

## 原著論文

衛藤義勝、井田博幸、大橋十也、小林博司

- Takenori D, Takeo I, Minami M, Masahiro E, Toya O, Yoshikatu E. : A practical fluorometric assay method to measure lysosomal acid lipase activity in dried blood spots for the screening of cholesteryl ester storage disease and Wolman disease. *Mol Genet Metab*. Available online 16 November 2013
- Sato Y, Fujiwara M, Kobayashi H, Ida H. Massive accumulation of glycosaminoglycans in the aortic valve of a patient with hunter syndrome during enzyme replacement therapy. *Pediatr Cardiol*. 2013 Dec;34(8):2077-9.
- Akiyama K, Shimada Y, Higuchi T, Ohtsu M, Nakauchi H, Kobayashi H, Fukuda T, Ida H, Eto Y, Crawford BE, Brown JR, Ohashi T. Enzyme augmentation therapy enhances the therapeutic efficacy of bone marrow transplantation in mucopolysaccharidosis type II mice. *Mol Genet Metab*. 2013 Sep 21.
- Kawagoe S, Higuchi T, Otaka M, Shimada Y, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Okano HJ, Nakanishi M, Eto Y. Morphological features of iPS cells generated from Fabry disease skin fibroblasts using Sendai virus vector (SeVdp). *Mol Genet Metab*. 2013 Aug;109(4):386-9.
- Sato T, Ikeda M, Yotsumoto S, Shimada Y, Higuchi T, Kobayashi H, Fukuda T, Ohashi T, Suda T, Ohteki T. Novel interferon-based pre-transplantation conditioning in the treatment of a congenital metabolic disorder. *Blood*. 2013 Apr 18;121(16):3267-73.
- J. Ito, T. Saito, C. Numakura, A. Iwaba, S. Sugahara, R. Ishii, C. Sato, H. Haga, K. Okumoto, Y. Nishise, H. Watanabe, H. Ida, K. Hayasaka, H. Togashi, S. Kawata, Y. Ueno: A Case of Adult Type I Gaucher Disease Complicated by Temporal Intestinal Hemorrhage. *Case Rep Gastroenterol* 2013;7:340-346
- Higuchi T, Shimizu H, Fukuda T, Kawagoe S, Matsumoto J, Shimada Y, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Morimoto H, Hirato T, Nishino K, Eto Y. : Enzyme replacement therapy (ERT) procedure for mucopolysaccharidosis type II (MPS II) by intraventricular administration (IVA) in murine MPS II. *Mol Genet Metab*. 2012 Sep;107(1-2):122-8. Epub 2012 May 18.
- Kobayashi M, Ohashi T, Fukuda T, Yanagisawa T, Inomata T, Nagaoka T, et al. No accumulation of globotriaosylceramide in the heart of a patient with the E66Q mutation in the  $\alpha$ -Galactosidase A gene. *Mol Genet Metab*. 2012; 107: 711-715.
- Sato Y, Fujiwara M, Kobayashi H, Ida H. Massive Accumulation of glycosaminoglycans in the aortic valve of a patient with Hunter syndrome during enzyme replacement therapy. *Pediatric Cardiology* (in press)
- Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Higuchi T, Eto Y, Ida H, et al. Administration of anti-CD3 antibodies modulates the immune response to an infusion of alpha-glucosidase in mice. *Mol Ther* 2012;20:1924-1931.
- Nishiyama Y, Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Higuchi T, Eto Y, (Ohashi T) et al. Akt inactivation induces endoplasmic reticulum stress-independent autophagy in fibroblasts from patients with Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2012;107:490-495.
- Kawagoe S, Higuchi T, Meng XL, Shimada Y, Shimizu H, Hirayama R, Fukuda T, Chang H, Nakahata T, Fukada S, Ida H, Kobayashi H, Ohashi T, Eto Y. : Generation of induced pluripotent stem (iPS) cells derived from a murine model of Pompe disease and differentiation of Pompe-iPS cells into skeletal muscle cells. *Mol Genet Metab*. 2011 Sep-Oct; 104(123-8). Epub 2011 Jun 2.
- Yoko Kato ,Masaharu Akiyama ,Fumiyuki Itoh ,Hiroyuki Ida : A Study Investigating the Need and Impact

of Pediatric Palliative Care Education on Undergraduate Medical Students in Japan . Journal of Palliative Medicine 2011 ; 14(5) : 560-2

- Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Eto Y, Ida H, Hachimura S, Kobayashi H. Oral administration of recombinant human acid  $\alpha$ -glucosidase reduces specific antibody formation against enzyme in mouse. Mol Genet Metab. 2011;103(1):98-100. .
- Yokoi T, Kobayashi H, Shimada Y, Eto Y, Ishige N, Kitagawa T, Otsu M, Nakauchi H, Ida H, Ohashi T. Minimum requirement of donor cells to reduce the glycolipid storage following bone marrow transplantation in a murine model of Fabry disease. J Gene Med. 2011;13(5):262-8.
- Shimada Y, Kobayashi H, Kawagoe S, Aoki K, Kaneshiro E, Shimizu H, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Endoplasmic reticulum stress induces autophagy through activation of p38 MAPK in fibroblasts from Pompe disease patients carrying c.546 G> T mutation. Mol Genet Metab. 2011;104(4):566-73.
- Shimada Y, Nishida H, Nishiyama Y, Kobayashi H, Higuchi T, Eto Y, Ida H, Ohashi T. Proteasome inhibitors improve the function of mutant lysosomal alpha-glucosidase in fibroblasts from Pompe disease patient carrying c.546G>T mutation. Biochem. Biophys. Res. Commun., 2011;415(2):274-8.
- Kobayashi H, Shimada Y, Ikegami M, Kawai T, Sakurai K, Urashima T, Ijima M, Fujiwara M, Kaneshiro E, Ohashi T, Eto Y, Ishigaki K, Osawa M, Kyosen SO, Ida H. Pathology of the first autopsy case diagnosed as mucopolysaccharidosis type III  $\alpha$ /beta suggesting autophagic dysfunction . Mol Genet Metab. 2011;102(2):170-5
- Eto Y. : Single gene disorder: recent advances of research. Nippon Rinsho. 2010 Aug; 68 Suppl 8:117-28. Japanese.
- Xing-Li Meng, Jin-Song Shen, Shiho Kawagoe, Toya Ohashi, Roscoe O Brady, Yoshikatu Eto : Induced pluripotent stem cells derived from mouse models of lysosomal storage disorders. PNAS 2010 vol.17(17):7886-7891.
- Tajima A, Ohashi T, Hamano S, Higurashi N, Ida H. Gaucher Disease Patient With Myoclonus Epilepsy and a Novel Mutation Pediatr Neurol 2010;42:65-68
- Kobayashi H, Shimada Y, Ikegami M, Kawai T, Sakurai K, Urashima T, Ijima M, Fujiwara M, Kaneshiro E, Ohashi T, Eto Y, Ishigaki K, Osawa M, Kyosen SO, Ida H. Prognostic factors for the late onset Pompe disease with enzyme replacement therapy: from our experience of 4 cases including an autopsy case. Mol Genet Metab. 2010; 100(1):14-9.
- Kobayashi H, Shimada Y, Ikegami M, Kawai T, Sakurai K, Urashima T, Ijima M, Fujiwara M, Kaneshiro E, Ohashi T, Eto Y, Ishigaki K, Osawa M, Kyosen SO, Ida H. Pathology of the first autopsy case diagnosed as mucopolysaccharidosis type III  $\alpha$ /beta suggesting autophagic dysfunction . Mol Genet Metab. 2011;102(2):170-5

#### 田中あけみ

- Hwu WL, Okuyama T, But WM, Estrada S, Gu X, Hui J, Kosuga M, Lin SP, Ngu LH, Shi H, Tanaka A, Thong MK, Wattanasirichaigoon D, Wasant P, McGill J, Current diagnosis and management of mucopolysaccharidosis VI in the Asia-Pacific region. Mol. Genet. Metab. 107: 136-44, 2012
- Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Takakura H, Sawada T, Tanaka T, Otomo T, Ohashi T,

Ishige-Wada M, Yabe H, Ohura T, Suzuki N, Kato K, Adachi S, Kobayashi R, Mugishima H, Kato S, Long-term efficacy of hematopoietic stem cell transplantation on brain involvement in patients with mucopolysaccharidosis type II: A nationwide survey in Japan. *Mol. Genet. Metab.* 107:513-20, 2012

