

- 6) 水戸部さゆり、兎川忠靖、月村考宏、土井研人、野口英世、赤井靖宏、齋藤能彦、芳野信、竹中俊宏、櫻庭 均: M296I 変異 GLA を有するファブリー病患者は血漿中 Lyso-Gb3 濃度の増加を伴わない、第 54 回日本先天代謝異常学会総会／第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 7) 辻 大輔、難波建多郎、石丸直澄、櫻庭 均、伊藤孝司: Tay-Sachs 病患者由来 iPS 細胞の樹立と分化神経系細胞に対する酵素補充効果の検討、第 54 回日本先天代謝異常学会総会／第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 8) 北風圭介、辻 大輔、難波建多郎、浅沼大祐、神谷真子、浦野泰照、櫻庭 均、伊藤孝司: 新規人工蛍光基質を用いたリソソーム酵素の脳内補充効果の in vivo イメージング、第 54 回日本先天代謝異常学会総会／第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 9) 月村考宏、田中利絵、大塚智子、水戸部さゆり、鈴木俊宏、齋藤静司、兎川忠靖、櫻庭均: ハイリスク群の男性を対象としたファブリー病スクリーニング、第 54 回日本先天代謝異常学会総会／第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 10) 鈴木俊宏、櫻庭 均: ヒト正常組織由来培養細胞における組換えリソソーム酵素の取り込み、第 85 回日本生化学会大会、2012/12、福岡
- 11) 月村考宏、田中利絵、大塚智子、水戸部さゆり、鈴木俊宏、齋藤静司、兎川忠靖、櫻庭均: 男性を対象としたファブリー病のハイリスク・スクリーニング、第 85 回日本生化学会大会、2012/12、福岡
- 12) 水戸部さゆり、兎川忠靖、月村考宏、児玉 敬、齋藤静司、鈴木俊宏、櫻庭 均: 血漿中 Lyso-Gb3 濃度の増加しないファブリー病症例群の解析、第 85 回日本生化学会大会、2012/12、福岡

奥山 虎之

【論文発表】

- 1) Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Takakura H, Sawada T, Tanaka T, Otomo T, Ohashi T, Ishige-Wada M, Yabe H, Ohura T, Suzuki N, Kato K, Adachi S, Kobayashi R, Mugishima H, Kato S. Long-term efficacy of hematopoietic stem cell transplantation on brain involvement in patients with mucopolysaccharidosis type II: A nationwide survey in Japan. *Mol Genet Metab.* 2012;107:513-520.
- 2) Sasaki T, Niizeki H, Shimizu A, Shiohama A, Hirakiyama A, Okuyama T, Seki A, Kabashima K, Otsuka A, Ishiko A, Tanese K, Miyakawa SI, Sakabe JI, Kuwahara M, Amagai M, Okano H, Suematsu M, Kudoh J. Identification of mutations in the prostaglandin transporter gene *SLCO2A1* and its phenotype-genotype correlation in Japanese patients with pachydermoperiostosis. *J Dermatol Sci.* 2012;68:36-44.
- 3) Hwu WL, Okuyama T, But WM, Estrada S, Gu X, Hui J, Kosuga M, Lin SP, Ngu LH, Shi H, Tanaka A, Thong MK, Wattanasirichaigoon D, Wasant P, McGill J. Current diagnosis and management of mucopolysaccharidosis VI in the Asia-Pacific region. *Mol Genet Metab.* 2012;107:136-144.

- 4) O'D'Acó K, Underhill L, Rangachari L, Arn P, Cox GF, Giugliani R, Okuyama T, Wijburg F, Kaplan P. Diagnosis and treatment trends in mucopolysaccharidosis I: findings from the MPS I Registry. *Eur J Pediatr*.2012;171:911-919.

【学会発表】

- 1) M.Kosuga, Fuji N, Kida K, Okuyama T. Newborn screening for infantile Pompe disease: Report of a pilot study in National Center for Child Health and Development, The American Society Of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Nov.8 2012, San Francisco, USA.
- 2) Kosuga M, Fuji N, Kida K, Okuyama T. Newborn Screening for infantile-onset Pompe disease in National Center for Child Health and Development. 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 17Th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders Joint Meeting, October.4-6,2012.Tokyo,Japan.
- 3) 藤直子、小須賀基通、開山麻美、荒木尚美、五十嵐仁美、木田和宏、奥山虎之。 Liquid Logic Newborn Screening Analyzer を用いた新生児スクリーニング。 第 54 回 日本先天代謝異常学会、岐阜、2012.11.16.

坪井 一哉

【学会発表】

- 1) Tsuboi, K., S. Suzuki, et al. "Descriptive Epidemiology of Fabry Disease Among Beneficiaries of the Specified Disease Treatment Research Program in Japan." *Journal of Epidemiology* 22(4): 370-374.2012
- 2) Tsuboi, K. and H. Yamamoto (2012). 3-year follow up data on Japanese Fabry disease patients switching from agalsidase beta to agalsidase alfa. 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 17th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders Joint Meeting, Tokyo, Japan.
- 3) Tsuboi, K. and H. Yamamoto (2012). "Clinical observation of patients with Fabry disease after switching from agalsidase beta (Fabrazyme) to agalsidase alfa (Replagal)." *Genetics in Medicine* advance online publication (in press).
- 4) Yamamoto, H. and K. Tsuboi (2012). "Age-influence upon Auditory Dysfunction in Patients with Fabry Disease." *Journal of Transportation Medicine* 64(3,4): 25-29.
- 5) 後藤裕美, 曾村富士, et al. (2012). 当院におけるファブリー病の心症状の特徴と酵素補充療法の効果. 第 54 回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 6) 山本浩志, 坪井一哉, et al. (2012). 鼻咽腔粘膜から見たファブリー病ヘミ接合体とヘテロ接合体の比較. 第 54 回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 7) 坪井一哉, 山本浩志, et al. (2012). アガルシダーゼベータからアガルシダーゼアルファに切り替えたファブリー病 13 症例の検討. 第 54 回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 8) 田中あけみ, 坂口知子, et al. (2012). ムコ多糖症ハイリスク・スクリーニングの試み. 第 39 回日本マス・スクリーニング学会学術集会, 東京.

