

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の全国疫学調査

分担研究者： 酒井規夫

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻

研究要旨

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病は希少難病の代表的疾患群であるため、その病態生理の解明や治療法の開発には症例の集積が必要である。そのために本研究ではライソゾーム病・ペルオキシソーム病の全国疫学調査の実施に向けて、その方法論の検討を行った。この3年間で、H13年以来となる全国調査の実施に向けて調査内容を検討し、調査を一次調査、二次調査に分けて調査表を作成し、一次調査のまとめを行った。

全国疫学調査班員構成

酒井規夫，松田純子，坪井一哉，井田博幸，遠藤文夫，衛藤義勝

研究協力者

掛江直子，中村好一，橋本修二，鈴木貞夫

A．研究目的

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病は希少難病の疾患群である。したがって、その病態生理の解明や治療法の開発には、個々の症例の集積が必要である。近年、ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の予後は診断技術の進歩や病態生理の解明、新しい治療法の開発により多様化している。こうした変化に対応し、将来を予測した適切な難病対策を進めるためには、できるだけ正確な患者数の把握、個々の患者の臨床像やQOLの把握、分析を行うことを目的とした。

B．研究方法

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病患者に関する、全国疫学調査の方法については、厚生労働省難治性疾患克服研究事業、特定疾患の疫学に関する研究班（主任研究者 永井正規）によって作成された、「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第2版）編著 川村 孝」を参考にして、

難病疫学班の中村好一先生，橋本修二先生，鈴木貞夫先生との審議の上検討した。

また病院データベースとしては株式会社ウェルネスのものを採用した。

C．研究結果

一次調査；まず，全国調査を行うにあたり，ライソゾーム病，ペルオキシソーム病を1例でも過去3年間（2013年4月1日から2016年3月31日）の期間に診療した医師に一次調査を行うこととした。送付先の病院，診療科については，上記マニュアルに従った。

調査対象診療科の選定；ライソゾーム病，ペルオキシソーム病の症状は多岐にわたるため，診療科の完全な選定は困難である。しかしながら小児科とともに，医療法で標榜の認められている診療科として循環器科，神経内科，神経科を対象とすることにした。また，この診療科では疾患を十分カバーできない可

能性があると考え、整形外科、腎臓内科、循環器内科も対象とした。

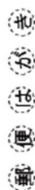
調査対象機関の選定；前述のマニュアルに従い、上記7診療科のいずれかを有する病院について、下記4条件を満たすように調査対象機関を設定した。

- (1) 全病院が対象
- (2) 抽出率は全体で約20%
- (3) 抽出は層化無作為抽出とし、層は8つ
大学医学部(医科大学)附属病院
500床以上の一般病院
400～499床の一般病院
300～399床の一般病院
200～299床の一般病院
100～199床の一般病院
99床以下の一般病院
とくに患者が集中すると考えられる特別な病院(特別階層病院)

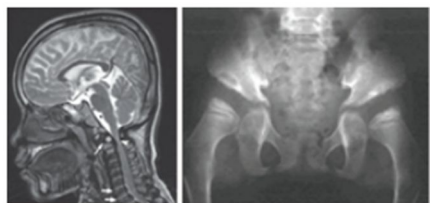
- (4) 各層の抽出率は、それぞれ100%、100%、80%、40%、20%、10%、5%、100%

まず、の特別階層病院は、小児慢性特定疾患の症例をここ3年間にわたり1回でも4症例以上登録経験のある機関を選別し、これは合わせて10施設であった。

この施設を除き、入院の一般病床数が20床以上ある病院を上記7つの階層に分類し、それぞれの階層の抽出率で単純に抽出を行った。との階層に当たる機関は全部で352施設あり、の階層の施設は214施設あり、80%で抽出して171施設を選定した。階層の病院は352病院で40%の抽出率で140施設、階層の病院は411病院で20%の抽出率で82施設、階層は1015病院で10%の抽出率で101施設、階層は1962病院で抽出率5%で98施設を対象施設として選択した。



〒000-0000
〇〇県.....
.....
□□病院 △△科 診療科長 殿
(または) 院長 殿



**ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病患者に関する全国調査
ご協力のお願い**

診療科長様

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究
主任研究者 衛藤義勝
全国調査担当 酒井規夫、掛江直子

拝啓

この度、当調査研究班(衛藤班)では、ライソゾーム病及びペルオキシゾーム病の全国アンケート調査を実施することになりました。前回(平成13年)の調査以降、酵素補充療法等の治療の進歩があった疾患があった一方で、未だ完全な病態解明、診療方針が確立していない疾患も未だ多く残されております。今後の治療法開発のためには、患者実態や診療状況について把握しておくことが重要と考えております。

就きましては、まず一次調査として、貴施設にて治療を受けられたライソゾーム病、ペルオキシゾーム病の患者様の情報(疾患名、人数)を返信用はがきに記載の上ご返信いただけますようお願いいたします。

調査期間 2013年4月1日から2016年3月31日で、**貴施設にて一度でも受診されたことのある患者さんを対象**といたします。なお、患者様の診療経験がある場合には二次調査を行う予定ですので、その際にもご協力をお願いいたします。

お手を煩わすことになり大変恐縮ですが、全国の難病患者さんの将来の診療向上のための貴重なデータとなりますので、ご協力よろしく申し上げます。

なお、ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病の疾患名に関しては、はがきの3ページ目をご参照ください。また、本調査につきご不明の点がありましたら下記までお問い合わせください。

敬具

本調査に関する問い合わせ先

〒565-0871 吹田市山田丘1-7
大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻
生命育成看護科学講座 成育小児科学 酒井規夫
Tel & Fax: 06-6879-2531 email: norio@sahs.med.osaka-u.ac.jp

ライソゾーム病 一覧		
1	Gaucher 病	21 ムコ多糖症 I 型
2	Fabry 病	22 ムコ多糖症 II 型
3	Niemann-Pick A 型/ B 型(NPA/NPB)	23 ムコ多糖症 III 型
4	GM1 gangliosidase	24 ムコ多糖症 IV 型
5	Tay-Sachs 病	25 ムコ多糖症 V 型
6	Sandhoff 病	26 ムコ多糖症 VI 型
7	GM2 gangliosidase AD 異常型	27 ムコ多糖症 VII 型
8	Krabbe 病	28 ムコ多糖症 VIII 型
9	先天性マウスリンゴ糖(MLD)	29 ムコ多糖症 IX 型
10	Fabry 病	30 ムコ多糖症 X 型
11	神経セラロイドリフトスチアロシス	31 遺尿性難病 (Pyridoxalase)
12	コガルスリン酸、シスチンホムシスチン蓄積症(CESD)	32 マルファン症/エラスチン欠乏症
13	Porcya 病	33 ムコ多糖症 XI 型 (未定)
14	ホーマンリンゴシス	34 ムコ多糖症 XII 型
15	ド・マンリンゴシス	35 ムコ多糖症 XIII 型
16	フジドリンゴシス	36 シスチン尿症
17	アスチルチンリンゴシス/セロリンゴシス	37 難病/アムニオニシス
18	シンドラー病、難病	38 Niemann-Pick C 型(NPC)
19	シンドラー病	39 Canavan 病
20	ガタリンゴシス	40 その他のライソゾーム病
ペルオキシゾーム病 一覧		
51	Zellweger 症候群	59 Dihydroxyacetonephosphate acyltransferase 欠損症 (HCOAT-2)
52	先天性脂肪酸オキシドラーゼ(NALD)	60 Adipylcholonic acid:hydroxyphenylacetic acidase 欠損症 (ACOP-2)
53	長骨型 Refsum 病 (RD)	61 Refsum 病 (phytyl-CoA hydroxylase 欠損症)
54	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1 (RCOP-1)	62 難病/アムニオニシス
55	難病/白質ジストロフィー(ALD)	63 難病/白質ジストロフィー(ALD)
56	Acyl-CoA oxidase 欠損症 (ACO)	64 E-methylcrotonyl-CoA reductase 欠損症 (AMARCO)
57	D-bifunctional protein 欠損症 (DBP)	65 Coenzyme ACOX1/DXS1302E deletion syndrome (CADDS)
58	Stanniocalcin protein X 欠損症 (SCP)	66 その他のペルオキシゾーム病

