

- Shinohara O, Kato S : Gonadal shielding to irradiation is effective in protecting testicular growth and function in long-term survivors of bone marrow transplantation during childhood or adolescence. *Bone Marrow Transplant*, 39(8) : 483-90, 2007.4, Epub, 2007.5.5
- 5) Kato S : Hematopoietic cell transplantation in X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Nerve*, 59(4) : 339-46, 2007.4.
- 6) Ozawa S, Nakaseko C, Nishimura M, Maruta A, Cho R, Ohwada C, Sakamaki H, Sao H, Mori S, Okamoto S, Miyamura K, Kato S, Kawase T, Morishima Y, Koderu Y : Japan Marrow Donor Program. Chronic graft-versus-host disease after allogeneic bone marrow transplantation from an unrelated donor : incidence, risk factors and association with relapse. A report from the Japan Marrow Donor Program. *Br J Haematol*, 137(2) : 142-51, 2007.4
- 7) Masuda H, Kalka C, Takahashi T, Yoshida M, Wada M, Kobori M, Itoh R, Iwaguro H, Eguchi M, Iwami Y, Tanaka R, Nakagawa Y, Sugimoto A, Ninomiya S, Hayashi S, Kato S, Asahara T : Estrogen-mediated endothelial progenitor cell biology and kinetics for physiological postnatal vasculogenesis. *Circ Res*, 101(6) : 598-606, 2007.9.14, Epub, 2007.1.26
- 8) Atsuta Y, Suzuki R, Yoshimi A, Gondo H, Tanaka J, Hiraoka A, Kato K, Tabuchi K, Tsuchida M, Morishima Y, Mitamura M, Kawa K, Kato S, Nagamura T, Takanashi M, Koderu Y : Unification of hematopoietic stem cell transplantation registries in Japan and establishment of the TRUMP System. *Int J Hematol*, 86(3) : 269-74, 2007.10
- 9) Nakamura Y, Yahata T, Muguruma Y, Uno T, Sato T, Matsuzawa H, Kato S, Shirasugi Y, Hotta T, Ando K. Angiopoietin-1 supports induction of hematopoietic activity in human CD34-bone marrow cells. *Exp Hematol*, 35(12) : 1872-83, 2007.12, Epub, 2007.10.17
- 10) Yabe M, Ishiguro H, Yasuda Y, Takakura I, Matsuda S, Shimamura K, Kato S, Yabe H : Fatal giant cell myocarditis after allogeneic bone marrow transplantation. *Bone Marrow Transplant*, 41(1) : 93-4, 2008.1, Epub, 2007.10.15
- 11) 加藤俊一: 臍帯血移植の今後. *総合臨床*, 57(4), 632-638, 2008
- 12) Yasuda Y, Yabe H, Inoue H, Shimizu T, Yabe M, Yogo Y, Kato S : Progressive multifocal leukoencephalopathy after allogeneic bone marrow transplantation for Wiskott-Aldrich syndrome. *Pediatr Int*, 50(2) : 238-40, 2008.4
- 13) Yahata T, Muguruma Y, Yumino S, Sheng Y, Uno T, Matsuzawa H, Ito M, Kato S, Hotta T, Ando K : Quiescent human hematopoietic stem cells in the bone marrow niches organize the hierarchical structure of hematopoiesis. *Stem Cells*, 26(12) : 3228-36, 2008.12, Epub, 2008.9.11
- 14) Narimatsu H, Miyakoshi S, Yamaguchi T, Kami M, Matsumura T, Yuji K, Murashige N, Kusumi E, Kodama Y, Komatsu T, Sakamaki H, Kouzai Y, Okada M, Osugi Y, Kobayashi R, Inoue M, Takahashi S, Kai S, Kato K, Inoue-Nagamura T, Taniguchi S, Kato S : Japan Cord Blood Bank Network. Chronic graft-versus-host disease following umbilical cord blood transplantation : retrospective survey involving 1072 patients in Japan. *Blood*, 112(6) : 2579-82, 2008.9.15, Epub, 2008.6.16
- 15) Nagamura-Inoue T, Kai S, Azuma H,

- Takanashi M, Isoyama K, Kato K, Takahashi S, Taniguchi S, Miyamura K, Aoki K, Hidaka M, Nagamura F, Tojo A, Fang X, Kato S : Japan Cord Blood Bank Network. Unrelated cord blood transplantation in CML : Japan Cord Blood Bank Network analysis. *Bone Marrow Transplant*, 42(4) : 241-51, 2008.8, Epub, 2008.6.23
- 16) Yoshimi A, Kojima S, Taniguchi S, Hara J, Matsui T, Takahashi Y, Azuma H, Kato K, Nagamura-Inoue T, Kai S, Kato S : Japan Cord Blood Bank Network. Unrelated cord blood transplantation for severe aplastic anemia. *Biol Blood Marrow Transplant*, 14(9) : 1057-63, 2008.9
- 17) Yoshiba F, Kawaguchi AT, Hyodo O, Kinoue T, Inokuchi S, Kato S : Possible role of artificial oxygen carriers in transfusion medicine : a retrospective analysis on the current transfusion practice. *Artif Organs*, 33(2) : 127-32, 2009.2
- 18) Atsuta Y, Suzuki R, Nagamura-Inoue T, Taniguchi S, Takahashi S, Kai S, Sakamaki H, Kouzai Y, Kasai M, Fukuda T, Azuma H, Takanashi M, Okamoto S, Tsuchida M, Kawa K, Morishima Y, Koderu Y, Kato S : Japan Cord Blood Bank Network. Disease-specific analyses of unrelated cord blood transplantation compared with unrelated bone marrow transplantation in adult patients with acute leukemia. *Blood*, 113(8) : 1631-8, 2009.2.19, Epub, 2008.12.22
- 19) Kawaguchi AT, Kametani Y, Kato S, Furuya H, Tamaoki K, Habu S : Effects of liposome-encapsulated hemoglobin on human immune system : evaluation in immunodeficient mice reconstituted with human cord blood stem cells. *Artif Organs*, 33(2) : 169-76, 2009.2
- 20) Yoshiba F, Kawaguchi AT, Hyodo O, Kinoue T, Inokuchi S, Kato S : Possible role of artificial oxygen carriers in transfusion medicine : a retrospective analysis on the current transfusion practice. *Artif Organs*, 33(2) : 127-32, 2009.2
- 21) Yazaki M, Atsuta Y, Kato K, Kato S, Taniguchi S, Takahashi S, Ogawa H, Kouzai Y, Kobayashi T, Inoue M, Kobayashi R, Nagamura-Inoue T, Azuma H, Takanashi M, Kai S, Nakabayashi M, Saito H: Japan Cord Blood Bank Network. Incidence and risk factors of early bacterial infections after unrelated cord blood transplantation. *Biol Blood Marrow Transplant*, 15(4) : 439-46, 2009.4, Epub, 2009.2.12
- 22) Oda M, Isoyama K, Ito E, Inoue M, Tsuchida M, Kigasawa H, Kato K, Kato S : Survival after cord blood transplantation from unrelated donor as a second hematopoietic stem cell transplantation for recurrent pediatric acute myeloid leukemia. *Int J Hematol*, 89(3) : 374-82, 2009.4, Epub, 2009.3.18
- 23) Isoyama K, Oda M, Kato K, Nagamura-Inoue T, Kai S, Kigasawa H, Kobayashi R, Mimaya J, Inoue M, Kikuchi A, Kato S : Long-term outcome of cord blood transplantation from unrelated donors as an initial transplantation procedure for children with AML in Japan. *Bone Marrow Transplant*, 2009.5.11
- 24) Kudo K, Ohga S, Morimoto A, Ishida Y, Suzuki N, Hasegawa D, Nagatoshi Y, Kato S, Ishii E : Improved outcome of refractory Langerhans cell histiocytosis in children with hematopoietic stem cell transplantation in Japan. *Bone Marrow*

