

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

- 1 . 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.* 57(1): 80-87, 2020 doi: 10.1177/1055665619857650. (IF: 1.433) ○◇*
- 2 . Taguchi M, Mishima H, Shiozawa Y, Hayashida C, Kinoshita A, Nannya Y, Makishima H, Horai M, Matsuo M, Sato S, Itonaga H, Kato T, Taniguchi H, Imanishi D, Imaizumi Y, Hata T, Takenaka M, Moriuchi Y, Shiraiishi Y, Miyano S, Ogawa S, Yoshiura KI, Miyazaki Y: Genome analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki. *Haematologica* 105(2): 358-365, 2020 10.3324/haematol.2019.219386. (IF: 9.941) *
- 3 . Shimizu K, Oba D, Nambu R, Tanaka M, Oguma E, Murayama K, Ohtake A, Yoshiura KI, Ohashi H: Possible mitochondrial dysfunction in a patient with deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination (DDCH) due to BCAP31 Mutation. *Mol Genet Genomic Med* 8(3): e1129 2020 doi: 10.1002/mgg3.1129. (IF: 2.183) *
- 4 . Morita S, Takeshima K, Ariyasu H, Furukawa Y, Kishimoto S, Tsuji T, Uraki S, Mishima H, Kinoshita A, Takahashi Y, Inaba H, Iwakura H, Furuta H, Nishi M, Doi A, Murata SI, Yoshiura KI, Akamizu T: Expression of unfolded protein response markers in the pheochromocytoma with Waardenburg syndrome: a case report. *BMC Endocr Disord* 20(1): 90 2020 doi: 10.1186/s12902-020-00574-9. (IF: 2.763) *
- 5 . Nakano Y, Komiya C, Shimizu H, Mishima H, Shiba K, Tsujimoto K, Ikeda K, Kashimada K, Dateki S, Yoshiura KI, Ogawa Y, Yamada T: A case of ezetimibe-effective hypercholesterolemia with a novel heterozygous variant in ABCG5. *Endocr J.* 67(11): 1099-1105, 2020 doi: 10.1507/endocrj.EJ20-0044. (IF: 2.349) *
- 6 . Ishikawa T, Mishima H, Barc J, Takahashi MP, Hirono K, Terada S, Kowase S, Sato T, Mukai Y, Yui Y, Ohkubo K, Kimoto H, Watanabe H, Hata Y, Aiba T, Ohno S, Chishaki A, Shimizu W, Horie M, Ichida F, Nogami A, Yoshiura KI, Schott JJ, Makita N: Cardiac Emerinopathy: A Non-syndromic Nuclear Envelopathy with Increased Risk of Thromboembolic Stroke due to Progressive Atrial Standstill and Left Ventricular Non-compaction. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 13(10): e008712 2020 doi: 10.1161/CIRCEP.120.008712. (IF: 6.568) *
- 7 . Yamashita Y, Morita S, Hosoi H, Kobata H, Kishimoto S, Ishibashi T, Mishima H, Kinoshita A, Backes BJ, Yoshiura KI, Papa FR, Sonoki T, Tamura S: Targeting Adaptive IRE1 α Signaling and PLK2 in Multiple Myeloma: Possible Anti-Tumor Mechanisms of KIRA8 and Nilotinib. *Int J Mol Sci* 21(17): 6314 2020 doi: 10.3390/ijms21176314. (IF: 5.923) *
- 8 . Kaneko N, Kurata M, Yamamoto T, Shigemura T, Agematsu K, Yamazaki T, Takeda H, Sawasaki T, Koga T, Kawakami A, Yachie A, Migita K, Yoshiura K-i, Urano T, Masumoto J: KN3014, a piperidine-containing small compound, inhibits auto-secretion of IL-1 β from PBMCs in a patient with Muckle-Wells syndrome. *Scientific Reports* 10(1): 13562 2020 doi: 10.1038/s41598-020-70513-0. (IF: 4.379) *
- 9 . Otsuki Y, Ueda K, Nuri T, Satoh C, Maekawa R, Yoshiura KI: EEC-LM-ADULT syndrome caused by R319H mutation in TP63 with ectrodactyly, syndactyly, and teeth anomaly: A case report. *Medicine (Baltimore)* 99(44): e22816 2020 doi: 10.1097/MD.00000000000022816. (IF: 1.889) *
- 10 . Morishima S, Maeda M, Itonaga T, Sato-Kawano N, Yoshiura KI, Ihara K: Sphenoethmoidal meningoencephalocele with variable hypopituitarism: A case report and review of literature. *Clinical Pediatric Endocrinology* 29(4): 183-187, 2020 doi: 10.1297/cpe.29.183. (IF: 0.26) *
- 11 . Koga T, Sato S, Mishima H, Migita K, Endo Y, Umeda M, Sumiyoshi R, 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: Next-generation sequencing of the whole MEFV gene in Japanese patients with familial Mediterranean fever: a case-control association study. *Clin Exp Rheumatol Suppl* 127(5): 35-41, 2020 . (IF: 4.473) *
- 12 . Satoh C, Kondoh T, Shimizu H, Kinoshita A, Mishima H, Nishimura G, Miyazaki M, Okano K, Kumai Y, Yoshiura KI: Brothers with novel compound heterozygous mutations in COL27A1 causing dental and genital abnormalities. *Eur J Med Genet* 64(2): 104125 2020 doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104125. (IF: 2.708) *
- 13 . Vos RA, Katayama T, Mishima H, Kawano S, Kawashima S, Kim J-D, Moriya Y, Tokimatsu T, Yamaguchi A, Yamamoto Y, Wu H, Amstutz P, Antezana E, Aoki NP, Arakawa K, Bolleman JT, Bolton E, Bonnal RJP, Bono H, Burger K, Chiba H, Cohen KB, Deutsch EW, Fernández-Breis JT, Fu G, Fujisawa T, Fukushima A, García A, Goto N, Groza T, Hercus C, Hoehndorf R, Itaya K, Juty N, Kawashima T, Kim J-H, Kinjo AR, Kotera M, Kozaki K, Kumagai S, Kushida T, Lütteke T, Matsubara M, Miyamoto J, Mohsen A, Mori H, Naito Y, Nakazato T, Nguyen-Xuan J, Nishida K, Nishida N, Nishide H, Ogishima S, Ohta T, Okuda S, Paten B, Perret J-L, Prathipati P, Prins P, Queralt-Rosinach N, Shinmachi D, Suzuki S, Tabata T, Takatsuki T, Taylor K, Thompson M, Uchiyama I, Vieira B, Wei C-H, Wilkinson M, Yamada I, Yamanaka R, Yoshitake K, Yoshizawa AC, Dumontier M, Kosaki K, Takagi T: BioHackathon 2015: Semantics of data for life sciences and reproducible research. *F1000Res* 9: 136 2020 doi: 10.12688/f1000research.18236.1. *

