

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））
総合研究報告書

先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂
および診療体制の整備に向けた調査研究

研究代表者： 中村公俊 熊本大学大学院生命科学研究部 教授

研究要旨

平成 29 年度 - 令和元年度の研究では対象となる 48 疾患の ガイドラインの改訂または新規ガイドラインの作成、 移行期医療と成人期の診療体制の整備、 患者登録制度の推進と患者会の支援、 新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備をおこなった。ガイドラインの改訂または新規ガイドラインの作成では、26 疾患と 2 つの病態の診療ガイドラインの新規作成または改定を完了し、日本先天代謝異常学会の承認を得て、「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 2019」(診断と治療社)として、令和元年 9 月に出版した。さらに、新規の診療ガイドラインとして上記以外の 6 疾患について新たにガイドラインを作成した。移行期医療と成人期の診療体制の整備について、成人患者や移行期における課題を明らかにした。その一部は「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」にも記載することができた。患者登録制度の推進と患者会の支援については、72 以上の疾患において 3 年間で新たに 345 名の患者登録を達成した。さらに新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備については、新生児スクリーニングにおける新規の診断指標を検討したものをガイドラインに追加して出版した。特殊ミルクによる治療の医療上の必要性、代替品の有無、治療が必要となる対象者や補助対象とすべき年齢などを記載した疾患個票を平成 29 年に難病対策課に提出し、さらに図表や診療上の注意点などを加筆したものを「特殊ミルク治療ガイドブック」として令和 2 年 4 月に出版する予定である(4 月 27 日初版発行)。患者会との連携および患者登録制度、新生児マススクリーニング、診療と患者支援、成人期の診療については、これらの疾患を統合して対応する分担研究を並行して行い、平成 30 年 2 月に第 5 回、平成 31 年 2 月に第 6 回の先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を支援した。これらの成果について、研究班のホームページ(<http://plaza.umin.ac.jp/~N-HanIMD>)を作成し掲載している。これらの結果として、先天代謝異常症患者の生涯にわたる診療が可能となり、疾患登録と患者会支援が進み、新生児スクリーニングや特殊ミルクなどの課題の解決が進むと考えられる。

研究分担者

- 窪田 満 国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長
- 濱崎考史 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野 教授

- 新宅治夫 大阪市立大学大学院医学研究科特任教授
- 呉 繁夫 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 教授
- 伊藤 康 東京女子医科大学小児科学 講

- 小国弘量 東京女子医科大学小児科 名誉教授
- 長尾雅悦 国立病院機構北海道医療センター小児科・臨床研究部 副院長
- 坂本 修 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野
- 村山 圭 千葉県こども病院代謝科 部長
- 大竹 明 埼玉医科大学小児科 教授
- 小林弘典 島根大学医学部小児科 助教
- 杉江秀夫 常葉大学保健医療学部 教授
- 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 岐阜大学医学部附属病院 助教
- 伊藤哲哉 藤田医科大学医学部・小児科・教授
- 児玉 浩子 平成帝京大学 教授
- 高橋 勉 秋田大学小児科 教授
- 奥山虎之 国立成育医療研究センター臨床検査部 統括部長
- 但馬 剛 国立成育医療研究センター研究所・マススクリーニング研究室 室長
- 羽田 明 千葉大学大学院医学研究院 名誉教授
- 青天目 信 大阪大学大学院医学系研究科小児科学 講師
- 村上 良子 大阪大学 微生物病研究所 寄附研究部門教授
- 柳原恵子 大阪母子医療センター小児神経科 部長
- 下野九理子 大阪大学大学院連合小児発達学研究所 准教授
- 藤井達哉 滋賀県立小児保健医療センター小児科・滋賀県病院事業庁 技監
- 田中藤樹 国立病院機構北海道医療センター小児科・臨床研究部
- 山口清次 島根大学医学部小児科 特任教授
- 長谷川有紀 島根大学子どものこころ診療部 講師
- 山田健治 島根大学小児科 助教
- 大澤好充 島根大学小児科 医科医員
- 伏見拓矢 千葉こども病院代謝科 医員
- 渡邊順子 久留米大学小児科 准教授
- 李 知子 兵庫医科大学小児科 助教
- 坊 亮輔 神戸大学小児科 医員
- 福田冬季子 浜松医科大学 小児科 准教授
- 杉江陽子 浜松医科大学 小児科 臨床教授、葵町こどもクリニック院長
- 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
- 中島葉子 藤田医科大学医学部小児科 講師
- 岡山和代 広島国際大学医療栄養学部医療栄養学科 准教授
- 除 朱玟 国立成育医療研究センター臨床検査部 研究員
- 原田 大 産業医科大学第3内科 教授
- 道堯浩二郎 愛媛県立中央病院消化器病センター センター長
- 清水教一 東邦大学小児科 教授

研究協力者

- 菊池敦生 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 助教
- 和田陽一 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 助教
- 松橋 徹郎 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 医員
- 高橋 悟 旭川医科大学小児科 講師
- 夏目 淳 名古屋大学大学院医学系研究科障害児(者)医療学 教授

- 野口篤子 秋田大学小児科 助教
- 中田邦子 国立成育医療研究センター 臨床検査部
- 原 圭一 国立病院機構呉医療センター小児科 医長
- 香川 礼子 広島大学病院小児科 医科診療医
- 岡田 賢 広島大学大学院医系科学研究科小児科学 講師
- 津村弥来 広島大学大学院医系科学研究科小児科学 研究員
- 重松陽介 福井大学医学部小児科 客員教授
- 畑 郁江 福井県立病院小児科 主任医長
- 湯浅光織 福井大学医学部小児科 特命助教
- 井上徳光 公立大学法人和歌山県立医科大学分子遺伝学講座 教授
- 遠藤文夫 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 名誉教授
- 松本志郎 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 准教授
- 坂本理恵子 熊本大学病院総合周産期母子医療センター 講師
- 城戸 淳 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 助教
- 澤田貴彰 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 大学院生

A . 研究目的

本研究では遺伝性難病である先天代謝異常症患者の生涯にわたる診療を支援するためのガイドラインの作成・改訂と、診療体制の整備をおこなうことを目的としている。そのために、診断および治療の実態を継続的に調査し、客観的診断基準や重症度分類を検証するとともに、診療ガイドラインとして標準化し出版・公開することとした。日本小児科学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会などの関連委員会

と連携し、(1) 対象となる 48 疾病のガイドラインの改定または新規ガイドラインの作成、(2) 移行期医療と成人期の診療体制の整備に向けた調査と診療モデルの作成、(3) 患者登録制度の推進、患者会の支援および海外の登録制度との連携、(4) 新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備と診断・治療体制への提言とガイドライン作成をおこなっている。特殊ミルクによる治療の医療上の必要性、代替品の有無、治療が必要となる対象者や補助対象とすべき年齢などを記載した疾患個票に、図表や診療上の注意点などを加筆し、「特殊ミルク治療ガイドブック」として出版することとした。さらに患者会との合同で意見交換会を開催し、ガイドラインの役割、外来診療や成人期の診療について討議をおこないガイドラインに反映させている。

対象とする疾患は、フェニルケトン尿症などのアミノ酸代謝異常症、メチルマロン酸血症などの有機酸代謝異常症、脂肪酸およびカルニチン代謝異常症、尿素サイクル異常症、ケトチオラーゼ欠損症などのケトン体代謝異常症、グルコーストランスポーター (GLUT) 1 欠損症、セピアプテリン還元酵素欠損症などのピオプテリン代謝障害、糖原病、ウイルソン病などの金属代謝異常症、リジン尿性蛋白不耐症、先天性葉酸吸収不全、ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症などの糖代謝異常症、先天性胆汁酸代謝異常症、GPI 欠損症である。

平成 29 年度 - 令和元年度の研究では、(1) 対象となる 48 疾病のガイドラインの改定または新規ガイドラインの作成、(2) 移行期医療と成人期の診療体制の整備に向けた調査と診療モデルの作成、(3) 3 年間で 72 疾病以上に対する新規患者登録、患者会の支援、(4) 新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備と診断・治療体制への提言をおこなった。さらに患者会との合同で意見交換会を開催し、ガ

イドラインの役割、外来診療や成人期の診療について討議をおこないガイドラインに反映させた。他の研究組織との連携では、深尾班・笹井班（診療ガイドラインと遺伝子診断）、奥山班（スクリーニング法の開発）、小林班（OTC 欠損症とムコ多糖症）、村山班（ミトコンドリア病）、衛藤班（ライソゾーム病）、斯波班（脂質異常症）、但馬班（新生児マススクリーニング）、小崎班（臨床ゲノム情報統合データベース）などと連携できた。そして、先天代謝異常症に関わる専門医師、診断施設、学会などのオールジャパンとしての取り組みで、生涯にわたる診療支援が継続的に可能になる体制作りを目指した。

B．研究方法

ここで取り上げる疾患の中でフェニルケトン尿症などのアミノ酸代謝異常症、尿素サイクル異常症の一部、メチルマロン酸血症などの有機酸血症、脂肪酸およびカルニチン代謝異常症などは全国の自治体の多くで新規に推進されている拡大新生児マススクリーニングの対象疾患になっている。

本研究では

- (1) 対象となる 48 疾患のガイドラインの改訂または新規ガイドラインの作成
- (2) 移行期医療と成人期の診療体制の整備
- (3) 患者登録制度の推進と患者会の支援
- (4) 新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備

をおこなった。特殊ミルクにおける課題は「特殊ミルク治療ガイドブック」として取りまとめて出版することとした。さらに患者会との合同で意見交換会を開催し、ガイドラインの役割、外来診療や成人期の診療について討議をおこないガイドラインに反映させた。

(倫理面への配慮)

各研究者は施設における倫理審査をそれぞれ

受けている。各研究者が本研究に参加するに当たり、所属する施設における倫理審査状況及び利益相反の管理について、施設長から報告文書で受理している。

C．研究結果

研究班の総合的成果

(1) ガイドラインの作成

対象とした疾患の中で「新生児マススクリーニング対象疾患等ガイドライン 2015」の改訂作業を行い、日本先天代謝異常学会の審査を経て、令和元年 9 月に「新生児マススクリーニング対象疾患等ガイドライン 2019」として出版した(9 月 20 日改訂第 2 版発行)。作成した 26 疾病 + 2 つの病態は以下のとおりである。

フェニルケトン尿症、BH4 欠損症と類縁疾患、高チロシン血症 1 型、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、高メチオニン血症、リジン尿性蛋白不耐症、尿素サイクル異常症、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症、イソ吉草酸血症、グルタル酸血症 1 型、複合カルボキシラーゼ欠損症、メチルクロトニルグリシン尿症(3MC 欠損症)、全身性カルニチン欠乏症、カルニチン回路異常症 (CACT 欠損症、CPT1 欠損症、CPT2 欠損症)、三頭酵素欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、グルタル酸血症 2 型、ケトチオラーゼ欠損症、HMG-CoA リアーゼ欠損症、糖原病(筋型、肝型)、ガラクトース血症 1 型 の 26 疾病と、門脈体循環シャント、代謝救急の 2 つの病態である。

(2) 移行期医療と成人期の診療体制の整備に向けた調査と診療モデルの作成

「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業」と連携して、移行期医療 Q&A を作成した。平成 30 年 2 月に第 5 回、平成 31 年 2 月に第 6 回の先天代謝異常症患者会フォーラム

の開催を支援した。令和2年2月に第7回先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を予定していたが、COVID-19感染拡大の影響から開催を延期することとなった。また、成人期の先天代謝異常についてまとめた診療ガイドの準備として、診療ガイドライン2019を作成時に、成人診療科が必要とする情報を選別した。

(3)患者登録制度の推進、患者会の支援および海外の登録制度との連携

先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn)の登録状況と各種研究等への利活用状況について調査した。登録患者数は1,565名、疾患数は約70疾患であり、3年間で345名の新たな患者登録がなされた。総登録数1,437名のうち、男性患者は862名(55.1%)、女性患者は701名(44.8%)、不明2名(0.1%)で男性患者がやや多い傾向があった。登録患者の平均年齢は20歳6か月であり、中央値は16歳4か月、20歳未満の患者が59.9%と全体の6割を占めているものの、20歳以上の患者が40.1%と、20歳未満の患者が59.5%と全体の約6割、20歳以上の成人患者は約4割となっていることは、成人期以降の先天代謝異常症医療への取り組みが重要であることを改めて示した。登録数を増やす方策を考えるとともに、登録情報を新規治療薬・診断法の開発、スクリーニング体制を整えるための研究に有効に利用できる方法を検討する必要がある。具体的な方法として、JaSMIn通信特別記事リーフレットを作成し、登録患者に配布した。

