

分担研究報告書

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書（令和元年度）
ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全国疫学調査
研究分担者 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・ペルオキシゾ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。本研究ではライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全国疫学調査を計画し、この3年間で1次調査で患者概数を推計し、2次調査で患者の臨床情報を収集、解析を行った。そして最後に3次調査の計画を行い、難病プラットフォームとの協働を計画して今後の研究の基礎作りを行った。

全国疫学調査班員構成

酒井規夫，掛江直子，松田純子，坪井一哉，
下澤伸行，奥山虎之，中村公俊，成田綾，衛
藤義勝

研究協力者

中村好一，橋本修二，鈴木貞夫，上原里程

A．研究目的

ライソゾーム病・ペルオキシゾ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、個々の症例の情報集積が必要である。近年、ライソゾーム病・ペルオキシゾ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、ペルオキシゾ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。

一次調査はハガキによる疾患名と人数について行い、疫学班との共同で患者数の推計をマニュアルの方法に沿って行った。

二次調査内容については、診断名，生年月，性別，フォロー状況，診断方法，診断時年齢，公的医療補助，治療状況（疾患特異的治療法，主な支持療法，主な合併症，治療の問題点，障害の状況，重症度基準）について実施することになった。また回収方法については、用紙記載による返信方法とサーベイモニターを用いたネットでの回収方法が選べるようにした。その後二次調査をまとめ、重複などのチェックを担当医で分担して行い、最終的な患者リストから、ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全数の患者推計を疫学班のマニュアルに沿って行い、主たる疾患については疾患ごとの患者数推計を行った。

また、疾患ごとに臨床情報をまとめ、診断，治療状況について解析した。

（倫理面への配慮）

疾患の詳細情報を回収する2次調査については大阪大学における倫理審査を受けている。

疾患名	患者あり医療機関数*	報告患者数	推計患者数	標準誤差	95%信頼区間(下限)	95%信頼区間(上限)
ゴーシェ病	117	106	229	34	162	296
ファブリー病	172	620	1722	275	1183	2261
ムコ多糖症II型	67	168	331	60	214	448
ALD	67	121	291	47	199	382

*: 小児科、循環器科、神経内科、神経科は「選択施設」、整形外科、腎臓内科、血液内科は「全施設」の数値を用いた。

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い,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。このデータをもとに患者数の推計を行った。

次に2次調査の回収したところ,ライソゾーム病・ペルオキシソーム病両方合わせて最終906症例分の返信があった。

それを各専門分野の分担研究者によって重複症例の洗い出し,記入内容の矛盾などについてクリーニングを行った。

その結果,重複症例を除いて,最終の実数は820症例と推定される。これを元に重複率を算出して全国患者数の推計値を算出した。また各疾患ごとの患者推計値を計算した(図1)。

ライソゾーム病患者総数

2958 + 315人

(下限; 2341名~上限; 3576)

ペルオキシソーム病患者総数

303 + 541人

(下限; 66名~上限; 541)

	Uehara %		重複率	重複調整		95 CI	
	L 計数	6E		L 計数	下限	G 限	
078F diDe7De	1722	275	0.037	1658	1139	2178	
356 M	95	15	0.244	72	50	94	
356 N	331	60	0.169	275	177	372	
17E9heCdiDe7De	229	34	0.080	211	149	272	
5Ampe diDe7De	134	28	0.080	124	73	174	
32.	90	48	0.077	83	0	171	
4iem7nn 5igk -	60	10	0.059	57	39	75	
A2.	291	47	0.099	262	179	345	

図1

また,ライソゾーム病の疾患ごとに病型分類を行い,その割合を示したものが図2,図3である。

Disease	n	Type	n	%
Fabry disease	339	Classic	105	31.0%
		Late onset	29	8.6%
		Heterozygous female	158	46.6%
		N/A	47	13.9%
Macropolyglucosaridosis I	31	IH	7	22.6%
		IHS	5	16.1%
		IB	14	45.2%
		N/A	5	16.1%
Macropolyglucosaridosis II	103	Attenuated	21	20.4%
		Serum	32	31.1%
Macropolyglucosaridosis III	15	N/A	50	48.5%
		A	3	20.0%
		B	6	40.0%
Macropolyglucosaridosis IV	13	N/A	6	46.0%
		A	12	92.3%
Macropolyglucosaridosis V	5	N/A	5	100.0%
Macropolyglucosaridosis VI	1	Attenuated	1	
Gaucher disease	69	I	26	37.7%
		II	18	26.1%
		III	21	30.4%
		N/A	4	5.8%
Pompe disease	46	Infantile-onset	9	19.6%
		Late-onset	25	54.3%
		N/A	2	4.3%
Metachromatic Leukodystrophy	24	Late infantile	15	62.5%
		Adult	2	8.3%
		N/A	7	29.2%
Mucopolisaccharidosis II and III	21	II	9	42.9%
		III	10	47.6%
		N/A	2	9.5%

図2

Niemann-Pick type A and B	A	1	33.3%
	B	1	33.3%
	N/A	1	33.3%
Niemann-Pick type C	Neonatal	1	6.3%
	Early infantile	3	18.8%
	Late infantile	1	6.3%
	Juvenile / adult	1	6.3%
	N/A	10	62.5%
Krabbe disease	Infantile	4	26.7%
	Late infantile	1	6.7%
	Juvenile	3	20.0%
	Adult	5	33.3%
GM2 gangliosidosis	N/A	2	13.3%
	Infantile	6	40.0%
	Late onset	2	13.3%
GM1 gangliosidosis	N/A	5	38.5%
	Infantile	1	7.7%
	Late onset	2	15.4%
Galactosidosis	N/A	2	60.0%
	Infantile	1	33.3%
	N/A	2	66.7%
Neuronal ceroid lipofuscinosis	Juvenile	2	66.7%
	N/A	1	33.3%
	Danone disease	2	
Cystinosis	2	Renal	2
Multiple sulfatase deficiency	1	Infantile	1
Fabry disease	1	II	1
Sialidosis	1	I	1
Aspartylglucosaminuria	1		
Infantile free sialic acid storage disease	1		
Pyrenolipofuscinosis	1		
Total			787

図3

ペルオキシゾーム病の病型分類は、図4である。

Disease	n	Type	n	%
Adrenoleukodystrophy	73	Pediatric cerebral	38	52.1%
		Adolescent cerebral	12	16.4%
		Adrenomyeloneuropathy	8	11.0%
		Adult cerebral	1	1.4%
		Adiposa	6	8.2%
		Female asymptomatic	1	1.4%
		Pre-onset male	4	5.5%
N/A	3	4.1%		
Zellweger spectrum disorder	7	Neonatal adrenoleukodystrophy	2	28.6%
		Infantile Refsum disease	2	28.6%
		PEX10 deficiency	2	28.6%
		Zellweger syndrome	1	14.3%
Agly CoA oxidase deficiency	1			
Total	83			

図4

また主たる疾患について治療法、支持療法については図5にまとめた。

	ERT	Drug	HSCT	Nasal nutrition	Gastrostomy	Tracheostomy	NPPV	IPPV (all day)	I
LSD									
Fabry disease									
Classic	103	98.1	26.2	0.0	0.0	1.9	0.0	0.0	0.0
Late onset	29	86.2	20.7	0.0	3.4	0.0	3.4	3.4	3.4
Hetero	159	79.9	18.2	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
MPS I									
Herber	7	71.4	14.3	42.9	0.0	0.0	14.3	14.3	14.3
Herber/Schie	5	100.0	0.0	40.0	0.0	0.0	0.0	20.0	0.0
Shim	14	100.0	42.9	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
MPS II									
Attenuated	21	100.0	0.0	14.3	0.0	0.0	0.0	4.8	0.0
Severe	32	90.6	0.0	18.8	18.8	9.4	9.4	9.4	12.5
Gaucher disease									
I	26	100.0	15.4	0.0	0.0	3.8	3.8	0.0	0.0
II	18	100.0	44.4	0.0	35.9	35.9	50.0	0.0	55.6
III	21	95.2	23.8	0.0	14.3	9.5	14.3	0.0	14.3
Pompe disease									
Infantile-onset	9	100.0	11.1	0.0	22.2	0.0	44.4	22.2	33.3
Late-onset	35	97.1	5.7	0.0	0.0	8.6	14.3	34.3	11.4
MLD									
Late infant	15	0.0	6.7	26.7	6.7	60.0	20.0	13.3	13.3
NFC	16	0.0	75.0	0.0	12.5	75.0	81.3	0.0	62.5
FBD									
ALD									
Pediatric cerebral	38	0.0	21.1	52.6	23.7	44.7	15.5	13.2	15.5
Adolescent cerebral	12	0.0	0.0	83.3	0.0	16.7	8.3	8.3	8.3
Adrenomyeloneuropathy	8	0.0	25.0	0.0	12.5	0.0	0.0	0.0	0.0
Adiposa	6	0.0	83.3	16.7	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Pre-onset male	4	0.0	0.0	25.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0

図5

3次調査の対象疾患として最も頻度の高いファブリー病に関して、循環器内科、小児科、腎臓内科、神経内科、眼科の専門医との共同で、アンケート項目を検討し、現在倫理委員会への申請準備中である。

項目は基本情報12問、腎症状5問、循環器症状17問、神経内科症状10問、眼科症状8問、全部で52問に渡る包括的なものである。

D. 考察

ライソゾーム病患者数は10年前の患者調査時より全体としては増加しており、おもに酵素補充療法などの治療法ができた疾患においては疾患の知名度が上昇したことが理由と思われるが診療患者

数は増えている。ペルオキシゾーム病患者はライソゾーム病患者数の約10分の1であるが、診断頻度からもほぼ妥当な数字と考えられる。

2次調査でまず患者数の推計値が出たことは今後の難病診療の重量な基礎データとなると思われる。平成13年の調査と比較してわかることは、最近酵素補充療法などの治療が出てきた疾患数は報告が増えているが、特に新たな治療法のない疾患においては診断数はあまり変化がなく、治療法ができることによって、疾患のAwarenessの向上につながっていることもうかがわれた。

また、酵素補充療法、造血幹細胞移植を受けている患者数の概数も解明され、現状の臨床症状が解明されたことにより、現在の診断時期や治療法における問題点が明らかになってきたことで、今後の医療の進め方に参考情報となると考えられる。

今後3次調査を行うことによって、さらに現在の医療の中で患者さんの状況を極め、さらに診療体制や診療方針についての方向性が見出されると考える。

E. 結論

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病に関する全国調査の2次調査より、患者推計がより正確なものが得られること、患者実態の解明に寄与する結果であった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Hughes DA, Nicholls K, Shankar SP, Sunder-Plassmann G, Koeller D, Nedd K, Vockley G, Hamazaki T, Lachmann R, Ohashi T, Olivetto 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.* 2017 Apr;54(4):288-296
- 2) 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.* 26(1):173-183, 2017
- 3) Nishiumi F , Ogawa M , Nakura Y , Hamada Y , Nakayama M , Mitobe J , Hiraide A , Sakai N , Takeuchi M , Yoshimori T , Yanagihara I Intracellular fate of *Ureaplasma parvum* entrapped by host cellular autophagy., *Microbiologyopen.* 2017 Jan 15. . doi: 10.1002/mbo3.441. [Epub ahead of print]
- 4) Yuan JH , Hashiguchi A , Yoshimura A , Sakai N , Takahashi MP , Ueda T , Taniguchi A, Okamoto S, Kanazawa N, Yamamoto Y, Saigoh K, Kusunoki S, Ando M, Hiramatsu Y, Okamoto Y, Takashima H., WNK1/HSN2 Founder Mutation in Patients with Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy: a Japanese cohort study., *Clin Genet.* 2017 Apr 19. doi: 10.1111/cge.13037. [Epub ahead of print]
- 5) Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Okada S, Sakura N, Maruyama S, Noguchi A, Awaya T, Ishige M, Ishige N, Musha I, Ajihara S, Ohtake A, Naito E, Hamada Y, Kono T, Asada T, Sasai H, Fukao T, Fujiki R, Ohara O, Bo R, Yamada K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Takayanagi M, Hata I, Shigematsu Y, Kobayashi M., Newborn screening for carnitine palmitoyltransferase II deficiency using (C16+C18:1)/C2: Evaluation of additional indices for adequate sensitivity and lower false-positivity., *Mol Genet Metab.* 2017 Nov;122(3):67-75.
- 6) Kondo H, Fujita Y, Mizuno Y, Kihara M, Murayama K., Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes with severe systemic symptoms: Pathology and biochemistry., *Pediatr Int.* 2018 Mar;60(3):300-302.
- 7) Irahara-Miyana K, Otomo T, Kondo H, Hossain MA, Ozono K, Sakai N., Unfolded protein response is activated in Krabbe disease in a manner dependent on the mutation type., *J Hum Genet.* 2018 Apr 3. doi: 10.1038/s10038-018-0445-8.
- 8) Irahara-Miyana K, Enokizono T, Ozono K, Sakai N., Exonic deletions in GALC are frequent in Japanese globoid-cell leukodystrophy patients., *Hum Genome Var.* 2018 Oct 5;5:28. doi: 10.1038/s41439-018-0027-5
- 9) Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Minami K, Yamamoto T, Sonoda H, Yamaoka M, Tachibana K, Hirato T, Sato Y.,

- Iduronate-2-Sulfatase with Anti-human Transferrin Receptor Antibody for Neuropathic Mucopolysaccharidosis II: A Phase 1/2 Trial., *Mol Ther.* 2019 Feb 6;27(2):456-464. doi: 10.1016/j.ymthe.2018.12.005. Epub 2018 Dec 8.
- 10) Miwa K, Yagita Y, Sakaguchi M, Kitagawa K, Sakai N, Mochizuki H., Effect of Enzyme Replacement Therapy on Basilar Artery Diameter in Male Patients With Fabry Disease., *Stroke.* 2019 Mar 11. doi: 10.1161 [Epub ahead of print]
- 11) Takeyari S, Takakuwa S, Miyata K, Yamamoto K, Nakayama H, Ohata Y, Fujiwara M, Kitaoka T, Kubota T, Namba N, Sakai N, Ozono K., Metreleptin treatment for congenital generalized lipodystrophy type 4 (CGL4): a case report., *Clin Pediatr Endocrinol.* 2019;28(1):1-7. doi: 10.1297/cpe.28.1. Epub 2019 Jan 31.
- 12) Koh S, Haruna M, Asonuma S, Maeda N, Hamano T, Sakai N, Hara C, Maruyama K, Nishida K., Quantitative evaluation of visual function in patients with cornea verticillata associated with Fabry disease., *Acta Ophthalmol.* 2019 May 24.
- 13) Murata Y, Kurosaka H, Ohata Y, Aikawa T, Takahata S, Fujii K, Miyashita T, Morita C, Inubushi T, Kubota T, Sakai N, Ozono K, Kogo M, Yamashiro T., A novel PTCH1 mutation in basal cell nevus syndrome with rare craniofacial features., *Hum Genome Var.* 2019 Apr 2;6:16. doi: 10.1038/s41439-019-0047-9
- 14) Silventoinen K, Jelenkovic A, Yokoyama Y, Sund R, Sugawara M, Tanaka M, Matsumoto S, Bogl LH, Freitas DL, Maia JA, Hjelmberg JVB, Aaltonen S, Piirtola M, Latvala A, Calais-Ferreira L, Oliveira VC, Ferreira PH, Ji F, Ning F, Pang Z, Ordoñana JR, Sánchez-Romera JF, Colodro-Conde L, Burt SA, Klump KL, Martin NG, Medland SE, Montgomery GW, Kandler C, McAdams TA, Eley TC, Gregory AM, Saudino KJ, Dubois L, Boivin M, Brendgen M, Dionne G, Vitaro F, Tarnoki AD, Tarnoki DL, Haworth CMA, Plomin R, Öncel SY, Aliev F, Medda E, Nisticò L, Toccaceli V, Craig JM, Saffery R, Siribaddana SH, Hotopf M, Sumathipala A, Rijdsdijk F, Jeong HU, Spector T, Mangino M, Lachance G, Gatz M, Butler DA, Gao W, Yu C, Li L, Bayasgalan G, Narandalai D, Harden KP, Tucker-Drob EM, Christensen K, Skytthe A, Kyvik KO, Derom CA, Vlietinck RF, Loos RJF, Cozen W, Hwang AE, Mack TM, He M, Ding X, Silberg JL, Maes HH, Cutler TL, Hopper JL, Magnusson PKE, Pedersen NL, Dahl Aslan AK, Baker LA, Tuvblad C, Bjerregaard-Andersen M, Beck-Nielsen H, Sodemann M, Ullemar V, Almqvist C, Tan Q, Zhang D, Swan GE, Krasnow R, Jang KL, Knafo-Noam A, Mankuta D, Abramson L, Lichtenstein P, Krueger RF, McGue M, Pahlen S, Tynelius P, Rasmussen F, Duncan GE, Buchwald D, Corley RP, Huibregtse BM, Nelson TL, Whitfield KE, Franz CE, Kremen WS, Lyons MJ, Ooki S, Brandt I, Nilsen TS, Harris JR, Sung J, Park HA, Lee J, Lee SJ, Willemsen G, Bartels M, van Beijsterveldt CEM, Llewellyn CH, Fisher A, Rebato E, Busjahn A, Tomizawa

