

# 研究成果一覽

## 衛藤 義勝

### 【論文発表】

- 1) Kawagoe S, Higuchi T, Meng XL, Shimada Y, Shimizu H, Hirayama R, Fukuda T, Chang H, Nakahata T, Fukada S, Ida H, Kobayashi H, Ohashi T, Eto Y : Generation of induced pluripotent stem (iPS) cells derived from a murine model of Pompe disease and differentiation of Pompe-iPS cells into skeletal muscle cells. *Mol Genet Metab*, 104(123-8), 2011.9-10, Epub 2011.6.2
- 2) Yokoi T, Kobayashi H, Shimada Y, Eto Y, Ishige N, Kitagawa T, Otsu M, Nakauchi H, Ida H, Ohashi T : Minimum requirement of donor cells to reduce the glycolipid storage following bone marrow transplantation in a murine model of Fabry disease. *J Gene Med*, 13(5) : 262-8, 2011.5
- 3) Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Eto Y, Ida H, Hachimura S, Kobayashi H : Oral administration of recombinant human acid  $\alpha$ -glucosidase reduces specific antibody formation against enzyme in mouse. *Mol Genet Metab*, 103(1) : 98-100, 2011.5, Epub 2011.1.27
- 4) Shimada Y, Nishida H, Nishiyama Y, Kobayashi H, Higuchi T, Eto Y, Ida H, Ohashi T : Proteasome inhibitors improve the function of mutant lysosomal  $\alpha$ -glucosidase in fibroblasts from Pompe disease patient carrying c.546G>T mutation. *Biochem Biophys Res Commun*, 2011.10.18, [Epub ahead of print]
- 5) Shimada Y, Kobayashi H, Kawagoe S, Aoki K, Kaneshiro E, Shimizu H, Eto Y, Ida H, Ohashi T : Endoplasmic reticulum stress induces autophagy through activation of p38 MAPK in fibroblasts from Pompe disease patients carrying c.546G>T mutation. *Mol Genet Metab*, 2011.9.14, [Epub ahead of print]

### 【総説・著書】

- 1) 衛藤義勝 : ライソゾーム病の歴史, ライソゾーム病の機能と取り組み機序. ライソゾーム病-最新の病態, 診断, 治療の進歩-, 2-9, 診断と治療社, 2011
- 2) 衛藤義勝 : 治療の概説. ライソゾーム病-最新の病態, 診断, 治療の進歩-, 83-84, 診断と治療社, 2011
- 3) 衛藤義勝 : ポンペ病. ライソゾーム病-最新の病態, 診断, 治療の進歩-, 239-249, 診断と治療社, 2011
- 4) 衛藤義勝 : 最先端医療の進歩-臓器移植・再生医療・遺伝子治療, 小児科診療. 診断と治療社, 75(1) : 9, 2012
- 5) 衛藤義勝 : 拡大する酵素補充療法の適応疾患, 日本医師会雑誌, 140(6) : 1272-1274, 2011.9
- 6) 衛藤義勝 : 先天代謝異常症における iPS 細胞技術の応用, 医学のあゆみ, 239(14) : 1359-1363, 2011
- 7) 衛藤義勝 : マルチプルスルファターゼ欠損症, ムコ多糖症 UPDATE, E・N MEDIX, 154-158, 2011
- 8) 衛藤義勝 : 所謂ムコリピドーシスの鑑別, ムコ多糖症 UPDATE, E・N MEDIX, 182-183, 2011

### 【学会発表】

- 1) 河越しほ, 樋口 孝, 河合利尚, 孟 興麗, 嶋田洋太, 清水寛美, 福田隆浩, 張 璽, 中畑龍俊, 深田宗一郎, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝 : Pompe 病モデルマウス由来 iPS 細胞から分

- 化誘導した骨格筋細胞の形態学的解析, 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9.30
- 2) 樋口 孝, 清水寛美, 福田隆浩, 河越しほ, 松本朱里, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝: ハンター病モデルマウスにおける脳室内酵素補充療法の治療研究, 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9.30
  - 3) 嶋田洋太, 福田隆浩, 西山由梨佳, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也: ポンペ病骨格筋におけるオートファジー異常検出のための血中バイオマーカーとしてのユビキチン化, 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9.29
  - 4) 西山由梨佳, 嶋田洋太, 小林博司, 大橋十也, 衛藤義勝, 井田博幸: ポンペ病細胞で生じるオートファジー活性化への Akt シグナル経路の関与, 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9.30
  - 5) 河越しほ, 樋口 孝, 嶋田洋太, 清水寛美, 福田隆浩, 張 璽, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝: Pompe 病モデルマウス由来 iPS 細胞を用いた骨格筋細胞への分化と細胞移植療開発に向けての試み, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 6) 嶋田洋太, 西田ひかる, 長尾 陸, 西山由梨佳, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也: プロテアソーム阻害剤を用いたポンペ病に対する新規シャペロン療法の開発, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 7) 大橋十也, 飯塚佐代子, 嶋田洋太, 樋口 孝, 井田博幸, 衛藤義勝, 小林博司: ライソゾーム病酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫反応に関する研究, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 8) 樋口 孝, 清水寛美, 福田隆浩, 河越しほ, 松本朱里, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝: 脳室内酵素補充療法によるハンター病モデルマウスの治療, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 9) 小林正久, 大橋十也, 柳澤智義, 猪又孝元, 北川照男, 衛藤義勝, 井田博幸, 草野英二:  $\alpha$ -Galactosidase A に E 66Q 変異を持つ男性透析患者の心臓病理所見についての検討, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 10) 西山由梨佳, 嶋田洋太, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也: ポンペ病細胞における小脳体ストレス非依存的オートファジー活性化機構の解析, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 11) 小林博司, 有賀賢典, 嶋田洋太, 飯塚佐代子, 福田隆浩, 岩本武夫, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也: レンチウイルスを用いたクラッペ病の遺伝子治療, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 12) 有賀賢典, 小林博司, 嶋田洋太, 飯塚佐代子, 金城栄子, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也: レンチウイルスベクターによる遺伝子治療を施行した新生児 MPS VII マウスの脳内 LC3 蛋白発現の検討, 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011.11
  - 13) 河越しほ, 樋口 孝, 河合利尚, 孟 興麗, 嶋田洋太, 清水寛美, 平山怜美, 福田隆浩, 張 璽, 中畑龍俊, 深田宗一朗, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝: Pompe 病モデルマウス由来 iPS 細胞の樹立及び骨格筋細胞への分化誘導, 第 56 回日本人類遺伝学会, 千葉, ポスター, 2011.11.10
  - 14) 樋口 孝, 清水寛美, 福田隆浩, 河越しほ, 松本朱里, 小林博司, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝: ハンター病の新規治療法の開発～脳室内酵素補充療法によるハンター病モデルマウスの治療効果～, 第 56 回日本人類遺伝学会, 千葉, ポスター, 2011.11.11

## 鈴木 義之

### 【論文発表】

- 1) Suzuki Y : Molecular basis of neurogenetic diseases. *Brain Dev*, 33 : 719–725, 2011
- 2) Takamura A, Higaki K, Ninomiya H, et al : Lysosomal accumulation of Trk protein in brain of GM1-gangliosidosis mouse and its restoration by chemical chaperone. *J Neurochem*, 118 : 399–406, 2011
- 3) Higaki K, Li L, Bahrudin U, Okuzawa S, et al : Chemical chaperone therapy : chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. *Hum Mutat*, 32 : 843–852, 2011