(4)新生児代謝スクリーニングと特殊ミルク制度に関する課題整備と診断・治療体制への提言とガイドライン作成

新生児代謝スクリーニングに関しては、CPT2欠損症についてのデータをまとめ、平成30年度にCPT2欠損症新生児スクリーニングが全自治体に導入され、CPT2マススクリーニングに関わ

るエビデンスを示した。特殊ミルク制度に関する課題整備に関しては、特殊ミルク供給事業においては乳業会社の負担が大きく、安定供給への課題が生じているため、他の関連学会と連携して特殊ミルク使用に関するガイドラインを作成することで安定した供給体制の構築をおこなった。特殊ミルクによる治療の医療上の必要性、代替品の有無、治療が必要となる対象者や補助対象とすべき年齢などを記載した疾患個票を平成29年に難病対策課に提出し、さらに図表や診療上の注意点などを加筆した。特殊ミルク供給事業は幅広い分野の関連学会が一丸となった対応が必要であった。日本先天代謝異常学会のほか、日本小児神経学会、日本小児腎臓病学会、日本小児内分泌学会、日本小児栄養消化器肝臓学会、さらに日本小児科学会などと連携して、特殊ミルクの適応疾患、対象年齢、必要量などの検討をおこない、58の疾患項目について作成し、厚労省に提出した疾患個票をもとに、「特殊ミルク治療ガイドブック」を作成し、令和2年に出版することとなった(4月27日初版発行)。

D. 考察

これらの成果から、本研究の特色として以下の4つがあげられる。

疾患ごとに成人期の診療体制の在り方に関する具体的な診療体制の供給に関する検討を進めてきた。これに基づいて小児期から成人までの幅広い年齢の患者を対象とした診断と治療に関する診療体制についてガイドラインにおいて言及した。さらに、診断についてはわが国で利用可能な診断項目を明らかにして、保険診療が可能かどうかも含めてガイドラインに記載している。そして、全国の先天代謝異常症診療の均質化を目指している。

先天代謝異常症の専門領域の診療において、成人患者を含む問題点を明らかにし、その診療体制や社会的支援についての必要性や問題点を

明らかにした。さらに、特殊ミルクや遺伝学的検査の供給体制など幅広い領域について提言をおこなっている。

診断施設ごとの特徴や役割分担と連絡先を日本先天代謝異常学会と連携してそのホームページに掲載し、医師や患者・家族への情報提供に協力した。改訂され学会で承認を受けたガイドラインは学会ホームページに公開中である。

E . 結論

対象となる26疾病(+2つの病態とミニコラム)のガイドラインは、日本先天代謝異常学会の審査を受けて令和元年9月に「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」として発行した。指定難病の対象となる先天代謝異常症の診断と治療が全国のどこにおいても同様に行われるために必要なガイドラインとして用いられていくと考えられる。移行期医療と成人期の診療体制の整備については、移行期に関わる調査を行いガイドラインに反映させ、書籍を作成し成人期先天代謝異常症の診療に利用する。患者登録制度、患者会支援においては、3年間で345名の新たな患者登録を達成した。新生児代謝スクリーニングに関しては、CPT2欠損症についてのデータをまとめた。特殊ミルクによる治療の医療上の必要性、代替品の有無、治療が必要となる対象者や補助対象とすべき年齢などを記載した疾患個票に、図表や診療上の注意点などを加筆し、「特殊ミルク治療ガイドブック」として令和2年4月に出版する(4月27日初版発行)。これらを出版することで、さらに先天代謝異常症の診療の均てん化を図ることが可能となった。

F . 研究発表

1. 論文発表

- 1) 窪田 満：尿素サイクル異常症. 小児科診断・治療指針改訂第2版. 東京：中山書店, p299-303, 2017.4
- 2) 窪田 満：ケトン体, 小児臨床検査ガイド

第2版, 文光堂, p231-235, 2017.4

- 3) 窪田 満：保育所入所による頻回発熱への対応. 小児内科, 49(6): 855-858, 2017
- 4) 山口慶子, 涌水理恵, 江守陽子, 窪田 満: 先天代謝異常症児と家族の生活の医療社会面および健康関連QOLの実態-質問紙調査より-. 厚生の指標 64(7): 33-44, 2017
- 5) 窪田 満：ライ様症候群, 私の治療 2017-2018 年度版, 日本医事新報社, p1623-1624, 2017.7
- 6) 窪田 満：家族と意見がずれているときどうするか. 小児内科, 49(9): 1242-1244, 2017
- 7) 窪田 満：摂取不良、嘔吐、体重増加不良などを認める児の授乳・離乳. 小児内科, 50(1): 114-117, 2018
- 8) Yamaguchi K, Wakimizu R, Kubota M: Quality of Life and Associated Factors in Japanese Children With Inborn Errors of Metabolism and Their Families. Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening, 6: 1-9, 2018
- 9) 小川雄大, 木下洋子, 山上祐次, 栗原 博, 窪田 満, 菊池信行, 安達昌功, 平原史樹, 古井民一郎：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症に対する新指標の有用性. 日本マススクリーニング学会誌 第28巻 101-105, 2018
- 10) 窪田 満：先天代謝異常によるけいれん・意識障害. 小児内科, 50(4): 673-677, 2018
- 11) 窪田 満：在宅における医療的ケアと医行為. 小児内科, 50(11): 1769-1771, 2018
- 12) 窪田 満：代謝性肝疾患. 小児内科, 50(増刊号): 456-457, 2018
- 13) 窪田 満：小児期発症慢性疾患をもつ移行期患者に対する医療. 小児保健研究 78(3):180-185, 2019
- 14) 窪田 満：高度医療機関における在宅医療への関わり. 在宅新療0-100, 4(4): 321-325, 2019
- 15) 窪田 満：臨終の場の実際. 小児内科, 51(7): 1048-1050, 2019
- 16) 窪田 満：子どもと家族を支援するBPSとは. 小児内科, 51(11): 1736-1739, 2019
- 17) 窪田 満：小児慢性疾患の移行期医療とは. Journal of CLINICAL REHABILITATION, 28(13): 1246-1251, 2019
- 18) Nakagama Y, et al. Leaky splicing variant in sepiapterin reductase deficiency: Are milder cases escaping diagnosis? Neurol Genet. 2019 Mar 25;5(2):e319.

- 19) Kure S, Shintaku H. Tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency. *J Hum Genet.* 2019 Feb;64(2):67-71.
- 20) Kuwabara K, et al. A novel compound heterozygous TH mutation in a Japanese case of dopa-responsive dystonia with mild clinical course.
- 21) 新宅治夫、個別の指定難病 代謝・内分泌系芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症[指定難病 323],日医誌,2019,148:S289-290.
- 22) 新宅治夫、個別の指定難病 代謝・内分泌系セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症[指定難病 319],日医誌,2019,148:S288-289.
- 23) 新宅治夫、個別の指定難病 代謝・内分泌系フェニルケトン尿症[指定難病 240],日医誌,2019,148:S270.
- 24) 原 圭一、他、経過観察中に BH4 療法を開始した軽症高フェニルアラニン血症の一例日本マス・スクリーニング学会誌 29 巻 3 号 257-262 2019 年
- 25) 濱崎考史、代謝機能検査 テトラヒドロピオブテリン負荷試験、小児内科 51 巻 4 号 513-515 2019 年
- 26) 新宅治夫、神経疾患とト्रेस・メタル-知っていますか?】銅 Menkes 病、*Clinical Neuroscience*,2019;37(3):324-328.
- 27) 新宅治夫、【正しく指示する 食事指導・食事療法】先天代謝異常症、小児科 2017 ; 58 (12) : 1537-1545.
- 28) 新宅治夫、指定難病最前線(Volume 48) セピアブテリン還元酵素欠損症の診断と治療、新薬と臨床、2017 ; 66 (10) : 1344-1348.
- 29) 藤岡弘季、新宅治夫、瀬川病では血液ネオブテリン値が低下する、関西福祉科学大学紀要、2017,20 : 91-98.
- 30) Kimura M, Kawai E, Yaoita H, Ichinoi N, Sakamoto O, Kure S. Central venous catheter-related bloodstream infection with *Kocuria kristinae* in a patient with propionic academia. *Case Reports in Infectious Diseases.* Article ID 1254175, 2017
- 31) Numata-Uematsu Y, Sakamoto O, Kakisaka Y, Okubo Y, Oikawa Y, Arai-Ichinoi N, Kure S, Uematsu M. Reversible brain atrophy in glutaric aciduria type 1. *Brain Dev.* 39:532-535, 2017
- 32) 市野井那津子、坂本修、佐藤亮、二瓶真人、曾木千純、内田奈生、上村美季、菊池敦生、熊谷直憲、菅野潤子、呉繁夫 フェニル酪酸ナトリウム投与により蛋白耐容量が増加したカルバミルリン酸合成酵素 欠損症の新生児例 *小児科臨床* 70:533-538, 2017
- 33) 坂本修、市野井那津子、呉繁夫 新生児マススクリーニングで診断されたシトルリン血症 型の3例 日本マススクリーニング学会雑誌 27:283-287, 2017
- 34) 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, Shirota 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 Oct 19. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30451973.
- 35) 小国弘量,伊藤康.グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症 . 日本てんかん学会編 : 稀少てんかんの診療指標 . 診断と治療社 (東京), p121-133: 2017
- 36) 伊藤康 . [JaSMIn 通信特別記事 No.16] グルコーストランスポーター 1 欠損症 . JaSMIn 通信特別記事リーフレット . JaSMIn 事務局 (東京), p8-12: 2018
- 37) 伊藤康,小国弘量 . [神経系のトランスポーター -Up to date] トランスポーターと疾患 てんかん . *Clin Neurosci* 2018; 36: 710-714.
- 38) Oguni H, Ito Y, Otani Y, Nagata S. Questionnaire survey on the current status of ketogenic diet therapy in patients with glucose transporter 1 deficiency syndrome (GLUT1DS) in Japan. *EJPN* 2018; 22: 482-487.
- 39) 伊藤康,中務秀嗣.発症前診断が早期治療・発症予防につながらなかったグルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症の家族例 . 特殊ミルク情報 2019; 55: 19-23 .
- 40) 伊藤康 . グルコーストランスポーター 1 欠損症 . 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業 / 遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班 編 : 治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き . 診断と治療社 (東京), p110-113: 2020
- 41) 長尾雅悦. ウィルソン病. 猿田享男、北村惣一郎監修 1336 専門家による私の治療 (2017-18 年度版). p807-809 東京、日本医事新報社 2017.
- 42) Shigetomi H, Tanaka T, Nagao M, Tsutsumi H. Early detection and diagnosis of neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency missed by newborn screening using tandem mass spectrometry. *Int J Neonatal Screen*, 2018; 4(1),5; doi:10.3990/ijms401005.
- 43) 吉永美和、手塚美智子、石川貴雄、野町祥介、