- R, Inui F, Watanabe M, Honda C, Sakai N, Hur YM, Sørensen TIA, Boomsma DI, Kaprio J., The CODATwins Project: The Current Status and Recent Findings of COllaborative Project of Development of Anthropometrical Measures in Twins., *Twin Res Hum Genet.* 2019 Jul 31:1-9. doi: 10.1017/thg.2019.35.
- 15) Yagita Y, Sakai N, Miwa K, Ohara N, Tanaka M, Sakaguchi M, Kitagawa K, Mochizuki H., Magnetic Resonance Imaging Findings Related to Stroke Risk in Japanese Patients With Fabry Disease., *Stroke.* 2019 Jul 24:STROKEAHA119025528. doi: 10.1161/STROKEAHA.119.025528
- 16) Shiraishi H, Yamada K, Oki E, Ishige M, Fukao T, Hamada Y, Sakai N, Ochi F, Watanabe A, Kawakami S, Kuzume K, Watanabe K, Sameshima K, Nakamagoe K, Tamaoka A, Asahina N, Yokoshiki S, Miyakoshi T, Oba K, Isoe T, Hayashi H, Yamaguchi S, Sato N., Open-label clinical trial of bezafibrate treatment in patients with fatty acid oxidation disorders in Japan; 2nd report QOL survey., *Mol Genet Metab Rep.* 2019 Jul 25;20:100496. doi: 10.1016/j.ymgmr.2019.100496. eCollection 2019 Sep. PMID:3137234
- 17) Sakurai M, Azuma J, Hamada Y, Yamamoto T, Sakai N., Early juvenile Tay-Sachs disease with atypical symptoms., *Pediatr Int.* 2019 Jun;61(6):611-613. doi:10.1111/ped.13848
- 18) Ichiei Narita, Toya Ohashi, Norio Sakai, Takashi Hamazaki, Nina Skuban, Jeffrey P. Castelli, Hjalmar Lagast & Jay A. Barth, Efficacy and safety of migalastat in a Japanese population: a subgroup analysis of the ATTRACT study, *Clinical and Experimental Nephrology* 24, 157– 166 (2020)
- 19) Honda C, Watanabe M, Tomizawa R; Osaka Twin Research Group, Sakai N., Update on Osaka University Twin Registry: An Overview of Multidisciplinary Research Resources and Biobank at Osaka University Center for Twin Research., *Twin Res Hum Genet.* 2019 Dec 27:1-5. doi: 10.1017/thg.2019.70. [Epub ahead of print]
2. 学会発表
1. 櫻井美帆子, 東 純史, 山田知絵子, 天羽竜子, 廣恒実加, 濱田悠介, 木島衣理, 富永康仁, 溝口好美, 下辻常介, 山本威久, 酒井規夫 低血糖を繰り返し、多彩な臨床経過を示した若年型テイサックス病の一女兒例, 第 13 回近畿先天代謝異常症研究会, 2017 年 6 月 10 日
 2. 澁谷与扶子, 濱田悠介, 岸本加奈子, 近藤秀仁, 難波範行, 酒井規夫 新生児マススクリーニングにて診断され、無症状で経過しているメチルマロン酸血症の一例, 第 13 回近畿先天代謝異常症研究会, 2017 年 6 月 10 日
 3. 苛原 香, 佐藤友紀, 西尾 瞳, 吉津紀久子, 松本理沙, 酒井規夫 障害者のきょうだいを対象とした遺伝に対する意識調査, 第 41 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2017 年 6 月 22 - 25 日大阪
 4. Kondo T., Mutation in VPS33A affects metabolism of glycosaminoglycans: a new type of mucopolysaccharidosis with severe systemic symptoms., *International Conference of Inborn Error of Metabolism*, 2017.9.7 Rio De Janeiro
 5. 近藤秀仁, 大友孝信, Nadezda Maksimova, 酒井規夫, 大園恵一

