

① 欧文原著

1. **Fukao T**, Kamijo K, Osumi T, Fujiki Y, Yamaguchi S, Orii T, Hashimoto T: Molecular cloning and nucleotide sequence of the cDNA encoding the entire precursor of rat mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase. *J Biochem* 106: 197-204, 1989
2. **Fukao T**, Yamaguchi S, Kano M, Orii T, Fujiki Y, Osumi T, Hashimoto T: Molecular cloning and sequence of the complementary DNA encoding human mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase and study of the variant enzymes in cultured fibroblasts from patients with 3-ketothiolase deficiency. *J Clin Invest* 86:2086-2092, 1990
3. **Fukao T**, Yamaguchi S, Nagasawa N, Kano M, Orii T, Fujiki Y, Osumi T, Hashimoto T: Molecular cloning of cDNA for human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase and molecular analysis of 3-ketothiolase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 13:757-760, 1990
4. Yamaguchi S, **Fukao T**, Nagasawa H, Orii T, Sakura N, Schutgens R B H, Sweetman L, Fujiki Y, Kamijo K, Osumi T, Hashimoto T: 3-ketothiolase deficiency: molecular heterogeneity of the enzyme defect and cloning of the cDNA. *Prog Clin Biol Res* 321:673-679, 1990
5. **Fukao T**, Yamaguchi S, Tomatsu S, Orii T, Fraudienst-Egger G, Schrod L, Osumi T, Hashimoto T: Evidence for structural mutation (347Ala to Thr) in a german family with 3-Ketothiolase deficiency. *Biochem Biophys Res Commun* 179:124-129, 1991
6. Kano M, **Fukao T**, Yamaguchi S, Orii T, Osumi T, Hashimoto T: Structure and expression of the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase-encoding gene. *Gene* 109:285-290, 1991
7. Yamaguchi S, Shimizu N, Orii T, **Fukao T**, Suzuki Y, Maeda K, Hashimoto T, Previs S F, Rinaldo P: Prenatal diagnosis and neonatal monitoring of a fetus with glutaric aciduria type II due to electron transfer flavoprotein (b-subunit) deficiency. *Pediatr Res* 30:439-443, 1991
8. **Fukao T**, Yamaguchi S, Orii T, Schutgens RBH, Osumi T, Hashimoto T: Identification of three mutant alleles of the gene for mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase: A complete analysis of two generations of a family with 3-ketothiolase deficiency. *J Clin Invest* 89:474-479, 1992
9. **Fukao T**, Yamaguchi S, Orii T, Osumi T, Hashimoto T: Molecular basis of 3-ketothiolase deficiency: identification of an AG to AC substitution at the splice acceptor site of intron 10 causing exon 11 skipping. *Biochem Biophys Acta* 1139:184-188, 1992
10. Masuno M, Kano M, **Fukao T**, Yamaguchi S, Osumi T, Hashimoto T, Takahashi E, Hori T, Orii T: Chromosome mapping of the human mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene to 11q22:3-q23:1 by fluorescence in situ hybridization. *Cytogenet Cell Genet* 60:121-122, 1992
11. Kuwahara T, **Fukao T**, Kano M, Yamaguchi S, Orii T, Hashimoto T: Identification of Taq I polymorphism in the mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene and familial analysis of 3-ketothiolase deficiency. *Hum Genet* 90:208-210, 1992
12. Yamaguchi S, **Fukao T**, Kano M, Wakazono A, Orii T, Sakura N, Hashimoto T: Further analysis of mutant protein in fibroblasts from Japanese boy with 3-ketothiolase deficiency. *Tohoku J Exp Med* 167:143-153, 1992
13. Wajner M, Sanseverino MT, Giugliani R, Sweetman L, Yamaguchi S, **Fukao T**, Shih VE: Biochemical investigation of a Brazilian patient with a defect in mitochondrial acetoacetyl-coenzyme-A thiolase. *Clin Genet* 41:202-205, 1992

14. Yamaguchi S, Sakai A, **Fukao T**, Wakazono A, Kuwahara T, Orii T, Hashimoto T: Biochemical and immunochemical study of seven families with 3-ketothiolase deficiency: diagnosis of heterozygotes using immunochemical determination of the ratio of mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase and 3-ketoacyl-CoA thiolase proteins. *Pediatr Res* 33:429-432, 1993
15. **Fukao T**, Yamaguchi S, Scriver C R, Dunbar G, Wakazono A, Kano M, Orii T, and Hashimoto T: Molecular Studies of mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase deficiency in the two original families. *Hum Mutat* 2:214-220, 1993
16. **Fukao T**, Yamaguchi S, Wakazono S, Orii T, Hoganson G, Hashimoto T: Identification of a novel exonic mutation at -13 from 5' splice site causing exon skipping in a girl with mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase. *J Clin Invest* 93: 1035-1041, 1994
17. Song X-Q, **Fukao T**, Yamaguchi S, Miyazawa S, Hashimoto T, Orii T: Molecular cloning and nucleotide sequence of complementary DNA for human hepatic cytosolic acetoacetyl-coenzyme A thiolase. *Biochem Biophys Res Commun* 201:478-485, 1994
18. **Fukao T**, Song X-Q, Yamaguchi S, Orii T, Wanders RJA, Poll-The BT, Hashimoto T: Mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene: a novel 68-bp deletion involving 3' splice site of intron 7, causing exon 8 skipping in a Caucasian patient with beta-ketothiolase deficiency. *Hum Mutat* 5:94-96, 1995
19. Wakazono A, **Fukao T**, Yamaguchi S, Hori Y, Orii T, Lambert M, Mitchell GA, Lee GW, Hashimoto T: Molecular and biochemical, and clinical characterization of mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase deficiency in two further patients. *Hum Mutat* 5:34-42, 1995
20. **Fukao T**, Wakazono A, Song X-Q, Yamaguchi S, Zacharias R, Donlan MA, Orii T: Prenatal Diagnosis in a family with mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase deficiency with the use of the polymerase chain reaction followed by the heteroduplex detection method. *Prenatal Diagnosis* 15:363-367, 1995
21. Sakazaki H, Hirayama K, Murakami S, Yonezawa S, Shintaku H, Sawada Y, **Fukao T**, Watanabe H, Orii T, Isshiki G: A new Japanese case of succinyl-CoA:3-ketoacid CoA-transferase deficiency. *J Inher Metab Dis* 18:323-325, 1995
22. **Fukao T**, Song X-Q, Yamaguchi S, Hashimoto T, Orii T, Kondo N: Immunotitration analysis of cytosolic acetoacetyl-CoA thiolase activity in human fibroblasts. *Pediatr Res* 39:1055-1058, 1996
23. **Fukao T**, Song X-Q, Watanabe H, Hirayama K, Sakazaki H, Shintaku H, Imanaka M, Orii T, Kondo N: Prenatal diagnosis of succinyl-coenzyme A:3-ketoacid coenzyme A transferase deficiency. *Prenatal Diagnosis* 16: 471-474, 1996
24. **Fukao T**, Kodama K, Aoyanagi N, Tsukino R, Uemura S, Song X-Q, Watanabe H, Kuhara T, Orii T, Kondo N: Mild form of beta-ketothiolase deficiency (mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency) in two Japanese siblings: identification of detectable residual activity and cross-reactive material in EB-transformed lymphocytes. *Clin Genet* 50:263-266, 1996
25. Masuno M, **Fukao T**, Song X-Q, Yamaguchi S, Orii T, Kondo N, Imaizumi K, Kuroki Y: Assignment of the human cytosolic acetoacetyl-coenzyme A thiolase (ACAT2) gene to chromosome 6q25:3-q26. *Genomics* 36:217-218, 1996
26. Kassovska-Bratinoba S, **Fukao T**, Song X-Q, Duncan AMY, Chen HC, Robert M-F, Perez-Cerda C, Ugarte M, Chartrand P, Vobecky S, Kondo N, Mitchell GA: Succinyl CoA:3-Oxoacid CoA transferase (SCOT): human cDNA cloning, human chromosomal mapping to 5p13, and mutation detection in a SCOT-deficient patient. *Am J Hum Genet* 59: 519-528, 1996

