

大野 耕策

【論文発表】

1. Luan Z, Li L, Ninomiya H, Ohno K, Ogawa S, Kubo T, Iida M, Suzuki Y. The pharmacological chaperone effect of N-octyl-beta-valienamine on human mutant acid beta-glucosidases. *Blood Cells Mol Dis*, 2009.Oct.24
2. Zama K, Hayashi Y, Ito S, Hirabayashi Y, Inoue T, Ohno K, Okino N, Ito M. Simultaneous quantification of glucosylceramide and galactosylceramide by normal-phase HPLC using O-phtalaldehyde derivatives prepared with sphingolipid ceramide N-deacylase. *Glycobiology*, 19(7) : 767-75, 2009
3. Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Ninomiya H, Ohno K, García-Moreno MI, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y. Chaperone activity of bicyclic nojirimycin analogues for Gaucher mutations in comparison with N-(n-nonyl) deoxynojirimycin. *Chembiochem*, 10(17) : 2780-92, 2009
4. Hayashi Y, Zama K, Abe E, Okino N, Inoue T, Ohno K, Ito M. A sensitive and reproducible fluorescent-based HPLC assay to measure the activity of acid as well as neutral beta-glucocerebrosidases. *Anal Biochem*, 2008.7.30
5. Takano K, Shimono M, Shiota N, Kato A, Tomioka S, Oka A, Ohno K, Sathou H. Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: The first reported case in Japan diagnosed by palmitoyl-protein thioesterase enzyme activity deficiency. *Brain Dev*, 30(5) : 370-3, 2008.5
6. 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 G(M1)-gangliosidosis. *Biochem Biophys Res Commun*, 367(3) : 616-22, 2008
7. Luan Z, Saito Y, Miyata H, Ohama E, Ninomiya H, Ohno K. Brainstem neuropathology in a mouse model of Niemann-Pick disease type C. *J Neurol Sci*, 268 : 108-116, 2008
8. 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-beta-valienamine on beta-glucosidase mutants associated with Gaucher disease. *Biochim Biophys Acta*, 1772 : 587-596, 2007
9. 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 STATs in Niemann-Pick disease type C fibroblasts : a potential basis for glial cell activation in the NPC brain. *J Neurosci*, 27 : 1879-1891, 2007
10. 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(6) : 671-675, 2007

【学会発表】

1. Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Ninomiya H, Ohno K, García-Moreno MI, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y. Chaperone activity of bicyclic SP2 azasugars for Gaucher mutations. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases. Nagoya, 2009.9.26-27
2. Yokoyama A, Togawa M, Maegaki Y, Ohno K. Late-infantile and Juvenile/ Adults forms of Niemann-Pick type C1 disease. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases. Nagoya, 2009.9.26-27
3. Zhuo L, Ninomiya H, Ohno K, Kubo T, Iida M, Suzuki Y. The effect of N-octyl-b- valienamine on b-glucocerebrosidase activity of the organs in normal mice. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 第 7 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 米子市, 2008.11.6-8

【特許取得】

1. 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) 発明者 : Jose Manuel Garcia Fernandez, Carmen Ortiz Mellet, Yoshiyuki Suzuki, Kousaku Ohno, スペイン P200802988, PCT/ES2009/070449

辻 省次

【論文発表】

1. Mitsui J, Mizuta I, Toyoda A, et al. : Mutations for Gaucher disease confer a high susceptibility to Parkinson disease. Arch Neurol, 66 : 571-6, 2009
2. Sidransky E, Nalls MA, Aasly JO, et al. Multicenter Analysis of Glucocerebrosidase Mutations in Parkinson's Disease. N Engl J Med, 361 : 1651-61, 2009

【学会発表】

1. Mitsui J, Kyo Azuma, Hirokazu Tozaki, et al. : Multiplexed resequencing analysis to identify rare variants in pooled DNA of barcode-indexed DNAs. American Society of Human Genetics 59th Annual Meeting, Honolulu, 2009.10

難波 栄二

【論文発表】

1. Gucev ZS, Tasic V, Jancevska A, et al : Novel beta-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. Am J Med Genet A 146A : 1736-1740, 2008
2. Sawada T, Tanaka A, Higaki K, et al : Intracerebral cell transplantation therapy for murine GM1 gangliosidosis. Brain Dev, 31 : 717-724, 2009

3. Otomo T, Higaki K, Nanba E, et al : Inhibition of autophagosome formation restores mitochondrial function in mucopolipidosis II and III skin fibroblasts. *Mol Genet Metab*, 98 : 393-399, 2009
4. Takamura A, Higaki K, Kajimaki K, et al : Enhanced autophagy and mitochondrial aberrations in murine GM1-gangliosidosis. *Biochem Biophys Res Commun* 28 : 482-486, 2008
5. Matsumoto N, Gondo K, Kukita J, et al : A case of galactosialidosis with a homozygous Q49R point mutation. *Brain Dev* 30 : 595-598, 2008
6. Suzuki Y, Ichinomiya S, Kurosawa M, et al : Chemical chaperone therapy : clinical effect in murine GM1-gangliosidosis. *Ann Neurol* 62 : 671-675, 2007

【学会発表】

1. Higaki K, Nanba E, Suzuki Y : Screening of chemical chaperone effect for GM1-gangliosidosis. 11th ICIEM, San Diego, CA, 2009.8.29-9.2
2. 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
3. Li L, Higaki K, Adachi K, Matsuda J, Ogawa S, Iida M, Iwasaki H, Suzuki Y, Nanba E : Screening of chemical chaperone effect for human mutant beta-galactosidase. 第 9 回アジア・オセアニア小児神経学会, 2009.6
4. Higaki K, Takamura A, Li L, Matsuda J, Suzuki Y, Nanba E : Cellular dysfunction in murine GM1-gangliosidosis. 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シンポジウム, 名古屋 2009.9
5. Li L, Higaki K, Matsuda J, Iida M, Suzuki Y, Nanba E : Screening for chemical chaperone therapy in beta-galactosidosis. 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シンポジウム, 名古屋, 2009.9
6. 難波栄二, 檜垣克美 : GM1-ガングリオシドーシスとオートファジー機能異常. 第 50 回日本小児神経学総会, 東京, 2008.5
7. 難波栄二, 檜垣克美, 足立香織, 李 林静, 飯田真巳, 松田潤一郎, 鈴木義之 : ヒト 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 53 回日本人類遺伝学会, 横浜, 2008.9
8. 難波栄二 : ライソゾーム病の中樞神経症状の治療. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会, 米子, 2008.11
9. 李 林静, 檜垣克美, 高村歩美, 飯田真巳, 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総会, 米子, 2008.11
10. 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総会, 米子, 2008.11
11. 池端宏記, 檜垣克美, 李 林静, 飯田真巳, 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総会, 米子, 2008.11
12. 檜垣克美, 李 林静, 高村歩美, 鈴木義之, 難波栄二 : ライソゾーム病神経変性とオートファジーの異常. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008.11
13. 難波栄二, 檜垣克美 : DNA マイクロアレイを用いた GM1-ガングリオシドーシス神経変性機構の解