### 【学会発表】

- 1) 難波栄二, 檜垣克美, 大野耕策, 鈴木義之 : ヒト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 : 88 のミスセンス変異に対する NOEV の有効性. 第 53 回日本小児神経学会総会, 横浜, 2011.3.26–28
- 2) Mena-Barragán T, Li L, Aguilar-Moncayo M, García-Moreno MI, Luan Z, Namba E, Ohno K, Ortiz Mellet C, Higaki K, Suzuki Y, García Fernández JM : sp2 -Iminosugar-type (galacto)nojirimycin analogues with pharmacological chaperone activity for GM1-gangliosidosis and Fabry disease. 16th European Carbohydrate Symposium, Sorrento, Italy, 2011.7.3–7
- 3) Takai T, Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E : Chemical chaperone therapy : chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, Tokyo, 2011.8.4–6
- 4) Suzuki Y : Chemical chaperone therapy for neuronopathic lysosomal diseases. International Conference of Medichem 2011, Beijing, China, 2011.8.9–11
- 5) 檜垣克美, 高村歩美, 高井知子, 大野耕策, 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シグナル伝達異常. 日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9.29–30
- 6) 高井知子, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, 大野耕策, 鈴木義之, 難波栄二 : ベータガラクトシダーゼに対する新規シャペロン候補化合物の解析. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 幕張, 2011.10.24–26
- 7) Suzuki Y : Chemical chaperone therapy for neuronopathic lysosomal diseases. 4th International Conference on Drug Discovery & Therapy, Dubai, UAE, 2012.2.12–15

## 芳野 信

### 【論文発表】

- 1) 芳野 信 : ライソゾーム病の病態におけるサイトカインなど生物活性物質の役割. ライソゾーム病—最新の病態, 診断, 治療の進歩—. 衛藤義勝 責任編集. 診断と治療社(東京), 35–37. 総頁数 274, 2011
- 2) 渡邊順子 : コバラミン代謝異常症 F 型 ライソゾーム病—最新の病態, 診断, 治療の進歩—. 衛藤

義勝 責任編集. 診断と治療社(東京), 235-236. 総頁数 274, 2011

- 3) Harada H, Uchiwa H, Nakamura M, Ohno S, Morita H, Katoh A, Yoshino M, Ikeda H :  
Laronidase replacement therapy improves myocardial function in mucopolysaccharidosis I.  
Mol Genet Metab, 103 : 215-219, 2011 (doi : 10.1016/j.ymgme.2011.3.16)

#### 【学会発表】

- 1) Yoshino M, Watanabe Y, Yabe H, Kato S, Otomo T, Sakai N, Gasa S, Hayasaka-Sukegawa K :  
Long-term survival and restoration of GLCNAC-1-phosphotransferase activity in peripheral  
lymphocytes of a patient with I-cell disease who received allogenic bone marrow  
transplantation. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of  
Metabolism, Geneva, 2011.8.30-9.2
- 2) 芳野 信, 渡邊順子, 岡田純一郎, 高瀬隆太 : ムコ多糖症Ⅱ型の酵素補充療法の効果の長期観察  
平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業班会議, 東京, 2011.9.28
- 3) 芳野 信 : Fabry 病 : アップデート 第 68 回久留米大学 CPC, 久留米, 2011.1.18

#### 田中あけみ

#### 【論文発表】

- 1) 田中あけみ, 鈴木 健, 奥山虎之, 藤川研人, 坂口知子, 小田絵里, 藤 直子, 斎藤三佳, 澤田 智,  
北川照男 : ライソゾーム病のマス・スクリーニングとこれに関わる遺伝カウンセリング. 日本マ  
ス・スクリーニング学会誌, 21 : 15-19, 2011
- 2) 藤川研人, 鈴木 健, 穴澤 昭, 大橋十也, 衛藤義勝, 大和田操, 北川照男 : 乾燥濾紙血を用いた糖  
原病Ⅱ型の酵素学的スクリーニング法の研究 : 免疫捕捉酵素活性測定法と競合酵素阻害法の比較.  
日本マス・スクリーニング学会誌, 21 : 233-241, 2011
- 3) Tomatsu S, Montañó AM, Molano ACS, Roman D, Hintze J, Carvalho CG, Federhen A, Vieira  
TA, Giugliani R, Węgrzyn G, Tanaka A, Suzuki Y, Orii T : Chapter 8. Enzyme Replacement  
Therapy for Lysosomal Storage Diseases. In : Neurochemistry of Metabolic Diseases, Editors :  
Sankar Surendran, pp. Nova Science Publishers, Inc, 1-30
- 4) 田中あけみ : 酵素補充療法. 特集 エキスパートが教える研修医のための薬の使い方, 小児科診療,  
74 : 804-807, 2011

#### 【学会発表】

- 1) Sawada T, Tanaka A, Suzuki K, Okuyama T : A possible pseudodeficiency allele of iduronate  
2-sulfatase gene in Japanese population. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited  
Metabolic Diseases, Tokyo, 2011
- 2) 澤田 智, 田中あけみ, 鈴木 健, 奥山虎之, 藤井研人, 坂口知子, 小田絵里, 藤 直子, 斎藤三佳,  
北川照男 : 新生児スクリーニングにおいて発見された iduronate-2-sulfatase 遺伝子の  
pseudodeficiency allele. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 千葉, 2011. 11

