

### 診断

遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 受けています ( <input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし)	<input type="checkbox"/> 受けていません	<input type="checkbox"/> 不明
酵素診断	<input type="checkbox"/> 受けています ( <input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし)	<input type="checkbox"/> 受けていません	<input type="checkbox"/> 不明

### 生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？				
	<input type="checkbox"/> はい (ご関係: <input type="checkbox"/> いいえ)				
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園		<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設		
	<input type="checkbox"/> 障害児教育施設(特別支援学校)		<input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(普通学級／特別支援学級)		
就労	<input type="checkbox"/> 大学・専門学校		<input type="checkbox"/> その他:( <input type="checkbox"/> )		
	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト		<input type="checkbox"/> 会社員		
日常生活	<input type="checkbox"/> その他:( <input type="checkbox"/> )				
	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能				
	<input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: <input type="checkbox"/> )				
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容: <input type="checkbox"/> )				
	<input type="checkbox"/> 全介助				
療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: <input type="checkbox"/> )	<input type="checkbox"/> なし	介護認定	<input type="checkbox"/> あり(要介護度: <input type="checkbox"/> )	<input type="checkbox"/> なし
その他の手帳や認定					

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください

- 経済的負担 治療効果についての不安 患者の教育、就労問題  
家族関係 現在の症状についての不安 通院、治療による身体・心理的負担  
情報の無さ 周りからの理解、サポートの無さ 遺伝の問題(次子、血縁者への影響)  
その他: (\*ご自由にお書きください)

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

### 連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との 関係	
<input type="checkbox"/> ご希望の連絡方法に <input type="checkbox"/> をお付けください。				
□ ご住所	〒			
□ お電話番号		□ メールアドレス		

\* ご協力いただきましてまことにありがとうございました。

## GM1-ガングリオシドーシス 登録シート

### 【登録シートの書き方について】

- \* ご家族内に複数の患者さまがいらっしゃる場合は個別にご記入ください。
- \* 以下の質問について、当てはまるものに  をお付けください。
- \* 一部、自由記述があります。ご自由にお書きください。
- \* ご回答にかかるお時間は約10~15分程度です。
- \* **裏面**も必ずご記入ください

記載日:( 年 月 日)

### 患者情報

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	<input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年      月      日
病名				病型	<input type="checkbox"/> 乳児型(1型) <input type="checkbox"/> 若年型(2型) <input type="checkbox"/> 成人型(3型)
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生	

※ かかりつけの病院が複数ある場合は、もっと多く受診している病院もしくは緊急時に連絡できる病院をお書きください。

### 病歴

初めて病気に気づいたきっかけ(症状)はなんですか?

(何かおかしい、他の子とは違う、後から思えばこんな症状があったかなと思われるものを含め、当てはまるものすべてに  をお付けください。複数ある場合は、その中でも一番最初に気付いた症状を○で囲んでください。)



<input type="checkbox"/> 成長発育の異常(運動や言葉の遅れ、以前出来ていたことが出来なくなる、話し方が下手になるなど)			
<input type="checkbox"/> 胎児期の異常(赤ちゃんの腹水、むくみ)	<input type="checkbox"/> 生後早期の異常(新生児肝炎、長引く黄疸、肝脾腫、呼吸障害)		
<input type="checkbox"/> 哺乳不良	<input type="checkbox"/> 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥)	<input type="checkbox"/> チェリーレッドスポット(眼底異常)	
<input type="checkbox"/> 皮膚の異常	<input type="checkbox"/> 角膜の混濁	<input type="checkbox"/> 運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)	
<input type="checkbox"/> 腹水の貯留	<input type="checkbox"/> カタプレキシー(情動脱力発作)	<input type="checkbox"/> 神経症状(けいれん、痙攣など)	
<input type="checkbox"/> 言語の障害	<input type="checkbox"/> 骨の異常、変形など	<input type="checkbox"/> 齒肉の肥厚	<input type="checkbox"/> 音への反応
<input type="checkbox"/> 手足の浮腫	<input type="checkbox"/> 学習困難	<input type="checkbox"/> その他: ( )	