松田 純子

【論文発表】

- 1) Hisaki H, **Matsuda J**, Tadano-Aritomi K, Uchida S, Okinaga H, Miyagawa M, Tamamori-Adachi M, Iizuka M, Okazaki T. Primary polydipsia, but not accumulated ceramide, causes lethal renal damage in saposin D-deficient mice. *Am. J. Physiol. Renal Physiol.* (2012) **303**:F1049-1059.
- 2) Hojo H, Tanaka H, Hagiwara M, Asahina Y, Ueki A, Katayama H, Nakahara Y, Yoneshige A, **Matsuda J**, Ito Y, Nakahara Y. Chemoenzymatic synthesis of hydrophobic glycoprotein: synthesis of saposin C carrying complex-type carbohydrate. *J. Org. Chem.* (2012) **77**:9437-9446.
- 3) Toyofuku T, Nojima S, Ishikawa T, Takamatsu H, Tsujimura T, Uemura A, **Matsuda J**, Seki T, Kumanogoh A. Endosomal sorting by Semaphorin 4A in retinal pigment epithelium supports photoreceptor survival. *Genes Dev.* (2012) **26**:816-829.

【著書】

- 1) **松田純子**、米重あづさ：サポシンA欠損症．先天代謝異常症候群 第2版（下）－病因・病態研究、診断・治療の進歩－．日本臨牀 別冊．2012年12月20日発行 p.508-512.
- 2) **松田純子**、米重あづさ：サポシンB欠損症．先天代謝異常症候群 第2版（下）－病因・病態研究、診断・治療の進歩－．日本臨牀 別冊．2012年12月20日発行 p.513-517.
- 3) **松田純子**、米重あづさ：サポシンC欠損症．先天代謝異常症候群 第2版（下）－病因・病態研究、診断・治療の進歩－．日本臨牀 別冊．2012年12月20日発行 p.518-522.
- 4) **松田純子**：シアリドーシス．先天代謝異常症候群 第2版（下）－病因・病態研究、診断・治療の進歩－．日本臨牀 別冊．2012年12月20日発行 p.580-583.
- 5) **松田純子**：シアリドーシス．先天代謝異常ハンドブック．中山書店．2013年3月発行予定.

【学会発表】

- 1) 武藤真長、米重あづさ、昼沢良介、吉村真一、**松田純子**：プロサポシン強発現マウス胚組織の表現型解析．第85回日本生化学会大会 2012年12月14-16日 福岡.
- 2) 昼沢良介、武藤真長、米重あづさ、吉村真一、**松田純子**：プロサポシン強発現マウスの精巢の表現型解析．第85回日本生化学会大会 2012年12月14-16日 福岡.
- 3) 米重あづさ、北條裕信、武藤真長、**松田純子**：化学合成サポシンCのグルコシルセラミド \square グルコシダーゼ活性への影響．第85回日本生化学会大会 2012年12月14-16日 福岡.
- 4) 吉川 彩、武田選理子、米重あづさ、**松田純子**：クラブ病モデルマウスの免疫組織の病態解析．第85回日本生化学会大会 2012年12月14-16日 福岡.
- 5) 吉川 彩、武田選理子、米重あづさ、**松田純子**：クラブ病モデルマウスの免疫系組織の病態解析．第54回日本先天代謝異常学会 2012年11月15-17日 岐阜.
- 6) Yoneshige A., Hojo H., Mutou M., **Matsuda J**. The activity of chemically synthesized saposin C on glucosylceramide- \square glucosidase 第4回国際ライソゾーム病フォーラム 第17回日本ライソゾーム病研究会 2012年10月4-6日 東京.
- 7) **Matsuda J**, Watanabe T, Yoneshige A, Koike A, Mutou M, Suzuki A. Role of hydroxylation at sphinganine C-4 of glycosphingolipids in the mouse. The 26th International Carbohydrate Symposium (ICS2012), P583, July, 22-17, 2012, Madrid, Spain.

- 8) Mutou M, Yoneshige A, Watanabe T, **Matsuda J**. Role of prosaposin in the embryogenesis of mouse. The 26th International Carbohydrate Symposium (ICS2012), P238, July, 22-17, 2012, Madrid, Spain.
- 9) Yoneshige A, Mutou M, Watanabe T, Tano C, Hojo H, **Matsuda J**. The effects of chemically synthesized saposin C on glucosylceramide- β -glucosidase. The 26th International Carbohydrate Symposium (ICS2012), P611, July, 22-17, 2012, Madrid, Spain.
- 10) 渡辺昂、米重あづさ、小池礼華、武藤真長、Hama,H.、鈴木明身、**松田純子**：スフィンゴ糖脂質セラミド骨格の構造多様性と生物機能に関する研究。第54回日本脂質生化学会2012年6月7-8日福岡。

遠藤 文夫

【論文発表】

- 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 Inher Metab Dis.* (2012)35:777-785.

