

分子生理学分野

論文

A 欧文

A-a

1. The Phenotypic Spectrum of a Mutation Hotspot Responsible for the Short QT Syndrome. Hu D, Li Y, Zhang J, Pfeiffer R, Gollob MH, Healey J, Harrell DT, Makita N, Abe H, Sun Y, Guo J, Zhang L, Yan G, Mah D, Walsh EP, Leopold HB, Giustetto C, Gaita F, Ziencuk-Krajka A, Mazzanti A, Priori SG, Antzelevitch C, Barajas-Martinez H. *JACC: Clinical Electrophysiology*. 3(7):727-743, 2017 (IF: -)
2. Sick sinus syndrome with *HCN4* mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction. Ishikawa T, Ohno S, Murakami T, Yoshida K, Mishima H, Fukuoka T, Kimoto H, Sakamoto R, Ohkusa T, Aiba T, Nogami A, Sumitomo N, Shimizu W, Yoshiura KI, Horigome H, Horie M, Makita N. *Heart Rhythm*. 14(5):717-724, 2017 (IF: 4.825)
3. Flecainide ameliorates arrhythmogenicity through NCX flux in Andersen-Tawil syndrome-iPS cell-derived cardiomyocytes. Kuroda Y, Yuasa S, Watanabe Y, Ito S, Egashira T, Seki T, Hattori T, Ohno S, Kodaira M, Suzuki T, Hashimoto H, Okata S, Tanaka A, Aizawa Y, Murata M, Aiba T, Makita N, Furukawa T, Shimizu W, Kodama I, Ogawa S, Kokubun N, Horigome H, Horie M, Kamiya K, Fukuda K. *Biochem Biophys Rep*. 9:245-256, 2017 (IF: -)
4. Gene-Based Risk Stratification for Cardiac Disorders in *LMNA* Mutation Carriers. Nishiuchi S, Makiyama T, Aiba T, Nakajima K, Hirose S, Kohjitani H, Yamamoto Y, Harita T, Hayano M, Wuriyanghai Y, Chen J, Sasaki K, Yagihara N, Ishikawa T, Onoue K, Murakoshi N, Watanabe I, Ohkubo K, Watanabe H, Ohno S, Doi T, Shizuta S, Minamino T, Saito Y, Oginosawa Y, Nogami A, Aonuma K, Kusano K, Makita N, Shimizu W, Horie M, Kimura T. *Circ Cardiovasc Genet*. 10(6):e001603, 2017 (IF: 4.743)
5. Postmortem genetic analysis of sudden unexpected death in infancy: neonatal genetic screening may enable the prevention of sudden infant death. Oshima Y, Yamamoto T, Ishikawa T, Mishima H, Matsusue A, Umehara T, Murase T, Abe Y, Kubo SI, Yoshiura KI, Makita N, Ikematsu K. *J Hum Genet*. 62(11):989-995, 2017 (IF: 2.471)
6. Progressive atrial conduction defects associated with bone malformation caused by a connexin-45 mutation. Seki A, Ishikawa T, Daumy X, Mishima H, Barc J, Sasaki R, Nishii K, Saito K, Urano M, Ohno S, Otsuki S, Kimoto H, Baruteau AE, Thollet A, Fouchard S, Bonnaud S, Parent P, Shibata Y, Perrin JP, Le Marec H, Hagiwara N, Mercier S, Horie M, Probst V, Yoshiura KI, Redon R, Schott JJ, Makita N. *J Am Coll Cardiol*. 70(3):358-370, 2017 (IF: 19.896)
7. Genotype-Phenotype Correlation of *SCN5A* Mutation for the Clinical and Electrocardiographic Characteristics of Proband With Brugada Syndrome: A Japanese Multicenter Registry. Yamagata K, Horie M, Aiba T, Ogawa S, Aizawa Y, Ohe T, Yamagishi M, Makita N, Sakurada H, Tanaka T, Shimizu A, Hagiwara N, Kishi R, Nakano Y, Takagi M, Makiyama T, Ohno S, Fukuda K, Watanabe H, Morita H, Hayashi K, Kusano K, Kamakura S, Yasuda S, Ogawa H, Miyamoto Y, Kapplinger JD, Ackerman MJ, Shimizu W. *Circulation*. 135(23):2255-2270, 2017 (IF: 19.309)
8. Allele-specific ablation rescues electrophysiological abnormalities in a human iPS cell model of long-QT syndrome with a *CALM2* mutation. Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, Sasaki K, Wuriyanghai Y, Hayano M, Nishiuchi S, Kohjitani H, Hirose S, Chen J, Yokoi F, Ishikawa T, Ohno S, Chonabayashi K, Motomura H, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T. *Hum Mol Genet*. 26(9):1670-1677, 2017 (IF: 5.340)
9. Letter to the Editor. Ishikawa T, Makita N, Aoki H, Saida Y. *J Vet Intern Med*. 31(4):967-968, 2017 (IF: 2.016)
10. A novel de novo calmodulin mutation in a 6-year-old boy who experienced an aborted cardiac arrest. Takahashi K, Ishikawa T, Makita N, Takefuta K, Nabeshima T, Nakayashiro M. *HeartRhythm Case Rep*. 3(1):69-72, 2017 (IF: -)

