

- nervous system by adenovirus in utero: ; implication for prenatal gene therapy to brain involvement of lysosomal storage disease. *J Gene Med* 6(11):1206-1215, 2004
13. Sakurai K, Iizuka S, Shen JS, et al: Brain transplantation of genetically modified bone marrow stromal cells corrects CNS pathology and cognitive function in MPS VII mice. *Gene Ther* 11(19):1475-1481, 2004
 14. Lin H, Sugimoto Y, Ohsaki Y, et al: 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(3):219-28, 2004
 15. Hamanoue M, Yoshioka A, Ohashi T, et al: NF-kappaB prevents TNF-alpha-induced apoptosis in an oligodendrocyte cell line. *Neurochem* 29(8):1571-1576, 2004
 16. Eto Y, Shen JS, Meng XL, et al: Treatment of lysosomal storage disorders;Cell therapy and gene therapy. *J Inherit Metab Dis* 27(3):411-415, 2004
 17. Eto Y: Lysosomal disease with endocrine abnormality. *Nippon Rinsho*. 28;Suppl 3:579-581, 2006 Japanese.
 18. 小林博司, 有賀賢典, 田嶋朝子, 他: 本邦初のムコ多糖症 I 型に対する酵素補充療法, *日小児誌* 110(4):521-525, 2006
 19. 衛藤義勝: リゾゾーム病に伴う内分泌異常 別冊日本臨床、新領域別症候群シリーズ No. 3、579-581、2006 年
 20. 衛藤義勝: Fabry 病. *小児科診療* 69(11):1724-1734, 2006
 21. 衛藤義勝: Fabry 病に対する α -galactosidase. *腎と透析* 61(2):247-251, 2006
 22. 衛藤義勝: Pompe 病. *小児科診療増刊号 診断と治療社* 69: 550 - 553, 2006
 23. 衛藤義勝. 先天代謝異常のスクリーニング. 改定 6 版 基準値と異常値の間—その判定と対策—. 2006: 中外医学社
 24. 小林博司, 衛藤義勝: Pompe 病酵素補充療法—その効果と問題点— 特集先天代謝異常症—日常診療での必須知識—, *小児科診療* 11(199):1743-1747, 2006
 25. 衛藤義勝: 遺伝子治療と再生医療の現状と展望, *腎と透析*, 59: 440-444, 2005
 26. 藤原優子, 大橋十也, 衛藤義勝: Fabry 病の心血管病変に対する酵素補充療法の評価、*神経内科*; 62(1) 49-55 2005
 27. 衛藤義勝: ファブリー病の酵素補充療法, 浅野泰他編: 先端医療シリーズ 31, 腎臓病—診断と治療の最前線, 東京, pp 88-91, 2005
 28. 衛藤義勝, 井田博幸: ファブリー病について, 衛藤義勝編: ファブリー病—基礎から臨床までの最近の知見—, ブレーン出版, 東京, pp3-10, 2004
 29. 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: 73-75, 2004

【特別講演、講演会、シンポジウム】

1. Eto Y. Gene Therapy and Cell Therapy in neurogenetic disorders. 第2回ヨーロッパ神経遺伝学会. Rostock, Oct. 2006
2. 衛藤義勝. 成人にみられる代謝異常症—最近の治療の進歩. 熊本医師会. 熊本, 2006.10
3. Eto Y. Novel treatment for neurogenetic disorders. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Chiba, Sep. 2006
4. Eto Y. Gene Therapy and Cell Therapy in Lysosomal Storage Disease. The 12th Annual meeting of Japan Society of Gene Therapy. Tokyo, Aug. 2006
5. 衛藤義勝. 脳を治す—遺伝性神経疾患の治療は可能か. 第48回日本小児神経学会. 舞浜, 2006.6
6. 衛藤義勝. ファブリー病の最近の治療に関して. 日本ファブリー病研究会. 新潟, 2006.5
7. Eto Y. Female Fabry disease. International Symposium of Lysosomal Disease. Stockholm, April. 2006
8. Eto Y. Cell Therapy and Gene Therapy Lysosomal disease. Taipei, March. 2006
9. Eto Y. Female Fabry disease in Japan. European Symposium of Lysosomal Storage Disease. Athens, March. 2005.
10. Eto Y. Cell Therapy and Gene Therapy in Mucopolysaccharidosis First Meeting of Korean Society of Mucopolysaccharidosis. Seoul, March. 2005.
11. 衛藤義勝. ファブリー病の酵素治療. 第48回日本腎臓病学会.(シンポジウム). 横浜, 2005,6
12. 衛藤義勝. リンゾーム病の最近の酵素補充療法の進歩. 第1回大阪先天代謝異常学会. 大阪, 2005,6
13. 衛藤義勝. リンゾーム病の酵素治療. 第50回日本人類遺伝学会. 岡山, 2005.9
14. 衛藤義勝. 遺伝性神経疾患の治療. 山口小児神経研究会. 山口, 2005.9
15. 衛藤義勝: リンゾーム病の酵素治療の最近の進歩. 東海先天代謝異常学会. 名古屋, 2005.10
16. Eto. Y. Fabry disease in Japan. LSD symposium. Athens, Nov. 2005
17. Eto. Y. Japanese Experience in Fabry disease. The 6th Asian Symposium of LSD. Bangkok, Nov. 2005
18. Eto Y. MPS-1 Clinical Trial, Japanese case. MPS International Workshop. Amsterdam, 2004.9
19. Eto Y. Urinary Screening of Fabry disease and Clinical trial Phase III enzyme therapy in Japan. International workshop of Fabry disease. Paris, 2004.10

20. 衛藤義勝. リソソーム病の酵素補充療法. 第 1 回熊本先天代謝異常学会. 熊本, 2004. 5
21. 衛藤義勝. 遺伝性疾患の最近の進歩. ゲノム医療九州大学小児科 100 周年記念大会. 福岡, 2004. 6
22. 衛藤義勝. Fabry 病の酵素治療. 第 39 回日本小児腎臓病学会. 熊本, 2004. 6

