

刊行書籍又は雑誌名（雑誌のときは雑誌名，巻号数，論文名）	刊行年月日	刊行書店名	執筆者氏名
J. Neurology, Neurosurgery and Psychiatry 67 ; 86-89. Clinical, neuropathological, and molecular study in two families with spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6)	1999年7月	British Medical Journal	K. Ishikawa, M. Watanabe, K. Yoshizawa, <u>H. Mizusawa</u> , et al
Therapeutic efficacy of transcranial magnetic stimulation for hereditary spinocerebellar degeneration. The Tohoku journal of experimental medicine 189 : 203-211	1999		H. Shimizu, <u>T. Tsuda</u> Y. Shiga, K. Miyazawa, Y. Onodera, M. Matsuzaki, I. Nakashima, K. Furukawa, M. Aoki, H. Kato, T. Yamazaki and Y. Itoyama
Presenilin-1 mutations downregulate the signalling pathway of the unfolded-protein response. Nature Cell Biology 1 : 479-485	1999		T. Katayama, K. Imaizumi, N. Sato, K. Miyoshi, T. Kudo, J. Hitomi, T. Morihara, T. Yoneda, F. Gomi, Y. Mori Y. Nakano, J. Takeda, <u>T. Tsuda</u> Y. Itoyama, O. Murayama, A. Takashima, P. St George-Hyslop, M. Takeda and M. Tohyama
Human Molecular Genetics, 8(6) : 977-987 PQBP-1, a novel polyglutamine tract-binding protein, inhibits transcription activation by Brn-2 and affects cell survival.	1999		Waragai M. Lammers CH. Takeuchi S. Imafuku I. Udagawa Y. <u>Kanazawa</u> I. Kawabata M. Mouradian MM Okazawa H.
Philosophical Transactions of the Royal Society of London, series B, Biological Sciences, 354 (1386) : 1069-1074, Molecular pathology of dentatorubral-pallidolusian atrophy.	1999		<u>Kanazawa</u> I.
Annals of Neurology, 45(6) : 809-812, Ataxia with isolated vitamin E deficiency : a Japanese family carrying a novel mutation in the α -tocopherol transfer protein gene.	1999		Hoshino M. Masuda M. Ito Y. Murata M. Goto J. Sakurai M. <u>Kanazawa</u> I.

刊行書籍又は雑誌名（雑誌のときは雑誌名，巻号数，論文名）	刊行年月日	刊行書店名	執筆者氏名
Muscle&Nerve, 22 : 1071-1074, Anti-GD1b IgG antibody is associated with ataxia as well as ophthalmoplegia.	1999		Kusunoki S. Chiba A. <u>Kanazawa I.</u>
Clinical Neuroscience, 17(4) : 14-17 脊髄小脳変性症総論，歴史と分類と頻度	1999	中外医学社	<u>金澤 一郎</u>
Clinical Neuroscience, 17(4) : 76 歴史的な脊髄小脳変性症例の位置づけ，Ferguson-Critchley syndrome	1999	中外医学社	<u>金澤 一郎</u>
Clinical Neuroscience, 17(4) : 94-95 脊髄小脳変性症の治療の試み，Taltirelin	1999	中外医学社	<u>金澤 一郎</u>
Human Molecular Genetics, 9(1) : 69-78 Cell cycle arrest enhances the in vitro cellular toxicity of the truncated Machado-Joseph disease gene product with an expanded polyglutamine stretch.	2000		Yoshizawa T. Yamagishi Y. Koseki N. Goto J. Yoshida H. Shibasaki F. Shoji S. <u>Kanazawa I.</u>
Expanded polyglutamine domain proteins bind neurofilament and alter the neurofilament network, Exp Neurol, 155, 195-203.	1999.		Nagai, Y., <u>Onodera O.</u> , Chun, J., Strittmatter, W. J. & Burke, J. R.
No mutation in the entire coding region of the alpha-synuclein gene in pathologically confirmed cases of multiple system atrophy, Neurosci Lett, 270, 110-112.	1999.		Ozawa, T., Takano, H., <u>Onodera, O.</u> et al.
Generation of neuronal intranuclear inclusions by polyglutamine-GFP : analysis of inclusion clearance and toxicity as a function of polyglutamine length, J Neurosci, 19, 705-715.	1999.		Moulder, K. L., <u>Onodera, O.</u> , Burke, J. R., Strittmatter, W. J. & Johnson, E. M., Jr.