- 明. 第 49 回日本小児神経学総会, 大阪, 2007.7
14. 澤田 智, 田中あけみ, 瀬戸俊之, 松田潤一郎, 難波栄二, 山野恒一: ライソゾーム病の脳内病変に対する細胞治療. 第 49 回日本小児神経学総会, 大阪, 2007.7
 15. 高村歩美, 檜垣克美, 松田潤一郎, 飯田真巳, 鈴木義之, 難波栄二: β -ガラクトシダーゼ欠損症の神経変性における Trk 受容体の機能異常. 第 30 回神経科学大会, 横浜, 2007.9
 16. 檜垣克美, 高村歩美, 梶卷賢哉, 飯田真巳, 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総会, 山形 2007.11
 17. 澤田 智, 田中あけみ, 瀬戸俊之, 前田光代, 高村歩美, 檜垣克美, 難波栄二, 松田潤一郎, 山口悦子, 山野恒一: 細胞移植によるライソゾーム病脳病変の長期治療の可能性についての検討. 第 49 回日本先天代謝異常学会総会, 山形 2007.11
 18. 一ノ宮悟史, 黒澤美枝子, 飯田真巳, 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総会, 山形 2007.11
 19. 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, Tokyo, 2007.12

鈴木 康之

【論文発表】

1. Tomatsu S, Montaño AM, Suzuki Y et al. : Validation of disaccharide compositions derived from dermatan sulfate and heparan sulfate in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses II and III by tandem mass spectrometry. *Mol Genet Metab* (in press)
2. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y et al. : Japan Elaprase Treatment (JET) study : idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II). *Mol Genet metab*, 99 : 18-25, 2010
3. Kuratsubo I, Suzuki Y, Krii KO, et al. : Psychological status of patients with mucopolysaccharidosis type II and their parents. *Pediatr Intl*, 50 : 41-47, 2009
4. Suzuki Y, Aoyama A, Kato T et al. : Retinitis pigmentosa and mucopolysaccharidosis type II : an extremely attenuated phenotype. *J Inher Metab Dis*, 32 : 582-583, 2009
5. Kato T, Kato Z, Suzuki Y et al : Evaluation of ADL in patients with Hunter disease using FIM score. *Brain and Development*, 29 : 298-305, 2007
6. Ochiai T, Suzuki Y, Kato T, et al. : Natural history of extensive Mongolian spots in mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) : a survey among 52 Japanese patients. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 21 : 1082-5, 2007
7. 鈴木康之 : ムコ多糖症. 小児内科増刊号, 39 : 503-504, 2007
8. 鈴木康之 : ムコ多糖症 1 型. 骨系統疾患マニュアル改訂第 2 版, 南江堂, 東京, 120-121, 2007
9. 鈴木康之 : ムコ多糖症 2 型. 骨系統疾患マニュアル改訂第 2 版, 南江堂, 東京, 122-123, 2007

【学会発表】

1. 鈴木康之：MPS-Ⅲ：イソフラボンの効果. 第13回日本ムコ多糖症研究会, 2009.8.21, 大阪
2. 鈴木康之, 倉坪和泉, 加藤智美, 他：網膜色素変性を主徴候とする Hunter 症候群成人例. 第49回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11.15-17
3. 鈴木康之, 折居建治, 奥山虎之, 他：ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の全国疫学調査. 第49回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11.15-17
4. 鈴木康之, 奥山虎之, 田中あけみ, 他：ムコ多糖症Ⅱ型の酵素補充療法：日本人14例の解析. 第49回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11.15-17
5. Syzuki Y, Kato T, Orii T. An extremely attenuated phenotype of Hunter disease with retinopathy. International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Urayasu, 2007.11.29-12.1

櫻庭 均

【論文発表】

1. Sugawara K, Tajima Y, Kawashima I, et al : Molecular interaction of imino sugars with human α -galactosidase : Insight into the mechanism of complex formation and pharmacological chaperone action in Fabry disease. *Mol Genet Metab*, 96 : 233-238, 2009
2. Sugawara K, Saito S, Sekijima M, et al : Structural modeling of mutant α -glucosidases resulting in a processing/transport defect in Pompe disease. *J Hum Genet*, 54 : 324-330, 2009
3. Saito S, Ohno K, Sugawara K, et al : Structural and clinical implications of amino acid substitutions in N-acetylgalactosamine-4-sulfatase : Insight into mucopolysaccharidosis type VI. *Mol Genet Metab*, 93 : 419-425, 2008
4. Yoshimizu M, Tajima Y, Matsuzawa F, et al : Binding parameters and thermodynamics of the interaction of imino sugars with a recombinant human acid α -glucosidase (alglucosidase alfa) : Insight into the complex formation mechanism. *Clin Chim Acta*, 391 : 68-73, 2008
5. Sugawara K, Saito S, Ohno K, et al : Structural study on mutant α -L-iduronidase : Insight into mucopolysaccharidosis type I. *J Hum Genet*, 53 : 467-474, 2008
6. Ohno K, Saito S, Sugawara K, et al : Structural consequences of amino acid substitutions causing Tay-Sachs disease. *Mol Genet Metab*, 94 : 462-468, 2008
7. Sugawara K, Ohno K, Saito S, et al : Structural characterization of mutant α -galactosidases causing Fabry disease. *J Hum Genet*, 53 : 812-824, 2008
8. Tsukimura T, Tajima Y, Kawashima I, et al : Uptake of a recombinant human α -L-iduronidase (laronidase) by cultured fibroblasts and osteoblasts. *Biol Pharm Bull*, 31 : 1691-1695, 2008
9. 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
10. Tajima Y, Matsuzawa F, Aikawa S, et al : Structural and biochemical studies on Pompe disease and a "pseudodeficiency of acid α -glucosidase". *J Hum Genet*, 52 : 898-906, 2007
11. Kawashima I, Watabe K, Tajima Y, et al : Establishment of immortalized Schwann cells from

Fabry mice and their low uptake of recombinant α -galactosidase. *J Hum Genet*, 52 : 1018-1025, 2007

【学会発表】

1. 櫻庭 均. ファブリー病：分子病態の解明から診断と治療へ. 第 73 回日本循環器学会総会学術集会, ファイアサイドセミナー, 大阪, 2009. 3
2. 菅原佳奈子, 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 大野一樹, 田島陽一, 岩本邦彦, 櫻庭 均. ファブリー病の発生機構と薬剤作用機序に関する構造学的研究. 日本薬学会第 129 年会, 京都, 2009. 3
3. 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 菅原佳奈子, 櫻庭 均. ファブリー病患者血漿中のリゾ-CTH の測定. 日本薬学会第 129 年会, 京都, 2009. 3
4. 伊藤孝司, 辻 大輔, 松岡和彦, 宮崎絵里, 明星裕美, 千葉靖典, 櫻庭 均. 組換えリソソーム酵素の脳内補充療法の開発. 日本薬学会第 129 年会, 京都, 2009. 3
5. 櫻庭 均. ファブリー病:その診断から治療へ. 第 50 回日本神経学会総会, ランチョンセミナー. 仙台, 2009. 5
6. 菅原佳奈子, 櫻庭 均. 耐性 α -グルコシダーゼ変異蛋白質の構造学的研究. 第 51 回日本小児神経学会総会, 米子, 2009. 5
7. Sakuraba H, Tajima Y, Kawashima I, Tsukimura T, Sugawara K, Kuroda M, Suzuki T, Togawa T, Chiba Y, Jigami Y, Ohno K, Fukushige T, Kanekura T, Ohashi T, Itoh K : Development of new enzyme replacement therapy for Fabry disease utilizing a modified α -N-acetylgalactosaminidase. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Nagoya, 2009.9
8. Togawa T, Suzuki T, Sugawara K, Tsukimura T, Sakuraba H : Measurement of plasma lyso-Gb3 in Fabry disease. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Nagoya, 2009.9
9. Sugawara K, Togawa T, Suzuki T, Tsukimura T, Tajima Y, Kobayashi T, Sakuraba H : Biophysical and structural study on the complex formation of imino sugars with α -galactosidase. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Nagoya, 2009.9
10. Kuroda M, Suzuki T, Kotani M, Tajima Y, Kawashima I, Togawa T, Sugawara K, Sakuraba H : Characterization of the neurosphere from a Sandhoff disease model mouse. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Nagoya, 2009.9
11. Tsukimura T, Tajima Y, Kawashima I, Chiba Y, Sugawara K, Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H : Stabilization of the M51I mutant α -galactosidase by imino sugars. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Disease, Nagoya, 2009.9
12. Sugawara K, Ohno K, Saito K, Sakuraba H : Structural characterization of mutant α -galactosidase : Insight into Fabry disease. 12th Annual Asia LSD Symposium, Taipei, 2009.9
13. 黒田麻祐子, 鈴木俊宏, 小谷政晴, 田島陽一, 川島育夫, 兎川忠靖, 菅原佳奈子, 櫻庭 均 : Sandhoff病モデルマウス由来ニューロスフェアの生化学的特徴. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10

14. 月村考宏, 田島陽一, 川島育夫, 千葉靖典, 菅原佳奈子, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: 基質アナログにより安定化する変異 α -ガラクトシダーゼの性状解析. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10
15. 菅原佳奈子, 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 田島陽一, 月村考宏, 岩本邦彦, 櫻庭 均: ファブリー病の責任酵素 α -ガラクトシダーゼと基質類似体との分子間相互作用の解析. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10
16. 田島陽一, 月村考宏, 大野一樹, 川島育夫, 芝崎 太, 櫻庭 均: ケミカルシャペロンによるポンペ病変異酵素の安定化作用の解析. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10
17. 川島育夫, 田島陽一, 芝崎 太, 福重智子, 神崎 保, 金蔵拓郎, 月村考宏, 櫻庭 均: リソソーム病酵素補充療法における酵素投与方法の検討. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10
18. 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 菅原佳奈子, 月村考宏, 川島育夫, 櫻庭 均: ファブリー病の新規マーカーとしての血漿中リゾ-CTH の測定. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10
19. 田島陽一, 月村考宏, 川島育夫, 芝崎 太, 櫻庭 均: 遅発型ポンペ病細胞におけるデオキシノジリマイシン誘導体のケミカルシャペロン作用の検討. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11
20. 川島育夫, 芝崎 太, 菅原佳奈子, 櫻庭 均: テイ-サックス病における変異酵素蛋白質の構造特性. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11
21. 黒田麻祐子, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 菅原佳奈子, 小谷政晴, 田島陽一, 川島育夫, 櫻庭 均: Sandhoff病モデルマウス由来ニューロスフェアの樹立. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11
22. 川島育夫, 芝崎 太, 菅原佳奈子, 櫻庭 均: テイ-サックス病における変異酵素蛋白質の構造特性. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009. 1
23. 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 菅原佳奈子, 月村考宏, 大橋十也, 櫻庭 均: ファブリー病の新規マーカーとしての血漿中 lyso-Gb3 の測定. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11
24. 菅原佳奈子, 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: 酸性 α -グルコシダーゼの立体構造の構築と変異蛋白質の構造学的研究. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009.11
25. Sugawara K, Saito S, Sekijima M, Ohno K, Tajima Y, Kroos MA, Reuser AJJ, Sakuraba H : Structural modelling of mutant alpha-glucosidase resulting in a processing/transport defect in Pompe disease. Steps Forward in Pompe Disease Symposium, Munich, 2009.11
26. Eussen B, Kroos MA, Lesnussa M, de Klein A, Knoch TA, Sugawara K, Sakuraba H : Holistic visualization of the GAA locus on chromosome 17q25 and its mutations within the complexity of the genome organization. Steps Forward in Pompe Disease Symposium, Munich, 2009.11
27. 櫻庭 均: リソソーム病の分子病態の解明—その治療に向かって—. 日本薬学会第 128 年会シンポジウム, 横浜, 2008.3
28. Sugawara K, Ohno K, Saito S, Sakuraba H : Structural study on mutant α -galactosidases : Insight into Fabry disease. 8th International Symposium on Lysosomal Storage Disorders, Paris, 2008.4
29. 櫻庭 均: テイ-サックス病:ヘキササミニダーゼ A における構造変化と臨床表現型との関連性. 第 50 回日本小児神経学会, 東京, 2008.5
30. 櫻庭 均: ファブリー病の分子病態と診断・治療. 第 51 回日本腎臓病学会学術総会 ランチョンセ

ミナー, 福岡, 2008.6.