そのうち一番最初に気付いた症状が現れたのはいつですか? 歳 ケ月頃

診断され、病名がついたのはいつですか? 歳 ケ月頃

今現在の症状について、当てはまるものすべてに  をお付けください。

<input type="checkbox"/> 哺乳不良	<input type="checkbox"/> 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥)	<input type="checkbox"/> チェリーレッドスポット(眼底異常)	
<input type="checkbox"/> 皮膚の異常	<input type="checkbox"/> 角膜の混濁	<input type="checkbox"/> 運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)	
<input type="checkbox"/> 腹水の貯留	<input type="checkbox"/> カタプレキシー(情動脱力発作)	<input type="checkbox"/> 神経症状(けいれん、痙攣など)	
<input type="checkbox"/> 言語の障害	<input type="checkbox"/> 骨の異常、変形など	<input type="checkbox"/> 齒肉の肥厚	<input type="checkbox"/> 音への反応
<input type="checkbox"/> 手足の浮腫	<input type="checkbox"/> 学習困難	<input type="checkbox"/> その他: ( )	

今現在の症状について、1)~6)の各項目のうち最も当てはまるものに○をつけて下さい。

	0	1	2	3	4	5
1)歩行	異常なし	転びやすい	ふらつきが目立つ	屋外で介助を要するが 室内では自立	室内でも 介助を要する	自力歩行は不能
2)手の動き	異常なし	手が震える	手の震えはあるが 食事など介助不要	食事などで自助具や 介助を要する	全介助	
3)言葉	異常なし	言葉の遅れ	ゆっくりした話し方で聞き取り 難くなるが家族以外でも 理解可能	家族や特定の人のみ 理解可能	ジェスチャーや 発声のみ	意思疎通が難しい
4)飲み込み	異常なし	よく噛めず 丸呑みしがち	時折むせる	毎回むせる	経管栄養 (経鼻胃管、 胃ろう)	
5)眼の動き	異常なし	物を追う時の 眼の動きが ゆっくりになる	上下の視線移動が困難 (階段を怖がるなど)	上下左右の視線移動が困難		
6)けいれん	なし	抗けいれん薬 の内服はなく 時折発作あり	抗けいれん薬の内服で 発作はなくなった	抗けいれん薬を内服している が発作持続		

\* 裏面につづきます。必ずご記入ください。

## 治療

今まで受けた手術	<input type="checkbox"/> 胃瘻造設	<input type="checkbox"/> 気管切開	<input type="checkbox"/> 噴門形成術(Nissen)	<input type="checkbox"/> 喉頭気管分離
	<input type="checkbox"/> その他:( )			

特殊治療 ケア	<input type="checkbox"/> あればお書き下さい:( )			
------------	--	--	--	--

その治療を受けて状態は改善されましたか？	<input type="checkbox"/> はい	<input type="checkbox"/> 不变	<input type="checkbox"/> 悪化した	<input type="checkbox"/> わからない
----------------------	-----------------------------	-----------------------------	-------------------------------	--------------------------------

その理由は何ですか？具体的にお書きください。

その治療を受けたことに満足していますか？	<input type="checkbox"/> はい	<input type="checkbox"/> いいえ
----------------------	-----------------------------	------------------------------

その理由は何ですか？具体的にお書きください。

## 遺伝子検査

遺伝子検査	<input type="checkbox"/> 受けている ( <input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし) <input type="checkbox"/> 受けていない <input type="checkbox"/> 不明			
-------	---	--	--	--

## 生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？ <input type="checkbox"/> はい (ご関係: ) <input type="checkbox"/> いいえ			
------	--	--	--	--

就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園	<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設		
	<input type="checkbox"/> 障害児教育施設(特別支援学校)	<input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(普通学級／ 特別支援学級)		

就労	<input type="checkbox"/> 大学・専門学校	<input type="checkbox"/> その他:( )		
----	----------------------------------	----------------------------------	--	--

日常生活	<input type="checkbox"/> 無職	<input type="checkbox"/> 自営業	<input type="checkbox"/> 作業所	<input type="checkbox"/> 家事労働	<input type="checkbox"/> パート・アルバイト	<input type="checkbox"/> 会社員
------	-----------------------------	------------------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------------	------------------------------

すべてにおいて不自由なく自立生活可能

やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: )

制限のある部分介助 (制限のある内容: )