Transplant, 2009.9.21

- 25) Yagasaki H, Kojima S, Yabe H, Kato K, Kigasawa H, Sakamaki H, Tsuchida M, Kato S, Kawase T, Muramatsu H, Morishima Y, Kodera Y : Tacrolimus/Methotrexate versus cyclosporine/methotrexate as graft-versus-host disease prophylaxis in patients with severe aplastic anemia who received bone marrow transplantation from unrelated donors : results of matched pair analysis. Biol Blood Marrow Transplant. 15(12) : 1603-8, 2009.12, Epub, 2009.10.4
 - 26) Ohga S, Kudo K, Ishii E, Honjo S, Morimoto A, Osugi Y, Sawada A, Inoue M, Tabuchi K, Suzuki N, Ishida Y, Imashuku S, Kato S, Hara T : Hematopoietic stem cell transplantation for familial hemophagocytic lymphohistiocytosis and Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis in Japan. Pediatr Blood Cancer, 54(2) : 299-306, 2010.2
3. 学会発表
- 1) Kato S, Yabe H, Takakura H, et al. : H SCT for inborn errors in metabolism; A national survey in Japan. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Tokyo, 2007.11.30
 - 2) Takakura H, Shimizu T, Kato S, et al. : Hematopoietic Stem Cell Transplantation for inborn errors in metabolism; A national survey in Japan. ASBMT, San Diego, 2008.2.14
 - 3) Takakura H, Shimizu T, Moromoto T, Koike T, Yanagimachi N, Yabe M, Yabe H, Tanaka A, Kato S : Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Inborn Errors in Metabolism (IEM) - A single institute experiences - The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009.9.26-27

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

研究成果一覽

衛藤 義勝

【論文発表】

1. Kobayashi H, Shimada Y, Ikegami M, Kawai T, Sakurai k, Urashima T, Ijima M, Fujiwara M, Kaneshiro E, Ohashi T, Eto Y, Ishigaki K, Osawa M, Kyosen OS, Ida H : Prognostic factors for the Late Onset Pompe Disease with Enzyme Replacement Therapy : From Our Experience of 4 cases including an autopsy case. *Mol Genet Metab*. 2010 in press
2. Tajima A, Ohashi T, Hamano S, Higurashi N, Ida H : Gaucher disease patient with myoclonus epilepsy and a novel mutation. *Pediatr Neurol*, 42(1) : 65-8, 2010
3. Kyosen OS, Iizuka S, Kobayashi H, Kimura T, Fukuda T, Shen JS, Shimada Y, Ida H, Eto Y, Ohashi T, Neonatal gene transfer using lentiviral vector for murine Pompe disease : long term expression and glycogen reduction. *Gene Therapy*, 2009.12.1-10
4. Tajima A, Yokoi T, Ariga M, Ito T, Kaneshiro E, Eto Y, Ida H : Clinical and genetic study of Japanese patients with type 3 Gaucher disease. *Mol Genet Metab*, 97(4) : 272-7, 2009
5. Sakurai Y, Suzuki R, Yoshida R, Kojima H, Watanabe M, Manome Y, Ohashi T, Eto Y, Moriyama H. Inner ear pathology of alpha-galactosidase A deficient mice, a model of Fabry disease. *Auris Nasus Larynx*, 1303 : 1-7, 2009
6. Sakurai Y, Kojima H, Shiwa M, Ohashi T, Eto Y, Moriyama H : The hearing status in 12 female and 15 male Japanese Fabry patients. *Auris Nasus Larynx*, 36(6) : 627-32, 2009
7. Ohashi T, Iizuka S, Ida H, Eto Y : Reduced alpha-Gal A enzyme activity in Fabry fibroblast cells and Fabry mice tissues induced by serum from antibody positive patients with Fabry disease. *Mol Genet Metab*, 94(3) : 313-8, 2008
8. Kobayashi M, Ohashi T, Sakuma M, Ida H, Eto Y : Clinical manifestations and natural history of Japanese heterozygous females with Fabry disease. *J Inherit Metab Dis*, 2008.1.21
9. Scarpa M, Eto Y: Lysosomal storage diseases : new challenges. *Acta Paediatr Suppl*, 97(457) : 5-6, 2008
10. Ohashi T, Sakuma M, Kitagawa T, Suzuki K, Ishige N, Eto Y : Influence of antibody formation on reduction of globotriaosylceramide (GL-3) in urine from Fabry patients during agalsidase beta therapy. *Mol Genet Metab*, 92(3) : 271-3, 2007
11. 藤原優子, 大橋十也, 小林正久, 他 : Fabry 病の心病変に対する酵素補充療法の効果 : 男女間での臨床経過の比較. *東京慈恵会医科大学雑誌*, 122 : 295-304, 2007

【総説・著書】

1. 衛藤義勝: Fabry 病の臨床: 最近の治療, 医学と医療の最前線. *日本内科学会雑誌*, 98(4) : 163-170, 2009
2. 衛藤義勝 : 小児科領域 特集 : ゲノム研究最前線. *日本臨床*, 67(6) : 1146-1155, 2009
3. 衛藤義勝 : 臨床遺伝・分子遺伝学の最近の進歩, *小児科診療, 診断と治療社*, 72(1) : 13-16, 2009
4. 衛藤義勝 : 糖原病Ⅱ型 (Pompe 病) の診断へのアプローチ—ろ紙血によるスクリーニング—. *神経内科*, 70(5) : 441-444, 2009
5. 衛藤義勝 : 糖原病Ⅱ型 (Pompe 病) の治療 現状と展望. *神経内科*, 70(5) : 457-462, 2009
6. 衛藤義勝 : 異染性脳白質変性症. *小児内科*, 増刊号 : 441-443, 2009

7. 衛藤義勝：呼吸器症候群(第2版)Ⅱ－その他の呼吸器疾患を含めて－Ⅶ各種疾患にみられる呼吸器病変 C.先天性(遺伝性)代謝疾患 先天性脂質代謝異常症. 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ, 9 : 663-679, 2009
8. 衛藤義勝：これからの小児医療に何を求めるか. 小児科診療. 診断と治療社, (71)11.17-18, 2008
9. 衛藤義勝：ポンペ病の診断・治療のガイドラインと患者・家族の抱える問題点. 難病と在宅ケア. 日本プランニングセンター, (14)11.48-50, 2008
10. 衛藤義勝：Fabry 病の酵素療法はどのくらい有効か. EBM 神経疾患の治療 2007-2008, 中外医学社, 279-283, 2007
11. 衛藤義勝：蛋白尿, 頭痛, 四肢の激痛で来院した 26 歳男性, New 専門医を目指すケース・メソッド・アプローチ 5 腎臓疾患. 日本医事新報社, 106-113, 2007
12. 衛藤義勝：リソゾーム病. 月間臨床神経科学. 中外医学社, 25(11) : 1280-1282, 2007
13. 衛藤義勝：脳治療は可能か? 遺伝性脳変性疾患の治療の最近の進歩. 脳と発達, 39(2) : 87-92, 2007

