

-放射線災害医療の国際教育拠点 確立に向けた機関連携事業-	渡辺聡, 朝重耕一, 吉浦孝一郎, 三嶋博之, 木下晃	第10回広島大学 -長崎大学連携 研究事業カンフ ァランス	2014年5月31 日	国内
家族性肺がんにおける新規責任遺 伝子の同定 IDEntIFICAtIon oF NoEl MutAtIons In PATIEnts wItH SATB2 GEnE MutAtIon SynDromE wItHout Multiple ODontom	朝重耕一, 渡辺聡, 三嶋博之, 木下晃, 松本桂太郎, 及川将弘, 宮崎拓郎, 土谷智史, 山崎直哉, 福島喜代康, 永安武, 吉浦孝一郎	第59回日本人類 遺伝学会	2014年11月19 日~22日	国内
多発性歯牙腫合併症例を含む SATB2 遺伝子変異症候群の新規変 異の同定	三嶋博之, 菊入崇, 三古谷忠, 木下晃, 吉浦孝一郎	第59回日本人類 遺伝学会	2014年11月19 日~22日	国内
DDPCRを用い他MCCunE-AlBrIGHt症 候群のGNASモザイク変異検出の試 み	渡辺聡, 伊達木澄人, 中富明子, 木下晃, 朝重耕一, 木下英一, 三嶋博之, 森内浩幸, 吉浦孝一郎	第59回日本人類 遺伝学会	2014年11月19 日~22日	国内
PAnIC障害多発家系例に対する ExomE解析. THE molECular AnAlYsIs oF FAmIIIAl PAnIC DisorDEr.	森本芳郎, 小野慎治, 森貴俊, 黒滝直弘, 吉浦孝一郎, 小澤寛樹	第59回日本人類 遺伝学会	2014年11月19 日~22日	国内
母体血漿中への妊娠関連胎盤特 異的mICroRNAの流入量および分娩 後の消失速度と陣痛との関連につ いて. EFFECt oF lABor on plAsmA ConCEntrAtIons AnD postpArtum ClEARAnCE oF prEGnAnCy-AssoCIAtED, plAsmA-spECIFIC mICroRNA	森崎慎太郎, 三浦清徳, 東島 愛, 阿部修平, 三浦生子, 長谷川ゆり, 吉田敦, 金内優典, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第59回日本人類 遺伝学会	2014年11月19 日~22日	国内

母体血と比較して胎児血で高発現する mICRoRNA の同定. IDEntIFICAtIon oF HIGHly ExprEssED mICRoRNAs In FEtAl BlooD CElls CompArED mAtErnAl BlooD CElls.	東島愛, 三浦清徳, 三嶋博之, 木下晃, 塚本大空, 阿部修平, 長谷川ゆり, 吉田敦, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014 年 11 月 19 日 ~ 22 日	国内
母体血漿中 mIR-517A および mIR518B は前置胎盤に対する帝王 切開時の出血量に関連する. mIR-517A AnD mIR518B In mAtErnAl plAsmA As A prEDICtIvE mArKEr For tHE HEmorrHAGE volumE In plACEntA prEvIA At DElIvEry	長谷川ゆり, 三浦清徳, 東島愛, 阿部修平, 三浦生子, 吉田敦, 金内優典, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014 年 11 月 19 日 ~ 22 日	国内
母体血漿中 CEll-FrEE mICRoRNA 流 入量と母体の BoDy mAss InDEX お よび新生児出生体重との関連. CIrCulAtInG IEvElS oF mAtErnAl plAsmA CF-mIR-21 ArE AssoCIAtED wItH mAtErnAl BoDy mAss InDEX AnD nEonAtAl BIrtH wEIGHt	瀧直樹, 三浦清徳, 東島愛, 長谷川ゆり, 阿部修平, 三浦生子, 村上優子, 三嶋博之, 木下晃, 金内優典, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014 年 11 月 19 日 ~ 22 日	国内
相胎間輸血症候群発症予測におけ る母胎血漿中胎盤特異的 CEll-FrEE mRNA の有用性に関する 検討. PrEDomInAntly plACEntA-ExprEssED mRNAs In mAtErnAl plAsmA As prEDICtIvE mArKErs For twIn-twIn trAnsFusion synDromE	村上優子, 三浦清徳, 東島愛, 長谷川ゆり, 阿部修平, 三浦生子, 三嶋博之, 木下晃, 金内優典, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014 年 11 月 19 日 ~ 22 日	国内

