

- Yamamoto T, Shibata N, Saito Y, Osawa M, Kobayashi M., Functions of Fukutin, a gene responsible for Fukuyama type congenital muscular dystrophy, in neuromuscular system and other somatic organs. Centr Nerv Syst Agent Med Chem, 2010 ; 10(2) : 169-79.
- Shimizu R, Saito R, Hoshino K, Ogawa K, Negishi T, Nishimura J, Mitsui N, Osawa M, Ohashi H, Severe Peters Plus syndrome-like phenotype with anterior eye staphyloma and hypoplastic left heart syndrome: Proposal of a new syndrome., Congenital Anomalies 2010;50:197-9.

高村歩美

- Ohba C, Osaka H, Takamura A et al: Diagnostic utility of whole exome sequencing in patients showing cerebellar and/or vermis atrophy in childhood. Neurogenetics. 2013 Nov;14(3-4):225-32
- Takamura A, Sakai N, Eto Y et al: 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.

●

和論文・総説・書籍

衛藤義勝

- 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, 2012(75)1, p.9
- 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.
- 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.
- 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.
- 衛藤義勝:拡大する酵素補充療法の適応疾患, 日本医師会雑誌第140巻第6号1272-1274, 2011.9.
- 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, 2011(239)14, 1359-1363.
- 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.
- 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.
- 衛藤義勝:『遺伝子診療学(第2版)』-遺伝子診断の進歩とゲノム治療の展望-, 日本臨床68巻 増刊号8別刷, 2010.
- 衛藤義勝:『肝臓・胆道系症候群(第2版)』-その他の肝・胆道系疾患を含めて-, 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No.13別刷, 2010.
- 衛藤義勝:『小児医療従事者の人材確保－第6回日本小児医療政策研究会を開催して－』(ア)ニキュ・メイト Vol.28:3~4, アトムメディカル株式会社, 2010.
- 衛藤義勝:『Fabry病の治療－酵素補充療法を中心に－』神経内科73(2):179~185, 科学評論社, 2010.
- 衛藤義勝:『ファブリー病に関する調査研究－特に神経症状と治療効果に関して－』神経:94~98, 中外医学社, 2010
- 衛藤義勝:『糖尿病II型(ポンペ病, ライソゾーム病)』検査と技術 38(8):588~594, 医学書院, 2010.
- 衛藤義勝:『ライソゾーム病－治療最前線』医学のあゆみ 234(11):1055~1056, 医歯薬出版株

式会社, 2010.

田中あけみ

- 藤川研人、鈴木 健、穴澤 昭、田中あけみ、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
- 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
- 岡田志緒子、稲荷場ひろみ、崔 吉永、河野仁美、寺柿政和、岡村幹夫、吉本 充、田中あけみ、根来伸夫、葭山 稔。ファブリー病透析患者における酵素補充療法の治療効果とアガルシダーゼアルファの体内動態について。日本透析学会雑誌 43: 945-951, 2010

高柳正樹

- 井田博幸、衛藤義勝、高柳正樹 他。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
- 菅沼広樹、鈴木光幸、高柳正樹 他。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巻: 1067-107, 2011

高橋 勉

- 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.
- 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—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.

大野耕作、成田 綾

- 成田綾、大野耕作: ミオクローヌス—What's myoclonus? ライソゾーム病. Clinical Neuroscience 30(7):822-825, 2012
- 成田綾、大野耕作: 先天代謝異常症と眼; Gaucher病の眼科所見と治療. 神経眼科29 (3) : 303-309, 2012
- 大野耕作 「ライソゾーム膜蛋白質と機能異常」 p28-31、「ニーマンピック病C型(NPC)」 p250-254 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 2011
- 大野耕作 遺伝性神経疾患の神経変性機構の解明と治療法の開発—Niemann-Pick病C型について— 脳と発達 42: 92-102, 2010
- 大野耕作 ライソゾーム病の治療 シャペロン療法 血液フロンティア 20 (4) : 69-77, 2010

鈴木康之

- 鈴木康之. 副腎白質ジストロフィー. 大生定義編、すべての内科医が知っておきたい神経疾患の診かた、考え方とその対応. 265-266、羊土社、東京、2012
- 鈴木康之. モルキオ症候群. VIII代謝<ムコ多糖症>、内科増大号: 知っておきたい内科症候群2012; 109:1361-2
- 鈴木康之. ムコ多糖症III型. 日本臨床 新領域別症候群シリーズNo20、2012;539-542

- 鈴木康之. ムコ多糖症の治療とケア. 難病と在宅ケア、2012; 18: 20-23
- 鈴木康之. ムコ多糖症. Brain Medical 2012; 24:247-254
- 鈴木康之. ALDの造血幹細胞移植療法. Clinical Neuroscience 2011;29:958-959.
- 鈴木康之. ハーラー/シャイエ症候群. 症候群ハンドブックp387中山書店、東京2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症 (MPS) III 型. 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、197-200, 2011
- 鈴木康之. ライソゾームのムコ多糖症代謝. 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、19-21, 2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症の疫学. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、7-8、2011
- 鈴木康之、升野光雄. ムコ多糖症IX型の酵素と酵素欠損、遺伝子異常の機構. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、97、2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症II型 (Hunter病) . ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、106-110、2011
- 戸松俊治、鈴木康之. ムコ多糖症IVA型. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、119-130、2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症IX型. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、146-147、2011
- 戸松俊治、鈴木康之. ムコ多糖症に対する対症療法、欧米における治療法開発の現状. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、198-201、2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症のADLとQOL. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、202-204、2011
- 鈴木康之. 酵素補充療法 (ムコ多糖症II型) まとめ. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、235-236、2011
- 鈴木康之. ムコ多糖症の関連医療機関、酵素活性・遺伝子検査実施施設、関連学会一覧. ムコ多糖症UPDATE、E-N MEDIX、東京、319-323、2011
- 鈴木康之. 副腎白質ジストロフィー. 先天代謝異常症 Diagnose at a Glance. 診断と治療社、東京、149-151、2011