【学会発表】

1. Kobayashi M, Ohashi T, Ida H, Eto Y. Clinical manifestations of Japanese heterozygotes with Fabry disease. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Makuhari, Sep. 2006
2. Qiu WJ, Izuka S, Ohashi T, Eto Y. Correction of The alpha-Galactosidase A deficiency and Reduction of Glycolipid Storage in Fabry Mice Receiving Transduced Bone Marrow Mesenchymal Stem Cells. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Makuhari, Sep. 2006
3. 月花環, 林孝彰, 竹内智一, 久保朗子, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝, 北原健二. 新規 OAT 遺伝子変異を認めたビタミン B6 非反応性脳回状脈絡網膜萎縮の同胞例, 第 60 回臨床眼科学会. 京都, 2006. 10
4. 小林博司, 森田麻子, 大橋十也, 衛藤義勝. レンチウイルスを用いた Krabbe 病モデルマウスの遺伝子治療. 第 48 回日本小児神経学会総会. 舞浜, 2006. 6
5. Kobayashi H, Morita A, Ohashi T, Eto Y. Lentivirus mediated gene therapy for Krabbe disease. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Makuhari, Sept. 2006
6. Kobayashi H, Morita A, Ohashi T, Eto Y. Lentivirus mediated gene therapy for Krabbe disease. The 12th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy. Tokyo, August. 2006
7. 小林博司, 有賀賢典, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝. ムコ多糖 I 型日本人女性の継続的な酵素補充による治療経過について. 第 12 回日本ライソゾーム研究会. 東京, 2006. 11
8. 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 船塚真, 宍倉啓子, 鈴木よう子, 大澤真木子, 衛藤義勝. 遅発型 Pompe 病日本人男性に対する酵素補充療法. 第 1 回日本ポンペ病の会. 東京, 2006. 11
9. Sakurai K, Iizuka K, Shen JS, Mor T, Umezawa A, Ohashi T, Eto Y. Intraventricular transplantation of genetically modified bone marrow stromal cells corrects brain function of MPSVII mice. Pediatric Academic Societies (PAS) 2005 Annual Meeting. Washington D.C, May. 2005

10. 櫻井謙, 田嶋朝子, 飯塚佐代子, 沈勁松, 孟興麗, 鈴木登, 大橋十也, 衛藤義勝. ES 細胞由来神経前駆細胞のマウス脳室内移植によるリソゾーム蓄積症の治療法の開発. 第 108 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2005. 4.
11. Sakurai K, Tajima A, Iizuka S, Kaneshiro, E Suzuki N, Ohashi T, Eto Y. Embryonic Stem Cells and Gene Therapy for Lysosomal Storage Diseases. The 11th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therap. Tokyo, July. 2005
12. Kobayashi H, Morita A, Shen JS, Meng XL, Ohashi T, Donald B Kohn, Eto Y. Retrovirus and Lentivirus mediated gene therapy for Krabbe disease. The 11th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy. Tokyo, July. 2005
13. Sakurai K, Kaneshiro E, Iizuka S, Tajima A, Mori T, Umezawa A, Ohashi T, Eto Y. Intracerebral transplantation of genetically modified bone marrow stromal cells in adult MPS VII mice. 第 48 回日本先天代謝異常学会. 島根, 2005. 11
14. 小林博司. 森田麻子. 沈勁松. 孟興麗. 大橋十也. 衛藤義勝. レトロウイルス. レンチウイルスを用いた Krabbe 病に対する遺伝子治療. 第 48 回日本先天代謝異常学会. 島根, 2005. 11
15. Sakurai K. Gene and Cell Therapy for Lysosomal Storage Diseases. Research Seminar in Childrens Hospital Los Angeles, at Los Angeles, June. 2004.
16. Sakurai K, Iizuka S, Meng XL, Shen JS, Mori T, Umezawa A, Ohashi T, Eto Y. Correction of the CNS pathology and function of MPS VII mice by intraventricular transplantation of genetically modified bone marrow stromal cells. The 7th Annual Meeting of American Society of Gene Therapy. Minneapolis, June. 2004
17. 櫻井謙, 田嶋朝子, 飯塚佐代子, 沈勁松, 孟興麗, 鈴木登, 大橋十也, 衛藤義勝. マウス胚性幹細胞を用いたライソゾーム病の細胞治療法の開発. 第 47 回日本先天代謝異常学会. 宇都宮市, 2004. 11
18. 櫻井謙, 田嶋朝子, 飯塚佐代子, 沈勁松, 孟興麗, 鈴木登, 大橋十也, 衛藤義勝. マウス胚性幹細胞を用いたライソゾーム病の細胞治療法の開発. 第 10 回ライソゾーム病研究会. 東京, 2004. 12.
19. Shen JS, Meng XL, Ohashi T, Eto Y. Retrovirus mediated in utero gene therapy to the CNS. The 10th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy. Tokyo, Aug. 2004.
20. Tajima A. A case report of congenital nephrogenic diabetes insipidus with a novel AVPR2 Mutation. 5th GeNeSIS Symposium and Investigators Meeting. Florence, Italy, May. 2004
21. 田嶋朝子, 伊東建, 飯塚佐代子, 沈勁松, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝. In

in vitro におけるゴーシェ病モデルの細胞の作成およびその評価. 第 47 回日本先天代謝異常学会. 宇都宮市, 2004. 11

鈴木 義之

【論文発表】

1. Ogawa S, Kanto M, Suzuki Y: Development and medical application of unsaturated carbaglyco- sylamine glycosidase inhibitors. Mini Rev Med Chem, in press, 2007.
2. Ichinomiya S, Watanabe H, Maruyama K, et al: Neurological assessment of GM1-gangliosidosis model mice. Brain Dev 29: 210-216, 2007.
3. Suzuki Y: β -Galactosidase deficiency: an approach to chaperone therapy. J Inherit Metab Dis 29: 471-476, 2006.
4. Iwasaki H, Watanabe H, Iida M, et al: Fibroblast screening for chaperone therapy in β -galactosidosis. Brain Dev 28: 482- 486, 2006.
5. 鈴木義之: ケミカルシャペロン. 小児科診療 69: 1710-1715, 2006.
6. Suzuki Y, Nanba E, Matsuda J, et al: β -Galactosidase deficiency (β -galactosidosis): GM1-Gangliosidosis and Morquio B disease. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B (eds): The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, McGraw-Hill, New York, <<http://genetics.accessmedicine.com/>> 2006.
7. 鈴木義之: 薬物療法 (遺伝病に対する新しい治療法). 小児科の新しい流れ: 先端医療シリーズ 34, 先端医療技術研究所, pp104-10, 2005.
8. 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 45: 2313-2320, 2004.

