

分担研究課題名
ガイドライン策定の総括および先天性ケトン代謝異常症に関する研究

分担研究者： 深尾 敏幸（岐阜大学・大学院医学系研究科小児病態学・教授）
笹井 英雄*¹（岐阜大学・医学部附属病院・助教）

研究要旨

新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドラインの改訂の総括をおこない、日本先天代謝異常学会の承認を得た後、「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン 2019」として出版した。また、先天性ケトン体代謝異常症については、各疾患について臨床像の解析を継続して行い論文報告を行なった。そのエビデンスの一部を上記のガイドラインの改訂にも反映させた。

研究協力者氏名

笹井英雄（岐阜大学医学部附属病院助教）
松本英樹（岐阜大学医学部附属病院医員）
吾郷耕彦（岐阜大学医学部附属病院医員）
大塚博樹（岐阜県総合医療センター新生児科医師）
青山友佳（中部大学助教）

ンスレベルとして高い報告はない疾患群であり、前回同様 MINDS に準拠することは困難であるという共通認識からスタートした。今回は改訂素案作成者、グループ内討議、グループ内査読というステップを踏み、推奨度などは前版と同様とした。

ガイドライン策定

A．研究目的

2013～2014年から新たに始まったタンデムマスを用いた新たな新生児スクリーニングに対応するために、早急にこれらの疾患を広く知ってもらうとともに診断治療方針の統一をある程度図る必要性があり、本研究班の前身である遠藤班において2013～2014年にかけて「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン」が作成され、先天代謝異常学会の診断基準診療ガイドライン委員会を経て、日本先天代謝異常学会のガイドラインとして2015年に出版された。今回、出版から3年以上が経つため、診療ガイドラインの改訂をすべく、それを総括した。2019年版を作成し、日本先天代謝異常学会の診断基準診療ガイドライン委員会の承認を得て、日本先天代謝異常学会のガイドラインとして出版した。

B．研究方法

新生児マススクリーニング対象疾患は非常に希少な疾患である。そのため、ほとんどエビデ

（倫理面への配慮）

ガイドラインの作成における倫理的な問題および利益相反はない。ケトン体代謝異常症に関する調査においては、遺伝子診断を含めて岐阜大学医学研究等倫理審査委員会の承認を得て行っている。

C．研究結果

表にあるような研究分担者、協力者によるガイドライン改訂委員により、改訂作業を行った。2019年版においても、前版と同様に各グループでの検討、グループ内査読、別グループ間での査読を経て、日本先天代謝異常学会の診療ガイドライン委員会の承認を得た。そして、日本先天代謝異常学会のガイドラインとして出版された。この診療ガイドラインはそれ単独で疾患の診断・治療などの管理が行えること、前回のガイドライン以降の情報を加えることなどを念頭に作成され、診療ガイドライン本体の補足としてコラムも盛り込まれている。また、鑑別上の重要疾患である高メチオニン血症、リジン尿性蛋白不耐症、門脈体循環シャントの項も新たに追加し

た。

D．考察

診療ガイドラインはMINDSに準拠することがエビデンスに基づくガイドラインとして好ましいことは疑いのないことであるが、10万人に1名程度の希少疾患である先天代謝異常症では、欧米のガイドラインをみてもエビデンスレベルが高いものはほとんどない。このためどうしてエキスパートオピニオン、症例報告に頼ることになり、それをふまえた作成が求められる。前回出版したガイドラインは増刷を行うほどの好評を呈しており、またこれ迄に問題点の指摘を読者からも受けていない。全国で開始されたマススクリーニング関連疾患について3-5年というスパンで改訂版を作成出来ることは意義のあることと考えられる。

E．結論

本研究班において「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン」の改訂をおこなった。

ケトン体代謝異常症

A．研究目的

ケトン体代謝異常症はケトン体の産生、利用のどちらかが問題となる代謝異常症で現在4疾患が知られている。そのうちの2疾患は新生児マススクリーニングでの1次対象疾患(HMG-CoA リアーゼ欠損症)と2次対象疾患(ケトチオラーゼ欠損症)として上述の新生児マススクリーニング等診療ガイドラインに含まれる疾患である。そのほかの疾患(HMG-CoA 合成酵素欠損症とSCOT欠損症)は現在の方法ではスクリーニングが困難な疾患である。その臨床的調査研究を担当している。

B．研究方法

今回、上記診療ガイドラインでは前回作成した2014年以降の論文についてレビューしてガイドラインを改訂した。その中には本研究で調査研究した内容も含むようにした。

昨年に引き続きケトン体代謝異常症の調査研究は、日本症例のみでなく海外症例においても遺伝子変異を同定した確定例の検討をおこなっ

た。

(倫理面への配慮)

ケトン体代謝異常症に関する調査においては、遺伝子診断を含めて岐阜大学医学研究等倫理審査委員会の承認を得て行なっている。

C．研究結果

-ケトチオラーゼ欠損症においては、インド症例、ベトナム症例、トルコやドイツ症例という集団における本症の臨床像と遺伝子変異について3つの論文にまとめて報告した。インド、ベトナム、トルコなど発展途上にある国においても、本症は診断された後は大きな発作を来しにくく、多くが1-2回の発作で済んでいる例が多いこと、遺伝子型は臨床経過とあまり相関しないことが確認された。これらの調査結果を含め、Recent advances in understanding beta-keto-thiolase (mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase, T2) deficiency という総説にまとめ、J Hum Genet に掲載された。また、"Mutation update on ACAT1 variants associated with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency." という総説も Hum Mutat. に掲載された。またケトン体代謝は妊娠出産という成人期のイベントにおいて大きな影響を与えることが、これまでの症例報告の積み重ねから明らかになってきており、それを Defects in ketone body metabolism and pregnancy という総説にまとめて報告した。これらの情報を診療ガイドラインに反映させた。サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ(SCOT)欠損症については、日本症例の解析から、保因者であっても重篤なケトアシドーシスを来しうることを明らかにした。

