

## 内分泌グループ

### 所属メンバー

- ・石津 桂 (助教、平成 10 年卒)
- ・森川俊太郎 (医員、平成 19 年卒)
- ・山口 健史 (大学院生、平成 20 年卒)

### 他施設にて診療・研修

- ・中村 明枝 (平成 14 年卒) 国立成育医療研究センター・分子内分泌研究部

外来患者数 のべ人数 3172 名 (うち新患患者数 86 名)

入院患者数 のべ人数 90 名

### その他の特色ある診療内容

先天性甲状腺機能低下症・副腎皮質過形成症の新生児マススクリーニング精密検査施設

1 型糖尿病に対する持続皮下インスリン注入

先天性高インスリン血症に対するオクトレオチド持続皮下注射療法

低ホスファターゼ症に対する酵素補充療法

低リン性くる病に対する抗 FGF23 完全ヒト抗体 KRN23 による新規治療

### 関連病院内分泌外来

市立千歳市民病院

苫小牧王子総合病院

室蘭日鋼記念病院

江別市立病院

市立美唄病院

函館五稜郭病院

帯広協会病院

帯広厚生病院

釧路赤十字病院

市立根室病院

## 研究内容

1. 新規先天性下垂体前葉ホルモン分泌障害の遺伝的要因と発症機序の解明
2. 先天性甲状腺機能低下症の次世代シーケンス解析を用いた網羅的遺伝的要因の検討
3. カルシウム異常症を来す疾患の遺伝的要因の検討
4. SGA 性低身長を呈する疾患の遺伝的解析
5. 小胞体ストレス応答によるインスリン分泌障害の発症メカニズムの機序解明
6. 1 型糖尿病の発症初期に出現する低血糖の発症頻度とそのメカニズムの解明

## 競合的外部資金

1. 厚生労働省科学研究委託費 若手研究(B) (2016-)  
偽性副甲状腺機能低下症 1b におけるインプリンティング異常発症機序の解明  
研究代表 中村 明枝

## 学会発表(国際学会・全国学会・地方学会)

1. 森川 俊太郎、田島 敏広、山口 健史、石津 桂、中村 明枝、有賀 正  
恒常的小胞体ストレスにより重症 Wolfram 症候群を発症する新規 WFS1 遺伝子変異の病態解明  
第 89 回 日本内分泌学会学術総会、2016 年 4 月 21 日 京都
2. 森川 俊太郎、石津 桂、田島 敏広、有賀 正、西村 玄  
脊椎骨端異形成症 Kozlowski type 女児の 1 例  
第 119 回 日本小児科学会学術集会 2016 年 5 月 13 日 札幌
3. 山口 健史、森川 俊太郎、石津 桂、江川 潔、白石 秀明、田島 敏広、有賀 正  
器質的疾患により思春期早発症を来した 2 例  
第 119 回 日本小児科学会学術集会 2016 年 5 月 13 日 札幌
4. 山口 健史、那須 敬、大橋 宏史  
ジアゾキシドとロイシン除去ミルクを用いて経過観察している高インスリン高アンモニア血症症候群の 1 例  
第 52 回日本周産期・新生児医学会学術集会 2016 年 7 月 18 日 富山

5. 山口 健史、森川 俊太郎、石津 桂、臼井 健、田島 敏広  
TSH、FT4 同時測定による新生児マススクリーニングで発見された甲状腺ホルモン不応症の 2 例  
第 43 回日本マススクリーニング学会学術集会 2016 年 8 月 27 日 札幌
6. Morikawa S, Tajima T, Nakamura A, Yamaguchi T, Ishizu K, Ariga T.  
A novel heterozygous mutation of *WFS1* gene leading to constitutive ER stress is the cause of Wolfram syndrome.  
第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会  
第 50 回日本症に内分泌学会学術集会 2016 年 11 月 18 日 東京
7. Yamaguchi T, Tajima T, Morikawa S, Ishizu K, Ariga T, Moriya K, Nakamura A, Igarashi M, Fukami M.  
46, XY disorder of sex development associated with a 2.2 Mb microdeletion in 9q33.3 including the *NR5A1* gene with markedly elevated testosterone.  
第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会  
第 50 回日本症に内分泌学会学術集会 2016 年 11 月 18 日 東京
8. Yamamoto S, Ueda Y, Sasaki D, Aoyagi H, Tajima T.  
Two brothers with congenital combined pituitary hormone deficiency  
第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会  
第 50 回日本症に内分泌学会学術集会 2016 年 11 月 19 日 東京
9. Nakamura A, Inoue T, Matsubara K, Sano S, Naiki Y, Yatsuga S, Nishioka J, Nagasaki K, Muroya K, Kitanaka S, Tajima T, Horikawa R, Ogata T, Fukami M, Kagami M.  
DNA methylation defects in short children born small for gestational age  
第 9 回アジア太平洋小児内分泌学会  
第 50 回日本症に内分泌学会学術集会 2016 年 11 月 20 日 東京

## 論文

1. Shima H, Yatsuga S, Nakamura A, Sano S, Sasaki T, Katsumata N, Suzuki E, Hata K, Nakabayashi K, Momozawa Y, Kubo M, Okamura K, Kure S, Matsubara Y, Ogata T, Narumi S, Fukami M. NR0B1 frameshift mutation in a boy with idiopathic central precocious puberty. *Sex Dev.* 2016;10(4):205-9.
2. Luk HM, Ivan Lo FM, Sano S, Matsubara K, Nakamura A, Ogata T, Kagami M.

Silver-Russell syndrome in a patient with somatic mosaicism for upd(11)mat identified by buccal cell analysis. *Am J Med Genet A*. 2016;170(7):1938-41.

3. Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, Umezawa A, Tamima T, Ogata T, Kagami M, Okamura K, Fukami M. Complex genomic rearrangement within the GNAS region associated with familial pseudohypoparathyroidism type 1b. *J Clin Endocrinol Metab*. 2016;101(7):2623-7.
4. Goto M, Yamamoto Y, Ishii M, Nakamura A, Sano S, Kagami M, Fukami M, Saito R, Araki S, Kubo K, Kawagoe R, Kawada Y, Kusuhara K. Sporadic pseudohypoparathyroidism type-1b with asymptomatic hypocalcemia. *Pediatr Int*. 2016;58(11):1229-31.
5. Nishigaki S, Hamazaki T, Fujita K, Morikawa S, Tajima T, Shingaku H. A Japanese family with central hypothyroidism caused by a novel IGSF1 mutation. *Thyroid*. 2016;26(12):1701-5.
6. Kagami M, Matsubara K, Nakabayashi K, Nakamura A, Sano S, Okamura K, Hata K, Fukami M, Ogata T. Genome-wide multilocus imprinting disturbance analysis in Temple syndrome and Kagami-Ogata syndrome. *Genet Med*. 2017;19(4):476-82.