

## 臨床遺伝診療部

### 著書

- 1) 並河 徹, 益田順一: (疾患 25) 脳血管障害になりやすい体質 (遺伝子多型) とは?. 小林祥泰編: 脳血管障害を探る, 永井書店, 大阪, 204-207, 2003

### 学術論文

- 1) Nanko S, Kunugi H, Hirasawa H, Kato N, Nabika T, Kobayashi S: Brain-derived neurotrophic factor gene and schizophrenia: polymorphism screening and association analysis. *Schizophrenia Research* 62: 281-283, 2003
- 2) Yang X, Sakamoto O, Matsubara Y, Kure S, Suzuki Y, Aoki Y, Yamaguchi S, Takahashi Y, Nishikubo T, Kawaguchi C, Yoshioka A, Kimura T, Hayasaka K, Kohno Y, Iinuma K, Ohura T: Mutation spectrum of the PCCA and PCCB genes in Japanese patients with propionic acidemia. *Molecular Genetics and Metabolism* 81: 335-342, 2004
- 3) Tomatsu S, Nishioka T, Montano AM, Gutierrez MA, Pena O, Orii KO, Sly WS, Yamaguchi S, Orii T, Paschke E, Kircher SG, Noguchi A. Mucopolysaccharidosis IVA: Identification of Mutations and Methylation Study in GALNS Gene. *Journal of Medical Genetics* 41(7): e98, 2004
- 4) Tomatsu S, Orii KO, Bi Y, Gutierrez MA, Nishioka T, Yamaguchi S, Kondo N, Orii T, Noguchi A, Sly WS: General Implications for CpG Hot Spot Mutations: Methylation Patterns of the Human Iduronate-2-Sulfatase Gene Locus. *Human Mutation* 23(6): 590-598, 2004
- 5) Tomatsu S, Filocamo M, Orii KO, Sly WS, Gutierrez MA, Nishioka T, Sarrato OP, Natale PD, Montano AM, Yamaguchi S, Kondo N, Orii T, Noguchi A. Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A): identification of novel common mutations in the N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (GALNS) gene in Italian patients. *Human Mutation* 24(2): 187-188, 2004
- 6) Tomatsu S, Dieter T, Schwartz IV, Sarmient P, Giugliani R, Barrera LA, Guelbert N, Kremer R, Repetto GM, Gutierrez MA, Nishioka T, Serrato OP, Montano AM, Yamaguchi S, Noguchi A: Identification of a common mutation in mucopolysaccharidosis IVA: correlation among genotype, phenotype, and keratan sulfate. *Journal of Human Genetics* 49(9): 490-494, 2004
- 7) Oguro H, Iijima K, Takahashi K, Nagai A, Bokura H, Yamaguchi S, Kobayashi S: Successful treatment with succinate in a patient with MELAS. *Internal Medicine* 43: 427-431, 2004

### 学会発表

- 1) 真鍋 敦, 秦 幸吉, 角田育子, 入駒慎吾, 宮崎康二, 安田謙二, 渡辺 浩, 内山 温, 山口清次, 山下輝夫, 樋上哲哉, 増山 寿, 工藤尚文: 最近経験した先天性