島田 隆

【論文発表】

- 1) Tamai H, Miyake K, Yamaguchi H, Takatori M, Dan K, Inokuchi K, Shimada T : AAV-8 vector expressing IL-24 efficiently suppresses tumor growth mediated by specific mechanisms in MLL/AF4-positive ALL model mice. *Blood*, 2011, In press
- 2) Kato S, Kuramochi M, Takasumi K, Kobayashi K, Inoue K, Takahara D, Hitoshi S, Takenaka K, Shimada T, Takada M, Kobayashi K : Neuron-Specific Gene Transfer through Retrograde Transport of Lentiviral Vector Pseudotyped with a Novel Type of Fusion Envelope Glycoprotein. *Hum. Gene Ther*, 22 : 1511-1523, 2011
- 3) Miyake N, Miyake K, Yamamoto M, Hirai Y, Shimada T : Global gene transfer into the CNS across the BBB after neonatal systemic delivery of single-stranded AAV vectors. *Brain Res*, 1389 : 19-26, 2011
- 4) Matsumoto T, Miyake K, Yamamoto S, Orimo H, Miyake N, Odagaki Y, Adachi K, Iijima O, Narisawa S, Millán JL, Fukunaga Y, Shimada T : Rescue of Severe Infantile Hypophosphatasia Mice by AAV Mediated Sustained Expression of Soluble Alkaline Phosphatase. *Hum. Gene Ther*, 22 : 1355-1364, 2011
- 5) Isotani M, Miyake K, Miyake N, Hirai Y, Shimada T : Direct comparison of four adeno-associated virus serotypes in mediating the production of anti-angiogenic proteins in mouse muscle. *Cancer Invest*, 29 : 353-359, 2011
- 6) Nihira T, Yasuda T, Hirai Y, Shimada T, Mizuno Y, Mochizuki H : Adeno-associated viral vector-mediated gene transduction in mesencephalic slice culture. *J Neurosci Methods*, 201 : 55-60, 2011
- 7) Takasu K, Sakai A, Hanawa H, Shimada T, Suzuki H : Overexpression of GDNF in the Uninjured DRG Exerts Analgesic Effects on Neuropathic Pain Following Segmental Spinal Nerve Ligation in Mice. *J. Pain*, 12 : 1130-1139, 2011
- 8) Yamamoto S, Orimo H, Matsumoto T, Iijima O, Narisawa S, Maeda T, Millán J, Shimada T : Prolonged survival and phenotypic correction of *Akp2*<sup>-/-</sup> hypophosphatasia mice by lentiviral gene therapy. *J. Bone Miner. Res*, 26 : 135-142, 2011
- 9) Kato S, Kobayashi K, Inoue K, Kuramochi M, Okada T, Yaginuma H, Morimoto K, Shimada T, Takada M, Kobayashi K : A lentiviral strategy for highly efficient retrograde gene transfer by pseudotyping with fusion envelope glycoprotein. *Hum. Gene Ther*, 22 : 197-206, 2011
- 10) Kubodera T, Yamada H, Anzai M, Ohira S, Yokota S, Hirai Y, Mochizuki H, Shimada T, Mitani T, Mizusawa H, Yokota T : *In Vivo* Application of an RNAi Strategy for the Selective Suppression of a Mutant Allele. *Hum. Gene Ther*, 22 : 27-34, 2011
- 11) Mayra A, Tomimitsu H, Kubodera T, Kobayashi M, Piao W, Sunaga F, Hirai Y, Shimada T, Mizusawa H, Yokota T : Intraperitoneal AAV9-shRNA inhibits target expression in neonatal skeletal and cardiac muscles. *Biochem. Biophys. Res. Commun*, 405 : 204-209, 2011
- 12) Yasuda T, Hayakawa H, Nihira T, Ren YR, Nakata Y, Nagai M, Hattori N, Miyake K, Takada M, Shimada T, Mizuno Y, Mochizuki H : Parkin-Mediated Protection of Dopaminergic Neurons in a Chronic MPTP-Minipump Mouse Model of Parkinson Disease. *J Neuropathol Exp Neurol*,

【学会発表】

- 1) Matsumoto T, Miyake K, Miyake N, Orimo H, Narisawa S, Millán JL, Fukunaga Y, Shimada T : Successful Treatment of Hypophosphatasia Model Mice by a Single Intramuscular Injection of AAV Type 8 Vector Expressing Tissue-Nonspecific Alkaline Phosphatase. 14th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy, Seattle, WA, 2011.5
- 2) Sugano H, Matsumoto T, Miyake K, Watanabe A, Narisawa S, Millán JL, Fukunaga Y, Shimada T : Fetal Gene Therapy for Lethal Murine Hypophosphatasia. 14th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy, Seattle, WA, 2011. 5
- 3) Igarashi T, Miyake K, Asakawa N, Shimada T, Takahashi H : Direct Comparison of Administration Routes for AAV 8 Mediated Ocular Gene Therapy. 14th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy, Seattle, WA, 2011.5
- 4) Miyake N, Miyake K, Sakai A, Yamamoto M, Endo A, Suzuki H, Shimada T : Intrathecal Administration of Type 9 AAV Vector Expressing Arylsulfatase A Is Effective for Reduction of Sulfatide Storage but Not for Correction of Neurological Deficits in Adult Metachromatic Leukodystrophy Model Mice with Overt Neurological Symptoms. 14th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy, Seattle, WA, 2011.5
- 5) Tamai H, Miyake K, Yamaguchi H, Inokuchi K, Shimada T, Dan K : A single injection of AAV-8 vector expressing IL-24 efficiently suppresses tumor growth mediated by multiple anti-tumor mechanisms in MLL/AF4 positive ALL model mice. 2011 European Hematology Association Congress, London, 2011.6
- 6) 五十嵐 勉, 三宅弘一, 浅川なぎさ, 島田 隆, 高橋 浩: AAVtype8 ベクターの投与方法の違いによる遺伝子導入効率と発現期間の検討. 第 115 回日本眼科学会総会, 2011.4
- 7) Miyake N, Miyake K, Sakai A, Yamamoto M, Endo A, Suzuki H, Shimada T : Gene Therapy for MLD by Intrathecal Administration of Type 9 AAV Vector Expressing ASA. 第 17 回日本遺伝子治療学会, 福岡, 2011.7
- 8) Miyake K, Matsumoto T, Miyake N, Orimo H, Fukunaga Y, Shimada T : AAV Type 8 Mediated Bone-Targeted and Muscle Directed Neonatal Gene Therapy for Hypophosphatasia. 第 17 回日本遺伝子治療学会, 福岡, 2011.7
- 9) Osamu I, Sugano H, Miyake K, Shimada T : Successful treatment of severe infantile hypophosphatasia by ex vivo gene therapy using bone marrow cells expressing bone targeted TNALP. 第 17 回日本遺伝子治療学会, 福岡, 2011.7
- 10) Asakawa N, Igarashi T, Miyake K, Shimada T, Takahashi H : Direct comparison of administration routes for AAV8 mediated ocular gene therapy. 第 17 回日本遺伝子治療学会, 福岡, 2011.7
- 11) Miyake K, Shimada T : Development of cell targeting strategy using HIV vector pseudotyped with HIV envelope. 第 17 回日本遺伝子治療学会, 福岡, 2011.7
- 12) 菅野華子, 飯島 修, 渡邊 淳, 福永慶隆, 島田 隆 : 低フォスファターゼ症モデルマウスの胎児期遺伝子治療. 第 29 回日本骨代謝学会学術集会, 大阪, 2011.7

- 13) 飯島 修, 菅野華子, 渡邊 淳, 島田 隆 : 骨髄細胞移植による低フォスファターゼ症の遺伝子治療. 第 29 回日本骨代謝学会学術集会, 大阪, 2011.7
- 14) 渡邊 淳, 菅野華子, 飯島 修, 折茂英生, 島田 隆 : 日本における周産期型低フォスファターゼ症 高頻度変異部位 1559delT と周産期時期からの follow up の重要性. 第 29 回日本骨代謝学会学術集会, 大阪, 2011.7
- 15) Tamai H, Miyake K, Yamaguchi H, Shimada T, Inokuchi K, Dan K : The effect and specific mechanisms of systemic gene therapy using AAV8-IL24 in MLL/AF4 Tg mice. 日本血液学会総会, 名古屋, 2011.10
- 16) 菅野華子, 飯島 修, 渡邊 淳, 福永慶隆, 島田 隆 : 低フォスファターゼ症モデルマウスの胎児期遺伝子治療. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会, 幕張, 2011.11

## 酒井 規夫

### 【論文発表】

- 1) Kobayashi H et al : Pathology of the first autopsy case diagnosed as mucopolysaccharidosis type III  $\alpha/\beta$  suggesting autophagic dysfunction. *Mol Genet Metab*, 102(2) : 170-5, 2011
- 2) Yamamoto T et al : Retrospective review of Japanese sudden unexpected death in infancy : The importance of metabolic autopsy and expanded newborn screening. *Mol Genet Metab*, 102(4) : 399-406, 2011
- 3) Otomo T et al : Lysosomal storage causes cellular dysfunction in mucopolysaccharidosis II skin fibroblasts. *J Biol Chem*, 286(40) : 35283-90, 2011
- 4) Hashimoto N, Kagitani-Shimono K, Sakai N et al : SLC2A1 gene analysis of Japanese patients with glucose transporter 1 deficiency syndrome. *J Hum Genet*, 56(12) : 846-51, 2011
- 5) Akagi M et al : Clinicogenetical features of a Japanese patient with giant axonal neuropathy. *Brain Dev*, 34(2) : 156-62, 2012
- 6) Otomo T et al : Genistein reduces heparan sulfate accumulation in human mucopolysaccharidosis II skin fibroblasts. *Mol Genet Metab*, 105(2) : 266-9, 2012

