

# 神戸大学大学院医学研究科 神経内科学分野 業績集 2015

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 :

### 2015年 英文

Founder mutation causes classical Fukuyama congenital muscular dystrophy (FCMD) in Chinese patients.

Yang H, Kobayashi K, Wang S, Jiao H, Xiao J, Toda T, Wu X, Xiong H.

Brain Dev. 2015; 37(9): 880-6.

The first nationwide survey and genetic analyses of Bardet-Biedl syndrome in Japan.

Hirano M, Satake W, Ihara K, Tsuge I, Kondo S, Saida K, Betsui H, Okubo K, Sakamoto H, Ueno S, Ikuno Y,

Ishihara R, Iwahashi H, Ohishi M, Mano T, Yamashita T, Suzuki Y, Nakamura Y, Kusunoki S, Toda T.

PLoS One. 2015 10(9): e0136317.

Distinct cardiac phenotype between two homozygotes born in a village with accumulation of a genetic deficiency of adipose triglyceride lipase.

Higashi M, Hirano K, Kobayashi K, Ikeda Y, Issiki A, Otsuka T, Suzuki A, Yamaguchi S, Zaima N, Hamada S,

Hanada H, Suzuki C, Nakamura H, Nagasaka H, Miyata T, Miyamoto Y, Kobayashi K, Naito H, Toda T.

Int J Cardiol. 2015;192: 30-2.

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

Oda T, Xiong H, Kobayashi K, Wang S, Satake W, Jiao H, Yang Y, Cha PC, Hayashi Y.K., Nishino I, Suzuki Y, Sugano S, Wu X, Toda T.

Hum Genome Var. 2015; 2: 15022.

Exome analyses of long QT syndrome reveal candidate pathogenic mutations in calmodulin-interacting gene.

Shigemizu D, Aiba T, Nakagawa H, Ozaki K, Miya F, Satake W, Toda T, Miyamoto Y, Fujimoto A, Suzuki Y,

Kubo M, Tsunoda T, Shimizu W, and Tanaka T.

PLoS One. 2015; 10(7): e0130329.

Variants associated with Gaucher disease in multiple system atrophy.

Mitsui J, Matsukawa T, Sasaki H, Yabe I, Matsushima M, Dürr A, Brice A, Takashima H, Kikuchi A, Aoki M,

Ishiura H, Yasuda T, Date H, Ahsan B, Iwata A, Goto J, Ichikawa Y, Nakahara Y, Momose Y, Takahashi Y,

Hara K, Kakita A, Yamada M, Takahashi H, Onodera O, Nishizawa M, Watanabe H, Ito M, Sobue G,

Ishikawa K, Mizusawa H, Kanai K, Hattori T, Kuwabara S, Arai K, Koyano S, Kuroiwa Y, Hasegawa K, Yuasa T,

Yasui K, Nakashima K, Ito H, Izumi Y, Kaji R, Kato T, Kusunoki S, Osaki Y, Horiuchi M, Kondo T, Murayama S, Hattori N, Yamamoto M, Murata M, Satake W, Toda T, Filla A, Klockgether T, Wüllner U, Nicholson G, Gilman S, Tanner CM, Kukull WA, Stern MB, Lee VM, Trojanowski JQ, Masliah E, Low PA, Sandroni P, Ozelius LJ, Foroud T, Tsuji S.  
Ann Clin Transl Neurol. 2015; 2(4): 417-26.

Clinical features, diagnosis, and treatment of poststroke cognitive impairment.

Washida K, Kowa H, Hamaguchi H, Tachibana H, Sekiguchi K, Kanda F, Toda T.  
Austin J Clin Neurol. 2015; 2(3): 1031-1034.

ABCG2 variant has opposing effects on onset ages of Parkinson's disease and gout.

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, Toda T, Hattori N, Shinomiya N.  
Ann Clin Transl Neurol. 2015; 2(3): 302-6.

CHCHD2 mutations in autosomal dominant late-onset Parkinson's disease: a genome-wide linkage and sequencing study.

Funayama M, Ohe K, Amo T, Furuya N, Yamaguchi J, Saiki S, Yuanzhe L, Ogaki K, Ando M, Yoshinon H, Tomiyama H, Nishioka K, Hasegawa K, Saiki H, Satake W, Mogushi K, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, Toda T, Mizuno Y, Uchiyama Y, Ohno K, Hattori N.  
Lancet Neurol. 2015; 14(3): 274-82.

Fukutin is prerequisite to ameliorate muscular dystrophic phenotype by myofiber-selective LARGE expression.

Ohtsuka Y, Kanagawa M, Yu CC, Ito C, Chiyo T, Kobayashi K, Okada T, Takeda S, Toda T.  
Sci Rep. 2015; 5: 8316.

## 2015 年 和文

末梢静脈栄養開始後に急激な意識障害の悪化を来たしたウェルニッケ脳症の 1 例

秋山 英之, 斎藤 実, 大塚 喜久

Neurological Surgery 43 卷 12 号 Page 1113-8 (2015.12)

血管炎症候群による椎骨動脈病変に対するエコーを用いた検討

高坂 仁美, 濱口 浩敏, 福住 典子, 沖 都麦, 今西 孝充, 林 伸英, 河野 誠司, 苅田 典生  
Neurosonology 28 卷 2 号 Page 41-44 (2015.08)

Fingolimod 導入後早期に多数の再発病巣をみとめた多発性硬化症の 1 例

遠藤 浩信, 千原 典夫, 関口 兼司, 古和 久朋, 荻田 典生, 戸田 達史

臨床神経学 55巻6号 Page 417-420 (2015.06)

異所性右鎖骨下動脈をともなった真の神經原性胸郭出口症候群の1例

関口 兼司, 斎藤 貴徳, 横田 一郎, 古和 久朋, 荻田 典生, 戸田 達史

臨床神経学 55巻3号 Page 155-159 (2015.03)

Medial longitudinal fasciculus(MLF)症候群を呈した巨細胞性動脈炎の1例

上中 健, 濱口 浩敏, 関口 兼司, 古和 久朋, 荻田 典生, 戸田 達史

臨床神経学 55巻2号 Page 107-110 (2015.02)

ミトコンドリア DNA 8729 G>A 変異をみとめた neurogenic muscle weakness, ataxia, and retinitis pigmentosa (NARP) の1例

宮脇 統子, 古東 秀介, 石原 広之, 後藤 雄一, 西野 一三, 荻田 典生, 戸田 達史

臨床神経学 55巻2号 Page 91-95 (2015.02)

## 総説 :

### 2015年 和文

【パーキンソン病の最新情報】 遺伝性パーキンソン病診断の最近の進歩

戸田 達史

日本医師会雑誌 144巻 8号 Page 1585-1589 (2015.11)

【神経放射線診断-最新情報と読影のピットフォール】 PET Tau PET

遠藤 浩信, 佐原 成彦, 島田 齊

Clinical Neuroscience 33巻 10号 Page 1156-1158 (2015.10)

日本皮膚科学会ガイドライン 色素性乾皮症診療ガイドライン

森脇 真一, 荻田 典生, 林 雅晴, 山下 大介, 酒井 良忠, 錦織 千佳子, 色素性乾皮症診療ガイドライン改定委員会

日本皮膚科学会雑誌 125巻 11号 Page 2013-2022 (2015.10)

【アルツハイマー病とその鑑別疾患-アルツハイマー病との鑑別が重要な疾患】 血管性認知症

鷺田 和夫, 古和 久朋, 戸田 達史

認知症の最新医療 5巻 4号 Page 184-188 (2015.10)

【パーキンソン病の治療-変貌する概念と治療戦略-】孤発性パーキンソン病の疾患遺伝子探索と意義

佐竹 渉

カレントテラピー 33巻10号 Page1032 (2015.10)

【免疫性神経疾患-基礎・臨床研究の最新知見-】 その他の免疫性神経疾患 傍腫瘍性神経症候群 傍腫瘍性脳脊髄炎

戸田 典生

日本臨床 73巻増刊7 免疫性神経疾患 Page 742-746 (2015.09)

福山型筋ジストロフィー研究の現状と展望

戸田 達史

日本臨床 73巻 8号 Page 1425-1436 (2015.08)

孤発性パーキンソン病の疾患遺伝子とその探索

佐竹 渉, 戸田 達史

BIO Clinica 30巻 8号 Page 806-813 (2015.08)

【後期高齢・超高齢者に対する抗凝固療法】 認知症と抗凝固療法

鷲田 和夫, 古和 久朋, 戸田 達史

Cardio-Coagulation 2巻 2号 Page 121-126 (2015.07)

【骨格筋症候群(第2版)-その他の神経筋疾患を含めて-】 [上] 筋ジストロフィーおよび膜イオンチャネル異常症  
先天性筋ジストロフィー(CMD) 福山型先天性筋ジストロフィー(解説/特集)

戸田 達史

日本臨床 別冊骨格筋症候群(上) Page 135-145 (2015.05)

神経難病 研究と治療の現状と展望(解説)

戸田 達史

日本遺伝カウンセリング学会誌 36巻 1号 Page1-5 (2015.04)

学会発表（演者のみ記載）：

2015年 国際

The 6th Xiangya International Congress “Genomics and Epigenomics of Parkinson's disease”. 2015/12  
Molecular genetics and genome-wide analysis of Parkinson's disease

Toda T.

Genetic Epidemiology of Parkinson's Disease Consortium annual meeting. 2015/10

Next step of GWAS and Exome study for Parkinson's disease

Satake W.

**American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine, Annual Meeting. 2015/10**

Conduction Block in Neurolymphomatosis

Sekiya H.

**University Of Washington-Kobe University Symposium on Cell Signaling. 2015/9**

Recent Advances in Muscular Dystrophy

Toda T.