- 濱谷和代、東田恭明、三觜 雄、長尾雅悦、田中藤樹、小杉山清隆. マススクリーニング関連疾患依頼検査 代謝異常症検査結果 (2012 ~ 2017 年度). 札幌市衛研年報 2018; 45: 88-92.
- 44) 長尾雅悦、田中藤樹、小杉山清隆. 新生児マススクリーニングとシトリン欠損症. 札幌市医師会医学誌 2018; 43: 73-74.
- 45) Furujo M, Kubo T, Kinoshita M, Nagao M. Diagnostic value of the MAT1A gene mutations in methionine adenosyltransferase I/III deficiency: Possible relevance to various neurological manifestations. *Neuropsychiatry (London)* 2018; 8: 1564-1570.
- 46) 手塚美智子, 石川貴雄, 吉永美和, 野町祥介, 東田恭明, 三觜 雄, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 新生児マススクリーニング代謝異常症検査結果 (2018 年度). 札幌市衛研年報 2019; 46: 82-87.
- 47) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 札幌市における新生児タンデムマススクリーニングの調査研究 ~ 新指標導入後に発見されたカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症の第一例 ~. 札幌市医師会医学誌 2019; 324 (増刊): 123-124.
- 48) 長尾雅悦. 北海道における新生児タンデムマス・スクリーニング. 特殊ミルク情報 2019; 55: 73-75.
- 49) Yamada K, Kobayashi H, Bo R, Purevsuren J, Mushimoto Y, Takahashi T, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S: Efficacy of bezafibrate on fibroblasts of glutaric acidemia type II patients evaluated using an in vitro probe acylcarnitine assay. *Brain & Development* 39(1): 48-57, 2017
- 50) Yamada K, Bo R, Kobayashi H, Hasegawa Y, Ago M, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T: A newborn case with carnitine palmitoyltransferase II deficiency initially judged as unaffected by acylcarnitine analysis soon after birth. *Mol Genet Metab Reports*: 59-61, 2017
- 51) Bo R, Yamada K, Kobayashi H, Jamiyan P, Hasegawa Y, Taketani T, Fukuda S, Hata I, Niida Y, Shigematsu Y, Iijima K, Yamaguchi S: Clinical and molecular investigation of 14 Japanese patients with complete TFP deficiency: a comparison with Caucasian cases. *Journal of Human Genetics* 62: 809-814, 2017
- 52) Kido, J; Yoshida, T; Mitsubuchi, H; Matsumoto, S; Nakamura, K. Impact of the 2016 Kumamoto Earthquake on a female patient with OTCD. *Pediatr International* (in press) doi: 10.1111/ped.13419
- 53) 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.. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 15: 55-63, 2018
- 54) Watanabe K, Yamada K, Sameshima K, Yamaguchi S: Two siblings with very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency suffered from rhabdomyolysis after L-carnitine supplementation. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 15: 121-123, 2018
- 55) Shibata N, Hasegawa Y, Yamada K, Kobayashi H, Purevsuren J, Yang Y, Dung VC, Khanh NN, Verma IC, Mahay SB, Lee DH, Niu DM, Hoffmann GF, 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. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 16: 5-10, 2018
- 56) Kaku N, Ihara K, Hirata Y, Yamada K, Lee S, Kanemasa H, Motomura Y, Baba H, Tanaka T, Sakai Y, Maehara Y, Ohga S.: Diagnostic potential of stored dried blood spots for inborn errors of metabolism: a metabolic autopsy of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Clin Pathol* 71(10): 885-889, 2018 (October)
- 57) Yamada K, Taketani T: Management and diagnosis of mitochondrial fatty acid oxidation disorders: focus on very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency.. *Journal of Human Genetics* 64(2): 73-85, 2018 (November)
- 58) 李知子, 山本和宏, 起塚庸, 山田健治, 小林弘典, 湯浅光織, 重松陽介, 原圭一, 但馬剛, 竹島泰弘: 新生児スクリーニングで異常を認めず, 横紋筋融解症を機にカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症と診断された幼児例. *日本マススクリーニング学会誌* 28(3): 331-338, 2018
- 59) Miyaaki H, Kobayashi H, Miuma S, Fukusima M, Sasaki R, Haraguchi M,

- Nakao K: Blood carnitine profiling on tandem mass spectrometry in liver cirrhotic patients. *BMC Gastroenterol* 20(1): 41, 2020
- 60) Yamada K, Ito M, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T. Flavin adenine dinucleotide synthase deficiency due to FLAD1 mutation presenting as multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency-like disease: A case report. *Brain and Development* 41(7):638-642, 2019
- 61) Yamada K, Matsubara K, Matsubara, Watanabe A, Kawakami S, Ochi F, Kuwabara K, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T. Clinical course in a patient with myopathic VLCAD deficiency during pregnancy with an affected baby. *JIMD Reports* 49(1):17-20, 2019
- 62) 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. *Journal of Infection Chemotherapy* 25(11):913-916, 2019
- 63) Yamada K, Osawa Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Fukuda S, Yamaguchi S, Taketani T. Serum C14:1/C12:1 ratio is a useful marker for differentiating affected patients with very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency from heterozygous carriers. *Mol Genet Metab Rep.* 21:100535, 2019
- 64) Yamazaki M, Sugie H, Oguma M, Yorifuji T, Tajima T, Yamagata T. : Sulfonylurea treatment in an infant with transient neonatal diabetes mellitus caused by an adenosine triphosphate binding cassette subfamily C member 8 gene mutation. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2017;26(3):165-169 .
- 65) 2. 杉江秀夫, 杉江陽子:代謝性ミオパチーの治療、現状と未来 筋型糖原病の治療戦略病態からみた治療の進歩 . 医学のあゆみ 259 (1) :133-139、2017 (再発刊)
- 66) 3 .杉江秀夫, 杉江陽子:【精神医学症候群(第2版)-発達障害・統合失調症・双極性障害・抑うつ障害-】神経発達症群/神経発達障害群 遺伝的要因による神経発達障害 遺伝性代謝病 糖質代謝異常症(解説/特集) 日本臨床別冊精神医学症候群 I Page161-166、2017
- 67) 杉江秀夫、杉江陽子: (6) 糖原病 (グリコーゲン代謝異常症)、(7) 先天性糖質代謝異常症 「内科学 11 版」矢崎義雄総編集 pp1773-1782 朝倉書店 東京 2017 年
- 68) Iijima H, Iwano R, Tanaka Y, Muroya K, Fukuda T, Sugie H, Kurosawa K, Adachi M.:Analysis of GBE1 mutations via protein expression studies in glycogen storage disease type IV: A report on a non-progressive form with a literature review. *Mol Genet Metab Rep.* 2018 Sep 13;17:31-37
- 69) Yokoi K, Nakajima Y, Ohye T, Inagaki H, Wada Y, Fukuda T, Sugie H, Yuasa I, Ito T, Kurahashi H. Disruption of the Responsible Gene in a Phosphoglucomutase 1 Deficiency Patient by Homozygous Chromosomal Inversion. *JIMD Rep.* 2018 May 12 3 .
- 70) 漆畑 伶, 杉江 秀夫:【小児疾患の診断治療基準】(第2部)疾患 神経・筋疾患 遺伝性運動感覚ニューロパチー(解説/特集) 小児内科 50 巻増刊 Page782-783
- 71) 杉江 秀夫, 杉江 陽子:指定難病最前線 (Volume68) 肝型糖原病と筋型糖原病 新薬と臨床 67 巻 9 号 1125-1131
- 72) Tanaka M, Natsume J, Hamano SI, Iyoda K, Kanemura H, Kubota M, Mimaki M, Niijima SI, Tanabe T, Yoshinaga H, Kojimahara N, Komaki , Sugai K, Fukuda T, Maegaki Y, Sugie H.: he effect of the guidelines for management of febrile seizures 2015 on clinical practices: Nationwide survey in Japan. *Brain Dev.* 2020 Jan;42(1):28-34. doi: 10.1016/j.braindev.2019.08.009. 2 .
- 73) 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.* 2019 May 28;48(1):15-18. doi: 10.1002/jmd2.12041
- 74) 武中優,関口兼司, 関谷博頭,大野欽司,杉江秀夫,松本理器:神経筋接合部異常が示唆された phosphoglucomutase 1 欠損症の 1 例 臨床神経学 2020 27;60(2):152-156
- 75) 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).
- 76) 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).
- 77) 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).
 - 78) 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).
 - 79) 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).
 - 80) 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).
 - 81) 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).
 - 82) 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).
 - 83) 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).
 - 84) 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).
 - 85) 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).
 - 86) 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).
 - 87) 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).
 - 88) Lee T., Misaki 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).
 - 89) 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).
- 90) 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., Shirota 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).
- 91) Fukao T.: Defects in ketone body metabolism and pregnancy. *J Korean Soc Inher Metab Dis.* **18**(3), 69-77 (2019)
- 92) Fukao T., Nakamura K.: Advances in inborn errors of metabolism. *J Hum Genet.* **64**(2), 65 (2019).
- 93) 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).
- 94) 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).
- 95) 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).
- 96) 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., Shirota 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).
- 97) 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).
- 98) 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).
- 99) 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).
- 100) 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).
- 101) 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).
- 102) Wada Y, Kikuchi A, et al. Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. *Genet Med.* 2018 Oct 19. [Epub ahead of print]
- 103) 児玉浩子: Wilson 病診療ガイドライン 2015. *小児科臨床* 2017. 70:1001-1009
- 104) Harada M.: Management for acute liver failure of Wilson disease: Indication for liver transplantation. *Hepatol Res* 2017. 47:281-282.
- 105) 原田大 ヘモクロマトーシス・Wilson 病. *内科* 2017. 119:1141-1143
- 106) 原田大, 大江晋司, 草永真志, 本間雄一: ウィルソン病. *消化器 肝臓内科* 2017. 2:637-641
- 107) Eda K, Mizuochi T, Iwama I, Inui A, Etani Y, Araki M, Hara S, Kumagai H, Hagiwara S, Murayama K, Murakami J, Shimizu N, Kodama H, Yasuda R, Takaki Y, Yamashita Y.: Zinc monotherapy for young children with presymptomatic Wilson disease: a multicenter study in Japan. *J.Gastroenterology and Hepatology* 2018. 33:264-269.
- 108) Hoshina T, Nozaki S, Hamazaki T, Kudo S, Nakatani Y, Kodama H, Shintaku H, Watanabe Y. Disulfiram enhanced delivery

- of orally administered copper into the central nervous system in Menkes disease mouse model. *J Inher Metab* 2018. 41:1285-1291.
- 109) Munakata M, Kodama H, Tani N, Kimura K, Takahashi H, Maruyama K, Sakamoto Y, Kure S.: Menkes disease. Oral administration of glyoxal-bis(N(4)-methylthiosemicarbazone)-copper(II) rescues the macular mouse. *Pediatric Research* 2018. 84:770-777.
- 110) 原田大: 銅代謝異常による肝疾患. *Modern Physician* 2018. 38:119-121
- 111) 原田大: ウィルソン病の処方. *Modern Physician* 2018. 38:1181
- 112) 原田大, 大江晋司, 草永真志, 本間雄一: 酢酸亜鉛水和物製剤. *消化器・肝臓内科* 2018. 4:243-248
- 113) 原田大: 慢性肝疾患の診療に関してウイルス性肝疾患とウィルソン病を中心に. *北九州市医報* 2018. (732):22-24
- 114) 清水教一: 先天代謝異常 Wilson 病. *周産期医学* 2018. 48:1357-1361
- 115) 清水教一: 先天性銅代謝異常症 Wilson 病の臨床研究. *生化学* 2018. 90:306-309
- 116) 清水教一: Wilson 病・過敏性腸症候群. *小児科* 2018. 59:659-664
- 117) 清水教一: Wilson 病. *小児科診療* 2018. 81:570-571
- 118) 清水教一: Wilson 病とゲノム診断 内科医が見逃さないためのコツ. *消化器・肝臓内科* 2018. 3:106-110
- 119) 児玉浩子: メンケス病(指定難病 169) 日医誌指定難病ペディア. *日本医師会雑誌* 2019 特別号(1). 148:S286
- 120) 児玉浩子: ウィルソン病(指定難病 171) 日医誌指定難病ペディア. *日本医師会雑誌* 2019 特別号(1). 148:S266
- 121) Fujisawa C, Kodama H, Hiroki T, Akasaka Y, Hamanoue M.: ATP7A mutations in 66 Japanese patients with Menkes disease and carrier detection A gene analysis. *Pediatrics International* 2019. 61:345-350.
- 122) Kobayashi S, Yokoi K, Kamioka N, Hamajima N, Ban K, Kodama H, Suzuki S.: A severe case of Menkes disease with repeated bone fracture. *Brain & Development* 2019. 41:878-882.
- 123) Kusanaga M, Oe S, Ogino N, Minami S, Miyagawa K, Honma Y, Harada M.: Zinc attenuates the cytotoxicity of some stimuli by reducing endoplasmic reticulum stress in hepatocytes. *Int J Mol Sci* 2019. 20:E2192. doi: 10.3390/ijms20092192
- 124) 原田大: ウィルソン病の病態と診断・治療・予後は?. *日本医事新報* 2019. 953:62
- 125) 原田大, 大江晋司: ウィルソン病. *ディサースリア臨床研究* 2019. 9:80-82
- 126) 清水教一: ウィルソン病の診断と治療のポイント 日本版ガイドラインの発表をふまえて. *臨床神経学* 2019. 59:565-569
- 127) 清水教一: 銅 Wilson 病. *Clinical Neuroscience* 2019. 37:320-323
- 128) 児玉浩子: 酢酸亜鉛水和物製剤 ノベルジン 日本病院薬剤師会雑誌 2020. 56
- 129) Oe S, Honma Y, Yabuki K, Morino K, Kumamoto K, Hayashi T, Kusanaga M, Ogino N, Minami S, Shibata M, Abe S, Harada M.: Importance of a liver biopsy in the management of Wilson disease. *Intern Med* 2020. 59:77-81.
- 130) Harada M, Honma Y, Yoshizumi T, Kumamoto K, Oe S, Harada N, Tanimoto A, Yabuki K, Karasuyama T, Yoneda A, Shibata M.: Idiopathic copper toxicosis: Is abnormal copper metabolism a primary cause of this disease? *Med Mol Morphol* 2020. 53:50-55
- 131) Noguchi A, Nakamura K, Murayama K, Yamamoto S, Komatsu H, Kizu R, Takayanagi M, Okuyama T, Endo F, Takasago Y, Shoji Y, Takahashi T. Clinical and genetic features of Japanese patients with lysinuric protein intolerance. *Pediatr Int.* ;58(10):979-983 doi: 10.1111/ped.12946.
- 132) 野口篤子, 高橋勉 指定難病最前線(Volume 43) リジン尿性蛋白不耐症の特徴と治療の実際(解説) 新薬と臨牀 (0559-8672)66 巻7号 Page959-963(2017.07)
- 133) Noguchi A, Takahashi T. "Overview of symptoms and treatment for lysinuric protein intolerance." *J Hum Genet.* 2019 Jun 18. doi: 10.1038/s10038-019-0620-
- 134) 野口篤子, 高橋勉 「指定難病ペディア 2019」 日本医師会雑誌 148 特別号(1) 243 リジン尿性蛋白不耐症
- 135) Maekawa M, Jinnoh I, Matsumoto Y, Narita A, Mashima R, Takahashi H, Iwahori A, Saigusa D, Fujii K, Abe A, Higaki K, Yamauchi S, Ozeki Y, Shimoda K, Tomioka Y, Okuyama T, Eto Y, Ohno K, T Clayton P, Yamaguchi H, Mano N Structural Determination of Lysosphingomyelin-509 and Discovery of Novel Class Lipids from Patients with Niemann-Pick Disease Type C. *Int J Mol Sci.* 2019 Oct 10;20(20).
- 136) Hoshina T, Seto T, Shimono T, Sakamoto H, Okuyama T, Hamazaki T, Yamamoto T. Narrowing down the region responsible for

- 1q23.3q24.1 microdeletion by identifying the smallest deletion. *Hum Genome Var.* 2019 Oct 18;6:47.
- 137) Maekawa M, Jinnoh I, Narita A, Iida T, Saigusa D, Iwahori A, Nittono H, Okuyama T, Eto Y, Ohno K, Clayton PT, Yamaguchi H, Mano N. Investigation of diagnostic performance of five urinary cholesterol metabolites for Niemann-Pick disease type C. *J Lipid Res.* 2019 Dec;60(12):2074-2081.
- 138) Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JI, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, McFadyen A, McGill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, Scarpa M; MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs Recommendations for the management of MPS IVA: systematic evidence- and consensus-based guidance.. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 Jun 13;14(1):137.
- 139) Clarke LA, Giugliani R, Guffon N, Jones SA, Keenan HA, Munoz-Rojas MV, Okuyama T, Viskochil D, Whitley CB, Wijburg FA, Muenzer J. Genotype-phenotype relationships in mucopolysaccharidosis type I (MPS I): Insights from the International MPS I Registry. *Clin Genet.* 2019 Oct;96(4):281-289.
- 140) Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JI, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, McFadyen A, McGill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, Scarpa M; MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs. Recommendations for the management of MPS VI: systematic evidence- and consensus-based guidance. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 May 29;14(1):118.
- 141) Yamazaki N, Kosuga M, Kida K, Takei G, Fukuhara Y, Matsumoto H, Senda M, Honda A, Ishiguro A, Koike T, Yabe H, Okuyama T. Early enzyme replacement therapy enables a successful hematopoietic stem cell transplantation in mucopolysaccharidosis type IH: Divergent clinical outcomes in two Japanese siblings. *Brain Dev.* 2019 Jun;41(6):546-550..
- 142) Kumagai T, Terashima H, Uchida H, Fukuda A, Kasahara M, Kosuga M, Okuyama T, Tsunoda T, Inui A, Fujisawa T, Narita A, Eto Y, Kubota M. A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis. *Brain Dev.* 2019 May;41(5):460-464.
- 143) Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Minami K, Yamamoto T, Sonoda H, Yamaoka M, Tachibana K, Hirato T, Sato Y. Iduronate-2-Sulfatase with Anti-human Transferrin Receptor Antibody for Neuropathic Mucopolysaccharidosis II: A Phase 1/2 Trial. *Mol Ther.* 2019 Feb 6;27(2):456-464.
- 144) Toyama S, Migita O, Fujino M, Kunieda T, Kosuga M, Fukuhara Y, Nagahara Y, Li XK, Okuyama T. Liver transplantation: New treatment for mucopolysaccharidosis type VI in rats. *Pediatr Int.* 2019 Feb;61(2):180-189.2.
- 145) Fukuhara Y, Cho SY, Miyazaki O, Hattori A, Seo JH, Mashima R, Kosuga M, Fukami M, Jin DK, Okuyama T, Nishimura G. The second report on spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type: a milder phenotype than originally reported. *Clin Dysmorphol.* 2019 Jan;28(1):26-29.
- 146) Ohira M, Okuyama T, Mashima R. Quantification of 11 enzyme activities of lysosomal storage disorders using liquid chromatography-tandem mass spectrometry. *Mol Genet Metab Rep.* 2018 Sep 7;17:9-15.
- 147) Sohn YB, Ko AR, Seong MR, Lee S, Kim MR, Cho SY, Kim JS, Sakaguchi M, Nakazawa T, Kosuga M, Seo JH, Okuyama T, Jin DK. The efficacy of intracerebroventricular idursulfase-beta enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidosis II murine model: heparan sulfate in cerebrospinal fluid as a clinical biomarker of neuropathology. *J Inherit Metab Dis.* 2018 Jul 5.
- 148) Sakurai K, Ohashi T, Shimozawa N, Seo JH, Okuyama T, Ida H. Characteristics of Japanese patients with X-linked adrenoleukodystrophy and concerns of their families from the 1st registry system. *Brain Dev.* 2018 Aug 1.
- 149) Takase Y, Nagai T, Kubota T, Takeo H, Kosuga M, Okuyama T, Tabata H.

- Progression of Left Ventricular Fibrosis in a Woman with Anderson-Fabry Disease: Longitudinal Observations Using Two-Dimensional Speckle-Tracking Echocardiography. *CASE (Phila)*. 2018 Feb 14;2(2):69-72.
- 150) Mashima R, Maekawa M, Narita A, Okuyama T, Mano N. Elevation of plasma lysosphingomyelin-509 and urinary bile acid metabolite in Niemann-Pick disease type C-affected individuals. *Mol Genet Metab Rep*. 2018 Mar 21;15:90-95.
- 151) Oitani Y, Ishiyama A, Kosuga M, Iwasawa K, Ogata A, Tanaka F, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Komaki H, Nishino I, Okuyama T, Sasaki M. Interpretation of acid α -glucosidase activity in creatine kinase elevation: A case of Becker muscular dystrophy. *Brain Dev*. 2018 Oct;40(9):837-840.
- 152) Kobayashi H, Ariga M, Sato Y, Fujiwara M, Fukasawa N, Fukuda T, Takahashi H, Ikegami M⁵, Kosuga M, Okuyama T, Eto Y, Ida H. P-Tau and Subunit c Mitochondrial ATP Synthase Accumulation in the Central Nervous System of a Woman with Hurler-Scheie Syndrome Treated with Enzyme Replacement Therapy for 12 Years. *JIMD Rep*. 2018;41:101-107.
- 153) Ozono T, Kinoshita M, Narita A, Hirakiyama A, Kosuga M, Okuyama T, Fukada K. Juvenile-onset neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN1) disease with a novel deletion and duplication in the PPT1 gene. *J Neurol Sci*. 2018 May 15;388:4-6
- 154) 櫻井謙, 大橋十也, 徐朱ヒョン, 奥山虎之, 井田博幸. 患者登録制度から判明した Fabry 病の診断と治療の現状と課題. *小児科臨床* 2017. 70(2): 225 -231.
- 155) Kronn DF, Day-Salvatore D, Hwu WL, Jones SA, Nakamura K, Okuyama T, Swoboda KJ, Kishnani PS; Pompe Disease Newborn Screening Working Group. Management of Confirmed Newborn-Screened Patients With Pompe Disease Across the Disease Spectrum. *Pediatrics*. 2017 Jul;140(Suppl 1):S24-S45.
- 156) Fukuhara Y, Fuji N, Yamazaki N, Hirakiyama A, Kamioka T, Seo JH, Mashima R, Kosuga M, Okuyama T. A molecular analysis of the GAA gene and clinical spectrum in 38 patients with Pompe disease in Japan. *Mol Genet Metab Rep*. 2017 Oct 31;14:3-9.
- 157) Furujo M, Kosuga M, Okuyama T. Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type VI: 10-Year follow up. *Mol Genet Metab Rep*. 2017 Sep 14;13:69-75.
- 158) Matsubara Y, Miyazaki O, Kosuga M, Okuyama T, Nosaka S. Cerebral magnetic resonance findings during enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidosis. *Pediatr Radiol*. 2017 Nov;47(12):1659-1669.
- 159) Mashima R, Okuyama T. Enzyme activities of α -glucosidase in Japanese neonates with pseudodeficiency alleles. *Mol Genet Metab Rep*. 2017 Jul 7;12:110-114.
- 160) Yamamoto T, Shimojima K, Matsufuji M, Mashima R, Sakai E, Okuyama T. Aspartylglucosaminuria caused by a novel homozygous mutation in the AGA gene was identified by an exome-first approach in a patient from Japan. *Brain Dev*. 2017 May;39(5):422-425.
- 161) 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.
- 162) Ikeda N, Maruyama S, Nakano K, Imakiire R, Ninomiya Y, Seki S, Yanagimoto K, Kakihana Y, Hara K, Tajima G, Okamoto Y, Kawano Y: A surviving 24-month-old patient with neonatal-onset carnitine palmitoyltransferase II deficiency. *Mol Genet Metab Rep* 11: 69-71, 2017.
- 163) 原圭一, 但馬剛, 香川礼子, 岡田賢, 岡野里香, 重松陽介, 藤原紗季, 森岡千代美, 吉井千代子: カルニチントランスポーター異常症のマススクリーニング: カルニチン補充を行った2例. *日本マススクリーニング学会誌* 27 (1): 51-58, 2017.
- 164) 香川礼子, 原圭一, 但馬剛, 重松陽介, 藤原紗季, 森岡千代美, 吉井千代子: マススクリーニング初回陽性・再採血正常の後に発症したビタミン B12 欠乏症の乳児例. *日本マススクリーニング学会誌* 27 (1): 63-67, 2017.
- 165) 重松陽介, 但馬剛: CPT2 欠損症の一次対象

- 疾患化に向けて. 日本マススクリーニング学会誌 27 (3): 245-250, 2017. 2.
- 166) Tajima G, Hara K, Yuasa M: Carnitine palmitoyltransferase II deficiency with a focus on newborn screening. *J Hum Genet* 64: 87-98, 2019.
- 167) Yuasa M, Hata I, Sugihara K, Isozaki Y, Ohshima Y, Hara K, Tajima G, Shigematsu Y: Evaluation of metabolic defects in fatty acid oxidation using peripheral blood mononuclear cells loaded with deuterium-labeled fatty acids. *Dis Markers*. 2019 Feb 7. (<https://doi.org/10.1155/2019/2984747>)
- 168) 李知子, 山本和宏, 起塚庸, 山田健治, 小林弘典, 湯浅光織, 重松陽介, 原圭一, 但馬剛, 竹島泰弘: 新生児スクリーニングで異常を認めず、横紋筋融解症を機にカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2(CPT2)欠損症と診断された幼児例. *日スクリーニング学会誌*, 28: 253-260, 2018.
- 169) 但馬剛: タンデムマススクリーニングの対象疾患に新たに加わったカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症. *日本小児科学会雑誌*, 123 (4) 711-722, 2019
- 170) 香川礼子, 但馬剛, 前田堂子, 原圭一, 西村裕, 吉井千代子, 重松陽介: コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群のスクリーニング指標に関する検討. *日本マススクリーニング学会誌*, 29 (1) 51-56, 2019
- 171) 但馬剛: プロピオン酸血症. *日本医師会雑誌* 148, 特別号(1) 指定難病ペディア 2019, 279 2019
- 172) 原圭一, 但馬剛, 南花枝, 吉井千代子, 濱崎考史, 新宅治夫: 経過観察中に BH4 療法を開始した軽症高フェニルアラニン血症の一例. *日本マススクリーニング学会誌*, 29 (3) 257-262, 2019
- 173) 但馬剛: 新生児スクリーニングの疫学的評価. *日本マススクリーニング学会誌*, 29 (3) 298-300, 2019
- 174) Kumada T, Imai K, Takahashi Y, Nabatame S, Oguni H. Ketogenic diet using a Japanese ketogenic milk for patients with epilepsy: A multi-institutional study. *Brain Dev*, 40(3): 188-195, 2018
- 175) Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y. Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties. *Hum Mutat*, 38(7): 805-815, 2017
- 176) Minase G, Miyatake S, Nabatame S, Arai H, Koshimizu E, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Miyamoto T, Sengoku K, Matsumoto N. An atypical case of SPG56/CYP2U1-related spastic paraplegia presenting with delayed myelination. *J Hum Genet*, 62(11): 997-1000, 2017
- 177) Kumada T, Imai K, Takahashi Y, Nabatame S, Oguni H. Ketogenic diet using a Japanese ketogenic milk for patients with epilepsy: A multi-institutional study. *Brain Dev*, 40(3):188-95, 2018
- 178) 青天目信. グルコーストランスporter 1 欠損症. *小児内科*, 50:772-773, 2018
- 179) Itoh M, Dai H, Horike SI, Gonzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, Nabatame S, Okazaki S, Kawawaki H, Ueno N, Goto YI, Kato Y. Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy. *Brain*, 142(3):560-573, 2019
- 180) Itoh S, Kurosaka H, Murata Y, Morita C, Kagitani-Shimono K, Nabatame S, Ozono K, Yamashiro T. Analysis of craniofacial character of glucose transporter type 1 deficiency syndrome. *Orthodont Waves*, 78:151-9, 2019
- 181) 青天目信, 酒井規夫. グルコーストランスporter 1 欠損症. *日本医師会雑誌 指定難病ペディア* 2019, 148(1):S281, 2019
- 182) 青天目信. グルコーストランスporter 1 欠損症 (GLUT1 欠損症) の多数例の検討. *特殊ミルク情報*, 55:43-46, 2019
- 183) Wang Y, Maeda Y, Liu YS, Takada Y, Ninomiya A, Hirata T, Fujita M, Murakami Y, Kinoshita T. Cross-talks of glycosylphosphatidylinositol biosynthesis with glycosphingolipid biosynthesis and ER-associated degradation. *Nat Commun*. 2020 Feb 13;11(1):860.
- 184) Höchsmann, B.*, Y. Murakami*, M. Osato*, A. Knaus, M. Kawamoto, N. Inoue, T. Hirata, S. Murata, M. Anliker, T. Eggerman, M. Jaeger, R. Floettmann, A. Höllein, S. Murase, Y. Ueda, J. Nishimura, Y. Kanakura, N. Kohara, H. Schrezenmeier+, P. M. Krawitz+ and T. Kinoshita+. 2019. Complement and