31. 明星裕美, 笠原由子, 辻 大輔, 伊藤孝司, 櫻庭 均, 千葉靖典, 地神芳文: メタノール資化性酵母生産系を利用したリソソーム病治療薬の生産とその評価. 第 28 回日本糖質学会年会, つくば, 2008.8
32. 伊藤孝司, 辻 大輔, 松岡和彦, 宮崎絵梨, 明星裕美, 笠原由子, 千葉靖典, 川島育夫, 櫻庭 均, 地神芳文: Sandhoff 病モデルマウスに対する組換えヒト β -ヘキソサミニダーゼの脳内補充効果. 第 28 回日本糖質学会年会, つくば, 2008.8
33. 松岡和彦, 辻 大輔, 相川聖一, 松澤史子, 櫻庭 均, 伊藤孝司: リン酸化 N-グリカン追加型組換えヒト β -ヘキソサミニダーゼ A を用いた Sandhoff 病モデルマウスに対する効率的脳内補充. 第 28 回日本糖質学会年会, つくば, 2008.8
34. 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: ファブリー病患者血漿中リゾーCTH の測定. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会/第 7 回アジア先天代謝異常学会総会, 米子, 2008.11
35. 櫻庭 均, 川島育夫, 月村考宏, 田島陽一, 芝崎 太, 福重智子, 神崎 保, 金蔵拓郎: リソソーム病酵素補充療法に用いる酵素の脳移行のための試み. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会/第 7 回アジア先天代謝異常学会総会, 米子, 2008.11
36. 田島陽一, 菅原佳奈子, 大野一樹, 齊藤静司, 川島育夫, 月村考宏, 芝崎 太, 櫻庭 均: 組み換えヒト α -ガラクトシダーゼとその基質アナログとの分子間相互作用と酵素増強作用の解析. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会/第 7 回アジア先天代謝異常学会総会, 米子, 2008.11
37. 櫻庭 均, 月村考宏, 田島陽一, 川島育夫, 芝崎 太: 基質アナログによる変異の α -ガラクトシダーゼの安定化. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会/第 7 回アジア先天代謝異常学会総会, 米子, 2008.11
38. 櫻庭 均: リソソーム病の酵素補充療法製剤の特徴~ファブリー病治療薬を中心に. 第 35 回日本小児臨床薬理学会年会 ランチョンセミナー, 東京, 2008.12
39. 田島陽一, 吉水美智留, 大野一樹, 月村考宏, 川島育夫, 岩本邦彦, 小林俊秀, 芝崎 太, 櫻庭 均: 組み換えヒト酸性 α -グルコシダーゼとその基質アナログであるデオキシノジリマイシン誘導体との分子間相互作用・複合体形成メカニズムの解析. 第 81 回日本生化学会大会/第 31 回日本分子生物学会年会, 神戸, 2008.12
40. 川島育夫, 渡部和彦, 田島陽一, 芝崎 太, 福重智子, 神崎 保, 金蔵拓郎, 櫻庭 均: ファブリー病モデルマウスからのシュワン細胞株の樹立と当該細胞株への α -ガラクトシダーゼの取り込み効果. 第 81 回日本生化学会大会/第 31 回日本分子生物学会年会, 神戸, 2008.12
41. 野田雅裕, 梅田 陽, 山田直人, 成井研治, 石井ちぐさ, 内田 寛, 河野寿夫, 志倉圭子, 難波栄二, 櫻庭 均: ガラクトシアリドーシス(晩期乳児型)の 1 例. 第 110 回日本小児科学会, 京都, 2007.4
42. 櫻庭 均: Pompe 病の構造生化学的研究. 第 49 回日本小児神経学会, 大阪, 2007.7
43. 松岡和彦, 辻 大輔, 相川聖一, 相川史子, 櫻庭 均, 伊藤孝司: 糖鎖追加型変異導入に基づくヒト β -hexosaminidase の高機能化. 第 48 回日本生化学会中国・四国支部例会, 高知, 2007.5
44. Itoh K, Matsuoka K, Tsuji D, Aikawa S, Matsuzawa F, Akeboshi H, Chiba Y, Jigami Y, Sakuraba H: Molecular design of superfunctional human β -hexosaminidase A for enzyme replacement therapy of Tay-Sachs disease and Sandhoff disease. 14th International Symposium on Glycoconjugates, Cairns, 2007.7
45. 明星裕美, 笠原由子, 安岡寛子, 伊藤孝司, 櫻庭 均, 千葉靖典, 地神芳文: メタノール資化性酵母

- Ogataea minuta における高リン酸化型糖鎖含有 HexA の産生. 第 27 回日本糖質学会年会, 福岡, 2007.8
46. 伊藤孝司, 松岡和彦, 安岡寛子, 辻 大輔, 相川聖一, 松澤史子, 櫻庭 均, 明星裕美, 千葉靖典, 地神芳文: Tay-Sachs 病および Sandhoff 病の酵素補充療法への応用を目指した高機能化ヒト β -ヘキソサミニダーゼの発現. 第 27 回日本糖質学会年会, 福岡, 2007.8
47. Sugawara K, Tajima Y, Matsuzawa F, Aikawa S, Sakuraba H: Structural and biochemical basis of Pompe disease. 10th Annual Asia LSD Symposium, Kuala Lumpur, 2007.11
48. 櫻庭 均: 先天代謝異常症における治療概説. 第 49 回日本先天代謝異常学会 シンポジウム, 山形, 2007.11
49. 櫻庭 均, 月村孝宏, 田島陽一, 川島育夫, 福重智子, 神崎 保, 金蔵拓郎: ムコ多糖症 I 型患者由来の培養線維芽細胞に対するラロニダーゼの取り込み効果. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11
50. 櫻庭 均, 吉水美智留, 田島陽一, 松澤史子, 相川聖一, 岩本邦彦, 小林俊秀, Edmunds Tim, 伊藤孝司: 組換えヒト酸性 α -グルコシダーゼとその基質アナログとの分子間相互作用. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11
51. 櫻庭 均, 田島陽一, 松澤史子, 相川聖一, 吉水美智留, 月村孝宏, 奥宮敏可, 辻野精一, 柴崎太: ポンペ病および pseudodeficiency とと思われる症例群の分子病態の解明. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11
52. 櫻庭 均, 川島育夫, 渡部和彦, 田島陽一, 福重智子, 神崎 保, 金蔵拓郎: ファブリー病マウスからのシュワン細胞株樹立とその細胞への組み換え α -ガラクトシダーゼの取込み. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11
53. 櫻庭 均: ファブリー病の病態と遺伝子変異. 第 29 回心筋生検研究会 招待講演, 名古屋, 2007.11
54. 明星裕美, 千葉靖典, 笠原由子, 八木絵美, 安岡寛子, 伊藤孝司, 櫻庭 均, 地神芳文: メタノール資化性酵母 *Ogataea minuta* による高リン酸化糖鎖含有リソソーム酵素の生産. 第 80 回日本生化学会, 横浜, 2007.12
55. 田島陽一, 松澤史子, 相川聖一, 吉水美智留, 月村孝宏, 奥宮敏可, 辻野精一, 芝崎 太, 櫻庭均: ポンペ病および pseudodeficiency とと思われる症例群の分子病態の解明. 第 80 回日本生化学会, 横浜, 2007.12
56. 山田陽子, 石川雄一郎, 槇坂典子, 田島陽一, 櫻庭 均, 芝崎 太: 高感度多項目測定技術 (MUSTag) をもちいた Fabry 病の新規診断法の確立. 第 80 回日本生化学会, 横浜, 2007.12
57. 川島育夫, 田島陽一, 小谷政晴, 竹内一郎, 猪又孝元, 和泉 徹, 櫻庭 均: 心臓型ファブリー病と臨床及び病理学的に酷似した心臓型リン脂質蓄積症—第一例目と思われる「リソソーム性リン脂質蓄積症」症例の臨床型, 生化学的解析. 第 80 回日本生化学会, 横浜, 2007.12
58. 松岡和彦, 辻 大輔, 伊藤孝司, 明星裕美, 千葉靖典, 地神芳文, 土居洋文, 相川聖一, 松澤史子, 櫻庭 均: in silico デザインに基づく組換え β -ヘキソサミニダーゼの高機能化. 第 80 回日本生化学会, 横浜, 2007.12