27. **Fukao T**, Song X-Q, Yamaguchi S, Kondo N, Orii T, Matthieu J-M, Bachmann C, Orii T: Identification of three novel frameshift mutations (83delAT, 754indCT, and 435+1G to A) of mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene in two Swiss patients with CRM-negative beta-ketothiolase deficiency. *Hum Mutat* 9:277-279, 1997
28. **Fukao T**, Song XQ, Mitchell GA, Yamaguchi S, Sukegawa K, Orii T, Kondo N: Enzymes of ketone body utilization in human tissues: protein and messenger RNA levels of succinyl-coenzyme A (CoA):3-ketoacid CoA transferase and mitochondrial and cytosolic acetoacetyl-CoA thiolases. *Pediatr Res* 42:498-502, 1997:
29. Song XQ, **Fukao T**, Mitchell GA, Kassovska-Bratinova S, Ugarte M, Wanders RJ, Hirayama K, Shintaku H, Churchill P, Watanabe H, Orii T, Kondo N: Succinyl-CoA:3-ketoacid coenzyme A transferase (SCOT): development of an antibody to human SCOT and diagnostic use in hereditary SCOT deficiency *Biochem Biophys Acta* 1360:151-156, 1997
30. **Fukao T**, Nakamura H, Song XQ, Nakamura K, Orii KE, Kohno Y, Kano M, Yamaguchi S, Hashimoto T, Orii T, Kondo N: Characterization of N93S, I312T, and A333P missense mutations in two Japanese families with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency. *Hum Mutat* 12:245-254, 1998
31. Song XQ, **Fukao T**, Watanabe H, Shintaku H, Hirayama K, Kassovska-Bratinova S, Kondo N, Mitchell GA: Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency: two pathogenic mutations, V133E and C456F, in Japanese sibs. *Hum Mutat* 12:83-88, 1998
32. Sewell AC, Herwig J, Wiegratz I, Lehnert W, Niederhoff H, Song XQ, Kondo N, **Fukao T**: Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (beta-keto-thiolase deficiency and pregnancy. *J Inherit Metab Dis* 21:441-442, 1998
33. Watanabe H, Yamaguchi S, Kimura M, Wakazono A, Song XQ, **Fukao T**, Orii T, Hashimoto T: Practical assay method of cytosolic acetoacetyl-CoA thiolase by rapid release of cytosolic enzymes from cultured lymphocytes using digitonin. *Tohoku J Exp Med* 184:29-38, 1998
34. **Fukao T**, Mitchell GA, Song XQ, Nakamura H, Kassovska-Bratinova S, Orii KE, Wraith JE, Besley G, Wanders RJ, Niezen-Koning KE, Berry GT, Palmieri M, Kondo N: Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT): cloning of the human SCOT gene, tertiary structural modeling of the human SCOT monomer, and characterization of three pathogenic mutations. *Genomics* 68:144-151, 2000
35. Watanabe H, Orii KE, **Fukao T**, Song XQ, Aoyama T, IJlst L, Ruiten J, Wanders RJ, Kondo N: Molecular basis of very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in three Israeli patients: identification of a complex mutant allele with P65L and K247Q mutations, the former being an exonic mutation causing exon 3 skipping. *Hum Mutat* 15:430-438, 2000
36. Yamaguchi S, Iga M, Kimura M, Suzuki Y, Shimozawa N, **Fukao T**, Kondo N, Tazawa Y, Orii T: Urinary organic acids in peroxisomal disorders: a simple screening method. *J Chromatogr B Biomed Sci Appl* 758:81-86, 2001
37. Nakamura K, **Fukao T**, Perez-Cerda C, Luque C, Song XQ, Naiki Y, Kohno Y, Ugarte M, Kondo N: A novel single-base substitution (380C>T) that activates a 5-base downstream cryptic splice-acceptor site within exon 5 in almost all transcripts in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Mol Genet Metab* 72:115-121, 2001
38. **Fukao T**, Scriver CR, Kondo N: The clinical phenotype and outcome of mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency (beta-ketothiolase or T2 deficiency) in 26 enzymatically proved and mutation-defined patients. *Mol Genet Metab* 72:109-114, 2001

