

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

1. Nishitani S, Ikematsu K, Takamura T, Honda S, Yoshiura KI, Shinohara K. Genetic variants in oxytocin receptor and arginine-vasopressin receptor 1A are associated with the neural correlates of maternal and paternal affection towards their child. *Horm Behav.* 87: 47-56, 2017. (IF: 3.378)
2. Dateki S, Watanabe S, Kinoshita F, Yoshiura KI, Moriuchi H. Identification of 11p14.1-p15.3 deletion probably associated with short stature, relative macrocephaly, and delayed closure of the fontanelles. *Am J Med Genet A* 173(1): 217-220, 2017. (IF: 2.259)
3. Nikitski AV, Rogounovitch TI, Bychkov A, Takahashi M, Yoshiura KI, Mitsutake N, Kawaguchi T, Matsuse M, Drozd VM, Demidchik Y, Nishihara E, Hirokawa M, Miyauchi A, Rubanovich AV, Matsuda F, Yamashita S, Saenko VA. Genotype analyses in the Japanese and Belarusian populations reveal independent effects of rs965513 and rs1867277 but do not support the role of FOXE1 polyaniline tract length in conferring risk for papillary thyroid carcinoma. *Thyroid* 27(2): 224-235, 2017. (IF: 5.515)
4. Shaw ND, Brand H, Kupchinsky ZA, Bengani H, Plummer L, Jones TI, Erdin S, Williamson KA, Rainger J, Stortchevoi A, Samocha K, Currall BB, Dunican DS, Collins RL, Willer JR, Lek A, Lek M, Nassan M, Pereira S, Kammin T, Lucente D, Silva A, Seabra CM, Chiang C, An Y, Ansari M, Rainger JK, Joss S, Smith JC, Lippincott MF, Singh SS, Patel N, Jing JW, Law JR, Ferraro N, Verloes A, Rauch A, Steindl K, Zweier M, Scheer I, Sato D, Okamoto N, Jacobsen C, Tryggstad J, Chernausek S, Schimmenti LA, Brasseur B, Cesaretti C, García-Ortiz JE, Buitrago TP, Silva OP, Hoffman JD, Mühlbauer W, Ruprecht KW, Loeys BL, Shino M, Kaindl AM, Cho CH, Morton CC, Meehan RR, van Heyningen V, Liao EC, Balasubramanian R, Hall JE, Seminara SB, Macarthur D, Moore SA, Yoshiura KI, Gusella JF, Marsh JA, Graham JM Jr, Lin AE, Katsanis N, Jones PL, Crowley WF Jr, Davis EE, FitzPatrick DR, Talkowski ME. SMCHD1 mutations associated with a rare muscular dystrophy can also cause isolated arhinia and Bosma arhinia microphthalmia syndrome. *Nat Genet* 49(2): 238-248, 2017. (IF: 27.959)
5. Gordon CT, Xue S, Yigit G, Filali H, Chen K, Rosin N, Yoshiura K-i, Oufadem M, Beck TJ, McGowan R, Magee AC, Altmüller J, Dion C, Thiele H, Gurzau AD, Nürnberg P, Meschede D, Mühlbauer W, Okamoto N, Varghese V, Irving R, Sigaudy S, Williams D, Ahmed SF, Bonnard C, Kong MK, Ratbi I, Fejjal N, Fikri M, Elalaoui SC, Reigstad H, Bole-Feysot C, Nitschké P, Ragge N, Lévy N, Tunçbilek G, Teo ASM, Cunningham ML, Sefiani A, Kayserili H, Murphy JM, Chatdokmaiprai C, Hillmer AM, Wattanasirichaigoon D, Lyonnet S, Magdinier F, Javed A, Blewitt ME, Amiel J, Wollnik B, Reversade B. De novo mutations in SMCHD1 abrogate nasal development. *Nat Genet* 49(2): 249-255, 2017. (IF: 27.959)
6. 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. Sick sinus syndrome with HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction. *Heart Rhythm* 14(5): 717-724, 2017. (IF: 4.825)
7. Iwanaga A, Okubo Y, Yozaki M, Koike Y, Kuwatsuka Y, Tomimura S, Yamamoto Y, Tamura H, Ikeda S, Maemura K, Tsuiki E, Kitaoka T, Endo Y, Mishima H, Yoshiura KI, Ogi T, Tanizaki H, Wataya-Kaneda M, Hattori T, Utani A. Analysis of clinical symptoms and ABCC6 mutations in 76 Japanese patients with pseudoxanthoma elasticum. *J Dermatol* 44(6): 644-650, 2017. (IF: 2.094)
8. Morimoto Y, Ono S, Imamura A, Okazaki Y, Kinoshita A, Mishima H, Nakane H, Ozawa H, Yoshiura KI, Kurotaki N. Deep sequencing reveals variations in somatic cell mosaic mutations between monozygotic twins with discordant psychiatric disease. *Hum Genome Var* 4: 17032, 2017.
9. Dateki S, Nakatomi A, Watanabe S, Shimizu H, Inoue Y, Baba H, Yoshiura KI, Moriuchi H. Identification of a novel heterozygous mutation of the Aggrecan gene in a family with idiopathic short stature and multiple intervertebral disc herniation. *J Hum Genet* 62(7): 717-721, 2017. (IF: 2.471)
10. 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. Progressive atrial conduction defects associated with bone malformation caused by a connexin-45 mutation. *J Am Coll Cardiol* 70(3): 358-370, 2017. (IF: 19.896)
11. Smith AL, Kousa YA, Kinoshita A, Fodor K, Yang B, Schutte BC. Generation and characterization of a conditional allele of Interferon Regulatory Factor 6. *Genesis* 55(7): e23038, 2017. (IF: 2.143)
12. Miura K, Kurabayashi T, Satoh C, Sasaki K, Ishiguro T, Yoshiura KI, Masuzaki H. Fetiform teratoma was a parthenogenetic tumor arising from a mature ovum. *J Hum Genet* 62(9): 803-808, 2017. (IF: 2.471)
13. Asano T, Furukawa H, Sato S, Yashiro M, Kobayashi H, Watanabe H, Suzuki E, Ito T, Ubara Y, Kobayashi D, Iwanaga N, Izumi Y, Fujikawa K, Yamasaki S, Nakamura T, Koga T, Shimizu T, Umeda M, Nonaka F, Yasunami M, Ueki Y, Eguchi K, Tsuchiya N, Tohma S, Yoshiura KI, Ohira H, Kawakami A, Migita K. Effects of HLA-DRB1 alleles on susceptibility and clinical manifestations in Japanese patients with adult onset Still's disease. *Arthritis Res Ther* 19(1): 199, 2017. (IF: 4.121)

