

Demyelinating and axonal features of Charcot-Marie-Tooth disease with mutations of myelin-related proteins (PMP22, MPZ and Cx32): a clinicopathological study of 205 Japanese patients. **Brain**, 126: 134-151, 2003

13. Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Sang C, Pagoulatous G, Angelidis C, Kusakabe M, Yoshiki A, Kobayashi Y, Doyu M, Sobue G: Heat shock protein 70 chaperone overexpression ameliorates phenotypes of the spinal and bulbar muscular atrophy transgenic mouse model by reducing nuclear-localized mutant androgen receptor protein. **J Neurosci**, 23: 2203-2211, 2003
14. Katsuno M, Adachi H, Doyu M, Minamiyama M, Sang C, Kobayashi Y, Inukai A, Sobue G: Leuprorelin rescues polyglutamine-dependent phenotypes in a transgenic mouse model of spinal and bulbar muscular atrophy. **Nature Med**, 9: 768-773, 2003
15. Hishikawa N, Niwa J, Doyu M, Ito T, Ishigaki S, Hashizume Y, Sobue G: Dorfin localize to the ubiquitylated inclusions in Parkinson's disease, dementia with Lewy bodies, multiple system atrophy and amyotrophic lateral sclerosis. **Am J Pathol**, 163: 609-619, 2003
16. Koike H, Iijima M, Sugiura M, Mori K, Hattori N, Ito H, Hirayama M, Sobue G: Alcoholic neuropathy is clinicopathologically distinct from thiamine-deficiency neuropathy. **Ann Neurol**, 54: 19-29, 2003
17. Watanabe H, Saito Y, Terao S, Ando T, Kachi T, Mukai E, Aiba K, Abe Y, Tamakoshi A, Doyu M, Hirayama M, Sobue G: Progression and prognosis in multiple system atrophy. An analysis of 230 Japanese patients. **Brain**, 125: 1070-1083, 2002
18. Katsuno M, Adachi H, Kume A, Li M, Nakagomi Y, Niwa H, Sang C, Kobayashi Y, Doyu M, Sobue G: Testosterone reduction prevents phenotypic expression in a transgenic mouse model of spinal and bulbar muscular atrophy. **Neuron**, 35: 843-854, 2002
19. Niwa J, Ishigaki S, Hishikawa N, Yamamoto M, Doyu M, Murata S, Tanaka K, Taniguchi N, Sobue G: Dorfin ubiquitylates mutant SOD1 and prevents mutant SOD1-mediated neurotoxicity. **J Biol Chem**, 277: 36793-36798, 2002
20. Takeuchi H, Kobayashi Y, Ishigaki S, Doyu M, Sobue G: Mitochondrial localization of mutant superoxide dismutase 1 triggers caspase-dependent cell death in a cellular model of familial amyotrophic lateral sclerosis. **J Biol Chem**, 277: 50966-50972, 2002
21. Ishigaki S, Liang Y, Yamamoto M, Niwa J, Ando Y, Yoshihara T, Takeuchi H, Doyu M, Sobue G: X-linked inhibitor of apoptosis protein is involved in mutant SOD-1 mediated neuronal degeneration. **J Neurochem**, 82: 576-584, 2002
22. Kato M, Takeda K, Kawamoto Y, Iwashita, Akhand AA, Senga T, Yamamoto M, Sobue G, Hamaguchi M, Takahashi M, Nakashima I: Repair by Src kinase of function-impaired RET with multiple endocrine neoplasia type 2A mutation with substitutions of tyrosines in the COOH-terminal kinase domain for phenylalanine. **Cancer Res**, 62: 2414-2422, 2002
23. Yoshihara T, Ishigaki S, Yamamoto M, Liang Y, Niwa J, Takeuchi H, Doyu M, Sobue G: Differential expression of inflammation-and apoptosis-related genes in spinal cords of a mutant SOD1 transgenic mouse model of familial amyotrophic lateral sclerosis. **J Neurochem**, 80: 158-167, 2002

小野寺理

論文発表

1. 下畑享良, 中山秀章, 篠田秀夫, 小野寺理, 西澤正豊 多系統萎縮症と自律神経障害 多系統萎縮症の突然死の病態の解明, および治療法の確立を目指して 自律神経 (0288-9250)41 巻 2 号 Page161-166(2004.04)
2. 丸田恭子, 園田至人, 小野寺理, 木脇隆史郎, 福永秀敏【遺伝性脊髄小脳変性症 遺伝子未解明の疾患を中心に】 アプラタキシン P206L ホモ接合体の兄妹例 EAOH の臨床的多様性について 神経内科(0386-9709)60 巻 5 号 Page520-528(2004.05)
3. 下畑享良, 小野寺理, 本間義章, 廣田紘一, 布村仁一, 木村哲也, 河内泉, 三瓶一弘, 西澤正豊, 辻省次 舞踏運動を呈した症例に対する分子遺伝学的解析 臨床神経学 (0009-918X)44 巻 3 号 Page149-153(2004.03)

4. 他田正義, 小野寺理, 藤田信也, 永井博子, 西澤正豊【遺伝性脊髄小脳変性症 遺伝子未解明の疾患を中心に】 Hypogonadism を伴う小脳失調症 神経内科(0386-9709)60 巻 5 号 Page512-519(2004.05)
5. 小野寺理【遺伝性脊髄小脳変性症 遺伝子未解明の疾患を中心に】 常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症 神経内科(0386-9709)60 巻 5 号 Page497-505(2004.05)
6. 小野寺理【遺伝子診断と画像診断】神経領域における遺伝子診断の現状 脊髄小脳変性症(SCA3,SCA6)を中心に 臨床放射線(0009-9252)48 巻 4 号 Page455-463(2003.04)
7. 小野寺理【内科キーワード 2003】神経・筋 ポリグルタミン病の新展開 内科(0022-1961)91 巻 6 号 Page1325(2003.06)
8. 小野寺理【内科キーワード 2003】神経・筋 背髄小脳変性症の分類とわが国での頻度 内科(0022-1961)91 巻 6 号 Page1323-1324(2003.06)
9. 小野寺理【ポリグルタミン病の病態機序】異常蛋白処理機構とポリグルタミン病 神経研究の進歩(0001-8724)46 巻 5 号 Page669-679(2002.10)
10. 伊達英俊, 小野寺理, 辻省次【常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症】眼球運動失行と低アルブミン血症を伴う早発型脊髄小脳失調症の分子遺伝学 神経内科(0386-9709)57 巻 2 号 Page113-118(2002.08)
11. 横関明男, 伊達英俊, 小野寺理【常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症】眼球運動失行と低アルブミン血症を伴う早発型脊髄小脳失調症の臨床 神経内科(0386-9709)57 巻 2 号 Page108-112(2002.08)
12. 小野寺理, 辻省次【常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症】Friedreich 失調症と常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症 神経内科(0386-9709)57 巻 2 号 Page99-107(2002.08)
13. 伊達英俊, 小野寺理, 辻省次【精神・神経疾患とゲノム】常染色体劣性遺伝性脊髄小脳変性症(アプラタキシン欠損症)ゲノム医学(1346-4671)2 巻 3 号 Page241-250(2002.06)
14. 小野寺理, 辻省次 変性疾患 副腎白質ジストロフィー(adrenoleukodystrophy:ALD)治療法研究の進歩 Annual Review 神経 2002 巻 Page197-208(2002.01)
15. 細山香織, 下畑享良, 平石哲也, 小野寺理, 辻省次 Spinocerebellar ataxia type 6(SCA6)遺伝子変異を合併したオリーブ橋小脳萎縮症の 1 例 神経内科(0386-9709)56 巻 1 号 Page63-66(2002.01)
16. 田中恵子, 小野寺理【成人にみられる代謝性神経疾患】成人にみられる主な代謝性神経疾患 副腎白質ジストロフィー Clinical Neuroscience(0289-0585)19 巻 12 号 Page1383-1385(2001.11)
17. 小野寺理, 野崎兼吉, 下畑享良 目でみるバイオサイエンス ポリグルタミン病と aggresome 内科(0022-1961)88 巻 3 号 Page569-571(2001.09)
18. 原賢寿, 小野寺理, 辻省次【遺伝子診断 最近の展開】遺伝子診断の臨床トピックス 脊髄小脳変性症の遺伝子診断 小児科診療(0386-9806)64 巻 10 号 Page1505-1511(2001.10)
19. Date H, Igarashi S, Sano Y, Takahashi T, Takahashi T, Takano H, Tsuji S, Nishizawa M, Onodera O. The FHA domain of aprataxin interacts with the C-terminal region of XRCC1. *Biochem Biophys Res Commun.* 2004 Dec 24;325(4):1279-85.
20. Hara K, Onodera O, Endo M, Kondo H, Shiota H, Miki K, Tanimoto N, Kimura T, Nishizawa M. Saccin-related autosomal recessive ataxia without prominent retinal myelinated fibers in Japan. *Mov Disord.* 2004 Oct 14
21. Kanazawa M, Shimohata T, Terajima K, Onodera O, Tanaka K, Tsuji S, Okamoto K, Nishizawa M. Quantitative evaluation of brainstem involvement in multiple system atrophy by diffusion-weighted MR imaging. *J Neurol.* 2004 Sep;251(9):1121-4.
22. Popiel HA, Nagai Y, Onodera O, Inui T, Fujikake N, Urade Y, Strittmatter WJ, Burke JR, Ichikawa A, Toda T. Disruption of the toxic conformation of the expanded polyglutamine stretch leads to suppression of aggregate formation and cytotoxicity. *Biochem Biophys Res Commun.* 2004 May 14;317(4):1200-6.
23. Gueven N, Becherel OJ, Kijas AW, Chen P, Howe O, Rudolph JH, Gatti R, Date H, Onodera O, Taucher-Scholz G, Lavin MF. Aprataxin, a novel protein that protects against genotoxic stress.

- Hum Mol Genet. 2004 May 15;13(10):1081-93. Epub 2004 Mar
24. Toyoshima Y, Yamada M, Onodera O, Shimohata M, Inenaga C, Fujita N, Morita M, Tsuji S, Takahashi H. SCA17 homozygote showing Huntington's disease-like phenotype. *Ann Neurol*. 2004 Feb;55(2):281-6.
  25. Sano Y, Date H, Igarashi S, Onodera O, Oyake M, Takahashi T, Hayashi S, Morimatsu M, Takahashi H, Makifuchi T, Fukuhara N, Tsuji S. Aprataxin, the causative protein for EAOH is a nuclear protein with a potential role as a DNA repair protein. *Ann Neurol*. 2004 Feb;55(2):241-9
  26. Sekijima Y, Hashimoto T, Onodera O, Date H, Okano T, Naito K, Tsuji S, Ikeda S. Severe generalized dystonia as a presentation of a patient with aprataxin gene mutation. *Mov Disord*. 2003 Oct;18(10):1198-200.
  27. Takemoto Y, Suzuki Y, Tamakoshi A, Onodera O, Tsuji S, Hashimoto T, Shimozawa N, Orii T, Kondo N. Epidemiology of X-linked adrenoleukodystrophy in Japan. *J Hum Genet*. 2002;47(11):590-3.
  28. Toyoshima I, Sugawara M, Kato K, Wada C, Shimohata T, Koide R, Onodera O, Tsuji S. Time course of polyglutamine aggregate body formation and cell death: enhanced growth in nucleus and an interval for cell death. *J Neurosci Res*. 2002 May 15;68(4):442-8.
  29. Takahashi T, Igarashi S, Kimura T, Hozumi I, Kawachi I, Onodera O, Takano H, Saito M, Tsuji S. Japanese cases of familial hemiplegic migraine with cerebellar ataxia carrying a T666M mutation in the CACNA1A gene. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2002 May;72(5):676-7.
  30. Shimohata T, Sato A, Burke JR, Strittmatter WJ, Tsuji S, Onodera O. Expanded polyglutamine stretches form an 'aggressive'. *Neurosci Lett*. 2002 May 3;323(3):215-8.

