

## 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  
遺伝性希少疾患の原因遺伝子検索  
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研究

### 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  
佐藤大介：平成 25 年度上原記念生命科学財団研究助成金「自閉症の全ゲノムコピー数多型解析による発症機序解明」、500 万円

## 論文・著書など

1. 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
2. Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, et al: MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A* 161:2234-43, 2013
3. Yamamoto S, Okuhara K, Tonoki H, et al: A Novel Deletion Mutation of SLC16A2 Encoding Monocarboxylate Transporter (MCT) 8 in a 26-year-old Japanese Patient with Allan-Herndon-Dudley Syndrome. *Clin Pediatr Endocrinol* 22:83-6, 2013
4. Oei L, Hsu YH, Styrkarsdottir U, et al: A genome-wide copy number association study of osteoporotic fractures points to the 6p25.1 locus. *J Med Genet* 51: 122-31, 2014
5. Maeda T, Higashimoto K, Jozaki K, et al: Comprehensive and quantitative multilocus methylation analysis reveals the susceptibility of specific imprinted differentially methylated regions to aberrant methylation in Beckwith-Wiedemann syndrome with epimutations. *Genet Med*, 2014 (in press)

## 学会発表

佐藤 大介：自閉症スペクトラム障害のコピー数多型解析. 第 117 回日本小児科学会学術集会、名古屋市、2014/4/12

## 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