【講演】

1. Eto Y : Nobel Treatments and their Problems in Lysosomal Storage Disease (LSD). 13th Asian Pacific Congress of pediatrics and 3rd Asian Pacific Congress of Pediatric Nursing, Shanghai, China, 2009.10.14-18
2. Eto Y : Recent Advances of Treatment for Genetic Disease. 13th Asian Pacific Congress of pediatrics and 3rd Asian Pacific Congress of Pediatric Nursing, Shanghai, China , 2009.10.14-18
3. 衛藤義勝：ファブリー病の新しい治療の展開に向けて. 第3回国際ライソゾーム病シンポジウム/第14回日本ライソゾーム病研究会, 名古屋, 2009.9.26-27
4. Eto Y : Current Status of Japanese Patients with Pompe disease. Pompe disease workshop, Prague, 2008.2.15-17
5. Eto Y : Recent Advances of Enzyme Replacement Therapy for Lysosomal Storage. Disease. HUGO meeting, Sebu Island, 2008.4.2
6. Eto Y. Current Status of Japanese Pediatric Problems, International Symposium of Pediatrics,, Asan University Medical School, 2008.7.6
7. Eto Y : Novel Treatment for Genetic Diseases, Shanghai International Congress Of Pediatrics, Shanghai, 2008.10.16
8. Eto Y : Recent Advances of the Treatment of Genetic Diseases, The 28th Congress Of Vietnam society of Pediatrics, Hochi Mihn, 2008.12.28
9. 衛藤義勝：ファブリー病の酵素補充療法：最近の進歩, 埼玉酵素補充療法研究会, 大宮, 2008.3.8
10. 衛藤義勝：ファブリー病の酵素補充療法最近の進歩, ファブリー病患者会, 東京, 2008.5.17
11. 衛藤義勝：先天性代謝異常症の酵素補充療法, 第3回千葉先天代謝異常学会, 千葉, 2008.7.11
12. 衛藤義勝：Fabry 病 Up Date, 新潟ファブリー病研究会, 新潟市, 2008.9.14
13. 衛藤義勝：先天代謝異常症の治療の最近の進歩, 東北小児成長研究会, 郡山, 2008.9.20
14. Eto Y : Enzyme Replacement Therapy in Fabry Disease, UCLA Children Hospital Seminar, USA, 2007.2

15. Eto Y : Recent advances of the treatment for Genetic diseases, Asian Congress of Pediatrics, Colombo, 2007.3
16. Eto Y : Treatment for Lysosomal Storage Disease, Chinese Society meeting of Lysosomal Storage Disease, Shanghai, 2007.3
17. Eto Y : New Strategy for the Treatment of Genetic Disease, the 24th International Congress of Pediatrics, Athens, Greece, 2007.9.1
18. 衛藤義勝 : ファブリ病の酵素治療の進歩. 第 52 回日本人類遺伝学会講演, 東京, 2007.9.14
19. 衛藤義勝 : ポンペ病の最近の進歩. 厚生労働省難病克服事業. 筋ジストロフィー班会議 講演, 浦和, 2007.9.22
20. 衛藤義勝 : ファブリ病の最近の進歩. 東日本皮膚科学会, 札幌, 2007.9.23
21. 衛藤義勝 : ファブリ病の酵素補充療法—最近の進歩. 住友ファブリ病フォーラム, 東京, 2007.9.30
22. 衛藤義勝 : 東京慈恵会医科大学における先端医療の展開 成医会総会, 東京 2007.10.11
23. 衛藤義勝 : Current Status of Enzyme Replacement Therapy of LSD in Japan, International Symposium of LSD, Maihama, 2007.11.29
24. 衛藤義勝 : ファブリ病の酵素補充療法—最近の進歩. 第 28 回日本小児脂質研究会, 2007.12.8

【学会発表】

1. Shimada Y, Kobayashi H, Eto Y, Ida H, Ohashi T : Induction mechanism of autophagy in fibroblasts from Pompe disease patients. 第 1 回アジア先天代謝異常学会議, 福岡, 2010.3.8
2. Ohashi T, Iizuka S, Eto Y, Ida Y : Impact of Antibody Formation for Enzyme Replacement Therapy for Lysosomal Storage Diseases and Immune Tolerance Induction for Infused Enzyme. The 11th International Congress on Inborn Errors of Metabolism,, San Diego, USA 2009.8.29-9.2
3. Meng XL, Shen JS, Kawagoe S, Ohashi T, Eto Y : Implications of Induced Pluripotent Stem (IPS) Cells on Mechanistic Study for Lysosomal Storage Diseases. The 11th International Congress on Inborn Errors of Metabolism,, San Diego, USA 2009.8.29-9.2
4. Kobayashi H, Shimada Y, Fujigasaki J, Ariga M, Ohashi T, Eto Y, Ida H. : Pathology and mechanism including autophagy in the autopsy case diagnosed as mucopolysaccharidosis type III. The 11th International Congress on Inborn Errors of Metabolism,, San Diego, USA 2009.8.29-9.2
5. Ohashi T, Iizuka S, Eto Y, Ida Y : Immune tolerance induction in enzyme replacement therapy for Pompe disease by anti-CD3 antibody and oral enzyme administration. 59th Annual Meeting The American Society of Human Genetics. Honolulu, Hawaii 2009.10.20-24, (Poster)
6. 河越しほ, 孟興麗, 沈勁松, 嶋田洋太, 樋口孝, 井田博幸, 小林博司, 大橋十也, 衛藤義勝 : Fabry 病モデルマウス由来 iPS 細胞からの心筋細胞への分化誘導, 第 51 回日本先天代謝異常学会総会. 東京, 2009.11.5 -7
7. 清水寛美, 飯塚佐代子, 金城栄子, 小林博司, 大橋十也, 井田博幸, 川井充, 衛藤義勝. 濾紙血を用いた Pompe 病ハイリスクスクリーニング法の検討と結果, 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11.5 -7
8. 嶋田洋太, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也. 成人型ポンペ病における小胞体ストレスの解析. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009 11.5 -7

9. 小林博司, 島田洋太, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝: ムコリピドーシスⅢ型病理像におけるオートファジー機能不全との関連性 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11.5 -7
10. 有賀賢典, 小林博司, 飯塚佐代子, 金城栄子, 清水寛美, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝. レンチウイルスベクターを用いた新生児 MPS VIIマウスへの遺伝子治療, 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11.5 -7
11. 大橋十也, 飯塚佐代子, 嶋田洋太, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸: Pompe 病の酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫寛容導入, 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009 11.5 -7
12. Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Eto Y, Ohashi T: Characterization of endoplasmic reticulum stress response in Pompe disease. The 3th International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009.9.26-7
13. Ohashi T, Iizuka S, Kobayashi H, Shimada Y, Eto Y, Ida Y: Immune tolerance induction in enzyme replacement therapy for Pompe disease by anti-CD3 antibody and oral enzyme administration. The 3th International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009,9.26-7
14. Shimizu H, Kobayashi H, Toya O, Hiroyuki I, Kawai M, Eto Y: High-risk screening of Pompe disease using DBS in muscular dystrophy hospitals. The 3th International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009.9.26-7
15. 大橋十也, 飯塚佐代子, 衛藤義勝, 井田博幸: Pompe 病酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫寛容導入法の開発. 日本人類遺伝学会第 54 回大会, 東京, 2009.9.2
16. 横井貴之, 小野英利奈, 飯島正紀, 菊池健二郎, 湯坐有希, 小林博司, 衛藤義勝, 大橋十也, 井田博幸. Hunter 症候群に対する酵素補充療法の経過報告. 第 112 回日本小児科学会学術集会, 奈良, 2009.4
17. Kobayashi M, Ohashi T, Fukuda T, Eto Y, Ida H: The Clinical genetic and pathological studies of 5 Japanese patients with perinatal lethal Gaucher disease. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisboa, Portugal, 2008.9.2-5
18. Kyosen SO, Iizuka S, Morita A, Kimura T, Kobayashi H, Eto Y, Ida H, Ohashi T: Lentivirus mediated gene therapy for murine model of Pompe disease. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisboa, Portugal, 2008. 9.2-5
19. Fujiwara M, Ohashi T, Ida H, Eto Y: The cardiac effects of enzyme replacement therapy for Japanese Fabry disease: Comparison between female and male patients. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Lisboa, Portugal, 2008.9.2-5
20. Iida T, Shiba H, Misawa T, Ohashi T, Eto Y, Yanaga K: Immunogene Therapy for Hepatocellular Carcinoma by Adenovirus Vector Expressing CD40 Ligand. American Society of Gene Therapy 11th Annual Meeting. Boston, MA, 2008.5.28-6.1
21. Kimura T, Hiraoka K, Haga K, Kiyota H, Ohashi T, Eto Y, Egawa S, Kasahara N: Improvement of transduction efficiency of PCR vector by complexation of polybrene and chondroitin sulfate. Japan Society of Gene Therapy The 14th Annual Meeting, Sapporo, 2008.6.12-14
22. 藤原優子, 小林正久, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝: Fabry 病の酵素補充療法に対する心イベントの男女の検討. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8