- inflammasome overactivation mediates paroxysmal nocturnal hemoglobinuria with autoinflammation. *J Clin Invest.* 2019 Dec 2;129(12):5123-5136.
- 185) Knaus, A., F. Kortüm, T. Kleefstra, A. Stray-Pedersen, D. Dukić, Y. Murakami, T. Gerstner, H. van Bokhoven, Z. Iqbal, D. Horn, T. Kinoshita, M. Hempel and P. M. Krawitz. 2019. Mutations in *PIGU* impair the function of the GPI transamidase complex causing severe intellectual disability, epilepsy and brain anomalies. *Am. J. Hum. Genet.*, 105:395-402.
- 186) Murakami Y, T. T. M. Nguyen, N. Baratang, P.K Raju, A.Knaus, S. Ellard, G. Jones, B. Lace, J. Rousseau, N.F Ajeawung, A.Kamei, G. Minase, M. Akasaka, N. Araya, E. Koshimizu, J. van den Ende, F. Erger, J. Altmüller, Z. Krumina, J. Strautmanis, I. Inashkina, J. Stavusis, A. E.Gharbawy, J. Sebastian, R.D. Puri, S.Kulshrestha, I. C Verma, E. M. Maier, T. B Haack, A. Israni, J. Baptista, A. Gunning, J. A Rosenfeld, P.Liu, M. Joosten, M.E. Rocha, M. O. Hashem, H. M Aldhalaan, F. S Alkuraya, S. Miyatake, N. Matsumoto, P. Krawitz, E. Rossignol, T. Kinoshita, P. M Campeau. Mutations in *PIGB* cause an inherited GPI biosynthesis defect with an axonal neuropathy and metabolic abnormality in the severe cases *Am. J. Hum. Genet.*, 105:384-394.
- 187) Wang Y, Hirata T, Maeda Y, Murakami Y, Fujita M, Kinoshita T. Free, unlinked glycosylphosphatidylinositols on mammalian cell surfaces revisited. *J Biol Chem.* 2019 Feb 6. pii: jbc.RA119.007472.
- 188) Nguyen, T. T. M., Y. Murakami, K. M. Wigby, N. V. Baratang, A. St-Denis, J. A. Rosenfeld, S. C. Laniewski, J. Jones, A. D. Iglesias, GeneDx analyst, M. Jones, D. Masser-Frye, R.n Taft, M. Thompson, F. Le Deist, T. Kinoshita and P. M. Campeau. Mutations in *PIGS* encoding a GPI transamidase protein cause a neurological syndrome ranging from fetal akinesia to epileptic encephalopathy. *Am. J. Hum. Genet.*, 2018 103(4):602-611.
- 189) Kawamoto, M., Y. Murakami, T. Kinoshita and N. Kohara. Recurrent aseptic meningitis with *PIGT* mutations: a novel pathogenesis of recurrent meningitis successfully treated by eculizumab. *BMJ Case Reports*, 2018.doi: 10.1136/bcr-2018-225910.
- 190) Pagnamenta, A. T. +, Y. Murakami+, C. Anzilotti, H. Titheradge, A. J. Oates, J. Morton, The DDD Study, T. Kinoshita+, U. Kini+, J. C. Taylor+. A homozygous variant disrupting the *PIGH* start-codon is associated with developmental delay, epilepsy and microcephaly. *Hum Mutat*, 2018 39:822-826.
- 191) Mogami, Y., Y. Suzuki, Y. Murakami, T. Ikeda, S. Kimura, K. Yanagihara, N. Okamoto and T. Kinoshita. Early infancy-onset stimulation-induced myoclonic seizures in three siblings with inherited glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor deficiency. *Epileptic Disord.*, 2018. 20:42-50.
- 192) Hirata, T., S. K. Mishra, S. Nakamura, K. Saito, D. Motooka, Y. Takada, N. Kanzawa, Y. Murakami, Y. Maeda, M. Fujita, Y. Yamaguchi and T. Kinoshita. Identification of a Golgi GPI-N-acetylgalactosamine transferase with tandem transmembrane regions in the catalytic domain. *Nat. Commun.*, 2018. 9:405.

2. 学会発表

- 1) 窪田 満、田中恭子、横谷 進：トランジション外来担当医師の役割. 第120回日本小児科学会学術集会(東京)2017.4.14
- 2) 窪田 満：これだけは押さえておきたい小児代謝救急のツボ. 第120回日本小児科学会学術集会(東京)教育セミナー30 2017.4.16
- 3) 窪田 満：トランジション医療の現状とトランジション外来の試み. 第64回日本小児保健協会学術集会(大阪)2017.7.1
- 4) 窪田 満：「今」を支える、「未来」を支える. 第21回日本ムコ多糖症研究会(大阪)2017.8.5
- 5) 窪田 満、田中雄一郎、前川貴伸：トランジション. 第44回日本小児栄養消化器肝臓学会(福岡)シンポジウムC 2017.10.22
- 6) 窪田 満：代謝救急 -はじめの一步-. 日本小児科学会青森地方会(青森)特別講演 2017.10.28
- 7) 窪田 満：小児における代謝救急と神経救急. 第68回日本小児神経学会関東地方会(東京)特別講演 2018.3.24
- 8) 窪田 満、益田博司、田中恭子、掛江直子、平田陽一郎、一ノ瀬英史、本田雅敬、賀藤均：トランジション外来での経験に基づいた成人移行期支援基本プログラムの作成. 第121回日本小児科学会学術集会(福岡)口演 2018.4.20,
- 9) 窪田 満：複数の疾患を持つ患児のための移行期医療. 第121回日本小児科学会学術集会(福岡)シンポジウム 2018.4.22,

- 10) 窪田 満: Patient Journey Map を作ろう . 第 65 回日本小児保健協会学術集 (米子) 口演 2018.6.16
- 11) 窪田 満: 移行期医療-最善の医療を求めて -. 第 70 回北日本小児科学会 (秋田) 小児科診療セミナー2018.9.15
- 12) 窪田 満 : とにかくわかる先天代謝異常症 ー日常診療の場面でー. 第 60 回日本先天代謝異常学会 (岐阜) 教育講演 2018.11.10
- 13) 窪田 満: 症例検討会. 第 25 回日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会 (岡山) 口演 2019.2.22.
- 14) 窪田 満 : 小児から成人への移行期医療が目指す最善の医療 . 第 30 回日本医学会総会 2019 中部 (名古屋) 講演 2019.4.28
- 15) 窪田 満 : 最善の医療としての成人移行期支援 (トランジション). 第 10 回日本プライマリ・ケア連合学会学術大会 (京都) シンポジウム 2019.5.17
- 16) 窪田 満 : 成人移行支援 ー実際にどう取り組むべきかー 移行支援コアガイドからー取り組みのノウハウー . 第 66 回日本小児保健協会学術集会 (東京) シンポジウム 2019.6.21
- 17) 窪田 満、古尾谷 侑奈 : 成人移行支援 ー実際にどう取り組むべきかー 模擬カンファレンス、模擬外来 . 第 66 回日本小児保健協会学術集会 (東京) シンポジウム 2019.6.21
- 18) 窪田 満 : プライマリの現場に求められるトランジション医療 . 第 29 回外来小児科学会学術集会 (福岡) 講演 2019.8.31,
- 19) 窪田 満 : 医療的ケア児の成人移行支援 . 第 9 回日本小児在宅医療支援研究会 (大宮) シンポジウム 2019.9.22,
- 20) 窪田 満 : 先天代謝異常患者の移行支援. 第 73 回国立病院総合医学会 (名古屋) シンポジウム 2019.11.8
- 21) 窪田 満 : 小児期発症の慢性疾患患者のための移行医療の実際. 第 1 回思春期看護研究会 成人移行期支援 10 周年記念集会 (東京) 講演 2019.11.9
- 22) 中釜悠、他 : L-dopa 反応性の眼球運動異常発作を呈し、SPR 変異の同定により、セピアプテリン還元酵素欠損症と診断された 1 例、脳と発達、2019 , 51 : S529
- 23) 久世崇史、他、L-dopa 反応性のジストニアを呈し、遺伝子解析によりセピアプテリン還元酵素(SR)欠損症と診断した 1 例(第 136 回静岡地方会発表症例の続報), 日児誌,2019,123 (9) : 1450.
- 24) 芦村 恵、他、フェニルケトン尿症(PKU)合併妊娠の 4 例、日本女性栄養・代謝学会 2019 年 6 月.
- 25) 花山佳子、他、先天性代謝異常フェニルケトン尿症合併妊娠に対する栄養食事指導の経験から、日本病態栄養学会誌、2019 ; 22 : S137.
- 26) 石毛美夏、他、PAH 遺伝子に delS70 変異をもつフェニルケトン尿症患者におけるテトラヒドロピオプテリン反応性の検討、日本先天代謝異常学会誌、2019 ; 35 : 168.
- 27) 岡本 駿吾、他、センダイウイルスベクターを用いた Sepiapterin reductase 遺伝子導入における酵素活性測定による発現解析、第 33 回 日本プテリジン研究会 2019 年 11 月 2 日
- 28) 石毛美夏、他、長時間作用型ドパミンアゴニスト(プラミペキソール)が有効であった PTPS 欠損症の 13 歳女子例、日本先天代謝異常学会誌、2018 ; 34 : 168.
- 29) 山本なぎさ、他、当院過去 3 年間に経験したマターナル PKU4 症例、日本新生児成育医学会雑誌、2018 ; 30 (3) : 778.
- 30) 原圭一、他、BH4 療法を行っているマススクリーニング陽性フェニルケトン尿症 古典型変異ヘテロ接合体の一例、日本マススクリーニング学会誌、2018 ; 28 (2) : 244.
- 31) 新宅治夫、PKU の最新治療 生涯治療を見据えて、日本先天代謝異常学会誌、2017 ; 33 : 144.
- 32) 青柳藍、他、新生児マススクリーニングを契機に確定診断に至った PTPS 欠損症の 2 例、日児誌、2018、122 (2) : 520.
- 33) 花山佳子、他、フェニルケトン尿症合併妊娠 2 症例に対する栄養食事指導の経験、日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌、2017 ; 31 : 136.
- 34) 越智悠一、他、L-dopa 投与によりジストニアが改善した瀬川病の 1 例、日児誌、121 (6) : 1111.
- 35) 稲葉正子、他、右大腿部痛で発症した瀬川病の 1 男児例、日児誌、121 (6) : 1098-1099.
- 36) 玉井香菜、他、新生児マススクリーニングで高フェニルアラニン(Phe)血症を発見され、BH4 負荷試験とプテリジン分析で 6-ビルボイルテトラヒドロピオプテリン合成酵素(PTPS)欠損によるテトラヒドロピオプテリン(BH4)欠乏症と診断された 1 例、日児誌、121 (6) : 1089.
- 37) 山田健治、他、成人フェニルケトン尿症患者の生活状況調査 新生児マススクリーニングの効果の検討、日本マススクリーニング学会誌、2017、27 (2) : 198.
- 38) 市野井那津子、坂本修、村山圭、呉繁夫 BH4 投与し出産に至ったフェニルケトン尿症の 1 例 第 59 回日本先天代謝異常学会