14. Kitajima M, Miura K, Inoue T, Murakami Y, Kitajima Y, Murakami N, Taniguchi K, Yoshiura KI, Masuzaki H. Two consecutive successful live birth in woman with 17 α hydroxylase deficiency by frozen-thaw embryo transfer under hormone replacement endometrium preparation. *Gynecol Endocrinol* 34(5):381-384, 2017. (IF: 1.585)
15. Oshima Y, Yamamoto T, Ishikawa T, Mishima H, Matsusue A, Umehara T, Murase T, Abe Y, Kubo SI, Yoshiura KI, Makita N, Ikematsu K. Postmortem genetic analysis of sudden unexpected death in infancy: neonatal genetic screening may enable the prevention of sudden infant death. *J Hum Genet* 62(11): 989-995, 2017. (IF: 2.471)

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
0	0	4	1	0	17

社会活動

氏名・職	委員会等名	関係機関名
吉浦孝一郎・教授	評議員	日本人類遺伝学会
吉浦孝一郎・教授	Journal of Human Genetics, associate editor	日本人類遺伝学会
吉浦孝一郎・教授	委員	長崎県原子爆弾被爆者対策協議会
吉浦孝一郎・教授	運営部会委員	長崎・ヒバクシャ医療国際協力会
吉浦孝一郎・教授	ヒトゲノム・遺伝子解析倫理委員会外部委員	放射線影響研究所
吉浦孝一郎・教授	長崎西高等高等学校 SSH 運営指導委員	長崎西高等高等学校

