

かすことができるが、上方は動かさない。眼振なし。対光反射は左でやや緩慢であったが、有意な左右差なし。赤色刺激の潜時 (T1) は 2.0~2.3SD と極々軽度遅延していたが、縮瞳率はコントロールに比し有意差なく、青色刺激への反応は正常であった。

③ 認知機能評価

WAIS-Ⅲ:言語性 IQ:55、動作性 IQ:算出不可、全 IQ:算出不可 (言語理解:54、知覚統合:54、作動記憶:54、処理速度:算出不可)

④ 神経学的所見

眼球運動:追視はゆっくりであれば左右はほぼ制限なく可能、速い動きは特に右方で追視不可。下方は動かすことができるが、上方は動かさない(供覧)。眼振なし。対光反射はやや左が緩慢。顔面筋麻痺なし、表情は乏しい。顔面知覚の異常なし。僧帽筋・胸鎖乳突筋:自動運動は不可。嚥下障害あり、ストローで飲むことは不可。口の開閉、舌突出は可能だが不完全。舌偏倚なし、舌萎縮なし、線維束性収縮あり。

D. 考察

幼児期に同種骨髄移植を行なったが 15 歳前後から神経症状の進行、増悪を認めている症例である。ドナー細胞の持続的生着があるにもかかわらず ADL の低下を認めており、神経系への BMT の効果が限定的であることが示唆された。一方で対光反射の異常はごく軽度であり、肝脾腫は無く、臓器による BMT の効果に差があると考えられた。患者皮膚線維芽細胞ではムコソルバンの対する酵素活性の上昇が確認されており、神経症状への効果を期待しうると考えられた。赤色刺激を用いた対光反射の潜時が改善してくれば治療のマーカーとしては有用と考えられる。

E. 結論

Gaucher 病Ⅲ型の臨床像はかなり多様性に富むため BMT の効果を評価するのは困難であるが、本患者はⅢ型の既報例と比較して、思春期中盤以

降の神経症状の進行は相対的に遅いと考えられる。BMT は一定の効果を得られたと考えられるが、眼球運動やミオクロヌスの改善を指標に、本症例に対してムコソルバンの効果を検証していく予定である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Ihara K, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Coagulopathy in patients with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: a previously unrecognized complication. *Pediatrics*. 2013 Jan;131(1):e327-30.
- 2) Okano Y, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. *Mol Genet Metab*. 2013 May;109(1):9-13.
- 3) Hara M, Matsuishi T, Yoshino M, et al.: An adult patient with mucopolipidosis III alpha/beta presenting with parkinsonism. *Brain Dev*. 2013 May;35(5):462-5.

2. 学会発表

- 1) 古賀木綿子、原田なをみ、松石豊次郎、猪口隆洋、芳野 信、松石豊次郎、渡邊順子. オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 (OTCD) の at risk 新生児における迅速診断の有用性 第 473 回日本小児科学会福岡地方会 2013.2.9 (福岡市)
- 2) Yano S, Miyake N, Watanabe Y, Bartley J, Abdenur JE, Wang RY, Chang R, Goto Y, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N: Mitochondrial ubiquinol-cytochrome c reductase core protein II defects may affect multiple metabolic pathways. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2013.9.3-9.6 (Barcelona)

- 3) Yoshino M, Harada N, Watanabe Y, Soejima M, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T: Intragenic deletion in ornithine transcarbamylase gene associated with nonhomologous recombination between an AluSx and MER68 repetitive sequences. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2013.9.3-9.6 (Barcelona)
- 4) Watanabe Y, Seki Y, Yanagi T, Mizuochi T, Iwamoto J, Yoshino M, Inokuchi T, Yano S, Watanabe S, Yoshiura K, Matsuishi T: An infantile case of hepatomegaly, lactic acidosis, hypoglycemia, ketosis, and hyperlipidemia of unknown etiology. Annual Symposium of the American Society of Human Genetics 2013.10.22-26 (Boston)
- 5) Yoshino M, Harada N, Watanabe Y, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T: Application of SNP-based haplotype analysis to prenatal monitoring in a pregnancy at risk for ornithine transcarbamylase deficiency. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 6) Harada N, Yoshida M, Watanabe Y, Soejima M, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T: Intragenic deletion in OTC gene associated with nonhomologous recombination between an AluSx and MER68 repetitive sequences. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 7) Watanabe Y, Seki Y, Yanagi T, Mizuochi T, Takeuchi T, Iwamoto J, Yoshino M, Watanabe S, Inokuchi T, Yano S, Yoshiura K, Matsuishi T: An infantile case of hepatomegaly, lactic acidosis, hypoglycemia, ketosis, and hyperlipidemia of unknown etiology. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Chiba)
- 8) Okano Y, Kobayashi K, Ihara K, Ito T, Yoshino M, Watanabe Y, Kaji S, Ohura T, Nagao M, Noguchi A, Mushiaki S, Hohashi N, Hashimoto-Tamaoki T: Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 9) 弓削康太郎、芳野 信、渡邊順子：ゴーシェ病 III 型に対するムコソルバン療法導入の試み 平成 25 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 2013.9.26 (東京)

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

無し

2. 実用新案登録

無し

3. その他

無し

研究成果一覽

衛藤義勝、井田博幸、大橋十也、小林博司

【論文発表】

- 1) Takamura A, Sakai N, Shinpoo M, Noguchi A, Takahashi T, Matsuda S, Yamamoto M, Narita A, Ohno K, Ohashi T, Ida H, Eto Y.: The useful preliminary diagnosis of Niemann-Pick disease type C by filipin test in blood smear. *Mol Genet Metab.* 2013 Nov;110(3):401-4. Epub 2013 Aug 17.
- 2) Takenori D, Takeo I, Minami M, Masahiro E, Toya O, Yoshikatu E.: A practical fluorometric assay method to measure lysosomal acid lipase activity in dried blood spots for the screening of cholesteryl ester storage disease and Wolman disease. *Mol Genet Metab.* Available online 16 November 2013
- 3) 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. *Pediatr Cardiol.* 2013 Dec;34(8):2077-9.
- 4) Akiyama K, Shimada Y, Higuchi T, Ohtsu M, Nakauchi H, Kobayashi H, Fukuda T, Ida H, Eto Y, Crawford BE, Brown JR, Ohashi T. Enzyme augmentation therapy enhances the therapeutic efficacy of bone marrow transplantation in mucopolysaccharidosis type II mice. *Mol Genet Metab.* 2013 Sep 21.
- 5) Kawagoe S, Higuchi T, Otaka M, Shimada Y, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Okano HJ, Nakanishi M, Eto Y. Morphological features of iPS cells generated from Fabry disease skin fibroblasts using Sendai virus vector (SeVdp). *Mol Genet Metab.* 2013 Aug;109(4):386-9.
- 6) Sato T, Ikeda M, Yotsumoto S, Shimada Y, Higuchi T, Kobayashi H, Fukuda T, Ohashi T, Suda T, Ohteki T. Novel interferon-based pre-transplantation conditioning in the treatment of a congenital metabolic disorder. *Blood.* 2013 Apr 18;121(16):3267-73.
- 7) J. Ito, T. Saito, C. Numakura, A. Iwaba, S. Sugahara, R. Ishii, C. Sato, H. Haga, K. Okumoto, Y. Nishise, H. Watanabe, H. Ida, K. Hayasaka, H. Togashi, S. Kawata, Y. Ueno: A Case of Adult Type1 Gaucher Disease Complicated by Temporal Intestinal Hemorrhage. *Case Rep Gastroenterol* 2013;7:340-346

