

- 孝, 岸本誠司, 久保武責任編集: 耳鼻咽喉科診療プラクティス 3 新生児・幼児・小児の難聴. 文光堂, 東京, pp.233-235, 2001.
14. 加我牧子: 小児の高次脳機能障害の診断. 日本小児神経学会教育委員会編「小児神経学の進歩 診断と治療社、東京、2001.
 15. 加我牧子: 5 言語発達障害. 医療研究推進財団監修. 言語聴覚士 指定講習会テキスト第 2 版. pp. 222-231, 医歯薬出版株式会社, 東京, 2001.
 16. 加我牧子: 精神遅滞の医学的諸問題. 多賀須幸男, 尾形悦郎, 山口徹, 北原光夫編: 今日の治療指針 2001 年版, p.297, 医学書院, 東京, 2001.
- b. 学会発表
1. 佐田佳美, 稲垣真澄, 白根聖子, 加我牧子: 漢字、図形課題に対する視覚性事象関連電位 P300 の発達的变化, 日本小児科学会, 仙台, 2001.5.18.
 2. 稲垣真澄, 佐田佳美, 白根聖子, 加我牧子: 精神遅滞児における視覚認知機能障害: 漢字、図形課題に対する P300 の比較検討. 日本小児科学会, 仙台, 2001.5.18.
 3. 佐田佳美, 稲垣真澄, 堀本れい子, 白根聖子, 佐々木匡子, 加我牧子: カテゴリー一致判断課題施行時における N1 の発達的变化: 等電位マップおよび双極子追跡法による検討. 日本小児神経学会総会, 岡山, 2001. 6. 8-9.
 4. 佐々木匡子, 昆かおり, 稲垣真澄, 加我牧子: 自閉性障害児における耳音響放射の特殊. 日本小児神経学会総会, 岡山, 2001. 6. 8-9.
 5. 白根聖子, 稲垣真澄, 佐田佳美, 加我牧子: 注意欠陥多動障害児における視覚認知機能: 漢字及び図形課題に対する単一波形 P300 の検討. 日本小児神経学会総会, 岡山, 2001.6.8-9.
 6. 加我牧子: 小児の高次脳機能検査. 日本小児神経学会総会, 岡山, 2001.6.8-9.
 7. 昆かおり, 稲垣真澄, 加我牧子: Transient evoked otoacoustic emission (TEOAE) と Distortion product otoacoustic emission (DPOAE) の年齢変化. 第 31 回日本聴覚医学会 ERA 研究会. 東京. 2001.7.8.
 8. 宇野 彰, 金子真人, 春原則子, 新貝尚子, 狐塚順子, 加我牧子: 流暢型小児失語症例における病巣と発話特徴. 第 25 回日本神経心理学会総会, 神戸, 2001.9.13.
 9. 加我牧子: 学習障害の医学. 第 9 回南九州小児神経遺伝研究会, 鹿児島, 2001.11.2.
 10. 佐田佳美, 稲垣真澄, 白根聖子, 羽鳥誉之, 佐々木匡子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位の発達的变化 第一報: N100 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
 11. 羽鳥誉之, 稲垣真澄, 佐田佳美, 白根聖子, 堀本れい子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位の発達変化 第二報: 聴覚性 N400 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
 12. 白根聖子, 稲垣真澄, 佐田佳美, 羽鳥誉之, 佐々木匡子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位の発達的变化 第三報: 視覚的 N400 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
 13. 稲垣真澄, 白根聖子, 羽鳥誉之, 佐田佳美, 堀本れい子, 佐々木匡子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位の発達的变化 第四報: 後期陽性成分等電位

分布図の検討, 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会, 東京, 2001.11.7.

14. 白根聖子、中村雅子、堀口寿広、稲垣真澄、矢部普正、加藤俊一、小野寺理、辻省次、加我牧子：小児期発症副腎白質ジストロフィーにみられた聴覚系高次脳機能障害、第 5 回日本小児神経学会甲信越地方会、新潟.2001.11.17-18.
15. 佐田佳美、稲垣真澄、白根聖子、加我牧子：漢字及び図形課題に対する認知機能評価—視覚性事象関連電位 P300 の発達と精神遅滞児における変化—。第 5 回日本小児神経学会甲信越地方会、新潟.2001.11.17-18.