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
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	代表	難治性疾患実用化研究事業 ヒストン修飾酵素異常にともなう DNA メチル化異常の治療薬探索と簡易診断法の開発
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	医療技術実用化総合化事業 原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析 (代表：水澤英洋)
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 真に個別患者の診療に役立つ領域横断的に高い拡張性を有する変異・多型情報データベースの創成（代表：小崎健次郎）
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	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（代表：蒔田直昌）
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	難治性疾患実用化研究事業 家族性地中海熱（FMF）インフラマソームシグナル伝達異常をゲノム創薬で解決する開発研究（代表：川上 純）
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	難治性疾患実用化研究事業 中條-西村症候群様新規プロテアソーム関連自己炎症症候群の病態解明 (代表：邊見弘明)
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構（AMED）	分担	難治性疾患等政策研究事業 胎児発育不全で新規同定した遺伝子変異機

			能解析:エピゲノム脆弱性を背景とする新たな疾患概念の提唱と世界初のエピゲノム編集技術による治療法開発 (代表:河合智子)
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構 (AMED)	分担	難治性疾患等政策研究事業 臨床データを元にした発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ (PKD) の発症機序の解明及び新規治療薬の開発 (代表:黒滝直弘)
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	分担	難治性疾患等政策研究事業 先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究 (代表:小崎健次郎)
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	代表	科学研究費補助金 (基盤研究(B)) 転写開始点マッピングによる分化特異的・時期特異的発現遺伝子の同定
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	代表	科学研究費補助金 (特設分野基盤研究(B)) ウイルスゲノムとヒトゲノムとの相互作用によるガン発症メカニズム解明
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	分担	科学研究費補助金 (基盤研究(B)) 原爆被爆者の腫瘍性/非腫瘍性造血細胞にみられるゲノム異常の包括的解析 (代表:宮崎泰司)
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	分担	科学研究費補助金 (基盤研究(C)) ADHD 同胞多発家系のリスク遺伝子の同定と機能解析; 発達特性の多次元評価 (代表:今村 明)
木下 晃・講師	日本学術振興会	代表	科学研究費補助金 (基盤研究(C)) 患者由来 iPS 細胞を用いた TGF シグナル異常骨系統疾患の治療法の開発
三嶋博之・助教	日本医療研究開発機構 (AMED)	分担	臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 真に個別患者の診療に役立つ領域横断的に高い拡張性を有する変異・多型情報データベースの創成 (代表:小崎健次郎)

特 許

氏名・職	特 許 権 名 称	出願年月日	取得年月日	番号
吉浦孝一郎・教授 新川詔夫・教授	変異ヒト TGF-β1 遺伝子	2001 年 3 月 27 日	未審査請求 による取り 下げ(放棄)	特願 2001-089679
吉浦孝一郎・教授 新川詔夫・教授	耳垢型又は腋下臭症の評価方法	2005 年 6 月 17 日 2006 年 12 月 14 日	平成 24 年 4 月 13 日 特許第 4967135 号	特願 2005-178563 (国内)
三浦清徳・准教授 増崎英明・教授 吉浦孝一郎・教授	胎盤機能の網羅的かつ非侵襲的評価方法および検査用試薬	2007 年 4 月 13 日	平成 26 年 3 月 7 日 特許第 5487555 号	特願 2007-106595

その他

非常勤講師

氏名・職	職（担当科目）	関係機関名
吉浦孝一郎・教授	非常勤講師（遺伝学）	横浜市立大学
木下 晃・講師	非常勤講師（遺伝子染色体検査学）	九州医療技術専門学校
三嶋博之・助教	非常勤講師（生命医科学ビッグデータベース論）	東京医科歯科大

新聞等に掲載された活動

氏名・職	活動題目	掲載紙誌等	掲載年月日	活動内容の概要と社会との関連
吉浦孝一郎・教授	被爆2世の <i>de novo</i> 一塩基変異解析	NHK 長崎 ニュース	2017年 12月26日	被爆2世の <i>de novo</i> 一塩基変異解析を数えることで、被爆の影響が測定手着るかも知れないことを論文発表し、その内容が取り上げられた。

○特筆すべき事項

- ①三嶋博之・助教：専門と専門のスキマのヒトノ病気のゲノム研究のスキマ．琴似中学校平成おやじの会「おやじの一日講師」，2017年11月19日，札幌市西区札幌市立琴似中学校