

- Sakuraba H: Lyso-glycosphingolipids as biomarkers of sphingolipidoses. The 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders & The 17th Japanese Society for Lysosomal Disorders, 2012/10, Tokyo, Japan
- Sakuraba H: Unraveling Fabry disease, improving care. The 2nd European Fabry Expert Lounge 2012, 2012/10, Munich, Germany
- Sakuraba H: Construction of a database and development of new enzyme replacement therapy for Fabry disease. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Shibasaki F, Nakano S, Sakuraba H: Diagnostic values of modified immuno-PCR method (MUSTag) to detect α -galactosidase A proteins in Fabry disease. The 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders & The 17th Japanese Society for Lysosomal Disorders, 2012/10, Tokyo, Japan
- Tsukimura T, Mitobe S, Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H: Construction of a high-throughput screening system for male patients with Fabry disease. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Mitobe S, Togawa T, Tsukimura T, Kodama T, Tanaka T, Otsuka T, Suzuki T, Sakuraba H: Mutant α -galactosidase A with M296I does not cause elevation of the plasma globotriaosylsphingosine level. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Aizawa Y, Takada M, Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H: An improved method for determination of mannose 6-phosphate residues in acid α -glucosidase by means of HPLC. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Ishibashi Y, Nakajima Y, Takatsuji Y, Suzuki T, Sakuraba H: SPR analysis on molecular interaction between GLA/modified NAGA and antibodies against them. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Fukano K, Ono Y, Kamikura A, Suzuki T, Sakuraba H: Ultrasensitive assay method for measurement of α -galactosidase A protein in blood from Fabry patients. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Yamamoto S, Sekiguchi M, Terauchi K, Suzuki T, Sakuraba H: Identification of miRNA associated with gefitinib resistance in lung cancer cell lines. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan.
- Ohyama M, Arai T, Ito K, Suzuki T, Sakuraba H. Arsenic trioxide can overcome cisplatin resistance in lung cancer cell lines. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Takasawa K, Yamashita S, Mitobe S, Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H: New method for determination of globotriaosylceramide in plasma and urine from Fabry patients. The 3rd Medicinal Chemistry Seminar (2012) of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2012/12, Tokyo, Japan
- Sakuraba H: Development of diagnosis and therapy for lysosomal diseases. The 1st Medicinal Chemistry Seminar 2010 of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/1, Quezon City, Philippines
- Sakuraba H: High-risk screening, database and biomarkers of Fabry disease. The 13th Annual Asia LSD

Symposium, 2011/4, Hong Kong, China

- Sakuraba H: New treatment of Fabry disease. Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) Satellite Symposium 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening, 2011/8, Tokyo, Japan
 - Sakuraba H: Development of new enzyme replacement therapy for Fabry disease based on molecular designing. The 31st Naito Conference, Glycan Expression and Regulation [II]: Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond, 2011/9, Sapporo, Japan
 - Sakuraba H: Cardiac diagnosis and care. The 12th European Round Table on Fabry Disease, Fabry Expert Lounge 2011, 2011/10, Budapest, Hungary
 - Sakuraba H: Development of diagnosis and therapy for lysosomal diseases. The 1st Medicinal Chemistry Seminar 2010 of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/1, Quezon City, Philippines
 - Togawa T, Kodama T, Suzuki T, Sakuraba H: Globotriaosylsphingosine as a new biomarker of Fabry disease. The 1st Medicinal Chemistry Seminar 2010 of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/1, Quezon City, Philippines
 - Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H: MicroRNA expression profiling in drug resistant lung cancer cell lines. The 1st Medicinal Chemistry Seminar 2010 of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/1, Quezon City, Philippines
 - Tsukimura T, Togawa T, Sakuraba H: High-risk screening for Fabry disease in Japan. The 1st Medicinal Chemistry Seminar 2010 of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/1, Quezon City, Philippines
 - Togawa T, Kodama T, Tsukimura T, Suzuki T, Sakuraba H: Globotriaosylsphingosine as a biomarker of Fabry disease. The 10th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases, 2011/4, Madrid, Spain
 - Tsukimura T, Kawashima I, Togawa T, Suzuki T, Chiba Y, Sakuraba H: Recombinant α -galactosidase A produced in a mutant yeast is well incorporated into the kidneys of Fabry mice. The 13th Annual Asia LSD Symposium, 2011/4, Hong Kong, China
 - Tsukimura T, Tanaka T, Suzuki T, Togawa T, Sakuraba H: High-risk screening for male patients with Fabry disease in Japan. The Second Medicinal Chemistry Seminar of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/10, New Delhi, India
 - Togawa T, Kodama T, Tsukimura T, Suzuki T, Sakuraba H: Evaluation of globotriaosylsphingosine as a new biomarker of Fabry disease. The Second Medicinal Chemistry Seminar of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/10, New Delhi, India
 - Kodama T, Togawa T, Tsukimura T, Kawashima I, Ishida Y, Suzuki T, Sakuraba H: Lyso-GM2 ganglioside: A new biomarker of Tay-Sachs disease and Sandhoff disease. The Second Medicinal Chemistry Seminar of JSPS Asia-Africa Science Platform Program, 2011/10, New Delhi, India
 - Sakuraba H: Biomarkers. The 11th European Round Table on Fabry Disease, 2010/10, Istanbul, Turkey
- 芳野 信、渡邊順子
- 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)
- 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)
 - 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)
 - 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)
 - 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)
 - 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 (Urayasu, Chiba)
 - 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)
 - Yoriko Watanabe, Mina Furukawa, Kyoko Tashiro, Kumiko Aoki, Takahiro Inokuchi, Yoshitaka Seki, Tadahiro Yanagi, Tatsuki Mizuochi, Makoto Yoshino, Toyojiro Matsuishi.: Two cases of NICCD diagnosed by urine organic acids based newborn screening. 第54回日本先天代謝異常学会2012.11.15-17 (岐阜)
 - Mitobe S, Togawa T, Tsukimura T, Doi K, Noiri E, Akai Y, Saitou Y, Yoshino M, Takenaka T, Sakuraba H. Mutant alpha-galactosidase A with M296I does not cause elevation of the plasma lyso-Gb3 level. The 54th Annual Meeting of Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. November 11-17, 2012, Gifu
 - Fujisawa D, Mitsubuchi H, Matsumoto S, Kido J, Nakamura K, Endo F, Ohba T, Harada N, Yoshino M. Treatment plans and genetic counseling for late-onset ornithine transcarbamylase deficiency. The 54th Annual Meeting of Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases. November 11-17, 2012, Gifu
 - Watanabe Y, Tashiro K, Aoki K, Seki Y, Yanagi T, Okada J, Mizuochi T, Inokuchi T, Yoshino M,

Matsuishi T.: Two cases of neonatal onset type II citrullinemia diagnosed by urine organic acids based newborn screening. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2012.8.30-9.2 (Birmingham)