島田 隆

- Sugano, H., Matsumoto, T., Miyake, K., Watanabe, A., Iijima, O., Migita, M., Narisawa, S., Millán, J.L., Fukunaga, Y., Shimada, T. (2012) Successful gene therapy *in utero* for lethal murine hypophosphatasia. *Hum. Gene Ther.* 23:399-406
- Tamai, H., Miyake, K., Yamaguchi, H., Takatori, M., Dan, K., Inokuchi, K., Shimada, T. (2012) AAV-8 vector expressing IL-24 efficiently suppresses tumor growth mediated by specific mechanisms in MLL/AF4-positive ALL model mice. *Blood* 119:64-71
- Takeichi, N., Midorikawa, S., Watanabe, A., Naing, B.T., Tamura, H., Kano, T., Sugihara, H., Nissato, S., Saito, Y., Aita, Y., Ishii, K., Igarashi, T., Kawakami, Y., Hara, H., Ikeda, T., Shimizu, K., Suzuki, S., Shimano, H., Kawamoto, M., Shimada, T., Watanabe, T., Oikawa, S., Takekoshi, K. (2012) Identical germline mutations in the *TMEM127* gene in 2 unrelated Japanese patients with bilateral pheochromocytoma. *Clin Endocrinol.* 77:707-714
- Masuno, M., Watanabe, A., Naing, B.T., Shimada, T., Fujimoto, W., Ninomiya, S., Ueda, Y., Kondo, E., Yamanouchi, Y., Ouchi, K., Kuroki, Y. (2012) Ehlers-Danlos Syndrome, Vascular Type: A Novel Missense Mutation in *COL3A1* Gene. *Congenit Anom.* 52:207-210
- Miyake, K., Miyake, N., Yamazaki, Y., Shimada, T., Hirai, Y. (2012) Serotype-independent method of recombinant adeno-associated virus (AAV) vector production and purification. *J Nippon Med Sch.* 79:394-402
- Yamamoto, S., Orimo, H., Matsumoto, T., Iijima, O., Narisawa, S., Maeda, T., Millán, J., Shimada, T. (2011) Prolonged survival and phenotypic correction of *Akp2*<sup>-/-</sup> hypophosphatasia mice by lentiviral gene therapy. *J. Bone Miner. Res.* 26:135-142
- Kato, S., Kobayashi, K., Inoue, K., Kuramochi, M., Okada, T., Yaginuma, H., Morimoto, K., Shimada, T., Takada, M., Kobayashi, K. (2011) A lentiviral strategy for highly efficient retrograde gene transfer by pseudotyping with fusion envelope glycoprotein. *Hum. Gene Ther.* 22:197-206
- Kubodera, T., Yamada, H., Anzai, M., Ohira, S., Yokota, S., Hirai, Y., Mochizuki, H., Shimada, T., Mitani, T., Mizusawa, H., Yokota, T. (2011) *In Vivo* Application of an RNAi Strategy for the Selective Suppression of a Mutant Allele. *Hum. Gene Ther.* 22:27-34
- Watanabe A, Karasugi T, Sawai H, Banyar Tang Naing, Ikegawa S, Orimo H, Shimada S. (2011) Prevalence of c.1559delT in ALPL, a common mutation resulting in the perinatal (lethal) form of hypophosphatasia in Japanese and effects of the mutation on heterozygous carriers. *J Hum Genet* 56:166-168
- Mayra, A., Tomimitsu, H., Kubodera, T., Kobayashi, M., Piao, W., Sunaga, F., Hirai, Y., Shimada, T., Mizusawa, H., Yokota, T. (2011) Intraperitoneal AAV9-shRNA inhibits target expression in neonatal skeletal and cardiac muscles. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 405:204-209

- Naing, B.T., Watanabe, A., Shimada, T. (2011) A novel mutation screening system for Ehlers-Danlos Syndrome, vascular type by high-resolution melting curve analysis in combination with small amplicon genotyping using genomic DNA. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 405:368-372
- Yasuda, T., Hayakawa, H., Nihira, T., Ren, Y.R., Nakata, Y., Nagai, M., Hattori, N., Miyake, K. Takada, M. Shimada, T., Mizuno, Y., Mochizuki, H. (2011) Parkin-Mediated Protection of Dopaminergic Neurons in a Chronic MPTP-Minipump Mouse Model of Parkinson Disease. *J Neuropathol Exp Neurol.* 70:686-697
- ○Miyake, N., Miyake, K., Yamamoto, M., Hirai, Y., Shimada, T. (2011) Global gene transfer into the CNS across the BBB after neonatal systemic delivery of single-stranded AAV vectors. *Brain Res.* 1389:19-26
- Matsumoto, T., Miyake, K., Yamamoto, S., Orimo, H., Miyake, N., Odagaki, Y., Adachi, K., Iijima, O., Narisawa, S., Millán, J.L., Fukunaga, Y., Shimada, T. (2011) Rescue of Severe Infantile Hypophosphatasia Mice by AAV Mediated Sustained Expression of Soluble Alkaline Phosphatase. *Hum. Gene Ther.* 22:1355-1364
- Isotani, M., Miyake, K., Miyake, N., Hirai, Y., Shimada, T. (2011) Direct comparison of four adeno-associated virus serotypes in mediating the production of anti-angiogenic proteins in mouse muscle. *Cancer Invest.* 29:353-359
- Kato, S., Kuramochi, M., Takasumi, K., Kobayashi, K., Inoue, K., Takahara, D., Hitoshi, S., Takenaka, K., Shimada, T., Takada, M., Kobayashi, K. (2011) Neuron-Specific Gene Transfer through Retrograde Transport of Lentiviral Vector Pseudotyped with a Novel Type of Fusion Envelope Glycoprotein. *Hum. Gene Ther.* 22:1511-1523
- Nihira, T., Yasuda, T., Hirai, Y., Shimada, T., Mizuno, Y., Mochizuki, H. (2011) Adeno-associated viral vector-mediated gene transduction in mesencephalic slice culture. *J Neurosci Methods.* 201:55-60
- Tamai, H., Miyake, K., Takatori, M., Miyake, N., Yamaguchi, H., Dan, K., Shimada, T., Inokuchi, K. (2011) Activated K-Ras protein accelerates human MLL/AF4-induced leukemo-lymphomogenicity in a transgenic mouse model. *Leukemia* 25:888-891
- Tamai, H., Miyake, K., Yamaguchi, H., Inokuchi, K., Dan, K., Shimada, T. (2011) T. Resistance of MLL/AF4-positive acute lymphoblastic leukemia to tumor necrosis factor-alpha is mediated by S100A6 up-regulation. *Blood Cancer J.* 1:e38
- Takasu, K., Sakai, A., Hanawa, H., Shimada, T., Suzuki, H. (2011) Overexpression of GDNF in the Uninjured DRG Exerts Analgesic Effects on Neuropathic Pain Following Segmental Spinal Nerve Ligation in Mice. *J. Pain* 12:1130-1139
- Fujita, A., Migita, M., Ueda, T., Ogawa, R., Fukunaga, Y., Shimada, T. (2010) Hematopoiesis in regenerated bone marrow within hydroxyapatite scaffold. *Pediatr. Res.* 68:35-40
- Igarashi, T., Miyake, K., Masuda, I., Takahashi, H., Shimada, T. (2010) Adeno-associated vector (type 8)-mediated expression of soluble Flt-1 efficiently inhibits neovascularization in a murine choroidal neovascularization model. *Hum. Gene Ther.* 21:631-637
- ○Miyake, N., Miyake, K., Karlsson, S., Shimada, T. (2010) Successful treatment of metachromatic leukodystrophy using bone marrow transplantation of HoxB4 overexpressing cells. *Mol. Ther.* 18:1373-1378

- Yasuniwa, Y., Izumi, H., Wang, K-Y., Shimajiri, S., Sasaguri, Y., Kawai, K., Kasai, H., Shimada, T., Miyake, K., Kashiwagi, E., Hirano, G., Kidani, A., Akiyama, M., Han, B., Wu, Y., Ieiri, I., Higuchi, S., Kohno, K. (2010) Circadian disruption accelerates tumor growth and angio/stromagenesis through a Wnt signaling pathway. *PloS ONE* 5:e15330