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病患者に関する全国調査

一次調査回答欄

疾患名	人数

回答者

ご氏名	
施設名	
診療科	
住所	
連絡先 (電話)	
(email)	

その結果，昨年8月までの回収が2305施設から631件の返信があり26.6%の回収率であった。再度督促状を8月に発送し，1月現在までに1048件，45.7%の回収率となっている。

	5/31/2016		9/26/2016		1/13/2017	
	総送付	(未達)	総送付	回収率	総送付	回収率
全施設 (病床ランク)	13304	74	13230	2103 15.9%	3307 25.0%	3919 29.6%
A (500床以上&大学病院)	1832	9	1823	476 26.2%	773 42.5%	878 48.2%
B (400床以上500床未満)	948	3	945	240 25.4%	379 40.1%	415 43.9%
C (300床以上400床未満)	1409	10	1399	320 22.8%	522 37.2%	620 44.3%
D (200床以上300床未満)	1379	7	1372	281 20.4%	488 35.5%	555 40.5%
E (100床以上200床未満)	2922	34	2888	377 13.0%	715 24.8%	852 29.5%
F (20床以上100床未満)	4814	11	4803	409 8.5%	430 9.0%	599 12.5%

	総送付 (未達)		総送付		総送付	
				回収率		回収率
選択施設 (病床ランク)	2306	13	2293	611 26.6%	922 40.2%	1053 45.9%
A (500床以上&大学病院)	1026	5	1021	307 30.2%	457 44.9%	524 51.3%
B (400床以上500床未満)	453	1	452	136 30.1%	200 44.2%	219 48.5%
C (300床以上400床未満)	350	1	349	97 27.6%	139 39.5%	163 46.7%
D (200床以上300床未満)	170	3	167	37 22.0%	65 38.9%	75 44.9%
E (100床以上200床未満)	171	2	169	22 12.9%	40 23.7%	46 27.2%
F (20床以上100床未満)	136	1	135	12 8.9%	21 15.6%	26 19.3%

また，症例の重複は一次調査では除けないが，今の時点でのライソゾーム病，ペルオキシソーム病の患者数を表に示す。ライソゾーム病としての総数は1453例，ペルオキシソーム病が今回初めての統計で167例の報告があった。

ライソゾーム病	小児	循環	神内	整形	腎臓	血液	合計	H13調査	ERT
1 ゴーシェ病	94	3	9	8	2	10	126	60	100
2 ファブリー病	274	212	46	1	145	20	698	104	700
3 NPA/B	0	0	0	0	0	0	0		
NP型不明	1	0	4	1	0	2	8	1	
4 GM1-カンリオト-シス	6	0	6	2	0	1	15	17	
5 ティーサックス病	20	0	2	0	0	0	22	-	
6 サンドホフ病	2	0	1	0	0	0	3	-	
7 GM2-カンリオト-シス	4	0	1	0	0	0	5	18	
8 クラッペ病	15	0	9	2	0	1	27	15	
9 MLD	25	0	13	3	0	0	41	17	
10 ファーパー病	1	0	0	0	0	0	1	1	

ライソゾーム病	小児	循環	神内	整形	腎臓	血液	合計	H13調査	ERT
11 神経セロイドリホスチノーシス	9	0	3	0	0	0	12	27	
12 ウオルマン病、CESD	2	0	0	0	0	0	2	0	2
13 ボンベ病	45	3	23	2	1	0	74	34	100
14 α-マンノシド-シス	0	0	0	0	0	0	0	6	
15 β-マンノシド-シス	0	0	0	0	0	0	0	1	
16 フコシド-シス	1	0	1	0	1	0	3	2	
17 アスハルチルグルコサミン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	
18 シンドラー病、神崎病	0	0	0	0	0	0	0	1	
19 シアリド-シス	1	0	1	0	0	0	2	11	
20 ガラクトシアリド-シス	4	0	3	1	1	0	9	16	
21 ムコ多糖症Ⅰ型	40	11	4	5	2	1	63	37	30
22 ムコ多糖症Ⅱ型	171	10	5	5	0	8	199	115	150
23 ムコ多糖症ⅢA型	2	0	2	0	0	0	4		
24 ムコ多糖症ⅢB型	5	0	0	0	0	0	5		
25 ムコ多糖症ⅢC型	0	0	0	0	0	0	0	19	
26 ムコ多糖症ⅢD型	0	0	0	0	0	0	0		
- ムコ多糖症Ⅲ型 型不明	7	1	1	0	0	0	9		
27 ムコ多糖症ⅣA型	18	0	0	2	0	0	20		
28 ムコ多糖症ⅣB型	0	0	0	0	0	0	0	32	
- ムコ多糖症Ⅳ型 型不明	0	2	0	2	0	0	4		
29 ムコ多糖症Ⅵ型	8	0	0	1	0	0	9	5	5