桜庭 均

- 桜庭 均: ファブリー病の最前線、秋津めーる、81:13, 2010
- 桜庭 均: ファブリー病:その早期診断法と分子設計による新規治療薬の開発、ファルマシア、46: 750-754, 2010
- 桜庭 均: ファブリー病と酵素補充療法、明薬会誌、193: 13-14, 2010
- 桜庭 均: ファブリー病～診断と治療の最前線～、横須賀市医師会報、302: 23, 2012
- 桜庭 均: 高機能複合型新規リソゾーム病治療薬の開発、大阪医薬品協会会報、2012
- 桜庭 均、菅原佳奈子: 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、折居忠夫監修、イーエスマディックス、東京、pp. 261-265、2011
- 桜庭 均、菅原佳奈子: ガラクトシアリドーシス、ムコ多糖症UPDATE、折居忠夫監修、イーエスマディックス、東京、pp. 170-171、2011
- 桜庭 均: ゴーシェ病. 今日の小児治療指針、編集 大関武彦、古川 漸、横田俊一郎、水口 雅、医学書院、第15版、東京、p. 211、2012
- 桜庭 均: 病態生理学、ファブリー病Up Date、監修 衛藤義勝、編集 井田博幸、遠藤文夫、大橋十也、奥山虎之、桜庭 均、辻 省次、鄭 忠和、成田一衛、湯澤由紀夫、診断と治療社、東京、pp. 18-24、2012

- 櫻庭 均：分子生物学的病態生理学、ファブリー病Up Date、 監修 衛藤義勝，編集 井田博幸，遠藤文夫，大橋十也，奥山虎之，櫻庭 均，辻 省次，鄭 忠和，成田一衛，湯澤由紀夫、診断と治療社、東京、pp. 25-50、2012

芳野 信、渡邊順子

- 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） 2013；1:123-128. 総頁165
- 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
- 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
- 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
- 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.
- 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.
- 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」10 9 (6) 1353-1354, 2012.
- 芳野 信：原発性高シュウ酸尿症II型 (L-グリセリン酸血症) 有機酸代謝異常ガイドブック. 山口清次 編集. 診断と治療社 (東京) 2011 ; 88-89. 総頁数195.
- 芳野 信： α ケトアジピン酸血症 有機酸代謝異常ガイドブック. 山口清次 編集. 診断と治療社 (東京) 2011 ; 90-91. 総頁数195.
- 芳野 信：オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC) 欠損症 有機酸代謝異常ガイドブック. 山口清次 編集. 診断と治療社 (東京) 2011 ; 94-95. 総頁数195.
- 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) 2011 ; 35-37. 総頁数274.
- 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) 2011 ; 235-236. 総頁数274.
- 芳野 信、西村 裕、佐倉伸夫：尿素サイクル異常症 症例43アルギノコハク酸尿症. 先天代謝異常症. 日本先天代謝異常学会編集. 診断と治療社 (東京) 2011 ; 127-128. 総頁数172.
- 芳野 信：遺伝病の告知とインフォームドコンセント (出生前診断を含む) 小児医療とインフォームドコンセント. 白幡 聡、藤野昭宏 編集. 医薬ジャーナル社 (大阪) 2010 ; 119-134. 総頁数374.
- 大平智子、渡邊順子、岡田純一郎、芳野 信：肝型糖原病. 遺伝性肝疾患. 向坂彰太郎、孝田雅彦 編集. 中外医学社 (東京) 2010 ; 58-65. 総頁数216.

- 芳野 信：高アンモニア血症．小児科臨床ピクシス23 見逃せない先天代謝異常．五十嵐 隆 総編集．高柳正樹 専門編集．中山書店（東京）2010；8-10．総頁数282．
- 芳野 信：アンモニア．小児科臨床ピクシス23 見逃せない先天代謝異常．五十嵐 隆 総編集．高柳正樹 専門編集．中山書店（東京）2010；86-87．総頁数282．
- 芳野 信：高アンモニア血症を示すとき．小児科臨床ピクシス23 見逃せない先天代謝異常．五十嵐 隆 総編集．高柳正樹 専門編集．中山書店（東京）2010；150-153．総頁数282．
- 芳野 信：新生児期に緊急処置を要する先天代謝異常症．小児科診療増刊号 小児の治療指針 2010；73：886-889．

北川照男

- 北川照男．続・PKUの予後を向上させた人々．日本マス・スクリーニング学会誌，23；（1）：105-107，2013
- 北川照男，鈴木 健，石毛信之：G. 予防、スクリーニング；スクリーニングの方法．編集 衛藤義勝，井田博幸，遠藤文夫，他：ファブリー病Update．診断と治療社，東京，p248-254，2013．
- 北川照男．タンデムマスによる新生児マススクリーニングにより発見される疾患の概要について．東京産婦人科医会誌，44；41-45，2012
- 北川照男，松田一郎，青木菊麿他．タンデムマスによる新生児マススクリーニング検査で発見された症例の診断と治療．特殊ミルク情報，48；50-64，2012．
- 大和田操，青木菊麿，北川照男他．「わかりやすい肝型糖尿病食事療法」の見通しについての検討．特殊ミルク情報，48；65-67，2012
- 北川照男，松田一郎，青木菊麿他．フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症の一部を含む）治療指針の第二次改定の経緯と改定勧告治療指針（平成24年度）について．特殊ミルク情報，48；82-84，2012
- 北川照男，石毛美夏，大和田操他．東京でのタンデムマス・スクリーニングへの取り組みとその成績—厚生労働科学研究による試験的 newborn スクリーニングでの経験から— 特殊ミルク情報，48；100-108，2012．
- 石毛信之，藤川研人，北川照男，他：乾燥濾紙血中アシルカルニチンの保存期間と保存温度による安定性の検討．日本マス・スクリーニング学会誌，22，3，31-40，2011．
- 北川照男，松田一郎，大和田操，他：タンデムマス・マススクリーニングで異常が発見された時の対応．特殊ミルク情報，47，40-48，2011
- 藤川研人，鈴木 健，北川照男，他：乾燥濾紙血液を用いた糖原病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，21，3，33（233）-41（241），2011．
- 石毛信之，藤川研人，北川照男，他：VLCAD欠損症の診断に血清アシルカルニチン測定が有効であった一例．日本マス・スクリーニング学会誌，21，1，59-66，2011．
- 島 悠子，杉原茂孝，大和田操，他：東京都における先天性甲状腺機能低下症のスクリーニングのカットオフ値の検討．日本マス・スクリーニング学会誌，21，（1），29-35，2011．
- 北川照男，鈴木 健：E. ライソゾーム病のスクリーニング；3. ライソゾーム病のハイリスクスクリーニング．編集 衛藤義勝，井田博幸，遠藤文夫，他：ライソゾーム病—最新の病態、診