学会発表

- (ア) 伊達英俊 (新潟大脳研神経内科) 低アルブミン血症と眼球運動失行を伴う脊髄小脳変性症 (EAOH) の原因遺伝子アプラタキンの一本鎖 DNA 修復機能における役割に関する検討 日本神経化学会 第 46 回日本神経化学会 2003,N058
- (イ) 横関明男 (新潟大神経内科) 低アルブミン血症と眼球運動失行を伴う早発型失調症(EAOH) の臨床像 42 症例の検討 日本神経学会 第 44 回日本神経学会 2003,
- (ウ) 横関明男 (新潟大神経内科) 眼球運動失行(OMA)を伴う早発型失調症 (EAOH)ーアプラタキシン変異と OMA の関連ー 日本神経学会 第 43 回日本神経学会総会 2002,
- (エ) 下畑享良 (新潟大脳研神経内科) 全長 DRPLA 蛋白は CREB および p53 転写活性化を抑制する 日本神経化学会 第 46 回日本神経化学会 2003,N060
- (オ) 下畑享良 (新潟大脳研神経内科) DRPLA 蛋白発現による PML 小体の分布変化 日本神経学会 第 43 回日本神経学会総会 2002,
- (カ) 原賢寿 (新潟大脳研神経内科) 家族性多系統萎縮症の non-parametric 連鎖解析 日本神経学会 第 45 回日本神経学会 2004,
- (キ) 五十嵐修一 (新潟大脳研生命科学リソース研究センター) Aprataxin の機能解析ー一本鎖 DNA 修復関連蛋白との相互作用ー 日本神経学会 第 45 回日本神経学会 2004,
- (ク) 高橋哲哉 (新潟大脳研神経内科) EAOH/AOA1 の原因遺伝子アプラタキシン (APTX) の機能解析 日本神経学会 第 45 回日本神経学会 2004,
- (ケ) 高橋哲哉 (新潟大脳研神経内科) 1 本鎖 DNA 修復におけるアプラタキシンの生化学的機能の解析 日本神経化学会 第 46 回日本神経化学会 2003,N087
- (コ) 高野弘基 (新潟大脳研神経内科) 進行性核上麻痺とタウ遺伝子領域の関連 日本神経学会 第 45 回日本神経学会 2004,
- (サ) 佐野泰照 (山口大学神経内科) 眼球運動失行, 低アルブミン血症を伴う早期発症型失調症の原因蛋白 aprataxin の解析 日本神経学会 第 44 回日本神経学会 2003,
- (シ) 佐野泰照 (新潟大神経内科) 眼球運動失行, 低アルブミン血症を伴う早期発症型失調症の原因蛋白 aprataxin の解析 日本神経学会 第 43 回日本神経学会総会 2002,
- (ス) 大竹弘哲 (新潟大脳研神経内科) 多系統萎縮症(MSA)における synuclein 関連遺伝子の一塩

- 基多型(SNP)解析 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
- (セ) 大竹弘哲 (新潟大脳研神経内科) Lewy 小体型痴呆(DLB)患者における beta-及び gamma-synuclein(SNCB, SNCG)遺伝子変異 日本神経学会 第44回日本神経学会 2003,
- (ソ) 大竹弘哲 (新大脳研神経内科) Diffuse lewy body disease (DLBD)患者における synuclein family の遺伝子配列の解析 日本神経学会 第43回日本神経学会総会 2002,
- (タ) 豊島靖子 (新潟大脳研病理) SCA-17: homozygote の1剖検例 日本神経病理学会 第44回日本神経病理学会総会 2003, □D-3
- (チ) 小野寺理 (副腎白質ジストロフィーの治療法開発のための臨床的及び基礎的研究班) 本邦に於ける小児大脳型 ALD(CCALD)例への造血幹細胞移植(HSCT) 日本神経学会 第44回日本神経学会 2003,
- (ツ) 小野寺理 (新潟大脳研生命科学リソース) EAOH/AOA1 の臨床症状の検討 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,

西澤正豊

論文発表

1. 下畑享良, 中山秀章, 篠田秀夫, 小野寺理, 西澤正豊 多系統萎縮症と自律神経障害 多系統萎縮症の突然死の病態の解明, および治療法の確立を目指して 自律神経 41 巻 2 号 Page161-166(2004.04)
2. 下畑享良, 小野寺理, 本間義章, 廣田紘一, 布村仁一, 木村哲也, 河内泉, 三瓶一弘, 西澤正豊, 辻省次 舞踏運動を呈した症例に対する分子遺伝学的解析 臨床神経学 44 巻 3 号 Page149-153(2004.03)
3. 他田正義, 小野寺理, 藤田信也, 永井博子, 西澤正豊【遺伝性脊髄小脳変性症 遺伝子未解明の疾患を中心に】 Hypogonadism を伴う小脳失調症 神経内科 60 巻 5 号 Page512-519(2004.05)
4. 下畑享良, 西澤正豊, 中山秀章, 篠田秀夫多系統萎縮症における突然死の病態解明, 及び治療法の確立を目指して 新潟県医師会報 647 号 Page7-9(2004.02)
5. 春日健作, 西澤正豊【遺伝性痙性対麻痺】脳梁菲薄化を伴う遺伝性痙性対麻痺 脳と神経 55 巻 9 号 Page765-770(2003.09)
6. 高野弘基, 春日健作, 小林央, 西澤正豊【遺伝性痙性対麻痺】遺伝性痙性対麻痺の遺伝子的研究 脳と神経 55 巻 9 号 Page757-763(2003.09)
7. 五十嵐修一, 西澤正豊【神経難病に対する治療の試み】脊髄小脳変性症の治療の試み BIO Clinica 18 巻 12 号 Page1064-1068(2003.11)
8. 西澤正豊【脊髄小脳変性症の最新情報】最近の研究情報 難病と在宅ケア 9 巻 2 号 Page7-9(2003.05)
9. 西澤正豊【ポリグルタミン病の病態機序】ポリグルタミン病の臨床及び遺伝学 神経研究の進歩 46 巻 5 号 Page619-626(2002.10)
10. 西澤正豊 遺伝性運動失調症をめぐって 遺伝性運動失調症オーバービュー 臨床神経学 41 巻 12 号 Page1114-1116(2001.12)
11. 西澤正豊【運動失調 update】運動失調及び周辺症状の発現メカニズム 言語障害・嚥下障害 Clinical Neuroscience 19 巻 11 号 Page1253-1254(2001.11)
12. Date H, Igarashi S, Sano Y, Takahashi T, Takahashi T, Takano H, Tsuji S, Nishizawa M, Onodera O. The FHA domain of aprataxin interacts with the C-terminal region of XRCC1. Biochem Biophys Res Commun. 2004 Dec 24;325(4):1279-85.
13. Hara K, Onodera O, Endo M, Kondo H, Shiota H, Miki K, Tanimoto N, Kimura T, Nishizawa M. Sacsin-related autosomal recessive ataxia without prominent retinal myelinated fibers in Japan. Mov Disord. 2004 Oct 14;
14. Kanazawa M, Shimohata T, Terajima K, Onodera O, Tanaka K, Tsuji S, Okamoto K, Nishizawa M. Quantitative evaluation of brainstem involvement in multiple system atrophy by diffusion-weighted MR imaging. J Neurol. 2004 Sep;251(9):1121-4.
15. Ogawa T, Takiyama Y, Sakoe K, Mori K, Namekawa M, Shimazaki H, Nakano I, Nishizawa M.

- Identification of a SACS gene missense mutation in ARSACS. *Neurology*. 2004 Jan 13;62(1):107-9.
16. Namekawa M, Takiyama Y, Sakoe K, Nagaki H, Shimazaki H, Yoshimura M, Ikeguchi K, Nakano I, Nishizawa M. A Japanese SPG4 family with a novel missense mutation of the SPG4 gene: intrafamilial variability in age at onset and clinical severity. *Acta Neurol Scand*. 2002 Dec;106(6):387-91.
  17. Namekawa M, Takiyama Y, Aoki Y, Takayashiki N, Sakoe K, Shimazaki H, Taguchi T, Tanaka Y, Nishizawa M, Saito K, Matsubara Y, Nakano I. Identification of GFAP gene mutation in hereditary adult-onset Alexander's disease. *Ann Neurol*. 2002 Dec;52(6):779-85.
  18. Shimazaki H, Takiyama Y, Sakoe K, Ikeguchi K, Nijima K, Kaneko J, Namekawa M, Ogawa T, Date H, Tsuji S, Nakano I, Nishizawa M. Early-onset ataxia with ocular motor apraxia and hypoalbuminemia: the aprataxin gene mutations. *Neurology*. 2002 Aug 27;59(4):590-5.

学会発表

1. 小野寺理 (新潟大脳研生命科学リソース) EAOH/AOA1 の臨床症状の検討 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
2. 大竹弘哲 (新潟大脳研研究所神経内科) 多系統萎縮症(MSA)における synuclein 関連遺伝子の一塩基多型(SNP)解析 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
3. 高橋哲哉 (新潟大・脳研神経内科) EAOH/AOA1 の原因遺伝子アプラタキシン (APTX) の機能解析 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004
4. 高野弘基 (新潟大学脳研研究所神経内科) 進行性核上麻痺とタウ遺伝子領域の関連 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
5. 原賢寿 (新潟大脳研神経内科) 家族性多系統萎縮症の non-parametric 連鎖解析 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
6. 五十嵐修一 (新潟大学脳研生命科学リソース研究センター) Aprataxin の機能解析—一本鎖 DNA 修復関連蛋白との相互作用— 日本神経学会 第45回日本神経学会 2004,
7. 伊達英俊 (新潟大学 脳研研究所 神経内科) 低アルブミン血症と眼球運動失行を伴う脊髄小脳変性症 (EAOH) の原因遺伝子アプラタキンの一本鎖 DNA 修復機能における役割に関する検討 日本神経化学会 第46回日本神経化学会 2003,N058
8. 迫江公己 (自治医科大学神経内科) ataxin-3 蛋白質の機能解析 日本神経学会 第44回日本神経学会 2003,
9. 小川朋子 (自治医科大学神経内科) Charlevoix-Saguenay 型常染色体劣性痙性失調症1家系 (ARSACS)の臨床・遺伝学的検討 日本神経学会 第44回日本神経学会 2003,
10. 嶋崎晴雄 (自治医科大学神経内科) aprataxin の細胞内局在の解析 日本神経学会 第44回日本神経学会 2003,
11. 小川朋子 (自治医科大学神経内科) 常染色体優性遺伝形式をとる家族性痙性対麻痺5家系の臨床像と paraplegin 遺伝子の解析 日本神経学会第43回日本神経学会総会 2002
12. 迫江公己 (自治医科大学神経内科) ataxin-3 の機能と選択的細胞死の検討 日本神経学会 第43回日本神経学会総会 2002,

山田光則

論文発表

1. 山田光則、高橋 均. ポリグルタミン病の病理学. *神経進歩*, 46: 627-636, 2002
2. 山田光則、高橋 均. ポリグルタミン病の神経病理. *脳と神経*, 55: 921-930, 2003
3. 山田光則、高橋 均. 遺伝性脊髄小脳変性症: 病理学的再評価. *神経進歩*, 48: 377-384, 2004
4. Yamada M, Tsuji S, Takahashi H. Involvement of lysosomes in the pathogenesis of CAG-repeat diseases. *Annals of Neurology*. 52:498-503, 2002
5. Yamada M, Sato T, Tsuji S, Takahashi H. Oligodendrocytic polyglutamine pathology in dentatorubral-pallidoluyian atrophy. *Annals of Neurology*. 52:670-674, 2002
6. Ishikawa A, Yamada M, Makino K, Aida I, Idezuka J, Ikeuchi T, Soma Y, Takahashi H, Tsuji S.