北川 照男

【論文発表】

1. 北川照男：PKUの予後を向上させた人々と患者たち. 日本マススクリーニング学会雑誌, 18(3) : 109-115, 2009
2. 北川照男：第50回日本先天代謝異常学会開催を記念して一本学会から世界に発信した日本の業績に触れながら. 日本先天代謝異常学会雑誌, 25(1) : 3-25, 2009
3. 石毛信之, 北川照男 他. タンデム質量分析計を用いたファブリー病の尿中グロボトリアオシルセラミドの測定について. 日本マス・スクリーニング学会誌, 18 : 31-40, 2008
4. 青木菊麿, 北川照男, 他：新生児マス・スクリーニングで発見されたフェニルケトン尿症の長期追跡の意義. 日本マス・スクリーニング学会誌, 17(1) : 11-17, 2007
5. 鈴木 健, 北川照男, 他：尿によるウイルソン病スクリーニング法の研究. 日本マス・スクリーニング学会誌, 17(1) : 21-26, 2007
6. 北川照男. Fanconi型腎性くる病を伴う肝腎型高チロジン血症をめぐって. 小児内科, 39:1421-29, 2007
7. 北川照男. 糖尿病と私一学童糖尿病検診の経験から. 「肥満と糖尿病」, 6 : 533-536, 2007

【学会発表】

1. 石毛信之, 北川照男, 他：東京都でのタンデム質量分析計による新生児マススクリーニングのパイロット研究 第2報. 日本先天代謝異常学会雑誌, 25 : 113, 2009
2. 鈴木 健, 北川照男, 他：濾紙血液を用いたライソゾーム病ハイリスクスクリーニング法の研究. 日本先天代謝異常学会雑誌, 25, 118, 2009
3. 鈴木 健, 北川照男, 他：東京都におけるMS/MSによる新生児マススクリーニング成績—第二報—. 日本マス・スクリーニング学会誌, 19 : 71(162), 2009
4. 穴澤 昭, 北川照男, 他：タンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングの課題について. 日本マス・スクリーニング学会誌, 18 : 169, 2008
5. 石毛信之, 北川照男, 他：先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの課題について. 日本マス・スクリーニング学会誌, 18 : 179, 2008
6. 鈴木 健, 北川照男, 他：新生児濾紙血液を用いたムコ多糖症I型スクリーニング法の研究. 日本マス・スクリーニング学会誌, 18 : 183, 2008
7. 石毛信之, 北川照男, 他：東京都でのタンデム質量分析計による新生児マススクリーニングのパイロット研究-3年間の経験について, 日本先天代謝異常学会, 24(2) : 79, 2008
8. 鈴木 健, 北川照男, 他：ファブリー病ハイリスク・スクリーニングの研究. 日本先天代謝異常学会雑誌, 24(2) : 102, 2008
9. 石毛信之, 北川照男, 他：尿 α ガラクトシダーゼA蛋白とグロボトリアオシルセラミド測定に関する研究. 日本マス・スクリーニング学会誌, 17(2) : 60, 2007
10. 鈴木 健, 北川照男, 他：新生児濾紙血液を用いた4-methylumbelliferyl
11. $-\alpha$ D-glucopyranoside法によるグリコーゲン蓄積症II型(ポンペ病)スクリーニング法の検討. 日本マス・スクリーニング学会誌, 17(2) : 61, 2007
12. 新宅治夫, 北川照男, 他：BH4反応性軽症PKUの診断と日本における頻度. 日本先天代謝異常学会雑誌, 23(2) : 59, 2007

13. 大橋十也, 北川照男, 他 : ファブリー病酵素補充療法の効果に対する抗体の影響. 日本先天代謝異常学会雑誌, 23(2) : 151, 2007

奥山 虎之

【論文発表】

1. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, Ida H, Tanaka T, Cox GF, Eto Y, Orii T : Japan Elapase Treatment (JET) Study : Idursulfase Enzyme Replacement Therapy in Adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II). Mol Genet Metab, 99(1) : 18-25, 2010.1
2. 奥山虎之, 田中藤樹, 小須賀基通, 三原喜美恵, 四元淳子 : ムコ多糖症に対する酵素補充療法の導入と新生児マス・スクリーニングの可能性. 日本マス・スクリーニング学会誌, 18(1), 2008.23-28

【学会発表】

1. 田尾絵里子, 四元淳子, 小須賀基通, 田中藤樹, 大森美香, 川目 裕, 奥山虎之 : ムコ多糖症の患者家族における酵素補充療法と新生児マス・スクリーニングに関する意識調査. 第 51 回日本先天代謝異常学会総会, 東京, 2009. 11
2. 奥山虎之 : 酵素補充療法, イソフラボン療法の現状-MPS I・VI. 第 12 回日本ムコ多糖症研究会, 東京, 2008
3. 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 岡田美智代, 小須賀基通, 小崎里華, 大澤真木子, 奥山虎之 : ろ紙を用いたポンペ病スクリーニング法の検討. 第 35 回日本マス・スクリーニング学会, 松江, 2008
4. Okuyama T, Tanaka T : Enzyme Replacement Therapy for Mucopolysaccharidosis Type I in Japan. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Lisboa, 2008.9.2-5
5. Tanaka T, Furujo M, Kubota T, Ohashi T, Tanaka A, Suzuki Y, Eto Y, Orii T, Okuyama T : Eat Using Galsulfase for Maroteaux-Lamy Syndrom in Japan. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Lisboa, 2008
6. 奥山虎之 : 保険収載された遺伝病的検査と遺伝カウンセリング加算. 日本人類遺伝学会 第 53 回大会, 横浜, 2008
7. 田中藤樹, 右田王介, 小田絵里, 岡田美智代, 三原喜美恵, 李 紅蓮, 小須賀基通, 小崎里華, 林聡, 左合治彦, 奥山虎之 : 先天代謝異常症に対する出生前遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会 第 53 回大会, 横浜, 2008
8. Okuyama T : Recent Clinical Progress In LSDS : New Data from LSD Clinical Trials and Registries, MPS I Disease, Japanese case. 11th Annual Asia LSD Symposium, Beijing, 2008
9. 田中藤樹, 田中あけみ, 鈴木康之, 井田博幸, 奥山虎之, 衛藤義勝, 折居忠夫 : Hunter 症候群成人 10 例における酵素補充療法 JET Study の治療成績. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会, 米子, 2008
10. 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

日本先天代謝異常学会総会, 米子, 2008

11. 小田絵里, 田中藤樹, 右田王介, 岡田美智代, 小須賀基通, 小崎里華, 大澤真木子, 奥山虎之: ポンペ病スクリーニング; 日本人特有の遺伝子多型の影響. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会, 米子, 2008
12. 三原喜美恵, 李 紅蓮, 四元淳子, 右田王介, 小須賀基道, 田中藤樹, 小崎里華, 奥山虎之: オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC) 欠損症の遺伝カウンセリング. 第 50 回日本先天代謝異常学会総会, 米子, 2008
13. 小須賀基通, 田中藤樹, 小田絵里, 岡田美智代, 右田王介, 小崎里華, 奥山虎之: ムコ多糖症 I 型に対する酵素補充療法-長期投与における有効性・安全性の評価-. 第 13 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2008
14. 奥山虎之, 田中藤樹, 右田王介, 田中あけみ, 鈴木康之, 大橋十也, 古城真秀子, 今井 憲, 久保俊英, 久保田哲夫, 衛藤義勝, 折居忠夫: ムコ多糖症 VI 型酵素製剤ガルスルファーゼの国内臨床開発について. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007.11.15
15. Tanaka T, Migita O, Oda E, Mihara K, Kosaki R, Okuyama T: Enzyme Replacement Therapy for Japanese Patients with Mucopolysaccharidoses. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Maihama, 2007.11.30