A-e

1. Ishikawa T. Progressive Cardiac Conduction Defect and Sick Sinus Syndrome as Sodium Channelopathy. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan.
2. Makita N. Brugada Syndrome: Basic and Clinical Updates, Advancement of Basic Research. 13th Annual Congress European Cardiac Arrhythmia Society, 2017, Rome, Italy.
3. Makita N. Genetic Mutation of Brugada Syndrome. Heart Rhythm Society Scientific Sessions, 2017, Chicago, USA.
4. Makita N. Genetic and Biophysical Basis of Calmodulinopathy, and Functional Rescue by Genome-Editing in Patient-Derived iPS Cardiomyocytes. 20th International Symposium on Calcium Binding Proteins and Calcium Function in Health and Disease, 2017, Awaji, Japan.
5. Tsuji Y. Electrical Storm Associated with Bradycardia. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan
6. Lahrouchi N, Tadros R, Mizusawa Y, Postema PG, Yoshinaga M, Behr ER, Rydberg A, Van Den Berg MP, Robyns TM, Roden DM, Brugada J, Olesen MS, Tfelt-Hansen J, Skinner JR, Antzelevitch C, Odening KE, Borggrefe MM, Loeys B, Lubitz SA, Brugada GS, Veldink J, Al-Chalabi A, Andersen P, Müller-Nurasyid M, Cusi D, Galan P, Werge T, Ribasés M, Lichtner P, Meitinger T, Brugada R, Makita N, Shimizu W, Priori SG, Guicheney P, Kaab S, Schulze-Bahr E, Schwartz PJ, Probst V,

- Ohno S, Wilde AA, Tanck M, Bezzina CR. Multinational genome-wide association study in long QT syndrome identifies a role for common genetic variation in disease susceptibility and points to a polygenic architecture in mutation-negative cases. Heart Rhythm Society Scientific Sessions, 2017, Chicago, USA.
- Makita N, Seki A, Ishikawa T, Daumy X, Mishima H, Barc J, Sasaki R, Nishii K, Saito K, Urano M, Ohno S, Otsuki S, Kimoto H, Baruteau A, Aurelie T, Swanny F, Stéphanie B, Parent P, Shibata Y, Perrin JJ, Le Marec H, Hagiwara N, Mercier S, Horie M, Probst V, Yoshiura K, Redon R, Schott J, J. De novo and Familial Connexin45 Mutant R75H Causes Progressive Atrioventricular Block Associated with Craniofacial and Dentodigital Dysmorphisms. Printemps de la Cardiologie Recherche Fondamentale et Clinique, 2017, La Cité des Congrès, Nantes, France.
 - Nishiuchi S, Makiyama T, Aiba T, Nakajima K, Ishikawa T, Murakoshi N, Watanabe H, Ohno S, Doi T, Shizuta S, Minamino T, Saito Y, Oginosawa Y, Nogami A, Aonuma K, Kusano K, Makita N, Shimizu W, Horie M, Kimura T. Gene-Based Risk Stratification for Cardiac Disorders in LMNA Mutation Carriers. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan.
 - Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, Hayano M, Nishiuchi S, Wuriyanghai Y, Kohjitani H, Hirose S, Yokoi F, Ishikawa T, Ohno S, Chonabayashi K, Suda K, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T. CALM2-D134H Mutation Associated with Long-QT Syndrome Prevents Inactivation of L-type Ca²⁺ Currents in Human iPS Cell Derived Cardiomyocytes. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan.
 - Ishikawa T, Ohno S, Murakami T, Yoshida K, Fukuoka T, Mishima H, Kimoto H, Aiba T, Nogami A, Sumitomo N, Shimizu W, Horigome H, Yoshiura KI, Horie M, Makita N. Sick sinus syndrome caused by HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular non-compaction. Heart Rhythm Society Scientific Sessions, 2017, Chicago, USA.
 - Kimoto H, Ishikawa T, Mishima H, Hasdemir C, Yoshiura KI, Makita N. Mutation in L-type Calcium Channel Cav1.3 (CACNA1D) Underlying a Consanguineous Family Associated with Congenital AV Block and Deaf-Blindness. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan.
 - Nishiuchi S, Aiba T, Makiyama T, Nakajima K, Yagihara N, Ishikawa T, Onoue K, Murakoshi N, Watanabe I, Ohkubo K, Watanabe H, Ohno S, Doi T, Shizuta S, Minamino T, Saito Y, Oginosawa Y, Nogami A, Aonuma K, Kusano K, Makita N, Shimizu W, Horie M, Kimura T. Gene-Based Risk Stratification for Cardiac Disorders in LMNA Mutation Carriers in Japan. American Heart Association Annual Scientific Session 2017, 2017, Anaheim CA, USA.
 - Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, Hayano M, Nishiuchi S, Wuriyanghai Y, Kohjitani H, Hirose S, Yokoi F, Ishikawa T, Ohno S, Chonabayashi K, Suda K, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T. CALM2-D134H Mutation Associated with Long-QT Syndrome Delayed Inactivation of L-type Ca²⁺ Currents in Human iPS Cells Derived Cardiomyocytes. American Heart Association Annual Scientific Session 2017, 2017, Anaheim CA, USA.
 - Yokoi F, Makiyama T, Harita T, Yamamoto Y, Hayano M, Nishiuchi S, Kohjitani H, Wuriyanghai Y, Hirose S, Toyoda F, Yoshida Y, Makita N, Horie M, Kimura T. IL-cis-Diltiazem Ameliorates Impaired Calcium Channel Inactivation in a Patient-Specific Stem Cell Model of Long-QT Syndrome with a Calmodulin Mutation. The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session, 2017, Yokohama, Japan.

