

|  |  |                    |     |           |      |
|--|--|--------------------|-----|-----------|------|
| T, Zimprich A, Opala G, Pramstaller PP, Pichler I, Park SS, Quattrone A, Rogaeva E, Ross OA, Stefanis L, Stockton JD, Satake W, Silburn PA, Strom TM, Theuns J, Tan EK, <u>Toda T</u> , Tomiyama H, Uitti RJ, Van Broeckhoven C, Wirdefeldt K, Wszolek Z, Xiromerisiou G, Yomono HS, Yueh KC, Zhao Y, Gasser T, Maraganore D, Krüger R; GEOPD consortium |  |                    |     |           |      |
| Popiel HA, Takeuchi T, Fujita H, Yamamoto K, Ito C, Yamane H, Muramatsu S, <u>Toda T</u> , Wada K, Nagai Y   | Hsp40 gene therapy exerts therapeutic effects on polyglutamine disease mice via a non-cell autonomous mechanism        | PLoS One           | 7   | e51069    | 2012 |
| Ando J, Fujisawa KK, Shikishima C, Hiraishi K, Nozaki M, Yamagata S, Takahashi Y, Ozaki K, Suzuki K, Deno M, Sasaki S, <u>Toda T</u> , Kobayashi K, Sugimoto Y, Okada M, Kijima N, Ono Y, Yoshimura K, Kakihana S, Maekawa H, Kamakura T, Nonaka K, Kato N, Ooki S   | Two cohort and three independent anonymous twin projects at the Keio Twin Research Center (KoTReC)                     | Twin Res Hum Genet | 16  | 202-216   | 2013 |
| Minamiyama M, Katsuno M, Adachi H, Doi H, Kondo N, Iida M, Ishigaki S, Fujioka Y, Matsumoto S, Miyazaki Y, Tanaka F, Kurihara H, <u>Sobue G</u> .  | Naratriptan mitigates CGRP1-associated motor neuron degeneration caused by an expanded polyglutamine repeat tract.     | Nat Med            | 18  | 1531-1538 | 2012 |
| Miyazaki Y, Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Jiang YM, Huang Z, Doi H, Matsumoto S, Kondo N, Iida M, Tohnai G, Tanaka F, Muramatsu S, <u>Sobue G</u> .   | Viral delivery of miR-196a ameliorates the SBMA phenotype via the silencing of CELF2.                                  | Nat Med            | 18  | 1136-1141 | 2012 |
| Katsumata R, Ishigaki S, Katsuno M, Kawai K, Sone J, Huang Z, Adachi H, Tanaka F, Urano F, <u>Sobue G</u> .  | c-Abl Inhibition Delays Motor Neuron Degeneration in the G93A Mouse, an Animal Model of Amyotrophic Lateral Sclerosis. | PLoS One           | 7   | e46185    | 2012 |
| Mano T, Katsuno M, Banno H, Suzuki K, Suga N, Hashizume A, Tanaka F, <u>Sobue G</u> .  | Cross-sectional and longitudinal analysis of an oxidative stress biomarker for spinal and bulbar muscular atrophy.     | Muscle Nerve       | 46  | 692-697   | 2012 |
| Hashizume A, Katsuno M, Banno H, Suzuki K, Suga N, Mano T, Atsuta N, Oe H, Watanabe H, Tanaka F,   | Longitudinal changes of outcome measures in spinal and bulbar muscular atrophy.  | Brain              | 135 | 2838-2348 | 2012 |

|  |   |                           |    |            |      |
|--|---|---------------------------|----|------------|------|
| <u>Sobue G.</u>  |   |                           |    |            |      |
| Iguchi Y, Katsuno M, Takagi S, Ishigaki S, Niwa J, Hasegawa M, Tanaka F, <u>Sobue G.</u>   | Oxidative stress induced by glutathione depletion reproduces pathological modifications of TDP-43 linked to TDP-43 proteinopathies.                                   | Neurobiol Dis             | 45 | 862-870    | 2012 |
| Ogaki K, Li Y, Atsuta N, Tomiyama H, Funayama M, Watanabe H, Nakamura R, Yoshino H, Yato S, Tamura A, Naito Y, Taniguchi A, Fujita K, Izumi Y, Kaji R, <u>Hattori N, Sobue G;</u> Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis research (JaCALS). | Analysis of C9orf72 repeat expansion in 563 Japanese patients with amyotrophic lateral sclerosis.   | Neurobiol Aging           | 33 | 2527.e11-6 | 2012 |
| Shiba-Fukushima K, Imai Y, Yoshida S, Ishihama Y, Kanao T, Sato S, <u>Hattori N.</u>   | PINK1-mediated phosphorylation of the Parkin ubiquitin-like domain primes mitochondrial translocation of Parkin and regulates mitophagy.                              | Sci Rep                   | 2  | 1002       | 2012 |
| Ando M, Funayama M, Li Y, Kashihara K, Murakami Y, Ishizu N, Toyoda C, Noguchi K, Hashimoto T, Nakano N, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, Ogaki K, Yamashita C, Yoshino H, Hatano T, Tomiyama H, <u>Hattori N.</u>  | VPS35 mutation in Japanese patients with typical Parkinson's disease.   | Mov Disord                | 27 | 1413-1417  | 2012 |
| Ujiie S, Hatano T, Kubo S, Imai S, Sato S, Uchihara T, Yagishita S, <u>Hasegawa K,</u> Kowa H, Sakai F, <u>Hattori N.</u>  | LRRK2 I2020T mutation is associated with tau pathology.   | Parkinsonism Relat Disord | 18 | 819-823    | 2012 |
| <u>Hattori N, Hasegawa K,</u> Sakamoto T.  | Pharmacokinetics and effect of food after oral administration of prolonged-release tablets of ropinirole hydrochloride in Japanese patients with Parkinson's disease. | J Clin Pharm Ther         | 37 | 571-577    | 2012 |
| Ogaki K, Li Y, Atsuta N, Tomiyama H, Funayama M, Watanabe H, Nakamura R, Yoshino H, Yato S, Tamura A, Naito Y, Taniguchi A, Fujita K, Izumi Y, Kaji R, <u>Hattori N, Sobue G;</u> Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis research (JaCALS). | Analysis of C9orf72 repeat expansion in 563 Japanese patients with amyotrophic lateral sclerosis.   | Neurobiol Aging           | 33 | 2527.e11-6 | 2012 |
| Inoue Y, Uchimura N, Kuroda K, Hirata K, <u>Hattori</u>  | Long-term efficacy and safety of gabapentin enacarbil in  | Prog Neuropsychopharmac   | 36 | 251-257    | 2012 |

