

## 放射線生命科学部門 人類遺伝学研究分野（原研遺伝）

### A 欧 文

#### A-a

1. Nakazawa Y, Sasaki K, Mitsutake N, Matsuse M, Shimada M, Nardo T, Takahashi Y, Ohyama K, Ito K, Mishima H, Nomura M, Kinoshita A, Ono S, Takenaka K, Masuyama R, Kudo T, Slor H, Utani A, Tateishi S, Yamashita S, Stefanini M, Lehmann AR, Yoshiura KI, Ogi T. Mutations in UVSSA cause UV-sensitive syndrome and impair RNA polymerase II processing in transcription-coupled nucleotide-excision repair. *Nat Genet* 44(5): 586-592, 2012 (IF:35.532) \*◇
2. Matsuse M, Sasaki K, Nishihara E, Minami S, Hayashida C, Kondo H, Suzuki K, Saenko V, Yoshiura K, Mitsutake N, Yamashita S. Copy number alteration and uniparental disomy analysis categorizes Japanese papillary thyroid carcinomas into distinct groups. *PLoS One* 7(4): e36063, 2012 (IF:4.092) \*◇
3. Ono S, Yoshiura K, Kinoshita A, Kikuchi T, Nakane Y, Kato N, Sadamatsu M, Konishi T, Nagamitsu S, Matsuura M, Yasuda A, Komine M, Kanai K, Inoue T, Osamura T, Saito K, Hirose S, Koide H, Tomita H, Ozawa H, Niikawa N, Kurotaki N. Mutations in PRRT2 responsible for paroxysmal kinesigenic dyskinesias also cause benign familial infantile convulsions. *J Hum Genet* 57(5): 338-341, 2012 (IF:2.570) \*◇
4. Arai J, Tsuchiya T, Oikawa M, Mochinaga K, Hayashi T, Yoshiura KI, Tsukamoto K, Yamasaki N, Matsumoto K, Miyazaki T, Nagayasu T. Clinical and molecular analysis of synchronous double lung cancers. *Lung Cancer* 77(2):281-287, 2012 (IF:3.434) \*◇
5. Mishima H, Aerts J, Katayama T, Bonnal RJ, Yoshiura K. The Ruby UCSC API: accessing the UCSC genome database using Ruby. *BMC Bioinformatics* 13: 240, 2012 (IF:2.751) \*
6. Blackburn J, Ohazama A, Kawasaki K, Otsuka-Tanaka Y, Liu B, Honda K, Rountree RB, Hu Y, Kawasaki M, Birchmeier W, Schmidt-Ullrich R, Kinoshita A, Schutte BC, Hammond NL, Dixon MJ, Sharpe PT. The role of Irf6 in tooth epithelial invagination. *Dev Biol* 365(1): 61-70, 2012 (IF:4.069) \*
7. Hikida M, Tsuda M, Watanabe A, Kinoshita A, Akita S, Hirano A, Uchiyama T, Yoshiura K. No evidence of association between 8q24 and susceptibility to nonsyndromic cleft lip with or without palate in Japanese population. *Cleft Palate Craniofac J* 49(6): 714-717, 2012 (IF:0.822) \*◇

### B 邦 文

#### B-c

1. 井田弘明, 有馬和彦, 金澤伸雄, 吉浦孝一郎: 自己炎症症候群の多様性. *炎症と免疫* 20(6):77(609)-82(614), 2012
2. Kawakami A, Migita KvIda H, Yoshiura K, Arima K, Eguchi K. [109th Scientific Meeting of the Japanese Society of Internal Medicine: educational lecture: 14. Autoinflammatory syndrome]. *Nihon Naika Gakkai Zasshi* 101(9): 2733-2739, 2012
3. 耳垢遺伝子研究からみえる遺伝医学の現状. *眼科臨床紀要* 5(6): 610, 2012

#### B-d

1. 吉浦孝一郎（研究代表）：ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発（難治性疾患克服研究事業）総括・分担研究報告, pp: 1-10, 2011.
2. 吉浦孝一郎（研究代表）：ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発（難治性疾患克服研究事業）総合研究報告, pp: 1-15, 2012.
3. 吉浦孝一郎（研究代表）：地域集積・収集した稀少疾患の系統的原因究明（難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（難病関係研究分野））総括・分担研究報告, pp: 1-27, 2012.
4. 吉浦孝一郎（研究代表者：金澤伸雄）：中條!"西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ（難治性疾患克服研究事業）総括・分担研究報告, pp: 40-48, 2012.
5. 吉浦孝一郎（研究代表者：副島英伸）：ゲノム刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成（難治性疾患克服研究事業）総括・分担研究報告, pp: 1-7, 2012.

### 論文数一覧

	A-a	A-b	A-c	A-d	合計	SCI	B-a	B-b	B-c	B-d	合計	総計
2012	7	0	0	0	7	7	0	0	3	5	8	15

### 学会発表数一覧

	A-a	A-b		合計	B-a	B-b		合計	総計
		シンポジウム	学会			シンポジウム	学会		
2012	0	0	2	2	2	2	6	10	12

### 論文総数に係る教員生産係数一覧

	欧文論文総数 論文総数	教員生産係数 (欧文論文)	SCI掲載論文数 欧文論文総数	教員生産係数 (SCI掲載論文)
2012	0.467	2.333	1	2.333

### Impact factor値一覧

	Impact factor	教員当たり Impact factor	論文当たり Impact factor
2012	53.270	17.757	7.610