- Dementia and delirium in four patients with Machado-Joseph disease. *Archives of Neurology*. 59:1804-1808, 2002
7. Yamada M, Tsuji S, Takahashi H. Genotype-phenotype correlation in CAG-repeat diseases. *Neuropathology*. 22:317-322, 2002
  8. Toyoshima Y, Yamada M, Onodera O, Shimohata M, Inenaga C, Fujita N, Morita M, Tsuji S, Takahashi H. SCA17 homozygote showing Huntington's disease-like phenotype. *Annals of Neurology*. 55: 281-286, 2004.
  9. Yamada M, Tan C-F, Inenaga C, Tsuji S, Takahashi H. Sharing of polyglutamine localization by the neuronal nucleus and cytoplasm in CAG-repeat diseases. *Neuropathol Appl Neurobiol* 30:665-675, 2004.

学会発表

1. 山田光則、辻 省次、高橋 均. CAG リピート病 (ポリグルタミン病) について. 第 43 回日本神経病理学会 シンポジウム「神経疾患における genotype と phenotype の狭間」. 2002, 東京
2. 豊島靖子、山田光則、岩永圭介、辻畑光宏、高橋 均. 舞踏病様不随意運動と痴呆を主症状とした常染色体性小脳変性症. 第 43 回日本神経病理学会. 2002, 東京
3. 山田光則、佐藤俊哉、辻 省次、高橋 均. 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症の白質変性: グリア細胞核における伸長ポリグルタミン鎖蓄積. 第 43 回日本神経病理学会. 2002, 東京
4. 山田光則、辻 省次、高橋 均. 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症における伸長ポリグルタミン鎖はリソソームで分解される. 第 43 回日本神経病理学会. 2002, 東京
5. 山田光則、高橋 均. ポリグルタミン病の病態: 神経細胞死が最終帰結か. 文部科学省、特定領域「先端脳」. 平成 14 年度、夏のワークショップ. A03, A04 班合同シンポジウム 「神経変性の分子機構 2002」. 2002, 湯沢
6. 山田光則、譚 春鳳、高橋 均. CAG リピート病神経細胞における伸長ポリグルタミン鎖のリソソーム内蓄積. 第 44 回日本神経病理学会. 2003, 名古屋
7. 山田光則、稲永親憲、佐藤俊哉、豊島靖子、辻 省次、高橋 均. CAG リピート病における細胞核内蓄積変異蛋白質は分解可能か. 第 44 回日本神経病理学会. 2003, 名古屋
8. 豊島靖子、山田光則、小野寺 理、稲永親憲、森田昌宏、辻 省次、高橋 均. SCA-17: homozygote の 1 剖検例. 第 44 回日本神経病理学会. 2003, 名古屋
9. 山田光則. 病理学の視点から見たポリグルタミン病. 第 44 回日本神経学会総会 シンポジウム 9 「ポリグルタミン病の分子病態機序と治療法開発への展望」. 2003, 横浜
10. 山田光則. 神経変性疾患における細胞死の意義. 第 22 回日本痴呆学会 シンポジウム I 「神経変性疾患における神経細胞死」. 2003, 東京
11. 山田光則、譚 春鳳、稲永親憲、辻 省次、高橋 均. ポリグルタミン病におけるリソソーム蛋白質分解系の病態解析. 第 45 回日本神経病理学会. 2004, 前橋
12. 山田光則. 遺伝性脊髄小脳変性症: 遺伝子異常が示唆する真の病理とは? 第 93 回日本病理学会総会 ワークショップ 8 「神経変性疾患の解析と診断の醍醐味」. 2004, 札幌
13. Yamada M, Tsuji S, Takahashi H. Polyglutamine pathology in dentatorubral-pallidoluysian atrophy. XVth Congress of the International Society of Neuropathology, 2003, Turin

黒岩義之

論文発表

1. Kamitani T, Kuroiwa Y, Wang L, Li M, Suzuki Y, Takahashi T, Ikegami T, Matsubara S: Visual event-related potential changes in two subtypes of multiple system atrophy, MSA-C and MSA-P. *J Neurology*, 249: 975-982, 2002.
2. Kamijo K, Yamazaki T, Kinuya T, Takaki Y, Kuroiwa Y: Visual event-related potentials during movement imagery and the dipole analysis. *Brain Topography*, 14: 279-292, 2002.
3. Yamazaki T, Kamijo K, Kinuya T, Takaki Y, Kuroiwa Y: Multiple-dipole analysis of visual event-related potential during oddball paradigm. *International Congress Series 2002 1232*: 63-870.
4. Li M, Kuroiwa Y, Wang L, Kamitani T, Takahashi T, Suzuki Y, Omoto S: Early sensory

- information processes are enhanced on visual oddball and S1-S2 tasks in Parkinson's disease: a visual event-related potentials study. *Parkinsonism and Related Disorders*, 329-340, 2003.
5. Kamitani T, Kuroiwa Y, Li M, Ikegami T, Matsubara S: Relationship between cerebellar size and variation of the reaction time during a visual cognitive task in normal subjects. *J Neurol*, 250(8): 1001-1003, 2003.
  6. Li M, Kuroiwa Y, Omoto S, Hotta S, Suzuki Y, Kamitani T, Koyano S, Segawa F: The effect of stimulus-onset asynchrony on human visual event-related potentials during simple and choice reaction paradigms under constant or random conditions. *Neuroscience Letters*, 109-112, 2003.
  7. Kamitani T, Kuroiwa Y, Wang L, Li M, Ikegami T, Matsubara S: Visual event-related potentials during S1-S2 paradigm in multiple system atrophy: relation to morphologic changes on brain MRI measurements. *Parkinsonism and Related Disorders*, 10(2): 93-100, 2003.
  8. Hayashi E, Kuroiwa Y, Omoto S, Kamitani T, Li M, Koyano S.: Visual evoked potential changes related to illusory perception in normal human subjects. *Neurosci Lett*. 8;359(1-2):29-32., 2004.
  9. Li M, Kuroiwa Y, Wang L, Kamitani T, Omoto S, Hayashi E, Takahashi T, Suzuki Y, Koyano S, Ikegami T, Matsubara S: Segawa F: Visual Event-related potentials under different interstimulus intervals in Parkinson's disease: relation to motor disability, WAIS-R, and regional cerebral blood flow. *Parkinsonism and Related Disorders*, 2005 (in press).
  10. Koyano S, Iwabuchi K, Yagishita S, Kuroiwa Y, Uchihara, T : Paradoxical absence of nuclear inclusion in cerebellar Purkinje cells of hereditary ataxias linked to CAG expansion *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 73: 450-452, 2002.
  11. Koyano S, Kuroiwa Y, Uchihara T, Iwabuchi K, Yagishita S, Song S, Taoka M: Localization of ataxin-1 associated protein(LANP) in rat brain. *Neuropathology*, 22: A36, 2002.
  12. Koyano S, kuroiwa Y, Yagishita S, Uchihara T, Iwabuchi K: A role of PML protein in Purkinje cell of spinocerebellar degeneration. *Neuropathology*, 23(29): A5, 2003.
  13. Sakasegawa Y, Kishida H, Sakurai M, Asada T, Kinoshita T, Goto Y, Kimura H, Kuroiwa Y, Hachiya NS, Kaneko K: Related Articles, Links Lackof association between TrkA single nucleotide polymorphisms and sporadic Alzheimer's disease in a Japanese population. *Neurosci Lett*, 353(1): 49-52, 2003.
  14. Johkura K, Komiyama A, Kuroiwa Y : Vertical conjugate eye deviation in postresuscitation coma. *Ann Neurol*. 56(6):878-81, 2004.
  15. Doi H, Mitsui K, Kurosawa M, Machida Y, Kuroiwa Y, Nukina N.: Identification of ubiquitin-interacting proteins in purified polyglutamine aggregates. *FEBS Lett*. 571(1-3):171-6, 2004
  16. Kishida H, Sakasegawa Y, Watanabe K, Yamakawa Y, Nishijima M, Kuroiwa Y, Hachiya NS, Kaneko K : Non-glycosylphosphatidylinositol (GPI)-anchored recombinant prion protein with dominant-negative mutation inhibits PrPSc replication in vitro. *Amyloid*. 11(1):14-20, 2004.

貫名信行  
論文発表

1. 貫名信行. ポリグルタミン病 : Spring 8 を用いた蛋白の構造変化解析と分子病態に基づく治療開発. *Dementia Japan* 18, 181-185 (2004).
2. 岩田淳, 丸山美枝子, 貫名信行.  $\alpha$ -シヌクレインによる神経細胞死・・・(2). *Clinical Neuroscience* (月刊臨床神経科学), 21, 126-127 (2003).
3. 岩田 淳, 丸山美枝子, 貫名信行.  $\alpha$ -シヌクレインによる神経細胞死・・・(1). *Clinical Neuroscience* (月刊臨床神経科学), 21, 6-7 (2003).
4. 貫名信行, 田中元雅. ポリグルタミン含有蛋白の構造変化—マックス・ペルツ最後の挑戦—. *神経研究の進歩*, 46, 661-668 (2002).
5. Nagaoka, U., Kim, K., Jana, N.R., Doi, H., Maruyama, M., Mitsui, K., Oyama, F. & Nukina, N. Increased expression of p62 in expanded polyglutamine-expressing cells and its association with

- polyglutamine inclusions. *J Neurochem* 91, 57-68 (2004).
6. Khan, L.A. & Nukina, N. Molecular and functional analysis of *Caenorhabditis elegans* CHIP, a homologue of Mammalian CHIP. *FEBS Lett* 565, 11-8 (2004).
  7. Doi, H., Mitsui, K., Kurosawa, M., Machida, Y., Kuroiwa, Y. & Nukina, N. Identification of ubiquitin-interacting proteins in purified polyglutamine aggregates. *FEBS Lett* 571, 171-6 (2004).
  8. Tanaka, M., Machida, Y., Niu, S., Ikeda, T., Jana, N.R., Doi, H., Kurosawa, M., Nekooki, M. & Nukina, N. Trehalose alleviates polyglutamine-mediated pathology in a mouse model of Huntington disease. *Nat Med* 10, 148-54 (2004).
  9. Venkatraman, P., Wetzel, R., Tanaka, M., Nukina, N. & Goldberg, A.L. Eukaryotic proteasomes cannot digest polyglutamine sequences and release them during degradation of polyglutamine-containing proteins. *Mol Cell* 14, 95-104 (2004).
  10. Tanaka, M., Machida, Y., Nishikawa, Y., Akagi, T., Hashikawa, T., Fujisawa, T. & Nukina, N. Expansion of polyglutamine induces the formation of quasi-aggregate in the early stage of protein fibrillization. *J Biol Chem* 278, 34717-24 (2003).
  11. Iwata, A., Maruyama, M., Akagi, T., Hashikawa, T., Kanazawa, I., Tsuji, S. & Nukina, N. Alpha-synuclein degradation by serine protease neurosin: implication for pathogenesis of synucleinopathies. *Hum Mol Genet* 12, 2625-35 (2003).
  12. Zemskov, E.A., Jana, N.R., Kurosawa, M., Miyazaki, H., Sakamoto, N., Nekooki, M. & Nukina, N. Pro-apoptotic protein kinase C delta is associated with intranuclear inclusions in a transgenic model of Huntington's disease. *J Neurochem* 87, 395-406 (2003).
  13. Wen, F.C., Li, Y.H., Tsai, H.F., Lin, C.H., Li, C., Liu, C.S., Lii, C.K., Nukina, N. & Hsieh, M. Down-regulation of heat shock protein 27 in neuronal cells and non-neuronal cells expressing mutant ataxin-3. *FEBS Lett* 546, 307-14 (2003).
  14. Zemskov, E.A. & Nukina, N. Impaired degradation of PKCalpha by proteasome in a cellular model of Huntington's disease. *Neuroreport* 14, 1435-8 (2003).
  15. Lee, J.A., Lim, C.S., Lee, S.H., Kim, H., Nukina, N. & Kaang, B.K. Aggregate formation and the impairment of long-term synaptic facilitation by ectopic expression of mutant huntingtin in *Aplysia* neurons. *J Neurochem* 85, 160-9 (2003).
  16. Mitsui, K., Nakayama, H., Akagi, T., Nekooki, M., Ohtawa, K., Takio, K., Hashikawa, T. & Nukina, N. Purification of polyglutamine aggregates and identification of elongation factor-1alpha and heat shock protein 84 as aggregate-interacting proteins. *J Neurosci* 22, 9267-77 (2002).
  17. Tanaka, M., Machida, Y., Nishikawa, Y., Akagi, T., Morishima, I., Hashikawa, T., Fujisawa, T. & Nukina, N. The effects of aggregation-inducing motifs on amyloid formation of model proteins related to neurodegenerative diseases. *Biochemistry* 41, 10277-86 (2002).

