

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名： (日本語) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases

研究開発課題名： (日本語) 運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究
(英語) Studies on molecular pathology and therapeutic strategy for spinocerebellar ataxia

研究開発担当者 (日本語) 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 理事長 水澤英洋
所属 役職 氏名： (英語) National Center of Neurology and Psychiatry, President, Hidehiro Mizusawa

実施期間： 平成 27 年 4 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) 運動失調症モデル動物の病態解析に基づく分子標的の探索と治療シーズの開発

開発課題名： (英語) Development of molecular-targeted therapy for cerebellar ataxia using animal models

研究開発分担者 (日本語) 名古屋大学大学院 医学系研究科 教授 祖父江 元
所属 役職 氏名： (英語) Nagoya University Graduate School of Medicine, Designated Professor, Gen Sobue

分担研究 (日本語) シヌクレイノパチーにおける凝集制御因子の探索
開発課題名： (英語) The investigation of aggregation-regulatory mechanism in synucleopathy

研究開発分担者 (日本語) 同志社大学大学院 教授 貫名 信行
所属 役職 氏名： (英語) Doshisha University, Professor, Nobuyuki Nukina

分担研究 (日本語) 歯状核赤核・淡蒼球ルイ体萎縮症たんぱく質 (DRPLAp) の生理的機能に基づく治療法開発研究

開発課題名: (英語) Function of wild-type and mutant dentatorubral-pallidolusian atrophy protein (DRPLAp)

研究開発分担者 (日本語) 東京大学医学部附属病院神経内科 助教 石浦浩之

所属 役職 氏名: (英語) Assistant Professor, Department of Neurology, The University of Tokyo

分担研究 (日本語) 運動失調症の分子病態解明に基づく治療開発研究

開発課題名: (英語) Therapeutics development of cerebellar ataxia based on elucidation of molecular mechanisms

研究開発分担者 (日本語) 東京医科歯科大学 教授 岡澤 均

所属 役職 氏名: (英語) Tokyo Medical and Dental University, Professor, Hitoshi Okazawa

分担研究 (日本語) 核酸・蛋白質の代謝恒常性破綻モデルの解析を通じた神経変性病態の解明と創薬

開発課題名: (英語) Pathology of impaired protein and nucleic acid metabolism and therapeutic strategy for neurodegeneration

研究開発分担者 (日本語) 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナルメディカルセンター長 和田圭司

所属 役職 氏名: (英語) National Center of Neurology and Psychiatry, Translational Medical Center, Director General, Keiji Wada

分担研究 (日本語) DRPLA (Dentatorubral-Pallidolusian Atrophy) をモデルとした CRISPR/Cas9 によるゲノム編集を用いたポリグルタミン病治療戦略研究

開発課題名: (英語) Research on therapeutic strategies of polyglutamine diseases by gene editing using CRISPR/Cas9 modeled on DRPLA

研究開発分担者 (日本語) 新潟大学脳研究所神経内科学分野 教授 小野寺 理

所属 役職 氏名: (英語) Osamu Onodera. Professor. Department of Neurology, Brain Research Institute, Niigata University.

分担研究 (日本語) 脊髄小脳失調症の霊長類モデルの作成と検証
開発課題名: (英語) Generation and validation of non-human primate model of the spinocerebellar ataxia

研究開発分担者 (日本語) 群馬大学大学院医学系研究科 教授 平井宏和
所属 役職 氏名: (英語) Hirokazu Hirai, Professor, Gunma University Graduate School of Medicine

分担研究 (日本語) 新規遺伝性変性疾患 Asidan (SCA36) における分子病態解明と新規治療法
開発
開発課題名: (英語) Molecular pathological mechanism and therapeutic strategy for Asidan

研究開発分担者 (日本語) 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学 教授 阿部 康二
所属 役職 氏名: (英語) Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Professor and Chairman, Koji Abe

分担研究 (日本語) 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
開発課題名: (英語) Development of therapy for spinocerebellar ataxia caused by non-coding microsatellite repeat expansion

研究開発分担者 (日本語) 群馬大学大学院医学系研究科脳神経内科学 教授 池田佳生
所属 役職 氏名: (英語) Yoshio Ikeda, Professor, Department of Neurology, Gunma University Graduate School of Medicine

分担研究 (日本語) FXTAS の CGG リピート不安定性と DNA ミスマッチ修復遺伝子発現
開発課題名: (英語) Somatic FMR1 CGG repeat instability and DNA repair gene expression levels in Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

研究開発分担者 (日本語) 自治医科大学内科学講座神経内科学部門 教授 松浦 徹
所属 役職 氏名: (英語) Division of Neurology, Department of Medicine, Jichi Medical University, Tohru Matsuura

分担研究 (日本語) ゲノム講座多型による多系統萎縮症の発病素因解析
開発課題名: (英語) Genome CNV analysis for multiple system atrophy

研究開発分担者 (日本語) 北海道大学大学院医学研究院神経病態学分野神経内科学教室 特任教授 佐々木秀直

所属 役職 氏名： (英 語) Hidenao Sasaki, Professor. Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University

分担研究 (日本語) 多系統萎縮症のモデル動物作成と分子病態解明
開発課題名： (英 語) Establishment and analysis of animal model of multiple system atrophy

研究開発分担者 (日本語) 弘前大学大学院医学研究科脳神経病理学講座 教授 若林孝一
所属 役職 氏名： (英 語) Department of Neuropathology, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Professor, Koichi Wakabayashi

分担研究 (日本語) 異常タンパク伝播に着目したシヌクレイノパチーの病態解析と新規治療法の確立
開発課題名： (英 語) Pathological mechanism and therapeutic strategy for synucleinopathies

研究開発分担者 (日本語) 独立行政法人国立病院機構仙台西多賀病院神経内科 院長 武田篤
所属 役職 氏名： (英 語) NHO Sendai Nishitaga Hospital, Director, Atsushi Takeda

分担研究 (日本語) 脊髄小脳失調症 31 型の根本的治療薬開発
開発課題名： (英 語) Dissecting molecular mechanism of spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31)

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京医科歯科大学 医学部附属病院 長寿・健康人生推進センター・教授・石川欽也
所属 役職 氏名： (英 語) Tokyo Medical and Dental University The Center for Personalized Medicine for Healthy Aging・Professor・Kinya Ishikawa

分担研究 (日本語) 無セルロプラスミン血症モデルでの鉄排出機構に関するニューロメタルの関与
開発課題名： (英 語) Effect of neurometals for iron efflux from the cells of aceruloplasminemia

研究開発分担者 (日本語) 浜松医科大学第一内科 教授 宮嶋裕明
所属 役職 氏名： (英 語) Hamamatsu University School of Medicine, First Department of Medicine, Professor, Hiroaki Miyajima

分担研究 (日本語) 遺伝性痙性対麻痺の新規原因遺伝子の同定
開発課題名: (英語) Identification of the causative gene of hereditary spastic paraplegia

研究開発分担者 (日本語) 山梨大学大学院総合研究部医学域神経内科学講座 教授 瀧山嘉久
所属 役職 氏名: (英語) Yoshihisa Takiyama MD, PhD, Professor and Chairman, Department of Neurology, Graduate School of Medical Sciences, University of Yamanashi

分担研究 (日本語) 様々な脊髄小脳変性症における時間情報処理機構の多施設研究
開発課題名: (英語) A multicentered study on the temporal processing in patients with spinocerebellar degeneration.

研究開発分担者 (日本語) 福島県立医科大学医学部神経内科学講座 教授 宇川義一
所属 役職 氏名: (英語) Department of Neurology, Fukushima Medical University, Professor, Yoshikazu Ugawa

分担研究 (日本語) 小脳機能評価法の開発と霊長類モデルによる病態解析
開発課題名: (英語) Development of clinical tests for cerebellar functions and pathophysiological analysis in non-human primates

研究開発分担者 (日本語) 北海道大学 教授 田中真樹
所属 役職 氏名: (英語) Hokkaido University, Professor, Masaki Tanaka

分担研究 (日本語) 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
開発課題名: (英語) Development of a system to identify people with a high-risk of falling

研究開発分担者 (日本語) (公財) 東京都医学総合研究所 プロジェクトリーダー 笥 慎治
所属 役職 氏名: (英語) Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Project Leader, Shinji Kakei

分担研究 (日本語) ポリグルタミン病の動物モデルの開発と治療薬の探索
開発課題名: (英語) Developing animal models and searching therapy for polyglutamine diseases

研究開発分担者 (日本語) 大阪大学大学院医学系研究科・教授・永井義隆
所属 役職 氏名: (英語) Osaka University Graduate School of Medicine, Professor,
Yoshitaka Nagai

II. 成果の概要 (総括研究報告)

本研究では脊髄小脳変性症 (ポリグルタミン病、非翻訳 RNA リピート病、痙性対麻痺など) と多系統萎縮症を取り上げ、①新しいシーズ解明と既知薬剤のリポジショニング推進、②現有・新規モデル動物の解析を経た病因解明、③原因不明疾患での原因同定、④客観的病状評価法とバイオマーカーの開発を目的とした。

同一疾患名が付いても、個々の病型は異なることが多く、希少かつ多様と言う課題を克服するために多施設共同研究体を構成し、インキュベーション型の研究を実施した。その結果、創薬と臨床試験・治験に関連して自立して個別申請が見込める複数の研究を輩出した。本研究における分担研究者はポリグルタミン病については、祖父江元 (名古屋大学)、貫名信行 (順天堂大学、後に同志社大学)、石浦浩之 (東京大学 (2014 年度は後藤順))、岡澤 均 (東京医科歯科大学)、小野寺理 (新潟大学)、平井宏和 (群馬大学)、和田圭司 (国立精神・神経医療研究センター)、永井義隆 (大阪大学 (2016 年度より))、非翻訳 RNA リピート病は阿部康二 (岡山大学)、池田佳生 (群馬大学)、松浦 徹 (自治医科大学)、痙性対麻痺が瀧山嘉久 (山梨大学)、多系統萎縮症は佐々木秀直 (北海道大学)、若林孝一 (弘前大学)、武田篤 (仙台西多賀病院)、石川欽也 (東京医科歯科大学)、宮嶋裕明 (浜松医科大学)、定量的評価技術開発は寛慎治 (都総合医学研究所)、宇川義一 (福島医科大学)、田中真樹 (北海道大学) であった。

3 年間の主な研究成果は以下の通りである。

①ポリグルタミン病:

1) マーモセットで新規のポリグルタミン病モデルを作出することに成功した。2) DRPLA マウスを使用しポリグルタミン蛋白の毒性を抑制する手法を確立した。3) HMBG1 発現 AAV ベクター、RpA1 発現 AAV ベクターを活用した遺伝子治療研究を脊髄小脳失調症 1 型 (SCA1) モデルマウスで実施し、長期の運動機能と病理像の改善を認めた。4) SCA1 の細胞モデルにおける HSP90 阻害剤 BIIB021 の効果を検討した結果、本剤が HSF1 の活性化を介して HSP70 の発現を誘導するとともに、LC3-II や Atg7 などオートファジー関連分子の発現を増強させて変異 ataxin-1 蛋白質の分解を促進することを明らかにした。

②非翻訳型リピート病:

1) Asidan (SCA36) :GGCCTG リピートについて培養細胞で RNA foci の形成・判定系を構築し治療薬候補のスクリーニングを実施した。2) Asidan 患者の剖検組織の詳細な検討を行い、大脳、小脳、下オリーブ核、脊髄、側頭葉に GGCCUG 繰り返し配列をもつ RNA 凝集体 (RNA foci) が存在することを明らかにした。特に下オリーブ核の細胞質には直径が 10 μ m 近い巨大な RNA 凝集体 (Giant RNA foci) が存在した。3) Asidan 患者の 6 割が DAT scan で specific binding ratio 低下を認めた。4) 新規 RNA 分解システムである RNautophagy を見だしその機序を明らかにした。

③多系統萎縮症:

1) 遺伝子解析で本疾患に偏在する頻度の高い領域を特定することに成功した。2) α シヌクレイン細胞間伝播に関しドパミントランスポータのエンドサイトーシスが線維化 α シヌクレインの細胞内取り込みを促進することを発見した。3) オートファジー上流分子である AMBRA1 は正常および異常 α シヌ

クレインと結合し、その分解に関わることを明らかにした。4) ヒト型 α シヌクレインをマウス脳のオリゴドンドロサイトで過剰に発現させる MSA モデル動物を作成した。

④痙性対麻痺、無セルロプラスミン血症：

1) Japan Spastic Paraplegia Research Consortium (JASPAC) に集積された遺伝性痙性対麻痺 (HSP) のゲノムリソースを用いて、この 3 年間で HSP 新規原因遺伝子の探索を行った。その結果、痙性失調症を呈した一卵性双生児例において新規 PLA2G6 変異を見出した。また小脳失調と精神発達遅滞を伴う 2 家系から新規 ALDH18A1 変異を見出した。2) 亜鉛が無セルロプラスミン血症での鉄の過剰蓄積とそれに伴う諸臓器や脳の障害を抑制できる可能性を見いだした。

⑤バイオマーカー研究：

1) モーションキャプチャー法などを使用して連続変数による評価系の構築をめざした。2) 脊髄小脳変性症の患者群において同期タッピング課題という検査を行い、多系統萎縮症の群では時間的統合の能力が他の病型 (脊髄小脳変性症 6 型、31 型、マシャド・ジョセフ病) の群に比べて低下することを示唆する結果を得た。3) 純粋小脳型の脊髄小脳変性症に様々な心理物理検査を行い、小脳障害を抽出できる行動パラメータを探索した。また、類似の行動課題を訓練したサルに神経生理、神経薬理学的手法を適用し、その病態生理を調べた。

英文

The mission of the study group is to elucidate the molecular pathogenesis and to develop therapeutic tools of spinocerebellar ataxia (polyglutamine diseases, non-coding repeat expansion diseases and multiple system atrophy) and familiar spastic paraplegia. Since the diseases are rare and diversified, the group conducted a multi-institutional joint research.

