

III. 学会等発表実績

様式第 19

学 会 等 発 表 実 績

委託業務題目「次世代シーケンサーを用いた孤発性の神経難病の発症機構の解明と治療法開発に関する研究」

機関名 国立大学法人神戸大学

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 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|---------------|--------|
| パーキンソン病のリスク遺伝子 | 戸田 達史 | 第55回日本神経学会学術大会 | 2014年5月23日 | 国内 |
| 福山型筋ジストロフィーの病態基盤と新たな治療法の開発 | 戸田 達史 | 第56回日本小児神経学会学術大会 | 2014年5月29日 | 国内 |
| 神経難病の治療と研究の現状と展望 | 戸田 達史 | 第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 | 2014年6月27日 | 国内 |
| A de novo mutation of the MYH7 gene in a large Chinese family with autosomal dominant myopathy. (ポスター) | T Toda, H Xiong, T Oda, K Kobayashi, S Wang, W Satake, H Jiao, Y Yang, Y Suzuki, S Sugano, X Wu. | 19th international congress of the world muscle society | Oct 8, 2014. | 海外 |
| 福山型筋ジストロフィー症の遺伝子治療研究 | 戸田達史 | 第32回全国筋ジストロフィー大阪大会 | 2014年10月17日 | 国内 |
| Exome Association Study and 2nd SNP-GWAS of Japanese Parkinson's disease. (ポスター) | Wataru Satake, Daichi Shigemizu, Yutaka Suzuki, Ken Yamamoto, Hiroyuki Tomiyama, Mitsutoshi Yamamoto, <u>Miho Murata</u> , <u>Nobutaka Hattori</u> , Tatsuhiko Tsunoda, Michiaki Kubo, Shoji Tsuji, Yusuke Nakamura, Sumio Sugano, <u>Tatsushi Toda</u> . | American Society of Human Genetics Annual meeting 2014. (San Diego, U. S. A.) | Oct 20, 2014. | 海外 |

| | | | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|----|
| Exome sequencing and 2nd SNP-GWAS of Japanese Parkinson's disease. (ポスター) | <u>Tatsushi Toda</u> , Wataru Satake, Mitsutoshi Yamamoto, <u>Miho Murata</u> , <u>Nobutaka Hattori</u> , Sumio Sugano. | 4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress (Pattaya, Thailand) | Nov 30, 2014. | 海外 |
| 神経・筋疾患の分子メカニズム、遺伝子治療、分子標的治療 / Molecular pathogenesis, genetic counseling, and molecular targeting therapy for neurological and muscular diseases. | 戸田達史 | 日本人類遺伝学会第59回大会 | 2014年11月21日 | 国内 |
| EXOME SEQUENCING AND 2ND SNP-GWAS OF PD. (ポスター) | <u>T. Toda</u> , W Satake, N Hattori, M Murata. | 12th International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases (Nice, France) | Mar 19, 2015. | 海外 |
| Strategy to discover new ALS causative genetic variant in Japanese ALS patients. Poster | J. Sone, R. Nakamura, M. Nakatochi, H. Watanabe, N. Atsuta, F. Tanaka, <u>G. Sobue</u> . | American Society of Human Genetics 64th Annual Meeting. San Diego, CA | October 18-22, 2014 | 国外 |
| Analysis of major amyotrophic lateral sclerosis genes in Japan. poster | R. Nakamura, J. Sone, N. Atsuta, H. Watanabe, D. Yokoi, H. Watanabe, M. Ito, J. Senda, F. Tanaka, <u>G. Sobue</u> , the Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis research (JaCALS) | American Society of Human Genetics 64th Annual Meeting. San Diego, CA | October 18-22, 2014 | 国外 |

| | | | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|------------|----|
| Clinical feature of 19 cases of Neuronal intranuclear inclusion disease diagnosed by skin biopsy. | Jun Sone, Naoyuki Kitagawa, Eriko Sugawara, Masaaki Iguchi, Tomonori Inagaki, Hajime Yoshimura, Junko Ishii, Michi Kawamoto, Keiko Mori, Kunihiko Araki, Michihito Masuda, Mari Yoshida, Yasushi Iwasaki, Fumiaki Tanaka, <u>Gen Sobue</u> | XVIII International Congress Of Neuropathology | Sep-14 | 国外 |
| Antemortem diagnosis of Neuronal intranuclear inclusion disease. | Jun Sone, Naoyuki Kitagawa, Tomonori Inagaki, Yasushi Iwasaki, Mari Yoshida, Fumiaki Tanaka, <u>Gen Sobue</u> | Neuroscience 2014 | Nov-14 | 国外 |
| 本邦におけるLRRK2 R1441G変異によるパーキンソン病の臨床的特徴 (ポスター) | 波田野 琢, 船山 学, 久保 紳一郎, Ignacio Mata, 吉野 浩代, 藤本 健一, 大島 洋和, 國井 泰人, 矢部 博興, 水野 美邦, 服部 信孝 | 第55回日本神経学会学術大会 (福岡) | 2014年5月23日 | 国内 |
| 日本人パーキンソン病におけるEIF4G1遺伝子変異の頻度 (ポスター) | 船山 学, 西岡 健弥, 大垣 光太郎, 李 元哲, 佐々木 良元, 小久保 康昌, 葛原 茂樹, 高橋 裕秀, 富山 弘幸, 水野 美邦, 服部 信孝 | 第55回日本神経学会学術大会 (福岡) | 2014年5月23日 | 国内 |
| 日本人パーキンソン病患者における α -シヌクレイン遺伝子新規変異の解析 (ポスター) | 吉野 浩代, 西岡 健弥, 李 元哲, 船山 学, 服部 信孝 | 第55回日本神経学会学術大会 (福岡) | 2014年5月22日 | 国内 |
| GBA遺伝子変異を伴う家族性パーキンソン病の臨床遺伝学的検討 (ポスター) | 李 元哲, 船山 学, 李 林, 吉野 浩代, 西岡 健弥, 富山 弘幸, 服部 信孝 | 第55回日本神経学会学術大会 (福岡) | 2014年5月21日 | 国内 |

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|-------------|----|
| ミトコンドリア呼吸鎖複合体に着目した新規パーキンソン病モデルマウスの解析 (ポスター) | 船山 学, 服部 信孝 | 第55回日本神経病理学会総会学術研究会 (東京) | 2014年6月6日 | 国内 |
| Beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN) における臨床遺伝学的検討 | 吉野 浩代, 西岡 健弥, 大山 彦光, 李 元哲, 松島 隆史, 竹内 千仙, 望月 葉子, 吉村 (森) まどか, 村田 美穂, 山下 力, 中村 憲道, 小西 洋平, 大井 和起, 市川 桂二, 寺田 達弘, 小尾 智一, 船山 学, 齊木 臣二, 服部 信孝 | 日本人類遺伝学会第59回大会 (東京) | 2014年11月21日 | 国内 |
| Characteristics of REM sleep behavior disorder in patients with multiple system atrophy. (ポスター) | Nomura T, Inoue Y, Nakashima K. | 14th Asian & Oceanian Congress of Neurology (AOCN2014). | 2014 | 国外 |
| Comparison of MoCA and MMSE for evaluating cognitive function in Japanese patients with Parkinson's disease. (ポスター) | Tajiri Y, Wada K, Hamada M, Yamasaki S, Tanaka K, Nakashita S, Adachi T, Nakashima K. | MDS Congress 2014 the 18th international Congress in Stockholm | 2014 | 国外 |
| Clinical characteristics and course of restless legs syndrome (RLS) Restless legs syndrome (RLS) in Parkinson's disease. (口演) | Nomura T, Nakashima K. | Asian Sleep Research Society 2014 | 2014 | 国外 |
| 家族歴のある進行性核上麻痺症例 (口演) | 瀧川洋史, 山本幹枝, 渡辺保裕, 古和久典, 中島健二. | 第26回日本老年医学会中国地方会 | 2014 | 国内 |
| ALS関連TARDBP遺伝子変異は自身の選択的スプライシングに影響をおよぼすか? ポスター | 今野卓哉 小山哲秀 逸見文昭 小山美咲 須貝章弘 加藤泰介 石原智彦 西澤正豊 小野寺理 | 第55回日本神経学会学術大会 | 2014年5月 | 国内 |

| | | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|---------|----|
| 核内TDP-43減少は細胞質内TDP-43 mRNA増加をもたらす | 須貝章弘 小山哲秀 加藤泰介 今野卓哉 石原智彦 西澤正豊 小野寺理 | 第55回日本神経学会学術大会 | 2014年5月 | 国内 |
| Coordinated autoregulation of TDP-43 and its implication for TDP-43 pathology. | 須貝章弘 小山哲秀 加藤泰介 志賀篤 今 野卓哉 小山美咲 石 原智彦 西澤正豊 小 野寺理 | 第55回日本神経学会学術大会 | 2014年5月 | 国内 |
| TDP-43 is autoregulated by multiple excisions of introns in exon6 and reservation of mRNA in nucleus by TDP-43. | Akihide Koyama, Akihiro Sugai, Taisuke Kato, Takuya Konno, Tomohiko Ishihara, <u>Masatoyo Nishizawa</u> , Osamu Onodera | The 37th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society | 2014年9月 | 国内 |
| Analysis of intracellular distribution of TDP-43 mRNA in affected spinal motor neuron with ALS. | Taisuke Kato, Akihide Koyama, Akihiro Sugai, Yasuko Toyoshima, Hitoshi Takahashi, <u>Masatoyo Nishizawa</u> , Osamu Onodera | The 37th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society | 2014年9月 | 国内 |
| Update in amyotrophic lateral sclerosis. | Osamu Onodera, <u>Masatoyo Nishizawa</u> , Hitoshi Takahashi | The XVIII International Congress of Neuropathology. ICN | 2014年9月 | 国外 |
| RNA metabolism and ALS. | Osamu Onodera | The 37th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society | 2014年9月 | 国内 |