学会発表

1. 貫名信行. ポリグルタミン病の分子構造病態 (S15-3). 第 77 回日本生化学会大会 (シンポジウム), 横浜 (2004 年 10 月). Structural basis for polyglutamine disease pathogenesis.
2. 貫名信行. 痴呆研究における不溶学. 第 23 回日本痴呆学会学術集会 (会長講演), 東京 (2004 年 9 月).
3. 岩田淳, 丸山美枝子, 金澤一郎, 貫名信行. 多系統萎縮症モデルマウス作成の試み. 第 43 回日本神経学会総会, 札幌 (2002 年 5 月).
4. Nukina, N., Tanaka, M., Machida, Y., Nishikawa, Y., Akagi, T., Hashikawa, T. & Fujisawa, T. Structural basis for polyglutamine disease pathogenesis: therapeutic strategy. Cold Spring Harbor Laboratory 2004 Meeting on Molecular Chaperones & The Heat Shock Response, Cold Spring Harbor, USA (May 2004).
5. Nukina, N., Tanaka, M., Machida, Y., Nishikawa, Y., Akagi, T., Hashikawa, T. & Fujisawa, T. Structural basis for polyglutamine disease pathogenesis: therapeutic strategy. Gordon Conference on CAG triplet repeat disorders 2003, Barga, Italy (May 2003).
6. Nukina, N., Doi, H. & Mitsui, K. Systematic analysis of aggregates binding proteins in polyglutamine disease. Cold Spring Harbor Laboratory 2004 Meeting on the Ubiquitin Family,



- Cold Spring Harbor, USA (April 2003).
7. Iwata, A., Maruyama, M., Kanazawa, I., Tsuji, S. & Nukina, N. Generation of model mice for multiple system atrophy (Program Number: 595.8). Society for Neuroscience 32th Annual Meeting, Orlando, USA (November, 2002).
  8. Nukina, N., Jana, N. R., Tanaka, M., Maruyama, M., Miyazaki, H., Machida, Y. & Taniguchi, H. Misfolding triggers the ubiquitination of polyglutamine-expanded ataxin-3, the defective gene product in SCA3/MJD (Program Number: 596.4). Society for Neuroscience 32th Annual Meeting, Orlando, USA (November, 2002).
  9. Nukina, N., Jana N. R., Tanaka M., Maruyama M. & Machida Y. Misfolding triggers the ubiquitination of polyglutamine-expanded protein. 7th European Congress of Neuropathology NEUROPATHOLOGY 2002, Helsinki, Finland (July, 2002).
  10. Nukina, N., Jana, N. R. & Mitsui, K. Chaperone and proteasome system in polyglutamine disease. Cold Spring Harbor Laboratory 2002 Meeting on Molecular Chaperones & the Heat Shock Response, Cold Spring Harbor, USA (May, 2002).

#### 垣塚彰

#### 論文発表

1. Higashiyama, H., Hirose, F., Yamaguchi, M., Inoue, Y., Fujikake, N., Matsukage, A., & Kakizuka, A. Identification of ter94, Drosophila VCP, as a modulator of polyglutamine-induced neurodegenerations in Drosophila. *Cell Death Differ.* 9: 264-273, 2002
2. Nakamoto, M., Nakano, S., Kawashima, S., Ihara, M., Nishimura, Y., Shinde, A., & Kakizuka, A. Unequal crossing-over in unique PABP2 Mutations: a possible cause of oculopharyngeal muscular dystrophy. *Archives Neurology* 59: 474-477, 2002.
3. Nishitoh, H., Matsuzawa, A., Tobiume, K., Saegusa, K., Takeda, K., Inoue, K., Hori, S., Kakizuka, A., & Ichijo, H. ASK1 is essential for endoplasmic reticulum stress-induced neuronal cell death triggered by expanded polyglutamine repeats. *Genes & Dev.* 16:1345-1355, 2002.
4. Kimura, Y., Koitabashi, S., Kakizuka, A., & Fujita, T. Circumvention of chaperone requirement for aggregate formation of a short polyglutamine tract by the co-expression of a long polyglutamine tract. *J. Biol. Chem.* 277:37536-37541, 2002
5. Kobayashi, T., Tanaka, K., Inoue, K. & Kakizuka, A. Functional ATPase activity of p97/VCP is required for the quality control of endoplasmic reticulum in neuronally differentiated mammalian PC12 cells. *J. Biol. Chem.* 277: 47358-47365, 2002.
6. Mizuno, Y., Hori, S., Kakizuka, A. & Okamoto, K. Vacuole-creating protein in neurodegenerative diseases. *Neurosci. Lett.* 343:77-80, 2003.
7. Kamei, Y., Ohizumi, H., Fujitani, Y., Nemoto, T., Tanaka, T., Takahashi, N., Kawada, T., Miyoshi, M., Ezaki, O., & Kakizuka, A. PGC-1 $\alpha$ /ERRL1 is an ERR protein ligand, whose expression induces a high-energy expenditure and antagonizes obesity in mice. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 100: 12378-12383, 2003.
8. Maeda, H., Hori, S., Ohizumi, H., Segawa, T., Takehi, Y., Ogawa, O., & Kakizuka, A. Effective treatment of advanced solid tumors by the combination of Arsenic Trioxide and L-Buthionine-Sulfoximine. *Cell Death Differ.* 7: 7-746, 2004.
9. Matsumoto, M., Yada, M., Hatakeyama, H., Ishimoto, H., Tanimura, T., Tsuji, S., Kakizuka, A., Kitagawa, M., Nakayama, K.I. Molecular clearance of ataxin-3 is regulated by a mammalian E4. *EMBO J.* 23:659-669, 2004.
10. Sato, A., Imaizumi, M., Hoshi, Y., Rikiishi, T., Fujii, K., Kizaki, M., Kagechika, H., Kakizuka, A., Hayashi, Y., Iinuma K. Alteration in the cellular response to retinoic acid of a human acute promyelocytic leukemia cell line, UF-1, carrying a patient-derived mutant PML-RAR $\alpha$  chimeric gene. *Leukemia Res.* 9:959-967, 2004.
11. Kimura, Y., Koitabashi, S., Kakizuka, A., & Fujita, T. The role of pre-existing aggregates in Hsp104-dependent polyglutamine aggregate formation and epigenetic change of yeast prions.

Genes Cells 8:685-696, 2004.

12. Goti, D., Katzen S.M., Mez, J., Kurtis, N., Kiluk, J., Ben-Haiem, L., Jenkins, N. A., Copeland, N. G., Kakizuka, A., Sharp, A. H., Ross, C. A., Mouton, P. R., & Colmer V. A mutant ataxin-3 putative-cleavage fragment in brain of Machado-Joseph disease patients and transgenic mice is cytotoxic above a critical concentration. *J. Neuroscience* 24:10266-10279, 2004
13. Ishigaki, S., Nozomi Hishikawa, N., Niwa, J., Iemura, S., Tohru Natsume, T., Hori, S., Kakizuka, A., Tanaka, K., Gen Sobue, G. Physical and functional interaction between dorfin and valosin-containing protein that are colocalized in ubiquitylated inclusions in neurodegenerative disorders. *J. Biol. Chem.* 279:51376-852004, 2004.
14. Kimura, Y., & Kakizuka, A. Polyglutamine diseases and molecular chaperones. *IUBMB Life* 55:337-345, 2003.
15. Kobayashi, T., & Kakizuka, A. Molecular analyses of Machado-Joseph disease. *Cytogenet. Genome Res.* 100: 261-275, 2003.

#### 学会発表

1. Akira kakizuka “Molecular analysis of p97/VCP, a potential common mediator of neurodegeneration” RIKEN BSI MNG Workshop, Wako (Saitama) Nov. 28, 2002.
2. Akira Kakizuka “Potential Modulation of VCP functions in neurodegenerative disorders.” The 5th international meeting on AAA proteins, Airlie Center, VA (U.S.A.) Jun. 18, 2003.
3. Taeko Kobayashi & Akira Kakizuka “Functional ATPase activities of p97/VCP is required for the quality control of endoplasmic reticulum in neuronally differentiated mammalian PC12 cells.” The 5th international meeting on AAA proteins, Airlie Center, VA (U.S.A.) Jun. 18, 2003.

#### 武田篤

##### 論文発表

1. 長谷川隆文、志賀裕正、松本、武田篤、糸山泰人、成人型非ケトン性高グリシン血症の1例、*脳と神経* 54: 1068-1072, 2002.
2. 渡邊 誠、長谷川隆文、武田 篤、志賀裕正、糸山泰人、治療効果判定に exercise test が有用であった低カリウム性周期性四肢麻痺の1例、*脳と神経* 55: 527-529, 2003.
3. 武田 篤、菊池昭夫、松崎理子、長谷川隆文、糸山泰人、パーキンソン病患者の性格および心理特性、「パーキンソン病の臨床：認知と精神障害」(山本光利編) p104-110, 中外医学社 2003.
4. 武田 篤、パーキンソン病の診断と治療、*クリニシアン* 50:741-743, 2003.
5. 武田 篤、パーキンソン病の性格特徴、*とれもろ* 47:8, 2003.
6. 武田 篤、松崎理子、長谷川隆文、菊池昭夫、糸山泰人、培養細胞による  $\alpha$ -synuclein 病的凝集の検討、*Progress in Medicine* 23:2742-2749, 2003.
7. 長谷川隆文、武田篤、小林理子、糸山泰人、チロシナーゼ発現調節モデルを用いたカテコラミン酸化物による神経細胞死の病態解析、*Progress in Medicine* 24:3059-3066, 2004.
8. 武田 篤、長谷川隆文、小林理子、 $\alpha$  シヌクレインと神経病態、*Annual Review 神経* (印刷中) ,中外医学社 2005.
9. Kikuchi A., Takeda A., Onodera H., Kimpara T., Hisanaga K., Sato N., Nunomura A., Castellani RJ., Perry G., Smith MA., Itoyama Y., Systemic increase of oxidative nucleic acid damage in Parkinson's disease and multiple system atrophy. *Neurobiol. Dis.* 9 : 244-248, 2002.
10. Nunomura A., Chiba S, Kosaka K, Takeda A, Castellani RJ, Smith MA., Perry G., Neuronal RNA oxidation is a prominent feature of dementia with Lewy bodies. *NeuroReport* 13 : 2035-2039, 2002.
11. Smith MA., Drew KL., Nunomura A., Takeda A., Hirai K., Zhu X., Atwood CS., Raina AK., Rottkamp CA., Sayre LM., Friedland RP., Perry G., Amyloid-beta, tau alternations and mitochondrial dysfunction in Alzheimer disease : chickens or the egg? *Neurochem. Intern.* 40 : 527-531, 2002.