A-c

- Masuzaki H. ed: General Remarks About Autosomal Diseases. Fetal Morph Functional Diagnosis (Comprehensive Gynecology and Obstetrics) 1 st ed.: 191-195, 2020 .

B 邦文

B-c

- 監修 新川詔夫, 共著 太田亨, 吉浦孝一郎, 三宅紀子: 遺伝医学への招待. 遺伝医学への招待 (第6版) : 2020年1月10日

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	1	0	2	1

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

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/共同研究先	代表・分担	研究題目
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	代表	挑戦的研究(萌芽) 放射線被ばくによる構造異常発生率の推定法開発
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	代表	基盤研究(B) 遺伝解析から捉える運動毛機能異常に依る水頭症および認知症の病態生理
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	分担	基盤研究(B) 時間軸を考慮した原爆被爆者骨髄異形成症候群発症機構の解明 (代表:宮崎泰司)
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	分担	基盤研究(B) 自己炎症疾患の発作の周期性や炎症の多様性を規定する責任分子調節分子群の包括的同定 (代表:増本純也)
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	分担	基盤研究(C) 放射線誘発甲状腺発がん過程の網羅的分子病理解析: miRNAと変異シグネチャー (代表:中島正洋)
吉浦孝一郎・教授 三嶋博之・助教	日本医療研究開発機構	分担	難治性疾患実用化研究事業 全エクソームシーケンス解析でも未解決の症例検体の収集 (代表:小崎健次郎)
吉浦孝一郎・教授	日本医療研究開発機構	分担	難治性疾患実用化研究事業 精緻エピゲノム解析技術開発とIRUD未解明症例への応用 (代表:秦 健一郎)
木下 晃・講師	日本学術振興会	代表	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	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
小野慎治・客員研究員	日本学術振興会	代表	基盤研究(C) 繊毛鞭毛関連タンパク遺伝子変異と水頭症および認知機能低下の関連性についての研究

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	耳垢型又は腋下臭症の評価方法	2005年6月17日	2006年4月13日 2006年12月14日	特願2005-178563 (国内) 特許第4967135号
三浦清徳・教授 吉浦孝一郎・教授 増崎英明・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	2008年3月7日	特願2007-106595 特許第5487555号
吉浦孝一郎・教授 木住野達也・准教授 森本芳郎・講師 小野慎治・客員研究員	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・教授 副島英伸 (佐賀大学) 東元 健 (佐賀大学)	複数のインプリンティング疾患 の同時診断のための検査方法お よび検査薬	2019年6月27日		特願2019-177379

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