全介助

身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: )	<input type="checkbox"/> なし	介護認定	<input type="checkbox"/> あり(要介護度: )			<input type="checkbox"/> なし
---------	-----------------------------------	-----------------------------	------	-------------------------------------	--	--	-----------------------------

療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: )	<input type="checkbox"/> なし	精神障害者福祉手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: )			<input type="checkbox"/> なし
------	-----------------------------------	-----------------------------	-----------	-----------------------------------	--	--	-----------------------------

その他の手帳や認定

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください

□経済的負担	<input type="checkbox"/> 治療効果についての不安		<input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題		
	<input type="checkbox"/> 家族関係		<input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安		
	<input type="checkbox"/> 情報の無さ		<input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担		
	<input type="checkbox"/> その他: (*ご自由にお書きください)		<input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ		

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

## 連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との 関係	
		<input type="checkbox"/> 女		

※ ご希望の連絡方法にをお付けください。

□ ご住所	<input type="checkbox"/> 〒			
-------	----------------------------	--	--	--

□ お電話番号		<input type="checkbox"/> メールアドレス		
---------	--	----------------------------------	--	--

\* ご協力いただきましてまことにありがとうございました。

## GM2-ガングリオシドーシス 登録シート

### 【登録シートの書き方について】

- \* ご家族内に複数の患者さまがいらっしゃる場合は個別にご記入ください。
- \* 以下の質問について、当てはまるものに  をお付けください。
- \* 一部、自由記述があります。ご自由にお書きください。
- \* ご回答にかかるお時間は約10~15分程度です。
- \* **裏面**も必ずご記入ください

記載日:( 年 月 日)

### 患者情報

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年      月      日
病名			病型	<input type="checkbox"/> テイーサックス病 <input type="checkbox"/> サンドホップ病
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生

※ かかりつけの病院が複数ある場合は、もっと多く受診している病院もしくは緊急時に連絡できる病院をお書きください。

### 病歴

初めて病気に気づいたきっかけ(症状)はなんですか？

(何かおかしい、他の子とは違う、後から思えばこんな症状があったかなと思われるものを含め、当てはまるものすべてに をお付けください。複数ある場合は、その中でも一番最初に気付いた症状を○で囲んでください。)

成長発育の異常(運動や言葉の遅れ、以前出来ていたことが出来なくなる、話し方が下手になるなど)

胎児期の異常(赤ちゃんの腹水、むくみ)

生後早期の異常(新生児肝炎、長引く黄疸、肝脾腫、呼吸障害)

哺乳不良     飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥)

チェリーレッドスポット(眼底異常)

頭が大きい     角膜の混濁

運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)

認知障害     精神障害

神経症状(けいれん、痙攣など)

言語の障害     聴覚の異常

音に敏感

その他: ( )

そのうち一番最初に気付いた症状が現れたのはいつですか? 歳 ケ月頃

診断され、病名がついたのはいつですか? 歳 ケ月頃

今現在の症状について、当てはまるものすべてに をお付けください。

哺乳不良     飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥)     チェリーレッドスポット(眼底異常)

頭が大きい     角膜の混濁

運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)

認知障害     精神障害

神経症状(けいれん、痙攣など)

言語の障害     聴覚の異常

音に敏感

その他: ( )

今現在の症状について、1)~6)の各項目のうち最も当てはまるものに○をつけて下さい。

	0	1	2	3	4	5
1)歩行	異常なし	転びやすい	ふらつきが目立つ	屋外で介助を要するが 室内では自立	室内でも 介助を要する	自力歩行は不能
2)手の動き	異常なし	手が震える	手の震えはあるが 食事など介助不要	食事などで自助具や 介助を要する	全介助	
3)言葉	異常なし	言葉の遅れ	ゆっくりした話し方で聞き取り 難くなるが家族以外でも 理解可能	家族や特定の人のみ 理解可能	ジェスチャーや 発声のみ	意思疎通が難しい
4)飲み込み	異常なし	よく噛めず 丸呑みしがち	時折むせる	毎回むせる	経管栄養 (経鼻胃管、 胃ろう)	
5)眼の動き	異常なし	物を追う時の 眼の動きが ゆっくりになる	上下の視線移動が困難 (階段を怖がるなど)	上下左右の視線移動が困難		
6)けいれん	なし	抗けいれん薬 の内服はなく 時折発作あり	抗けいれん薬の内服で 発作はなくなった	抗けいれん薬を内服している が発作持続		