39. **Fukao T**, Watanabe H, Orii K, Takahashi Y, Hirano A, Kondo T, Yamaguchi S, Aoyama T, Kondo N: Myopathic form of very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: evidence for temperature-sensitive mild mutations in both mutant alleles in a Japanese girl. *Pediatr Res* 49:227-231, 2001
40. Doi T, Abo W, Tateno M, Hayashi K, Hori T, Nakada T, **Fukao T**, Takahashi Y, Terada N: Milder childhood form of very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in a 6-year-old Japanese boy. *Eur J Pediatr* 159: 908-911, 2001:
41. Berry GT, **Fukao T**, Mitchell GA, Mazur A, Ciafre M, Gibson J, Kondo N, Palmieri MJ: Neonatal hypoglycemia in severe succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency. *J Inherit Metab Dis* 24:587-595, 2001
42. **Fukao T**, Nakamura H, Nakamura K, Perez-Cerda C, Baldellou A, Barrionuevo CR, Castello FG, Kohno Y, Ugarte M, Kondo M: Characterization of 6 mutations in 5 Spanish patients with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency: effects of amino acid substitutions on tertiary structure. *Mol Genet Metab* 75:235-243, 2002
43. Takusa Y, **Fukao T**, Kimura M, Uchiyama A, Doi T, Abo W, Tsuboi Y, Hirose S, Fujioka H, Kishimoto T, Kondo N, Yamaguchi S: Identification and characterization of temperature-sensitive mild mutations in 4 VLCAD deficient patients with non-severe childhood form. *Mol Genet Metab* 75:227-234, 2002
44. Purevjav E, Kimura M, Takusa Y, Ohura T, Hara N, **Fukao T**, Yamaguchi S: Molecular study of electron transfer flavoprotein alpha-subunit deficiency in two Japanese children with different phenotypes of glutaric acidemia type II. *Eur J Clin Invest* 32:707-712, 2002
45. **Fukao T**, Matsuo N, Zhang GX, Urasawa R, Kubo T, Kohno Y, Kondo N: Single base substitutions at the initiator codon in the mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (ACAT1/T2) gene result in production of varying amounts of wild-type T2 polypeptide. *Hum Mutat* 21:587-592, 2003
46. **Fukao T**, Zhang G-X, Sakura N, Kubo T, Yamaga H, Hazama H, Kohno Y, Matsuo N, Kondo M, Yamaguchi S, Shigematsu Y, Kondo N: The mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency in Japanese patients: urinary organic acid and blood acylcarnitine profiles under stable conditions have subtle abnormalities in T2-deficient patients with some residual T2 activity. *J Inherit Metab Dis*, 26:423-431, 2003
47. Zhang G-X, **Fukao T**, Rolland M-O, Zobot M-T, Renom G, Touma E, Kondo M, Matsuo N, Kondo N: The mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency: T2-deficient patients with "mild" mutation(s) were previously misinterpreted as normal by the coupled assay with tiglyl-CoA. *Pediatr Res* 56:60-64, 2004
48. Longo N, **Fukao T**, Singh R, Pasquali M, Barrios RG, Kondo N, Gibson KM Succinyl-CoA:3-keto acid transferase (SCOT) deficiency in a new patient homozygous for an R217X mutation. *J Inherit Metab Dis* 27:691-692, 2004
49. **Fukao T**, Shintaku H, Kusubae R, Zhang X-Q, Nakamura K, Kondo M, Kondo N. Patients homozygous for the T435N mutation of succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) do not show permanent ketosis. *Pediatr Res* 56:858-863, 2004
50. Kursula P, Sikkila H, **Fukao T**, Kondo N, Wierenga RK: High resolution crystal structures of human cytosolic thiolase (CT). A comparison of the active sites of human CT, bacterial thiolase, and bacterial KAS I. *J Mol Biol.* 347:189-201, 2005
51. Mrazova L, **Fukao T**, Halovd K, Gregova E, Kohut V, Pribyl D, Chrastina P, Kondo N, Pospisilova E.

- Two novel mutations in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency. *J Inher Metab Dis.* 28:235-236, 2005
52. **Fukao T**, Sakurai S, Rolland M-O, Zobot M-T, Schulze A, Yamada K, Kondo N: A 6-bp deletion at the splice donor site of the first intron resulted in aberrant splicing using a cryptic splice site within exon 1 in a patient with succinyl-CoA: 3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency. *Mol Genet Metab* 89:280-282, 2006
 53. Zhang G, **Fukao T**, Sakurai S, Yamada K, Michael Gibson K, Kondo N: Identification of Alu-mediated, large deletion-spanning exons 2-4 in a patient with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency. *Mol Genet Metab.* 89:222-226, 2006
 54. Yamada K, **Fukao T**, Zhang G, Sakurai S, Ruiten JPN, Wanders RJA, Kondo N: Single-base substitution at the last nucleotide of exon 6 (c.671G >A), resulting in the skipping of exon 6, and exons 6 and 7 in human Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene *Mol Genet Metab.* 90:291-297. 2007
 55. Sakurai S, **Fukao T**, Haapalainen AM, Zhang G Yamada S, Lilliu F, Yano S, Robinson P, Gibson MK, Wanders RJA, Mitchell GA, Wierenga RK, Kondo N: Kinetic and Expression Analyses of Seven Novel Mutations in Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase (T2): Identification of a K_m Mutant and an Analysis of the Mutational Sites in the Structure. *Mol Genet Metab* 90:370-378, 2007
 56. Haapalainen A, Merilinen G Piri P, Kondo N, **Fukao T**, Wierenga R: Crystallographic and kinetic studies of human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2): the importance of potassium and chloride ions for its structure and function. *Biochemistry* 46(14):4305-21, 2007
 57. **Fukao T**, Kursula P, Owen EP, Kondo N. Identification and characterization of a temperature-sensitive R268H mutation in the human succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene. *Mol Genet Metab.* 92(3):216-221, 2007
 58. **Fukao T**, Zhang G, Rolland M-O, Zobot M-T, Guffon N, Aoki Y, Kondo N. Identification of an Alu-mediated tandem duplication of exons 8 and 9 in a patient with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency. *Mol Genet Metab* 92(4):375-378, 2007
 59. Gobin-Limballe S, Djouadi F, Aubey F, Olpin S, Andresen BS, Yamaguchi S, Mandel H, Wanders R, **Fukao T**, McAndrew R, Kim JJ and Bastin J. Genetic basis for correction of Very Long Chain AcylCoA Dehydrogenase deficiency by bezafibrate in patient fibroblasts: towards a genotype-based therapy. *Am J Hum Genet* 81:1133-43.(2007).
 60. Yotsumoto Y, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Endo M, **Fukao T**, Yamaguchi S. Clinical and molecular investigations of Japanese cases of glutaric acidemia type 2. *Mol Genet Metab.* 94(1):61-67, 2008
 61. **Fukao T**, Boneh A, Aoki Y, Kondo N. A novel single-base substitution (c.1124A>G) that activates a 5-base upstream cryptic splice donor site within exon 11 in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Mol Genet Metab.* 94(4):417-421, 2008
 62. Orii KE, **Fukao T**, Song X-Q, Mitchell GA, Kondo N: Liver-Specific Silencing of the Human Gene Encoding Succinyl-CoA: 3-Ketoacid CoA Transferase *Tohoku J Exp Med* 215(3):227-236. 2008
 63. Purevsuren J, **Fukao T**, Hasegawa Y; Fukuda S, Kobayashi H, Yamaguchi S: Study of deep intronic sequence exonization in a Japanese neonate with a mitochondrial trifunctional protein deficiency. *Mol Genet Metab* 95(1-2):46-51, 2008
 64. Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Mushimoto Y, Li H, Fukuda S, Shigematsu Y, **Fukao T**, Yamaguchi S: A novel molecular aspect of Japanese patients with medium-chain acyl-CoA

