

情報科学を用いた神経変性疾患の病態解明	田村 拓也、Barclay S Sam、藤田 慶大、伊藤 日加瑠、本木 和美、島村 徹平、田川 一彦、勝田 明寿香、曾根 雅紀、井元 清哉、宮野 悟、岡澤 均	第37回日本神経科学大会	2014 年9月	国内
複数のポリグルタミン病に共通する TERA/VCP/p97のDNA損傷修復機能不全	藤田 慶大、中村 蓉子、岡 努、伊藤 日加瑠、田村 拓也、田川 一彦、笹邊 俊和、勝田 明寿香、本木 和美、塩 飽 裕紀、吉田 千里、曾根 雅紀、岡澤 均	第37回日本神経科学大会	2014 年9月	国内
脊髄小脳失調症1型の分子病態コアネットワークの解明	田村 拓也、Barclay S Sam、藤田 慶大、伊藤 日加瑠、本木 和美、島村 徹平、田川 一彦、勝田 明寿香、曾根 雅紀、井元 清哉、宮野 悟、岡澤 均	第37回日本分子生物学会年会	2014 年11月	国内
神経幹細胞のPqbp1機能不全による小頭症はin utero遺伝子治療によって改善できる	伊藤日加瑠、塩飽裕紀、吉田千里、本間秀典、陳西貴、藤田慶大、岡澤均	第37回日本分子生物学会年会	2014 年11月	国内
ショウジョウバエアルツハイマー病モデルにおけるyata遺伝子によるAPP輸送制御	矢島 隆明、田村 拓也、岡澤 均	第37回日本分子生物学会年会	2014 年11月	国内
iPS細胞由来ヒト神経細胞を用いたSCA1のバイオマーカー探索	岡澤 均、大谷 彰子	運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究班 平成26年度 研究報告会	2015 年1月	国内
神経変性疾患と知的障害・小頭症をつなぐRNA関連分子PQBP1	岡澤 均	第1回TMDU「知の創造」若手コアセミナー	2014 年8月	国内
ゲノム安定性と脳機能	岡澤 均	第37回日本分子生物学会年会 シンポジウム・ゲノム再生	2014 年11月	国内
シナプス病態から脳疾患治療へ、網羅的質量分析の示唆するアルツハイマー病のシナプス超早期病態の分子機構	岡澤 均	包括脳ネットワーク』冬のシンポジウム「精神神経疾患研究の現状と展望：新学術5領域の相互理解・連携を目指して	2014 年12月	国内
「シナプス病態」領域の紹介	岡澤 均	包括脳ネットワーク』冬のシンポジウム「大脳新皮質構築」「シナプス病態」「メゾ神経回路」3領域合同公開シンポジウム」	2014 年12月	国内
瘻性失調症を呈したPLA2G6複合ヘテロ接合性変異の一卵性双生児例	瀧山嘉久	平成26年度「運動失調症の医療基盤に関する調査研究」班、「運動失調症の分子病態解明・治療法の開発に関する研究」班合同研究報告会	2015 年1月	国内
神経変性疾患関連タンパク分解におけるESCRT系の役割	長谷川隆文	第87回日本生化学会大会	2014 年10月	国内

計時と予測の神経機構	田中真樹	日本神経回路学会 オータムスクール (ASCONE)	2014年11月	国内
Neural mechanisms of temporal monitoring and prediction	田中真樹	包括型脳科学研究推進支援ネットワーク 冬のシンポジウム	2014年12月	国内
眼球運動における時空間予測の学習	伊藤健史, 田中真樹	第8回Motor control研究会	2014年8月	国内
予測性眼球運動の空間および時間学習	伊藤健史, 田中真樹	日本生理学会北海道 地方会	2014年8月	国内
Anti-saccade signals in the primate cerebellar dentate nucleus	Kunimatsu J, Suzuki T & Tanaka M	日本神経科学大会	2014年9月	国内
Neuronal correlates of temporal prediction in the primate central thalamus	Matsuyama K & Tanaka M	日本神経科学大会	2014年9月	国内
2つの時間課題でのサル小脳歯状核の神経活動の比較	植松明子, 田中真樹	日本神経回路学会 オータムスクール (ASCONE)	2014年11月	国内
Contribution of the cerebellar dentate nucleus to the generation of anti-saccades	Kunimatsu J, Suzuki T & Tanaka M	Society for Neuroscience (Washington DC)	2014年11月	国外
Neurons in the primate central thalamus predicting the timing of periodic stimulus.	Matsuyama K & Tanaka M	Society for Neuroscience (Washington DC)	2014年11月	国外
Role of the primate thalamus in temporal prediction	Matsuyama K & Tanaka M	2014 International Symposium "Vision, Memory, Thought	2014年12月	国内
Spatiotemporal adaptation of predictive saccades in monkeys	伊藤健史, 田中真樹	第92回日本生理学会	2015年3月	国内
Effects of electrical microstimulation to the primate cerebellar dentate nucleus on the detection of stimulus omission in the missing oddball paradigm	植松明子, 田中真樹	第92回日本生理学会	2015年3月	国内
転写因子NF-Yの機能破壊はユビキチン・p62の蓄積、小胞体異常を伴う神経変性を誘導する	山中智行, 戸崎麻子, 黒澤大, 松本弦, 小池正人, 内山安男, MAITY SN, 下郡智美, 服部信孝, 貫名信行	第66回日本細胞生物学会大会	2014年6月	国内
Molecular mechanisms and potential therapies of the spinocerebellar ataxia and the future perspective of the clinical application	平井宏和	International congress on Neuroscience.(ロシア)	2014年6月	国外
Distinct transduction profiles resulting from direct cortical, intrathecal or intravenous injection of AAV9 in the CNS	Huda F, Konno A, Matsuzaki Y, Goenawan H, Miyake K, Shimada T, Hirai H	9th Federation of European Neuroscience Societies. ミラノ (イタリア)	2014年7月	国外

Abnormalities of metabotropic glutamate receptor (mGluR)-mediated signaling at cerebellar parallel fiber-purkinje cell synapses in spinocerebellar ataxia type 1(SCA1)model mice	Hosoi N, Hirai H	9th Federation of European Neuroscience Societies. ミラノ (イタリア)	2014年7月	国外
Cerebellar transduction profiles after ssAAV9 injection via cortical, intrathecal or intravenous routes.	Huda F, Konno A, Matsuzaki Y, Goenawan H, Miyake K, Shimada T, Hirai H	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
AAVによる遺伝子導入を介した脊髄小脳変性症3型モデルマウスの作出	今野歩、平井宏和	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
インテグレーションを欠損させたレンチウイルスベクターによる一年間の遺伝子発現の経過観察と遺伝性神経変性疾患モデルマウスを用いた遺伝子治療での有効性の検討	松崎泰教、齊田英恵、高山清彦、飯塚朗、今野歩、柳茂、平井宏和	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
Synaptic regulation in the cerebellum and motor control] Impairment of synaptic transmission that induces cerebellar ataxia and the underlying molecular mechanisms	平井宏和	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
MSAとオートファジー	若林孝一	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
脊髄小脳失調症2型脳に認められた2種類の核内封入体	森文秋、豊島靖子、丹治邦和、柿田明美、高橋均、若林孝一	第55回日本神経病理学会総会	2014年6月	国内
ホルマリン固定パラフィン包埋組織を用いた神経変性疾患のmicroRNA解析	若林孝一、森文秋、柿田明美、高橋均、内海潤、佐々木秀直	第55回日本神経病理学会総会	2014年6月	国内
ポリグルタミン病モデルショウジョウバエの神経変性は過栄養摂取により増悪する	鈴木マリ、藤掛伸宏、和田圭司、永井義隆	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
ポリグルタミン病モデルにおいてp62はオートファジー分解系を介して保護的に作用する	齊藤勇二、藤掛伸宏、岡本佑馬、和田圭司、永井義隆	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
DCTN1依存的輸送の障害はTDP-43のオリゴマー形成を促進する	藤掛伸宏、木村展之、長野清一、齊藤勇二、横関明男、小野寺理、和田圭司、永井義隆	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
SCA31 (UGGAA)nリピートはショウジョウバエで進行性神経障害を引き起こす	石黒太郎、石川欽也、藤掛伸宏、上山盛夫、永井義隆、和田圭司、水澤英洋	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
異常伸長UGGAAリピートRNAはショウジョウバエにおいて神経毒性を引き起こす	石黒太郎、藤掛伸宏、佐藤望、和田圭司、水澤英洋、永井義隆、石川欽也	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
神経変性疾患モデルショウジョウバエの神経変性は過栄養摂取により増悪する	鈴木マリ、Anne-Marie Neumann、齊藤勇二、藤掛伸宏、和田圭司、永井義隆	遅延運動課題における小脳半球部への苔状線維入力	2014年9月	国内

p62/SQSTM1はポリグルタミン病モデルショウジョウバエにおいて、ポリグルタミン蛋白質凝集体をオートファジー分解系で除去することで保護的役割を果たす	齊藤勇二, 藤掛伸宏, 岡本佑馬, 和田圭司, 永井義	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
筋強直性ジストロフィーの分子病態～治療	松浦 徹	日本遺伝カウンセリング学会主催 第6回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー	2015年1月	国内
Aceruloplasminemia	Miyajima H	55 <sup>th</sup> Annual Meeting of JSNP	2014年6月	国内
Dissociation and evaluation of outputs from predictive and feedback controllers for tracking movements in normal subjects and patients with neurological disorders	Kakei S.	INCF Japan Node International Workshop, Advances in Neuroinformatics 2014	2014年9月	国内
手首の動きから探る脳内の運動制御器の状態—基礎と臨床応用	寛 慎治	第6回神経科学・リハビリテーション・ロボット工学のシナジー効果に関する研究会	2015年1月	国内
Mossy fibers in the cerebellar hemisphere show activity during an instructed delay period	Ishikawa T, Tomatsu S, Hoffman DS, Kakei S	第44回北米神経科学学会	2014年11月	国外
Releasing dentate nucleus cells from Purkinje cell inhibition generates output from the cerebrocerebellum	Ishikawa T, Tomatsu S, Hoffman DS, Kakei S	Vision, Memory, Thought—国際シンポジウム	2014年12月	国内
遅延運動課題における小脳半球部への苔状線維入力	石川享宏, 戸松彩花, 寛慎治	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
Estimation of pulling directions of wrist prime movers on the wrist with a musculoskeletal model	関庚甫, 李鍾昊, 寛 慎治	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
Evaluation of motor symptoms of patients with Parkinson's disease in terms of three components of tracking movement of the wrist	李鍾昊, 織茂智之, 寛 慎治	第37回日本神経科学学会大会	2014年9月	国内
歯状核ニューロンのバースト活動は脱抑制によって形成される」	石川享宏, 寛 慎治	第8回Motor Control研究会	2014年8月	国内
大脳小脳における出力生成メカニズム	石川享宏, 寛 慎治	包括脳ネットワーク冬のシンポジウム	2014年12月	国内
Androgen-dependent deficits in muscle-derived BDNF correlate with motor dysfunction in two mouse models of spinal bulbar muscular atrophy	Halievski K, Xu Y, Henley CL, Katsuno M, Adachi H, Sobue G, Breedlove S, Jordan CL	Neuroscience 2014, Washington DC, USA	2014年11月	国外
SBMA motor dysfunction may be due to failed neuromuscular transmission	Xu, Atchison W, Adachi H, Katsuno M, Sobue G, Breedlove S, Jordan CL	Neuroscience 2014, Washington DC, USA	2014年11月	国外
Comparison Of Different Symptom Assessment Scales For Multiple System Atrophy In 1 Year.	Matsushima M, Yabe I, Oba K, Sakushima K, Mito Y, Takei A, Houzen H, Tsuzaka K, Yoshida K, Maruo, Y, Sasaki H	the 14th Asian and Oceanian Congress of Neurology, Macao, China	2014年3月	国外

Comparison of different symptom assessment scales for multiple system atrophy -second report	Matsushima M, Yabe I, Oba K, Sakushima K, Mito Y, Takei A, Houzen H, Tsuzaka K, Yoshida K, Maruo Y, Sasaki H	18th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Stockholm, Sweden	2014年6月	国外
多系統萎縮症における症状評価スケールの比較 第2報	松島理明, 矢部一郎, 佐久嶋研, 大庭幸治, 水戸泰紀, 武井麻子, 保前英希, 津坂和文, 吉田一人, 丸尾泰則, 佐々木秀直	第55回日本神経学会総会	2014年5月	国内
脊髄小脳変性症における歩行分析	白井慎一, 松島理明, 矢部一郎, 佐々木秀直	32回日本神経治療学会総会.	2014年11月	国内
多系統萎縮症においてp25 <sup>α</sup> /TPPPはオリゴデンドログリアの核から細胞質に局在変化を起こす	太田浄文, 尾崎 心, 市野瀬志津子, 他田真理, 柿田明美, 高橋 均, 石川欽也, 水澤英洋	第55回日本神経病理学会総会	2014年6月	国内

IV. 平成26年度 合同ワークショップ  
合同研究成果報告会

運動失調症の医療基盤に関する調査研究 (H26-難治等 (難) 一般-030)  
運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究 (H26-委託 (難) 一般-061)

## 合同ワークショップ

### テーマ：今後の運動失調症に関するグループ研究の推進について

日時：2014年7月31日(木) 10:00～17:00  
会場：アルカディア市ヶ谷、5階、穂高の間  
〒102-0073 東京都千代田区九段北 4-2-25  
TEL: 03-3261-9921

運動失調症の医療基盤に関する調査研究班  
運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究班

研究代表者：水澤英洋 (mizusawa@ncnp.go.jp)  
国立精神・神経医療研究センター病院  
事務局担当研究者：医療班：高橋祐二 (yutakahashi@ncnp.go.jp)  
病態治療班：和田圭司 (wada@ncnp.go.jp)  
事務局担当秘書：田沼紀子 (norikot@ncnp.go.jp)  
連絡先：TEL 042-341-2712 ダイヤルイン (2192) FAX 042-346-1774

# プログラム

10 : 00 研究代表者ご挨拶  
厚生労働省ご挨拶

## I. 運動失調症の医療基盤に関する政策研究

	座長:NCNP 病院	水澤英洋
10 : 05	医療基盤研究の構成とガイドライン作成	NCNP 病院 水澤英洋
10 : 25	個票を用いた疫学研究	国立保健医療科学院健康危機管理部 水島 洋
10 : 45	症例登録と自然歴調査	鳥取大学神経内科 安井健一
11 : 00	遺伝子検査体制と臨床研究	NCNP 病院神経内科 高橋祐二
	東京大学神経内科	辻 省次
11 : 25	非 MSA 孤発性小脳失調症	千葉大学神経内科 桑原 聡
11 : 45	重症度～生活障害度指標	国立保健医療科学院健康危機管理部 金谷泰宏
12 : 00	昼食	

## II. 運動失調症の病態解明・治験に関する実用化研究

	座長:新潟大学脳研究所神経内科	西澤正豊
13 : 00	ポリグルタミン病	新潟大学脳研究所生命科学リソース研究センター 小野寺理
13 : 30	非翻訳 RNA リピート病	東京医科歯科大学神経内科 石川欽也
14 : 00	痙性対麻痺	山梨大学神経内科 瀧山嘉久
14 : 30	バイオマーカーの開発	福島県立医科大学神経内科 宇川義一
15 : 00	コーヒー・ブレイク	

## III. 多系統萎縮症に関する研究

	座長:名古屋大学神経内科	祖父江 元
15 : 30	病態解明研究	北海道大学神経内科 佐々木秀直
16 : 00	医師主導治験	東京大学神経内科 辻 省次
16 : 30	レジストリー	東京大学神経内科 後藤 順
17 : 00	閉会	

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

## 運動失調症の医療基盤に関する調査研究班

厚生労働科学研究委託事業 難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等実用化研究事業  
（難治性疾患実用化研究事業））

## 運動失調症の分子病態解明・治療法の開発に関する研究班

平成 26 年度 合同研究報告会プログラム・抄録集

日時：平成 27 年 1 月 14 日（水）9:50～17:25

平成 27 年 1 月 15 日（木）9:00～13:30

会場：JA 共済ビルカンファレンスホール（A—D）

東京都千代田区平河町 2-7-9 JA 共済ビル 1F.

TEL：03-3265-8716

研究代表者 水澤 英洋

事務局 〒187-8551

東京都小平市小川東町 4-1-1

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院

TEL 042-341-2712（内線 2192） FAX 042-346-1762

平成26年度  
「運動失調症の医療基盤に関する調査研究」班  
「運動失調症の分子病態解明・治療法の開発に関する研究」班  
合同研究報告会

1日目 : 平成27年1月14日(水) 9時50分～17時15分

開始時間	演題番号	研究者氏名	区分	演題名	発表者
(9:50)	研究代表者 挨拶 (独) 国立精神・神経医療研究センター病院 水澤英洋				
(9:55)	厚生労働省健康局疾病対策課 挨拶				
I. 疫学・臨床病理 (10:00-10:45) 座長 : 辻 省次					
10:00	1-1	石川欽也	医療班	脊髄小脳失調症36型(SCA36)の疾患頻度と臨床症候 : 仏・独・日3か国共同研究	石川欽也
10:15	1-2	高嶋博	医療班	エクソーム解析による常染色体劣性遺伝型小脳失調症の新規原因遺伝子の同定 - 軸索型ニューロパチーを伴う小脳失調症の二家系 -	樋口雄二郎
10:30	1-3	若林孝一	医療班	Unverricht-Lundborg病の臨床的および病理学的検討	三木康生
II. 歩行評価法 (10:45-11:25) 座長 : 宇川 義一					
10:45	1-4	吉田邦広	医療班	3軸加速度計を用いた小脳失調症における立位・歩行機能の定量的評価の有用性(10分)	松嶋聡
10:55	1-5	西澤正豊	医療班	Kinect を用いた3次元歩行解析システムによる小脳性歩行障害の解析	他田正義
11:10	1-6	佐々木秀直	医療班	脊髄小脳変性症における歩行解析	矢部一郎
III. 画像・バイオマーカー (11:25-12:10) 座長 : 吉良潤一					
11:25	1-7	宇川義一	病態班	小脳での時間保持機能	寺尾安生
11:40	1-8	佐々木真理	医療班	拡散尖度画像を用いた運動失調症の早期鑑別診断基準の検討	伊藤賢司
11:55	1-9	岡澤 均	医療班	ヒト血液、髄液を用いたSCA1のバイオマーカー探索	岡澤均
12:10-13:10	昼 食 「運動失調症の医療基盤に関する調査研究班」 研究者会議				
IV. 診断基準 (13:10-13:50) 座長 : 西澤正豊					
13:10	1-10	吉田邦広	医療班	皮質性小脳萎縮症の診断基準案策定に向けた孤発性失調症の臨床的検討	吉田邦宏
13:20	1-11	桑原 聡	医療班	孤発性皮質性小脳萎縮症の診断指針作成の試み	澤井摂
13:35	1-12	瀧山嘉久	医療班	痙性対麻痺診断基準案の妥当性の検討	三輪道然
V. ガイドライン、患者登録 (13:50-14:50) 座長 : 佐々木秀直					
13:50	1-13	宮井一郎	医療班	脊髄小脳変性症に対するリハビリテーションガイドライン作成に向けて	宮井一郎
14:05	1-14	水澤英洋	医療班	運動失調症/SCD・MSA診療ガイドライン	水澤英洋
14:20	1-15	中島健二	医療班	Machado-Joseph病、脊髄小脳失調症6型の自然史研究の遺伝子収集と解析	安井健一

14:35	1-16	高橋祐二	医療班	運動失調症患者登録・自然歴調査J-CAT	高橋祐二
14:50-15:10	コーヒーブレイク				
VI. MSAのバイオマーカー、患者登録 (15:10-16:10) 座長 : 中島健二					
15:10	1-17	辻 省次	医療班	多系統萎縮症に対する治験に向けたレジストリー・システムおよび臨床指標評価に関する検討	辻省次
15:25	1-18	祖父江 元	医療班	多系統萎縮症におけるインターニューロンの病理学的解析	勝野雅央
15:40	1-19	武田篤	医療班	多系統萎縮症での[11C]BF-227 PETによる $\alpha$ -シヌクレイン蛋白凝集体 の経時的変化	菊池昭夫
15:55	1-20	吉良潤一	医療班	多系統萎縮症の病態形成における自然免疫の関与とバイオマーカーの探索	山崎亮
VII. MSAの発症機序 (16:10-17:25) 座長 : 岡澤 均					
16:10	1-21	佐々木秀直	病態班	ゲノムコピー数多型による多系統萎縮症発症素因遺伝子の解析 (第2報)	佐々木秀直
16:25	1-22	石川欽也	病態班	多系統萎縮症におけるp25 $\alpha$ /TPPPのミトコンドリアに対する影響の検討	太田浄文
16:40	1-23	祖父江元	病態班	多系統萎縮症の脳内神経回路解析	原一洋
16:55	1-24	武田篤	病態班	シヌクレイノパチーにおける小胞輸送系の役割	長谷川隆文
17:10	1-25	貫名信行	病態班	シヌクレイノパチーにおける凝集制御因子の探索	貫名信行
17:25終了					

2日目 : 平成27年1月15日(木) 9時00分～13時30分

開始時間	演題番号	研究者氏名	区分	演題名	発表者
VIII. 生理学的解析 (9:00-9:45) 座長:阿部 康二					
9:00	2-1	宇川義一	医療班	プリズム順応の学習速度と記憶保持について	花島律子
9:15	2-2	田中真樹	病態班	Tract-based spatial statistics(TBSS)と心理物理検査との相関解析によるタイミング予測に関する小脳領域の同定	吉田篤司
9:30	2-3	笥 慎治	病態班	脳内運動制御器の非侵襲的分析を利用した高齢者の転倒リスク早期発見・対応システムの開発	笥慎治
IX. 発症機序・動物モデル (9:45-10:45) 座長:祖父江 元					
9:45	2-4	岡澤 均	病態班	iPS細胞由来ヒト神経細胞を用いたSCA1の病態研究	岡澤均
10:00	2-5	和田圭司	病態班	新たな細胞内RNA分解システムRNautophagyと神経変性疾患との関わり	株田智弘
10:15	2-6	若林孝一	病態班	ハンチントン病細胞モデルにおけるSigma-1 receptorを介した核内封入体の形成機序	三木康生
10:30	2-7	平井 宏和	病態班	ウイルスベクターを用いた脊髄小脳失調症モデルマウスの作成	平井宏和
X. 疾患別発症機序 (10:45-11:45) 座長:小野寺 理					
10:45	2-8	松浦 徹	病態班	脊髄小脳失調症10型(SCA10)のRNA病態メカニズム	松浦徹
11:00	2-9	阿部康二	病態班	新しいSCA/ALS crossroad mutation Asidanの臨床的多様性	山下徹
11:15	2-10	瀧山嘉久	病態班	痙性失調症を呈したPLA2G6複合ヘテロ接合性変異の一卵性双生児例	高紀信
11:30	2-11	後藤順	病態班	菌状核赤核・淡蒼球ルイ体萎縮症蛋白質(DRPLap)の転写co-regulatorとしての標的遺伝子の検討	波多野敬子
11:45～12:45	<p style="text-align: center;">昼 食</p> <p style="text-align: center;">「運動失調症の分子病態解明・治療法の開発に関する研究班」研究者会議</p>				
XI. 治療法開発 (12:45-13:30) 座長:和田圭司					
12:45	2-12	池田佳生	病態班	非翻訳マイクロサテライト・リピート伸長によるSCAの治療薬探索	古田夏海
13:00	2-13	小野寺理	病態班	DRPLA (Dentatorubral-Pallidoluysian Atrophy)をモデルとしたAntisense-Oligonucleotide発現抑制を用いたポリグルタミン病治療戦略研究	加藤泰介
13:15	2-14	宮嶋裕明	病態班	低セルロプラスミン血症を伴う運動失調症の解析と亜鉛治療の検討	宮嶋裕明
13:30終了					

2日目 : 平成27年1月15日(木) 14時00分～16時00分

14:00～16:00	小脳研究会
-------------	-------

## V. 研究成果の刊行物・別刷

## 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
Characteristic RNA foci of the abnormal hexanucleotide GGCCUG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 36 (Asidan).	Liu W, Ikeda Y, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Abe K.	Eur J Neurol.	2015	国外
Cognitive and affective functions in diabetic patients associated with diabetes-related factors, white matter abnormality and aging.	Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Wada J, Shikata K, Makino H, Abe K.	Eur J Neurol.	2015	国外
Time-dependent Profiles of MicroRNA Expression Induced by Ischemic Preconditioning in the Gerbil Hippocampus.	Sun M, Yamashita T, Shang J, Liu N, Deguchi K, Feng J, Abe K.	Cell Transplant	2015	国外
Anti-oxidative nutrient rich diet protects against acute ischemic brain damage in rats.	Yunoki T, Deguchi K, Omote Y, Liu N, Liu W, Hishikawa N, Yamashita T, Abe K.	Brain Res	2015	国外
Acceleration of TDP43 and FUS/TLS protein expressions in the preconditioned hippocampus following repeated transient ischemia.	Sun M, Yamashita T, Shang J, Liu N, Deguchi K, Liu W, Ikeda Y, Feng J, Abe K.	J Neurosci Res	2014	国外
Characteristic RNA foci of the abnormal hexanucleotide GGCCUG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 36 (Asidan).	Liu W, Ikeda Y, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Abe K.	Eur J Neurol.	2015	国外
Cognitive and affective functions in diabetic patients associated with diabetes-related factors, white matter abnormality and aging.	Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Wada J, Shikata K, Makino H, Abe K.	Eur J Neurol.	2015	国外
Time-dependent Profiles of MicroRNA Expression Induced by Ischemic Preconditioning in the Gerbil Hippocampus.	Sun M, Yamashita T, Shang J, Liu N, Deguchi K, Feng J, Abe K.	Cell Transplant	2015	国外
Anti-oxidative nutrient rich diet protects against acute ischemic brain damage in rats.	Yunoki T, Deguchi K, Omote Y, Liu N, Liu W, Hishikawa N, Yamashita T, Abe K.	Brain Res	2015	国外
Large-scale RNA interference screening in mammalian cells identifies novel regulators of mutant huntingtin aggregation.	Yamanaka T, Wong HK, Tosaki A, Bauer PO, Wada K, Kurosawa M, Shimogori T, Hattori N, Nukina N.	PLoS One.	2014	国外
Singular localization of sodium channel $\beta 4$ subunit in unmyelinated fibres and its role in the striatum.	Miyazaki H, Oyama F, Inoue R, Aosaki T, Abe T, Kiyonari H, Kino Y, Kurosawa M, Shimizu J, Ogiwara I, Yamakawa K, Koshimizu Y, Fujiyama F, Kaneko T, Shimizu H, Nagatomo K, Yamada K, Shimogori T, Hattori N, Miura M, Nukina N.	Nat Commun.	2014	国外

Nuclear localization of MBNL1: splicing-mediated autoregulation and repression of repeat-derived aberrant proteins.	Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Oma Y, Hattori N, Ishiura S, Nukina N.	Hum Mol Genet.	2015	国外
Depletion of p62 reduces nuclear inclusions and paradoxically ameliorates disease phenotypes in Huntington's model mice.	Kurosawa M, Matsumoto G, Kino Y, Okuno M, Kurosawa-Yamada M, Washizu C, Taniguchi H, Nakaso K, Yanagawa T, Warabi E, Shimogori T, Sakurai T, Hattori N, Nukina N.	Hum Mol Genet.	2015	国外
Large-scale RNA interference screening in mammalian cells identifies novel regulators of mutant huntingtin aggregation.	Yamanaka T, Wong HK, Tosaki A, Bauer PO, Wada K, Kurosawa M, Shimogori T, Hattori N, Nukina N.	PLoS One.	2014	国外
Singular localization of sodium channel $\beta 4$ subunit in unmyelinated fibres and its role in the striatum.	Miyazaki H, Oyama F, Inoue R, Aosaki T, Abe T, Kiyonari H, Kino Y, Kurosawa M, Shimizu J, Ogiwara I, Yamakawa K, Koshimizu Y, Fujiyama F, Kaneko T, Shimizu H, Nagatomo K, Yamada K, Shimogori T, Hattori N, Miura M, Nukina N.	Nat Commun.	2014	国外
Nuclear localization of MBNL1: splicing-mediated autoregulation and repression of repeat-derived aberrant proteins.	Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Oma Y, Hattori N, Ishiura S, Nukina N.	Hum Mol Genet.	2015	国外
Sigma-1 receptor is involved in degradation of intranuclear inclusions in a cellular model of Huntington's disease	Miki Y, Tanji K, Mori F, Wakabayashi K	Neurobiol Dis	2014	国外
Analysis of microRNA from archived formalin-fixed paraffin-embedded specimens of amyotrophic lateral sclerosis	Wakabayashi K, Mori F, Kakita A, Takahashi H, Utsumi J, Sasaki H	Acta Neuropathol Comm	2014	国外
p62 deficiency enhances $\alpha$ -synuclein pathology in mice	Tanji K, Odagiri S, Miki Y, Maruyama A, Nikaido Y, Mimura J, Mori F, Warabi E, Yanagawa T, Ueno S, Itoh K, Wakabayashi K	Brain Pathol	in press	国外
Functional evaluation of motor commands based on a simple linear model in human wrist movements and its clinical application.	Lee JH, Kakei S	ISITC 2014 proceeding	2014	国外
Releasing dentate nucleus cells from Purkinje cell inhibition generates outputs from the cerebocerebellum.	Ishikawa T, Tomatsu S, Tsunoda Y, Lee J, Hoffman DS, Kakei S	PLoS One	2014	国外
Mossy fibers in the cerebellar hemisphere show delay activity in a delayed response task.	Ishikawa T, Tomatsu S, Tsunoda Y, Hoffman DS, Kakei S	Neurosci Res	2014	国外
Non-invasive cerebellar stimulation - a consensus paper.	Grimaldei G, Argyropoulos GP, Boeheinger A, Celnik P, Edwards MJ, Ferrucci R, Gales KJM, Groiss SJ, Hiraoka K, Kassavetis P, Lesage E, Manto M, Miall RC, Priori A, Sadnicka A, Ugawa Y, Ziemann U	Cerebellum	2014	国外

The 3-second rule in hereditary pure cerebellar ataxia: a synchronized tapping study.	Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y	Plos One	(in press)	国外
Visual scanning area is abnormally enlarged in hereditary pure cerebellar ataxia	Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Fukuda H, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y.	Cerebellum	2014	国外
Top-Down but Not Bottom-Up Visual Scanning is Affected in Hereditary Pure Cerebellar Ataxia.	Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Fukuda H, Emoto M, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y	Plos One	2014	国外
Mesenchymal Stem Cells Ameliorate Cerebellar Pathology in a Mouse Model of Spinocerebellar Ataxia Type 1.	Matsuura S, Shuvaev AN, Iizuka A, Nakamura K, Hirai H.	Cerebellum	2014	国外
Distinct transduction profiles in the CNS via three injection routes of AAV9 and the application to generation of a neurodegenerative mouse model.	Huda F, Konno A, Matsuzaki Y, Goenawan H, Miyake K, Shimada T and Hirai H.	Molecular Therapy — Methods & Clinical Development	2014	国外
One-year follow-up of transgene expression by integrase-defective lentiviral vectors and their therapeutic potential in spinocerebellar ataxia model mice.	Saida H, Matsuzaki Y, Takayama K, Iizuka A, Konno A, Yanagi S, Hirai H.	Gene Therapy	2014	国外
Mesenchymal Stem Cells as a Potential Therapeutic Tool for Spinocerebellar Ataxia.	Nakamura K, Mieda T, Suto N, Matsuura S, Hirai H.	Cerebellum	2014	国外
Characteristic RNA foci of the abnormal hexanucleotide GGCCUG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 36 (Asidan).	Liu W, Ikeda Y, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Abe K.	Eur J Neurol	2014	国外
Redefining cerebellar ataxia in degenerative ataxias: lessons from recent research on cerebellar systems.	Tada M, Nishizawa M, Onodera O.	J Neurol Neurosurg Psychiatry.	2015	国外
Spinocerebellar ataxia 36 exists in diverse populations and can be caused by a short hexanucleotide GGCTG repeat expansion.	Obayashi M, Stevanin G, Synofzik M, Monin ML, Duyckaerts C, Sato N, Streichenberger N, Vighetto A, Desestret V, Tesson C, Wichmann HE, Illig T, Huttenlocher J, Kita Y, Izumi Y, Mizusawa H, Schöls L, Klopstock T, Brice A, Ishikawa K, Dürr A.	J Neurol Neurosurg & Psychiatry.	2014	国外
Elevation of 8-hydroxy-2'-deoxyguanosine in the cerebrospinal fluid of three patients with superficial siderosis.	Ozaki K, Sanjo N, Ishikawa K, Higashi M, Hattori T, Tanuma N, Miyata R, Hayashi M, Yokota T, Okawa A, Mizusawa H.	Neurology and Clinical Neuroscience.	2015	国外
CADASIL with a Novel NOTCH3 Mutation (Cys478Tyr).	Ozaki K, Irioka T, Ishikawa K, Mizusawa H.	Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases.	2015	国外

Relocation of p25 $\alpha$ /tubulin polymerization promoting protein from the nucleus to the perinuclear cytoplasm in the oligodendroglia of sporadic and COQ2 mutant multiple system atrophy.	Ota K, Obayashi M, Ozaki K, Ichinose S, Kakita A, Tada M, Takahashi H, Ando N, Eishi Y, Mizusawa H, Ishikawa K.	Acta Neuropathol Commun.	2014	国外
The 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, Hattori N.	Neurobiol Aging.	2014	国外
Spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31)の臨床像, 画像所見—Spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6)との小脳外症候の比較検討—	榊原聡子, 饗場郁子, 齋藤由扶子, 犬飼 晃, 石川欽也, 水澤英洋.	臨床神経	2014	国内
VPS35 dysfunction impairs lysosomal degradation of $\alpha$ -synuclein and exacerbates neurotoxicity in a Drosophila model of Parkinson's disease.	Miura E, Hasegawa T, Konno M, Suzuki M, Sugeno N, Fujikake N, Geisler S, Tabuchi M, Oshima R, Kikuchi A, Baba T, Wada K, Nagai Y, Takeda A, Aoki M.	Neurobiol Dis	2014	国外
Lys-63-linked Ubiquitination by E3 Ubiquitin Ligase Nedd4-1 Facilitates Endosomal Sequestration of Internalized $\alpha$ -Synuclein.	Sugeno N, Hasegawa T, Tanaka N, Fukuda M, Wakabayashi K, Oshima R, Konno M, Miura E, Kikuchi A, Baba T, Anan T, Nakao M, Geisler S, Aoki M, Takeda A.	J Biol Chem	2014	国外
Olfactory dysfunction and dementia in Parkinson's disease.	Takeda A., Baba T., Kikuchi A., Hasegawa T., Sugeno N., Konno M., Miura E., Mori E.	J. Parkinsons Dis.	2014	国外
Cognitive impairment in multiple system atrophy: A position statement by the Neuropsychology Task Force of the MDS multiple system atrophy (MODIMS) Study Group.	Stankovic I., Krismer F., Jesic A., Antonini A., Benke T., Brown RG., Burn DJ., Holton JL., Kaufmann H., Kostic VS., Ling H., Meissner WG., Poewe W., Semnic M., Seppi K., Takeda A., Weintraub D., Wenning GK.	Movement Disorders	2014	国外
Neural substrates of cognitive subtypes in Parkinson's disease: a 3-year longitudinal study.	Shoji Y., Nishio Y., Baba T., Uchiyama M., Yokoi K., Ishioka T., Hosokai Y., Hirayama K., Fukuda H., Aoki M., Hasegawa T., Takeda A., Mori E.	PLoS One	2014	国外
Novel mutations in the PNPLA6 gene in Boucher-Neuhauser syndrome.	Koh K, Kobayashi F, Miwa M, Shindo K, Isozaki E, Ishiura H, Tsuji S, Takiyama Y.	J Hum Genet	29-Jan-15	国外
A Japanese SCA5 family with a novel three-nucleotide in-frame deletion mutation in the SPTBN2 gene: a clinical and genetic study.	Wang Y, Koh K, Miwa M, Yamashiro N, Shindo K, Takiyama Y.	J Hum Genet	2014	国外
Autosomal-recessive complicated spastic paraplegia with a novel lysosomal trafficking regulator gene mutation.	Shimazaki H, Honda J, Naoi T, Namekawa M, Nakano I, Yazaki M, Nakamura K, Yoshida K, Ikeda S, Ishiura H, Fukuda Y, Takahashi Y, Goto J, Tsuji S, Takiyama Y.	J Neurol Neurosurg Psychiatry	2014	国外

遺伝性痙性対麻痺の最新情報	瀧山嘉久	臨床神経	2014	国内
痙性対麻痺 : JASPAC	瀧山嘉久	BRAIN and NERVE	2014	国内
Characteristic MRI findings in beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN).	Ichinose Y, Miwa M, Onohara A, Obi K, Shindo K, Saito H, Matsumoto N, Takiyama Y.	Neurol Clin Pract	2014	国外
Property of lysosomal storage disease associated with midbrain pathology in the CNS of LAMP-2-deficient mice.	Furuta, A., kikuchi, H., Fujita, H., Yamada, D., kabuta, T., Blanz, J., Saftig, P., Nishino, I., Wada, K., Uchiyama, Y.	Am. J. Pathol.		国外
Unique combination of hyperintense vessel sign on initial FLAIR and delayed vasoconstriction on MRA in reversible cerebral vasoconstriction syndrome: case	Kameda T, Namekawa M, Shimazaki H, Minakata D, Matsuura T, Nakano I.	Cephalalgia	2014	国外
Clinical and genetic analysis of the first known Asian family with myotonic dystrophy type 2.	Nakayama T, Nakamura H, Oya Y, Kimura T, Imahuku I, Ohno K, Nishino I, Abe K, Matsuura T.	J Hum Genet	2014	国外
Seven amyotrophic lateral sclerosis patients diagnosed only after development of respiratory failure.	Sato K, Morimoto N, Deguchi K, Ikeda Y, Matsuura T, Abe K.	J Clin Neurosci	2014	国外
LDB3 splicing abnormalities are specific to skeletal muscles of patients with myotonic dystrophy type 1 and alter its PKC binding affinity.	Yamashita Y <sup>#</sup> , Tohru Matsuura <sup>#*</sup> ( <sup>#</sup> equally contributed, <sup>*</sup> corresponding author), Kurosaki T, Amakusa Y, Kinoshita T, Ibi T, Sahashi K, Ohno K.	Neurobiol Dis	2014	国外
Two types of neurons in the primate globus pallidus external segment play distinct roles in antisaccade generation.	Yoshida A & Tanaka M	Cerebral Cortex	2015 (AOP)	国外
Different neuronal computations of spatial working memory for multiple locations within versus across visual hemifields.	Matsushima A & Tanaka M	Journal of Neuroscience	2014	国外
Differential neuronal representation of spatial attention dependent on relative target locations during multiple object tracking.	Matsushima A & Tanaka M	Journal of Neuroscience	2014	国外
Case of presymptomatic aceruloplasminemia treated with deferasirox.	Miyajima H	Hepatol Res	2014	国外
Aceruloplasminemia	Miyajima H	Neuropathol	2015	国外
Mutations in the PQBP1 gene prevent its interaction with the spliceosomal protein U5-15kD.	Mizuguchi, M., Obita, T., Serita, T., Kojima, R., Nabeshima, Y., Okazawa, H.	Nature Commun.	2014	国外

