

別紙 4

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
高橋祐二、 水澤英洋	脊髄小脳変性症	水澤英洋、 山口周平、 園生雅弘	神経疾患最新 の治療2018- 2020	南江堂	東京	2018	196-199
高橋祐二、 水澤英洋	脊髄小脳変性症・ 多系統萎縮症診療 ガイドライン	鈴木則宏、 荒木信夫、 宇川義一、 桑原聡、塩 山浩明、 水澤英洋	Annual Revi ew 神経2018	中外医学 社	東京	2018	216-221
高橋祐二、 水澤英洋	11. 脊髄小脳変性 症・第 章疾患各 論 B小脳	水澤英洋	神経変性疾患 ハンドブック - 神経難病へ のエキスパー ト・アプロー チ	南江堂	東京	2018	187-200
水澤英洋	脊髄小脳変性症・ 多系統萎縮症診療 ガイドライン2018 について	「脊髄小脳 変性症・多 系統萎縮症 診療ガイド ライン」作 成委員会	脊髄小脳変性 症・多系統萎 縮症診療ガイ ドライン2018	南江堂	東京	2018	v -x
水澤英洋	脊髄小脳変性症・ 多系統萎縮症とは どんな疾患か. 1. 総論 Clinical Qu estion1-1 完	「脊髄小脳 変性症・多 系統萎縮症 診療ガイド ライン」作 成委員会	脊髄小脳変性 症・多系統萎 縮症診療ガイ ドライン2018	南江堂	東京	2018	2-3
久保田智 哉	Familial paroxys mal ataxia他 日 本語訳監訳	医療イノベ ーション推 進センター	Ophanet 日本 語訳				準備中
久保田智 哉、高橋正 紀	発作性運動失調 症、反復発作性運 動失調	(株)プレ シジョン	今日の疾患辞 典	(有)工 イド出版	東京		印刷中

論文

発表者名	論文タイトル名	発表誌	巻・号	ページ	出版年
Zhu W, Eto M, Mitsuhashi S, Takata K, Beck G, Sumi-Akamaru H, Mochizuki H, Sakoda S, <u>Takahashi MP</u> , Nishino I.	GNE myopathy caused by a synonymous mutation leading to aberrant mRNA splicing.	Neuromuscul Disord.	28(2)	154-157.	2018
Yuan JH, Hashiguchi A, Yoshimura A, Sakai N, <u>Takahashi MP</u> , Ueda T, Taniguchi A, Okamoto S, Kanazawa N, Yamamoto Y, Saigoh K, Kusunoki S, Ando M, Hiramatsu Y, Okamoto Y, Takashima H.	WNK1/HSN2 founder mutation in patients with hereditary sensory and autonomic neuropathy: A Japanese cohort study.	Clin Genet.	92(6)	659-663	2017.
<u>高橋正紀</u>	遺伝学的検査の最近の進歩と臨床的課題	難病と在宅ケア	24(4)	52 - 55	2018
Ishiguro T, Sato N, Ueyama M, Fujikake N, Sellier C, Kanegami A, Tokuda E, Zamiri B, Gall-Duncan T, Mirceta M,	Regulatory Role of RNA Chaperone TDP-43 for RNA Misfolding and Repeat-Associated Translation in SCA31.	Neuron.	94(1)	108-124	2017

「本邦における反復発作性運動失調症の実態把握調査研究」

Furukawa Y, Yokota T, Wada K, Taylor JP, Pearson CE, Charlet-Bergueran d N, <u>Mizusawa H</u> , Nagai Y, <u>Ishikawa K</u> .					
Aikawa T, Watanabe T, Miyazaki T, Mikuni T, Wakamori M, Sakurai M, Aizawa H, Ishizu N, Watanabe M, Kano M, <u>Mizusawa H</u> , Watase K	Alternative splicing in the C-terminal tail of Cav2.1 is essential for preventing a neurological disease in mice.	Hum Mol Genet.	26(16)	3094-3104	2017
Hu Y, Hashimoto Y, Ishii T, Rayle M, Soga K, Sato N, Okita M, Higashi M, Ozaki K, <u>Mizusawa H</u> , <u>Ishikawa K</u> , Yokota T	Sequence configuration of spinocerebellar ataxia type 8 repeat expansions in a Japanese cohort of 797 ataxia subjects.	J Neurol Sci.	382	87-90	2017
板東杏太、 <u>水澤英 洋</u>	多系統萎縮症にお けるリハビリテー ションのポイント。	難病と在宅 ケア5	23(2)	20-23	2017
Shimmura M, Uehara T, Yamashita K, Shigeto H, Yamasaki R, <u>Ishikawa K</u> , Kira	Slowed abduction during smooth pursuit eye movement in episodic ataxia type 2 with a novel	J Neurol Sci.	381	4-6	2017

「本邦における反復発作性運動失調症の実態把握調査研究」

JI.	CACNA1A mutation.				
Ozaki K, Ohkubo T, Yamada T, Yoshioka K, Ichijo M, Majima T, Kudo S, Akashi T, Honda K, Ito E, Watanabe M, Sekine M, Hamagaki M, Eishi Y, Sanjo N, Ishibashi S, <u>Mizusawa H</u> , Yokota T.	Progressive Encephalomyelitis with Rigidity and Myoclonus Resolving after Thymectomy with Subsequent Anasarca: An Autopsy Case.	Intern Med.	57(23)	3451-3458	2018
Higashi M, Ozaki K, Hattori T, Ishii T, Soga K, Sato N, Tomita M, <u>Mizusawa H</u> , Ishikawa K, Yokota T.	A diagnostic decision tree for adult cerebellar ataxia based on pontine magnetic resonance imaging.	J Neurol Sci.	15(387)	187-195	2018
Honda T, Nagao S, Hashimoto Y, Ishikawa K, Yokota T, <u>Mizusawa H</u> , Ito M.	Tandem internal models execute motor learning in the cerebellum.	Proc Natl Acad Sci USA.	115(28)	7428-7433	2018