

人類遺伝学分野

A 欧文

A-a

1. Okada I, Hamanoue H, Terada K, Tohma T, Megarbane A, Chouery E, Abou-Ghoch J, Jalkh N, Cogulu O, Ozkinay F, Horie K, Takeda J, Furuichi T, Ikegawa S, Nishiyama K, Miyatake S, Nishimura A, Mizuguchi T, Niikawa N, Hirahara F, Kaname T, Yoshiura K, Tsurusaki Y, Doi H, Noriko Miyake N, Furukawa T, Matsumoto N, Saitsu H: SMOC1 Is Essential for Ocular and Limb Development in Humans and Mice. *Am J Hum Genet* 88 (1): 1-12, 2011 (IF:11.680) *◇
2. Amani D, Ravangard F, Niikawa N, Yoshiura KI, Karimzadeh M, Dehaghani AS, Ghaderi A: Coding region polymorphisms in the indoleamine 2,3-dioxygenase (INDO) gene and recurrent spontaneous abortion. *J Reprod Immunol* 88 (1): 42-47, 2011 (IF:2.519) *◇
3. Ono S, Yoshiura K, Kurotaki N, Kikuchi T, Niikawa N, Kinoshita A: Mutation and Copy Number Analysis in Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia Families. *Movement Disorders* 26 (4): 762-764, 2011 (IF:4.480) *◇
4. Miura K, Higashijima A, Shimada T, Miura S, Yamasaki K, Abe S, Jo O, Kinoshita A, Yoshida A, Yoshimura S, Niikawa N, Yoshiura K, Masuzaki H: Clinical application of fetal sex determination using cell-free fetal DNA in pregnant carriers of X-linked genetic disorders. *J Hum Genet* 56 (4): 296-299, 2011 (IF:2.547) *
5. Yamasaki K, Miura K, Shimada T, Miura S, Abe S, Murakami M, Sameshima T, Fujishita A, Kotera K, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H: Epidemiology of human papillomavirus genotypes in pregnant Japanese women. *J Hum Genet* 56 (4): 313-315, 2011 (IF:2.547) *
6. Kurotaki N, Tasaki S, Mishima H, Ono S, Imamura A, Kikuchi T, Nishida N, Tokunaga K, Yoshiura K, Hiroki Ozawa H: Identification of Novel Schizophrenia Loci by Homozygosity Mapping Using DNA Microarray Analysis. *PLoS One* 6 (5): e20589, 2011 (IF:4.351) *◇
7. Oikawa M, Nagayasu T, Yano H, Hayashi T, Abe K, Kinoshita A, Yoshiura KI: Intracystic Papillary Carcinoma of Breast Harbors Significant Genomic Alteration Compared with Intracystic Papilloma: Genome-wide Copy Number and LOH Analysis Using High-Density Single-Nucleotide Polymorphism Microarrays. *Breast J* 17 (4): 427-430, 2011 (IF:1.425) *◇
8. Hannibal MC, Buckingham KJ, Ng SB, Ming JE, Beck AE, McMillin MJ, Gildersleeve HI, Bigham AW, Tabor HK, Mefford HC, Cook J, Yoshiura K, Matsumoto T, Matsumoto N, Miyake N, Tonoki H, Naritomi K, Kaname T, Nagai T, Ohashi H, Kurosawa K, Hou JW, Ohta T, Liang D, Sudo A, Morris CA, Banka S, Black GC, Clayton-Smith J, Nickerson DA, Zackai EH, Shaikh TH, Donnai D, Niikawa N, Shendure J, Bamshad MJ: Spectrum of MLL2 (ALR) mutations in 110 cases of Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*. 155A (7): 1511-1516, 2011 (IF:2.505) *
9. Arima K, Kinoshita A, Mishima H, Kanazawa N, Kaneko T, Mizushima T, Ichinose K, Nakamura H, Tsujino A, Kawakami A, Matsunaka M, Kasagi S, Kawano S, Kumagai S, Ohmura K, Mimori T, Hirano M, Ueno S, Tanaka K, Tanaka M, Toyoshima I, Sugino H, Yamakawa A, Tanaka K, Niikawa N, Furukawa F, Shigeo Murata S, Eguchi K, Ida H, Yoshiura K: An assembly defect due to a PSMB8 mutation reduces proteasome activity and causes autoinflammatory disorder, Nakajo-Nishimura syndrome. *Proc Natl Acad Sci* 108 (36): 14914-14919, 2011 (IF:9.771) *◇▽
10. Mishima H, Sasaki K, Tanaka M, Tatebe O, Yoshiura KI: Agile parallel bioinformatics workflow management using Pwrake. *BMC Res Notes* 4 (1): 331, 2011
11. Yamasaki K, Miura K, Shimada T, Ikemoto R, Miura S, Murakami M, Sameshima T, Fujishita A, Kotera K, Kinoshita A, Yoshiura KI, Masuzaki H: Pre-vaccination epidemiology of human papillomavirus infections in Japanese women with abnormal cytology. *J Obstet Gynaecol Res* 37 (11): 1666-1670, 2011 (IF:0.869) *◇
12. Ono S, Tanaka T, Ishida M, Kinoshita A, Fukuoka J, Takaki M, Sakamoto N, Ishimatsu Y, Kohno S, Hayashi T, Senba M, Yasunami M, Kubo Y, Yoshida LM, Kubo H, Ariyoshi K, Yoshiura K, Morimoto K: Surfactant protein C G100S mutation causes familial pulmonary fibrosis in Japanese kindred. *Eur Respir J* 38 (4): 861-886. 2011 (IF:5.922) *◇

