

## 遺伝グループ

## 所属メンバー

- ・外木秀文（天使病院小児科）

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

1. 染色体異常症の診断・遺伝学的検査・遺伝相談
2. 染色体異常症患者の定期検診・療育相談
3. 先天奇形症候群・種々の先天異常の診断、診療、遺伝相談

## 研究内容

天使病院・北海道医療大学などと共同で染色体分析，CGH アレイ，エクソームシーケンシングにより先天奇形症候群の遺伝子異常・治療法の研究を行っている。

## 競合的外部資金

なし

## 論文・著書など

1. Mishima T, Watari M, Iwaki Y, Nagai T, Kawamata-Nakamura M, Kobayashi Y, Fujieda S, Oikawa M, Takahashi N, Keira M, Yoshida H, Tonoki H. (2016) 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 (Kyoto)*. 2016 Sep 20. doi: 10.1111/cga.12193. [Epub ahead of print]
2. Hishimura N, Watari M, Ohata H, Fuseya N, Wakiguchi S, Tokutomi T, Okuhara K, Takahashi N, Iizuka S, Yamamoto H, Mishima T, Fujieda S, Kobayashi R, Cho K, Kuroda Y, Kurosawa K, Tonoki H. (2016) Genetic and prenatal findings in two Japanese patients with Schinzel-Giedion syndrome. *Clin Case Rep*. 2016 Nov 17;5(1):5-8. doi: 10.1002/ccr3.738. PMID:28096980

## 学会発表

1. Hidefumi Tonoki, Nobuhiro Takahashi, Koji Okuhara, Susumu Iizuka, Kadomi Monzaki, Reishi Fujiyama, Daisuke Sato, Yoshio Makita, Tohru Ohta. Molecular analysis of partial duplication of the chromosome 21 in two patients presenting Down syndrome phenotype.  
2016年4月4日 ICHG2016 京都市
2. 野呂歩, 高橋伸浩, 櫻井恭平, 山本寛子, 高橋美智, 外木秀文, 奥原宏治, 脇口定衛, 伏屋菜穂, 菱村希, 飯塚進, 三野絵美 新生児痙攣にレベチラセタムが奏功した8トリソミーモザイクの1例 2016年5月14日 第119回日本小児科学会 札幌市
3. 白石春生, 高橋伸浩, 森岡圭太, 櫻井恭平, 金子直哉, 脇口定衛, 奥原宏治, 飯塚進, 山本浩史, 大場豪, 及川敬太, 藤山怜史, 門崎圭美, 外木秀文 天使病院 NICU におけるダウン症候群の初期診療 2016年12月9日 第39回日本小児遺伝学会 東京都
4. 藤井史彦, 外木秀文, 高橋伸浩, 森岡圭太, 櫻井恭平, 山本浩史, 大場豪, 曾根昭子, 鈴木智子, 佐藤宏樹, 長祐子, 太田亨 全結腸型 Hirschsprung 病, 両網膜芽細胞腫, VSD 他多発奇形を合併し, 46, XY, del(13)(q13q22)を認めた男児例 2016年12月9日 第39回日本小児遺伝学会 東京都
5. 文陽柱, 三島隆, 藤枝総子, 計良光昭, 吉田博, 外木秀文, 脇口定衛 胎児期に複雑な相互転座と心奇形を指摘され、出生後、発達遅延と Ebstein anomaly、微小欠失が認められた女児例 2016年11月12日 第19回北海道出生前診断研究会 札幌市

6. 金子直哉, 外木秀文, 櫻井恭平, 脇口定衛, 三野絵美, 奥原宏治, 高橋伸浩, 飯塚進, 永田絵子, 緒方勤 裂手裂足症2家系の遺伝子解析 2016年12月4日 第297回日本小児科学会北海道地方会 札幌市
7. 奥原宏治, 山本さやか, 山上雄司, 脇口定衛, 高橋伸浩, 外木秀文, 飯塚進 異なる投与量で成長ホルモン治療を受けた Silver-Russell 症候群の2例 2017年1月28日 第38回北海道小児内分泌研究会 札幌市

#### **講演**

1. 口唇口蓋裂と多因子遺伝病 2016年7月16日 第7回遺伝カウンセリング研修会 札幌医科大学

#### **学会活動（委員会委員など）**

日本人類遺伝学会評議員

北海道出生前診断研究会世話人

日本小児科学会代議員