【学会発表】

- 1) M Fujisaki, J Matsumoto, A Takamura, T Higuchi, M Furujo, S Kawagoe, H Kobayashi, H Ida, Y Shimada, T Ohashi, T Dairaku, Y Eto Enzymatic Diagnosis of Maroteaux-Lamy disease (MPVI) in dried Blood Spots on Filter Paper, The 54th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD), Gifu, Japan, 2012 November 15th – 17th
- 2) M Fujisaki, A Takamura, T Dairaku, T Ohashi, H Ida, Y Eto : Enzymatic screening in dried blood spots and gene analysis of Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IIVA) in Japanese, 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Barcelona, Spain, 2013 September 3rd – 6th
- 3) M Fujisaki, A Takamura, T Dairaku, T Ohashi, H Ida, Y Eto : Enzymatic screening using dried blood spots and gene analysis of Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IIVA) in Japanese The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD), Chiba, Japan, 2013 November 27th – 29th
- 4) Ayumi Takamura, Miwa Fujisaki, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi, Yoshikatsu Eto Abnormal Intracellular Membrane Traffic in Juvenile Neural Ceroid Lipofuscinosis, Novel CLN1 Mutated Cases. 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) and the 55th Annual Meeting of the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD), November 27-29, 2013, Chiba, Japan

- 5) Ayumi Takamura, Norio Sakai, Michiko Shinpo, Masanari Yamamoto, Aya Narita, Kosaku Ohno, Toya Ohashi, Hiroyuki Ida, Yoshikatsu Eto: The Useful Preliminary Diagnosis of Niemann-Pick Disease type C by Filipin Test in Blood Smear 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIM), September 3-6, 2013, Barcelona, Spain
- 6) Eto Y: Immunity of inborn error of metabolism, Asian Society of Pediatric Research, Kuching, Malaysia, 2013.5.10
- 7) Eto Y: Applications of iPS Cell Technology for the Pathogenesis and Possible Treatment of LSD, International Fabry disease symposium, Hong Kong, June 6, 2013
- 8) Eto Y: Novel Strategies of the Treatment for Lysosomal Storage disease, Korean Human Genetic Seminar, Seoul, 2013, 11, 14-16
- 9) Eto Y: New Strategies of the Treatment of Lysosomal Storage disease, 13th Asia LSD symposium, Nov. 26, 2013
- 10) Eto Y: Future of clinical and research prospects in inborn error of metabolism, 第3回アジア先天代謝学会、舞浜、東京 2013.11.27-29

田中あけみ

【学会発表】

- 1) Tanaka A, Maeda M, Kadono C, Morimoto H, Efficacy of oral administration of chloroquine on the neuronal cells of iduronate 2-sulfatase gene knock-out mouse 第55回日本先天代謝異常学会 2013年11月27-29日 千葉

酒井 規夫

【論文発表】

- 1) Hara 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 Dev.* 35(5):462-5, 2013
- 2) Tokushige SI, Sonoo T, Maekawa R, Shirota Y, Hanajima R, Terao Y, Matsumoto H, Hossain MA, Sakai N, Shiio Y., Isolated pyramidal tract impairment in the central nervous system of adult-onset Krabbe disease with novel mutations in the GALC gene., *Brain Dev.* 35(6):579-81, 2013
- 3) Chang B, Gorbea C, Lezin G, Li L, Shan L, Sakai N, Kogaki S, Otomo T, Okinaga T, Hamaoka A, Yu X, Hata Y, Nishida N, Yost HJ, Bowles NE, Brunelli L, Ichida F., 14-3-3ε Gene variants in a Japanese patient with left ventricular noncompaction and hypoplasia of the corpus callosum., *Gene.* 515(1):173-80, 2013
- 4) Kardas F, Uzak AS, Hossain A, Sakai N, Canpolat M, Yikilmaz A., A novel homozygous GALC mutation: Very early onset and rapidly progressive Krabbe disease., *Gene.* 517(1):125-7, 2013
- 5) Eto K, Sakai N, Shimada S, Shioda M, Ishigaki K, Hamada Y, Shinpo M, Azuma J, Tominaga K, Shimojima K, Ozono K, Osawa M, Yamamoto T., Microdeletions of 3p21.31 characterized by developmental delay, distinctive features, elevated serum creatine kinase levels, and white matter involvement., *Am J Med Genet A.* 2013 Dec;161(12):3049-56.

- 6) Hossain MA, Otomo T, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Hamada Y, Ozono K, **Sakai N.**, Late-onset Krabbe disease is predominant in Japan and its mutant precursor protein undergoes more effective processing than the infantile-onset form., *Gene*. 2013 Nov 16. doi:pil: S0378-1119(13)01515-1. 10.1016/j.gene.2013.11.003.