断、治療の進歩一。診断と治療社，東京、p134-137，2011.

- 北川照男：特殊ミルク共同安全開発委員会の30年を回顧して。特殊ミルク情報，46，1-7，2010.
- 北川照男，松田一郎，大和田操，他：タンデムマス法による新生児マススクリーニングで見つかる有機酸・脂肪酸代謝異常症の理解のために。特殊ミルク情報，46，34-43，2010.
- 碓井ひろみ，阿部紀子，大和田操，他：食事療法下のPKUにおける血清アミノ酸パターンの研究。日本マス・スクリーニング学会誌，20，(3)，37(229)-42(234)，2010.

松田純子

- 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.
- 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.
- 松田純子、米重あづさ：サポ新A欠損症。先天代謝異常症候群 第2番（下） 病因・病態研究、診断・治療の進歩一。日本臨牀 別冊。2012年12月20日発行 p.508-512.
- 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）一病因・病態研究、診断・治療の進歩一。日本臨牀 別冊。2012年12月20日発行 p.513-517.
- 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）一病因・病態研究、診断・治療の進歩一。日本臨牀 別冊。2012年12月20日発行 p.518-522.
- 松田純子：シアリドーシス。先天代謝異常症候群 第2版（下）一病因・病態研究、診断・治療の進歩一。日本臨牀 別冊。2012年12月20日発行 p.580-583.
- 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.
- 松田純子：サポシン欠損症。ライソゾーム病一最新の病態、診断、治療の進歩。診断と治療社。P.180-183，2011.
- 松田純子：シアリドーシス。ライソゾーム病一最新の病態、診断、治療の進歩。診断と治療社。P.223-225，2011.

下澤伸行

- 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
- 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
- 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
- 下澤伸行 rhizomelic chondrodysplasia punctate (RCDP) type 1 先天代謝異常ハンドブック p p250-251. 中山書店。東京。2013年
- 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
- 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

- 下澤伸行 Refsum病、rhizomelic chondrodysplasia punctate (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
- 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
- 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
- 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
- 下澤伸行 ペルオキシソーム病 Brain Medical 24(3) 261-270. 2012年9月
- 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
- 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
- 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
- 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.
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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

- 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 No2 0 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
- 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 pp126-127 中山書店. 東京. 2011年5月
- 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. Pp146-148. 診断と治療社. 東京. 2011年7月
- 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. pp149-151. 診断と治療社. 東京. 2011年7月
- 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. Pp152-153. 診断と治療社. 東京. 2011年7月
- 三善陽子、酒井規夫、池田佳世、長谷川泰浩、橘真紀子、清原由起、山田寛之、近藤宏樹、濱田悠介、木村志保子、里 龍晴、峰 淳史、神尾範子。鈴木保宏、塩見正司、太田秀明、下澤伸行、大園恵一 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年6月
- 下澤伸行 ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィー、Zellweger症候群) 小児科診療2010年増刊号、小児の治療指針 515-517, 2010. 4.
- 下澤伸行 ペルオキシソーム病を見逃していませんか? 小児内科42 (7) 1167-1173, 2010.
- 鈴木康之、下澤伸行 日本先天代謝異常学会学会賞受賞論文「ペルオキシソーム病との30年: 二人三脚の旅」日本先天代謝異常学会雑誌 26 (1) 2-12, 2010. 7.
- 下澤伸行 ペルオキシソーム形成異常症 -Zellweger症候群- 別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ No13 肝・胆道系症候群 (第2版) 515-518. 日本臨床社. 東京. 2010年9月
- 下澤伸行 極長鎖脂肪酸測定 小児科臨床ピクシス 23 見逃せない先天代謝異常 pp112-115 中山書店. 東京. 2010年12月
- 下澤伸行 ペルオキシソーム病 小児科臨床ピクシス 23 見逃せない先天代謝異常 pp214-217 中山書店. 東京. 2010年12月

今中常雄

- 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)

小林博司

- 小林博司: 心筋症, 小児内科 42(7):1130-, 2010
- 小林博司 E治療 2-h 酵素補充療法の副作用とその治療 ファブリー病up date p 206-211, 診断と治療社 2013
- 小林博司 6章 ライソゾーム病 GM1/GM2ガングリオシドーシス 先天代謝異常ハンドブック p216-219 中山書店 2013
- 小林博司: E治療 2酵素補充概要 h酵素補充療法の副作用とその治療. Fabry病Up Date. 診断と治療社. 2012
- 小林博司: 筋型糖原病 小児疾患の診断基準. 改定4版 小児内科44巻増刊. 2012 ; 156-157

