

## 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. Tonoki H, Harada N, Shimokawa O, Yosozumi A, Monzaki K, Satoh K, Kosaki R, Sato A, Matsumoto N and Iizuka S: Axenfeld-Rieger Anomaly and Axenfeld-Rieger Syndrome; Clinical and Molecular-Cytogenetic and DNA Array Analyses on Three Patients with Chromosomal Defects at 6p25. *Am J Med Genet A* 151: 2925-2932, 2011
2. Sato D, Lionel AC, Leblond CS, Prasad A, Pinto D, Walker S, O'Connor I, Russell C, Drmic IE, Hamdan FF, Michaud JL, Endris V, Roeth R, Delorme R, Huguette G, Leboyer M, Rastam M, Gillberg C, Lathrop M, Stavropoulos DJ, Anagnostou E, Weksberg R, Fombonne E, Zwaigenbaum L, Fernandez BA, Roberts W, Rappold GA, Marshall CR, Bourgeron T, Szatmari P and Scherer SW: SHANK1 Deletions in Males with Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet* 90: 879-87, 2012
3. 外木秀文: コーツェン症候群. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
4. 外木秀文: クローバー頭蓋症候群. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
5. 外木秀文: ネイガー肢先端顔面異骨症. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
6. 外木秀文: ソトス症候群. 今日の小児治療指針第15版 医学書院, 2011
7. 外木秀文: 成人期のプラダー・ウィリー症候群. Prader-Willi 症候群 診断と治療社, 2011

## 学会発表

1. Beckwith-Wiedemann 症候群 7 例の遺伝学的検討. 第 281 回日本小児科学会北海道地方会、2011/6/26
2. 当院で経験した Lowe 症候群の 2 例. 第 281 回日本小児科学会北海道地方会、2011/6/26
3. 当院で経験した Sotos 症候群の 9 例. 第 281 回日本小児科学会北海道地方会、2011/6/26
4. Lowe 症候群 2 症例における OCRL1 遺伝子異常の検討. 第 34 回日本小児遺伝学会、2011/8/11
5. 先天奇形症候群のみかた. 北海道新生児談話会、2011/9/25
6. 成人期のプラダー・ウィリー症候群の実態調査. 第 56 回日本人類遺伝学会、2011/10/25
7. 出生前に羊水染色体検査にて発見された 46XX male の 1 例. 第 14 回北海道出生前診断研究会、2011/12/10
8. 性分化異常症の 2 例. 北海道内分泌研究会、2012/1/10
9. 当院で経験したプラダー・ウィリー症候群 24 例のまとめ. 第 14 回札幌市北東部小児医療研究会、2012/3/3

10. Silver-Russell 症候群の遺伝学的異常の検討. 第 35 回日本小児遺伝学会、2012/4/19

11. Prader-Willi 症候群が非罹患の同胞に与える心理的影響. 第 35 回日本小児遺伝学会、  
2012/4/19

## 講演

なし

## 学会活動（委員会委員など）

北海道出生前研究会世話人