- G. 知的財産権の出願・登録状況 なし
- a. 特許取得
 - b. 実用新案登録
 - c. その他

脆弱X症候群に関する調査のお願い

脆弱X症候群はダウン症候群とならび遺伝性精神遅滞（知的発達障害）の代表的な疾患とされております。本疾患の原因は1991年に明らかにされ、現在遺伝子検査の方法も確立されております。しかし、本疾患の分子機構は未だに完全には明らかにされておらず、治療法がないのが現状です。特に日本では、その患者さんの実態の把握が不十分であるために、正確な頻度さえ不明と言わざるを得ない状況です。今後、診断や治療のための研究を進める上においては、患者さんの実態を正確に把握することは非常に重要な問題であると私たちはと考えております。

脆弱X症候群は、精神遅滞、長い顔、大きな耳、巨大睾丸を特徴とする遺伝性疾患とされておりますが、精神遅滞以外の特徴が目立たない例もあります。X連鎖性遺伝の疾患ではありますが、遺伝子異常の軽い保因者では症状がでないことが多く、家系内に同様の症状の方がみあたらないこともしばしばあります。従来、染色体の脆弱性を確認することで診断がなされておりますが、患者さんの中には遺伝子異常があっても、染色体検査上では染色体の脆弱性を示さない例もあります。

このような背景から、精神遅滞のある方に関するご質問も入れさせていただきます。今回の調査は脆弱X症候群の現状を把握するための最初の一步です。お忙しい中でお時間を割いていただき恐縮ですが、ご協力のほどよろしくお願いいたします。

なお整理の都合上ご回答は2月28日までに同封の封筒に入れお送りくださいますようお願いいたします。

平成14年2月1日

厚生労働省厚生科学研究 「遺伝性精神遅滞症 脆弱X症候群の
分子機構解析とその治療への応用」研究班

主任研究者	徳島大学	塩見春彦
分担研究者	国立精神・神経センター	加我牧子
分担研究者	新潟大学	武井延之
分担研究者	鳥取大学	難波栄二

連絡先：〒272-0827 市川市国府台1-7-3 国立精神・神経センター精神保健研究所
知的障害部 加我牧子 電話：047-372-0141 ファックス：047-371-2900
電子メール：gkaga@ncnp-k.go.jp

5、もしお差し支えなければ、ご回答くださった方のご所属とお名前をご記入ください。

ご所属 _____ 御氏
名 _____

ご住所 _____ 都道府県 _____
郡市区 _____ 町村 _____

ご回答は2月28日までに同封の封筒に入れお送りくださるようお願いいたします。
ご協力ありがとうございました。

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
T. Taura, M. C. Siomi and H. Siomi.	The molecular mechanisms of mRNA export.	V. Citovsky and T. Tzfira	Nuclear Import and Export	Landes Bioscience	New York	2002	印刷中
塩見春彦	遺伝性精神遅滞症脆弱X症候群に至る分子経路の解析	伊藤正男、川合述史	ブレインサイエンスレビュー 2002	医学書院	東京	2002	印刷中
加我牧子	てんかんに伴う中枢性難聴	加我君孝編, 池田勝久, 加我君孝, 岸本誠司, 久保武責任編集	耳鼻咽喉科診療プラクティス3 新生児・幼児・小児の難聴	文光堂	東京	2001	233-235
加我牧子	小児の高次脳機能障害の診断	日本小児神経学会教育委員会編	小児神経学の進歩	診断と治療社	東京	2001	
加我牧子	言語発達障害	医療研究推進財団監修	言語聴覚士指定講習会テキスト第2版	医歯薬出版株式会社	東京	2001	222-231
加我牧子	精神遅滞の医学的諸問題	多賀須幸男, 尾形悦郎, 山口徹, 北原光夫編	今日の治療指針 2001年版	医学書院	東京	2001	297