Major results of the study group are as follows:

① Polyglutamine diseases

1) We generated a marmoset model of spinocerebellar ataxia type 3 (MJD, SCA3) by injecting an adeno-associated virus (AAV) serotype 9 vector expressing a mutant ATXN3 protein into the cerebellum. We also obtained polyglutamine disease transgenic marmosets mimicking human disease pathology of SCA3. 2) We developed a method to treat DRPLA mice. 3) We found that AAV-RpA1 improved DNA damage in Purkinje cells, recovered neural processes and cell body, recovered number of Purkinje cells, and finally ameliorated motor symptoms and elongated lifespan of SCA1 mouse model. We also found the therapeutic efficacy of AAV-HMGB1 on SCA1 mouse model. 4) We found that BIIB021, an HSP90 inhibitor, facilitates degradation of pathogenic ataxin-1 protein via HSP70 and autophagy induction by activating HSF1.

② Repeat disease due to non-coding sequence expansions

1) Cellular models of Asidan (also called SCA36) were developed and used to select candidate chemical compounds that suppress RNA foci formation. 2) An autopsy sample was obtained from an Asidan patient and histologically examined. Cytoplasmic inclusions and (GGCCUG)_n repeat RNA foci were detected. Giant RNA foci, nearly 10 μ m in diameter, were detected most frequently in the inferior olivary nucleus. 3) Scores of DAT scan was decreased in 60% of the Asidan patients without evident parkinsonian features. 4) We characterized a new autophagy system that degrades RNA.

③ Multiple system atrophy

1) We asked whether any CNVs in genome relate the molecular mechanism of multiple system atrophy (MSA), by using the array CGH method. 2) We found that endocytosis of dopamine transporter (DAT) simultaneously increased the uptake of exogenous α -synuclein in cultured cells. 2) We demonstrated that AMBRA1 is a novel hub binding protein of α -synuclein and plays a central role in the pathogenesis of multiple system atrophy (MSA) through the degradative dynamics of α -synuclein. 3) We generated a mouse model of MSA by overexpressing human α -synuclein in oligodendrocytes.

④ Familiar spastic paraplegia

1) Using the genomic DNA collected by Japan Spastic Paraplegia Research Consortium (JASPAC), we attempted to elucidate the causative gene of Hereditary Spastic Paraplegia (HSP) during three years. We found a compound heterozygous mutation in the *PLA2G6* gene. We found novel homozygous and compound heterozygous mutations in the *ALDH18A1* gene in two families with spastic paraplegia associated with ataxia and mental retardation. 2) We found that treatment with zinc may be useful in patients with aceruloplasminemia to diminish iron accumulation in the brain and body and to prevent or ameliorate systemic and neurologic symptoms.

⑤ Physiological Biomarkers

1) We developed a motion-capture system to evaluate the signs of cerebellar ataxic patients as continuous variables. 2) We examined the limitation of temporal integration in patients with SCA by synchronized tapping task, and found that patients with MSA have shorter limitation of temporal integration than those with other types of SCA (SCA6, SCA31, and Machado Joseph disease). 3) We explored behavioral parameters to probe cerebellar cognitive functions by performing various psychophysical tests on pure-cerebellar types of SCA (SCA6, SCA31) and matched controls. We trained macaque monkeys on similar behavioral tasks and performed physiological and pharmacological experiments to clarify the underlying mechanisms.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 23 件、国際誌 124 件)

1. Mitoma H, K.Adhikari, D.Aeschlimann, P.Chattopadhyay, M.Hadjivassiliou, C.S.Hampe, J.Honnorat, B.Joubert, Kakei S, J.Lee, M.Manto, Matsunaga A, Mizusawa H, Nanri K, Consensus Paper:Neuroimmune Mechanisms of Cerebellar Ataxias, *Cerebellum*, 2016, 15(2):213-32
2. Ozaki K, Doi H, Mitsui J, Sato N, Iikuni Y, Majima T, Yamane K, Irioka T, Ishiura H, Doi K, Morishita S, Higashi M, Sekiguchi T, Koyama K, Ueda N, Miura Y, Miyatake S, Matsumoto N, Yokota T, Tanaka F, Tsuji S, Mizusawa H, Ishikawa K. A Novel Mutation in ELOVL4 Leading to Spinocerebellar Ataxia (SCA) With the Hot Cross Bun Sign but Lacking Erythrokeratoderma: A Broadened Spectrum of SCA34. 2015, 72, 797-805.
3. Nakatsuji H, Araki A, Hashizume A, Hijikata Y, Yamada S, Inagaki T, Suzuki K, Banno H, Suga N, Okada Y, Ohyama M, Nakagawa T, Kishida K, Funahashi T, Shimomura I, Okano H, *Katsuno M,

- Sobue G. Correlation of insulin resistance and motor function in spinal and bulbar muscular atrophy. *J Neurol*. doi: 10.1007/s00415-017-8405-3. [Epub ahead of print]
4. Yamada S, Hashizume A, Hijikata Y, Inagaki T, Suzuki K, Kondo N, Kawai K, Noda S, Nakanishi H, Banno H, Hirakawa A, Koike H, Halievski K, Jordan CL, *Katsuno M, Sobue G. Decreased Peak Expiratory Flow Associated with Muscle Fiber-Type Switching in Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *PLoS One*. 2016, 11, e0168846. doi: 10.1371/journal.pone.0168846.
 5. Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Yamada M, Doi H, Takumi T, Adachi H, Katsuno M, Sobue G, Hicks GG, Hattori N, Shimogori T, Nukina N. FUS/TLS acts as an aggregation-dependent modifier of polyglutamine disease model mice. *Sci Rep*. 2016, 6, 35236. doi: 10.1038/srep35236.
 6. Hijikata Y, Katsuno M, Suzuki K, Hashizume A, Araki A, Yamada S, Inagaki T, Iida M, Noda S, Nakanishi H, Banno H, Mano T, Hirakawa A, Adachi H, Watanabe H, Yamamoto M, Sobue G. Impaired muscle uptake of creatine in spinal and bulbar muscular atrophy. *Ann Clin Transl Neurol*. 2016, 3, 537–546. doi: 10.1002/acn3.324.
 7. Ding Y, Adachi H, Katsuno M, Sahashi K, Kondo N, Iida M, Tohnai G, Nakatsuji H, Sobue G. BIIB021, a synthetic Hsp90 inhibitor, induces mutant ataxin-1 degradation through the activation of heat shock factor 1. *Neuroscience* 2016, 327, 20–31. doi: 10.1016/j.neuroscience.2016.03.064.
 8. Bott LC, Badders NM, Chen KL, Harmison GG, Bautista E, Shih CC, Katsuno M, Sobue G, Taylor JP, Dantuma NP, Fischbeck KH, Rinaldi C. A small-molecule Nrf1 and Nrf2 activator mitigates polyglutamine toxicity in spinal and bulbar muscular atrophy. *Hum Mol Genet*. 2016, 25, 1979–1989. doi: 10.1093/hmg/ddw073.
 9. Pourshafie N, Lee PR, Chen KL, Harmison GG, Bott LC, Katsuno M, Sobue G, Burnett BG, Fischbeck KH, Rinaldi C. MiR-298 Counteracts Mutant Androgen Receptor Toxicity in Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *Mol Ther*. 2016, 24, 937–945. doi: 10.1038/mt.2016.13.
 10. Mano T, Katsuno M, Banno H, Suzuki K, Suga N, Hashizume A, Araki A, Hijikata Y, Tanaka S, Takatsu J, Watanabe H, Yamamoto M, Sobue G. Head Lift Exercise Improves Swallowing Dysfunction in Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *Eur Neurol*. 2015, 74, : 251–258. doi: 10.1159/000431088.
 11. Ding Y, Adachi H, Katsuno M, Huang Z, Jiang YM, Kondo N, Iida M, Tohnai G, Nakatsuji H, Funakoshi H, Nakamura T, Sobue G. Overexpression of hepatocyte growth factor in SBMA model mice has an additive effect on combination therapy with castration. *Biochem Biophys Res Commun*. 2015, 468, 677–683. doi: 10.1016/j.bbrc.2015.11.015.
 12. Araki K, Nakanishi H, Nakamura T, Atsuta N, Yamada S, Hijikata Y, Hashizume A, Suzuki K, Katsuno M, Sobue G. Myotonia-like symptoms in a patient with spinal and bulbar muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2015, 25, 913–915. doi: 10.1016/j.nmd.2015.08.006.
 13. Sahashi K, Katsuno M, Hung G, Adachi H, Kondo N, Nakatsuji H, Tohnai G, Iida M, Bennett CF, Sobue G. Silencing neuronal mutant androgen receptor in a mouse model of spinal and bulbar muscular atrophy. *Hum Mol Genet*. 2015, 24, 5985–5994. doi: 10.1093/hmg/ddv300.
 14. Hashizume A, Katsuno M, Banno H, Suzuki K, Suga N, Mano T, Araki A, Hijikata Y, Grunseich C, Kokkinis A, Hirakawa A, Watanabe H, Yamamoto M, Fischbeck KH, Sobue G. A functional scale for spinal and bulbar muscular atrophy: cross-sectional and longitudinal study. *Neuromuscul Disord*. 2015, 25, 554–562. doi: 10.1016/j.nmd.2015.03.008.

15. Halievski K, Henley CL, Domino L, Poort JE, Fu M, Katsuno M, Adachi H, Sobue G, Breedlove SM, Jordan CL. Androgen-dependent loss of muscle BDNF mRNA in two mouse models of SBMA. *Exp Neurol*. 2015, 269, 224–232. doi: 10.1016/j.expneurol.2015.04.013.
16. Iida M, Katsuno M, Nakatsuji H, Adachi H, Kondo N, Miyazaki Y, Tohnai G, Ikenaka K, Watanabe H, Yamamoto M, Kishida K, Sobue G. Pioglitazone suppresses neuronal and muscular degeneration caused by polyglutamine-expanded androgen receptors. *Hum Mol Genet*. 2015, 24, 314–329. doi: 10.1093/hmg/ddu445.
17. Katsuno M, Watanabe H, Yamamoto M, Sobue G. Potential therapeutic targets in polyglutamine-mediated diseases. *Expert Rev Neurother*. 2014, 14, 1215–1228. doi:10.1586/14737175.2014.956727.
18. Suga N, Katsuno M, Koike H, Banno H, Suzuki K, Hashizume A, Mano T, Iijima M, Kawagashira Y, Hirayama M, Nakamura T, Watanabe H, Tanaka F, Sobue G. Schwann cell involvement in the peripheral neuropathy of spinocerebellar ataxia type 3. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2014, 40:, 628–639. doi: 10.1111/nan.12055.
19. Araki A, Katsuno M, Suzuki K, Banno H, Suga N, Hashizume A, Mano T, Hijikata Y, Nakatsuji H, Watanabe H, Yamamoto M, Makiyama T, Ohno S, Fukuyama M, Morimoto S, Horie M, Sobue G. Brugada syndrome in spinal and bulbar muscular atrophy. *Neurology*. 2014, 82, 1813–1821. doi: 10.1212/WNL.0000000000000434.
20. Renier KJ, Troxell-Smith SM, Johansen JA, Katsuno M, Adachi H, Sobue G, Chua JP, Sun Kim H, Lieberman AP, Breedlove SM, Jordan CL . Anti-androgen flutamide protects male mice from androgen-dependent toxicity in three models of spinal bulbar muscular atrophy. *Endocrinology*. 2014, 155, 2624–2634. doi: 10.1210/en.2013-1756.
21. Chhangani D, Nukina N, Kurosawa M, Amanullah A, Joshi V, Upadhyay A, Mishra A. Mahogunin ring finger 1 suppresses misfolded polyglutamine aggregation and cytotoxicity. *Biochim Biophys Acta*. 2014;1842(9):1472–84.
22. Hamada K, Terauchi A, Nakamura K, Higo T, Nukina N, Matsumoto N, Hisatsune C, Nakamura T, Mikoshiba K. Aberrant calcium signaling by transglutaminase-mediated posttranslational modification of inositol 1,4,5-trisphosphate receptors. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2014;111(38):E3966–75.
23. Maheshwari M, Bhutani S, Das A, Mukherjee R, Sharma A, Kino Y, Nukina N, Jana NR. Dexamethasone induces heat shock response and slows down disease progression in mouse and fly models of Huntington's disease. *Hum Mol Genet*. 2014;23(10):2737–51.
24. 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. Singular localization of sodium channel beta4 subunit in unmyelinated fibres and its role in the striatum. *Nat Commun*. 2014;5:5525.
25. Nomura T, Watanabe S, Kaneko K, Yamanaka K, Nukina N, Furukawa Y. Intranuclear aggregation of mutant FUS/TLS as a molecular pathomechanism of amyotrophic lateral sclerosis. *J Biol Chem*. 2014;289(2):1192–202.

