

人類遺伝学分野

A 欧文

A-a

1. Tsuda M, Yamada T, Mikoya T, Sogabe I, Nakashima M, Minakami H, Kishino T, Kinoshita A, Niikawa N, Hirano A, Yoshiura K: A type of familial cleft of the soft palate maps to 2p24.2-p24.1 or 2p21-p12. *J Hum Genet* 55(2): 124-126, 2010 (IF: 2.547)
2. Takahata T, Yamada K, Yamada Y, Ono S, Kinoshita A, Matsuzaka T, Yoshiura KI, Kitaoka T: Novel mutations in the SIL1 gene in a Japanese pedigree with the Marinesco-Sjögren syndrome. *J Hum Genet* 55(3): 142-146, 2010 (IF: 2.547)
3. Miura K, Miura S, Yoshiura K, Seminara S, Hamaguchi D, Niikawa N, Masuzaki H: A case of Kallmann syndrome carrying a missense mutation in alternatively spliced exon 8A encoding the immunoglobulin-like domain IIIb of fibroblast growth factor receptor 1. *Hum Reprod* 25(4): 1076-1080, 2010 (IF: 3.859)
4. Ng SB, Bigam AW, Buckingham KJ, Hannibal MC, McMillin MJ, Gildersleeve HI, Beck AE, Tabor HK, Cooper GM, Mefford HC, Lee C, Turner EH, Smith JD, Rieder MJ, Yoshiura K, Matsumoto N, Ohta T, Niikawa N, Nickerson DA, Bamshad MJ, Shendure J: Exome sequencing identifies MLL2 mutations as a cause of Kabuki syndrome. *Nat Genet* 42(9): 790-793, 2010 (IF: 34.284)
5. Matsuzawa N, Kondo S, Shimozato K, Nagao T, Nakano M, Tsuda M, Hirano A, Niikawa N, Yoshiura K: Two missense mutations of the IRF6 gene in two Japanese families with popliteal pterygium syndrome. *Am J Med Genet A*. 152A(9): 2262-2267, 2010 (IF: 2.404)
6. Miura K, Miura S, Yamasaki K, Shimada T, Kinoshita A, Niikawa N, Yoshiura K, Masuzaki H: The possibility of microarray-based analysis using cell-free placental mRNA in maternal plasma. *Prenatal Diagnosis* 30: 849-861, 2010 (IF: 1.707)
7. Oikawa M, Kuniba H, Kondoh T, Kinoshita A, Nagayasu T, Niikawa N, Yoshiura K: Familial brain arteriovenous malformation maps to 5p13-q14, 15q11-q13 or 18p11: linkage analysis with clipped fingernail DNA on high-density SNP array. *Eur J Med Genet* 53(5): 244-249, 2010 (IF: 1.568)
8. Ono S, Imamura A, Tasaki S, Kurotaki N, Ozawa H, Yoshiura K, Okazaki Y: Failure to Confirm CNVs as of Aetiological Significance in Twin Pairs Discordant for Schizophrenia. *Twin Res Hum Genet* 13(5): 455-460, 2010 (IF: 1.994)
9. Miura K, Miura S, Yamasaki K, Higashijima A, Kinoshita A, Yoshiura KI, Masuzaki H: Identification of Pregnancy-Associated MicroRNAs in Maternal Plasma. *Clin Chem* 56(11): 1767-1771, 2010 (IF: 6.263)
10. Ota I, Sakurai A, Toyoda Y, Morita S, Sasaki T, Chishima T, Yamakado M, Kawai Y, Ishidao T, Lezhava A, Yoshiura K-i, Togo S, Hayashizaki Y, Ishikawa T, Endo I, Shimada H: Association between breast cancer risk and the wild-type allele of human ABC transporter ABCB11. *Anticancer Res* 30(12): 5189-5194, 2010. (IF: 1.428)

B 邦文

B-c

1. 吉浦孝一郎：単一遺伝子病 (Monogenic Inheritance Disorder)。(遺伝子診療学(第2版)-遺伝子診断の進歩とゲノム治療の展望-, 日本臨床社, 大阪, pp.7-12 所収) 2010

B-d

1. 吉浦孝一郎(研究代表): ヒトパピローマウイルス持続感染制御に関するゲノム医学からのアプローチ, 平成 21 年度厚生労働省科学研究費補助金(創薬基盤推進研究事業)総括・分担研究報告, pp 1-12, pp 23-29, 2010
2. 吉浦孝一郎(研究代表): ヒトパピローマウイルス持続感染制御に関するゲノム医学からのアプローチ, 平成 21 年度厚生労働省科学研究費補助金(創薬基盤推進研究事業)総合研究報告, pp 1-25, 2010
3. 吉浦孝一郎(研究代表): ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発(難治性疾患克服研究事業)総括・分担研究報告, pp 1-11, 2010
4. 吉浦孝一郎(研究代表者: 副島英伸): ゲノム刷り込み疾患 Beckwith-Wiedemann 症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成(難治性疾患克服研究事業)分担研究報告, 2010
5. 吉浦孝一郎(研究分担者: 古川福実): 中條・西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ(難治性疾患克服研究事業)分担研究報告, 2010
6. 吉浦孝一郎(研究分担者: 黒滝直弘): 発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)の有効治療薬開発のための分子メカニズムの解明(難治性疾患克服研究事業)分担研究報告, 2010
7. 吉浦孝一郎: 原爆症に関する調査研究(研究代表: 大久保利晃), 平成 21 年度厚生労働省委託事業, 分担研究報告, 2010

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	0	1	23

社会活動

氏名・職	委員会等名	関係機関名
吉浦孝一郎・教授	客員教授	中国中南大学
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	学校評議員	長崎県立長崎西高等学校
吉浦孝一郎・教授	委員	長崎県原子爆弾被爆者対策協議会

競争的資金獲得状況(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	厚生労働省	代表	科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) ゲノム異常症としての歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発
吉浦孝一郎・教授	日本学術振興会	代表	基盤研究(B) SNP による疾患遺伝子座決定とシーケンスキャプチャー法開発による遺伝子単離
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	分担	科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) ゲノム刷り込み疾患 Beckwith-Wiedemann 症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	分担	科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 中條一西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ
木下 晃・助教	日本学術振興会	代表	基盤研究(C) TGF シグナル系と細胞外マトリックスの異常が引き起こす疾患群の発症機序の解明

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- β 1 遺伝子	2001 年 3 月 27 日		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		特願 2005-178563 (国内) PCT/JP2006/312673 (国際)
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		特願 2007-106595

その他

非常勤講師等

氏名・職	職・担当科目等	関係機関名
吉浦孝一郎・教授	非常勤講師・多因子遺伝	横浜市立大学
木下 晃・助教	非常勤講師・遺伝子染色体検査学	九州医療技術専門学校

特筆すべき事項

長崎 SSH 科学プロジェクト教育への貢献: JST のスーパーサイエンス・ハイスクール事業から発展させ展開している長崎 SSH 科学プロジェクト(長崎西高等学校が主導)の研究指導を行った。金曜日～土曜日にかけて4週にわたり、長崎県下の高校生18名の実験指導を行った。