- 総会 2017年10月12日～14日 埼玉
- 39) Ito Y. Glut1-deficiency and ketogenic diets: past, presence and future ; Clinical spectrum and genetic mechanism of GLUT1-DS. 6th Global Symposium on Ketogenic Therapies for Neurological Disorders (KETO 2018). 2018.10.07 (Jeju, Korea).
 - 40) 橋本泰子, 黒沢彩乃, 伊藤康, 小国弘量, 永田智. 乳児院と連携しグルコーストランスポーター1 欠損症患児にケトン食を導入した1例. 第16回日本臨床医療福祉学会. 2018.09.07 (東京).
 - 41) 田中藤樹, 重富浩子, 長尾雅悦. 遷延するNICCD に対するピルビン酸ナトリウムの投与経験. 第59回日本先天代謝異常学会総会 (2017.10.12-14. 埼玉)
 - 42) 田中藤樹, 重富浩子, 長尾雅悦. 胆汁うっ滞性肝障害を認めたWilson 病の6か月乳児例. 第59回日本先天代謝異常学会総会 (2017.10.12-14. 埼玉)
 - 43) 田中藤樹, 重富浩子, 長尾雅悦. 遷延するNICCD に対してピルビン酸Naを投与したシトリン欠損症の一例 第16回東北・北海道代謝異常症研究会 (2018.5.11. 仙台)
 - 44) 田中藤樹, 長尾雅悦. 札幌市における先天代謝異常症スクリーニングの現況 第12回北海道先天代謝異常症研究会 (2018.7.7. 札幌)
 - 45) 田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆, 吉永美和, 斎藤翔太, 手塚美智子, 野町祥介, 東田恭明, 三觜 雄. 札幌市におけるタンデムマススクリーニングの5年間の検討 第45回日本マススクリーニング学会 (2018.8.18. 埼玉)
 - 46) 田中藤樹, 長尾雅悦. 新指標導入後に発見された北海道でのCPT2 欠損症の第一例 第59回日本先天代謝異常学会 (2018.11.8. 岐阜)
 - 47) 田中藤樹, 長尾雅悦 (国立病院機構北海道医療センター小児遺伝代謝センター, 臨床研究部遺伝子解析研究室). 酵素補充療法を開始したモルキオ病の2成人例. 北海道・東北MPSフォーラム2019 (2019.10.5. 札幌)
 - 48) 田中藤樹, 長尾雅悦 (国立病院機構北海道医療センター小児遺伝代謝センター, 臨床研究部遺伝子解析研究室), 小杉山清隆 (北海道大学医学部小児科), 吉永美和, 石川貴雄, 手塚美智子, 野町祥介, 東田恭明, 三觜雄 (札幌市衛生研究所). 先天代謝異常症のハイリスクススクリーニングによる診断と経過観察. 第61回日本先天代謝異常学会総会 (2019.10.26. 秋田)
 - 49) 田中藤樹, 長尾雅悦 (国立病院機構北海道医療センター小児遺伝代謝センター, 臨床研究部遺伝子解析研究室), 浜田亮 (留萌市立病院小児科), 林三起子, 花井潤師 (北海道薬剤師会公衆衛生検査センター), 吉永美和, 東田恭明, 野町祥介, 石川貴雄, 手塚美智子 (札幌市衛生研究所). 新生児マススクリーニングで発見したビタミン B12 欠乏の母子例. 第46回日本マススクリーニング学会 (2019.11.22. 沖縄)
 - 50) 田中藤樹, 長尾雅悦 (国立病院機構北海道医療センター小児遺伝代謝センター, 臨床研究部遺伝子解析研究室). シトリン欠損による発育不全と脂質異常症 (FTTDCD) に対してMCT ミルクを使用した一例 第33回日本小児脂質研究会 (2019.12.1. 熊本)
 - 51) Yamaguchi S: Plenary diversity in disease distribution of targets in the TMS Screening in ASIA and prenatal diagnosis for severe cases. ISIEEM 2017 (International Conference of the Indian Society of Inborn Errors of Metabolism). Chennai, India, February 2017 (2017.2.10-2.12, Dr. Sujatha Jagadeesh)
 - 52) 坊 亮輔, 山田健治, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷 健: CPT-2 欠損症による突然死の予防～新生児スクリーニングで発見されたCPT-2 欠損症の1例～. 第23回日本SIDS・乳幼児突然死予防学会. 津, 3 2017
 - 53) 小林弘典: 先天代謝異常検査への質量分析の応用-尿中有機酸分析と血中アシルカルニチン分析-. 日本臨床検査自動化学会第31回春季セミナー. 出雲, 4 2017
 - 54) 小林弘典: ガイドラインからみた脂肪酸代謝異常症. 第120回 日本小児科学会 シンポジウム. 東京, 4 2017
 - 55) Shibata N, Hasegawa Y, Kobayashi H, Yamada K, Fukuda S, Taketani T, Yamaguchi S: Diversity of organic acidemias and fatty acid oxidation defects in Asian Countries. The 1st Taiwan Korea Japan Joint congress on Neonatology & 27th Annual Meeting of Taiwan Society of Neonatology. Taiwan, March 2017
 - 56) 小林弘典: 患者登録コホート体制の現状と今後の課題. 第44回日本マススクリーニング学会. 秋田, 8 2017
 - 57) 山田健治: 成人フェニルケトン尿症患者の生活状況調査: 新生児マススクリーニングの効果の検討. 第44回日本マススクリーニング学会. 秋田, 8 2017
 - 58) 小林弘典: 陰イオンモードによるオロト酸測定を加えたタンデムマスによる新生児スクリーニング対象疾患の拡大. 第42回日本医用マススペクトル学会年会. 東京, 9 2017

- 59) 山口清次: 脂肪酸 β 酸化異常症胎児の妊婦に起こる HELLP 症候群、AFLP. 第 38 回日本妊娠高血圧学会総会・学術講演会. 熊本, 9 2017
- 60) 小林弘典, 箕畑俊和, 三淵浩, 中村公俊, 窪田満, 坂本修, 渡邊順子, 福井香織, 古城真秀子, 山口清次: OTC 欠損症患者における紙血中オロト酸の後方視的検討. 第 59 回日本先天代謝異常学会総会, 川越, 10 2017
- 61) 山田健治, 白石秀明, 朝比奈直子, 横式沙紀, 宮腰崇, 大野浩太, 磯江敏幸, 林宏至, 山口清次, 佐藤典宏: 脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートのオープンラベル臨床治験結果. 第 59 回日本先天代謝異常学会総会, 川越, 2017 年 10 月 (2017.10.12-14, 会長 大竹 明)
- 62) 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. 第 59 回日本先天代謝異常学会総会, 川越, 2017 年 10 月 (2017.10.12-14, 会長 大竹 明)
- 63) 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. 第 59 回日本先天代謝異常学会総会, 川越, 2017 年 10 月 (2017.10.12-14, 会長 大竹 明)
- 64) 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: 遅延型 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. 第 59 回日本先天代謝異常学会総会, 川越, 2017 年 10 月 (2017.10.12-14, 会長 大竹 明)
- 65) 山田健治, 坊亮輔, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健: 突然死を予防するために頻回の入院管理を行っている CPT-2 欠損症の 3 歳女児例. 第 69 回中国四国小児科学会, 岡山, 2017 年 11 月 (2017.11.25-26, 会長 塚原 宏一)
- 66) 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. 第 120 回 日本小児科学会, 東京, 2017 年 4 月 (2017.4.14-16, 会頭 高橋孝雄)
- 67) 城戸淳, 松本志郎, 三淵浩, 遠藤文夫, 中村公俊 新生児発症の中等度の UCD 患者は、早期の肝移植によって正常な精神神経発達を遂げるかもしれない 第 60 回日本先天代謝異常学会 2018 年 11 月 8-10 日 じゅろくプラザ
- 68) 野津吉友, 小林弘典, 山田健治, 長谷川有紀, 梶谷晴香, 大國翼, 山口清次, 竹谷健, 長井篤: 新規検査項目が追加されたタンデムマススクリーニングキット (NeoBase2) の使用経験. 第 45 回日本マススクリーニング学会学術集会, 埼玉, 2018 年 8 月 (2018.8.17-18, 会長 大竹明)
- 69) 山田健治, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健: 出生直後のアシルカルニチン分析で診断できなかったカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II (CPT2) 欠損症の一例. 第 45 回日本マススクリーニング学会学術集会, 埼玉, 2018 年 8 月 (2018.17-18, 会長 大竹明)
- 70) 李知子, 山本和宏, 山田健治, 小林弘典, 湯浅光織, 重松陽介, 但馬剛, 竹島康弘: 新生児タンデムマススクリーニングで異常指摘されず、横紋筋融解症を機に COT2 欠損症と診断された幼児例. 第 45 回日本マススクリーニング学会学術集会, 埼玉, 2018 年 8 月 (2018.17-18, 会長 大竹明)
- 71) 小林弘典, 山田健治, 長谷川有紀, 梶谷晴香, 大國翼, 野津吉友, 山口清次, 長井篤, 竹谷健: 島根県における OTC 欠損症パイロットスクリーニングの現況. 第 45 回日本マススクリーニング学会学術集会, 埼玉, 2018 年 8 月 (2018.17-18, 会長 大竹明)
- 72) Yamaguchi S, Shibata N, Hasegawa Y, Yamada K, Kobayashi H, Purevsuren J, Yangu Y, Dung VC, Verma IC, Shigematsu Y, Fukao T, Taketani T: Country-specific metabolic diseases detectable by mass spectrometry in Asian countries: symptomatic screening for organic acidemias, fatty acid oxidation defects as well as amino acidemias. The 5th Asian Congress of Inherited Metabolic Diseases. China, 2018 年 8 月 (2018.8.23-26, 会長 Luo Xiaoping)
- 73) 山口清次, 柴田直昭, 長谷川有紀, 山田健治, 小林弘典, 重松陽介, 竹谷健: タンデムマス (TMS) スクリーニング対象疾患のアジア諸国における頻度の多様性: GC/MS と TMS による代謝異常スクリーニング. 第 43 回日本医用マススペクトル学会, 札幌, 2018 年 9 月 (2018.9.6-7, 会長 千葉仁志)
- 74) 長谷川有紀, 山田健治, 小林弘典, 山口清次, 竹谷健: 新生児マススクリーニングで C5DC 高値を示す症例の臨床的背景. 第 60