12. Raina AK., Sayre LM., Atwood CS., Rottkamp CA., Hochman A., Zhu X., Obrenovich ME., Shimohama S., Nunomura A., Takeda A., Perry G., Smith MA., Apoptosis and oxidative indicators in Alzheimer's disease, *Neuromethods* 37 : 225-246, 2002.
13. Takeda A., Kimpara T., Itoyama Y., Perry G., Smith MA., Possible roles of heme catabolism in neurodegeneration, Abraham NG (ed.); *Heme Oxygenase in Biology and Medicine.*, p135-143, Kluwer Academic / Plenum Publishers, New York, 2002.
14. Castellani RJ., Hirai K., Aliev G., Drew KL., Nunomura A., Takeda A., Cash AD., Obrenovich ME., Perry G., Smith MA., Role of mitochondrial dysfunction in Alzheimer disease, *J. Neurosci. Res.* 70 : 357-360, 2002.
15. Perry G., Nunomura A., Hirai K., Zhu X., Prez M., Avila J., Castellani RJ., Atwood CS., Aliev G., Sayre LM., Takeda A., Smith MA. Is oxidative damage the fundamental pathogenic mechanism of Alzheimer's and other neurodegenerative diseases? *Free Radical Biology & Medicine.* 33 : 1475-1479, 2002.
16. Chao M., Zhu X., Raina AK., Aliev G., Takeda A., Petersen RB., Nunomura A., Tabaton M., Perry G., Smith MA., Sources contributing to the initiation and progression of oxidative stress in Alzheimer disease. *Proc. Indian. nat. Sci. Acad.* B69(2) : 252-260, 2003.
17. Tateyama M., Takeda A., Onodera Y., Matsuzaki M., Hasegawa T., Nunomura A., Hirai K., Perry G., Smith MA., Itoyama Y., Oxidative stress and predominant Abeta42(43) deposition in myopathies with rimmed vacuoles. *Acta Neuropathologica* 105 : 581-585, 2003.
18. Hasegawa T., Matsuzaki M., Takeda A., Kikuchi A., Furukawa K., Shibahara S., Itoyama Y., Increased dopamine and its metabolites in SH-SY5Y neuroblastoma cells that express tyrosinase. *J. Neurochem.* 87 : 470-475, 2003.
19. Masaki T., Matsushita S., Arai H., Takeda A., Itoyama Y., Mochizuki H., Kamakura K., Ohara S., Higuchi S., Association between a polymorphism of BDNF gene and sporadic Parkinson's disease. *Ann. Neurol.* 54 : 276-277, 2003.
20. Feng J., Misu T., Fujihara K., Saito H., Takahashi T., Kohnosu T., Shiga Y., Takeda A., Sato S., Takase S., Itoyama Y., Interferon- $\alpha$  significantly reduces cerebrospinal fluid CD4 cell subsets in HAM/TSP. *J. Neuroimmunol.* 141 : 170-173, 2003.
21. Tateyama M., Saito N., Fujihara K., Shiga Y., Takeda A., Narikawa K., Hasegawa T., Taguchi Y., Sakuma R., Onodera Y., Ohnuma A., Tobita M., Itoyama Y., Familial inclusion body myositis: a report on two Japanese sisters. *Internal Med.* 42 : 1035-1038, 2003.
22. Kikuchi A., Takeda A., Fujihara K., Kimpara T., Shiga Y., Tanji H., Nagai M., Ichinose H., Urano F., Okamura N., Arai H., Itoyama Y., The Arg (184) His mutant GTP cyclohydrolase I, causing recessive hyperphenylalanemia, is responsible for dopa-responsive dystonia: a case. *Movement Disorders* 19 : 590-593, 2003.
23. Matsuzaki M., Hasegawa T., Takeda A., Kikuchi A., Furukawa K., Kato Y., Itoyama Y., Histochemical features of stress-induced aggregates in  $\alpha$ -synuclein overexpressing cells. *Brain Research* 1004 : 83-90, 2004.
24. Hasegawa T., Matsuzaki M., Takeda A., Kikuchi A., Akita H., Smith MA., Itoyama Y., Accelerated formation of  $\alpha$ -synuclein aggregates in differentiated SH-SY5Y neuroblastoma cells. *Brain Research* 1013 : 51-59, 2004.
25. Nunomura A., Chiba S., Lippa C.F., Cras P., Kalaria R.N., Takeda A., Honda K., Smith M.A., Perry G., Neuronal RNA oxidation is a prominent feature of familial Alzheimer's disease. *Neurobiol. Dis.* 17 : 108-113, 2004.
26. Feng J., Misu T., Fujihara K., Misawa N., Koyanagi Y., Shiga Y., Takeda A., Sato S., Takase S., Kohnosu T., Saito H., Itoyama Y., Th1/Th2 balance and HTLV-I proviral load in HAM/TSP patients treated with interferon- $\alpha$ . *J. Neuroimmunol.* 151 : 189-194, 2004.
27. Nunomura A., Chiba S., Takeda A., Smith MA., Perry G., Oxidative stress in Alzheimer disease: the earliest cytological and biochemical feature. Takeda M (ed); *Molecular neurobiology of Alzheimer disease and related disorders*, p164-171, Karger, Basel, 2004.

28. Lee HG, Casadesus G, Zhu X., Takeda A., Perry G, Smith MA., Challenging the amyloid cascade hypothesis: senile plaques and amyloid-beta as protective adaptations to Alzheimer disease. *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 1019 : 1-4, 2004.
29. Takeda A., Itoyama Y., Kimpara T., Zhu X., Avila J., Dwyer BE., Perry G, Smith MA., Heme catabolism and heme oxygenase in neurodegenerative disease. *Antioxidants and Redox Signaling* 6 : 888-894, 2004.
30. Lee H-g., Zhu X., Drew KL., Joseph JA., Nunomura A., Hirai K., Takeda A., Perry G, Smith MA., Oxidative adaptation in aging and Alzheimer disease: the roles of amyloid tau. Hiramatsu M. & Yoshikawa T. (ed); *Molecular Interventions in Lifestyle-Related Diseases*, (in press) Packer, Marcel Dekker, New York, 2004.
31. Takeda A., Kimpara T., Itoyama Y., Perry G, Smith MA., Roles of heme catabolism in neurodegeneration revised, Abraham NG (ed.); *Heme Oxygenase in Biology and Medicine*. 2nd ed. (in press), Kluwer Academic / Plenum Publishers, New York, 2005.

学会発表

1. 武田 篤、松崎理子、長谷川隆文、糸山泰人、菊池昭夫、 $\alpha$ -synuclein 凝集体形成における細胞内微小管系の関与、第 43 回日本神経学会総会、札幌、2002
2. 菊池昭夫、武田 篤、金原禎子、野村 宏、沖田 直、高瀬貞夫、糸山泰人、日本の進行性核上性麻痺患者におけるタウ遺伝子多型性の検討、第 43 回日本神経学会総会、札幌、2002
3. 松崎理子、武田 篤、長谷川隆文、糸山泰人、菊池昭夫、培養細胞を用いた  $\alpha$ -synuclein 細胞内凝集体形成モデルの作成、第 43 回日本神経学会総会、札幌、2002
4. 長谷川隆文、松崎理子、菊池昭夫、武田 篤、糸山泰人、 $\alpha$ -synuclein 過剰発現による細胞内凝集体形成と RA・BDNF 分化誘導、第 43 回日本神経学会総会、札幌、2002
5. 菊池昭夫、武田 篤、金原禎子、糸山泰人、日本のパーキンソン病患者における CYP2D6 遺伝子多型性の検討、第 44 回日本神経学会総会、横浜、2003
6. 豎山真規、武田篤、小野寺好明、糸山泰人、コルヒチンミオパチーの免疫組織学的検討、第 44 回日本神経学会総会、横浜、2003
7. 武田篤、長谷川隆文、松崎理子、菊池昭夫、糸山泰人、古川勝敏、Tyrosinase による Dopamine 合成細胞モデル、第 44 回日本神経学会総会、横浜、2003
8. 松崎理子、長谷川隆文、菊池昭夫、古川勝敏、武田篤、糸山泰人、鉄キレート剤による  $\alpha$ -synuclein 細胞内凝集体形成抑制と神経細胞死、第 44 回日本神経学会総会、横浜、2003
9. 長谷川隆文、松崎理子、菊池昭夫、古川勝敏、武田篤、糸山泰人、 $\alpha$ -synuclein 過剰発現 SH-SY5Y 細胞を用いた RA・BDNF 分化誘導下における凝集体形成モデルの作成、第 44 回日本神経学会総会、横浜、2003
10. 小林理子、長谷川隆文、武田篤、菊池昭夫、糸山泰人、 $\alpha$ -synuclein 凝集体形成による細胞保護作用、第 45 回日本神経学会総会、東京、2004
11. 武田篤、小林理子、長谷川隆文、菊池昭夫、糸山泰人、チロシン水酸化酵素発現調節モデルを用いたシヌクレイノパチーの病態解析、第 45 回日本神経学会総会、東京、2004
12. 長谷川隆文、小林理子、菊池昭夫、武田篤、チロシナーゼ発現調節モデルを用いたカタコラミン酸化物による神経細胞死の病態解析、第 45 回日本神経学会総会、東京、2004
13. Hasegawa T., Matsuzaki M., Kikuchi A., Furukawa K., Takeda A., Itoyama Y. Accelerated formation of  $\alpha$ -synuclein aggregates in "differentiated" SH-SY5Y neuroblastoma cells. 7th International congress of Parkinson's disease and movement disorders, Miami, USA, 2002
14. Takeda A, Saito N, Izumiyama M, Kanamori Y, Fujihara K, Itoyama Y. Sick-house / building syndrome: its relationship with olfaction. International symposium on indoor air quality and health hazards, Tokyo, Japan, 2003.
15. Hasegawa T, Kobayashi M, Takeda A, Kikuchi A, Furukawa K, Itoyama Y. Oxidized catecholamine metabolites by tyrosinase overexpression induces apoptotic cell death in SH-SY5Y neuroblastoma cells. 8th International congress of Parkinson's disease and movement disorders, Rome, Italy, 2004.

16. Kobayashi M, Hasegawa T, Takeda A, Kikuchi A, Itoyama Y. Protective role of  $\alpha$ -synuclein aggregation induced by iron. 8th International congress of Parkinson's disease and movement disorders, Rome, Italy, 2004.
17. Takeda A, Kobayashi M, Hasegawa T, Kikuchi A, Itoyama Y. Inducible overexpression of tyrosine hydroxylase and dopamine production in cellular model. 8th International congress of Parkinson's disease and movement disorders, Rome, Italy, 2004.