B 邦文

B-b

1. 金澤伸雄, 有馬和彦, 井田弘明, 吉浦孝一郎, 古川福実: 中條?西村症候群. *Jpn J Clin Immunol*, 34 (5): 388-400, 2011 ◇
2. 木下 晃: TGF シグナル異常による骨・軟骨疾患-単一遺伝子病からありふれた疾患まで. 別冊・医学のあゆみ TGF-?シグナル研究-メカニズムの解明から新たな治療へ:107-112, 2011

B-d

1. 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. 1-10, 2011
2. 吉浦孝一郎 (研究代表者: 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, pp. 11-19, 2011
3. 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, pp. 14-21, 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	2	0	0	11

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	委員	長崎県原子爆弾被爆者対策協議会
吉浦孝一郎・教授	非常勤講師	横浜市立大学
木下 晃・講師	非常勤講師	九州医療技術専門学校

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	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	日本学術振興会	代表	挑戦的萌芽研究 microUPD 検出による発生初期胚のDNA修復機構の解析
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	代表	難病・がん等の疾患分やん尾医療の実用化研究事業 (難病関係研究分野) 地域集積・収集した稀少疾患の系統的原因究明
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	代表	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	厚生労働省	代表	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	厚生労働省	分担	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	難治性疾患克服研究事業 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
木下 晃・講師	長崎大学	分担	長崎大学第二期重点研究課題 ゲノム不安定性と発がん分子メカニズムの基礎的研究拠点形成

木下 晃・講師	厚生労働省	分担	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	三菱化学メディエンス長崎ラボラトリー		腫瘍組織検体のゲノムコピー数異常と LOH の検出

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		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

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
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

新聞等に掲載された活動

氏名・職	活動題目	掲載紙誌等	掲載年月日	活動内容の概要と社会との関連
吉浦孝一郎・教授 木下 晃・講師	アメリカ科学アカデミー紀要に掲載された論文内容が紹介された	長崎新聞 西日本新聞 産経新聞	8 月 17 日 8 月 17 日 8 月 19 日	長年研究してきた中條-西村症候群の原因遺伝子が単離されたことを論文として発表し、内容が新聞で紹介された。研究内容を社会に分かりやすく伝えることが出来た。