\* 裏面につづきます。必ずご記入ください。

## 治療

今まで受けた手術	<input type="checkbox"/> 胃瘻造設	<input type="checkbox"/> 気管切開	<input type="checkbox"/> 噴門形成術(Nissen)	<input type="checkbox"/> 喉頭気管分離
	<input type="checkbox"/> その他:( )			
特殊治療	<input type="checkbox"/> あればお書き下さい:( )			
ケア	<input type="checkbox"/> 経管栄養	<input type="checkbox"/> 気管切開	<input type="checkbox"/> 人工呼吸器	<input type="checkbox"/> 内服薬(抗けいれん剤) □内服薬(利尿剤、降圧剤など)
その治療を受けて状態は改善されましたか？	<input type="checkbox"/> はい		<input type="checkbox"/> 不变	<input type="checkbox"/> 悪化した
その理由は何ですか？具体的にお書きください。				
その治療を受けたことに満足していますか？	<input type="checkbox"/> はい		<input type="checkbox"/> いいえ	
その理由は何ですか？具体的にお書きください。				

## 遺伝子検査

遺伝子検査	<input type="checkbox"/> 受けている ( <input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし) <input type="checkbox"/> 受けていない <input type="checkbox"/> 不明
<b>生活状況</b>	

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか? <input type="checkbox"/> はい (ご関係: ) <input type="checkbox"/> いいえ			
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園	<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設		
	<input type="checkbox"/> 障害児教育施設(特別支援学校)	<input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(普通学級／ 特別支援学級)		
	<input type="checkbox"/> 大学・専門学校	<input type="checkbox"/> その他:( )		
就労	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 会社員			
	<input type="checkbox"/> その他:( )			
日常生活	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容: <input type="checkbox"/> 全介助			
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: ) <input type="checkbox"/> なし	介護認定	<input type="checkbox"/> あり(要介護度: ) <input type="checkbox"/> なし	
療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: ) <input type="checkbox"/> なし	精神障害者福祉手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: ) <input type="checkbox"/> なし	
その他の手帳や認定				

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください

<input type="checkbox"/> 経済的負担	<input type="checkbox"/> 治療効果についての不安	<input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題
<input type="checkbox"/> 家族関係	<input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安	<input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担
<input type="checkbox"/> 情報の無さ	<input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ	<input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響)
<input type="checkbox"/> その他: (*ご自由にお書きください)		

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

\* 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

## 連絡先

お名前 (記入者氏名)	<input type="text"/> ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	<input type="checkbox"/> 患者との関係	
<input type="checkbox"/> ご希望の連絡方法に <input type="checkbox"/> をお付けください。				
<input type="checkbox"/> ご住所	<input type="text"/> 〒			
<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/> メールアドレス		

\* ご協力いただきましてまことにありがとうございました。

## 研究成果刊行に関する一覧表

## 研究成果の刊行に関する一覧表

## 書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
小須賀基通、奥山虎之	ムコ多糖症	五十嵐隆	小児疾患の診断基準	東京医学社	東京	2012	168-169

## 雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Sasaki T, Niizeki H, Shimizu A, Shiohama A, Hirakiyama A, <u>Okuyama T</u> , 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.	Journal of dermatological science	68	36-44	2012
D'Aco K, Underhill L, Rangachari L, Arn P, Cox GF, Giugliani R, <u>Okuyama T</u> , Wijburg F, Kaplan P	Diagnosis and treatment trends in mucopolysaccharidosis I: findings from the MPS I Registry.	European journal of pediatrics	171	911-919	2012
Tanaka A, <u>Okuyama T</u> , 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.	Molecular genetics and metabolism	107	513-520	2012

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	136-144	2012
土田 尚	小児領域の医薬品開発をめぐって	医薬情報ジャピック・ジャーナル	19	79-96	2012
土田 尚	診療ガイドラインと小児薬用量	月刊薬事	54	235-238	2012
土田 尚	小児の臨床試験の実施にあたって	日本小児臨床薬理学会雑誌	in press		2012
土田 尚	小児領域の医薬品開発をめぐって	医薬情報ジャピック・ジャーナル	19	79-96	2012
土田 尚	診療ガイドラインと小児薬用量	月刊薬事	54	235-238	2012
土田 尚	小児の臨床試験の実施にあたって	日本小児臨床薬理学会雑誌			2012
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			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		513-20	2012