- Mucopolysaccharidosis-plus syndrome:
新しいタイプ^o のムコ多糖症の報告, 第
59 回日本先天代謝異常学会総会, 2017
年 10 月 12 - 14 日, 川越
6. 櫻井美帆子, 東 純史, 濱田悠介, 木島
衣理, 富永康仁, 溝口好美, 下辻常介,
山本威久, 酒井規夫 軽微な聴覚過敏
か^o 診断の契機となった若年型テイサッ
クス病の一例, 第 59 回日本先天代謝異
常学会総会, 2017 年 10 月 12 - 14 日,
川越
 7. 宮奈 香, 近藤秀仁, 大園恵一, 酒井規
夫 本邦の Krabbe 病患者における
MLPA 法^o の遺伝子解析を用いた欠
失変異の検索, 第 59 回日本先天代謝異
常学会総会, 2017 年 10 月 12 - 14 日,
川越
 8. 仲岡佐智子, 澁谷与扶子, 宮奈 香, 近
藤秀仁, 酒井規夫, 大園恵一 当院にお
ける白質ジ^o ストロフィーを主訴とした
症例のライソゾ^oーム酵素診断のまと
め, 第 59 回日本先天代謝異常学会総会,
2017 年 10 月 12 - 14 日, 川越
 9. 濱田悠介, 澁谷与扶子, 近藤秀仁, 岸本加
奈子, 前田康博, 難波範行, 酒井規夫
新生児マススクリーニング^o を契機に診
断した無症候性メチルマロン酸血症の一
例, 第 59 回日本先天代謝異常学会総会,
2017 年 10 月 12 - 14 日, 川越
 10. 澁谷与扶子, 近藤秀仁, 仲岡佐智子, 廣
恒実加, 林 良子, 別所一彦, 荒堀仁
美, 酒井規夫, 中島葉子, 大園恵一 出
生前診断で^o OTC 欠損症と診断され、
出生直後より治療を開始し良好に経過し
た男児例, 第 59 回日本先天代謝異常学会
総会, 2017 年 10 月 12 - 14 日, 川越
 11. 澁谷与扶子, 濱田悠介, 仲岡佐智子, 近
藤秀仁, 酒井規夫 難治性気胸を発症し
た遅発型 Pompe 病の一例, 第 22 回日
本ライソゾ^oーム病研究会, 2017 年 10
月 27, 28 日
 12. 近藤秀仁, OTC 欠損症について, 第 6 回
小腸移植・小児肝移植症例カンファレン
ス, 2017.12.6 大阪
 13. 野村昇平, 柏木 充, 田辺卓也, 大場千
鶴, 近藤秀仁, 酒井規夫, 玉井 浩 家
族歴から進行性中枢神経障害の発症前に
ピルビン酸療法を開始した Leigh 脳症の
1 例, 第 63 回日本小児神経学会近畿地方
会, 2018, 3, 3, 大阪
 14. 近藤秀仁, 赤木幹弘, 渋谷与扶子, 仲岡
佐智子, 富永康仁, 青天目信, 酒井規夫,
大園恵一 MTND3 遺伝子変異
(m.T10158C) を認めた MELAS/Leigh
overlap 症候群の 1 例, 第 63 回日本小児
神経学会近畿地方会, 2018, 3, 3, 大阪
 15. Norio Sakai, Challenge for diagnosis and
treatment for Krabbe disease including
the experience of BMT on LSD in Japan,
Annual Meeting of Chinese Medical
Association in Taipei, 2018.6.30
 16. 酒井規夫; 早期診断を含む診療体制の展
望, 第 60 回日本小児神経学会学術集会,
シンポジウム; 神経代謝疾患に対する治
療戦略の展望, 2018.5.31-6.2, 千葉
 17. 酒井規夫; 若手教育を考える, 第 60 回日
本先天代謝異常学会総会, シンポジウ
ム; 今後の日本先天代謝異常学会を考
える, 2018.11.10, 岐阜
 18. 酒井規夫; ファブリー病の診断と治療の
ポイント, 中国四国小児科学会地方会,
教育講演, 2018.11.24, 松山
 19. 酒井規夫, 異染性白質ジストロフィーに
対する髄腔内酵素補充療法の展望, 日本
ライソゾーム病研究会, 先端分野シンポ
ジウム, 2018.12.7
 20. 酒井規夫, ファブリー病の治療における
遺伝カウンセリングの実際と課題, ラン
チョン, 第 60 回日本先天代謝異常学会総
会, 2018.11.10, 岐阜
 21. 酒井規夫, ライソゾーム病の病態解明と
根本治療の可能性, 日本ライソゾーム病
研究会, 2018.12.7
 22. 酒井規夫, Galafold の使用経験について,
日本ライソゾーム病研究会, 2018.12.7
 23. 酒井規夫, 見逃してはならない治療可能
な遺伝性疾患~ファブリー病~, 日本人
類遺伝学会第 63 回大会, 2018.10.11
 24. 酒井規夫, NP-C の診断のポイント, 新
しくなったサスペンション・インデックス,
日本神経学会学術大会, 2018.5.25
 25. 酒井規夫, 見逃してはならない治療可能

