

謝異常学会総会、大阪、2010.10

- ホセイン モハンマト アリフ、大友孝信、濱田悠介、赤木幹弘、大藪恵一、酒井規夫、Distribution of the Clinical Phenotype of Krabbe Disease in Japan、第52回日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010.10
- 濱田悠介、大友孝信、酒井規夫、田中雅嗣、大藪恵一、ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症患者に対するピルビン酸療法開始前後での呼気ガス試験による評価、第52回日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010.10
- 酒井規夫、シンポジウム2；先天性代謝異常症マス・スクリーニングのこれから、マス・スクリーニングにおける遺伝カウンセリング、第52回日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010.10
- 酒井規夫、日本人クラッベ病の表現型の分布と新生児マス・スクリーニングを含めた診断／治療ガイドライン、第15回日本ライソゾーム病研究会2010.12
- 渡邊順子、大平智子、加藤俊一、矢部普正、酒井規夫、大友孝信、芳野 信：骨髄移植を受けたI-cell病患者の長期予後 第15回日本ライソゾーム病研究会 2010.12
- 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
- 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.
- 大野耕策、成田 綾
- 成田 綾、板村真司、大野耕策他：神経型Gaucher病に対するアンブロキシソールを用いたケミカルシャペロン療法 第55回日本小児神経学会学術集会。大分、2013.5
- 成田 綾、白井謙太郎、大野耕策他：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
- 成田 綾、前垣義弘、大野耕策。Gaucher病3型患者に対するケミカルシャペロン療法の効果。第53回日本小児神経学会総会。横浜、2011.5
- 

難波栄二

- 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
- 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。β-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
- 難波栄二、檜垣克美、高井知子、Yu Yi, 大野耕策、鈴木義之：ファブリー病ならびにGM1-ガング

リオシドーシスに対する新しいシャペロン治療薬の開発. 第57回日本人類遺伝学会、東京、2012. 10. 24-27.

- 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・ $\beta$ -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.
- 高井知子, 檜垣克美, 鈴木義之, 難波栄二: ヒト変異 $\beta$ -ガラクトシダーゼに対する新規シャペロン化合物. 第84回 日本生化学会大会、京都、2011. 9
- 三浦弘子, 檜垣克美, 山内裕子, 高井知子, 難波栄二: ライソゾーム病神経変性とミトコンドリア異常. 第84回 日本生化学会大会、京都、2011. 9
- Nanba E. Chemical chaperone therapy for lysosomal storage diseases. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening. Tokyo, 2011.8
- Takai T, Higaki K, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy: chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. Satellite Symposium of Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases 2011 Tokyo Meeting on Lysosomal Storage Disease Screening. Tokyo, 2011.8
- 檜垣克美, 高村歩美, 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シンポジウム, 東京, 2010. 9
- 高井知子, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez J, 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総会, 千葉, 2011. 11
- Yi Y, 檜垣克美, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez J, 大野耕策, 鈴木義之, 難波栄二: ファブリー病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総会, 千葉, 2011. 11
- 難波栄二, 檜垣克美: GM1-ガングリオシドーシス脳神経細胞内のユビキチン化蛋白質の蓄積. 第52回 日本小児神経学会総会、福岡、2010. 5
- 難波栄二: ケミカルシャペロン療法. 第52回 日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010. 10
- 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シャペロン活性測定のための新規細胞系の構築. 第52回 日本先天代謝異常学会総会、大阪、2010. 10
- 高井知子, 檜垣克美, 李林静、榊原康文、鈴木義之、難波栄二: ヒト変異 $\beta$ -ガラクトシダーゼに対するシャペロン効果. 第83回 日本生化学会大会、神戸、2010. 12
- 檜垣克美, 梁卓, 李林静、難波栄二、大野耕策、Carmen Ortiz Mellet、José M. García Fernández、鈴木義之: ゴーシェ病に対する蛍光標識薬理学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シンポジウム, 東京, 2010. 12

鈴木康之

- 鈴木康之. ペルオキシソームにおける脂肪酸代謝とその異常. 第26回日本小児脂質研究会特別講演. 2012. 11. 30、川越

- 田中あけみ、鈴木康之、奥山虎之、酒井規夫、澤田 智、大友孝信、高倉広光、矢部晋正、石毛美夏、加藤俊一. ムコ多糖症II 型重症型の中樞神経障害に対する造血幹細胞移植の効果評価. 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11. 15-17、岐阜
- Tomatsu S, Suzuki Y, Orii T, Yasuda E, Ruhnke K, Barone C, Corao D, Michael Bober M, Mackenzie W. Establishment of Morquio tissue repository bank. 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11. 15-17、岐阜
- Tomatsu S, Suzuki Y, Orii T, Yamaguchi S, Mackenzie W, Bober M, Montaña AM. Newborn screening and biomarkers for mucopolysaccharidoses. 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11. 15-17、岐阜
- Tomatsu S, Hintze JP, Fujii T, Montaña AM, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Ishimaru T, Orii T. Comparison of liquid chromatography-tandem mass spectrometry and sandwich ELISA for determination of keratan sulfate in plasma and urine. 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11. 15-17、岐阜
- 小関道夫、神田香織、川本典生、折居建治、加藤善一郎、深尾敏幸、近藤直実、下澤伸行、鈴木康之、植木啓文. 躁病様行動に対しバルプロ酸が有効であった移植後思春期大脳型副腎白質ジストロフィーの1例. 第54回日本先天代謝異常学会、2012. 11. 15-17、岐阜
- 小関道夫、下澤伸行、矢部晋正、加藤俊一、加藤剛二、加我牧子、辻 省次、鈴木康之：副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植効果：国内症例の包括的検討. 第53回日本先天代謝異常学会、2011. 11. 24-26、幕張
- 田中あけみ、奥山虎之、鈴木康之、酒井規夫、澤田 智、田中藤樹、大友孝信、大橋十也、大浦敏博、加藤俊一：ムコ多糖症II型に対する造血幹細胞移植の効果について：多施設共同調査研究最終報告. 第53回日本先天代謝異常学会、2011. 11. 24-26、幕張
- 長瀬朋子、梶原直美、鈴木康之、下澤伸行：LC/MSを用いた極長鎖脂肪酸迅速測定の開発. 第53回日本先天代謝異常学会、2011. 11. 24-26、幕張
- 長瀬朋子、玉置也剛、柴田敏之、國定隆弘、鈴木康之、下澤伸行：iPS細胞を用いたペルオキシソーム病神経系モデル構築の試み. 第53回日本先天代謝異常学会、2011. 11. 24-26、幕張
- 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、小澤 祥、長瀬朋子、竹本靖彦、杉尾陽子、鈴木康之、Wanders RJA. 岐阜大学ペルオキシソーム病診断システムの展開—プラスマローゲンによる近位肢型点状軟骨異形成症の診断. 第52回日本先天代謝異常学会、2010.10.21-23、大阪
- 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、桐山寛子、小澤 祥、長瀬朋子、竹本靖彦、鈴木康之. 副腎白質ジストロフィー発症前患者に対する早期介入の取組み. 第52回日本先天代謝異常学会、2010.10.21-23、大阪
- 鈴木康之、知念安紹、田中あけみ、澤田 智、奥山虎之、田中藤樹、折居忠夫、折居恒治、戸松俊治. ムコ多糖症III型に対するGenistein補充の効果. 第52回日本先天代謝異常学会、2010.10.21-23、大阪
- Tomatsu S, Montano A, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii T, Fujii T, Fukushi M. Newborn screening for MPS by using Liquid tandem mass spectrometry method. 第52回日本先天代謝異常学会、2010.10.21-23、大阪