Otomo T, Hossain MA, Ozono K, Sakai N.	Genistein reduces heparan sulfate accumulation in human mucolipidosis II skin fibroblasts.	Mol Genet Metab		266-9	2012
清水教一	Wilson 病	小児内科	44 ( 増刊)	160-161	2012
清水教一	銅代謝異常	小児科臨床	65	795-800	2012
清水教一	銅代謝異常症, Wilson 病	内分泌・糖尿病・代謝内科	34	229-233	2012
清水教一	Wilson 病	小児科	53	1297-1303	2012
清水教一	ウイルソン病の新しい治療法, 治療アルゴリズム	小児内科	44	909-912	2012
清水教一	Wilson 病の治療	小児科診療	76	137-143	2013
田嶋 華子, 高柳 正樹。	シトリン欠損症。	小児科	53巻	1289-1296	2012
高柳 正樹。	カルニチン欠乏症および2次性カルニチン欠乏症	小児科	53巻	1271-1279、	2012
高柳 正樹。	先天性代謝異常症における特殊ミルクの役割。	日本医事新報	4612号	50-51、	2012
高柳 正樹。	最近、問題となっているミネラル・ビタミンなどの過剰・欠乏 特殊ミルク・経腸栄養で注意すべきカルニチン欠乏。	小児内科	44巻	1386-1389、	2012
児玉 浩子(帝京平成大学 健康栄養学科), 清水 俊明, 瀧谷 公隆, 玉井 浩, 高柳 正樹, 位田 忍, 井ノ口 美香子, 南里 清一郎, 永田 智, 大関 武彦, 遠藤 文夫, 日本小児科学会栄養委員会。	特殊ミルク・経腸栄養剤使用時のピットホール。	日本小児科学会雑誌	11巻	637-654	2012

Jun Kido & Kimitoshi Nakamura & Hiroshi Mitsubuchi &Toshihiro Ohura & Masaki Takayanagi &Masafumi Matsuo & Makoto Yoshino & Yosuke Shigematsu & Tohru Yorifuji &Mureo Kasahara & Reiko Horikawa & Fumio Endo	Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan.	J Inherit Metab Dis	35	777–785.	2012
--	--	---------------------	----	----------	------

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
井田博幸	ゴーシュ病		日本臨牀別冊新領域別症候群シリーズ	日本臨牀社		2013	465-467
井田博幸	ゴーシュ病		今日の治療と看護	南江堂		2013	1325-1326
井田博幸	Gaucher 病		日本臨牀別冊血液症候群(第2版)	日本臨牀社		2013	487-490
井田博幸	Fabry 病		腎と透析増刊号	東京医学社		2013	236-240
井田博幸	小児科関連の専門医の現状と今後		東京小児科医会会報			2013	70-74
井田博幸	日本小児科学会 東京都地方会の軌跡		東京小児科医会会報			2013	39-44
松本志郎、遠藤文夫	遺伝子検査法による早期診断;先天性アミノ酸代謝異常症	南直好	周産期医学	東京医学社	東京都	2014	225-228
成田綾	ミオクロースー遺伝子異常;ライソジーム病	青木滋	Clinical Neuroscience	中外医学社	東京	2012	822-825
清水教一	Wilson 病	浅香正博, 菅野健太郎, 千葉勉	消化器病学, 基礎と臨床	西村書店	東京	2013	p1240-1242

