

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Meng XL, Shen JS, Watabe K, Ohashi T, Eto Y.	GALC transduction leads to morphological improvement of the twitcher oligodendrocytes in vivo.	Mol Genet Metab			2005. in press
Shen JS, Meng XL, Yokoo T, Sakurai K, Watabe K, Ohashi T, Eto Y.	Widespread and highly persistent gene transfer to the CNS by retrovirus vector in utero: Implication for gene therapy to Krabbe disease.	J Gene Med.			2005. in press
Shen JS, Meng XL, Maeda H, Ohashi T, Eto Y.	Widespread gene transduction to the central nervous system by adenovirus in utero: Implication for prenatal gene therapy to brain involvement of lysosomal storage disease.	J Gene Med.	11	1206-15	2004
Sakurai K, Iizuka S, Shen JS, Meng XL, Mori T, Umezawa A, Ohashi T, Eto Y.	Brain transplantation of genetically modified bone marrow stromal cells corrects CNS pathology and cognitive function in MPS VII mice.	Gene Ther.	11	1475-81	2004
Eto Y, Shen JS, Meng XL, Ohashi T.	Treatment of lysosomal storage disorders: Cell therapy and gene therapy.	J Inherit Metab Dis.	27	411-5	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Lin H, Sugimoto Y, Ohsaki Y, Ninomiya H, Oka A, Taniguchi M, Ida H, Eto Y, Ogawa S, Matsuzaki Y, Sawa M, Inoue T, Higaki K, Nanba E, Ohno K, Suzuki Y.	N-octyl-beta-valienamine up-regulates activity of F213I mutant beta-glucosidase in cultured cells: a potential chemical chaperone therapy for Gaucher disease.	Biochim Biophys Acta.	1689	219-28	2004
Hamanoue M, Yoshioka A, Ohashi T, Eto Y, Takamatsu K.	NF-kappaB prevents TNF-alpha-induced apoptosis in an oligodendrocyte cell line.	Neurochem Res.	29	1571-6	2004
衛藤義勝	先天性代謝異常症 疾患モデル動物	別冊医学のあゆみ		73-5	2004
大橋十也	最新の遺伝子診断と治療-Gaucher病の遺伝子変異-	日本臨床	63	498-500	2005
井田博幸	リポドーシススクリーニング	小児科	45 増刊号	2034-40	2004
井田博幸	酵素補充療法	小児科診療	67 増刊号	533-7	2004
井田博幸	ケトン性低血糖症	今日の治療と看護		1426-7	2004
鈴木義之	ライソゾーム病に対するケミカルシャペロン療法	小児科			2004 印刷中
渡辺順子、徳永泰幸、原田英明、井田博幸、小林正久、大橋十也、衛藤義勝、芳野信	1型、3型Gaucher病患者における血中サイトカインと骨代謝マーカー、血液像との相関	日本先天代謝異常学会雑誌	20	203	2004
芳野 信、渡辺順子、中島正幸、片山幸樹、田崎隆二、梅橋豊蔵、Hsiao K-J	ポイトラー試験異常が契機となって診断されたグルコース-6-リン酸脱水素酵素欠損症の男児例	日本マス・スクリーニング学会誌	14	63	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
芳野 信、徳永泰幸、渡辺順子、吉田一郎、畑 郁江、重松陽介、木村正彦、山口清次	グルタル酸尿症Ⅱ型におけるアシルカルニチンの腎での handling	日本先天代謝異常学会雑誌	20	214	2004
文森明代、吉田一郎、猪口隆洋、市川光太郎、廣瀬伸一、小林圭子、佐伯武頼、芳野 信、田中正敏	シトリン欠損症 (NICCD) における尿中 2-ヒドロキシイソ吉草酸の意義	日本先天代謝異常学会雑誌	20	219	2004
Maeda M et al	Vesicular acetylcholine transporter can be a morphological marker for the reinnervation to muscle of regenerating motor axons.	Neuroscience Res.	43	305-14	2004
Teragaki M et al.	Fabry disease female proband with clinical manifestations similar to hypertrophic cardiomyopathy.	Jap. Heart J.	45	685-9	2004
田中あけみ、山野恒一	ムコ多糖症の臨床と病理	病理と臨床	22	45-9	2004
田中あけみ、澤井英明、田中宏幸	4-Methylumbelliferyl 基質による iduronate sulfatase 活性の測定と Hunter 病の出生前診断および保因者診断	Prenatal Diagnosis and Therapy	4	16-7	2004
田中あけみ、坂口知子、戸松俊治、鈴木康之	ムコ多糖症スクリーニング	小児科	45	2027-34	2004
Noro T, Miyake K, Suzuki-Miyake N, Igarashi T, Uchida E, Misawa T, Yamazaki Y, Shimada T.	Adeno- Associated Viral Vector-mediated Expression of Endostatin Inhibits Tumor Growth and Metastasis in an Orthotropic Pancreatic Caancer Model in Hamsters.	Caancer Res	64	7486-90	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Rei Ogawa, Mizuno H, Watanabe A, Migita M, Shimada T, Hyakusoku H.	Adipogenic differentiation by adipose-derived stem cells harvested from GFP transgenic mice—including relationship of sex differences.	BBRC	319	511-7	2004