坪井 一哉

【論文発表】

1. Tsuboi K: Enzyme Replacement Therapy in Patients with Fabry's Disease, The Journal of INTERNATIONAL MEDICAL RESEARCH, 35(4): 574-581, 2007
2. 坪井一哉: 本邦における Gaucher 病の病態・診断・治療の現状. 血液フロンティア, 17(5): 78-87, 2007

【学会発表】

1. 野々村大地, 坪井一哉: ファブリー病ヘテロ型における臨床症状の検討. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2009.12.26
2. 平野雅規, 坪井一哉, 山本浩志: 日本人ファブリー病の遺伝子型・表現型の相関. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2009.12.26
3. 莊加 静, 坪井一哉, 古田祐子: ファブリー病における眼病変と血管病変の解析. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2009.12.26
4. 山本浩志, 坪井一哉, 伊藤 太: ファブリー病と聴覚障害. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2009.12.26
5. Yokoyama M, Sugiura Y, Tsuboi K, Niimi T, Akita K, Sato S, et al.: A case of hypoventilation syndrome associated with Pompe disease using adaptive servo ventilation. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, Japan, 2009.9.26-27
6. Yamamoto H, Ito F, Nakashima T, Tsuboi K: Auditory dysfunction in Fabry disease. The 3rd International Symposium of Lysosomal Storage Diseases, Nagoya, Japan, 2009.9.26-27

7. Tsuboi K, Nitta M, Ueda R : Investigation on Health Related QOL of Patients with Fabry disease in Japan. The 9th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases, Frankfurt, Germany, 2009.4.24-25
8. 藤林佳子, 大井陽子, 坪井一哉: ライソゾーム病における患者ニーズの調査研究. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2008.12.19-20
9. 坪井一哉, 鈴木貞夫, 柴崎智美, 永井正規: 臨床調査個人票を使用したゴーシェ病受給者の臨床像の特徴. 第 18 回日本疫学会学術総会, 東京, 2008.1.25-26
10. 坪井一哉, 鈴木貞夫, 永井正樹: 臨床調査個人票を使用したファブリー病受給者の疫学像の解析. 第 78 回日本交通医学東海北陸地方会, 名古屋, 2008.12.19-20
11. 坪井一哉, 仁田正和, 上田龍三: Gaucher 病患者における健康関連 QOL の臨床疫学調査. 第 105 回日本内科学会講演会, 東京, 2008.4.11-13
12. 坪井一哉: 臨床調査個人票を使用したゴーシェ病受給者の解析. 第 62 回日本交通医学会総会, 仙台, 2008.6-8
13. 片岡智史, 坪井一哉: 遅発型 Pompe 病に対する酵素補充療法: 症例報告. 第 76 回日本交通医学会東海北陸地方会, 名古屋, 2007
14. 坪井一哉: ゴーシェ病における NK 細胞活性および LAK 細胞活性の定量的検討. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形, 2007
15. 片岡智史, 坪井一哉: 糖原病 II 型 (Pompe 病) における酵素補充療法の導入. 第 86 回東海臨床遺伝代謝懇話会, 名古屋, 2007
16. 坪井一哉: ゴーシェ病における NK 細胞活性および LAK 細胞活性の検討. 第 69 回日本血液学会・第 49 回日本臨床血液学会 合同総会, 横浜, 2007
17. 坪井一哉: ファブリー病 11 症例に対する酵素補充療法の検討. 第 104 回日本内科学会講演会, 大阪, 2007
18. 坪井一哉, 鈴木貞夫. ライソゾーム病患者における公費負担医療に対する調査. 第 17 回日本疫学会学術総会, 広島, 2007

【その他】

1. 監修 坪井一哉, 井田博幸: ゴーシェ病ハンドブック. genzyme japan, 東京, 2007
2. 監修 坪井一哉: ファブリー病と上手につきあう. ファブリー病ハンドブック, 大日本住友製薬, 東京, 2007

松田 純子

【論文発表】

1. Yoneshige A, Suzuki K, Suzuki K, et al. : A Mutation in the Saposin C Domain of the Sphingolipid Activator Protein (Prosaposin) Gene Causes Neurodegenerative Disease in Mice. J. Neurosci. Res. 2009, in press.
2. Yoneshige A, Suzuki K, Kojima N, et al. : J. Regional expression of prosaposin in the wild-type and saposin D-deficient mouse brain detected by an anti-mouse prosaposin-specific antibody.

Proceedings of the Japan Academy, Ser. B, 85 : 422-434, 2009

3. Yoneshige A, Sasaki A, Miyazaki M, et al. : Developmental changes in glycolipids and synchronized expression of nutrient transporters in the mouse small intestine. *J. Nutri. Biochem*, 2009.5.5
4. Miyazaki M, Yoneshige A, Matsuda J, et al. : HPTLC-MS for rapid analysis of neutral glycosphingolipids. *J. AOAC Int*, 91 (5) : 1218-26, 2008.Sep-Oct
5. Matsuda J : Sphingolipid activator proteins. In *Experimental Glycoscience : glycobiology*, edited by Taniguchi, N. et al. 125-129, Springer, 2008
6. Matsuda J, Yoneshige A, Suzuki K : The function of sphingolipids in the nervous system : Lessons learnt from mouse models of specific sphingolipid activator protein deficiencies. *J. Neurochem*. 103 : Supplement 1, 32-38, 2007
7. Sun Y, Witte DP, Zamzow M, et al. : Combined saposin C and D deficiencies in mice lead to a neuronopathic phenotype, glucosylceramide and α -hydroxy ceramide accumulation, and altered prosaposin trafficking. *Hum. Mol. Genet*. 16 : 957-971, 2007