NILM/ASC-US 例における HPV-16 単 独感染群と HPV-52 単独感染群の細 胞診所見の変化. SInGLE HumAn pApIllomAvIrus 16 or 52 InFEctIon AnD lAtEr CytoloGICAL FlInDInGs In JApAnEsE womEn wItH NILM or ASC-US	阿部修平, 三浦清徳 , 三浦生子, 山崎健太郎, 長谷川ゆり, 東島愛, 吉田敦, 金内優典, 吉浦孝一郎, 増崎英明	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014 年 11 月 19 日 ~ 22 日	国内
---	--	--------------------	----------------------------	----

## 2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所 (学会誌・雑誌等名)	発表した時期	国内・ 外の別
Heterozygous mutations in cyclic AMP phosphodiesterase-4D (PDE4D) and protein kinase A (PKA) provide new insights into the molecular pathology of acrodysostosis. Cell Signal	Kaname T, Ki CS, Niikawa N, Baillie GS, Day JP, Yamamura KI, Ohta T, Nishimura G, Mastuura N, Kim OH, Sohn YB, Kim HW, Cho SY, Ko AR, Lee JY, Kim HW, Ryu SH, Rhee H, Yang KS, Joo K, Lee J, Kim CH, Cho KH, Kim D, Yanagi K, Naritomi K, Yoshiura KI, Kondoh T, Nii E, Tonoki H, Houslay MD, Jin DK	Cell Signal	2014	国外

<p>Japanese founder duplications/triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex</p>	<p>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, Toda T, Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T</p>	<p>Orphanet J Rare Dis</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>JApAnEsE FounDEr DupLIcAtIons/trIpLIcAtIons InvolvInG BHLHA9 ArE AssoCIAtED wItH splIt-HAnD/Foot mAIFormAtIon wItH or wItHout lonG BonE DEFICIEnCy AnD Gollop-WolFGAnG ComplEx</p>	<p>3. Miura K, Morisaki S, Abe S, Higashijima A, Hasegawa Y, Miura S, Tateishi S, Mishima H, Yoshiura K, Masuzaki H</p>	<p>Orphanet J Rare Dis</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>

<p>CiRculAtInG lEvEls oF mAtErnAl plAsmA CEll-FrEE prEGnAnCy-AssoCIAtED plACEntA-spECIFIC mICroRNAs ArE AssoCIAtED wItH plACEntAl wEIGHt</p>	<p>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, Toda T, Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T.</p>	<p><i>Orphanet J. Rare Dis.</i></p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>Circulating levels of maternal plasma cell-free pregnancy-associated placenta-specific microRNAs are associated with placental weight.</p>	<p>Miura K, Morisaki S, Abe S, Higashijima A, Hasegawa Y, Miura S, Tateishi S, Mishima H, Yoshiura K, Masuzaki H.</p>	<p><i>Placenta</i></p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>Clinical applications of analysis of plasma circulating complete hydatidiform mole pregnancy-associated miRNAs in gestational trophoblastic neoplasia: A preliminary investigation.</p>	<p>Miura K, Hasegawa Y, Abe S, Higashijima A, Miura S, Mishima H, Kinoshita A, Kaneuchi M, Yoshiura K, Masuzaki H.</p>	<p><i>Placenta</i></p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>Genome-wide association study of HPV-associated cervical cancer in Japanese women.</p>	<p>Miura K, Mishima H, Kinoshita A, Hayashida C, Abe S, Tokunaga K, Masuzaki H, Yoshiura KI.</p>	<p><i>J. Med. Virol.</i></p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>