23. 沈 勁松, 孟 興麗, Quirk J, Kaneski C, Schiffmann R, Shayman J, 衛藤義勝, 大橋十也 : 血管内皮細胞を用いたファブリー病の病因に関する研究. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
24. 鈴木 健, 石毛信之, 大和田操, 小林正久, 大橋十也, 衛藤義勝, 北川照男 : ファブリー病ハイリスク・スクリーニングの研究. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
25. 清水寛美, 飯塚佐代子, 大橋十也, 小林博司, 井田博幸, 衛藤義勝, 川井 充 : 乾燥濾紙血による Pompe 病ハイリスクスクリーニング法の検討. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
26. 横井貴之, 小野英利奈, 飯島正紀, 菊池健二郎, 湯坐有希, 小林博司, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝 : Hunter 症候群に対する酵素補充療法の経過報告. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
27. 田中藤樹, 古城真秀子, 小倉和郎, 久保田哲夫, 大橋十也, 田中あけみ, 鈴木康之, 奥山虎之, 衛藤義勝, 折居忠夫 : Maroteaux-Lamy 症候群に対する酵素補充療法～国内 3 症例の治療例. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
28. 小林博司, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝 : ムコリポドーシスⅢ型の病理学的検討. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
29. 小林正久, 大橋十也, 福田隆浩, 衛藤義勝, 井田博幸 : 日本人新生児致死性 Gaucher 病 6 例についての臨牀的, 分子生物学的, 病理学的検討. 第 50 回日本先天代謝異常症学会, 米子市, 2008.11.6-8
30. 横井貴之, 小林博司, 大橋十也, 衛藤義勝, 井田博幸 : Hunter 症候群に対する酵素補充療法の経過報告. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008.11.28-29
31. 清水寛美, 飯塚佐代子, 金城栄子, 小林博司, 沈 勁松, 孟 興麗, 川井 充, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝 : ポンペ病ハイリスクスクリーニング法の検討. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008.11.28-29
32. 孟 興麗, 沈 勁松, 河越しほ, 衛藤義勝, 大橋十也 : Induced Pluripoten Stem (iPS) cells-mediated cell therapy for lysosomal storage disorders. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008.11.28-29
33. Ohashi T, Kitagawa T1 (Tokyo Healyh Service Association), Ishige N1, Suzuki K1, Sakuma M, Kobayashi M, Eto Y. Influence of antibody formation to enzyme replacement therapy for Fabry disease. Annual symposium of the society for the study of Inborn Errors of Metabolism. Hamburg, Germany, 2007.9.4-7
34. 大橋十也, 作間未織, 北川照男 1), 鈴木健 1), 石毛信之 1) (東京都予防医学協会), 衛藤義勝 : ファブリー病酵素補充療法における抗 aglsidase beta 抗体の尿中 GL-3 減少への影響. 第 52 回日本人類遺伝学会, 東京, 2007.9.12-15
35. 大橋十也, 飯塚佐代子, 小林博司, 作間未織, 石毛信之 1), 鈴木健 1), 北川照男 1) (東京都予防医学協会), 井田博幸, 斎藤三郎, 衛藤義勝 : ファブリー病酵素補充療法の効果に対する抗体の影響. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007. 11.15-17.
36. 小林博司, 大橋十也, 井田博幸, 衛藤義勝 : ライソゾーム蓄積症に対する酵素補充療法 : ムコ多糖症, ポンペ病を中心に. 第 110 回日本小児科学会学術集会, 京都, 2007.4
37. 小林博司, 森田麻子, 大橋十也, 衛藤義勝, 福田隆浩 : レンチウイルスシステムを用いた Krabbe 病の遺伝子治療. 第 13 回日本遺伝子治療学会, 名古屋, 2007.6

38. 小林博司, 浦島崇, 河合利尚, 飯島正紀, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝, 船塚真 1), 宍倉啓子 1), 大澤真木子 1) (東京女子医科大学): 慢性呼吸不全を呈した遅発型 Pompe 病患者に対する酵素補充療法. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11
39. Kobayashi H, Ohashi T, Ida H, Eto Y : Experience of Enzyme Replacement Therapy in Late Onset Pompe disease International Symposium of Lysosomal Storage Disease. Maihama, Chiba, 2007.11.29-12.1

【その他】

1. 衛藤義勝 : ファブリー病診療ハンドブック, ファブリー病ガイドライン作成委員会(監修), 2008

鈴木 義之

【論文発表】

1. Luan Z, Ninomiya H, Ohno K, Ogawa S, Kubo T, Iida M, Suzuki Y : The effect of N-octyl- β -valienamine on β -glucosidase activity in tissues of normal mice. *Brain Dev*, in press, 2010
2. Luan Z, Li L, Ninomiya H, Ohno K, Ogawa S, Kubo T, Iida M, Suzuki Y : The pharmacological chaperone effect of N-octyl- β -valienamine on human mutant acid β -glucosidases. *Blood Cell Mol Dis*, 44 : 48-54, 2010
3. Suzuki Y, Ogawa S, Sakakibara Y : Chaperone therapy for neuronopathic lysosomal diseases : Competitive inhibitors as chemical chaperones for enhancement of mutant enzyme activities. *Perspect Med Chem*, 3 : 7-19, 2009
4. Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncavo M, Ninomiya H, Ohno K, Garcia-Moreno I, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez JM, Suzuki Y : Chaperone activity of bicyclic nojirimycin analogues for Gaucher mutations in comparison with N-(n-nonyl)-deoxynojirimycin. *ChemBioChem*, 10 : 2780-2982, 2009
5. 鈴木義之 : 先天性脂質代謝異常. 小川聡, 伊藤裕, 花房俊昭(編集) : 内科学書 5. 内分泌疾患, 代謝・栄養疾患, 改訂第7版, 中山書店, 361-364, 2009
6. Suzuki Y : Chemical chaperone therapy for GM₁-gangliosidosis. *Cell Molec Life Sci*, 10 : 351-353, 2008
7. Takamura A, Higaki K, Kajimaki K, Otsuka S, Ninomiya H, Matsuda J, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E : Enhanced autophagy and mitochondrial aberrations in murine GM₁-gangliosidosis. *Biochem Biophys Res Commun*, 367 : 616-622, 2008
8. Suzuki Y, Nanba E, Matsuda J, Higaki K, Oshima A : β -Galactosidase deficiency (β -galactosidosis) : GM₁-Gangliosidosis and Morquio B disease. Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, Kinzler KW, Antonarakis SF, Ballabio A (eds) : *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* <<http://www.ommbid.com/>>, McGraw-Hill, New York, Chap, 151 : 1-101, 2008
9. 鈴木義之 : ケミカルシャペロン. 有馬正高監修, 加我牧子・稲垣真澄編集 : 小児神経学. 診断と治療社, 東京, 512-514, 2008