#### 酒井規夫

- Hara M, Inokuchi T, Taniwaki T, Otomo T, Sakai N, Matsuishi T, Yoshino M., An adult patient with mucopolysaccharidosis III alpha/beta presenting with parkinsonism., *Brain Dev.* 35(5):462-5, 2013
- Tokushige SI, Sonoo T, Maekawa R, Shirota Y, Hanajima R, Terao Y, Matsumoto H, Hossain MA, Sakai N, Shiio Y., Isolated pyramidal tract impairment in the central nervous system of adult-onset Krabbe disease with novel mutations in the GALC gene., *Brain Dev.* 35(6):579-81, 2013
- Chang B, Gorbea C, Lezin G, Li L, Shan L, Sakai N, Kogaki S, Otomo T, Okinaga T, Hamaoka A, Yu X, Hata Y, Nishida N, Yost HJ, Bowles NE, Brunelli L, Ichida F., 14-3-3ε Gene variants in a Japanese patient with left ventricular noncompaction and hypoplasia of the corpus callosum., *Gene.* 515(1):173-80, 2013
- Kardas F, Uzak AS, Hossain A, Sakai N, Canpolat M, Yikilmaz A., A novel homozygous GALC mutation: Very early onset and rapidly progressive Krabbe disease., *Gene.* 517(1):125-7, 2013
- Eto K, Sakai N, Shimada S, Shioda M, Ishigaki K, Hamada Y, Shinpo M, Azuma J, Tominaga K, Shimojima K, Ozono K, Osawa M, Yamamoto T., Microdeletions of 3p21.31 characterized by developmental delay, distinctive features, elevated serum creatine kinase levels, and white matter involvement., *Am J Med Genet A.* 2013 Dec;161(12):3049-56.
- Hossain MA, Otomo T, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Hamada Y, Ozono K, Sakai N., Late-onset Krabbe disease is predominant in Japan and its mutant precursor protein undergoes more effective processing than the infantile-onset form., *Gene.* 2013 Nov 16. doi:pii: S0378-1119(13)01515-1. 10.1016/j.gene.2013.11.003.
- Akagi M, Mohri I, Iwatani Y, Kagitani-Shimono K, Okinaga T, Sakai N, Ozono K, Taniike M., Clinicogenetical features of a Japanese patient with giant axonal neuropathy., *Brain Dev.* 34(2): 156-62, 2012
- Otomo T, Hossain MA, Ozono K, Sakai N., Genistein reduces heparan sulfate accumulation in human mucopolysaccharidosis II skin fibroblasts., *Mol Genet Metab.* 105(2): 266-9, 2012
- Lee T, Takeshima Y, Okizuka Y, Hamahira K, Kusunoki N, Awano H, Yagi M, Sakai N, Matsuo M, Iijima K., A Japanese child with geleophysic dysplasia caused by a novel mutation of FBN1. *Gene.* 2012 Nov 2. pii: S0378-1119(12)01341-8. [Epub ahead of print]
- Otomo T, Higaki K, Nanba E, Ozono K, Sakai N., Lysosomal storage causes cellular dysfunction In mucopolysaccharidosis II skin fibroblasts., *J Biol Chem.* 286(40): 35283-90, 2011
- Hashimoto N, Kagitani-Shimono K, Sakai N, Otomo T, Tominaga K, Nabatame S, Mogami Y, Takahashi Y, Imai K, Yanagihara K, Okinaga T, Nagai T, Taniike M and Ozono K, SLC2A1 gene analysis of Japanese patients with glucose transporter 1 deficiency syndrome, *J Hum Genet* 56(12): 846-51, 2011
- Miyoshi Y, Sakai N, Hamada Y, Tachibana M, Hasegawa Y, Kiyohara Y, Yamada H, Murakami M, Kondou H, Kimura-Ohba S, Mine J, Sato T, Kamio N, Ueda H, Suzuki Y, Shiomi M, Ohta H, Shimozawa

N, Ozono K., Clinical aspects and adrenal functions in eleven Japanese children with X-linked adrenoleukodystrophy., *Endocr J.* 57(11): 965-72, 2010

- Terao M, Sakai N, Higashiyama S, Kotobuki Y, Tanemura A, Wataya-Kaneda M, Yutsudo M, Ozono K, Katayama I., Cutaneous symptoms in a patient with cardiofaciocutaneous syndrome and increased ERK phosphorylation in skin fibroblasts., *Br J Dermatol.* 2010 Oct;163(4):881-4.

#### 高橋 勉

- Takamura A, Sakai N, Shinpoo M, Noguchi A, Takahashi T, Matsuda S, Yamamoto M, Narita A, Ohno K, Ohashi T, Ida H, Eto Y: The useful preliminary diagnosis of Niemann-Pick disease type C by filipin test in blood smear. *Mol Genet metab* 111: 401-404, 2013
- Sato, Y., Ishida-Nakajima, W., Kawamura, M., Miura, S., Oguma, R., Arai, H., Takahashi, T. Hypoxia-ischemia induces hypo-phosphorylation of collapsing response mediator protein 2 in a neonatal rat model of periventricular leukomalacia(2011) *Brain Res*, 1386, 165-174.

#### 高柳正樹

- Wakiya T, Sanada Y, Urahashi T, Ihara Y, Yamada N, Okada N, Ushijima K, Otomo S, Sakamoto K, Murayama K, Takayanagi M, Hakamada K, Yasuda Y, Mizuta K. Impact of enzyme activity assay on indication in liver transplantation for ornithine transcarbamylase deficiency. *Mol Genet Metab.* 2012 Mar;105(3):404-7. Epub 2012 Jan 4
- Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Takayanagi M, Fukao T, Fukuda S, Yamaguchi S. Intracellular in vitro probe acylcarnitine assay for identifying deficiencies of carnitine transporter and carnitine palmitoyltransferase-1. *Anal Bioanal Chem.* 2012
- Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F. Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis.* 2011
- Sanayama Y, Nagasaka H, Takayanagi M, Ohura T, Sakamoto O, Ito T, Ishige-Wada M, Usui H, Yoshino M, Ohtake 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. *Mol Genet Metab.* 103:220-5, 2011 Epub 2011 Mar 29.
- Hori T, Fukao T, Kobayashi H, Teramoto T, et al. Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency: the time-course of blood and urinary acylcarnitine levels during initial L-carnitine supplementation. *Tohoku J Exp Med.* 2010;221(3):191-5.
- Fukao T, Horikawa R, Naiki Y, et al. A novel mutation in an exonic splicing enhancer results in exon 10 skipping in the human mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase gene. *Mol Genet Metab.* 2010 Aug;100(4):339-44.
- Kimura A, Kage M, Nagata I, et al. Histological findings in the livers of patients with neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency. *Hepatol Res.* 2010 Mar 1;40(3):295-303.
- Fukao T, Ishii T, Amano N, Kursula P, et al. A neonatal-onset succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT)-deficient patient with T435N and c.658-666dupAACGTGATT p.N220\_I222dup mutations in the OXCT1 gene. *J Inherit Metab Dis.* 2010

#### 大野耕策、成田 綾

- ○Suzuki Y, Ichinomiya S, Kurosawa M, Matsuda J, Ogawa S, Iida M, Kubo T, Tabe M, Itoh M, Higaki K, Nanba E, Ohno K. Therapeutic chaperone effect of N-octyl 4-epi- $\beta$ -valienamine on murine G(M1)-gangliosidosis. *Mol Genet Metab.* 106(1):92-8, 2012
- ○Aguilar-Moncayo M, Takai T, Higaki K, Mena-Barragán T, Hirano Y, Yura K, Li L, Yu Y, Ninomiya H, García-Moreno MI, Ishii S, Sakakibara Y, Ohno K, Nanba E, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y. Tuning glycosidase inhibition through aglycone interactions: pharmacological chaperones for Fabry disease and GM1 gangliosidosis. *Chem Commun (Camb).* 48(52):6514-6,2012
- ○Luan Z, Li L, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y, Ohno K. The chaperone activity and toxicity of ambroxol on Gaucher cells and normal mice. *Brain Dev*35: 317-322, 2013
- ○Castilla J, Rísquez R, Cruz D, Higaki K, Nanba E, Ohno K, Suzuki Y, Díaz Y, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Castellón S. Conformationally-Locked N-Glycosides with Selective  $\beta$ -Glucosidase Inhibitory Activity: Identification of a New Non-Iminosugar-Type Pharmacological Chaperone for Gaucher Disease. *J Med Chem.* 55(15):6857-65,2012
- ○Takamura A, Higaki K, Ninomiya H, Takai T, Matsuda J, Iida M, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Lysosomal accumulation of Trk protein in brain of G(M1) -gangliosidosis mouse and its restoration by chemical chaperone. *J Neurochem.* 118(3):399-406, 2011
- ○Higaki K, Li L, Udin Bahrudin, Okuzawa S, Takamura A, Yamamoto K, Adachi K, Rubigilda C. Paraguison, Takai T, Ikehata H, Tominaga L, Hisatome I, Iida M, Ogawa S, Matsuda J, Ninomiya H, Sakakibara Y, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy: chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. *Human Mutation.* 32(7):843-52,2011
- ○Ohno K. Kunihiko Suzuki and sphingolipidoses. *J Biochem* 150(6):597-605,2011
- ○Luan Z, Ninomiya H, Ohno K, Ogawa S, Kubo T, Iida M, Suzuki Y. The effect of N-octyl- $\beta$ -valienamine on  $\beta$ -glucosidase activity in tissues of normal mice. *Brain Dev* 32(10):805-9,2010
- ○Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Li L, Ninomiya H, Nanba E, Ohno K, Garcia-Moreno M, Mellet CO, Fernandez JMG, Suzuki Y. A fluorescent SP2-iminosugar with pharmacological chaperone activity for Gaucher disease: Cellular uptake and intracellular distribution studies. *ChemBioChem* 11(17):2453-64,2010
- ○Li L, Higaki K, Ninomiya H, Luan Z, Iida M, Ogawa S, Suzuki Y, Nanba E, Ohno K. Chemical chaperone therapy: Luciferase assay for screening of  $\beta$ -galactosidase mutations. *Mol Genet Metab* 101(4) : 364-369,2010

## 辻 省二

- Matsukawa T, Asheuer M, Takahashi Y, Goto J, Suzuki Y, Shimosawa N, Takano H, Onodera O, Nishizawa M, Aubourg P and Tsuji S. Identification of novel SNPs of ABCD1, ABCD2, ABCD3 and ABCD4 genes in patients with X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) based on comprehensive resequencing and association studies with ALD phenotypes. *Neurogenetics* 12: 41-50, 2011

## 難波栄二

- X Luan Z, Li L, Higaki K, Nanba E, Suzuki Y, Ohno K, The chaperone activity and toxicity of ambroxol on GD cells and normal mice. *Brain Dev*, 2013 35: 317-322.
- ○Takai T, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Mena-Barragán T, Hirano Y, Yura K, Yu L, Ninomiya H,

García-Moreno I, Sakakibara Y, Ohno K, Nanba E, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y, A bicyclic 1-deoxygalactonojirimycin derivative as a novel pharmacological chaperone for GM<sub>1</sub> gangliosidosis. *Mol Ther*, 2013 21: 526-532.