【学会発表】

- 1) 酒井規夫、神経遺伝病治療戦略セミナー、ニーマン・ピック病C型の診断と治療、第55回日本小児神経学会学術集会、2013.5
- 2) Norio Sakai, Potential effects and obstacles for NBS of metabolic leukodystrophy, including adrenoleukodystrophy, Krabbe and metachromatic leukodystrophy, Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening, 2013.5
- 3) 新寶 理子、青天目 信、近藤 秀仁、Mohammad Arif Hossain、濱田 悠介、酒井 規夫、大藪 恵一、当科で診断したGM2 ガングリオシドーシス症例の検討、第9回近畿先天代謝異常研究会、2013.6
- 4) Mohammad Arif Hossain, Michiko Shinpo, Keiichi Ozono, Norio Sakai, Molecular and biochemical diagnosis for three Japanese patients of galactosialidosis, 第9回近畿先天代謝異常研究会、2013.6
- 5) 佐藤友紀、金川武司、酒井規夫、望月秀樹、大阪大学医学部附属病院における羊水染色体検査の現状報告、第37回日本遺伝カウンセリング学会、2013.6
- 6) 酒井規夫、ファブリー病の診療；今患者がもつめるもの、神奈川酵素補充療法研究会、2013.7
- 7) 酒井規夫、ムコ多糖症と遺伝カウンセリング、第1回ムコ多糖症フォーラム、2013.7
- 8) Hossain MA¹, Higaki K², Nanba E², Suzuki Y³, Ozono K¹, Sakai N, CHAPERONE THERAPY FOR KRABBE DISEASE; JAPANESE LATE-ONSET MUTATIONS CAN BE TREATED EFFECTIVELY BY NOEV、ICIEM2013.9
- 9) Hidehito Kondo¹, Michiko Shinpo¹, Mohammad Arif Hossain¹, Yusuke Hamada¹, Norio Sakai¹, Yoshihiro Asano², Takeshi Masaki², Tadayasu Togawa³, Keichi Ozono, A case report of Fabry disease with chronic heart failure treated with amiodarone, ACIMD2013.11
- 10) Mohammad Arif Hossain¹, Katsumi Higaki², Eiji Nanba², Yoshiyuki Suzuki³, Keiichi Ozono¹, Norio Sakai¹, NOEV treatment option for Japanese Krabbe disease, ACIMD2013.11
- 11) Mohammad Arif Hossain¹, Michiko Shinpo¹, Katsumi Higaki², Eiji Nanba², Yoshiyuki Suzuki³, Keiichi Ozono¹, Norio Sakai¹, NOEV can stabilize β -galactosidase in galactosialidosis patients' skin fibroblasts effectively and cause normalization of its activity, ACIMD2013.11
- 12) Michiko Shinpo, Sayaka Nakano, Yusuke Hamada, Kouji Tominaga, Shin Nabatame, Takeshi Okinaga, Yoshiko Hashii, Norio Sakai, Keichi Ozono, Outcomes of hematopoietic stem cell transplantation for three patients with metachromatic leukodystrophy, ACIMD2013.11
- 13) Yusuke Hamada¹, Hidehito Kondo¹, Michiko Shinpo¹, Yoshiro Wada², Norio Sakai¹, Yutaka Sumida², Keiichi Ozono¹, Different clinical course of propionic acidemia in two siblings, ACIMD2013.11
- 14) Motohiro Akagi^{1, 2}, Mohammad Arif Hossain¹, Keiichi Ozono¹, Norio Sakai¹, Yoshinori Okumura³, Clinicogenetical features of a Japanese patient with static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood (SENDA), ACIMD2013.11
- 15) N. Sakai¹, X.F. Gu², H. Ida³ on behalf of the EDGE investigators, O. Kawaguchi⁴, Y. Xue⁵, A phase 3 study evaluating once versus twice daily dosing of eliglustat in patients with Gaucher disease type 1 (GD1): Interim

results from the lead in period, ACIMD2013.11

- 16) Akemi Tanaka¹, Takashi Hamazaki¹, Motomichi Kosuga², Torayuki Okuyama², Yasuyuki Suzuki³, Norio Sakai⁴, Tomo Sawada¹, Hiromasa Yabe⁵, Mika Ishige⁶, Hideo Mugishima⁶, Shunichi Kato⁵, Efficacy of hematopoietic stem cell transplantation versus enzyme replacement therapy on intelligence in the patients with Mucopolysaccharidosis type II, ACIMD2013.11

高橋 勉

【論文発表】

- 1) Takamura A, Sakai N, Shinpoo M, Noguchi A, Takahashi T, Matsuda S, Yamamoto M, Narita A, Ohno K, Ohashi T, Ida H, Eto Y: The useful preliminary diagnosis of Niemann-Pick disease type C by filipin test in blood smear. *Mol Genet metab* 111: 401-404, 2013

【著書】

- 1) 高橋 勉 : Niemann-Pick 病、新領域別症候群シリーズ No.23、血液症候群Ⅲ (第 2 版) —その他の血液疾患を含めて—、日本臨床、日本臨床社、491-75、2013.
2) 小山千嘉子、高橋 勉 : ニーマンピック病 A, B 型、新領域別症候群シリーズ No.20、先天代謝異常症候群 (第 2 版) 下一病因・病態研究、診断治療の進歩—、日本臨床、日本臨床社、472-75、2012.

【学会発表】

- 1) Hirayama, M., Oyama, C., Noguchi, A., Takahashi, T. Histone deacetylase inhibitors need acid sphingomyelinase to reduce the abnormal storage of cholesterol in Niemann-Pick C1 cells. The 3rd Asian congress for inherited metabolic diseases, Chiba, Japan, Nov. 2013.

高柳 正樹

【論文発表】

- 1) 井田 博幸, 衛藤 義勝, 田中 あけみ, 高柳 正樹, 酒井 規夫, 川合 基司, 田畑 恭裕。薬剤の臨床日本人 Gaucher 病(I 型、II 型および III 型)患者に対するセラザイムの 8 年間の製造販売後調査結果による有効性と安全性の検討。小児科診療 76 : 1325-1334、2013

難波 栄二

【論文発表】

- 1) X Luan Z, Li L, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y, Ohno K, The chaperone activity and toxicity of ambroxol on GD cells and normal mice. *Brain Dev*, 2013 35: 317-322.
2) Takai T, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Mena-Barragán T, Hirano Y, Yura K, Yu L, Ninomiya H, García-Moreno I, Sakakibara Y, Ohno K, Nanba E, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki 1 Y, A bicyclic 1-deoxygalactonojirimycin derivative as a novel pharmacological chaperone for GM₁ gangliosidosis. *Mol Ther*, 2013 21: 526-532.
3) Higaki K, Ninomiya H, Suzuki Y, Nanba E. Two candidate molecules for chemical chaperone therapy for GM1-gangliosidosis. *Future Med Chem*. 2013 5(13): 1551-1558.

