

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)
- ・中本 哲 (平成 11 年卒)

外来患者数 68 人/年
各種染色体異常症, 先天奇形症候群, 遺伝性疾患児

入院患者数 0 人/年

論文・著書など

1. Sato D, Kawara H, Shimokawa O, Harada N, Tonoki H, Takahashi N, Imai Y, Kimura H, Matsumoto N, Ariga T, Niikawa N and Yoshiura K: A Down syndrome girl with partial trisomy for 21 pter-q22.13: A clue to narrow the Down syndrome critical region. *Am J Med Genet A* 146: 124-127, 2008
2. Kuniba H, Sato D, Yoshiura K, Ohashi H, Kurosawa K, Miyake N, Kondoh T, Matsumoto T, Nagai T, Okamoto N, Fukushima Y, Naritomi K, Matsumoto N and Niikawa N: No mutation in RAS-MAPK pathway genes in 30 patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A* 146A: 1893-1896, 2008
3. Wu L, Liang D, Niikawa N, Ma F, Sun M, Pan Q, Long Z, Zhou Z, Yoshiura K, Wang H, Sato D, Nishimura G, Dai H, Zhang X and Xia J: A ZRS duplication causes syndactyly type IV with tibial hypoplasia. *Am J Med Genet A* 149A: 816-818, 2009
4. Kuniba H, Tsuda M, Nakashima M, Miura S, Miyake N, Kondoh T, Matsumoto T, Moriuchi H, Ohashi H, Kurosawa K, Tonoki H, Nagai T, Okamoto N, Kato M, Fukushima Y, Naritomi K, Matsumoto N, Kinoshita A, Yoshiura KI and Niikawa N: Lack of C20orf133 and FLRT3 mutations in 43 patients with Kabuki syndrome in Japan. *J Med Genet.* 45: 479-480, 2009

5. Kuniba H, Yoshiura KI, Kondoh T, Ohashi H, Kurosawa K, Tonoki H, Nagai T, Okamoto N, Kato M, Fukushima Y, Kaname T, Naritomi K, Matsumoto T, Moriuchi H, Kishino T, Kinoshita A, Miyake N, Matsumoto N and Niikawa N: Molecular karyotyping in 17 patients and mutation screening in 41 patients with Kabuki syndrome. J Hum Genet Apr 3, 2009 [Epub ahead of print]

講演

1. 外木秀文: 神経線維腫症 I 型 (フォン・レックリングハウゼン病) の遺伝学—ここまでわかる—。第 3 回札幌市難病医療相談会、札幌市、2008/11/30
2. 外木秀文: ダウン症の方々へのアンケートの結果: 北海道小鳩会の方々の協力を得て。医療講演会、札幌市、2009/3/14

学会活動 (委員会委員など)

外木秀文: 日本人類遺伝学会評議員

外木秀文: 北海道出生前診断研究会世話人