- Xiong H, Higaki K, Wei C, Bao CW, Zhanf YH, Fu N, Qui J, Adachi K, Kumura Y, Ninomiya H, Nanba E, Wu XR. Genotype/phenotype of 6 Chinese cases with Niemann-Pick disease type C. *Gene*, 498, 332-335, 2012
- ○Suzuki Y, Ichinomiya S, Kurosawa M, Matsuda J, Ogawa S, Iida M, Kubo T, Tabe M, Itoh M, Higaki K, Nanba E, Ohno K: Therapeutic chaperone effect of *N*-octyl 4-epi- $\beta$ -valienamine on murine GM<sub>1</sub>-gangliosidosis. *Mol Genet Metab* 106: 92-8, 2012.
- ○Aguilar-Moncayo M, Takai T, Higaki K, Mena-Barragán T, Hirano Y, Yura K, Li L, Yu Y, Ninomiya H, García-Moreno I, Ishii S, Sakakibara Y, Ohno K, Nanba E, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y: Tuning glycosidase inhibition through aglycone interactions: Pharmacological chaperones for Fabry disease and GM<sub>1</sub> gangliosidosis, *Chem Commun* 48: 6514-6, 2012.
- Castilla J, Riquez R, Cruz D, Higaki K, Nanba E, Ohno K, Suzuki Y, Diaz Y, Ortiz Mellet C, Garcia Fernandez JM, Castillon S: Conformationally-locked N-glycosides with selective  $\beta$ -glucosidase inhibitory activity: Identification of a new non-iminosugar-type pharmacological chaperone for Gaucher disease. *J Med Chem* 55:6857-65, 2012.
- ○Higaki K, Li L, Bahrudin U, Okuzawa S, Takamura A, Yamamoto K, Adachi K, Paraguison RC, Takai T, Ikehata H, Tominaga L, Hisatome I, Iida M, Ogawa S, Matsuda J, Ninomiya H, Sakakibara Y, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Chemical chaperone therapy: chaperone effect on mutant enzyme and cellular pathophysiology in  $\beta$ -galactosidase deficiency. *Hum Mutat*, 32, 843-852, 2011
- ○Takamura A, Higaki K, Ninomiya H, Takai T, Matsuda J, Iida M, Ohno K, Suzuki Y, Nanba E. Lysosomal accumulation of Trk protein in brain of GM<sub>1</sub>-gangliosidosis mouse and its restoration by chemical chaperone. *J Neurochem*, 118, 399-406, 2011
- ○Li L, Higaki K, Ninomiya H, Luan Z, Iida M, Ogawa S, Suzuki Y, Ohno K, Nanba E. Chemical chaperone therapy: Luciferase assay for screening of  $\beta$ -galactosidase mutations. *Mol Genet Metab*, 101, 354-369, 2010
- Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Li L, Ninomiya H, Nanba E, Ohno K, García-Moreno MI, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y, A fluorescent sp<sup>2</sup>-iminosugar with pharmacological chaperone activity for Gaucher disease: Synthesis and intracellular distribution studies. *ChemBioChem*, 11, 2453-2463, 2010

#### 鈴木康之

- Yasuda E, Suzuki Y, Tomatsu S et al. Pathogenesis of Morquio A syndrome: an autopsied case reveals systemic storage disorder. *Mol Genet Metab*. 2013 ;109:301-11
- Pravin Patel, Yasuyuki Suzuki<sup>2</sup>, Miho Maeda, Eriko Yasuda, Tsutomu Shimada, Kenji E. Orii , Tadao Orii, Shunji Tomatsu. Growth charts for patients with Hunter Syndrome. *Molecular Genetics and Metabolism* (in press)
- Tomatsu S, Montaña AM, Oikawa H, Giugliani R, Harmatz P, Smith M, Suzuki Y, and Orii T. Impairment



of Body Growth in Mucopolysaccharidoses. Preedy VR ed. Handbook of Growth and Growth Monitoring in Health and Disease. Springer, 2012

- Tomatsu S, Mackenzie WG, Theroux MC, Mason RW, Thacker MM, Shaffer TH, Montaña AM, Rowan D, Sly W, Alméciga-Díaz CJ, Barrera LA, Chinen Y, Yasuda E, Ruhnke K, Suzuki Y, Orii T. Current and emerging treatments and surgical interventions for Morquio A syndrome: a review. *Research and Reports in Endocrine Disorders* 2012; 265-77
- Hintze JP, Tomatsu S, 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. *Biomark Insights*. 2011;6:69-78.
- Muenzer J, Beck M, Giugliani R, Suzuki Y, Tytki-Szymanska A, Valayannopoulos V, Vellodi A, Wraith JE. Idursulfase treatment of Hunter syndrome in children younger than 6 years: results from the Hunter Outcome Survey. *Genet Med*. 2011 Feb;13(2):102-9.
- Tomatsu S, Montaña AM, Oikawa H, Smith M, Barrera L, Chinen Y, Thacker MM, Mackenzie WG, Suzuki Y, Orii T. Mucopolysaccharidosis type IVA (Morquio A disease): clinical review and current treatment. *Curr Pharm Biotechnol*. 2011 Jun;12(6):931-45.
- Morita M, Shimozawa N, Kashiwayama Y, Suzuki Y, Imanaka T. ABC subfamily D proteins and very long chain fatty acid metabolism as novel targets in adrenoleukodystrophy. *Curr Drug Targets*. 2011 May;12(5):694-706.
- Tomatsu S, Montaña AM, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, Gutiérrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Barrera L, Orii T. Validation of disaccharide composition derived from dermatan sulfate and heparan sulfate in mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses II and III by tandem mass spectrometry. *Molecular Genetics and Metabolism* 2010;99:124-131
- Tomatsu S, Montaña AM, Oguma T, DunG VC, Oikawa H, Carvalho TG, Gutiérrez MG, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Kida K, Kubota M, Kida K, Kubota M, Orii T. Validation of keratan sulfate level in Mucopolysaccharidosis IVA by liquid tandem mass spectrometry method. *J Inherit Metab Dis* (Epub 2010).
- Tomatsu S, Montaña AM, Oguma T, Dung VC, Oikawa H, de Carvalho TG, Gutiérrez ML, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukushi M, Sakura N, Barrera L, Kida K, Kubota M, Orii T. Dermatan sulfate and heparan sulfate as a biomarker for mucopolysaccharidosis I. *J Inherit Metab Dis*. 2010; 33:141-150

#### 櫻庭 均

- Nakano S, Morizane Y, Makisaka N, et al : Development of a highly sensitive immuno-PCR assay for the measurement of  $\alpha$ -galactosidase A protein levels in serum and plasma. *PLoS ONE* 8: e78588, 2013
- 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  $\alpha$ -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- $\alpha$ -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  $\beta$ -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
- Tsukimura T, Kawashima I, Togawa T, et al: Efficient uptake of recombinant  $\alpha$ -galactosidase A produced with a gene-manipulated yeast by Fabry mice kidneys. *Mol Med* 18: 76-82, 2012
- Togawa T, Tsukimura T, Kodama T, et al: Fabry disease: Biochemical, pathological and structural studies of the  $\alpha$ -galactosidase A with E66Q amino acid substitution. *Mol Genet Metab* 105: 615-620, 2012
- Doi K, Noiri E, Ishizu T, et al: High-throughput screening identified disease-causing mutants and functional variants of  $\alpha$ -galactosidase A gene in Japanese male hemodialysis patients. *J Hum Genet* 57:

575-579, 2012

- Mitobe S, Togawa T, Tsukimura T, et al: Mutant  $\alpha$ -galactosidase A with M296I does not cause elevation of the plasma globotriaosylsphingosine level. *Mol Genet Metab* 107: 623-626, 2012
- Maita N, Taniguchi H, Sakuraba H: Crystallization, X-ray diffraction analysis and SIRAS phasing of human  $\alpha$ -L-iduronidase. *Acta Cryst F*68: 1363-1366, 2012
- Mawatari K, Yasuoka H, Oba T, et al: Screening for Fabry disease in patients with left ventricular hypertrophy. *Int J Cardiol*, in press
- Ogawa Y, Tanaka M, Tanabe M, et al: Impaired neural differentiation of induced pluripotent stem cells generated from a mouse model of Sandhoff disease. *PLoS ONE*, in press