10. Gucev ZS, Tasic V, Jancevska A, Zafirovski G, Kremensky I, Sinigerska I, Nanba E, Higaki K, Gucev F, Suzuki Y : Novel β -galactosidase gene mutation p.W273R in a woman with mucopolysaccharidosis type IVB (Morquio B) and lack of response to in vitro chaperone treatment of her skin fibroblasts. *Amer J Med Genet*, 146A : 1736-1740, 2008
11. Ichinomiya S, Watanabe H, Maruyama K, Toda H, Iwasaki H, Kurosawa M, Matsuda J, Suzuki Y : Motor and reflex testing in GM₁-gangliosidosis model mice. *Brain Dev*, 29 : 210-216, 2007
12. Ogawa S, Kanto M, Suzuki Y : Development and medical application of unsaturated carbamylglycosylamine glycosidase inhibitors. *Mini-Rev Med Chem*, 7 : 679-691, 2007
13. Lei K, Ninomiya H, Suzuki M, Inoue T, Sawa M, Iida M, Ida H, Eto Y, Ogawa S, Ohno K, Kaneshi C, Brady RO, Suzuki Y : Enzyme enhancement activity of *N*-octyl- β -valienamine on β -glucosidase mutants associated with Gaucher disease. *Biochim Biophys Acta*, 1772 : 587-596, 2007
14. Suzuki Y, Ichinomiya S, Kurosawa M, Ohkubo M, Watanabe H, Iwasaki H, Matsuda J, Noguchi Y, Takimoto K, Itoh M, Tabe M, Iida M, Kubo T, Ogawa S, Nanba E, Higaki K, Ohno K, Brady RO : Chemical chaperone therapy : clinical effect in murine GM₁-gangliosidosis. *Ann Neurol*, 62 : 671-675, 2007

【学会発表】

1. Suzuki Y : Molecular basis of metabolic encephalopathy – Neurogenetic diseases : From molecule to patient. The 13th Infantile Seizure Study Group and International Symposium on Epilepsy in Neurometabolic Diseases, Taipei, Taiwan, March 26-28, 2010.
2. 鈴木義之 : 神経遺伝病の新しい治療法—ケミカルシャペロン療法. 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5.28-30
3. 難波栄二, 檜垣克美, 鈴木義之 : 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—88 種類のミスセンス変異に対する NOEV の効果. 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5.28-30
4. Luan Z, Ninomiya H, Ohno K, Kubo T, Iida M, Suzuki Y : The effect of 4-octyl- β -valienamine on the organs in normal mice. 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5.28-30
5. Luan Z, Ninomiya H, Ohno K, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez J, Suzuki Y : Chaperone activity of bicyclic SP²-azasugars for Gaucher mutations, 10th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology, Daegu, Korea, 2009.6.10-13
6. Higaki K, Nanba E, Suzuki Y : Screening of chemical chaperone effect for GM₁-gangliosidosis. 11th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, San Diego, CA, USA, 2009.8.29-9.2
7. Suzuki Y : New Therapeutic approaches to neurogenetic diseases. International and IX Ukrainian Congress of Child Neurology, Kiev, Ukraine, 2009.9.9-12
8. Li L, Higaki K, Matsuda J, Iida M, Suzuki Y, Nanba E : Screening for chemical chaperone therapy in β -galactosidosis. The Third International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009.9.26-27

9. Higaki K, Takamura A, Li L, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E : Cellular dysfunction in murine GM₁-gangliosidosis. The Third International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, 2009.9.26-27
10. Suzuki Y, Higaki K, Nanba E, Ohno K, Sakakibara Y, Ogawa S, Iida M : Molecular basis of chaperone effect in lysosomal diseases. European Society of Child Neurology Congress 2009, Harrogate, UK, 2009.9.30-10.3
11. Suzuki Y : Chemical chaperone therapy : A new molecular approach for brain pathology in lysosomal diseases. The 13th Asian Pacific Congress of Pediatrics and 3rd Asian Pacific Congress of Pediatric Nursing, Shanghai, 2009.10.14-18
12. 池端宏記, 檜垣克己, 李 林静, 飯田真己, 鈴木義之, 難波栄二 : ベータガラクトシダーゼ欠損症に対するケミカルシャペロン療法. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11.5-7
13. 樂 卓, 檜垣克己, 二宮治明, 大野耕策, Carmen Ortiz Mellet, Jose M Garcia Fernandez, 鈴木義之 : ゴーシェ病患者線維芽細胞での蛍光標識した二環系糖質 (SP2-azasugar) のシャペロン活性と細胞内局在. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11.5-7
14. Suzuki Y : Genetic aspects of brain dysfunction in children. Beijing Children's Hospital Teaching Seminar, Beijing, China, 2008.5.21-22
15. Suzuki Y, Nanba E, Higaki K, Sakakibara Y, Jo H, Yugi K, Ogawa S, Iida M : Chaperone effects on molecular pathology in GM₁-gangliosidosis. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism : Annual Symposium 2008, Lisbon, Portugal, September 2-5, 2008.
16. Suzuki Y, Nanba E, Higaki K, Sakakibara Y, Ogawa S, Iida M : Chemical chaperone therapy : magic bullet to the brain in GM₁-gangliosidosis. 2nd World Congress on Magic Bullets, Commemorating the 100th Anniversary of Nobel Prize to Paul Ehrlich, Nürnberg, Germany, 2008.10.3-5
17. Zhuo L, Ninomiya H, Ohno K, Kubo T, Iida M, Suzuki Y : The effect of *N*-octyl- β -valienamine on β -glucocerebrosidase activity of the organs in normal mice. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-8
18. 鈴木義之 : ケミカルシャペロン療法 (モーニングセミナー), 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-8
19. 李 林静, 檜垣克美, 高村歩美, 飯田真己, 松田潤一郎, 鈴木義之, 難波栄二 : GM₁-ガングリオシドローシスにおける神経細胞膜機能異常と Trk シグナルの亢進. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-8
20. 檜垣克美, 高村歩美, 松田潤一郎, 鈴木義之, 難波栄二 : GM₁-ガングリオシドローシスモデルマウスにおけるオートファジーの異常. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-8
21. 池端宏記, 檜垣克美, 李 林静, 飯田真己, 松田潤一郎, 鈴木義之, 難波栄二 : β -ガラクトシダーゼ遺伝子変異とケミカルシャペロン療法. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-8
22. 檜垣克美, 李林静, 高村歩美, 鈴木義之, 難波栄二 : GM₁-ガングリオシドローシスマウス神経変性とオートファジーの異常. 日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008.11.28-29
23. Suzuki Y : Molecular approaches to neurogenetic diseases : GM₁-gangliosidosis as a model target disease. International Congress of Genetics for Pediatrics, Luxor, Egypt, 2007.1.25-26
24. Suzuki Y : Chemical chaperone therapy : molecular mechanism and possible clinical application.

International Symposium of Child Neurology, Ljubljana, Slovenia, 2007.6.1

25. García-Moreno MI, Aguilar M, Ortiz Mellet C, Iwasaki H, Ohno K, Suzuki Y, García Fernández JM : sp²-Azasugar glycosidase inhibitors as chemical chaperons for the treatment of lysosomal storage disorders. International Symposium on Advances in Synthetic and Medicinal Chemistry, Saint Petersburg, Russia, 2007.8.27-31
26. Takamura A, Higaki K, Matsuda J, Iida M, Suzuki Y, Nanba E : Dysregulation of Trk receptor signaling in β -galactosidase-deficient mouse brain. 第 30 回日本神経科学学会大会, 横浜, 2007.9. 10-12
27. Suzuki Y, Ichinomiya S, Kurosawa M, Ohkubo M, Matsuda J, Iida M, Kubo T, Ogawa S : Chemical chaperone therapy : clinical effect in murine GM1-gangliosidosis. 7th European Paediatric Neurology Society Congress, Kusadasi, Turkey, 2007.9.26-29
28. 一ノ宮悟史, 黒澤美枝子, 飯田真己, 檜垣克美, 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効果. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.10. 15-17
29. 檜垣克美, 高村歩美, 梶卷賢哉, 飯田真己, 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マウスモデル細胞を用いた解析. 第 49 回日本先天代謝異常学会山形, 2007.10.15-17
30. Higaki K, Takamura A, Suzuki Y, Nanba E : Lysosomal storage and enhanced signaling of Trk receptors in the neurons of GM1-gangliosidosis mouse brain. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Maihama, Japan, 2007.11.29-12.1
31. Suzuki Y : Chemical chaperone therapy : a new molecular therapeutic approach to lysosomal diseases. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases., Maihama, Japan, 2007.11.29-12.1