下澤 伸行

【論文発表】

- 1) Shuji Matsui, Masuko Funahashi, Ayako Honda, Nobuyuki Shimozaawa. Newly identified milder phenotype of peroxisome biogenesis disorder caused by mutated PEX3 gene. *Brain Dev*, in press
- 2) Yumi Mizuno, Yuichi Ninomiya, Yutaka Nakachi, Mioko Iseki, Hiroyasu Iwasa, Masumi Akita, Tohru Tsukui, Nobuyuki Shimozaawa, Chizuru Ito, Kiyotaka Toshimori, Megumi Nishimukai, Hiroshi Hara, Ryouta Maeba, Tomoki Okazaki, Ali Nasser, Ali Alodaib, Mohammed Al Amoudi, Minnie Jacob, Fowzan S. Alkuraya, Yasushi Horai, Mitsuhiro Watanabe, Hiromi Motegi, Shigeharu Wakana, Tetsuo Noda, Igor V. Kurochkin, Yosuke Mizuno, Christian Schönbach, Yasushi Okazaki. Tysnd1 deficiency in mice interferes with the peroxisomal localization of PTS2 enzymes, causing lipid metabolic abnormalities and male infertility. *PLOS Genetics*, in press
- 3) Masashi Morita, Junpei Kobayashi, Kozue Yamazaki, Kosuke Kawaguchi, Ayako Honda, Kenji Sugai, Nobuyuki Shimozaawa, Reiji Koide Tsuneo Imanaka. A novel double mutation in the ABCD1 gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. *J Inher Metab Dis*, in press
- 4) Iwasa M, Yamagata T, Mizuguchi M, Itoh M, Matsumoto A, Hironaka M, Honda A, Momoi M, Shimozaawa N. Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome: Report of an autopsy case. *Neuropathology*. 2012 Sep 21. [Epub ahead of print]
- 5) Noriyuki Kanzawa, Nobuyuki Shimozaawa, Ronald J.A. Wanders, Kazutaka Ikeda, oshiko Murakami, Hans R. Waterham, Satoru Mukai, Morihisa Fujita, Yusuke aeda, Ryo Taguchi, Yukio Fujiki, and Taroh Kinoshita. Defective lipid remodeling of GPI anchors in peroxisomal

disorders, Zellweger syndrome and rhizomelic chondrodysplasia punctata. *Lipid Res* 53: 653-663, 2012

- 6) Mizumoto H, Akashi R, Hikita N, Kumakura A, Yoshida Y, Honda A, Shimozawa N, Hata D. Mild case of D-bifunctional protein deficiency associated with novel gene mutations. *Pediatr Int* 54(2): 303-4, 2012.

【著書】

- 1) 下澤伸行 ペルオキシソーム病 小児科診療 76(1) 35-43. 2013年1月
- 2) 下澤伸行 ペルオキシソーム代謝異常症 内分泌・糖尿病・代謝内科 34(3) 198-203. 2012年3月
- 3) 下澤伸行 ペルオキシソーム病 *Brain Medical* 24(3) 261-270. 2012年9月
- 4) 下澤伸行 副腎白質ジストロフィーの診療アップデート 小児内科 44(10) 1667-1672. 2012年10月
- 5) 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. 日本臨床社. 東京. 2012年1月
- 6) 鈴木康之、下澤伸行 副腎白質ジストロフィーの造血幹細胞移植法 *Annual Review 神経* 2012. 241-245. 中外医学社. 東京. 2012年1月
- 7) 下澤伸行 副腎白質ジストロフィー 今日の小児治療指針 第15版 大関武彦、古川 漸、横田俊一郎、水口 雅編. pp212-213 医学書院、東京、2012年2月.
- 8) 下澤伸行 ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィー) 最新ガイドライン準拠 小児科 診断・治療指針 pp299-302. 中山書店、東京、2012年9月
- 9) 下澤伸行 ペルオキシソーム病: 概論 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp389-397. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 10) 下澤伸行 ツェルウェガー (Zellweger) 症候群 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp398-404. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 11) 下澤伸行 新生児型副腎白質ジストロフィー 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp405-408. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 12) 下澤伸行 乳児型レフサム病 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp409-413. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 13) 下澤伸行 Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) type 1 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp414-417. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 14) 下澤伸行 副腎白質ジストロフィー 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp418-427. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 15) 下澤伸行 アシルCoAオキシダーゼ (AOX) 欠損症 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp428-432. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 16) 下澤伸行 二頭酵素 (D-bifunctional protein: DBP) 欠損症 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp433-438. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 17) 下澤伸行 Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) type 2, RCDP type 3 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2版) 下 pp439-442. 日本臨床社. 東京. 2012年12月
- 18) 下澤伸行 レフサム病 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第2

版) 下 pp443-446. 日本臨床社. 東京. 2012 年 12 月

19) 下澤伸行 アカタラセミア 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第 2 版) 下 pp447-449. 日本臨床社. 東京. 2012 年 12 月

20) 下澤伸行 新たに分類されたペルオキシソーム病 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No20 先天代謝異常症候群 (第 2 版) 下 pp454-455. 日本臨床社. 東京. 2012 年 12 月

今中 常雄

【論文発表】

- 1) Morita M., Imanaka T.: Peroxisomal ABC transporters: Structure, function and role in disease. *Biochem. Biophys. Acta* 1822, 1387-1396, 2012. (review)
- 2) Morita M., Kobayashi J., Yamazaki K., Kawaguchi K., Honda A., Sugai K., Shimozawa N., Koide R., Imanaka T.: A novel double mutation in the *ABCD1* gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. *J. Inherit. Metab. Dis. Reports* in press
- 3) Morita M., Shinbo S., Asahi A., Imanaka T.: Very long chain fatty acid β -oxidation in astrocytes: Contribution of the ABCD1-dependent and -independent pathways. *Biol. Pharm. Bull.* 35, 1972-1979, 2012.
- 4) 川口甲介, 今中常雄: ペルオキシソームの多様性と動態からみた微生物の生存戦略. *生化学* 84, 21-25, 2012. (review)