【学会発表】

- 1) 難波栄二. ライソゾーム病に対するシャペロン療法. 第 2 回先天代謝異常症患者会フォーラム. 東

京, 2013. 8

- 2) 難波栄二, 檜垣克美, 高井知子, 由良敬, 榊原康文, Carmen Ortiz Mellet, Jose M. Garcia Fernandez, 鈴木義之. □-ガラクトシダーゼ欠損症に対するシャペロン治療薬の開発. 第 58 回日本人類遺伝学会. 仙台, 2013. 11
- 3) Nanba E. Chaperone therapy for lysosomal storage diseases. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting for The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Nov. 2013
- 4) Takai T, Higaki K, Suzuki Y, Nanba E. Comparison of two Chaperone candidates for treatment of GM1-gangliosidosis. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting for The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Nov. 2013
- 5) Hossain MA, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y, Ozono K, Sakai N. NOEV treatment option for Japanese late-onset Krabbe disease. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting for The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Nov. 2013

鈴木 康之

【論文発表】

- 1) Pravin Patel, Yasuyuki Suzuki², Miho Maeda, Eriko Yasuda, Tsutomu Shimada, Kenji E. Orii , Tadao Orii, Shunji Tomatsu. Growth charts for patients with Hunter Syndrome. Molecular Genetics and Metabolism (in press)

【学会発表】

- 1) Yasuyuki Suzuki, Kenji Orii, Tadao Orii, Shunji Tomatsu. Overgrowth in infants with Hunter disease: Implication for the early clinical detection. 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) / 55th Annual Meeting of the Japanese Society for Interited Metabolic Diseases (JSIMD). Nov 27-29, 2013, Maihama, Chiba, Japan

櫻庭 均

【論文発表】

- 1) Nakano S, Morizane Y, Makisaka N, et al : Development of a highly sensitive immuno-PCR assay for the measurement of α -galactosidase A protein levels in serum and plasma. PLoS ONE 8: e78588, 2013
- 2) Saito S, Ohno K, Maita N, et al : Structural and clinical implications of amino acid substitutions in α -L-iduronidase : Insight into the basis of mucopolysaccharidosis type I. Mol Genet Metab, in press.
- 3) Saito S, Ohno K, Sakuraba H : Comparative study of structural changes caused by different substitutions at the same residue on α -galactosidase A. PLoS ONE, in press.

【学会発表】

- 1) Sakuraba H : High risk screening for Fabry disease. Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening, Kumamoto, Japan, May. 2013

- 2) Sakuraba H : E66Q: Biochemical, pathological and structural studies. 3rd Update on Fabry Nephropathy: Biomarkers, Progression and Treatment Opportunities, Hong Kong, China, Jun. 2013
- 3) Sakuraba H : Genotype/Phenotype correlation in Fabry disease. The 15th Annual Asia LSD Symposium, Chiba, Japan, Nov. 2013
- 4) Kawashima I, Mitobe S, Kodama T, Tsukimura T, Togawa T, Sakuraba H: Development of enzyme replacement therapy with a modified enzyme and an activator for Fabry disease. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 5) Shibasaki F, Nakano S, Togawa T, Tsukimura T, Kawashima I, Sakuraba H.: Development of a highly sensitive immuno-PCR measurement of α -galactosidase A protein levels in serum and plasma. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 6) Nakano S, Togawa T, Tsukimura T, Kawashima I, Sakuraba H, Futoshi S.: Rapid Immunochromatographic measurement of anti- α -galactosidase A antibodies in Fabry patients Treated with enzyme replacement therapy. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 7) Togawa T, Tsukimura T, Katayama M, Mitobe S, Sakuraba H.: Fabry patients exhibiting no elevation in plasma globotriaosylsphingosine level. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 8) Tsukimura T, Takada M, Aizawa Y, Suzuki T, Katayama M, Sakuraba H, Togawa T.: Comparative study on the content of mannose 6-phosphate residues of recombinant lysosomal enzymes. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 9) Itoh K, Tsuji D, Namba K, Yamaguchi S, Imataki I, Ishimaru N, Sakuraba H.: Establishment of human neural cell culture systems induced from ips cells derived from Tay-Sachs disease patient for drug discovery. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 10) Kitakaze K, Kawano K, Tsuji D, Asanuma D, Kamiya M, Urano Y, Sakuraba H, Itoh K.: Imaging of enzyme replacement with a novel fluorescent probe and purified lysosomal β -hexosaminidase carrying M6P-type glycans. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. Chiba, Japan, Nov. 2013
- 11) 櫻庭 均 : ファブリー病を疑うとき 診断・治療について, ファブリー病セミナー in 新潟, 新潟, 2013. 5
- 12) 櫻庭 均 : ファブリー病の治療戦略. 熊本ファブリー病フォーラム, 熊本, 2013. 5

- 13) 櫻庭 均：ファブリー病の新しい治療薬開発に向かって. ふくろうの会 東京シンポジウム 2013, 東京, 2013. 6
- 14) 櫻庭 均：よくわかるシリーズ ファブリー病：ファブリー病の診断法, 第 58 回日本透析医学会 学術集会・総会, 福岡, 2013. 6
- 15) 櫻庭 均：ファブリー病の最近の話題. ファブリー病セミナー 腎臓 Special Lecture, 福岡, 2013. 6
- 16) 櫻庭 均：心疾患の中に潜在するファブリー病 ファブリー病の病態・診断について. 第 23 回 Educational Seminar in Cardiology, 東京, 2013. 7
- 17) 櫻庭 均：日常診療に潜在するファブリー病：病態・診断・治療. 福井ファブリー病セミナー, 福井, 2013. 7
- 18) 櫻庭 均：ファブリー病の最近の話題. 川口ファブリー病セミナー, 川口 2013. 7
- 19) 櫻庭 均：ファブリー病の診断方法と最近の話題. 秋田ファブリー病セミナー, 秋田, 2013. 8
- 20) 櫻庭 均：ファブリー病へのアプローチ 診断・治療可能な希少疾患を見逃さないために. 西湘ファブリー病セミナー, 神奈川, 2013. 10
- 21) 櫻庭 均：ファブリー病を知ろう 病態・診断・治療. 函館ファブリー病セミナー, 函館, 2013. 10
- 22) 櫻庭 均： ファブリー病 その診断, 治療の核心に迫る. 弘前ファブリー病セミナー, 青森, 2013. 10
- 23) 櫻庭 均：治療可能な希少疾病ファブリー病～酵素補充療法の実際～. 第 40 回 日本小児臨床薬理学会 学術集会, 横浜, 2013. 11
- 24) 北風圭介, 辻 大輔, 浅沼大祐, 神谷真子, 浦野泰照, 櫻庭 均, 伊藤孝司：酵素の分子構造改変に基づく Tay-Sachs 病治療薬の開発. 日本薬学会第 133 年会. 横浜, 2013. 3
- 25) 水戸部さゆり, 兎川忠靖, 月村考宏, 齋藤静司, 鈴木俊宏, 櫻庭 均：血漿中 Lyso-Gb3 濃度の増加を伴わない特異なファブリー病患者群に関する研究. 日本薬学会第 133 年会. 横浜, 2013. 3
- 26) 月村考宏, 高澤かおり, 山下翔悟, 水戸部さゆり, 鈴木俊宏, 片山昌勲, 兎川忠靖, 櫻庭 均：グロボトリアオシルセラミドの新規測定法の開発: ファブリー病バイオマーカーへの応用. 日本薬学会第 133 年会. 横浜, 2013. 3
- 27) 高田 大, 相澤良明, 月村考宏, 兎川忠靖, 鈴木俊宏, 櫻庭 均：リソソーム酵素中のマンノース-6-リン酸残基の測定. 日本薬学会第 133 年会. 横浜, 2013. 3
- 28) 月村考宏, 高田 大, 相澤良明, 鈴木俊宏, 片山昌勲, 櫻庭 均, 兎川忠靖：マンノース-6-リン酸残基の新規定量法の開発：組換えヒトリソソーム酵素解析への応用. 第 86 回日本生化学会大会. 横浜, 2013. 9
- 29) 北風圭介, 河野加菜子, 田島陽一, 櫻庭 均, 伊藤孝司：テイ-サックス病の新規治療薬開発を目指した機能改変型ヒト β -ヘキソサミニダーゼ B の精製および評価. 第 86 回日本生化学会大会. 横浜, 2013. 9
- 30) 田島陽一, 芝崎 太, 櫻庭 均：ポンペマウス骨格筋における p62 と Parkin の蓄積. 第 36 回日本分子生物学会年会. 神戸, 2013. 12