| | | | | |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|------------------------|-----------------------|
| Autopsy-proven Amyotrophic Lateral Sclerosis Coexisted with Parkinson Disease: A Novel Association of TDP-43 Proteinopathy and α -Synucleinopathy. (ポスター) | Izumi Y, Sumikura H, Fujita K, Kamada M, Shimatani Y, Miyamoto R, Koizumi H, Miyazaki Y, Hatsuta H, Nodera H, Nishida Y, <u>Murayama S</u> , Kaji R | The 66th AAN Annual Meeting | April 26-May 3, 2014, | Philadelphia, PA, USA |
| Christopher Rowe, Ana Catafau, Walter Schulz-Schaeffer, Osama Sabri : A negative florbetaben PET scan reliably excludes amyloid pathology as confirmed by histopathology in a large Phase 3 trial. | Marwan Sabbagh, John Seibyl, Andrew Stephens, Henryk Barthel, Ishii K, Takao M, Akatsu H, <u>Murayama S</u> | The 66th AAN Annual Meeting | April 26-May 3, 2014 | Philadelphia, PA, USA |
| Neuropathologic Analysis of 59 Centenarian Brains. The | Takao M, <u>Murayama S</u> , Sumikura H, Nogami A, Uchino A, Nakano Y, Hatsuta H, Obata M, Hirose N | 90th Annual Meeting of the American Association of Neuropathologists | June 12-15 2014, | Portland, OR, USA |
| Incidence of TDP-43 proteinopathy in aging human brain. (ポスター) | Uchino A, Takao M, Saito Y, Sumikura H, Nakano Y, Hatsuta H, Nishiyama K, <u>Murayama S</u> | 18th International Congress of Neuropathology 2014 | September 14-18, 2014, | io de Janeiro, Brazil |
| パーキンソン病の運動症状とその病態生理「明日から役立つパーキンソン病の基礎」 | <u>長谷川一子</u> | 第三回 日本パーキンソン病・運動障害疾患学会教育研修会 福岡 | 2014/3/19 | 国内 |
| パーキンソン病と睡眠時無呼吸症候群の関連性 (ポスター) | 中村聖悟, 堀内恵美子, 横山照夫, <u>長谷川一子</u> | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| Corticovasal syndromeの言語症状と画像所見に関する検討 (ポスター) | 堀内恵美子, 池山順子, 中村聖悟, 横山照夫, 川嶋乃里子, 平野成樹, 前田真治, <u>長谷川一子</u> | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |

| | | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|------------------------|--------------|----|
| LSVT BIG実施前後におけるパーキンソン病患者の姿勢変化の検討 (ポスター) | 堀川拓海, 池山順子, 池中達央, 丸谷龍思, 中村聖悟, 堀内恵美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| 発語失行と書字障害を呈した2症例の検討 (ポスター) | 池山順子, 堀内恵美子, 前田真治, 池中達央, 丸谷龍思, 中村聖悟, 横山照夫, 長谷川一子 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| パーキンソン病の認知機能障害について-WAIS-IIIを用いた検討- (ポスター) | 小林由香, 公文綾, 猿渡めぐみ, 中村聖悟, 堀内恵美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| パーキンソン病におけるアパシーの発症・改善と認知機能及びQOLとの関連について (ポスター) | 公文綾, 齋藤文恵, 加藤元一郎, 川嶋乃里子, 長谷川一子 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| パーキンソン病患者におけるうつ状態とQOLとの関連についての調査研究2 (ポスター) | 猿渡めぐみ, 長谷川一子, 公文綾, 小林由香 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| 特定疾患調査票からみたハンチントン病の実態調査 (ポスター) | 長谷川一子, 横山照夫, 堀内恵美子, 中村聖悟, 猿渡めぐみ, 福山涉 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| Effects of istradefylline on non-motor symptoms in Parkinson's disease patients. (ポスター) | 川嶋乃里子, 公文綾, 常田亞紗美, 小林祐子, 中村聖悟, 堀内恵美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第55回日本神経学会学術大会 福岡 | 2014/5/21-24 | 国内 |
| プリオン病 (GSSP102L変異) の1剖検例 (ポスター) | 横山照夫, 堀内恵美子, 中村聖悟, 石山宮子, 長谷川一子, 柳下三郎 | 第55回日本神経病理学会総会学術研究会 東京 | 2014/6/5-7 | 国内 |
| Astrocyteにおけるタウの蓄積像二着目したPSP関連タウオパチーの連続性について (ポスター) | 横山祐一, 豊島康子, 志賀篤, 池内健, 長谷川一子, 柿田明美, 高橋均 | 第55回日本神経病理学会総会学術研究会 東京 | 2014/6/5-7 | 国内 |
| パーキンソン病治療の最新情報 . ランチョンセミナー | 長谷川一子 | 第55回日本神経病理学会総会学術研究会 東京 | 2014/6/5-7 | 国内 |

| | | | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|----|
| 神経難病患者とのコミュニケーションについて考える～看護師の認識調査から～. A36 | 高橋由布、長谷川彰子、加藤直、原田俊夫、高橋理偉子、照井真由美、信田美幸、池山順子、山崎千尋、中村聖悟、堀内恵美子、横山照夫、長谷川一子 | 第6回関東信越ブロック神経・筋ネットワーク研究会 西新潟 | 2014/6/27 | 国内 |
| Exome sequencing of Parkinson's disease in order to identify genetic variants with high disease-risk. June8-12, 2014. (ポスター) | Satake W, Ando Y, Tomiyama H, Kashiwara K, Mochizuki H, Murayama S, Takeda A, Hasegawa K, Tsuji S, Yamamoto M, Murata M, Hattori N, Toda T | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014 | 国外 |
| Research on the relationship between depression and QOL in patients with Parkinson's disease. (ポスター) | Saruwatari M, Hasegawa K, Kumon A, Kobayashi Y | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014. | 国外 |
| Saccade characteristics in Parkinson's disease, progressive supranuclear palsy, corticobasal syndrome, and multiple system atrophy. (ポスター) | Yugeta A, Hasegawa K, Terao Y, Hanajima R, Ugawa Y | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014. | 国外 |
| Effects of istradefylline on non-motor symptoms in Parkinson's disease patients. (ポスター) | Kawashima N, Kumon A, Tsuneta A, Kobayashi Y, Nakamura S, Horiuchi E, Yokoyama T, Hasegawa K. | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014. | 国外 |
| Cognitive function of Parkinson's disease-Change in the secondary scales score of WAIS-III by duration of illness. (ポスター) | Kobayashi Y, Kumon A, Saruwatari M, Hasegawa K | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014. | 国外 |
| Apathy among cognition and QOL in patients with PD. (ポスター) | Kumon A, Saruwatari M, Kato M, Kawashima N, Hasegawa K, Saito F | 18th international congress of Parkinson's disease and movement disorders. Stockhorm | June8-12, 2014. | 国外 |

| | | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|-----------------|----|
| パーキンソン病の評価スケールの進歩. 認知機能の評価 | 長谷川一子 | 第8回パーキンソン病・運動障害疾患 कांग्रेस | 2014/10/2-4 | 国内 |
| Lee Silverman Voice Treatment? BIG実施前後における体幹傾斜角度の変化. (ポスター) | 堀川拓海, 池山順子, 池中達央, 丸谷龍思, 中村聖悟, 堀内江美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第8回パーキンソン病・運動障害疾患 कांग्रेस | 2014/10/2-4 | 国内 |
| LSVT LOUDの効果 (ポスター) | 池山順子, 堀川拓海, 池中達央, 丸谷龍思, 中村聖悟, 堀内江美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第8回パーキンソン病・運動障害疾患 कांग्रेस | 2014/10/2-4 | 国内 |
| パーキンソン病の認知機能について-WAIS-IIIを用いた検討— | 小林由香, 公文彩, 猿渡めぐみ, 中村聖悟, 堀内恵美子, 横山照夫, 長谷川一子 | 第2回宮古島神経科学カンファレンス 宮古島 | 2014/11/7-8 | 国内 |
| PDおよびMSAにおけるLee Silverman Voice Treatment LOUDの効果と音声認知について | 池山順子, 池中達央, 丸谷龍思, 長谷川一子 | 第2回宮古島神経科学カンファレンス 宮古島 | 2014/11/7-8 | 国内 |
| 教育講演 Huntington病の症候・病態から新たな薬物療法まで | 長谷川一子 | 第32回日本神経治療学会総会 東京 | 2014/11/20-22 | 国内 |
| コミュニケーション支援チームCSTの構築 第一報—神経内科医・看護師・リハビリ科・MSWの意識調査からの検討 (ポスター) | 池山順子, 照井真由美, 高橋理偉子, 高橋由布, 長谷川彰子, 加藤直, 原田俊夫, 山路千尋, 信田美幸, 長谷川一子 | 第68回 国立病院総合医学会 横浜 | 2014/11/14-15 | 国内 |
| Relationship between apathy, and cognition/ QOL in patients with PD. (ポスター) | Kumon A, Kobayashi Y, Saruwatari M, Kato M, Saito F, Hasegawa K | 4th Asian Oceanian Parkinson's disease and movement disorders. Pattaya Thailand | 2014/11/30-12/1 | 国外 |
| Structure and function of α synuclein. (口頭) | 望月秀樹 | 神経科学会 | 横浜 | 国内 |

| | | | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|------|----|
| Long-term effect of the combination therapy of lidocaine injection and neck corset for drop head in Parkinson's disease. (ポスター) | Mukai Y, Furusawa Y, Sano T, Mitsuhashi K, Nishikawa A, Taminato T, Sakamoto T, <u>Murata M.</u> | 4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress Pattaya, Thailand | 2014 | 国際 |
| Lidocaine therapy for lateral truncal deviation in Parkinson's disease. (ポスター) | Furusawa Y, Isobe T, Komatsu K, Wakasugi N, Mizuno Y, Kanai M, Mukai Y, Sakamoto T, <u>Murata M.</u> | 4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress Pattaya, Thailand | 2014 | 国際 |
| Management of autonomic dysfunction in parkinsonism. (口頭) | <u>Murata M.</u> | 4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress Pattaya, Thailand | 2014 | 国際 |

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 |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|--------|--------|
| TRPV2 is critical for the maintenance of cardiac structure and function in mice. | Katanosaka Y, Iwasaki K, Ujihara Y, Takatsu S, Nishitsuji K, Kanagawa M, Sudo A, <u>Toda T</u> , Katanosaka K, Mohri S, Naruse K. | Nat Comm 5:3932 | 2014 | 国外 |
| Peripheral leukocyte anomaly detected with routine automated hematology analyzer sensitive to adipose triglyceride lipase deficiency manifesting neutral lipid storage disease with myopathy/triglyceride deposit cardiomyovasculopathy. | 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. | Mol Genet Metab Rep 1: 249-253 | 2014 | 国外 |

| | | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|------|----|
| Disease-associated marked hyperalphalipoproteinemia. | Hirano K, Nagasaka H, Kobayashi K, Yamaguchi S, Suzuki A, <u>Toda I</u> , Doyu M. | Mol Genet Metab Rep 1: 264-268 | 2014 | 国外 |
| The role of Pak-interacting exchange factor- β phosphorylation at serines 340 and 583 by PKC γ in dopamine release. | Shirafuji T, Ueyama T, Yoshino K, Takahashi H, Adachi N, Ago Y, Koda K, Nashida T, Hiramatsu N, Matsuda T, <u>Toda I</u> , Sakai N, Saito N. | J Neurosci 34:9268-9280 | 2014 | 国外 |
| Association of the ASCO classification with the executive function subscores of the Montreal Cognitive Assessment in patients with post-ischemic stroke. | Washida K, Ihara M, Tachibana H, Sekiguchi K, Kowa H, Kanda F, <u>Toda I</u> . | J Stroke Cerebrovasc Dis 23: 2250-2255 | 2014 | 国外 |
| Overexpression of LARGE suppresses muscle regeneration via down-regulation of insulin-like growth factor 1 and aggravates muscular dystrophy in mice. | Saito F, Kanagawa M, Ikeda M, Hagiwara H, Masaki T, Ohkuma H, Katanosaka Y, Shimizu T, Sonoo M, <u>Toda I</u> , Matsumura K. | Hum Mol Genet 23:4543-4558 | 2014 | 国外 |
| Contribution of dysferlin deficiency to skeletal muscle pathology in asymptomatic and severe dystroglycanopathy models: generation of a new model for fukuyama congenital muscular dystrophy. | Kanagawa M, Lu Z, Ito C, Matsuda C, Miyake K, <u>Toda I</u> . | Plos ONE 9:e106721 | 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, <u>Toda T</u>, Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T.</p> | <p>Orphanet J Rare Dis 9:125</p> | <p>2014</p> | <p>国外</p> |
| <p>ABCG2 variant has opposing effects on onset ages of Parkinson's disease and gout.</p> | <p>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.</p> | <p>Ann Clin Transl Neurol 2: 302-306</p> | <p>2015</p> | <p>国外</p> |
| <p>Fukutin is prerequisite to ameliorate muscular dystrophic phenotype by myofiber-selective LARGE expression.</p> | <p>Ohtsuka Y, Kanagawa M, Yu CC, Ito C, Chiyo T, Kobayashi K, Okada T, Takeda S' I, <u>Toda T</u>.</p> | <p>Sci Rep 5:8316</p> | <p>2015</p> | <p>国外</p> |
| <p>【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)</p> | <p>上田 健博, <u>戸田 達史</u></p> | <p>日本臨床別冊神経症候群II pp. 69-72</p> | <p>2014. 03</p> | <p>国内</p> |

| | | | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|----------------------------|----|
| ゴーシェ病の多様性 | 戸田 達史 | Medical Science Digest (1347-4340) 40巻12号 pp. 562-563 | 2014. 10 | 国内 |
| 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 | 戸田 達史 | 日本内科学会雑誌 第 103巻 第11号 別冊 pp. 2820-2828 | 2014. 11 | 国内 |
| 福山型筋ジストロフィー 組 み解明の 治療法開発 | 戸田 達史 | 関西実験動物研究会会報 36号 p. 83 | 2014. 12 | 国内 |
| Factors affecting longitudinal functional decline and survival in amyotrophic lateral sclerosis patients. | Watanabe H, Atsuta N, Nakamura R, Hirakawa A, Watanabe H, Ito M, Senda J, Katsuno M, Izumi Y, Morita M, Tomiyama H, Taniguchi A, Aiba I, Abe K, Mizoguchi K, Oda M, Kano O, Okamoto K, Kuwabara S, <u>Hasegawa K</u> , Imai T, <u>Aoki M</u> , Tsuji S, Nakano I, Kaji R, <u>Sobue G</u> . | Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener | 2014 [Epub ahead of print] | 国外 |
| Lower Motor Neuron Involvement in TAR DNA-Binding Protein of 43 kDa-Related Frontotemporal Lobar Degeneration and Amyotrophic Lateral Sclerosis. | 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> . | JAMA Neurology | 2014 | 国外 |
| Differential motor neuron involvement in progressive muscular atrophy: a comparative study with amyotrophic lateral sclerosis. | Riku Y, Atsuta N, Yoshida M, Tatsumi S, Iwasaki Y, Mimuro M, Watanabe H, Ito M, Senda J, Nakamura R, Koike H, <u>Sobue G</u> . | BMJ Open | 2014 | 国外 |
| Neuronal intranuclear inclusion disease presenting with resting tremor. | Kitagawa N, Sone J, <u>Sobue G</u> , Kuroda M, Sakurai M. | Case Report in Neurology | 2014 | 国外 |

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|-----------------|-----------|
| <p>Paeoniflorin eliminates a mutant AR via NF-YA-dependent proteolysis in spinal and bulbar muscular atrophy.</p> | <p>Tohnai G, Adachi H, Katsuno M, Doi H, Matsumoto S, Kondo N, Miyazaki Y, Iida M, Nakatsuji H, Qiang Q, Ding Y, Watanabe H, Yamamoto M, Ohtsuka K, <u>Sobue G.</u></p> | <p>Hum Mol Genet</p> | <p>2014</p> | <p>国外</p> |
| <p>CHCHD2 mutations in autosomal dominant late-onset Parkinson's disease: a genome-wide linkage and sequencing study.</p> | <p>Funayama M, Ohe K, Amo T, Furuya N, Yamaguchi J, Saiki S, Yuanzhe L, Ogaki K, Ando M, Yoshinon H, Tomiyama H, Nishioka K, <u>Hasegawa K.</u> Saiki H, Satake W, Mogushi K, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, <u>Toda T.</u> Mizuno Y, Uchiyama Y, Ohno K, <u>Hattori N.</u></p> | <p>LANCET Neurology</p> | <p>2015年3月</p> | <p>国外</p> |
| <p>High frequency of beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN) among the patients with intellectual disability and young onset parkinsonism.</p> | <p>Nishioka K, Oyama G, Yoshino H, Li Y, Matsushima T, Takeuchi C, Mochizuki Y, Mori-Yoshimura M, <u>Murata M.</u> Yamasita C, Nakamura N, Konishi Y, Ohi K, Ichikawa K, Terada T, Obi T, Funayama M, Saiki S, <u>Hattori N.</u></p> | <p>Neurobiol Aging (in press)</p> | <p>2015年</p> | <p>国外</p> |
| <p>Identification of a Japanese family with LRRK2 p.R1441G-related Parkinson's disease.</p> | <p>Hatano T, Funayama M, Kubo S, Mata IF, Oji Y, Mori A, Zabetian CP, Waldherr SM, Yoshino H, Oyama G, Shimo Y, Fujimoto K, Oshima H, Kunii Y, Yabe H, Mizuno Y, <u>Hattori N.</u></p> | <p>Neurobiol Aging</p> | <p>2014年11月</p> | <p>国外</p> |