【学会発表】

1. Suzuki Y: Molecular approaches to neuro- genetic diseases: GM1-gangliosidosis as a model target disease. International Congress of Genetics for Pediatrics, Luxor, Egypt 2007. 1. 25-26.
2. Suzuki Y, Ichinomiya S, Watanabe H, Iwasaki H, Maruyama K, Toda H, Kurosawa M, Matsuda J: Neurological examination of genetically engineered GM1-gangliosidosis model mice. British Paediatric Neurology Association XXXII Annual Conference, Bristol, 2006. 1. 18-20.
3. Takamura A, Higaki K, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E: Impairment of Trk receptor-mediated signaling causes neuronal death in GM1-gangliosidosis. 第 29 回日

- 本神経科学大会、京都 2006. 7. 19-21.
4. 鈴木義之：遺伝性ライソゾーム病に対するケミカルシャペロン療法. 第 25 回分子病理学研究会・東京シンポジウム, 東京 2006. 8. 4-5.
 5. Higaki K, Takamura A, Matsuda J, Ogawa S, Iida M, Iwasaki H, Suzuki Y, Nanba E: Analysis of the effect of chemical chaperone on human mutant β -galactosidase expressing mouse cells. 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Makuhari 2006. 9. 12-16.
 6. Takamura A, Higaki K, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E: Impairment of Trk signaling in GM1-gangliosidosis mice brains. 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Makuhari 2006. 9. 12-16.
 7. 檜垣克美、高村歩美、山本浩一、飯田真巳、小川誠一郎、岩崎 博之、松田潤一郎、鈴木 義之、難波 栄二： α -ガラクトシダーゼ欠損症遺伝子変異とケミカルシャペロン療法の検討. 第 29 回日本人類遺伝学会大会、米子 2006. 10. 17-20.
 8. 鈴木義之：モデルマウスを用いた GM1-ガングリオシドーシスの新しい治療法開発. 第 29 回日本人類遺伝学会大会、米子 2006. 10. 17- 20.
 9. Suzuki Y, Ichinomiya, S, Maruyama K, Toda H, Watanabe H, Iwasaki H, Kurosawa, M, Matsuda J: Mouse Neurology: neurological assessment of GM1-gangliosidosis model mice. 35th Annual Meeting of the Child Neurology Society Meeting, Pittsburgh 2006. 10. 18-21.
 10. Suzuki Y: Child Neurology: Many patients and many diseases. What next? 3rd International Conference on Child Neurology of Central Asian Countries. Almaty, Kazakhstan 2005. 6. 2-3.
 11. Suzuki Y: β -Galactosidase deficiency: An approach to chaperone therapy. 42nd Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Paris, 2005. 9. 6-9.
 12. Suzuki Y, Matsuda J, Nanba E, Ohno K, Itoh M, Ogawa S, Iida M, Tabe M: A new molecular therapy for lysosomal storage diseases. European Paediatric Neurology Society Congress 2005, Goteborg, Sweden 2005. 9. 14-17.
 13. 鈴木義之：ケミカルシャペロン療法：遺伝性ライソゾーム病に対する新しい分子治療. 第 50 回人類遺伝学会大会, 倉敷, 2005. 9. 19- 22.
 14. Takamura A, Higaki K, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E: Impairment of Trk receptor-mediated signaling in GM1-gangliosidosis mouse brain. 第 78 回日本生化学会大会, 神戸 2005. 10. 19-22.
 15. Suzuki Y: New Therapies for Neurogenetic Disorders. XVIII World Congress of Neurology, Sydney, Australia 2005. 11. 5-11.
 16. 一ノ宮悟史, 渡辺浩史, 松田潤一郎, 丸山貴美子, 戸田寛子, 岩崎裕之, 黒澤美枝

- 子, 飯田真己, 小川誠一郎, 鈴木義之: 遺伝子組換えGM1-ガングリオシドーシスモデルマウスの神経学的評価. 第48回日本先天代謝異常学会、熊本 2005. 11. 16-18.
17. 大橋英美子, 檜垣克己, 山本浩一, 高村歩美, 飯田真己, 小川誠一郎, 岩崎博之, 鈴木義之, 難波栄二: ヒト GM1-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 2005. 11. 16-18.
 18. 鈴木義之, 渡辺浩, 岩崎博之, 一ノ宮悟史, 丸山貴美子, 戸田寛子, 黒澤美枝子, 松田潤一郎, 飯田真己: GM1-ガングリオシドーシスモデルマウスを用いた新しい治療法の開発. 第22回日本疾患モデル学会, 伊香保 2005. 11. 24-25.
 19. 高村歩美, 檜垣克己, 山本浩一, 飯田真己, 岩崎博之, 鈴木義之, 難波栄二: マウスモデル細胞を用いたGM1-ガングリオシドーシスの解析. 第11回ライソゾーム病研究会, 東京 2005. 12. 2.
 20. 松田潤一郎, 鈴木 治, 大島章弘, 山本美江, 野口章, 滝本一広, 伊藤雅之, 難波栄二, 檜垣克美, 鈴木義之: GM1-ガングリオシドーシス幼児型モデルマウスの中樞神経病変に対する新規治療法開発. 第51回日本実験動物学会総会、長崎 2004. 5. 20-22.
 21. Suzuki Y: Chemical chaperone therapy for lysosomal storage diseases. 19th United Leukodystrophy Foundation Scientific Symposium. DeKalb, 2004. 7. 14-15.
 22. 渡辺浩史, 岩崎博之, 下重里江, 渡辺織江, 黒澤美枝子, 柴田雅祥, 松田潤一郎, 飯田真己, 久保孝利, 小川誠一郎, 鈴木義之: GM1-ガングリオシドーシスモデルマウスに対するケミカルシャペロン療法の臨床的酵素学的効果. 第47回先天性代謝異常学会総会、宇都宮 2004. 11. 11-13.
 23. 高村歩美, 檜垣克美, 山本浩一, 富永里香, 難波栄二, 松田潤一郎, 鈴木義之: GM1-ガングリオシドーシス神経変性分子メカニズムの解明とケミカルシャペロン法の研究. 第47回先天性代謝異常学会総会、宇都宮 2004. 11. 11-13.
 24. 檜垣克美, 山本浩一, 富永里香, 難波栄二, 鈴木義之: ヒト GM1-ガングリオシドーシス変異とケミカルシャペロン法の検討. 第47回先天性代謝異常学会総会、宇都宮 2004. 11. 11-13.
 25. Suzuki Y: Recent advances in neurometabolic disorders. 8th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology, Delhi, 2004. 10. 7-10.
 26. Suzuki Y: Chemical chaperone therapy for brain pathology in lysosomal storage diseases. International Conference: Current problems in Child Neurology, Moscow, 2004. 11. 7-9.
 27. 山本浩一, 檜垣克美, 高村歩美, 飯田真己, 難波栄二, 鈴木義之: ヒト変異 β -ガラクトシダーゼ遺伝子を発現するマウス細胞株の樹立と解析. 第47回日本ライソ

