

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

1. Dateki S, Watanabe S, Mishima H, Shirakawa T, Morikawa M, Kinoshita E, Yoshiura KI, Moriuchi H. A homozygous splice site ROBO1 mutation in a patient with a novel syndrome with combined pituitary hormone deficiency. *J Hum Genet.* 2019 Apr;64(4):341-346. doi: 10.1038/s10038-019-0566-8. (IF: 3.545)
2. Kousa YA, Zhu H, Fakhouri WD, Lei Y, Kinoshita A, Roushangar RR, Patel NK, Agopian AJ, Yang W, Leslie EJ, Busch TD, Mansour TA, Li X, Smith AL, Li EB, Sharma DB, Williams TJ, Chai Y, Amendt BA, Liao EC, Mitchell LE, Bassuk AG, Gregory S, Ashley-Koch A, Shaw GM, Finnell RH, Schutte BC. The TFAP2A-IRF6-GRHL3 genetic pathway is conserved in neurulation. *Hum Mol Genet.* 2019 May 15;28(10):1726-1737. doi: 10.1093/hmg/ddz010. (IF: 4.544)
3. Shimizu H, Watanabe S, Kinoshita A, Mishima H, Nishimura G, Moriuchi H, Yoshiura KI, Dateki S. Identification of a homozygous frameshift variant in RFLNA in a patient with a typical phenotype of spondylocarpotarsal synostosis syndrome. *J Hum Genet.* 2019 May;64(5):467-471. doi: 10.1038/s10038-019-0581-9. (IF: 3.545)
4. Morimoto Y, Yoshida S, Kinoshita A, Satoh C, Mishima H, Yamaguchi N, Matsuda K, Sakaguchi M, Tanaka T, Komohara Y, Imamura A, Ozawa H, Nakashima M, Kurotaki N, Kishino T, Yoshiura KI, Ono S. Nonsense mutation in CFAP43 causes normal-pressure hydrocephalus with ciliary abnormalities. *Neurology.* 2019 May 14;92(20):e2364-e2374. doi: 10.1212/WNL.0000000000007505. (IF: 8.689)
5. Yamashita Y, Nishikawa A, Iwahashi Y, Fujimoto M, Sasaki I, Mishima H, Kinoshita A, Hemmi H, Kanazawa N, Ohshima K, Imadome KI, Murata SI, Yoshiura KI, Kaisho T, Sonoki T, Tamura S. Identification of a novel CCDC22 mutation in a patient with severe Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and aggressive natural killer cell leukemia. *Int J Hematol.* 2019 Jun;109(6):744-750. doi: 10.1007/s12185-019-02595-0. (IF: 2.251)
6. Matsuno S, Furuta H, Kosaka K, Doi A, Yorifuji T, Fukuda T, Senmaru T, Uraki S, Matutani N, Furuta M, Mishima H, Iwakura H, Nishi M, Yoshiura K, Fukui M, Akamizu T. Identification of a variant associated with early-onset diabetes in the intron of INS gene with exome sequencing. *J Diabetes Investig.* 2019 Jul; 10(4): 947-950. doi: 10.1111/jdi.12974. (IF: 3.902)
7. Mishima H, Suzuki H, Doi M, Miyazaki M, Watanabe S, Matsumoto T, Morifuji K, Moriuchi H, Yoshiura KI, Kondoh T, Kosaki K. Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan. *J Hum Genet.* Aug; 64(8) 789-794. doi: 10.1038/s10038-019-0619-z. (IF: 3.545)
8. Masui D, Fukahori S, Mizuochi T, Watanabe Y, Fukui K, Ishii S, Saikusa N, Hashizume N, Higashidate N, Sakamoto S, Takato A, Yoshiura KI, Tanaka Y, Yagi M. Cystic biliary atresia with paucity of bile ducts and gene mutation in KDM6A: a case report. *Surgical Case Reports* 2019 Aug 14;5(1):132. doi: 10.1186/s40792-019-0688-4.
9. Shibano M, Watanabe A, Takano N, Mishima H, Kinoshita A, Yoshiura KI, Shibahara T. Target Capture/Next-Generation Sequencing for Nonsyndromic Cleft Lip and Palate in the Japanese Population. *Cleft Palate Craniofac J.* 2020 Jan;57(1): 80-87. doi: 10.1177/1055665619857650. (IF: 1.471)
10. Tanaka A, Matsuse M, Saenko V, Nakao T, Yamanouchi K, Sakimura C, Yano H, Nishihara E, Hirokawa M, Suzuki K, Miyauchi A, Eguchi S, Yoshiura KI, Yamashita S, Nagayasu T, Mitsutake N. TERT mRNA Expression as a Novel Prognostic Marker in Papillary Thyroid Carcinomas. *Thyroid.* 2019 Aug;29(8):1105-1114. doi: 10.1089/thy.2018.0695. (IF: 7.786)
11. Endo Y, Koga T, Nakashima M, Mishima H, Yoshiura KI, Kawakami A. Atypical phenotype without fever in a Japanese family with an autosomal dominant transmission of familial Mediterranean fever due to heterozygous MEFV Thr577Asn mutations. *Clin Exp Rheumatol.* 2019 Nov-Dec; 37 Suppl 121(6):161-162.
12. Hamaguchi Y, Aoki M, Watanabe S, Mishima H, Yoshiura KI, Moriuchi H, Dateki S. KAT6B-related disorder in a patient with a novel frameshift variant (c.3925dup). *Hum Genome Var.* 2019 Dec 13;6:54. doi: 10.1038/s41439-019-0085-3. eCollection 2019.

B 邦文

B-c

1. 吉浦孝一郎. 全ゲノム関連解析研究 (GWAS) の原理と考え方. *遺伝子医学* 27, Vol9 (1): 114-121. 2019年1月発行. メディカルドゥ
2. 吉浦孝一郎. 連鎖解析. *遺伝子医学* 27, Vol9 (4): 109-115. 2019年10月発行. メディカルドゥ
3. 三嶋博之: 0から始める疾患ゲノム解析 ver2, 学研メディカル秀潤社, 2019, 細胞工学別冊・次世代シーケンサー DRY 解析教本改訂第二版 (清水厚志, 坊農秀雅 編), 64-80.
4. 三嶋博之・清水厚志: コマンドラインの使い方, 学研メディカル秀潤社, 2019, 細胞工学別冊・次世代シーケンサー DRY 解析教本改訂第二版 (清水厚志, 坊農秀雅 編), 20-39.

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	3	2	0	8

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

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)
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	分担	科学研究費補助金（新学術領域研究（領域提案型）） ゲノム配列を核としたヤポネシア人の起源と成立の解明 (代表：斎藤成也)
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（国際共同研究強化（B）） 人種特異性に着目したゲノム解析による原因不明の心臓突然死の病態解明 (代表：蒔田直昌)
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)） 網羅的発現解析が明らかにした眼特異的転写産物は角膜再生の新規キープレーヤーか？
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	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
吉浦孝一郎・森本芳郎・小野慎治・木住野達也	正常圧水頭症の発症リスクを試験する方法、および該方法に用いるキット	2019年6月27日		特願 2019-120502
吉浦孝一郎・副島	複数のインプリンティング疾患の同時診断	2019年6月		特願 2019-177379

英伸・東元 健	のための検査方法および検査薬	27日		
---------	----------------	-----	--	--

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