

# 神戸大学大学院医学研究科 神経内科学分野 業績集 2014

さらに詳細は[分子脳科学のHP](#)も参照して下さい

## 原著論文：

### 2014年 英文

Global investigation and meta-analysis of the C9orf72 (G4C2)<sub>n</sub> repeat in Parkinson disease.

Genetic Epidemiology of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium.

Neurology. 2014; 83(21): 1906-13.

Japanese founder duplications/triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex.

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.

Orphanet J Rare Dis. 2014; 9: 125.

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, Toda T.

J Stroke Cerebrovasc Dis. 2014; 23(9): 2250-5.

A case of Bardet-Biedl syndrome complicated with intracranial hypertension in a Japanese child.

Saida K, Inaba Y, Hirano M, Satake W, Toda T, Suzuki Y, Sudo A, Noda S, Hidaka Y, Hirabayashi K, Imai H, Kurokawa T, Koike K.

Brain Dev. 2014; 36(8): 721-4.

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, Toda T, Matsumura K.

Hum Mol Genet. 2014; 23(17): 4543-58.

Novel calmodulin mutations associated with congenital arrhythmia susceptibility.

Makita N, Yagihara N, Crotti L, Johnson CN, Beckmann BM, Roh MS, Shigemizu D, Lichtner P, Ishikawa T, Aiba T, Homfray T, Behr ER, Klug D, Denjoy I, Mastantuono E, Theisen D, Tsunoda T, Satake W, Toda T,

Nakagawa H, Tsuji Y, Tsuchiya T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Endo N, Kimura A, Ozaki K, Motomura H, Suda K, Tanaka T, Schwartz PJ, Meitinger T, Käåb S, Guicheney P, Shimizu W, Bhuiyan ZA, Watanabe H, Chazin WJ, George AL Jr.  
Circ Cardiovasc Genet. 2014; 7(4): 466-74.

Lower motor neuron syndrome associated with IgG anti-GM1 antibodies revisited.

Yuki N, Yanaka C, Sudo M, Funakoshi M, Ishida H, Mori M, Kanda F, Hirata K.  
J Neuroimmunol. 2014; 272(1-2): 62-6.

The role of Pak-interacting exchange factor- $\beta$  phosphorylation at serines 340 and 583 by PKC $\gamma$  in dopamine release.

Shirafuji T, Ueyama T, Yoshino K, Takahashi H, Adachi N, Ago Y, Koda K, Nashida T, Hiramatsu N, Matsuda T, Toda T, Sakai N, Saito N.  
J Neurosci. 2014; 34(28): 9268-80.

Disease-associated marked hyperalphalipoproteinemia.

Hirano K, Nagasaka H, Kobayashi K, Yamaguchi S, Suzuki A, Toda T, Doyu M.  
Molecular Genetics and Metabolism Reports 2014; 1: 264-8.

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, Toda T, Katanosaka K, Mohri S, Naruse K.  
Nat Commun. 2014; 5: 3932.

Peripheral leukocytes' 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, Yamaguchi S, Yamaki S, Wada A, Shirata Y, Hui SP, Toda T, Kuroda H, Chiba H, Hirano K.  
Molecular Genetics and Metabolism Reports 2014; 1: 249–53.

Genetic mutations in adipose triglyceride lipase and myocardial up-regulation of peroxisome proliferated activated receptor- $\gamma$  in patients with triglyceride deposit cardiomyovasculopathy.

Hirano K, Tanaka T, Ikeda Y, Yamaguchi S, Zaima N, Kobayashi K, Suzuki A, Sakata Y, Sakata Y, Kobayashi K, Toda T, Fukushima N, Ishibashi-Ueda H, Tavian D, Nagasaka H, Hui SP, Chiba H, Sawa Y, Hori M.  
Biochem Biophys Res Commun. 2014; 443(2): 574-9.

Protective effect of LRRK2 p.R1398H on risk of Parkinson's disease is independent of MAPT and SNCA variants.

Genetic Epidemiology of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium.

Neurobiol Aging. 2014; 35(1): 266.e5-14.

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, Toda T.

Plos One. 2014; 9(9): e106721.

## 2014年 和文

下肢関節拘縮を呈し補充療法によって改善した汎下垂体機能低下症

中島 進介, 福岡 秀規, 関口 兼司, 廣田 勇士, 井口 元三, 坂口 一彦, 小川 渉, 高橋 裕

日本内分泌学会雑誌 90 巻 Suppl. Page 16-18 (2014.09)

卵巣奇形腫に対して発症早期に腹腔鏡手術を施行し経過良好であった抗 NMDAR 抗体関連脳炎の 1 症例

蝦名 康彦, 山崎 友維, 白川 得朗, 牧原 夏子, 宮原 義也, 新谷 潔, 中林 幸士, 松岡 正造, 上中 建,

横田 一郎, 苅田 典生, 田中 恵子, 山田 秀人

日本産科婦人科内視鏡学会雑誌 29 巻 2 号 Page 469-474 (2014.03)

総説 :

## 2014年 和文

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 103 巻 11 号 Page 2820-2828 (2014.11)

ゴーシェ病の多様性

戸田 達史

Medical Science Digest 40 巻 12 号 Page 562-563 (2014.10)

【神経診察-そのポイントと次の一手】 脳神経系 めまい,ふらつきの診かた(解説/特集)