ゾーム病研究会、東京 2004. 12. 9-10.

芳野 信

【論文発表】

1. Yoshino, M, Watanabe Y, Tokunaga, Y et al.: Role of specific cytokines in bone remodeling and hematopoiesis in Gaucher disease, *Pediatr Int* (2007), in press
2. 渡辺順子、徳永泰幸、原田英明、他: 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.

【学会発表】

1. Yoshino M, Watanabe Y, Tokunaga Y, Harada E, Fujii C, Numata S, Harada E, Tajima A, Ida H: The role of cytokines in the mechanism of bone lesions and hematological changes in Gaucher's disease. 9th Annual Asia LSD Symposium. Makuhari, September, 2006.
2. 渡辺順子、芳野 信: リソソーム病患者の血中サイトカイン等の動態. 第107回日本小児科学会学術集会(岡山) 2004. 4. 9. - 4. 11.
3. 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* 宇都宮、2004. 11. 11- 13.
4. Watanabe Y, Tokunaga Y, Ida H, Kobayashi M, Ohashi T, Eto Y, Yoshino M: Correlations among cytokines and bone turnover markers in patients with type 1 Gaucher disease. 41st Annual Symposium, Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Amsterdam, August, 2004

田中あけみ

【論文発表】

1. 坂口(梶田)知子、田中あけみ、山野恒一: ジメチルメチレンブルー呈色反応による尿のムコ多糖症スクリーニング法: 見逃し症例に基づく反省と方法の再検討, *日本マススクリーニング学会誌*, 印刷中 2007
2. Maeda M, Namikawa K, Kobayashi I, Ohba N, Takehara Y, Kadono C, Tanaka A, Kiyama H: Targeted gene therapy toward astrocytoma using a Cre/loxP-based adenovirus system. *Brain Res.* 1081; 34-43, 2006
3. 田中あけみ、澤田智、藤岡弘季、山野恒一: Hurler 病の 1 症例における酵素補充療法の効果. *日本小児科学会雑誌*, 110; 945-950, 2006
4. 高浦奈津子、田中あけみ、吉田敏子、他: Sanfilippo 症候群 B 型と Wilson 病を合

- 併した1男児例. 脳と発達, 38; 49-53, 2006
5. 田中あけみ: ムコ多糖症における骨髄移植ほどの程度有効か?, 五十嵐隆、石井正浩、滝田順子、平岩幹男、水口雅、横田俊平、横谷進、渡辺とよ子編, 小児疾患の治療, 中外医学社, 東京, pp270-274, 2006
 6. 田中あけみ: ムコ多糖症, 渡辺博編, 「小児の治療指針」小児科診療増刊号, 診断と治療社, 東京, pp546-550, 2006
 7. 田中あけみ: 肝型糖原病, 竹井謙之、川崎誠治編, 「消化器疾患」別冊医学のあゆみ, 医歯薬出版株式会社, 東京, pp594-597, 2006
 8. 田中あけみ: Wolman 病, 別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ, 日本臨床社, 東京, pp750-752, 2006
 9. Tomatsu S, Okamura K, Maeda H, et al: Keratan sulfate levels in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 28; 187-202, 2005
 10. Kitagawa T, Ishige N, Suzuki K, et al: Non-invasive screening method for Fabry disease by measuring globotriaosylceramide in whole urine samples using tandem mass spectrometry. *Molecular Genetics and Metabolism*. 85; 196-202, 2005
 11. Tomatsu S, Okamura K, Maeda H, et al: Keratan sulfate levels in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 28; 187-202, 2005
 12. Kitagawa T, Ishige N, Suzuki K, et al: Non-invasive screening method for Fabry disease by measuring globotriaosylceramide in whole urine samples using tandem mass spectrometry. *Molecular Genetics and Metabolism*. 85; 196-202, 2005
 13. 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; 2028-2033, 2004
 14. 田中あけみ、富和清隆: GM1 ガングリオシトシス、各型, 「小児内科」「小児外科」編集委員会編, 目でみる骨系統疾患, 東京医学社, 東京, pp319-323, 2004
 15. 田中あけみ、山岡小百合: メチルマロン酸, 血液・尿化学検査、免疫学的検査, 日本臨床社, 東京 pp696-699, 2004

【学会発表】

1. Tanaka A, Sawada T, Seto T, Yamano T: Efficacy estimation of bone marrow transplantation on the brain in mucopolysaccharidosis type II: a comparative study with natural histories. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Makuhari, Sep. 2006
2. 田中あけみ、高浦奈津子、新宅治夫、山野恒一: 「ムコ多糖症 II 型患者の検査所見と

生化学的所見」 第 46 回日本小児神経学会 (2004 年 7 月、東京)

3. 田中あけみ、高浦奈津子、新宅治夫、澤田 智、山野恒一：「当科外来におけるムコ多糖症 II 型患者の臨床像のまとめ」 第 49 回日本人類遺伝学会 (2004 年 10 月、東京)
4. 田中あけみ、高浦奈津子、新宅治夫、澤田 智、山野恒一：「ムコ多糖症 II 型の臨床分類と自然歴比較から見た骨髄移植の脳に対する効果」 第 47 回日本先天代謝異常学会 (2004 年 11 月、栃木)

