

遺伝染色体グループ

所属メンバー

- ・外木 秀文 (昭和 57 年卒)
- ・佐藤 大介 (平成 10 年卒)

外来患者数 40 人/年

Down 症候群 Kabuki 症候群、原因不明の先天奇形症候群など

入院患者数 0 人/年

その他の特色ある診療内容

DNA アレイによるゲノム診断

研究内容

DNA アレイによるゲノム診断の臨床応用
ダウン症に対する塩酸ドネペジル投与の研究

競合的外部資金

厚生科研難治性疾患克服研究事業「急激退行症(21 トリソミーに伴う)の実態調査と診断基準の作成」

論文・著書など

1. Kuniba H, Tsuda M, Nakashima M, Miura S, Miyake N, Kondoh T, Matsumoto T, Moriuchi H, Ohashi H, Kurosawa K, Tonoki H, Nagai T, Okamoto N, Kato M, Fukushima Y, Naritomi K, Matsumoto N, Kinoshita A, Yoshiura KI and Niikawa N: Lack of C20orf133 and FLRT3 mutations in 43 patients with Kabuki syndrome in Japan. J Med Genet 45: 479-480, 2009
2. Kuniba H, Yoshiura KI, Kondoh T, Ohashi H, Kurosawa K, Tonoki H, Nagai T, Okamoto N, Kato M, Fukushima Y, Kaname T, Naritomi K, Matsumoto T, Moriuchi H, Kishino T, Kinoshita A, Miyake N, Matsumoto N and Niikawa N: Molecular karyotyping in 17 patients and mutation screening in 41 patients with Kabuki syndrome. J Hum Genet, Apr 3, 2009 [Epub ahead of print]

3. Dai J, Kim OH, Cho TJ, Schmidt-Rimpler M, Tonoki H, Takikawa K, Haga N, Miyoshi K, Kitoh H, Yoo WJ, Choi IH, Song HR, Jin DK, Kim HT, Kamasaki H, Bianchi P, Grigelioniene G, Nampoothiri S, Minagawa M, Miyagawa SI, Fukao T, Marcelis C, Jansweijer MC, Hennekam RC, Bedeschi F, Mustonen A, Jiang Q, Ohashi H, Furuichi T, Unger S, Zabel B, Lausch E, Superti-Furga A, Nishimura G and Ikegawa S: Novel and recurrent TRPV4 mutations and their association with distinct phenotypes within the TRPV4 dysplasia family. Novel and recurrent TRPV4 mutations and their association with distinct phenotypes within the TRPV4 dysplasia family. J Med Genet, Jun 24, 2010 [Epub ahead of print]

学会発表

1. Axenfeld-Rieger anomaly and Axenfeld-Rieger syndrome : clinical and genetic analyses on three patients with chromosome defects at 6p25. 第 59 回米国人類遺伝学会、ホノルル、2009/10
2. 変容性異骨症と TRPV4 変異. 第 33 回日本小児遺伝学会、盛岡市、2010/4

講演

1. ダウン症の生涯にわたる健康管理について. 札幌市 88、2010/7/11

学会活動 (委員会委員など)

日本人類遺伝学会評議員
北海道出生前研究会世話人