芳野 信、渡邊順子

- Ihara K, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Coagulopathy in patients with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: a previously unrecognized complication. *Pediatrics*. 2013 Jan;131(1):e327-30.
- Miyake N, Yano S, Watanabe Y, et al. : Mitochondrial complex III deficiency caused by a homozygous UQCRC2 mutation presenting with neonatal-onset recurrent metabolic decompensation. *Hum Mutat*. 2013 Mar;34(3):446-52.
- Okano Y, Yoshino M, Watanabe Y, et al. : Fatigue and quality of life in citrin deficiency during adaptation and compensation stage. *Mol Genet Metab*. 2013 May;109(1):9-13.
- Hara M, Matsuishi T, Yoshino M, et al. : An adult patient with mucopolipidosis III alpha/beta presenting with parkinsonism. *Brain Dev*. 2013 May;35(5):462-5.
- Miyake N, Watanabe Y, Yoshino M, et al. : MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*. 2013 Sep;161(9):2234-43.
- Higashimoto K, Watanabe Y, Soejima H, et al. : Homozygous deletion of DIS3L2 exon 9 due to non-allelic homologous recombination between LINE-1s in a Japanese patient with Perlman syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2013 Nov;21(11):1316-9.
- Nakashima S, Watanabe Y, Ogata T, et al. : Critical role of Yp inversion in PRKX/PRKY-mediated Xp;Yp translocation in a patient with 45,X testicular disorder of sex development. *Endocr J*. 2013 Oct 3. [Epub ahead of print]
- Yatsuki H, Higashimoto K, Jozaki K, Koide K, Okada J, Watanabe Y, Okamoto N, Tsuno Y, Yoshida Y, Ueda K, Shimizu K, Ohashi H, Mukai T, Soejima H. Novel mutations of CDKN1C in Japanese patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Genes Genom* (2013) 35:141–147
- Higashimoto K, Watanabe Y, Soejima H, et al. : Aberrant methylation of H19-DMR acquired after implantation was dissimilar in soma versus placenta of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet A*. 2012 May 10. *Am J Med Genet A*. 2012 Part A 9999:1-6
- Mitobe S, Yoshino M, Sakuraba H, et al. : Mutant  $\alpha$ -galactosidase A with M296I does not cause elevation of the plasma globotriaosylsphingosine level. *Molecular Genetics and Metabolism*, 2012 Jul 14. [Epub ahead of print]
- Okada J, Matsuishi T, Iwata O, et al. : Levothyroxine replacement therapy and refractory hypotension out of transitional period in preterm infants. *Clin Endocrinol* 2011; 74: 354-364. (doi:

10.1111/j.1365-2265.2010.03927.x.)

- Sanayama Y, Yoshino M, Okano Y, et al. : Experimental evidence that phenylalanine is strongly associated to oxidative stress in adolescents and adults with phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 2011; 103: 220-225.
- Harada H, Yoshino M, Ikeda H, et al. : Laronidase replacement therapy improves myocardial function in mucopolysaccharidosis I. *Mol Genet Metab* 2011; 103: 215-219.
- Watanabe Y, Yano S, Yoshino M, et al. : A familial case of LEOPARD syndrome associated with a high-functioning autism spectrum disorder. *Brain Dev* 2011; 33: 576-57
- Segawa Y, Watanabe Y, Yoshino M, et al. : A long-term survival case of arginase deficiency with severe multicystic white matter and compound mutations. *Brain Dev* 2011; 33: 45-48.
- Yano S, Bagheri A, Watanabe Y, et al. : Familial Simpson-Golabi-Behmel syndrome: Studies of X-chromosome inactivation and clinical phenotypes in two female individuals with GPC3 mutations. *Clin Genet.* 2011 Nov;80(5):466-71.
- Shimizu N, Yoshino M, Aoki T, et al : Effects of long-term zinc treatment in Japanese patients with Wilson disease: efficacy, stability, and copper metabolism. *Transl Res* 2010; 156: 350-357.
- Fujii C, Umehashi H, Yoshino M, et al. : Attitude to extended use and long-term storage of newborn screening blood spots in Japan. *Pediatr Int* 2010; 52: 393-397.
- Pinner JR, Kirk EP, Yoshino M, et al. : Female heterozygotes for the hypomorphic R40H mutation can have ornithine transcarbamylase deficiency and present in early adolescence: a case report and review of the literature. *J Med Case Reports* 2010; 4: 361.
- Narumi S, Watanabe Y, Hasegawa T, et al. : Various types of LRP5 mutations in four patients with osteoporosis-pseudoglioma syndrome: identification of a 7.2-kb microdeletion by oligonucleotide tiling microarray. *Am J Med Genet A.* 2010 Jan;152A(1):133-40.
- Komatsuzaki S, Watanabe Y, Matsubara Y, et al. : Mutation analysis of the SHOC2 gene in Noonan-like syndrome and in hematologic malignancies. *J Hum Genet.* 2010 Dec;55(12):801-9.

#### 北川照男

- T. Kitagawa. Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism in Japan -A History of the Department of Newborn Screening-. *Pediatric Endocrinology Reviews*, 10; Suppl 1; 8-25, 2012.
- Teruo Kitagawa. Hepatorenal tyrosinemia. *Proc. Jpn. Acad., Ser. B*, Vol.88, 192-200, 2012. Togawa T, Kodama T, Kitagawa T, et al. Plasma globotriaosylsphingosine as a biomarker of Fabry disease. *Mol Genet Metab* 100; 257-261, 2010.

#### 奥山虎之

- T Tajima G, Sakura N, Kosuga M et al. Effects of idursulfase enzyme replacement therapy for Mucopolysaccharidosis type II when started in early infancy: comparison in two siblings. *Mol Genet Metab.* 2013;108:172-7.
- Sasaki T, Niizeki H, Shimizu A, Shiohama A, Hirakiyama A, Okuyama T, Seki A, Kabashima K, Otsuka A, Ishiko A, Tanese K, Miyakawa SI, Sakabe JI, Kuwahara M, Amagai M, Okano H, Suematsu M, Kudoh J. Identification of mutations in the prostaglandin transporter gene SLCO2A1 and its phenotype-genotype

correlation in Japanese patients with pachydermoperiostosis. *J Dermatol Sci.* 2012;68:36-44.

- Hwu WL, Okuyama T, But WM, Estrada S, Gu X, Hui J, Kosuga M, Lin SP, Ngu LH, Shi H, Tanaka A, Thong MK, Wattanasirichaigoon D, Wasant P, McGill J. Current diagnosis and management of mucopolysaccharidosis VI in the Asia-Pacific region. *Mol Genet Metab.*2012;107:136-144.
- D'Aco K, Underhill L, Rangachari L, Arn P, Cox GF, Giugliani R, Okuyama T, Wijburg F, Kaplan P. Diagnosis and treatment trends in mucopolysaccharidosis I: findings from the MPS I Registry. *Eur J Pediatr.*2012;171:911-919
- Furujo M, Kubo T, Kosuga M, Okuyama T. Enzyme replacement therapy attenuates disease progression in two Japanese siblings with mucopolysaccharidosis type VI. *Mol Genet Metab* 2011;104:597-602.
- Oda E, Tanaka T, Migita O, Kosuga M, Fukushi M, Okumiya T, Osawa M, Okuyama T. Newborn Screening for Pompe disease in Japan. *Mol Genet Metab.*2011;104:560-565.
- Furukawa Y, Hamaguchi A, Nozaki I, Iizuka T, Sasagawa T, Shima Y, Demura S, Murakami H, Kawahara N, Okuyama T, Iwasa K, Yamada M. Cervical pachymeningeal hypertrophy as the initial and cardinal manifestation of mucopolysaccharidosis type I in monozygotic twins with a novel mutation in the alpha-l-iduronidase gene. *J Neurol Sci.* 2011;15:121-125.
- Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J. Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies. *J Hum Genet.* 2011;56:110-124.
- Kondoh T, Kanno A, Itoh H, Nakashima M, Honda R, Kojima M, Noguchi M, Nakane H, Nozaki H, Sasaki H, Nagai T, Kosaki R, Kakee N, Okuyama T, Fukuda M, Ikeda M, Shibata Y, Moriuchi H. Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: a 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *J Psychiatry Med.* 2011;41:71-89.
- Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, Ida H, Tanaka T, Cox GF, Eto Y, Orii T. Japan Elaprase((R)) Treatment (JET) study: Idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II). *Mol Genet Metab.* 2010;99:18-25.