【学会発表】

- 1) Kostsin D. G., Lee A., Yamazaki K., Kawaguchi K., Morita M., and Imanaka T. Establishment of screening system to discover candidates of chemical chaperone that stabilize mutant ABCD1 responsible for adrenoleukodystrophy. The 4th EMBO Meeting. 2012, 9, 22-25, Nice, France.
- 2) 池島俊季, 赤池宗輔, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄. メタノール資化性酵母 *Pichia pastoris* 発現系を用いたペルオキシソーム膜 ABC タンパク質 ABCD1 の機能解析. 日本生化学会北陸支部第 30 回大会. 2011, 5, 26, 金沢.
- 3) 山崎こず枝, 守田雅志, 小出玲爾, 下澤伸行, 今中常雄. 副腎白質ジストロフィー患者の新規 ABCD1 遺伝子変異 -二カ所にミスセンス変異をもつ ABCD1 タンパク質の発現解析-. 第 13 回 Pharmaco-Hematology シンポジウム. 2012, 6, 15-16, 東京.
- 4) 池島俊季, 川口甲介, 赤池宗輔, 守田雅志, 今中常雄. メタノール資化性酵母 *Pichia pastoris* 発現系を用いた ABC タンパク質サブファミリー-D の発現系構築. 第 11 回次世代を担う若手ファーマ・バイオフィオーラム. 2012, 9, 15-16, 福岡.
- 5) 池島俊季, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄: ペルオキシソーム膜 ABC タンパク質 ABCD1 の構造と機能. 第 34 回生体膜と薬物の相互作用シンポジウム. 2012, 11, 15-16, 京都.
- 6) Morita M., Kostsin D.G., Yamazaki K., Arimura K., Shimozawa N., and Imanaka T. A screening system to discover chemical compounds that stabilize missense mutant ABCD1 protein. 第 54 回日本先天代謝異常学会総会・第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム. 2012, 11, 15-18, 岐阜.
- 7) 李朝香, 朝日彰子, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄. ABC タンパク質サブファミリー-D の細胞内局在性-ヒトと線虫での共通性-. 日本薬学会北陸支部第 124 回例会. 2012, 11, 18, 富山.

- 8) 野村芽衣子, 友廣岳則, 池島俊季, 今中常雄, 畑中保丸. 光反応性脂肪酸プローブによる脂肪酸結合タンパク質のラベル化. 日本薬学会北陸支部第 124 回例会. 2012, 11, 18, 富山.
- 9) Morita M., Yamazaki K., Kawaguchi K., Shimozawa N., Koide R., and Imanaka T. A novel double mutation in *ABCD1* gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. 第 35 回日本分子生物学会年会. 2012, 12, 11-14, 福岡.
- 10) Morita M., Kostsin, D. G., Yamazaki K., Shimozawa N., and Imanaka T. A Screening system to discover chemical compounds that stabilize ABCD1 protein with missense mutation. 第 35 回日本分子生物学会年会. 2012, 12, 11-14, 福岡.
- 11) 池島俊季, 川口甲介, 赤池宗輔, 守田雅志, 今中常雄. メタノール資化性酵母 *Pichia pastoris* ペルオキシソーム膜 ABC タンパク質 ABCD1 の発現系構築. 第 85 回日本生化学会大会. 2012, 12, 14-16, 福岡.

小林 博司

【学会発表】

- 1) Lentiviral Vector Mediated Neonatal Gene Therapy of Krabbe Disease Model Mice. Hiroshi Kobayashi, Yota Shimada, Sayoko Izuka, Takashi Higuchi, Masamichi Ariga, Takeo Iwamoto, Takahiro Fukuda, Hiroyuki Ida, Yoshikatsu Eto, Toya Ohashi. (O-18) The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease 2012. April, Soul.
- 2) Lentivirus Mediated Gene Therapy For Krabbe Disease. Hiroshi Kobayashi, Sayoko Izuka, Takahiro Fukuda, Takeo Iwamoto, Asako Morita, Masamichi Ariga, Yota Shimada, Takayuki Yokoi, Hiroyuki Ida, Yoshikatsu Eto, Toya Ohashi. 第 18 回 日本遺伝子治療学会 J S G C T 2012 年 6 月、熊本
- 3) レンチウイルスベクターを用いたクラブ病モデルマウスに対する新生児遺伝子治療 小林博司、有賀賢典、飯塚佐代子、岩本武夫、嶋田洋太、福田隆浩、衛藤義勝、大橋十也. 第 57 回日本人類遺伝学会 2012 年 10 月、東京

加我 牧子

【論文発表】

- 1) Kokubo N, Inagaki M, Gunji A, Kobayashi T, Ohta H, Kajimoto O, Kaga M: Developmental change of visuo-spatial working memory in children: Quantitative evaluation through and Advanced Trail Making Test. *Brain Dev* 34: 799-805, 2012.
- 2) Inoue Y, Sakihara K, Gunji A, Ozawa H, Kimiya S, Shinoda S, Kaga M, Inagaki M: Reduced prefrontal hemodynamic response in children with AD/HD during the Go/NoGo task: A NIRS study. *Neuroreport* 23: 55-60, 2012.
- 3) ○加我牧子: 副腎白質ジストロフィー. 技術情報協会編: 希少疾患/難病の診断・治療と製品開発. (株)技術情報協会, pp. 953-959, 2012.
- 4) Yatabe K, Goto T, Watanabe K, Kaga M, Inagaki M: Reading and Writing Achievement Tests for Assessing Orthographical and Phonological Impairments of Japanese Children with Developmental Disorders. In W. Sittiprapaporn (Ed.), *Learning Disabilities*. Rijeka,

Croatia: InTech Publishing. ISBN 978-953-51-0269-4. pp. 69-86, 2012.

