

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

1. Horai M, Satoh S, Matsuo M, Iwanaga M, Horio K, Jo T, Takasaki Y, Kawaguchi Y, Tsushima H, Yoshida S, Taguchi M, Itonaga H, Sawayama Y, Taguchi J, Imaizumi Y, Hata T, Moriuchi Y, Haase D, Yoshiura KI, Miyazaki Y. Chromosomal analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki. *Br J Haematol.* 2018 Feb;180(3):381-390. doi: 10.1111/bjh.15050. (IF: 2.942)
2. Morimoto Y, Shimada-Sugimoto M, Otowa T, Yoshida S, Kinoshita A, Mishima H, Yamaguchi N, Mori T, Imamura A, Ozawa H, Kurotaki N, Ziegler C, Domschke K, Deckert J, Umekage T, Tochigi M, Kaiya H, Okazaki Y, Tokunaga K, Sasaki T, Yoshiura KI, Ono S. Whole-exome sequencing and gene-based rare variant association tests suggest that PLA2G4E might be a risk gene for panic disorder. *Transl Psychiatry.* 2018 Feb 2;8(1):41. doi: 10.1038/s41398-017-0088-0. (IF: 4.691)
3. Horai M, Mishima H, Hayashida C, Kinoshita A, Nakane Y, Matsuo T, Tsuruda K, Yanagihara K, Sato S, Imanishi D, Imaizumi Y, Hata T, Miyazaki Y, Yoshiura KI. Detection of de novo single nucleotide variants in offspring of atomic-bomb survivors close to the hypocenter by whole-genome sequencing. *J Hum Genet.* 2018 Mar;63(3):357-363. doi: 10.1038/s10038-017-0392-9. (IF: 2.942)
4. Motokawa M, Watanabe S, Nakatomi A, Kondoh T, Matsumoto T, Morifuji K, Sawada H, Nishimura T, Nunoi H, Yoshiura KI, Moriuchi H, Dateki S. A Hot-spot Mutation in CDC42 (p.Tyr64Cys) and Novel Phenotypes in a Third Patient with Takenouchi-Kosaki Syndrome. *J Hum Genet.* 2018 Mar;63(3):387-390. doi: 10.1038/s10038-017-0396-5. (IF: 2.942)
5. Dateki S, Kitajima T, Kihara T, Watanabe S, Yoshiura KI, Moriuchi H. Novel compound heterozygous variants in the *LARP7* gene in a patient with Alazami syndrome. *Hum Genome Var.* 2018 Mar 29;5:18014. doi: 10.1038/hgv.2018.14. eCollection
6. Koga T, Migita K, Sato T, Sato S, Umeda M, Nonaka F, Fukui S, Kawashiri SY, Iwamoto N, Ichinose K, Tamai M, Nakamura H, Origuchi T, Ueki Y, Masumoto J, Agematsu K, Yachie A, Yoshiura KI, Eguchi K, Kawakami A. MicroRNA-204-3p inhibits lipopolysaccharide-induced cytokines in familial Mediterranean fever via the phosphoinositide 3-kinase γ pathway. *Rheumatology (Oxford).* 2018 Apr 1;57(4):718-726. doi: 10.1093/rheumatology/kex451. (IF: 5.245)
7. Shirakawa T, Nakashima Y, Watanabe S, Harada S, Kinoshita M, Kihara T, Hamasaki Y, Shishido S, Yoshiura KI, Moriuchi H, Dateki S. A novel heterozygous *GLI2* mutation in a patient with congenital urethral stricture and renal hypoplasia/dysplasia leading to end-stage renal failure. *CEN Case Rep.* 2018 May;7(1):94-97. doi: 10.1007/s13730-018-0302-9.
8. Murakami Y, Miura K, Sato S, Higashijima A, Hasegawa Y, Miura S, Yoshiura KI, Masuzaki H. Reference values for circulating pregnancy-associated microRNAs in maternal plasma and their clinical usefulness in uncomplicated pregnancy and hypertensive disorder of pregnancy. *J Obstet Gynaecol Res.* 2018 May;44(5):840-851. doi: 10.1111/jog.13610. (IF: 1.091)
9. Sato S, Itonaga H, Taguchi M, Sawayama Y, Imanishi D, Tsushima H, Hata T, Moriuchi Y, Mishima H, Kinoshita A, Yoshiura KI, Miyazaki Y. Clonal dynamics in a case of acute monoblastic leukemia that later developed myeloproliferative neoplasm. *Int J Hematol.* 2018 Aug;108(2):213-217. doi: 10.1007/s12185-018-2419-1. (IF: 1.942)
10. Satoh C, Maekawa R, Kinoshita A, Mishima H, Doi M, Miyazaki M, Fukuda M, Takahashi H, Kondoh T, Yoshiura KI. Three Brothers with a Nonsense Mutation in *KAT6A* Caused by Parental Germline Mosaicism. *Human Genome Variation* 2017 4: 17045. doi:10.1038/hgv.2017.45
11. Hori YS, Yamada A, Matsuda N, Ono Y, Starenki D, Sosonkina N, Yoshiura KI, Niikawa N, Ohta T. A Novel Association between the 27-bp Deletion and 538G>A Mutation in the *ABCC11* Gene. *Hum Biol.* 2017 Oct;89(4):305-307. (IF: 0.600)
12. Kiyota K, Yoshiura KI, Houbara R, Miyahara H, Korematsu S, Ihara K. Auto-immune disorders in a child with *PIK3CD* variant and 22q13 deletion. *Eur J Med Genet.* 2018 Oct;61(10):631-633. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.04.008. (IF: 3.636)
13. Kikuri T, Mishima H, Imura H, Suzuki S, Matsuzawa Y, Nakamura T, Fukumoto S, Yoshimura Y, Watanabe S, Kinoshita A, Yamada T, Shindoh M, Sugita Y, Maeda H, Yawaka Y, Mikoya T, Natsume N, Yoshiura KI. Patients with *SATB2*-associated syndrome exhibiting multiple odontomas. *Am J Med Genet A.* 2018 Dec;176(12):2614-2622. doi: 10.1002/ajmg.a.40670. (IF: 2.264)
14. Hidaka H, Higashimoto K, Aoki S, Mishima H, Hayashida C, Maeda T, Koga Y, Yatsuki H, Joh K, Noshiro H, Iwakiri R, Kawaguchi A, Yoshiura KI, Fujimoto K, Soejima H. Comprehensive methylation analysis of imprinting-associated differentially methylated regions in colorectal cancer. *Clin Epigenetics.* 2018 Dec 4;10(1):150. doi: 10.1186/s13148-018-0578-9. (IF: 6.091)

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	0	0	1	18

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	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)
三嶋博之・助教	日本学術振興会	代表	科学研究費補助金（基盤研究(C)) 先天形態異常症候群《診断3割の壁》の克服にむけた「臨床遺伝医の眼」の共有システム
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ち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）
三嶋博之・助教	情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設	代表	共同研究集会 希少疾患インフォマティクス：情報保護・情報共有・社会実装

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	2012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	2014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
吉浦孝一郎・教授	非常勤講師（生化学）	佐賀大学医学部
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	2018年3月 30日	被爆2世の <i>de novo</i> 一塩基変異解析にもとづく被ばく影響についての口演の様子がニュースで放映された。

○特筆すべき事項

- ① 2018年3月30日に長崎原爆資料館 平和楽習室において、長崎市原子爆弾放射線影響研究会にて被ばく2世へのゲノム影響について論文 (Horai et al., 2019 J Hum Genet) に基づいて発表した。その模様は、NHK 夕方ニュースとして放映された。