26. Shiba-Fukushima K, Arano T, Matsumoto G, Inoshita T, Yoshida S, Ishihama Y, Ryu KY, Nukina N, Hattori N, Imai Y. Phosphorylation of mitochondrial polyubiquitin by PINK1 promotes Parkin mitochondrial tethering. *PLoS Genet.* 2014;10(12):e1004861.
27. Yamanaka T, Tosaki A, Kurosawa M, Matsumoto G, Koike M, Uchiyama Y, Maity SN, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. NF-Y inactivation causes atypical neurodegeneration characterized by ubiquitin and p62 accumulation and endoplasmic reticulum disorganization. *Nat Commun.* 2014;5:3354.
28. Yamanaka T, Wong HK, Tosaki A, Bauer PO, Wada K, Kurosawa M, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. Large-scale RNA interference screening in mammalian cells identifies novel regulators of mutant huntingtin aggregation. *PLoS One.* 2014;9(4):e93891.
29. Imai Y, Kobayashi Y, Inoshita T, Meng H, Arano T, Uemura K, Asano T, Yoshimi K, Zhang CL, Matsumoto G, Ohtsuka T, Kageyama R, Kiyonari H, Shioi G, Nukina N, Hattori N, Takahashi R. The Parkinson's Disease-Associated Protein Kinase LRRK2 Modulates Notch Signaling through the Endosomal Pathway. *PLoS Genet.* 2015;11(9):e1005503.
30. Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Oma Y, Hattori N, Ishiura S, Nukina N. Nuclear localization of MBNL1: splicing-mediated autoregulation and repression of repeat-derived aberrant proteins. *Hum Mol Genet.* 2015;24(3):740-56.
31. Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Yamada M, Miyazaki H, Akagi T, Hashikawa T, Doi H, Takumi T, Hicks GG, Hattori N, Shimogori T, Nukina N. FUS/TLS deficiency causes behavioral and pathological abnormalities distinct from amyotrophic lateral sclerosis. *Acta Neuropathol Commun.* 2015;3:24.
32. 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. Depletion of p62 reduces nuclear inclusions and paradoxically ameliorates disease phenotypes in Huntington's model mice. *Hum Mol Genet.* 2015;24(4):1092-105.
33. Matsumoto G, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. TBK1 controls autophagosomal engulfment of polyubiquitinated mitochondria through p62/SQSTM1 phosphorylation. *Hum Mol Genet.* 2015;24(15):4429-42.
34. Ogawa M, Shidara H, Oka K, Kurosawa M, Nukina N, Furukawa Y. Cysteine residues in Cu,Zn-superoxide dismutase are essential to toxicity in *Caenorhabditis elegans* model of amyotrophic lateral sclerosis. *Biochem Biophys Res Commun.* 2015;463(4):1196-202.
35. Kino Y, Washizu C, Kurosawa M, Yamada M, Doi H, Takumi T, Adachi H, Katsuno M, Sobue G, Hicks GG, Hattori N, Shimogori T, Nukina N. FUS/TLS acts as an aggregation-dependent modifier of polyglutamine disease model mice. *Sci Rep.* 2016;6:35236.
36. Kurosawa M, Matsumoto G, Sumikura H, Hatsuta H, Murayama S, Sakurai T, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. Serine 403-phosphorylated p62/SQSTM1 immunoreactivity in inclusions of neurodegenerative diseases. *Neurosci Res.* 2016;103:64-70.
37. Yamanaka T, Tosaki A, Kurosawa M, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. Genome-wide analyses in neuronal cells reveal that upstream transcription factors regulate lysosomal gene expression. *FEBS J.* 2016;283(6):1077-87.

38. Yamanaka T, Tosaki A, Miyazaki H, Kurosawa M, Koike M, Uchiyama Y, Maity SN, Misawa H, Takahashi R, Shimogori T, Hattori N, Nukina N. Differential roles of NF-Y transcription factor in ER chaperone expression and neuronal maintenance in the CNS. *Sci Rep*. 2016;6:34575.
39. Tanaka M, Ishizuka K, Nekooki-Machida Y, Endo R, Takashima N, Sasaki H, Komi Y, Gathercole A, Huston E, Ishii K, Hui KK, Kurosawa M, Kim SH, Nukina N, Takimoto E, Houslay MD, Sawa A. Aggregation of scaffolding protein DISC1 dysregulates phosphodiesterase 4 in Huntington's disease. *J Clin Invest*. 2017;127(4):1438-50.
40. Ito, H., Fujita, K., Tagawa, K., Chen, X., Homma, H., Sasabe, T., Shimizu, J., Shimizu, S., Tamura, T., Muramatsu, S., Okazawa, H. (2014) HMGB1 facilitates repair of mitochondrial DNA damage and extends the lifespan of mutant ataxin-1 knock-in mice. *EMBO Mol Med*. pii: 7(1):78-101.
41. Shiraiishi, R., Tamura, T., Sone, M., Okazawa, H. (2014) Systematic Analysis of Fly Models with Multiple Drivers Reveals Different Effects of Ataxin-1 and Huntingtin in Neuron Subtype-Specific Expression. *PLoS One*. 9(12):e116567.
42. Shiwaku, H., Okazawa, H. (2015) Impaired DNA Damage Repair as a Common Feature of Neurodegenerative Diseases and Psychiatric Disorders. *Current Molecular Medicine*. 2015; Vol.15 (2) pp119-128.
43. Mao, Y., Tamura, T., Yuki, Y., Abe, D., Tamada, Y., Imoto, S., Tanaka, H., Homma, H., Tagawa, K., Miyano, S., Okazawa, H. (2016) The hnRNP-Htt axis regulates necrotic cell death induced by transcriptional repression through impaired RNA splicing. *Cell Death and Disease*. Vol.7: e2207.
44. Taniguchi, JB., Kondo, K., Fujita, K., Chen, X., Homma, H., Sudo, T., Mao, Y., Watase, K., Tanaka, T., Tagawa, K., Tamura, T., Muramatsu, SI., Okazawa, H. (2016) RplA1 ameliorates symptoms of mutant Ataxin-1 knock-in mice and enhances DNA damage repair. *Hum Mol Genet*. pii: ddw272.
45. 藤田 慶大、岡澤 均(2015)「神経変性疾患の共通病態としての DNA 損傷修復異常」*Annual Review 神経* 2015 pp65-72. 2015 年 1 月中外医学社発行
46. 岡澤 均「特集 「認知症・神経変性疾患の克服への挑戦」によせて」 *生体の科学* Vol.67 No.4 p.280. 2016 年 8 月医学書院発行
47. 藤田 慶大、岡澤 均「変性疾患の共通分子病態」 *生体の科学* Vol.67 No.4 pp.309-313. 2016 年 8 月医学書院発行
48. Fujiwara, Y., Hase, K., Wada, K., Kabuta, T. An RNautophagy/DNautophagy receptor, LAMP2C, possesses an arginine-rich motif that mediates RNA/DNA-binding. *Biochem Biophys Res Commun.*, 460, 281-286, 2015.
49. Hase, K, Fujiwara, Y., Kikuchi, H., Aizawa, S., Hakuno, F., Takahashi, S. I., Wada, K., Kabuta, T. RNautophagy/DNautophagy possesses selectivity for RNA/DNA substrates. *Nucleic Acid Res.*, 43, 6439-6449, 2015.
50. Aizawa, S., Fujiwara, Y., Contu, V.R., Hase, K., Takahashi, M., Kikuchi, H., Kabuta C., Wada, K., Kabuta, T. Lysosomal putative RNA transporter SIDT2 mediates direct uptake of RNA by lysosomes. *Autophagy*, 12, 565-578, 2016.

51. Shuvaev AN, Hosoi N, Sato Y, Yanagihara D, Hirai H. Progressive impairment of cerebellar mGluR signalling and its therapeutic potential for cerebellar ataxia in spinocerebellar ataxia type 1 model mice. *Journal of Physiology*. 2017, Jan 1;595(1):141-164.
52. Matsuzaki Y, Konno A, Mukai R, Honda F, Hirato M, Yoshimoto Y, Hirai H. Transduction profile of the marmoset central nervous system using adeno-associated virus serotype 9 vectors. *Molecular Neurobiology*. 2017, 54(3):1745-1758. Epub 2016 Feb 16.
53. Sawada Y, Konno A, Nagaoka J, Hirai H. Inflammation-induced reversible switch of the neuron-specific enolase promoter from Purkinje neurons to Bergmann glia. *Scientific Reports*. 2016, 6:27758.
54. Suto N, Mieda T, Iizuka A, Nakamura K, Hirai H. Morphological and functional attenuation of degeneration of peripheral neurons by mesenchymal stem cell-conditioned medium in spinocerebellar ataxia type 1-knock-in mice. *CNS Neuroscience & Therapeutics*. 2016, 22(8):670-6. Epub 2016 May 3.
55. Mieda T, Suto N, Iizuka A, Matsuura S, Iizuka H, Takagishi K, Nakamura K, Hirai H. Mesenchymal stem cells attenuate peripheral neuronal degeneration in spinocerebellar ataxia type 1 knockin mice. *Journal of Neuroscience Research*. 2016, 94(3):246-52. Epub 2015 Dec 28.
56. Iizuka A, Matsuzaki Y, Konno A, Hirai H. Plasticity of the developmentally arrested staggerer cerebellum in response to exogenous ROR α . *Brain Structure and Function* 2016, 221(6):2879-89. Epub 2015 Jun 30.
57. 山下徹・阿部康二. ALSとAsidan (SCA36) . *神経内科*. 2015, 82, 356-9.
58. Yamashita T, Mitsui J, Shimozawa N, Takashima S, Umemura H, Sato K, Takemoto M, Hishikawa N, Ohta Y, Matsukawa T, Ishiura H, Yoshimura J, Doi K, Morishita S, Tsuji S, Abe K. Ataxic form of autosomal recessive PEX10-related peroxisome biogenesis disorders with a novel compound heterozygous gene mutation and characteristic clinical phenotype. *J Neurol Sci*. 2017, 375, 424-29.
59. Ohta Y, Yamashita T, Hishikawa N, Sato K, Matsuzono K, Tsunoda K, Hatanaka N, Takemoto M, Takemi T, Takamatsu K, Abe K. Potential multisystem degeneration in Asidan patients. *J Neurol Sci*. 2017, 373, 216-22.
60. Motokura E, Yamashita T, Takahashi Y, Tsunoda K, Sato K, Takemoto M, Hishikawa N, Ohta Y, Hashiguchi A, Takashima H, Abe K. An AOA2 patient with a novel compound heterozygous SETX frame shift mutations. *J Neurol Sci*, 2016, 372, 294-96.
61. Omichi R, Maeda Y, Sugaya A, Kataoka Y, Kariya S, Nagayasu R, Nakagawa A, Yamashita T, Abe K, Nishizaki K. Characteristics of audiogram configuration in multiple-system atrophy C and cortical cerebellar atrophy. *Acta Otolaryngol*, 2015, 136, 266-70.
62. Fukui Y, Hishikawa N, Sato K, Nakano Y, Morihara R, Ohta Y, Yamashita T, Abe K. Characteristic diffusion tensor tractography in multiple system atrophy with predominant cerebellar ataxia and cortical cerebellar atrophy. *J Neurol*, 2015, 263, 61-7.
63. Liu W, Ikeda Y, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Abe K. Characteristic RNA foci of the abnormal hexanucleotide GGCCUG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 36 (Asidan). *Eur J Neurol*, 2014, 211, 377-86.

64. 池田佳生 神経内科疾患の trends & topics 2017 脊髄小脳変性症. *Mebio* 2016; 33: 25-32.
65. 池田佳生 小脳の最新知見: 優性遺伝性脊髄小脳変性症のトピックス. 別冊・医学のあゆみ 2016, pp110-116.
66. 池田佳生 脊髄小脳変性症. 今日の治療指針 (2016年版). 医学書院 2016, pp961-963.
67. Kawahara Y, Ikeda Y, Deguchi K, Kurata T, Hishikawa N, Sato K, Kono S, Yunoki T, Omote Y, Yamashita T, Abe K. Simultaneous assessment of cognitive and affective functions in multiple system atrophy and cortical cerebellar atrophy in relation to computerized touch-panel screening tests. *J Neurol Sci.* 2015; 351: 24-30.
68. 池田佳生 脊髄小脳変性症. *Medical Practice* 2015; 32: 963-969.
69. 池田佳生 遺伝性脊髄小脳変性症. *臨床雑誌内科* 2015; 115: 1210-1214.
70. 池田佳生 優性遺伝性脊髄小脳変性症のトピックス. *医学のあゆみ* 2015; 255: 1033-1039.
71. 池田佳生 痙性脊髄麻痺. 今日の診断指針 (第7版). 医学書院 2015, pp639-641.
72. 池田佳生 7. 運動機能障害 E. 運動失調. 看護学生のための神経内科学. 中外医学社 2015, pp138-144.
73. Liu W, Ikeda Y, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Abe K. Characteristic RNA foci of the abnormal hexanucleotide GGCCUG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 36 (Asidan). *Eur J Neurol.* (2014) 21: 1377-1386.
74. Nakayama T, Nakamura H, Oya Y, Kimura T, Imahuku I, Ohno K, Nishino I, Abe K, Matsuura T. Clinical and genetic analysis of the first known Asian family with myotonic dystrophy type 2. *Journal of Human Genetics.* 2014, 59, 129-33.
75. Yamashita Y[#], Tohru Matsuura[#], Kurosaki T, Amakusa Y, Kinoshita T, Ibi T, Sahashi K, Ohno K. LDB3 splicing abnormalities are specific to skeletal muscles of patients with myotonic dystrophy type 1 and alter its PKC binding affinity. *Neurobiology of Disease.* 2014, 69, 200-5
76. Gao R, Liu Y, Silva-Fernandes A, Fang X, Paulucci-Holthauzen A, Chatterjee A, Zhang HL, Matsuura T, Choudhary S, Ashizawa T, Koeppe AH, Maciel P, Hazra TK, Sarkar PS. Inactivation of PNKP by mutant ATXN3 triggers apoptosis by activating the DNA damage response pathway in SCA3. *PLoS Genetics.* 2015, 11, e1004834
77. Chen G, Masuda A, Konishi H, Ohkawara B, Ito M, Kinoshita M, Kiyama H, Matsuura T, Ohno K. Phenylbutazone induces expression of MBNL1 and suppresses formation of MBNL1-CUG RNA foci in a mouse model of myotonic dystrophy. *Scientific Reports.* 2016, 6, 25317
78. Mashiko T, Sakashita E, Kasashima K, Tominaga K, Kuroiwa K, Nozaki Y, Matsuura T, Hamamoto T, Endo H. Developmentally-regulated RNA-binding Protein 1 (Drb1)/RNA-binding Motif Protein 45 (RBM45), a Nuclear-cytoplasmic Trafficking Protein, Forms TAR DNA-binding Protein 43 (TDP-43)-mediated Cytoplasmic Aggregates. *J Biol Chem.* 2016, 291, 14996-15007.
79. Miki Y, Tanji K, Mori F, Wakabayashi K. Sigma-1 receptor is involved in degradation of intranuclear inclusions in a cellular model of Huntington's disease. *Neurobiol Dis* 2014: 74C: 25-31
80. Tanji K, Odagiri S, Miki Y, Maruyama A, Nikaido Y, Mimura J, Mori F, Warabi E, Yanagawa T, Ueno S, Itoh K, Wakabayashi K. p62 deficiency enhances α -synuclein pathology in mice. *Brain Pathol* 2015: 25(5); 552-564