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|---------|----|
| P150glued-associated disorders are caused by activation of intrinsic apoptotic pathway. | Ishikawa K, Saiki S, Furuya N, Yamada D, Imamichi Y, Li Y, Kawajiri S, Sasaki H, Koike M, Tsuboi Y, <u>Hattori N.</u> | PLoS One | 2014年4月 | 国外 |
| Clinicogenetic study of GBA mutations in patients with familial Parkinson's disease. | Li Y, Sekine T, Funayama M, Li L, Yoshino H, Nishioka K, Tomiyama H, <u>Hattori N.</u> | Neurobiol Aging | 2014年4月 | 国外 |
| Evaluation of polyglutamine repeats in autosomal dominant Parkinson's disease. | 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> | Neurobiol Aging | 2014年7月 | 国外 |
| EIF4G1 gene mutations are not a common cause of Parkinson's disease in the Japanese population. | Nishioka K, Funayama M, Vilarino-Güell C, Ogaki K, Li Y, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, Kachergus JM, Cobb SA, Takahashi H, Mizuno Y, Farrer MJ, Ross OA, <u>Hattori N.</u> | Parkinsonism Relat Disord. | 2014年6月 | 国外 |
| Autopsy case of spinocerebellar ataxia type 31 with severe dementia at the terminal stage. | Adachi T, Kitayama M, Nakano T, Adachi T, Kato S, <u>Nakashima K.</u> | Neuropathology | 2014 | 国外 |
| Clinical evaluation of fatigue in Japanese patients with Parkinson's disease. | Tanaka K, Wada-Isoe K, Yamamoto M, Tagashira S, Tajiri Y, Nakashita S, <u>Nakshima K.</u> | Brain Behav | 2014 | 国外 |
| Alpha-synuclein accumulation in a patient with Auerbach's plexus of pure autonomic failure. | Kurashiki-Osaka T, Adachi T, Nakayasu H, <u>Nakashima K.</u> | Intern Med | 2014 | 国外 |

| | | | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|-------------|-----------|
| <p>Lack of genetic association between TREM2 and late-onset Alzheimer's disease in a Japanese population.</p> | <p>Miyashita A, Wen Y, Kitamura N, Matsubara E, Kawarabayashi T, Shoji M, Tomita N, Furukawa K, Arai H, Asada T, Harigaya Y, Ikeda M, Amari M, Hanyu H, Higuchi S, <u>Nishizawa M</u>, Suga M, Kawase Y, Akatsu H, Imagawa M, Hamaguchi T, Yamada M, Morihara T, Takeda M, Takao T, Nakata K, Sasaki K, Watanabe K, <u>Nakashima K</u>, Urakami K, Ooya T, Takahashi M, Yuzuriha T, Serikawa K, Yoshimoto S, Nakagawa R, Saito Y, Hatsuta H, <u>Murayama S</u>, Kakita A, Takahashi H, Yamaguchi H, Akazawa K, Kanazawa I, Ihara Y, Ikeuchi T, Kuwano R.</p> | <p>J Alzheimers Dis</p> | <p>2014</p> | <p>国外</p> |
| <p>A 3-year cohort study of the natural history of spinocerebellar ataxia type 6 in Japan.</p> | <p>Yasui K, Yabe I, Yoshida K, Kanai K, Arai K, Ito M, Onodera O, Koyano S, Isozaki E, Sawai S, Adachi Y, Sasaki H, Kuwabara S, Hattori T, <u>Sobue G</u>, Mizusawa H, Tstuji S, <u>Nishizawa M</u>, <u>Nakashima K</u>.</p> | <p>Orphanet J Rare Dis</p> | <p>2014</p> | <p>国外</p> |
| <p>An autopsy case involving a 12-year history of amyotrophic lateral sclerosis with CIDP-like polyneuropathy.</p> | <p>Akaishi T, Tateyama M, Kato K, Miura E, Izumi R, Endo K, Sugeno N, Suzuki N, Baba T, Misu T, Kikuchi A, Hasegawa T, Konosu-Fukaya S, Fujishima F, Suzuki H, Nakashima I, <u>Aoki M</u>.</p> | <p>Intern Med 53: 1371-5, 2014</p> | <p>2014</p> | <p>国外</p> |

| | | | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------|----|
| Confirmatory double-blind, parallel-group, placebo-controlled study of efficacy and safety of edaravone (MCI-186) in amyotrophic lateral sclerosis patients. | Abe K, Itoyama Y, <u>Sohue G</u> , Tsuji S, <u>Aoki M</u> , Doyu M, Hamada C, Kondo K, Yoneoka T, Akimoto M, Yoshino H; Edaravone ALS Study Group. | Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 15:610-7, 2014 | 2014 | 国外 |
| Bunina bodies in motor and non-motor neurons revisited: a pathological study of an ALS patient after long-term survival on a respirator. | Kimura T, Jiang H, Konno T, Seto M, Iwanaga K, Tsujihata M, Satoh A, Onodera O, Kakita A, Takahashi H. | Neuropathology | 2014 8月 | 国外 |
| The FAM3 superfamily member ILE1 ameliorates Alzheimer's disease-like pathology by destabilizing the penultimate amyloid-beta precursor. | Hasegawa, H., Liu, L., Tooyama, I., <u>Murayama S</u> , Nishimura, M. | Nat Commun | 2014 | 国外 |
| 3R and 4R tau isoforms in paired helical filaments in Alzheimer's disease. | Hasegawa, M., Watanabe, S., Kondo, H., Akiyama, H., Mann, D.M., Saito, Y., and <u>Murayama S</u> . | Acta Neuropathol | 2014 | 国外 |
| Regional analysis of striatal and cortical amyloid deposition in patients with Alzheimer's disease. | Ishibashi, K., Ishiwata, K., Toyohara, J., <u>Murayama, S</u> , and Ishii, K. | Eur J Neurosci | 2014 | 国外 |
| Alpha-synuclein immunohistochemistry of gastrointestinal and biliary surgical specimens for diagnosis of Lewy body disease. | Ito, S., Takao, M., Hatsuta, H., Kanemaru, K., Arai, T., Saito, Y., Fukayama, M. and <u>Murayama, S</u> . | Int J Clin Exp Pathol | 2014 | 国外 |