島田 隆

【論文発表】

1. Kitagawa, R., Miyachi, S., Hanawa, H., et al., Differential Characteristics of HIV-based vs. SIV-based lentiviral vector systems: gene delivery to neurons and axonal transport of expressed gene. *Neuroscience Res.* In press
2. Miyake, K., Miyake, N., Shimada, T., Development of targeted gene transfer into human primary T lymphocytes and macrophages using high-titer recombinant HIV vectors. *J. Biotech.* In press
3. Kurai, T., Hisayasu, S., Kitagawa, R., et al., AAV1 mediated co-expression of formylglycine-generating enzyme and arylsulfatase A efficiently corrects sulfatide storage in a mouse model of metachromatic leukodystrophy. *Mol. Ther.* 15: 38-43, 2007
4. Yasuda, T., Miyachi, S., Kitagawa, R., et al., Neuronal specificity of α -synuclein toxicity and effect of Parkin co-expression in primates. *Neuroscience* 144:743-745, 2007
5. Sakuraba, H., Chiba, Y., Kotani, M., et al., Corrective effect on Fabry mice of yeast recombinant human alpha-galactosidase with N-linked sugar chains suitable for lysosomal delivery. *J. Hum. Genet.* 51:341-52, 2006
6. Kawabata, K., Migita, M., Mochizuki, H., et al., Ex vivo cell-mediated gene therapy for metachromatic leukodystrophy using neurospheres. *Brain Res.* 1094: 13-23, 2006
7. Kinoshita, H., Watanabe, A., Hisayasu, S., et al., Targeted gene delivery to selected liver segments via isolated hepatic perfusion. *J. Surg. Res.* in press
8. Fujii, I., Matsukura, M., Ikezawa, M., et al., Adenoviral mediated MyoD gene transfer into fibroblasts: Myogenic disease diagnosis. *Brain Dev.* 28: 420-425, 2006
9. Inagaki, S., Migita, M., Hayakawa, M., et al., An asymptomatic heterozygous female with Fabry disease: implications for enzyme replacement therapy. *J. Nippon Med. Sch.* 72: 387-390, 2005

10. Kato, K., Miyake, K., Igarashi, T., et al., HIV vector mediated intra-articular expression of angiostatin inhibits progression of collagen-induced arthritis in mice. *Rheumatol. Int.* 25: 522-529, 2005
11. Takakusaki, Y., Hisayasu, S., Hirai, Y., et al., Co-expression of FGE is essential for synthesis and secretion of functional arylsulfatase A in a mouse model of metachromatic leukodystrophy. *Hum. Gene Ther.* 16: 1-8, 2005
12. Hayakawa, M., Ishizaki, M., Hayakawa, J., et al., Role of bone marrow cells in the healing process of mouse experimental glomerulonephritis. *Ped. Research* 58:323-328, 2005
13. Miyake, K., Inokuchi, K., Miyake, N., et al., Antiangiogenic gene therapy of myeloproliferative disease developed in transgenic mice expressing P230 ber/abl. *Gene Ther.* 12: 541-545, 2005
14. Watanabe, M., Kashiwakura, Y., Kusumi, N., et al., Adeno-associated virus-mediated human IL-10 gene transfer suppresses the development of experimental autoimmune orchitis. *Gene Ther.* 12: 1126-1132, 2005
15. Takahashi, H., Kato, K., Miyake, K., et al., Adeno-associated virus vector-mediated anti-angiogenic gene therapy for collagen-induced arthritis in mice. *Clin. Exp. Rheumatol.* 23:7-12, 2005

【学会発表】

1. Kurai, T., Hisayasu, S., Hirai, Y., Migita, M., Suzuki, H., Shimada, T. A single unilateral injection of AAV1-ASA and AAV1-FGE vectors into the hippocampus results in bilateral expression and widespread distribution of ASA and prevention of sulfatide storage in the whole brain of MLD model mice American Society of Gene Therapy 9th Annual Meeting (Baltimore) 2006. 6
2. Kurai, T., Hisayasu, S., Hirai, Y., Migita, M., Shimada, T. Co-injection of AAV1-ASA and AAV1-FGE vectors into the hippocampus results in wide spread distribution of ASA and correction of metachromatic leukodystrophy in the mouse model. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (Makuhari) 2006. 9
3. Shimada, T. Local and systemic gene therapy for metachromatic leukodystrophy. 3rd annual world symposium of Lysosomal disease network (Orlando) 2006, 12
4. Kurai, T., Shimada, T. Correction of metachromatic leukodystrophy in a mouse model by AAV1 mediated co-expression of ASA and FGE. The 12th annual meeting of Japan Society of Gene Therapy (Tokyo) 2006. 8

酒井 規夫

【論文発表】

1. Waguri S, Tomiyama Y, Sakai N, et al., The luminal domain participates in the endosomal trafficking of the cation-independent mannose 6-phosphate receptor. *Exp Cell Res.* 312 (20): 4090-107, 2006
2. Xu C, Sakai N, Taniike M, et al., Six novel mutations detected in GALC gene in 17 Japanese patients with Krabbe disease and new genotype-phenotype correlation., *J Hum Genet* 51(6):548-554, 2006
3. Gordillo M, Vega H, Sakai N, et al., Characterization of the sensitivity of lymphoblastoid cell lines to various stress agents in Roberts syndrome., *Med J Osaka Univ* 49 (1-4): 29-41, 2006
4. Kawai M, Sakai N, Miyake S, et al., Novel mutation of gene coding for glial fibrillary acidic protein in a Japanese patient with Alexander disease. *Brain Dev.* 28(1):60-2, 2006
5. 酒井規夫、神経症状でみつかるとる先天代謝異常症 小児科診療 69; 1579-84, 2006
6. 酒井規夫、ロイコジストロフィー、小児科診療 増刊号、小児の治療指針 69, Suppl 553-555, 2006
7. 酒井規夫、ムコ多糖症、小児内科、小児外科、小児疾患の診断治療基準、38 Suppl 71, 2006
8. Sangkhathat S, Kusafuka T, Sakai N, et al., Renal cell carcinoma in a pediatric patient with an inherited mitochondrial mutation., *Pediatr Surg Int.* 21:745-8, 2005
9. Eto Y, Ohashi T, Sakai N, et al H., Enzyme replacement therapy in Japanese Fabry disease patients: the results of a phase 2 bridging study., *J Inherit Metab Dis.* 28:575-83, 2005
10. Vega H, Waisfisz Q, Sakai N, et al., Roberts syndrome is caused by mutations in ESCO2, a human homolog of yeast ECO1 that is essential for the establishment of sister chromatid cohesion., *Nat Genet.* 37:468-70, 2005
11. Chikara Kokubu Ulrich Heinzmann, Norio Sakai, et al., Skeletal defects in ringelschwanz mutant mice reveal that Lrp6 is required for proper somitogenesis and osteogenesis, *Development* 131:5469-80 2004
12. Okano Y, Hase Y, Sakai N, et al., In Vivo Studies of Phenylalanine Hydroxylase by Phenylalanine Breath Test: Diagnosis of Tetrahydrobiopterin-Responsive Phenylalanine Hydroxylase Deficiency., *Pediatr Res.* 56:714-719 2004
13. Ihara-Watanabe M, Uchihashi T, Sakai N, et al., Involvement of phosphoinositide 3-kinase signaling pathway in chondrocytic differentiation