【学会発表】

1. 松田純子, 米重あづさ, 佐々木彩乃 : サポシン C 欠損マウスは神経変性疾患を発症する (口頭発表) 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子市, 鳥取県, 2008.11.15-17
2. Hojo H, Katayama H, Onuma Y, Nakahara Y, Yoneshige A, Matsuda J, Nakahara Y : Synthetic Study of Sphingolipid Activator Glycoprotein, Saposin C. 第 46 回ペプチド討論会, 福岡, 2009.11.4-6
3. Yoneshige A, Suzuki K, Suzuki K, and Matsuda J : Mutation in saposin C domain of sphingolipid activator protein (prosaposin) gene causes neurodegenerative disease in the mouse. 第 3 回国際ライソゾーム病シンポジウム, 名古屋, 2009.10.26-27
4. 米重あづさ, 渡辺 昂, 松田純子 : サポシン C 欠損 *twitcher* マウスは重症化する. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10.21-24
5. 渡辺 昂, 米重あづさ, 鈴木明身, 松田純子 : ジヒドロセラミド : スフィンガニン C4-水酸化酵素 (DES2) ノックアウトマウスは腎臓および消化管のフィトスフィンゴ脂質を欠く. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10.21-24
6. 久樹晴美, 只野一有富桂子, 内田俊也, 松田純子, 岡崎具樹 : 多飲多尿を示すサポシン D 欠損マウス腎集合管ではアクアポリン発現が著明に低下する. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10.21-24
7. 山本順寛, 長谷川 誠, 西村真優子, 高瀬和成, 長尾美好, 松田純子, 加柴美里, 吉村真一 : プロサポシンはコエンザイム Q10 の吸収と輸送に不可欠である. 第 82 回日本生化学会大会, 神戸, 2009.10.21-24
8. Yoneshige A, Suzuki K, Suzuki K, and Matsuda J : Mutation in saposin C domain of sphingolipid activator protein (prosaposin) gene causes neurodegenerative disease in the mouse. *Neuroscience 2009 Chicago, USA*, 2009.10.17-21
9. Yoneshige A, Suzuki K, Suzuki K, and Matsuda J : Mutation in saposin C domain of sphingolipid activator protein (prosaposin) gene causes neurodegenerative disease in the

mouse. 22nd Biennial Meeting of the International Society for Neurochemistry, Busan, Korea, 2009.8.23-28

10. 松田純子, 米重あづさ, 鈴木明身: 新生仔マウス小腸におけるスフィンゴ糖脂質組成の発達変化: トランスポーターの発現変化との関係. BMB2008 第 31 回日本分子生物学会年会・第 81 回日本生化学会大会 合同大会, 神戸, 2008.12.9-12
11. 米重あづさ, 松田純子: サポシン C 欠損マウスは神経変性疾患を発症する. BMB2008 第 31 回日本分子生物学会年会・第 81 回日本生化学会大会 合同大会, 神戸, 2008.12.9-12
12. 久樹晴美, 只野-有富桂子, 青山晃治, 松村暢子, 中木敏夫, 内田俊也, 松田純子, 岡崎具樹: SaposinD 欠損多飲マウスの病態解析-飲水制限によって劇的に改善される運動障害. BMB2008 第 31 回日本分子生物学会年会・第 81 回日本生化学会大会 合同大会, 神戸, 2008.12.9-12
13. Matsuda J, Yoneshige A, Suzuki K: Generation of the anti-mouse prosaposin specific antibody: Regional accumulation of prosaposin in the hippocampus of saposin D knockout mouse. The 57th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. San Diego, California, USA, 2007.10.23-27
14. Yoneshige A, Matsuda J, Sasaki A, Suzuki K: Patterned cerebellar Purkinje cell degeneration in mouse models of saposin D deficiency and Niemann-Pick type C disease is associated with selective expression of sphingosine kinase. The 57th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. San Diego, California, USA, 2007.10.23-27
15. 米重あづさ, 佐々木彩乃, 松田純子: サポシン D 欠損マウスおよびニーマンピック病 C 型マウスの小脳プルキンエ細胞死とスフィンゴシンキナーゼ発現. 第 49 回日本先天代謝異常学会, 山形市, 2007.11.15-17
16. Yoneshige A, Sasaki A, Suzuki K, Matsuda J: Patterned cerebellar Purkinje cell degeneration in mouse models of saposin D deficiency and Niemann-Pick type C disease is associated with selective expression of sphingosine kinase. International Symposium of Lysosomal Storage Diseases. Tokyo, Japan, 2007.11.29-12.1
17. 佐々木彩乃, 米重あづさ, 松田純子: スフィンゴリピド-シスモデルマウス組織中のスフィンゴシン 1 リン酸およびスフィンゴ糖脂質リゾ体濃度の測定. BMB2007 第 30 回日本分子生物学会年会・第 80 回日本生化学会大会合同大会, 横浜市, 2007.12.11-15

加藤 俊一

【論文発表】

1. 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. 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

3. 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
4. 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
5. 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
6. 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
7. 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
8. 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
9. 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
10. 田渕 健, 気賀沢寿人, 吉見礼美, 熱田由子, 足立壮一, 磯山恵一, 井上雅美, 加藤剛二, 河野嘉文, 菊地 陽, 小林良二, 土屋 滋, 堀越泰雄, 矢部普正, 渡辺 新, 加藤俊一 : 小児期造血幹細胞移植全国集計(1983~2005)—細胞源ドナー別移植成績. *日本小児血液学会雑誌*, 23 : 142-154, 2009
11. 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, Kodera 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
12. 加藤俊一 : 臍帯血移植の今後. *総合臨床*, 57(4) : 632-638, 2008
13. 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
14. 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
15. 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
 16. 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
 17. 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
 18. 加藤俊一 : 副腎白質ジストロフィーにおける造血幹細胞移植. *BRAIN and NERVE*, 59 : 339-346, 2007
 19. Kato K, Kanda Y, Eto T, Muta T, Gondo H, Taniguchi S, Shibuya T, Utsunomiya A, Kawase T, Kato S, Morishima Y, Kodera Y, Harada M : Japan Marrow Donor Program. Allogeneic bone marrow transplantation from unrelated human T-cell leukemia virus-I-negative donors for adult T-cell leukemia/lymphoma : retrospective analysis of data from the Japan Marrow Donor Program. *Biol Blood Marrow Transplant*, 13(1) : 90-9, 2007
 20. Morishima Y, Yabe T, Matsuo K, Kashiwase K, Inoko H, Saji H, Yamamoto K, Maruya E, Akatsuka Y, Onizuka M, Sakamaki H, Sao H, Ogawa S, Kato S, Juji T, Sasazuki T, Kodera Y : Japan Marrow Donor Program. Effects of HLA allele and killer immunoglobulin-like receptor ligand matching on clinical outcome in leukemia patients undergoing transplantation with T-cell-replete marrow from an unrelated donor. *Biol Blood Marrow Transplant*, 13(3) : 315-28, 2007
 21. Ishiguro H, Yasuda Y, Tomita Y, Shinagawa T, Shimizu T, Morimoto T, Hattori K, Matsumoto M, Inoue H, Yabe H, Yabe M, 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
 22. Kato S : Hematopoietic cell transplantation in X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Nerve*, 59(4) : 339-46, 2007
 23. 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, Kodera 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

24. 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
25. 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, Kodera Y : Unification of hematopoietic stem cell transplantation registries in Japan and establishment of the TRUMP System. Int J Hematol, 86(3) : 269-74, 2007
26. 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
27. 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

【総説・著書】

1. 加藤俊一. 移植造血幹細胞のソース(骨髄移植・末梢血幹細胞移植・臍帯血移植について Annual Review 2009 血液, 中外医学社, 2009

【学会発表】

1. Takakura H, Shimizu T, Morimoto 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
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. 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