- Watanabe Y, Tashiro K, Aoki K, Inokuchi T, Seki Y, Yanagi T, Mizuochi T, Yoshino M, Matsuishi T.: Two cases of neonatal onset type II citrullinemia diagnosed by urine organic acids based newborn screening. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2012.11.6-10 (San Francisco)
- Yoshino M, Watanabe Y, Yabe H, Kato S, Otomo T, Sakai N, Gasa S, Hayasaka-Sukegawa K: Long-term survival and restoration of GLCNAC-1-phosphotransferase activity in peripheral lymphocytes of a patient with I-cell disease who received allogeneic bone marrow transplantation. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2011.8.30-9.2 (Geneva)
- Sanayama Y, Nagasaka H, Takayanagi M, Ohura T, Sakamoto O, Ito T, Ishige-Wada M, Usui H, Yoshino M, Ohtaka A, Yorifuji T, Tsukahara H, Hirayama S, Miida T, Fukui M, Okano Y: Experimental evidence that phenylalanine is strongly associated to oxidative stress in adolescents and adults with phenylketonuria. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2011.8.30-9.2 (Geneva)
- Watanabe Y, Okada J, Kimura K, Okamatsu Y, Oya T, Yoshino M, Yagi H, Sato M: Ehlers-Danlos syndrome and bilateral periventricular heterotopia due to the novel mutation of p.Gly132Val in the CHD1 in FLNA: An infantile case presented with congenital tracheobronchopulmonary disease. 61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, International Congress of Human Genetics 2011.10.11-15(Montreal)
- Watanabe Y, Ohya T, Ohira T, Okada J, Fukui T, Watanabe T, Inokuchi T, Yoshino M, Matsuishi T: Secondary biotin deficiency observed in two Japanese infants due to chronic use of hypoallergenic infant formula. Annual Symposium of the Society for the Study of inborn Errors of Metabolism 2010.8.31-9.3(Istanbul)

北川照男

- T. Kitagawa, I. Matsuda, K. Aoki, et al. A History of the Development of Newborn Mass-screening (NBS) for Inborn Errors of Metabolism (IEM) in Japan. APHL, ISNS, CDC and GPHL Joint Meeting, Newborn Screening and Genetic Testing Symposium and the International Society for Neonatal Screening Atlanta, GA USA, p40, 2013.
- N. Ishige, K. Fujikawa, T. Kitagawa, et al. Newborn screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry on 200,000 babies in Tokyo, Japan. ACIMD/JSIMD Vol.29, 175, 2013
- K. Suzuki, A. Anazawa, T. Kitagawa, et al. A method by measuring tetrahydrobiopterin in urine using HPLC for differential diagnosis of hyperphenylalaninemia in newborn mass-screening in Tokyo. ACIMD/JSIMD Vol.29, 133, 201
- Kitagawa T: Screening for Fabry disease(FD) in Patients Referred to Metabolic or Nephrologic clinics and Patients Referred to Dialysis Centers. The 2nd ACIMD/12th AEWIEM/12th KCIMD Joint Meeting, ISSN, Vol12 Supple.1 ,Symposium II, P42, 2012.
- Sawada T, Tanaka A, T Kitagawa, et al : Pseudodeficiency Alleles of Iduronate 2-Sulfatase Gene and the

Structural Modeling of the Enzyme Protein. The 2nd ACIMD/12th AEWIEM/12th KCIMD Joint Meeting, Vol.12 Suppl.1, P79, 2012.

- Suzuki K, Fujikawa K, Kitagawa T, et al : Study on Newborn Screening for Glycogen Storage Disease Type II, Mucopolysaccharidosis Type I and II by Using Dried Blood Spots. The 2nd ACIMD/12th AEWIEM/12th KCIMD Joint Meeting, ISSN, Vol.12 Suppl.1, P139, 2012.
- Kitagawa T : Early History of the Japanese Society for Inherited Metabolic Disease. 1st Asian Congress for Inherited Metabolic Disease, Vol. 26: Suppl., P73, 2010.

奥山虎之

- Kosuga M, 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.
- 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.
- Motomichi Kosuga, Okuyama T, Kosuga M, Kakee N, Hirakiyama A, Fuji N, Kida K., Kazuhiro Kida, Torayuki Okuyama. The Feasibility of Newborn Screening for Pompe Disease in Japanese Population. The 7th Congress of Asian Society for Pediatric Research Hosted with the pediatric Academic Societies' Annual meeting. Denver, USA. April 30, 2011.

坪井一哉

- 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; Chiba, Japan; 2013 Nov 27-29
- 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. Barcelona, Spain; 2013 September 3rd - 6th.
- 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. Barcelona, Spain; 2013 September 3rd - 6th
- 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; Chiba, Japan; 2013 Nov 27-29
- Tsuboi K. Wish with a silver wing. 15th Asia LSD Symposium Chiba, Japan; 2013 November 26th
- 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
- Goto H, Tsuboi K, Yamamoto H. Cardiac manifestations and enzyme replacement therapy of Fabry disease. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism Barcelona, Spain; 2013 September 3rd - 6th

- 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.

松田純子

- 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.
- Yoneshige A., Hojo H., Mutou M., Matsuda J. The activity of chemically synthesized saposin C on glucosylceramide- β -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.
- 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.
- 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.
- 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.
- Yoneshige A, Muto M, Matsuda J. Prosaposin during the embryogenesis of mouse. The 31st Naito conference: Glycan Expression and Regulation [II]: Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond. September, 2011.
- Matsuda J, Watanabe T Yoneshige A, Hama H. Sphingolipid compositions in the gastrointestinal tract of fatty acid 2-hydroxylase (*Fa2h*)-deficient mouse. The 31st Naito conference: Glycan Expression and Regulation [II]: Metabolites, Stress Response, Microdomains, and Beyond. September, 2011.
- Yoneshige A, Matsuda J: Deficiency of saposin C in the mouse model of Krabbe disease showed neurodegeneration with accumulation of lactosylceramide. The 25th International Carbohydrate Symposium (ICS2010), August, 2010, Makuhari, Japan.
- Watanabe T, Yoneshige A, Suzuki A, Matsuda J: The differential ceramide structures of glycosphingolipids and their regulations in the mouse gastrointestinal tract The 25th International Carbohydrate Symposium (ICS2010), August, 2010, Makuhari, Japan.
- Mutou M, Yoneshige A, Matsuda J: Lack of prosaposin in mice causes embryonic lethal phenotype and placental dysgenesis. The 25th International Carbohydrate Symposium (ICS2010), August, 2010, Makuhari, Japan.
- Matsuda J, Yoneshige A: The role of sphingolipid activator protein, saposins A-D in the nervous system: lessons learnt from mouse models of specific saposin deficiencies. Naito conference: Glycan Expression and Regulation [I]: Functions and Disease mechanisms. August, 2010, Kanagawa, Japan.
- Yoneshige A, Watanabe T, Suzuki A, Matsuda J: The differential ceramide structures of glycosphingolipids and their regulations in the mouse gastrointestinal tract. Naito conference: Glycan Expression and Regulation [I]: Functions and Disease mechanisms. August, 2010

下澤伸行

- Shimozawa N: Peroxisomal disorder 12th Asian and Oceanian Congress on Child Neurology. Riyadh. September 2013.
- Shimozawa N: Diagnosis and treatment of Peroxisomal diseases 3rd ACIMD & 55th JSIMD. Maihama. November 2013.
- Shimozawa N: Clinical findings and diagnostic flowchart of peroxisomal disease Plenary Lecture. International Symposium on Epilepsy in Neurometabolic Diseases. Taipei. March 2010.

今中常雄

- 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
- 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.
- 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.

小林博司

- Kobayashi H., Izuka S., Ariga M, et al. Gene therapy for mouse model of Krabbe disease. 16th annual meeting of American Society of Gene and Cell Therapy (ASGCT) 2013. May Saltlakecity, UT.
- Gene Therapy for KrabbeDisease. Hiroshi Kobayashi, Yota Shimada, Takeo Iwamoto, Tkakahiro Fukuda, Masamichi Ariga, Yohei Sato, Taichi Wakabayashi, Sayoko Izuka, Yoshikatsu Eto, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi. (P-101) The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease (ACIMD) and The 55th Annual Meeting for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD) joint meeting 2013. Nov., Chiba, Japan.
- Kobayashi H., Izuka S., Ariga M, et al. Lentivirus mediated neonatal gene therapy for Krabbe disease. 14th annual meeting of American Society of Gene and Cell Therapy (ASGCT) 2011. May Seattle, WA.
- Lentiviral Vector Mediated Neonatal Gene Therapy of KrabbeDisease Model Mice. Kobayashi H, Shimada Y, Izuka S, Higuchi T, Ariga M, Iwamoto T, Fukuda T, Ida H, Eto Y, Ohashi T. (O-18) The 2nd Asian Congress for Inherited Metabolic Disease 2012. April, Soul.

加我牧子

- 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

大澤真木子、石垣景子

- Ishigaki K Osawa M, Country presentation on LOPD experience, JAPAN “1st Asian-Pacific Pompe Experts Meeting”2012/06/24 Taipei, Taiwan
- Ishigaki K, Murakami T, Saito T, Sato T, Kajino S, Osawa M Skeletal muscle images in childhood-onset Pompe disease patients receiving enzyme replacement therapy (ERT) “9th Japanese-French Symposium for

"muscular dystrophy" 2012/09/07 Tokyo

- Ishigaki K, Saito T, Kuwatsuru R, Murakami T, Sato T, Onai S, Nonaka I, Osawa M Longitudinal study of skeletal muscle images in childhood-onset Pompe disease patients receiving enzyme replacement therapy(ERT) ”16th International Congress of the World Muscle Society”2011/10/18 Algarve, Portugal
- Oda E, tanaka T, Migita O, Kosuga M, Osawa M, Okuyama T, Newborn screening for Pompe disease in Japan, SSIEM(society for the study of inborn errors of metabolism) 2010.8.31-9.3 in Istanbul (Turkey)

高村歩美

- Takamura A, Fujisaki M, Ida H, Ohashi T, Eto Y. Abnormal Intracellular Membrane Traffic in Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis, Novel CLN1 Mutated Cases. The 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) / The 55th Annual Meeting of The Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD). Chiba, Nov. 2013
- Fujisaki M, Takamura A, Diraku T, Ohashi T, Ida H, EtoY. Enzymatic screening using dried blood spots and gene analysis of Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) 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, Nov. 2013
- Takamura A, Sakai N, Shinpo M, 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. The12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM). Spain, Sep. 2013
- Fujisaki M, Takamura A, Diraku T, Ohashi T, Ida H, EtoY. Enzymatic screening in dried blood spots and gene analysis of mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) in Japanese. The12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM). Spain, Sep. 2013

井田博幸

- Ida H: Clinical characteristics of Gaucher disease in Japan, Investigator Meeting for HGT-GCB-087, Tokyo. 2012.1
- Ida H: Lysosomal Storage Diseases(LSDs) in Japan –Past,present and future-, International Conference of Rare Diseases, Tokyo. 2012.2
- Ida H: Pompe disease –Current status and future directions-, International Myogenic Disorders, Kyoto, 2012.6
- Ida H: Gaucher disease in Japan, Gaucher Advisory Meeting, Tokyo. 2012.10
- Ida H: Eliglustat treatment for Gaucher disease, International Forum for Lysosomal Storage Disorders, Tokyo. 2012.10
- Ida H: Genetic and clinical heterogeneity of neuropathic Gaucher disease, The 14th Asia LSD Meeting, Beijing. 2012.10
- Ida H: Clinical heterogeneity of LSD, Pediatric Endocrine & Inherited Metabolic Academic Conference. Yantai. China. 2011.10
- Ida H: Neurological Aspects of Lysosomal Storage Diseases, ISEND. Taipei. 2010.3
- Ida H: Gaucher Disease in Japan, GENZ kick off meeting. Tokyo. 2010.7

大橋十也

- Ohashi T: Introduction to Fabry Disease ten •Epidemiology, Pathology, Genetics. •Clinical Spectrum of

- Disease. •Case Samples. 5th Annual Physician Trainig Pompe-Fabry.Taipei, Taiwan, June22-24, 2012.
- 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.
 - Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Eto Y, Ida H, Kobayashi H Anti-CD3 antibody reduces antibody formation and prevents lethal hypersensitivity reaction in enzyme replacement therapy for murinelysosomal storage diseases. 11th International Symposium on Lysosomal Storage Diseases, Madrid, April 1-2, 2011
 - Kobayashi H, Ariga M, Shimada Y, Iizuka A, Yokoi T, Fukuda T, Iwamoto T, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Lentiviral Mediated Neonatal Gene Therapy for Krabbe Disease Model Mouse. American Society of Gene & Cell Therapy 14th Annual Meeting. Seattle, May 18-21, 2011
 - Yokoi T, Kobayashi H, Shimada Y, Eto Y, Ishige N, Kitagawa T, Otsu M, Nakauchi H, Ida H, Ohashi T. Chimerism of bone marrow reduces the glycolipid storage in Fabry disease mice. American Society of Gene & Cell Therapy 14th Annual Meeting. Seattle, May 18-21, 2011
 - Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Ida H, Eto Y, Kobayashi H. Anti-CD3 antibody reduces antibody formation and prevents lethal hypersensitivity reaction in enzyme replacement therapy for Pompe disease in mouse. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, 30 August-2 September 2011
 - Nishiyama Y, Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Involvement of akt signaling pathway in autophagy induction in fibroblasts from infantile-onset Pompe disease patient. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, 30 August-2 September 2011
 - Shimada Y, Fukuda T, Nishiyama Y, Kobayashi H, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Characterization of ubiquitin-protein conjugates as a blood biomarker for detection of autophagic buildup in Pompe disease mouse. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, 30 August-2 September 2011
 - Ariga M, Kobayashi H, Shimada Y, Iizuka S, Kaneshiro E, Shimizu H, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Evaluation of autophagy using expression of LC3 protein in neonatal gene therapy of MPSVII mice by lentiviral vector. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Geneva, Switzerland, 30 August-2 September 2011
 - Toya Ohashi: Limitation of ERT and BMT for Lysosomal Storage Disease. 2011 Korean Lysosomal Storage Disease, Seoul, 2011-July-8
 - Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Ida H, Kobayashi H: Anti-CD3 antibody reduces antibody formation and prevents lethal hypersensitivity reaction in enzyme replacement therapy for murinelysosomal storage diseases. 11th European round table on FABRY DISEASE. Istanbul, Turkey, Oct.15-16,2010.

国内学会

衛藤義勝、井田博幸、大橋十也、小林博司

- 衛藤義勝：ファブリ病の最近の進歩、ファブリ病患者会、大阪 2013, 2, 18
- 衛藤義勝、Niemann-Pick C病の診断、治療に関して、NPC病シンポジウム、東京、2013. 4. 27

- 衛藤義勝：ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症 日本小児科学会講演, 広島 2013. 4. 18
- 小林博司、飯塚佐代子ほか レンチウイルスベクターを用いたクラッペ病に対する遺伝子治療 第19回日本遺伝子治療学会 岡山、2013年7月
- 衛藤義勝：ニーマンピックC病の診断と治療に関して、第55回日本小児神経学会 大分 2013. 5. 31
- 衛藤義勝 ファブリ病最新の進歩、ファブリ病研究会、札幌、2013. 10. 5
- 衛藤義勝；先天性ムコ多糖症の進歩、 久留米小児科医会、2013. 10. 11
- 衛藤義勝：ゴーシェ病最近の進歩、中国小児内分泌代謝学会アモイ市、福建省 2013. 10. 23-24
- 衛藤義勝：Lysosomal acid lipase deficiency, アジア小児肝臓消化器学会一ツ橋会館, 東京, 2013. 11. 1
- 衛藤義勝：ファブリ病Update, 東北ファブリ病患者会 仙台, 2013. 11. 3
- 衛藤義勝：遺伝病治療最近の進歩-特に中枢神経系の治療を目指して、久留米大学小児科芳野教授 退任記念講演、2012. 3. 24, 福岡
- Yoshikatsu Eto, Toya Ohashi : The fabry Outcome Survey (FOS) : Overview of the current status and future developments, 第54回日本先天代謝異常学会, 2012. 11. 15, 岐阜
- 衛藤 義勝、大樂 武範、若林 太一、井田 博幸、萩野谷和裕、山本 真也、成田 綾、大野 耕策：若手型ニーマンピックC病 (NPC1) 3例に対するMiglustatの治療効果, 第54回日本先天代謝異常学会, 2012. 11. 16, 岐阜
- 樋口 孝、河越 しほ、大津 真、加藤 総夫、南沢 享、松本 朱里、井田 博幸、大橋 十也、中内 啓光、衛藤 義勝：ゴーシェ病及びポンペ病患者皮膚細胞由来iPS 様細胞の樹立, 2012. 11. 16, 岐阜
- 河越 しほ、樋口 孝、大高真奈美、嶋田 洋太、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、岡野 ジェイムス洋尚、中西 真人、衛藤 義勝：センダイウイルスを用いたヒトファブリー病由来iPS 様細胞の樹立, 2012. 11. 16, 岐阜
- 藤崎 美和、松本 朱里、高村 歩美、樋口 孝、古城真秀子、河越 しほ、小林 博司、嶋田 洋太、大橋 十也、大樂 武範、衛藤 義勝：乾燥濾紙血を用いたマルトー・ラミー症候群 (MPSVI) の診断法の検討, 2012. 11. 16, 岐阜
- 大樂 武範、ハミルトン ジョン、マーチン ダナ、衛藤 義勝：濾紙血を用いたリソゾーム酸性リパーゼ欠損症 (LAL) の診断法の検討, 2012. 11. 16, 岐阜
- 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
- 井田博幸：治療可能な遺伝性疾患 (リソゾーム病) の診断-臨床に注意すべき症状-, 世田谷区医師会講演, 東京. 2012. 2
- 井田博幸：リソゾ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
- 井田博幸：実地臨床からみたリソゾーム病の診断, 宮崎大学小児科講演会, 宮崎. 2012. 6
- 井田博幸：リソゾーム病の治療-現状と将来展望-, 神奈川酵素補充療法研究会, 横浜. 2012. 7
- 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
- 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. 201

- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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：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.
- 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
- 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.
- 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.
- 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.
- 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
- 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.
- 大橋十也：ファブリー病の診断と治療(案) ~早期治療にrつなげるために~．希少疾患学術講演会．横浜．2012.11.12.
- 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.
- 大橋十也：「ファブリー病の診断と治療」 早期治療にrつなげるために．学術講演会．千葉．2012.12.5.
- 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
- 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

- 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
- 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(MPSⅡ)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
- 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
- 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
- レンチウイルスベクターを用いたクラッベ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
- 河越 しほ、樋口 孝、河合 利尚、孟 興麗、嶋田 洋太、清水 寛美、福田 隆浩、張 璽、中畑 龍俊、深田 宗一郎、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：Pompe病モデルマウス由来iPS細胞から分化誘導した骨格筋細胞の形態学的解析, 第16回日本ライソゾーム病研究会, 2011. 9. 30, 東京
- 樋口 孝、清水 寛美、福田 隆浩、河越 しほ、松本 朱里、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：ハンター病モデルマウスにおける脳室内酵素補充療法の治療研究, 第16回日本ライソゾーム病研究会, 2011. 9. 30, 東京
- 河越 しほ、樋口 孝、嶋田 洋太、清水 寛美、福田 隆浩、張 璽、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：Pompe病モデルマウス由来iPS細胞を用いた骨格筋細胞への分化と細胞移植療開発に向けての試み, 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11, 千葉
- 樋口 孝、清水 寛美、福田 隆浩、河越 しほ、松本 朱里、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：脳室内酵素補充療法によるハンター病モデルマウスの治療, 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11, 千葉
- 河越 しほ、樋口 孝、河合 利尚、孟 興麗、嶋田 洋太、清水 寛美、平山 怜美、福田隆浩、張 璽、中畑 龍俊、深田宗一郎、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：Pompe病モデルマウス由来iPS細胞の樹立及び骨格筋細胞への分化誘導, 第56回日本人類遺伝学会, 2011. 11. 10, 千葉 ポスター
- 樋口 孝、清水 寛美、福田 隆浩、河越 しほ、松本 朱里、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、衛藤 義勝：ハンター病の新規治療法の開発～脳室内酵素補充療法によるハンター病モデルマウスの治療効果～, 第56回日本人類遺伝学会, 2011. 11. 11, 千葉 ポスター
- 井田博幸：リソゾーム病—治療法の進歩と今後の課題—, 神奈川県小児科医会. 横浜. 2011. 3

- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療ーゴーシェ病とポンペ病を中心にー，日本小児神経学会．横浜．2011.5
- 井田博幸：基質合成抑制療法ーその基礎と臨床ー，日本ライソゾーム病研究会．東京．2011.9
- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療ー実地臨床からのアプローチと最近の進歩ー，佐賀大学小児科臨床懇話会．佐賀．2011.10
- 井田博幸：日常診療に役立つリソソーム病の知識，秦野・伊勢原医師会学術講演会．秦野．2011.10
- Hiroyuki Ida :Clinical heterogeneity of LSD, Pediatric Endocrine & Inherited Metabolic Academic Conference. Yantai. China. 2011.10
- 井田博幸：小児神経科医に必要なリソソーム病の知識，日本小児神経学会北海道地方会．札幌．2011.10
- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療ー現状と今後の課題ー，横須賀・三浦小児科医会学術講演会．横須賀．2011.11
- 井田博幸：リソソーム病の臨床と研究の進歩，日本小児科学会東北地方会．仙台．2011.11
- 井田博幸：リソソーム病の臨床的異質性ー遺伝子変異と治療との関連ー，北陸臨床遺伝研究会．金沢．2011.11
- 井田博幸：症例から学ぶリソソーム病ーゴーシェ病ー，日本先天代謝異常学会．幕張．2011.11
- 井田博幸：リソソーム病に対する酵素補充療法ーその効果と問題点ー，日本小児科学会岩手地方会．盛岡．2011.12
- 西山由梨佳，嶋田 洋太，小林 博司，大橋 十也，衛藤 義勝，井田 博幸：ポンペ病細胞で生じるオートファジー活性化へのAktシグナル経路の関与，第16回日本ライソゾーム病研究会，2011.9.30，東京
- 小林 正久，大橋 十也，柳澤 智義，猪又 孝元，北川 照男，衛藤 義勝，井田 博幸，草野 英二： α -Galactosidase AにE 66Q変異を持つ男性透析患者の心臓病理所見についての検討，第53回日本先天代謝異常学会 2011.11，千葉
- 若林太一，田嶋朝子，小林正久，小林博司，大橋十也，井田博幸：日本人におけるGaucher病2型42例の臨床的特徴遺伝子異常．第53回日本小児神経学会．横浜．2011.5.26-28
- 佐藤洋平，井上隆志，中村美沙子，保科宙生，平田佑子，日馬由貴，南波広行，大坪主税，高島典子，和田靖之，久保政勝：急激に十二指腸潰瘍穿孔をきたしたロタウイルス胃腸炎の1歳女児例．第190回日本小児科学会千葉地方会．千葉．2011.7
- 佐藤洋平，斎藤亮太，齋藤千徳，飯島正紀，河内貞貴，浦島 崇，藤原優子，小林博司，井田博幸，宇野吉雅，森田紀代造：酵素補充療法中に大動脈弁置換術を施行したHunter症候群の1例．第47回日本小児循環器学会．福岡．2011.8
- 若林太一，田嶋朝子，小林正久，小林博司，大橋十也，井田博幸：日本人におけるGaucher病2型42例の臨床的特徴遺伝子異常．第114回日本小児科学会．東京．2011.8.12-14
- 大橋十也：ファブリー病重症度スコアDS3-MAINZスコアの紹介．第7回日本ファブリー病フォーラム．東京．2011.7.10
- 大橋十也：小児科医が臨床で注意すべき疾患 ファブリー病．第21回日本外来小児科学会．神戸．2011.8.28

- 大橋十也：ライソゾーム病酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫応答. 第16回日本ライソゾーム病研究会. 東京. 2011. 9. 29-30
- 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. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 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.
- 嶋田洋太、福田隆裕、西山由梨佳、小林博司、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也：ポンペ病骨格筋におけるオートファジー異常検出のための血中バイオマーカーとしてのユビキチン化タンパク質の特徴付け. 第16回日本ライソゾーム病研究会. 東京. 2011. 9. 29-30
- 大橋十也、飯塚佐代子、嶋田洋太、樋口 孝、井田博幸、衛藤義勝、小林博司：ライソゾーム病酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫反応に関する研究. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 有賀賢典、小林博司、嶋田洋太、飯塚佐代子、金城栄子、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也：レンチウイルスベクターによる遺伝子治療を施行した新生児MPSVIIマウスの脳内LC3蛋白発現の検討. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 西山由梨佳、嶋田洋太、小林博司、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也：ポンペ病細胞における小胞体ストレス非依存的オートファジー活性化機構の解析. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 嶋田洋太、西田ひかる、長尾 陸、西山由梨佳、小林博司、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也：プロテアソーム阻害剤を用いたポンペ病に対する新規シャペロン療法の開発. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 小林博司、有賀賢典、嶋田洋太、飯塚佐代子、福田隆裕、岩本武夫、衛藤義勝、井田博幸、大橋十也：レンチウイルスを用いたクラッペ病の遺伝子治療. 第53回日本先天代謝異常学会. 幕張. 2011. 11. 24-26
- 樋口 孝、清水 寛美、河越 しほ、福田 隆浩、小林 博司、井田 博幸、大橋 十也、平戸 徹、西野 勝哉、衛藤 義勝：MPSII 型Knockout マウスでの脳室内酵素治療に関する研究 日本先天代謝異常学会総会 2010. 10 大阪
- 河越 しほ、孟 興麗、嶋田 洋太、樋口 孝、清水 寛美、福田 隆浩、井田 博幸、小林 博司、大橋 十也、衛藤 義勝：Pompe病モデルマウスからのiPS 細胞の樹立と骨格筋細胞への分化誘導 日本先天代謝異常学会総会 2010. 10 大阪
- 小林 正久、大橋 十也、井田 博幸、衛藤 義勝：日本人Fabry 病家系の遺伝子変異についての研究 遺伝子変異と臨床病型について 日本先天代謝異常学会総会 2010. 10 大阪
- 清水 寛美、嶋田 洋太、若林 太一、小林 博司、大橋 十也、井田 博幸、川井 充、衛藤 義勝：濾紙血を用いたPompe 病スクリーニング法の有用性と問題点 日本先天代謝異常学会総会 2010. 10 大阪
- 井田博幸：ライソゾーム病ー診断のアプローチと治療の進歩, 順天堂大学小児科新春特別講演会. 東京. 2010. 1
- 井田博幸：ファブリー病に対する酵素補充療法の効果, 慈恵ファブリー病の会. 東京. 2010. 1
- 井田博幸：ベビーシッターに必要な感染症の知識, ピジョン保育士教育講演. 東京. 2010. 3
- 井田博幸：酵素補充療法ー現状と課題ー, 日本小児科学会. 盛岡. 2010. 4

- 井田博幸：ファブリー病の酵素補充療法の最近の知見，ファブリー病患者会．東京．2010.5
- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療，徳島県小児科医会．徳島．2010.6
- 井田博幸：実地臨床におけるリソソーム病の知識，愛媛大学小児科臨床懇話会．松山．2010.7
- 井田博幸：良医を育成するための慈恵医大の取り組み，横浜市東部小児科医会．横浜．2010.7
- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療－実地臨床からのアプローチ－，北海道先天代謝異常症研究会．札幌．2010.8
- 井田博幸：リソソーム病の診断と治療－一般小児科医に必要な知識－，藤田保健衛生大学小児科臨床懇話会．名古屋．2010.10
- 井田博幸：新生児科医に必要な代謝異常症の知識－マススクリーニングとライソゾーム病－，日本新生児未熟児学会．神戸．2010.11
- 井田博幸：保育に必要なアレルギーの知識，ピジョンハーツ講演会．東京．2010.11
- 井田博幸：小児科医に必要なリソソーム病の知識，日本小児科学会群馬県地方会．高崎．2010.11
- 井田博幸：アレルギーと保育，ピジョンハーツ講演会．大阪．2010.12
- 井田博幸：酵素補充療法の今後の課題，第15回日本ライソゾーム病研究会．東京．2010.12.10-11
- 有賀 賢典、小林 博司、飯塚 佐代子、金城 栄子、清水 寛美、衛藤 義勝、大橋 十也、井田 博幸：新生児MPS VII マウスへの遺伝子治療におけるレンチウイルスベクターの長期発現 日本先天代謝異常学会総会 2010.10 大阪
- 横井 貴之、小林 博司、衛藤 義勝、石毛 信之、北川 照男、大津 真、中内 啓光、大橋 十也、井田 博幸：ファブリー病モデルマウスに対する骨髄移植におけるキメリズムの決定 日本先天代謝異常学会総会 2010.10 大阪
- 有賀賢典、小林博司、飯塚佐代子、金城栄子、清水寛美、衛藤義勝、大橋十也、井田博幸：新生児MPSVIIマウスへの遺伝子治療におけるレンチウイルスベクターの長期発現． 第52回日本先天代謝異常学会 大阪 2010.10.21-23
- 有賀賢典、小林博司、金城栄子、清水寛美、飯塚佐代子、大橋十也、衛藤義勝、井田博幸：レンチウイルスベクターの長期発現について－Sly病モデルマウスの遺伝治療 第55回日本人類遺伝学会．大宮．2010.10.27-30
- 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 遺伝子変異と臨床病型について 第52回日本先天代謝異常学会 大阪 2010.10.21-23
- 佐藤洋平、小林正久、井田博幸：出生体重1500g未満の新生児における一過性高17-OHP血症の臨床的意義に関する検討 第52回日本先天代謝異常学会 大阪 2010.10.21-23
- 小林正久、井田博幸：当科で診断した周産期致死性ゴーシェ病6例の臨床経過についての検討 第55回日本未熟児新生児学会 神戸 2010.11.5-7
- 横井貴之、小林博司、衛藤義勝、大橋十也、井田博幸：ファブリー病に対する骨髄移植に対するキメリズムの決定 第52回日本先天代謝異常学会．大阪．2010.10.21-23
- 横井貴之、小林博司、衛藤義勝、大橋十也、井田博幸：ファブリー病に対する骨髄移植に対するキメリズムの決定 第55回日本人類遺伝学会．大宮．2010.10.27-30
- 西山由梨佳、横井貴之、小林博司、大橋十也、井田博幸：妊娠中に酵素補充療法を施行したFabry病の2例 第15回日本ライソゾーム病研究会 東京 2010.12.10-11
- 大橋十也：新しい治療法の適応とガイドライン．(シンポジウム) 第52回日本先天代謝異常学会

総会. 大阪. 2010. 10. 21-23

- 大橋十也：ライソゾーム蓄積症の診断と治療. 第55回大会日本人類遺伝学会. 大宮. 2010. 10. 27-30
- 大橋十也：ライソゾーム病の酵素補充療法における抗体産生, 第15回日本ライソゾーム病研究会. 東京. 2010. 12. 10-11
- Yohta Shimada, Hiroshi Kobayashi, Yoshikatsu Eto, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi. Induction mechanism of autophagy in fibroblasts from Pompe disease patients. 第1回アジア先天代謝異常学会 福岡 2010. 3. 7-10
- 大橋十也, 飯塚佐代子, 衛藤義勝, 嶋田洋太, 井田博幸, 小林博司：抗CD3抗体によるポンペ病酵素補充療法での酵素製剤に対する免疫寛容導入. 第52回日本先天代謝異常学会総会. 大阪, 10. 21-23, 2010.
- 嶋田洋太, 西山由梨佳, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也：ポンペ病細胞におけるオートファジー活性化の分子機序 第52回日本先天代謝異常学会. 大阪. 2010, 10. 21-23
- 嶋田洋太, 西山由梨佳, 若林太一, 横井貴之, 小林博司, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也：スプライング変異を持つ遅発型ポンペ病細胞に対するケミカルシャペロンの効果 第55回日本人類遺伝学会. 大宮. 2010, 10. 28-30
- Kobayashi H, Ariga M, Shimada Y, Iizuka S, Yokoi T, Iwamoto T, Fukuda T, Ida H, Eto Y, Ohashi T: Neonatal Gene Therapy for The Mouse Model of Krabbe Disease. 第16回日本遺伝子治療学会 宇都宮 2010. 7. 1-3
- 小林博司, 飯塚佐代子, 有賀賢典, 嶋田洋太, 井田博幸, 衛藤義勝, 大橋十也：レンチウイルスベクターシステムを用いたクラッベ病の遺伝子治療. 第113回日本小児科学会 盛岡 2010. 4. 23-25
- 小林博司, 飯塚佐代子, 福田隆裕, 岩本武夫, 有賀賢典, 嶋田洋太, 衛藤義勝, 井田博幸, 大橋十也：レンチウイルスベクターシステムを用いたクラッベ病モデルマウスに対する新生児遺伝子治療. 第52回日本先天代謝異常学会 大阪 2010. 10. 21-23
- 小林博司, 有賀賢典, 嶋田洋太, 飯塚佐代子, 福田隆裕, 岩本武夫, 井田博幸, 衛藤義勝, 大橋十也：レンチウイルスシステムを用いたKrabbe病に対する遺伝子治療 第55回日本人類遺伝学会. 大宮. 2010. 10. 21-23

鈴木義之

- 鈴木義之：シャペロン療法の始まりと現況. 第1回日本シャペロン研究会、東京、2012.11.11.
- 高井知子, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, 大野耕策, 鈴木義之, 難波栄二: ヒトI51T変異 β -ガラクトシダーゼに有効な新規ケミカルシャペロン化合物の解析. 第54回日本先天代謝異常学会、岐阜、2012.11.15-17.
- 成田綾, 白井謙太朗, 前垣義弘, 久保田智香, 高山留美子, 高橋幸利, 浅川賢, 石川均, 鈴木義之, 大野耕策: 神経型Gaucher病における対光反射. 第54回日本先天代謝異常学会、岐阜、2012.11.15-17.

- 成田綾、白井謙太郎、前垣義弘、久保田智香、高山留美子、高橋幸利、石川均、鈴木義之、大野耕策: 神経型Gaucher病に対するケミカルシャペロン療法. 第54回日本先天代謝異常学会、岐阜、2012.11.15-17.
- 難波栄二、檜垣克美、足立香織、大野耕策、鈴木義之: β -ガラクトシダーゼ欠損症に対する新たな化合物によるシャペロン療法の開発. 第54回日本小児神経学会総会、札幌、平成24.5.17-19.
- 難波栄二、檜垣克美、大野耕策、鈴木義之: ヒトベータガラクトシダーゼ欠損症に対するケミカルシャペロン療法:88のミスセンス変異に対するNOEVの有効性. 第53回日本小児神経学会総会、2011.5.26-28, 横浜
- 檜垣克美、高村歩美、高井知子、大野耕策、鈴木義之、難波栄二: GM1ガングリオシドーシスモデルマウス脳におけるシグナル伝達異常. 第16回日本ライソゾーム病研究会、東京、2011.9.29-30.
- 高井知子、檜垣克美、Carmen Ortiz Mellet, José M. García Fernández, 大野耕策、鈴木義之、難波栄二: ベータガラクトシダーゼに対する新規シャペロン候補化合物の解析. 第53回日本先天代謝異常学会、幕張、2011.10.24-26.
- 高井知子、檜垣克美、李林静、飯田真己、大野耕策、鈴木義之、難波栄二: ベータガラクトシダーゼに対するケミカルシャペロン活性測定のための新規細胞系の構築. 第52回先天代謝異常学会、大阪、2010. 10. 21-23.
- 鈴木義之: ケミカルシャペロン療法: ヒト臨床試験に向けて. 第15回日本ライソゾーム病研究会、東京、平成22.12.10-11.
- 一ノ宮 悟史、鈴木 義之: G_{M1}-ガングリオシドーシスモデルマウスにおける運動機能検査法の開発. 第15回日本ライソゾーム病研究会、東京、平成22.12.10-11.
- 檜垣克己、栞卓 (Luan Zhuo)、李林静、難波栄二、大野耕策、Carmen Ortiz Mellet、Jose M. Garcia Fernandez、鈴木義之: ゴーシェ病に対する蛍光標識薬理的シャペロンの効果に関する検討. 第15回日本ライソゾーム病研究会、東京、平成22.12.10-11.

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 the patients with Mucopolysaccharidosis Type II. 第54回日本先天代謝異常学会 2012年11月14-17日 岐阜
- 澤田智、田中あけみ、鈴木健、奥山虎之、藤井研人、坂口知子、小田絵里、藤直子、斎藤三佳、北川照男。新生児スクリーニングにおいて発見されたiduronate-2-sulfatase遺伝子のpseudodeficiency allele. 第53回日本先天代謝異常学会 千葉 2011. 11

島田 隆

- Shimada, T. Gene Therapy in Japan -Problems and Prospects-第18回日本遺伝子治療学会 2012.6. 熊本
- Miyake, N., Miyake, K., Sakai, A., Yamamoto, M., Endo, A., Suzuki, H., Shimada, T. Successful treatment of adult MLD model mice by intrathecal administration of AAV9 vector. 第18回日本遺伝子治療学会 2012.6. 熊本
- 島田 隆: 遺伝子治療の最近の動向ーゲノム医療の世界の動向と本邦における臨床応用の展望ー. 第21回日本Cell Death学会 2012.7. 名古屋

- 島田 隆：遺伝子治療の最近の動向ー我が国の遺伝子治療臨床研究の進歩ー。つくばオンコロジーフォーラム 2012.8. 筑波
- 坂井敦、齋藤文仁、三宅紀子、三宅弘一、島田隆、鈴木秀典：DRG神経におけるmiR-7a過剰発現は神経障害性疼痛を特異的に抑制する。第35回日本神経科学大会2012.9. 名古屋
- 五十嵐勉、三宅弘一、浅川なぎさ、島田隆、高橋浩：AAVtype8ベクターの投与方法の違いによる遺伝子導入効率と発現期間の検討。第115回日本眼科学会総会 2011.4
- Miyake, N., Miyake, K., Sakai, A., Yamamoto, M., Endo, A., Suzuki, H., Shimada, T. Gene Therapy for MLD by Intrathecal Administration of Type 9 AAV Vector Expressing ASA. 第17回日本遺伝子治療学会 2011.7 福岡
- Miyake, K., Matsumoto, T., Miyake, N., Orimo, H., Fukunaga, Y., Shimada, T. AAV Type 8 Mediated Bone-Targeted and Muscle Directed Neonatal Gene Therapy for Hypophosphatasia. 第17回日本遺伝子治療学会 2011.7 福岡
- Osamu, I., Sugano, H., Miyake, K., Shimada, T. Successful treatment of severe infantile hypophosphatasia by ex vivo gene therapy using bone marrow cells expressing bone targeted TNALP. 第17回日本遺伝子治療学会 2011.7 福岡
- Asakawa, N., Igarashi, T., Miyake, K., Shimada, T., Takahashi, H. Direct comparison of administration routes for AAV8 mediated ocular gene therapy. 第17回日本遺伝子治療学会 2011.7 福岡
- Miyake, K., Shimada, T. Development of cell targeting strategy using HIV vector pseudotyped with HIV envelope. 第17回日本遺伝子治療学会 2011.7 福岡
- 菅野 華子、飯島 修、渡邊 淳、福永 慶隆、島田 隆：低フォスファターゼ症モデルマウスの胎児期遺伝子治療。第29回日本骨代謝学会学術集会 2011.7.大阪
- 飯島 修、菅野 華子、渡邊 淳、島田 隆：骨髄細胞移植による低フォスファターゼ症の遺伝子治療。第29回日本骨代謝学会学術集会 2011.7.大阪
- 渡邊 淳、菅野 華子、飯島 修、折茂 英生、島田 隆：日本における周産期型低フォスファターゼ症 高頻度変異部位1559delTと周産期時期からのfollow upの重要性。第29回日本骨代謝学会学術集会 2011.7. 大阪
- Tamai, H., Miyake, K., Yamaguchi, H., Shimada, T., Inokuchi, K., Dan, K. The effect and specific mechanisms of systemic gene therapy using AAV8-IL24 in MLL/AF4 Tg mice. 日本血液学会総会 2011.10. 名古屋
- 菅野 華子、飯島 修、渡邊 淳、福永 慶隆、島田 隆：低フォスファターゼ症モデルマウスの胎児期遺伝子治療。第53回日本先天代謝異常学会総会 2011.11. 幕張
- 菅野 華子、島田 隆。Type 9アデノ随伴ウィルスベクター(AAV9)を用いたマウス胎児への遺伝子導入。ライソゾーム病研究会。2010.10 東京
- 酒井規夫
- 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
- 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

- 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
- 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
- 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
- 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
- Mohammad Arif Hossain, Chaperone therapy for Krabbe disease; Japanese late-onset mutations can be treated effectively by NOEV、第2回シャペロン療法研究会、2013. 12
- MOHAMMAD ARIF HOSSAIN, Takanobu Otomo, Yusuke Hamada, Michiko Shinpo, Motohiro Akagi, Keiichi Ozono, Norio Sakai, The late-onset mutant protein of GALC shows effective processing, 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11
- 新寶理子、GM2 ガングリオシドーシス ～当科での診断症例の検討～、第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11
- 濱田悠介、The efficacy of sodium pyruvate therapy and breath gas test for PDH E1-alpha deficiency、第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11
- 酒井規夫、造血幹細胞移植（代謝専門医の立場から）、第1回 先天代謝異常症患者会フォーラム、2012. 8
- 米衛ちひろ、豊島光雄、濱田悠介、酒井規夫、河野嘉文. 進行性骨溶解を認めたセラミダーゼ欠損症の一例. 第54回日本小児神経学会総会 札幌 2012. 05
- 中野さやか、新寶理子、東 純史、濱田悠介、岩谷祥子、富永康仁、木村志保子、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、永井利三郎、大藪恵一、Cataplexyが診断の契機となった Niemann-Pick 病 C 型の 2 症例、第54回日本小児神経学会総会 札幌 2012. 05
- 酒井規夫、ファブリー病と遺伝カウンセリング-遺伝カウンセリングとライフプラン、日本遺伝カウンセリング学会、2012. 5
- 濱田悠介、大友孝信、酒井規夫、大藪恵一、田中雅嗣、ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症患者に対する呼気ガス試験による診断の試み、第7回近畿先天代謝異常症研究会、大阪、2011. 6
- 濱田悠介、東純史、Mohammad Arif Hossain、正嶋和典、大友孝信、曹秀樹、酒井規夫、大藪恵一、胆のう乳頭腫を呈した異染性白質ジストロフィーの2症例、第7回近畿先天代謝異常症研究会、大阪、2011. 6
- 酒井規夫、ミニレクチャー「ライソゾーム病の遺伝カウンセリング」、第7回近畿先天代謝異常症研究会、大阪、2011. 6
- 佐藤友紀、酒井規夫、金川武司、大友孝信、濱田悠介、國府力、小巻正泰、吉津紀久子、西田千夏子、市村沙希、松村泰志、野口眞三郎、大阪大学病院における電子カルテによる遺伝子情報管理の取り組み、遺伝医学合同学術集会2011、京都、2011. 6
- 小巻正泰、酒井規夫、金川武司、大友孝信、濱田悠介、國府力、佐藤友紀、吉津紀久子、西田千夏子、市村沙希、野口眞三郎、全国遺伝子医療部門におけるホームページに関する実態調査報告、遺伝医学合同学術集会2011、京都、2011. 6
- Mohammad Arif Hossain, Takanobu Otomo, Yusuke Hamada, Motohiro Akagi, Keiichi Ozono, Norio

Sakai, Screening of seven common mutations is effective to predict the phenotypes of Krabbe disease patients in Japan、ライソゾーム病スクリーニング東京会議2011、東京、2011. 8

- 酒井規夫、濱田悠介、Mohammad Arif Hossain、大友孝信、大藪恵一、後期乳児型異染性白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植の効果について、第16回日本ライソゾーム病研究会、東京、2011. 9
- 酒井規夫、濱田悠介、大友孝信、乾 幸治、大藪恵一、ゴーシェ病 I 型に対する酵素補充療法の長期経過について、第16回日本ライソゾーム病研究会、東京、2011. 9
- 大友 孝信、Mucopolipidosis II: Pathophysiology to Therapy (ムコリピドーシスII型の病態解明と治療法の開発)、第16回日本ライソゾーム病研究会、東京、2011. 9
- 大友孝信、檜垣克美、難波栄二、大藪恵一、酒井規夫、ムコリピドーシスII型・III型に対する新しい治療法の開発 (1) 全ライソゾーム酵素補充法の確立、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 大友孝信、檜垣克美、難波栄二、大藪恵一、酒井規夫、ムコリピドーシスII型・III型に対する新しい治療法の開発 (2) 酵素補充療法による治療効果、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 大友孝信、大藪恵一、酒井規夫、ムコリピドーシスII型 (I-cell disease) 細胞におけるゲニステインの効果について、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 濱田悠介、中野さやか、新寶理子、東純史、大友孝信、富永康仁、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、大藪恵一、ムコ多糖症II型の発達と発育に対する酵素補充療法の効果、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 濱田悠介、林真貴子、豊田健太郎、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、大藪恵一、松下賢治、阿部暁子、早坂清、多彩な症状を呈したOPA1異常症の兄妹例、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 濱田悠介、中野さやか、新寶理子、東純史、大友孝信、富永康仁、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、大藪恵一、非常に緩徐な神経学的進行を呈した副腎白質ジストロフィーの一症例、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- ホセインモハンマドアリフ、大友孝信、濱田悠介、赤木幹弘、大藪恵一、酒井規夫、In vitro transient experiment for the common mutations of Krabbe disease in Japan、第53回日本先天代謝異常学会学術集会、千葉、2011. 11
- 田中あけみ、酒井規夫、奥山虎之、鈴木康之、澤田智、大橋十也、大浦敏博、麦島秀雄、田中藤樹、大友孝信、ムコ多糖症II型における造血幹細胞移植の中樞神経系への効果について(多施設共同研究)、第 52回日本小児神経学会総会、横浜、2010. 5
- 大友孝信、檜垣克美、難波栄二、大藪恵一、酒井規夫、ムコリピドーシス II 型の皮膚線維芽細胞ではライソゾームの成熟異常と pH 上昇を来している、第 5 2 回日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010. 10
- 赤木幹弘、豊島光雄、山村なつみ、鈴木保宏、Hossain Arif、濱田悠介、大友孝信、酒井規夫、大藪恵一、日本人 PKAN 症例の遺伝子解析、第52回日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010. 10
- 長谷川泰浩、池田佳世、橘真紀子、山田寛之、清原由起、近藤宏樹、三善陽子、酒井規夫、大藪恵一、小児期発症 Wilson 病 13 例における酢酸亜鉛製剤の有用性について、第52回日本先天代