

## 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

入院患者数 0 人/年

### その他の特色ある診療内容

DNA マイクロアレイによるゲノム診断

### 研究内容

先天奇形症候群の遺伝子異常・治療法の研究  
遺伝性希少疾患の遺伝子検索  
ダウン症に対する塩酸ドネペジル投与の研究  
DNA マイクロアレイによるゲノム診断の臨床応用  
自閉症スペクトラム障害の遺伝解析

### 競合的外部資金・研究費

外木秀文：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」  
佐藤大介：平成 25 年度科学研究費補助金基盤研究 C「日本人自閉症の全ゲノムコピー数多型を用いた疾患感受性遺伝子の同定」、507 万円  
佐藤大介：2013 年度武田科学振興財団医学系研究奨励「自閉症スペクトラム障害の全ゲノムコピー数多型解析による発症メカニズムの解明」、200 万円  
佐藤大介：平成 25 年森永奉仕会研究奨励金「自閉症スペクトラム障害の全ゲノムコピー数多型解析による発症メカニズムの解明」、60 万円

### 論文・著書など

1. Vaags AK, Lionel AC, Sato D, et al: Rare deletions at the Neurexin 3 (NRXN3) locus in Autism Spectrum Disorder. Am J Hum Genet 90: 133-41, 2012
2. Sato D, Lionel AC, Leblond CS, et al: SHANK1 Deletions in Males with Autism Spectrum Disorder. Am J Hum Genet 90: 879-87, 2012

3. Prasad A, Merico D, Thiruvahindrapuram B, et al: A discovery resource of rare copy number variations in individuals with autism spectrum disorder. *G3* (Bethesda) 2: 1665-85, 2012
4. Lionel AC, Vaags AK, Sato D, et al: Rare exonic deletions implicate the synaptic organizer Gephyrin (GPHN) in risk for autism, schizophrenia and seizures. *Hum Mol Genet* 22: 2055-66, 2013
5. Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, et al: MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*, 2013[Epub ahead of print]

## 学会発表

1. 外木秀文、奥原宏治、飯塚 進、高橋伸浩、徳富智明、服部 司、太田 亨、副島英伸: 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、久留米市、2012/4/19
2. 徳富智明、外木秀文、奥原宏治、加瀬まさよ、飯塚 進: 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、久留米市、2012/4/19
3. 太田紀子、奥原宏治、藤枝聡子、渡利道子、吉田 博、高橋伸浩、外木秀文、飯塚 進: 出生前に発見された SRY 転座による 46, XX DSD の一例. 日本小児内分泌学会、大阪市、2012/9/29
4. 徳富智晴、太田 亨、斉藤伸治、奥原宏治、飯塚 進、高橋伸浩、小畑慶子、新川詔夫、外木秀文: 過去 8 年間に天使病院小児科遺伝外来を受診しマイクロアレイを用いたゲノム解析を行った患者の検討. 第 57 回日本人類遺伝学会、東京都、2012/10/24
5. 米丸 希、山上雄司、鈴木雅弘、脇口定衛、奥原宏治、飯塚 進、植木将弘、植竹公明、小林良二、黒澤健司、外木秀文: 当院で経験した Schnitzel-Giedion 症候群の一例. 第 64 回北日本小児科学会、新潟市、2012/9/8

## 講演

1. 佐藤大介: 自閉症スペクトラム障害のコピー数多型を用いた感受性遺伝子探索. 北大小児科月曜集談会、2012/12/17

## 学会活動 (委員会委員など)

外木秀文 北海道出生前診断研究会世話人