刊行書籍又は雑誌名（雑誌のときは雑誌名，巻号数，論文名）	刊行年月日	刊行書店名	執筆者氏名
Hum Mol Genet 8 : 453-457 Single sperm analysis of the CAG repeats in the gene for dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA) : the instability of the CAG repeats in the DRPLA gene is prominent among the CAG repeat diseases.	1999		Takiyama Y, Sakoe K, Amaike M, Soutome M, Ogawa T, Nakano I, <u>Nishizawa M</u>
J Neurol Sci 166 : 36-39 A case of McLeod syndrome with unusually severe myopathy.	1999		Kawakami T, Takiyama Y, Sakoe K, Ogawa T, Yoshida T, <u>Nishizawa M</u> , Reid ME, Kobayashi O, Nonaka I, Nakano I
日本臨床57 : 826-831 特集「Triplet Repeat病」 Machado-Joseph病の臨床分子遺伝学.	1999		<u>西澤正豊</u>
Biochem Biophys Res Commun 257 : 724-730 Expression of extended polyglutamine sequentially activates initiator and effector caspases.	1999		Miyashita T, Matsui J, Ohtsuka Y, UM, Fujishima S, Okamura-Oho Y, Inoue T, <u>Yamada M</u>
Hum Mol Genet 8 : 947-957 Dentatorubral-pallidoluysian atrophy protein interacts through a proline-rich region near polyglutamine with the SH3 domain of an insulin receptor tyrosine kinase substrate.	1999		Okamura-Oho Y, Miyashita T, Ohmi K, <u>Yamada M</u>
J Hepatol 31 : 315-322 Overexpression of Bcl-2 protects human hepatoma cells from Fas-antibody-mediated apoptosis.	1999		Takahashi M, Saito H, Okuyama T, Miyashita T, Kosuga M, Sumisa F, <u>Yamada M</u> , Ebinuma H, Ishii H
Transplant Proc 31 : 753-754 On/off switching Fas-ligand gene expression in liver by Cre/Loxp adenovirus vector system.	1999		Fujino M, Li XK, Okuyama T, Funeshima N, Tamura A, Enosawa S, Kita Y, Amano T, <u>Yamada M</u> , Amemiya H, Suzuki S

刊行書籍又は雑誌名 (雑誌のときは雑誌名, 巻号数, 論文名)	刊行年月日	刊行書店名	執筆者氏名
Jpn J Cancer Res 90 : 1351-1357 γ -irradiation deregulates cell cycle control and apoptosis in nevoid basal cell carcinoma syndrome-derived cells.	1999		Fujii K, Miyashita T, Takanashi J, Sugita K, Kohno Y, Nishie H, Yasumoto S, Furue M, <u>Yamada M</u>
Am J Hum Genet 63 : 656-663 Missense mutation in the alternative splice region of the PAX6 gene in eye anomalies.	1999		Azuma N, Yamaguchi Y, Handa H, Hayakawa M, Kanai A, <u>Yamada M</u>
Br J Ophthalmol 83 : 991-992 Various phenotypic expressions of familial aniridia with a PAX6 mutation.	1999		Negishi K, Azuma N, <u>Yamada M</u>
Ren Fail 21 : 685-694 Transcriptional regulation of PDGF-A and TGF- β by +KTS WT1 deletion mutants and a mutant mimicking Denys-Drash syndrome.	1999		Jin DR, Kang SJ, Kim SJ, Bang EH, Hwang HZ, Tadokoro K, <u>Yamada M</u> , Kohsaka T
Hum Mutat 14 : 466-470 Exon 9 mutations in the WT1 gene, without influencing KTS splice isoforms, are also responsible for Frasier syndrome.	1999		Kohsaka T, Tagawa M, Takekoshi Y, Yanagisawa H, Tadokoro K, <u>Yamada M</u>
Hum Mol Genet 9 : 363-366 Mutations of a human homologue of the Drosophila eyes absent gene (EYA1) detected in patients with congenital cataracts and ocular anterior segment anomalies.	2000		Azuma N, Hirakiyama A, Inoue T, Asaka A, <u>Yamada M</u>
Nature Cell Biol 2 : 1-6 Human homologue of S. pombe Rad9 interacts with BCL-2/BCL-XL and promotes apoptosis.	2000		Komatsu K, Miyashita T, Hang H, Hopkins KM, Zheng W, Cuddeback S, <u>Yamada M</u> , Lieberman HB, Wang HG

刊行書籍又は雑誌名（雑誌のときは雑誌名，巻号数，論文名）	刊行年月日	刊行書店名	執筆者氏名
Triggering of neuronal cell death by accumulation of activated SEK1 on nuclear polyglutamine aggregations in PML bodies. Genes to Cells 4 : 743-756,	1999		Yasuda S, Inoue K, Hirabayashi M, Higashiyama H, Yamamoto Y, Fuyuhiko H, komure O, Tanaka F, Sobue G, Tsuchiya K, Hamada K, Sasaki H, Takeda K, Ichijo H, & <u>Kakizuka A</u>
Caspase-8 is required for cell death induced by expanded polyglutamine repeats. Neuron 22 : 623-633,	1999		Sanchez I, Xu C.-J, Juo P, <u>Kakizuka A</u> , Blenis J, & Yuan J

運動失調に関する調査及び病態機序に関する研究班

区 分	氏 名	所 属	職 名
班 長	辻 省 次	新潟大学脳研究所神経内科	教 授
班 員	佐々木 秀 直 西 澤 正 豊 金 澤 一 郎 水 澤 英 洋 垣 塚 彰 彰 山 田 正 夫 山 田 光 則	北海道大学医学部神経内科 国際医療福祉大学臨床医学研究センター 東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学 東京医科歯科大学大学院脳神経機能病態学講座 (財)大阪バイオサイエンス研究所第4研究部 国立小児病院小児医療研究センター先天代謝異常研究部 新潟大学脳研究所神経病理学	講 師 教 授 教 授 教 授 部 長 部 長 助 教
研究協力者	岩 淵 潔 小野寺 理 加 知 輝 彦 川 上 秀 史 神 田 武 政 黒 岩 義 之 酒 井 徹 雄 祖父江 元 中 川 正 法 中 島 健 二 中 島 孝 子 長谷川 一 子 服 部 孝 道 湯 浅 龍 彦	神奈川総合リハビリテーションセンター精神神経科 新潟大学脳研究所神経内科 国立療養所中部病院神経内科 広島大学医学部第3内科 東京都立神経病院神経内科 横浜市立大学医学部神経内科 国立療養所筑後病院神経内科 名古屋大学医学部神経内科 鹿児島大学医学部第3内科 鳥取大学医学部脳神経内科 国立療養所犀潟病院神経内科 北里大学東病院神経内科 千葉大学医学部神経内科 国立精神・神経センター国府台病院神経内科	部 長 助 手 医 長 助 手 部 長 部 長 教 授 教 授 教 授 講 師 教 授 医 長 講 師 教 授 部 長
難病特別研究員	津 田 丈 秀	東北大学医学部神経内科	助 手
(事 務 局)	辻 省 次	新潟大学脳研究所神経内科 〒 951-8585 新潟県新潟市旭町通1-757 TEL 025-227-0664 , 0663 FAX 025-227-0820	教 授

厚生省 特定疾患対策研究事業
運動失調に関する調査及び病態機序に関する研究班
平成11年度研究報告書

発行 平成12年 3月31日
発行所 新潟市旭町通 1番町757番地
新潟大学脳研究所神経内科
厚生省 特定疾患対策研究事業
運動失調症研究班事務局
印刷所 株式会社 第一印刷所