- 回日本先天代謝異常学会総会. 岐阜市, 2018年11月(2018.11.8-10, 会長 深尾敏幸)
- 75) 小林弘典, 大國翼, 中村公俊, 百崎謙, 折居建治, 深尾敏幸, Can Thi Bich Ngoc, Dung Chi Vu, Michael H 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. 第60回日本先天代謝異常学会総会. 岐阜市, 2018年11月(2018.11.8-10, 会長 深尾敏幸)
- 76) 山田健治, 伊藤道徳, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健: 新生児マススクリーニングを契機に発見された FLAD1 変異によるグルタル酸血症 2 型の一例. 第60回日本先天代謝異常学会総会. 岐阜市, 2018年11月(2018.11.8-10, 会長 深尾敏幸)
- 77) 李知子, 山本和宏, 山田健治, 小林弘典, 湯浅光織, 重松陽介, 原圭一, 但馬剛, 竹島泰弘: 新生児タンデムマススクリーニングで異常を認めず, 横紋筋融解症を機に CPT2 欠損症と診断された幼児例. 第60回日本先天代謝異常学会総会. 岐阜市, 2018年11月(2018.11.8-10, 会長 深尾敏幸)
- 78) 小林弘典, 福土勝, 山田健治, 長谷川有紀, 大澤好充, 山口清次, 竹谷健: オロト酸測定を追加した OTC 欠損症のタンデムマス・スクリーニングパイロット研究. 第122回日本小児科学会学術集会 金沢, 2019年4月(2019.4.19-21 会頭 谷内江昭宏)
- 79) 山口清次: 早く見つけて生涯予防: マススクリーニングの拡大に向けて. 第122回日本小児科学会学術集会 金沢, 2019年4月(2019.4.19-21 会頭 谷内江昭宏)
- 80) 三浦真理子, 福井香織, 田代恭子, 渡邊順子, 山下裕史朗. 当院を受診し診断に至ったシトリン欠損症 25 例の診断契機に関する検討. 第122回日本小児科学会学術集会 2019.4.19-21 (金沢)
- 81) 山田健治, 大澤好充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健. VLCAD 欠損症の診断指標の検討: ろ紙血および血清の C14:1、C14:1/C2 比、C14:1/C12:1 比、C14:1/C16 比の比較. 第61回日本先天代謝異常学会総会. 秋田, 2019年10月(2019.10.24-26, 会長 高橋勉)
- 82) Yasuhiko Ago, Hiroki Otsuka, Hideo Sasai, Yoriko Watanabe, Kaori Fukui, Kazuteru Kitsuda, Yoko Nakajima, Tetsuya Ito, Hidenori Ohnishi, Toshiyuki Fukao. Evaluation of wild-type and 5 variant HMGCS2 expressed in E.coli and human fibroblasts. 第61回日本先天代謝異常学会総会 2019.10.24-26 (秋田市)
- 83) 大澤好充, 山田健治, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健: VLCAD 欠損症の高熱に伴う代謝不全発作に対する低温/平温療法の基礎的検討. 第61回日本先天代謝異常学会総会 秋田, 2019年10月(2019.10.24-26, 会長 高橋勉)
- 84) 山口清次, 柴田直昭, 長谷川有紀, 小林弘典, 山田健治, 大澤好充, 福田誠司, 竹谷健: タンデムマス・スクリーニング対象疾患のアジア諸国における多様性. 第61回日本先天代謝異常学会総会. 秋田, 2019年10月(2019.10.24-26, 会長 高橋勉)
- 85) 笹井英雄, 中島葉子, 伊藤哲哉, 小林弘典, 長谷川有紀, 小林正久, 但馬剛, 中村公俊, 濱崎考史, 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に対する遺伝子パネル解析の5年間のまとめ. 第61回日本先天代謝異常学会総会, 秋田, 2019年10月(2019.10.24-26, 会長 高橋勉)
- 86) 大澤好充, 小林弘典, 原圭一, 山田健治, 長谷川有紀, 相崎潤子, 重松陽介, 但馬剛, 山口清次, 竹谷健: タンデムマス・スクリーニング導入前後における VLCAD 欠損症患者の遺伝子型に関する検討. 第61回日本先天代謝異常学会総会, 秋田, 2019年10月(2019.10.24-26, 会長 高橋勉)
- 87) 小林弘典, 大澤好充, 原圭一, 山田健治, 長谷川有紀, 相崎潤子, 重松陽介, 但馬剛, 山口清次, 竹谷健: VLCAD 欠損症患者の遺伝子型はタンデムマス・スクリーニング導入前後で変化している. 第46回日本マススクリーニング学会. 沖縄, 2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 88) 大澤好充, 小林弘典, 野津吉友, 大國翼, 山田健治, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷健: 検量線を用いた新しい血清アシルカルニチン分析法による NBS 精密検査での脂肪酸代謝異常症の基準値に関する検討. 第46回日本マススクリーニング学会. 沖縄, 2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 89) 坊 亮輔, 栗野 宏之, 西田 浩輔, 藤岡 一路, 西山 敦史, 三宅 理, 飯島 一誠: 新生児マススクリーニングにおける C14:1 偽陽性例では出生後の体重減少が大きい. 第46回日本マススクリーニング学会. 沖縄, 2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 90) 小野貴子, 山本若葉, 松澤悠, 竹内浩一, 戸塚実, 福土勝, 但馬剛, 小林弘典: 長野県におけるオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症パイロット スクリーニングの実施状況. 第46回日本マススクリーニング学会.

- 沖縄、2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 91) 山田健治、山口清次、竹谷健、横山和紀、青木菊麿. 追跡可能な成人ホモシスチン尿症患者の主治医を対象にした長期予後のアンケート調査. 第46回日本マススクリーニング学会. 沖縄、2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 92) 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. 第46回日本マススクリーニング学会. 沖縄、2019年11月(2019.11.22-23, 会頭 知念安紹)
- 93) 平出 拓也, 林 泰寿, 漆畑 伶, 遠藤 雄策, 宮本 健, 平野 浩一, 杉江 陽子, 杉江 秀夫, 福田 冬季子: 当科における神経筋疾患症例の臨床経過について 第59回日本小児神経学会学術集会 大阪 2017.6.15-17
- 94) 福田 冬季子, 松林 朋子, 平出 拓也, 林 泰寿, 漆畑 伶, 杉江 秀夫: 糖原病 III 型の食事療法が筋に及ぼす影響についての検討: 高炭水化物頻回摂取療法とケトン食療法の比較 第59回日本小児神経学会学術集会 大阪 2017.6.15-17
- 95) 森田 篤志, 西上 奈緒子, 中原 智子, 岩淵 敦, 鴨田 知博, 福田 冬季子, 杉江 秀夫: 低身長の主訴から IX 型糖原病と診断した 1 例. 第120回日本小児科学会学術集会 東京 2017.4.14-16
- 96) 福田 冬季子, 松林 朋子, 杉江 秀夫: 筋型および肝型糖原病の診断支援の現状. 第120回日本小児科学会学術集会 東京 2017.4.14-16
- 97) 藤野 雄三, 中村 拓真, 田中 章浩, 笠井 高士, 千代延 友裕, 吉田 路子, 滋賀 健介, 杉江 秀夫, 平松 有, 岡本 裕嗣, 高嶋 博, 水野 敏樹: PYGM 遺伝子新規変異 c.865G>A を認めた McArdle 病の一例. 第58回日本神経学会学術集会 京都 2017.9.16-21
- 98) 武中 優, 関谷 博頭, 立花 久嗣, 千原 典夫, 上田 健博, 関口 兼司, 西野 一三, 大野 欽司, 杉江 秀夫, 戸田 達史: 反復刺激試験で神経筋接合部異常が示唆された Phosphoglucosyltransferase 1 欠損症の一例 (会議録) 第60回日本神経学会学術集会 大阪、2019.22-25
- 99) 田中 雅大(名古屋大学 大学院医学系研究科小児科学), 夏目 淳, 伊予田 邦昭, 金村 英秋, 久保田 雅也, 小島原 典子, 田辺 卓也, 吉永 治美, 新島 新一, 浜野 晋一郎, 三牧 正和, 杉江 秀夫, 福田 冬季子, 前垣 義弘: 熱性けいれん診療ガイドライン 2015 による小児科医の診療行動変化の全国調査 第60回日本小児神経学会学術集会 東京 2018.5.31-6.2
- 100) 福田 冬季子(浜松医科大学 小児科), 漆畑 伶, 林 泰寿, 石垣 英俊, 平出 拓也, 高橋 正紀, 鈴木 ゆめ, 石毛 美夏, 杉江 秀夫: 進行性筋力低下を示す糖原病 3 型の予後についての調査研究 成人症例の解析. 第61回日本小児神経学会 名古屋 2019年
- 101) 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. The 4th Annual International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management symposium. (9/3-9/4/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 102) Otsuka H., Kimura T., Ago Y., Sasai H., Nakama M., Aoyama Y., Abrelkreem 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)
- 103) 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)
- 104) 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 Congress of Inborn Errors of Metabolism. (9/5-9/8/2017 Rio De Janeiro, Brazil)
- 105) 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., Stauffer 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)
- 106) 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)
- 107) 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)
- 108) 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)
- 109) 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)
- 110) 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)
- 111) 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)
- 112) 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)
- 113) 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)
- 114) 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)
- 115) 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)
- 116) 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)
- 117) 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)
- 118) 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)
- 119) 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)
- 120) 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)
- 121) 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)
- 122) 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)
- 123) 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)
- 124) 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)
- 125) 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)
- 126) 長谷川 有紀, 笹井 英雄, 坂本 修, 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)
- 127) 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)
- 128) 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)
- 129) 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)
- 130) 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)
- 131) 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)
- 132) 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)
- 133) 李 知子, 吉井 勝彦, 吉田 悟, 菅 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)
- 134) 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)
- 135) 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)
- 136) 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)
- 137) 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 孝史, 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)
- 138) 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)
- 139) 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)
- 140) 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)
- 141) 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)
- 142) 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)
- 143) 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)
- 144) 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)
- 145) 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)
- 146) 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)
- 147) 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)
- 148) 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)
- 149) 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)
- 150) 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)
- 151) 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)
- 152) 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)
- 153) 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)
- 154) 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)
- 155) 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)
- 156) 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)
- 157) 仲間 美奈, 大塚 博樹, 吾郷 耕彦, 笹井 英雄, Elsayed Abdelkreem, 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)
- 158) 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)
- 159) 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)
- 160) 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)
- 161) 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)
- 162) Tomatsu S, Kobayashi H, Orii KE, Watanabe J, Iida T, Fukao T: Diagnosis of Mucopolysaccharidoses and Mucopolipidoses 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)
- 163) 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)
- 164) 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)
- 165) 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)
- 166) 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 收, 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)
- 167) 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)
- 168) 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)
- 169) 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)
- 170) 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β-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)
- 171) 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)
- 172) 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)
- 173) 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)
- 174) 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)
- 175) 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)
- 176) 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)
- 177) 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)
- 178) 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)
- 179) Biallelic GALM pathogenic variants cause type IV galactosemia. Wada et.al. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2019 annual symposium, 4 September, 2019, Rotterdam, the Netherlands.
- 180) 伊藤哲哉、中村公俊他 難治性てんかん治療におけるケトンフォーミュラ等特殊ミルク供給の問題点 第61回日本小児神経学会、2019年5月31日、名古屋
- 181) 中村公俊、高橋幸利他 ケトンフォーミュラの適正使用に向けて:薬事小委員会主催セミナー1 第61回日本小児神経学会、2019年5月31日、名古屋
- 182) 中村公俊、高橋幸利 ケトンフォーミュラの適正使用に向けて 第53回日本てんかん学会学術集会、2019年10月31日、神戸
- 183) 原田大: 慢性肝疾患の診療に関して: ウイルス性肝疾患とウイルソン病を中心に. 小倉内科医会実地医科シリーズ講演会、北九州.2018.4.11 鹿児島
- 184) 宗形光敏, 児玉浩子, 谷紀彦, 木村和彦, 高橋秀依, 坂本吉正, 呉繁夫: Menkes 病モデルマウスに対する有機銅錯体の経口投与の効果について. 第 22 回ウイルソン病研究会. 2018.05.12 東京
- 185) 大江晋治, 森野香帆里, 草永真志, 本間雄一, 原田大. 繰り返しの肝生検による銅含量測定が治療効果判定に必要であったウイルソン病の1例. 第22回ウイルソン病研究会学術集会. 2018.05.12 東京
- 186) 草永真志, 大江晋司, 荻野学芳, 南創太, 宮川恒一郎, 本間雄一, 原田大. 肝細胞の様々なストレスに対する亜鉛の保護作用. 第22回ウイルソン病研究会学術集会. 2018.05.12 東京
- 187) 山本英一, 石田也寸志, 道堯浩二郎, 中野直子, 江口真理子: 銅代謝マーカーの推移を検討しえたウイルソン病の一治療例. 第22回日本ウイルソン病研究会. 2018.5.12 東京
- 188) 原田大. ウイルソン病の分子機構. 第54回日本肝臓学会総会. 2018/6/14 大阪
- 189) 服部美来, 星野廣樹, 清水教一, 青木継稔: 小児期に診断された Wilson 病症例における Kayser-Fleischer 角膜輪の出現頻度に関する検討. 第23回日本ウイルソン病研究会. 2019.5.18 東京
- 190) 岡山和代, 児玉浩子, 除朱玟, 奥山虎之: Wilson 病診療ガイドラインでの移行期療養に関する検討 ウイルソン病患者を対象とした アンケート調査. 第23回日本ウイルソン病研究会. 2019.5.18 東京
- 191) Kudo T, Yamagishi Y, Nakamura Y, Inoue T, Kawakami T, Kobayashi S, Saito K, Koga H, Kodama H, Munakata M, Takahashi H, Fukami T, Ito K.: Pharmacokinetics of CuDTSM and CuATSM in a mouse model of Menkes disease. PSWC(Pharmaceutical Sciences World Congress) 2020.05.22-27.Canada.
- 192) 野口篤子、高橋勉 「リジン尿性蛋白不耐症の診断と治療」教育講演 九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議/第7回九州新生児スクリーニング研究会 2018/6/9 熊本
- 193) 野口篤子、近藤大喜、菊地和歌子、高橋勉 「リジン尿性蛋白不耐症: 血中一酸化窒素とレドックスマーカーの解析」東北代謝異常治療研究会 2018/5/11 仙台
- 194) 野口篤子、近藤大喜、菊地和歌子、高橋勉、高砂子裕平、塚原宏一「リジン尿性蛋白不耐症での血中一酸化窒素と酸化ストレスマーカーの測定」第60回日本先天代謝異常学会 2018/11/8 岐阜
- 195) 野口篤子、高橋勉「リジン尿性蛋白不耐症の疾患概念と臨床像」第27回アミノ酸セミナー 基礎と臨床を結ぶ会 2018/11/16 東京
- 196) 野口篤子、高橋勉 「国内リジン尿性蛋白不耐症の遺伝学的特徴と成人期の課題」第61回日本先天代謝異常学会 会長企画 2019/10/25 秋田市
- 197) 徐朱玟, 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn): 先天代謝異常症患者の診療科移行に関するアンケート調査, 第61回日本先天代謝異常学会総会, 2019
- 198) 徐朱玟, 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn)の現状: 患者家族との繋がり, 第60回日本先天代謝異常学会総会, 2018
- 199) 徐朱玟, 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn)の現状: 登録から研究への活用、患者家族への還元に向けた体制の構築, 第59回日本先天代謝異常学会総会, 2017
- 200) 但馬剛: ガイドラインからみた有機酸代謝異常症. 第120回日本小児科学会学術集会, 分野別シンポジウム「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」, 東京都, 2017年4月14日
- 201) Tajima G: Newborn screening in Japan with a special focus on fatty acid oxidation disorders. 12th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (APCHG 2017), Pre-Congress Workshop of Newborn Screening, Bangkok, Nov 8, 2017.
- 202) 原圭一, 但馬剛, 津村弥来, 岡田賢, 湯浅光織, 畑郁江, 重松陽介, 高柳正樹, 山口清次: カルニチンパルミトイルトランスフェラー