Rei Ogawa, Mizuno H, Watanabe A, Migita M, Shimada T, Hyakusoku H.	Osteogenic and chondrogenic differentiation by adipose-derived stem cells harvested from GFP transgenic mice.	BBRC	313	871-7	2004
Kashiwakura Y, Tamayose K, Iwabuchi K, Hirai Y, Shimada T, Matsumoto K, Nakamura T, Watanabe M, Oshimi K, Daida H.	Hepatocyte Growth Factor Receptor Is a Coreceptor for Adeno-Associated Virus Type 2 Infection.	J. Virol	79	609-14	2004
Kokubu C, Heinzmann U, Kokubu T, Sakai N, Kubota T, Kawai M, Wahl MB, Galceran J, Grosschedl R, Ozono K, Imai K.	Skeletal defects in ringelschwanz mutant mice reveal that Lrp6 is required for proper somitogenesis and osteogenesis.	Development	131	5469-80	2004
Okano Y, Hase Y, Kawajiri M, Nishi Y, Inui K, Sakai N, Tanaka Y, Takatori K, Kajiwara M, Yamano T.	In Vivo Studies of Phenylalanine Hydroxylase by Phenylalanine Breath Test: Diagnosis of Tetrahydrobiopterin-Responsive Phenylalanine Hydroxylase Deficiency.	Pediatr Res	56	714-9	2004
Ihara-Watanabe M, Uchihashi T, Miyauchi Y, Sakai N, Yamagata M, Ozono K, Michigami T.	Involvement of phosphoinositide 3-kinase signaling pathway in chondrocytic differentiation of TDC5 cells: application of a gene-trap mutagenesis.	J Cell Biochem	93	418-26	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Tamamori A, Fujimoto A, Okano Y, Kobayashi K, Saheki T, Tagami Y, Takei H, Shigematsu Y, Hata I, Ozaki H, Tokuhara D, Nishimura Y, Yorifuji T, Igarashi N, Ohura T, Shimizu T, Inui K, Sakai N, Abukawa D, Miyakawa T, Matsumori M, Ban K, Kaneko H, Yamano T.	Effects of citrin deficiency in the perinatal period: feasibility of newborn mass screening for citrin deficiency.	Pediatr Res	56	608-14	2004
Yamada M, Inui K, Hamada D, Nakahira K, Yanagihara K, Sakai N, Nishigaki T, Ozono K, Yanagihara I.	Analysis of recombinant human saposin A expressed by <i>Pichia pastoris</i> .	Biochem Biophys Res Commun	318	588-93	2004
Ohara S, Ukita Y, Ninomiya H, Ohno K.	Degeneration of cholecystokinin-immunoreactive afferents to the VPL thalamus of the mouse model of Niemann-Pick type C.	Brain Res	1022	244-6	2004
Ohara S, Ukita Y, Ninomiya H, Ohno K.	Axonal dystrophy of dorsal root ganglion sensory neurons in a mouse model of Niemann-Pick disease type C.	Exp. Neurol	187	289-98	2004
Ohsaki Y, Sugimoto Y, Kaidoh T, Shimada Y, Ohno-Iwashita Y, Joanna P. Davies, Yiannis A. Ioannou, Ohno K, Ninomiya H.	Reduced sensitivity of Niemann-Pick C1-deficient cells to θ -toxin (perfringolysin O): sequestration of toxin to raft-enriched membrane vesicles.	Histochem. Cell Biol	121	263-72	2004
Yamamoto T, Feng JH, Higaki K, Taniguchi M, Nanba E, Ninomiya H, Ohno K.	Increased NPC1 mRNA in skin fibroblasts from Niemann-Pick disease type C patients.	Brain Dev	26	245-50	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Feng J-H, Yamamoto T, Nanba E, Ninomiya H, Oka A, Ohno K.	Novel TSC2 mutations and decreased expression of tuberin in cultured tumor cells with an insertion mutation.	Hum. Mutat	24	397	2004
Tomatsu S, Okamura K, Taketani T, Orii KO, Nishioka T, Gutierrez MA, Velez-Castrillon S, Fachel AA, Grubb JH, Cooper A, Thornley M, Wraith E, Barrera LA, Giugliani R, Schwartz IV, Frenking GS, Beck M, Kircher SG, Paschke E, Yamaguchi S, Ullrich K, Isogai K, Suzuki Y, Orii T, Kondo N, Creer M, Noguchi A.	Development and testing of new screening method for keratan sulfate in mucopolysaccharidoses IVA.	Pediatr Res	55	592-7	2004
Sakuraba H, Matsuzawa F, Aikawa S, Doi H, Kotani M, Fukushige T, Kanzaki T.	Structural and immunocytochemical studies on α -N-acetylgalactosaminidase deficiency (Schindler/Kanzaki disease)	J. Hum. Genet	49	1-8	2004