- 小林博司：E治療 5遺伝子治療. Fabry病Up Date. 診断と治療社. 2012
- 小林博司：1ムコ多糖症①. 先天代謝異常症 Daiagnosis at a Glance 編集 日本先天代謝異常学会 編集委員 遠藤文夫, 山口清次, 高柳正樹, 深尾敏幸, 酒井規夫. 2011;7月25日 2-4. 診断と治療社
- 小林博司：対症療法(薬物, その他), 衛藤義勝責任編集, 井田博幸, 遠藤文夫, 大橋十也, 奥山虎之, 櫻庭均, 鈴木康之編. ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩ー. 診断と治療社. 2011 : 85-8
- 小林博司：GM1ガングリオシドーシス, モルキオ症候群B型(β -ガラクトシドーシス), 衛藤義勝責任編集, 井田博幸, 遠藤文夫, 大橋十也, 奥山虎之, 櫻庭均, 鈴木康之編. ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩ー. 診断と治療社. 2011 : 161-4
- 小林博司：GM2ガングリオシドーシス, 衛藤義勝責任編集, 井田博幸, 遠藤文夫, 大橋十也, 奥山虎之, 櫻庭均, 鈴木康之編. ライソゾーム病ー最新の病態、診断、治療の進歩ー. 診断と治療社. 2011 : 165-168
- 小林博司：11-5-1 大動脈弁狭窄を有するムコ多糖症 I 型に対する酵素補充療法の経験. ムコ多糖 UPDATE総監修 折井忠夫. 編集, 井田博幸, 衛藤義勝, 奥山虎之, 鈴木康之, 鈴木康之, 田中あけみ. 2011:12月1日 219-20 . イーエヌメディックス
- 小林博司：心筋症, 特集 先天代謝異常を見逃さない 小児内科 2010 ; 42(7) : 1130

加我牧子

- ○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.
- ○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.
- 加我牧子, 軍司敦子, 稲垣真澄：発達障害における認知機能障害と神経生理学的所見. 医学のあゆみ239 : 609-613, 2011.
- ○加我牧子：小児聴覚失認の診療. 音声言語医学52 : 316-321, 2011.
- 加我牧子：発達障害の認知機能評価. 認知神経科学13 : 29-33, 2011.
- ○加我牧子：副腎白質ジストロフィー症の話題. 東京小児科医会報, 100 : 47-53, 2011.

横山和明

- 横山和明、西澤千穂、池田和貴、永井徹、守田雅志、原田史子、佐藤典子、唐沢健、今中常雄、下澤伸行、田口良、井上圭三、ペルオキシソーム病の繊維芽細胞に蓄積する極長鎖脂肪酸含有脂質、脂質生化学研究、(2010)、52、28-28

大澤真木子、石垣景子

- 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
- 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)
- 塩田 睦記¹⁾、舟塚 真¹⁾、小田 絵理¹⁾、白戸 由理、竹下 暁子¹⁾、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)

- 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)
- 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)
- 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)
- 伊藤 進 大澤真木子、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)
- 兼子 直、大澤真木子、新島新一、笹川睦男、渡邊央美、女性のでんかん患者に対する薬物治療戦略—女性のライフサイクルやQOLの観点から—(2010.10.2 Roundtable discussion) Pharma Medica 2011;29(2):157-62.
- 山本智子、廣井敦子、柴田亮行、大澤真木子、小林慎雄。福山型先天性筋ジストロフィーの中樞神経病変の解析および原因遺伝子fukutinの役割東女医大誌2011;81(臨増):E25-E36
- 大澤真木子、舟塚 真 先天性筋ジストロフィー(福山型を中心に) J Clin Rehab 2010;19(1):89-93.
- 山内俊雄、兼子 直、大澤真木子、田中正樹。妊娠女性および妊娠可能年齢女性に対する抗てんかん薬の使い方。臨床精神薬理 2010;13(4);853-64.
- 石垣景子、大澤真木子。ミニ特集 筋疾患の診断と治療Update 1. 先天性筋ジストロフィー 小児科臨床 2010;63(9):1879-89

井田博幸

- 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
- 井田博幸：酵素欠損症の治療—神経系を中心に—，Brain Medical．2012：61-68
- 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
- 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
- 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
- 井田博幸：小児の成長，ナースの小児科学．中外医学社．2011：34-45改訂5版
- 井田博幸：マロトー・ラミー症候群，症候群ハンドブック．中山書店．2011：388-389
- 井田博幸：ライソゾーム病—最新の病態、診断、治療の進歩—，酵素補充療法．診断と治療社．2011：101-106
- 井田博幸：ライソゾーム病—最新の病態、診断、治療の進歩—，基質合成抑制療法．診断と治療社．2011：107-109
- 井田博幸：ライソゾーム病—最新の病態、診断、治療の進歩—，ゴーシェ病．診断と治療社．2011：144-148
- 井田博幸：巻頭言—ライソゾーム病の診断と研究に従事して—，東京小児科医会報．2011：1-2

- 竹内智一, 林孝彰, 長谷川行洋, 井田博幸, 常岡寛: 原発性高カイロミクロン血症を伴う I 型高脂血症による小児網膜脂血症. 臨床眼科2010;64:1383-1388
- 井田博幸: 小児神経・精神疾患臨床のトランジション, 一代謝遺伝性疾患のキャリアオーバー, 日本臨床. 2010: 68: 19-26
- 井田博幸: リソゾーム病の診断と治療, 小児科. 2010: 51: 191-198
- 井田博幸: ライソゾーム病の臨床と病態, 血液フロンティア. 2010: 20: 35-45
- 井田博幸: 小児の治療指針-Gaucher病一, 小児科診療増刊号. 2010: 503-504
- 井田博幸: ライソゾーム病の治療法の進歩, 小児内科. 2010: 42: 1187-1190
- 井田博幸: 肝・胆道系症候群-Gaucher病一, 日本臨床領域別症候群シリーズNo.13. 2010: 505-508
- 井田博幸: 小児難病を知るーリソゾーム病一, J Clinical Rehabilitation. 2010: 19: 1096-1098