- of ATDC5 cells: Application of a gene-trap mutagenesis. J Cell Biochem. 93:418-426, 2004
14. Tamamori A, Fujimoto A, Sakai N, et al., Effects of citrin deficiency in the perinatal period: feasibility of newborn mass screening for citrin deficiency., *Pediatr Res.* 56(4):608-14. 2004
 15. Yamada M, Inui K, Sakai N, et al., Analysis of recombinant human saposin A expressed by *Pichia pastoris*. *Biochem Biophys Res Commun*, 318: 588-593, 2004

【学会発表】

1. Sakai N, Xu C, Taniike M, Inui K, Ozono K. Six novel mutations detected in the GALC gene in 17 Japanese patients with Krabbe disease and new genotype-phenotype correlation. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Chiba, 06.09.12-16
2. Otomo T, Sakai N, Nabatame S, Okinaga T, Takizawa S, Kusuki S, Hashii Y, Ohta H, Taniike M, Ozono K. Neurological improvement of hematopoietic stem cell transplantation on late-onset Krabbe disease; two years' clinical course of siblings. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Chiba, 06.09.12-16
3. Akagi M, Miyoshi Y, Sakai N, Taniike M, Ozono K. Novel mutations of ZMPSTE24 in a Japanese family with madibuloacral dysplasia. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Chiba, 06.09.12-16
4. 酒井規夫. 小児の白質ジストロフィー. 第33回大阪大学阪神地区小児科勉強会; 神戸 06.9.7
5. 大友孝信、酒井規夫、青天目 信、沖永剛志、滝沢祥子、楠木重範、橋井佳子、太田秀明、谷池雅子、大藪恵一. 若年型クラブ病に対する造血幹細胞移植の効果. 第48回日本先天代謝異常学会: 熊本 05.11.16-11.18
6. 許 成哲、酒井 規夫、谷池 雅子、赤木 幹弘、乾 幸治、大藪 恵一. Krabbe病の遺伝子解析; 表現型遺伝子型相関 第48回日本先天代謝異常学会: 熊本 05.11.16-11.18
7. 林田雅子、酒井規夫、小柳津裕子、最上友紀子、中長摩利子、虫明聰太郎、西垣敏紀、沖永剛志、谷池 雅子、大藪恵一. OTC欠損症の保因者女兒の臨床経過について. 第48回日本先天代謝異常学会: 熊本 05.11.16-11.18
8. 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
9. 大友孝信、青天目 信、神尾範子、沖永剛志、今井克美、酒井規夫、谷池雅子、大

- 大菌 惠一. 3-メチルグルタコン酸尿症の一症例、第 47 回日本先天代謝異常学会：栃木 04. 11. 11-11. 13
10. 許 成哲、酒井 規夫、谷池 雅子、赤木 幹弘、乾 幸治、大菌 惠一. Krabbe 病患者における DHPLC 法を用いた遺伝子変異の検索 (第二報) . 第 47 回日本先天代謝異常学会：栃木 04. 11. 11-11. 13
 11. 酒井規夫、谷口真理子、吉津紀久子、谷池雅子、大菌惠一. Wilson 病の遺伝相談の経験. 第 31 回日本小児栄養消化器肝臓学会：東京 04. 9. 17-9. 19
 12. 酒井規夫、青天目信、神尾範子、谷池雅子、立花直子、大菌惠一. 若年型糖原病 II 型 4 例における睡眠時無呼吸に関する検討. 第 46 回日本小児神経学会：東京 04. 7. 15-7. 17
 13. 酒井規夫、下野九理子、沖永剛志、今井克美、谷池雅子、大菌惠一. 視神経萎縮、尿細管性アシドーシス、難聴など多彩な合併症を伴った hereditary motor and sensory neuropathy の兄妹例. 第 46 回日本小児神経学会：東京 04. 7. 15-7. 17
 14. 酒井規夫、青天目信、神尾範子、谷池雅子、立花直子、大菌惠一. 若年型糖原病 II 型 3 例における睡眠時無呼吸に関する検討. 第 107 回日本小児科学会学：岡山 04. 4. 9-4. 11
 15. 酒井規夫、吉津紀久子*、谷池雅子、大菌惠一. 出生前診断の適応について. 第 4 回関西出生前診療研究会：大阪 04. 2. 28
 16. 酒井規夫. ライソソーム病の治療の進歩. 第 22 回臨床細胞分子遺伝研究会；大阪 04. 1. 31
 17. 酒井規夫. 染色体異常と遺伝相談. 第 22 回臨床細胞分子遺伝研究会；大阪 04. 1. 31
 18. 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. Tatano Y, Takahashi T, Tsuji D, Takeuchi N, Takada G, Murata M, Sakuraba H, Ito K. Significant decrease in tropoelastin gene expression in fibroblasts from a Japanese Costello syndrome patient with impaired elastogenesis and enhanced proliferation. J Biochem(Tokyo), 140: 193-200, 2006.
2. Oyama K, Takahashi T, Shoji Y, Oyamada M, Noguchi A, Takada G, Kanbayashi T. Niemann-Pick Disease Type C: Cataplexy and Hypocretin in Cerebrospinal Fluid. Tohoku J. Exp. Med., 209: 263-267, 2006.
3. Ishii H, Takahashi T, Toyono M, Tamura M, Harada K, Yoshida M, Noshikawa Y, Enomoto K, Takada G. Acid Sphingomyelinase Deficiency: Cardiac Dysfunction

and Characteristic Findings of the Coronary Arteries. *J Inherit Metab Dis*, 29: 232-234, 2006.

4. Tatano Y, Takeuchi N, Kuwahara J, Sakuraba H, Takahashi T, Takada G, Itoh K. Elastogenesis in cultured dermal fibroblasts from patients with lysosomal beta-galactosidase, protective protein/cathepsin A and neuraminidase-1 deficiencies. *J Med Invest*, 53: 103-112, 2006.
5. 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.
6. 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.

高柳 正樹

【論文発表】

1. Fujiwaki T, Yamaguchi S, Takayanagi M, et.al.: Evaluation of sphingolipids in vitreous bodies from a patient with Gaucher disease, using delayed extraction matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry. *J Chromatogr B Analyt Technol Biomed Life Sci*. 2004;806(1):47-51.

【学会発表】

1. Yorifuji T, Kawai M, Takayanagi M et.al.: Mutation analysis of GNPTA gene in Japanese patients with I-cell disease. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Makuhari, Japan, 2006

大野 耕策

【論文発表】

1. Lei K, Ninomiya H, Suzuki M, Inoue T, Sawa M, Iida M, Ida H, Eto Y, Ogawa S, Ohno K, Suzuki Y. Enzyme enhancement activity of N-octyl- β -valienamine on β -glucosidase mutants associated with Gaucher disease. *Biochim. Biophys. Acta* in press 2007
2. Suzuki M, Sugimoto Y, Ohsaki Y, Ueno M, Kato S, Kitamura Y, Hosokawa H, Davies JP, Ioannou YA, Vanier MT, Ohno K, Ninomiya H. Endosomal accumulation of Toll-like receptor 4 causes constitutive secretion of cytokines and

activation of Signal Transducers and Activators of Transcription in Niemann-Pick Disease Type C (NPC) Fibroblasts: a potential basis for glial cell activation in the NPC brain. J Neurosci in press 2007

3. 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 and Suzuki Y. N-Octyl- β -valienamine up-regulates activity of F213I mutant β -glucosidase in cultured cells: a potential chemical chaperone therapy for Gaucher disease. *Biochim Biophys Acta.* 1689:219-228 2004
4. Ohsaki Y, Sugimoto Y, Suzuki M, Hosokawa H, Yoshimori T, Davies JP, Ioannou YA, Vanier MT, Ohno K, Ninomiya H. Cholesterol depletion facilitates ubiquitylation of NPC1 and its association with SKD1/Vps4. *J Cell Sci.* 119:2643-2653, 2006
5. Yamamoto T, Feng J-H, 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.* 26:245-250 2004
6. Ohara S, Ukita Y, Ninomiya H, Ohno K. Degeneration of cholecystokinin-immunoreactive afferents to the VPL thalamus in a mouse model of Niemann-Pick disease type C. *Brain Research* 1022:244-246 2004

【学会発表】

1. Ohno K, Lei K, Luan Z, Inoue T, Ninomiya H, Nanba E, Suzuki Y. Activity of N-octyl-beta-valienamine for β -glucosidase mutants associated with Gaucher disease. 10th International Child Neurology Congress, Montreal (Canada), June 11-16, 2006.
2. 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
3. 杉本優子他「ニーマンピック C1 のコレステロール濃度依存性ユビキチン化」日本生化学会年会、横浜 2004
4. 鈴木倫毅他「ニーマンピック C 型細胞によるサイトカインの産生と JAK/STAT シグナルの活性化」日本生化学会年会、横浜 2004

難波 栄二

【論文発表】

1. Iwasaki H, Watanabe H, Iida M, Ogawa S, Tabe M, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y: Fibroblast screening for chaperone therapy in β -galactosidosis. *Brain Dev* 28: 482-486, 2006

2. 難波栄二、檜垣克美、Udin Bahrudin: 遺伝子診断の実際、小児科診断 69:1621-1626、2006
3. 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: 219-228, 2004
4. 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: 245-250, 2004

【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: GM1-ガングリオシドーシス神経変性における Trk 受容体の機能異常. 第 29 回日本神経科学大会、京都、2006.7
2. Takamura A, Higaki K, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E. Impairment of Trk signaling in GM1-gangliosidosis mice brains. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolis, (ICIEEM), Chiba, Japan, 2006.9
3. Higaki K, Takamura A, Matsuda J, Ogawa S, Iida M, Iwasaki H, Suzuki Y, Nanba E. Analysis of the effect of chemical chaperone on human mutant β -galactosidase expressing mouse cells. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolis, (ICIEEM), Chiba, Japan, 2006.9
4. Sawada T, Tanaka A, Seto T, Maeda M, Jikihara I, Yamaguchi E, Matsuda J, Nanba E, Yamano T. Cell therapy for the brain involvement in lysosomal storage disease. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolis, (ICIEEM), Chiba, Japan, 2006.9
5. 檜垣克美、高村歩美、山本浩一、飯田真巳、小川誠一郎、岩崎浩之、松田潤一郎、鈴木義之、難波栄二: β -ガラクトシダーゼ欠損症遺伝子変異とケミカルシャペロン療法の検討. 第 51 回日本人類遺伝学会大会、米子、2006.10
6. 澤田智、田中あけみ、前田光代、直原育久代、瀬戸俊之、松田潤一郎、國枝孝典、高野薫、難波栄二、檜垣克美、高村歩美、山口悦子、山野恒一: ライソゾーム病の脳病変に対する細胞治療. 第 51 回日本人類遺伝学会大会、米子、2006.10
7. 野中和香子、檜垣克美、高村歩美、飯田真巳、小川誠一郎、岩崎浩之、松田潤一郎、鈴木義之、難波栄二: GM1-ガングリオシドーシスに対するケミカルシャペロン療法の分子解析. 第 12 回日本ライソゾーム病研究会、東京、2006.11
8. 高村歩美、檜垣克美、松田潤一郎、鈴木義之、難波栄二: GM1-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、2005.10