- 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、小澤 祥、竹本靖彦、杉尾陽子、塚原正人、鈴木康之、Wanders RJA. 近位肢型点状軟骨異形成症におけるペルオキシソーム病診断システムの有用性—日本人初のRCDP type 3同胞例の診断解析—. 第55回日本人類遺伝学会. 2010.10.28-30、大宮
- 鈴木康之、知念安紹、戸松俊治. ムコ多糖症III型に対するGenisteinの効果. 第18回統合医療機能性食品国際会議. 2010.7.24-25、札幌
- 田中あけみ、澤田 智、奥山虎之、田中藤樹、鈴木康之、酒井規夫、大橋十也、高倉広充、大浦敏博、加藤俊一：ムコ多糖症II型に対する造血幹細胞移植の効果に関する多施設共同調査研究. 第113回日本小児科学会学術集会. 2010.4.23-25、盛岡
- 長瀬朋子、鈴木康之、下澤伸行. ES細胞からの分化系を用いたペルオキシソーム病の病態解明の試み. 第113回日本小児科学会学術集会. 2010.4.23-25、盛岡

#### 櫻庭 均

- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 月村考宏, 高澤かおり, 山下翔悟, 水戸部さゆり, 鈴木俊宏, 片山昌勅, 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
  - 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
  - 月村考宏, 高田 大, 相澤良明, 鈴木俊宏, 片山昌勅, 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
  - 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 $\beta$ -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
  - 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
  - 櫻庭 均: ファブリー病~早期診断の重要性~, 愛知ファブリー病研究会、2012/ 1、愛知
  - 櫻庭 均: 神経内科医が遭遇する疾患 ファブリー病、第53回日本神経学会学術大会、2012/5、東京
  - 櫻庭 均: 蛋白尿に潜む疾患 ファブリー病、第55回日本腎臓学会学術総会、2012/6横浜
  - 櫻庭 均: 分子設計に基づくファブリー病新規治療戦略、第57回(社)日本透析医学会 学術集会・総会、2012/6、札幌
  - 櫻庭 均: ファブリー病の分子病態と腎障害、第47回日本小児腎臓病学会学術集会、2012/6、東京
  - 櫻庭 均: 日常の診療に潜むファブリー病: 病態・診断・治療、沖縄ファブリー病セミナー、2012/8、沖縄
  - 櫻庭 均: 隠れ心筋症? ファブリー病~その診断と治療の最先端~, 第123回みなとセミナー 第15回心臓病センター病診連携学術講演会、2012/8、横浜
  - 櫻庭 均: ファブリー病 診断と治療の実際、第18回 日本腹膜透析医学会 学術集会・総会、2012/9、徳島
  - 櫻庭 均: 酵素/低分子化合物複合体形成機構の熱力学的・構造学的検討、第1回 日本シャペロン療法研究会、 遺伝性難病の治療を目指して、2012/11、東京
  - 渡邊 徹、高岡友紀、川島育夫、 櫻庭 均、 千葉靖典: サポシンB欠損症治療薬を目指したヒトサポシンBの生産、日本農芸化学会 2012年度大会、2012/3 京都
  - 向日良夫、鈴木俊宏、 兎川忠靖、 片山昌勅、 松田兆史、 櫻庭 均: 分析実習におけるビュレット操作の問題点日本薬学会第132年会、2012/3、札幌.
  - 兎川忠靖、 児玉 敬、 月村考宏、 柏 志保、 川島育夫、 鈴木俊宏、 櫻庭 均: ファブリー病の診断におけるLyso-Gb3の評価. 日本薬学会第132年会、2012/3、札幌
  - 鈴木俊宏、 入澤 愛、 西尾和人、 大森 亨、 兎川忠靖、 櫻庭 均: Micro RNAによるゲフィチニブ耐性関連因子の調節、第16回日本がん分子標的治療学会学術集会、2012/6、福岡
  - 兎川忠靖、 月村考宏、 水戸部さゆり、 鈴木俊宏、 川島育夫、 櫻庭 均: グロボトリアオシル

セラミドの新規測定法、第54回日本先天代謝異常学会総会／第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜

- 水戸部さゆり、 兎川忠靖、 月村考宏、 土井研人、 野入英世、 赤井靖宏、 齋藤能彦、 芳野信、 竹中俊宏、 櫻庭 均： M296I変異GLAを有するファブリー病患者は血漿中Lyso-Gb3濃度の増加を伴わない、第54回日本先天代謝異常学会総会／第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 辻 大輔、 難波建多郎、 石丸直澄、 櫻庭 均、 伊藤孝司： Tay-Sachs病患者由来iPS細胞の樹立と分化神経系細胞に対する酵素補充効果の検討、第54回日本先天代謝異常学会総会／第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 北風圭介、 辻 大輔、 難波建多朗、 浅沼大祐、 神谷真子、 浦野泰照、 櫻庭 均、 伊藤孝司： 新規人工蛍光基質を用いたリソソーム酵素の脳内補充効果のin vivo イメージング、第54回日本先天代謝異常学会総会／第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 月村考宏、 田中利絵、 大塚智子、 水戸部さゆり、 鈴木俊宏、 齋藤静司、 兎川忠靖、 櫻庭均： ハイリスク群の男性を対象としたファブリー病スクリーニング、第54回日本先天代謝異常学会総会／第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2012/11、岐阜
- 鈴木俊宏、 櫻庭 均： ヒト正常組織由来培養細胞における組換えリソソーム酵素の取り込み、第85回日本生化学会大会、2012/12、福岡
- 月村考宏、 田中利絵、 大塚智子、 水戸部さゆり、 鈴木俊宏、 齋藤静司、 兎川忠靖、 櫻庭均： 男性を対象としたファブリー病のハイリスク・スクリーニング、第85回日本生化学会大会、2012/12、福岡
- 水戸部さゆり、 兎川忠靖、 月村考宏、 児玉 敬、 齋藤静司、 鈴木俊宏、 櫻庭 均： 血漿中Lyso-Gb3濃度の増加しないファブリー病症例群の解析、第85回日本生化学会大会、2012/12、福岡
- 櫻庭 均： ファブリー病の診断と治療のバイオマーカー： グロボトリアオシルスフィンゴシン、第5回ファブリー病シンポジウム、2011/2、東京
- 櫻庭 均： ファブリー病をよく知るために： 分子病態から診断、治療まで、第5回埼玉酵素補充療法研究会、2011/3、大宮
- 櫻庭 均： ファブリー病の診断治療戦略ー最新のスクリーニング結果報告、第55回日本腎臓学会学術総会、2011/ 6、横浜
- 櫻庭 均： ファブリー病： その早期診断ー早期治療のために、第5回神奈川酵素補充療法研究会、2011/7、横浜
- 櫻庭 均： ファブリー病治療薬研究の最前線、第7回日本ファブリー病フォーラム、2011/7、東京
- 櫻庭 均： ファブリー病の診断と治療 Update、第3回久留米ファブリー病研究会、2011/ 7、久留米
- 櫻庭 均： Fabry病の診断と治療、第37回皮膚かたち研究会 ランチョンセミナー、2011/7、東京
- 櫻庭 均： ファブリー病の診断と治療の最前線、ファブリー病シンポジウムin福岡、2011/ 9、福岡
- 櫻庭 均： 心疾患に潜むファブリー病ーその診断・治療ストラテジー、第5回 Trends of Cardiovascular Disease in Nagasaki、2011/11、長崎
- 櫻庭 均： 臨床遺伝学講座では、この様な研究をしています、臨床遺伝学公開シンポジウム2011、