81. Kon T, Miki Y, Tanji K, Mori F, Tomiyama M, Toyoshima Y, Kakita A, Takahashi H, Utsumi J, Sasaki H, Wakabayashi K. Localization of nuclear receptor subfamily 4, group A, member 3 (NR4A3) in Lewy body disease and multiple system atrophy. *Neuropathology* 2015; 35(6): 503-509
82. Nakamura K, Mori F, Kon T, Tanji K, Miki Y, Tomiyama M, Kurotaki H, Toyoshima Y, Kakita A, Takahashi H, Yamada M, Wakabayashi K. Filamentous aggregations of phosphorylated α -synuclein in Schwann cells (Schwann cell cytoplasmic inclusions) in multiple system atrophy. *Acta Neuropathol Comm* 2015; 3: 29
83. Mori F, Tanji K, Miki Y, Toyoshima Y, Yoshida M, Kakita A, Takahashi H, Utsumi J, Sasaki H, Wakabayashi K. G protein-coupled receptor 26 immunoreactivity in intranuclear inclusions associated with polyglutamine and intranuclear inclusion body diseases. *Neuropathology* 2016; 36(1): 50-55
84. Nakamura K, Mori F, Kon T, Tanji K, Miki Y, Tomiyama M, Kurotaki H, Toyoshima Y, Kakita A, Takahashi H, Yamada M, Wakabayashi K. Accumulation of phosphorylated α -synuclein in subpial and periventricular astrocytes in multiple system atrophy of long duration. *Neuropathology* 2016; 36(2): 157-167
85. Tanji K, Miki Y, Maruyama A, Mimura J, Matsumiya T, Mori F, Imaizumi T, Itoh K, Wakabayashi K. Trehalose intake induces chaperone molecules along with autophagy in a mouse model of Lewy body disease. *Biochem Biophys Res Com* 2015; 465: 746-752
86. Miki Y, Tanji K, Mori F, Utsumi J, Sasaki H, Kakita A, Takahashi H, Wakabayashi K. Alteration of upstream autophagy-related proteins (ULK1, ULK2, Beclin1, VPS34, and AMBRA1) in Lewy body disease. *Brain Pathol* 2016; 26(3): 359-370
87. Tanji K, Miki Y, Maruyama A, Mori F, Mimura J, Itoh K, Kamitani T, Wakabayashi K. The role of NUB1 in α -synuclein degradation in Lewy body disease model mice. *Biochem Biophys Res Com* 2016; 470(3): 635-642
88. 丹治邦和、三木康生、森文秋、若林孝一. 多系統萎縮症とオートファジー. *神経内科* 2016; 84(5): 452-457
89. Wakabayashi K, Mori F, Kakita A, Takahashi H, Tanaka S, Utsumi J, Sasaki H. MicroRNA expression profiles of multiple system atrophy from formalin-fixed paraffin-embedded samples. *Neurosci Lett* 2016; 635: 117-122
90. Miki Y, Tanji K, Mori F, Tatara Y, Utsumi J, Sasaki H, Kakita A, Takahashi H, Fimia GM, Wakabayashi K. AMBRA1, a novel α -synuclein-binding protein, is implicated in the pathogenesis of multiple system atrophy. *Brain Pathol*, in press
91. Baba T, Hosokai Y, Nishio Y, Kikuchi A, Hirayama K, Suzuki K, Hasegawa T, Aoki M, Takeda A, Mori E. Longitudinal study of cognitive and cerebral metabolic changes in Parkinson's disease. *J Neurol Sci* 372, 288-293, 2017
92. Kikuchi A, Okamura N, Hasegawa T, Harada R, Watanuki S, Funaki Y, Kobayashi M, Tano O, Baba T, Sugeno N, Oshima R, Yoshida S, Kobayashi J, Ezura M, Hiraoka K, Mugikura S, Takase K, Iwata R, Taki Y, Furukawa K, Harai H, Furumoto S, Tashiro M, Yanai K, Kudo Y, Takeda A, Aoki M. In vivo visualization of tau pathology using ^{18}F -THK5351 PET in corticobasal syndrome. *Neurology* 87, 2309-2316, 2016

93. Oshima R, Hasegawa T, Tamai K, Sugeno N, Yoshida S, Kobayashi J, Kikuchi A, Baba T, Futatsugi A, Sato I, Satoh K, Takeda A, Aoki M, Tanaka N. ESCRT-0 dysfunction compromises autophagic degradation of protein aggregates and facilitates ER stress-mediated neurodegeneration via apoptotic and necroptotic pathways. *Sci Rep* 6:24997, 2016 DOI: 10.1038/srep24997
94. Odagiri H, Baba T, Nishio Y, Iizuka O, Matsuda M, Inoue K, Kikuchi A, Hasegawa T, Aoki M, Takeda A, Taki Y, Mori E. On the utility of MIBG SPECT/CT in evaluating cardiac sympathetic dysfunction in Lewy body diseases. *PLoS One* 11(4), e0152746, 2016 DOI: 10.1371/journal.pone.0152746
95. Kikuchi A, Takeda A, Sugeno N, Miura E, Kato K, Hasegawa T, Baba T, Konno M, Oshima R, Watanuki S, Hiraoka K, Tashiro M, Aoki M. Brain Metabolic Changes of Cervical Dystonia with Spinocerebellar Ataxia Type 1 after Botulinum Toxin Therapy. *Intern Med* 55: 1919–1922, 2016
96. 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. VPS35 dysfunction impairs lysosomal degradation of α -synuclein and exacerbates neurotoxicity in a Drosophila model of Parkinson's disease. *Neurobiol Dis* 71:1–13, 2014
97. 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. Neural substrates of cognitive subtypes in Parkinson's disease. *PLoS One* 9:e110547, 2014 DOI: 10.1371/journal.pone.0110547
98. 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 and Takeda A. K63-linked ubiquitination by Nedd4-1 facilitates endosomal sequestration of internalized alpha-synuclein. *J Biol Chem* 289:18137–18151, 2014
99. Ishibashi K, Miura Y, Ishikawa K, Zhang MR, Toyohara J, Ishiwata K, Ishii K. Relationship between type 1 metabotropic glutamate receptors and cerebellar ataxia. *J Neurol.* 2016, 263(11), 2179–87.
100. Soga K, Ishikawa K, Furuya T, Iida T, Yamada T, Ando N, Ota K, Kanno-Okada H, Tanaka S, Shintaku M, Eishi Y, Mizusawa H, Yokota T. Gene dosage effect in spinocerebellar ataxia type 6 homozygotes: A clinical and neuropathological study. *J Neurol Sci.* 2017, 373, 321–8.
101. Ishiguro T, Sato N, Ueyama M, Fujikake N, Sellier C, Kanegami A, Tokuda E, Zamiri B, Gall-Duncan T, Mirceta M, Furukawa Y, Yokota T, Wada K, Taylor JP, Pearson CE, Charlet-Berguerand N, Mizusawa H, Nagai Y, Ishikawa K. Regulatory role of RNA chaperone TDP-43 for RNA misfolding and repeat-associated translation in SCA31. *Neuron.* 2017, 94(1), 108–24.
102. NISHITO Y, TSUJI N, FUJISHIRO H, TAKEDA TA, YAMAZAKI T, TERANISHI F, OKAZAKI F, MATSUNAGA A, TUSCHL K, RAO R, KONO S, MIYAJIMA H, NARITA H, HIMENO S, KAMBE T. Direct comparison of manganese detoxification/efflux proteins and molecular characterization of ZnT10 protein as a manganese transporter. *Journal of Biological Chemistry* 291(8): 14773–14787, 2016.
103. MIYAJIMA H. Investigated and available therapeutic options for treating aceruloplasminemia. *Expert Opinion on Orphan Drugs* 2015, 3, 1011–20.
104. ONO Y, ISHIGAMI M, HAYASHI K, WAKUSAWA S, HAYASHI H, KUMAGAI K, MOROTOMI N, YAMASHITA T, KAWANAKA M, WATANABE M, OZAWA H, TAI M, MIYAJIMA H, YOSHIOKA K, HIROOKA Y, GOTO H. Copper

- accumulates in hemosiderins in livers of patients with iron overload syndromes. *Journal of Clinical and Translational Hepatology* 3(2): 85–92, 2015.
105. Hasegawa A, Koike R, Koh K, Kawakami A, Hara N, Takiyama Y, Ikeuchi. Co-existence of spastic paraplegia-30 with novel KIF1A mutation and spinocerebellar ataxia 31 with intronic expansion of BEAN and TK2 in a family. *J Neurol Sci* 2017; 372: 128–130.
 106. Wang Y, Koh K, Ichinose Y, Yasumura M, Ohtsuka T, Takiyama Y. A de novo mutation in the NALCN gene in an adult patient with cerebellar ataxia associated with intellectual disability and arthrogyriposis. *Clin Genet* 2016; 90: 556–557.
 107. Wang Y, Koh K, Takaki R, Shindo K, Takiyama Y. Hot cross bun sign in a late-onset SCA1 patient. *Neurol Sci* 2016; 37: 1873–1874.
 108. Ichinose Y, Koh K, Fukumoto M, Yamashiro N, Miwa M, Nagasaka T, Shindo K, Ishiura H, Tsuji S, Takiyama Y. Exome Sequencing reveals a novel missense mutation in the KIAA0196 gene in a Japanese patient with SPG8. *Clin Neurol Neurosurg* 2016; 144: 36–38
 109. Koh K, Kobayashi F, Miwa M, Shindo K, Isozaki E, Ishiura H, Tsuji S, and Takiyama Y: Novel mutations in the PNPLA6 gene in Boucher–Neuhauser syndrome. *J Hum Genet* 2015; 60: 217–220.
 110. Wang Y, Koh K, Namekawa M, and Takiyama Y: Whole-exome sequencing reveals a missense
① mutation in the KCND3 gene in a patient with SCA19/22. *Neurology and Clinical Neuroscience* 2015; 3: 197–199.
 111. Ichinose Y, Miwa M, Onohara A, Obi K, Shindo K, Saitsu H, Matsumoto N, and Takiyama Y: Characteristic MRI findings in beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN). *Neurol Clin Pract* 2014; 4: 175–177.
 112. Shimazaki H, Honda J, Naoi T, Namekawa M, Nakano I, Yazaki Y, Nakamura K, Yoshida K, Ikeda S, Ishiura H, Fukuda Y, Takahashi Y, Goto J, Tsuji S, and Takiyama Y: Autosomal recessive complicated spastic paraplegia with lysosomal trafficking regulator gene mutation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2014; 85: 1024–1028.
 113. Koh K, Ishiura H, Miwa M, Doi K, Yoshimura J, Mitsui J, Goto J, Morishita S, Tsuji S, and Takiyama Y: Exome sequencing reveals a novel de novo mutation in ATLL1. *Neurology and Clinical Neuroscience* 2014; 2: 1–4.
 114. Wang Y, Koh K, Miwa M, Shindo K, and Takiyama Y: A Japanese SCA5 family with a novel 3-nucleotide in-frame deletion mutation in the SPTBN2 gene: a clinical and genetic study. *J Hum Genet* 2014; 59: 569–573.
 115. 瀧山嘉久 : 遺伝性痙性対麻痺の最新情報. *臨床神経* 2014; 54: 1009–1011.
 116. Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Fukuda H, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y Visual Scanning Area is Abnormally Enlarged in Hereditary Pure Cerebellar Ataxia. *Cerebellum*. 2015 Apr;14(2):63–71. doi: 10.1007/s12311-014-0600-5.
 117. Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Fukuda H, Emoto M, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y Top-Down but Not Bottom-Up Visual Scanning is Affected in Hereditary Pure Cerebellar Ataxia. *PLOS ONE* | DOI:10.1371/journal.pone.0116181, 2014
 118. Matsuda S, Matsumoto H, Furubayashi T, Hanajima R, Tsuji S, Ugawa Y, Terao Y The 3-second rule in hereditary pure cerebellar ataxia: a synchronized tapping study. *PLoS One*.