【特許取得】

1. NOEV

小川誠一郎, 鈴木義之 : カルバ糖アミン誘導体. 日本特許第 4057264 号

2. NOV

鈴木義之, 大野耕策 : 糖脂質代謝異常症の治療薬. 日本特許第 4299479 号

3. NOEV

鈴木義之, 難波栄二, 松田潤一郎 : 糖脂質代謝異常症治療剤. 日本特許第 4299517 号

4. NOEV, NOV(PTC)

米国 : NOEV 物質(審査中)10/793,8 ; NOEV・NOV 用途(審査中)12/490,737

欧州 : NOEV 物質 NOEV・NOV 用途(審査中)0276296.1

カナダ : NOEV 物質, NOEV・NOV 用途(審査中)2459887

オーストラリア : NOEV 物質, NOEV・NOV 用途. 特許登録 2002328402

二環系アザ糖(RV21, MTD118 など)

5. J. Garcia Fernandez, C. Ortiz Mellet, M.I. Garcia Moreno, M.Aguilar Moreno, 鈴木義之, 大野耕策 : Compuestos potenciadores de la actividad de glicosidasas mutantes (変異グリコシダーゼ活性を上昇させる化合物), スペイン P0200802988(公開中)

芳野 信

【論文発表】

1. 神戸太郎：成長発達遅滞，退行，眼振，肝脾腫を認めた1歳0ヶ月女児 症例から学ぶ先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集. 診断と治療社，東京，157-160，2009，総頁数 237.
2. Otomo T, Muramatsu T, Yorifuji T, et al. Mucopolidosis II and III alpha/beta : mutation analysis of 40 Japanese patients showed genotype-phenotype correlation. *J Hum Genet*, 54 : 145-151, 2009
3. Yoshino M, Watanabe Y, Tokunaga Y, et al. Roles of specific cytokines in bone remodeling and hematopoiesis in Gaucher disease. *Pediatr Int*, 49 : 959-965, 2007

【学会発表】

1. 原 宗嗣, 大矢崇志, 渡辺順子, 山下裕史朗, 松石豊次郎, 芳野 信:不随意運動を呈したムコリピドーシス3型の1例. 第51回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5.28-30
2. Kanbe T, Iizuka C, Watanabe Y, Yoshino M : Effects of a high-dose course with Imiglucerase in an infant with type 2 Gaucher disease. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, 名古屋, 2009.9.26-27
3. Oohira T, Okada J, Imamura K, Watanabe Y, Hashimoto T, Yoshino M : Ulceration of legs in a 15 year-old boy : an unusual symptom of Fabry disease. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, 名古屋, 2009.9.26-27
4. 芳野 信, 岡田純一郎, 渡辺順子, 松石豊次郎, 谷脇考恭, 酒井規夫:著明な不随意運動を呈するムコリピドーシス3型の成人例. 第50回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11.6-11.8
5. 原 宗嗣, 日高正人, 廣瀧慎太郎, 飯塚千穂, 大矢崇志, 渡辺順子, 松石豊次郎, 芳野 信 : 著明な不随意運動を呈したムコリピドーシスⅢ型の成人例. 第452回日本小児科学会福岡地方会例会, 福岡, 2008.12.13
6. 芳野 信, 岡松由紀, 高瀬隆太, 中西未来, 木村光一 : ムコ多糖症における睡眠時無呼吸の評価の意義. 第71回久留米大学睡眠障害研究会, 久留米, 2009.1.8
7. Otomo T, Muramatsu T, Inui K, Yorifuji T, Nakabayashi H, Ohura T, Yoshino M, Tanaka A, Okuyama T, Ozono K, Sakai N : Mutation analysis of GNPTAB gene in 24 Japanese mucopolidosis II and III patients. Annual symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Hamburg, 2007.9.4-7
8. Yoshino M, Watanabe Y, Tajima A, Ida H, Eto Y : Cytokines and Bone remodeling in Gaucher disease. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Urayasu, 2007.11.29-11.30
9. Otomo T, Muramatsu T, Inui K, Yorifuji T, Nakabayashi H, Ohura T, Yoshino M, Tanaka A, Okuyama T, Ozono K : Mutation analysis of GNPTAB gene in 36 Japanese mucopolidosis II and III patients : genotype phenotype correlation? International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Urayasu, 2007.11.29-11.30

田中あけみ

【論文発表】

1. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, Ida H, Tanaka T, Cox JF, Eto Y, Orii T : Japan Elaprase Treatment (JET) Study : Idursulfase Enzyme Replacement Therapy in Adult Patients with Attenuated Hunter Syndrome. *Mol Genet Metab*, 99 : 18-25, 2010
2. Sawada T, Tanaka A, Higaki K, Takamura A, Nanba E, Seto T, Maeda M, Yamaguchi E, Matsuda J, Yamano T : Intracerebral cell transplantation therapy for murine GM1 gangliosidosis. *Brain & Development*, 31 : 717-724, 2009
3. Otomo T, Muramatu T, Yorifuji T, Okuyama T, Nakabayashi H, Fukao T, Ohura T, Yoshino M, Tanaka A, Okamoto N, Ozono K, Sakai N : Mucopolidosis II and III alpha/beta : mutation analysis of 40 Japanese patients showed genotype-phenotype correlation. *J Hum Genet* 54 : 145-151, 2009
4. 田中あけみ, 澤田 智, 山野恒一 : ムコ多糖症親の会患者家族に対する酵素補充療法の意識調査 (酵素補充療法承認前調査). *小児科学会雑誌* (印刷中)
5. 田中あけみ : 乳児型ポンペ病. 「ポンペ病(糖原病II型)」診断と治療社, 衛藤義勝, 編集, 41-44 総ページ 171, 2009
6. 田中あけみ : ライソゾーム病 4 Meet the Expert 「症例から学ぶ先天性代謝異常症」 187-189 (全 237 ページ) 遠藤文夫, 他 監修, 2009
7. Kitagawa T, Suzuki K, Ishige N, Ohashi T, Kobayashi M, Eto Y, Tanaka A, Odaka H, Owada M : Non-invasive high-risk screening for Fabry disease hemizygotes and heterozygotes. *Pediatr Nephrol*, 23 : 1461-1471, 2008
8. 田中あけみ : ムコ多糖症のマス・スクリーニング. *日本マス・スクリーニング学会誌*, 18 : 224-228, 2008
9. 田中あけみ : ムコ多糖症治療法の進歩. *日本小児科学会雑誌*, 111 : 1255-1262, 2007

【学会発表】

1. 岡田志緒子, 田中あけみ, 澤田 智, 岡村幹夫, 稲荷場ひろみ, 崔 吉永, 河野仁美, 寺柿政和, 根来伸夫, 山野恒一 : 透析患者におけるアガルシダーゼ・アルファ(リプレガル)の血清中, およびリンパ球中の酵素活性について. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008
2. 岡田志緒子, 田中あけみ, 澤田智, 岡村幹夫, 稲荷場ひろみ, 崔 吉永, 河野仁美, 寺柿政和, 根来伸夫, 小林郁江, 石村栄治, 西沢良 4, 山野恒一 : アガルシダーゼ・アルファとベータの末梢リンパ球中への移行動態. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008
3. Okada S, Tanaka A, Takeda T, Kobayashi I, Ishimura E, Negoro N, Nishizawa Y, Yamano T, Yoshiyama M : Pharmacokinetics of agalsidase alpha and beta in three patients with Fabry disease. 第 11 回国際先天代謝異常学会, サンディエゴ, 2009
4. Okada S, Tanaka A, Takeda T, Kobayashi I, Ishimura E, Negoro N, Nishizawa Y, Yamano T, Yoshiyama M : Pharmacokinetics of agalsidase alpha and beta in male patients with Fabry disease. 第 2 回国際ライソゾーム病シンポジウム, 名古屋, 2009