遠藤 文夫

【論文発表】

1. Nakamura Y, Matsumoto S, Endo F, et al : Glycine regulates proliferation and differentiation of salivary-gland-derived progenitor cells. Cell Tissue Res, 336 : 203-212, 2009
2. Kurome M, Tomii R, Endo F, et al : Production of Cloned Pigs from Salivary Gland-Derived Progenitor Cells. Cloning and Stem Cells, 10 : 277-285, 2008
3. Mitsubuchi H, Nakamura K, Endo F, et al : Inborn errors of proline Metabolism1-3. J Nutrition, 138 : 2016s-2020s, 2008

4. Yanai M, Tatsumi N, Endo F, et al : FGF signaling segregates biliary cell-lineage from chick hepatoblasts cooperatively with BMP4 and ECM components in vitro. *Dev Dyn*, 237 : 1268-83, 2008
5. Hiroyama M, Aoyagi T, Endo F, et al : Hypermetabolism of Fat in V1a Vasopressin Receptor Knockout Mice. *Molecular Endocrinology*, 21 : 247-258, 2007
6. Nakamura K, Tanaka Y, Endo F, et al : Animal Models of Tyrosinemia1-3. *J. Nutr*, 137 : 1556S-1560S, 2007
7. Matsumoto S, Okumura K, Endo F, et al : Isolation of Tissue Progenitor Cells from Duct-Ligated Salivary Glands of Swine. *Cloning and Stem Cells*, 9 : 176-190, 2007
8. Hattori K, Nakamura K, Endo F. et al : Arrhythmia Induced by Spatiotemporal Overexpression of Calreticulin in the Heart. *Molecular Genetics and Metabolism*, 91 : 285-293, 2007
9. Sato A, Okumura K, Endo F, et al : Isolation, tissue localization, and cellular characterization of progenitors derived from adult human salivary glands. *Cloning and Stem Cells*, 9 : 191-205, 2007
10. Uematsu M, Sakamoto O, Endo F, et al : Novel mutations in five Japanese patients with 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency. *J Hum Genet*, 52 : 1040-3, 2007

下澤 伸行

【論文発表】

1. Al-Dirbashi OY, Shaheen R, Al-Sayed M, et al : Zellweger syndrome caused by PEX13 deficiency : Report of two novel mutations. *Am J Med Genet* 149A, 1219-1223, 2009
2. 福原 忍, 水江伸夫, 坂井拓郎, 他 : 同一遺伝子異常を持ちながら臨床型が異なる ALD 兄弟例. *小児科臨床*, 62 : 457-461, 2009
3. 下澤伸行 : 日本人が発見に関わった疾患遺伝子 ペルオキシソーム病. *小児科* 50 増刊号. 特集「小児疾患における臨床医田楽の進歩」, 907-913, 2009
4. 下澤伸行 : ペルオキシソーム病. *小児内科* 41 増刊号, *小児疾患診療のための病態生理* 2, 479-486, 2009
5. Kuratsubo I, Suzuki Y, Shimozawa N, et al : Parents of Childhood X-linked Adrenoleukodystrophy : High Risk for Depression and Neurosis. *Brain & Development*, 30 : 477-482, 2008
6. Morita M, Kanai M, Shimozawa N, et al : Bicaiein 5,6,7- trimethyl ether activates peroxisomal but not mitochondrial fatty acid beta-oxidation. *J Inher Metab Dis*, 31 : 442-449, 2008
7. Al-Dirbashi OY, Santa T, Shimozawa N, et al. Rapid UPLC-MS/MS method for routine analysis of plasma pristanic, phytanic and very-long chain fatty acid markers of peroxisomal disorders. *J Lipid Res*, 49 : 1855-1862, 2008
8. Saito M, Yamashita S, Shimozawa N, et al. Changes in the amounts of myelin lipids and molecular species of plasmalogen PE in the brain of an autopsy case with d-bifunctional protein deficiency. *Neuroscience let*, 442 : 4-9, 2008

9. Takahashi Y, Seki N, Ishiura H, et al : Development of a high-throughput microarray-based resequencing system for neurological disorders and its application to molecular genetics of amyotrophic lateral sclerosis. Arch Neurol, 65 : 1326-32, 2008
10. 下澤伸行:副腎白質ジストロフィーの造血幹細胞移植療法の現状と問題点 —疾患の克服に向けて— 日本先天代謝異常学会雑誌, 24 : 20-24, 2008
11. Shimozawa N : Molecular and clinical aspects of peroxisomal diseases. J Inher Metab Dis, 30(2) : 193-197, 2007
12. Takahashi N, Morita M, Maeda T et al : Adrenoleukodystrophy : subcellular localization and degradation of adrenoleukodystrophy protein (ALDP/ ABCD1) with naturally occurring missense mutations. J. Neurochem, 101(6) : 1632-43, 2007
13. 下澤伸行, 鈴木康之 : ペルオキシソーム形成異常症 —Zellweger 症候群を中心に—小児内科 39(増) : 536-538, 東京医学社. 2007

【単行本】

1. 下澤伸行 : ペルオキシソーム病 Meet the Exper. 症例から学ぶ先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編.診断と治療社, 東京, 212-215. 2009
2. 菊地正広, 下澤伸行 : 症例 48. 成績低下, 行動異常から心療内科を受診していた 11 歳男児. 症例から学ぶ先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編.診断と治療社, 東京, 216-219. 2009
3. 下澤伸行, 鈴木康之, 折居忠夫. 症例 49. 出生時からの著明な筋緊張低下, 哺乳不良に特異な顔貌を認めた生後 2 ヶ月男児. 症例から学ぶ先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編.診断と治療社, 東京, 220-223. 2009
4. 下澤伸行:Zellweger 症候群. 小児科学 第 3 版 大関武彦, 近藤直実編.医学書院, 東京, 481-484. 2008

【学会発表】

1. Shimozawa N, Arai A, Kajiwara N, Kozawa S, Nagase T, Takemoto Y, Suzuki Y : Genotype and phenotype of Japanese patients with X-linked adrenoleukodystrophy. 59th Annual Meeting of American Society of Human Genetics, Honolulu, 2009.10
2. 下澤伸行, 荒井綾子, 梶原尚美, 小澤 祥, 長瀬朋子, 竹本靖彦, 鈴木康之 : 副腎白質ジストロフィー早期診断・早期治療へ向けての取組み—発症前診断に関するガイドライン作成に向けて—第 54 回日本人類遺伝学会, 東京, 2009.9
3. 鈴木康之, 下澤伸行 : ペルオキシソーム病との 30 年 : 二人三脚の旅 学会賞受賞講演. 第 51 回日本先天代謝異常学会, 第 8 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 東京, 2009.11
4. 長瀬朋子, 玉置也剛, 梶原尚美, 本田綾子, 小澤 祥, 柴田敏之, 國貞隆弘, 下澤伸行 : ES 細胞からの分化系を用いたペルオキシソーム病解析の試み. 第 51 回日本先天代謝異常学会, 第 8 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 東京, 2009.11
5. 中村和幸, 加藤光広, 松永 明, 他 : ペルオキシソーム形成異常症と Sandhoff 病を合併した 1 女児例. 第 50 回日本先天代謝異常学会, 米子, 2008.11