2015 Feb 23;10(2):e0118592. doi: 10.1371/journal.pone.0118592. eCollection 2015.

119. Hanajima R, Shadmehr R, Ohminami S, Tsutsumi R, Shirota Y, Shimizu T, Tanaka N, Terao Y, Tsuji S, Ugawa Y, Uchimura M, Inoue M, Kitazawa S. Modulation of error-sensitivity during a prism adaptation task in people with cerebellar degeneration, *J Neurophysiol* 2015 ;114(4):2460-71 2015 Aug 26:jn.00145.2015. doi: 10.1152/jn.00145.2015
120. Hanajima R, Tsutsumi R, Shirota Y, Shimizu T, Tanaka N, Ugawa Y. Cerebellar dysfunction in essential tremor. *Mov Disord* 31 :1230-1234, 2016
121. 田中真樹. 時間情報処理における大脳小脳連関の役割. *ブレインサイエンス・レビュー*2014. 2014, 165-186.
122. 植松明子, 田中真樹. 高次脳機能と小脳. *Annual Review 神経* 2015. 2015, 107-114.
123. Ohmae S, Kunimatsu J, Tanaka M. Cerebellar roles in self-timing for sub- and supra-second intervals. *Journal of Neuroscience*. 2017, 37, 3511-3522.
124. Uematsu A, Ohmae S, Tanaka M. Facilitation of temporal prediction by electrical stimulation to the primate cerebellar nuclei. *Neuroscience*. 2017, 346, 190-196.
125. Suzuki WT, Kunimatsu J, Tanaka M. Correlation between pupil size and subjective passage of time in non-human primates. *Journal of Neuroscience*. 2016, 36, 11331-11337.
126. Kunimatsu J, Suzuki TW, Tanaka M. Implications of lateral cerebellum in proactive control of saccades. *Journal of Neuroscience*. 2016, 36, 7066-7074.
127. Kunimatsu J, Tanaka M. Striatal dopamine modulates timing of self-initiated saccades. *Neuroscience*. 2016, 337, 131-142.
128. Ohmae S, Tanaka M. Two different mechanisms for the detection of stimulus omission. *Scientific Reports*. 2016, 6, 20615.
129. Yoshida A, Tanaka M. Two types of neurons in the primate globus pallidus external segment play distinct roles in antisaccade generation. *Cerebral Cortex*. 2016, 26, 1187-1199.
130. Kunimatsu J, Miyamoto N, Ishikawa M, Shirato H, Tanaka M. Application of radiosurgical techniques to produce a primate model of brain lesions. *Frontiers in Systems Neuroscience*. 2015, 9: 67.
131. Matsushima A, Tanaka M. Differential neuronal representation of spatial attention dependent on relative target locations during multiple object tracking. *Journal of Neuroscience*. 2014, 34, 9963-9969.
132. Matsushima A, Tanaka M. Different neuronal computations of spatial working memory for multiple locations within versus across visual hemifields. *Journal of Neuroscience*. 2014, 34, 5621-5626.
133. Ishikawa T, Tomatsu S, Izawa J, Takei S. The cerebro-cerebellum: Could it be loci of forward models? *Neuroscience Research*. 2016, 104, 72-79.
134. Tomatsu S, Ishikawa T, Tsunoda Y, Lee J, Hoffman DS, Takei S. Information processing in the hemisphere of the cerebellar cortex for control of wrist movement. *Journal of Neurophysiology*. 2016, 115, 255-270.
135. Mitoma H, Adhikari K, Aeschlimann D, Chattopadhyay P, Hadjivassiliou M, Hampe CS, Honnorat J, Joubert B, Takei S, Lee J, Manto M, Matsunaga A, Mizusawa H, Nanri K, Shanmugarajah P,

- Yoneda M, Yuki N. Consensus Paper: Neuroimmune Mechanisms of Cerebellar Ataxias. *Cerebellum*, 2016, 15, 213-232.
136. Kim J, Lee J, Kakei S, Kim J. Motor control characteristics for circular tracking movements of human wrist. *Advanced Robotics*, 2016, 31, 29-39.
137. Matsumoto Y, Lee J, Baba T, Kakei S, Okada Y, Ando H. Establishment of a quantitative evaluation of wrist motor function recovery stages in stroke patients: Comparison with the Brunnstrom stages. *Bulletin Of Health Sciences*, 2016, 32, 25-33.
138. 笥 慎治, 石川享宏, 李鍾昊, 三苦博: 基底核と小脳—その相違と関連「小脳の誤差補正」 臨床神経科学. 2016, 35, 55-59.
139. 笥 慎治, 石川享宏, 本多武尊, 三苦博 「小脳の機能: 平衡, 協調運動機能」別冊・医学のあゆみ「小脳の最新知見-基礎研究と臨床の最前線」医歯薬出版, 2016, 25-32.
140. 内藤栄一, 笥 慎治, 川人光男. シリーズ「脳とニューロン」第4回「運動の脳科学」 Newton 2016年8月号, pp38-51 (2016)
141. Yoshimura A, Kawamata M, Yoshioka Y, Katsuda T, Kikuchi H, Nagai Y, Adachi N, Numakawa T, Kunugi H, Ochiya T. Tamai Y. Generation of a novel transgenic rat model for tracing extracellular vesicles in body fluids. *Sci. Rep.* 2016, 6, 31172.
142. Ishiguro T, Sato N, Ueyama M, Fujikake N, Sellier C, Kanegami A, Tokuda E, Zamiri B, Gall-Duncan T, Mirceta M, Furukawa Y, Yokota T, Wada K, Taylor JP, Pearson CE, Charlet-Berguerand N, Mizusawa H, *Nagai Y, Ishikawa K. Regulatory role of RNA chaperone TDP-43 for RNA misfolding and repeat-associated translation in SCA31. *Neuron*. 2017, 94(1), 108-124.
143. Tomioka I, Ishibashi H, Minakawa EN, Motohashi HH, Takayama O, Saito Y, Popiel HA, Puentes S, Owari K, Nakatani T, Nogami N, Yamamoto K, Noguchi S, Yonekawa T, Tanaka Y, Fujita N, Suzuki H, Kikuchi H, Aizawa S, Nagano S, Yamada D, Nishino I, Ichinohe N, Wada K, Kohsaka S, *Nagai Y, Seki K. Transgenic monkey model of the polyglutamine diseases recapitulating progressive neurological symptoms. *eNeuro*. 2017, 4(2), ENEURO.0250-16.2017.
144. 武内敏秀, 永井義隆. エクソソームによる生体内のタンパク質恒常性の維持. *細胞*. 2016, 48 (1), 5-8.
145. 武内敏秀, 永井義隆. エクソソームを介したプロテオスターシス維持機構と神経変性疾患. *Dementia Japan*. 2016, 30 (3), 368-376.
146. 永井義隆, 田港朝也. 神経変性機序と治療展望. *Mebio*. 2016, 33 (11), 62-70.
147. 鈴木マリ, 永井義隆. ショウジョウバエを用いた神経疾患研究. *生体の科学*. 2016, 67(6), 589-595.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. Japan Consortium of Ataxias (J-CAT): a Cloud-based national registry for ataxias integrating genetic diagnosis networks and prospective natural history researches, poster, Takahashi Y, Ishikawa K, Kira J, Kuwabata S, Miyai I, Nakashima K, Nishizawa M, Sasaki H, Sasaki M, Sobue G, Takashima H, Takeda A, Takiyama Y, Tsuji S, Ugawa Y, Yoshida K, Wakabayashi K, Mizusawa H, The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/3-7, overseas.

2. 抗甲状腺抗体陽性の脊髄小脳失調症6型と31型における小脳失調重症度の検討, ポスター, 銭谷伶史, 三條伸夫, 石川欽也, 桑原宏哉, 水澤英洋, 横田隆徳, 第57回日本神経学会学術大会, 2016/5/18-21, 国内.
3. 小脳生運動失調症のみかた: 現在、そして未来へ まとめと将来の展望, 講演, 水澤英洋, 第57回日本神経学会学術大会, 2016/5/19, 国内.
4. The clinical and pathological features of autosomal-dominant SCA with CACNA1G mutation, oral, Doi H, Koyano S, Kunii M, Hashiguchi S, Kishida H, Tanaka K, Shiina M, Ogata K, Hirashima F, Inoue Y, Sato N, Ozaki K, Ohta K, Yokota T, Mizusawa H, Mitsui J, Tsuji S, Matsumoto N, Ishikawa K, Tanaka F, 57th Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology, 2016/5/21, domestic.
5. Variations in the mutation for spinocerebellar ataxia type 31 require cautious genetic testing, poster, Sato N, Ishikawa K, Mizusawa H, Yokota T, 57th Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology, 2016/5/18-21, domestic.
6. A clinical and neuropathological study on homozygous mutations with spinocerebellar ataxia type 5, poster, Soga K, Ishikawa K, Huruya T, Mizusawa H, Yokota T, 57th Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology, 2016/5/18-21, domestic.
7. 脊髄小脳変症の克服戦略について, 講演, 水澤英洋, ゲノム創薬・医療フォーラム第6回談話会, 2016/6/30, 国内.
8. Clinical feature and Pathogenesis of SCA31, lecture, Mizusawa H, 1st International Asidan Symposium on Asida River/Japan, 2016/7/1, domestic.
9. 小脳失調症, 講演, 水澤英洋, 第12回国立精神・神経医療研究センター 神経内科短期臨床研修セミナー, 2016/7/19, 国内.
10. Approach to cerebellar examination (with emphasis on bedside clinical examination). and quantitative assessment, lecture, Mizusawa H, 15th Asian and Oceanian Congress of Neurology, 2016/8/21, overseas.
11. 難病と未診断疾患の克服を目指してーIRUD・プリオン病・小脳失調症ー, 講演, 水澤英洋, 神経内科を極める会, 2016/10/11, 国内.
12. 運動失調症ー診療の実際とプリズム順応テストー, 講演, 水澤英洋, 第34回日本神経治療学会総会, 2016/11/4, 国内.
13. 小脳機能の定量的評価法の開発, 講演, 水澤英洋, 第6回神戸神経内科アカデミー, 2016/12/9, 国内.
14. 運動失調症の克服を目指した創薬シーズとバイオマーカー開発, ポスター, 水澤英洋, 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 2016年度合同成果報告会, 2017/2/10, 国内.
15. 脊髄小脳変性症6型、31型とその合併症例を有する家系の追跡調査 ポスター 大森博之、原 暁生、石川欽也、水澤英洋、安東由喜雄 第56回日本神経学会学術大会 2015.5.21 国内
16. 脊髄小脳変性症症例における甲状腺自己抗体と小脳失調の重症度の検討 ポスター 銭谷伶史、三條伸夫、石川欽也、桑原宏哉、水澤英洋、横田隆徳 第56回日本神経学会学術大会 2015.5.21 国内
17. 神経変性疾患モデルにおけるタクロリムスとその誘導体の治療効果, ポスター, 藤内玄規, 勝野雅央, 足立弘明, 佐橋健太郎, 近藤直英, 中辻秀朗, 飯田円, 祖父江元, 第39回日本分子生物学会年会, 2016/11/30-12/2, 国内

18. Dysregulated Akt signaling pathway in spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA), ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 佐橋健太郎, 中辻秀朗, 近藤直英, 藤内玄規, 祖父江元, 第 39 回日本神経科学大会, 第 39 回日本神経科学大会, 2016/7/20-22, 国内.
19. Dissection of mechanisms of neuronal degeneration in polyglutamine disease, ポスター, 佐橋健太郎, 近藤直英, 中辻秀朗, 藤内玄規, 飯田円, 勝野雅央, 祖父江元, 第 57 回日本神経学会学術大会, 2016/5/18-21, 国内
20. Dysregulated Akt signaling pathway in spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA), ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 佐橋健太郎, 中辻秀朗, 近藤直英, 藤内玄規, 祖父江元, 第 57 回日本神経学会学術大会, 2016/5/18-21, 国内.
21. The effect of exercise in a mouse model of spinal and bulbar muscular atrophy, 口演, 中辻秀朗, 勝野雅央, 近藤直英, 藤内玄規, 佐橋健太郎, 飯田円, 祖父江元. 第 57 回日本神経学会学術大会, 2016/5/18-21, 国内.
22. 球脊髄性筋萎縮症の中樞神経病態に対する標的治療, 口演, 佐橋健太郎, 勝野雅央, Gene Hung, 足立弘明, 近藤直英, 中辻秀朗, 藤内玄規, 飯田円, C. Frank Bennett, 祖父江元, 第 33 回日本神経治療学会総会, 2015/11/26-28, 国内
23. 球脊髄性筋萎縮症モデルにおけるタクロリムス誘導体の治療効果, ポスター, 藤内玄規, 足立弘明, 勝野雅央, 佐橋健太郎, 近藤直英, 中辻秀朗, 飯田円, 祖父江元, 第 33 回日本神経治療学会総会, 名古屋国際会議場, 2015/11/26-28, 国内
24. 球脊髄性筋萎縮症に対する PPAR γ agonist (pioglitazone) の効果, ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 中辻秀朗, 足立弘明, 近藤直英, 藤内玄規, 渡辺宏久, 祖父江元, 第 33 回日本神経治療学会総会, 2015/11/26-28, 国内.
25. Dysregulated nuclear factor- κ B (NF κ B) signaling in spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA), ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 中辻秀朗, 足立弘明, 近藤直英, 藤内玄規, 祖父江元, 第 38 回日本神経科学大会, 2015/7/28-31, 国内.
26. Silencing neuronal mutant AR suppresses neuropathogenesis in an SBMA mouse model, 口演, 佐橋健太郎, 勝野雅央, Gene Hung, 足立弘明, 近藤直英, 中辻秀朗, 藤内玄規, 飯田円, C. Frank Bennett, 祖父江元, 第 56 回日本神経学会学術大会, 2015/5/20-23, 国内
27. The effects of pioglitazone on spinal and bulbar muscular atrophy, ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 中辻秀朗, 足立弘明, 近藤直英, 宮崎雄, 藤内玄規, 渡辺宏久, 山本正彦, 岸田堅, 祖父江元, 第 56 回日本神経学会学術大会, 2015/5/20-23, 国内.
28. Expression and role of TFEB in spinal and bulbar muscular atrophy, ポスター, 藤内玄規, 足立弘明, 勝野雅央, 近藤直英, 宮崎雄, 飯田円, 中辻秀朗, 丁瑩, 渡辺宏久, 祖父江元, 第 56 回日本神経学会学術大会, 新潟コンベンションセンター, 2015/5/20-23, 国内
29. ピオグリタゾンの球脊髄性筋萎縮症に対する効果について, ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 中辻秀朗, 足立弘明, 近藤直英, 宮崎雄, 藤内玄規, 渡辺宏久, 山本正彦, 岸田堅, 祖父江元, 第 37 回日本神経科学大会, 2014/9/11-13, 国内.
30. アンチセンス核酸を用いた球脊髄性筋萎縮症の病態治療研究, 口演, 佐橋健太郎, 勝野雅央, Gene Hung, 足立弘明, 近藤直英, 飯田円, 中辻秀朗, 宮崎雄, 藤内玄規, C. Frank Bennett, 祖父江元, 第 55 回日本神経学会学術大会, 2014/5/21-24, 国内

31. Spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA)に対する PPAR gamma agonist (pioglitazone)の効果, ポスター, 飯田円, 勝野雅央, 中辻秀朗, 足立弘明, 近藤直英, 宮崎雄, 藤内玄規, 渡辺宏久, 祖父江元, 第 55 回日本神経学会学術大会, 2014/5/21-24, 国内.
32. Polyglutamine diseases and protein quality control. 口頭 Nukina N, International symposium "New Frontier of Molecular Neuropathology 2014" Akio Suzuki Memorial Hall (M&D Tower 2F) TMDU, Tokyo, Japan. ; 2014/03/16-17;国内
33. 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. ポスター 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;奈良(奈良県新公会堂、東大寺総合文化センター). 2014/06/11-13;国内
34. 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. ポスター 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, 日本薬学会第 134 年会;熊本(ホテル日航熊本 他) 2014/03/27-30;国内..
35. ポリグルタミン病とタンパク質の品質管理. 口頭 貫名信行, 順天堂大学大学院平成 25 年度老人性疾患病態治療研究センター研究成果発表会;東京(順天堂大学) ; 2014/03/18;国内..
36. オートファジーと神経変性. 口頭 貫名信行, 大阪大学蛋白質研究所セミナー「オートファジーと疾患」;吹田(大阪大学吹田キャンパス) 2014/02/20-21;国内.
37. ポリグルタミン病の治療戦略と蛋白質の品質管理. 口頭 貫名信行, 神経疾患治療研究会;京都(京都大学芝蘭会館) 2014/02/25;国内.
38. Singular localization of sodium channel $\beta 4$ subunit in unmyelinated fibres in the striatum. ポスター Miyazaki H, Oyama F, Inoue R, Kiyonari H, Kino Y, Kurosawa M, Ogiwara I, Yamakawa K, Shimogori T, Hattori N, Miura M, Nukina N, 第 38 回 日本神経科学大会;神戸コンベンションセンター (ポートアイランド) 2015/7/28-31;国内.
39. The pathomechanism of Huntington disease: factors related to its pathological cascades (ハンチントン病の分子病態). 口頭 Nukina N, 第 120 回日本解剖学会・第 92 回日本生理学会大会合同大会;神戸国際会議場 (神戸ポートアイランド) : 2015/03/21-23(23);国内.
40. NF-Y inactivation induces differential, cell type-specific neuropathology. 口頭 Yamanaka T., Nukina N. Brain Protein Aging and Dementia Control 1st International Symposium; Nagoya University, Nagoya, Japan 2015/10/09-10;国内.
41. Cell type-specific neuropathologies in NF-Y mutant mice. ポスター 山中智行, 戸崎麻子, 宮崎晴子, 黒澤大, 小池正人, 内山安男, Maity SN, 三澤日出巳, 服部信孝, 貫名信行. 第 38 回日本神経科学大会;神戸 (神戸国際会議場) 2015/7/28~31;国内.
42. ポリグルタミン病病態研究からわかってきたこと. 口頭 貫名信行, 第 5 回メトロポリタン脳の老化・認知症フォーラム;東京医大病院 2015/12/1;国内.
43. ハンチントン病: その病態とタンパク質の品質管理. 口頭 貫名信行, 第 9 回パーキンソン病・運動障害疾患コンgres;品川プリンスホテル 2015/10/15;国内.
44. 病態脳科学@京都. 口頭 貫名信行, 第 1 回 Kyoto Neurology Forum; 2015/9/5 国内
45. 大脳基底核疾患の病態脳科学—やってきた道、向かう道. 口頭 貫名信行, 第 17 回東京脳・神経セミナー;帝京大学 2015/2/9;国内.

46. ポリグルタミン病凝集体形成に対するオートファジー系の影響. 口頭貫名信行, 文部科学省私立大学戦略的研究基盤形成支援事業: 高次神経機能障害の発症メカニズム解明と新規治療法の開発; 同志社大学京田辺キャンパス 2015/3/14; 国内
47. 大脳基底核疾患研究の病態脳科学的展開. 口頭 貫名信行, 第57回日本神経学会学術大会(梅林賞受賞講演); 神戸コンベンションセンター 2016/5/19; 国内.
48. TBK1 は p62 のリン酸化を介してマイトファジーを制御する. 貫名信行, 私大戦略公開シンポ 同志社大学医心館 2016/3/5; 国内.
49. Search for target genes of transcriptional regulation by dentatorubral-pallidoluysian atrophy protein (DRPLAp) that acts as transcriptional co-regulator. 口頭、Keiko Hatano, Hidetoshi Date, Hiroyuki Ishiura, Masaki Tanaka, Jun Mitsui, Jun Goto, Jun Yoshimura, Koichiro Doi, Shinichi Morishita, Shoji Tsuji. International Conference on Human Genetics, 2016/4/4、国内 (国際学会)。
50. 歯状核赤核・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. ポスター発表、波多野敬子, 伊達英俊, 石浦浩之, 三井純, 田中真生, 後藤順, 吉村淳, 土井晃一郎, 森下真一, 辻省次. 第56回日本神経学会学術大会 2015年5月、国内
51. Analysis of transcriptional regulation by Dentatorubral-Pallidoluysian Atrophy protein (DRPLAp) that acts as transcriptional co-regulator. ポスター発表、Keiko Hatano, Hidetoshi Date, Hiroyuki Ishiura, Jun Mitsui, Masaki Tanaka, Jun Goto, Jun Yoshimura, Koichiro Doi, Shinichi Morishita, Shoji Tsuji. Annual meeting of American Society of Human Genetics, 2015年10月、国外
52. 「脊髄小脳失調症 1 型における DNA 損傷修復異常のコアネットワーク解析」口演、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55回日本神経学会学術大会、福岡国際会議場 (福岡県福岡市)、発表日 2014/05/23、国内
53. 「TERA/VCP/p97 の DNA 修復機能不全は複数の神経変性疾患に関与する」ポスター、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55回日本神経学会学術大会、福岡国際会議場 (福岡県福岡市)、発表日 2014/05/23、国内
54. 「脊髄小脳失調症 1 型における DNA 損傷修復異常のコアネットワーク解析」口演、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55回日本神経病理学会総会学術研究会、学術総合センター (東京)、発表日 2014/06/06、国内
55. 「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」口演、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55回日本神経病理学会総会学術研究会、学術総合センター (東京)、発表日 2014/06/06、国内
56. 「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」(ポスター) 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、パシフィコ横浜 (横浜市)、発表日 2014/09/12、国内

57. 「情報科学を用いた神経変性疾患の病態解明」(ポスター) 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、パシフィコ横浜 (横浜市)、発表日 2014/09/13、国内
58. “DNA damage repair and neurodegenerative diseases” (Oral)、Hitoshi Okazawa, the 37th Annual Meeting of the Molecular Biology Society of Japan, Symposium for Regeneration of Genome, Pacifico Yokohama (Yokohama), 発表日 2014/11/25、国内
59. 「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」ポスター、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、パシフィコ横浜 (横浜市)、発表日 2014/11/26、国内
60. 「iPS 細胞由来ヒト神経細胞を用いた SCA1 の病態研究」口演、岡澤 均、大谷 彰子、平成 26 年度 研究報告会・運動失調症の病態解明班、JA 共済ビル カンファレンスホール(東京)、発表日 2015/01/15、国内
61. 「ヒト血液、髄液を用いた SCA1 のバイオマーカー探索」口演、岡澤 均、田川 一彦 平成 26 年度 研究報告会・運動失調症の医療基盤に関する調査研究班、JA 共済ビル カンファレンスホール(東京)、発表日 2015/01/15、国内
62. “HMGB1 gene therapy ameliorates phenotype of mutant ataxin-1 knock-in mice” ポスター、伊藤 日加瑠、藤田 慶大、田川 一彦、陳 西貴、本間 秀典、笹邊 俊和、清水 潤、清水 重臣、村松 慎一、岡澤 均、第 56 回日本神経学会学術大会、朱鷺メッセ (新潟コンベンションセンター) /ホテル 日航新潟 (新潟県新潟市)、発表日 2015/05/21、国内
63. “Analysis of molecular mechanism and development of therapeutic methods in spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1)” 口演、Hikaru Ito, Kyota Fujita, Xigui Chen, Hitoshi Okazawa、第 57 回日本神経学会学術大会、神戸国際展示場 (神戸市)、発表日 2016/05/18、国内
64. 「SCA に対する新規遺伝子治療法の開発」口演、岡澤 均、第 57 回日本神経学会学術大会、神戸ポートピアホテル (神戸市)、発表日 2016/05/20、国内
65. “The hnRNP-Htt axis regulates necrotic cell death induced by transcriptional repression through impaired RNA splicing” ポスター、Ying Mao, Takuya Tamura, Yoshie Yuki, Daisu Abe, Yoshinori Tamada, Seiya Imoto, Hikari Tanaka, Hidenori Homma, Kazuhiko Tagawa, Satoru Miyano, Hitoshi Okazawa、第 39 回日本神経科学大会、パシフィコ横浜 (横浜市)、発表日 2016/7/20、国内
66. “Gene therapy to conquer spinocerebellar ataxia” 口演、Hitoshi Okazawa、第 22 回日本遺伝子細胞治療学会 (JSGCT2016)、虎の門ヒルズフォーラム (東京)、発表日 2016/07/30、国内
67. 「変性型認知症の分子メカニズムの共通性と特異性」口演、岡澤 均、第 35 回日本認知症学会学術集会、東京国際フォーラム (東京)、発表日 2016/12/01、国内
68. Therapeutic strategy for brain disorders as systemic diseases (口演)、和田圭司、第 58 回日本神経化学会大会、大宮、2015 年 9 月 11 日
69. DRPLA モデルマウスに対するアンチセンスオリゴヌクレオチドによる治療の試み. ポスター発表. 藤田 菜摘, 加藤 泰介, 佐藤 俊哉, 辻 省次, 西澤 正豊, 小野寺 理. 日本神経科学大会. 神戸国際展示場. 2015 年 7 月. 国内

70. Efficient Gene Transfer into the Marmoset Central Nervous System Using AAV9 Vectors, ポスター, 松崎 泰教、今野 歩、向井 亮、本多 文昭、平戸 政史、好本 裕平、平井 宏和, 第6回日本マーモセット研究会, 2016/12/12, 国内.
71. Generation of a marmoset model of spinocerebellar ataxia type 3 via AAV9 vector-mediated gene transfer, ポスター, Konno A, Matsuzaki Y, Hirai H, Neuroscience 2016, 11/13/2016, 国外.
72. Progressive impairment of metabotropic glutamate receptor(mGluR) mediated signaling and cerebellar synaptic plasticity in spinocerebellar ataxia type 1(SCA1) model mice, ポスター, Hosoi N, Shuvaev AN, Hirai H, Neuroscience 2016, 11/13/2016, 国外.
73. Generation of animal models of spinocerebellar ataxia via AAV9 vector-mediated gene transfer, ポスター, Konno A, Matsuzaki Y, Hirai H, 第22回日本遺伝子細胞治療学会, 7/29/2016, 国内.
74. Development of viral vectors labeling a specific cell population in non-human primates and their application to generation of a neurodegenerative disease model, 口頭, Hirai H, 第39回日本神経科学大会, 7/22/2016, 国内.
75. Reversible conversion of the neuron-specific enolase promoter activity from neuron to astrocyte induced by neuroinflammation after brain injury, ポスター, Sawada Y, Konno A, Nagaoka J, Hirai H, 第39回日本神経科学大会, 7/21/2016, 国内.
76. Impaired synaptic plasticity at cerebellar parallel fiber-Purkinje cell synapses in AAV vector-based mouse model of spinocerebellar ataxia type 3, ポスター, Watanabe M, Konno A, Hirai H, 第39回日本神経科学大会, 7/22/2016, 国内.
77. Progressive impairment of cerebellar synaptic plasticity in spinocerebellar ataxia type 1, ポスター, Hosoi N, Shuvaev AN, Hirai H, 第39回日本神経科学大会, 7/22/2016, 国内.
78. 運動の記憶を形成する細胞内シグナルー脊髄小脳変性症マウスを用いた解析と治療の可能性ー, 口頭, 平井宏和、シュワエフ アントン、細井延武, 第46回日本神経精神薬理学会年会, 7/2/2016, 国外 (韓国ソウル) .
79. 脊髄小脳変性症1型モデルマウスにおける短期・長期シナプス可塑性と Ca²⁺シグナルの進行性異常, ポスター, 細井延武、シュワエフ アントン、平井宏和, 第93回日本生理学会大会, 3/23/2016, 国内.
80. AAV9による遺伝子導入を介した脊髄小脳失調症モデル動物の作出, ポスター, 今野 歩、松崎泰教、平井宏和, 第93回日本生理学会大会, 3/23/2016, 国内.
81. Inflammation-induced switch of the neuron-specific enolase promoter activity from Purkinje neuron to Bergmann glia, ポスター, Sawada Y, Konno A, Ohtani T, Takahashi N, Matsuzaki Y, Kishi S, Hirai H, 第6回国際放射線神経生物学会大会, 2/13/2016, 国内.
82. AAV9 vector - mediated production of animal models of spinocerebellar ataxia. ポスター, Konno A, Matsuzaki Y, Hirai H, 第6回国際放射線神経生物学会大会, 2/13/2016, 国内.
83. 脊髄小脳変性症1型(SCA1)モデルマウスにおける小脳 mGluR シグナリングの進行性異常, ポスター, 細井延武, 平井 宏和, 第38回日本神経科学大会, 7/30/2015, 国内.
84. AAV9による遺伝子導入を介した脊髄小脳失調症3型モデルマーモセットの作出, ポスター, 今野歩, 松崎 泰教, 篠原 洋一郎, 平井 宏和, 第38回日本神経科学大会, 7/28/2015, 国内.
85. Gene and stem cell therapies against polyglutamine diseases, 口頭, 平井 宏和, 第56回日本神経学会学術大会, 5/20/2015, 国内.