- 5) Kita Y, Gunji A, Inoue Y, Goto T, Sakihara K, Kaga M, Inagaki M, Hosokawa T: Self-face recognition in children with autism spectrum disorders: A near-infrared spectroscopy study. *Brain Dev.* 33: 494-503, 2011.
- 6) ○加我牧子: 脳のレベルの聴覚障害. *チャイルドヘルス* 15: 741-744, 2012.

【学会発表】

- 1) Kaga M: Verbal sound discrimination in Landau-Kleffner syndrome: a neurophysiological study. 12th International Child Neurology Congress and the 11th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology, Brisbane, Australia, May 30, 2012

横山 和明

【学会発表】

- 1) 極長鎖脂肪酸含有脂質の定量解析による2つのペルオキシソーム病の比較、第133回日本薬学会、*ファルマシア* 49巻号・頁未定・2013年3月

大澤真木子

【研究発表】

- 1) 塩田 睦記、舟塚 真、小田 絵理、白戸 由理、竹下 暁子、石垣 景子、斎藤 加代子、下澤 伸行)、大澤 真木子: 極長鎖脂肪酸の反復検査で診断し得た D-bifunctional protein 欠損症の1例 *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)
- 2) 田良島美佳子、中野和俊、小野由子、大澤真木子、脳 MRI 所見の経年的変化を基にした Leigh 症候群の亜型分類 *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)
- 3) 白戸由理、中野和俊、大澤真木子、ミトコンドリア細胞の嫌気培養における生存と TCA 回路の酵素に関する解析 *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)
- 4) 西村 敏、永木茂、大澤真木子、I-cell 病(ムコリピドーシス II 型)の一例 *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)
- 5) High-density CT of muscle and liver may allow early diagnosis of childhood-onset Pompe disease. Ishigaki K, Yoshikawa Y, Kuwatsuru R, Oda E, Murakami T, Sato T, Saito T, Umezu R, Osawa M. *Brain Dev.* 2012 Feb;34(2):103-6.
- 6) Close monitoring of initial enzyme replacement therapy in a patient with childhood-onset Pompe disease. Ishigaki K, Murakami T, Nakanishi T, Oda E, Sato T, Osawa M. *Brain Dev.* 2012 Feb;34(2):98-102.
- 7) Eri ODA, Keiko ISHIGAKI, Takashi SAITO, Terumi MURAKAMI, Takatoshi SATO, Sachiko KAJINO, Yoko YOSHIKAWA, Makiko OSAWA. Different responses to enzyme replacement therapy in two patients with childhood-onset Pompe disease *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)
- 8) 伊藤 進 片側性の脳室上衣下嚢胞と脳室内隔壁を呈したピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症の一女兒例 *東京女子医大雑誌* 第83巻 第E1号 受理 (平成25年1月31日発行予定)

井田 博幸

【論文発表】

- 1) Kobayashi M, Ohashi T, Fukuda T, Yanagisawa T, Inomata T, Nagaoka T, et al. No accumulation of globotriaosylceramide in the heart of a patient with the E66Q mutation in the α -Galactosidase A gene. *Mol Genet Metab.* 2012; 107: 711-715.
- 2) Sato Y, Fujiwara M, Kobayashi H, Ida H. Massive Accumulation of glycosaminoglycans in the aortic valve of a patient with Hunter syndrome during enzyme replacement therapy. *Pediatric Cardiology* (in press)
- 3) 佐藤 洋平, 大坪 主税, 和田 靖之, 久保 政勝, 井田 博幸. 急激に十二指腸潰瘍穿孔を来したロタウイルス胃腸炎の1歳女児例. *小児科臨床*. 65巻7号. 1699-1703. 2012. 7

【総説】

- 1) 井田博幸: 糖原病2・5・7型, 今日の治療指針第15版, 医学書院. 2012: 198-199
- 2) 井田博幸: 酵素欠損症の治療—神経系を中心に—, *Brain Medical*. 2012: 61-68
- 3) 井田博幸: ここまで治せるようになった先天代謝異常症—蓄積物質の合成を阻害する薬剤(基質合成抑制療法)—, *小児内科*. 2012; 44: 1645-1649
- 4) 井田博幸: 小児疾患の診断治療基準—ゴーシェ病—, *小児内科* 44増刊号. 2012; 44: 158-159
- 5) 井田博幸: ゴーシェ病, 先天代謝異常症候群—病因・病態研究、診断・治療の進歩—, *日本臨牀*. 2012; 20: 465-467
- 6) 井田博幸: D 診断 1 臨床症状と臨床検査. *Fabry 病 Up Date*. 診断と治療社. 2012
- 7) 井田博幸: E 治療 2 酵素補充概要 a 概要と現状. *Fabry 病 Up Date*. 診断と治療社. 2012