- dehydrogenase deficiency (MCADD): c.449-452delCTGA is a common mutation in Japanese patients with MCADD. *Mol Genet Metab* 96:77-79, 2009
65. Macdonald MJ, Longacre MJ, Langberg EC, Tibell A, Kendrick MA, **Fukao T**, Ostenson CG. Decreased levels of metabolic enzymes in pancreatic islets of patients with type 2 diabetes. *Diabetologia*. 52:1087-1091, 2009
 66. Purevsuren J, **Fukao T**, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Yamaguchi S. Clinical and molecular investigations of 5 Japanese patients with mitochondrial trifunctional protein deficiency. *Mol Genet Metab* 98:372-377, 2009
 67. Thümmler S, Dupont D, Acquaviva C, **Fukao T**, de Ricaud D. Different Clinical Presentation in Siblings with Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase Deficiency and Identification of Two Novel Mutations. *Tohoku J Exp Med* 220:27-31, 2010
 68. **Fukao T**, Zhang G, Matsuo N, Kondo N: CpG islands around exon 1 in Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene were hypomethylated even in human and mouse hepatic tissues where SCOT gene expression was completely suppressed. *Molecular Medicine Reports* 3:355-359, 2010
 69. **Fukao T**, Nguyen HT, Nguyen NT, Vu DC, Can NTB, Pham ATV, Nguyen KN, Kobayashi H, Hasegawa Y, Bui TH, Niezen-Koning KE, Wanders RJA, de Koning T, Nguyen LT, Yamaguchi S, Kondo N. A common mutation, R208X, identified in Vietnamese patients with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency *Mol Genet Metab* 100(1):37-41, 2010
 70. **Fukao T**, Horikawa R, Naiki Y, Tanaka T, Takayanagi M, Yamaguchi S, Kondo N: A novel mutation (c.951C>T) in an exonic splicing enhancer results in exon 10 skipping in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Mol Genet Metab* 100:339-344, 2010
 71. Hasan NM, Longacre MJ, Seed-Ahmed M, Kendrick MA, Gu H, Ostenson CG, **Fukao T**, Macdonald MJ. Lower Succinyl-CoA:3-ketoacid-CoA Transferase (SCOT) and ATP Citrate Lyase In Pancreatic Islets of A Rat Model of Type 2 Diabetes: Knockdown of SCOT Inhibits Insulin Release In Rat Insulinoma Cells. *Arch Biochem Biophys*. 499(1-2):62-68, 2010
 72. Hori T, **Fukao T**, Kobayashi H, Teramoto T, Takayanagi M, Hasegawa Y, Yasuno T, Yamaguchi S, Kondo N. Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency: The time-course of blood and urinary acylcarnitine levels during initial L-carnitine supplementation. *Tohoku J Exp Med* 221:191-195, 2010
 73. **Fukao T**, Ishii T, Amano N, Kursula P, Takayanagi M, Murase K, Sakaguchi N, Kondo N, Hasegawa T. A neonatal onset succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT)-deficient patient with T435N and c.658-666dupAACGTGATT p.N220_I222dup mutations in the OXCT1 gene. *J Inherit Metab Dis*. 33:636, 2010
 74. **Fukao T**, Sass JO, Kursula P, Thimm E, Wendel U, Ficicioglu C, Monastiri K, Guffon N, Varic I, Zabot M-T, Kondo N. Clinical and molecular characterization of five patients with Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency *Biochimica Biophysica Acta Molecular Basis of Disease* 1812:619-24, 2011
 75. Macdonald MJ, Longacre MJ, Stoker SW, Kendrick MA, Thonpho A, Brown LJ, Hasan NM, Jitrapakdee S, **Fukao T**, Hanson MS, Fernandez LA, Odorico J. Differences between human and rodent pancreatic islets: low pyruvate carboxylase, ATP citrate lyase and pyruvate carboxylation; high glucose-stimulated acetoacetate in human pancreatic islets. *J Biol Chem*. 286:18383-18396, 2011
 76. Purevsuren J, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Mushimoto Y, Yamada K, Takahashi T, **Fukao T**, Yamaguchi S. Clinical and Molecular Aspects of Japanese Children with Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. *Mol Genet Metab* 107(1-2):237-40, 2012

77. Yamaguchi S, Li H, Purevsuren J, Yamada K, Furui M, Takahashi T, Mushimoto Y, Kobayashi H, Taketani T, **Fukao T**, Fukuda S: Bezafibrate can be a new treatment option for mitochondrial fatty acid oxidation disorder: evaluation by in vitro probe acylcarnitine assay. *Mol Genet Metab* 107:87-91, 2012
78. **Fukao T**, Maruyama S, Ohura T, Hasegawa Y, Toyoshima M, Haapalainen AM, Kuwada N, Imamura M, Yuasa I, Wierenga RK, Yamaguchi S, Kondo N. Three Japanese patients with beta-ketothiolase deficiency who share a mutation, c.431A>C(H144P) in ACAT1: subtle abnormality in urinary organic acid analysis and blood acylcarnitine analysis using tandem mass spectrometry. *JIMD reports* 3:107-115, 2012 doi: 10.1007/8904_2011_72.
79. Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Takayanagi M, **Fukao T**, Fukuda S, Yamaguchi S: Intracellular in vitro acylcarnitine carnitine assay for identifying deficiencies of carnitine transporter and carnitine palmitoyltransferase-1. *Anal Bioanal Chem* 405:1345-1351, 2013 doi: 10.1007/s00216-012-6532-3.
80. Hori T, **Fukao T**, Murase K, Sakaguchi N, Harding CO, Kondo N. Molecular basis of two exon skipping (exons 12 and 13) by c.1248+5g>a in OXCT1 gene. Study on intermediates of OXCT1 transcripts in fibroblasts. *Hum Mutat* 34:473-480, 2013. doi: 10.1002/humu.22258.
81. Shafqat N, Kavanagh KL, Sass JO, Christensen E, **Fukao T**, Lee WH, Oppermann U, Yue WW. A structural mapping of mutations causing succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency. *J Inher Metab Dis*. 36(6):983-987, 2013. doi: 10.1007/s10545-013-9589-z.
82. Buhaş D, Bernard G, **Fukao T**, Lortie A, Décarie J-C, Chouinard S, Mitchell GA. A treatable new cause of cholea: beta-ketothiolase deficiency. *Movement Disorders* 28:1054-1056, 2013 doi: 10.1002/mds.25538.
83. **Fukao T**, Aoyama Y, Murase K, Hori T, Wierenga R, Boneh A, Kondo N: Development of MLPA for Human ACAT1 Gene and Identification of a Heterozygous Alu-mediated Deletion of Exons 2 and 3 in a Patient with Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase (T2) Deficiency. *Mol Genet Metab*, 110:184-187, 2013 doi: 10.1016/j.ymgme.2013.07.004.
84. Fukushima T, Kaneoka H, Yasuno T, Sasaguri Y, Tokuyasu T, Tokoro K, **Fukao T**, Saito T: Three novel mutations in the carnitine-acylcarnitine translocase (CACT) gene in patients with CACT deficiency and in healthy individuals. *J Hum Genet*. 58(12):788-93, 2013
85. Akella RR, Aoyama Y, Mori C, Lingappa L, Cariappa R, **Fukao T**: Metabolic encephalopathy in beta-ketothiolase deficiency: The first report from India. *Brain Dev*. 2014 Jun;36(6):537-40 doi: 10.1038/jhg.2013.103.
86. Yamaguchi S, Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Mushimoto Y, Yamada K, Takahashi T, Furui M, Taketani T, Fukuda S, **Fukao T**, Shigematsu Y : Expanded newborn mass screening with MS/MS and medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency in Japan. *J Jap Soc Mass-screening* 23 (3): 270-276, 2013.
87. **Fukao T**, Akiba K, Goto M, Kuwayama N, Morita M, Hori T, Aoyama Y, Venkatesan R, Wierenga R, Moriyama Y, Hashimoto T, Usuda N, Murayama K, Ohtake A, Hasegawa Y, Shigematsu Y, Hasegawa Y. The first case in Asia of 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency (HSD10 disease) with atypical presentation. *J Hum Genet* 59:609-14, 2014 doi: 10.1038/jhg.2014.79.
88. Kiema TR, Harijan RK, Strozyk M, **Fukao T**, Alexson SE, Wierenga RK: The crystal structure of human mitochondrial 3-ketoacyl-CoA thiolase (T1): insight into the reaction mechanism of its thiolase and thioesterase activities. *Acta Crystallogr D Biol Crystallogr*. 70:3212-25, 2014 doi: 10.1107/S1399004714023827.