|  |  |                                    |            |           |      |
|--|--|------------------------------------|------------|-----------|------|
| <u>N</u>   | Japanese restless legs syndrome patients.  | ol Biol Psychiatry                 |            |           |      |
| <u>Hattori N</u> , <u>Fujimoto K</u> , <u>Kondo T</u> , <u>Murata M</u> , <u>Stacy M</u> .   | Patient perspectives on Parkinson's disease therapy in Japan and the United States: results of two patient surveys.  | Patient Relat Outcome Meas         | 3          | 31-38     | 2012 |
| <u>Shimura H</u> , <u>Mizuno Y</u> , <u>Hattori N</u> .  | Parkin and Parkinson disease.  | Clin Chem                          | 58         | 1260-1261 | 2012 |
| <u>Saiki S</u> , <u>Sato S</u> , <u>Hattori N</u> .  | Molecular pathogenesis of Parkinson's disease: update.   | J Neurol Neurosurg Psychiatry      | 83         | 430-436   | 2012 |
| <u>Hattori N</u> .   | Autosomal dominant parkinsonism: its etiologies and differential diagnoses.  | Parkinsonism Relat Disord          | 18 Suppl 1 | S1-3      | 2012 |
| <u>Takahashi T</u> , <u>Aoki M</u> , <u>Suzuki N</u> , <u>Tateyama M</u> , <u>Yaginuma C</u> , <u>Sato H</u> , <u>Hayasaka M</u> , <u>Sugawara H</u> , <u>Ito M</u> , <u>Abe-Kondo E</u> , <u>Shimakura N</u> , <u>Ibi T</u> , <u>Kuru S</u> , <u>Wakayama T</u> , <u>Sobue G</u> , <u>Fujii N</u> , <u>Saito T</u> , <u>Matsumura T</u> , <u>Funakawa I</u> , <u>Mukai E</u> , <u>Kawanami T</u> , <u>Morita M</u> , <u>Yamazaki M</u> , <u>Hasegawa T</u> , <u>Shimizu J</u> , <u>Tsuji S</u> , <u>Kuzuhara S</u> , <u>Tanaka H</u> , <u>Yoshioka M</u> , <u>Konno H</u> , <u>Onodera H</u> , <u>Itoyama Y</u> . | Clinical features and a mutation with late onset of limb girdle muscular dystrophy 2B  | J Neurol Neurosurg Psychiatry      | 84         | 433-440   | 2013 |
| <u>Nomura T</u> , et al  | Comparison of REM sleep behaviour disorder variables between patients with progressive supranuclear palsy and those with Parkinson's disease.                    | Parkinsonism and Related Disorders | 18         | 394-396   | 2012 |
| <u>Wada-Isoe K</u> , et al   | Epidemiological Survey of Frontotemporal Lobar Degeneration in Tottori Prefecture, Japan   | Dement Geriatr Cogn Disord         | Extra 2    | 381-386   | 2012 |
| <u>Hoshi A</u> , <u>Yamamoto T</u> , <u>Shimizu K</u> , <u>Ugawa Y</u> , <u>Nishizawa M</u> , <u>Takahashi H</u> , <u>Kakita</u>   | Characteristics of aquaporin expression surrounding senile plaques and cerebral amyloid angiopathy in Alzheimer disease.   | J Neuropathol Exp Neurol.          | 71(8)      | 750-759   | 2012 |
| <u>Kanazawa M</u> , <u>Shimohata T</u> , <u>Endo K</u> , <u>Koike R</u> , <u>Takahashi H</u> , <u>Nishizawa M</u> .  | A serial MRI study in a patient with progressive supranuclear palsy with cerebellar ataxia.  | Parkinsonism Relat Disord.         | 18(5)      | 677-679   | 2012 |
| <u>Saito Y</u> , <u>Inoue T</u> , <u>Zhu G</u> , <u>Kimura N</u> , <u>Okada M</u> , <u>Nishimura M</u> , <u>Kimura N</u> , <u>Murayama S</u> , <u>Kaneko S</u> , <u>Shigemoto R</u> , <u>Imoto K</u> , <u>Suzuki T</u> .   | Hyperpolarization-activated cyclic nucleotide gated channels: a potential molecular link between epileptic seizures and Abeta generation in Alzheimer's disease. | Mol Neurodegener.                  | 7          | 50        | 2012 |
| <u>Naruse H</u> , <u>Takahashi Y</u> , <u>Kihira T</u> , <u>Yoshida S</u> , <u>Kokubo</u>  | Mutational analysis of familial and sporadic amyotrophic   | Amyotroph Laterl Scler             | 13 (6)     | 562-566   | 2012 |

|   |   |                         |          |          |      |  |
|---|---|-------------------------|----------|----------|------|--|
| Y, Kuzuhara S, Ishiura H, Amagasa M, <u>Murayama S</u> , Tsuji S, Goto J  | lateral sclerosis with OPTN mutations in Japanese population.   |                         |          |          |      |  |
| Kokubo Y, Taniguchi A, Hasegawa M, Hayakawa Y, Morimoto S, Yoneda M, Hirokawa Y, Shiraishi T, Saito Y, <u>Murayama S</u> , Kuzuhara S   | $\alpha$ -Synuclein Pathology in the amyotrophic lateral sclerosis/Parkinsonism demntia complex in the Kii Peninsula, Japan.  | J Neuropath Exp Neurol  | 71 (7)   | 625-630  | 2012 |  |
| Kai H, Shin RW, Ogino K, Hatsuta H, <u>Murayama S</u> , Kitamoto T  | Enhanced antigen retrieval of amyloid $\beta$ immunohistochemistry: re-evaluation of amyloid $\beta$ pathology in Alzheimer disease and its mouse model.              | J Histochem Cytochem    | 60 (10)  | 761-769  | 2012 |  |
| Ishiura H, Sako W, Yoshida M, Kawarai T, Tanabe O, Goto J, Takahashi Y, Date H, Mitsui J, Ahsan B, Ichikawa Y, Iwata A, Yoshino H, Izumi Y, Fujita K, Maeda K, Goto S, Koizumi H, Morigaki R, Ikemura M, Yamauchi N, <u>Murayama S</u> , Nicholson GA, Ito H, <u>Sobue G</u> , Nakagawa M, Kaji R, Tsuji S. | The TRK-fused gene is mutated in hereditary motor and sensory neuropathy with proximal dominant involvement.  | Am J Hum Genet          | 91(2)    | 320-329  | 2012 |  |
| Kakuda N, Shoji M, Arai H, Furukawa K, Ikeuchi T, Akazawa K, Takami M, Hatsuta H, <u>Murayama S</u> , Hashimoto Y, Miyajima M, Arai H, Nagashima Y, Yamaguchi H, Kuwano R, Nagaike K, Ihara Y and the Japanese Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative  | Altered $\gamma$ -secretase activity in mild cognitive impairment and Alzheimer's disease.  | EMBO Molecular Medicine | 4 (4)    | 344-352  | 2012 |  |
| Tsuji H, Arai T, Kametani F, Nonaka T, Yamashita M, Suzukake M, Hosokawa M, Yoshida M, Hatsuta H, Takao M, Saito Y, <u>Murayama S</u> , Akiyama H, Hasegawa M, David M. A. Mann, Tamaoka A  | Molecular analysis and biochemical classification of TDP-43 proteinopathy   | Brain                   | 135 (11) | 3380- 91 | 2012 |  |
| Takahashi M, Ishikawa K, Sato N, Obayashi M, Niimi Y, Ishiguro T, Yamada M, Toyoshima M, Takahashi H, Kato T, Takao M, <u>Murayama S</u> , Mori O, Eishi Y, Mizusawa H  | Reduced brain-derived neurotrophic factor (BDNF) mRNA expression and presence of BDNF-immunoreactive granules in the spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6) cerebellum. | Neuropathology          | 32 (6)   | 593- 603 | 2012 |  |
| Aasly JO, Shi M, Sossi V, Stewart T, Johansen KK, Wszolek ZK, Uitti RJ,   | Cerebrospinal fluid amyloid $\beta$ and tau in LRRK2 mutation carriers  | Neurology               | 78       | 55-61    | 2012 |  |

|   |   |                                |             |                      |      |
|---|---|--------------------------------|-------------|----------------------|------|
| Hasegawa K, Yokoyama T, Zabetian CP, Kim HM, Leverenz JB, Ginghina C, Armaly J, Edwards KL, Snapinn KW, Stoessl AJ, Zhan J:   |   |                                |             |                      |      |
| Kanao T, Sawada T, Davies SA, Ichinose H, Hasegawa K, Takahashi R, Hattori N, Imai Y.   | The nitric oxide-cyclic GMP pathway regulates FoxO and alters dopaminergic neuron survival in drosophila              | Plos One                       |             | 7e958                | 2012 |
| Egawa N, Kitaoka S, Tsukita K, Naitoh M, Takahashi K, Yamamoto T, Adachi F, Kondo T, Okita K, Asaka I, Aoi T, Watanabe A, Yamada Y, Morizane A, Takahashi J, Ayaki T, Ito H, Yoshikawa K, Yamawaki S, Suzuki S, Watanabe D, Hioki H, Kaneko T, Makioka K, Okamoto K, Takuma H, Tamaoka A, Hasegawa K, Nonaka T, Hasegawa M, Kawata A, Yoshida M, Nakahata T, Takahashi R, Marchetto MC, Gage FH, Yamanaka S, Inoue H. | Drug Screening for ALS Using Patient-Specific Induced Pluripotent Stem Cells  | Science translational medicine | Doi:10.1126 | Scitranlmed .3004052 | 2012 |
| Ono K, Mochizuki H, Ikeda T, Nihira T, Takasaki JI, Teplow DB, Yamada M.  | Effect of melatonin on $\alpha$ -synuclein self-assembly and cytotoxicity.  | Neurobiol Aging                | 339         | 2172-2185            | 2012 |
| Iizuka T, Takahashi Y, Sato M, Yonekura J, Miyakawa S, Endo M, Hamada J, Kan S, Mochizuki H, Momose Y, Tsuji S, Sakai F   | Neurovascular changes in prolonged migraine aura in FHM with a novel ATP1A2 gene mutation.                            | J Neurol Neurosurg Psychiatry  | 83(2)       | 205-212              | 2012 |
| Uchida A, Sasaguri H, Kimura N, Tajiri M, Ohkubo T, Ono F, Sakaue F, Kanai K, Hirai T, Sano T, Shibuya K, Kobayashi M, Yamamoto M, Yokota S, Kubodera T, Tomori M, Sakaki K, Enomoto M, Hirai Y, Kumagai J, Yasutomi Y, Mochizuki H, Kuwabara S, Uchihara T, Mizusawa H, Yokota T.  | Non-human primate model of amyotrophic lateral sclerosis with cytoplasmic mislocalization of TDP-43.                  | Brain                          | 135         | 833-846              | 2012 |
| Nakatsuji, Okuno T, Moriya M, Sugimoto T, Kinoshita M, Mochizuki H, Sakoda S, Kumanogoh A.  | Elevation of Sema4A implicates Th cell skewing and the efficacy of interferon- $\beta$ therapy in multiple sclerosis. | J Immunol                      | 188(10)     | 4858-4865            | 2012 |
| Funabe S, Takao M, Saito Y, Hatsuta H, Sugiyama M, Ito S, Kanemaru K, Sawabe M, Arai T, Mochizuki H, Hattori N, Murayama S  | Neuropathologic analysis of Lewy-related $\alpha$ -synucleinopathy in olfactory mucosa.                               | Neuropathology                 | 33(1)       | 47-58.               | 2012 |