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|------|----|
| Altered CpG methylation in sporadic Alzheimer's disease is associated with APP and MAPT dysregulation. | Iwata, A., K. Nagata, Hatsuta, H. Takuma, H. Bundo, M. Iwamoto, K., Tamaoka, A., <u>Murayama, S.</u> , Saïdo, T. and Tsuji, S. | Hum Mol Genet | 2014 | 国外 |
| Sudden death in Parkinson's disease: a retrospective autopsy study. | Matsumoto, H., R. Sengoku, Y. Saito, Y. Kakuta, <u>Murayama, S.</u> and I. Imafuku. | J Neurol Sci | 2014 | 国外 |
| Argyrophilic grain disease as a neurodegenerative substrate in late-onset schizophrenia and delusional disorders. | Nagao, S., O. Yokota, C. Ikeda, N. Takeda, H. Ishizu, S. Kuroda, K. Sudo, S. Terada, <u>Murayama, S.</u> and Y. Uchitomi. | Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci | 2014 | 国外 |
| Influence of APOE genotype and the presence of Alzheimer's pathology on synaptic membrane lipids of human brains. | Oikawa, N., H. Hatsuta, <u>Murayama, S.</u> , A. Suzuki and K. Yanagisawa | J Neurosci Res | 2014 | 国外 |
| Clinical features of genetic Creutzfeldt-Jakob disease with V180I mutation in the prion protein gene. | Qina, T., N. Sanjo, M. Hizume, M. Higuma, M. Tomita, R. Atarashi, K. Satoh, I. Nozaki, T. Hamaguchi, Y. Nakamura, A. Kobayashi, T. Kitamoto, <u>Murayama, S.</u> , H. Murai, M. Yamada and H. Mizusawa. | BMJ Open | 2014 | 国外 |

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|------|----|
| Imaging spectrum of sporadic cerebral amyloid angiopathy: multifaceted features of a single pathological condition. | Sakurai, K., A. M. Tokumaru, T. Nakatsuka, <u>Murayama, S.</u> , S. Hasebe, E. Imabayashi, K. Kanemaru, M. Takao, H. Hatsuta, K. Ishii, Y. Saito, Y. Shibamoto, N. Matsukawa, E. Chikui and H. Terada. | Insights Imaging | 2014 | 国外 |
| The homologous carboxyl-terminal domains of microtubule-associated protein 2 and TAU induce neuronal dysfunction and have differential fates in the evolution of neurofibrillary tangles. | Xie, C., T. Miyasaka, S. Yoshimura, H. Hatsuta, S. Yoshina, E. Kage-Nakadai, S. Mitani, <u>Murayama, S.</u> and Y. Ihara. | PLOS One | 2014 | 国外 |
| Evaluation of SLC20A2 mutations that cause idiopathic basal ganglia calcification in Japan. | Yamada, M., M. Tanaka, M. Takagi, S. Kobayashi, Y. Taguchi, S. Takashima, K. Tanaka, T. Touge, H. Hatsuta, <u>Murayama, S.</u> , Y. Hayashi, M. Kaneko, H. Ishiura, J. Mitsui, N. Atsuta, <u>G. Sobue, N.</u> Shimosawa, T. Inuzuka, S. Tsuji and I. Hozumi. | Neurology | 2014 | 国外 |
| パーキンソン病の運動症状とその病態生理 | <u>長谷川一子</u> | MDSJ | 2014 | 国内 |
| パーキンソン病の非運動症状 | <u>長谷川一子</u> | 難病と在宅ケア19 | 2014 | 国内 |
| Huntington病と認知障害 | <u>長谷川一子</u> | 神経内科80 | 2014 | 国内 |
| 新規ドパミンアゴニストと既存薬の使い分け | <u>長谷川一子</u> | Progress in Medicine | 2014 | 国内 |