苅田 典生

Medicina 51 巻 7 号 Page 1232-1235 (2014.07)

【こんな神経症状から始まる悪性腫瘍-傍腫瘍症候群の実態-】 各種悪性腫瘍からみた遠隔神経症候 悪性リンパ腫

苅田 典生

【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)

上田 健博, 戸田 達史

日本臨床 別冊神経症候群 II Page 69-72 (2014.03)

【症候性 dementia】 慢性硬膜下血腫に伴う dementia

古和 久朋

神経内科 80 巻 1 号 Page 68-72 (2014.01)

## 学会発表（演者のみ記載）：

### 2014 年 国際

#### **The 20th International Congress of Personalized medicine 2014/11**

Risk genes and genome research of sporadic Parkinson's disease

Satake W.

#### **4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress 2014/11**

Exome sequencing and 2nd SNP-GWAS of Japanese Parkinson's disease.

Toda T.

#### **14<sup>th</sup> The International College of Geriatric Psychoneuropharmacology 2014/10**

Glial Activation and White Matter Change in Baboon Brain with Chronic Cerebral Hypoperfusion.

Washida K.

#### **19th international congress of the world muscle society 2014/10**

A de novo mutation of the MYH7 gene in a large Chinese family with autosomal dominant myopathy.

Toda T.

#### **American Society of Human Genetics Annual meeting 2014 2014/10**

Exome Association Study and 2nd SNP-GWAS of Japanese Parkinson's disease.

Satake W.

#### **Genetic Epidemiology of Parkinson's disease Annual meeting 2014 2014/9**

Exome Association Study and 2nd SNP-GWAS of Japanese Parkinson's disease.

Satake W.

**The MDS 18th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders 2014/6**

Exome sequencing of Parkinson's disease in order to identify genetic variants with high disease-risk.

Satake W.

**2014 AAN Annual Meeting 2014/4**

HDLS Family Case Showing X-Linked Recessive Heredity.

Kowa H.

**2014年 国内**

**第101回 日本神経学会 近畿地方会 2014/12/13**

sensory ganglionopathy と考えられた抗 GQ1b 抗体陽性の 59 歳女性例

藤堂 紘行

高ホモシステイン血症と methylenetetrahydroforate reductase 遺伝子多型を認めた脳静脈洞血栓症の一例

森本 耕平

**第44回 日本臨床神経生理学会学術大会 2014/11**

**シンポジウム**

問題症例の筋電図・伝導検査：高位正中神経麻痺の2症例

関口 兼司

**一般演題**

横隔膜超音波検査と神経伝導検査の有用性

野田 佳克

高密度表面筋電図を用いた筋萎縮性側索硬化症における単一運動単位電位測定

関口 兼司

**第59回 日本人類遺伝学会 2014/11**

**教育講演**

神経・筋疾患の分子メカニズム、遺伝子治療、分子標的治療

戸田 達史

**一般演題**

孤発性パーキンソン病のエクソーム関連解析と第2期 SNP-GWAS

佐竹 渉

LARGE による先天性筋ジストロフィーモデルマウスへの遺伝子治療

大塚 喜久

**第 33 回 日本認知症学会学術総会 2014/11**

脳梗塞後認知機能障害と ASCO 分類スコアの関係

鷺田 和夫

**第 32 回 日本神経治療学会 2014/11**

左鼠径部リンパ節腫脹と肺病変を伴った CLIPPERS 症候群の 1 例

関谷 博顕

**第 100 回 日本神経学会 近畿地方会 2014/7/19**

自律神経障害を呈した成人型 Alexander 病の 1 例

大崎 理史

1 年後に悪性腫瘍が発見された CIDP の 1 例

藤堂 紘行

**第 38 回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2014/6**

招待講演

神経難病の治療と研究の現状と展望

戸田 達史

**第 56 回 日本小児神経学会学術大会 2014/5**

教育講演

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 55 回 日本神経学会学術大会 2014/5/21-24**

シンポジウム

リスク遺伝子と孤発性神経疾患の最前線

パーキンソン病のリスク遺伝子

戸田 達史

一般演題

神経系細胞分化過程の遺伝子解析によるアルツハイマー病病態制御遺伝子の検索

関 恒慶

新規遺伝子変異を認めた同一家系内副腎白質ジストロフィー 2 症例の臨床的検討

本岡 里英子

遺伝性脊髄小脳変性症 SCA6 と SCA31 の臨床的特徴の検討

関谷 博顕

脳梗塞後認知機能障害における ASCO 分類スコアの役割

鷺田 和夫

抗 GalNAc-GD1a 抗体低力価陽性の筋萎縮性側索硬化症に対するIVI g の治療効果

関口 兼司

LARGE による先天性筋ジストロフィーモデルマウスへの遺伝子治療

大塚 喜久

遺伝性脊髄小脳変性症 SCA6, SCA31 における起立性低血圧の検討

上田 健博

筋萎縮性側索硬化症の一次運動皮質における FDG-PET を用いた脳代謝変動の検討

遠藤 浩信

遺伝学的解析により診断確定した遺伝性筋疾患家系における Laing 遠位型ミオパチー

小田 哲也

抗ガングリオシド抗体陽性を呈した TTR-FAP の孤発例

藤堂 紘行