ライソゾーム病	小児	循環	神内	整形	腎臓	血液	合計	H13調査	治療数
31 濃化異骨症	0	0	0	6	0	0	6	-	
32 マルチプルスルファターゼ欠損症	2	0	0	0	0	0	2	2	
33 ML-Ⅱ型(I-cell病)	15	0	1	1	0	1	18	24	
34 ML-Ⅲ型	10	0	0	0	0	0	10		
35 ML-Ⅳ型	0	0	0	0	0	0	0	-	
36 シスチノーシス	2	1	0	0	0	0	3	-	
37 遊離シアル酸蓄積症	0	0	0	0	0	0	0	2	
38 NPC	30	0	8	1	1	0	40	14	42
39 ダノン病	1	2	3	1	1	0	8	4	
40 その他のLSD	0	1	1	0	0	0	2	-	
subtotal	816	246	147	46	154	44	1453	594	

ペルオキシソーム病	小児科	循環器科	神経内科	整形外科	腎臓内科	血液内科	疾患合計	H13調査
51 Zellweger症候群	3	0	0	0	0	0	3	-
52 新生児ALD	1	0	0	0	0	0	1	-
53 乳児型レフサム病	0	0	1	0	0	0	1	-
54 RCDP-1	0	0	0	0	0	0	0	-
55 ALD	85	5	54	5	6	2	157	-
56 AOX	1	0	0	0	0	0	1	-
57 DBP	0	0	1	0	0	0	1	-
58 SCPx	0	0	0	0	0	0	0	-
59 RCDP-2	0	0	0	0	0	0	0	-
60 RCDP-3	0	0	0	0	0	0	0	-
61 レフサム病	1	0	0	0	0	0	1	-
62 無カタラーゼ血症	0	0	0	0	0	0	0	-
63 高シュウ酸血症Ⅰ型	0	0	0	0	1	0	1	-
64 AMACR	0	0	0	0	0	0	0	-
65 CADD5	0	0	0	0	0	0	0	-
66 その他のPD	0	0	0	1	0	0	1	-
subtotal	91	5	56	6	7	2	167	0

D . 考察

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病は超稀多難病であり、全国疫学調査でなければ正

確な実態を把握することは困難である。また最後の全国疫学調査から10年以上が経過しており、本研究班において実施する意義は高い。

これによると、H13年時点での登録数より、診断症例数は増えているものが多いが、これは特に酵素補充療法などの治療法の開発により、診断意義が高まったことなどによることが想定される。この傾向は治療法が開発されているライソゾーム病で特に顕著であることから予想される。

また、今回の一次調査では同じ施設内、また他施設からの同じ症例が重複している可能性が多い疾患も含まれており、これについては今後二次調査においてスクリーニングをおこなう必要がある。

E . 結論

全国疫学調査の一次アンケートにより、ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病のジッスに関する情報が得られた。さらに二次調査を行うことにより、患者の実態調査を進める必要がある。