#### 坪井一哉

- Tsuboi, K., S. Suzuki, et al. "Descriptive Epidemiology of Fabry Disease Among Beneficiaries of the Specified Disease Treatment Research Program in Japan." *Journal of Epidemiology* 22(4): 370-374.2012
- Tsuboi, K. and H. Yamamoto (2012). "Clinical observation of patients with Fabry disease after switching from agalsidase beta (Fabrazyme) to agalsidase alfa (Replagal)." *Genetics in Medicine advance online publication* (in press).
- Yamamoto, H. and K. Tsuboi (2012). "Age-influence upon Auditory Dysfunction in Patients with Fabry Disease." *Journal of Transportation Medicine* 64(3,4): 25-29.

#### 松田純子

- Murakami, I, Mitsutake, S, Kobayashi, N, Matsuda, J, Suzuki, A, Shigyo, T, Igarashi, Y.: Improved

high-fat diet-induced glucose intolerance by an oral administration of phytosphingosine. *Biosci. Biotechnol. Biochem.* 77, 194-197. 2013.

- ○ Hisaki H, Matsuda J, Tadano-Aritomi K, Uchida S, Okinaga H, Miyagawa M, Tamamori- Adachi M, Iizuka M, Okazaki T. Primary polydipsia, but not accumulated ceramide, causes lethal renal damage in saposin D-deficient mice. *Am. J. Physiol. Renal Physiol.* (2012) 303:F1049-1059.
- ○ Hojo H, Tanaka H, Hagiwara M, Asahina Y, Ueki A, Katayama H, Nakahara Y, Yoneshige A, Matsuda J, Ito Y, Nakahara Y. Chemoenzymatic synthesis of hydrophobic glycoprotein: synthesis of saposin C carrying complex-type carbohydrate. *J. Org. Chem.* (2012) 77:9437-9446.
- ○ Toyofuku T, Nojima S, Ishikawa T, Takamatsu H, Tsujimura T, Uemura A, Matsuda J, Seki T, Kumanogoh A. Endosomal sorting by Semaphorin 4A in retinal pigment epithelium supports photoreceptor survival. *Genes Dev.* (2012) 26:816-829.
- Suzuki A, Miyazaki M, Matsuda J, Yoneshige A. High-performance thin-layer chromatography/mass spectrometry for the analysis of neutral glycosphingolipids. *Biochimica et Biophysica Acta. (Molecular and Cell Biology of Lipids)* (2011) 1811:861-874.
- ○ Hojo H, Katayama H, Tano C, Nakahara Y, Yoneshige A, Matsuda J, Sohma Y, Kiso Y, Nakahara Y. Synthesis of the sphingolipid activator protein, saposin C, using an azido-protected O-acyl isopeptide as an aggregation-disrupting element. *Tetrahedron Lett.* (2011) 52:635-639.
- ○ Yoneshige A, Suzuki K, Suzuki K, Matsuda J. A Mutation in the Saposin C Domain of the Sphingolipid Activator Protein (Prosaposin) Gene Causes Neurodegenerative Disease in Mice. *J. Neurosci. Res.* (2010) 88: 2118-2134.
- Yoneshige A, Sasaki A, Miyazaki M, Kojima N, Suzuki A, Matsuda J. Developmental changes in glycolipids and synchronized expression of nutrient transporters in the mouse small intestine. *J. Nutr. Biochem.*

#### 遠藤 文夫

- Kido J, Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R and Endo F. Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes. *J. Hum. Genet.* 58, 285-292 (2013)
- Lee D, Oka T, Hunter B, Robinson A, Papp S, Nakamura K, Srisakuldee W, Nickel BE, Light PE, Dyck JRB, Lopaschuk GD, Kardami E, Opas M, and Michalak M. Calreticulin induces dilated cardiomyopathy. *Plos One* 8, e56387 (2013)
- Yamamoto A, Nakamura K, Matsumoto S, Iwai M, Shigematsu Y, Tajima G, Tsumura M, Okada S, Mitsubuchi H, Endo F. VLCAD deficiency in a patient who recovered from VF, but died suddenly of an RSV infection. *Pediatr Int.* 55, 775-778 (2013)
- Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yazaki M, Sakurai A, Endo F, Fukushima Y, Ikeda S. p.E66Q Mutation in the GLA Gene is Associated with a High Risk of Cerebral Small-Vessel Occlusion in Elderly Japanese Males. *Eur J Neurol* (2013 in press)
- Inoue T, Hattori K, Ihara K, Ishii A, Nakamura K, Hirose S. Newborn screening for

Fabry disease in Japan: Prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study. *J. Hum. Genet.* (2013 in press)

- Tanaka T, Mochida T, Maki Y, Shiraki Y, Mori H, Matsumoto S, Shimbo K, Ando T, Nakamura K, Endo F, Okamoto M. Interactive network analysis of the plasma amino acids profile in a mouse model of hyperglycemia. *Springerplus.* (2013 in press)
- Fujisawa D, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R and Endo F Clinical features and management of organic acidemias in Japan. *J. Hum. Genet.* (2013 in press)
- Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F.; Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis.* (2012)35:777-785.
- Mochida T, Tanaka T, Shiraki Y, Tajiri H, Matsumoto S, Shimbo K, Ando T, Nakamura K, Okamoto M, Endo F. Time-dependent changes in the plasma amino acid concentration in diabetes mellitus. *Mol. Genet. Metab.* 103(2011)406-409
- Nakano S, Ozasa S, Yoshioka K, Fujii I, Mitsui K, Nomura K, Kosuge H, Endo F, Matsukura M, Kimura S. Checking exon-skipping events in candidates for clinical trials of morpholino. *Pediatr Int.* 2011 Feb 22.
- ○Shigeto S, Katafuchi T, Okada Y, Nakamura K, Endo F, Okuyama T, Takeuchi H, Kroos MA, Verheijen FW, Reuser AJJ, Okumiya T.; Improved assay for differential diagnosis between Pompe disease and acid alpha-glucosidase pseudodeficiency on dried blood spots. *Mol. Genet. Metab.* 103(2011) 12-17
- Nakamura K, Hattori K, Endo F.: Newborn Screening for lysosomal disorders. *Am J Med Genet.* 157(2011) 63-71
- Kato I, Umeda K, Awaya T, Yui Y, Niwa A, Fujino H, Matsubara H, Watanabe K, Heike T, Adachi N, Endo F, Mizukami T, Nunoi H, Nakahata T, Adachi S. Successful treatment of refractory donor lymphocyte infusion-induced immune-mediated pancytopenia with rituximab. *Pediatr Blood Cancer.* 2010 Feb;54(2):329-31
- Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J. Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies. *J Hum Genet.* 2011 Feb;56(2):110-24.
- ○Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yasude T, Ushiyama M, Endo F, Fukushima Y, Ikeda S.: Cerebral hemorrhage in Fabry's disease. *J Hum Genet.* 55(2010) 259-261
- Numata S, Koda Y, Ihara K, Sawada T, Okano Y, Matsuura T, Endo F, Yoo HW, Arranz JA, Rubio V, Wermath B, Mew NA, Tuchman M, Pinner JR, Kirk EP, Yoshino M.: Mutant alleles associated with late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in male patients have recurrently arisen and have been retained in some populations. *J Hum Genet.* 55(2010) 18-22

下澤伸行

- Vu Chi Dung, Nobuyuki Shimozawa, Nguyen Ngoc Khanh, et al. Mutations of ABCD1 gene

and phenotype of Vietnamese patients with X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD). *International Journal of Pediatric Endocrinology Suppl 1*: 127, 2013.