86. Disruption of metabotropic glutamate receptor signaling in Purkinje cells expressing a mutant SCA1 gene, ポスター, Shuvaev AN, Hosoi N, Hirai H, 第5回国際放射線神経生物学会大会, 2/21/2015, 国内.
87. Producing animal models of spinocerebellar ataxia type 3 via a viral vector-mediated gene delivery, ポスター, Konno A, Matsuzaki Y, Hirai H, 第5回国際放射線神経生物学会大会, 2/21/2015, 国内.
88. Progressive impairment of mGluR-mediated synaptic transmission in SCA1 model mice, ポスター, Hosoi N, Hirai H, 第5回国際放射線神経生物学会大会, 2/21/2015, 国内.
89. Intrathecal injection of mesenchymal stem cells ameliorates cerebellar pathology of spinocerebellar ataxia type 1 mice, ポスター, Matsuura S, Nakamura K, Hirai H, 第5回国際放射線神経生物学会大会, 2/21/2015, 国内.
90. Mesenchymal stem cell-conditioned medium alleviates the peripheral pathology in spinocerebellar ataxia type 1-knockin mice, ポスター, Suto N, Nakamura K, Hirai H, 第5回国際放射線神経生物学会大会, 2/21/2015, 国内.
91. 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, ポスター, 今野歩, 平井宏和, 第37回日本神経科学大会, 9/13/2014, 国内.
92. Abnormalities of metabotropic glutamate receptor (MGLUR)-mediated signaling at cerebellar parallel fiber-purkinje cell synapses in spinocerebellar ataxia type 1(SCA1) model mice, ポスター, Hosoi N, Hirai H, 9th Federation of European Neuroscience Societies, 7/10/2014, 国外.
93. Molecular mechanisms and potential therapies of the spinocerebellar ataxia and the future perspective of the clinical application, 口頭, Hirai H, International congress on Neuroscience 6/20/2014, 国外.
94. A Novel ALS/SCA Crossroad Mutation Asidan, 招待講演, Yamashita T, Ikeda Y and Abe K, 第58回日本神経化学大会, 2015/9/11, 国内.
95. Clinical features and Pathogenesis of Asidan in Japan, シンポジウム, Abe K, International Asidan Symposium on Asida River/Japan, 2016/7/1, 国内.
96. Discovery of Asidan and clinical characteristics, 特別講演, Abe K, International Asidan Symposium on Asida River/Japan, 2016/7/1, 国内.
97. Assessment of swallowing in Asidan patients with novel methods, 口頭, Yamashita T and Abe K, International Asidan Symposium on Asida River/Japan, 2016/7/2, 国内.
98. Acoustic impairment is a distinguishable clinical feature of Asidan, 口頭, Ohta K and Abe K, International Asidan Symposium on Asida River/Japan, 2016/7/2, 国内.
99. Pathology and pathogenesis of Asidan/SCA36, 口頭, Yoshio Ikeda, International Asidan symposium on Asida River (Fukuyama, Japan), 2016. 7. 1-2, 国内.
100. 脊髄小脳失調症6型(SCA6)症例に対するリハビリテーション介入の効果, ポスター, 菊地 豊, 美原 盤, 河島則天, 塚越設貴, 池田佳生. 第57回日本神経学会学術大会(神戸), 2016. 5. 18-21, 国内.
101. 脊髄小脳変性症と多系統萎縮症の診断・治療・ケア, 口頭, 池田佳生, 第33回日本神経治療学会総会メディカルスタッフ教育講演(名古屋), 2015. 11. 28, 国内.

102. CCG·CGG interruptions within CTG·CAG expansion mutation increase disease penetrance in SCA8, ポスター, Barbara Perez, Yoshio Ikeda, T. Ashizawa, J.W. Day, S. H. Subramony, Laura Ranum. The **65th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics**. (Baltimore, U.S.A.), October 6-10, 2015, 国外.
103. An overview of non-coding microsatellite repeat expansion disorders, 口頭, 池田佳生, 第 58 回日本神経化学会大会 (大宮), 2015.9.11, 国内.
104. Clinical characterization and molecular pathogenesis of SCA36, 口頭, Yoshio Ikeda, 8th International Meeting on Unstable Microsatellites and Human Disease (UMHD8). (Guanacaste, Costa Rica), 2015.1.19, 国外.
105. 新しい ALS/SCA crossroad mutation Asidan の臨床的特徴, 口頭, 池田佳生, 第 23 回日本神経学会 中国四国地区生涯教育講演会 (岡山), 2014.6.28, 国内.
106. 成人発症する脊髄小脳変性症の鑑別診断と治療, 口頭, 池田佳生, 第 55 回日本神経学会学術大会 教育講演 (福岡), 2014.5.23, 国内.
107. “Parkinsonism in SCAs”, 口頭, Tohru Matsuura, 高松, 13th International Parkinson’s Disease Symposium in Takamatsu (iPDST), 2014/2/21-23, 国内.
108. 「筋強直性ジストロフィーの分子病態～治療」, 口頭 (教育講演), 松浦 徹, 大阪, 第 6 回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー, 2015/1/10, 国内.
109. “RNA disease mechanism in DM1 and SCA10 brain”, 口頭 (シンポジウム), Tohru Matsuura, 神戸, 第 38 回日本神経科学大会 2015/7/29, 国内.
110. “A Collaborated Study of Fragile X syndrome and its related disorders for promoting clinical research in Japan”, ポスター, Kaori Adachi, Yuji Nakayama, Kazuhiro Ishii, Tohru Matsuura, Yu-ichi Goto, Eiji Nanba, Strasbourg, France, 17th International Workshop of Fragile X and other Early-Onset Cognitive Disorders, 2015/9/27~30, 国外.
111. “Novel compound heterozygous mutations of SPG11 gene in sporadic spastic paraplegia with thin corpus callosum”, ポスター, Shimazaki H, Matsuura T, 京都, The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/3-7, 国内.
112. “A Collaborated Study of Fragile X syndrome and Fragile-X-Associated Tremor/ataxia Syndrome (FXTAS) for promoting clinical research in Japan”, ポスター, Kaori Adachi, Tohru Matsuura, Kazuhiro Ishii, Yuji Nakayama, Yu-ichi Goto, Eiji Nanba, 京都, The 13th International Congress of Human Genetics, 2016/4/3-7, 国内.
113. “Inhibition of nuclear-cytoplasmic trafficking of Drb1/RBM45 induces toxic cytoplasmic aggregates”, 口頭, Mashiko T, Sakashita E, Kasashima K, Tominaga K, Kuroiwa K, Matsuura T, Endo H, 京都, The 21st Annual Meeting of the RNA Society, 2016/6/28-7/2, 国内.
114. “A Collaborated Study of Fragile X syndrome and its related disorders for promoting clinical research in Japan”, ポスター, Kaori Adachi, Yuji Nakayama, Kazuhiro Ishii, Tohru Matsuura, Yu-ichi Goto, Eiji Nanba, San Antonio, TX, USA, The 15th International Fragile X Conference, 2016/7/20-24, 国外.
115. MSA とオートファジー, 口頭, 若林孝一, 日本神経学会総会, 2014.5.21, 国内.
116. 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, 口頭, 森文秋, 豊島靖子, 丹治邦和, 柿田明美, 高橋均, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2014.6.5, 国内.

117. 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, 口頭, 若林孝一, 森文秋, 柿田明美, 高橋均, 内海潤, 佐々木秀直, 日本神経病理学会, 2014.6.5, 国内.
118. Schwann 細胞にリン酸化□シヌクレインの蓄積を認めた多系統萎縮症の 1 剖検例, ポスター, 中村桂子, 森文秋, 今智矢, 丹治邦和, 三木康生, 富山誠彦, 黒滝日出一, 山田正仁, 柿田明美, 高橋均, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2015.6.4, 国内.
119. ポリグルタミン病ならびに核内封入体病における G タンパク質共役受容体 GPR26 の局在, 口頭, 森文秋, 丹治邦和, 三木康生, 豊島靖子, 吉田眞理, 柿田明美, 高橋均, 内海潤, 佐々木秀直, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2015.6.5, 国内.
120. Neuron derived orphan receptor-1 はシヌクレイノパチーの封入体に局在する, 口頭, 今智矢, 三木康生, 丹治邦和, 森文秋, 富山誠彦, 豊島靖子, 柿田明美, 高橋均, 内海潤, 佐々木秀直, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2015.6.5, 国内.
121. オートファジー関連タンパク質 (ULK1, ULK2, VPS34, AMBRA1) はレビー小体の形成過程に関与している, 口頭, 三木康生, 丹治邦和, 森文秋, 柿田明美, 高橋均, 内海潤, 佐々木秀直, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2015.6.5, 国内.
122. 多系統萎縮症の軟膜下および脳室周囲アストロサイトにおけるリン酸化□シヌクレインの蓄積, ポスター, 中村桂子, 森文秋, 今智矢, 丹治邦和, 三木康生, 富山誠彦, 黒滝日出一, 豊島靖子, 柿田明美, 高橋均, 山田正仁, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
123. 多系統萎縮症におけるオートファジー上流分子の異常, 口頭, 三木康生, 丹治邦和, 森文秋, 内海潤, 佐々木秀直, 柿田明美, 高橋均, 若林孝一, 日本神経病理学会, 2016.6.2, 国内.
124. Parkinson's disease-linked mutation in DNAJC13 causes specific trafficking defect in endosomal pathway. (ポスター), Hasegawa T., Yoshida S., Suzuki M., Sugeno N., Kobayashi J., Ezura M., Kikuchi A., Baba T., Takeda A., Mochizuki H., Nagai Y., and Aoki M. ウィーン (オーストリア), 13th International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases (AD/PD2017), 2017/3/30, 国外.
125. ESCRT-0 dysfunction compromises autophagic degradation of protein aggregates and facilitates ER stress-mediated neurodegeneration via apoptotic and necroptotic pathways. (ポスター), Hasegawa T., Oshima R., Tamai K., Takeda A., Tanaka N., Aoki M., The 20th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, ベルリン (ドイツ), 2016/06/21, 国外.
126. Forebrain-specific knockout of ESCRT-0/Hrs disrupts protein quality control and facilitates ER stress-mediated neurodegeneration via apoptotic and necroptotic pathways. (ポスター), Oshima R., Hasegawa T., Tamai K., Takeda A., Tanaka N., Aoki M., The 5th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress, マニラ (フィリピン), 2016/03/13, 国外.
127. Knockdown of ESCRT-0 disrupts protein quality control and promotes ER stress-mediated neuronal cell death. (ポスター), Hasegawa T., Oshima R., Tamai K., Takeda A., Tanaka N., Aoki M. Neuroscience2015 Society for Neuroscience Annual Meeting, シカゴ (米国), 2015/10/18, 国外.
128. CSF derived exosomal microRNA profile in patients with Parkinson's disease. (ポスター), Hasegawa T., Sugeno N., Kikuchi A., Oshima R., Yoshida S., Takeda A., Aoki M. The 19th

- International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, サンディエゴ (米国), 2015/06/17, 国外.
129. Functional ESCRT machinery is required for the clearance of aggregate-prone proteins associated with neurodegenerative diseases. (ポスター), Hasegawa T., Oshima R., Takeda A., Tanaka N., Aoki M., The 4th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress, パタヤ (タイ), 2014/11/28, 国外.
130. VPS35 dysfunction impairs lysosomal degradation of alpha-synuclein and exacerbates neurotoxicity in a drosophila model of Parkinson's disease. (ポスター) Hasegawa T., Miura E., Konno M., Suzuki M., Sugeno N., Fujikake N., Geisler S., Tabuchi M., Oshima R., Kikuchi A., Baba T., Wada K., Nagai Y., Takeda A., and Aoki M., The 18th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, ストックホルム (スウェーデン), 2014/06/09, 国外.
131. CSF derived exosomal microRNA profile in patients with Parkinson's disease. (口演) Hasegawa T., Sugeno N., Kikuchi A., Oshima R., Yoshida S., Takeda A., Aoki M., 第56回日本神経学会学術大会, 新潟, 2015/5/23, 国内
132. 鉄代謝の解明に向けて～新たな創薬のターゲット～, 口頭, 宮嶋裕明, 日本神経治療学会, 2015/11/27, 国内.
133. Molecular epidemiology of HSPs in Japan, 口頭, Koh K, Ishiura H, Ichinose Y, Mitsui J, Tsuji S, Takiyama Y, JASPAC. 第57回日本神経学会学術大会, 2016/5/19, 国内
134. Two families of spastic paraplegia caused by *ALDH18A1* mutations, 口頭, Koh K, Ishiura H, Beppu M, Shimazaki H, Ichinose Y, Mitsui J, Kuwabara S, Tsuji S, Takiyama Y, JASPAC .57th Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology, 2016/5/21, 国内
135. Clinical characteristics and detailed haplotype analysis of patients with SCA36 in Japan, ポスター, Koh K, Ishiura H, Ichikawa Y, Matsukawa T, Goto J, Mitsui J, Takahashi Y, Kawabe M, Doi K, Yoshimura J, Morishita S, Namekawa M, Ogawa T, Sunada Y, Itoh T, Inoue T, Kurizaki H, Hasegawa K, Tsuji S, Takiyama Y, . ASHG 2016 Annual Meeting 2016/10/19 国外
136. A search for novel causative gene for hereditary spastic paraplegia, 口頭, Ishiura H, Mitsui J, Shimazaki H, Koh K, Ichinose Y, Takahashi Y, Goto J, Yoshimura J, Doi K, Morishita S, Sasaki H, Takiyama Y, Tsuji S, Japan Spastic Paraplegia Research Consortium, Japan Multiple System atrophy Research Consortium, Japanese Consortium For Amyotrophic Lateral Sclerosis Research, 56th Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology, 2016/5/20, 国内
137. 痙性失調症を呈した新規 PNPLA6 変異の一卵性双生児、口頭、高 紀信、星野恭子、泉 鉉吉、石浦 浩之、辻 省次、瀧山嘉久、Japan Spastic Paraplegia Research Consortium, 第56回日本神経学会学術大会、2015/5/21, 国内
138. Novel mutation of PLA2G6 in 6 year-old homozygote twins with INAD (infantile neuroaxonal dystrophy)、口頭、Hoshino K, Izumi G, Koh K, Takiyama Y, JASPAC, . 第57回日本小児神経学会学術集会、2015/5/30, 国内
139. 遺伝性痙性対麻痺の最新情報、口頭、瀧山嘉久. 第55回日本神経学会総会学術大会シンポジウム、2014/5/21, 国内

