

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. 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: 122-131, 2014
2. Leblond CS, Nava C, Polge A, et al: Meta-analysis of SHANK Mutations in Autism Spectrum Disorders: a gradient of severity in cognitive impairments. *PLoS Genet* 10: e1004580, 2014
3. 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* 16: 903-912, 2014
4. Kaname T, Ki CS, Niikawa N, et al: Heterozygous mutations in cyclic AMP phosphodiesterase-4D (PDE4D) and protein kinase A (PKA) provide new insights into the molecular pathology of acrodysostosis. *Cell Signal* 26: 2446-59, 2014
5. Kishimoto K, Kobayashi R, Yonemaru N, et al: Refractory sacrococcygeal germ cell tumor in Schinzel-Giedion syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol* 37: e238-41, 2015
6. Nagata E, Kano H, Kato F, et al: Japanese founder duplications/triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex. *Orphanet J Rare Dis* 9: 125, 2014

学会発表

1. 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集会、名古屋市、2014/4/12

セミナー

1. 佐藤大介: 「コピー数多型解析を用いた自閉症遺伝研究」理化学研究所脳科学総合研究センター、2014/11/19 (主催者: 内匠 透シニア・チームリーダー)

受賞

佐藤大介: 2015年3月 第34回高桑榮松奨学基金奨励賞

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