

## 分子医療部門 人類遺伝学研究分野（原研遺伝）

## A 欧 文

## A-a

1. Tsuda M, Yamada T, Mikoya T, Sogabe I, Nakashima M, Minakami H, Kishino T, Kinoshita A, Niikawa N, Hirano A, Yoshiura K: A type of familial cleft of the soft palate maps to 2p24.2-p24.1 or 2p21-p12. *J Hum Genet* 55(2): 124-126, 2010 (IF: 2.496) \*○◇
2. Takahata T, Yamada K, Yamada Y, Ono S, Kinoshita A, Matsuzaka T, Yoshiura K, Kitaoka T: Novel mutations in the SIL1 gene in a Japanese pedigree with the Marinesco-Sjören syndrome. *J Hum Genet* 55(3): 142-146, 2010 (IF: 2.496) \*○◇
3. Miura K, Miura S, Yoshiura K, Seminara S, Hamaguchi D, Niikawa N, Masuzaki H: A case of Kallmann syndrome carrying a missense mutation in alternatively spliced exon 8A encoding the immunoglobulin-like domain IIIb of fibroblast growth factor receptor 1. *Hum Reprod* 25(4): 1076-1080, 2010 (IF: 4.357) \*◇
4. Ng SB, Bigham AW, Buckingham KJ, Hannibal MC, McMillin MJ, Gildersleeve HI, Beck AE, Tabor HK, Cooper GM, Mefford HC, Lee C, Turner EH, Smith JD, Rieder MJ, Yoshiura K, Matsumoto N, Ohta T, Niikawa N, Nickerson DA, Bamshad MJ, Shendure J: Exome sequencing identifies MLL2 mutations as a cause of Kabuki syndrome. *Nat Genet* 42(9): 790-793, 2010 (IF: 36.377) \*
5. Matsuzawa N, Kondo S, Shimozato K, Nagao T, Nakano M, Tsuda M, Hirano A, Niikawa N, Yoshiura K: Two missense mutations of the IRF6 gene in two Japanese families with popliteal pterygium syndrome. *Am J Med Genet A*. 152A(9): 2262-2267, 2010 (IF: 2.505) \*◇
6. Miura K, Miura S, Yamasaki K, Shimada T, Kinoshita A, Niikawa N, Yoshiura K, Masuzaki H: The possibility of microarray-based analysis using cell-free placental mRNA in maternal plasma. *Prenatal Diagnosis* 30: 849-861, 2010 (IF: 2.152) \*◇
7. Oikawa M, Kuniba H, Kondoh T, Kinoshita A, Nagayasu T, Niikawa N, Yoshiura K: Familial brain arteriovenous malformation maps to 5p13-q14, 15q11-q13 or 18p11: linkage analysis with clipped fingernail DNA on high-density SNP array. *Eur J Med Genet* 53(5): 244-249, 2010 (IF: 2.335) \*◇
8. Ono S, Imamura A, Tasaki S, Kurotaki N, Ozawa H, Yoshiura K, Okazaki Y: Failure to Confirm CNVs as of Aetiological Significance in Twin Pairs Discordant for Schizophrenia. *Twin Res Hum Genet* 13(5): 455-460, 2010 (IF: 1.583) \*○◇
9. Miura K, Miura S, Yamasaki K, Higashijima A, Kinoshita A, Yoshiura K, Masuzaki H: Identification of Pregnancy-Associated MicroRNAs in Maternal Plasma. *Clin Chem* 56(11): 1767-1771, 2010 (IF: 6.886) \*
10. Ota I, Sakurai A, Toyoda Y, Morita S, Sasaki T, Chishima T, Yamakado M, Kawai Y, Ishidao T, Lezhava A, Yoshiura K, Togo S, Hayashizaki Y, Ishikawa T, Ishikawa T, Endo I and Shimada H: Association between breast cancer risk and the wild-type allele of human ABC transporter ABCC11. *Anticancer Res* 30(12): 5189-5194, 2010. (IF: 1.656) \*

## B 邦 文

## B-c

1. 吉浦孝一郎：単一遺伝子病(Monogenic Inheritance Disorder)。(遺伝子診療学(第2版)-遺伝子診断の進歩とゲノム治療の展望-, 日本臨床社, 大阪, pp.7-12) 2010

## B-d

1. 吉浦孝一郎(研究代表)：ヒトパピローマウイルス持続感染制御に関するゲノム医学からのアプローチ，平成21年度厚生労働省科学研究費補助金(創薬基盤推進研究事業)総括・分担研究報告，pp. 1-12, pp. 23-29, 2010.
2. 吉浦孝一郎(研究代表)：ヒトパピローマウイルス持続感染制御に関するゲノム医学からのアプローチ，平成21年度厚生労働省科学研究費補助金(創薬基盤推進研究事業)総合研究報告，pp. 1-25, 2010.
3. 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. 1-11, 2010.
4. 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)分担研究報告，2010.
5. 吉浦孝一郎(研究分担者：古川福実)：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)分担研究報告，2010.
6. 吉浦孝一郎(研究分担者：黒滝直弘)：発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)の有効治療薬開発のための分子メカニズムの解明(難治性疾患克服研究事業)分担研究報告，2010.

7. 吉浦孝一郎：原爆症に関する調査研究（研究代表：大久保利晃），平成21年度厚生労働省委託事業，分担研究報告，2010.

#### 原著論文数一覧

	A-a	A-b	A-c	A-d	合計	SCI	B-a	B-b	B-c	B-d	合計	総計
2010	10	0	0	0	10	10	0	0	1	7	8	18

#### 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		
2010	0	0	3	3	0	1	23	24	27

#### 原著論文総数に係る教員生産係数一覧

	$\frac{\text{欧文論文総数}}{\text{論文総数}}$	教員生産係数 (欧文論文)	$\frac{\text{SCI 掲載論文数}}{\text{欧文論文総数}}$	教員生産係数 (SCI 掲載論文)
2010	0.556	3.333	1	3.333

#### Impact factor値一覧

	Impact factor	教員当たり Impact factor	論文当たり Impact factor
2010	62.843	20.948	6.284