大橋十也

- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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 遺伝子治療の進歩 ライソゾーム蓄積症, 小児診療. 2012, 1号(125)125-9.
- 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. 815-20.
- 大橋十也: 尿素サイクル異常症, 小児内科. 東京医学社. Vol. 43 No. 3, 2011-3
- 大橋十也: 臨床検査の意義と限界-乳酸, ピルビン酸-, 小児内科. 東京医学社. Vol. 43 No. 5, 2011-5
- 大橋十也, 有賀賢典: 第Ⅶ章. 内分泌・代謝 スライ症候群, 症候群ハンドブック. 中山書店. 2011: 309-310
- 大橋十也: ライフスパンからみた小児科診療 Fabry病, 小児内科. 東京医学社. Vol. 43 No. 9, 2011-9

- 大橋十也：糖蛋白質の生合成とライソゾームにおける分解，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. 2011：22-27
- 大橋十也：遺伝子治療，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. 2011：123-126
- 大橋十也：先天代謝異常症 Diagnosis at a Glance 4脂質蓄積症①：症例8. 編集 日本先天代謝異常学会 編集委員 遠藤文夫，山口清次，高柳正樹，深尾敏幸，酒井規夫. 2011;7月25日22-3. 診断と治療社.
- 大橋十也：新しい治療法の適応とガイドライン ファブリー病. 日本先天代謝異常学会雑誌. 2011; vol. 27 No. 1 13-9.
- 大橋十也：特集・わが国のライソゾーム病の病因，病態，診断，治療 5. ライソゾーム病の治療 4)細胞・遺伝子治療 血液フロンティア 2010；20 (4) 593-9.
- 大橋十也：臨床検査の意義と限界 アミノ酸分画. 小児科内科2010；42 (3) 497-500.
- 大橋十也：臨床検査の意義と限界 有機酸分析. 小児科内科2010；42 (5) 802-6.
- 大橋十也：特集・臨床遺伝学の進歩と日常診療 「遺伝性疾患の新しい治療と今後期待される研究」ライソゾーム蓄積症と酵素補充療法 日医雑誌2010；139 (3) 621-4.
- 大橋十也：特集・先天代謝異常症を見逃さない、序一決してまれではない先天代謝異常症. 小児科内科2010；42 (7) 1067-8.
- 大橋十也：遺伝子診療学（第2版）－遺伝子診断の進歩とゲノム治療の展望－II. 遺伝子治療と核酸治療 (Nucleic-Acid-Based Therapeutics) －現状と展望－B. 各論 先天性遺伝疾患に対する遺伝子治療 リソゾーム蓄積症の遺伝子治療. 日本臨床2010 68：(8) 665-9.

学会発表

国際学会

衛藤義勝

- 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
- 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
- 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), Chib
- Eto Y :Immunity of inborn error of metabolism, Asian Society of Pediatric Research, Kuching, Malaysia, 2013.5.10
- Eto Y :Applications of iPS Cell Technology for the Pathogenesis and Possible Treatment of LSD, International Fabry disease symposium, Hong Kong, June 6, 2013

- Eto Y: Novel Strategies of the Treatment for Lysosomal Storage Diseases. International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs, 2012. 2.5, 東京
- Eto Y: Japanese Experiences in the Enzyme Replacement Therapy with, Leplagal for Fabry Disease , Russian Pediatric Society, Moscow, 2012.2.25, ロシア
- Eto Y: Novel Strategies of the Treatment for Genetic Diseases, Asian society of LSD & Asian Inherited Metabolic disease, 2012.4.3, 韓国
- Eto Y: Novel Strategies of the Treatment for Genetic Diseases, Asian society of pediatric research, 2012.5.18-20, 韓国
- Eto Y: Mucopolysaccharidosis a diagnostic challenge to pediatricians? The Center of Excellence Program for Mucopolysaccharidoses. 2012,6. 台湾
- 衛藤義勝: Approach to the child with suspected inborn error of metabolism, Asian-Pacific Congress of Pediatric, 2012.9.10-13, マレーシア
- Eto Y: Novel strategies of treatment of lysosomal storage diseases, 第4回国際ライソゾーム病フォーラム, 2012.10.4, 東京
- Ariga M, Kobayahi 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, 第4回国際ライソゾーム病フォーラム, 2012.10.5, 東京
- Sato Y, Saito R, Kobayashi H, Fujiwara M, Ohashi T, Ida H, Eto Y: Massive accumulation of glycosaminoglycans in the aortic valve of a patient with Hunter syndrome during enzyme replacement therapy, 第4回国際ライソゾーム病フォーラム, 2012.10.6, 東京
- Kitagawa T, Suzuki K, Ishige N, Fujikawa K, Ohashi T, Eto Y: CKD severity staging in Fabry patients detected by high risk screening, 第4回国際ライソゾーム病フォーラム, 2012.10.6, 東京
- Eto Y: Clinical Application of iPS technology for LSD research, European Society of Gene Therapy, Versailles, 2012.10.27-31, フランス

鈴木義之

- Suzuki Y: Chemical chaperone therapy for neuronopathic lysosomal diseases. 4th International Conference on Drug Discovery & Therapy, Dubai, UAE, February 11-15, 2012.
- García-Moreno MI, Aguilar-Moncayo M, Mena-Barragán T, Takai T, Linjing L, Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Ortiz Mellet C, García Fernández JM: Anomeric selective pharmacological chaperones for LSDs based on non-glyconic interactions, International Carbohydrate Symposium, Madrid, Spain, July 22-27, 2012.
- Suzuki Y (Symposium): Chaperone therapy: its concept and research development. Joint Congress of 12th International Child Neurology Congress and the 11th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology, Brisbane, Australia, May 27-June 1, 2012.
- Suzuki Y (Symposium): Lysosomal diseases: pathogenesis and diagnosis. Joint Congress of 12th International Child Neurology Congress and 11th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology, Brisbane, Australia, May 27-June 1, 2012.
- Narita A, Zhuo L, Higaki K, Togawa M, Maegaki Y, Nanba E, Suzuki Y, Ohno K: Chemical chaperone therapy for neuronopathic Gaucher disease. Joint Congress of 12th International Child Neurology Congress and the 11th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology, Brisbane, Australia, May 27-June 1, 2012.