- Ohba C, Osaka H, Shimozawa N, et al. Diagnostic utility of whole exome sequencing in patients showing cerebellar and/or vermiform atrophy in childhood. *Neurogenetics* 14: 225-32, 2013.
- Hama K, Nagai T, Shimozawa N, et al. Molecular Species of Phospholipids with Very Long Chain Fatty Acids in Skin Fibroblasts of Zellweger Syndrome. *Lipids* 48: 1253-1267, 2013.
- Shuji Matsui, Masuko Funahashia, Nobuyuki Shimozawa, et al. Newly identified milder phenotype of peroxisome biogenesis disorder caused by mutated PEX3 gene. *Brain Dev*; 35: 842-8, 2013.
- Yumi Mizuno, Yuichi Ninomiya, Nobuyuki Shimozawa, et al. Tysnd1 deficiency in mice interferes with the peroxisomal localization of PTS2 enzymes, causing lipid metabolic abnormalities and male infertility. *PLOS Genetics* 9 :e1003286, 2013.
- Masashi Morita, Junpei Kobayashi, Nobuyuki Shimozawa, et al. A novel double mutation in the ABCD1 gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. *J Inher Metab Dis, Rep* 10: 95-102, 2013.
- Iwasa M, Yamagata T, Shimozawa N et al. Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome: Report of an autopsy case. *Neuropathology* 33: 292-8, 2013.
- Noriyuki Kanzawa, Nobuyuki Shimozawa, Ronald J.A. Wanders, Kazutaka Ikeda, Yoshiko Murakami, Hans R. Waterham, Satoru Mukai, Morihisa Fujita, Yusuke Maeda, Ryo Taguchi, Yukio Fujiki, and Taroh Kinoshita. Defective lipid remodeling of GPI anchors in peroxisomal disorders, Zellweger syndrome and rhizomelic chondrodysplasia punctata. *J Lipid Res* 53: 653-63, 2012
- Mizumoto H, Akashi R, Hikita N, Kumakura A, Yoshida Y, Honda A, Shimozawa N, Hata D. Mild case of D-bifunctional protein deficiency associated with novel gene mutations. *Pediatr Int* 54(2): 303-4, 2012.
- Nobuyuki Shimozawa, Ayako Honda, Naomi Kajiwara, Sachi Kozawa, Tomoko Nagase, Yasuhiko Takemoto, Yasuyuki Suzuki X-linked adrenoleukodystrophy: Diagnostic and follow-up system in Japan *J Hum Genet* 56 (2): 106-109, 2011
- Nobuyuki Shimozawa. Molecular and clinical findings and diagnostic flowchart of peroxisomal diseases *Brain Dev* 33: 770-776, 2011
- Kozawa S, Honda A, Kajiwara N, Takemoto Y, Nagase T, Nikami H, Okano Y, Nakashima S, Shimozawa N. Induction of peroxisomal lipid metabolism in mice fed a high-fat diet. *Mol Med Report* 4: 1157-1162, 2011
- Shaheen R, Al-Dirbashi OY, Al-Hassnan ZN, Al-Owain M, Makhshood N, Basheeri F, Seidahmed MZ, Salih MAM, Faqih E, Zaidan H, Al-Sayed M, Rahbeeni Z, Al-Sheddi T, Hashem M, Kurdi W, Shimozawa N, Alkuraya FS. Clinical, biochemical and molecular characterization of peroxisomal diseases in Arabs. *Clin Genet* 79 (1): 60-70, 2011
- Matsukawa T, Asheuer M, Takahashi Y, Goto J, Suzuki Y, Shimozawa N, Takano H, Onodera O, Nishizawa M, Aubourg P, Tsuji S. Identification of novel SNPs of ABCD1, ABCD2, ABCD3, and ABCD4



genes in patients with X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) based on comprehensive resequencing and association studies with ALD phenotypes. *Neurogenetics*. 12 (1) :41-50, 2011.

- Masashi Morita, Nobuyuki Shimozawa, Yoshinori Kashiwayama, Yasuyuki Suzuki, Tsune Imanaka ABC subfamily D proteins and very long chain fatty acid metabolism as novel targets in adrenoleukodystrophy *Current Drug Targets* 12 (5): 694-706, 2011.
- Miyoshi Y, Sakai N, Hamada Y, Tachibana M, Hasegawa Y, Kiyohara Y, Yamada H, urakami M, Kondou H, Kimura-Ohba S, Mine J, Sato T, Kamio N, Ueda H, Suzuki Y, Shiomi M, Ohta H, Shimozawa N, Ozono K. linical aspects and adrenal functions in eleven Japanese children with X-linked adrenoleukodystrophy. *Endocr J*.57 (11): 965-972, 2010

#### 今中常雄

- Morita M, Kobayashi J, Yamazaki K, et al.: A novel double mutation in the ABCD1 gene in a patient with X-linked adrenoleukodystrophy: Analysis of the stability and function of the mutant ABCD1 protein. *J Inherit Metab Dis Rep* 10: 95-102, 2013
- Hama K, Nagai T, Nishizawa C, *et al.*: Molecular species of phospholipids with very long chain fatty acids in skin fibroblasts of Zellweger syndrome. **Lipids** 48: 1253-1267, 2013
- Morita M., Imanaka T.: Peroxisomal ABC transporters: Structure, function and role in disease. *Biochem. Biophys. Acta* 1822, 1387-1396, 2012. (review)
- Morita M., Shinbo S., Asahi A., Imanaka T.: Very long chain fatty acid  $\beta$ -oxidation in astrocytes: Contribution of the ABCD1-dependent and -independent pathways. *Biol. Pharm. Bull.* 35, 1972-1979, 2012.

#### 加我牧子

- Yasumira A, Kokubo N, Kaga M, et al : Neurobehavioral and hemodynamic evaluation of Stroop and reverse Stroop interference in children with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Brain & Development*. (in press).
- Tsujimoto S, Yasumura A, Kaga M et al. Increased prefrontal oxygenation related to distractor-resistant working memory. *Child Psychiatry Hum Development* 44:678-688, 2013.
- Inoue Y, Ito K, Kaga M, et al, Psychometric properties of Japanese version of the Swanson, Nolan, and Pelham, version-IV Scale-Teacher Form: A study of school children in community samples. *Brain & Development*. (in press)
- Kokubo N, Inagaki M, Gunji A, Kobayashi T, Ohta H, Kajimoto O, Kaga M: Developmental change of visuo-spatial working memory in children: Quantitative evaluation through and Advanced Trail Making Test. *Brain Dev* 34: 799-805, 2012.
- Inoue Y, Sakihara K, Gunji A, Ozawa H, Kimiya S, Shinoda S, Kaga M, Inagaki M: Reduced prefrontal hemodynamic response in children with AD/HD during the Go/NoGo task: A NIRS study. *Neuroreport* 23: 55-60, 2012.
- Yatabe K, Goto T, Watanabe K, Kaga M, Inagaki M: Reading and Writing Achievement Tests for Assessing Orthographical and Phonological Impairments of Japanese Children with Developmental

Disorders. In W. Sittiprapaporn (Ed.), *Learning Disabilities*. Rijeka, Croatia: InTech Publishing. ISBN 978-953-51-0269-4. pp. 69-86, 2012.

- Kita Y, Gunji A, Inoue Y, Goto T, Sakihara K, Kaga M, Inagaki M, Hosokawa T: Self-face recognition in children with autism spectrum disorders: A near-infrared spectroscopy study. *Brain Dev.* 33: 494-503, 2011.

#### 横山和明

- Hama K, Nagai T, Nishizawa C, et al. Molecular Species of Phospholipids with Very Long Chain Fatty Acids in Skin Fibroblasts of Zellweger Syndrome. *Lipids* 48, 1253–1267 (2013).

#### 大澤真木子、石垣景子

- Ishigaki K, Yoshikawa Y, Kuwatsuru R, Oda E, Murakami T, Sato T, Saito T, Umezu R, Osawa M. High-density CT of muscle and liver may allow early diagnosis of childhood-onset Pompe disease., *Brain Dev.* 2012 Feb;34(2):103-6.
- Ishigaki K, Murakami T, Nakanishi T, Oda E, Sato T, Osawa M., Close monitoring of initial enzyme replacement therapy in a patient with childhood-onset Pompe disease., *Brain Dev.* 2012 Feb;34(2):98-102.
- Eri Oda , Toju Tanaka , Ohsuke Migita , Motomichi Kosuga , Masaru Fukushi , Toshika Okumiya , Makiko Osawa , Torayuki Okuyama, Newborn screening for Pompe disease in Japan, *Molecular Genetics and Metabolism* 104 (2011) 560–565,
- Hiroi A, Yamamoto T, Shibata N, Osawa M, Kobayashi M., Roles of Fukutin, the Gene responsible for Fukuyama-type congenital muscular dystrophy, in neurons: possible involvement in Synaptic function and neuronal migration., *Acta Histochem Cytochem* 2011;44(2):91-101
- Ito Y, Shibata N, Saito K, Kobayashi M, Osawa M., New insights into the pathogenesis of spinal muscular atrophy., *Brain Dev* 2011;33:321-31.
- Ito Y, Oguni H, Ito S, Oguni M, Osawa M., A modified Atkins diet is promising as a treatment for glucose transporter type 1 deficiency syndrom., *Developmental Medicine and Child Neurology* 2011;(53)7:658-63
- Tsuruta T, Aihara Y, Kanno H, Kiyotani C, Maebayashi K, Sakauchi M, Osawa M, Fujii H, Kubo O, Okada Y., High-dose chemotherapy followed by autologous and allogeneic peripheral blood stem cell transplantation for recurrent disseminated trilateral retinoblastoma., *Chil Nerv Syst* 2011;27:1019-24
- Tsuruta T, Aihara Y, Kanno H, Funase M, Murayama T, Osawa M, Fujii H, Kubo O, Okada Y., Shared molecular targets in pediatric gliomas and Ependymomas., *Pediatr Blood Cancer* 2011;57:1117-23.
- ○Shioda M , Hayashi M, Takanashi J, Osawa M, Lesions in the central tegmental tract in autopsy cases of developmental brain disorders, *Brain & Development* (2010)
- ○Ishigaki K, Mitsuhashi S, Kuwatsuru R, Murakami T, Shishikura K, Suzuki H, Hirayama Y, Nonaka I, Osawa M., High-density areas on muscle CT in childhood-onset Pompe disease are caused by excess calcium accumulation., *Acta Neuropathol.* 2010 Oct;120(4):537-43.
- Kobayashi H, Shimada Y, Ikegami M, Kawai T, Sakurai K, Urashima T, Ijima M, Fujiwara M, Kneshiro E, Ohashi T, Eto Y, Ishigaki K, Osawa M, Kyosen SO, Ida H., Prognostic factors for the late onset Pompe disease with enzyme replacement therapy: From our experience of 4 cases including an autopsy case. *Mol Genet Metab* 2010;100:14-9.

