

人類遺伝学分野

論文

A 欧文

A-a

- 1 . Itonaga M, Okanari K, Maeda T, Yoshiura KI, Ihara K: Simultaneous monitoring of oxygen and carbon dioxide for Pitt-Hopkins syndrome. *Pediatr Int.* 64(1): e15180,2022. doi: 10.1111/ped.15180. (IF: 1.4)
- 2 . Matsushima S, Kato K, Yoshimi A, Yoshiura KI, Tsuchida M: Pernicious anemia associated with Kabuki syndrome. *Medicine (Baltimore)* 64(1): e22816,2022. doi: 0.1111/ped.14960. (IF: 1.4)
- 3 . 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): 89-96,2022. doi: 10.1159/000518227. (IF: 2.4)
- 4 . Endo Y, Funakoshi Y, Koga T, Ohashi H, Takao M, Miura K, Yoshiura KI, Matsumoto T, Moriuchi H, Kawakami A: Large deletion in 6q containing the TNFAIP3 gene associated with autoimmune lymphoproliferative syndrome. *Clin Immunol.* 235: 108853,2022. doi: 10.1016/j.clim.2021.108853. (IF: 8.6)
- 5 . Kojima-Ishii K, Sakakibara N, Murayama K, Nagatani K, Murata S, Otake A, Koga Y, Suzuki H, Uehara T, Kosaki K, Yoshiura KI, Mishima H, Ichimiya Y, Mushimoto Y, Horinouchi T, Nagano C, Yamamura T, Iijima K, Nozu K: BCS1L mutations produce Fanconi syndrome with developmental disability. *J Hum Genet.* 67(3): 143-148,2022. doi: 10.1038/s10038-021-00984-0. (IF: 3.5)
- 6 . Motoyama Rie, Matsudaira Takashi, Terada Kiyoshito, Usui Naotaka, Yoshiura KI, Takahashi Yukitoshi: PRRT2 mutation in a Japanese woman: Adult-onset focal epilepsy coexisting with movement disorders and cerebellar atrophy. *Epilepsy Behav Rep.* 19: 100554,2022. doi: 10.1016/j.ebr.2022.100554. (IF: 1.5)
- 7 . Aoki S, Higashimoto K, Hidaka H, Ohtsuka Y, Aoki S, Mishima H, Yoshiura KI, Nakabayashi K, Hata K, Yatsuki H, Hara S, Ohba T, Katabuchi H, Soejima H: Aberrant hypomethylation at imprinted differentially methylated regions is involved in biparental placental mesenchymal dysplasia. *Clin Epigenetics* 14(1): 64,2022. doi: 10.1186/s13148-022-01280-0. (IF: 5.7)
- 8 . Hamaguchi Y, Kondoh T, Fukuda M, Yamasaki K, Yoshiura KI, Moriuchi H, Morii M, Muramatsu M, Minami T, Osato M: Leukopenia, macrocytosis, and thrombocytopenia occur in young adults with Down syndrome. *Gene* 835: 146663,2022. doi: 10.1016/j.gene.2022.146663. (IF: 3.5)
- 9 . Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y.; IRUD Consortium, Mizusawa H: Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet.* 67(9): 505-513,2022. doi: 10.1038/s10038-022-01025-0. (IF: 3.5)
- 10 . Takase Y, Tanioka S, Ishimura M, Yoshiura KI, Mori Y, Sakaida E, Funakoshi Y, Moriuchi H: A familial case of B-cell expansion with NF- κ B and T-cell anergy caused by a G123D heterozygous missense mutation in the CARD11 gene. *Pediatr Blood Cancer* 69(12): e29941,2022. doi: 10.1002/pbc.29941. (IF: 3.2)
- 11 . Sakamoto H, Ando K, Imaizumi Y, Mishima H, Kinoshita A, Kobayashi Y, Kitanosono H, Kato T, Sawayama Y, Sato S, Hata T, Nakashima M, Yoshiura KI, Miyazaki Y: Alvocidib inhibits IRF4 expression via super-enhancer suppression and adult T-cell leukemia/lymphoma cell growth. *Cancer Sci.* 113(12): 4049-4103,2022. doi: 10.1111/cas.15550. (IF: 5.7)
- 12 . Kosako H, Yamashita Y, Tanaka K, Mishima H, Iwamoto R, Kinoshita A, Murata SI, Ohshima K, Yoshiura KI, Sonoki T, Tamura S: Intestinal Mucosa-Associated Lymphoid Tissue Lymphoma Transforming into Diffuse Large B-Cell Lymphoma in a Young Adult Patient with Neurofibromatosis Type 1: A Case Report. *Medicina (Kaunas-Lithuania)* 58(12): 1830,2022. doi: 10.3390/medicina58121830. (IF: 2.6)
- 13 . Nagata Y, Watanabe R, Eichhorn C, Ohno S, Aiba T, Ishikawa T, Nakano Y, Aizawa Y, Hayashi K, Murakoshi N, Nakajima T, Yagihara N, Mishima H, Sudo T, Higuchi C, Takahashi A, Sekine A, Makiyama T, Tanaka Y, Watanabe A, Tachibana M, Morita H, Yoshiura KI, Tsunoda T, Watanabe H, Kurabayashi M, Nogami A, Kihara Y, Horie M, Shimizu W, Makita N, Tanaka T: Targeted deep sequencing analyses of long QT syndrome in a Japanese population. *PLoS One* 17(12): e0277242,2022. doi: 10.1371/journal.pone.0277242. (IF: 3.7)

- 14 . Hamaguchi Y, Mishima H, Kawai T, Saitoh S, Hata K, Kinoshita A, Yoshiura KI.: Identification of unique DNA methylation sites in Kabuki syndrome using whole genome bisulfite sequencing and targeted hybridization capture followed by enzymatic methylation sequencing. Hum Genet. 67(12): 711-720,2022. doi: 10.1038/s10038-022-01083-4. (IF: 3.5)
- 15 . Kawakami A, Endo Y, Koga T, Yoshiura KI, Migita K: Autoinflammatory disease: clinical perspectives and therapeutic strategies. Inflamm Regen. 42(1): 37,2022. doi: 10.1186/s41232-022-00217-7. (IF: 8.1)

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	6

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・ヒパクシヤ医療国際協力会
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)
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 ATR-X症候群に対する5-アミノレブリン酸による治験 (代表：和田敬仁)
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