham HR, Dacremont G, Yamaguchi S: Methylmalonate semialdehyde dehydrogenase (MMSDH) deficiency: Identification of a new case using a newly developed assay. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 20) Gupta D, Bijarnia S, Saxena R, Kohli S, Puri R, Shigematsu Y, Yamaguchi S, Deb R, Verma IC: Characterization of mutations and prenatal diagnosis in maple syrup urine disease in indian patients: Identification of three novel mutations. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 21) Gupta D, Bijarnia S, Saxena R, Kohli S, Puri R, Shigematsu Y, Yamaguchi S, Sakamoto O, Deb R, Verma IC: Gene studies in propionic acidemia in indian patients: Report of seven mutations, including one novel splice site mutation, and prenatal diagnosis. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 22) Fukao T, Sass JO, Konstantopoulou V, Marquardt T, Frauendienst-Egger G, Kondo N. An Exonic splicing enhancer mutation identified in German beta-ketothiolase deficient patients. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 23) Hori T, Fukao T, Harding CO, Kondo N. Molecular basis of two exon skipping (exons 12 and 13) by c. 1248+5G>A in fibroblasts from a SCOT deficient patient. Study of splicing order in SCOT transcripts in fibroblasts from controls and the patient. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 24) Hara K, Tajima G, Okada S, Sakura N, Takihara Y, Kobayashi M: Functional analysis of mutant MCAD protein found in Japan. S Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium 2012. Birmingham, UK, September 2012
 - 25) Yamaguchi S: Clinical pictures, diagnosis, treatment and prognosis of mitochondrial Fatty acid oxidation disorders. 12th Meeting of Paediatric Endocrinology and Inherited Metabolic Disease (The Subspecialty Group of Endocrinologic Hereditary and Metabolic Diseases, The Society of Pediatrics, Chinese Medical Association). Tongji, China, October 2012
 - 26) Miyazaki T: AIMing at Metabolic Syndrome-Towards development of novel therapies of modern metabolic diseases via AIM-, International Symposium, Taipei (Taipei Medical University), October 2012
 - 27) 長谷川有紀, 小林弘典, 虫本雄一, 山田健治, 高橋知男, プレブスレン・ジャミヤン, 山口清次: GC/MS法とタンデムマス法を用いた有機酸・脂肪酸代謝異常症の出生前診断. 第9回中国四国出生前医学研究会. 岡山, 2012年2月
 - 28) 山口清次: 小児の後天性ビタミンB1欠乏症. ビタミンB研究委員会平成23年度シンポジウム. 京都, 2012年2月
 - 29) 小林弘典: タンデムマスではどんな疾患が見つかるのか? ~脂肪酸β酸化異常症と低血糖の関係を中心に~. 第3回信越・北関東小児内分泌セミナー. 高崎, 2012年2月
 - 30) 高橋知男, 山田健治, 虫本雄一, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: SIDS, ALTE様症状を契機に診断された有機酸・脂肪酸代謝異常症の6例の検討. 第18回日本SIDS・乳幼児突然死予防学会. 東京, 2012年3月
 - 31) 山口清次: 質量分析を応用したミトコンドリア代謝障害の解析. 第117回日本解剖学会総会・全国学術集会 シンポジウム. 甲府, 2012年3月
 - 32) 宮崎徹: Anti-Metabolic Syndrome Protein, Apoptosis Inhibitor of Macrophage, 第76回日本循環器学会学術集会. 福岡, 2012年3月
 - 33) 宮崎徹: AIMが繋ぐ免疫と代謝・循環器・消火器疾患-病態改名と新規治療法に向けた新しい視点-, 第