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表雑誌名	巻号	ページ	出版年
H. Tabara, E. Yigit, H. Siomi, and C. C. Mello	The double-stranded RNA binding protein RDE-4 interacts in vivo with RDE-1, DCR-1 and a conserved DExH-box helicase to direct RNA interference in <i>C. elegans</i> .	Cell		印刷中	2002
H. Siomi	Cell culture and whole animal approaches to understanding the function of the FMR1 protein in <i>Drosophila</i>	Genetic Counselling	13	印刷中	2002
高田信二郎、塩見春彦	遺伝性精神遅滞症脆弱X症候群の分子病態機構の理解	神経進歩	45	934-940	2001

Takei, N., Kawamura, M., Hara, K., Yonezawa, K. and Nawa, H.	Brain-derived neurotrophic factor enhances neuronal translation by activating initiation pathway.	J. Biol.Chem.	276	42818-42825	2001
Nawa, H. and Takei, N	BDNF as an anterophin; A novel neurotrophic relationship between brain neurons.	Trends Neurosci.	24	683-684	2001
Kojima, M., Takei, N., Numakawa, T., Ishikawa, Y., Suzuki, S., Matsumoto, T., Kato-Semba, R., Nawa, H. and Hatanaka, H	Biological characterization and optical imaging of BDNF-GFP suggest an activity-dependent local release of BDNF in neurites of cultured hippocampal neurons.	J. Neurosci. Res.	64	1-10	2001
Numakawa, T., Matsumoto, T., Adachi, N., Yokomaku, D., Kojima, M., Takei, N. and Hatanaka, H	Brain-derived neurotrophic factor triggers a rapid glutamate release through increase of intracellular Ca ²⁺ and Na ⁺ in cultured cerebellar neurons	J. Neurosci. Res.	66	96-108	2001
Matsumoto, T., Numakawa, T., Adachi, N., Yokomaku, D., Yamagishi, S., Takei, N. and Hatanaka, H.	Brain-derived neurotrophic factor enhances depolarization-evoked glutamate release from cultured cortical neurons	J. Neurochem.	79	522-530	2001
Maegawa S, Yoshioka H, Itaba N, Kubota N, Nishihara S, Shirayoshi Y, Nanba E, Oshimura M.	Epigenetic silencing of PEG3 gene expression in human glioma cell lines	Mol. Carcinog.	31	1-9	2001
Tsukamoto H, Yamamoto T, Nishigaki T, Sakai N, Nanba E, Ninomiya H, Ohno K, Inui K, Okada S.	SSCP analysis by RT-PCR for the prenatal diagnosis of Niemann-Pick disease type C	Prenat. Diag.	21	52-54	2001
Yamamoto T, Pipo JR, Feng J-h, Takeda H, Nanba E, Ninomiya H, Ohno K	Novel TSC1 and TSC2 mutations in Japanese patients with tuberous sclerosis complex	Brain Dev.		印刷中	2002
Yamamoto T, Akaboshi S, Ninomiya H, Nanba E	DEFECT 11 syndrome associated with agenesis of corpus callosum	J. Med. Genet.	38	e5	2001

Kono Y, Okada S, Tazawa Y, Kanzaki S, Mura T, Ueta E, <u>Nanba E</u> , Otsuka Y	Effect of lactational exposure to 1,2,3,4- tetrachlorodibenzo-p-dioxin on cytochrome P-450 1A1 mRNA in the neonatal rat liver: Quantitative analysis by the competitive RT-PCR method	Pediatr. Int.	43	458-464	2001
Ueta E, Suzuki E, <u>Nanba E</u> , Tadokoro Y, Otsuka Y, Kurata T.	Regulation of cigarette smoke-induced cytochrome P450A1 gene expression in osteogenic disorder Shionogi rat liver and in lung by large ascorbic acid dose.	Biosci. Biotechnol. Biochem.	65	2548-2551	2001
Nishimura K, Ohgi S, <u>Nanba E</u> .	Expression of MMP-2, MMP-9 and TIMP-1 in the wall of abdominal aortic aneurysms.	Yonago Acta medica	44	25-35	2001
難波栄二	自閉症の遺伝的背景	精神保健研究	14	17-22	2001
Tsuboi M, Hisatome I, Morisaki T, Tanaka M, Tomikura Y, Takeda S, Shimoyama M, Ohtahara A, Ogino K, Igawa O, Shigemasa C, Ohgi S, <u>Nanba E</u> .	Mitochondrial DNA deletion associated with the reduction of adenine nucleotides in human atrium and atrial fibrillation	Eur. J. Clin. Invest.	31	489-496	2001
Kishimoto T, Suyama A, Igarashi A, Osaki Y, Okamoto M, Yamamoto T, <u>Nanba E</u> , Kurosawa Y, Fukumoto S.	Angiotensinogen gene variation and hypertension in a cohort study in Japanese	J. Epidemiol.	11	115-119	2001
Tominaga L, Ogawa Y, Taniguchi M, Ohno K, Matsuda J, Oshima A, Suzuki Y, <u>Nanba E</u>	Galactonojirimycin derivatives restore mutant human beta-galactosidase activities expressed in fibroblasts from enzyme-deficient knockout mouse.	Brain Dev.	23	284-287	2001
Miyake N, Maeta H, Horie S, Kitamura Y, <u>Nanba E</u> , Kobayashi K, Terada T.	Absence of mutations in the beta-catenin and adenomatous polyposis coli genes in papillary and follicular thyroid carcinomas.	Pathol. Int.	51	680-685	2001
Shiroma N, Kanazawa N, Izumi M, Sugai K, Fukumizu M, Sasaki M, Hanaoka S, <u>Kaga M</u> , Tsujino S	Diagnosis of Alexander disease in a Japanese patient by molecular genetic analysis.	J. Hum. Genet.	46	579-582	2001

Iwakura, Y., Nagano, T., Kawamura, M., Horikawa, PH., Ibaraki, K., Takei, N. and Nawa, H	NMDA-induced AMPA receptor down-regulation requires interaction of carboxyl terminal of GluR2/3 with pick1; Ligand-binding studies using sindbis vectors carrying AMPA receptor decoys.	J. Biol. Chem.	276	40025-40032	2001
Yuhara, A., Nishio, C., Abiru, Y., Hatanaka, H. and Takei, N	PACAP shows a neurotrophic effects on cultured basal forebrain cholinergic neurons from adult rats	Dev. Brain Res.	131	41-45	2001
Sasaki K, Ohsawa Y, Sasaki M, Kaga M, Takashima S, Matsuda H	Cerebral cortical dysplasia: Assessment by MRI and SPECT	Pediatr Neurol	23	410-415	2001
Horiguchi T, Kaga M, Inagaki M, Uno A	An assessment of the mental health of physicians specializing in the field of child neurology	J Pediatr Nursing		印刷中	2002
Kianoush S, Kaga K, Kaga M	An isolated and sporadic auditory neuropath (auditory nerve disease): report of five patients	J Laryngol Otolog	115	530-534	2001
Shiroma N, Kanazawa N, Izumi M, Sugai K, Fukumizu M, Sasaki M, Hanaoka S, Kaga M, Tsujino S	Diagnosis of Alexander disease in a Japanese patient by molecular genetic analysis	J Hum Genet	46	579-82	2001
加我牧子	特異的発達障害に対する神経生理学的アプローチ	臨床神経生理学	29	299-305	2001
春原則子、宇野彰、平野悟、加我牧子、金子真人、松田博史	「すぐ忘れてしまう」ことを主訴とした小児の1例－認知神経心理学的および脳血流による検討－	脳と発達	38	357-362	2001
佐田佳美、稲垣真澄、矢野岳美、堀本れい子、加我牧子	意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位 N400 の特徴－等電位分布 (topography) による検討－	臨床神経生理学	29	342-351	2001
加我牧子、稲垣真澄、佐田佳美、白根聖子、金子真人、宇野彰	特異的発達障害と高次脳機能	臨床脳波	43	695-700	2001
加我牧子、堀口寿広	注意欠陥多動障害 (ADHD) をめぐって	医学の歩み	197	556-558	2001
昆かおり、加我牧子、岩崎裕治	重症心身障害児へのアプローチとトータルケア.精神神経科	小児看護	24	1149-1155	2001
加我牧子	自閉症をめぐって－特集にあたって－	精神保健研究	47	3	2001
加我牧子	中枢性聴覚障害	医学の歩み	200	181-185	2002

20010653

以降のページは雑誌/図書等に掲載された論文となりますので
「研究成果の刊行に関する一覧表」をご参照ください。