|  |  |                |        |           |      |
|--|--|----------------|--------|-----------|------|
| Muramatsu, R., Takahashi, C., Miyake, S., Fujimura, H., <u>Mochizuki H.</u> and Yamashita, T.  | Angiogenesis induced by CNS inflammation promotes neuronal remodeling through vessel-derived prostacyclin.   | Nat Med        | 18(11) | 1658-1664 | 2012 |
| Nakata Y, Yasuda T, Fukaya M, Yamadori S, Itakura M, Nihira T, Hayakawa H, Kawakami A, Nagai M, Sakagami H, Miyake K, Takahashi M, Mizuno Y, <u>Mochizuki H</u>  | Accumulation of $\alpha$ -synuclein triggered by presynaptic dysfunction.  | J Neurosci     | 32(48) | 17186-96  | 2012 |
| Imaizumi Y, Okada Y, Akamatsu W, Koike M, Kuzumaki N, Hayakawa H, Nihira T, Kobayashi T, Ohyama M, Sato S, Takanashi M, Funayama M, Hirayama A, Soga T, Hishiki T, Suematsu M, Yagi T, Ito D, Kosakai A, Hayashi K, Shouji M, Nakanishi A, Suzuki N, Mizuno Y, Mizushima N, Amagai M, Uchiyama Y, <u>Mochizuki H</u> , Hattori N, Okano H.   | Mitochondrial dysfunction associated with increased oxidative stress and alpha-synuclein accumulation in PARK2 iPSC-derived neurons and postmortem brain tissue. | Mol Brain.     | 5      | 35        | 2012 |
| Miyakawa S, Ogino M, Funabe S, Shimo Y, <u>Hattori N</u> , Ichinose M, Mikami T, Saegusa M, Nishiyama K, Mori H, Mizuno Y, <u>Mochizuki H</u>  | Lewy body pathology in a patient with a parkin mutation.   | Mov Disord.    | 28(3)  | 388-91    | 2012 |
| Kondo T, Asai M, Tsukita K, Kutoku Y, Ohsawa Y, Sunada Y, Imamura K, Egawa N, Yahata N, Okita K, Takahashi K, Asaka I, Aoi T, Watanabe A, Watanabe K, Kadoya C, Nakano R, Watanabe D, Maruyama K, Hori O, Hibino S, Choshi T, Nakahata T, Hioki H, Kaneko T, Naitoh M, Yoshikawa K, Yamawaki S, Suzuki S, Hata R, Ueno S, Seki T, Kobayashi K, <u>Toda T</u> , Murakami K, Irie K, Klein WL, Mori H, Asada T, Takahashi R, Iwata N, Yamanaka S, Inoue H. | Modeling Alzheimer's Disease with iPSCs Reveals Stress Phenotypes Associated with Intracellular A $\beta$ and Differential Drug Responsiveness.                  | Cell Stem Cell | 2      | 487-496   | 2013 |
| Uenaka K, Kowa H, Sekiguchi K, Nagata K, Ohtsuka Y, Kanda F, <u>Toda T.</u>  | Myositis with antimitochondrial antibodies diagnosed by musculus rectus abdominis biopsy.  | Muscle Nerve   | 47     | 766-768   | 2013 |

|   |  |                   |     |           |      |
|---|--|-------------------|-----|-----------|------|
| Ueda T, Seki T, Katanazaka K, Sekiguchi K, Kobayashi K, Kanda F, <u>Toda T</u> .  | A novel mutation in the C2 domain of protein kinase C gamma associated with spinocerebellar ataxia type 14.  | J Neurol          | 260 | 1664-1666 | 2013 |
| Popiel HA, Takeuchi T, Burke JR, Strittmatter WJ, <u>Toda T</u> , Wada K, Nagai Y.  | Inhibition of protein misfolding/aggregation using polyglutamine binding peptide QBP1 as a therapy for the polyglutamine diseases.                                 | Neurotherapeutics | 10  | 440-446   | 2013 |
| Mitsui J, Matsukawa T, Ishiura H, Fukuda Y, Ichikawa Y, Date H, Ahsan B, Nakahara Y, Momose Y, Takahashi Y, Iwata A, Goto J, Yamamoto Y, Komata M, Shirahige K, Hara K, Kakita A, Yamada M, Takahashi H, Onodera O, <u>Nishizawa M</u> , Takashima H, Kuwano R, Watanabe H, Ito M, <u>Sobue G</u> , Soma H, Yabe I, Sasaki H, <u>Aoki M</u> , Ishikawa K, Mizusawa H, Kanai K, Hattori T, Kuwabara S, Arai K, Koyano S, Kuroiwa Y, <u>Hasegawa K</u> , Yuasa T, Yasui K, <u>Nakashima K</u> , Ito H, Izumi Y, Kaji R, Kato T, Kusunoki S, Osaki Y, Horiuchi M, Kondo T, <u>Murayama S</u> , <u>Hattori N</u> , Yamamoto M, Murata M, Satake W, <u>Toda T</u> , Dürr A, Brice A, Filla A, Klockgether T, Wüllner U, Nicholson G, Gilman S, Shults CW, Tanner CM, Kukull WA, Lee VM, Masliah E, Low PA, Sandroni P, Trojanowski JQ, Ozelius L, Foroud T, Tsuji S. | Mutations in COQ2 in familial and sporadic multiple-system atrophy.  | N Engl J Med      | 369 | 233-244   | 2013 |
| Kanagawa M, Yu CC, Ito C, Fukada SI, Hozoji-Inada M, Chiyo T, Kuga A, Matsuo M, Sato K, Yamaguchi M, Ito T, Ohtsuka Y, Katanosaka Y, Miyagoe-Suzuki Y, Naruse K, Kobayashi K, Okada T,  | Impaired viability of muscle precursor cells in muscular dystrophy with glycosylation defects and amelioration of its severe phenotype by limited gene expression. | Hum Mol Genet     | 22  | 3003-3015 | 2013 |