F . 研究発表

1. 論文発表

- 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*. 534(2):144-54, 2014
- Kimura Y, Mihara M, Kawarai T, Kishima H, Sakai N., Takahashi M and Mochizuki H, Efficacy of deep brain stimulation in an adolescent patient with DYT11 myoclonus-dystonia, *Neurology and Clinical Neuroscience*, 2:57-59, 2014
- Narita A, Shirai K, Kubota N, Takayama N, Takahashi Y, Onuki T, Numakura C, Kato, M, Hamada Y, Sakai N., Ohno A, Asami M, Matsushita S, Hayashi A, Kumada T, Fujii T, Horino A, Inoue T, Kuki I, Asakawa K, Ishikawa H, Ohno K, Nishimura Y, Tamasaki A, Maegaki Y and Ohno K, Abnormal pupillary light reflex with chromatic pupillometry in Gaucher disease, *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 1(2): 135-140, 2014
- Hossain MA, Higaki K, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Nanba E, Suzuki Y, Ozono K, Sakai N., Chaperone therapy for Krabbe disease: potential for late-onset GALC mutations., *J Hum Genet.* 2015 Sep;60(9):539-45
- Hossain MA, Higaki K, Shinpo M, Nanba E, Suzuki Y, Ozono K, Sakai N., Chemical chaperone treatment for galactosialidosis: Effect of NOEV on β -galactosidase activities in fibroblasts., *Brain Dev.* 38(2):175-80, 2016
- Shibazaki T, Hirabayashi K, Saito S, Shigemura T, Nakazawa Y, Sakashita K, Takagi M, Shiohara M, Adachi K, Nanba E, Sakai N., Koike K., Clinical and laboratory outcomes after umbilical cord blood transplantation in a patient with mucopolipidosis II alpha/beta., *Am J Med Genet A.*, 170A(5):1278-82, 2016
- Kato S, Yabe H, Takakura H, Mugishima H, Ishige M, Tanaka A, Kato K, Yoshida N, Adachi S, Sakai N., Hashii Y, Ohashi T, Sasahara Y, Suzuki Y, Tabuchi K., Hematopoietic stem cell transplantation for inborn errors of metabolism: A report from the Research Committee on Transplantation for Inborn Errors of Metabolism of the Japanese Ministry of Health, Labour and

- Welfare and the Working Group of the Japan Society for Hematopoietic Cell Transplantation., *Pediatr Transplant.*, 20(2):203-14. 2016
8. Mamada N, Nakamagoe K, Shioya A, Furuta J, Sakai N, Ishii A, Tamaoka A., Adult-onset Krabbe disease presenting as acute hemiparesis and progressive demyelination detected by diffusion-weighted imaging., *J Neurol Sci.*, 367:326-8, 2016
 9. Sakai N, Otomo T., Challenge of phenotype estimation for optimal treatment of Krabbe disease., *J Neurosci Res.* 94(11):1025-30, 2016
 10. Yoshimura A, Kibe T, Irahara K, Sakai N, Yokochi K., Predominant Corticospinal Tract Involvement in a Late Infant with Krabbe Disease., *Jpn Clin Med.* 7:23-6. 2016
 11. Hughes DA, Nicholls K, Shankar SP, Sunder-Plassmann G, Koeller D, Nedd K, Vockley G, Hamazaki T, Lachmann R, Ohashi T, Olivotto I, Sakai N, Deegan P, Dimmock D, Eyskens F, Germain DP, Goker-Alpan O, Hachulla E, Jovanovic A, Lourenco CM, Narita I, Thomas M, Wilcox WR, Bichet DG, Schiffmann R, Ludington E, Viereck C, Kirk J, Yu J, Johnson F, Boudes P, Benjamin ER, Lockhart DJ, Barlow C, Skuban N, Castelli JP, Barth J, Feldt-Rasmussen U., Oral pharmacological chaperone migalastat compared with enzyme replacement therapy in Fabry disease: 18-month results from the randomised phase III ATTRACT study., *J Med Genet.* 2016 Nov 10. pii: jmedgenet-2016-104178. doi: 10.1136/jmedgenet-2016-104178.
 12. Kondo H, Maksimova N, Otomo T, Kato H, Imai A, Asano Y, Kobayashi K, Nojima S, Nakaya A, Hamada Y, Irahara K, Gurinova E, Sukhomyasova A, Nogovicina A, Savvina M, Yoshimori T, Ozono K, Sakai N., Mutation in VPS33A affects metabolism of glycosaminoglycans: a new type of mucopolysaccharidosis with severe systemic symptoms. *Hum Mol Genet.* 2016 Dec 23. pii: ddw377. doi: 10.1093/hmg/ddw377. [Epub ahead of print]
 13. Nishiumi F, Ogawa M, Nakura Y, Hamada Y, Nakayama M, Mitobe J, Hiraide A, Sakai N, Takeuchi M, Yoshimori T, Yanagihara I.m Intracellular fate of Ureaplasma parvum entrapped by host cellular autophagy., *Microbiologyopen.* 2017 Jan 15. . doi: 10.1002/mbo3.441. [Epub ahead of print]
 14. 酒井規夫, ライソゾーム病・ペルオキシソーム病診断の手引き, 診断と治療社, 2015年3月
 15. 酒井規夫, これでOK小児救急ケーススタディ, 大園恵一, 金子一成編, 診断と治療社, 2015年3月
 16. 酒井規夫, 急性呼吸困難で救急外来受診氏診断されたゴーシェ病 II 型の 1 症例, ゴーシェ病症例集, 井田博幸編, Medical Tribune, 2015年5月
 17. 酒井規夫, 肝脾腫の特徴, カタプレキシー, ニーマンピック病 C 型の診断と治療, 大野耕策編, 医薬ジャーナル, 2015年6月
 18. 酒井規夫, 組織障害の軽症な時期からERTを開始することの重要性を示唆する 1 症例, ファブリー病症例集, 衛藤義勝編, Medical Tribune, 2015年12月
 19. 酒井規夫, 糖原病Ib, 免疫症候群(第2版) III, 別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ, p581-583, 2016.3
 20. 酒井規夫, ファブリー病, 小児科 57(3)235-240, 2016.3
 21. 酒井規夫, Krabbe病, 病態生理 3, Vol 48, p185-188, 2016,11