B 邦文

B-b

- 蒔田直昌. Brugada 症候群の遺伝的背景と遺伝子診断. 医学のあゆみ. 262(9):763-766, 2017

B-d

- 辻幸臣. 心室細動ストームの成立に関わる細胞内シグナル CaMKII の電気生理学的役割. 2016 年度研究成果報告集, (公益財団法人先進医薬研究振興財団), pp 214-216, 2017/3/25.

B-e

- 蒔田直昌. 家族性心房細動の遺伝子基盤. 第 32 回犬山不整脈カンファレンス, 2017/8/19, 名古屋.
- Ishikawa T, Makita N. Genetics of Familial Atrial Fibrillation. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/17, 金沢.
- Nishiuchi S, Aiba T, Nakajima K, Hirose S, Kohjitani H, Yamamoto Y, Harita T, Hayano M, Sasaki K, Ishikawa T, Onoue K, Saito Y, Kusano K, Makita N, Shimizu W, Horie M, Kimura T. Genetic-based risk stratification for cardiac disorders in LMNA mutation carriers. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/18, 金沢.
- Yamagata K, Horie M, Aiba T, Ogawa S, Aizawa Y, Ohe T, Yamagishi M, Makita N, Sakurada H, Tanaka T, Shimizu A, Hagiwara N, Kishi R, Nakano Y, Takagi M, Makiyama T, Ohno S, Fukuda K, Watanabe H, Morita H, Hayashi K, Fukushima-Kusano K, Kamakura S, Yasuda S, Ogawa H, Y. M, Kapplinger J, Ackerman M, Shimizu W. Genotype-Phenotype Correlation of SCN5A Mutations for the Clinical and Electrocardiographic Characteristics of Proband with Brugada Syndrome: A Japanese Multicenter Registry. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/17, 金沢.
- Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, Sasaki K, Wuriyanghai Y, Nishiuchi S, Kohjitani H, Hirose S, Ishikawa T, Motomura H, Ohno S, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T. Allele-specific ablation rescues electrophysiological abnormalities in a human iPS cell model of long-QT syndrome with a CALM2 mutation. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/17, 金沢.

6. 蒔田直昌. Calmodulin Mutations Responsible for Long QT Syndrome and Functional Rescue using a CRISPR/Cas9 System. 第 94 回日本生理学会大会, 2017/3/28, 浜松.
7. 辻幸臣, 山崎正俊, 本荘晴朗, 蒔田直昌. 心室細動ストーム家兎モデルを用いた致死性不整脈のトランスレーション研究. 第 24 回法医病理セミナー, 2017/9/3, 和歌山.
8. 下河舞子, 木本浩貴, 石川泰輔, 蒔田直昌. ブルガダ症候群の予後予測を目指す変異心筋 Na チャネルの機能解析. 第 68 回西日本生理学会, 2017/10/7, 福岡.
9. Aiba T, Makimoto H, Yagihara N, Watanabe H, Ohno S, Hayashi K, Sumitomo N, Yoshinaga M, Morita H, Miyamoto Y, Makita N, Horie M, Yasuda S, Kusano K, Shimizu W. Mutation Spot-sensitive Clinical Features and Risk of Life-threatening Arrhythmia in Long QT Syndrome Type 1 in Japan. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/17, 金沢.
10. 木本浩貴, 石川泰輔, 町田紘子, 森田宏, 住友直方, 中村一文, 伊藤浩, バーク・ジュリアン, ショット・ジョンジャック, 蒔田直昌. Mutations in Desmin Gene Uncover Phenotypic Overlap between Progressive Cardiac Conduction Defect with Muscular Dystrophy and Cardiomyopathy. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 2017/3/17, 金沢.