北川 照男

【論文発表】

- 1) 北川照男、大和田操、他. 新生児マス・スクリーニングの今後の飛躍を期待して. 日本マス・スクリーニング学会誌 第23巻, 2号, P175, 2013.
- 2) 鈴木 健、北川照男、他. ライソゾーム病(ファブリー病、糖原病II型、ムコ多糖症I型・II型)スクリーニング法の基礎的検討—酵素活性測定反応時間について. 日本マス・スクリーニング学会誌 第23巻, 2号, P213, 2013.

奥山 虎之

【論文発表】

- 1) T Tajima G, Sakura N, Kosuga M et al. Effects of idursulfase enzyme replacement therapy for Mucopolysaccharidosis type II when started in early infancy: comparison in two siblings. Mol Genet Metab. 2013;108:172-7.

【学会発表】

- 1) Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Hamazaki T, Kosuga M, Sawada T, Yabe H, Ishige M, Mugishima H, Kato S : EFFICACY OF ENZYME REPLACEMENT THERAPY VERSUS HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION ON BRAIN INVOLVEMENT IN MPS II, 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Barcelona, Spain, September.4.2013.
- 2) 小須賀基通、木田和宏、藤直子、奥山虎之:5つのライソゾーム酵素同時測定によるライソゾーム病の新たなスクリーニング法. 第116回日本小児科学会学術集会学会、広島、2013.4.19.
- 3) 奥山虎之:ライソゾーム病に対する新生児マス・スクリーニングの現状と今後の課題(シンポジウム).第40回日本マス・スクリーニング学会学術集会、大阪、2013.8.24.

坪井 一哉

【学会発表】

- 1) 内富一仁, 村上敬之, 坪井一哉, 山本浩志. ファブリー病の腎障害における agalsidase aifa の有効性. 第67回日交通医学会総会; 2013 June 8-9; 広島
- 2) 内富一仁, 村上敬之, 坪井一哉, 山本浩志. ファブリー病の腎障害における agalsidase aifa の有効性. 第67回日交通医学会総会; 2013 June 8-9; 広島
- 3) 西山裕乃, 坪井一哉, 山本浩志. ファブリー病における Lyso-Gb3 を用いた治療有効性の検討. 第67回日交通医学会総会; 2013 June 8-9; 広島
- 4) Yamamoto H, Tsuboi K, Togawa T. Componential analysis of the cerumen in patients with Fabry disease. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease and The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Disease; 2013 Nov 27-29; Chiba, Japan
- 5) Yamamoto H, Goto H, Tsuboi K. Histopathological findings of the nasal mucosa in 2 cosanguineous patients with Fabry disease. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism; 2013 September 3rd - 6th Barcelona, Spain.
- 6) Tsuboi K, Yamamoto H, Goto H. Clinical course and safety in 13 Fabry Disease patients who switched from agalsidase-beta to agalsidase-aifa. 12th International Congress of Inborn

Errors of Metabolism; 2013 September 3rd - 6th Barcelona, Spain

- 7) Tsuboi K, Yamamoto H, Goto H. Switch from agalsidase beta to agalsidase alfa in 13 Fabry disease (FD) patients: Clinical course and safety. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease and The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Disease; 2013 Nov 27-29; Chiba, Japan
- 8) Tsuboi K. Wish with a silver wing. 15th Asia LSD Symposium; 2013 November 26th Chiba, Japan
- 9) Goto H, Tsuboi K, Yamamoto H. Abnormal heart rate variability and left ventricular hypertrophy in patients with Fabry disease. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism; 2013 September 3rd - 6th Barcelona, Spain
- 10) Goto H, Tsuboi K, Yamamoto H. Cardiac manifestations and enzyme replacement therapy of Fabry disease. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism; 2013 September 3rd - 6th Barcelona, Spain

松田 純子

【論文発表】

- 1) Murakami, I, Mitsutake, S, Kobayashi, N, Matsuda, J, Suzuki, A, Shigyo, T, Igarashi, Y.: Improved high-fat diet-induced glucose intolerance by an oral administration of phytosphingosine. *Biosci. Biotechnol. Biochem.* 77, 194-197. 2013.

【著書】

- 1) 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. p.212-213, 2013.

【学会発表】

- 1) Matsuda J, Ono K, Muto M, Yoneshige A, Yoshimura S.: Overexpression of prosaposin causes severe retinal degeneration in mouse. 第55回日本先天代謝異常学会 2013年11月27-29日 舞浜.
- 2) 久樹晴美、只野一有富桂子、宮川誠、内田俊也、松田純子、戸田年総、岡崎具樹. : Saposin D 欠損マウスの2D-DIGEタンパク質発現解析 - 炭酸脱水酵素(CA2)との関連. 第86回日本生化学会大会. 2013年9月11-13日 横浜.