- Narita A, Kubota N, Takayama R, Takahashi Y, Numakura C, Kato M, Asakawa K, Ishikawa H, Maegaki Y, Suzuki Y, Ohno K: Abnormal pupillary reflex in patients with neuronopathic Gaucher disease. Joint Meeting of 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders and 17th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders, Tokyo, 2012. 10. 4-6.
- Yu Y, Higaki K, Takai T, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez JM, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E: Tuning glycosidase inhibition through aglycone interactions: pharmacological chaperones for Fabry disease and G_{M1}-gangliosidosis. Joint Meeting of 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders and 17th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders, Tokyo, 2012. 10. 4-6.
- Takai T, Higaki K, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez JM, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E: A novel chaperone compound for G_{M1}-gangliosidosis. Joint Meeting of 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders and 17th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders, Tokyo, 2012. 10. 4-6.
- Takai T, Higaki K, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E: A novel chaperone compound for G_{M1}-gangliosidosis. 第17回日本ライソゾーム病研究会、東京、2012.10.5-6.
- Yu Y, Higaki K, Takai T, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E: Tuning glycosidase inhibition through aglycone interactions: pharmacological chaperones for Fabry disease and G_{M1}-gangliosidosis. 第17回ライソゾーム病研究会、東京、2012.10.5-6.
- Narita A, Kubota N, Takayama R, Takahashi Y, Numakura C, Kato M, Asakawa K, Ishikawa H, Maegaki Y, Suzuki Y, Ohno K: Abnormal pupillary reflex in patients with neuronopathic Gaucher disease. 第17回日本ライソゾーム病研究会、東京、2012.10.5-6.
- Narita A, Itamura S, Shirai K, Kubota N, Takayama R, Takahashi Y, Asakawa K, Ishikawa H, Maegaki Y, Suzuki Y, Ohno K: Pharmacological chaperone therapy for neuronopathic Gaucher disease. 第17回日本ライソゾーム病研究会、東京、2012.10.5-6.
- 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 G_{M1}-gangliosidosis and Fabry disease. 16th European Carbohydrate Symposium (EUROCARB) in Sorrento, Italy; July 3-7, 2011
- Tomoko Takai, Katsumi Higaki, Kousaku Ohno, Yoshiyuki Suzuki, Eiji Nanba: Chemical chaperone therapy: chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in β-galactosidase deficiency. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, Tokyo, 2011.8.4-6
- Yoshiyuki Suzuki: Chemical chaperone therapy for neuronopathic lysosomal diseases. International Conference of Medichem 2011, Beijing, 2011.8.9-11.
- Suzuki Y: Child neurology, ICNA, and scientific research (Frank Ford Memorial Lecture). 11th International Child Neurology Congress, Cairo, May 1-7, 2010.
- Suzuki Y: Chemical chaperone therapy (Symposium Neurogenetics II), 11th International Child Neurology Congress, Cairo, May 1-7, 2010.
- Suzuki Y: G_{M1}-gangliosidosis and chaperone therapy. Yonago International Symposium: Chaperone Therapy Update, Yonago, July 29, 2010.

- Ortiz Mellet C, Aguilar-Moncayo M, García-Moreno MI, Luan Z, Ohno K, Higaki K, García Fernández JM, Suzuki Y: Synthesis of bicyclic sp²-iminosugars and evaluation of their chaperone activity for Gaucher and G_{M1}-gangliosidosis mutations. 25th International Carbohydrate Symposium, Makuhari, Chiba, August 1-6, 2010.
- Ichinomiya S, Kurosawa M, Suzuki Y: Mouse Neurology: Assessment of chaperone effect in murine g_{m1}-gangliosidosis. 39th Annual Meeting of the Child Neurology Society, Providence, RI, USA, October 13-16, 2010

田中あけみ

- Hamazaki T, Tanaka A, Sawada T, Kadono C, Kudo S, Shintaku H, Anti-idursulfase Antibody and the Efficacy of Enzyme Replacement Therapy in Mucopolysaccharidosis Type II Patients. 12th International Symposium on MPS and Related Disease 28 Jun-1 Jul, 2012, The Netherland
- Tanaka A, Hamazaki T, Sawada T, Kadono C, Kudo S, Shintaku H, Anti-idursulfase Antibody and the Efficacy of Enzyme Replacement Therapy in the patients with Mucopolysaccharidosis Type II. SSIEM 2012, 4-7 Sep, 2012, England
- Hamazaki T, Tanaka A, Sawada T, Kadono C, Kudo S, Shintaku H, Anti-idursulfase Antibody and the Efficacy of Enzyme Replacement Therapy in Mucopolysaccharidosis Type II Patients. 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders & 17th Japanese Society of Lysosomal Storage Disorders, 4-6 Oct, 2012, Tokyo

島田 隆

- Watanabe, A., Satoh, S., Fujita, A., Naing, BT. Orimo, H., Shimada, T. Perinatal (lethal) type of hypophosphatasia resulting from paternal isodisomy of chromosome 1. American College of Medical Genetics 2012 Annual Meeting. 2012.3. Charlotte, NC
- Shimada, T. Gene therapy for Hypophosphatasia. 6th International Alkaline Phosphatase and Hypophosphatasia Symposium. 2012.5. Huningue, France
- Watanabe, A., Satoh, S., Fujita, A., Naing, BT. Orimo, H., Shimada, T. Perinatal (lethal) type of hypophosphatasia resulting from paternal isodisomy of chromosome 1. 6th International Alkaline Phosphatase and Hypophosphatasia Symposium. 2012.5. Huningue, France
- Sugano, H., Miyake, K., Watanabe, A., Iijima, A., Narisawa, S., Millan, JL., Fukunaga, Y., Shimada, T. Successful gene therapy *in utero* for lethal murine hypophosphatasia. 6th International Alkaline Phosphatase and Hypophosphatasia Symposium. 2012.5. Huningue, France
- Iijima, O., Sugano, H., Watanabe, A., Miyake, K., Shimada, T. Ex vivo gene therapy of severe infantile hypo- phosphatasia model mice using lentiviral transduced bone marrow cells. 6th International Alkaline Phosphatase and Hypophosphatasia Symposium. 2012.5. Huningue, France
- Miyake, N., Miyake, K., Sakai, A., Yamamoto, M., Endo, A., Suzuki, H., Shimada, T. Gene therapy of adult MLD model mice by intrathecal administration of type 9 AAV vector. 15th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy. 2012. 5. Philadelphia, Pennsylvania
- Watanabe, A., Naing, B.T. , Shimada, T. A novel gene therapy strategy for vascular Ehlers-Danlos syndrome. 1st International symposium on Ehlers-Danlos syndrome. 2012.9. Ghent, Belgium

- Watanabe, A., Hatakeyama, M., Tsunoda, R., Matsumoto, K., Kawame, H., Shimada, T. Hypermobility Syndrome in Japan. 1st International symposium on Ehlers-Danlos syndrome. 2012.9. Ghent, Belgium
- Miyake, N., Miyake, K., Sakai, A., Yamamoto, M., Endo, A., Suzuki, H., Shimada, T. AAV9 mediated gene therapy of MLD model mice. 20th Annual Meeting of the European Society of Gene & Cell Therapy. 2012.10. Versailles, France
- Iijima, O., Miyake, K., Sugano, H., Igarashi, T., Kanokoda, C., Watanabe, A., Shimada, T. Rescue of lethal hypophosphatasia mice by neonatal ex vivo gene therapy using lentivirally transduced bone marrow cells. 54th American Society of Hematology Annual Meeting. 2012.12. Atlanta, GA
- Shimada, T. AAV Vector Mediated Gene Therapy for Lysosomal Storage Diseases. 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 2012.10. 東京
- Miyake, N., Miyake, K., Sakai, A., Yamamoto, M., Endo, A., Suzuki, H., Shimada, T. Gene therapy of adult MLD model mice by intrathecal administration of type 9 AAV vector. 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 2012.10. 東京
- Matsumoto, T., Miyake, K., Miyake, N., Orimo, H., Narisawa, S., Millán, J.L. 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. 2011.5 Seattle, WA
- Sugano, H., Matsumoto, T., Miyake, K., Watanabe, A., Narisawa, S., Millán, J.L., Fukunaga, Y., Shimada, T. Fetal Gene Therapy for Lethal Murine Hypophosphatasia. 14th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy. 2011. 5 Seattle, WA
- 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. 2011.5. Seattle, WA
- 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. 2011.5. Seattle, WA
- 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. 2011.6. London
- Miyake N, Miyake K, Asakawa N, Yamamoto M, Shimada T. Long term correction of biochemical and neurological abnormalities of MLD model mice by systemic neonatal injection of serotype 9. 13th Annual Meeting of the American Society of Gene & Cell Therapy. 2010.5 Washington, DC
- Miyake N, Miyake K, Asakawa N, Okabe M, Yamamoto M, Shimada T. Global gene transfer in the CNS and phenotypic correction of MLD model mice by systemic neonatal injection of serotype 9 AAV vector. European Human Genetics Conference 2010. 2010. 6 Gothenburg, Sweden
- Sugano H, Miyake N, Endo A, Miyake K, Shimada T. Systemic injection of AAV type 9 in utero

facilitates global gene expression in the CNS. 18th European Society of Gene and Cell Therapy Annual Congress. 2010.10 Milano, Italy

- Sugano H, Miyake N, Endo A, Miyake K, Shimada T. Systemic injection of AAV type 9 in utero facilitates global gene expression in the CNS. International workshop of lysosomal storage disease. 2010.12 Prague, Czech

酒井規夫

- 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
- Hossain MA, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y, Ozono K, Sakai N, CHAPERONE THERAPY FOR KRABBE DISEASE; JAPANESE LATE-ONSET MUTATIONS CAN BE TREATED EFFECTIVELY BY NOEV, ICIEM 2013.9
- Hidehito Kondo, Michiko Shinpo, Mohammad Arif Hossain, Yusuke Hamada, Norio Sakai, Yoshihiro Asano, Takeshi Masaki, Tadayasu Togawa, Keichi Ozono, A case report of Fabry disease with chronic heart failure treated with amiodarone, ACIMD 2013.11
- Mohammad Arif Hossain, Katsumi Higaki, Eiji Nanba, Yoshiyuki Suzuki, Keiichi Ozono, Norio Sakai, NOEV treatment option for Japanese Krabbe disease, ACIMD 2013.11
- Mohammad Arif Hossain, Michiko Shinpo, Katsumi Higaki, Eiji Nanba, Yoshiyuki Suzuki, Keiichi Ozono, Norio Sakai, NOEV can stabilize β -galactosidase in galactosialidosis patients' skin fibroblasts effectively and cause normalization of its activity, ACIMD 2013.11
- 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, ACIMD 2013.11
- Yusuke Hamada, Hidehito Kondo, Michiko Shinpo, Yoshiro Wada, Norio Sakai, Yutaka Sumida, Kiichi Ozono, Different clinical course of propionic acidemia in two siblings, ACIMD 2013.11
- Motohiro Akagi, Mohammad Arif Hossain, Keiichi Ozono, Norio Sakai, Yoshinori Okumura, Clinicogenetical features of a Japanese patient with static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood (SENDA), ACIMD 2013.11
- N. Sakai, X.F. Gu, H. Ida on behalf of the EDGE investigators, O. Kawaguchi, Y. Xue, 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, ACIMD 2013.11
- Otomo T, Higaki K, Nanba E, Ozono K, Sakai N, AUTOPHAGIC IMPAIRMENT IN MUCOLIPIDOSIS II AND III SKIN FIBROBLASTS, SSIEM, 2010.9
- 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
- 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

- Shinpo M, Nakano S, Hamada Y, Mohammad AH, Sakai N, Clinical course of four Niemann-Pick type C patients and initiation of miglustat therapy, 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 2012.10
- Hamada Y, Shinpo M, Mohammad AH, Sakai N, Ozono K, Observation of lysosomes in lysosomal storage disorders with superresolution structured illumination microscopy, 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 2012.10

辻 省次

- Matsukawa T, Yamamoto T, Seo S, Kumano K, Ichikawa M, Takahashi Y, Ishiura H, Mitsui J, Tanaka M, Goto J, Kurokawa M, Tsuji S. Hematopoietic stem cell transplantation for adolescent and adult onset cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. The 62nd Annual Meeting of American Society of Human Genetics. November 6-10, 2012, San Francisco.

難波栄二

- 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
- 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
- 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
- Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy for β -galactosidase deficiency. 12th International Congress of Human Genetics, Montreal, Canada, 2011,10

鈴木康之

- Suzuki Y, Orii T, Tomatsu S, et al. 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). Maihama, Nov. 2013
- Tomatsu S, Suzuki Y, Orii T, et al. Newborn screening and biomarkers for mucopolysaccharidoses. 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) / 55th Annual Meeting of the Japanese Society for Interited Metabolic Diseases (JSIMD). Maihama, Nov. 2013
- Suzukin Y. Hematopoietic Stem Cell Transplantation for X-linked Adrenoleukodystrophy. 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease. 2012.4.1-4, Seoul
- Suzuki Y, Montaña A, Tomatsu S. Overgrowth of patients with Hunter disease during early childhood: possibility of early diagnosis. 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders. Oct 4-6, 2012, Tokyo
- Muenzer J, Beck M, Giugliani R, Suzuki Y, Tylki-Szymanska. Safety of idulsulfase in patients aged under 6

years in the Hunter Outcome Survey. ACMG Annual Clinical Genetics Meeting, Albuquerque, March 2010.

- Tomatsu S, Montano A, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Giacomet CT, Gutierrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Barrera L, Orii T. Newborn screening for the mucopolysaccharidoses by using liquid tandem mass spectrometry method. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Suzuki Y, Chinen Y, Tanaka A, Sawada T, Okuyama T, Tanaka T, Orii K.E., Orii T, Tomatsu S. genistein supplementation for mucopolysaccharidosis type II and mucopolipidosis: a preliminary report. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Sawada T, Tanaka T, Takakura H, Ohashi T, Wada M, Yabe H, Ohura T, Suzuki N, Kato K, Adachi S, Mugishima H, Kato S. Efficacy of hematopoietic stem cell transplantation in patients with mucopolysaccharidosis type II: multicenter survey in Japan. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tomatsu S, Montano A, Oikawa H, Giugliani R, Harnatz P, Smith M, Suzuki Y, Orii T. Defects in growth of body in mucopolysaccharidoses. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Beck M, Giugliani R, Tylki-Szymanska A, Suzuki Y, Muenzer J. The Hunter Outcome Survey: advancing the understanding of mucopolysaccharidosis type II. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Orii T, Sukegawa K, Huang KC, Orii KO, Suzuki Y. Incidence of the mucopolysaccharidoses in Japan. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tomatsu S, Montano A, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Giacomet CT, Gutierrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Sakura N, Barrera L, Kida K, Kubota M, Orii T. Dermatan sulfate and heparin sulfate as a biomarker for mucopolysaccharidosis I. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tomatsu S, Montano A, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Giacomet CT, Gutierrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Barrera L, Kida K, Kubota M, Orii T. Validation of keratin sulfate level in mucopolysaccharidosis IVA by liquid tandem mass spectrometry method. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tomatsu S, Montano A, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Giacomet CT, Gutierrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Barrera L, Orii T. Validation of disaccharide compositions derived from dermatan sulfate and heparin sulfate in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses II and III by liquid tandem mass spectrometry. 11th International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Suzuki Y, Chinen Y, Tomatsu S, Tanaka A, Okuyama T, Orii T. Efficacy of Genistein on Mucopolysaccharidosis Type III and Mucopolipidosis : A Preliminary Report. 1st Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. 2010.3.7-10, Fukuoka
- Tanaka T, Okuyama T, Suzuki Y, Sawada T, Tanaka T, Takakura H, Yabe K, Ohashi T, Ohura T, Suzuki N,

Kato G, Adachi S, Wada M, Mugishima H, Kato S. Efficacy of hematopoietic stem cell transplantation on the patients with mucopolysaccharidosis type II. 1st Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases. 2010.3.7-10, Fukuoka

桜庭 均

- Sakuraba H : High risk screening for Fabry disease. Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening, Kumamoto, Japan, May. 2013
- Sakuraba H : E66Q: Biochemical, pathological and structural studies. 3rd Update on Fabry Nephropathy: Biomarkers, Progression and Treatment Opportunities, Hong Kong, China, Jun. 2013
- Sakuraba H : Genotype/Phenotype correlation in Fabry disease. The 15th Annual Asia LSD Symposium, Chiba, Japan, Nov. 2013
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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