HMG-CoA リアーゼ欠損症については、日本において非常にまれであり、2014年以降、タンデムマスによるスクリーニングが開始されてもまだ1例も報告されておらず、成人における海外報告例について文献的な情報を収集した。

HMG-CoA 合成酵素については、本邦で6例がこれ迄に同定されており、現在その臨床報告を準備中である。また、ケトン性低血糖症で高頻度に発見される糖原病9a型のPHKA2パリアント(p.G991A)について考察した論文を"A rare PHKA2 variant (p.G991A) identified in a

patient with ketotic hypoglycemia.”としてまとめ、JIMD Rep.に掲載された。

これらの内容について研究成果の公表、教育的目的で国際先天代謝異常学会、アジアパシフィック人類遺伝学会、アメリカ先天代謝異常学会等で講演および発表を行った。

D. 考察

ケトン体代謝異常症は、1つ1つをとれば非常に稀な疾患であるが、常に重篤な臨床像を呈する代謝不全の際の鑑別疾患として考慮されるべき疾患であり、その臨床像、遺伝子変異と臨床の関係を明らかにして情報を発信することは重要なことである。本研究班の成果としてこれらを世界に向けて発信することができた。

E. 結論

先天性ケトン体代謝異常症の調査研究を行った。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Fukao T., Harding CO.: Chapter 10. Ketone Synthesis and Utilization Defects. In Sarafoglou K, Hoffmann GF, Roth KS. eds 2nd edition, Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism. McGraw Hill Education, NewYork. pp145-160 (2017).
- 2) Akagawa S., Fukao T., Akagawa Y., Sasai H., Kohdera U., Kino M., Shigematsu Y., Aoyama Y., Kaneko K.: Japanese Male Siblings with 2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency (HSD10 Disease) Without Neurological Regression. JIMD Rep. **32**, 81-85 (2017).
- 3) Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Abdelkreem E., Nakama M., Hori T., Ohnishi H., Turner L., Fukao T.: Single-nucleotide substitution T to A in the polypyrimidine stretch at the splice acceptor site of intron 9 causes exon 10 skipping in the ACAT1 gene. Mol Genet Genomic Med. **5**(2), 177-184 (2017).
- 4) Abdelkreem E., Alobaidy H., Aoyama Y., Mahmoud S., Abd El Aal M., Fukao T.: Two Libyan siblings with beta-ketothiolase deficiency: A case report and review of literature. Egypt J Med Hum Genet. **18**(2), 199-203 (2017).
- 5) Nguyen K. N., Abdelkreem E., Colombo R., Hasegawa Y., Can N. T., Bui T. P., Le H. T., Tran M. T., Nguyen H. T., Trinh H. T., Aoyama Y., Sasai H., Yamaguchi S., Fukao T., Vu D. C.: Characterization and outcome of 41 patients with beta-ketothiolase deficiency: 10 years' experience of a medical center in northern Vietnam. J Inherit Metab Dis. **40**(3), 395-401 (2017).
- 6) Aoyama Y., Sasai H., Abdelkreem E., Otsuka H., Nakama M., Kumar S., Aroor S., Shukla A., Fukao T.: A novel mutation (c.12113T>A) in the polypyrimidine tract of the splice acceptor site of intron 2 causes exon 3 skipping in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. Mol Med Rep. **15**(6), 3879-3884 (2017).
- 7) Takano C., Ishige M., Ogawa E., Usui H., Kagawa R., Tajima G., Fujiki R., Fukao T., Mizuta K., Fuchigami T., Takahashi S.: A case of classical maple syrup urine disease that was successfully managed by living donor liver transplantation. Pediatr

- Transplant. **21**(5), (2017).
- 8) Abdelkreem E., Akella R. R. D., Dave U., Sane S., Otsuka H., Sasai H., Aoyama Y., Nakama M., Ohnishi H., Mahmoud S., Abd El Aal M., Fukao T.: Clinical and Mutational Characterizations of Ten Indian Patients with Beta-Ketothiolase Deficiency. *JIMD Rep.* **35**, 59-65 (2017).
- 9) Grunert S. C., Schmitt R. N., Schlatter S. M., Gemperle-Britschgi C., Balci M. C., Berg V., Coker M., Das A. M., Demirkol M., Derks T. G. J., Gokcay G., Ucar S. K., Konstantopoulou V., Christoph Korenke G., Lotz-Havla A. S., Schlune A., Staufner C., Tran C., Visser G., Schwab K. O., Fukao T., Sass J. O.: Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (MAT) deficiency. *Mol Genet Metab.* **122**(1-2), 67-75 (2017).
- 10) Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Abdelkreem E., Naiki Y., Kubota M., Sekine Y., Itoh M., Nakama M., Ohnishi H., Fujiki R., Ohara O., Fukao T.: Heterozygous carriers of succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency can develop severe ketoacidosis. *J Inherit Metab Dis.* **40**(6), 845-852 (2017).
- 11) Tajima G., Hara K., Tsumura M., Kagawa R., Okada S., Sakura N., Maruyama S., Noguchi A., Awaya T., Ishige M., Ishige N., Musha I., Ajihara S., Ohtake A., Naito E., Hamada Y., Kono T., Asada T., Sasai H., Fukao T., Fujiki R., Ohara O., Bo R., Yamada K., Kobayashi H., Hasegawa Y., Yamaguchi S., Takayanagi M., Hata I., Shigematsu Y., Kobayashi M.: Newborn screening for carnitine palmitoyltransferase II deficiency using (C16+C18:1)/C2: Evaluation of additional indices for adequate sensitivity and lower false-positivity. *Mol Genet Metab.* **122**(3), 67-75 (2017).
- 12) Yamada K., Shiraishi H., Oki E., Ishige M., Fukao T., Hamada Y., Sakai N., Ochi F., Watanabe A., Kawakami S., Kuzume K., Watanabe K., Sameshima K., Nakamagoe K., Tamaoka A., Asahina N., Yokoshiki S., Miyakoshi T., Ono K., Oba K., Isoe T., Hayashi H., Yamaguchi S., Sato N.: Open-label clinical trial of bezafibrate treatment in patients with fatty acid oxidation disorders in Japan. *Mol Genet Metab Rep.* **15**, 55-63 (2018).
- 13) Nakama M., Otsuka H., Ago Y., Sasai H., Abdelkreem E., Aoyama Y., Fukao T.: Intronic antisense Alu elements have a negative splicing effect on the inclusion of adjacent downstream exons. *Gene.* **664**, 84-89 (2018).
- 14) Lee T., Masaki M., Shimomura H., Tanaka Y., Yoshida S., Murayama K., Nakamura K., Fujiki R., Ohara O., Sasai H., Fukao T., Takeshima Y.: Late-onset ornithine transcarbamylase deficiency caused by a somatic mosaic mutation. *Hum Genome Var.* **5**, 22 (2018).

- 15) Shibata N., Hasegawa Y., Yamada K., Kobayashi H., Purevsuren J., Yang Y., Dung V. C., Khanh N. N., Verma I. C., Bijarnia-Mahay S., Lee D. H., Niu D. M., Hoffmann G. F., Shigematsu Y., Fukao T., Fukuda S., Taketani T., Yamaguchi S.: Diversity in the incidence and spectrum of organic acidemias, fatty acid oxidation disorders, and amino acid disorders in Asian countries: Selective screening vs. expanded newborn screening. *Mol Genet Metab Rep.* **16**, 5-10 (2018).
- 16) Wada Y., Kikuchi A., Arai-Ichinoi N., Sakamoto O., Takezawa Y., Iwasawa S., Niihori T., Nyuzuki H., Nakajima Y., Ogawa E., Ishige M., Hirai H., Sasai H., Fujiki R., Shiota M., Funayama R., Yamamoto M., Ito T., Ohara O., Nakayama K., Aoki Y., Koshiba S., Fukao T., Kure S.: Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. *Genet Med.* (2018).
- 17) Fukao T.: Defects in ketone body metabolism and pregnancy. *J Korean Soc Inher Metab Dis.* **18**(3), 69-77 (2019)
- 18) Fukao T., Nakamura K.: Advances in inborn errors of metabolism. *J Hum Genet.* **64**(2), 65 (2019).
- 19) Fukao T., Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Ago Y., Matsumoto H., Abdelkreem E.: Recent advances in understanding beta-ketothiolase (mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase, T2) deficiency. *J Hum Genet.* **64**(2), 99-111 (2019).
- 20) Abdelkreem E., Harijan R. K., Yamaguchi S., Wierenga R. K., Fukao T.: Mutation update on ACAT1 variants associated with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency. *Hum Mutat.* **40**(10), 1641-1663 (2019).
- 21) Alijanpour M., Sasai H., Abdelkreem E., Ago Y., Soleimani S., Moslemi L., Yamaguchi S., Rezapour M., Hakimi M. T., Matsumoto H., Fukao T.: Beta-ketothiolase deficiency: A case with unusual presentation of nonketotic hypoglycemic episodes due to coexistent probable secondary carnitine deficiency. *JIMD Rep.* **46**(1), 23-27 (2019).
- 22) Wada Y., Kikuchi A., Arai-Ichinoi N., Sakamoto O., Takezawa Y., Iwasawa S., Niihori T., Nyuzuki H., Nakajima Y., Ogawa E., Ishige M., Hirai H., Sasai H., Fujiki R., Shiota M., Funayama R., Yamamoto M., Ito T., Ohara O., Nakayama K., Aoki Y., Koshiba S., Fukao T., Kure S.: Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. *Genet Med.* **21**(6), 1286-1294 (2019).
- 23) Ago Y., Sugie H., Fukuda T., Otsuka H., Sasai H., Nakama M., Abdelkreem E., Fukao T.: A rare PHKA2 variant (p.G991A) identified in a patient with ketotic hypoglycemia. *JIMD Rep.* **48**(1), 15-18 (2019).
- 24) Lee T., Takami Y., Yamada K., Kobayashi H., Hasegawa Y., Sasai H., Otsuka H., Takeshima Y., Fukao T.: A Japanese case of mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA

- synthase deficiency who presented with severe metabolic acidosis and fatty liver without hypoglycemia. *JIMD Rep.* **48**(1), 19-25 (2019).
- 25) Shiraishi H., Yamada K., Oki E., Ishige M., Fukao T., Hamada Y., Sakai N., Ochi F., Watanabe A., Kawakami S., Kuzume K., Watanabe K., Sameshima K., Nakamagoe K., Tamaoka A., Asahina N., Yokoshiki S., Miyakoshi T., Oba K., Isoe T., Hayashi H., Yamaguchi S., Sato N.: Open-label clinical trial of bezafibrate treatment in patients with fatty acid oxidation disorders in Japan; 2nd report QOL survey. *Mol Genet Metab Rep.* **20**, 100496 (2019).
- 26) Ishige M., Fuchigami T., Furukawa M., Kobayashi H., Fujiki R., Ogawa E., Ishige N., Sasai H., Fukao T., Hashimoto K., Inamo Y., Morioka I.: Primary carnitine deficiency with severe acute hepatitis following rotavirus gastroenteritis. *J Infect Chemother.* **25**(11), 913-916 (2019).
- 27) Orii K., Lim A., Tomatsu S., Stapleton M., Suzuki Y., Simonaro C. M., Schuchman E. H., Fukao T., Matsumoto T.: Safety Study of Sodium Pentosan Polysulfate for Adult Patients with Mucopolysaccharidosis Type II. *Diagnostics (Basel).* **9**(4), (2019).
- 2) T., Kobayashi H., Hasegawa Y., Fukao T.: Molecular Diagnosis for Target Metabolic Diseases of Newborn Screening Using a Gene Panel in Japan. The 4th Annual International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management symposium. (9/3-9/4/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 2) Otsuka H., Kimura T., Ago Y., Sasai H., Nakama M., Aoyama Y., Abdelkreem E., Ohnishi H., Osawa M., Yamaguchi S., Kawashima Y., Ohara O., Fukao T.: Insufficient Ketogenesis in 3-hydroxybutyrate Dehydrogenase (Bdh1) KO Mice in Fasting Test. 13th the International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (9/5-9/8/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 3) Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Abdelkreem E., Naiki Y., Kubota M., Sekine Y., Itoh M., Nakama M., Ohnishi H., Fujiki R., Ohara O., Fukao T.: Heterozygous Carriers of Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA Transferase Deficiency Can Develop Severe Ketoacidosis. 13th the International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (9/5-9/8/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 4) Sasai H., Otsuka H., Fujiki R., Ohara O., Nakajima Y., Ito T., Kobayashi M., Tajima G., Sakamoto O., Matsumoto S., Nakamura K., Hamazaki T., Kobayashi H., Hasegawa Y., Fukao T.: Molecular Diagnosis for Target Metabolic Diseases of Newborn Screening Using a Gene Panel in Japan. 13th the International
2. 学会発表
- 1) Sasai H., Otsuka H., Fujiki R., Ohara O., Nakajima Y., Ito T., Kobayashi M., Tajima G., Sakamoto O., Matsumoto S., Nakamura K., Hamazaki

- Congress of Inborn Errors of Metabolism. (9/5-9/8/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 5) Sass JO., Schmitt RN., Schlatter SM., Gemperle-Britschgi C., Balci MC., Berg V., Çoker M., Das AM., Demirkol M., Derks TGJ., Gökçay G., Uçar SK., Konstantopoulou V., Christoph Korenke G., Lotz-Havla AS., Schlune A., Staufner C., Tran C., Visser G., Schwab KO., Fukao T., Grünert SC.: Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (MAT) deficiency. 13th the International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (9/5-9/8/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
 - 6) Fukao T.: Genetic Diseases of Ketone Body Metabolism (Symposium 6 Complex Genetic Disease). The 12th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (11/8-11/10/2017 Bangkok, Thailand)
 - 7) Sasai H., Aoyama Y., Otsuka H., Abdelkreem E., Naiki Y., Kubota M., Sekine Y., Itoh M., Nakama M., Ohnishi H., Fujiki R., Ohara O., Fukao T.: Heterozygous Carriers of Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA Transferase Deficiency Can Develop Severe Ketoacidosis. The 12th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (11/8-11/10/2017 Bangkok, Thailand)
 - 8) Sasai H., Otsuka H., Fujiki R., Ohara O., Nakajima Y., Ito T., Kobayashi M., Tajima G., Sakamoto O., Matsumoto S., Nakamura K., Hamazaki T., Kobayashi H., Hasegawa Y., Fukao T.: Gene panel study for target metabolic diseases of newborn screening in Japan. The 12th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (11/8-11/10/2017 Bangkok, Thailand)
 - 9) Matsumoto H, Yamamoto T, Otsuka H, Ago Y, Sasai H, Kubota K, Kimura T, Ozeki M, Kawamoto N, Ohnishi H, Fukao T: Asparagine synthetase deficiency: functional analysis of mutations identified in Japanese patients. The 5th Asian Congress of Inherited Metabolic Diseases, The 17th National Conference on Pediatric Endocrine and Genetic Metabolic Diseases (8/23-26/ 2018 Wuhan, China)
 - 10) Sasai H, Ago Y, Otsuka H, Hosokawa J, Fujiki R, Ohara O, Nakajima Y, Ito T, Hara K, Kobayashi M, Tajima G, Sakamoto O, Jun K, Matsumoto S, Nakamura K, Hamazaki T, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukao T: Gene panel study for target metabolic diseases of newborn mass screening in Japan - fatty acid oxidation defects-. The 5th Annual International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management symposium (9/2-3/ 2018 Athens, Greece)
 - 11) Ago Y, Sugie H, Fukuda T, Otsuka H, Nakama M, Matsumoto H, Abdelkreem E, Sasai H, Fukao T: p.G991A variant in PHKA2 gene may be one major cause of ketotic hypoglycemia in Japanese children. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2018 (9/4-9/7/2018 Athens, Greece)
 - 12) Alijanpour M, Sasai H, Abdelkreem E,

- Ago Y, Soleimani S, Moslem L, Yamaguchi S, Rezapour M, Taghi M, Matsumoto H, Fukao T: Beta-Ketothiolase deficiency: unusual clinical presentation of non-ketotic hypoglycemic episodes due to secondary carnitine deficiency. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2018 (9/4-9/7/2018 Athens, Greece)
- 13) Sasai H, Ago Y, Otsuka H, Hosokawa J, Fujiki R, Ohara O, Nakajima Y, Ito T, Hara K, Kobayashi M, Tajima G, Sakamoto O, Matsumoto S, Nakamura K, Hamazaki T, Kobayashi H, Hasegawa Y, T Fukao: Gene panel study for target metabolic diseases in newborn mass screening. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2018 (9/4-9/7/2018 Athens, Greece)
- 14) Watanabe Y, Fukui K, Tashiro K, Sasai H, Fukao T, Hasegawa K, Y, Uchimura N, Yamashita Y: Urinary organic acid profiles in mitochondrial HMG-CoA synthase deficiency. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2018 (9/4-9/7/2018 Athens, Greece)
- 15) Ago Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Sasai H, Nakama M, Aoyama Y, Watanabe Y, Fukui K, Kitsuda K, Lee T, Nakajima Y, Ito T, Ohnishi H, Fukao T: HMGCS2 deficiency in Japan: Characterization of wild- type and 5 variant proteins in vitro. The 6th Annual International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management symposium (9/1-2/2019 Amsterdam, Netherlands)
- 16) Sasai H, Ago Y, Matsumoto H, Otsuka H, Hosokawa J, Fujiki R, Ohara O, Nakajima Y, Ito T, Hara K, Kobayashi M, Tajima G, Ichinoi N, Sakamoto O, Jun K, Matsumoto S, Nakamura K, Hamazaki T, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukao T: Summary of 5-year gene panel study for target inherited metabolic diseases in newborn screening -fatty acid oxidation defects-. The 6th Annual International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management symposium (9/1-2/2019 Amsterdam, Netherlands)
- 17) Ago Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Sasai H, Nakama M, Aoyama Y, Watanabe Y, Fukui K, Kitsuda K, Lee T, Nakajima Y, Ito T, Ohnishi H, Fukao T: HMGCS2 deficiency in Japan: Characterization of wild- type and 5 variant proteins in vitro. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2019 (9/3-6/2019 Rotterdam, Netherlands)
- 18) Matsumoto H, Yamamoto T, Nakama M, Otsuka H, Ago Y, Sasai H, Kubota K, Ozeki M, Kawamoto N, Ohnishi H, Fukao T: Functional analysis for asparagine synthetase (ASNS) deficiency : analysis of ASNS gene knock- out cells and mutations identified in Japan. Annual

- symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2019 (9/3-6/2019 Rotterdam, Netherlands)
- 19) Sasai H, Ago Y, Matsumoto H, Otsuka H, Hosokawa J, Fujiki R, Ohara O, Nakajima Y, Ito T, Hara K, Kobayashi M, Tajima G, Ichinoi N, Sakamoto O, Jun K, Matsumoto S, Nakamura K, Hamazaki T, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukao T: Summary of 5-year gene panel study for target inherited metabolic diseases in newborn screening. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2019 (9/3-6/2019 Rotterdam, Netherlands)
- 20) Sasai H, Goto H, Kawashiri M, Yamagishi A, Kuwahara T, Fukao T: Long QT as an important sign for propionic acidemia in two adolescent cases. Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism 2019 (9/3-6/2019 Rotterdam, Netherlands)
- 21) Fukao T, Sasai H, Ago Y, Matsumoto H, Otsuka H, Hosokawa J, Fujiki R, Ohara O, Nakajima Y, Ito T, Hara K, Kobayashi M, Tajima G, Ichinoi N, Sakamoto O, Jun K, Matsumoto S, Nakamura K, Hamazaki T, Kobayashi H, Hasegawa Y: Genetic diagnosis has been provided for 260 patients with inherited metabolic diseases positively screened by newborn screening in Japan since 2014. Annual meeting of American Society of Human Genetics 2019 (10/15-19/2019 Huston, USA)
- 22) Nakama M, Otsuka H, Ago Y, Sasai H, Abdelkreem E, Aoyama Y, Fukao T: Do Alu elements in intron affect alternative splicing?: identification of minimum sequence of inducing downstream exon skipping within antisense partial AluSx element in a minigene model. Annual meeting of American Society of Human Genetics 2019 (10/15-19/2019 Huston, USA)
- 23) 但馬 剛, 長谷川 有紀, 小林 弘典, 小林 正久, 坂本 修, 窪田 満, 深尾 敏幸: ガイドラインから学ぶ新生児マススクリーニング対象疾患 ガイドラインからみた有機酸代謝異常症. 日本小児科学会学術集会(第 120 回) (2017 年 4 月 14 日-16 日 東京)
- 24) 小林 弘典, 長谷川 有紀, 村山 圭, 窪田 満, 深尾 敏幸: ガイドラインから学ぶ新生児マススクリーニング対象疾患 ガイドラインからみた脂肪酸代謝異常症. 日本小児科学会学術集会(第 120 回) (2017 年 4 月 14 日-16 日 東京)
- 25) 笹井 英雄, 伊藤 哲哉, 小林 正久, 但馬 剛, 坂本 修, 中村 公俊, 濱崎 考史, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 深尾 敏幸, 藤木 亮次, 小原 収, 中島 葉子, 松本 志郎, AMED「新生児タンデムマス研究」班: 本邦での新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析. 日本小児科学会学術集会(第 120 回) (2017 年 4 月 14 日-16 日 東京)
- 26) 長谷川 有紀, 笹井 英雄, 坂本 修, 小林 弘典, 大塚 博樹, 藤木 亮次, 小原 収, 深尾 敏幸: C5-OH 値高値症例における遺伝子解析 ~ 軽度上昇持続例の遺伝学的背景 ~. 日本マススクリーニング学会(第44回) (2017年8月18日-19日 秋

- 田市)
- 27) 笹井 英雄, Abdelkreem Elsayed, 大塚博樹, 吾郷 耕彦, 深尾 敏幸, 福井 香織, 田代 恭子, 渡邊 順子, 中島 葉子, 伊藤 哲哉, 李 知子, 秋山 和政, 長谷川 有紀: 当教室で遺伝子診断したミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症5症例の解析. 中部日本小児科学会(第53回) (2017年8月20日 金沢市)
- 28) Ago Y, Sugie H, Fukuda T, Otsuka H, Sasai H, Nakama M, Abdelkreem E, Fukao T: Enzyme assay of phosphorylase b kinase with p.G991A variant in PHKA2 gene. 日本先天代謝異常学会総会(第59回) (2017年10月12日-10月14日 川越市)
- 29) 永松 扶紗, 大竹 明, 石毛 信之, 小林 弘典, 深尾 敏幸, 長谷川 行洋: 遺伝子パネル解析でPCCA遺伝子上に2つの変異がシス型に検出された全身性カルニチン欠乏症の1例. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14 川越市)
- 30) 吾郷 耕彦, 杉江 秀夫, 福田 冬季子, 大塚 博樹, 笹井 英雄, 仲間 美奈, エルセイド アブドルクリーム, 深尾 敏幸 : PHKA2p.G991A の variant phosphorylase b kinaseの解析. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 31) 大塚 博樹, 木村 豪, 吾郷 耕彦, 仲間 美奈, Abdelkreem Elsayed, 青山 友佳, 笹井 英雄, 大西 秀典, 大沢 匡毅, 川島 祐介, 小原 収, 山口 清次, 深尾 敏幸: 絶食負荷試験において3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素(Bdh1)KOマウスではケトン体産生が障害される. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 32) 山田 健治, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 高橋 明雄, 新宅 治夫, 笹井 英雄, 深尾 敏幸, 山口 清次, 竹谷 健: 新生児マススクリーニングで発見された日本人グルタル酸血症2型5例のまとめ. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 33) 李 知子, 吉井 勝彦, 吉田 悟, 管 健敬, 中村 公俊, 深尾 敏幸, 村山 圭, 長谷川 有紀, 竹島 泰弘: 遅発型OTC欠損症では新生児タンデムマススクリーニングでのシトルリンが低値である. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 34) 松井 美樹, 大西 聡, 李 知子, 起塚 庸, 橋本 泰佑, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 笹井 英雄, 深尾 敏幸, 南 宏尚: 著明なアシドーシスと意識障害を認め先天性ケトン体代謝異常症が疑われた1例. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 35) 福井 香織, 渡邊 順子, 長井 考二郎, 田代 恭子, 安 忠輝, 笹井 英雄, 長谷川 有紀, 深尾 敏幸, 猪口 隆洋, 山下 裕史朗: 発達遅滞があり、低血糖と著明なCK上昇を認めたSCAD欠損症の一例. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 36) 笹井 英雄, 大西 秀典, 赤川 翔平, 秋葉 和壽, 長谷川 行洋, 小林 正久, 大塚 博樹, 青山 友佳, 深尾 敏幸: リコンビナントHSD17B10タンパクを用いたHSD10病の病態解析. 日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 37) 笹井 英雄, 藤木 亮次, 小原 収, 中島 葉子, 伊藤 哲哉, 小林 正久, 但馬 剛, 坂本 修, 松本 志郎, 中村 公俊, 濱崎 考史, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 深尾

- 敏幸：本邦での新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析．日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 38) 長谷川 有紀, 笹井 英雄, 坂本 修, 小林 弘典, 大塚 博樹, 藤木 亮次, 小原 収, 深尾 敏幸: C5-OH高値例の遺伝学的背景に関する検討．日本先天代謝異常学会(第59回) (2017年10月12日-14日 川越市)
- 39) 深尾 敏幸: 代謝性疾患マススクリーニング診療における遺伝子検査の重要性(意義) 遺伝子変異を同定してフォローする．日本マス・スクリーニング学会学術集会(第45回) (2018年8月17-18日 さいたま市)
- 40) 笹井 英雄, 深尾 敏幸: 代謝性疾患マススクリーニング診療における遺伝子検査の重要性(意義) AMED深尾班の遺伝子パネルの現状．日本マス・スクリーニング学会学術集会(第45回) (2018年8月17-18日 さいたま市)
- 41) 大塚 博樹, 木村 豪, 吾郷 耕彦, 仲間 美奈, Abdelkreem Elsayed, 青山 友佳, 笹井 英雄, 大西 秀典, 大沢 匡毅, 川島 祐介, 小原 収, 山口 清次, 深尾 敏幸: 絶食負荷による3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素(Bdh1)KOマウスの病態解析．日本小児科学会学術集会(第121回) (2018年4月20-22日 福岡市)
- 42) 福井 香織, 渡邊 順子, 田代 恭子, 長井 孝二郎, 北城 恵史郎, 坂口 廣高, 笹井 英雄, 長谷川 有紀, 深尾 敏幸, 山下 裕史朗: ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症における4-HMPの検討．日本小児科学会学術集会(第121回) (2018年4月20-22日 福岡市)
- 43) 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 大塚 博樹, 堀友博, 久保田 一生, 細川 淳一, 藤木 亮次, 小原 収, 中島 葉子, 伊藤 哲也, 原 圭一, 小林 正久, 但馬 剛, 坂本 修, 城戸 淳, 松本 志郎, 中村 公俊, 濱崎 孝史, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 深尾 敏幸: 国内における新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析．日本人類遺伝学会(第63回) (2018年10月10-13日 横浜市)
- 44) Abdelkreem E, Magdy R, Sadek A, Abd El Aal M., Sasai H, Fukao T: Inborn Metabolic Errors Presenting with Ketoacidosis: A Case Series from an Egyptian Medical Center. 日本先天代謝異常学会総会(第60回) (2018年11月8-10日 岐阜市)
- 45) Ago Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Sasai H, Nakama M, Aoyama Y, Nishimura Y, Watanabe Y, Fukui K, Akiyama K, Lee T, Nakajima Y, Ito T, Ohnishi H, Fukao T: Characterization of HMGCS2 identified in Japanese patients with its deficiency. 日本先天代謝異常学会総会(第60回) (2018年11月8-10日 岐阜市)
- 46) 伊藤 哲哉, 横井 克幸, 中島 葉子, 深尾 敏幸: メチルマロン酸血症の全国調査．日本先天代謝異常学会総会(第60回) (2018年11月8-10日 岐阜市)
- 47) 大塚 博樹, 木村 豪, 吾郷 耕彦, 仲間 美奈, 青山 友佳, Abdelkreem Elsayed, 松本 英樹, 笹井 英雄, 大西 秀典, 深尾 敏幸: 乳児期の3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素(Bdh1) KOマウスにおける絶食負荷試験．日本先天代謝異常学会総会(第60回) (2018年11月8-10日 岐阜市)
- 48) 吾郷 耕彦, 大塚 博樹, アブデルクリム エルセイド, 笹井 英雄, 仲間 美奈, 青山 友佳, 西村 洋子, 中島 葉子, 伊藤 哲哉, 深尾 敏幸, 渡邊 順子, 福井

- 香織, 秋山 和政, 李 知子: 日本におけるHMGCS2欠損症患者の変異酵素の特徴. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 49) 大塚 博樹, 水野 佑也, 三輪 友紀, 岩井 郁子, 福富 久, 神山 寿成, 近藤 應, 山本 裕, 河野 芳功, 深尾 敏幸: 早産児、極低出生体重児の生後1ヶ月タンデムマススクリーニング再検におけるカルニチン低値例. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 50) 小林 弘典, 大國 翼, 中村 公俊, 百崎 謙, 折居 建治, 深尾 敏幸, Ngoc Can Thi Bich, Vu Dung Chi, H Michael, Gelb, 戸松 俊治, 田中 美砂, 山田 健治, 長谷川 有紀, 渡辺 淳, 野津 吉友, 山口 清次, 長井 篤, 竹谷 健: LC-MS/MS による酵素活性測定によるスクリーニング法はムコ多糖 II 型の偽陽性例を低減する. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 51) 折居 建治, 小林 弘典, 戸松 俊治, Dung Chi Vu, 深尾 敏幸: ムコ多糖症 I型及びII型における新生児スクリーニングの検討. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 52) 杉山 洋平, 菅原 大輔, 但馬 剛, 藤木 亮次, 小原 収, 笹井 英雄, 深尾 敏幸, 一橋 光: 新生児マススクリーニング検査後のカラム分離による精査から診断に繋がったイソ吉草酸血症保因者の1例. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 53) 松本 英樹, 山本 崇裕, 吾郷 耕彦, 笹井 英雄, 久保田 一生, 木村 豪, 小関 道夫, 川本 典生, 大西 秀典, 深尾 敏幸: 日本人アスパラギン合成酵素欠損症患者に同定されたASNS遺伝子に対する機能解析. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 54) 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 松本 英樹, 大塚 博樹, 細川 淳一, 藤木 亮次, 小原 収, 中島 葉子, 伊藤 哲也, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 原 圭一, 小林 正久, 但馬 剛, 坂本 修, 城戸 淳, 松本 志郎, 中村 公俊, 濱崎 孝史, 深尾 敏幸: 国内での新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 55) 笹井 英雄, 後藤 浩子, 桑原 尚志, 川尻 美和, 松本 英樹, 大塚 博樹, 吾郷 耕彦, 藤木 亮次, 小原 収, 深尾 敏幸: 学校心臓検診におけるQT延長の指摘から診断に至ったプロピオン酸血症の10歳女児例. 日本先天代謝異常学会総会(第60回)(2018年11月8-10日 岐阜市)
- 56) 大塚 博樹, 水野 佑也, 三輪 友紀, 岩井 郁子, 福富 久, 神山 寿成, 近藤 應, 山本 裕, 河野 芳功, 深尾 敏幸: 早産・極低出生体重児の生後1ヶ月タンデムマススクリーニング再検におけるカルニチン低値例から考えるカルニチン欠乏の可能性. 日本新生児成育医学会・学術集会(第63回)(2018年11月22-24日 東京)
- 57) 仲間 美奈, 大塚 博樹, 吾郷 耕彦, 笹井 英雄, Elsayed Abdelkream, 青山 友佳, 深尾 敏幸: RNAプライミングにおけるAlu配列の影響の検討. 日本分子生物学会年会(第41回)(2018年11月28-30日 横浜市)
- 58) 深尾 敏幸: 特別講演 脂肪酸、ケトン

- 体代謝とその異常症の病態. 日本小児脂質研究会(第33回) (2019年11月30日-12月1日 熊本市)
- 59) 和田 陽一, 菊池 敦生, 市野井 那津子, 坂本 修, 竹澤 祐介, 岩澤 伸哉, 新堀 哲也, 入月 浩美, 中島 葉子, 小川 えりか, 石毛 美夏, 平井 洋生, 笹井 英雄, 藤木 亮次, 伊藤 哲也, 小原 収, 青木 洋子, 小柴 生造, 深尾 敏幸, 呉 繁夫: Blallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. 日本小児科学会学術集会(第122回) (2019年4月19-21日 金沢市)
- 60) 田中 靖彦, 李 知子, 笹井 英雄, 原 圭一, 但馬 剛, 小林 正久, 坂本 修, 依藤 亨, 山田 健治, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 山口 清次, 中村 公俊, 深尾 敏幸, 竹島 泰弘: タンデムマス・スクリーニングで要精査となり当科を受診した症例の検討. 日本小児科学会学術集会(第122回) (2019年4月19-21日 金沢市)
- 61) Ago Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Matsumoto H, Sasai H, Nakama M, Aoyama Y, Akiyama K, Watanabe Y, Fukui K, Nishimura Y, Nakajima Y, Ito T, Ohnishi H, Fukao T: Japanese HMGCS2 deficiency: Confirmation of pathogenicity of 5 variants. 日本小児科学会学術集会(第122回) (2019年4月19日 金沢市)
- 62) Tomatsu S, Kobayashi H, Orii KE, Watanabe J, Iida T, Fukao T: Diagnosis of Mucopolysaccharidoses and Mucolipidoses by multiplex enzyme assays and GAG analysis. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 63) Tomatsu S, Stapleton M, Kobayashi H, Orii KE, Fukao T: Newborn screening for mucopolysaccharidoses by GAG assay. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 64) 中島 葉子, 横井 克幸, 深尾 敏幸, 伊藤 哲哉: メチルマロン酸血症の全国調査による治療法の検討. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 65) 吾郷 耕彦, 大塚 博樹, 笹井 英雄, 渡邊 順子, 福井 香織, 橘田 一輝, 中島 葉子, 伊藤哲哉, 大西 秀典, 深尾 敏幸: ヒト繊維芽細胞と大腸菌での発現系におけるHMGCS2 variantの評価. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 66) 和田 陽一, 菊池 敦生, 市野井 奈津子, 坂本 修, 岩澤 伸也, 竹澤 祐介, 新堀 哲也, 入月 浩美, 中島 葉子, 小川 えりか, 石毛 美夏, 平井 洋生, 笹井 英雄, 藤木 亮次, 伊藤 哲哉, 小原 収, 青木 洋子, 深尾 敏幸, 呉 繁夫: GALM の両アレル性変異はガラクトース血症型を呈する. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 67) 李 知子, 吉井 勝彦, 吉田 悟, 菅 健敬, 中村 公俊, 深尾 敏幸, 村山 圭, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 竹島 泰弘: 遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症における新生児スクリーニングでのシトルリン値の検討. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 68) 松本 英樹, 仲間 美奈, 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 久保田 一生, 大西 秀典, 川島 菜奈, 江坂 幸宏, 文二 宇野, 深尾 敏幸: ヒトアスパラギン合成酵素の発