【特別講演】

- 1) Ida H: Clinical characteristics of Gaucher disease in Japan, Investigator Meeting for HGT-GCB-087, Tokyo. 2012.1
- 2) Ida H: Lysosomal Storage Diseases (LSDs) in Japan—Past, present and future—, International Conference of Rare Diseases, Tokyo. 2012.2
- 3) 井田博幸: 基礎医学が臨床医学にもたらしたもの, 葛飾区医師会小児科集談会 500 回記念講演, 東京. 2012. 2
- 4) 井田博幸: 治療可能な遺伝性疾患 (リソソーム病) の診断—臨床上注意すべき症状—, 世田谷区医師会講演, 東京. 2012. 2
- 5) Ida H: Pompe disease—Current status and future directions—, International Myogenic Disorders, Kyoto, 2012.6
- 6) 井田博幸: リソソーム病の臨床と研究の進歩, 神戸大学小児科カンファレンス, 神戸. 2012. 6
- 7) 井田博幸: 実地臨床からみたリソソーム病の診断, 宮崎大学小児科講演会, 宮崎. 2012. 6
- 8) 井田博幸: リソソーム病の治療—現状と将来展望—, 神奈川酵素補充療法研究会, 横浜. 2012. 7
- 9) 井田博幸: ライソゾーム病の酵素補充療法の実際, 日本先天代謝異常学会セミナー, 横浜. 2012. 7
- 10) Ida H: Gaucher disease in Japan, Gaucher Advisory Meeting, Tokyo. 2012.10
- 11) Ida H: Eliglustat treatment for Gaucher disease, International Forum for Lysosomal Storage Disorders, Tokyo. 2012.10
- 12) 井田博幸: 小児科 Subspecialty 専門医の今後の動向, 小児科専門医制度全体検討会議, 東京. 2012. 10
- 13) Ida H: Genetic and clinical heterogeneity of neuropathic Gaucher disease, The 14th Asia LSD Meeting,

Beijing, 2012.10

- 14) 井田博幸：人材（専門医）育成－日本小児科学会と専門医機構の基本的考え方－，第54回日本先天代謝異常学会，岐阜，2012.11
- 15) 井田博幸：先天代謝異常症に対するスクリーニングの最近の進歩，調布市医師会講演会，調布，2012.11

【学会発表】

- 1) 小林正久、大橋十也、衛藤義勝、井田博幸：日本人 Fabry 病家系の遺伝子変異についての研究－特に de novo 変異の発症率について。第 57 回日本人類遺伝学会。東京。2012.10.24-27
- 2) 小林正久、大橋十也、衛藤義勝、井田博幸：日本人 Fabry 病家系の de novo 変異の発症率および臨床病型と遺伝子変異の相関についての研究。第 54 回日本先天代謝異常学会。岐阜。2012.11.15-17
- 3) 佐藤洋平、小林博司、大橋十也、井田博幸：Mucopolipidosis II 型剖検例におけるオートファジー機能不全との関連性。第 54 回日本先天代謝異常学会。岐阜。2012.11.15-17
- 4) 小林正久、大橋十也、衛藤義勝、井田博幸：Fabry 病の遺伝子解析－そのピットフォール。第 26 回日本小児脂質研究会。川越。2012.11.30-12.1
- 5) 櫻井 謙、池本 智、齋藤亮太、安藤達也、富田和江、齋藤義弘、井田博幸：多形紅斑に心筋症を併発し、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症が疑われている 5 歳例，第 115 回日本小児科学会学術集会。福岡。2012.4.20-22

大橋 十也

【論文発表】

- 1) Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Higuchi T, Eto Y, Ida H, et al. Administration of anti-CD3 antibodies modulates the immune response to an infusion of alpha-glucosidase in mice. *Mol Ther* 2012;20:1924-1931.
- 2) Nishiyama Y, Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Higuchi T, Eto Y, (Ohashi T) et al. Akt inactivation induces endoplasmic reticulum stress-independent autophagy in fibroblasts from patients with Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2012;107:490-495.

【論文発表】

- 1) Ohashi T. Enzyme replacement therapy for lysosomal storage diseases. *Pediatric Endocrinology Reviews (PER)*. 2012 ; 10 : 26-34.
- 2) 大橋十也. 特集 最先端医療の進歩-臓器移植・再生医療・遺伝子治療Ⅲ. 医療の進歩. ライソゾーム蓄積症. *小児科診療*. 2012 ; 75 : 125-130.
- 3) 大橋十也. 腎臓症候群 (第 2 版) 上-その他の腎臓疾患を含めて-Ⅸ尿細管輸送異常症. シスチン蓄積症. 別冊 日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.17. 2012 ; 43 : 815-820.
- 4) 大橋十也. 特集 ここまで治せるようになった 先天代謝異常症 序-先天代謝異常症の治療の新展開. *小児内科*. 2012;44:1580-1582.
- 5) 大橋十也. 先天代謝異常症候群 (第 2 版) 下-病因・病態研究, 診断・治療の進歩-Ⅸ膜輸送系の異常 ライソゾーム膜の異常 シスチン蓄積症. 別冊 日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.20. 2012 ; 812-817.
- 6) 大橋十也. 先天代謝異常症候群 (第 2 版) 下-病因・病態研究, 診断・治療の進歩-XII ライソゾーム病 ポンペ病. 別冊 日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.20. 2012 ; 593-598.

- 7) 佐藤洋平, 大橋十也. 先天代謝異常症候群 (第2版) 下-病因・病態研究, 診断・治療の進歩-XII
ライソゾーム病 ムコ多糖症. 別冊 日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.20. 2012; 558-560.