89. Wang S, Yang H, Wu J-W, Gauthier N, **Fukao T**, Mitchell GA: The evolution of lipid energy metabolism in humans. *J Hum Evol.* 77:41-49, 2014. doi: 10.1016/j.jhevol.2014.06.013.
90. Vatanavicharn N, Yamada K, Aoyama Y, **Fukao T**, Densupsoontorn N, Jirapinyo P, Sathienkijkanchai A, Yamaguchi S, Wasant P: Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: two neonatal cases with common splicing mutation and in vitro bezafibrate response. *Brain Dev* 37:698-703, 2015 . doi: 10.1016/j.braindev.2014.10.005.
91. Aoyama Y, Yamamoto T, Sakaguchi N, Ishige M, Tanaka T, Ichihara T, Ohara K, Kouzan H, Kinoshita Y, Fukao T: Application of multiplex ligation-dependent probe amplification, and identification of a heterozygous Alu-associated deletion and a uniparental disomy of chromosome 1 in two patients with 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency. *Int J Mol Med.* 2015 35(6):1554-60. doi: 10.3892/ijmm.2015.2184.
92. Sasai H, Shimozawa N, Asano T, Kawamoto N, Yamamoto T, Kimura T, Kawamoto M, Matsui E, **Fukao T**. Successive MRI Findings of Reversible Cerebral White Matter Lesions in a Patient with Cystathionine β -Synthase Deficiency. *Tohoku J Exp Med.* 237(4):323-327, 2015
93. Djouadi F, Habarou F, Le Bachelier C, Ferdinandusse S, Schlemmer D, Benoist JF, Boutron A, Andresen BS, Visser G, de Lonlay P, Olpin S, **Fukao T**, Yamaguchi S, Strauss AW, Wanders RJ, Bastin J. Mitochondrial trifunctional protein deficiency in human cultured fibroblasts: effects of bezafibrate. *J Inher Metab Dis.* 39(1):47-58, 2016. doi: 10.1007/s10545-015-9871-3.
94. 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 reports* 32:81-85, 2017
95. Erdol S, Türe M, Yakut T, Saglam H, Sasai H, Abdelkreem E, Ohtsuka H, **Fukao T** : A Turkish patient with Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency mimicking diabetic ketoacidosis. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening* vol 4, 2016 DOI: 10.1177/2326409816651281
96. Otsuka H, Sasai H, Nakama M, Aoyama Y, Abdelkreem E, Ohnishi H, Konstantopoulou V, Sass JO, **Fukao T**. Exon 10 skipping in *ACAT1* caused by a novel mutation (c.949G>A) located at an exonic splice enhancer site, *Molecular Medicine Reports* 14:4906-4910, 2016
97. 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. *Egyptian J Med Hum Genet*
98. Abdelkreem E, Akella R, Dave U, Sane S, Osuka H, Sasai H, Aoyama Y, Nakama M, Ohnishi H, Mahmoud S, Abd El Aal M, **Fukao T**: Clinical and mutational characterizations of 10 Indian patients with beta-ketothiolase deficiency. *JIMD reports*, DOI 10.1007/8904_2016_26
99. Otsuka H, Sasai H, Abdelkreem E, Kawamoto N, Kawamoto M, Kamiya T, Tanimoto Y, Kikuchi A, Kure S, Numakura C, Hayasaka K, **Fukao T**: Effectiveness of Medium-Chain Triglyceride Oil Therapy in Two Japanese Citrin-Deficient Siblings: Evaluation Using Oral Glucose Tolerance Tests. *Tohoku J Exp Med* 240:323-328, 2016. CS 1.47
100. Aoyama Y, Sasai H, Abdelkreem E, Otsuka H, Nakama M, Kumar S, Aroor S, Shukla A, **Fukao T**: A novel mutation (c.121-13T>A) in the polypyrimidine tract of the splice acceptor site of intron 2 causes exon 3 skipping in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Molecular Medicine Reports* 15:3879-3884, 2017
101. 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 poly-pyrimidine stretch at the splice acceptor site of intron

- 9 causes exon 10 skipping in the ACAT1 gene. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* 5(2):177-184, 2017.
102. Nguyen KN, Abdelkreem E, Colombo R, Hasegawa Y, Can NT, Bui TP, Le HT, Tran MT, Nguyen HT, Trinh HT, Aoyama Y, Sasai H, Yamaguchi S, **Fukao T**, Vu DC: Characterization and outcome of 41 patients with beta-ketothiolase deficiency: 10 years' experience of a medical center in northern Vietnam. *J Inherited Metab Dis* *J Inherit Metab Dis*. 2017;40:395-401. 2017
103. 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. DOI: 10.1111/ptr.12948
104. Sasai H, Aoyama Y, Otsuka H, Abdelkreem E, Naik i 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*. in press, 2017
105. Grünert SC, 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**, Sass JO: Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (MAT) deficiency. *Mol Genet Metab*. 2017 Sep;122(1-2):67-75. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.06.012.
106. 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*. 2017 Jul 31. pii: S1096-7192(17)30329-3. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.07.011.

