

**原爆後障害医療研究施設 分子医療部門 変異遺伝子解析研究分野**  
 Department of Human Genetics, Molecular Medicine Unit, Atomic Bomb Disease Institute

## A 欧 文

## A-a

1. Kondo-Saitoh A, Matsumoto N, Sasaki T, Egashira M, Saitoh A, Yamada K, Niikawa N, Amemiya T: Two nonsense mutations of PAX6 in two Japanese aniridia families: case report and review of the literature. *Eur J Ophthalmol* 10, 167-172 (2000)
2. Leventer RJ, Pilz DT, Matsumoto N, Ledbetter DH, Dobyns WB: Lissencephaly and subcortical band heterotopia: molecular basis and diagnosis. *Mol Med Today* 6, 277-284 (2000) \*
3. Matsumoto N, David DE, Johnson EW, Konecki D, Burmester JK, Ledbetter DH, Weber JL: Breakpoint sequences of an 1;8 translocation in a family with Gilles de la Tourette Syndrome. *Eur J Hum Genet* 8, 875-883 (2000) \*
4. Cardoso C, Leventer RJ, Matsumoto N, Kuc JA, Ramocki MB, Mewborn SK, Dudlicek LL, May LF, Mills PL, Das S, Pilz DT, Dobyns WD, Ledbetter DH: The location and type of mutation predict malformation severity in isolated lissencephaly caused by abnormalities within the LIS1 gene. *Hum Mol Genet* 9, 3019-3028 (2000) \*
5. Ikeda K, Naka S, Egashira M, Matsumoto N, Niikawa N, Iwata N, Yoshimura A: Construction of rice chromosome specific DNA libraries using chromosome microdissection technique and its application for mapping. *J Fac Agr Kyushu Univ* 45, 73-82 (2000)
6. Yoshiura K, Noda Y, Kinoshita A, Niikawa N: Colocalization of doublecortin with the microtubules: An ex vivo colocalization study of mutant doublecortin. *J Neurobiol.* 43, 132-139 (2000) \*
7. Kinoshita A, Tomita HA, Makita Y, Yoshida K, Ghadami M, Yamada K, Kondo S, Ikegawa S, Nishimura G, Fukushima Y, Murray JC, Niikawa N, Yoshiura K. Domain specific mutations in the human transforming growth factor beta 1 gene (*TGFBI*) result in Camurati-Engelmann disease. *Nature Genet* 26, 19-20 (2000) \*
8. Yamada K, Tomita HA, Yoshiura K, Kondo S, Wakui K, Fukushima Y, Ikegawa S, Nakamura Y, Amemiya T, Niikawa N. An autosomal dominant posterior polar cataract locus maps to human chromosome 20p12-q12. *Eur J Hum Genet* 8, 535-539 (2000) \* ○
9. Ghadami M, Makita Y, Yoshida K, Fukushima Y, Wakui K, Ikegawa S, Yamada K, Kondo S, Niikawa N, Tomita H: Genetic mapping of the Camurati-Engelmann disease locus to chromosome 19q13.2-q13.3. *Am J Hum Genet* 66, 143-147 (2000) \*
10. Yamada K, Tomita H, Amemiya T, Niikawa N: Genetically distinct autosomal dominant posterior polar cataract in a five-generation Japanese family. *Am J Ophthalmol* 129, 159-165 (2000) \*
11. Kondoh T, Kinoshita E, Matsumoto T, Masuno M, Niikawa N, Moriuchi H: Young-Simpson syndrome representing transient hypothyroidism, normal growth, macular degeneration and torticollis. *Am J Med Genet* 90, 85-86 (2000) \*
12. Kondo S, Tomita H-A, Kishino T, Yoshiura K, Yamada K, Soeda E, Matsumoto N, Ohta T, Fujii T, Niikawa N: A 1.5-Mb PAC/BAC contig spanning the Prader-Willi syndrome critical region (PWCR). *Acta Med Nagasaki* 45 (1-2): 43-46 (2000)
13. Nagai T, Matsuo N, Kayanuma Y, Tonoki H, Fukushima Y, Ohashi H, Murai T, Hasegawa T, Kuroki Y, Niikawa N: Standard growth curves for Japanese patients with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet* 95, 130-134 (2000) \*
14. Uotani S, Yamasaki H, Takino H, Kawasaki E, Matsuo H, Yamasaki S, Jinno Y, Niikawa N, Ito M, Sugie H, Yamaguchi Y, Eguchi K: Identification of a 5' splice junction mutation in the debranching enzyme gene in a Japanese patient with glycogen storage disease type IIIa. *J Inherit Metab Dis* 23, 527-528 (2000) \*
15. Hayashida S, Yamasaki K, Asada Y, Soeda E, Niikawa N, Kishino T: Construction of a physical and transcript map flanking the imprinted *MEST/PEG1* region at 7q32. *Genomics* 66, 221-225 (2000) \*
16. Tsuda M, Egashira M, Niikawa N, Wada Y, Honke K: Cancer-associated alternative usage of multiple promoters of human GalCer sulfotransferase gene. *Eur J Biochem* 267, 2672-2679 (2000) \*
17. Ghadami M, Tomita H-A, Najafi M-T, Yamada K, Majidzadeh-A K, Niikawa N: Bardet-Biedl syndrome type 3 in an Iranian family: Clinical study and confirmation of disease localization. *Am J Med Genet* 94, 433-437 (2000) \*
18. Coelho K-E, Sarmiento MV, Veiga CM, Speck-Martins CE, Safatle HPN, Castro CA, Niikawa N: Misoprostol embryotoxicity: Clinical evaluation of fifteen patients with arthrogryposis. *Am J Med Genet* 95, 297-301 (2000) \*