## 雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Go Tajima, Nobuo Sakura, Motomichi Kosuga, <u>Torayuki</u> <u>Okuyama</u> , Masao Kobayashi	Effects of idursulfase enzyme replacement therapy for Mucopolysaccharidosis type II when started in early infancy:comparison in two siblings.	Mol Genet Metab	108	172-177	2013
Kawagoe S, Higuchi T, Otaka M, Shimada Y, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Okano H, Nakanishi M, Eto Y.	Morphological features of iPS cells generated from Fabry disease skin fibroblasts using Sendai virus vector (SeVdp)	Molecular Genetics and Metabolism	109	386-9	2013
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	121	3267-73	2013
Sato Y, Fujiwara M, Kobayashi H, Ida H.	Accumulation of Glycosaminoglycans in the aortic valve of a patient with Hunter syndrome during enzyme replacement therapy	Pediatric Cardiology	34	2077-9	2013
Furujo M, Kubo T, Kobayashi M, Ohashi T.	Enzyme replacement therapy in two Japanese siblings with Fabry disease, and its effectiveness on angiokeratoma and neuropathic pain	Molecular Genetics and Metabolism	110	405-410	2013
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	Molecular Genetics and Metabolism	in press		2013
Ito J, Ida H.	A case of adult type1 Gaucher disease complicated by temporal intestinal hemorrhage	Case Rep Gastroenterol	7	340-346	2013

Hara M, Inokuchi T, Taniwaki T, Otomo T, <u>Sakai N</u> , Matsuishi T, Yoshino M.	An adult patient with mucolipidosis 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, <u>Sakai N</u> , 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, <u>Sakai N</u> , 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, <u>Sakai N</u> , 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, <u>Sakai N</u> , 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	161(1 2)	3049-56	2014
Hossain MA, Otomo T, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Hamada Y, Ozono K, <u>Sakai N</u> .	Late-onset Krabbe disease is predominant in Japan and its mutant precursor protein undergoes more effective processing than the infantile-onset form.,	Gene.	534(2)	144-54	2014

Yamamoto A, Nakamura K, Matsumoto S, Iwai M, Shigematsu Y, Tajima G, Tsumura M, Okada S, Mitsubuchi H, and Endo F	VLCAD deficiency in a patient who recovered from ventricular fibrillation, but died suddenly of a respiratory syncytial virus infection.	Pediatrics International	55(6)	775-776	2013
Kido J, Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F.	Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes.	J Hum Genet.	58(6)	285-292	2013
Ohya Y, Okajima H, Honda M, Hayashida S, Suda H, Matsumoto S, Lee KJ, Yamamoto H, Takeichi T, Mitsubuchi H, Asonuma K, Endo F, Inomata Y.	Re-evaluation of the indications for liver transplantation in Wilson's disease based on the outcomes of patients referred to a transplant center.	Pediatr Transplant.	17(4)	369-373	2013
Aya Narita	Abnormal pupillary light reflex with chromatic pupillometry in Gaucher disease.	Annals of Clinical and Translational Neurology	1(2)	135-140	2014
成田綾	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
井田 博幸,衛藤 義勝, 田中 あけ み, 高柳 正樹, 酒井 規夫, 川合 基司, 田畠 恭裕	日本人 Gaucher 病(I型、II型および III型)患者に対するセレザイムの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	1325-133 4、	2013
Nakayama K, Katoh Y, Shimizu N, Okui T, Matsumoto K, Sawada Y, Aoki T	High Expression of Atp7b mRNA in the Peripheral Blood Mononuclear Cells of the Long-Evans Cinnamon Rats: an Animal Model of Wilson's Disease	Hereditary Genetics	2	115. doi:10.41 72/2161- 1041.100 0115	2013

Chiba Y, Komori H, Takei S, Hasegawa-Ishii S, Kawamura N, Adachi K, Nanba E, Hosokawa M, Enokido Y, Kouchi Z, Yoshida F, Shimada A	Niemann-Pick disease type C1 predominantly involving the frontotemporal region, with cortical and brainstem Lewy bodies: An autopsy case	Neuropathology	34(1)	49-57	2014
Higaki K, Ninomiya H, Suzuki Y, Nanba E	Candidate molecules for chemical chaperone therapy of GM1-gangliosidosis	Future Med Chem	5(13)	1551-8	2013
Takai T, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Mena-Barragán T, Hirano Y, Yura K, Yu L, Ninomiya H, García-Moreno MI, 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 GM1 gangliosidosis	Mol Ther	21(3)	526-32	2013
Sekijima Y, Nakamura K, Kishida D, Narita A, Adachi K, Ohno K, Nanba E, Ikeda S	Clinical and serial MRI findings of a sialidosis type I patient with a novel missense mutation in the NEU1 gene	Intern Med	52(1)	119-24	2013