2. 学会発表
 - 1) Norio Sakai, Risk benefit analysis for newborn screening for Krabbe disease in Japan, **The 2nd Asian Congress for Lysosomal Storage Disease Screening, 6.9.2014**
 - 2) Norio Sakai. Molecular analysis and treatment for lysosomal diseases., III Scientific and practical conference with international participation, 6.10-11, 2014
 - 3) 濱田悠介、和田芳朗、近藤秀仁、山崎早苗、中野さやか、苛原 香、富永康仁、青天目信、下野九里子、酒井規夫、住田裕、大園恵一、異なる臨床経過を辿っているプロピオン酸血症兄弟例の検討、第十回 近畿先天代謝異常症研究会、7.13.2014
 - 4) 尾形侑香、村西加奈子、近藤秀仁、山崎早苗、中野さやか、濱田悠介、苛原 香、富永康仁、青天目信、下野九里子、酒井規夫、大園恵一、**当科における小児型ポンペ病4症例への酵素補充療法の経過**、第十回 近畿先天代謝異常症研究会、7.13.2014
 - 5) M A Hossain, K Higaki, M Shinpo, E Nanba, Y Suzuki, M Alfadhel, K Ozono, N Sakai, Chemical chaperone treatment for galactosialidosis: chaperone effect of NOE Von -galactosidase activities in galactosialidosis fibroblasts, SSIEM2014, 9.3.2014
 - 6) 苛原香、ゴーシェ病2型、第2回ゴーシェ病フォーラム、9.20.2014
 - 7) 酒井規夫、異染性白質ジストロフィーの診断と治療戦略、米子セミナー、10.12.2014
 - 8) 近藤秀仁、新實理子、濱田悠介、苛原香、酒井規夫、大園恵一、異なる臨床経過を呈したゴーシェ病の兄弟例、第19回日本ライソゾーム病研究会、10.3.2014
 - 9) 衛藤義勝、岩本武雄、藤崎美和、高村歩美、梅田稔子、辻嘉代子、大橋十也、井田博幸、衛藤薫、濱田悠介、新實理子、近藤秀仁、苛原香、酒井規夫、Niemann Pick C(NPC)患者での血清オキシステロール測定 of 診断への有用性に関して、第56回日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
 - 10) 田中あけみ、濱崎考史、門野千穂、工藤聡志、奥山虎之、酒井規夫、小須賀基道、加藤剛二、小林良二、加藤俊一、ムコ多糖症II型重症型の造血幹細胞移植の脳に対する効果とIDS遺伝子変異について、第56回日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
 - 11) Hideto Kondo, Michiko Shimpō, Yusuke Hamada, Kaori Irahara, Koji Tominaga, Shin Nabatame, Norio Sakai, Keiichi Ozono, The investing of pyruvate therapy for patients with mitochondrial disorders, 第56回日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
 - 12) Kaori Irahara, Yusuke Hamada, Sanae Yamazaki, Sayaka Nakano, Hideto Kondo, Michiko Shimpō, Norio Sakai, Keiichi Ozono, The study of developmental profile in patients with mucopolysaccharidosis type 2, 第56回日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
 - 13) Yoichi Wada, Norio Sakai, Kunihiro Aya, Shinsuke Ninomiya, Kenji Waki, Yoshio Arakaki, The late infantile form of metachromatic leukodystrophy with intrathecal enzyme replacement therapy, 第56回日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
 - 14) Michiko Shimpō, Hideto Kondo, Yusuke Hamada, Kaori Irahara, Norio Sakai, Keiichi Ozono, Six cases of