|  |  |                            |     |           |      |
|--|--|----------------------------|-----|-----------|------|
| <u>Takeda S, Toda T.</u>   |  |                            |     |           |      |
| Yasui N, Takaoka Y, Nishio H, Nurputra DK, Sekiguchi K, Hamaguchi H, Kowa H, Maeda E, Sugano A, Miura K, Sakaeda T, Kanda F, <u>Toda T.</u>  | Molecular pathology of Sandhoff disease with p.Arg505Gln in HEXB: application of simulation analysis.  | J Hum Genet                | 58  | 611-617   | 2013 |
| Mizuta I, Takafuji K, Ando Y, Satake W, Kanagawa M, Kobayashi K, Nagamori S, Shinohara T, Ito C, Yamamoto M, <u>Hattori N</u> , Murata M, Kanai Y, <u>Murayama S</u> , Nakagawa M, <u>Toda T.</u>  | YY1 binds to $\alpha$ -synuclein 3'-flanking region SNP and stimulates antisense noncoding RNA expression.   | J Hum Genet                | 58  | 711-719   | 2013 |
| Yagi H, Nakagawa N, Saito T, Kiyonari H, Abe T, <u>Toda T</u> , Wu SW, Khoo KH, Oka S, Kato K.   | AGO61-dependent GlcNAc modification primes the formation of functional glycans on $\alpha$ -dystroglycan.  | Sci Rep                    | 3   | 3288      | 2013 |
| Jiao H, Manya H, Wang S, Zhang Y, Li X, Xiao J, Yang Y, Kobayashi K, <u>Toda T</u> , Endo T, Wu X, Xiong H.  | Novel POMGnT1 mutations cause muscle-eye-brain disease in Chinese patients.  | Mol Genet Genomics         | 288 | 297-308   | 2013 |
| Chihara N, Aranami T, Oki S, Matsuoka T, Nakamura M, Kishida H, Yokoyama K, Kuroiwa Y, <u>Hattori N</u> , Okamoto T, Murata M, <u>Toda T</u> , Miyake S, Yamamura T.   | Plasmablasts as migratory IgG-producing cells in the pathogenesis of neuromyelitis optica.   | PLoS One                   | 8   | e83036    | 2013 |
| Hirano K, Tanaka T, Ikeda Y, Yamaguchi S, Zaima N, Kobayashi K, Suzuki A, Sakata Y, Sakata Y, Kobayashi K, <u>Toda T</u> , Fukushima N, Ishibashi-Ueda H, Tavian D, Nagasaka H, Hui SP, Chiba H, Sawa Y, Hori M.   | Genetic mutations in adipose triglyceride lipase and myocardial up-regulation of peroxisome proliferated activated receptor- $\gamma$ in patients with triglyceride deposit cardiomyovascularopathy. | Biochem Biophys Res Commun | 443 | 574-579   | 2014 |
| Heckman MG, Elbaz A, Soto-Ortolaza AI, Serie DJ, Aasly JO, Annesi G, Auburger G, Bacon JA, Boczarska-Jedynak M, Bozi M, Brighina L, Chartier-Harlin MC, Dardiotis E, Destée A, Ferrarese C, Ferraris A, Fiske B, Gispert S, Hadjigeorgiou GM, <u>Hattori</u> | The protective effect of LRRK2 p.R1398H on risk of Parkinson's disease is independent of MAPT and SNCA variants.   | Neurobiol Aging            | 35  | 266.e5-14 | 2014 |



|  |   |                            |           |                  |             |
|--|---|----------------------------|-----------|------------------|-------------|
| <p><u>N</u>, Ioannidis JP, Jasinska-Myga B, Jeon BS, Kim YJ, Klein C, Kruger R, Kyratzi E, Lin CH, Lohmann K, Lorient MA, Lynch T, Mellick GD, Mutez E, Opala G, Park SS, Petrucci S, Quattrone A, Sharma M, Silburn PA, Sohn YH, Stefanis L, Tadic V, Tomiyama H, Uitti RJ, Valente EM, Vassilatis DK, Vilariño-Güell C, White LR, Wirdefeldt K, Wszolek ZK, Wu RM, Xiromerisiou G, Maraganore DM, Farrer MJ, Ross OA; Genetic Epidemiology Of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium.</p> |   |                            |           |                  |             |
| <p>Saida K, Inaba Y, Hirano M, Satake W, <u>Toda T</u>, Suzuki Y, Sudo A, Noda S, Hidaka Y, Hirabayashi K, Imai H, Kurokawa T, Koike K.</p>  | <p>A case of Bardet-Biedl syndrome complicated with intracranial hypertension in a Japanese child.</p>  | <p>Brain Dev</p>           | <p>36</p> | <p>721-724</p>   | <p>2014</p> |
| <p>Katanosaka Y, Iwasaki K, Ujihara Y, Takatsu S, Nishitsuji K, Kanagawa M, Sudo A, <u>Toda T</u>, Katanosaka K, Mohri S, Naruse K.</p>  | <p>TRPV2 is critical for the maintenance of cardiac structure and function in mice.</p>   | <p>Nat Comm</p>            | <p>5</p>  | <p>3932</p>      | <p>2014</p> |
| <p>Suzuki A, Nagasaka H, Ochi Y, Kobayashi K, Nakamura H, Nakatani D, S Yamaguchi, Yamaki S, Wada A, Shirata Y, Hui SP, <u>Toda T</u>, Kuroda H, Chiba H, Hirano K.</p>  | <p>Peripheral leukocyte anomaly detected with routine automated hematology analyzer sensitive to adipose triglyceride lipase deficiency manifesting neutral lipid storage disease with myopathy/triglyceride deposit cardiomyovascularopathy.</p> | <p>Mol Genet Metab Rep</p> | <p>1</p>  | <p>249-253</p>   | <p>2014</p> |
| <p>Hirano K, Nagasaka H, Kobayashi K, Yamaguchi S, Suzuki A, <u>Toda T</u>, Doyu M.</p>  | <p>Disease-associated marked hyperalphalipoproteinemia.</p>   | <p>Mol Genet Metab Rep</p> | <p>1</p>  | <p>264-268</p>   | <p>2014</p> |
| <p>Shirafuji T, Ueyama T, Yoshino K, Takahashi H, Adachi N, Ago Y, Koda K, Nashida T, Hiramatsu N, Matsuda T, <u>Toda T</u>, Sakai N, Saito N.</p>   | <p>The role of Pak-interacting exchange factor-<math>\beta</math> phosphorylation at serines 340 and 583 by PKC<math>\gamma</math> in dopamine release.</p>   | <p>J Neurosci</p>          | <p>34</p> | <p>9268-9280</p> | <p>2014</p> |

|   |   |                          |    |           |      |
|---|---|--------------------------|----|-----------|------|
| Washida K, Ihara M, Tachibana H, Sekiguchi K, Kowa H, Kanda F, <u>Toda T.</u>   | Association of the ASCO classification with the executive function subscores of the Montreal Cognitive Assessment in patients with post-ischemic stroke.                                      | J Stroke Cerebrovasc Dis | 23 | 2250-2255 | 2014 |
| Saito F, Kanagawa M, Ikeda M, Hagiwara H, Masaki T, Ohkuma H, Katanosaka Y, Shimizu T, Sonoo M, <u>Toda T.</u> , Matsumura K.   | Overexpression of LARGE suppresses muscle regeneration via down-regulation of insulin-like growth factor 1 and aggravates muscular dystrophy in mice.   | Hum Mol Genet            | 23 | 4543-4558 | 2014 |
| Kanagawa M, Lu Z, Ito C, Matsuda C, Miyake K, <u>Toda T.</u>  | Contribution of dysferlin deficiency to skeletal muscle pathology in asymptomatic and severe dystroglycanopathy models: generation of a new model for fukuyama congenital muscular dystrophy. | Plos ONE                 | 9  | e106721   | 2014 |
| Nagata E, Kano H, Kato F, Yamaguchi R, Nakashima S, Takayama S, Kosaki R, Tonoki H, Mizuno S, Watanabe S, Yoshiura KI, Kosho T, Hasegawa T, Kimizuka M, Suzuki A, Shimizu K, Ohashi H, Haga N, Numabe H, Horii E, Nagai T, Yoshihashi H, Nishimura G, <u>Toda T.</u> , Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T. | Japanese founder duplications/triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex.               | Orphanet J Rare Dis      | 9  | 125       | 2014 |
| Matsuo H, Tomiyama H, Satake W, Chiba T, Onoue H, Kawamura Y, Nakayama A, Shimizu S, Sakiyama M, Funayama M, Nishioka K, Shimizu T, Kaida K, Kamakura K, <u>Toda T.</u> , <u>Hattori N.</u> , Shinomiya N.  | ABCG2 variant has opposing effects on onset ages of Parkinson's disease and gout.   | Ann Clin Transl Neurol   | 2  | 302-306   | 2015 |
| Ohtsuka Y, Kanagawa M, Yu CC, Ito C, Chiyo T, Kobayashi K, Okada T, Takeda S'I, <u>Toda T.</u>  | Fukutin is prerequisite to ameliorate muscular dystrophic phenotype by myofiber-selective LARGE expression.   | Sci Rep                  | 5  | 8316      | 2015 |
| Takahashi Y, Fukuda Y,  | ERBB4 mutations that disrupt  | Am J Hum Genet           | 93 | 900-905   | 2013 |