2011/ 3、東京

- 兎川忠靖: Lyso-Gb3はファブリー病の有用なバイオマーカーです、臨床遺伝学公開シンポジウム2011、2011/ 3、東京
- 月村考宏: 酵母を利用したファブリー病治療薬の開発を目指します、臨床遺伝学公開シンポジウム2011、2011/ 3、東京
- 鈴木俊宏: 組み換え酵素薬の取り込みに関わる分子を探索しています、臨床遺伝学公開シンポジウム2011、2011/ 3、東京
- 黒田麻祐子: ザンドホッフ病における神経系細胞に対する酵素補充モデルを構築しました、臨床遺伝学公開シンポジウム2011. 2011/ 3
- 児玉 敬: 脳障害を伴うリソソーム病のバイオマーカーを探索しています、臨床遺伝学公開シンポジウム2011、2011/ 3、東京
- 児玉 敬、兎川 忠靖、川島 育夫、石田 洋一、鈴木 實、辻 大輔、伊藤 孝司、千葉 靖典、月村 考宏、鈴木 俊宏、櫻庭 均: リゾ-GM2ガングリオシド: GM2ガングリオシドーシスのバイオマーカー、日本薬学会第131年会、2011/3、静岡
- 黒田 麻祐子、鈴木 俊宏、小谷 政晴、田島 陽一、川島 育夫、兎川 忠靖、辻 大輔、伊藤 孝司、千葉 靖典、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: Sandhoff病モデルマウス由来ニューロスフェアにおけるヒト組み換えHex A酵素の取り込み、日本薬学会第131年会、2011/3、静岡
- 月村 考宏、田中 利絵、児玉 敬、川島 育夫、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均: ファブリー病のハイリスク・スクリーニング、日本薬学会第131年会、2011/3、静岡
- 兎川 忠靖、児玉 敬、川島 育夫、月村 考宏、鈴木 俊宏、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: ファブリー病の治療のバイオマーカー: グロボトリアオシルフスフィンゴシン、日本薬学会第131年会、2011/3、静岡
- 櫻庭 均: ファブリー病データベース: その分子病態解明と臨床表現型予測への応用、第53回日本小児神経学会総会、2011/5、横浜
- 北風 圭介、堂園 幸恵、辻 大輔、櫻庭 均、田島 陽一、伊藤 孝司: ヒト  $\beta$ -hexosaminidase とGM2 activator protein との相互作用の解析、第 84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 月村 考宏、田中 利絵、児玉 敬、川島 育夫、齋藤 静司、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均: ファブリー病ハイリスク・スクリーニングの有用性と問題点、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 兎川 忠靖、月村 考宏、児玉 敬、田中 利絵、川島 育夫、齋藤 静司、鈴木 俊宏、櫻庭 均: ファブリー病の診断における  $\alpha$ -ガラクトシダーゼのE66Qアミノ酸置換の重要性、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 堂園 幸恵、辻 大輔、松岡 和彦、北風 圭介、櫻庭 均、伊藤 孝司: 改変型ヒト  $\beta$ -hexosaminidase B の高発現CHO細胞株の樹立と無血清大量培養系の構築、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 田島 陽一、横山 清司、川島 育夫、貞任 大地、設楽 浩志、多屋 長治、月村 考宏、廣井 隆親、芝崎 太、櫻庭 均: 免疫寛容ファブリー病モデルマウスを用いた新規ファブリー病酵素補充法の検討、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 川島 育夫、渡邊 徹、千葉 靖典、児玉 敬、月村 考宏、兎川 忠靖、芝崎 太、櫻庭 均:

遺伝子操作した酵母より生産した組換えヒトサポシンBの $\alpha$ -ガラクトシダーゼA活性増強効果、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都

- 児玉 敬、兎川 忠靖、川島 育夫、石田 洋一、鈴木 實、辻 大輔、伊藤 孝司、千葉 靖典、月村 考宏、鈴木 俊宏、櫻庭 均：GM2ガングリオシドーシスのバイオマーカーとしてのLyso-GM2、第84回日本生化学会大会、2011/9、京都
- 月村 考宏、兎川 忠靖、児玉 敬、田中 利絵、川島 育夫、齋藤 静司、鈴木 俊宏、櫻庭 均：GLAにおけるp. E66Qは遺伝的多型か、第16回日本ライソゾーム病研究会、2011/9、東京
- 児玉 敬、兎川 忠靖、川島 育夫、石田 洋一、鈴木 實、辻 大輔、伊藤 孝司、月村 考宏、鈴木 俊宏、櫻庭 均：Lyso-GM2：GM2 ガングリオシドーシスのバイオマーカー、第53回日本先天代謝異常学会総会、第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2011/11、千葉
- 兎川 忠靖、児玉 敬、月村 考宏、柏 志保、川島 育夫、鈴木 俊宏、櫻庭 均：ファブリー病のバイオマーカーとしてのlyso-Gb3 の評価、第53回日本先天代謝異常学会総会、第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2011/11、千葉
- 田中 利絵、月村 考宏、児玉 敬、川島 育夫、齋藤 静司、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均：ファブリー病男性患者のためのハイリスク・スクリーニング、第53回日本先天代謝異常学会総会、第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2011/11、千葉
- 森山 厚子、月村 考宏、田島 陽一、川島 育夫、児玉 敬、福重 智子、金蔵 拓郎、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均：改変型 $\alpha$ -N-アセチルガラクトサミニダーゼの生産と精製、第53回日本先天代謝異常学会総会、第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2011/11、千葉
- 月村 考宏、田中 利絵、児玉 敬、川島 育夫、齋藤 静司、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均：E66Q を伴う $\alpha$ -ガラクトシダーゼA の生化学的及び病理学的解析、第53回日本先天代謝異常学会総会、第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2011/11、千葉
- 櫻庭 均：ファブリー病疑い例から確定診断に至るプロセスに関して、第109回日本皮膚学会総会、2010/4、大阪
- 櫻庭 均：ファブリー病の基礎と臨床—診断と治療のための小知識、第51回日本神経学会総会、ランチョンセミナー、2010/5、東京
- 櫻庭 均：ファブリー病を知り、診断と治療に生かすために、第53回日本腎臓学会学術総会、イブニングセミナー、2010/6、神戸
- 櫻庭 均：ファブリー病の診断と治療へのアプローチ、第34回日本小児皮膚科学会学術大会、ランチョンセミナー、2010/7、松山
- 櫻庭 均：ファブリー病診断と治療のためのロードマップ、仙台Fabry病研究会、2010/10、仙台
- 櫻庭 均：ファブリー病のABC：診断と治療のために、金沢ファブリー病研究会、2010/10、金沢
- 櫻庭 均：ファブリー病の診断から治療へ、多摩ファブリー病研究会、2010/12、東京
- 菅原佳奈子、櫻庭 均：酵母で生産した新規酵素のファブリー病モデルマウス末梢神経および腎臓に対する効果の検討、第52回小児神経学会総会、2010/5、福岡
- 月村 考宏、千葉 靖典、川島 育夫、渡邊 徹、児玉 敬、福重 智子、金蔵 拓郎、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均：メタノール資化性酵母で生産した組み換えヒト $\alpha$ -ガラクトシダーゼのファブリー病マウスに対する効果、第52回日本先天代謝異常学会、2010/10、大阪
- 黒田 麻祐子、鈴木 俊宏、小谷 政晴、川島 育夫、兎川 忠靖、伊藤 孝司、千葉 靖典、



福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: Sandhoff病モデルマウス由来ニューロスフェア株の樹立とその応用、第52回日本先天代謝異常学会、2010/10、大阪