長谷川一子

論文発表

1. 辻俊一, 長谷川一子, 三富哲郎, 古和久幸: Taltirelin hydrate(TA-0910)の脊髄小脳変性に対する臨床試験—異常眼球運動および副腎皮質に及ぼす影響—. 神経治療学 17:137-145. 2000
2. 長谷川一子: 脳の伝達物質とその働き, 病態生理. brain nursing17:193-199.2001
3. 長谷川一子: 遺伝性ジストニア. 内科キーワード 2003. 内科 91 (6) : 1321-1322, 2003.
4. 長谷川一子: 神経内科領域におけるめまい. カレントセラピー21:41-46. 2003
5. 古澤英明, 三富哲郎, 荻野美恵子, 長谷川一子, 坂井文彦, 古和久幸; 脊髄小脳変性に於ける失調症状の定量的評価法—臨床重症度との関連性について—北里医学 32 119-128, 2003
6. 古澤英明, 三富哲郎, 荻野美恵子, 長谷川一子, 坂井文彦, 古和久幸; 脊髄小脳変性症の歩行分析—大型床反力板を用いた力学的・時間的因子の検討—北里医学 32 ; 445-453, 2004.
7. K.Ishikawa, K. Owada, K. Ishida, H.Fujigasaki, M. Shun Li, T. Tsunemi, N. Ohkoshi, S. Toru, T. Mizutani, M. Hayashi, N. Arai, K.Hasegawa, T. Kawanami, T Kato, T.Makifuchi, S. Shoji, T. Tanabe, H. Mizusawa: Cytoplasmic and nuclear polyglutamine aggregates in SCA6 Purkinje cells. Neurology 56:1753-1756,2001.
8. T Yokoyama, J-i Kusunoki, K Hasegawa, H Sakai, S Yagishita : Distribution and dynamic process of neuronal cytoplasmic inclusion (NCI) in MSA: A correlation of the density of NCI and the degree of involvement of the pontine nuclei. Neuropathology 21:145-154,2001
9. K Hasegawa, M Funayama, H Kowa, S Tsuji, F Obata; Park8- New locus for an autosomal dominant Japanese family- New Trends in Alzheimer and Parkinson related disoreders. Ed, I Hamin, A Fisher, R Cacabelos Monduzzi editore International Proceedings Division 2003.

学会発表

1. 長谷川一子, 柳下三郎, 横山照夫, 豊島至: 非多発地域由来の SCA1-2 剖検所見について—. 第 44 回日本神経病理学会総会.
2. 長谷川一子, 堀内恵美子, 田所悦子, 三富弘之, 柳下三郎, 加藤修一; 3 代にわたって神経病理所見を得ることができた M J D 家系について. 第 45 回日本神経病理学会総会
3. Kazuko Hasegawa, Saburo Yagishita: europathology of Machado-Joseph disease, over three generation. 15th international congress on neuropathology. 2003 Torino.

神田武政

論文発表

1. Isozaki E, Naito Rie, Kanda T, Mizutani T, Hirai S. Different mechanism of vocal cord paralysis between spinocerebellar ataxia (SCA 1 and SCA 3) and multiple system atrophy. J Neurol Sci 197;37-43, 2002.
2. Isozaki E. Abductor paresis in Shy-Drager disease. In Movement Disorder Emergencies ed by Frucht SJ and Fahn S. Humana Press, Totowa, New Jersey, 2005, pp69-79.

学会発表

1. 神田武政, 林秀明「神経疾患における排尿筋・外尿道括約筋協調不全 (DSD) の検討」第 9 回日本排尿機能学会総会
2. 神田武政「パーキンソン病の排尿障害 —尿流動態検査から—」第 40 回日本リハビリテーション医学会学術集会

3. 神田武政「HTLV-1-associated myelopathy (HAM)における排尿障害—尿流動態検査による検討—」第57回日本自律神経学会総会
4. 飛澤晋介, 磯崎英治, 内藤理恵, 渡辺由季, 林 秀明「声帯外転麻痺を伴う多系統萎縮症患者におけるBiPAPおよびCPAPの有効性の比較」第44回日本神経学会総会
5. 飛澤晋介, 磯崎英治, 内藤理恵, 渡辺由季, 林 秀明「BiPAPに伴い喉頭蓋による上気道閉塞を来した多系統萎縮症例の検討」第45回日本神経学会総会
6. 磯崎英治, 飛澤晋介, 川田明広, 神田武政, 林 秀明  
「多系統萎縮症における floppy epiglottis」

吉田邦広

論文発表

1. Hashimoto T, Sasaki O, Yoshida K, Takei Y, Ikeda S. Periodic alternating nystagmus and rebound nystagmus in spinocerebellar ataxia 6. *Mov Disord* 18: 1201-1204, 2003.
2. Shimizu Y, Yoshida K, Okano T, Ohara S, Hashimoto T, Fukushima Y, Ikeda S. Regional features of autosomal-dominant cerebellar ataxia in Nagano -clinical and molecular genetic analysis of 86 families-. *J Hum Genet* 49: 610-616, 2004.

学会発表

1. 岡野友美, 吉田邦広, 清水雄策, 大原慎司, 池田修一. “長野県内の脊髄小脳変性症家系における16q-ADCA(16番染色体長腕に連鎖する優性遺伝性小脳萎縮症)のハプロタイプ解析”第45回日本神経学会総会. 2004.5.11-14. 東京.
2. 清水雄策, 吉田邦広, 岡野友美, 大原慎司, 池田修一. “長野県における遺伝性脊髄小脳変性症の地域特異性に関する検討”第45回日本神経学会総会. 2004.5.11-14. 東京.
3. 吉田邦広, 岡野友美, 清水雄策, 大原慎司, 池田修一, 福嶋義光. “長野県の常染色体優性遺伝性脊髄小脳変性症家系の地域特異性に関する検討”日本人類遺伝学会第49回大会. 2004.10.13-15. 東京.

加知輝彦

論文発表

1. Nagoya M, Kachi T, Yamada T, Sumi Y: Videofluorographic observations on swallowing in patients with dysphagia due to neurodegenerative diseases. *Nagoya Journal of Medical Science* 2004; 67:17-23
2. Watanabe H, Saito Y, Terao S, Ando T, Kachi T, Mukai E, Aiba I, Abe Y, Tamakoshi A, Doyu M, Hirayama M, Sobue G: Progression and prognosis in multiple system atrophy an analysis of 230 Japanese patients. *Brain* 2002; 125:1070-1083
3. Kato T, Nagano -Saito A Arahara Y, Kawatsu S, Nakamura A, Ogawa M, Hatano K, Kawasumi Y, Abe Y, Iwai K, Yamada T, Washimi Y, Kachi T, Ito K: Statistical Mapping of the Brain Stem Using [18F]FDOPA PET Images: A Basic Study. *Brain Imaging Using PET*; (Senda M, Kimura Y, Herscovitch P ed), Elsevier Science, New York, USA, 2002, p.311-31

学会発表

1. 岩井克成, 阿部祐士, 新畑豊, 山田孝子, 鷺見幸彦, 加知輝明, 加藤隆司, 伊藤健吾: 孤発性脊髄小脳変性症の脳血流系統解析画像. 第45回日本神経学会総会. 2004年東京

中島孝

論文発表

1. 中島孝, 神経難病 (特に ALS) 医療と QOL、ターミナルケア 14: 182-189, 2004
2. 中島孝監修、難病患者等ホームヘルパー養成研修テキスト改定第6版 2004 3月社会保険出版社
3. 川上英孝, 中島孝, 神経・筋—変性疾患、認定医・専門医のための内科学レビュー2004、

総合医学社

4. 中島孝、ALS 早期診断のための新しい展開 脳 SPECT 画像での検討、神経内科、60:251-258, 2004
5. 川上英孝、中島孝、脳梗塞を疑う、Medicina 40,602-605,2003
6. 白崎弘恵、石田千穂、中島孝、亀井啓史、小出隆司、福原信義、音声解析を用いた脊髄小脳変性症の定量的機能評価法について— Machado-Joseph 病における taltirelin hydrate の効果—、臨床神経学 43:143-8,2003
7. 中島孝 緩和ケアとはなにか、難病と在宅ケア、9:7-11,2003
8. 中島孝、筋萎縮性側索硬化症患者に対する生活の質 (QoL) 向上への取り組み、神経治療学、20:139-147,2003
9. 中島孝、脊髄小脳変性症のクリニカルパスにむけて、医療 56(7)420-422,2002
10. 亀井啓史、中島孝、福原信義、錐体外路系疾患における脳血流 SPECT の統計学的解析による検討、脳と神経 54(8)667-672,2002
11. 袖山千恵子、村松林子、平野美鈴、二ノ宮正、山岸恵美子、山岸とし江、黒崎みや子、北沢真喜子、小出隆司、中島孝、福原信義、プリオン遺伝子コドン 232 変異を持つ痴呆患者の看護と在宅指導についての経験、医療 56(11)664-667,2002
12. 湯浅龍彦、西宮仁、中島孝、川村潤、松井真、木村格、川井充、神経ネットワークで実施されるべき共同研究について、医療、55:516-519,2001
13. 中島孝、亀井啓史、統計学的脳血流 SPECT を用い鑑別の有用性を検討したパーキンソンズムの二例、臨床と薬物治療 20:740-744,2001
14. 川井充、中島孝、湯浅龍彦、神経・筋ネットワークにおける Creutzfeldt-Jakob 病入院診療の現状と問題点、医療 55:516-519,2001
15. 中島孝、実用モデル「愛言葉」の誕生—視線入力意思伝達装置の科学と哲学—、難病と在宅ケア、7:15-19,2001
16. 渡部弘美、中島孝、大野清、制限酵素活性におよぼすフェノールの影響、医学検査、50:669-672,2001
17. 榛沢和彦、北村昌也、諸久永、林純一、中島孝、福原信義. 超音波造影剤を用いた心筋コントラストエコーの試み. 新潟医学会雑誌 2001;115(3):91-92.
18. 林恒美、中島孝、福原信義、マシャド・ジョセフ病における臨床症状と 123I-IMP SPECT 所見の評価について、臨床神経学 41:574-581,2001
19. 石田千穂、巻淵隆夫、中島孝、福原信義. 家族歴を有し、てんかん、精神発達遅滞、痙性対麻痺を呈した 1 割検例. 信州医学雑誌 2000;48(5):394-395.
20. 古井英介、駒井清暢、山田正仁、榛沢和彦、中島孝、福原信義. 微小栓子シグナル脳血管障害における微小栓子シグナルの検出. Neurosonology 2000;13(3):100-106.
21. Nemoto H, Toda H, Nakajima T, Hosokawa S, Okada Y, Ymamaoto K, Horicuchi R, Endo K, Masahiko M, Goto, F, Flvoxamine modulates painsensation and affective processing of pain in human brain, NeuroReport、14:791-797,2003
22. Koide T, Nakajima T, Makifuchi T, Nobuyoshi F, Systemic mastocytosis and recurrent anaphylactic shock, The Lancet Vol.359,9323,p 2084,2002
23. Koide T, Ohtake H, Nakajima T, Furukawa H, Sakai K, Kamei H, Makifuchi T, Nobuyoshi F, A patient with dementia with Lewy bodies and codon 232 mutation of PRNP, Neurology 59:1619-1621,2002
24. Fukutake T, Kamitukasa I, Arai K, Hattori T, Nakajima T, A patient homozygous for the SCA6 gene with retinitis pigmentosa. Clin Genet 61(5)375-379,2002
25. Hayakawa Y, Nakajima T, Takagi M, Fukuhara N, Abe H, Human cerebellar activation in relation to saccadic eye movements: an fMRI study, Ophthalmologica 216:399-405,2002
26. Ohara S, Iwahashi T, Oide T, Hayashi R, Nakajima T, Ishikawa K, Mizusawa H. Spinocerebellar ataxia type 6 with motor neuron loss: a follow-up autopsy report. J Neurol. 249:633-5,2002
27. Ohara S, Tsuyuzaki J, Hayashi R, Nakajima T, et al. Motor neuron loss in a patient with spinocerebellar ataxia type 6: chance co-occurrence or causally related? J Neurol

2000;247(5):386-8.

