

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

- 1 . Morimoto Y, Ono S, Yoshida S, Mishima H, Kinoshita A, Tanaka T, Komohara Y, Kurotaki N, Kishino T, Okazaki Y, Ozawa H, Yoshiura KI, Imamura A: A unique missense variant in the E1A-binding protein P400 gene is implicated in schizophrenia by whole-exome sequencing and mutant mouse models. *Transl Psychiatry* 11(1): 132,2021. doi: 10.1038/s41398-021-01258-1. (IF: 7.989)
- 2 . 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): 104125,2021. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104125. (IF: 2.465)
- 3 . Mushino T, Hiroi T, Yamashita Y, Suzaki N, Mishima H, Ueno M, Kinoshita A, Minami K, Imai K, Yoshiura KI, Sonoki T, Tamura S: Progressive Massive Splenomegaly in an Adult Patient with Kabuki Syndrome Complicated with Immune Thrombocytopenic Purpura. *Intern Med* 60(12): 1927-1933,2021. doi: 10.2169/internalmedicine.6694-20. (IF: 1.282)
- 4 . Kurohama H, Matsuda K, Kishino M, Yoshino M, Yamaguchi Y, Matsuu-Matsuyama M, Kondo H, Mitsutake N, Kinoshita A, Yoshiura KI, Nakashima M: Comprehensive analysis for detecting radiation-specific molecules expressed during radiation-induced rat thyroid carcinogenesis. *J Radiat Res* 62(supplement_1): i78-i87,2021. doi: 10.1093/jrr/rraa139. (IF: 2.438)
- 5 . Nakashiki S, Miuma S, Mishima H, Masumoto H, Hidaka M, Soyama A, Kanda Y, Fukushima M, Haraguchi M, Sasaki R, Miyaaki H, Ichikawa T, Takatsuki M, Eguchi S, Yoshiura KI, Nakao K: Bile extracellular vesicles from end-stage liver disease patients show altered microRNA content. *Hepato Int* 15(3): 821-830,2021. doi: 10.1007/s12072-021-10196-5. (IF: 9.052)
- 6 . Ishikawa T, Kimoto H, Mishima H, Yamagata K, Ogata S, Aizawa Y, Hayashi K, Morita H, Nakajima T, Nakano Y, Nagase S, Murakoshi N, Kowase S, Ohkubo K, Aiba T, Morimoto S, Ohno S, Kamakura S, Nogami A, Takagi M, Karakachoff M, Dina C, Schott JJ, Yoshiura KI, Horie M, Shimizu W, Nishimura K, Kusano K, Makita N: Functionally validated SCN5A variants allow interpretation of pathogenicity and prediction of lethal events in Brugada syndrome. *Eur Heart J* 42(29): 2854-2863,2021. doi: 10.1093/eurheartj/ehab254. (IF: 35.855)
- 7 . Kinoshita A, Ohyama K, Tanimura S, Matsuda K, Kishino T, Negishi Y, Asahina N, Shiraishi H, Hosoki K, Tomiwa K, Ishihara N, Mishima H, Mori R, Nakashima M, Saitoh S, Yoshiura KI: Itpr1 regulates the formation of anterior eye segment tissues derived from neural crest cells. *Development* 148(16): dev.188755,2021. doi: 10.1242/dev.188755. (IF: 6.862)
- 8 . Asai M, Koike Y, Kuwatsuka Y, Yagi Y, Kashiyama K, Tanaka K, Mishima H, Yoshiura K, Utani A, Murota H: Multifaceted array-based keloidal gene expression profiling reveals specific MDFI upregulation in keloid lesions. *Clin Exp Dermatol* 46(7): 1255-1261,2021. doi: 10.1111/ced.14698. (IF: 4.481)
- 9 . Tamura S, Kosako H, Furuya Y, Yamashita Y, Mushino T, Mishima H, Kinoshita A, Nishikawa A, Yoshiura KI, Sonoki T: A Patient with Kabuki Syndrome Mutation Presenting with Very Severe Aplastic Anemia. *Acta Haematol* 145(1): 89-96,2021. doi: 10.1159/000518227. (IF: 3.068)
- 10 . Kanazawa N, Hemmi H, Kinjo N, Ohnishi H, Hamazaki J, Mishima H, Kinoshita A, Mizushima T, Hamada S, Hamada K, Kawamoto N, Kadowaki S, Honda Y, Izawa K, Nishikomori R, Tsumura M, Yamashita Y, Tamura S, Orimo T, Ozasa T, Kato T, Sasaki I, Fukuda-Ohta Y, Wakaki-Nishiyama N, Inaba Y, Kunimoto K, Okada S, Taketani T, Nakanishi K, Murata S, Yoshiura K-i, Kaisho T: Heterozygous missense variant of the proteasome subunit β -type 9 causes neonatal-onset autoinflammation and immunodeficiency. *Nat Commun* 12(1): 6819,2021. doi: 10.1038/s41467-021-27085-y. (IF: 17.694)

A-e-1

- 1 . Usuda K, Hayashi K, Ishikawa T, Aizawa Y, Kato T, Kusayama T, Tsuda T, Usui S, Sakata K, Kawashiri M, Mishima H, Yoshiura Ki, Makita N, Takamura M: Novel variant of the glycerol-3-phosphate dehydrogenase-1 Like (GPD1-L) gene in Japanese Brugada syndrome patients.. *Eur Heart J* 42(supplement_1): ehab724.0640,2021.

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	0	3

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	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)
三嶋博之・助教	日本学術振興会	代表	基盤研究(C) 3次元顔貌情報による極めてまれな先天性形態異常症候群の診断補助の実現
吉浦孝一郎・教授	株式会社コスミックコーポレーション		正常圧水頭症の原因となる遺伝子に関する研究

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	出願中	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	出願中	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