19. Miyoshi O, Kishino T, Niikawa N: Silver-Russell syndrome and ring chromosome 7. J Med Genet 37, 380 (2000) \*
20. Yamasaki K, Hayashida S, Miura K, Masuzaki H, Ishimaru T, Niikawa N, Kishino T: The novel gene,  $\gamma 2$ -COP, in the 7q32 imprinted domain escapes genomic imprinting. Genomics 68, 330-335 (2000) \*

## B 邦 文

### B-b

1. 新川詔夫, 山田浩喜: Bardet-Biedl 症候群. 「神経症候群 V」—その他の神経疾患を含めて—. 日本臨床, 領域別症候群シリーズ, 30, 138-139, 2000
2. 新川詔夫: 遺伝性疾患の分類. 新女性医学大系: 遺伝の基礎と臨床, 3-13, 2000
3. 新川詔夫: 出生前診断と遺伝カウンセリング. 産婦人科の実際, 49, 1937-1944, 2000
4. 新川詔夫: ゲノム時代における遺伝医学の展望. Molecular Medicine 37, 1220-1225, 2000
5. 新川詔夫: 出生前診断と遺伝カウンセリング. 産婦人科の実際, 49, 1937-1944, 2000.
6. 吉浦孝一郎: Jarcho-Levin 症候群. 「神経症候群 V」—その他の神経疾患を含めて—. 日本臨床, 領域別症候群シリーズ 30, 193-194, 2000
7. 吉浦孝一郎: Beckwith-Wiedemann 症候群. 特集遺伝性腫瘍 (II). 日本臨床, 58, 151-154, 2000
8. 木住野達也, 新川詔夫: 隣接遺伝子症候群と考えられる奇形症候群. 日本臨床, 領域別症候群シリーズ30, 118-122, 2000
9. 木住野達也, 新川詔夫: ゲノムインプリンティング. 最新医学 55, 85-90, 2000
10. 木住野達也: ゲノムインプリンティング. Molecular Medicine 37, 1246-1253, 2000
11. 山崎健太郎, 新川詔夫: 遺伝子診断 その他, 58. Wilms 腫瘍と Wilms 腫瘍関連奇形症候群 検査値のみかた, 310-314, 2000

### B-c

1. 木住野達也, 新川詔夫: ゲノムインプリンティング. 現代医学の基礎 9 (岩波書店) 33-50, 2000.

### B-d

1. 文部科学省研究費補助金基盤 (C) 平成12年度研究報告書. 吉浦浩一郎: Hmx1ホメオボックス遺伝子の外耳発生・中耳骨形成に対する役割の解明
2. 文部科学省研究費補助金基盤研究 (C) 平成12年度研究報告書. 吉浦浩一郎 (研究代表者: 辻田高広): 一卵性双生児自閉症不一致例のゲノム差異の検出とクローニング
3. 厚生省精神・神経疾患研究委託費「発達期における高次脳機能障害の病態解明研究」平成12年度研究報告書. 木住野達也: アンジェルマン症候群の責任遺伝子 UBE3A の脳における機能解析.
4. 文部省科学研究費補助金萌芽 平成12年度研究報告書. 木住野達也: 自閉症原因遺伝子の単離.
5. 文部省科学研究費補助金特定領域 C ゲノム医科学平成12年研究実績報告書. 新川詔夫, 木住野達也: 骨粗鬆症および先天異常関連遺伝子群の解明.
6. 原爆症に関する調査研究班 (班長 長滝重信) 平成12年度報告書. 新川詔夫, 朝長万左男, 関根一郎: 放射線の遺伝的影響に関する研究.
7. 文部省科学研究費補助金 特定研究 (ゲノムサイエンス) 平成12年研究実績報告書. 新川詔夫: 原因不明 Sotos 症候群の責任遺伝子の単離・同定.
8. 厚生省委託研究「成育医療に適した包括的遺伝子医療の実現に向けた臨床的研究」(班長 山田正夫) 平成12年度研究報告書. 新川詔夫: エンジェルマン病の発症機構, 治療への応用, 及び患者家族の心理反応に関する研究.
9. 戦略的基礎科学研究事業 (CREST, JST) 平成12年研究実施報告書. 新川詔夫: 染色体転座・微細欠失からの疾病遺伝子の単離と解析.

## 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
2000	20	0	0	0	20	17	0	11	1	9	21	41

## 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		
2000	1	0	5	6	2	0	7	9	15

## 原著論文総数に係る教官生産係数一覧

	欧文論文総数 (論文総数)	教官生産係数 (欧文論文)	SCI掲載論文 欧文論文総数	教官生産係数 (SCI掲載論文)
2000	0.488	5.000	0.850	4.250

## Impact factor 値一覧

	Impact factor	1 教官当たり Impact factor	論文当たり Impact factor
2000	89.897	22.474	5.288