- 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. Cent 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:『糖原病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、葎山 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（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、大野耕策：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、大野耕策：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
- 大野耕策 「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
- 大野耕策 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
- 大野耕策 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ソ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、イーエスメディックス、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、イーエスメディックス、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：治療法の実態と現状 -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 (cbIF) 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 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 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 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: 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 ; 3 5-37 . 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)：10 5-107，2013
- 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ー 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 . 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：サポシン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 - . 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） - 病因・病態研究、診断・治療の進歩 - . 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） - 病因・病態研究、診断・治療の進歩 - . 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） - 病因・病態研究、診断・治療の進歩 - . 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 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 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 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 No20 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 日本内分秘学会雑誌 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．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 - 最新の病態、診断、治療の進歩 - ．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( -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 - 最新の病態、診断、治療の進歩 - ．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 - 最新の病態、診断、治療の進歩 - ．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 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)、舟塚 真)、小田 絵理)、白戸 由理、竹下 暁子)、石垣 景子、齋藤 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、小林楨雄。福山型先天性筋ジストロフィーの中枢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 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， - 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：リソソ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 - ，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 - ，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 - リソゾーム病 - ，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．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- 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 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- 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 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 ポンベ病．別冊 日本臨床 新領域別症候群シリーズ 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-XIII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 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 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 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 3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 : 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 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 . 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 (MP ) 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 I A) 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 A (MPS I A) 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<sub>M1</sub>-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<sub>M1</sub>-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<sub>M1</sub>-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<sub>M1</sub>-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: sp<sup>2</sup>-Iminosugar-type (galacto)nojirimycin analogues with pharmacological chaperone activity for G<sub>M1</sub>-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<sub>M1</sub>-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 sp<sup>2</sup>-iminosugars and evaluation of their chaperone activity for Gaucher and G<sub>M1</sub>-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<sub>m1</sub>-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., Iijime, 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  $\alpha$ -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, Keiichi 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 62<sup>nd</sup> 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  $\beta$ -galactosidase deficiency. 12<sup>th</sup> 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. 2<sup>nd</sup> 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. 4<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Tomatsu S, Montano A, Oikawa H, Giugliani R, Harmatz P, Smith M, Suzuki Y, Orii T. Defects in growth of body in mucopolysaccharidoses. 11<sup>th</sup> International Symposium on mucopolysaccharide and related diseases. 2010.6.23-26, Adelaide, Australia.
- Beck M, Giugliani R, Tytki-Szymanska A, Suzuki Y, Muenzer J. The Hunter Outcome Survey: advancing the understanding of mucopolysaccharidosis type II. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 11<sup>th</sup> 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. 1<sup>st</sup> 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. 1<sup>st</sup> 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  $\alpha$ -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- $\alpha$ -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  $\beta$ -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

- 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  $\alpha$ -galactosidase A proteins in Fabry disease. The 4<sup>th</sup> International Forum for Lysosomal Storage Disorders & The 17<sup>th</sup> 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  $\alpha$ -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  $\alpha$ -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  $\alpha$ -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.
- Ohshima 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  $\alpha$ -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 tetrahydrobio-pterin 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 2<sup>nd</sup> ACIMD/12<sup>th</sup> AEWIEM/12<sup>th</sup> 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 2<sup>nd</sup> ACIMD/12<sup>th</sup> AEWIEM/12<sup>th</sup> 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 2<sup>nd</sup> ACIMD/12<sup>th</sup> AEWIEM/12<sup>th</sup> KCIMD Joint Meeting, ISSN, Vol.12 Suppl.1, P139, 2012.
- Kitagawa T : Early History of the Japanese Society for Inherited Metabolic Disease. 1<sup>st</sup> 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 62<sup>nd</sup> 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. 4<sup>th</sup> International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 17<sup>th</sup> 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 7<sup>th</sup> 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-alfa. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Barcelona, Spain; 2013 September 3rd - 6<sup>th</sup>
- 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 - 6<sup>th</sup>

- 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- $\beta$ -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 26<sup>th</sup> 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 26<sup>th</sup> 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- $\beta$ -glucosidase. The 26<sup>th</sup> International Carbohydrate Symposium (ICS2012), P611, July, 22-17, 2012, Madrid, Spain.
- Yoneshige A, Muto M, Matsuda J. Prosaposin during the embryogenesis of mouse. The 31<sup>st</sup> 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 31<sup>st</sup> 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 25<sup>th</sup> 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 25<sup>th</sup> 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 25<sup>th</sup> 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 & 55<sup>th</sup> 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. 14<sup>th</sup> 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 2<sup>nd</sup> 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 “1<sup>st</sup> 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, Eto Y. 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. The 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM). Spain, Sep. 2013
- Fujisaki M, Takamura A, Diraku T, Ohashi T, Ida H, Eto Y. Enzymatic screening in dried blood spots and gene analysis of mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) in Japanese. The 12th 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 14<sup>th</sup> 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, Pathophysiology, Genetics. · Clinical Spectrum of

- Disease. Case Samples. 5<sup>th</sup> Annual Physician Training Pompe-Fabry. Taipei, Taiwan, June 22-24, 2012.
- Ohashi T: Immunological aspect of enzyme replacement therapy for lysosomal storage diseases, 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders & 17<sup>th</sup> 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 murine lysosomal 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 MPS 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 murine lysosomal storage diseases. 11<sup>th</sup> 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、2013.1011
- 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 - 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 - 臨床上注意すべき症状 - , 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



## 2.10

- 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 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 型(MPS )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 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ペ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 - ゴーシェ病とポンペ病を中心に - , 日本小児神経学会 . 横浜 . 2011.5
- 井田博幸：基質合成抑制療法 - その基礎と臨床 - , 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 - 実地臨床からのアプローチと最近の進歩 - , 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 - 現状と今後の課題 - , 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 - 遺伝子変異と治療との関連 - , 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 - ゴーシェ病 - , 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 - その効果と問題点 - , 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： -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, 高畠典子, 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, 斉藤亮太, 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MPS 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 - 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 , ビジョン保育士教育講演 . 東京 . 2010.3
- 井田博幸：酵素補充療法 - 現状と課題 - , 日本小児科学会 . 盛岡 . 2010.4

- 井田博幸：ファブリ病の酵素補充療法の最近の知見，ファブリ病患者会．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 - マスクリーニングとライソソーム病 - ，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回日本ライソソーム病研究会．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MPS 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1500 g未満の新生児における一過性高17-0HP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回日本ライソソーム病研究会 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 : スプレ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ペ病の遺伝子治療 . 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ペ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 -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, 白井謙太郎, 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:  $\alpha$ -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: GM1-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 - 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 - . 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 - 我が国の遺伝子治療臨床研究の進歩 - . 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、大園 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；今患者がもとめるもの、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、大園恵一、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、大園恵一、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、正畠和典、大友孝信、曹秀樹、酒井規夫、大園恵一、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、大園恵一、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、大園恵一、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、大園恵一、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、大園恵一、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、大園恵一、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、新實理子、東純史、大友孝信、富永康仁、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、大園恵一、ムコ多糖症 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、大園恵一、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、新實理子、東純史、大友孝信、富永康仁、下野九理子、沖永剛志、酒井規夫、大園恵一、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、大園恵一、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、大園恵一、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52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、大園恵一、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、大園恵一、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

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、大園恵一、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、大園恵一、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、日本人クラッペ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病に対するアムプロキ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． $\beta$ -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 $\alpha$ -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, 栞卓, 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 : 酵素の分子構造変化に基づく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, 兔川忠靖, 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定定法の開発: 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 : ティ 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  $\alpha$ -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、 難波建多郎、 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 - 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 - 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 - その診断・治療戦略、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、このよう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  $\alpha$ -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  $\alpha$ -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  $\beta$ -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  $\beta$ -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Idur sulfatase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、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 2010.12.10-11(東京)
- 芳野 信、大平智子、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 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、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 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の向上に関する研究(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: -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 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・表現型関連の臨床的検討. 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 - 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 $\square$ 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- $\square$ -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 - 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. 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、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 genotype 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り組み. 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

- 有村光平, 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患. 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・バイオフォーラム. 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, Shimozawa N, Imanaka T: Establishment and application of fluorescence-based assay for screening of chemical compounds that stabilize mutant ABCD1 protein responsible for adrenoleukodystrophy. 第86回日本生化学会大会. 横浜, 2013. 9
- 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 -二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Pharmaco-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Pharmaco-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, 新寶理子, 山本真也, 成田 綾, 大野耕策, 井田博幸, 衛藤義勝. The usefulness of 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