②和文原著

1. 坂井敦子, 山口清次, **深尾敏幸**, 折居忠夫: β -ケトチオラーゼ欠損症の酵素診断: ヒトの組織におけるチオラーゼ活性と酵素蛋白の検出. *日本小児科学会雑誌* 96:1657-1662, 1992
2. 若園明裕, **深尾敏幸**, 山口清次, 折居忠夫: β -ケトチオラーゼ欠損症患者の臨床像、異常蛋白の検討: 予後を左右する因子. *日本小児科学会雑誌* 97:1404-1410, 1992
3. 浦沢林太郎, 芳賀奈緒子, 岩波利和, 久保徹夫, 今井寿郎, 小宮山淳, 新家敏弘, 久原とみ子, **深尾敏幸**: 急激な意識障害で発症した β -ケトチオラーゼ欠損症の1乳児例. *日本小児科学会雑誌* 103:849-852, 1999
4. 間敦子, 谷口恭治, 東佐保子, 井上彰子, 小川哲, 三宅宗典, 玉井浩, 美濃真, **深尾敏幸**, 近藤直実: β -ケトチオラーゼ欠損症に非ホジキンリンパ腫を合併した1例. *日本小児科学会雑誌* 106:1261-1266, 2002

③欧文総説

1. **Fukao T**, Yamaguchi S, Orii T, Hashimoto T: Molecular basis of beta-ketothiolase deficiency: Mutations and polymorphisms in the human mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase gene. *Hum Mutat* 5:113-120, 1995

2. Gibson KM, Ugarte M, **Fukao T**, Mitchell GA: Molecular and enzymatic methods for detection of genetic defects in distal pathways of branched-chain amino acid metabolism. *Method Enzymol* 324:432-453, 2000
3. **Fukao T**, Lopaschuk GD, Mitchell GA: Pathways and control of ketone body metabolism: on the fringe of lipid biochemistry. *Prostaglandins, Leukotrienes and Essential Fatty Acid* 70:243-251 (2004)
4. **Fukao T**, Mitchell G, Saas JO, Hori T, Orii K, Aoyama Y: Ketone body metabolism and its defects. *J Inherited Metab Dis* 37:541-551, 2014
5. Hori T, Yamaguchi S, Shintaku H, Horikawa R, Shigematsu Y, Hakayanagi M, **Fukao T**: Inborn errors of ketone body utilization. *Pediatr Int* 57:41-48, 2015
6. Abdelkreem E, Otsuka H, Sasai H, Aoyama Y, Hori T, Abd El Aal M, Mahmoud S, **Fukao T**: Beta-ketothiolase deficiency: Resolving challenges in diagnosis. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*. 4:1-9, 2016

④和文総説など

- 1) 折居忠夫、鈴木康之、祐川和子、下沢伸行、戸松俊治、**深尾敏幸**：特集 新薬の使い方と問題点 先天代謝異常. *小児科臨床* 45 : 2645-2656, 1992
- 2) 惣宇利正善、上條岳彦、**深尾敏幸**、橋本隆：ミトコンドリア脂肪酸酸化系酵素欠損症. *生体の科学* 45 : 668-672, 1994
- 3) **深尾敏幸**、若園明裕、山口清次、折居忠夫、橋本隆：ミトコンドリアアセトアセチル-CoAチオラーゼ(β -ケトチオラーゼ欠損症)の遺伝子解析—遺伝子変異の多様性とその特徴—. *日本先天代謝異常学会誌* 10 : 25-31, 1994
- 4) **深尾敏幸**、山口清次、折居忠夫：先天代謝異常症の進歩。 β -ケトチオラーゼ欠損症. *小児科診療* 58 : 553-558, 1995
- 5) **深尾敏幸**： β -ケトチオラーゼ欠損症(ミトコンドリアアセトアセチル-CoAチオラーゼ欠損症). *Molecular Medicine* 32巻臨時増刊号 遺伝子病マニュアル上, 78-79 (1995)
- 6) **深尾敏幸**：サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症—アセトン血性嘔吐症との鑑別を—*小児科* 38 : 321-326, 1997
- 7) **深尾敏幸**：サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症. *日本臨床別冊 先天代謝異常症候群—遺伝子解析の進歩と成果—(上巻)* 355-358, 1998
- 8) **深尾敏幸**：ミトコンドリア アセトアセチル-CoAチオラーゼ欠損症. *日本臨床別冊 先天代謝異常症候群—遺伝子解析の進歩と成果—(上巻)* 310-313, 1998
- 9) 宋向前, **深尾敏幸**：細胞質アセトアセチル-CoAチオラーゼ欠損症. *日本臨床別冊 先天代謝異常症候群—遺伝子解析の進歩と成果—(上巻)* 359-361, 1998
- 10) **深尾敏幸**、山口清次：3-ケトアシル-CoAチオラーゼ欠損症. *日本臨床* 60(増刊号4) 738-742, 2002
- 11) **深尾敏幸**：周期性嘔吐症の病態. *日本医事新報* 4082 : 144-146, 2002
- 12) **深尾敏幸**：ケトン体代謝異常症の分子病態学的研究. *生化学* 75 : 293-297, 2003
- 13) 折居恒治, **深尾敏幸**：けいれん, 意識障害を起こす疾患の治療・管理のポイント. *有機酸代謝異常症. 小児内科* 38 : 452-454, 2006
- 14) **深尾敏幸**：ケトン体代謝異常症：特にアセトン血性嘔吐症と鑑別すべきサクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症を中心に. *日本小児科学会雑誌* 111 : 723-739, 2007
- 15) **深尾敏幸**：質疑応答 小児のケトosis *日本医事新報* 4329, 89-90 (2008)
- 16) **深尾敏幸**：質疑応答 ケトン体とケトアシドーシス. *日本医事新報* 4441 : 144-146, 2009
- 17) **深尾敏幸**：アシル-CoA脱水素酵素欠損症. *小児疾患診療のための病態生理. 第4版 小児内科* 2009年 ; 41巻増刊号 : 390-394.

