

# 人類遺伝学分野

## 論文

### A 欧文

A-a

1. Inoue T, Takase R, Uchida K, Kodo K, Suda K, Watanabe Y, Yoshiura KI, Kunimatsu M, Ishizaki R, Azuma K, Inai K, Muneuchi J, Furutani Y, Akagawa H, Yamagishi H: The c.1617del variant of TMEM260 is identified as the most frequent single gene determinant for Japanese patients with a specific type of congenital heart disease. *J Hum Genet* 69(5): 215-222,2024. doi: 10.1038/s10038-024-01225-w.
2. Matsumoto M, Oyake M, Itonaga T, Maeda M, Suenobu S, Sato D, Sasahara Y, Mishima H, Yoshiura KI, Ihara K: Characteristic phenotypes of ADH5/ALDH2 deficiency during childhood. *Eur J Med Genet* 69: 104939, doi: 10.1016/j.ejmg.2024.104939.
3. Ibe M, Tamura S, Kosako H, Yamashita Y, Ishii M, Tanaka M, Mishima H, Kinoshita A, Iwabuchi S, Morita S, Yoshiura KI, Hashimoto S, Nakao N, Inoue S: Familial schwannomatosis carrying LZTR1 variant p.R340X with brain tumor: A case report. *Mol Genet Metab Rep* 40: 101107,2024. doi: 10.1016/j.ymgmr.2024.101107.
4. Hatta D, Makiya S, Kanamoto K, Watanabe K, Fuchigami Y, Kawakami S, Kinoshita A, Yoshiura KI, Kurotaki N, Shirotani K, Iwata N: Proline-rich transmembrane protein 2 regulates the magnitude and frequency of dopamine release by repetitive neuronal stimuli in the striatum of L-dopa-treated mice. *Neuropsychopharmacol Rep* 44(4): 829-834,2024. doi: 10.1002/npr2.12478.
5. Wang Z, Kometani M, Zeitlin L, Wilnai Y, Kinoshita A, Yoshiura KI, Ninomiya H, Imamura T, Guo L, Xue J, Yan L, Ohashi H, Pretemer Y, Kawai S, Shiina M, Ogata K, Cohn DH, Matsumoto N, Nishimura G, Toguchida J, Miyake N, Ikegawa S: Heterozygous mutations in the straitjacket region of the latency-associated peptide domain of TGFB2 cause Camurati-Engelmann disease type II. *J Hum Genet* 69(11): 599-605,2024. doi: 10.1038/s10038-024-01274-1.
6. Kobayashi Y, Ando K, Imaizumi Y, Sakamoto H, Kitanosono H, Taguchi M, Mishima H, Kinoshita A, Bekytbek S, Baba M, Kato T, Horai M, Itonaga H, Sato S, Yoshiura KI, Miyazaki Y: RUNX1 expression is regulated by a super-enhancer and is a therapeutic target in adult T-cell leukemia/lymphoma. *Leuk Lymphoma* 65(14): 2116-2128,2024. doi: 10.1080/10428194.2024.2393258.
7. Koga T, Kita K, Okumura J, Yoshiura KI, Kawakami A: A novel frameshift mutation in ADCK1 identified in a case of chronic fatigue syndrome successfully treated with oral 5-ALA/SFC. *Immunol Med* 26: 1-5,2024. doi: 10.1080/25785826.2024.2445399.

### B 邦文

B-e-2

1. 三嶋博之：最先端医療の今 顔貌解析による遺伝性希少疾患診断支援. *Medical Science Digest* 50(11): 624-625, .

## 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	1	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
木下 晃・教授	評議員	日本人類遺伝学会

三嶋博之・教授	評議員	日本人類遺伝学会
---------	-----	----------

### 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	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) 甲状腺濾胞性腫瘍の術前細胞診断を可能とする53BP1発現型の定量解析 (代表:松田勝也)
吉浦孝一郎・教授	国立研究開発法人日本医療研究開発機構	分担	難治性疾患研究事業 未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) : 希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究 (代表:水澤英洋)
吉浦孝一郎・教授	国立研究開発法人日本医療研究開発機構	分担	難治性疾患研究事業 構造異常・スプライシング異常・メチル化異常の革新的検出系による未診断疾患患者の診断率向上・診断早期特定とN-of-1創薬への導出 (代表:小崎健次郎)
吉浦孝一郎・教授	厚生労働省	分担	難治性疾患政策研究事業 患者との双方向的協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集とrecontact可能なシステムの構築 (代表:小崎健次郎)
木下 晃・准教授	日本学術振興会	代表	基盤研究(C) 骨系統疾患治療のゲームチェンジャー:ヒストン修飾を標的にした治療法の開発
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

### 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	2023年11月27日	特願2019-120502 特許第7391349号
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）	横浜市立大学医学部
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