

## 目次

### はしがき

### 研究組織

### 総括研究報告書

ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究

主任研究者 衛藤義勝

### 付1 平成25年度班会議プログラム

### 分担研究報告書

#### I. 病態把握のための調査研究

- 1) ファブリー病の腎障害に対する酵素補充療法の検討  
坪井 一哉（名古屋セントラル病院ライソゾーム病センター・血液内科）
- 2) ライソゾーム病におけるミトコンドリア障害  
高柳 正樹（千葉県こども病院副院長）
- 3) 小児型 Pompe 病患者 3 名における酵素補充療法の長期経過  
石垣 景子（東京女子医科大学医学部小児科講師）
- 4) ライソゾーム病の新生児スクリーニングの研究  
奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部）
- 5) ライソゾーム病スクリーニング法の基礎的検討  
北川 照男（公益財団法人 東京都予防医学協会理事長）
- 6) ファブリー病・ポンペ病のスクリーニング研究  
遠藤 文夫（熊本大学大学院医学薬学研究部小児科学分野教授）

#### II. 病態解析

- 1) GBA遺伝子とパーキンソン病との関連  
辻 省次（東京大学神経内科 教授）
- 2) ALDの遺伝子表現型関連  
辻 省次（東京大学神経内科 教授）
- 3) ライソゾーム病の iPS 細胞の作製と病態、治療への応用に関する研究  
衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学）
- 4) ゴーシェ病のバイオマーカーに関する研究  
櫻庭 均（明治薬科大学臨床遺伝学教授）

- 5) ムコ多糖症 II 型の中樞神経症状の病態解明に関する研究  
田中あけみ (大阪市立大学大学院医学研究科准教授)
- 6) スフィンゴリピドーシスの病態解明および治療法開発に関する研究  
松田 純子 (川崎医科大学 特任教授)
- 7) 疾患特異的二糖を指標としたムコ多糖症 II 型マウスに対する ex vivo 遺伝子治療の有効性の解析  
大橋 十也 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究所遺伝子治療研究部教授)
- 8) MLPA 法を用いたファブリー病ヘテロ接合の遺伝子診断  
大橋 十也 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究所遺伝子治療研究部教授)
- 9) ムコ多糖症 II 型の成長曲線作成  
鈴木 康之 (岐阜大学医学教育開発研究センター)
- 10) ニーマンピック病の臨床および病態に関する研究  
高橋 勉 (秋田大学大学院医学系研究科医学専攻小児科学講座教授)
- 11) PPT1 遺伝子変異による若年型神経セロイドリポフスチン症の発症機構の解明  
高村 歩美 (財)脳神経疾患研究所先端医療研究センター 主任研究員)
- 12) メタボローム解析による ALD 等ペルオキシソーム病の発症前診断マーカーの探索  
横山 和明 (帝京大学薬学部教授)
- 13) ペルオキシソーム病に関する診断・病態解明に関する研究  
下澤 伸行 (岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野・教授)
- 14) ALD におけるミスセンス ABCD1 をターゲットとした治療薬の開発ならびに新規遺伝子異常によるビタミン B<sub>12</sub> 欠乏症 (ライソゾーム蓄積症) の分子病態解析  
今中 常雄 (富山大学大学院医学薬学研究部 教授)
- 15) 小児 ALD 脳波における突発性徐波 ~ 未発症例の超早期診断に向けて ~  
加我 牧子 (国立精神・神経医療研究センター精神保健研究所)

### III. 治療法開発

- 1) 新しい治療法の開発 (ケミカルシャペロン療法) 神経型ゴーシェ病の治療マーカーとしての髄液グルコシルスフィンゴシン濃度と対光反射  
成田 綾 (鳥取大学医学部脳神経小児科助教)
- 2)  $\beta$ -ガラクトシダーゼ欠損症の遺伝子変異解析に関する研究  
難波 栄二 (鳥取大学生命機能研究支援センター教授)
- 3) レンチウイルスベクターを用いた遺伝子治療の開発  
小林 博司 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究所遺伝子治療研究部)
- 4) クラッペ病のシャペロン療法の開発  
酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科小児科学講座)
- 5) ゴーシェ病 III 型に対するムコソルバン療法導入の試み  
渡邊 順子 (久留米大学准教授)

## **研究成果一覧**

### **付 2 第 4 回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムプログラム**