

様式第 19

学 会 等 発 表 実 績

委託業務題目「遺伝性ミオパチーの次世代型統合的診断拠点形成」

機関名 独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター

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
Treatment of GNE myopathy (口頭)	Nishino I	バンコク(14th AOMC ANNUAL SCIENTIFIC MEETING 2015)	3.3, 2015	国外
Metabolic Myopathies(口頭)	Nishino I	Egypt(1st Egyptian International Neuromuscular Conference (ENMC))	1.22, 2015	国外
GNE MYOPATHY - WILL IT BE TREATABLE?(口頭)	Nishino I	Soul(Brain Conference 2014 Joint Conference of the KSBNS )	11.6, 2014	国外
Introduction to clinical features of GNE myopathy(口頭)	Nishino I	Berlin, Germany(GNE myopathy Consortium Workshop)	10.12, 2014	国外
Sialyllactose trial on GNE myopathy mouse model(口頭)	Noguchi S	Berlin, Germany(GNE myopathy Consortium Workshop)	10.12, 2014	国外
Therapeutic interventions in GNE-myopathy and possible targets in myofibrillar myopathies(口頭)	Nishino I	Niece,France(13th International Congress on Neuromuscular Diseases)	7.7, 2014	国外
Therapy of DMRV/hIBM (GNE) myopathies(口頭)	Nishino I	Nice,France(13th International Congress on Neuromuscular Diseases)	7.7, 2014	国外
Dominant mutations in ORAI1 cause tubular aggregate myopathy with hypocalcemia via constitutive activation of store-operated Ca <sup>2+</sup> channels (口頭)	Endo Y	Berlin, Germany(19th International Congress of the World Muscle Society)	10.8, 2014	国外

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
An 8-year-old girl with congenital cataracts and motor development delay(口頭)	Wen-Chen Liang	バンコク(14th AOMC ANNUAL SCIENTIFIC MEETING 2015)	3.4.2015	国外
A 35-year-old man with distal muscle weakness, contractures, and persistent hyperCKemia(口頭)	Wenhua Zhu	バンコク(14th AOMC ANNUAL SCIENTIFIC MEETING 2015)	3.4.2015	国外
A case report of TRAPPC11 disease: a wider clinical spectrum with multiple systemic involvement(口頭)	Wen-Chen Liang	上海(The 4th Oriental Congress of Neurology)	3.28.2015	国外
次世代シーケンサーを用いた筋疾患の遺伝子診断システムについて(口頭)	三橋里美	第3回骨格筋生物学研究会	3.7.2015	国内
Targeted exome sequencing identified a novel genetic disorder in mitochondrial fatty acid -oxidation.(poster)	Sakai C, Matsushima Y, Sasaki M, Miyamoto Y, Goto Y	Tampere, Finland(Euromit 2014)	6.16, 2014	国外
Leigh-like syndrome associated with calcification of the bilateral basal ganglia caused by compound heterozygous mutations in mitochondrial poly(A) polymerase (poster)	Matsushima Y, Hatakeyama H, Takeshita E, Kitamura T, Kobayashi K, Yoshinaga H, Goto Y.	Tampere, Finland(Euromit 2014)	6.16, 2014	国外
Mitochondrial Disease .(口頭)	Goto Y	Singapore (Asian & Oceanian Epilepsy Congress 2014.)	8.7, 2014	国外
ECHS1の変異は呼吸鎖の活性低下を伴う Leigh 脳症を引き起こす。(口頭)	坂井千香, 松島雄一, 山口清次, 佐々木征行, 宮本雄策, 後藤雄一	福岡 (第14回日本ミトコンドリア学会年会)	12.5, 2014	国内

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
MELAS 脳卒中発作における AQP4 の発現低下．（口頭）	金田大太,新宅雅幸,窪田-坂下美恵,加藤忠史,後藤雄一	福岡 （第 14 回日本ミトコンドリア学会年会）	12.5, 2014	国内
脊髄性筋萎縮症における臨床病型と F 波の多様性（ポスター）	石山昭彦、湯浅正太、本橋裕子、竹下絵里、齋藤貴志、小牧宏文、中川栄二、須貝研司、佐々木征行	第 44 回日本臨床神経生理学会学術大会、博多、福岡	11/19-11/21.2014	国内
Quantitative analysis of surface EMG for pediatric neuromuscular disorders (poster)	Mana Higashihara, Masahiro Sonoo, Akihiko Ishiyama, Yu Nagashima, Haruo Uesugi, Madoka Yoshimura Mori, Miho Murata, Shigeo Murayama, Hirofumi Komaki	Savannah, USA(American association of neuromuscular & electrodiagnostic medicine 61st Annual Meeting)	October 29-November 1, 2014	国外
Selectivity patterns on lower limb skeletal muscle imaging in patients with nemaline myopathy (poster)	Mariko Okubo, Akihiko Ishiyama, Hirofumi Komaki, Eri Takeshita, Takashi Saito, Yoshiaki Saito, Eiji Nakagawa, Kenji. Sugai, Yukiko K. Hayashi, Ichizo Nishino, Masayuki Sasaki	Berlin, Germany(19th international congress of the world muscle society)	October7- October 11, 2014	国外

<p>Association between resting energy expenditure and body weight change in patients with Duchenne muscular dystrophy (poster)</p>	<p>Shinpei Baba a, Satoko Takanoha, Aihiko Ishiyama, Hirofumi Komaki, Eri Takeshita, Hirofumi Imaizumi, Yuji Abe, Mariko Kobayashi, Yusuke Kumazawa, Masayuki Sasaki</p>	<p>Berlin, Germany(19th international congress of the world muscle society)</p>	<p>October7- October 11, 2014</p>	<p>国外</p>
--	--	---	---------------------------------------	-----------

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
Necklace cytoplasmic bodies in hereditary myopathy with early respiratory failure	Uruha A, Hayashi YK, Oya Y, Mori-Yoshimura M, Kanai M, Murata M, Kawamura M, Ogata K, Matsumura T, Suzuki S, Takahashi Y, Kondo T, Kawarabayashi T, Ishii Y, Kokubun N, Yokoi S, Yasuda R, Kira JI, Mitsuhashi S, Noguchi S, Nonaka I, <u>Nishino I</u>	J Neurol Neurosurg Psychiatry	Epub Sep 2014	国外
Ullrich congenital muscular dystrophy: clinicopathological features, natural history and pathomechanism(s)	Yonekawa T, <u>Nishino I</u>	J Neurol Neurosurg Psychiatry	Mar, 2015	国外
Kyphoscoliosis and easy fatigability in a 14-year-old boy	Tanboon J, Hayashi YK, <u>Nishino I</u>	Neuropathology	Feb, 2015	国外
Dominant mutations in ORAI1 cause tubular aggregate myopathy with hypocalcemia via constitutive activation of store-operated Ca <sup>2+</sup> channels	Endo Y, Noguchi S, Hara Y, Hayashi YK, Motomura K, Miyatake S, Murakami N, Tanaka S, Yamashita S, Kizu R, Bamba M, Goto YI, Matsumoto N, Nonaka I, <u>Nishino I</u>	Hum Mol Genet	Feb, 2015	国外

DAG1 mutations associated with asymptomatic hyperCKemia and hypoglycosylation of -dystroglycan	Dong M, Noguchi S, Endo Y, Hayashi YK, Yoshida S, Nonaka I, <u>Nishino I</u>	Neurology	Jan, 2015	国外
Mutation profile of the GNE gene in Japanese patients with distal myopathy with rimmed vacuoles (GNE myopathy)	Cho A, Hayashi YK, Monma K, Oya Y, Noguchi S, Nonaka I, <u>Nishino I</u>	J Neurol Neurosurg Psychiatry	Aug, 2014	国外
Deep sequencing detects very-low-grade somatic mosaicism in the unaffected mother of siblings with nemaline myopathy	Miyatake S, Koshimizu E, Hayashi YK, Miya K, Shiina M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saitsu H, Ogata K, <u>Nishino I</u> , Matsumoto N	Neuromuscul Disord	Jul, 2014	国外

(注1) 発表者氏名は、連名による発表の場合には、筆頭者を先頭にして全員を記載すること。

(注2) 本様式は excel 形式にて作成し、甲が求める場合は別途電子データを納入すること。