島田 隆

【論文発表】

1. Ogawa K, Hirai Y, Ishizaki M, et al. : Long-term inhibition of glycosphingolipid accumulation in Fabry model mice by a single systemic injection of AAV1 vector in the neonatal period. *Mol. Genet. Metab*, 96 : 91-96, 2009
2. Hanawa H, Yamamoto M, Zhao H, et al. : Optimized lentiviral vector design improves titer and transgene expression of vectors containing the chicken beta-globin locus HS4 insulator element. *Mol. Ther*, 17 : 667-674, 2009
3. Hayakawa J, Migita M, Ueda T, et al : Dextran sulfate and stromal cell derived factor-1 promote CXCR4 expression and improve bone marrow homing efficiency of infused hematopoietic stem cells. *J Nippon Med Sch*, 76 : 198-208, 2009
4. Iwamoto N, Watanabe A, Yamamoto M, et al. : Global Diffuse Distribution in the Brain and Efficient Gene Delivery to the Dorsal Root Ganglia by Intrathecal Injection of AAV1 Vector. *J. Gene Med*, 11 : 498-505, 2009
5. Nakajima M, Ueda T, Migita M, et al. : Hematopoietic capacity of preterm cord blood hematopoietic stem/progenitor cells. *Biochem. Biophys. Res. Commun*, 389 : 290-294, 2009
6. 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
7. 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
8. 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*, 57 : 550-558, 2007
9. Kato S, Inoue K, Kobayashi K, et al. : Efficient Gene Transfer via Retrograde Transport in Rodent and Primate Brains by an HIV-1-Based Vector Pseudotyped with Rabies Virus Glycoprotein. *Hum. Gene Ther*, 18 : 1141-1151, 2007

【学会発表】

1. Shimada T : Neonatal gene therapy of metachromatic leukodystrophy. 12th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, San Diego, 2009.5
2. Yamamoto S, Orimo H, Matsumoto T, Narisawa S, Millan JL, Shimada T : Long term phenotypic correction of severe infantile hypophosphatasia in a mouse model by neonatal injection of lentiviral vector. 12th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, San Diego, 2009.5
3. Igarashi T, Miyake K, Masuda I, Shimada T : Adeno-associated vector (type 8) mediated expression of Flt-1 efficiently inhibits neovascularization in a murine choroidal neovascularization model. 12th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, San Diego, 2009. 5
4. Miyake N, Miyake K, Odagaki Y, Yamamoto M, Shimada T : Direct comparison of

- adeno-associated virus serotypes for global gene transfer into the CNS across the BBB after neonatal systemic delivery. 12th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, San Diego, 2009.5
5. Yamamoto S, Orimo H, Matsumoto T, Narisawa S, Millan JL, Shimada T : Lentivirus mediated neonatal gene therapy for severe infantile hypophosphatasia. 11th International Congress of Inborn Error of Metabolism, San Diego, 2009.9
 6. Matsumoto T, Yamamoto S, Miyake K, Miyake N, Orimo H, Shimada T : Adeno-associated virus (AAV) type-8 mediated systemic neonatal gene therapy for Hypophosphatasia. 59th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Honolulu, 2009.10
 7. Miyake N, Miyake K, Yamamoto M, Shimada T : Adeno associated virus (AAV)-mediated neonatal gene therapy of metachromatic leukodystrophy. 59th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Honolulu, 2009.10
 8. Miyake K, Miyake N, Hirai Y, Shimada T : Direct comparison of adeno-associated virus serotypes for systemic delivery by long term monitoring of in vivo quantitative noninvasive imaging. 11th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, Boston, 2008.5
 9. Miyake N, Miyake K, Atsumi M, Shimada T : Induction of immunotolerance and sustained expression of ASA by single intravenous injection of AAV vector in neonatal immunocompetent mice. 11th Annual Meeting of the American Society of Gene Therapy, Boston, 2008.5
 10. Miyake N, Miyake K, Shimada T : T. Induction of immunotolerance and sustained expression of ASA by single intravenous injection of AAV vector in neonatal MLD Mice. The 14th Annual Meeting of Japan Society of Gene Therapy, Hokkaido, 2008.6
 11. Miyake N, Miyake K, Karlsson S, Shimada T : Therapeutic Effects of Bone Marrow Transplantation for Metachromatic Leukodystrophy Using HoxB4 Over-Expressing Cells. American Society of Gene Therapy, Seattle, 2007.5
 12. Ogawa K, Hirai Y, Ishizaki M, Fukunaga Y, Shimada T : AAV1 mediated gene therapy of neonatal Fabry mice. American Society of Gene Therapy 10th Annual Meeting, Seattle, 2007.5
 13. Hanawa H, Shimada T : Development of leukemia/lymphoma after the long latency period in an X-SCID mouse model treated by retroviral gene therapy. American Society of Gene Therapy 10th Annual Meeting, Seattle, 2007.5
 14. Miyake N, Miyake K, Karlsson S, Shimada T : Improvement of neurological disorders of metachromatic leukodystrophy by bone marrow transplantation using HoxB4 over-expressing cells. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Hamburg, 2007.9
 15. Miyake N, Miyake K, Karlsson S, Shimada T : BMT based therapy for metachromatic leukodystrophy : The effect of HoxB4 over-expression. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Maihama, 2007.11
 16. Miyake K, Isotani M, Miyake N, Shimada T : Adeno-associated virus (AAV) type 8 mediated systemic antiangiogenic gene therapy for murine model of multiple myeloma. Japan Society of Gene Therapy, Nagoya, 2007.6
 17. Miyake K, Miyake N, Hirai Y, Shimada T : Direct comparison of adeno-associated virus serotype for systemic delivery by monitoring of in vivo quantitative noninvasive imaging. Japan Society

of Gene Therapy, Nagoya, 2007.6

18. Miyake N, Miyake K, Karlsson S, Shimada T : Therapeutic effects of bone marrow transplantation for metachromatic leukodystrophy using HoxB4 over-expressing cells. Japan Society of Gene Therapy, Nagoya, 2007.6
19. Hanawa H, Shimada T : Development of leukemia/lymphoma after the long latency period in an X-SCID mouse model treated by retroviral gene therapy. Japan Society of Gene Therapy 13th Annual Meeting, Nagoya, 2007.6

酒井 規夫

【論文発表】

1. Otomo T, Muramatsu T, Sakai N et al. : Mucopolysaccharidosis II and III alpha/beta : mutation analysis of 40 Japanese patients showed genotype phenotype correlation, *J Hum Genet*, 54(3) : 145-51, 2009
2. Araya K, Sakai N, Mohri I, et al. : Localized donor cells in brain of a Hunter disease patient after cord blood stem cell transplantation., *Mol Genet Metab*. 2009 Nov ; 98(3) : 255-63.
3. Otomo T, Higaki K, Sakai N. et al. : Inhibition of autophagosome formation restores mitochondrial function in mucopolysaccharidosis II and III skin fibroblasts., *Mol Genet Metab*, 98(4) : 393-9, 2009.12
4. Sakai N : Pathogenesis of leukodystrophy for Krabbe disease : molecular mechanism and clinical treatment., *Brain Dev*, 31(7) : 485-7, 2009.8
5. Tokimasa S, Ohta H, Takizawa S, Kusuki S, Hashii Y, Sakai N, Taniike M, Ozono K, Hara J, Umbilical cord-blood transplantations from unrelated donors in patients with inherited metabolic diseases : Single-institute experience., *Ped Transplant* 12(6) : 672-6, 2008