ABCC11/MRP8 Expression in the Gastrointestinal Tract and a Novel Role for Pepsinogen Secretion.	Matsumoto H, Tsuchiya T, Yoshiura K, Hayashi T, Hidaka S, Nanashima A, Nagayasu T.	<i>Acta. Histochem. Cytochem.</i>	2014	国外
De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome.	Tsurusaki Y, Koshimizu E, Ohashi H, Phadke S, Kou I, Shiina M, Suzuki T, Okamoto N, Imamura S, Yamashita M, Watanabe S, Yoshiura K, Kodera H, Miyatake S, Nakashima M, Saitsu H, Ogata K, Ikegawa S, Miyake N, Matsumoto N.	<i>Nat. Commun.</i>	2014	国外
Predominantly placenta-expressed mRNAs in maternal plasma as predictive markers for twin-twin transfusion syndrome.	Miura K, Higashijima A, Miura S, Mishima H, Yamasaki K, Abe S, Hasegawa Y, Kaneuchi M, Yoshida A, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H.	<i>Prenat. Diagn.</i>	2014	国外
Single human papillomavirus 16 or 52 infection and later cytological findings in Japanese women with NILM or ASC-US.	Abe S, Miura K, Kinoshita A, Mishima H, Miura S, Yamasaki K, Hasegawa Y, Higashijima A, Jo O, Yoshida A, Kaneuchi M, Yoshiura K, Masuzaki H.	<i>J. Hum. Genet.</i>	2014	国外
Transforming growth factor beta1 (TGFβ1) polymorphisms and breast cancer risk.	Amani D, Khalilnezhad A, Ghaderi A, Niikawa N, Yoshiura KI. 2014 May;	<i>Tumour Biol.</i>	2014	国外

Identification of endometrioid endometrial carcinoma-associated microRNA in tissue and plasma.	Tsukamoto O, Miura K, Mishima H, Abe S, Kaneuchi M, Higashijima A, Miura S, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H.	<i>Gynecol. Oncol.</i>	2014	国外
--	--	------------------------	------	----

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kaname T, Ki CS, Niikawa N, Baillie GS, Day JP, Yamamura KI, Ohta T, Nishimura G, Mastuura N, Kim OH, Sohn YB, Kim HW, Cho SY, Ko AR, Lee JY, Kim HW, Ryu SH, Rhee H, Yang KS, Joo K, Lee J, Kim CH, Cho KH, Kim D, Yanagi K, Naritomi K, Yoshiura KI, Kondoh T, Nii E, Tonoki H, Houslay MD, Jin DK.	Heterozygous mutations in cyclic AMP phosphodiesterase-4D (PDE4D) and protein kinase A (PKA) provide new insights into the molecular pathology of acrodysostosis.	<i>Cell Signal.</i>	26(11)	2446-2459	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, Toda T, 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.	<i>Orphanet J. Rare Dis.</i>	9(1)	125.	2014
Miura K, Morisaki S, Abe S, Higashijima A, Hasegawa Y, Miura S, Tateishi S, Mishima H, Yoshiura K, Masuzaki H.	Circulating levels of maternal plasma cell-free pregnancy-associated placenta-specific microRNAs are associated with placental weight.	<i>Placenta</i>	35(10)	848-851	2014

Miura K, Hasegawa Y, Abe S, Higashijima A, Miura S, Mishima H, Kinoshita A, Kaneuchi M, Yoshiura K, Masuzaki H.	Clinical applications of analysis of plasma circulating complete hydatidiform mole pregnancy-associated miRNAs in gestational trophoblastic neoplasia: A preliminary investigation.	<i>Placenta</i>	35(9)	787-798	2014
Miura K, Mishima H, Kinoshita A, Hayashida C, Abe S, Tokunaga K, Masuzaki H, Yoshiura KI.	Genome-wide association study of HPV-associated cervical cancer in Japanese women.	<i>J. Med. Virol.</i>	86(7)	1153-1158	2014
Matsumoto H, Tsuchiya T, Yoshiura K, Hayashi T, Hidaka S, Nanashima A, Nagayasu T.	ABCC11/MRP8 Expression in the Gastrointestinal Tract and a Novel Role for Pepsinogen Secretion.	<i>Acta. Histochem. Cytochem.</i>	47(3)	85-94	2014
Tsurusaki Y, Koshimizu E, Ohashi H, Phadke S, Kou I, Shiina M, Suzuki T, Okamoto N, Imamura S, Yamashita M, Watanabe S, Yoshiura K, Koder H, Miyatake S, Nakashima M, Saito H, Ogata K, Ikegawa S, Miyake N, Matsumoto N.	De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome.	<i>Nat. Commun.</i>	5	4011	2014
Miura K, Higashijima A, Miura S, Mishima H, Yamasaki K, Abe S, Hasegawa Y, Kaneuchi M, Yoshida A, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H.	Predominantly placenta-expressed mRNAs in maternal plasma as predictive markers for twin-twin transfusion syndrome.	<i>Prenat. Diagn.</i>	34(4)	345-349	2014
Abe S, Miura K, Kinoshita A, Mishima H, Miura S, Yamasaki K, Hasegawa Y, Higashijima A, Jo O, Yoshida A, Kaneuchi M, Yoshiura K, Masuzaki H.	Single human papillomavirus 16 or 52 infection and later cytological findings in Japanese women with NILM or ASC-US.	<i>J. Hum. Genet.</i>	59(5)	251-255	2014



Amani D, Khalilnezhad A, Ghaderi A, Niikawa N, Yoshiura KI. 2014 May;	Transforming growth factor beta1 (TGFβ1) polymorphisms and breast cancer risk.	<i>Tumour Biol.</i>	35(5)	4757-4764	2014
Tsukamoto O, Miura K, Mishima H, Abe S, Kaneuchi M, Higashijima A, Miura S, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H.	Identification of endometrioid endometrial carcinoma-associated microRNA in tissue and plasma.	<i>Gynecol. Oncol.</i>	132(3)	715-7721	2014

研究課題名「発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ (PKD) の重症度評価及び QOL に関する研究」				
機関名：東京女子医科大学附属遺伝子医療センター				
1. 学会等における口頭・ポスター発表				
発表した成果 (発表題目、口頭・ポスター発表の別)	発表者氏名	発表した場所 (学会等名)	発表した時期	国内・外 の別
2. 学会誌・雑誌等における論文掲載				
掲載した論文 (発表題目)	発表者氏名	発表した場所 (学会誌・雑誌等名)	発表した時期	国内・外 の別
TrInuCIeotIDE InsErTIon In tHE SMN2 promotEr mAy not BE rElAtED to tHE ClInICAl pHEnotypE oF SMA	HArAHAp NI, TAKEuCHI A, YusoFF S, TomInAGA K, OKInAGA T, KitAI Y, TAKArADA T, KuBo Y, SAItO K, SA'ADAH N, NurputrA DK, NIsHImurA N, SAItO T, NIsHIo H	BrAIn DEv	2014	国外
SMA SCrEEnInG SystEm UsInG DrIED Blood Spots on FIItEr PApEr : ApplICAtIon oF COP-PCR to tHE SMN1 DEIEtIon TEst	KAtO N, SA'ADAH N, RoCHmAH MA, HArAHAp NI, NurputrA DK, SAto H, NIsHImurA N	KoBE J.MED.SCI	In Press	国内
A stuDy oF vAlproIC ACID For pAtIEnts wItH spInAl musCulAr AtropHy. NEuroloGy AnD ClInICAl NEuroSCIEnCE	SAItO T, NurputrA DK, HArAHAp NI, InDrA S.K.HArAHAp, YAmAmoto H, MunEsHIGE E, NIsHIzono H, MATsumurA T, FuJImurA H, SAKoDA S, SAItO K, NIsHIo H	NEuroloGy AnD ClInICAl NEuroSCIEnCE	2014	国外