|  |   |               |     |           |      |
|--|---|---------------|-----|-----------|------|
| Yoshimura J, Toyoda A, Kurppa K, Moritoyo H, Belzil VV, Dion PA, Higasa K, Doi K, Ishiura H, Mitsui J, Date H, Ahsan B, Matsukawa T, Ichikawa Y, Moritoyo T, Ikoma M, Hashimoto T, Kimura F, <u>Murayama S</u> , Onodera O, <u>Nishizawa M</u> , Yoshida M, Atsuta N, <u>Sobue G</u> ; JaCALS, Fifita JA, Williams KL, Blair IP, Nicholson GA, Gonzalez-Perez P, Brown RH Jr, Nomoto M, Elenius K, Rouleau GA, Fujiyama A, Morishita S, Goto J, Tsuji S. | the neuregulin-ErbB4 pathway cause amyotrophic lateral sclerosis type 19.   |               |     |           |      |
| Iguchi Y, Katsuno M, Ikenaka K, Ishigaki S, <u>Sobue G</u> .   | Amyotrophic lateral sclerosis: an update on recent genetic insights.  | J Neurol      | 260 | 2917-2927 | 2013 |
| Takagi S, Iguchi Y, Katsuno M, Ishigaki S, Ikenaka K, Fujioka Y, Honda D, Niwa J, Tanaka F, Watanabe H, Adachi H, <u>Sobue G</u> .   | RNP2 of RNA recognition motif 1 plays a central role in the aberrant modification of TDP-43.  | PLoS One      | 8   | e66966    | 2013 |
| Honda D, Ishigaki S, Iguchi Y, Fujioka Y, Udagawa T, Masuda A, Ohno K, Katsuno M, <u>Sobue G</u> .   | The ALS/FTLD-related RNA-binding proteins TDP-43 and FUS have common downstream RNA targets in cortical neurons.  | FEBS Open Bio | 4   | 1-10      | 2013 |
| Fujioka Y, Ishigaki S, Masuda A, Iguchi Y, Udagawa T, Watanabe H, Katsuno M, Ohno K, <u>Sobue G</u> .  | FUS-regulated region- and cell-type-specific transcriptome is associated with cell selectivity in ALS/FTLD.   | Sci Rep       | 3   | 2388      | 2013 |
| Doi H, Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Matsumoto S, Kondo N, Miyazaki Y, Iida M, Tohnai G, Qiang Q, Tanaka F, Yanagawa T, Warabi E, Ishii T, <u>Sobue G</u> .   | p62/SQSTM1 differentially removes the toxic mutant androgen receptor via autophagy and inclusion formation in a spinal and bulbar muscular atrophy mouse model. | J Neurosci    | 33  | 7710-7727 | 2013 |
| Ikenaka K, Kawai K, Katsuno M, Huang Z, Jiang YM, Iguchi Y, Kobayashi K, Kimata T, Waza M, Tanaka F, Mori I, <u>Sobue G</u> .  | dnc-1/dynactin 1 knockdown disrupts transport of autophagosomes and induces motor neuron degeneration.  | PLoS One      | 8   | e54511    | 2013 |
| Kondo N, Katsuno M,  | Heat shock factor-1 influences  | Nat Commun    | 4   | 1405      | 2013 |

|   |  |                               |     |           |      |
|---|--|-------------------------------|-----|-----------|------|
| Adachi H, Minamiyama M, Doi H, Matsumoto S, Miyazaki Y, Iida M, Tohnai G, Nakatsuji H, Ishigaki S, Fujioka Y, Watanabe H, Tanaka F, Nakai A, <u>Sobue G.</u>  | pathological lesion distribution of polyglutamine-induced neurodegeneration.   |                               |     |           |      |
| Tsuiji H, Iguchi Y, Furuya A, Kataoka A, Hatsuta H, Atsuta N, Tanaka F, Hashizume Y, Akatsu H, <u>Murayama S, Sobue G,</u> Yamanaka K.  | Spliceosome integrity is defective in the motor neuron diseases ALS and SMA.   | EMBO Mol Med                  | 5   | 221-234   | 2013 |
| Nakamura R, Atsuta N, Watanabe H, Hirakawa A, Watanabe H, Ito M, Senda J, Katsuno M, Tanaka F, Izumi Y, Morita M, Ogaki K, Taniguchi A, Aiba I, Mizoguchi K, Okamoto K, <u>Hasegawa K, Aoki M,</u> Kawata A, Abe K, Oda M, Konagaya M, Imai T, Nakagawa M, Tsuji S, Kaji R, Nakano I, <u>Sobue G.</u> | Neck weakness is a potent prognostic factor in sporadic amyotrophic lateral sclerosis patients.  | J Neurol Neurosurg Psychiatry | 84  | 1365-1371 | 2013 |
| Iguchi Y, Katsuno M, Niwa J, Takagi S, Ishigaki S, Ikenaka K, Kawai K, Watanabe H, Yamanaka K, Takahashi R, Misawa H, Sasaki S, Tanaka F, <u>Sobue G.</u>   | Loss of TDP-43 causes age-dependent progressive motor neuron degeneration.   | Brain                         | 136 | 1371-1382 | 2013 |
| Riku Y, Watanabe H, Yoshida M, Tatsumi S, Mimuro M, Iwasaki Y, Katsuno M, Iguchi Y, Masuda M, Senda J, Ishigaki S, Udagawa T, <u>Sobue G.</u>   | Lower Motor Neuron Involvement in TAR DNA-Binding Protein of 43 kDa-Related Frontotemporal Lobar Degeneration and Amyotrophic Lateral Sclerosis. | JAMA Neurol                   | 71  | 172-179   | 2014 |
| Itokawa K, Sekine T, Funayama M, Tomiyama H, Fukui M, Yamamoto T, Tamura N, Matsuda H, <u>Hattori N, Araki N.</u>   | A case of $\alpha$ -synuclein gene duplication presenting with head-shaking movements.   | Mov Disord                    | 28  | 384-387   | 2013 |
| Ogaki K, Li Y, Takanashi M, Ishikawa KI, Kobayashi T, Nonaka T, Hasegawa M, Kishi M, Yoshino H, Funayama M, Tsukamoto T, Shioya K, Yokochi M, Imai  | Analyses of the MAPT, PGRN, and C9orf72 mutations in Japanese patients with FTL, PSP, and CBS.   | Parkinsonism Relat Disord     | 19  | 15-20     | 2013 |

