

4. 酒井規夫、大場志保子、青天目信、神尾範子、沖永剛史、今井克美、鈴木保宏、津留陽、田中あけみ、谷池雅子、大藪恵一. 白質ジストロフィー7例に対する造血幹細胞移植の効果とリスク. 第47回日本小児神経学会:05.5.19-5.21、熊本
5. 酒井規夫、神尾範子、沖永剛志、谷池雅子. Pallister-Hall 症候群の一例. 第25回臨床細胞分子遺伝研究会 ; 04.6.18

高田五郎

論文発表

- 1 Tamura H, Takahashi T, Ban N, Torisu H, Ninomiya H, Takada G, Inagaki N. Niemann-Pick Type C: Novel NPC1 mutations and characterization of the concomitant acid sphingomyelinase deficiency. *Mol Genet Metab*, 87, 113-121, 2006.
- 2 Takahashi I, Takahashi T, Mikami T, Komatsu M, Ohura T, Schuchman EH, Takada G. Acid sphingomyelinase: Relation of 93Lys residue on the ratio of intracellular to secreted enzyme activity. *Tohoku J Exp Med*, 206, 333-340, 2005.

大野耕策

学会発表

- 1 雷 珂、侯 琳、井上岳彦、大野耕策 ゴーシェ病の分子シャペロン療法
第47回日本小児神経学会総会、2005年5月19-21日、熊本

辻省次

論文発表

- 1 Takahashi, Y. Goto, J. Tsuji, S. Application of DNA microarray-based high throughput gene analysis system for molecular diagnosis. *Tanpakushitsu Kakusan Koso* (50(16 Suppl)) pp 2115-2121, 2005

学会発表

1. Development of DNA microarray-based high throughput gene analysis system for neurodegenerative diseases. 57th Annual Meeting of the American Academy of Neurology

難波栄二

論文発表

1. Iwasaki H, Watanabe H, Iida M, Ogawa S, Tabe M, Higaki K, Nanbe E, Suzuki Y. Fibroblast screening for chaperone therapy in β -galactosidosis. Brain Dev in press.

学会発表

1. 高村歩美、檜垣克美、松田潤一郎、鈴木義之、難波栄二：G_{M1}-ガングリオシドーシスモデルマウス脳における Trk 受容体シグナルの異常. 第 78 回日本生化学会大会、神戸市、2005. 10. 19-22
2. 大橋英美子、檜垣克美、山本浩一、高村歩美、飯田真巳、小川誠一郎、岩崎浩之、鈴木義之、難波栄二：ヒト G_{M1}-ガングリオシドーシス遺伝子変異解析とケミカルシャペロン療法. 第 48 回日本先天代謝異常学会、熊本市、2005. 11. 16-18
3. 高村歩美、檜垣克美、山本浩一、飯田真巳、岩崎浩之、鈴木義之、難波栄二：マウスモデル細胞を用いた G_{M1}-ガングリオシドーシスの解析. 第 11 回日本ライソゾーム病研究会、東京、2005. 12. 2

鈴木康之

論文発表

- 1 Kato T, Kato Z, Kuratsubo I, Tanaka N, Ishigami T, Kajihara J, Sukegawa-Hayasaka K, Orii K, Isogai K, Fukao T, Shimosawa N, Orii T, Kondo N, Suzuki Y. Mutational and structural analysis of Japanese patients with mucopolysaccharidosis type II. J Hum Genet. 2005;50(8):395-402. 2005
- 2 Tomatsu S, Gutierrez MA, Ishimaru T, Pena OM, Montano AM, Maeda H, Velez-Castrillon S, Nishioka T, Fachel AA, Cooper A, Thornley M, Wraith E, Barrera LA, Laybauer LS, Giugliani R, Schwartz IV, Frenking GS, Beck M, Kircher SG, Paschke E, Yamaguchi S, Ullrich K, Isogai K, Suzuki Y, Orii T, Noguchi A. Heparan sulfate levels in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses. J Inher Metab Dis. 2005 Jan;28(5):743-757.

