

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. Mishima T, Watari M, Iwaki Y, et al: Miller-Dieker Syndrome with unbalanced translocation 45, X, psu dic(17;Y)(p13;p11.32) detected by Fluorescence in situ hybridization and G-banding analysis using high resolution banding technique. Congenit Anom, 2016.
2. 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.

学会発表

なし

講演

なし

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