納 光弘

論文発表

1. **Takashima H, Boerkoel CF, John J, Saifi GM, Salih MA, Armstrong D, Mao Y, Quioco FA, Roa BB, Nakagawa M, Stockton DW, Lupski JR.** Mutation of TDP1, encoding a topoisomerase I-dependent DNA damage repair enzyme, in spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy. *Nat Genet.* 2002 Oct;32(2):267-72.
2. **Momi H, Matsuyama W, Inoue K, Kawabata M, Arimura K, Fukunaga H, Osame M.** Vascular endothelial growth factor and proinflammatory cytokines in pleural effusions. *Respir Med.* 2002 Oct;96(10):817-22.
3. **Niiyama T, Higuchi I, Uchida Y, Horikiri T, Arimura K, Osame M.** Skeletal muscle abnormalities in two patients with dystonia. *Acta Neuropathol (Berl).* 2002 Dec;104(6):670-3. Epub
4. **Saito A, Higuchi I, Nakagawa M, Saito M, Hirata K, Suehara M, Yoshida Y, Takahashi T, Aoki M, Osame M.** Miyoshi myopathy patients with novel 5' splicing donor site mutations showed different dysferlin immunostaining at the sarcolemma. *Acta Neuropathol (Berl).* 2002 Dec;104(6):615-20.
5. **Hu J, Higuchi I, Shiraishi T, Suehara M, Niiyama T, Horikiri T, Uchida Y, Saito A, Osame M.** Fibronectin receptor reduction in skin and fibroblasts of patients with Ullrich's disease. *Muscle Nerve.* 2002 Nov;26(5):696-701.
6. **Saito M, Higuchi I, Saito A, Izumo S, Usuku K, Bangham CR, Osame M.** Molecular analysis of T cell clonotypes in muscle-infiltrating lymphocytes from patients with human T lymphotropic virus type 1 polymyositis. *J Infect Dis.* 2002 Nov 1;186(9):1231-41.
7. **Osame M.** Pathological mechanisms of human T-cell lymphotropic virus type I-associated myelopathy (HAM/TSP). *J Neurovirol.* 2002 Oct;8(5):359-64. Review.
8. **Nagai M, Utsunomiya T, Takenouchi N, Izumo S, Osame M.** Failure to detect HTLV type 1 DNA from HTLV type 1-seronegative patients with chronic progressive spastic paraparesis in Kagoshima. *AIDS Res Hum Retroviruses.* 2002 Sep 20;18:1089-90.
9. **Higashi N, Taniguchi M, Mita H, Osame M, Akiyama K.** A comparative study of eicosanoid concentrations in sputum and urine in patients with aspirin-intolerant asthma. *Clin Exp Allergy.* 2002 Oct;32(10):1484-90.
10. **Vine AM, Witkover AD, Lloyd AL, Jeffery KJ, Siddiqui A, Marshall SE, Bunce M, Eiraku N, Izumo S, Usuku K, Osame M, Bangham CR.** Polygenic control of human T lymphotropic virus type I (HTLV-I) provirus load and the risk of HTLV-I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *J Infect Dis.* 2002 Oct 1;186(7):932-9.
11. **Ijichi S, Ijichi N, Osame M, Hall WW.** In vivo induction of human immunodeficiency virus type 1 entry into nucleus-free cells by CD4 gene transfer to hematopoietic stem cells: a hypothetical possible strategy for therapeutic intervention. *Med Hypotheses.* 2002 Jul;59(1):24-34. Review.
12. **Arimura K, Sonoda Y, Watanabe O, Nagado T, Kurono A, Tomimitsu H, Otsuka R, Kameyama M, Osame M.** Isaacs' syndrome as a potassium channelopathy of the nerve. *Muscle Nerve.* 2002;Suppl 11:S55-8. Review.
13. **Morovvati S, Nakagawa M, Sato Y, Hamada K, Higuchi I, Osame M.** Phenotypes and mitochondrial DNA substitutions in families with A3243G mutation. *Acta Neurol Scand.* 2002 Aug;106(2):104-8.
14. **Haraguchi M, Tsujimoto H, Fukushima M, Higuchi I, Kuribayashi H, Utsumi H, Nakayama A, Hashizume Y, Hirato J, Yoshida H, Hara H, Hamano S, Kawaguchi H, Furukawa T, Miyazono K, Ishikawa F, Toyoshima H, Kaname T, Komatsu M, Chen ZS, Gotanda T, Tachiwada T, Sumizawa T, Miyadera K, Osame M, Yoshida H, Noda T, Yamada Y, Akiyama S.** Targeted deletion of both thymidine phosphorylase and uridine phosphorylase and consequent



- disorders in mice. *Mol Cell Biol*. 2002 Jul;22(14):5212-21.
15. **Niiyama T, Higuchi I, Suehara M, Hashiguchi T, Shiraishi T, Nakagawa M, Arimura K, Maruyama I, Osame M.** Electron microscopic abnormalities of skeletal muscle in patients with collagen VI deficiency in Ullrich's disease. *Acta Neuropathol (Berl)*. 2002 Jul;104(1):67-71.
  16. **Ikegami M, Umehara F, Ikegami N, Maekawa R, Osame M.** Selective matrix metalloproteinase inhibitor, N-biphenyl sulfonyl phenylalanine hydroxamic acid, inhibits the migration of CD4+ T lymphocytes in patients with HTLV-I-associated myelopathy. *J Neuroimmunol*. 2002 Jun;127(1-2):134-8.
  17. **Ohkubo R, Nakagawa M, Ikeda K, Kodama T, Arimura K, Akiba S, Saito M, Ookatsu Y, Atsuchi Y, Yamano Y, Osame M.** Cerebrovascular disorders and genetic polymorphisms: mitochondrial DNA5178C is predominant in cerebrovascular disorders. *J Neurol Sci*. 2002 Jun 15;198(1-2):31-5.
  18. **Hayakawa H, Tara M, Niina K, Osame M.** A clinical study of adult human parvovirus B19 infection. *Intern Med*. 2002 Apr;41(4):295-9.
  19. **Umehara F, Tate G, Itoh K, Osame M.** Minifascicular neuropathy: a new concept of the human disease caused by desert hedgehog gene mutation. *Cell Mol Biol (Noisy-le-grand)*. 2002
  20. **Matsuyama W, Kubota R, Hashiguchi T, Momi H, Kawabata M, Nakagawa M, Arimura K, Osame M.** Purified protein derivative of tuberculin upregulates the expression of vascular endothelial growth factor in T lymphocytes in vitro. *Immunology*. 2002 May;106(1):96-101. Mar;48(2):187-9. Review.
  21. **Matsuyama W, Nakagawa M, Takashima H, Osame M.** Altered trafficking and adhesion function of MPZ mutations and phenotypes of Charcot-Marie-Tooth disease 1B. *Acta Neuropathol (Berl)*. 2002 May;103(5):501-8.
  22. **Umehara F, Itoh K, Michizono K, Abe M, Izumo S, Osame M.** Involvement of Fas/Fas ligand system in the spinal cords of HTLV-I-associated myelopathy. *Acta Neuropathol (Berl)*. 2002 Apr;103(4):384-90.
  23. **Niiyama T, Higuchi I, Sakoda S, Matsumura T, Fukunaga H, Osame M.** Diagnosis of dystrophinopathy by skin biopsy. *Muscle Nerve*. 2002 Mar;25(3):398-401.
  24. **Okamoto Y, Mitsuyama H, Jonosono M, Hirata K, Arimura K, Osame M, Nakagawa M.** Autosomal dominant palatal myoclonus and spinal cord atrophy. *J Neurol Sci*. 2002 Mar 15;195(1):71-6.
  25. **Nakagawa M, Kodama T, Akiba S, Arimura K, Wakamiya J, Futatsuka M, Kitano T, Osame M.** Logistic model analysis of neurological findings in Minamata disease and the predicting index. *Intern Med*. 2002 Jan;41(1):14-9.
  26. **Hu J, Higuchi I, Yoshida Y, Shiraishi T, Osame M.** Expression of midkine in regenerating skeletal muscle fibers and cultured myoblasts of human skeletal muscle. *Eur Neurol*. 2002;47(1):20-5.
  27. **Yamaguchi N, Kobayashi K, Yasuda T, Nishi I, Iijima M, Nakagawa M, Osame M, Kondo I, Saheki T.** Screening of SLC25A13 mutations in early and late onset patients with citrin deficiency and in the Japanese population: Identification of two novel mutations and establishment of multiple DNA diagnosis methods for nine mutations. *Hum Mutat*. 2002 Feb;19(2):122-30.
  28. **Yamano Y, Nagai M, Brennan M, Mora CA, Soldan SS, Tomaru U, Takenouchi N, Izumo S, Osame M, Jacobson S.** Correlation of human T-cell lymphotropic virus type 1 (HTLV-1) mRNA with proviral DNA load, virus-specific CD8(+) T cells, and disease severity in HTLV-1-associated myelopathy (HAM/TSP). *Blood*. 2002 Jan 1;99(1):88-94.
  29. **Kojdama T, Nakagawa M, Arimura K, Koriyama C, Akiba S, Osame M.** Cross-sectional analysis of neurological findings among healthy elderly: study in a remote island in Kagoshima, Japan. *Neuroepidemiology*. 2002 Jan-Feb;21(1):36-43. 2003-
  30. **Wakita M, Matsuoka H, Hamada R, Kasuya J, Osame M.** Isolated medial medullary infarction due to vertebral artery dissection. *Neurol Sci*. 2003 Dec;24(5):357-60.

31. **Arisato T, Hashiguchi T, Sarker KP, Arimura K, Asano M, Matsuo K, Osame M, Maruyama I.** Highly accumulated platelet vascular endothelial growth factor in coagulant thrombotic region. *J Thromb Haemost.* 2003 Dec;1(12):2589-93.
32. **Oonakahara K, Matsuyama W, Higashimoto I, Kawabata M, Arimura K, Osame M.** Stromal-derived factor-1 $\alpha$ /CXCL12-CXCR 4 axis is involved in the dissemination of NSCLC cells into pleural space. *Am J Respir Cell Mol Biol.* 2004 May;30(5):671-7. Epub 2003 Dec 12.
33. **Sabouri AH, Saito M, Matsumoto W, Kodama D, Farid R, Izumo S, Usuku K, Osame M.** A C77G point mutation in CD45 exon 4, which is associated with the development of multiple sclerosis and increased susceptibility to HIV-1 infection, is undetectable in Japanese population. *Eur J Neurol.* 2003 Nov;10(6):737-9.
34. **Umehara F, Yoshino S, Arimura Y, Fukuoka T, Arimura K, Osame M.** Posterior interosseous nerve syndrome with hourglass-like fascicular constriction of the nerve. *J Neurol Sci.* 2003 Nov 15;215(1-2):111-3.
35. **Kinoshita T, Imaizumi T, Miura Y, Fujimoto H, Ayabe M, Shoji H, Okamoto Y, Takashima H, Osame M, Nakagawa M.** A case of adult-onset Alexander disease with Arg416Trp human glial fibrillary acidic protein gene mutation. *Neurosci Lett.* 2003 Oct 30;350(3):169-72.
36. **Arisato T, Okubo R, Arata H, Abe K, Fukada K, Sakoda S, Shimizu A, Qin XH, Izumo S, Osame M, Nakagawa M.** Clinical and pathological studies of familial amyotrophic lateral sclerosis (FALS) with SOD1 H46R mutation in large Japanese families. *Acta Neuropathol (Berl).* 2003 Dec;106(6):561-8.
37. **Arisato T, Sarker KP, Kawahara K, Nakata M, Hashiguchi T, Osame M, Kitajima I, Maruyama I.** The agonist of the protease-activated receptor-1 (PAR) but not PAR3 mimics thrombin-induced vascular endothelial growth factor release in human smooth muscle cells. *Cell Mol Life Sci.* 2003 Aug;60(8):1716-24.
38. **Matsuyama W, Kawabata M, Mizoguchi A, Iwami F, Wakimoto J, Osame M.** Influence of human T lymphotropic virus type I on cryptogenic fibrosing alveolitis - HTLV-I associated fibrosing alveolitis: proposal of a new clinical entity. *Clin Exp Immunol.* 2003 Sep;133(3):397-403
39. **Higuchi I, Horikiri T, Niiyama T, Suehara M, Shiraishi T, Hu J, Uchida Y, Saito A, Nakagawa M, Arimura K, Osame M.** Pathological characteristics of skeletal muscle in Ullrich's disease with collagen VI deficiency. *Neuromuscul Disord.* 2003 May;13(4):310-6.
40. **Niiyama T, Higuchi I, Hashiguchi T, Suehara M, Uchida Y, Horikiri T, Shiraishi T, Saito A, Hu J, Nakagawa M, Arimura K, Osame M.** Capillary changes in skeletal muscle of patients with Ullrich's disease with collagen VI deficiency. *Acta Neuropathol (Berl).* 2003 Aug;106(2):137-42.
41. **Nagai M, Osame M.** Human T-cell lymphotropic virus type I and neurological diseases. *J Neurovirol.* 2003 Apr;9(2):228-35. Review
42. **Furukawa Y, Saito M, Matsumoto W, Usuku K, Tanaka Y, Izumo S, Osame M.** Different cytokine production in tax-expressing cells between patients with human T cell lymphotropic virus type I (HTLV-I)-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis and asymptomatic HTLV-I carriers. *J Infect Dis.* 2003 Apr 1;187(7):1116-25. Epub 2003 Mar 13.
43. **Furukawa Y, Kubota R, Eiraku N, Nakagawa M, Usuku K, Izumo S, Osame M.** Human T-cell lymphotropic virus type I (HTLV-I)-related clinical and laboratory findings for HTLV-I-infected blood donors. *J Acquir Immune Defic Syndr.* 2003 Mar 1;32(3):328-34.
44. **Matsuyama W, Nakagawa M, Wakimoto J, Hirotsu Y, Kawabata M, Osame M.** Mitochondrial DNA mutation correlates with stage progression and prognosis in non-small cell lung cancer. *Hum Mutat.* 2003 Apr;21(4):441-3.
45. **Takenouchi N, Yamano Y, Usuku K, Osame M, Izumo S.** Usefulness of proviral load measurement for monitoring of disease activity in individual patients with human T-lymphotropic virus type I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *J Neurovirol.* 2003 Feb;9(1):29-35.