【特別講演・シンポジウム】

- 1) 大橋十也: ファブリー病の診断方法. 第6回ファブリー病シンポジウム. 東京. 2012. 3. 3.
- 2) 大橋十也: ファブリー病の診断・治療ガイドライン・重症度判定. 第14回 JIKEI(東京) ファブリー病患者セミナー. 東京. 2012. 6. 17
- 3) Ohashi T: Introduction to Fabry Disease ten • Epidemiology, Pathophysiology, Genetics. • Clinical Spectrum of Disease. • Case Samples. 5th Annual Physician Training Pompe-Fabry. Taipei, Taiwan, June 22-24, 2012.
- 4) Ohashi T: Current Therapies for Lysosomal Storage Diseases and Their Problems-For the Development of Cell and Gene Therapies, Japan Society of Gene Therapy 2012 18th Annual Meeting. Kumamoto. 2012. Jun. 28-30.
- 5) 大橋十也: ライソゾーム病の細胞・遺伝子治療法の開発. (シンポジウム) 第22回日本産婦人科・新生児血液学会. 津. 2012. 6. 29
- 6) 大橋十也: ライソゾーム病の早期診断と治療. 第9回九州先天代謝異常研究会. 博多. 2012. 7. 21.
- 7) 大橋十也: ファブリー病診断治療ハンドブック 2012 の紹介. 第8回日本ファブリー病フォーラム. 東京. 2012. 7. 22.
- 8) 大橋十也: ライソゾーム病の新たな治療法. 第8回日本先天代謝異常学会セミナー. 東京. 2012. 7. 29.
- 9) 大橋十也: ファブリー病の診断と治療. 東京ファブリー病セミナー. 東京. 2012. 9. 25
- 10) 大橋十也: ファブリー病の診断と治療. (ランチョンセミナー) 第76回日本皮膚科学会東部支部学術集会. 札幌. 2012. 9. 29.
- 11) 大橋十也: ファブリー病の診断と治療 (案) ~早期治療につなげるために~. 希少疾患学術講演会. 横浜. 2012. 11. 12.
- 12) Ohashi T: Immunological aspect of enzyme replacement therapy for lysosomal storage diseases, 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders & 17th Japan Society of lysosomal storage Disorders. Tokyo. 2012. Oct. 4-6.
- 13) 大橋十也: ファブリー病の概要. (教育セミナー) 第54回日本先天代謝異常学会総会, 第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム. 岐阜. 2012. 11. 17.
- 14) 大橋十也: 「ファブリー病の診断と治療」 早期治療につなげるために. 学術講演会. 千葉. 2012. 12. 5.

【学会発表】

- 1) Nishiyama Y, Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Eto Y, Ida H, Ohashi T: Mechanism of Endoplasmic reticulum stress-independent autophagic activation in Pompe disease fibroblasts. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease. Seoul. 2012. 4. 1-4
- 2) Shimada Y, Nishida H, Nishiyama Y, Kobayashi H, Higuchi, T, Eto Y, Ida H, Ohashi T: Proteasome inhibitor improves the function of mutant lysosomal alpha-glucosidase in fibroblasts from Pompe disease patient. The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease. Seoul. 2012. 4. 1-4
- 3) Ariga M, Kobayashi H, Shimada Y, Fukuda T, Iizuka S, Kaneshiro E, Ida H, Eto Y, Ohashi T:

Neonatal gene therapy of MPS VII mice by lentiviral vector. 4thInternational Forum For Lysosomal Storage Disorders / 17thJapanese Society of Lysosomal Storage Disorders. Tokyo. 2012.10.4-6

- 4) 横井貴之、横井健太郎、秋山和政、樋口 孝、嶋田洋太、小林博司、佐藤 卓、大津 真、中内啓光、西川伸一、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也:ACK2(抗 c-kit 抗体)を用いたハンター病に対する細胞治療 / 遺伝子治療における前処置の開発. 第 57 回日本人類遺伝学会. 東京. 2012.10.24-27
- 5) 横井貴之、樋口 孝、嶋田洋太、小林博司、大津 真、中内啓光、西川伸一、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也:ACK(抗 c-kit 抗体)を用いたハンター病に対する細胞治療 / 遺伝子治療における前処置の開発. 第 54 回日本先天代謝異常学会. 岐阜. 2012.11.15-17
- 6) 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:インスリンを用いたポンペ病細胞における酵素補充療法抵抗性改善の試み. 第 54 回日本先天代謝異常学会. 岐阜. 2012.11.15-17
- 7) 秋山和政、飯塚佐代子、嶋田洋太、樋口 孝、福田隆浩、小林博司、井田博幸、衛藤義勝、大橋十也:ムコ多糖症 II 型(MPS II)マウスにおける酵素補充療法と骨髄移植療法の比較検討. 第 54 回日本先天代謝異常学会. 岐阜. 2012.11.15-17
- 8) 嶋田洋太、西山由梨佳、小林博司、樋口 孝、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也:ポンペ病におけるプロテアソーム阻害剤応答性酸性 α グルコシダーゼ変異の探索:第 54 回日本先天代謝異常学会. 岐阜. 2012.11.15-17

渡邊 順子

【論文発表】

- 1) Higashimoto K, Nakabayashi K, Yatsuki H, Yoshinaga H, Jozaki K, Okada J, Watanabe Y, Aoki A, Shiozaki A, Saito S, Koide K, Mukai T, Hata K, Soejima H. Aberrant methylation of H19-DMR acquired after implantation was dissimilar in soma versus placenta of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet A*. 2012 May 10. doi: 10.1002/ajmg.a.35335. [Epub ahead of print] PubMed PMID:22577095. *Am J Med Genet A*. 2012 Part A 9999:1-6
- 2) OHara M, Inokuchi T, Taniwaki T, Otomo T, Sakai N, Matsuishi T, Yoshino M: An adult patient with mucopolidosis III alpha/beta presenting with parkinsonism. *Brain & Development*, DOI: 10.1016/j.braindev.2012.07.009, 2012
- 3) Ihara K, Yoshino M, Hoshina T, Harada N, Kojima-Ishii K, Makimura M, Hasegawa Y, Watanabe Y, Yamaguchi S, Hara T: Coagulopathy in patients with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: a previously unrecognized complication. *Pediatrics*, originally published online December 3, 2012; DOI: 10.1542/peds.2012-0030
- 4) OMitobe S, Togawa T, Tsukimura T, Kodama T, Tanaka T, Doi K, Noiri E, Akai Y, Saito Y, Yoshino M, Takenaka T, Saito S, Ohno K, and Sakuraba H: Mutant α -galactosidase A with M296I does not cause elevation of the plasma globotriaosylsphingosine level. *Molecular Genetics and Metabolism*, 2012 Jul 14. [Epub ahead of print]