In utero gene therapy rescues microcephaly caused by Pqbp1-hypofunction in neural stem progenitor cells.	Ito, H., Shiwaku, H., Yoshida, C., Homma, H., Luo, H., Chen, X., Fujita, K., Musante, L., Fischer, U., Frint, S. G., Romano, C., Ikeuchi, Y., Shimamura, T., Imoto, S., Miyano, S., Muramatsu, S., Kawauchi, T., Hoshino, M., Sudol, M., Arumughan, A., Wanker, E. E., Rich, T., Schwartz, C., Matsuzaki, F., Bonni, A., Kalscheuer, V. M., Okazawa, H.	Mol Psychiatry	2014	国外
Comprehensive phosphoproteome analysis unravels the core signaling network that initiates the earliest synapse pathology in preclinical Alzheimer's disease brain.	Tagawa, K., Homma, H., Saito, A., Fujita, K., Chen, X., Imoto, S., Oka, T., Ito, H., Motoki, K., Yoshida, C., Hatsuta, H., Murayama, S., Iwatsubo, T., Miyano, S., Okazawa, H.	Hum Mol Genet.	2015	国外
HMGB1 facilitates repair of mitochondrial DNA damage and extends the lifespan of mutant ataxin-1 knock-in mice.	Ito, H., Fujita, K., Tagawa, K., Chen, X., Homma, H., Sasabe, T., Shimizu, J., Shimizu, S., Tamura, T., Muramatsu, S., Okazawa, H.	EMBO Mol Med.	2014	国外
Systematic Analysis of Fly Models with Multiple Drivers Reveals Different Effects of Ataxin-1 and Huntingtin in Neuron Subtype-Specific Expression.	Shiraishi, R., Tamura, T., Sone, M., Okazawa, H.	PLoS One.	2014	国外
「神経変性疾患の細胞死とHippo pathway——神経変性はHippo pathwayで制御されるか？」	田村拓也、岡澤均	医学のあゆみ	2014	国内
Impaired DNA Damage Repair as a Common Feature of Neurodegenerative Diseases and Psychiatric Disorders	Shiwaku, H., Okazawa, H.	Current Molecular Medicine	2015	国外
Mutations in the PQBP1 gene prevent its interaction with the spliceosomal protein U5-15kD.	Mizuguchi, M., Obita, T., Serita, T., Kojima, R., Nabeshima, Y., Okazawa, H.	Nature Commun.	2014	国外
In utero gene therapy rescues microcephaly caused by Pqbp1-hypofunction in neural stem progenitor cells.	Ito, H., Shiwaku, H., Yoshida, C., Homma, H., Luo, H., Chen, X., Fujita, K., Musante, L., Fischer, U., Frint, S. G., Romano, C., Ikeuchi, Y., Shimamura, T., Imoto, S., Miyano, S., Muramatsu, S., Kawauchi, T., Hoshino, M., Sudol, M., Arumughan, A., Wanker, E. E., Rich, T., Schwartz, C., Matsuzaki, F., Bonni, A., Kalscheuer, V. M., Okazawa, H.	Mol Psychiatry	2014	国外
Reliability of the Japanese version of the Berg balance scale.	Matsushima M, Yabe I, Uwatoko H, Shirai S, Hirotsani M, Sasaki H.	Inter Med	2014	国外

Analysis of microRNA from archived formalin-fixed paraffin-embedded specimens of amyotrophic lateral sclerosis.	Wakabayashi K, Mori F, Kakita A, Takahashi H, Utsumi J, Sasaki H	Acta Neuropathol Commun	2014	国外
Reliability of the Japanese version of the scales for outcomes in Parkinson's disease-autonomic questionnaire.	Matsushima M, Yabe I, Hirotani M, Kano T, Sasaki H	Clin Neurol Neurosurg	2014	国外
A 3-year cohort study of the natural history of spinocerebellar ataxia type 6 in Japan.	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, Sobue G, Mizusawa H, Tsuji S, Nishizawa M, Nakashima K	Orhanet J Rare Dis	2014	国外
Identification of anti-Sez612 antibody in a patient with cerebellar ataxia and retinopathy.	Yaguchi H, Yabe I, Takahashi H, Okumura F, Takeuchi A, Horiuchi K, Takahiro Kano Kanda A, Saito W, Matsumoto M, Nakayama K, Hatakeyama S, Sasaki H	J Neurol	2014	国外
Accumulation of the sigma-1 receptor is common to neuronal nuclear inclusions in various neurodegenerative diseases.	Miki Y, Mori F, Kon T, Tanji K, Toyoshima Y, Yoshida M, Sasaki H, Kakita A, Takahashi H, Wakabayashi K.	Neuropathology	2014	国外
ALS-associated protein FIG4 is localized in Pick and Lewy bodies, and also neuronal nuclear inclusions, in polyglutamine and intranuclear inclusion body diseases.	Kon T, Mori F, Tanji K, Miki Y, Toyoshima Y, Yoshida M, Sasaki H, Kakita A, Takahashi H, Wakabayashi K.	Neuropathology		国外
Paeoniflorin eliminates a mutant AR via NF-YA-dependent proteolysis in spinal and bulbar muscular atrophy.	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, Sobue G.	Hum Mol Genet.	2014	国外
Pioglitazone suppresses neuronal and muscular degeneration caused by polyglutamine-expanded androgen receptors.	Iida M, Katsuno M, Nakatsuji H, Adachi H, Kondo N, Miyazaki Y, Tohnai G, Ikenaka K, Watanabe H, Yamamoto M, Kishida K, Sobue G.	Hum Mol Genet.	2015	国外
Anti-androgen flutamide protects male mice from androgen-dependent toxicity in three models of spinal bulbar muscular atrophy.	Renier KJ, Troxell-Smith SM, Johansen JA, Katsuno M, Adachi H, Sobue G, Chua JP, Sun Kim H, Lieberman AP, Breedlove SM, Jordan CL .	Endocrinology.	2014	国外
脊髄小脳変性症の治療の進歩 2013	矢部一郎, 佐々木秀直	神経治療学		国内