- metachromatic leukodystrophy, 第56回
日本先天代謝異常学会、11.13-15.2014
- 15) 酒井規夫、ホセイン モハマッド・A、
クラッペ病に対するケミカルシャペロン、
シンポジウム遺伝疾患に対する低分子シ
ャペロン療法、第59回日本人類遺伝学会、
11.19-22.2014、舟掘
- 16) 田中あけみ、濱崎考史、門野千穂、工
藤聡志、奥山虎之、酒井規夫、小須賀基道、
新實理子、加藤剛二、小林良二、澤田智、
鈴木康之、石毛美香、麦島秀雄、矢部晋正、
加藤俊一、ムコ多糖症II型重症型の造血幹
細胞移植の脳に対する効果とIDS遺伝子変
異について、第59回日本人類遺伝学会、
11.19-22.2014、舟掘
- 17) Norio Sakai, Lysosomal diseases;
Basic pathology and treatment strategy、
リエゾンラボ研究会、12.17.2014、熊本
- 18) 酒井規夫、先天型、古典型筋強直性ジ
ストロフィーの小児期における診療のポ
イント 第6回遺伝カウンセリングアドバ
ンスセミナー、1.10.2015、大阪
- 19) 濱田悠介、近藤秀仁、苛原 香、香
川尚己、酒井規夫、大園恵一、水頭症の
鑑別が困難であったムコ多糖症 II 型の
兄弟例、第11回近畿先天代謝異常症研
究会、2015年7月、大阪
- 20) 濱田悠介、近藤秀仁、苛原 香、馬
殿洋樹、髭野亮太、三原聖子、長谷川泰
浩、成田 淳、高橋邦彦、別所一彦、
小垣滋豊、酒井規夫、大園恵一、肥大型
心筋症を合併し、診断・治療に難渋して
いる糖原病の一例、第11回近畿先天代謝
異常症研究会、2015年7月、大阪
- 21) 波田野希美、田辺芳美、土生舞、研
谷美月、濱崎綾子、木口里菜、藤原彩子、
古藤雄大、古川恵美、森瞳子、酒井規夫、
永井利三郎、東日本大震災被災地域の教
員から見た生徒の心理面の変化とそれ
に対する支援の実態について～震災か
ら3年半後の高等学校教員へのインタビ
ュー調査から～、第62回大阪小児保健
研究会、2015年9月、大阪
- 22) 衛藤義勝、岩本武夫、藤崎美和、梅
田稔子、井田博幸、高村歩美、衛藤 薫、
酒井規夫、ニーマンピック C 病の非侵
襲性診断法:オキシステロール並びに
lysoSM 測定の有有用性、第57回日本先
天代謝異常学会総会、2015年11月、
大阪
- 23) 濱田悠介、近藤秀仁、苛原 香、香
川尚己、酒井規夫、大園恵一、ムコ多糖
症 II 型合併水頭症について～当院での
経験～、第57回日本先天代謝異常学会
総会、2015年11月、大阪
- 24) 苛原 香、大友孝信、近藤秀仁、濱
田悠介、Hossain Mohammad Arif、大園
恵一、酒井規夫、Krabbe 病患者の病型
は2つの変異のCOS7細胞での発現実
験における galactocerebrosidase 活
性の総和と相関する、第57回日本先天
代謝異常学会総会、2015年11月、
大阪
- 25) 酒井規夫、先天代謝異常症への酵素
補充療法、分野別シンポジウム、第11
8回日本小児科学会学術集会、2015
年4月、大阪
- 26) 酒井規夫、治療可能な疾患、ニーマ
ンピック病 C 型の診断と治療の実際-肝
脾腫、発達遅滞、眼球運動障害からの気
づき-、教育セミナー、第118回日本
小児科学会学術集会、2015年4月、
大阪
- 27) 酒井規夫、ゴーシェ病の診断と治療-
新たな選択肢について、ランチオン、第
39回日本遺伝カウンセリング学会学
術集会、2015年5月、千葉
- 28) 酒井規夫、髄注による酵素補充療法

