

平成24年度 NCNP原著論文一覧表

	著者、発表者等	論文名、演題名等	掲載誌、学会等	成果又は特記事項
1	Teraishi T, Ozeki Y, Hori H, Sasayama D, Chiba S, Yamamoto N, Tanaka H, Iijima Y, Matsuo J, Kawamoto Y, Kinoshita Y, Hattori K, Ota M, Kajiwara M, Terada S, Higuchi T and Kunugi H	¹³ C-phenylalanine breath test detects altered phenylalanine kinetics in schizophrenia patients.	Translational Psychiatry 2(5),1 - 9,05,2012	¹³ C-フェニルアラニン呼気ガス検査により統合失調症患者のフェニルアラニン代謝動態の変化が検出可能であることが示され、またその変化は抗精神病薬の影響によるものではないことが示唆された。
2	Nakayama T, Nabatame S, Saito Y, Nakagawa E, Shimojima K, Yamamoto T, Kaneko Y, Okumura K, Fujie H, Uematsu M, Komaki H, Sugai K, Sasaki M.	8p deletion and 9p duplication in two children with electrical status epilepticus in sleep syndrome.	Seizure 21,295 - 299,2012	electrical status epilepticus in sleep syndromeを示す2小児例で染色体検査を行い、8p deletion and 9p duplicationを見出した。この特殊な症候群とこの特殊な染色体異常症との関連性について論じた。
3	Hiyane M, Saito Y, Saito T, Komaki H, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M, Sato N, Yamamoto T, Imai Y.	A case of bulbar type cerebral palsy: representative symptoms of dorsal brainstem syndrome.	Brain Dev 34,787 - 791,2012	2歳の顔面神経麻痺と嚥下障害を呈した患児について、頭部MRIで橋背側に異常信号を呈したことから、球麻痺を呈する特殊な脳性麻痺と診断した。
4	Satoh J, Tabunoki H, Ishida T, Saito Y, Arima K	Accumulation of a repulsive axonal guidance molecule RGMa in amyloid plaques: a possible hallmark of regenerative failure in Alzheimer's disease brains.	Neuropathol Appl Neurobiol. 39,109 - 120,01,2013	軸索の輸送のガイドをする物質であるRGMaがアルツハイマー病の老人斑に集積していることを明らかにした。
5	Yuasa K, Takeda S, Hijikata T	A conserved regulatory element located far downstream of the gls locus modulates gls expression through chromatin loop formation during myogenesis	FEBS LETTERS 586(19),3464 - 3470,09,2012	筋分化に従って、遺伝子の転写調節機構が変化することが知られている。今回我々はgls (glutaminase) 遺伝子プロモーターの120 kb下流に転写調節領域が存在し、筋芽細胞期にのみ調節に関与し、筋管では関与しないことを見出した。この調節は、クロマチンの構造上の変化を介して行われている可能性が高い。
6	Shimazaki H, Takiyama Y, Ishiura H, Sakai C, Matsushima Y, Hatakeyama H, Honda J, Sakoe K, Naoi T, Namekawa M, Fukuda Y, Takahashi Y, Goto J, Tsuji S, Goto Y, Nakano I	A homozygous mutation of C12orf65 causes spastic paraplegia with optic atrophy and neuropathy (SPG55)	JOURNAL OF MEDICAL GENETICS 49(12),777 - 784,2012	日本痲痺対麻痺研究コンソーシアム、筑波大学、山梨大学、東京大学との共同研究で、痲痺対麻痺病型55 (SPG55)の原因遺伝子がC12orf65であることを報告した。本遺伝子の産物はミトコンドリアDNAの翻訳終結に関与することが知られており、ミトコンドリア病の症例で遺伝子変異が報告されており、ミトコンドリア機能異常と痲痺対麻痺の関連を示すものとして興味深い(177文字)。