9. 大橋英美子、檜垣克美、山本浩一、高村歩美、飯田真己、小川誠一郎、岩崎浩之、鈴木義之、難波栄二：ヒト GM1-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、2005.11
10. 高村歩美、檜垣克美、山本浩一、飯田真己、岩崎浩之、鈴木義之、難波栄二：マウスモデル細胞を用いた GM1-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
11. 高村歩美、檜垣克美、山本浩一、冨永里香、松田潤一郎、難波栄二、鈴木義之：GM1-ガングリオシドーシス神経変性分子メカニズムの解明とケミカルシャペロン法の研究. 第 47 回日本先天代謝異常学会総会、宇都宮、2004.11
12. 檜垣克美、高村歩美、山本浩一、冨永里香、難波栄二、鈴木義之：ヒト GM1-ガングリオシドーシス変異とケミカルシャペロン法の検討. 第 47 回日本先天代謝異常学会総会、宇都宮、2004.11
13. 山本浩一、檜垣克美、高村歩美、飯田真己、難波栄二、鈴木義之：ヒト変異 β -ガラクトシダーゼ遺伝子を発現するマウス細胞株の樹立と解析. 第 10 回日本ライソゾーム病研究会、東京、2004.12

鈴木 康之

【論文発表】

1. Kato T, Kato Z, Kuratsubo I, Ota T, Orii T, Kondo N, Suzuki Y: Evaluation of ADL in patients with Hunter disease using FIM score. *Brain and Development* (2007, in press)
2. Tomomi Kato, Koji Isogai, Koji Orii, Izumi Kuratsubo, Naomi Kondo, Tadao Orii Yasuyuki Suzuki: Portal hypertension in a patient with Hunter disease. *J Inherit Metab Dis* 29(5):686, 2006
3. 鈴木康之：骨症状で見つかる先天代謝異常症. 日常診療での先天代謝異常症. *小児科診療* 69 : 1590-1594, 2006
4. 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
5. 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. Suzuki Y, Kato T, Kuratsubo I, Orii T, Kondo N: ADL in patients with Hunter disease. 10th International Congress of Inborn Error of Metabolism. 2006.9.12-16, Makuhari
2. Kuratsubo I, Suzuki Y, Orii K, Kato T, Orii T, Kondo N: Neuropsychological aspects of mucopolysaccharidosis type II with milder phenotypes. 10th International Congress of Inborn Error of Metabolism. 2006.9.12-16, Makuhari
3. Suzuki Y, Kato T, Kato Z, Orii T, Kondo N: Mutational and Structural Analysis of Japanese Patients with Mucopolysaccharidosis type II. 9th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2006.6.29-7.2 Venice
4. Suzuki Y, Kato T, Kuratsubo I, Orii T, Kondo N: Evaluation of ADL in Hunter Disease Using FIM Score. 9th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2006.6.29-7.2 Venice
5. 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
6. 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
7. 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. Kawashima, I., Ohsawa, M., Fukushige, T., et al. : Cytochemical analysis of storage materials in cultured skin fibroblasts from patients with I-cell disease. *Clin. Chim. Acta*, 378: 142-146, 2007.
2. Sakuraba, H., Murata-Ohsawa, M., Kawashima, I., et al.: Comparison of the effects of agalsidase alfa and agalsidase beta on cultured human Fabry

- fibroblasts and Fabry mice. *J. Hum. Genet.*, 51: 180-188, 2006.
3. Oheda, Y., Kotani, M., Murata, M., et al.: Elimination of abnormal sialylglycoproteins in fibroblasts with sialidosis and galactosialidosis by normal gene transfer and enzyme replacement. *Glycobiology*, 16: 271-280, 2006.
 4. Tatano, Y., Takeuchi, N., Kuwahara, J., et al.: Elastogenesis in cultured dermal fibroblasts from patients with lysosomal β -galactosidase, protective protein/cathepsin A and neuraminidase-1 deficiencies. *J. Med. Invest.*, 53: 103-112, 2006.
 5. Sakuraba, H., Chiba, Y., Kotani, M., et al.: Corrective effect on Fabry mice of yeast recombinant human α -galactosidase with N-linked sugar chains suitable for lysosomal delivery. *J. Hum. Genet.*, 51: 341-352, 2006.
 6. Kawashima, I., Takeuti, I., Ohsawa, M., et al.: Phospholipid storage in the myocardium of a unique Japanese case of idiopathic cardiomyopathy. *Clin. Chim. Acta*, 372: 154-157, 2006.
 7. Tatano, Y., Takahashi, T., Tsuji, D., et al.: Significant decrease in tropoelastin gene expression in fibroblasts from a Japanese Costello syndrome patient with impaired elastogenesis and enhanced proliferation. *J. Biochem.*, 140: 193-200, 2006.
 8. Sakuraba, H., Sawada, M., Matsuzawa, F., et al.: Molecular pathogenesis and enzyme replacement therapies for lysosomal diseases. *Curr. Drug Targets - Central Nervous System and Neurological Disorders.*, 5: 401-413, 2006.
 9. 桜庭 均: α -galactosidase A. *腎と透析*, 61: 288-290, 2006.
 10. Ohsawa, M., Kotani, M., Tajima, Y., et al.: Establishment of immortalized Schwann cells from Sandhoff mice and corrective effect of recombinant human beta-hexosaminidase A on the accumulated GM2 ganglioside. *J. Hum. Genet.*, 50: 460-467, 2005.
 11. Kanekura, T., Fukushige, T., Kanda, A., et al.: Immunoelectron microscopic detection of globotriaosylceramide accumulated in the skin of patients with Fabry disease. *Br. J. Dermatol.*, 153: 544-548, 2005.
 12. Matsuzawa, F., Aikawa, S., Doi, H., et al.: Fabry disease: Correlation between structural changes in α -galactosidase, and clinical and biochemical phenotypes. *Hum. Genet.*, 117: 317-328, 2005.
 13. Sakuraba, H., Matsuzawa, F., Aikawa, S., et al.: Structural and immunocytochemical studies on α -N-acetylgalactosaminidase deficiency (Schindler/Kanzaki disease). *J. Hum. Genet.*, 49: 1-8, 2004.
 14. Kotani, M., Yamada, H., Sakuraba, H.: Cytochemical and biochemical detection