Hermans M. M. P, van Leenen, D., Kroos, M. A., Beesley, C. E., Van der Ploeg, A. T., Sakuraba, H., Wevers, R., Kleijer, W., Michelakakis, H., Kirk, E. P., Fletcher, J., Bosshard, N., Basel, L., Besley, G., Reuser, A. J. J.	Twenty two novel mutations in the lysosomal α -glucosidase gene (GAA) underscore the genotype-phenotype correlation in glycogen storage disease type II.	Hum. Mut.	23	47-56	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Itoh K, Satoh Y, Kadota Y, Oheda Y, Kuwahara J, Shimmoto, M, Sakuraba H.	Expression of lysosomal protective protein/cathepsin A in a stably transformed human neuroblastoma cell during bi-directional differentiation into neuronal and Schwannian cells.	Neurochem. Int.	44	447-57	2004
Kotani M, Yamada H, Sakuraba H.	Cytochemical and biochemical detection of intracellularly accumulated sialyl glycoconjugates in sialidosis and galacto-sialidosis fibroblasts with <i>Macckia amurensis</i> .	Clin. Chim. Acta	344	131-5	2004
Sato B. S, Ishii K, Makino A, Iwabuchi K, Yamaji-Hasegawa A, Satoh Y, Nagaoka I, Sakuraba H, Kobayashi T.	Distribution and transport of cholesterol-rich membrane domains monitored by a membrane-impermeant fluorescent polyethylene glycol-derivatized cholesterol.	J. Bio. Chem.	279	23790-6	2004
Satoh Y, Oheda Y, Kadota Y, Kuwahara J, Aikawa S, Matsuzawa, F, Doi H, Aoyagi T, Sakuraba H, Itoh K.	Microbial serine carboxypeptidase inhibitors- Comparative analysis of actions on homologous enzymes derived from man, yeast and wheat.	J. Antibiotics	57	316-25	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
桜庭 均, 伊藤孝司	リソソーム性ノイラミニダーゼ (ノイラミニダーゼ-1) .	日本臨床 増刊 「広範囲 血液・尿化学検査, 免疫学的検査 (第6版) - その数値をどう読むか-」	62	517-20	2004
Ishiwari K, Kotani M, Suzuki M, Pumbo E, Suzuki A, Kobayashi T, Ueno T, Fukushige T, Kanzaki T, Imada M, Itoh K, Akioka S, Tajima Y, Sakuraba H.	Clinical and biochemical studies on a Japanese Salla disease case associated with a renal disorder.	J. Hum. Genet.	49	656-63	2004
Kitagawa T, Ishige N, Suzuki K, Owada M, Ohashi T, Kobayashi M, Eto Y, Tanaka A, Mills K, Winchester B, Keutzer J.	Non-Invasive Mass Screening Method for Fabry Disease by Measuring Globotriaosylceramide in Whole Urine Samples Using Tandem Mass Spectrometry.	Molecular Genet Metab	80		2005 in Press
北川照男	小児疾患のマス・スクリーニング概念と歴史	小児内科	36	1840-5	2005
北川照男、松田一郎多田啓也、大浦敏明 大和田操、青木菊麿 山口清次、高柳正樹 重松陽介、大浦敏博	有機酸代謝異常症および脂肪酸酸化酵素異常症の治療ガイドラインの検討 専門委員会報告 (2)	特殊ミルク情報	40		2005 印刷中
Shintaku H, Kure S, Ohura T, Okano Y, Ohwada M, Sugiyama N, Sakura N, Yoshida I, Yoshino M, Matsubara Y, Suzuki K, Aoki K, Kitagawa T	Long-term treatment and diagnosis of tetrahydrobiopterin-responsive hyperphenylalaninemia with a mutant phenylalanine hydroxylase gene.	Pediatr. Res	55	425-30	2004

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Fujimoto Y, Okuyama T, Iijima M, Tanaka T, Reiko Horikawa R, Yamada K, Ogata T.	Genitourinary phenotype in XX patients with distal 9p monosomy.	Molecular Genetics and metabolism	82	173-9	2004
Sanae H, Keita T, Hui Q Zhang, Shin E, Wataru O, Hiroshi I, Torayuki O, Kiyoshi T, Shizuo A, Tetsuya O, Kaikobad I, Michitaka O.	Stat3 protects against Fas-induced liver injury by redox-dependent and -independent mechanisms.	J. Clin. Invest	112	989-98	2003
Kanaji A, Kosuga M, Li XK, Fukuhara Y, Tanabe A, Kamatwa Y, Azuma N, Yamada M, Sakamaki T, Toyama Y, Okuyama T.	Improvement of skeletal lesions in mice with mucopolysaccharidosis type VII by neonatal adenoviral gene transfer.	Mol Ther	8	718-25	2003
奥山虎之 他	内分泌疾患の診療とカウンセラーの資格と責任	ホルモンと臨床	52	79-88	2004
松田光展、山口恭子、桜川宣男	小児の運動障害の診かた	小児科	46	14-23	2005