遠藤 文夫

【論文発表】

- 1) Kido J, Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R and Endo F. Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes. *J. Hum. Genet.* 58, 285-292 (2013)
- 2) Lee D, Oka T, Hunter B, Robinson A, Papp S, Nakamura K, Srisakuldee W, Nickel BE, Light PE, Dyck JRB, Lopaschuk GD, Kardami E, Opas M, and Michalak M. Calreticulin induces dilated cardiomyopathy. *Plos One* 8, e56387 (2013)
- 3) Yamamoto A, Nakamura K, Matsumoto S, Iwai M, Shigematsu Y, Tajima G, Tsumura M, Okada S, Mitsubuchi H, Endo F. VLCAD deficiency in a patient who recovered from VF,

- but died suddenly of an RSV infection. *Pediatr Int.* 55, 775–778 (2013)
- 4) Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yazaki M, Sakurai A, Endo F, Fukushima Y, Ikeda S p.E66Q Mutation in the GLA Gene is Associated with a High Risk of Cerebral Small-Vessel Occlusion in Elderly Japanese Males. *Eur J Neurol* (2013 in press)
 - 5) Inoue T, Hattori K, Ihara K, Ishii A, Nakamura K, Hirose S Newborn screening for Fabry disease in Japan: Prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study. *J. Hum. Genet.* (2013 in press)
 - 6) Tanaka T, Mochida T, Maki Y, Shiraki Y, Mori H, Matsumoto S, Shimbo K, Ando T, Nakamura K, Endo F, Okamoto M. Interactive network analysis of the plasma amino acids profile in a mouse model of hyperglycemia. *Springerplus.* (2013 in press)
 - 7) Fujisawa D, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R and Endo F Clinical features and management of organic acidemias in Japan. *J. Hum. Genet.* (2013 in press)
 - 8) 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.* 35, 777–785 (2012).
 - 9) Nishino T, Obata Y, Furusu A, Hirose M, Shinzato K, Hattori K, Nakamura K, Matsumoto T, Endo F, Kohno S Identification of a novel mutation and prevalence study for fabry disease in Japanese dialysis patients. *Ren Fail.* 34, 566-570 (2012)
 - 10) Katsuren K, Nakamura K, Ohta T Effect of body mass index-z score on adverse levels of cardiovascular disease risk factors. *Pediatr Int.* 54, 200-204 (2012)

下澤 伸行

【論文発表】

- 1) Vu Chi Dung, Nobuyuki Shimozawa, Nguyen Ngoc Khanh, et al. Mutations of ABCD1 gene and phenotype of Vietnamese patients with X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD). *International Journal of Pediatric Endocrinology Suppl* 1: 127, 2013.
- 2) Ohba C, Osaka H, Shimozawa N, et al. Diagnostic utility of whole exome sequencing in patients showing cerebellar and/or vermis atrophy in childhood. *Neurogenetics* 14: 225-32, 2013.
- 3) Hama K, Nagai T, Shimozawa N, et al. Molecular Species of Phospholipids with Very Long Chain Fatty Acids in Skin Fibroblasts of Zellweger Syndrome. *Lipids* 48: 1253-1267, 2013.
- 4) Shuji Matsui, Masuko Funahashia, Nobuyuki Shimozawa, et al. Newly identified milder phenotype of peroxisome biogenesis disorder caused by mutated PEX3 gene. *Brain Dev*; 35: 842-8, 2013.
- 5) Yumi Mizuno, Yuichi Ninomiya, Nobuyuki Shimozawa, et al. Tysnd1 deficiency in mice interferes with the peroxisomal localization of PTS2 enzymes, causing lipid metabolic abnormalities and male infertility. *PLOS Genetics* 9 :e1003286, 2013.

- 6) Masashi Morita, Junpei Kobayashi, Nobuyuki Shimozawa, et al. 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*, Rep 10: 95-102, 2013.
- 7) Iwasa M, Yamagata T, Shimozawa N et al. Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome: Report of an autopsy case. *Neuropathology* 33: 292-8, 2013.

診療ハンドブック

- 1) 下澤伸行 ペルオキシソーム病ハンドブック 2013 -全てのペルオキシソーム病患者の診断治療を目指して- 日本臨床社 大阪 2013年6月
- 2) 下澤伸行：監修、副腎白質ジストロフィー診療ハンドブック 2013 作成委員会：編集 副腎白質ジストロフィー診療ハンドブック 2013 -ALD患者を支えている関係者の皆様へ- 協力：日本先天代謝異常学会 厚生労働省難治性疾患克服事業「ライソゾーム病(ファブリ病を含む)に関する調査研究」西濃印刷 岐阜 2013年9月

その他の論文

- 1) 下澤伸行 Zellweger spectrum 先天代謝異常ハンドブック pp248-249. 中山書店. 東京. 2013年
- 2) 下澤伸行 rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) type 1 先天代謝異常ハンドブック pp250-251. 中山書店. 東京. 2013年
- 3) 下澤伸行 副腎白質ジストロフィー 先天代謝異常ハンドブック pp252-253. 中山書店. 東京. 2013年
- 4) 下澤伸行 ペルオキシソームβ酸化酵素欠損症 先天代謝異常ハンドブック pp254-256. 中山書店. 東京. 2013年
- 5) 下澤伸行 Refsum 病、rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) type 2・3 先天代謝異常ハンドブック pp257-259. 中山書店. 東京. 2013年
- 6) 塩田睦記、舟塚 真、下澤伸行、他 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 東京女子医科大学雑誌 83: E103-106, 2013年
- 7) 下澤伸行 ペルオキシソーム病 小児科診療 76(1) 35-43. 2013年

【学会発表】

- 1) 下澤伸行：「これだけは伝えたい診断法 ペルオキシソーム病」第9回先天代謝異常学会セミナー、品川、7月2013
- 2) Shimozawa N: Peroxisomal disorder 12th Asian and Oceanian Congress on Child Neurology. Riyadh. September 2013.
- 3) Shimozawa N: Diagnosis and treatment of Peroxisomal diseases 3rd ACIMD & 55th JSIMD. Maihama. November 2013.