46. **Igakura T, Stinchcombe JC, Goon PK, Taylor GP, Weber JN, Griffiths GM, Tanaka Y, Osame M, Bangham CR.** Spread of HTLV-I between lymphocytes by virus-induced polarization of the cytoskeleton. *Science*. 2003 Mar 14;299(5613):1713-6.
47. **Saito M, Braud VM, Goon P, Hanon E, Taylor GP, Saito A, Eiraku N, Tanaka Y, Usuku K, Weber JN, Osame M, Bangham CR.** Low frequency of CD94/NKG2A+ T lymphocytes in patients with HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis, but not in asymptomatic carriers. *Blood*. 2003 Jul 15;102(2):577-84.
48. **Takashima H, Nakagawa M, Umehara F, Hirata K, Suehara M, Mayumi H, Yoshishige K, Matsuyama W, Saito M, Jonosono M, Arimura K, Osame M.** Gap junction protein beta 1 (GJB1) mutations and central nervous system symptoms in X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *Acta Neurol Scand*. 2003 Jan;107(1):31-7.
49. **Kubota R, Furukawa Y, Izumo S, Usuku K, Osame M.** Degenerate specificity of HTLV-1-specific CD8+ T cells during viral replication in patients with HTLV-1-associated myelopathy (HAM/TSP). *Blood*. 2003 Apr 15;101(8):3074-81.
50. **Kiwaki T, Umehara F, Arimura Y, Izumo S, Arimura K, Itoh K, Osame M.** The clinical and pathological features of peripheral neuropathy accompanied with HTLV-I associated myelopathy. *J Neurol Sci*. 2003 Jan 15;206(1):17-21. 2004-
51. **Saito M, Nakagawa M, Kaseda S, Matsuzaki T, Jonosono M, Eiraku N, Kubota R, Takenouchi N, Nagai M, Furukawa Y, Usuku K, Izumo S, Osame M.** Decreased human T lymphotropic virus type I (HTLV-I) provirus load and alteration in T cell phenotype after interferon-alpha therapy for HTLV-I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *J Infect Dis*. 2004 Jan 1;189(1):29-40.
52. **Furukawa Y, Usuku K, Izumo S, Osame M** Human T cell lymphotropic virus type I (HTLV-I) p12I is dispensable for HTLV-I transmission and maintenance of infection in vivo. *AIDS Res Hum Retroviruses*. 2004 Oct;20(10):1092-9.
53. **Kawabata T, Matsuyama W, Higashimoto I, Koreeda Y, Eiraku N, Kawabata M, Osame M.** Pleural cryptococcosis with idiopathic CD4 positive T-lymphocytopenia. *Intern Med*. 2004 Oct;43(10):977-81.
54. **Boerkoel CF, Takashima H, Nakagawa M, Izumo S, Armstrong D, Butler I, Mancias P, Pappasozomenos SC, Stern LZ, Lupski JR.** CMT4A: identification of a Hispanic GDAP1 founder mutation. *Ann Neurol*. 2003 Mar;53(3):400-5.
55. **Nobuhara Y, Nakahara K, Higuchi I, Yoshida T, Fushiki S, Osame M, Arimura K, Nakagawa M** Juvenile form of Alexander disease with GFAP mutation and mitochondrial abnormality. *Neurology*. 2004 Oct 12;63(7):1302-4.
56. **Umehara F, Nagatomo S, Yoshishige K, Saito M, Furukawa Y, Usuku K, Osame M.** Chronic progressive cervical myelopathy with HTLV-I infection: Variant form of HAM/TSP? *Neurology*. 2004 Oct 12;63(7):1276-80.
57. **D, Saito M, Matsumoto W, Sabouri AH, Izumo S, Arimura K, Usuku K, Bangham CR, Osame M.** Longer dinucleotide repeat polymorphism in matrix metalloproteinase-9 (MMP-9) gene promoter which correlates with higher HTLV-I Tax mediated transcriptional activity influences the risk of HTLV-I associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP). *J Neuroimmunol*. 2004 Nov;156(1-2):188-94.
58. **Obama K, Saito M, Higuchi I, Tara M, Niina K, Osame M.** Adult T-cell leukemia predominantly involving exocrine glands. *Eur J Haematol*. 2004 Nov;73(5):332-9.
59. **Hirano R, Takashima H, Okubo R, Tajima K, Okamoto Y, Ishida S, Tsuruta K, Arisato T, Arata H, Nakagawa M, Osame M, Arimura K.** Fine mapping of 16q-linked autosomal dominant cerebellar ataxia type III in Japanese families. *Neurogenetics*. 2004 Sep 29; [Epub ahead of print]
60. **Kawaguchi N, Kuwabara S, Nemoto Y, Fukutake T, Satomura Y, Arimura K, Osame M, Hattori T; The Study Group for Myasthenia Gravis in Japan.** Treatment and outcome of myasthenia gravis: retrospective multi-center analysis of 470 Japanese patients, 1999-2000. *J*

- Neurol Sci. 2004 Sep 15;224(1-2):43-7.
61. **Tomimitsu H, Arimura K, Nagado T, Watanabe O, Otsuka R, Kurono A, Sonoda Y, Osame M, Kameyama M.** Mechanism of action of voltage-gated K<sup>+</sup> channel antibodies in acquired neuromyotonia. *Ann Neurol.* 2004 Sep;56(3):440-4.
  62. **Sabouri AH, Saito M, Lloyd AL, Vine AM, Witkover AW, Furukawa Y, Izumo S, Arimura K, Marshall SE, Usuku K, Bangham CR, Osame M.** Polymorphism in the interleukin-10 promoter affects both provirus load and the risk of human T lymphotropic virus type I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *J Infect Dis.* 2004 Oct 1;190(7):1279-85.
  63. **Hirano R, Takashima H, Umehara F, Arimura H, Michizono K, Okamoto Y, Nakagawa M, Boerkoel CF, Lupski JR, Osame M, Arimura K.** SET binding factor 2 (SBF2) mutation causes CMT4B with juvenile onset glaucoma. *Neurology.* 2004 Aug 10;63(3):577-80.
  64. **Mori S, Hirotsu Y, Mizoguchi A, Kawabata M, Nakamura-Uchiyama F, Nawa Y, Osame M.** Pulmonary dirofilariasis with serologic study on familial infection with *Dirofilaria immitis*. *Intern Med.* 2004 Apr;43(4):327-30.
  65. **Kasai T, Abeyama K, Hashiguchi T, Fukunaga H, Osame M, Maruyama I.** Decreased total nitric oxide production in patients with duchenne muscular dystrophy. *J Biomed Sci.* 2004 Jul-Aug;11(4):534-7.
  66. **Yamamoto M, Matsuyama W, Oonakahara K, Watanabe M, Higashimoto I, Kawabata M, Osame M, Arimura K.** Influence of human T lymphotropic virus type I on diffuse pan-bronchiolitis. *Clin Exp Immunol.* 2004 Jun;136(3):513-20.
  67. **Umehara F, Matsumuro K, Kurono Y, Arimura K, Osame M, Kanzaki T.** Neurologic manifestations of Kanzaki disease. *Neurology.* 2004 May 11;62(9):1604-6.
  68. **Usuki F, Yamashita A, Higuchi I, Ohnishi T, Shiraishi T, Osame M, Ohno S.** Inhibition of nonsense-mediated mRNA decay rescues the phenotype in Ullrich's disease. *Ann Neurol.* 2004 May;55(5):740-4.
  69. **Matsuyama W, Yamamoto M, Higashimoto I, Oonakahara K, Watanabe M, Machida K, Yoshimura T, Eiraku N, Kawabata M, Osame M, Arimura K.** TNF-related apoptosis-inducing ligand is involved in neutropenia of systemic lupus erythematosus. *Blood.* 2004 Jul 1;104(1):184-91. Epub 2004 Mar 04.
  70. **Saito M, Usuku K, Nobuhara Y, Matsumoto W, Kodama D, Sabouri AH, Izumo S, Arimura K, Osame M.** Serum concentration and genetic polymorphism in the 5'-untranslated region of VEGF is not associated with susceptibility to HTLV-I associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP) in HTLV-I infected individuals. *J Neurol Sci.* 2004 Apr 15;219(1-2):157-61.
  71. **Higashi N, Taniguchi M, Mita H, Kawagishi Y, Ishii T, Higashi A, Osame M, Akiyama K.** Clinical features of asthmatic patients with increased urinary leukotriene E<sub>4</sub> excretion (hyperleukotrienuria): Involvement of chronic hyperplastic rhinosinusitis with nasal polyposis. *J Allergy Clin Immunol.* 2004 Feb;113(2):277-83.

久野貞子  
論文発表

1. 久野貞子 悪性症候群 脳の科学 (増刊号) : 327-329,2004
2. 久野貞子 パーキンソン病と鑑別すべき変性疾患 他系統萎縮症 一線条体黒質変性症を中心に— 診断と治療 第92巻・第5号、2004

学会発表

1. 第44回日本神経学会総会 平成15年5月15-17日 横浜  
脊髄小脳失調症7型 (SCA7) の1家系  
小牟禮修, 吉田園代, 久野貞子, 齊田孝彦, 森野豊之, 川上秀史
2. 日本神経学会第79回近畿地方会 平成15年11月29日 奈良  
Early onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes (EOCA) と考えられる1家系