- 現と活性測定法の模索 アスパラギン合成酵素欠損症の病態解明を目指して. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 69) 横山 真以, 笹井 英雄, 松本 英樹, 仲間 美奈, 山本 崇裕, 吾郷 耕彦, 増江 道哉, 桑原 直樹, 桑原 尚志, 深尾 敏幸: 低身長を契機に発見され短期間に急速な心機能の悪化を認めたミトコンドリアA3243G変異の9歳女児例. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 70) 湯浅 光織, 杉原 啓一, 磯崎由宇子, 大嶋 勇成, 畑 郁江, 飯島 弘之, 窪田 満, 市野井那津子, 深尾 敏幸, 重松 陽介: タンデムマス・スクリーニングで発見された α -ケトチオラーゼ欠損症の2例. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 71) 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 松本 英樹, 大塚 博樹, 細川 淳一, 藤木 亮次, 小原 收, 中島 葉子, 伊藤 哲哉, 原 圭一, 小林 正久, 但馬 剛, 市野井 奈津子, 坂本 修, 城戸 淳, 松本 志郎, 中村 公俊, 濱崎 孝史, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 深尾 敏幸: 新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析の5年間のまとめ. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 72) 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 松本 英樹, 赤川 翔平, 秋葉 和壽, 長谷川 行洋, 小林 正久, 仲間 美奈, 青山 友佳, 深尾 敏幸: HSD17B10タンパクを用いたHSD10病の酵素活性測定. 日本先天代謝異常学会総会(第61回) (2019年10月24-26日 秋田市)
- 73) 仲間 美奈, 笹井 英雄, 窪田 満, 長谷川 有紀, 藤木 亮次, 奥山 虎之, 小原 收, 深尾 敏幸: 三頭酵素欠損症患者における欠失及びスプライシング異常を誘導する深部イントロン変異の同定. 日本人類遺伝学会(第64回) (2019年11月6-9日 長崎市)
- 74) 和田 陽一, 菊池 敦生, 市野井 那津子, 坂本 修, 岩澤 伸哉, 竹澤 祐介, 新堀 哲也, 入月 浩美, 中島 葉子, 小川 えりか, 石毛 美夏, 平井 洋生, 笹井 英雄, 藤木 亮次, 伊藤 哲哉, 小原 收, 青木 洋子, 小柴 生造, 深尾 敏幸, 呉 繁夫: GALM の両アレル性変異はガラクトース血症 IV型を呈する. 日本人類遺伝学会(第64回) (2019年11月6-9日 長崎市)
- 75) 深尾 敏幸, 笹井 英雄, 吾郷 耕彦, 松本 英樹, 大塚 博樹, 細川 淳一, 藤木 亮次, 小原 收, 中島 葉子, 伊藤 哲哉, 原 圭一, 小林 正久, 但馬 剛, 市野井 那津子, 城戸 淳, 中村 公俊, 松本 志郎, 濱崎 孝史, 小林 弘典, 長谷川 有紀: 新生児マススクリーニング対象代謝疾患の遺伝子診断. 日本人類遺伝学会(第64回) (2019年11月6-9日 長崎市)
- 76) 小林 正久, 笹井 英雄, 深尾 敏幸, 石毛 信之, 大橋 十也, 井田 博幸: 新生児マススクリーニングでC5-OH持続高値例の遺伝子型についての検討. 日本マススクリーニング学会学術集会(第46回) (2019年11月22-23日 那覇市)
- 77) 李 知子, 中村 公俊, 深尾 敏幸, 村山 圭, 小林 弘典, 長谷川 有紀, 竹島 泰弘: 遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症における新生児スクリーニングでのシトルリン値の検討. 日本マススクリーニング学会学術集会(第46回) (2019年11月22-23日)
- 78) 笹井 英雄, 伊藤 哲哉, 但馬 剛, 中村 公俊, 濱崎 孝史, 深尾 敏幸, 松本 英

樹，吾郷 耕彦，細川 淳一，藤木 亮次，
小原 收，原 圭一，中島 葉子，小林
正久，市野井 那津子，坂本 修，城戸
淳，松本 志郎，小林 弘典，長谷川 有
紀：新生児マススクリーニング対象先
天代謝異常症の遺伝子パネル解析5年間
のまとめ．日本マススクリーニング学
会学術集会(第46回) (2019年11月22-23
日 那覇市)

G．知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

3. その他

*1 令和2年2月11日より分担研究者を変更
した。

疾患	担当委員
アミノ酸代謝異常	代表 中村
フェニルケトン尿症	石毛美夏(濱崎)
BH4欠損症と類縁疾患	濱崎考史(石毛)
高チロシン血症1型、2型、3型	坂本理恵子(中村)
メープルシロップ尿症	松本志郎
ホモシスチン尿症	小林正久
高メチオニン血症	田中藤樹(長尾)
リジン尿性蛋白不耐症	野口篤子
シトリン欠損症	中村公俊(仮)
尿素サイクル異常症	城戸淳(中村)沼倉周彦
有機酸代謝異常症	代表 但馬
プロピオン酸血症	但馬剛
メチルマロン酸血症	中島葉子
イソ吉草酸血症	畑郁江
グルタル酸血症1型	長谷川有紀
複合カルボキシラーゼ欠損症	市野井那津子(坂本修)
メチルクロトニルグリシン尿症	坂本修(市野井)
脂肪酸代謝異常症	代表 小林弘
全身性カルニチン欠乏症	小林弘典
カルニチン回路異常症CACT	坊亮輔
カルニチン回路異常症CPT1	渡邊順子
カルニチン回路異常症CPT2	坊亮輔
三頭酵素欠損症	李知子
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	山田健治(小林)
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	伏見拓矢(村山圭)
グルタル酸血症2型	山田健治
ケトン体代謝異常症とその他	代表 深尾
βケトチオラーゼ欠損症	笹井英雄(深尾)
HMG-CoAリアーゼ欠損症	深尾敏幸
門脈体循環シャント	但馬剛
代謝救急	松永綾子(窪田)
鑑別診断チャート	窪田満
糖原病 (筋型、肝型)	福田冬季子
ガラクトース血症	伊藤哲哉