今中 常雄

【論文発表】

- 1) Morita M, Kobayashi J, Yamazaki K, et al.: 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 Rep* 10: 95-102, 2013
- 2) Hama K, Nagai T, Nishizawa C, et al.: Molecular species of phospholipids with very long chain fatty acids in skin fibroblasts of Zellweger syndrome. *Lipids* 48: 1253-1267, 2013

【学会発表】

- 有村洸平, 守田雅志, Kostsin DG, 山崎こず枝, 下澤伸行, 今中常雄: 副腎白質ジストロフィーの治療薬開発: ABCD1 タンパク質の安定化を指標としたスクリーニング系の構築. 第 14 回 Pharmaco-Hematology シンポジウム. 東京, 2013. 6
- 2) 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 の機能解析. 第 86 回日本生化学会大会. 横浜, 2013. 9
 - 1) Kostsin DG, Morita M, Yamazaki K, Arimura K, Shimozawa N, Imanaka T: Establishment and application of fluorescence-based assay for screening of chemical compounds that stabilize mutant ABCD1 protein responsible for adrenoleukodystrophy. 第 86 回日本生化学会大会. 横浜, 2013. 9
 - 2) 池島俊季*, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄: メタノール資化性酵母を用いたペルオキシソーム膜 ABC タンパク質 ABCD1 の 発現と機能解析. 第 12 回次世代を担う若手ファーマ・バイオフィオーラム. 東京, 2013. 9
 - 3) 岡元拓海, 川口甲介, 金林峰, 守田雅志, 今中常雄: ABC トランスポーター ABCD4 のリソソームへの局在化機構の解析. 日本薬学会北陸支部第 125 回例会. 金沢, 2013. 11
 - 4) 松本隼, 守田雅志, 渡邊康春, 長井良憲, 小林博司, 高津聖志, 今中常雄: 副腎白質ジストロフィー: レンチウイルスベクターを用いた ABCD1 遺伝子発現と骨髄移植. 日本薬学会北陸支部第 125 回例会. 金沢, 2013. 11
 - 5) 高崎満喜子, 渡邊雄一, 深澤力也, 川口甲介, 守田雅志, 大熊芳明, 今中常雄: ペルオキシソーム膜形成因子 Pex3p と相互作用するタンパク質の検索. 日本薬学会北陸支部第 125 回例会. 金沢, 2013.11
 - 6) 兵藤沙織, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄: リソソーム膜タンパク質 LMBD1 の異種発現系の構築. 日本薬学会北陸支部第 125 回例会. 金沢, 2013. 11
 - 7) 岡元拓海, 川口甲介, 金林峰, 守田雅志, 今中常雄: ABC トランスポーター ABCD 4 のリソソームへの局在化における LMBD1 の役割. 第 35 回生体膜と薬物の相互作用シンポジウム. 東京, 2013. 11
 - 8) Morita M, Kostsin DG, Yamazaki K, Arimura K, Shimozawa N, Imanaka T: Screening of chemical compounds that stabilize ABCD1 protein with missense mutation. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. Tokyo, Nov. 2013
 - 9) Yokoyama K, Hama K, Nagai T, Nishizawa C, Ikeda K, Morita M, Nakanishi, H, Imanaka, T, Shimozawa N, Taguchi R, and Inoue K, Inoue K. Molecular species of phospholipids with very long chain fatty acids in skin fibroblasts of Zellweger syndrome. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. Tokyo, Nov. 2013.
 - 10) Okamoto T, Kawaguchi K, Morita M, Imanaka T: Subcellular localization of ABC transporter ABCD4 is regulated by LMBD1. 第 36 回日本分子生物学会年会. 神戸, 2013, 12

加我 牧子

【論文発表】

- 1) Yasumira A, Kokubo N, Kaga M, et al : Neurobehavioral and hemodynamic evaluation of

Stroop and reverse Stroop interference in children with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Brain & Development*. (in press).

- 2) Tsujimoto S, Yasumura A, Kaga M et al. Increased prefrontal oxygenation related to distractor-resistant working memory. *Child Psychiatry Hum Development* 44:678-688, 2013.
- 3) Inoue Y, Ito K, Kaga M, et al, Psychometric properties of Japanese version of the Swanson, Nolan, and Pelham, version-IV Scale-Teacher Form: A study of school children in community samples. *Brain & Development*. (in press)

【学会発表】

- 1) 加我牧子, 軍司敦子, 中村雅子, 崎原ことえ, 稲垣真澄: 聴覚失認の神経生理学. 第43回日本臨床神経生理学会学術大会.高知, 2013. 11

横山 和明

【論文発表】

- 1) Kotaro Hama, Toru Nagai, Chiho Nishizawa, Kazutaka Ikeda, Masashi Morita, Noriko Satoh, Hiroki Nakanishi, Tsuneo Imanaka, Nobuyuki Shimozawa, Ryo Taguchi, Keizo Inoue, Kazuaki Yokoyama. *Lipids* 48, 1253-1267 (2013) Molecular Species of Phospholipids with Very Long Chain Fatty Acids in Skin Fibroblasts of Zellweger Syndrome

【学会発表】

- 1) 第55回日本先天性代謝異常学会、Molecular Species of Phospholipids with Very Long Chain Fatty Acids in Skin Fibroblasts of Zellweger Syndrome、Kazuaki Yokoyama 他、日本先天性代謝異常学会誌、29, 193 (2013)

渡邊 順子

【論文発表】

- 1) Ihara K, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Coagulopathy in patients with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: a previously unrecognized complication. *Pediatrics*. 2013 Jan;131(1):e327-30.
- 2) Okano Y, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. *Mol Genet Metab*. 2013 May;109(1):9-13.
- 3) Hara M, Matsuishi T, Yoshino M, et al.: An adult patient with mucopolidosis III alpha/beta presenting with parkinsonism. *Brain Dev*. 2013 May;35(5):462-5.

【学会発表】

- 1) 古賀木綿子、原田なをみ、松石豊次郎、猪口隆洋、芳野 信、松石豊次郎、渡邊順子. オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 (OTCD) の at risk 新生児における迅速診断の有用性 第473回日本小児科学会福岡地方会 2013.2.9 (福岡市)
- 2) Yano S, Miyake N, Watanabe Y, Bartley J, Abdenur JE, Wang RY, Chang R, Goto Y, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N: Mitochondrial ubiquinol-cytochrome c reductase core protein II defects may affect multiple metabolic pathways. 12th International Congress of Inborn Errors of

Metabolism 2013.9.3-9.6 (Barcelona)