|  |   |                           |     |                 |      |
|--|---|---------------------------|-----|-----------------|------|
| H, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, Motoi Y, Tomiyama H, <u>Hattori N.</u>  |   |                           |     |                 |      |
| Matsui H, Sato F, Sato S, Koike M, Taruno Y, Saiki S, Funayama M, Ito H, Taniguchi Y, Uemura N, Toyoda A, Sakaki Y, Takeda S, Uchiyama Y, <u>Hattori N,</u> Takahashi R.     | ATP13A2 deficiency induces a decrease in cathepsin D activity, fingerprint-like inclusion body formation, and selective degeneration of dopaminergic neurons. | FEBS Lett                 | 587 | 1316-1325       | 2013 |
| Li Y, Sekine T, Funayama M, Li L, Yoshino H, Nishioka K, Tomiyama H, <u>Hattori N.</u>   | Clinicogenetic study of GBA mutations in patients with familial Parkinson's disease.  | Neurobiol Aging           | 35  | 935.e3-8        | 2014 |
| Wu Z, Sawada T, Shiba K, Liu S, Kanao T, Takahashi R, <u>Hattori N,</u> Imai Y, Lu B.  | Tricornered/NDR kinase signaling mediates PINK1-directed mitochondrial quality control and tissue maintenance.  | Genes Dev                 | 27  | 157-162         | 2013 |
| Yamashita C, Tomiyama H, Funayama M, Inamizu S, Ando M, Li Y, Yoshino H, Araki T, Ichikawa T, Ehara Y, Ishikawa K, Mizusawa H, <u>Hattori N.</u>                             | The evaluation of polyglutamine repeats in autosomal dominant Parkinson's disease.  | Neurobiol Aging           | 35  | 1779.<br>e17-21 | 2014 |
| Nishioka K, Funayama M, Vilariño-Güell C, Ogaki K, Li Y, Sasaki Y, Kokubo Y, Kuzuhara S, Kachergus JM, Cobb SA, Takahashi H, Mizuno Y, Farrer MJ, Ross OA, <u>Hattori N.</u> | <i>EIF4G1</i> gene mutations are not a common cause of Parkinson's disease in the Japanese population.  | Parkinsonism Relat Disord | 20  | 659-661         | 2014 |
| Shen Q, Yamano K, Head BP, Kawajiri S, Cheung JT, Wang C, Cho JH, <u>Hattori N,</u> Youle RJ, van der Bliek AM.  | Mutations in Fis1 disrupt orderly disposal of defective mitochondria.   | Mol Biol Cell             | 25  | 145-159         | 2014 |
| Furuya N, Ikeda SI, Sato S, Soma S, Ezaki J, Trejo JA, Takeda-Ezaki M, Fujimura T, Arikawa-Hirasawa E, Tada N, Komatsu M, Tanaka K, Kominami E, <u>Hattori N,</u> Ueno T.    | PARK2/Parkin-mediated mitochondrial clearance contributes to proteasome activation during slow-twitch muscle atrophy via NFE2L1 nuclear translocation.        | Autophagy                 | 10  | 631-641         | 2014 |
| Izumi R, Niihori T, Aoki Y, Suzuki N, Kato M, Warita H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Abe K, Nakayama K, <u>Aoki M,</u> Matsubara Y.                     | Exome sequencing identifies a novel TTN mutation in a family with hereditary myopathy with early respiratory failure.   | J Hum Genet               | 58  | 259-266         | 2013 |

|   |   |                           |     |           |      |
|---|---|---------------------------|-----|-----------|------|
| Adachi T, Kitayama M, Wada-Isoe K, Nakano T, <u>Nakashima K.</u>  | Autopsy-confirmed progressive supranuclear palsy with decreased uptake of metaiodobenzylguanidine.  | Clin Neurol Neurosurg     | 115 | 1555-1557 | 2013 |
| Tanaka K1, Wada-Isoe K, Nakashita S, Yamamoto M, <u>Nakashima K.</u>  | Impulsive compulsive behaviors in Japanese Parkinson's disease patients and utility of the Japanese version of the Questionnaire for Impulsive–Compulsive Disorders in Parkinson's disease. | J Neurol Sci              | 331 | 76-80     | 2013 |
| Ouchi H, Toyoshima Y, Tada M, Oyake M, Aida I, Tomita I, Satoh A, Tsujihata M, Takahashi H, <u>Nishizawa M,</u> Shimohata T.  | Pathology and sensitivity of current clinical criteria in corticobasal syndrome.  | Mov Disord                | 29  | 238-244   | 2014 |
| Kanazawa M, Tada M, Onodera O, Takahashi H, <u>Nishizawa M,</u> Shimohata T.  | Early clinical features of patients with progressive supranuclear palsy with predominant cerebellar ataxia.   | Parkinsonism Relat Disord | 19  | 1149-1151 | 2013 |
| Funabe S, Takao M, Saito Y, Hatsuta H, Sugiyama M, Ito S, Kanemaru K, Sawabe M, Arai T, <u>Mochizuki H,</u> <u>Hattori N,</u> <u>Murayama S.</u>  | Neuropathologic analysis of Lewy- related alpha-synucleinopathy in olfactory mucosa.  | Neuropathology            | 33  | 47-58     | 2013 |
| Nonaka T, Masuda-Suzukake M, Arai T, Hasegawa Y, Akatsu H, Obi T, Yoshida M, <u>Murayama S,</u> Mann D. M, Akiyama H and Hasegawa M.  | Prion-like Properties of Pathological TDP-43 Aggregates from Diseased Brains.   | Cell Rep                  | 4   | 124-134   | 2013 |
| Kakuda N, Akazawa K, Hatsuta H, <u>Murayama S,</u> Ihara Y. The Japanese Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative.   | Suspected limited efficacy of $\gamma$ -secretase modulators.   | Neurobiol Aging           | 34  | 1101-1104 | 2013 |
| Fujita K, Harada M, Sasaki M, Yuasa T, Sakai K, Hamaguchi T, Sanjo N, Shiga Y, Satoh K, Atarashi R, Shirabe S, Nagata K, Maeda T, <u>Murayama S,</u> Izumi Y, Kaji R, Yamada M, Mizusawa H. | Multicentre multiobserver study of diffusion-weighted and fluid-attenuated inversion recovery MRI for the diagnosis of sporadic Creutzfeldt Jakob disease.                                  | BMJ Open Journal          | 2   | e000649   | 2014 |
| Yasuda T, Nakata Y, Choong CJ, <u>Mochizuki H.</u>  | Neurodegenerative changes initiated by presynaptic  | Transl Neurodegeneration  | 7   | 1-5       | 2013 |

|                              |   |                        |          |           |      |
|------------------------------|---|------------------------|----------|-----------|------|
|                              | dysfunction.  |                        |          |           |      |
| 久我敦, 金川基, 戸田達史               | 【筋疾患 update】 $\alpha$ ジストログリカン異常症   | BRAIN and NERVE        | 63 巻 11号 | 1189-1195 | 2011 |
| 金川基, 戸田達史                    | 【筋ジストロフィーの分子病態から治療へ】福山型筋ジストロフィー症の成因                                       | 生体の科学                  | 62 巻 2号  | 91-94     | 2011 |
| 戸田達史                         | 国際共同研究におけるGenome-Wide Association Study(GWAS)                             | Medical Science Digest | 37 巻 9号  | 346-347   | 2011 |
| 戸田達史, 佐竹渉                    | 【パーキンソン病発症のメカニズム】パーキンソン病の分子遺伝学 ゲノム関連解析研究                                  | BIO Clinica            | 26 巻 8号  | 701-705   | 2011 |
| 戸田達史                         | 【変わりゆくパーキンソン病診療 早期診断から進行期患者の治療まで】孤発性パーキンソン病の分子病態機序はどこまで解明されたか             | 内科                     | 107 巻 5号 | 759-766   | 2011 |
| 中下聡子, 和田健二, 足立芳樹, 渡辺保裕, 中島健二 | 多発性の脳微小出血を認めたパーキンソンニズム二次性レストレッグス症候群について                                   | 神経内科                   | 74巻3号    | 324-326   | 2011 |
| 和田健二, 中島健二                   | レビー小体型認知症   | 臨床と研究                  | 88巻6号    | 657-660   | 2011 |
| 古和久典, 瀧川洋史, 野村哲志, 安井建一, 中島健二 | Parkinson病患者における葉酸・ビタミンB12補充療法による高ホモシステイン血漿は正効果の臨床薬理学的検討—栄養障害関連因子の検討を含めて— | 臨床薬理の進歩                | 32号      | 46-52     | 2011 |
| 和田健二, 田中健一郎, 中島健二            | レビー小体型認知症(DLB)・認知症を伴うパーキンソン病(PDD)の治療                                      | Geriatric Medicine     | 49巻7号    | 787-794   | 2011 |
| 谷口(池田)真理子, 小林千浩, 戸田達史        | MEDICAL TOPICS(第42回)福山型筋ジストロフィーのスプライシング異常に対するアンチセンス治療(解説)                 | THE LUNG-perspectives  | 20 巻 2号  | 186-191   | 2012 |
| 戸田達史, 谷口(池田)真理子, 小林千浩        | 【遺伝性筋疾患の新たな治療戦略】福山型筋ジストロフィーの新たな病態とアンチセンス療法                                | 神経内科                   | 76 巻 4号  | 361-366   | 2012 |
| 佐竹 渉, 戸田 達史                  | 【神経変性疾患のゲノム・遺伝学研究】孤発性パーキンソン病のリスク遺伝子(解説/特集)                                | Dementia Japan         | 26 巻 2号  | 155-162   | 2012 |
| 戸田達史, 谷口(池田)真理子, 小林千浩        | 【神経筋疾患の分子標的治療開発】福山型筋ジストロフィーの分子標的治療  | BIO Clinica            | 27 巻 10号 | 925-929   | 2012 |
| 大塚 喜久, 安井 直子, 関口 兼司, 古和 久朋,  | 骨格筋でのみアミロイドの沈着を確認しえたアミロイ  | 臨床神経学                  | 52 巻 10号 | 739-743   | 2012 |

