

遺伝染色体グループ

所属メンバー

- ・外木 秀文 (昭和 57 年卒)
- ・佐藤 大介 (平成 10 年卒)

外来患者数 40 人/年

Down 症候群 Kabuki 症候群、原因不明の先天奇形症候群など

入院患者数 0 人/年

その他の特色ある診療内容

DNA アレイによるゲノム診断

研究内容

DNA アレイによるゲノム診断の臨床応用

ダウン症に対する塩酸ドネペジル投与の研究

競合的外部資金

厚生科研難治性疾患克服研究事業「急激退行症(21 トリソミーに伴う)の実態調査と診断基準の作成」

論文・著書など

1. Tonoki H, Harada N, Shimokawa O, Yosozumi A, Monzaki K, Satoh K, Kosaki R, Sato A, Matsumoto N and Iizuka S: Axenfeld-Rieger Anomaly and Axenfeld-Rieger Syndrome; Clinical and Molecular-Cytogenetic and DNA Array Analyses on Three Patients with Chromosomal Defects at 6p25. Am J Med Genet: 2010, in press

2. Hannibal MC, Buckingham KJ, Ng SB, Ming JE, Beck AE, McMillin MJ, Gildersleeve HI, Bigham AW, Tabor HK, Mefford HC, Cook J, Yoshiura K, Matsumoto T, Matsumoto N, Miyake N, Tonoki H, Naritomi K, Kaname T, Nagai T, Ohashi H, Kurosawa K, Hou JW, Ohta T, Liang D, Sudo A, Morris CA, Banka S, Black GC, Clayton-Smith J, Nickerson DA, Zackai EH, Shaikh TH, Donnai D, Niikawa N, Shendure J and Bamshad MJ: Spectrum of MLL2 (ALR) mutations in 110 cases of Kabuki syndrome. Am J Med Genet A 155: 1511-1516, 2010
3. 外木秀文: 体細胞遺伝病. 日本臨床 68 Suppl 8: 38-43, 2010
4. 外木秀文: コーツェン症候群. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
5. 外木秀文: クローバー頭蓋症候群. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
6. 外木秀文: ネイガー肢先端顔面異骨症. 症候群ハンドブック 中山書店, 2011
7. 外木秀文: ソトス症候群. 今日の小児治療指針第 15 版 医学書院, 2011
8. 外木秀文: 成人期のプラダー・ウィリー症候群. Prader-Willi 症候群 診断と治療社, 2011

学会発表

1. CGH アレイ・FISH 法で診断し得た 4p-症候群の一例. 第 62 回北日本小児科学会、札幌市、2010/9
2. Array CGH で診断された 1q 部分 trisomy 症候群の 1 例. 第 13 回北海道出生前研究会、札幌市、2010/12
3. 新生児期に Beckwith-Wiedemann 症候群と診断された 3 例. 第 13 回北海道出生前研究会、札幌市、2010/12
4. Lowe 症候群の 2 症例の OCRL1 遺伝子の異常の検討. 第 34 回日本小児遺伝学会、横浜市、2011/8

講演

1. ダウン症の生涯にわたる健康管理について. 札幌市、2010/7/11

学会活動 (委員会委員など)

日本人類遺伝学会評議員
北海道出生前研究会世話人