学会発表

1. 倉坪和泉、鈴木康之、加藤智美、折居忠夫、下澤伸行、近藤直実：Hunter 病軽症成人例の神経心理学的検討（第二報）：性格特性について. 第 47 回

日本小児神経学会総会、2005. 5. 19-21, 熊本

2. 加藤智美、加藤善一郎、倉坪和泉、田中 登、石神太人、梶原淳一、早坂一祐川和子、折居恒治、磯貝光治、深尾敏幸、下澤伸行、折居忠夫、近藤直実、鈴木康之：ムコ多糖症 II 型 (Hunter 病) における遺伝子変異・蛋白立体構造解析. 第 50 回日本人類遺伝学会、2005. 9. 19-22, 倉敷
3. 倉坪和泉、鈴木康之、折居恒治、加藤智美、折居忠夫、近藤直実：Hunter 病患者のメンタルヘルスについての検討. 第 48 回日本先天代謝異常学会、2005. 11. 16-18, 熊本

桜庭均

論文発表

- 1 Matsuzawa, F., Aikawa, S., Doi, H., Okumiya, T., and Sakuraba, H. Fabry disease : Correlation between structural changes in alpha-galactosidase and clinical and biochemical phenotypes. *Hum. Gene* : 117, 317-328 2005.
- 2 Kanekura, T., Fukushige, T., Kanda, A., Tsuyama, S., Murata, F., Sakuraba, H., and Kanzaki, T. Immunoelectron microscopic detection of globotriaosylceramide accumulated in the skin of patients with Fabry disease. *Br. J. Dermatol*: 153, 544-548 2005.
- 3 Sakuraba, H., Murata-Ohsawa, M., Kawashima, I., Tajima, Y., Kotani, M., Ohshima, T., Chiba, Y., Takashiba, M., Jigami, Y., Fukushige, T., Kanzaki, T., and Itoh, K. Comparison of the effects of agalsidase alfa and agalsidase beta on cultured human Fabry fibroblasts and Fabry mice. *J. Hum. Genet*: In press.

学会発表

1. 桜庭 均 : 遺伝病の分子病態解明と治療法開発に向かって-ファブリー病をモデルとして. 2005 年トップフォーラム「生命科学・ゲノム科学からみた医学とオーダーメイド医療」、2005, 3. 5, 東京
2. 桜庭 均 : ファブリー病の病態と治療. 第 41 回東京腎生検カンファレンス、2005, 3.11, 東京
3. 桜庭 均 : ファブリー病の分子病態解明と治療法開発. *Cell Biology Summer Meeting*、2005, 7. 15, 熱海
4. 桜庭 均 : ファブリー病の病態解明そして治療へ. 順天堂大学附属順天堂

医院腎・高血圧内科セミナー、2005, 7. 21, 東京

5. 桜庭 均 : 先天代謝異常症の分子病態解明と治療法開発. 神奈川技術アカデミー、 2005, 11. 1, 東京
6. 桜庭 均、村田真以、川島育夫、田島陽一、小谷政晴、千葉靖典、高柴みな子、地神芳文、福重智子、神崎 保 : ファブリー病患者線維芽細胞及びファブリー病マウスに対するアガルシダーゼ・アルファとベータの効果の比較. 第 48 回日本先天代謝異常学会, 2005, 11. 16-18, 熊本

北川照男

論文発表

- 1 Kitagawa T, Ishige N, Suzuki K, Owada M, Ohashi T, Kobayashi M, Eto Y, Tanaka A, Mills K, Winchester B, Keutzer J. Non-invasive screening method for Fabry disease by measuring globotriaosylceramide in whole urine samples using tandem mass spectrometry. *Mol Genet Metab.* 2005 Jul;85(3):196-202. Epub 2005 Apr 26.
- 2 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巻1840-1845, 2005.
- 3 大和田操、浦上達彦、北川照男、山内邦昭:尿糖検査のよるわが国の学童糖尿病健診. 小児内科. 2005;37 (4): 433-437.
- 4 北川照男:小児腎臓病学。腎臓. 2005; 28 (1): 43-54.
- 5 北川照男:学校検尿の過去・現在・未来. 東京小児科医会報. 2005; 24 (1): 70-72.
- 6 石毛信之、鈴木 健、大和田操、大橋十也、北川照男、他.
- 7 Tandem 質量分析計を用いた尿中 Globotriaosylceramide (GL-3) 測定による Fabry 病スクリーニング法の研究. *Jap. J. Soc. Mass-screening* 2005; Vol. 15: 62
- 8 鈴木 健、石毛信之、大和田操、大橋十也、北川照男、他. 尿を用いた Fabry 病の診断法の研究. *Jpa J Inherit. Metab. Dis.* 2005; 21(2): 69