|                            |  |  |              |           |      |
|----------------------------|--|--|--------------|-----------|------|
| 西野 一三, 苅田 典生,<br>戸田 達史     | ドーシスの1例  |  |              |           |      |
| 谷口(池田)真理子, 小林<br>千浩, 戸田 達史 | 福山型筋ジストロフィーの<br>病的スプライシング異常と<br>アンチセンス療法   | 実験医学                                   | 30 巻 6 号     | 950-953   | 2012 |
| 谷口(池田)真理子, 戸田<br>達史        | 福山型先天性筋ジストロフ<br>ィーの発症機序と治療戦略   | 細胞                                     | 44 巻 14<br>号 | 598-602   | 2012 |
| 久我 敦, 戸田 達史                | 筋疾患の身体症状と認知症<br>状  | モダンフィジシャ<br>ン<br>(Modern<br>Physician) | 33 巻 1<br>号  | 103-107   | 2012 |
| 戸田 達史                      | 【次世代シーケンサーによ<br>る神経変性疾患の解析と展<br>望】 パーソナルゲノム研究<br>と神経疾患 overview  | BRAIN and NERVE                        | 65 巻 3 号     | 227-234   | 2013 |
| 佐竹 渉, 戸田 達史                | 【ゲノム多様性と疾患】 ゲ<br>ノム多様性と神経変性疾患  | 細胞                                     | 45 巻 3 号     | 120-123   | 2013 |
| 戸田 達史                      | 各種疾患 神経筋疾患 福<br>山型筋ジストロフィーの分<br>子病態と治療(解説)   | Annual Review 神経                       | 2013 巻       | 238-245   | 2013 |
| 富施 敦仁, 深江 治郎,<br>服部 信孝     | 遺伝子工学からの恩恵<br>iPS 細胞の誕生と再生医療<br>への応用   | BIO Clinica                            | 27           | 705-709   | 2012 |
| 船山 学, 服部 信孝                | 遺伝子工学からの恩恵 連<br>鎖解析、疾患遺伝子の探索<br>パーキンソン病発見の経緯   | BIO Clinica                            | 27           | 294-297   | 2012 |
| 佐藤 栄人, 服部 信孝               | 【ミトコンドリア病-up to<br>date】 神経疾患、老化とミ<br>トコンドリア異常 パーキ<br>ンソン病   | Clinical<br>Neuroscience               | 30           | 1047-1050 | 2012 |
| 西岡 健弥, 服部 信孝               | 【神経科学新章!脳疾患の<br>バイオマーカーとオプトジ<br>ェネティクス】 (第1部<br>)Biomarker $\alpha$ -シヌクレ<br>インを中心としたパーキン<br>ソン病研究の現状と課題 | 実験医学                                   | 30           | 2563-2567 | 2012 |
| 船山 学, 服部 信孝                | 【パーキンソン病医学・医<br>療の最前線】 (第1部) 基礎<br>編 遺伝子研究からわかつ<br>たこと   | Progress in<br>Medicine                | 32           | 1167-1172 | 2012 |
| 野村哲志, ほか                   | Restless legs syndrome の<br>病態   | 神経内科                                   | 76           | 19-23     | 2012 |
| 野村哲志, ほか                   | Restless legs 症候群の疫<br>学   | 神経治療                                   | 29           | 81-84     | 2012 |
| 中島健二                       | 歩行失行とすくみ足歩行  | Clinical<br>Neuroscience               | 30           | 544-545   | 2012 |
| 田中健一郎, ほか                  | 長期間のせん望状態により<br>多様な精神症状を呈したと<br>考えられた若年発症<br>Parkinson病の1例   | 神経治療学                                  | 29           | 441-444   | 2012 |
| 和田健二, ほか                   | パーキンソン病における軽<br>度認知障害  | BRAIN and NERVE                        | 54           | 1365-1375 | 2012 |
| 中島健二                       | パーキンソン病の身体症状<br>と認知症状  | Modern physician                       | 33           | 86-88     | 2013 |



|  |  |                                 |         |           |      |
|--|--|---------------------------------|---------|-----------|------|
| 中島健二、ほか  | 進行性核上性麻痺 (PSP) およびその亜型   | Medical Practice                | 30      | 60-63     | 2013 |
| 中島健二   | 多彩な症状を示すパーキンソン病  | Medical Practice                | 29      | 2160      | 2013 |
| 村山繁雄, Seung-Jae Lee, 武田篤, 鈴木則宏   | パーキンソン病はプリオン病か? - シヌクレイノパチーの細胞間移行 - (座談会)  | Frontiers in Parkinson Disease. | 5 (1)   | 5-13      | 2012 |
| 村山繁雄, 齊藤祐子   | 【アルツハイマー病-先制医療に向けての展開】アルツハイマー病と脳老化の病理学   | カレントセラピー                        | 30 (4)  | 320-325   | 2012 |
| 村山繁雄, 齊藤祐子   | アルツハイマー病と脳老化の病理学-特集 今, 認知症にどう向き合うか.  | 内科                              | 109 (5) | 840-845   | 2012 |
| 村山繁雄, 高尾昌樹, 初田裕幸, 齋藤祐子   | 6. ブレインバンク 第1部 病理解剖の進め方, 切り出し方法など c. 特殊な部位, 手技, 検体保存                                     | 病理と臨床【臨時増刊号】                    | 30      | 103-109   | 2012 |
| 村山繁雄, 齊藤祐子   | 第1部: 基礎編 パーキンソン病の神経病理 up to date   | Progress in Medicine            | 32 (6)  | 1161-1165 | 2012 |
| 村山繁雄, 齊藤祐子   | タウ蛋白と免疫染色  | 検査と技術                           | 40 (8)  | 749-751   | 2012 |
| 村山繁雄, 齊藤祐子, 丹羽真一   | 第II部 4章 新しい臨床研究の技術とプロジェクト展開 2. 精神・神経疾患研究のためのブレインバンク                                      | 実験医学                            | 30 (13) | 146-155   | 2012 |
| 高尾昌樹, 村山繁雄, 美原盤, 吉田洋二  | バイオバンク構築における病理の役割【共同研究の機転として機能する我が国のバイオバンクの実例】ブレインバンクの現状, 高齢者ブレインバンク, 美原記念病院ブレインバンクの経験から | 病理と臨床                           | 30 (6)  | 635-645   | 2012 |
| 高橋英気, 望月英明, 井藤英喜, 筑井恵美子, 加藤貴行, 鄭仁熙, 徳丸阿耶, 山川通隆, 安藝良一, 沢辺元司, 高尾昌樹, 新井富生, 村山繁雄 | 膿瘍との鑑別が困難であった肺腫瘍・転移性脳腫瘍の1例   | 内科                              | 110 (3) | 469-480   | 2012 |
| 沢辺元司, 新井富生, 村山繁雄, 清水孝彦, 戸田行総, 古田耕, 増井徹                                       | バイオバンク構築における病理の役割【共同研究の起点として機能する我が国のバイオバンク】東京都健康長寿医療センターの病理由来組織バンクおよび日本における組織バンクの課題      | 病理と臨床                           | 30 (6)  | 624-628   | 2012 |
| 砂川昌子, 増田義重, 沢辺元司, 足立正, 徳丸阿耶, 井藤英喜, 川田真幹, 稲松孝思, 村山繁雄, 初田裕幸                    | -CPC- 4年間, 経管栄養をした高度認知症の1例   | Geriatric Medicine              | 50 (5)  | 653-662   | 2012 |
| 神谷久雄, 村山繁雄, 舟邊さやか, 齊藤祐子, 福田隆浩  | 薬剤性パーキンソン症状との鑑別が問題となった軽度認知障害の87歳男性   | BRAIN and NERVE                 | 64 (12) | 1435-1442 | 2012 |
| 長谷川一子, 久野貞子, 服部信孝, 山本光利, 古和久幸, 鍵村達夫, 吉富幹雄,                                   | パーキンソン病の振戦と抑うつ症状に対するプラミペキソールの効果-徐放剤と   | THERAPEUTIC RESEARCH            | 33      | 917-927   | 2012 |