- な遺伝性疾患～ファブリー病～，岐阜小児内分泌学術講演会 2018.5.17
26. 酒井規夫，ファブリー病診療における遺伝カウンセリングマインド，三重ファブリー病セミナー，2018.11.28
 27. 酒井規夫，ファブリー病の集学的診療と遺伝学カウンセリングのポイント，ファブリー病セミナーIN 三宮，2018.10.25
 28. Norio Sakai, Family screening in Fabry disease: its importance and a success story, International conference on Fabry disease 2018
 29. 濱田悠介、近藤秀仁、澁谷与扶子、塚原理恵、小林謙太、野口真由子、織辺圭太、鞍谷沙織、川西邦洋、渡辺陽和、河津由紀子、吉川真紀子、徳永康行、茶山公佑、酒井規夫，Mitochondrial short-chain enoyl-CoA hydratase 1 欠損症の姉妹例，第十四回 近畿先天代謝異常症研究会，2018.6.30，大阪
 30. 近藤秀仁、澁谷与扶子、福田冬季子、杉江秀夫、大園恵一、酒井規夫，糖原病型の5歳男児例に対する修正アトキンス食事療法の効果，第十四回 近畿先天代謝異常症研究会，2018.6.30，大阪
 31. 澁谷与扶子、濱田悠介、近藤秀仁、大園恵一、酒井規夫，難治性気胸を発症した遅発型 Pompe 病に対するスピーチコミュニケーション導入の経験，第十四回 近畿先天代謝異常症研究会，2018.6.30，大阪
 32. 宮奈香、大園恵一、酒井規夫，本邦の Krabbe 病患者における MLPA 法を用いた欠失変異の検索，日本人類遺伝学会第63回大会，2018.10.11-13
 33. 仲岡 佐智子、澁谷 与扶子、近藤 秀仁、酒井 規夫、大園 恵一，異染性白質シストロフィー 6 症例の遺伝子解析のまとめ，日本人類遺伝学会第63回大会，2018.10.11-13
 34. 寺本 瑞絵、石井 玲、鷹巣 祐子、真里谷 奨、寺田 倫子、川俣 あかり、水内 将人、水上 都、石川 亜貴、馬場 剛、石岡 伸一、近藤 秀仁、酒井 規夫、櫻井 晃洋、齊藤 豪，ムコリピトール型 II 型の出生前診断，日本人類遺伝学会第63回大会，2018.10.11-13
 35. 21.山田 瞳、米井 歩、佐藤 友紀、吉津 紀久子、澁谷 与扶子、下澤 伸行、酒井 規夫，発端者の遺伝学的診断が困難な副腎白質シストロフィー家系の出生前診断・保因者診断に関する遺伝カウンセリング，日本人類遺伝学会第63回大会，2018.10.11-13
 36. 22.波田野希美，先天性代謝疾患の病名告知前後における患者および患者家族の不安 ムコ多糖症・フェニルケトン尿症・ファブリー病の比較，第65回日本小児保健協会学術集会，2018.6.14-16，米子
 37. 古藤 雄大，重症心身障害児の経管栄養実施時の左側臥位の有用性の検討，第65回日本小児保健協会学術集会，2018.6.14-16，米子
 38. 古藤 雄大，発達障害児の早期療育に関する長期予後調査から見た発達障害児と健常児の QOL の比較，第65回日本小児保健協会学術集会，2018.6.14-16，米子
 39. 仲岡佐智子，近藤 秀仁，澁谷与扶子，松岡 圭子，酒井 規夫，大園 恵一，頸髄圧迫による神経症状を認めたムコリピトール型 II/III 型の4例，第60回日本先天代謝異常学会総会，2018.11.10，岐阜
 40. 澁谷与扶子，近藤 秀仁，濱田 悠介，大園 恵一，酒井 規夫，特異的顔貌や人懐こい性格，好中球減少などの特徴的症候群を有し遺伝子診断に至った Cohen 症候群の一例，第60回日本先天代謝異常学会総会，2018.11.10，岐阜
 41. 李 容子，波田野希美，酒井 規夫，新生児マススクリーニングに対するライソゾーム病患者とその家族の考え方に関する検討，第60回日本先天代謝異常学会総会，2018.11.10，岐阜
 42. 近藤 秀仁，成田 淳，木村 武司，澁谷与扶子，福田冬季子，杉江 秀夫，大園 恵一，酒井 規夫，糖原病 3 型の5歳男児例に対する修正アトキンス食事療法の効果，第60回日本先天代謝異常学会総会，2018.11.10，岐阜
 43. 近藤 秀仁，赤木 幹弘，澁谷与扶子，仲岡佐智子，富永 康仁，青天目 信，酒井