- 児玉 敬、兎川 忠靖、川島 育夫、月村 考宏、鈴木 俊宏、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: 臓器組織のLyso-Gb3はファブリー病の酵素補充療法における治療のバイオマーカーになり得る、第52回日本先天代謝異常学会、2010/10、大阪
- 川島 育夫、月村 考宏、児玉 敬、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、渡邊 徹、千葉 靖典、福重 智子、金蔵 拓郎、田島 陽一、芝崎 太、櫻庭 均: メタノール資化性酵母により産生した組換えヒト $\alpha$ -ガラクトシダーゼAはファブリー病モデルマウスに蓄積する基質を分解する、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 兎川 忠靖、月村 考宏、川島 育夫、田中 利絵、児玉 敬、鈴木 俊宏、櫻庭 均: ファブリー病のハイリスク・スクリーニング診断システムの構築、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 月村 考宏、田島 陽一、川島 育夫、千葉 靖典、鈴木 俊宏、兎川 忠靖、櫻庭 均: 酵素増強療法が有効な変異 $\alpha$ -ガラクトシダーゼと基質アナログの分子間相互作用解析、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 渡邊 徹、高岡友紀、櫻庭 均、地神芳文、千葉靖典: メタノール資化性酵母*Ogataea minuta*によるヒトサポシンBの生産、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 田島 陽一、川島 育夫、芝崎 太、千葉 靖典、月村 考宏、櫻庭 均: 分子設計によるファブリー病に対する新しい酵素薬の開発、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 児玉 敬、兎川 忠靖、川島 育夫、月村 考宏、鈴木 俊宏、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: ファブリー病治療のためのバイオマーカーとしての臓器組織中Lyso-Gb、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 黒田 麻祐子、鈴木 俊宏、小谷 政晴、田島 陽一、川島 育夫、兎川 忠靖、辻 大輔、伊藤 孝司、千葉 靖典、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: Sandhoff病モデルマウス由来ニューロスフェア株を用いた酵素補充モデルの構築、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 黒田 麻祐子、鈴木 俊宏、小谷 政晴、田島 陽一、川島 育夫、兎川 忠靖、辻 大輔、伊藤 孝司、千葉 靖典、福重 智子、金蔵 拓郎、櫻庭 均: Sandhoff病に対する *ex vivo* 遺伝子治療モデルの開発、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 北風 圭介、松岡 和彦、辻 大輔、櫻庭 均、田島 陽一、伊藤 孝司: 大腸菌発現系によるヒトGM2 activator proteinの獲得およびヒト  $\beta$ -hexosaminidase との相互作用の解析、第83回日本生化学会大会、2010/12、神戸
- 櫻庭 均、齋藤 静司、大野 一樹、兎川 忠靖、鈴木 俊宏、月村 考宏: ファブリー病データベースの構築、第15回日本ライソゾーム病研究会、2010/12、東京

芳野 信、渡邊順子

- 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)
- 古賀木綿子、原田なをみ、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36回日本小児遺伝学会 2

013. 4. 18 (広島市)

- 岡田純一郎、廣瀬彰子、神田 洋、岩田欧介、福澤龍二、高柳 俊光、渡邊順子、松石豊次郎. DIS3 L2のエクソン9の欠失変異を認めたPerlman症候群の本邦第一例 第116回日本小児科学会 2013. 4. 19-21 (広島市)
- 横地賢興、柳忠宏、関祥孝、渡邊順子、松石豊次郎、水落建輝、猪口隆洋、早坂清、呉繁夫. 乳糖除去MCTミルク(ML-3)を用いたシトリン欠損症(NICCD)の1例. 第116回日本小児科学会 2013. 4. 19-21 (広島市)
- 渡邊順子、田代恭子、青木久美子、石毛美夏、猪口隆洋、松石豊次郎. 新生児タンデムマススクリーニングで発見されたグルタル酸血症I型(GAI)症例. 第2回九州新生児スクリーニング研究会 2013. 10. 25 (熊本市)
- 原田なをみ、田中征治、芳野 信、齋藤伸道、田中悦子、此元隆雄、中西浩一、松石豊次郎、渡邊順子. フィンランド型先天性ネフローゼ症候群の出生前診断. 第20回 遺伝性疾患に関する出生前診断研究会 2013. 9. 28 (鹿児島市)
- 原田なをみ、大矢崇志、沼田早苗、松石豊次郎、橋本 隆、渡邊順子. 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)家系例の遺伝カウンセリングの経験. 2013. 6. 21 第37回日本遺伝カウンセリング学会 2013. 6. 20-23 (川崎市)
- 芳野 信、原田なをみ、渡邊順子、副島美貴子、神田芳郎、岡野善行、中野博昭、依藤 亨. Ornithine transcarbamylase 遺伝子のSNPにもとづくハプロタイプ解析の出生前モニタリングへの応用. 第58回日本人類遺伝学会 2013. 11. 20-23 (仙台市)
- 家村素史、渡邊順子、高瀬隆太、吉本裕良、工藤嘉公、芳野 信、松石豊次郎、吉田晶子、森崎裕子、森崎隆幸、須田憲治: 複数弁置換術および冠動脈拡大を伴い成人期まで経過観察し得ているShprintzen-Goldberg症候群の一例. 第35回日本小児遺伝学会学術集会 2012. 4. 18-19 (久留米)
- 渡邊順子、矢部晋正、加藤俊一、大友孝信、酒井則夫、賀佐伸省、松石豊次郎、芳野 信: 骨髄移植を受けたI-cell病の長期予後. 第115回日本小児科学会 2012. 4. 20-22 (福岡)
- 十亀由喜子、岡松由記、木村光一、渡邊順子、芳野 信、松石豊次郎: 高度肺気腫に対し肺容量減少術が著効したFLNA1遺伝子変異を持つ女児の術後経過報告. 第115回日本小児科学会 2012. 4. 20-22 (福岡)
- 芳野 信、原田なをみ、沼田早苗、渡邊順子、神田芳郎、澤田 智、岡野善: SNPに基づくハプロタイプ解析による差異OTCアレルの特定. 第115回日本小児科学会 2012. 4. 20-22 (福岡)
- 高瀬隆太、大平智子、渡邊順子、須田憲治、松石豊次郎、芳野 信Hunter症候群患児に対するIdurulfatase補充は心室中隔、左室後壁肥厚を改善する. 第115回日本小児科学会 2012. 4. 20-22 (福岡)
- 芳野裕子、牛嶋規久美、下村 豪、松岡尚久、岡田純一郎、久野 正、浦部大策、芳野 信、下澤伸行: Zellweger症候群の点状石灰化の形態は鑑別診断上、価値がある. 第115回日本小児科学会 2012. 4. 20-22 (福岡)
- 東元 健、前田寿幸、八木ひとみ、岡田純一郎、佐々木健作、吉浦孝一郎、渡邊順子、副島英伸: Perlman症候群におけるDIS3L2のエクソン9の欠失はLINE-1間の非相同組換えによって生じる. 第57回日本人類遺伝学会 2012. 10. 24-27 (東京)
- 井原健二、吉野 信、保科隆之、原田なをみ、石井加奈子、長谷川有紀、渡邊順子、山口清次、原

寿郎: Ornithine transcarbamylase(OTC)欠損症に潜在する凝固異常. 第54回日本先天代謝異常学会2012. 11. 15-17 (岐阜)