桜川宣男

論文発表

- 1 武井理子、桜川宣男、衛藤義勝他:ライソゾーム病の診断フローチャート. 小児科 In press

奥山虎之

論文発表

- 1 Fukuhara Y, Li XK, Kitazawa Y, Inagaki M, Matsuoka K, Kosuga M, Kosaki R, Shimazaki T, Endo H, Umezawa A, Okano H, Takahashi T, and Okuyama T. Histopathological and Behavioral Improvement of Murine Mucopolysaccharidosis Type VII by Intra-cerebral Transplantation of Neural Stem Cells. Molecular Therapy. (in press)

学会発表

- 1 福原康之, 李小康, 小須賀基通, 小崎里華, 島崎琢也, 岡野栄之, 奥山虎之 : ムコ多糖症 VII 型マウスに対する神経幹細胞脳室内投与治療、ドナー細胞の脳内分布と組織所見の考察、第 4 回日本再生医療学会、平成 17 年 3 月 1 日、大阪国際会議場
- 2 福原康之, 李小康, 小須賀基通, 小崎里華, 島崎琢也, 岡野栄之, 奥山虎之 : 神経幹細胞脳内移植による MPSVII マウスの脳組織所見・行動の改善、第 11 回日本ライソゾーム病研究会、平成 17 年 12 月 2 日、東京

坪井一哉

論文発表

- 1 ファブリー病に対する酵素補充療法の検討 交通医学 59(3,4): 11-15, 2005

学会発表

- 1 酵素補充療法を導入した Fabry 病 5 症例の検討 内科学会総会・講演会 2005 大阪
- 2 当院における酵素補充療法を導入した Fabry 病 8 症例の検討 第 48 回日本先天代謝異常学会総会 2005 熊本
- 3 ゴーシェ病患者における健康関連 QOL の全国調査 第 11 回ライソゾーム病研究会 2005 東京
- 4 Pompe 病患者における健康関連 QOL および基本的 ADL の全国調査
- 5 内科学会総会・講演会 2006 横浜
- 6 ゴーシェ病患者における健康関連 QOL の検討 交通医学会総会 2006 大阪

松田純子

論文発表

- 1 Yagi T, Matsuda J, Tominaga K, Suzuki K, Suzuki K. (2005) Hematopoietic cell transplantation ameliorates clinical phenotype and progression of the CNS pathology in the mouse model of late onset krabbe disease. J Neuropathol Exp Neurol. 65, 565-575.
- 2 Wu YP, Mizukami H, Matsuda J, Saito Y, Proia LR, Suzuki K. (2005) Apoptosis accompanied by up-regulation of TNF- α death pathway genes in the brain of Niemann-Pick type C disease. Mol. Genet. Metab. 84, 9-17.

学会発表

- 1 第28回日本神経科学会・2005年7月26-28日・横浜市（神奈川県）演題：新たなスフィンゴリピドーシスモデルマウス（サポシンDノックアウトマウス）における小脳プルキンエ細胞の選択的細胞死のメカニズムの解明発表者：松田純子、木戸真希子、山崎明子、樋田一徳、石村和敬、只野有富佳子、石塚稲夫、黒田泰弘、鈴木邦彦
- 2 20th Biennial meeting international society for neurochemistry jointly with the European society for neurochemistry.・2005年8月21-26日・Innsbruck (Austria) Title: Patterned cerebellar Purkinje cell death with accumulation of HFA-ceramide in the new mouse model of sphingolipidosis. Author: Matsuda J, Yamazaki A, Kido M, Toida K, Tadano-Aritomi K, Ishizuka I, Suzuki K
- 3 第48回日本先天代謝異常学会・2005年11月16-18日・熊本市（熊本県）演題：スフィンゴリピドーシスの新たな疾患モデルマウスの作成；神経系におけるスフィンゴ糖脂質の生理機能の理解と神経病変治療法の開発をめざして発表者：松田純子
- 4 東海大学ハイテク整備事業成果報告会・平成17年9月21日・東海大学校友会館、東京都霞ヶ関演題：ライソゾーム病の新たな疾患モデルマウスから解明される神経系におけるスフィンゴ糖脂質の生理的機能発表者：松田純子