### 【学会報告】

- 1) Sakai N, Hossain A, Otomo T, Hamada Y, Okinaga T, Ohta H, Ozono K : Patients with Krabbe disease in Japan : phenotype and treatment. 10th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases, Spain, 2011.4
- 2) 濱田悠介, 大友孝信, 酒井規夫, 大藪恵一, 田中雅嗣 : ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症患者に対する呼気ガス試験による診断の試み. 第 7 回近畿先天代謝異常症研究会, 大阪, 2011. 6
- 3) 濱田悠介, 東 純史, Mohammad Arif Hossain, 正嶋和典, 大友孝信, 曹 秀樹, 酒井規夫, 大藪恵一 : 胆のう乳頭腫を呈した異染性白質ジストロフィーの 2 症例. 第 7 回近畿先天代謝異常症研究会, 大阪, 2011.6
- 4) 酒井規夫 : ミニレクチャー「ライソゾーム病の遺伝カウンセリング」. 第 7 回近畿先天代謝異常症研究会, 大阪, 2011.6

- 5) 佐藤友紀, 酒井規夫, 金川武司, 大友孝信, 濱田悠介, 國府 力, 小巻正泰, 吉津紀久子, 西田千夏子, 市村沙希, 松村泰志, 野口眞三郎: 大阪大学病院における電子カルテによる遺伝子情報管理の取り組み. 遺伝医学合同学術集会 2011, 京都, 2011.6
- 6) 小巻正泰, 酒井規夫, 金川武司, 大友孝信, 濱田悠介, 國府 力, 佐藤友紀, 吉津紀久子, 西田千夏子, 市村沙希, 野口眞三郎: 全国遺伝子医療部門におけるホームページに関する実態調査報告. 遺伝医学合同学術集会 2011, 京都, 2011.6
- 7) Hossain MA, Otomo T, Hamada Y, Akagi M, Ozono K, Sakai N: Screening of seven common mutations is effective to predict the phenotypes of Krabbe disease patients in Japan. ライソゾーム病スクリーニング東京会議 2011, 東京, 2011.8
- 8) 酒井規夫, 濱田悠介, Hossain MA, 大友孝信, 大藪恵一: 後期乳児型異染性白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植の効果について. 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011. 9
- 9) 酒井規夫, 濱田悠介, 大友孝信, 乾 幸治, 大藪恵一: ゴーシェ病 I 型に対する酵素補充療法の長期経過について. 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011. 9
- 10) 大友孝信: Mucopolipidosis II: Pathophysiology to Therapy (ムコリピドーシス II 型の病態解明と治療法の開発). 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011. 9
- 11) 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 型に対する新しい治療法の開発 (1) 全ライソゾーム酵素補充法の確立. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 12) 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 型に対する新しい治療法の開発 (2) 酵素補充療法による治療効果. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 13) 大友孝信, 大藪恵一, 酒井規夫: ムコリピドーシス II 型 (I-cell disease) 細胞におけるゲニステインの効果について. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 14) 濱田悠介, 中野さやか, 新寶理子, 東 純史, 大友孝信, 富永康仁, 下野九理子, 沖永剛志, 酒井規夫, 大藪恵一: ムコ多糖症 II 型の発達と発育に対する酵素補充療法の効果. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 15) 濱田悠介, 林 真貴子, 豊田健太郎, 下野九理子, 沖永剛志, 酒井規夫, 大藪恵一, 松下賢治, 阿部暁子, 早坂 清: 多彩な症状を呈した OPA1 異常症の兄妹例. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 16) 濱田悠介, 中野さやか, 新寶理子, 東 純史, 大友孝信, 富永康仁, 下野九理子, 沖永剛志, 酒井規夫, 大藪恵一: 非常に緩徐な神経学的進行を呈した副腎白質ジストロフィーの一症例. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 17) ホセインモハンマドアリフ, 大友孝信, 濱田悠介, 赤木幹弘, 大藪恵一, 酒井規夫: In vitro transient experiment for the common mutations of Krabbe disease in Japan. 第 53 回日本先天代謝異常学会学術集会, 千葉, 2011. 11
- 18) Sakai N: Respiratory impairment and NPPV treatment in patients with late-onset Pompe disease receiving enzyme replacement therapy. 5th European Symposium on Steps Forward in Pompe Disease, Hungary, 2011.12

## 高橋 勉

### 【原著論文】

- 1) Takahashi I, Takahashi T, Sawada K, et al. : Jacobsen syndrome due to an unbalanced translocation between 11q23 and 22q11.2 identified at age 40 years. *Am J Med Genet A*, 2011, doi : 10.1002/ajmg.a.34382.
- 2) Sato, Y., Ishida-Nakajima, W., Kawamura, M., et al. Hypoxia-ischemia induces hypo-phosphorylation of collapsing response mediator protein 2 in a neonatal rat model of periventricular leukomalacia. *Brain Res*, 1386 : 165-174, 2011
- 3) Kawamura, M., Ishida, W., Miura, S., et al. Formation of a membrane from repeated thoracostomy and thoracoamniotic shunting, *Pediatr Int*, 53 : 244-247, 2011

### 【雑誌】

- 1) 高橋 勉 : ライソゾームの生成と膜代謝, 衛藤義勝編 : ライソゾーム病－最新の病態, 診断, 治療の進歩－, 診断と治療社, 東京, 10-13, 2011
- 2) 高橋 勉 : ニーマンピック病 A, B 型, 衛藤義勝編 : ライソゾーム病－最新の病態, 診断, 治療の進歩－, 診断と治療社, 東京, 154-158, 2011

## 高柳 正樹

### 【原著論文】

- 1) Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F : Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis*. 2011.12.14, [Epub ahead of print]
- 2) Sanayama Y, Nagasaka H, Takayanagi M, Ohura T, Sakamoto O, Ito T, Ishige-Wada M, Usui H, Yoshino M, Ohtake A, Yorifuji T, Tsukahara H, Hirayama S, Miida T, Fukui M, Okano Y : Experimental evidence that phenylalanine is strongly associated to oxidative stress in adolescents and adults with phenylketonuria. *Mol Genet Metab*, 103 : 220-5, 2011, Epub 2011.5.29
- 3) 菅沼広樹, 鈴木光幸, 吉川尚美, 原 聡, 染谷朋之介, 李 翼, 久田研, 東海林宏道, 村山 圭, 高柳正樹, 大竹 明, 清水俊明 : 劇症肝不全として発症したミトコンドリア DNA 枯渇症候群の新生児例. *日本小児科学会雑誌*, 115 : 1067-107, 2011