【学会発表】

1. 西田千夏子, 金川武司, 小巻正泰, 吉津紀久子, 水田依久子, 谷口真理子, 酒井規夫, 野口眞三郎, 戸田達史 : 当院における羊水染色体検査の現状と遺伝子診療部の取り組み, 第 33 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 兵庫, 2009.5
2. 折居恒治, 酒井規夫, 大友孝信, 折居忠夫, 三浦良介, 寺澤厚志, 岩井明日香, 伊藤玲子, 今村淳 : 頭蓋骨早期癒合症を合併した Mucopolysaccharidosis III 型の 1 例, 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5
3. 新谷研, 森田祥子, 北井征宏, 富永康仁, 下野九理子, 沖永剛志, 毛利育子, 酒井規夫, 谷池雅子, 大藪恵一 : 乳児期早期の Sturge Weber 症候群における患側大脳白質の髄鞘化促進の可能性 : 画像的及び病理学的検討, 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009.5
4. 武田泰輔, 田中あけみ, 山岡小百合, 大友孝信, 酒井規夫, 山野恒一 : 尿中ムコ多糖分析の異常から診断に至ったムコリポドーシス III 型の 2 症例, 第五回 近畿先天代謝異常症研究会, 大阪, 2009.6
5. 酒井規夫, 濱田悠介, 富永康仁, 沖永剛史, 大藪恵一 : ハンター病 5 例の酵素補充療法の経験, 第五回 近畿先天代謝異常症研究会, 大阪, 2009.6

6. 酒井規夫：リソソーム病の診断と治療法の最前線——蓄積病を疑うべきとき——，小児成長研究会，東京，2009.7
7. 酒井規夫：シンポジウム：先天性代謝異常症の遺伝カウンセリング，「副腎白質ジストロフィーの遺伝カウンセリング」，第 51 回日本先天代謝異常学会総会，東京，2009.11
8. 新谷 研，酒井規夫，毛利育子，下野九理子，沖永剛史，橋井佳子，太田秀明，谷池雅子，大藪恵一：臍帯血幹細胞移植を施行した Hunter 症候群の中樞神経系における組織学的検討，第 51 回日本先天代謝異常学会総会，東京，2009.11
9. 濱田悠介：ハンター病に対する酵素補充療法の効果について，第 51 回日本先天代謝異常学会総会，東京，2009.11
10. 大友孝信，檜垣克美，難波栄二，大藪恵一，酒井規夫：ムコリピドーシス II 型/III 型の皮膚線維芽細胞におけるオートファジーの解析，第 51 回日本先天代謝異常学会総会，東京，2009.11
11. 山崎早苗，甲斐明彦，高尾大士，井石倫弘，笹野衣里，木下大介，西川嘉英，隅清彰，酒井規夫：胎児期より多発奇形を指摘されていたピルビン酸脱水素酵素欠損症の 1 例，第 51 回日本先天代謝異常学会総会，東京，2009.11
12. 新谷 研，北井征宏，星野奈津子，富永康仁，下野九理子，沖永剛史，毛利育子，酒井規夫，谷池雅子，大藪恵一：臍帯血幹細胞移植を施行した Hunter 症候群の中樞神経系における組織学的検討，第 50 回日本小児神経学会，東京，2008.5
13. 富永康仁，森田祥子，北井政宏，新谷 研，下野九理子，沖永剛志，酒井規夫，永井利三郎，大藪恵一：糖原病 2 型 (Pompe 病) の若年型症例に対する酵素補充療法，第 50 回日本小児神経学会，東京，2008.5.28-30
14. 森田祥子，赤木幹弘，毛利育子，加藤久美，北井征宏，新谷 研，富永康仁，下野九理子，沖永剛志，酒井規夫，谷池雅子，大藪恵一：Novel mutation による giant axonal neuropathy の長期経過，第 50 回日本小児神経学会，東京，2008.5
15. 前木孝洋，北井征宏，藤原 誠，別所一彦，虫明総一郎，下野九理子，沖永剛史，酒井規夫，大藪恵一：喉頭軟化症を合併し急激な呼吸状態悪化を繰り返す Gaucher 病の 1 例，第 4 回近畿先天代謝異常症研究会，大阪，2008.5
16. 浦崎麻理恵，大友孝信，酒井規夫，大藪恵一：異染性白質ジストロフィーの原因遺伝子 ASA の pseudodeficiency の国内頻度について，第 4 回近畿先天代謝異常症研究会，大阪，2008.7
17. 日本人ムコリピドーシス II/III 型 40 例の遺伝子解析，大友孝信，酒井規夫，大藪恵一，第 50 回日本先天代謝異常学会，米子，2008.11
18. Sakai N : Pathogenesis of leukodystrophy for Krabbe's disease - molecular mechanism and clinical treatment, 3rd German-Japanese Symposium Paediatric Neurology, 8th - 10th Munich, Germany, 2008.9
19. 酒井規夫：1) Methods for enzyme determination required for clinical diagnosis of lysosomal storage diseases and glycogen storage diseases, 2) Recent advance of diagnosis and treatment for lysosomal diseases, 日中先天性代謝異常症研究会 2007, 北京, 2007.5
20. 酒井規夫：周産期医療における遺伝カウンセリング，大阪新生児研究会，2007.6
21. 酒井規夫，大友孝信，富永康仁，北井征宏，沖永剛志，谷池雅子，大藪恵一：Fabry 病に対する酵素補充療法の効果と合併症について，第 49 回日本先天代謝異常学会，山形，2007.11
22. 赤木幹弘，毛利育子，谷池雅子，酒井規夫，大藪恵一：giant axonal neuropathy 患者の遺伝子解析，

第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11

23. Araya K, Shimono K, Okinaga T, Mohri I, Ohta H, Sakai N, Taniike M, Ozono K : Histological evaluation of mucopolysaccharidosis II patient brain treated with hematopoietic stem cell transplantation, International symposium of lysosomal storage disease, Urayasu, 2007.11
24. Otomo T, Muramatsu T, Inui K, Yorifuji T, Nakabayashi H, Ohura T, Yoshino M, Tanaka A, Okuyama T, Ozono K, Sakai N : Mutation analysis of GNPTAB gene in 36 Japanese mucopolysaccharidosis II and III patients : genotype phenotype correlation., International symposium of lysosomal storage disease, Urayasu, 2007.11
25. Otomo T, Muramatsu T, Inui K, Yorifuji T, Nakabayashi H, Ohura T, Yoshino M, Tanaka A, Okuyama T, Ozono K, Sakai K : Mutation analysis of GNPTAB gene in 24 Japanese Mucopolysaccharidosis II and III patients., SSIEM 2007 Annual symposium, Hamburg, 2007.9

高橋 勉

【論文発表】

1. Tatano Y, Fujinawa R, Kozutsumi Y, Takahashi T, Tsuji D, Takeuchi N, Tsuta K, Takada G, Sakuraba H, Itoh K. Tropoelastin regulates chemokine expression in fibroblasts in Costello syndrome. *BBRC*, 372 : 681-687, 2008
2. Miura S, Ishida-Nakajima W, Ishida A, Kawamura M, Ohmura A, Oguma R, Sato Y, Takahashi T. Ascorbic acid protects the newborn rat brain from hypoxic-ischemia. *Brain Dev*, 31 : 307-17, 2008
3. Hebiguchi M, Hirokawa M, Guo YM, Saito K, Wakui H, Komatsuda A, Fujishima N, Takahashi N, Takahashi T, Sasaki T, Nunomura W, Takakuwa Y, Sawada K. Dynamics of human erythroblast enucleation. *Int J Hematol*, 88 : 498-507, 2008

高柳 正樹

【論文発表】

1. 水落弘美, 村山 圭, 高柳正樹, 他 : 新生児聴覚スクリーニングの異常を契機に発見された GM1 ガングリオシドーシスの一例. *日本マス・スクリーニング学会誌*, 9 : 59-62, 2009

【学会発表】

1. Ohtake A, Akatsuka J, Hoshino M, Katoh T, Amemiya S, Ohashi T, Takayanagi M : 9th International Symposium on Lysosomal Storage Disease, Frankfurt, Germany, 2009.4
2. Murayama K, Takayanagi M, Sanayama Y, Nagasaka H : Four cases with lysosomal storage diseases treated by home mechanical ventilation therapy. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, Sept. 2009
3. Takayanagi M, Murayama K, Sanayama Y, Nagasaka N : Natural history of I-cell disease in