- 芳野裕子、牛嶋規久美、下村 豪、松岡尚久、岡田純一郎、久野 正、浦部大策、渡邊順子、芳野 信、下澤伸行: 膝蓋骨の異常石灰化を契機にZellweger症候群の診断に至った一例. 第54回日本先天代謝異常学会2012. 11. 15-17 (岐阜)
- 芳野 信: 臨床を学び、臨床に学ぶ 筑豊小児科医会講演会 2012. 3. 14. (飯塚市)
- 芳野 信: 臨床医学におけるものの考え方 筑後小児科医会セミナー 2012. 5. (久留米市)
- 岡田純一郎、芳野 信、渡邊順子: p57KIP2(KIP2)の遺伝子変異を認めたBeckwith-Wiedemann症候群(BWS)の一例 第464回日本小児科学会福岡地方会例会2011. 4. 9 (福岡)
- 坂西信平、伊藤沙織、今城 透、倉田 毅、竹廣敏史、石堂雄毅、河野 剛、秋田幸大、大部敬三、渡邊順子: 亜鉛欠乏による難治性濃痂疹の一例 第464回日本小児科学会福岡地方会例会2011. 4. 9 (福岡)
- 芳野 信: 高アンモニア血症の影響 全国尿素サイクル異常症患者と家族の会 第1回勉強会 2011. 8. 7 (東京)
- 岡田純一郎、東元 健、八木ひとみ、芳野 信、副島英伸、渡邊順子: p57KIP2(KIP2)の遺伝子変異を認めたBeckwith-Wiedemann症候群(BWS)の一例 第34回日本小児遺伝学会学術集会 2011. 8. 11 (横浜)
- 芳野 信、大平智子、渡邊順子、岡田純一郎、大矢崇志、松石豊次郎: メチルマロン酸血症患者におけるneuroprotection 第114回日本小児科学会学術集会 2011. 8. 12-14 (東京)
- 原田なをみ、沼田早苗、松浦稔展、遠藤文夫、青木知信、渡邊順子、芳野 信: 遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症の遺伝カウンセリング -16年前の死亡症例にさかのぼって- 第18回遺伝性疾患に関する出生前診断研究会 2011. 10. 1 (佐賀)
- 下村 豪、松岡尚久、芳野裕子、岡田純一郎、久野 正、浦部大策、渡邊順子、青木久美子、猪口隆洋、芳野 信: 新生児期発症メチルマロン酸血症に対して急性期血液浄化療法を施行した一例 第7回筑後新生児研究会 2011. 10. 7 (久留米)
- 芳野 信、渡邊順子、岡田純一郎: 成人後のフェニルケトン尿症患者の社会的アウトカム 第38回日本マス・スクリーニング学会 2011. 10. 28-29 (福井)
- 芳野 信、渡邊順子、岡田純一郎: 成人後のフェニルケトン尿症患者の社会的アウトカム 第38回日本マス・スクリーニング学会 2011. 10. 28-29 (福井)
- 芳野 信、原田なをみ、沼田早苗、渡邊順子、神田芳郎、澤田 智、長谷 豊、岡野善行: SNPを用いたハプロタイプ分析による変異OTCアレルの同定 日本人類遺伝学会第56回大会 2011. 11. 9-12 (千葉)
- 渡邊順子、岡田純一郎、大矢 崇、岡松由記、木村光一、芳野 信、松石豊次郎: 重篤な呼吸障害を合併した異所性灰白質症(PNH)乳児例におけるFLNA遺伝子変異解析 日本人類遺伝学会第56回大会 2011. 11. 9-12 (千葉)
- 原田なをみ、沼田早苗、渡邊順子、芳野 信、齊藤伸道: Fabry病の遺伝カウンセリング11家系の経験 日本人類遺伝学会第56回大会 2011. 11. 9-12 (千葉)
- 芳野 信、原田なをみ、沼田早苗、渡邊順子、神田芳郎、澤田 智、長谷 豊、岡野善行: SNPに基づくハプロタイプ解析による変異OTCアレルの特定 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11. 24-26

(千葉)

- 渡邊順子、矢部普正、加藤俊一、大友孝信、酒井規夫、賀佐伸省、祐川（早川）和子、芳野 信：骨髄移植を受けたI-cell病患者の長期予後 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11. 24-26 (千葉)
- 原田なをみ、沼田早苗、渡邊順子、芳野 信：高分解能融点分析によるOTC遺伝子の変異部分の検出 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11. 24-26 (千葉)
- 小林京子、岡野義行、井原健二、伊藤哲也、芳野 信、渡邊順子、梶 俊策、大浦敏博、長尾雅悦、野口篤子、虫明聡太郎、法橋尚宏：シトリン欠損症患者の倦怠感とQOLの実態と関連に関する研究 第53回日本先天代謝異常学会 2011. 11. 24-26 (千葉)
- 渡邊順子、太平智子、加藤俊一、矢部普正、酒井規夫、大友孝信、芳野 信：骨髄移植を受けたI-cell病患者の長期予後 第15回日本ライソゾーム病研究会 2010. 12. 10-11 (東京)
- 芳野 信、太平智子、岡田純一郎：ライソゾーム蓄積病の病態におけるサイトカインなど生体活性物質の役割 第15回日本ライソゾーム病研究会 2010. 12. 10-11 (東京)
- 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 2013. 9. 26 (東京)
- 渡邊順子、大矢崇志、松石豊次郎、芳野 信：ゴーシェ病III型の骨髄移植症例 平成24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 2012. 10. 4 (東京)
- 高瀬隆太、渡邊順子、岡田純一郎、芳野 信：ムコ多糖症II型の酵素補充療法の効果の長期観察 平成23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 2011. 9. 28 (東京)
- 渡邊順子、太平智子、加藤俊一、矢部普正、酒井規夫、大友孝信、芳野 信：骨髄移植を受けたI-cell病患者の長期予後 平成22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 2010. 12. 9 (東京)

北川照男

- 北川照男, 石毛信之, 穴澤 昭他. 東京都におけるタンデムマス・スクリーニングの実施—検査体制の運用と成績—. 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤事業、タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究 (研究代表者山口清次島根大学小児科教授) 平成24年度総括・分担研究報告書、p72-75 2013.
- 北川照男, 大和田操, 浦上達彦, 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, 23; (2): 29, 2013
- 鈴木 健, 藤川研人, 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 —酵素活性の反応時間について—. 日本マス・スクリーニング学会誌, 23; (2): 67, 2013.
- 田中あけみ, 鈴木 健, 北川照男他. 三施設共同によるライソゾーム病スクリーニング・パイロットスタディ2年6ヶ月のまとめ. 日本マス・スクリーニング学会誌, 23; (2), 68, 2013
- 藤川研人, 石毛信之, 北川照男他. 新生児タンデムマス・スクリーニングにおけるGC/MSの運用成績—東京都における2012年度実績—. 日本マス・スクリーニング学会誌, 23; (2): 82, 2013.
- 石毛信之, 藤川研人, 北川照男他. C5-OH軽度高値が遷延した低出生体重児例について. 日本マス・スクリーニング学会誌, 23; 2: 85, 2013.
- 鈴木健, 石毛信之, 北川照男, 他: CKDとファブリー病スクリーニング. 日本マス・スクリーニング学会誌, 22, 2, 60(172), 2012.