学会発表数

A-a	A-b		B-a	B-b	
	シンポジウム	学会		シンポジウム	学会
5	0	9	1	1	8

社会活動

氏名・職	委員会等名	関係機関名
蒔田直昌・教授	社員・「遺伝性不整脈の診療に関するガイドライン」作成班員	日本循環器学会
蒔田直昌・教授	理事・総務委員・編集委員・利益相反委員	日本不整脈心電学会
蒔田直昌・教授	理事	日本生理学会
蒔田直昌・教授	理事	西日本生理学会
蒔田直昌・教授	臨床研究部 顧問	財団法人 放射線影響研究所
辻幸臣・講師	評議員・利益相反委員	日本不整脈心電学会
辻幸臣・講師	評議員	日本生理学会
石川泰輔・講師	評議員	日本生理学会
石川泰輔・講師	「遺伝性不整脈の診療に関するガイドライン」作成協力員	日本循環器学会

競争的研究資金獲得状況（共同研究を含む）

氏名・職	資金提供元	代表・分担	研究題目
蒔田直昌・教授	国立研究開発法人日本医療研究開発機構	代表	ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 心臓突然死の発症リスク遺伝子の解明と層別化システムの構築
蒔田直昌・教授	独立行政法人日本学術振興協会	代表(共同)	二国間交流事業 フランスとの共同研究 (CNRS) ゲノム科学・iPS・シミュレーションの最新技術を用いた心臓突然死の新規機序解明
蒔田直昌・教授	文部科学省	代表	基盤研究 (B) 心筋イオン輸送体の遺伝子異常に起因する致死性不整脈の新規病態メカニズムの解明
蒔田直昌・教授	文部科学省	代表	挑戦的萌芽研究

			コラーゲン遺伝子異常による心臓刺激伝導障害の新たな分子病態の解明
蒔田直昌・教授	厚生労働省	分担	難治性疾患等政策研究事業 遺伝性不整脈疾患の診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等の作成に関する研究
蒔田直昌・教授	厚生労働省	分担	難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業) 小児期心筋症の心電図学的抽出基準、心臓超音波学的診断基準の作成と遺伝学的検査を反映した診療ガイドライン作成に関する研究
蒔田直昌・教授	文部科学省	分担	基盤研究(C) 拡張型心筋症の診断における心内膜心筋生検の有用性の検討
蒔田直昌・教授	国立研究開発法人日本医療研究開発機構	分担	循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究事業 特発性心室細動の集約的な遺伝子解析による突然死 リスク予測と病態解明に関する研究
蒔田直昌・教授	国立研究開発法人日本医療研究開発機構生労働省	分担	難治性疾患等実用化研究事業 遺伝性心血管疾患における集中的な遺伝子解析及び原因究明に関する研究
蒔田直昌・教授	公益財団法人鈴木謙三記念医科学応用研究財団	分担	特発性心室細動(ブルガダ症候群、早期再分極症候群、原因不明の特発性心室細動)の機序および診断・予後指標に関する多角的な研究
辻幸臣・講師	文部科学省	代表	基盤研究(C) 心室細動の駆動源ローターの特性和その安定化に寄与する電気生理学的機序の解明.
辻幸臣・講師	文部科学省	分担	基盤研究(C) 病態心におけるギャップ結合リモデリングと致死性不整脈発生基質の解明
辻幸臣・講師	公益財団法人鈴木謙三記念医科学応用研究財団	分担	ストレス誘発性心筋症(たこつぼ心筋症)およびその類縁疾患における巨大陰性T波の成因とその臨床的意義に関する研究
石川泰輔・講師	公益財団法人鈴木謙三記念医科学応用研究財団	代表	家族性不整脈・突然死・歯骨格異常を伴う心臓コネクシン症候群の病態マウス樹立と治療法開発への応用
石川泰輔・講師	日本循環器学会	代表	ブルガダ症候群における突然死関連ゲノム因子と遺伝子発現パターン異常の解明
石川泰輔・講師	宮田心臓病研究振興基金	代表	新たな進行性心臓伝導障害“心臓コネクシン症候群”の病態解明と治療法の開発

その他

非常勤講師

氏名・職	職(担当科目)	関係機関名
蒔田直昌・教授	非常勤講師(環境生理学概論) 大学院	産業医科大学
辻幸臣・講師	非常勤講師(基盤医学実習, 基盤医学特論)	名古屋大学環境医学研究所