- 規夫, 大藪 恵一, MTND3 遺伝子変異 (m.T10158C)を認めた MELAS/Leigh overlap 症候群の 1 例, 第 60 回日本先天代謝異常学会総会, 2018.11.10, 岐阜
44. 近藤秀仁、濱田悠介、大友孝信、坂本謙一、仲岡佐智子、澁谷与扶子、酒井規夫、大藪恵一, 頸髄圧迫による神経症状を認めたムコリピドーシス II / III 型の 4 例, 第 60 回日本小児神経学術集会, 2018.5.31-6.2, 千葉
45. 澁谷与扶子、濱田悠介、仲岡佐智子、近藤秀仁、酒井規夫, 難治性気胸を発症した遅発型ホーンペー病の一例, 第 121 回日本小児科学会学術集会, 2018.4.20-22, 福岡
46. Norio Sakai, Basic Pathology for Lysosomal Diseases, The 5th International Forum of Lysosomal Storage Diseases, 11-13, Jul 2019, Tokyo
47. 近藤秀仁, 大友孝信, 酒井規夫 新しい先天代謝異常症の日本からの発信とその戦略, 新しいタイプのムコ多糖症 第 61 回日本先天代謝異常学会シンポジウム 2019.10.24 ~ 10.26 秋田
48. 酒井規夫 ニーマン・ピック病 C 型の診断・治療の現状と展望 第 61 回日本小児神経学会学術集会 ランチョンセミナー 2019.5.31 ~ 6.2 名古屋
49. 酒井規夫 神経代謝疾患に対する新たな治療戦略 第 61 回日本小児神経学会学術集会 教育講演 2019.5.31 ~ 6.2 名古屋
50. 酒井規夫 ファブリー病における新たな治療:薬理的シャペロン療法 臨床遺伝 2019 in Sapporo 2019.8.2 ~ 4 札幌
51. 酒井規夫 筋疾患と睡眠問題; ポンペ病と筋強直性ジストロフィー 第 11 回日本臨床睡眠医学会ランチョンセミナー 2019.10.12 名古屋
52. 酒井規夫 ファブリー病における新たな治療法; 薬理的シャペロン療法 第 37 回日本神経治療学会学術集会ランチョンセミナー 2019.10.24 横浜
53. 酒井規夫 遺伝カウンセリングとファブリー病診療への展開 第 61 回日本先天代謝異常学会 ランチョンセミナー 2019.10.25 秋田
54. 酒井規夫 「ファブリー病の今」 治療戦略の現状 第 61 回日本先天代謝異常学会 モーニングセミナー 2019.10.25 秋田
55. 酒井規夫 出生前診断を受ける側の論理と実施する側の倫理(小児科医の立場から) シンポジウム 1 出生前遺伝学的検査の検査体制はどうあるべきか 日本人類遺伝学会第 64 回大会 2019.11.7 宮崎
- (発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)
- H. 知的財産権の出願・登録状況
なし
1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他