- 石毛信之, 藤川研人, 北川照男, 他: 東京におけるタンデムマス・スクリーニングの導入. 日本マス・スクリーニング学会誌, 22, 2, 71(183), 2012.
- 石毛信之, 藤川研人, 北川照男, 他: 東京におけるタンデムマス・スクリーニングの導入と成績. 日本先天代謝異常学会雑誌, 28, 150, 2012.
- 鈴木健, 石毛信之, 北川照男, 他: ハイリスクスクリーニングで診断されたFabry病患者のCKD stagingについて. 日本先天代謝異常学会雑誌, 28, 162, 2012.
- 桜井恭子, 小西薫, 北川照男, 他: 自動時間分解蛍光測定法 (AutoDELFIA法) によるTSHと17 OHP 測定の検討. 日本マス・スクリーニング学会誌, 21, 2, 70 (170), 2011.
- 石毛信之, 藤川研人, 北川照男, 他: ろ紙血液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, 21, 2, 82 (180), 2011.
- 鈴木 健, 石毛信之, 北川照男, 他: 透析患者8,000余例の血漿を用いたファブリー病のスクリーニング. 日本マス・スクリーニング学会誌, 21, 2, 93 (191), 2011.
- 澤田 智, 田中あけみ, 北川照男, 他: 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. 日本マス・スクリーニング学会誌, 21, 2, 94 (192), 2011.
- 石毛 (和田) 美夏, 碓井ひろみ, 北川照男, 他: 対照的な経過をたどった新生児期発症の有機酸代謝異常症の2例. 日本先天代謝異常学会誌, 27, 2, 189, 2011.
- 小林正久, 大橋十也, 北川照男, 他:  $\alpha$ -galactosidase A 遺伝子にE66Q変異を持つ男性透析患者の心臓病理所見. 日本先天代謝異常学会誌, 27, 2, 189, 2011.
- 石毛信之, 藤川研人, 北川照男, 他: タンデムマス・スクリーニングで発見されたMCAD欠損症4例のアシルカルニチンプロファイルの経時的変化. 日本先天代謝異常学会誌, 27, 2, 255, 2011.
- 藤川研人, 鈴木 健, 北川照男, 他: ライソゾーム病GSD II型、MPS I型およびMPS II型の新生児スクリーニング (第2報). 日本先天代謝異常学会誌, 27, 2, 258, 2011.
- 鈴木 健, 藤川研人, 北川照男, 他: 蛍光的免疫捕捉測定法による新生児濾紙血液を用いた糖原病I型 (ポンペ病) スクリーニングの研究. 日本先天代謝異常学会誌, 26, 103, 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.
- 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 (GSD II) スクリーニング法の研究. 日本マス・スクリーニング学会 Vol.20, No2, p46 (154), 2010.

#### 奥山虎之

- 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.
- 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.
- 藤直子, 小須賀基通, 開山麻美, 荒木尚美, 五十嵐仁美, 木田和宏, 奥山虎之. Liquid Logic Newborn Screening Analyzerを用いた新生児スクリーニング. 第54回 日本先天代謝異常学会、岐阜、2012. 11. 16.
- 小須賀基通, 木田和宏, 藤 直子, 小田絵里, 奥山虎之. 乳児型ポンペ病新生児スクリーニング

のパイロットスタディ. 第53回日本先天代謝異常学会・第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、2011. 11. 26.

- 小須賀基通、木田和宏、藤直子、小田絵里、奥山虎之. 国立成育医療研究センターにおける新生児型ポンペ病マススクリーニングパイロットスタディの結果報告. 第38回日本マス・スクリーニング学会、福井、2011. 10. 29.

坪井一哉

- 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; 広島; 2013 June 8-9
- 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; 広島; 2013 June 8-9
- 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; 広島; 2013 June 8-9
- 後藤裕美、曾村富士, et al. (2012). 当院におけるファブリー病の心症状の特徴と酵素補充療法の効果. 第54回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 山本浩志、坪井一哉, et al. (2012). 鼻咽腔粘膜から見たファブリー病ヘミ接合体とヘテロ接合体の比較. 第54回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 坪井一哉、山本浩志, et al. (2012). アガルシダーゼベータからアガルシダーゼアルファに切り替えたファブリー病13症例の検討. 第54回日本先天代謝異常学会総会, 岐阜.
- 田中あけみ、坂口知子, et al. (2012). ムコ多糖症ハイリスク・スクリーニングの試み. 第39回日本マス・スクリーニング学会学術集会, 東京.
- 山本浩志、坪井一哉. ファブリー病と聴力障害一聴覚機能からみた酵素補充療法の効果. 第65回日本交通医学会総会. 京都. 2011. 6
- 玉木宣人、坪井一哉. ファブリー病における腎機能の解析. 第65回日本交通医学会総会. 京都. 2011. 6
- 野々村大地、坪井一哉. ファブリー病ヘテロ型の臨床的特徴の検討. 第64回日本交通医学会総会; 2010.
- 北田雄太、荘加静、坪井一哉、古田祐子. ファブリー病における眼科的所見と血管病変. 第52回日本先天代謝異常学会総会; 2010.
- 平野雅規、坪井一哉、山本浩志. ファブリー病の遺伝子型・表現型相関の臨床的検討. 第64回日本交通医学会総会; 2010.
- 坪井一哉、鈴木貞夫、永井正規. 臨床調査個人票を用いたファブリー病患者の疫学調査. 第64回日本交通医学会総会; 2010.
- 坪井一哉、野々村大地. ファブリー病ヘテロ型24例の臨床的検討. 第52回日本先天代謝異常学会総会; 2010.
- 荘加静、坪井一哉、古田祐子. ファブリー病における眼病変と血管病変の臨床的検討. 第64回日本交通医学会総会; 2010.
- 山本浩志、坪井一哉、中島努、内田郁恵、杉浦綾子、杉浦彩子, et al. ファブリー病における聴覚障害と同一世代一般住民聴力の比較. 第52回日本先天代謝異常学会総会; 2010.

- 山本浩志, 坪井一哉, 伊藤太. フィブリー病患者における加齢と聴力との関係. 第64回日本交通医学会総会; 2010.
- 山田弘武, 光吉隆真, 坪井一哉. 無記名アンケート調査によるポンペ病患者の臨床的特徴の解析. 第52回日本先天代謝異常学会総会; 2010.
- 光吉隆真, 山田弘武, 坪井一哉. 無記名アンケート調査によるファブリー病患者の臨床的特徴の解析. 第52回日本先天代謝異常学会総会; 2010.

松田純子

- 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.
- 武藤真長, 米重あづさ, 昼沢良介, 吉村真一, 松田純子: プロサポシン強発現マウス胚組織の表現型解析. 第85回日本生化学会大会2012年12月14-16日 福岡.
- 昼沢良介, 武藤真長, 米重あづさ, 吉村真一, 松田純子: プロサポシン強発現マウスの精巢の表現型解析. 第85回日本生化学会大会2012年12月14-16日 福岡.
- 米重あづさ, 北條裕信, 武藤真長, 松田純子: 化学合成サポシンCのグルコシルセラミド・グルコシダーゼ活性への影響. 第85回日本生化学会大会2012年12月14-16日 福岡.
- 吉川 彩, 武田選理子, 米重あづさ, 松田純子: クラッペ病モデルマウスの免疫組織の病態解析. 第85回日本生化学会大会2012年12月14-16日 福岡.
- 吉川 彩, 武田選理子, 米重あづさ, 松田純子: クラッペ病モデルマウスの免疫系組織の病態解析. 第54回日本先天代謝異常学会2012年11月15-17日 岐阜.
- 渡辺昂, 米重あづさ, 小池礼華, 武藤真長, Hama, H., 鈴木明身, 松田純子: スフィンゴ糖脂質セラミド骨格の構造多様性と生物機能に関する研究. 第54回 日本脂質生化学会2012年6月7-8日 福岡.
- 武藤真長, 米重あづさ, 渡辺 昂, 松田純子: マウス胚発生におけるプロサポシンの役割. 第84回日本生化学会大会, 京都, 2011年9月.
- 米重あづさ, 田野千春, 北條裕信, 松田純子: グルコシルセラミド-b-グルコシダーゼ活性に対する化学合成サポシンCの影響. 第84回日本生化学会大会, 京都, 2011年9月.
- 渡辺 昂, 米重あづさ, 武藤真長, 鈴木明身, Hama H., 松田純子: FA2H欠損マウス消化管におけるスフィンゴ脂質の構造解析. 第84回日本生化学会大会, 京都, 2011年9月.
- 米重あづさ, 田野千春, 北條裕信, 松田純子: グルコシルセラミド- $\alpha$ -グルコシダーゼ活性に対する化学合成サポシンCの影響. 第16回日本ライソゾーム病研究会, 東京, 2011年9月.
- 米重あづさ, 渡辺 昂, 武藤真長, 松田純子: サポシンC欠損twitcherマウスにおける領域特異的な神経細胞死の解析. BMB2010 第33回日本分子生物学会年会・第83回日本生化学会大会 合同大会. 2010年12月 神戸.
- 渡辺 昂, 米重あづさ, 武藤真長, 鈴木明身, 松田純子: マウス消化管におけるスフィンゴ糖脂質のセラミド構造の発現制御. BMB2010 第33回日本分子生物学会年会・第83回日本生化学会大会 合同大会. 2010年12月 神戸.
- 武藤真長, 米重あづさ, 渡辺 昂, 松田純子: マウス胚発生におけるプロサポシンの役割. BMB20

10 第33回日本分子生物学会年会・第83回日本生化学会大会 合同大会. 2010年12月 神戸.

- 久樹晴美、只野一有富桂子、内田俊也、松田純子、岡崎具樹：Saposin D欠損マウスの多飲・多尿は中枢性の飲水行動異常によって引き起こされる。BMB2010 第33回日本分子生物学会年会・第83回日本生化学会大会 合同大会. 2010年12月 神戸.
- 松田純子、米重あづさ、武藤真長、渡辺 昂：クラッペ病モデルマウスにおけるラクトシルセラミドの蓄積と神経細胞死. 第15回日本ライソゾーム病研究会. 2010年12月 東京.
- 松田純子：ラクトシルセラミドの蓄積と神経細胞死. 第8回糖鎖科学コンソーシアムシンポジウム. 2010年11月 東京・品川.
- 松田純子、武藤真長、米重あづさ、渡辺 昂：マウス胚発生におけるプロサポシンの役割. 第52回日本先天代謝異常学会 2010年10月 大阪.

下澤伸行

- 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
- 下澤伸行：副腎白質ジストロフィーの造血幹細胞移植療法の現状と問題点シンポジウム「副腎白質ジストロフィー診療の現状と提案-診療ガイドラインの作成に向けて」第54回日本先天代謝異常学会、第11回アジア先天代謝異常学会、岐阜、11月2012
- 下澤伸行：副腎白質ジストロフィー 診断・治療のupdate シンポジウム「神経障害をきたす先天代謝異常症 診断・治療のupdate」第54回日本小児神経学会、札幌、5月2012
- 長瀬朋子、玉置也剛、柴田敏之、國貞隆弘、鈴木康之、下澤伸行. iPSC細胞を用いたペルオキシソーム病神経系モデル構築の試み. 第53回日本先天代謝異常学会、10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、11月2011
- 長瀬朋子、梶原尚美、鈴木康之、下澤伸行. LC/MSを用いた極長鎖脂肪酸迅速測定の開発. 第53回日本先天代謝異常学会、10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、11月2011
- Dung Chi Vu, N Shimozawa . TH Bui, KN Nguyen, NTB Can, HT Nguyen, LT Nguyen. The phenotype and genotyoe of 5 Vietnamese patients with X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD). 第53回日本先天代謝異常学会、10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、11月2011
- 神竇理子、濱田悠介、富永康仁、和田和子、酒井規夫、下澤伸行、大園恵一. 生後より痙攣・肝機能異常を呈し、PEX1変異が同定されたZellweger症候群の一例. 第53回日本先天代謝異常学会、10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、11月2011
- 小関道夫、下澤伸行、矢部普正、加藤俊一、加藤剛二、加我牧子、辻 省次、鈴木康之. 副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植効果：国内症例の包括的検討. 第53回日本先天代謝異常学会、10回アジア先天代謝異常症シンポジウム、千葉、11月2011.
- 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、桐山寛子、小澤 祥、長瀬朋子、竹本靖彦、鈴木康之. 副腎白質ジストロフィー発症前患者に対する早期介入の取組み. 第52回日本先天代謝異常学会、第9回アジア先天代謝異常症シンポジウム、大阪、10月2010
- 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、小澤 祥、長瀬朋子、竹本靖彦、杉尾陽子、塚原正人、鈴木康之、Ronald JA Wanders. 岐阜大学ペルオキシソーム病診断システムの展開—プラスマローゲンによる近位肢型点状軟骨異形成症の診断— 第52回日本先天代謝異常学会、第9回アジア先天代謝異



常症シンポジウム、大阪、10月2010

- 長瀬朋子、玉置也剛、梶原尚美、本田綾子、小澤 祥、柴田敏之、國貞隆弘、下澤伸行 ペルオキシソーム病患者皮膚線芽細胞からのiPS細胞樹立. 第52回日本先天代謝異常学会、第9回アジア先天代謝異常症シンポジウム、大阪、10月2010. 下澤伸行、本田綾子、梶原尚美、小澤 祥、長瀬朋子、竹本靖彦、杉尾陽子、塚原正人、鈴木康之、Ronald JA Wanders. 近位肢型点状軟骨異形成症におけるペルオキシソーム病診断システムの有用性 —日本人初のRCDP type3同胞例の診断解析— 第55回日本人類遺伝学会、大宮、10月2010.

今中常雄

- 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Pharmacology-Hematologyシンポジウム. 東京, 2013. 6
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- Kostsin DG, Morita M, Yamazaki K, Arimura K, Shimoza 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
- 山崎こず枝, 守田雅志, 小出玲爾, 下澤伸行, 今中常雄. 副腎白質ジストロフィー患者の新規ABCD1遺伝子変異 -ニカ所にミスセンス変異をもつABCD1 タンパク質の発現解析-. 第13回Pharmacology-Hematologyシンポジウム. 2012, 6, 15-16, 東京.

- 池島俊季, 川口甲介, 赤池宗輔, 守田雅志, 今中常雄. メタノール資化性酵母*Pichia pastoris*発現系を用いたABCタンパク質サブファミリーDの発現系構築. 第11回次世代を担う若手ファーマ・バイオフィオーラム. 2012, 9, 15-16, 福岡.
- 池島俊季, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄: ペルオキシソーム膜ABCタンパク質ABCD1の構造と機能. 第34回生体膜と薬物の相互作用シンポジウム. 2012, 11, 15-16, 京都.
- Morita M., Kostsin D.G., Yamazaki K., Arimura K., Shimozawa N., and Imanaka T. A screening system to discover chemical compounds that stabilize missense mutant ABCD1 protein. 第54回日本先天代謝異常学会総会・第11回アジア先天代謝異常症シンポジウム. 2012, 11, 15-18, 岐阜.
- 李朝香, 朝日彰子, 川口甲介, 守田雅志, 今中常雄. ABCタンパク質サブファミリーDの細胞内局在性-ヒトと線虫での共通性-. 日本薬学会北陸支部第124回例会. 2012, 11, 18, 富山.
- 野村芽衣子, 友廣岳則, 池島俊季, 今中常雄, 畑中保丸. 光反応性脂肪酸プローブによる脂肪酸結合タンパク質のラベル化. 日本薬学会北陸支部第124回例会. 2012, 11, 18, 富山.
- Morita M., Yamazaki K., Kawaguchi K., Shimozawa N., Koide R., and Imanaka T. A novel double mutation in ABCD1 gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. 第35回日本分子生物学会年会. 2012, 12, 11-14, 福岡.
- Morita M., Kostsin, D. G., Yamazaki K., Shimozawa N., and Imanaka T. A Screening system to discover chemical compounds that stabilize ABCD1 protein with missense mutation. 第35回日本分子生物学会年会. 2012, 12, 11-14, 福岡.
- 池島俊季, 川口甲介, 赤池宗輔, 守田雅志, 今中常雄. メタノール資化性酵母*Pichia pastoris*ペルオキシソーム膜ABCタンパク質ABCD1の発現系構築. 第85回日本生化学会大会. 2012, 12, 14-16, 福岡.
- 李朝香, 朝日彰子, 赤池宗輔, 柏山恭範, 守田雅志, 安川洋生, 今中常雄. ABC タンパク質サブファミリーD の細胞内局在化におけるN末端疎水性アミノ酸配列の役割. 日本生化学会北陸支部第29回大会. 金沢, 2011. 5
- 守田雅志. 極長鎖脂肪酸代謝異常と副腎白質ジストロフィー. 第12回Pharamaco-Hematologyシンポジウム. 富山, 2011. 6
- 谷口範壮, 新保沙織, 守田雅志, 今中常雄. ABCD1 欠損マウス脳由来初代培養アストロサイトの極長鎖脂肪酸代謝と遺伝発現解析. 第12回Pharamaco-Hematologyシンポジウム. 富山, 2011. 6
- 守田雅志, 新保沙織, 今中常雄. ペルオキシソーム膜ABCタンパク質ABCD1欠損アストロサイトの遺伝子発現解析. 第84回日本生化学会大会, 京都, 2011. 9
- 上杉泰介, 柏山恭範, 今中常雄. 小胞体膜上に存在するABCタンパク質P70R (ABCD4) の存在状態の解析. 第84回日本生化学会大会. 京都, 2011. 9
- 李朝香, 朝日彰子, 赤池宗輔, 柏山恭範, 守田雅志, 安川洋生, 今中常雄. ABCタンパク質サブファミリーDの細胞内局在化機構-ヒト, 線虫及び粘菌での共通性-. 第84回日本生化学会大会. 京都, 2011. 9
- 李朝香, 朝日彰子, 阪口雅郎, 柏山恭範, 今中常雄. ABCタンパク質サブファミリーDのオルガネラ膜への選別輸送機構:N末端マルチオルガネラ移行シグナルの解析. 第10回次世代を担う若手ファーマ・バイオフィオーラム. 仙台, 2011. 10

- 上杉泰介, 赤池宗輔, 柏山恭範, 守田雅志, 加藤博章, 今中常雄. 小胞体膜上に局在するABCD4 (P70R)の存在様式と機能. 第33回生体膜と薬物の相互作用シンポジウム. 岡山, 2011. 11
- 上杉泰介, 柏山恭範, 今中常雄. 小胞体膜上に存在するABCタンパク質P70R (ABCD4)の存在状態の解析. 日本薬学会北陸支部平成23年度第1回総会及び第123回例会. 金沢, 2011. 11
- 守田雅志, 新保沙織, 浜田知世, 今中常雄. 副腎白質ジストロフィーモデルマウス由来初代培養アストロサイトの極長鎖脂肪酸代謝と遺伝子発現解析. 第53回日本先天代謝異常学会総会・第10回アジア先天代謝異常症シンポジウム. 千葉2011. 1
- Uesugi T, Kashiwayama Y, Imanaka T. Complex formation of ABC protein, P70R/ABCD4 on endoplasmic reticulum membranes. 第34回日本分子生物学会年会. 横浜, 2011. 12

#### 加我牧子

- 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
- 加我牧子: 発達障害診断の課題. 第118回日本心身医学会関東地方会, 東京, 2011-2-19.
- 宮内彰彦, 長嶋雅子, 森本哲, 稲垣真澄, 加我牧子, 下澤伸行, 山形崇倫, 桃井真理子: 内包から延髄の錐体路病変で発症した副腎白質ジストロフィーの1例. 第53回日本小児神経学会総会, 神奈川, 2011. 5. 26-28.

#### 横山和明

- 西澤千穂, 濱弘太郎, 永井徹, 池田和貴, 守田雅志, 唐澤健, 原田史子, 谷川和也, 佐藤典子, 田口良, 下澤伸行, 今中常雄, 井上圭三, 横山和明 極長鎖脂肪酸含有脂質の定量解析による2つのペルオキシソーム病の比較. 第133回日本薬学会, 神奈川, 2013. 3
- 西澤千穂, 永井徹, 池田和貴, 守田雅志, 唐澤健, 原田史子, 谷川和也, 佐藤典子, 田口良, 下澤伸行, 今中常雄, 井上圭三, 横山和明. 第84回日本生化学会大会. 京都, 2011. 10

#### 大澤真木子, 石垣景子

- 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
- 石垣景子, 大澤真木子: Pompe病における骨格筋画像評価, 2011/06/06 東京. 東京女子医大筋疾患学術講演会
- 石垣景子, 齊藤崇, 三橋里美, 小田絵里, 村上てるみ, 佐藤孝俊, 尾内幸子, 桑鶴良平, 埜中征哉, 大澤真木子: 小児型Pompe病患者2例の酵素補充療法治療経過と骨格筋画像評価, 東京. 第6回日本ポンペ病研究会. 2011/06/19
- 大澤真木子, 石垣景子, 齊藤崇: 8生殖と小児医療 8-S-8 シンポジウム小児疾患の予防治療医学の最先端 8-S-8-4 神経筋疾患における治療の進歩第28回日本医学会総会2011, 9月東京
- 石垣 景子, 大澤真木子: ランチョンセミナー「症例から学ぶライソゾーム病の診断と治療 3. ポンペ病」東京. 第53回日本先天代謝異常学会総会. 2011/11/24
- 石垣景子, 大澤真木子: モーニングセミナー「小児科医が見逃してはならない治療可能な希少疾病 3. ポンペ病」福岡第115回日本小児科学会. 2012/04/21
- 大澤真木子: ランチョンセミナー6 Pompe病の診断と治療, 札幌, 第54回日本小児神経学会総

会、2012/5/18

高村歩美

- 高村歩美, 藤崎美和, 井田博幸, 大橋十也, 衛藤義勝. 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. 日本人類遺伝学会 第58回大会. 宮城, 2013.11
- 高村歩美, 酒井規夫, 新實理子, 山本真也, 成田 綾, 大野耕策, 井田博幸, 衛藤義勝. The useful preliminary diagnostic procedure of Niemann-Pick type C - Filipin test in blood smear-. ニーマンピック病C型シンポジウム 東京-診断と治療-. 東京, 2013.4

## 知的財産権の出願・登録状況

鈴木義之

- Garcia Fernandez, JM, Ortiz Mellet C, Nanba E, Higaki K, Suzuki Y: Utilizacion de derivados biciclicos de 1-deoxygalactonojirimycina en la preparacion de un medicamento para el tratamiento de enfermedades relacionadas cn beta-enzimas galactosidasas lisosomicas mutantes humanas (Use of bicyclic derivatives of 1-deoxygalactonojirimycin for the formulation of drugs against lysosomal storage disorders associated to mutations on the acid  $\beta$ -galactosidase), ES P201232024 (December 26, 2012).

酒井規夫

- 特願2011-101560 (発明の名称: リソソーム病治療用医薬組成物) として2011年4月28日に出願

難波栄二

- Nanba E, Higaki K, Suzuki Y: Utilizacion de derivados biciclicos de 1-deoxygalactonojirimycina en la preparacion de un medicamento para el tratamiento de enfermedades relacionadas cn beta-enzimas galactosidasas lisosomicas mutantes humanas (Use of bicyclic derivatives of 1-deoxygalactonojirimycin for the formulation of drugs against lysosomal storage disorders associated to mutations on the acid  $\beta$ -galactosidase), ES P201232024 (December 26, 2012).

今中常雄

- 特許第5049329号. 発明名称: ペルオキシソーム脂肪酸 $\beta$ 酸化系活性化物質の検出方法. 特許権者: 今中常雄, 株式会社ツムラ. 発明者: 今中常雄, 林 利光, 守田雅志. 登録日: 平成24年7月27日

## 施策への反映

下澤伸行

- 24年度保険収載改訂にて先天代謝異常学会を通じて、脂肪酸分析の保険収載に寄与