### 【総説】

- 1) 川内恵美, 高柳正樹 : 【ちょっと気になる症候のみかた考えかた 2011】吐きやすい. *小児内科*, 43 : 1615-1618, 2011
- 2) 高柳正樹 : 【小児の酸塩基平衡 Q&A-異常へのアプローチ-】 実践編 酸塩基平衡異常へのアプローチ (Case Study 3) 有機酸代謝異常の乳児 意識障害, 痙攣. *小児科学レクチャー*, 1 : 189-193, 2011
- 3) 高柳正樹 : 【小児の酸塩基平衡 Q&A-異常へのアプローチ-】 酸塩基平衡異常をきたす疾患 有機酸代謝異常症. *小児科学レクチャー*, 1 : 96-102, 2011

- 4) 高柳正樹：先天代謝異常患者を見逃していませんか？ 日本小児臨床薬理学会雑誌, 23 : 177-181, 2010
- 5) 藤浪綾子, 村山 圭, 高柳正樹：急性脳炎・脳症の病因・病態 先天代謝異常による急性脳症. 日本臨床, 69 : 477-482, 2011

#### 【単行本】

- 1) 高柳正樹：症例 12(GM1 ガングリオシドーシス). 先天代謝異常症 Diagnosis at a glance. 診断と治療社, 東京, 32-35, 011

### 大野 耕策

#### 【論文発表】

- 1) Higaki K, Li L, Ohno K, et al. : Chemical Chaperone Therapy : Chaperone Effect on Mutant Enzyme and Pathophysiology in  $\beta$ -Galactosidase Deficiency. Hum Mutat, 32 : 843-852, 2011
- 2) Takamura A, Higaki K, Ohno K, et al. Lysosomal accumulation of Trk protein in brain of GM1-gangliosidosis mouse and its restoration by chemical chaperone. J. Neurochem, 118 : 399-406, 2011

#### 【学会発表】

- 1) 成田 綾, 前垣義弘, 大野耕策 : Gaucher 病 3 型患者に対するケミカルシャペロン療法の効果. 第 53 回日本小児神経学会総会, 横浜, 2011.5

### 辻 省次

#### 【学会発表】

- 1) 三井 純 : パーキンソン病における GLA 遺伝子解析. 第 7 回日本ファミリー病フォーラム, 東京, 2011.7
- 2) 松川敬志, 他 : 副腎白質ジストロフィー患者における PEX5 遺伝子の全塩基配列解析及び表現型における関連解析第. 52 回日本神経学会学術大会, 名古屋, 2011.5
- 3) Matsukawa T, et al. : Comprehensive resequencing of PEX5, PEX13 and PEX14 gene in patients with X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) and association studies with the phenotypes of ALD. American Society of Human Genetics, Montreal, 2011.10

### 難波 英二

#### 【論文発表】

- 1) Higaki K, Li L, Bahrudin U, et al : Chemical chaperone therapy : chaperone effect on mutant

- enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. *Hum Mutat*, 32, 843–852, 2011
- 2) Takamura A, Higaki K, Ninomiya H, et al : Lysosomal accumulation of Trk protein in brain of GM1-gangliosidosis mouse and its restoration by chemical chaperone. *J Neurochem*, 118 : 399–406, 2011
  - 3) Otomo T, Higaki K, Nanba E, et al : Lysosomal storage causes cellular dysfunction in mucopolipidosis II skin fibroblasts. *J Biol Chem*, 286 : 35283–35290, 2011

#### 【学会発表】

- 1) Nanba E. Chemical chaperone therapy for lysosomal storage diseases. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, Tokyo, 2011.8
- 2) Takai T, Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy : chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, Tokyo, 2011.8
- 3) 高井知子, 檜垣克美, 鈴木義之, 難波栄二 : ヒト変異  $\beta$ -ガラクトシダーゼに対する新規シャペロン化合物. 第 84 回 日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 4) 三浦弘子, 檜垣克美, 山内裕子, 高井知子, 難波栄二 : ライソゾーム病神経変性とミトコンドリア異常. 第 84 回 日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 5) 檜垣克美, 高村歩美, 大野耕策, 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シグナル伝達異常. 第 16 回日本ライソゾーム病シンポジウム, 東京, 2010.9
- 6) Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy for  $\beta$ -galactosidase deficiency. 12<sup>th</sup> International Congress of Human Genetics, Montreal, Canada, 2011.10
- 6) 高井知子, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez J, 大野耕策, 鈴木義之, 難波栄二 : ベータガラクトシダーゼに対する新規シャペロン候補化合物の解析. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会, 千葉, 2011.11
- 7) Yi Y, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez J, 大野耕策, 鈴木義之, 難波栄二 : ファブリー病に対する新規シャペロン候補化合物の解析. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会, 千葉, 2011.11

#### 鈴木 康之

##### 【論文発表】

- 1) Shimozawa N, Nagase T, Suzuki Y, et al. : Diagnostic and follow-up system of patients with X-linked adrenoleukodystrophy in Japan. *J Hum Genet*, 56 : 106–109, 2011
- 2) Morita M, Suzuki Y, Imanaka T, et al. : ABC subfamily D proteins and very long chain fatty acid metabolism as novel targets in adrenoleukodystrophy. *Curr Drug Targets*, 12 : 694–706, 2011
- 3) Tomatsu S, Montaña AM, Oikawa H, Giugliani R, Paul Harmatz Mary Smith, Suzuki Y, Orii

T : Defects in growth of body in mucopolysaccharidoses. The Handbook of Growth and Growth Monitoring in Health and Disease, Springer, in press

#### 【学会発表】

- 1) 小関道夫, 下澤伸行, 矢部普正, 加藤俊一, 加藤剛二, 加我牧子, 辻 省次, 鈴木康之 : 副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植効果 : 国内症例の包括的検討. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 幕張, 2011.11
- 2) 長瀬朋子, 梶原直美, 鈴木康之, 下澤伸行 : LC/MS を用いた極長鎖脂肪酸迅速測定の開発. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 幕張, 2011.11
- 3) 田中あけみ, 奥山虎之, 鈴木康之, 酒井規夫, 澤田 智, 田中藤樹, 大友孝信, 大橋十也, 大浦敏博, 加藤俊一 : ムコ多糖症 II 型に対する造血幹細胞移植の効果について : 多施設共同調査研究最終報告. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 幕張, 2011.11

#### 櫻庭 均

#### 【論文発表】

- 1) Togawa T, Tsukimura T, Kodama T, et al : Fabry disease : Biochemical, pathological and structural studies of the  $\alpha$ -galactosidase A with E66Q amino acid substitution. Mol Genet Metab doi : 10. 1016/j. ymgme. 2012.1.10
- 2) Saito S, Ohono K, Sekijima M, et al : Database of the clinical phenotypes, genotypes, and mutant arylsulfatase B structures in mucopolysaccharidosis type VI. J Hum Genet doi : 10. 1038/jhg, 2012. 6
- 3) Saito S, Ohno K, Suzuki T, et al : Structural bases of Wolman disease and cholesteryl ester storage disease. Mol Genet Metab, 105 : 244-248, 2012
- 4) Tsukimura T, Kawashima I, Togawa T, et al : Efficient uptake of recombinant  $\alpha$ -galactosidase A produced with a gene-manipulated yeast by Fabry mice kidneys. Mol Med doi : 10. 2119/molmed, 2011. 00248
- 5) Tajima Y, Saito S, Ohno K, et al : Biochemical and structural study on a S529V mutant acid  $\alpha$ -glucosidase responsive to pharmacological chaperones. J Hum Genet 56 : 440-446, 2011
- 6) Tsukimura T, Chiba Y, Ohno K, et al : Molecular mechanism for stabilization of a mutant  $\alpha$ -galactosidase A involving M51I amino acid substitution by imino sugars. Mol Genet Metab, 103 : 26-32, 2011