- ぜ2 (CPT2)欠損症の新生児マススクリーニング：2018年度からの全国実施を前に．第24回日本SIDS・乳幼児突然死予防学会学術集会，京都市，2018年2月24日
- 203) 但馬剛，原圭一，香川礼子，津村弥来，岡田賢，湯浅光織，畑郁江，重松陽介，山口清次：CPT2欠損症スクリーニング新指標の有用性：最近の診断例を加えた検討．第45回日本マススクリーニング学会，さいたま市，2018年8月17-18日．
- 204) 李知子，起塚庸，山田健治，長谷川有紀，重松陽介，但馬剛，竹島泰弘：新生児タンデムマススクリーニングで異常指摘されず、横紋筋融解症を機にCPT2欠損症と診断された幼児例．第45回日本マススクリーニング学会，さいたま市，2018年8月17-18日．
- 205) Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Okada S, Yuasa M, Hata I, Shigematsu Y, Yamaguchi S. Newborn screening for carnitine palmitoyltransferase II deficiency in Japan using (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium 2018, Athens, 2018.9.4-7
- 206) Hara K, Tajima G, Kagawa R, Okada S. Newborn screening for VLCAD deficiency: risk assessment of positive subjects by genetic and enzymatic study. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium 2018, Athens, 2018.9.4-7
- 207) Yuasa M, Hata I, Sugihara K, Isozaki Y, Shigematsu Y, Ohshima Y, Tsumura M, Kagawa R, Okada S, Hara K, Tajima G. Investigation of the beta-oxidation process in MCAD-deficient patients with normal enzyme activity. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium 2018, Athens, 2018.9.4-7
- 208) 但馬剛，原圭一，香川礼子，津村弥来，岡田賢，湯浅光織，畑郁江，重松陽介，山口清次：全国実施が実現したCPT2欠損症マススクリーニングの新指標に関する検討．第63回日本人類遺伝学会，横浜市，2018年10月11-13日．
- 209) 但馬剛，原圭一，津村弥来，香川礼子，岡田賢，湯浅光織，畑郁江，重松陽介，山口清次：新指標(C16+C18:1)/C2&C14/C3によるCPT2欠損症の新生児マススクリーニング．第60回日本先天代謝異常学会，岐阜市，2018年11月8-10日．
- 210) 麻田智子，宇藤山麻衣子，松山美静代，盛武浩，澤田浩武，原圭一，但馬剛：横紋筋融解を契機に判明したCPT2欠損症の兄弟例．第60回日本先天代謝異常学会，岐阜市，2018年11月8-10日．
- 211) 橋本芽久美，橋田一輝，大津成之，先崎秀明，原圭一，但馬剛：乳幼児期発症重症型と思春期に発症した筋型のCPT2欠損症同胞例．第60回日本先天代謝異常学会，岐阜市，2018年11月8-10日．
- 212) 李知子，山本和宏，起塚庸，山田健治，小林弘典，湯浅光織，重松陽介，原圭一，但馬剛，竹島泰弘：新生児タンデムマススクリーニングで異常を認めず、横紋筋融解症を機にCPT2欠損症と診断された幼児例．第60回日本先天代謝異常学会，岐阜市，2018年11月8-10日．
- 213) 但馬剛：マススクリーニング対象疾患の診断・治療の最近の話題．第122回日本小児科学会学術集会モーニング教育セミナー1「はやくぼくをみつけて～早期スクリーニングの重要性」
- 214) 但馬剛：先天代謝異常症の新生児マススクリーニング：「ガスリー」から「タンデムマス」さらに先へ．第10回北海道先天代謝異常症研究会，札幌市，2019年7月6日
- 215) Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Utsunomiya A, Okada S, Yuasa M, Hata I, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Neonatal screening for carnitine palmitoyltransferase II deficiency in Japan using (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3. International Society for Neonatal Screening (ISNS) 10th International Symposium / 11th Asia Pacific Regional Meeting, Hangzhou, China, Sep 19-22, 2019.
- 216) Tajima G, Maeda Y, Fukao T: Clinical, biochemical and genetic pictures of propionic acidemia patients detected by neonatal screening in Japan. International Society for Neonatal Screening (ISNS) 10th International Symposium / 11th Asia Pacific Regional Meeting, Hangzhou, China, Sep 19-22, 2019.
- 217) Hara K, Okada S, Aisaki J, Tajima G: Screening of MCAD deficiency in Japan: 18-years' experience of enzymatic and genetic evaluation. International Society for Neonatal Screening (ISNS) 10th International Symposium / 11th Asia Pacific Regional Meeting, Hangzhou, China, Sep 19-22, 2019.
- 218) Shigematsu Y, Yuasa M, Sugisaka K, Hata I, Tajima G: A simple diagnostic test for carnitine palmitoyltransferase I deficiency using tandem mass

- spectrometer. International Society for Neonatal Screening (ISNS) 10th International Symposium / 11th Asia Pacific Regional Meeting, Hangzhou, China, Sep 19-22, 2019.
- 219) 但馬剛：先天代謝異常症の新生児マススクリーニング：「ガスリー」から「タンデムマス」さらに先へ。第 14 回香川先天代謝異常症研究会，高松市，2019.10.11
- 220) 但馬剛：先天代謝異常症の新生児マススクリーニング：「ガスリー」から「タンデムマス」さらにその先へ。第 68 回広島新生児研究会，広島市，2019.12.14
- 221) 但馬剛：先天代謝異常症の新生児マススクリーニング：「ガスリー」から「タンデムマス」さらにその先へ。第 8 回山口県新生児研究会，山口市，2020.2.13
- 222) Nabatame S, Yamashita T, Hirotsune M, Watanabe A, Tanigawa J, Iwatanni Y, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Ozono K. The Ratio of Cerebrospinal Fluid Glucose/ Blood Glucose is Correlated with the Severity of Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome. 14th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology: 17.05.11-14, 福岡 Brain Dev 2017;39(Suppl3):235.
- 223) 青天目信, 山下朋代, 広恒実加, 渡辺陽和, 谷河純平, 岩谷祥子, 富永康仁, 下野九理子, 大園恵一. グルコーストランスポーター1欠損症の成人例の検討 (Adult cases of glucose transporter 1 deficiency syndrome). 第 59 回日本小児神経学会学術集会：17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S456
- 224) 富永康仁, 谷河純平, 山下朋代, 広恒実加, 渡辺陽和, 岩谷祥子, 下野九理子, 青天目信, 村上良子, 木下タロウ, 大園恵一. 先天性 GPI アンカー欠損症における血清 ALP 値の検討. 第 59 回日本小児神経学会学術集会：17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S370
- 225) 保科めぐみ, 三島博, 青天目信, 下野九理子. 修正アトキンス食療法の継続が困難だったグルコーストランスポーター1欠損症の姉妹例. 第 59 回日本小児神経学会学術集会：17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017; 49 (Suppl):S334
- 226) 豊野美幸, 沢石由記夫, 青天目信, 下野九理子, 小國弘量. 修正アトキンス食と TRH 療法により認知機能が向上したグルコーストランスポーター1欠損症症候群の 1 例. 第 59 回日本小児神経学会学術集会：17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S456
- 227) 西川 由衣, 三牧 正和, 青天目 信, 石井 淳子, 水野 雄太, 佐々木 亜希子, 永井 佳美, 堀江 豪, 佐々木 元, 本村 あい, 小田 洋一郎. 発作性異常眼球運動から診断に至ったグルコーストランスポーター1欠損症. 第 121 回日本小児科学会学術集会：18.04.20-22, 福岡 日本小児科学会雑誌 2018;122(2):262
- 228) 松重 武志, 井上 裕文, 星出 まどか, 岡 桃子, 林 良子, 青天目 信, 長谷川 俊史. グルコーストランスポーター1欠損症としてフォロー中に白質信号異常を呈した 1 例. 第 60 回日本小児神経学会：18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)S312
- 229) 谷河 純平, 岡本 伸彦, 富永 康仁, 北井 征宏, 青天目 信, 宮武 聡子, 三宅 紀子, 松本 直通, 木下 タロウ, 村上 良子, 大園 恵一. 先天性 GPI 欠損症と鑑別を要した症例を含む ZTTK 症候群の新規 3 例の検討. 第 60 回日本小児神経学会：18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)
- 230) Shin NABATAME, Rie NAKAI, Ryoko Hayashi, Junpei TANIGAWA, Koji TOMINAGA, Kuriko KAGITANI-SHIMONO, Keiichi OZONO. Genetic, Biochemical and Clinical Characteristics Correlations in Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome in a Single Center Study. AAN2019, the 71st American Academy of Neurology Annual Meeting: 19.05.09, Philadelphia, USA.
- 231) 青天目信. 長期間の高脂質食の継続が必要な GLUT1 欠損症の長期経過について. 第 3 回 TG 学会：19.10.19, 東京.
- 232) 青天目信. 先天性 GPI 欠損症. 第 53 回日本てんかん学会シンポジウム 8「小児期発症のてんかん性脳症 up to date」：19.10.31, 神戸.
- 233) 村上 良子 シンポジウム 補体系と臨床医学 -up to date- 補体と発作性夜間ヘモグロビン尿症 (PNH) をはじめとする GPI 欠損症 第 122 回日本小児科学会学術集会 2019-4-19~21 金沢 発表は 20 日
- 234) 王 宜成, 平田哲也, 柳芸石, 村上良子, 前田裕輔, 木下タロウ B3GALT4 は GPI アンカー側鎖のガラクトースをも転移する (ポスター発表) 第 38 回日本糖質学会年会 2019-8-19~21 名古屋大学 発表は 20 日
- 235) 村上良子 シンポジウム 1 「広がる補体の可能性—基礎研究・病態—」赤血球と補体：発作性夜間ヘモグロビン尿症をはじめとする GPI 欠損症第 56 回日本補体学会学術集会 2019-8-23~24 東京 発表は 23 日
- 236) Yoshiko Murakami A Novel Structure of GPI Anchored Proteins; The Ethanolamine

Phosphate on the Second Mannose Bridges
Proteins 25th International Symposium on
Glycoconjugate (Glyco 25) 2019-8-25~

31 Milano イタリア 口頭発表は 29 日

- 237) 王 宜成、平田哲也、村上良子、前田裕輔、
木下タロウ B3GALT4 による GPI アンカー
側鎖へのガラクトース付加にはラクトシル
セラミドが必要である。第 37 回日本糖質学
会年会 2018-8-28~30 仙台国際センター
- 238) 大里真幸子、村上良子、植田康敬、西村純一、
金倉謙、木下タロウ PIGT 遺伝子欠損によ
るインフラマソーム活性化メカニズムの解
明 第 55 回日本補体学会学術集会 2018-8-
31~9-1 北九州国際会議場 北九州市
- 239) Yoshiko Murakami, Makiko Osato,
Yasutaka Ueda, Jun-ichi Nishimura,
Yuzuru Kanakura and Taroh Kinoshita
Mechanism of Autoinflammation in PIGT-
PNH XXVII International Complement
Workshop, 2018-9-16~20 Santa Fe, NM,
USA