**7<sup>th</sup> World Congress of the International Society for Vascular Behavioral and Cognitive Disorders. 2015/9**

Glial activation and white matter change in baboon brain with chronic cerebral hypoperfusion

Washida K.

**International Parkinson and Movement Disorder Society. Basic Scientist Summer School. 2015/8**

GWAS in neurodegenerative disorders

Satake W.

**The 10<sup>th</sup> Japanese-French Workshop “New advances in treatments of neuromuscular diseases: From Basic to Applied Myology.” 2015/7**

Molecular pathogenesis & molecular targeting therapy for α-dystroglycanopathy

Toda T.

**The 19<sup>th</sup> International Congress of Parkinson’s Disease and Movement Disorders. 2015/6**

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

Satake W.

**The 19<sup>th</sup> International Congress of Parkinson’s Disease and Movement Disorders. 2015/6**

In silico drug discovery for Parkinson’s disease by using genome-wide association study (GWAS) data

Uenaka T.

**The 13th Asian & Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN). 2015/5**

Recent Advances in Genetics of α-Dystroglycanopathy

Toda T.

**Nature conference - Genomic Variations in Precision Medicine 2015. 2015/5**

Keynote lecture ‘Genomewide analysis and molecular targeting therapy for neurological diseases’

Toda T.

**212<sup>th</sup> ENMC International Workshop Animal models of Congenital Muscular Dystrophies. 2015/5**

Use of antisense oligonucleotides in FCMD mouse models

Toda T.

**The 11th International Workshop on Advanced Genomics. 2015/5**

Exome Association study and SNP-GWAS of Parkinson's disease

Satake W.

**Fourth International Workshop for Glycosylation Defects in Muscular Dystrophies. 2015/4**

α-dystroglycanopathy and molecular targeting therapy

Toda T.

**American Academy of Neurology, 67<sup>th</sup> Annual Meeting 2015 2015/4**

Clinical spectrum of NIID (Neuronal Intranuclear Inclusion Disease)

Kowa H.

**American Academy of Neurology, 67<sup>th</sup> Annual Meeting 2015 2015/4**

Extra-pontine lesions of CLIPPERS

Sekiya H.

**The 12th International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases and Related Neurological Disorders 2015/3**

EXOME SEQUENCING AND 2ND SNP-GWAS OF PD.

Toda T.

**2015年 国内**

**第 103 回 日本神経学会 近畿地方会 2015/12/12**

非 HIV 感染患者のクリプトコッカス髄膜炎治療中に免疫再構築症候群（IRIS）を発症した 1 例

辻 佑木生

免疫グロブリン大量静注療法が無効で、ステロイド投与が著効した多巣性脱髓性感覺運動型ニューロパチー（MADSAM）の 1 例

徳岡 秀紀

**第 210 回 日本国際学会 近畿地方会 2015/11/28**

延髄外側症候群後に延髄内側症候群が発症し、中枢性低換気に至った 1 例

末廣 大知

**第 45 回 日本神経生理学会学術大会 2015/11/5-7**

**シンポジウム**

脊髄疾患と鑑別が必要な疾患—ALS・CIDP—

関口 兼司

**一般演題**

多巣性運動ニューロパチーに対する経静脈的免疫グロブリン治療は長期的には伝導ブロックを改善しない

徳岡 秀紀

特発性前骨間神経麻痺の神経超音波検査と免疫グロブリン大量療法の治療効果

野田 佳克

第 102 回 日本神経学会 近畿地方会 2015/7/4

血性髄液を認めた帯状疱疹性脊髄神経根炎の 1 例

藤堂 紘行

高 IgE 血症と重症アトピー性皮膚炎を伴った運動優位型 CIDP の 1 例

古東 秀介

第 56 回 日本神経学会学術大会 2015/5/20-23

シンポジウム

専門医に必要な遺伝子検査の素養と利用可能な教育資源、研修機会

戸田 達史

教育講演

高密度表面電極を用いた筋萎縮性側索硬化症における非侵襲的運動単位電位測定

関口 兼司

一般演題

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

Satake W.

In silico drug discovery for Parkinson's disease by using GWAS data

Uenaka T.

Fukutin is prerequisite to ameliorate muscular dystrophy by LARGE expression

大塚 喜久

Analysis of Skin Biopsy Samples from patients with NIID

古和 久朋

Flow Mediated Dilation(FMD)からみた認知症患者の血管内皮機能

立花 久嗣

CLIPPERS 症候群における脳幹外病変の検討

関谷 博顕

神経筋疾患における横隔膜エコー検査と横隔神経伝導検査の有用性の検討

野田 佳克

脳梗塞後認知機能障害と R2CHADS スコアの関係

鷺田 和夫

A 群色素性乾皮症における重症度の評価

上田 健博

第 40 回 日本脳卒中学会総会 2015/3/26-29

脳梗塞後認知機能障害における R2CHADS2 の役割

Validation of the R2CHADS2 score for predicting poststroke cognitive impairment

鷲田 和夫