140. 遺伝性痙性対麻痺の概要と ITB 療法、口頭、瀧山嘉久。第 55 回日本神経学会総会学術大会セミナー、2014/5/21, 国内
141. エクソーム解析で見出された本邦 SCA5 一家系の臨床・分子遺伝学的検討、口頭、高 紀信、王 穎、山城亘央、三輪道然、新藤和雅、秋山 巖、瀧山嘉久、第 55 回日本神経学会総会学術大会、2014/5/21, 国内
142. Boucher-Neuhauser 症候群の新規 PNPLA6 遺伝子変異、口頭、高 紀信、小林史和、三輪道然、新藤和雅、磯崎英治、石浦浩之、辻 省次、瀧山嘉久、日本人類遺伝学会第 55 回大会、2014/11/5, 国内
143. パーキンソン病ではひとまとまりの単位として処理できる時間の限界が短縮する、ポスター、徳重真一、寺尾安生、松田俊一、佐々木拓也、弓削田晃弘、寺田さとみ、濱田雅、辻省次、宇川義一、第 9 回パーキンソン病・運動障害疾患カンファレンス、2015/10/16、国内
144. パーキンソン病患者における時間的統合の限界、ポスター、徳重真一、寺尾安生、松田俊一、佐々木拓也、弓削田晃弘、寺田さとみ、濱田雅、辻省次、宇川義一、第 45 回日本臨床神経生理学会学術大会、2015/11/6, 国内
145. The 3-second rule in Parkinson's disease: A synchronized tapping study, ポスター、Tokushige S, Terao Y, Matsuda S, Furubayashi T, Sasaki T, Inomata-Terada S, Yugeta A, Hamada M, Tsuji S, Ugawa Y. 5th Asian and Oceanian Parkinson's Disease and Movement Disorders Congress, 2016/03/12, 国外
146. Impaired reproduction of time length shorter than four seconds in Parkinson's disease, ポスター, Shin-ichi Tokushige, Yasuo Terao, Naohiko Togashi, Takuya Sasaki, Satomi Inomata-Terada, Masashi Hamada, Yoshikazu Ugawa, Time in Tokyo 2016, 2016/10/11, 国内
147. パーキンソン病患者の時間認知に関する検討, ポスター, 徳重真一, 寺尾安生, 松田俊一, 古林俊晃, 宇川義一, こころの時間学 領域会議, 2016/12/21, 国内
148. 小脳の時間保持能力: タッピング課題を用いた時間的統合の評価、口頭、宇川義一、徳重真一、寺尾安生、松本英之、松田俊一、古林俊晃、花島律子、石川欽也、他田正義、矢部一郎、武田篤、田中洋康、島中めぐみ、榎本博之、小林俊輔、辻省次、運動失調班会議、2017/01/19, 国内。
149. Neural mechanism of temporal prediction in the primate brain, 口頭, Masaki Tanaka, Universidad Nacional Autonoma de Mexico, Queretaro, Mexico, 2017.3.31. 国外。
150. Subcortical mechanism of self-timing, 口頭, Masaki Tanaka, The 12th International Basal Ganglia Society Meeting (IBAGS2017), Mérida, Mexico, 2017.3.27. 国外。
151. 眼球運動で探る小脳の高次機能, 口頭, 田中真樹, 第 46 回日本臨床神経生理学会, 郡山, 2016.10.28. 国内。
152. Roles of subcortical climbing activity in self-timing, 口頭, Masaki Tanaka, International Symposium on the Science of Mental Time, Campus Innovation Center Tokyo, 東京, 2015.9.12. 国内。
153. Neuronal mechanism of temporal prediction in the cerebellum, 口頭, Masaki Tanaka, 第 38 回日本神経科学大会シンポジウム, 神戸国際会議場, 神戸, 2015.7.28. 国内。
154. Temporal information processing in the primate brain, 口頭, Masaki Tanaka, McGovern Institute Neuroscience Seminar. McGovern Institute for Brain Research, MIT, Boston, MA, USA, 2015.4.30. 国外。

155. Transformation of temporally-specific cerebellar signals through thalamocortical pathways, 口頭, Masaki Tanaka, Janelia Conference on Thalamus and Corticothalamic Interactions, HHMI Janelia Research Campus, Ashburn, VA, USA, 2015.4.27. 国外.
156. Role of the cerebellum in temporal prediction, 口頭, Masaki Tanaka, LSR Seminar, Laboratory for Sensorimotor Research, NEI/NIH, Bethesda, MD, USA, 2015.4.24. 国外.
157. Neural mechanisms of temporal monitoring and prediction, 口頭, 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, 東京医科歯科大, 東京, 2014.12.13. 国内.
158. “Dissociation and evaluation of outputs from predictive and feedback controllers for tracking movements in normal subjects and patients with neurological disorders” Takei S, *Advances in Neuroinformatics (AINI) 2016 @ RIKEN BSI*, 2016/5/29, 国内・国際.
159. “Development and clinical application of a novel system to make quantitative evaluation of motor function using wrist movement”, Lee J, Takei S, *IGAKUKEN Summit for Japan and Korea Science Leaders 2016*, Auditorium at IGAKUKEN, 2016/7/1, 国内・国際.
160. “Intrinsic movement representation in the cerebrocerebellum”, Ishikawa T, Hoffman DS, Takei S, 第46回北米神経科学学会@米国サンディエゴ, 2016/11/15, 国外.
161. “The cerebrocerebellum contains a forward model to control voluntary arm movement”, Ishikawa T, Takei S, *The 1st International Symposium on Embodied-Brain Systems Science @ 東大本郷キャンパス・伊藤謝恩ホール*, 2016/5/15, 国内.
162. “Analysis of motor function of arm movements on Kinect v2”, Honda T, Yoshida H, Lee J, Takei S, *Advances in Neuroinformatics (AINI) 2016 @ RIKEN BSI*, 2016/5/28.
163. 「小脳皮質・小脳核における感覚入力と身体表現」, 石川享宏, 笥 慎治, 第15回ジストニア研究会@学士会館, 2017/1/22, 国内.
164. “Analysis for the muscle control strategy of a wrist with the EMG-driven musculoskeletal model”, Min K, Lee J, Takei S, *Neuro2016(the 39th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society)*, パシフィコ横浜, 2016/7/21, 国内.
165. “Coordinate transformation from the extrinsic to muscle-like frame in human sensorimotor cortex during wrist movements”, Fujiwara Y, Yasuda W, Lee J, Ishikawa T, Takei S, Izawa J, *Neuro2016(the 39th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society)*, @パシフィコ横浜, 2016/7/22, 国内.
166. “Evaluation of motor symptoms of patients with neurological disorders based on the microsteps phenomenon during visually-guided wrist tracking movements”, Lee J, Orimo S, Matsumoto Y, Morimoto T, Okada Y, Takei S, *Neuro2016(the 39th Annual Meeting of the Japan Neuroscience Society)*, @パシフィコ横浜, 2016/7/22, 国内.
167. “Development of a System for Quantitative Evaluation of Motor Function Using Kinect v2 Sensor”, Yoshida H, Honda T, Lee J, Yano S, Takei S and Kondo T, *HMS2016*, @Nagoya, 2016/11/29, 国内・国際.
168. Intercellular transmission of molecular chaperones via exosomes contributes to maintenance of organismal protein homeostasis. ポスター, Takeuchi T, Suzuki M, Fujikake N, Popiel HA, Kikuchi H, Sakai S, Futaki S, Wada K, Nagai Y. 2016 CSH Asia meeting: Biology & Function of Extracellular Vesicles: Exosomes, Microvesicles & Beyond. 2016/12/12-16, 国外.

169. ショウジョウバエモデルを用いた神経変性疾患研究. 口演, 永井義隆. 第 57 回日本神経学会学術大会. 2016/5/18-21, 国内.
170. SCA3 マーモセットモデルの作出. 口演, 富岡郁夫, 石橋英俊, 本橋秀之, 高山修, 皆川栄子, 齊藤祐子, 皆川栄子, ポピエル明子, プエンテスサンドラ, 山本和弘, 野口悟, 藤田尚子, 尾張健介, 中谷輝美, 西野一三, 和田圭司, 高坂新一, 永井義隆, 関和彦. 第 57 回日本神経学会学術大会. 2016/5/18-21, 国内.
171. Non-cell autonomous therapeutic effects on polyQ disease models by exosomal chaperone transmission. 口演, 武内敏秀, 鈴木マリ, 藤掛伸宏, ポピエル明子, 菊地寿枝, 二木史朗, 和田圭司, 永井義隆. 第 57 回日本神経学会学術大会. 2016/5/18-21, 国内.
172. QAI1, a polyglutamine protein oligomerization inhibitor, exerts disease-modifying therapeutic effect. 口演, 皆川栄子, ポピエルヘレナ明子, 他田正義, 高橋俊昭, 山根宏志, 斉藤勇二, 鈴木マリ, 岡本佑馬, 渡瀬啓, 足立弘明, 勝野雅央, 祖父江元, 戸田達史, 和田圭司, 小野寺理, 永井義隆. 第 57 回日本神経学会学術大会. 2016/5/18-21, 国内.
173. Screening for polyglutamine aggregation inhibitors that suppress neurodegeneration in fly models. 口演, 斉藤勇二, 岡本佑馬, ポピエル明子, 藤掛伸宏, 戸田達史, 和田圭司, 永井義隆. 第 57 回日本神経学会学術大会. 2016/5/18-21, 国内.
174. エクソソームを介した分子シャペロンの細胞間伝播によりポリグルタミン病モデルショウジョウバエに対して細胞非自律的な治療効果を発揮する. 口演, 永井義隆. 第 68 回日本細胞生物学会. 2016/6/15-17, 国内.
175. Hsp70 の機能欠損体が示す細胞非自律的な変性抑制効果. 口演, 武内敏秀, 鈴木マリ, 坂井聖子, 二木史朗, 和田圭司, 永井義隆. 第 8 回日本 RNAi 研究会/第 3 回日本細胞外小胞学会. 2016/8/31-9/2, 国内.
176. 神経変性疾患における血中エクソソームを利用したバイオマーカーの探索. ポスター, 金井雅裕, 武内敏秀, 鈴木マリ, 藤田寛美, 植田幸嗣, 永井義隆. 第 8 回日本 RNAi 研究会/第 3 回日本細胞外小胞学会. 2016/8/31-9/2, 国内.
177. シャペロンのエクソソーム分泌による細胞非自律的プロテオスタシス調節機構. 口演, 武内敏秀, 永井義隆. 第 89 回日本生化学会. 2016/9/25-27, 国内.
178. 異常タンパク質の凝集・蓄積と神経変性疾患. 口演, 永井義隆. 第 25 回日本神経学会近畿地区生涯教育講演会. 2017/3/5, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 神経治療の医療と研究開発-国立精神・神経医療研究センターと国立病院機構の取り組み 特別セッション, 水澤英洋, 第 34 回日本神経治療学会総会, 2016/11/5, 国内.
2. 日本における脳と心の研究の動向, 水澤英洋, 精神・神経疾患の克服を目指して, 水澤英洋, 第 46 回日本神経精神薬理学会年会, ソウル COEX, 2016/7/2, 国外.
3. 「神経変性疾患研究の新たな展開と将来展望」、口演、岡澤 均、京都大学 iPS 細胞研究所セミナー、京都大学 iPS 細胞研究所（京都府京都市）、2015/07/15、国内

4. 「神経変性疾患研究の新たな展開と将来展望」口演、岡澤 均、千里ライフサイエンス振興財団 新適塾「脳はおもしろい」第 10 回セミナー、千里ライフサイエンスセンター（大阪府豊中市）、2015/09/28、国内
5. 「SCA1 の治療開発に向けての取り組み」口演、岡澤 均、神経内科特別講演会 神経変性疾患克服に向けた最先端治療、北海道大学（札幌市）、2016/09/02、国内
6. 「真の変性疾患治療ターゲットをオミックス統合から捉える」口演、岡澤 均、公益財団法人 千里ライフサイエンス振興財団 新適塾「難病への挑戦」第 27 回、千里ライフサイエンスセンタービル（大阪府豊中市）2016/09/08、国内
7. 脊髄小脳失調症の治療について、今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学「小中学生のための医学研究者体験教室」，2016/8/4，国内.
8. 小脳が司る運動学習とその異常について，今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学 世界脳週間 2016「脳大学」，2016/4/29，国内.
9. 脊髄小脳失調症モデルマウスの作成について，今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学「小中学生のための医学研究者体験教室」，2015/8/17，国内.
10. 小脳が司る運動学習の体験について，今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学 世界脳週間 2015「脳大学」，2015/4/29，国内.
11. 脊髄小脳失調症の症状と治療について，今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学「小中学生のための医学研究者体験教室」，2014/8/19，国内.
12. 小脳の生理機能と疾患について，今野歩，細井 延武，平井 宏和，群馬大学公開講座「世界脳週間 2014」，2014/7/19，国内.

(4) 特許出願

特許 1

US15/028571

EP14852695.7

日本：特願 2015-541657