<p>A novel Evaluation method of survival motor neuron protein as a biomarker of spinal muscular atrophy by imaging flow cytometry</p>	<p>Arakawa M, Arakawa R, Tatsumi S, Aoki R, Saito K, Nomoto A</p>	<p>Biochem Biophys Res Commun</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>Molecular epidemiology and clinical spectrum of hereditary spastic paraplegia in the Japanese population based on comprehensive mutational analyses</p>	<p>Ishihara H, Takahashi Y, Hayashi T, Saito K, Furuya H, Watanabe M, Murata M, Suzuki M, Sugihara A, Sawai S, Shibuya K, Ueda N, Ichikawa Y, Kanazawa I, Goto J, Tsuji S</p>	<p>J Hum Genet</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>Overlapping microdeletions involving 15q22.2 narrow the critical region for intellectual disability to NARG2 and RORA.</p>	<p>Yamamoto T, MenCarroll A, Di Marco C, Mucciolo M, Vascotto M, Balestri P, Gerard M, Mathieu-Dramard M, Andreux J, Breuninger M, Hoffer MJV, Rivenkamp CAL, Shimada S, Sangu N, Shimajima K, Umezu R, Kawame H, Matsuo M, Saito K, Renier AI, Marif</p>	<p>Eur J Med Genet</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>

<p>BloCHEMICAL AnD molECulAr AnAlysis oF 13 JApAnEsE pAtIEnts wItH <math>\beta</math>-urEIDoprolonAsE DEFICIEnCy DEMonstrAtEs HIGH prEvAlEnCE oF tHE C.977G &gt; A (p.R326Q) mutAtIon</p>	<p>NAKAJImA Y, MEIJEr J &amp; DoBrItzsCH D, Ito T, MEInsmA R, ABElInG NGGM, RoElOfsEn J, ZoEtEKouw L, WAtAnABE Y, TAsHIro K, LEE T, TAKESHImA Y, MItsuBUCHI H, YonEyAmA A, OHtA K, Eto K, SAItO K, KuHArA T, vAn KullEnBurG ABP. CIInICAl</p>	<p>J InHERIt MEtAB DIs</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>THE SpECtrum oF ZEB2 MutAtIons CAusInG tHE MowAt-Wilson SynDromE In JApAnEsE PopulAtIons</p>	<p>YAmADA Y, NomurA N, YAmADA K, MATsuo M, SuzuKI Y, SAmEsHIImA K, KImurA R, YAmAmoto Y, FuKusHI D, FuKuHArA Y, IsHIHArA N, NIsHI E, ImAtAKA G, SuzumurA H, HAmAno S-I, SHImIzu K, IwAKosHI M, OHAmA K, OHtA A, WAKAmoto H, KAJItA M, MIurA K, YoKoCHI K, KosAKI K, KuroDA T, KosAKI R, HIrAKI Y, SAItO K, MIzuno S, KurosAwA K, OKAmoto N, WAKAmAtsu N</p>	<p>Am J MED GEnEt PArt A</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>

<p>Intragenic mutations In SMN1 may Contribute more significantly to Clinical severity than SMN2 Copy numbers In some spinal muscular Atrophy (SMA) patients</p>	<p>Yama moto T, Sato H, LAI PS, Nurture DK, Harahan NI, MorikawaS, NIsHImurA N, KurAsHIGE T, OHsHIItA T, NAKAJImA H, YAmADA H, NIsHIDA Y, ToDA S, TAKAnAsHI J, TAKEuCHI A, ToHyAmA Y, KuBo Y, SAItO K, TAKEsHIImA Y, MAtsuo M, NIsHIo H</p>	<p>Brain Dev</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>sibling Case of Wolfram syndrome with A novel mutation Y652X In WFS1</p>	<p>Iwaki N, Fukawa K, Matuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, TanizawaY, Ogata M, IDE R, Takizawa M, Nagata S, OsAwA M, UCHIGAtA Y, SAItO K. A</p>	<p>DIABEtol Int</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>
<p>CortlCostEroID tHERApy For DuCHEnnE musCulAr DystropHy: ImprovEmEnt oF psyCHomotor FunCtIon</p>	<p>SAto Y, YAmAuCHI A, UrAno M, KonDo E, SAItO K</p>	<p>PEDIATR NEurol</p>	<p>2014</p>	<p>国外</p>