- 3) Yoshino M, Harada N, Watanabe Y, Soejima M, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T: Intragenic deletion in ornithine transcarbamylase gene associated with nonhomologous recombination between an AluSx and MER68 repetitive sequences. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2013.9.3-9.6 (Barcelona)
- 4) Watanabe Y, Seki Y, Yanagi T, Mizuochi T, Iwamoto J, Yoshino M, Inokuchi T, Yano S, Watanabe S, Yoshiura K, Matsuishi T: An infantile case of hepatomegaly, lactic acidosis, hypoglycemia, ketosis, and hyperlipidemia of unknown etiology. Annual Symposium of the American Society of Human Genetics 2013.10.22-26 (Boston)
- 5) Yoshino M, Harada N, Watanabe Y, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T. : Application of SNP-based haplotype analysis to prenatal monitoring in a pregnancy at risk for ornithine transcarbamylase deficiency. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 6) Harada N, Yoshida M, Watanabe Y, Soejima M, Koda Y, Okano Y, Nakamura H, Yorifuji T. : Intragenic deletion in OTC gene associated with nonhomologous recombination between an AluSx and MER68 repetitive sequences. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 7) Watanabe Y, Seki Y, Yanagi T, Mizuochi T, Takeuchi T, Iwamoto J, Yoshino M, Watanabe S, Inokuchi T, Yano S, Yoshiura K, Matsuishi T. : An infantile case of hepatomegaly, lactic acidosis, hypoglycemia, ketosis, and hyperlipidemia of unknown etiology. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Chiba)
- 8) Okano Y, Kobayashi K, Ihara K, Ito T, Yoshino M, Watanabe Y, Kaji S, Ohura T, Nagao M, Noguchi A, Mushiaki S, Hohashi N, Hashimoto-Tamaoki T. : Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. The 55th Annual Meeting of Jte Japanese Society for Inherited Metabolic Disease (JSIMD), The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) 2013.11.27-29 (Urayasu, Chiba)
- 9) 弓削康太郎、芳野 信、渡邊順子 : ゴーシェ病 III 型に対するムコソルバン療法導入の試み 平成 25 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 2013.9.26 (東京)

石垣 景子

【論文発表】

- 1) 石垣景子ら. 小児の呼吸管理 9 「神経・筋疾患」. 小児科. 2013;54(2):213-221

【学会発表】

- 1) 石垣 景子 : 小児型 Pompe 病の診断と治療」第 30 回小児神経筋疾患懇話会 於東京国際フォーラム, 東京 2013 年 8 月 24 日

第4回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム

4th International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Diseases

会場：東京慈恵会医科大学大学一号館講堂 〒105-1846 東京都港区西新橋三十二番五丁目

日時：平成二六年一月一六日（木曜日）一三時～一八時三〇分

参加費：三〇〇〇円

当番幹事：東京慈恵会医科大学 大橋十也

PROGRAM
&
ABSTRACTS

プログラム

総合司会 小林博司（東京慈恵会医科大学）

13：00～13：20 挨拶

東京慈恵会医科大学 大橋十也
厚生労働省健康局疾病対策課長 田原克志
内閣官房副長官 加藤勝信

13：20～14：20 第一部 本邦の遺伝子治療臨床研究の今

司会 島田 隆（日本医科大学）

山口照英（医薬品医療機器総合機構 / 国立医薬品食品衛生研究所）

国際共同研究に基づく遺伝子治療の治験実施を目指して

小野寺雅史（国立成育医療研究センター）

網膜色素変性に対する視細胞保護遺伝子治療

池田康博（九州大学）

表皮水疱症に対する間葉系幹細胞移植治療

玉井克人（大阪大学）

14：30～16：00 第二部 副腎白質ジストロフィー症の遺伝子治療の臨床研究と治験

司会 大橋十也（東京慈恵会医科大学）

Gene therapy for rare CNS and cardiac diseases come to age

Patrick Aubourg(University Paris-Sud)

司会 奥山虎之（国立成育医療センター）

ELA, an association of patients at the heart of the fight against the disease

Guy Alba (The European Leukodystrophies Association (ELA))

16：00～17：30 第三部 遺伝子治療企業の取り組み

司会 藤本純一郎（国立成育医療研究センター）

小野寺雅史（国立成育医療研究センター）

造血幹細胞遺伝子治療の進展

峰野純一（タカラバイオ株式会社）

ウイルス工学の進歩が可能にする難病への挑戦：センダイウイルスのケース

長谷川護（ディナベック株式会社）

司会 小澤敬也（自治医科大学）

Glybera: the successful regulatory approval process in Europe and planning steps to approach areas outside the EU

Harald Petry (uniQure)

17：30～18：30 第四部 特別講演

司会 衛藤義勝（脳神経疾患研究所 / 東京慈恵会医科大学）

Towards a Gene Therapy for Neurological and Somatic MPSIIIA

Fátima Bosch(Universidad Autónoma de Barcelona, Spain)

閉会の挨拶

日本遺伝子治療学会理事長 金田安史（大阪大学）

Program

Moderator: Hiroshi Kobayashi (The Jikei University School of Medicine)

13 : 00 ~ 13 : 20 Greetings

Toya Ohashi (The Jikei University School of Medicine)

Katsushi Tahara

(Director, Specific Disease Control Division Health Service Bureau, Ministry of Health, Labour and Welfare)

Katsunobu Kato (Deputy Chief Cabinet Secretary)

13 : 20 ~ 14 : 20 The current status of clinical gene therapy in Japan

Chairman: Takashi Shimada (Nippon Medical School)

: Shouei Yamaguchi (PMDA)

Toward implementation of gene therapy clinical trials based on international collaboration

Masafumi Onodera (National Center for Child Health and Development)

Phase I clinical study of a third-generation simian immunodeficiency virus (SIV)-based lentiviral vector carrying human pigment epithelium-derived factor (PEDF) gene for patients with retinitis pigmentosa

Yashuhiro Ikeda (Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University,)

Allogeneic mesenchymal stem cell transplantation for epidermolysis bullosa

Katsuto Tamai (Graduate School of Medicine, Osaka University)

14 : 30 ~ 16 : 00 Clinical study of gene therapy for adrenoleukodystrophy (ALD)

Chairman: Toya Ohashi (The Jikei University School of Medicine)

Gene therapy for rare CNS and cardiac diseases come to age

Patric Aubourg (Paris-Sud,)

Chairman: Torayuki Okuyama (National Center for Child Health and Development)

ELA, an association of families which is central to the fight against leukodystrophies

Guy Alba (The European Leukodystrophies Association [ELA], France)

16 : 00 ~ 17 : 30 The effort of biotechnology company

Chairman: Junichiro Fujimoto (National Center for Child Health and Development)

: Masafumi Onodera (National Center for Child Health and Development)

Development of hematopoietic stem cell gene therapy

Junichi Mineno (Takara Bio co-ltd.)

Fighting against intractable diseases through advancing virus engineering: Cases with Sendai virus

Mamoru Hasegawa (DNAVEC Corporation)

Chairman: Keiya Ozawa (Jichi Medical University)

Glybera: the successful regulatory approval process in Europe and planning steps to approach areas outside the EU

Harald Petry (uniQure)

17 : 30 ~ 18 : 30 Special Lecture

Chairman: Yoshikatsu Eto (Advanced Clinical Research Center, Institute of Neurological Disorders/ The Jikei University School of Medicine)

Towards a gene therapy for neurological and somatic MPS IIIA

Fatima Bosch (Universitat Autònoma de Barcelona)

Closing remark

Yasufumi Kaneda (The President of Japan Society of Gene Therapy, Osaka University)