【総説・著書】

- 1) 渡邊順子: IX. ビタミン代謝異常. 3. 遺伝性コバラミン転送異常、コバラミン代謝異常 (1) トランスコバラミン II (TC II) 欠損症 (別名: トランスコバラミン欠損症: TC 欠損症). 先天代謝異常症候群 (第2版) 下、別冊日本臨牀 新領域別症候群シリーズ No.20, 286-290. 2012
- 2) 渡邊順子: IX. ビタミン代謝異常. 3. 遺伝性コバラミン転送異常、コバラミン代謝異常 (2) 遺伝性コバラミン代謝異常症先天代謝異常症候群 (第2版) 下、別冊日本臨牀 新領域別症候群シリーズ No.20, ; 291-294. 2012
- 3) ○渡邊順子: XII. ライソゾーム病. 18. コバラミン代謝異常症 F 型 (cb1F) 先天代謝異常症候群 (第2版) 下、別冊日本臨牀 新領域別症候群シリーズ No.20, ; 611-613. 総頁数 911. 2012
- 4) 渡邊順子: 治療法の実際と現状 -糖質代謝異常症の食事療法- 小児科診療特集 診断と治療社 (東京) 1:23-128. 2013
- 5) 芳野 信: モリブデン補因子欠損症 VIII金属代謝異常症、先天代謝異常症候群 (第2版) 下、別冊日本臨牀 新領域別症候群シリーズ No.20, 252-255, 2012.
- 6) 芳野 信: 亜硫酸酸化酵素単独欠損症 VIII金属代謝異常症、先天代謝異常症候群 (第2版) 下、別冊日本臨牀 新領域別症候群シリーズ No.20, 256-258, 2012.
- 7) ○芳野 信、小須賀基通: 6. ハーラー症候群 内科 増大号 「知っておきたい内科症候群」 109 (6) 1353-1354, 2012.

第3回国際協力 遺伝病遺伝子治療フォーラム

日時：2013年1月17日(木) 13:00-18:30

会場：女性就業支援センター
(東京都港区芝 5-35-3 Tel.:03-5444-4151)

参加費
無料

http://www.jikei-idenbyou.jp/3rd_gt-forum.html

総合司会：小林 博司 (東京慈恵会医科大学 DNA 医学研究所)

第1部：神経難病に対する遺伝子治療臨床研究の現状

13:15-15:00

座長：大橋 十也 (東京慈恵会医科大学 DNA 医学研究所)

奥山 虎之 (国立成育医療研究センターライソソーム病センター)

『Clinical trial of intra-cerebral gene therapy for lysosome storage diseases』
Karen Aiach (CEO/Founder Lysogene)

『Hematopoietic stem cell gene therapy for lysosomal storage disorders』
Alessandra Biffi (The San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy (TIGET))

第2部：遺伝子治療臨床研究の今

15:10-16:00

座長：遠藤 文夫 (熊本大学大学院医学薬学研究部小児科学分野)

藤本 純一郎 (国立成育医療研究センター臨床研究センター)

『慢性肉芽腫症の遺伝子治療 日本における取り組み』

小野寺雅史 (国立成育医療研究センター 成育遺伝研究部長)

『アデノ随伴ウイルスベクターによる血友病Bの遺伝子治療』

Friedrich Scheiflinger (PhD, Vice President, Global Biologics Research, Baxter)

第3部：シンポジウム「遺伝性希少疾患に対する遺伝子治療の実施に向けて —国際共同治験体制をいかに構築していくか—」

16:00-18:30

司会：衛藤 義勝 (東京慈恵会医科大学遺伝病研究講座)

小野寺雅史 (国立成育医療研究センター成育遺伝研究部)

『国内外の遺伝子治療臨床研究に関する審査体制の違いについて』

島田 隆 (日本医科大学生化学)

『国内外の遺伝子治療に関する指針及びICH 遺伝子治療専門家会議について』

内田 恵理子 (国立医薬品食品衛生研究所遺伝子細胞医薬品第一室)

『我が国の遺伝子治療治験に関する手続きについて』

PMDA (予定)

『欧州の遺伝子治療治験に関する手続きについて』

Lysogene 社 (予定)

『遺伝子治療関係の開発を行った企業からの提言・その1』

タカラバイオ社 (予定)

『遺伝子治療関係の開発を行った企業からの提言・その2』

アンジェス MG 社 (予定)

主催：

国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム実行委員会

厚生労働科学研究費「難治性疾患等克服研究事業 (代表：衛藤義勝)」

厚生労働科学研究費「成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (代表：小野寺雅史)」

厚生労働科学研究費「政策創薬マッチング研究事業 (代表：奥山虎之)」

後援：

NPO 法人日本ライソソーム病研究センター・

日本遺伝子治療学会・日本先天代謝異常学会

食細胞機能異常症研究会