|   |  |   |          |           |      |
|---|--|---|----------|-----------|------|
| 水野美邦, 日本プラミペキソール研究会                                   | 速放剤の第III相試験のサブ解析   |   |          |           |      |
| 長谷川一子, 堀内恵美子, 横山照夫, 釣木澤尚実, 松井利浩                       | 二次性(免疫・アレルギー疾患) restless legs syndrome   | 神経内科                                    | 76       | 43-48     | 2012 |
| 長谷川一子   | 非運動症状早期発見は早期治療につながるか?  | Brain and Nerve                         | 64       | 455-461   | 2012 |
| 長谷川一子   | Restless legs syndromeとAkathisia   | clinical Neuroscience                   | 30       | 546-548   | 2012 |
| 長谷川一子   | パーキンソン病治療ガイドライン2011  | 調剤と情報                                   | 18       | 57-64     | 2012 |
| 長谷川一子   | パーキンソン病治療の開始方法   | Progress in Medicine 特集パーキンソン病医学・医療の最前線 | 32       | 73-77     | 2012 |
| 長谷川一子   | パーキンソン病内科治療の最近の動向  | 脳神経外科ジャーナル                              | 21       | 758-7764  | 2012 |
| 長谷川一子   | 中枢弛緩薬  | Medicina                                | 46       | 250-253   | 2012 |
| 坪井義夫, 長谷川一子, 齋木英資, Jose A Obeso                       | パーキンソン病治療における新たな治療戦略:CDSの可能性   | Pharma Medica                           | 30       | 146-151   | 2012 |
| 長谷川一子   | 実地医科の薬物療法の基本ー薬の選択と使用の指針ー   | Medical Practice                        | 30       | 16-27     | 2012 |
| 長谷川一子   | 神経疾患治療ノート ハンチントン病・chorea-acanthocytosis・発作性舞蹈病   | clinical Neuroscience                   | 30       | 349-351   | 2012 |
| Mochizuki H, Choong CJ, Yasuda T                      | The promises of stem cells: stem cell therapy for movement disorders.                      | Parkinsonism Relat Disord               | 20       | 5128-5131 | 2014 |
| 戸田 達史, 佐竹 渉   | 孤発性パーキンソン病の遺伝について  | 運動障害                                    | 22 巻 2 号 | 31-37     | 2013 |
| 戸田 達史, 谷口 真理子, 金川 基, 小林 千浩                            | 福山型筋ジストロフィー 遺伝子・病態の解明、分子標的治療を目指して  | 生化学                                     | 85 巻 4 号 | 253-260   | 2013 |
| 上中 健, 濱口 浩敏, 関口 兼司, 古和 久朋, 苅田 典生, 戸田 達史               | Reversible cerebral vasoconstriction syndrome (RCVS) による脳梗塞をきたした全身性エリテマトーデス・抗リン脂質抗体陽性患者の1例 | 臨床神経学                                   | 53 巻 4 号 | 283-286   | 2013 |
| 宮脇 統子, 関口 兼司, 安井 直子, 上田 健博, 苅田 典生, 戸田 達史              | SCA8 遺伝子のCTA/CTGリピート数増大をみとめた若年性パーキンソニズムの1例   | 臨床神経学                                   | 53 巻 4 号 | 278-282   | 2013 |
| 吉田 邦広, 大畑 尚子, 武藤 香織, 土屋 敦, 澤田 甚一, 狭間 敬憲, 池田 修一, 戸田 達史 | 神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査  | 臨床神経学                                   | 53 巻 5 号 | 337-344   | 2013 |
| 望月 秀樹, 戸田 達史, Wszolek Zbigniew K., 高橋 良輔, 坪井 義夫       | パーキンソン病遺伝子に関する最新の知見  | Frontiers in Parkinson Disease          | 6 巻 2 号  | 61-67     | 2013 |

|                           |   |                           |                         |           |      |
|---------------------------|---|---------------------------|-------------------------|-----------|------|
| 小林 千浩, 戸田 達史              | 【検査値を読む 2013】 遺伝子・染色体検査 先天性遺伝子検査 福山型筋ジストロフィー遺伝子   | 内科                        | 111 巻<br>6 号            | 1087      | 2013 |
| 戸田 達史                     | 【サルコペニアとアンチエイジング】 筋肉研究の最前線 筋ジストロフィー   | アンチ・エイジング<br>医学           | 9 巻 4 号                 | 541-547   | 2013 |
| 佐竹 渉, 戸田 達史               | 【神経・精神疾患診療マニュアル】 神経・精神疾患の動向 神経疾患と遺伝子  | 日本医師会雑誌                   | 142 巻<br>特別 2           | S38-S39   | 2013 |
| 戸田 達史                     | 【パーキンソン病診療の新しい展開】 パーキンソン病の臨床遺伝学   | Mebio                     | 30 巻<br>11 号            | 17-22     | 2013 |
| 佐竹 渉, 戸田 達史               | 【遺伝子・再生医療研究から学ぶパーキンソン病】 PARK 遺伝子研究の現状 【RAB7L1 (PARK16)】 ゲノムワイド関連解析からの知見とさらなる孤発性パーキンソン病遺伝子の発見へ向けて PARK16、BST1、 $\alpha$ -synuclein、LRRK2、Tau | 医学のあゆみ                    | 247 巻<br>10 号           | 1075-1082 | 2013 |
| 上田 健博, 戸田 達史              | 【神経症候群 (第 2 版) -その他の神経疾患を含めて-】 変性疾患 錐体外路系疾患 パーキンソニズムを主とする疾患 家族性パーキンソン病 優性遺伝性パーキンソン症候群 4 番染色体に連鎖する遺伝性パーキンソン病 (PARK1、PARK4、PARK5)             | 日本臨床<br>別冊神経症候群 II        | 別冊                      | 69-72     | 2014 |
| 戸田 達史                     | ゴーシェ病の多様性   | Medical Science<br>Digest | 40 巻<br>12 号            | 562-563   | 2014 |
| 戸田 達史                     | 医学と医療の最前線 筋ジストロフィー治療の新しい展開  | 日本内科学会雑誌                  | 第 103 巻<br>第 11 号<br>別冊 | 2820-2828 | 2014 |
| 戸田 達史                     | 福山型筋ジストロフィー 仕組みの解明 治療法開発  | 関西実験動物研究会<br>会報           | 36 号                    | 83        | 2014 |
| 長谷川一子, 石田篤子,<br>加藤睦子, 原輝文 | パーキンソン病患者を対象としたロピニロール塩酸塩錠 (レキップ錠) の長期使用に関する特定使用成績調査   | Progress in<br>Medicine   | 33                      | 929-955   | 2013 |
| 長谷川一子                     | パーキンソン病の病態に合わせた薬の選択と使い方   | ファルマシア                    | 49                      | 844-848   | 2013 |

|       |  |  |    |         |      |
|-------|--|--|----|---------|------|
| 長谷川一子 | restless legs syndrome                                 | Clinical neuroscience                      | 31 | 1325-27 | 2013 |
| 長谷川一子 | 進行期の患者さんに伝えたいパーキンソン病の治療と自己管理の基本                        | マックス                                       | 41 | 1-5     | 2013 |
| 長谷川一子 | パーキンソン病の非運動症状  | 難病と在宅ケア                                    | 19 | 33-36   | 2013 |
| 長谷川一子 | ジストニアの定義と分類  | 神経症候群 (第2版) —その他の神経疾患を含めて—日本臨床 新領域別症候群シリーズ | 27 | 201-206 | 2014 |
| 長谷川一子 | Huntington 病と認知障害「症候性 dementia」                        | 神経内科                                       | 80 | 24-33   | 2014 |
| 長谷川一子 | Neurodegeneration with brain iron accumulation-1 NBIA1 | 神経症候群 (第2版) —その他の神経疾患を含めて—日本臨床 新領域別症候群シリーズ | 27 | 284-288 | 2014 |
| 長谷川一子 | 新規ドパミンアゴニストと既存薬の使い分け。「進化するパーキンソン病診療」                   | Progress in Medicine                       | 34 | 49-53   | 2014 |
| 長谷川一子 | ドパミンアゴニスト徐放性製剤の使い方とその治療戦略                              | Pharma Medica                              | 32 | 80-85   | 2014 |