研究課題名「発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ（PKD）の重症度評価及びQOLに関する研究」				
機関名：名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野				
1. 学会等における口頭・ポスター発表				
発表した成果 (発表題目、口頭・ポスター発表の別)	発表者氏名	発表した場所 (学会等名)	発表した時期	国内・外 の別
TrunCATInG mutAtIon oF <i>NFIA</i> CAusEs A BrAln mAIFormAtIon AnD urInAry trACt DEFECT. 64th AnnuaI MEETInG oF AmErICAn SoCIETy oF HumAn GENEtICs	YutAKA NEGIsHI, AyAKo HAttorI, IKumI HorI, NAoKI AnDo, FuyuKI MIyA, TsunoDA TAtsuHIKo, NoBuHIKo OKAmoto, MItsuHIro KAto, MAml YAmAsAKI, YonEHiro KAnEmurA, KEnJiro KozAKI, SHInJI SAItOH	SAnDIEGo	2014	国外
NFIA 遺伝子変異は 1p32-p31 欠失 症候群の中核症状を規定する	根岸豊、堀いくみ、 服部文子、安藤直樹、 齋藤伸治、水野健太郎、 宮冬樹、角田達彦、 岡本伸彦、加藤光広、 山崎麻美、金村米博、 小崎健次郎	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014	国内
水無脳症を呈した TUBA1A 遺伝子異 常の一例	横井摂理、石原尚子、 夏目淳、堤真紀子、 大江瑞恵、加藤武馬、 稲垣秀人、柳原格、 齋藤伸治、倉橋浩樹	第 59 回日本人類 遺伝学会	2014	国内

2. 学会誌・雑誌等における論文掲載				
掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所 （学会誌・雑誌 等名）	発表した時期	国内・外 の別
EpIsoDIC trEmors rEprEsEntInG CortICAl myoClonus ArE CHArACTErIstIC In AnGEImAn synDromE DuE to UBE3A mutAtIons	Goto M, SAIto Y, HonDA R, SAIto T, SuGAI K, MATsuDA Y, MIyAtAKE C, TAKEsHIItA E, IsHIyAmA A, KomAKI H, NAKAGAwA E, SAsAKI M, Uto C, KIKuCHI K, MotoKI T, <u>SAItoH S</u>	<i>BrAIn DEv</i>	EpuB AHEAD oF prInt	国外
HomoplAsmy of A mItoCHonDrIAI 3697G>A mutAtIon CAusEs LEIGH synDromE	NEGIshi Y, HAttorI A, TAKEsHIItA E, SAKAI C, AnDo N, Ito T, Goto Y-I, <u>SAItoH S</u>	<i>J Hum GENet</i>	2014	国外
KIF1A mutAtIon In A pAtIEnt wItH proGrEssIve nEuroDEGENErAtIon	OKAmoto N, MIyA F, TsunoDA T, YAnAGIHArA K, KAtO M, <u>SAItoH S</u> , YAmAsAKI M, KAnEmurA Y, KosAKI K	<i>J Hum GENet</i>	2014	国外
TArGETED nExt-GENErAtIon sEquEnCInG In tHE DIAGnosIs oF nEuroDEvElopmentAl DisorDErs	OKAmoto N, MIyA F, TsunoDA T, KAtO M, <u>SAItoH S</u> , YAmAsAKI M, SHImIzu A, TorII C, KAnEmurA Y, KosAKI K	<i>CLIn GENet</i>	EpuB AHEAD oF prInt	国外

<p>TrunCAtnG mutAtlon In <i>NFIA</i>  CAUsEs BrAIn mAIFormAtlon AnD  urInAry trACt DEFECts</p>	<p>NEGIshI Y, MIyA F,  HAttorI A, MIzuno K,  HorI I, AnDo N,  OKAmoto N, KAtO M,  TsunoDA T,  YAmAsAKI M,  KAnEmurA Y, KosAKI  K, <u>SAItOH S</u></p>	<p><i>Hum GENome</i>  <i>Var 2</i></p>	<p>2015</p>	<p>国外</p>
--	---	--	-------------	-----------