#### 【単行本】

- 1) 櫻庭 均, 菅原佳奈子 : Enzyme Replacement. 酵素利用技術大系－基礎・解析から改変・高機能化・産業利用まで, 小宮山 真 監修, エヌ・ティー・エス, 東京, 573-579, 2010
- 2) 櫻庭 均, 菅原佳奈子 : ガラクトシアリドーシス. ムコ多糖症 UPDATE, 監修 折居忠夫, イーエスメディックス, 東京, 170-171, 2011
- 3) 櫻庭 均, 菅原佳奈子 : 11-9 ライソゾーム病に対する治療の進歩と, そのムコ多糖症治療法開発への応用. ムコ多糖症 UPDATE, 監修 折居忠夫, イーエスメディックス, 東京, 261-265, 2011

- 4) 櫻庭 均, 菅原佳奈子: リソゾーム. モデル動物利用マニュアル 「生物機能モデルと新しいリソース・リサーチツール」, 小幡裕一, 城石俊彦, 芹川忠夫, 田中啓二, 米川博通/編, エル・アイ・シー, 東京, 288-300, 2011
- 5) 櫻庭 均: ライソゾームの糖脂質代謝. ライソゾーム病ー病態・診断の最近の進歩 (監修 衛藤義勝, 診断と治療社, 東京, 14-18, 2011
- 6) 櫻庭 均: ライソゾーム酵素の立体構造とライソゾーム病. ライソゾーム病ー病態・診断の最近の進歩, 監修 衛藤義勝, 診断と治療社, 東京, 41-50, 2011

## 【学会発表】

### 国際学会

- 1) Sakuraba H. High-risk screening, database and biomarkers of Fabry disease. The 13th Annual Asia LSD Symposium, Hong Kong, 2011.4
- 2) Sakuraba H. New treatment of Fabry disease. Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) Satellite Symposium 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, Tokyo, 2011.8
- 3) Sakuraba H : Development of new enzyme replacement therapy for Fabry disease based on molecular designing. The 31st Naito Conference, Glycan Expression and Regulation [II] : Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond, Sapporo, 2011.9

### 国内学会

- 1) 児玉 敬, 兎川忠靖, 川島育夫, 石田洋一, 鈴木 實, 辻 大輔, 伊藤孝司, 千葉靖典, 月村考宏, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: リゾ-GM2 ガングリオシド: GM2 ガングリオシドーシスのバイオマーカー, 日本薬学会第 131 年会, 静岡, 2011.3
- 2) 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, 辻 大輔, 伊藤孝司, 千葉靖典, 福重智子, 金蔵拓郎, 櫻庭 均: Sandhoff 病モデルマウス由来ニューロスフェアにおけるヒト組み換え Hex A 酵素の取り込み. 日本薬学会第 131 年会, 静岡, 2011.3
- 3) 月村考宏, 田中利絵, 児玉 敬, 川島育夫, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: ファブリー病のハイリスク・スクリーニング. 日本薬学会第 131 年会, 静岡, 2011.3
- 4) 兎川忠靖, 児玉 敬, 川島育夫, 月村考宏, 鈴木俊宏, 福重智子, 金蔵拓郎, 櫻庭 均: ファブリー病の治療のバイオマーカー: Lyso-Gb3. 日本薬学会第 131 年会, 静岡, 2011.3
- 5) 櫻庭 均: ファブリー病データベース: その分子病態解明と臨床表現型予測への応用. 第 53 回日本小児神経学会総会, 横浜, 2011.5
- 6) 北風圭介, 堂園幸恵, 辻 大輔, 櫻庭 均, 田島陽一, 伊藤孝司: ヒト  $\beta$ -hexosaminidase と GM2 activator protein との相互作用の解析. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 7) 月村考宏, 田中利絵, 児玉 敬, 川島育夫, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: ファブリー病ハイリスク・スクリーニングの有用性と問題点. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 8) 兎川忠靖, 月村考宏, 児玉 敬, 田中利絵, 川島育夫, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: ファブリー病の診断における  $\alpha$ -ガラクトシダーゼの E66Q アミノ酸置換の重要性. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 9) 堂園幸恵, 辻 大輔, 松岡和彦, 北風圭介, 櫻庭 均, 伊藤孝司: 改変型ヒト  $\beta$ -Hexosaminidase B

- の高発現 CHO 細胞株の樹立と無血清大量培養系の構築. 第 84 回日本生化学会大会. 京都, 2011. 9
- 10) 田島陽一, 横山清司, 川島育夫, 貞任大地, 設楽浩志, 多屋長治, 月村考宏, 廣井隆親, 芝崎 太, 櫻庭 均: 免疫寛容ファブリー病モデルマウスを用いた新規ファブリー病酵素補充法の検討. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
  - 11) 川島育夫, 渡邊 徹, 千葉靖典, 児玉 敬, 月村考宏, 兎川忠靖, 芝崎 太, 櫻庭 均: 遺伝子操作した酵母より生産した組換えヒトサポシン B の  $\alpha$ -ガラクトシダーゼ A 活性増強効果. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
  - 12) 児玉 敬, 兎川忠靖, 川島育夫, 石田洋一, 鈴木 實, 辻 大輔, 伊藤孝司, 千葉靖典, 月村考宏, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: GM2 ガングリオシドーシスのバイオマーカーとしての Lyso-GM2. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
  - 13) 月村考宏, 兎川忠靖, 児玉 敬, 田中利絵, 川島育夫, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: GLA における p.E66Q は遺伝的多型か. 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9
  - 14) 児玉 敬, 兎川忠靖, 川島育夫, 石田洋一, 鈴木 實, 辻 大輔, 伊藤孝司, 月村考宏, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: Lyso-GM2 : GM2 ガングリオシドーシスのバイオマーカー. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会. 第 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
  - 15) 兎川忠靖, 児玉 敬, 月村考宏, 柏 志保, 川島育夫, 鈴木俊宏, 櫻庭 均: ファブリー病のバイオマーカーとしての lyso-Gb3 の評価. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会. 第 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
  - 16) 田中利絵, 月村考宏, 児玉 敬, 川島育夫, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: ファブリー病男性患者のためのハイリスク・スクリーニング. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会. 第 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
  - 17) 森山厚子, 月村考宏, 田島陽一, 川島育夫, 児玉 敬, 福重智子, 金蔵拓郎, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: 改変型  $\alpha$ -N- アセチルガラクトサミニダーゼの生産と精製. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会, 第 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
  - 18) 月村考宏, 田中利絵, 児玉 敬, 川島育夫, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 兎川忠靖, 櫻庭 均: E66Q を伴う  $\alpha$ -ガラクトシダーゼ A の生化学的及び病理学的解析. 第 53 回日本先天代謝異常学会総会, 第 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11

## 奥山 虎之

### 【論文発表】

- 1) Oda E, Tanaka T, Migita O, et al : Newborn screening for Pompe disease in Japan. *Mol Genet Metab*, 104 : 560-565, 2011
- 2) Furujo M, Kubo T, Kosuga M, et al : Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type VI. *Mol Genet Metab*, 104 : 597-602, 2011
- 3) Shigeto S, Katafuchi T, Okada Y, et al : Improved assay for differential diagnosis between Pompe disease and acid  $\alpha$ -glucosidase pseudodeficiency on dried blood spots. *Mol Genet Metab*, 103 : 12-17, 2011

## 【学会発表】

- 1) Kosuga M, Oda E, Tanaka T, Kida K, Okuyama T : The Feasibility of Newborn Screening for Pompe Disease in Japanese Population. The 7th Congress of Asian Society for Pediatric Research Hosted with the pediatric Academic Societies' Annual meeting, Denver, USA, 2011.4.30
- 2) 小須賀基通, 木田和宏, 藤 直子, 小田絵里, 奥山虎之 : 乳児型ポンペ病新生児スクリーニングのパイロットスタディ. 第53回日本先天代謝異常学会・第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11.26
- 3) 小須賀基通, 木田和宏, 藤 直子, 小田絵里, 奥山虎之 : 国立成育医療研究センターにおける新生児型ポンペ病マススクリーニングパイロットスタディの結果報告. 第38回日本マス・スクリーニング学会, 福井, 2011.10.29

## 坪井 一哉

### 【学会報告】

- 1) 山本浩志, 坪井一哉 : ファブリー病と聴力障害－聴覚機能からみた酵素補充療法の効果. 第65回日本交通医学会総会, 京都, 2011.6
- 2) 玉木宣人, 坪井一哉 : ファブリー病における腎機能の解析. 第65回日本交通医学会総会, 京都, 2011.6
- 3) Tsuboi K, Suzuki S, Nagai M : Clinical and etiological features of 315 Fabry patients using clinical research data forms. 10th International Symposium on Lysosomal Storage Disease, Madrid, Spain, 2011.4
- 4) Tsuboi K : Clinical observation for 13 Fabry patients - Agalsidase alpha switching study. 10th International Symposium on Lysosomal Storage Disease, Madrid, Spain, 2011.4

## 松田 純子

### 【論文発表】

- 1) Suzuki A, Miyazaki M, Matsuda J, et al. : High-performance thin-layer chromatography/ mass spectrometry for the analysis of neutral glycosphingolipids. *Biochimica et Biophysica Acta*. (Molecular and Cell Biology of Lipids), 1811 : 861-874, 2011
- 2) 松田純子 : サポシン欠損と神経機能障害. 脳 21「特集;糖鎖と神経疾患 糖脂質」金芳堂, 14:55-60, 2011
- 3) 松田純子 : サポシン欠損症. ライソゾーム病－最新の病態, 診断, 治療の進歩. 診断と治療社, 180-183, 2011
- 4) 松田純子 : シアリドーシス. ライソゾーム病－最新の病態, 診断, 治療の進歩. 診断と治療社, 223-225, 2011

## 【学会発表】

- 1) Yoneshige A, Muto M, Matsuda J : Prosaposin during the embryogenesis of mouse. The 31<sup>st</sup> Naito conference : Glycan Expression and Regulation [II] : Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond, 2011.9
- 2) Matsuda J, Watanabe T Yoneshige A, Hama H : Sphingolipid compositions in the gastrointestinal tract of fatty acid 2-hydroxylase (*Fa2h*)-deficient mouse. The 31<sup>st</sup> Naito conference : Glycan Expression and Regulation [II] : Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond, 2011.9
- 3) 武藤真長, 米重あづさ, 渡辺 昂, 松田純子 : マウス胚発生におけるプロサポシンの役割. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 4) 米重あづさ, 田野千春, 北條裕信, 松田純子 : グルコシルセラミド-β-グルコシダーゼ活性に対する化学合成サポシン C の影響. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 5) 渡辺 昂, 米重あづさ, 武藤真長, 鈴木明身, Hama H, 松田純子 : FA2H 欠損マウス消化管におけるスフィンゴ脂質の構造解析. 第 84 回日本生化学会大会, 京都, 2011.9
- 6) 米重あづさ, 田野千春, 北條裕信, 松田純子 : グルコシルセラミド-β-グルコシダーゼ活性に対する化学合成サポシン C の影響, 第 16 回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011.9

加藤 俊一

## 【論文発表】

- 1) Yabe M, Morimoto T, Kato S, et al. : Therapy-related myelodysplastic syndrome of recipient origin in a juvenile myelomonocytic leukemia patient 17 years after allogeneic BMT. Bone Marrow Transplant, 46(7) : 1023-5, 2011.7, doi : 10.1038/bmt.2010.224. Epub 2010.9.27
- 2) Yabe M, Shimizu T, Kato S, et al. : Alternative donor marrow transplantation in children with aplastic anemia using low-dose irradiation and fludarabine-based conditioning. Bone Marrow Transplant. 2011 Aug ; 46(8) : 1148-50. doi ; 10.1038/bmt.2010.241. Epub 2010.10.18
- 3) Morio T, Atsuta Y, Kato S, et al. : Outcome of unrelated umbilical cord blood transplantation in 88 patients with primary immunodeficiency in Japan. Brit J Haematol, 154(3) : 363-72, 2011.8, doi : 10.1111/j.1365-2141.
- 4) Kato K, Yoshimi A, Kato S, et al : for the Japan Cord Blood Bank Network. Cord Blood Transplantation from Unrelated Donors for Children with Acute Lymphoblastic Leukemia in Japan: The Impact of Methotrexate on Clinical Outcomes. Biol Blood Marrow Transplant. 2011 Dec ; 17(12) : 1814-21. Epub 2011.5.25
- 5) Yahata T, Takanashi T, Kato S, et al. : Accumulation of oxidative DNA damage restricts the self-renewal capacity of human hematopoietic stem cells. Blood, 118(11) : 2941-50, 2011.9.15, Epub 2011.7.6
- 6) Yagasaki H, Kojima S, Yabe H, Kato K, Kigasawa H, Sakamaki H, Tsuchida M, Kato S, Kawase T, Morishima Y, Kodera Y : Japan Marrow Donor Program. Acceptable HLA-mismatching in unrelated donor bone marrow transplantation for patients with

- acquired severe aplastic anemia. *Blood*. 2011 Sep 15 ; 118(11) : 3186-90. Kawaguchi AT, Aokawa J, Kato S, et al Effect of Liposome-Encapsulated Hemoglobin on Antigen-Presenting Cells in Mice. *Artif Organs*, 2011.1.25, doi : 10.1111/j.1525-1594.2011.01269.x.
- 7) Okada M, Yoshihara S, Kato S, et al. : Intrabone Marrow Transplantation of Unwashed Cord Blood Using Reduced-Intensity Conditioning Treatment : A Phase I Study. *Biol Blood Marrow Transplant*, 2011.8.23, [Epub ahead of print]
  - 8) Atsuta Y, Morishima Y, Kato S, et al. : for the Japan Marrow Donor Program and the Japan Cord Blood Bank Network. Comparison of Unrelated Cord Blood Transplantation and HLA-Mismatched Unrelated Bone Marrow Transplantation for Adults with Leukemia. *Biol Blood Marrow Transplant*, 2011.10.18, [Epub ahead of print]
  - 9) Asano T, Kogawa K, Kato S, et al. : Hemophagocytic lymphohistiocytosis after hematopoietic stem cell transplantation in children : A nationwide survey in Japan. *Pediatr Blood Cancer*, 2011.10.28, doi : 10.1002/pbc.23384. [Epub ahead of print]
  - 10) Koike T, Yanagimachi N, Kato S, et al. : High Incidence of Radiation-Induced Cavernous Hemangioma in Long-Term Survivors Who Underwent Hematopoietic Stem Cell Transplantation with Radiation Therapy during Childhood or Adolescence. *Biol Blood Marrow Transplant*, 2011.12.23, [Epub ahead of print]
  - 11) Kanda J, Hishizawa M, Kato S, et al. : Impact of graft-versus-host disease on outcomes after allogeneic hematopoietic cell transplantation for adult T-cell leukemia : a retrospective cohort study. *Blood*, 2012.1.10, [Epub ahead of print]
  - 12) Hyodo H, Ishiguro H, Kato S, et al. : Decreased serum testosterone levels in long-term adult survivors with fatty liver after childhood stem cell transplant. *Biol Blood Marrow Transplant*, 2012, in press

#### 【著書】

- 1) 加藤俊一 : 造血細胞移植. 衛藤義勝編 : ライソゾーム病. 診断と治療社, 東京, 93-99, 2011
- 2) 加藤俊一 : ムコ多糖症に対する造血幹細胞移植の現状と課題(骨髄, 臍帯血, 末梢血). 折居忠夫編 : ムコ多糖症 UPDATE. イーエヌメディックス, 東京, 212-218, 2011

#### 【学会発表】

- 1) 加藤俊一 : 造血幹細胞移植の現状と展望. 第 28 回日本医学会総会. 東京. 2011.4.
- 2) Kato S, et al. : High incidence of radiation-induced cavernous hemangioma (RICH) in long-term survivors who underwent blood and marrow transplantation (BMT) in childhood. ESLCCC2011, Amsterdam, 2011.9
- 3) Kato S, et al. : Early and quantitative assay to detect HHV-6 viremia and evaluation of cellular response specific against HHV-6 after hematopoietic stem cell transplantation. The Joint Meeting of The XVIIth International Symposium on Gnotobiology and The XXXIVth Congress of the Society for Microbial Ecology and Disease

## 遠藤 文夫

### 【論文発表】

- 1) Nakamura K, Hattori K, Endo F. Newborn Screening for lysosomal disorders. *Am J Med Genet*, 157 : 63-71, 2011
- 2) Shigeto S, Katafuchi T, Okada Y, Nakamura K, Endo F, Okuyama T, Takeuchi H, Kroos MA, Verheijen FW, Reuser AJJ, Okumiya T : Improved assay for differential diagnosis between Pompe disease and acid alpha-glucosidase pseudodeficiency on dried blood spots. *Mol. Genet. Metab*, 103 : 12-17, 2011
- 3) Mochida T, Tanaka T, Shiraki Y, Tajiri H, Matsumoto S, Shimbo K, Ando T, Nakamura K, Okamoto M, Endo F : Time-dependent changes in the plasma amino acid concentration in diabetes mellitus. *Mol Genet Metab*, 103 : 406-409, 2011
- 4) Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F : Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J. Inher. Metab. Dis*, 2011, in press

## 下澤 伸行

### 【論文発表】

- 1) 下澤伸行 : 脳肝腎症候群(ツェルウェーガー症候群) : 症候群ハンドブック, 中山書店, 東京, 126-127, 2011
- 2) 下澤伸行 : Zellweger 症候群. 先天代謝異常症 *Diagnosis at a Glance* 日本先天代謝異常学会編, 診断と治療社, 東京, 146-148, 2011
- 3) 鈴木康之, 小関道夫, 下澤伸行 : 副腎白質ジストロフィー. 先天代謝異常症 *Diagnosis at a Glance* 日本先天代謝異常学会編, 診断と治療社, 東京, 149-151, 2011
- 4) 下澤伸行 : RCDP type1. 先天代謝異常症 *Diagnosis at a Glance* 日本先天代謝異常学会編, 診断と治療社, 東京 152-153, 2011

### 【論文発表】

- 1) Shaheen R, Al-Dirbashi OY, Al-Hassnan ZN, et al. : Clinical biochemical and molecular characterization of peroxisomal diseases in Arabs. *Clin Genet*, 79 : 60-70, 2011
- 2) Matsukawa T, Asheuer M, Takahashi Y, et al. : Identification of novel SNPs of ABCD1, ABCD2, ABCD3, and ABCD4 genes in patients with X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) based on comprehensive resequencing and association studies with ALD phenotypes. *Neurogenetics*, 12 : 41-50, 2011
- 3) Morita M, Shimozawa N, Kashiwayama Y, et al. : ABC subfamily D proteins and very long chain fatty acid metabolism as novel targets in adrenoleukodystrophy. *Current Drug Targets*, 12 : 694-706, 2011
- 4) Shimozawa N, Honda A, Kajiwara N, et al. : X-linked adrenoleukodystrophy : Diagnostic and follow-up system in Japan. *J Hum Genet*, 56 : 106-109, 2011

- 5) Shimozawa N : Molecular and clinical findings and diagnostic flowchart of peroxisomal diseases. *Brain Dev*, 33 : 770-776, 2011
- 6) Kozawa S, Honda A, Kajiwara N, et al. : Induction of peroxisomal lipid metabolism in mice fed a high-fat diet. *Mol Med Report*, 4 : 1157-1162, 2011
- 7) 三善陽子, 酒井規夫, 池田佳世, 他 : 副腎白質ジストロフィーの日本人男児 11 例に置ける副腎機能解析, *日本内分泌学会雑誌*, 87 suppl 83-85. 2011
- 8) 下澤伸行 : ペルオキシソーム病 (Zellweger 症候群, 原発性高シュウ酸尿症 1 型). 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No17 腎臓症候群 (第 2 版), 369-373, 2012

#### 【学会発表】

- 1) 長瀬朋子, 玉置也剛, 柴田敏之, 國貞隆弘, 鈴木康之, 下澤伸行 : iPS 細胞を用いたペルオキシソーム病神経系モデル構築の試み. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
- 2) 長瀬朋子, 梶原尚美, 鈴木康之, 下澤伸行 : LC/MS を用いた極長鎖脂肪酸迅速測定の開発. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
- 3) Vu DC, Shimozawa N, Bui TH, Nguyen KN, Can NTB, Nguyen HT, Nguyen LT : The phenotype and genotype of 5 Vietnamese patients with X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD). 第 53 回日本先天代謝異常学会, 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
- 4) 神賓理子, 濱田悠介, 富永康仁, 和田和子, 酒井規夫, 下澤伸行, 大園恵一 : 生後より痙攣・肝機能異常を呈し, PEX1 変異が同定された Zellweger 症候群の一例. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11
- 5) 小関道夫, 下澤伸行, 矢部普正, 加藤俊一, 加藤剛二, 加我牧子, 辻 省次, 鈴木康之 : 副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植効果 : 国内症例の包括的検討. 第 53 回日本先天代謝異常学会, 10 回アジア先天代謝異常症シンポジウム, 千葉, 2011.11

今中 常雄

#### 【論文発表】

- 1) Kawaguchi K, Yurimoto H, Oku M, et al : Yeast methylotrophy and autophagy in a methanol-oscillating environment on growing *Arabidopsis thaliana* leaves. *PLoS One*, 6, e25257, 2011

#### 【総説】

- 1) Morita M, Shimozawa N, Kashiwayama Y, et al : ABC subfamily D proteins and very long chain fatty acid metabolism as novel targets in adrenoleukodystrophy. *Curr Drug Targets* 12, 694-706, 2011
- 2) Morita M, Imanaka T : Peroxisomal ABC transporters : structure, function and role in disease. *Biochim Biophys Acta* in press