- 心奇形の出生前診断. 第41回山陰小児外科内科・周産期研究会. 出雲, 2003年1月
- 2) 入駒慎吾, 真鍋 敦, 角田育子, 秦 幸吉, 宮崎康二, 内山 温, 渡辺 浩, 山口清次, 久守孝司, 中谷俊彦, 太田淳一, 斉藤洋司: 胎児麻酔を施行した先天性横隔膜ヘルニアの1症例. 第41回山陰小児外科内科・周産期研究会. 出雲, 2003年1月
  - 3) 深尾敏幸, 佐倉伸夫, 山口清次, 河野芳功, 重松陽介, 近藤直実:  $\beta$ -ケトチオラーゼ (T2) 欠損症の軽症遺伝子型の臨床的特徴. 第 106 回日本小児科学会 (ワークショップ). 福岡, 2003 年 4 月
  - 4) 長谷川有紀, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: 羊水分析による有機酸血症の出生前診断. 第 106 回日本小児科学会. 福岡, 2003 年 4 月
  - 5) 大橋裕子, 長谷川有紀, 山口清次, 深尾敏幸, 埜中征哉, 西野一三: 日本人極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症患者の遺伝子変異. 第45回日本小児神経学会総会. 福岡, 2003年5月
  - 6) 木村正彦, 竹谷 健, 瀬島 斉, 山口清次: グリシンレセプター 1サブユニット (GLRA1) 遺伝子異常が同定された hyperekplexia の1例. 第14回日本小児神経学会中国・四国地方会. 岡山, 2003年7月
  - 7) Hasegawa Y, Iga M, Kimura M, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Prenatal diagnosis of organic acidemias by combination of GC/MS and tandem MS. IXth International Congress on Inborn Errors of Metabolism. Brisbane, September 2003
  - 8) Hasegawa Y, Kimura M, Ohashi Y, Nishino I, Shigematsu Y, Fukao T, Kondo N, Yamaguchi S: Clinical and molecular findings in Japanese patients with very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. IXth International Congress on Inborn Errors of Metabolism. Brisbane, September 2003
  - 9) 並河 徹: 生活習慣病の遺伝素因 - どこまでわかったか、どう活用するか -. 島根県臨床内科医会 (特別講演). 松江, 2003 年 9 月
  - 10) 並河 徹: 高血圧とその合併症の遺伝素因. 第 53 回日本体質医学総会 (レビューレクチャー). 大阪, 2003 年 9 月
  - 11) 山口貴美子, 竹谷 健, 内山 温, 渡辺 浩, 山口清次, 三島清司: 新規 CD36 遺伝子変異を同定した NAK<sup>a</sup> 抗体による新生児同種免疫性血小板減少症の 1 例. 第 45 回日本小児血液学会. 金沢, 2003 年 10 月
  - 12) 長谷川有紀, 木村正彦, 大橋祐子, 西野一三, 深尾敏幸, 近藤直実, 山口清次: 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症日本人症例の臨床像の検討. 第 46 回日本先天代謝異常学会. 松江, 2003 年 11 月
  - 13) 長谷川有紀, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: GC/MS とタンデムマスの 2 種類の質量分析を用いた有機酸血症の出生前診断: 診断の精度と問題点の検討. 第 46 回日本先天代謝異常学会. 松江, 2003 年 11 月
  - 14) 廣瀬伸一, 米谷美奈子, 木村正彦, 山口清次, 満留昭久: 日本人グルタル酸尿症 2 型の 3 症例での電子伝達フラビン蛋白脱水素酵素遺伝子解析. 第 46 回日本先天代謝異常学会. 松江, 2003 年 11 月

- 15) 坂本 修, 楊 雪, 大浦敏博, 呉 繁夫, 鈴木洋一, 青木洋子, 山口清次, 松原洋一, 飯沼一宇: 日本人プロピオン酸血症の遺伝子解析. 第46回日本先天代謝異常学会. 松江, 2003年11月
- 16) 並河 徹: 脳血管痴呆にかかわる遺伝的危険因子の検索. 財団法人慢性疾患・リハビリテーション研究振興財団助成研究発表会. 京都, 2003年12月
- 17) 長谷川有紀, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: 有機酸代謝異常症の出生前診断: 2種類の質量分析法による羊水分析. 第1回中国四国出生前医学研究会. 徳島, 2004年1月
- 18) 並河 徹: 生活習慣病の遺伝素因 - 予防予知は可能か -. 平成15年度日本医師会生涯教育講座(特別講演). 島根県医師会. 松江, 2004年1月
- 19) 木村正彦, 竹谷 健, 瀬島 斉, 山口清次: GLRA1 遺伝子 Arg271Gln 変異を同定した Hyperekplexia の1例. 第107回日本小児科学会学術集会. 岡山, 2004年4月
- 20) 竹谷 健, 山口貴美子, 内山 温, 渡辺 浩, 金井理恵, 山口清次: CD36 遺伝子変異による Naka 抗体陽性新生児同種免疫血小板減少症の1例. 第107回日本小児科学会学術集会. 岡山, 2004年4月
- 21) 並河 徹: 病気のかかりやすさと遺伝子. 第81回日本小児科学会島根地方会(特別講演). 出雲, 2004年6月
- 22) Yanai K, Nabika T, Takeuchi F, Nagano S, Kobayashi N, Kato N: Association between phosphodiesterase 4D gene polymorphisms and silent brain infarction in the Japanese population. Fourteenth European Meeting on Hypertension. Paris, France, June 2004
- 23) Hasegawa Y, Iga M, Kimura M, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Prenatal detection of organic acidemias: measurement of organic acids and acylcarnitines in amniotic fluid, using GC/MS and ESI/MS/MS. 5th Asia Panpacific Regional Meeting of International Society for Neonatal Screening. Shanghai, September 2004
- 24) 長谷川有紀, 小林弘典, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: 羊水中にメチルクエン酸とプロピオニルカルニチンの上昇を認めたアルギニノコハク酸尿症の2例. 第29回日本医用マススペクトル学会年会. 出雲, 2004年9月
- 25) 猪又兵衛, 柳内和幸, 並河 徹, 竹内史比古, 長野 忍, 渡邊岳博, 森居俊行, 磯部光章, 小林祥泰, 加藤規弘: 脳卒中の大規模遺伝子解析. 第27回日本高血圧学会総会. 宇都宮, 2004年10月
- 26) 長谷川有紀, 小林弘典, 木村正彦, 重松陽介, IC. Verma, 山口清次: 出生前診断でメチルマロン酸血症またはプロピオン酸血症を疑わせる所見を示し, 出生後アルギニノコハク酸尿症と診断された2症例. 第47回日本先天代謝異常学会. 宇都宮, 2004年11月