研究課題名「発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ（PKD）の重症度評価及びQOLに関する研究」				
機関名：長崎大学医学部医学科臨床医学内科学第一				
1. 学会等における口頭・ポスター発表				
発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
2. 学会誌・雑誌等における論文掲載				
掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等名）	発表した時期	国内・外の別
重症筋無力症診療ガイドライン 2014 日本神経学会	白石裕一、福留隆泰 本村政勝	「重症筋無力症診療ガイドライン」 作成委員会	2014	国内
重症筋無力症-診療 New Standards	白石裕一	IVIG Clinical Neuroscience	2014	国内

### Ⅲ. 研究成果の刊行物・別刷


 症例

## ベンゾジアゼピン系薬およびmECTでの治療によって 改善した緊張病(カタトニア)症候群の2症例\*

久保達哉\*\* 森本芳郎\*\* 田中大三\*\* 大橋愛子\*\*  
杉本 流\*\* 黒滝直弘\*\*\* 小澤寛樹\*\*\*

**Key Words** : catatonic syndrome, modified electroconvulsive therapy (mECT),  
dementia with Lewy bodies (DLB), late catatonia, benzodiazepine

## はじめに

緊張病(カタトニア)は、一般には統合失調症の一亜型としてICDおよびDSMにも記載されている概念である。しかしここ10年来、これは「緊張型」として統合失調症の亜型として扱うばかりでなく、気分障害やレビー小体型認知症(dementia with Lewy bodies ; DLB)などの疾患においても類似した病態が認められること、および原疾患にかかわらずそうした病態にある場合には一定の治療法が有効であることより、緊張病症候群という一つの症候群として扱い、診断および治療を進めていくことが推奨されている<sup>1)~3)</sup>。

今回われわれは、緊張病症候群を呈した症例に対しベンゾジアゼピン系薬(benzodiazepine ; BZ系)での薬物療法およびmECTを施行し、一定の改善を得たのでここに報告する。なお、症例提示においてはその匿名性に十分配慮し、理解に影響しない範囲で一部内容を改変するなど、報告するにあたり倫理面には細心の注意を払った。

## 症 例

〔症例1〕73歳、女性。

診断：DLB。

主訴：幻視、パーキンソニズム、夜間不穏。

既往歴：両膝変形性膝関節症。

生活歴：幼少期に両親が離婚、祖母に養育された。21歳時に結婚し以後は専業主婦として生活し女兒1名をもうけた。45歳時に夫が死亡した。長女が結婚後は独居し、病院の厨房に勤務した。ADLは発症までほぼ独立していた。

現病歴：X-5年(68歳時)頃から小刻み歩行、把握困難が出現したため近医神経内科を受診した。当時はパーキンソン症候群との診断で薬物療法を開始され、症状はしだいに改善し、その後も経過観察されていた。

X年5月から腰痛が出現したため近医受診したところ腰椎圧迫骨折を指摘されたため手術を受けた。術後はせん妄を呈したが、幻視が著明であったため抗パーキンソン薬も減量された。その後精神症状は改善したが、パーキンソニズムが悪化しADLも低下したため精査加療目的に

\* Two cases of catatonic syndrome improved by the treatment of benzodiazepines and modified electroconvulsive therapy.

\*\* Tatsuya KUBO, M.D., Yoshiro MORIMOTO, M.D., Daizo TANAKA, M.D., Aiko OHASHI, M.D., Ryu SUGIMOTO, M.D., Naohiro KUROTAKE, M.D., Ph.D. & Hiroki OZAWA, M.D., Ph.D.: 長崎大学病院精神神経科(〒852-8501 長崎県長崎市坂本1-7-1) ; Department of Neuropsychiatry, Nagasaki University Hospital, Nagasaki 852-8501, JAPAN

\*\*\* 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科医療科学専攻展開医療科学講座精神神経科学

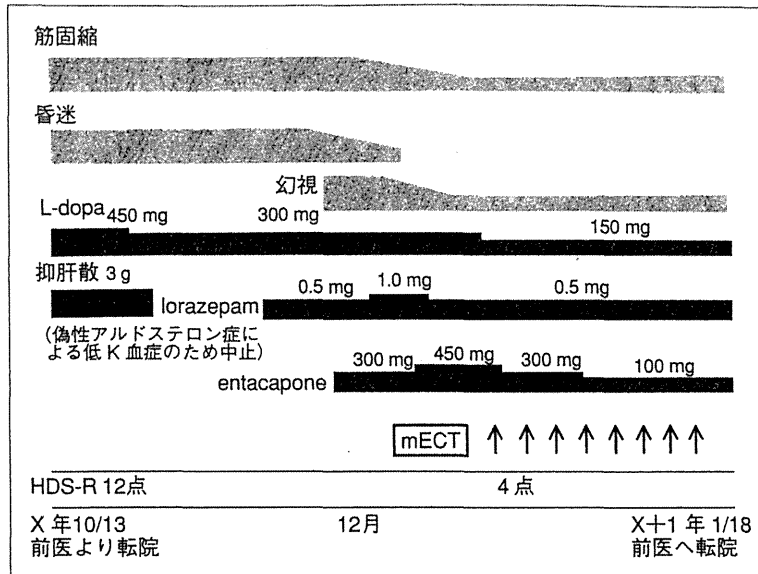


図1 症例1の入院後経過

同年10月に当科に転院した。

入院時現症：意識は清明で会話内容も了解可能であった。幻視や妄想，抑うつ等の精神症状は認めず。筋固縮，歩行障害に加え嚥下機能低下も認めた。

検査所見：

脳波(10月21日)：θ波が全般性に左右差なく中等量出現した。全般性にδ波が混入し昏迷などの意識障害が疑われた。

頭部MRI(10月15日)：急性期の梗塞を疑う異常信号は認めず。萎縮は年齢相応であった。

頸部～骨盤CT(10月19日)：特記すべき所見はない。

脳SPECT：X年10月28日，両側前頭葉，前・後部帯状回，左頭頂葉に血流低下あり。後頭葉の血流低下はやや軽度で，典型的なDLBの所見ではない。X+1年1月13日，mECT8回施行後。前回同様複数の部位に血流低下あり。前回と比較し前部帯状回，後頭葉および頭頂葉の血流低下が改善している。

心筋シンチ(X年10月25日)：心筋への全体的な取り込みは低下しほぼ欠損している。洗い出しの亢進も認められ，DLBの所見として矛盾しない。

長谷川式認知症検査スケール：X年10月13日

12点，X+1年1月12日3点。

入院後経過(図1)：

入院後から38℃の発熱あり，嚥下機能低下のため誤嚥性肺炎を考えたが画像診断では特定できず。入院時は意識清明であったが徐々に傾眠を呈し始めた。その後も38℃以上の発熱が持続したため全身CT，髄液検査等熱源精査を行ったが特定できず，empiricに投与した抗菌薬にも反応しなかった。膠原病および悪性腫瘍も精査において否定された。意識水準は動揺性に变化した後に昏迷に至った。X年10月17日には低K血症を認め，抑肝散による偽性アルドステロン症が疑われ同薬は中止した。薬剤熱の可能性も考慮し，可能な限り薬剤は中止した。しかし結局熱源は不明で，昏迷，姿勢保持や常同運動などから悪性カトニアも含めた緊張病候群を想定し，lorazepamを開始したところ筋固縮は改善した。しかし，幻視が出現し「サッカーボールがある」と蹴る真似を繰り返した。また，筋固縮や嚥下機能低下も残存していたため神経内科と相談し抗パーキンソン薬を調節したが前述の幻視が増悪し，さらには再度39℃台の発熱を呈した。これは誤嚥性肺炎によるもので抗菌薬に反応したが，根本的な改善は必要と考えられた。Lorazepamにより昏迷は改善したが日中の眠気が出現し夜間不眠を呈したため中止せざるを