- 18) 深尾敏幸：診断へのアプローチ 2 .First line 検査 2) アシドーシス・ケトーシス
小児内科 42(7): 1093-1096, 2010
- 19) 深尾敏幸：診断へのアプローチ 2 .First line 検査 2) アシドーシス・ケトーシス
小児内科 42(7): 1093-1096, 2010
- 20) 深尾敏幸：診療の秘訣 小児の診療における尿ケトン。Modern Physician 31:1126, 2011
- 21) 深尾敏幸：Alu 配列の関連した遺伝子異常が遺伝性疾患を引き起こす。実験医学
9:2240-2246, 2012
- 22) **深尾敏幸**：HMG-CoA リアーゼ欠損症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候
群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」378-380, 2012
- 23) **深尾敏幸**：HMG-CoA 合成酵素欠損症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候
群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」381-385, 2012
- 24) **深尾敏幸**，大西秀典：メバロン酸キナーゼ欠損症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代
謝異常症候群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」386-391 2012
- 25) **深尾敏幸**：β-ケトチオラーゼ欠損症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候
群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」392-396 2012
- 26) **深尾敏幸**：3-ヒドロキシイソ酪酸-CoA ヒドロラーゼ欠損症。日本臨床 2012 年 10 月別冊
先天代謝異常症候群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」397-400 2012
- 27) **深尾敏幸**：3-ヒドロキシイソ酪酸尿症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候
群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」401-404, 2012
- 28) **深尾敏幸**：エチルマロン酸脳症。日本臨床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候群（上）
一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2 版」409-412, 2012
- 29) 堀友博，**深尾敏幸**：サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症。日本臨
床 2012 年 10 月別冊 先天代謝異常症候群（上）一病因・病態研究，診断・治療の進歩—「第 2
版」451-454, 2012
- 30) 深尾敏幸：低血糖症 特集 実地臨床に役立つ先天代謝異常症の知識。小児科診療
76:79-84, 2013
- 31) 深尾敏幸：遺伝病遺伝子診断のピットフォール。小児内科 44: 1614-1618, 2012
- 32) **深尾敏幸**：脂肪酸代謝異常症，ケトン体代謝異常症の最近の進歩。日本小児科学会雑誌
116:1801-1812, 2012
- 33) 堀友博，**深尾敏幸**：【骨格筋症候群(第 2 版)-その他の神経筋疾患を含めて-下】 先天代
謝異常によるミオパチー 先天性筋脂質代謝異常症 ミトコンドリア脂肪酸 β 酸化異常 中
鎖・短鎖脂肪酸 β 酸化回路異常症 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症(HADH 欠損症)。
日本臨床。別冊, 109-113, 2015
- 34) 折居 建治，**深尾敏幸**：【骨格筋症候群(第 2 版)-その他の神経筋疾患を含めて-下】 先天
代謝異常によるミオパチー 先天性筋脂質代謝異常症 ミトコンドリア脂肪酸 β 酸化異常 中
鎖・短鎖脂肪酸 β 酸化回路異常症 中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症(MCAD 欠損症)。日本臨
床。別冊, 101-104, 2015
- 35) **深尾敏幸**：【骨格筋症候群(第 2 版)-その他の神経筋疾患を含めて-下】 先天代謝異常に
よるミオパチー 先天性筋脂質代謝異常症 ミトコンドリア脂肪酸 β 酸化異常 中鎖・短鎖脂
肪酸 β 酸化回路異常症 短鎖アシル-CoA 脱水素酵素(SCAD)欠損症。日本臨床。別冊, 105-108,
2015
- 36) **深尾敏幸**：先天代謝異常症（特集 慢性疾患をもつ子どもの成人への transition, 長期予後
と成人後の医学的問題） 日本医師会雑誌 143(10) 2121-2124, 2015

- 37) 笹井 英雄, 深尾 敏幸: 【骨格筋症候群(第2版)-その他の神経筋疾患を含めて-下】 先天代謝異常によるミオパチー 先天性筋脂質代謝異常症 ミトコンドリア脂肪酸 β 酸化異常 中鎖・短鎖脂肪酸 β 酸化回路異常症 β -ケトチオラーゼ欠損症(ミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ欠損症). 日本臨床. 別冊, 114-120, 2015
- 38) 深尾敏幸: 新しいタンデムマスを用いた新生児スクリーニング. 東海産婦人科学会雑誌 52:9-15, 2015
- 39) 深尾敏幸: β -ケトチオラーゼ欠損症 小児疾患診療のための病態生理 (改訂第5版) 3. 小児内科 48増刊号 114-117, 2016
- 40) 深尾敏幸: ケトン体代謝異常症 小児科診療 79:817-823, 2016

⑤ 欧文著書

1. Mitchell GA, **Fukao T**: Chapter102 Inborn errors of ketone body metabolism. (Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D eds: Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease (8th edition), McGraw-Hill, Inc, NewYork) 2001, vol 2, pp2327-2356
2. **Fukao T**: Acetoacetyl-CoA thiolase (cytosolic). (Wiley Encyclopedia of Molecular Medicine. John Wiley & Sons, Inc), 2002, pp5-6
3. **Fukao T**: Acetoacetyl-CoA thiolase (Mitochondrial). (Wiley Encyclopedia of Molecular Medicine. John Wiley & Sons, Inc), 2002, pp6-9
4. **Fukao T**: Thiolases (Acetyl-CoA acyltransferase).(Wiley Encyclopedia of Molecular Medicine. John Wiley & Sons, Inc), 2002, pp3125-3129
5. **T Fukao** (2013) Cryptic Splice Sites and Cryptic Splicing. In: Maloy S and Hughes K (ed.) Brenner's Encyclopedia of Genetics, vol. 2, pp. 245-248. Elsevier: New York
6. **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 2017. pp145-160

⑥ Proceedings

1. **Fukao T**, Matsuo N, Zhang GX, Sakaguchi N, Kohno Y, Kondo N: Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2, methylacetoacetyl-CoA thiolase) deficiency: a defect in amino acid and ketone body metabolism In: Angeborene Stoffwechselstörungen: Verzweigtketten-Aminoazidopathien & MR-Spektroskopie, Sass JO, Skladal D, eds, SPS Publications, Heilbronn 69-79, 2003.

⑦ 和文著書

1. 深尾敏幸: 有機酸代謝異常症. (大関武彦, 古川 漸, 横田俊一郎 編. 今日の小児治療指針 第14版, 医学書院, 東京) 2006年: 168-169頁
2. 深尾敏幸. 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症: 大関武彦, 近藤直実 総編集. 小児科学第3版, 東京: 医学書院; 2008年: 475.
3. 深尾敏幸. 長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素 (LCHAD) 欠損症と三頭酵素 (MTP)

- 欠損症：大関武彦，近藤直実 総編集．小児科学第3版，東京：医学書院；2008年：476.
4. **深尾敏幸**．短鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素 (SCHAD) 欠損症：大関武彦，近藤直実 総編集．小児科学第3版，東京：医学書院；2008年：477.
5. **深尾敏幸**．2,4-ジエノイル - CoA 還元酵素欠損症：大関武彦，近藤直実 総編集．小児科学第3版，東京：医学書院；2008年：478.
6. **深尾敏幸**．中鎖アシル - CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症：大関武彦，近藤直実 総編集．小児科学第3版，東京：医学書院；2008年：477.
7. **深尾敏幸**．短鎖アシル - CoA 脱水素酵素 (SCAD) 欠損症：大関武彦，近藤直実 総編集．小児科学第3版，東京：医学書院；2008年：478.
8. 浦澤林太郎，久保徹夫，**深尾敏幸**：急性胃腸炎を契機に急激な意識障害を起こした9ヶ月男児：遠藤文夫，山口清次，高柳正樹，深尾敏幸 編集委員．症例から学ぶ先天代謝異常症～日常診療からのアプローチ～，東京 診断と治療社；2009年：100~102.
9. **深尾敏幸**：ケトン体：高柳正樹 専門編集 小児科臨床ピクシス 見逃せない先天代謝異常，東京，中山書店 2010年：93~95
10. **深尾敏幸**：ケトosis：高柳正樹 専門編集 小児科臨床ピクシス 見逃せない先天代謝異常，東京，中山書店 2010年：14~17
11. **深尾敏幸**：ケトン体利用異常症：高柳正樹 専門編集 小児科臨床ピクシス 見逃せない先天代謝異常，東京，中山書店 2010年：218~221
12. **深尾敏幸**：β-ケトチオラーゼ欠損症：高柳正樹 専門編集 小児科臨床ピクシス 見逃せない先天代謝異常，東京，中山書店 2010年：260~262
- 深尾敏幸**：β-ケトチオラーゼ欠損症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：56-57
13. **深尾敏幸**：ケトン体代謝異常症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：112-113
14. **深尾敏幸**：3-ヒドロキシイソ酪酸尿症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：74-75
15. 渡邊宏雄，**深尾敏幸**：3-ヒドロキシジカルボン酸尿症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：120-121
16. 渡邊宏雄，**深尾敏幸**：ケトン性ジカルボン酸尿症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：116-117
17. 渡邊宏雄，**深尾敏幸**：非ケトン性ジカルボン酸尿症：山口清次 編集 有機酸代謝異常ガイドブッカー臨床所見とGC/MSデータ解釈のノウハウ，東京，診断と治療社 2011年：118-119
18. 深尾敏幸、近藤直実：リジン尿性蛋白不耐症：遠藤文夫，山口清次，高柳正樹，深尾敏幸，酒井規夫 編集委員．先天代謝異常症 Diagnosis at a glance，東京 診断と治療社 2011年：70-71頁
19. 深尾敏幸、近藤直実：イソ吉草酸血症：遠藤文夫，山口清次，高柳正樹，深尾敏幸，酒井規夫 編集委員．先天代謝異常症 Diagnosis at a glance，東京 診断と治療社；2011年：105-106頁
20. 深尾敏幸、堀友博：CPT2欠損症：遠藤文夫，山口清次，高柳正樹，深尾敏幸，酒井規夫 編集委員．先天代謝異常症 Diagnosis at a glance，東京 診断と治療社；2011年：136-137頁
21. 深尾敏幸：Vii 遺伝子検査の実際 2) 先天性代謝異常症：有波忠雄、太田敏子、清水淑

- 子、福嶋亜紀子、三村邦裕 編集 メディカルサイエンス遺伝子検査学、東京 近代出版 2012年:122-128頁
22. 深尾敏幸:ミトコンドリアβ酸化異常症:大関武彦,古川 漸,横田俊一郎 水口 雅 総編集.第15版 今日の小児治療指針,東京,医学書院 2012年:208頁
23. 深尾敏幸:ヒドロキシメチルグルタリル補酵素A(HMG-CoA)還元酵素:南山堂医学大事典
24. 深尾敏幸:β-ケトチオラーゼ欠損症.(遠藤文夫,奥山虎之,大浦敏博,山口清次 編集)先天代謝異常ハンドブック.80-81頁,中山書店,2013
25. 深尾敏幸:ミトコンドリア HMG-CoA 合成酵素欠損症.(遠藤文夫,奥山虎之,大浦敏博,山口清次 編集) 先天代謝異常ハンドブック.90-91頁,中山書店,2013
26. 深尾敏幸:サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA 転移酵素(SCOT)欠損症.(遠藤文夫,奥山虎之,大浦敏博,山口清次 編集) 先天代謝異常ハンドブック.92-93頁,中山書店,2013
27. 深尾敏幸:2メチル3ヒドロキシブチリル-CoA脱水素酵素(HSD10)欠損症.(遠藤文夫,奥山虎之,大浦敏博,山口清次 編集) 先天代謝異常ハンドブック.112-113頁,中山書店,2013
28. 深尾敏幸:カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症.(遠藤文夫,奥山虎之,大浦敏博,山口清次 編集) 先天代謝異常ハンドブック.128-129頁,中山書店,2013
29. 深尾敏幸:Majeed 症候群(慢性反復性多発性骨髄炎と先天性赤血球形成異常症). 近藤直実,平家俊男 編.最近注目される疾患 自己炎症腺疾患・自然免疫不全症・近縁疾患,診断と治療社 2013年:90-92
- 30: 深尾敏幸:3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:102-103頁
- 31: 深尾敏幸:マルチプルカルボキシルラーゼ欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社:2013年:104-105頁
- 32: 深尾敏幸:グルタル酸血症I型.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社: 2013年:106-107頁
- 33: 深尾敏幸:3-ケトチオラーゼ欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック. 診断と治療社:2013年:108-109頁
- 34: 深尾敏幸:極長鎖アシル-CoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社:2013年:118-119頁
- 35: 深尾敏幸:短鎖アシル-CoA脱水素酵素(SCAD)欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:120-121頁
- 36: 深尾敏幸:ミトコンドリア三頭酵素(TFP)欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:122-123頁
- 37: 深尾敏幸:カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI(CPT1)欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:124-125頁
- 38: 深尾敏幸: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.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:126-127頁
- 39: 深尾敏幸:カルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症.(山口清次 編集) タンデムマス・スクリーニングガイドブック 診断と治療社 2013年:128-129頁
- 40: 深尾敏幸:脂肪酸代謝異常症-カルニチンサイクル異常症を含む.引いて調べる先天代謝異常症.日本先天代謝異常学会編集(編集委員 遠藤文夫,井田博幸,山口清次,高柳正樹,深

尾敏幸) 診断と治療社 2014. pp18-21

4 1 : 深尾敏幸 : 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素 (HAD) . 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. pp55 :

4 2 : 深尾敏幸 : (ミトコンドリア) β -酸化系. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. pp61

4 3 深尾敏幸 : 長鎖脂肪酸 β -酸化異常症基本 3 病型. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. pp80

4 4 : 深尾敏幸 : イムノプロット. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp95

4 5 : 深尾敏幸 : ケトアシドーシス. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp104

4 6 : 青山友佳, 深尾敏幸 : ケトン性ジカルボン酸尿と非 (低) ケトン性ジカルボン酸尿. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp104

4 8 : 青山友佳, 深尾敏幸 : 非 (低) ケトン性低血糖症. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp126

4 9 : 深尾敏幸 : ケトアシドーシス. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp104

深尾敏幸 : 遊離脂肪酸/総ケトン体比. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp131

5 0 : 深尾敏幸 : 長鎖脂肪酸 β -酸化系の治療法の原則. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp160

5 1 : 深尾敏幸 : 遊離脂肪酸/総ケトン体比. 引いて調べる先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集 (編集委員 遠藤文夫, 井田博幸, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸) 診断と治療社 2014. Pp131

5 2 : 深尾敏幸 : 1 6 章 インターメアと疾患—機能性をもつ Alu 配列 : 小林武彦編集 ゲノムを司るインターメア 非コード DNA の新たな展開、東京 : 化学同人 ; 2 0 1 5 年 : 2 0 3 - 2 1 6

5 3 : 深尾敏幸 : 編集長 日本先天代謝異常学会編集 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 2 0 1 5、東京 : 診断と治療社 2 0 1 5

5 4 : 深尾敏幸 : ケトン性低血糖・アセトン血性嘔吐症. 小児科診療ガイドライン—最新の診療指針— (五十嵐隆 編集) 総合診療社 2016 pp413-417