- の開発, シンポジウム, 第57回日本小児神経学会学術集会, 2015年5月, 大阪
- 29) 酒井規夫, ゴーシェ病治療の新展開 - 経口ゴーシェ病治療薬, ランチョンセミナー, 第42回小児臨床薬理学会, 2015年, 11月, 熊本
- 30) 酒井規夫, 成人期に見つかる神経内科領域の先天代謝異常, シンポジウム, 第57回日本神経学会学術大会, 2016年5月, 神戸
- 31) 苛原 香, 大友 孝信, 近藤 秀仁, 濱田 悠介, 大園 恵一, 酒井 規夫, Krabbe 病の遺伝子変異は乳児型と成人型に大別され、各臨床病型は2つの変異の残存酵素活性の総和と相関する, 第58回小児神経学会総会, 2016年6月, 東京
- 32) 藤井 達哉, 野崎 章仁, 熊田 知浩, 樋口 雄二郎, 橋口 昭大, 高嶋 博, 苛原 香, 酒井 規夫, Charcot-Marie-Tooth 病の遺伝子解析の結果、Krabbe 病原因遺伝子変異が検出された1例, 第58回小児神経学会総会, 2016年6月, 東京
- 33) 衛藤 義勝, 岩本 武夫, チェン・ウー, 高村 歩美, 藤崎 美和, 柏崎 雅代, 衛藤 薫, 酒井 規夫, ニーマンピックC病 タンデムマスによる血中オキシステロール並びにリゾスフィンゴミエリン-509 測定 of 診断の意義に関する研究, 第58回小児神経学会総会, 2016年6月, 東京
- 34) 苛原 香, 大友 孝信, 近藤 秀仁, 濱田 悠介, Hossain Mohammad Arif, 大園 恵一, 酒井 規夫, Krabbe 病患者の病型は2つの変異の COS7 細胞での発現実験における galactocerebrosidase 活性の総和と相関する, 第58回日本先天代謝異常学会総会, 2016年10月, 東京
- 35) 濱田 悠介, 近藤 秀仁, 苛原 香, 香川 尚己, 酒井 規夫, 大園 恵一, ムコ多糖症 II 型合併水頭症について 当院での経験, 第58回日本先天代謝異常学会総会, 2016年10月, 東京
- 36) Mika Hirotsune, Yusuke Hamada, Tomoyo Yamashita, Akito Watanabe, Shin Nabatame, Norio Sakai, Keiichi Ozono, Clinical feature of infantile Tay-Sachs disease -case report-, 第58回日本先天代謝異常学会総会, 2016年10月, 東京
- 37) 酒井規夫, 患者さんとのコミュニケーション, シンポジウム, 第58回日本先天代謝異常学会総会, 2016年10月, 東京
- 38) 衛藤 義勝, 岩本 武夫, 藤崎 美和, 梅田 稔子, 井田 博幸, 高村 歩美, 衛藤 薫, 酒井 規夫, ニーマンピックC病の非侵襲性診断法 オキシステロール並びに lysoSM 測定 of 有用性, 第58回日本先天代謝異常学会総会 2016年10月, 東京
- 39) 濱田 悠介, 岸本 加奈子, 近藤 秀仁, 苛原 香, 酒井 規夫, 大園 恵一, ムコ多糖 II 型の成長に対する酵素補充療法の効果, 第119回日本小児科外来学会総会, 2016年5月, 札幌

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし