

山本俊至 (Toshiyuki Yamamoto)

[原著]

1. \*Yamamoto, T., Shimojima, K., Nishizawa, T., Matsuo, M., Ito, M. & Imai, K. Clinical manifestations of the deletion of Down syndrome critical region including DYRK1A and KCNJ6. *Am J Med Genet A* **155A**, 113-119, doi:10.1002/ajmg.a.33735 (2011).
2. Shimojima, K., Okumura, A., Natsume, J., Aiba, K., Kurahashi, H., Kubota, T., Yokochi, K. & \*Yamamoto, T. Spinocerebellar ataxias type 27 derived from a disruption of the fibroblast growth factor 14 gene with mimicking phenotype of paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia. *Brain Dev*, doi:10.1016/j.braindev.2011.04.014 (in press).
3. Shimojima, K. & \*Yamamoto, T. Growth profiles of 34 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome. *J Ped Genet* (in press).
4. Shimojima, K., Okamoto, N., Inazu, T. & \*Yamamoto, T. Tandem configurations of variably duplicated segments of 22q11.2 confirmed by fiber-FISH analysis. *J Hum Genet* **56**, 810-812, doi:10.1038/jhg.2011.100 (2011).
5. \*Tohyama, J., Yamamoto, T., Hosoki, K., Nagasaki, K., Akasaka, N., Ohashi, T., Kobayashi, Y. & Saitoh, S. West syndrome associated with mosaic duplication of FOXP1 in a patient with maternal uniparental disomy of chromosome 14. *Am J Med Genet A* **155A**, 2584-2588, doi:10.1002/ajmg.a.34224 (2011).
6. Hirose, M., \*Haginoya, K., Yokoyama, H., Kikuchi, A., Hino-Fukuyo, N., Munakata, M., Uematsu, M., Iinuma, K., Kato, M., Yamamoto, T. & Tsuchiya, S. Progressive atrophy of the cerebrum in 2 Japanese sisters with microcephaly with simplified gyri and enlarged extraaxial space. *Neuropediatrics* **42**, 163-166, doi:10.1055/s-0031-1287771 (2011).
7. \*Okamoto, N., Hatsukawa, Y., Shimojima, K. & Yamamoto, T. Submicroscopic deletion in 7q31 encompassing CADPS2 and TSPAN12 in a child with autism spectrum disorder and PHPV. *Am J Med Genet A* **155A**, 1568-1573, doi:10.1002/ajmg.a.34028 (2011).
8. Shimojima, K., Okanishi, T. & \*Yamamoto, T. Marfanoid hypermobility caused by an 862 kb deletion of Xq22.3 in a patient with Sotos syndrome. *Am J Med Genet A* **155A**, 2293-2297, doi:10.1002/ajmg.a.34164 (2011).
9. \*Okumura, A., Yamamoto, T., Shimojima, K., Honda, Y., Abe, S., Ikeno, M. & Shimizu, T. Refractory neonatal epilepsy with a de novo duplication of chromosome 2q24.2q24.3. *Epilepsia* **52**, e66-69,

doi:10.1111/j.1528-1167.2011.03139.x (2011).

10. Yamashita, S., \*Okumura, A., Yamamoto, T., Shimojima, K., Tanabe, T. & Shimizu, T. SCN1B is not related to benign partial epilepsy in infancy or convulsions with gastroenteritis. *Neuropediatrics* **42**, 135-137, doi:10.1055/s-0031-1285837 (2011).
11. \*Siggberg, L., Peippo, M., Sipponen, M., Miikkulainen, T., Shimojima, K., Yamamoto, T., Ignatius, J. & Knuutila, S. 9q22 Deletion--first familial case. *Orphanet J Rare Dis* **6**, 45, doi:10.1186/1750-1172-6-45 (2011).
12. Shimojima, K., Sugawara, M., Shichiji, M., Mukaida, S., Takayama, R., Imai, K. & \*Yamamoto, T. Loss-of-function mutation of collybistin is responsible for X-linked mental retardation associated with epilepsy. *J Hum Genet* **56**, 561-565, doi:10.1038/jhg.2011.58 (2011).
13. Liang, J. S., Shimojima, K., Takayama, R., Natsume, J., Shichiji, M., Hirasawa, K., Imai, K., Okanishi, T., Mizuno, S., Okumura, A., Sugawara, M., Ito, T., Ikeda, H., Takahashi, Y., Oguni, H., Osawa, M. & \*Yamamoto, T. CDKL5 alterations lead to early epileptic encephalopathy in both genders. *Epilepsia* **52**, 1835-1842, doi:10.1111/j.1528-1167.2011.03174.x (2011).
14. \*Kitoh, H., Kaneko, H., Kondo, M., Yamamoto, T., Ishiguro, N. & Nishimura, G. Spondylometaphyseal dysplasia with cone-rod dystrophy. *Am J Med Genet A* **155A**, 845-849, doi:10.1002/ajmg.a.33898 (2011).
15. Shimojima, K., Isidor, B., Le Caignec, C., Kondo, A., Sakata, S., Ohno, K. & \*Yamamoto, T. A new microdeletion syndrome of 5q31.3 characterized by severe developmental delays, distinctive facial features, and delayed myelination. *Am J Med Genet A* **155A**, 732-736, doi:10.1002/ajmg.a.33891 (2011).
16. \*Okamoto, N., Tamura, D., Nishimura, G., Shimojima, K. & Yamamoto, T. Submicroscopic deletion of 12q13 including HOXC gene cluster with skeletal anomalies and global developmental delay. *Am J Med Genet A* **155A**, 2997-3001, doi:10.1002/ajmg.a.34324 (2011).
17. \*Tanaka, T., Motoi, N., Tsuchihashi, Y., Tazawa, R., Kaneko, C., Nei, T., Yamamoto, T., Hayashi, T., Tagawa, T., Nagayasu, T., Kuribayashi, F., Ariyoshi, K., Nakata, K. & Morimoto, K. Adult-onset hereditary pulmonary alveolar proteinosis caused by a single-base deletion in CSF2RB. *J Med Genet* **48**, 205-209, doi:10.1136/jmg.2010.082586 (2011).
18. Filges, I., Shimojima, K., Okamoto, N., Rothlisberger, B., Weber, P., Huber, A. R., Nishizawa, T., Datta, A. N., Miny, P. & \*Yamamoto, T. Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome. *J Med Genet* **48**,

117-122, doi:10.1136/jmg.2010.084582 (2011).

19. Kibe, T., Mori, Y., Okanishi, T., Shimojima, K., Yokochi, K. & \*Yamamoto, T. Two concurrent chromosomal aberrations involving interstitial deletion in 1q24.2q25.2 and inverted duplication and deletion in 10q26 in a patient with stroke associated with antithrombin deficiency and a patent foramen ovale. *Am J Med Genet A* **155A**, 215-220, doi:10.1002/ajmg.a.33786 (2011).

#### [著書・総説]

1. 山本俊至. 臨床遺伝に関わる人のためのマイクロアレイ染色体検査. 診断と治療社, 東京 (2012).
2. 山本俊至 & 下島圭子. てんかん診療最前線 アレイCGH法 新技術によるてんかんの遺伝子研究. *Epilepsy: てんかんの総合学術誌(1882-1480)* **5**, 47-52 (2011).
3. 山本俊至 & 下島圭子. ゲノムコピー数異常と疾患iPS細胞を用いた病態解析. *東京女子医科大学雑誌(0040-9022)* **81**, 215-219 (2011).
4. 山本俊至. 次世代シーケンサーによる遺伝子解析. *小児科(0037-4121)* **52**, 1591-1597 (2011).
5. 下島圭子 & 山本俊至. 【神経系におけるiPS細胞 iPS細胞の活用も含めた神経機能修復の現状と将来】 iPS細胞の小児神経疾患の病態解析への応用. *脳* **21(1344-0128)** **14**, 218-223 (2011).
6. 井上健, 岩城明子, 黒澤健司, 高梨潤一, 出口貴美子, 山本俊至 & 小坂仁. 先天性大脳白質形成不全症 Pelizaeus-Merzbacher病とその類縁疾患. *脳と発達(0029-0831)* **43**, 435-442 (2011).
7. 元井奈都紀, 田中健之, 根井貴仁, 森本浩之輔, 土橋佳子, 田澤立之, 栗林太, 山本俊至, 有吉紅也 & 中田光. 疾患形成における標的分子の役割 成人発症のGM-CSF受容体common  $\beta$ 鎖発現異常による先天性肺胞蛋白症症例の分子機序. *分子呼吸器病(1342-436X)* **15**, 106-110 (2011).

#### [国際学会]

1. Inoue, K., Numata, Y., Ohkubo, T., Arima, E., Iwaki, A., Kurosawa, K., Takanashi, J., Deguchi, K., Yamamoto, T. & Osaka, H. A comprehensive nationwide epidemiological survey for Pelizaeus-Merzbacher disease and associated disorders in Japan. 12<sup>th</sup> International Congress of Human Genetics. 2011.10.11-15, Montreal.
2. Yamamoto, T., Shimojima, K., Sugawara, M., Shichiji, M., Mukaida, S., Takamaya, R., & Imai, K. Loss-of-function mutation of collybistin is responsible for X-linked mental retardation associated with epilepsy. 12<sup>th</sup> International Congress of Human

- Genetics. 2011.10.11-15, Montreal.
3. Okamoto, N., Shimojima, K. & Yamamoto, T. Skeletal anomalies and severe language disorder with submicroscopic deletion in 12q13 including HOXC cluster. 12<sup>th</sup> International Congress of Human Genetics. 2011.10.11-15, Montreal.
  4. Nishi, E., Mizuno, S. & Yamamoto, T. A novel mutation in GPC3 gene in a patient with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. 12<sup>th</sup> International Congress of Human Genetics. 2011.10.11-15, Montreal.
  5. Shimojima, K., Isidor, B., Le Caignec, C., Kondo, A., Sakata, S., Ohno, K. & Yamamoto T. A new microdeletion syndrome of 5q31.3 characterized by severe developmental delays, distinctive facial features, and delayed myelination. 12<sup>th</sup> International Congress of Human Genetics. 2011.10.11-15, Montreal.

#### [国内学会]

1. 山本俊至, 下島圭子, 高山留美子, 平澤恭子, 夏目淳, 奥村彰久, 池田浩子, 小国弘量, 今井克美 & 大澤真木子. 小児てんかん脳症におけるCDKL5の包括的解析. 第114回日本小児科学会学術集会, 2011.4.15-17, 東京.
2. 七字美延, 下島圭子, 今井克美 & 山本俊至. Xq11.1に位置するARHGEF9遺伝子のnullisomyは精神遅滞・てんかんの原因となる. 第114回日本小児科学会学術集会, 2011.4.15-17, 東京.
3. 那須裕郷, 高山留美子, 今井克美, 井上裕文, 松重武志, 下島圭子, 山本俊至, 高橋幸利 & 井上有史. CDKL5微小欠損に肺炎球菌感染症を反復したIgG2サブクラス欠損症の1例. 第114回日本小児科学会学術集会, 2011.4.15-17, 東京.
4. 下島圭子 & 山本俊至. 中枢神経病態解析を目指したダウン症候群患者由来iPS細胞の樹立. 第114回日本小児科学会学術集会, 2011.4.15-17, 東京.
5. 井上健, 岩城明子, 黒澤健司, 高梨潤一, 出口貴美子, 山本俊至 & 小坂仁. 先天性大脳白質形成不全症の診断基準と疾患分類の作成. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
6. 下島圭子, 井上貴仁, 今井由生, 荒井康裕, 藤田貴子, 井手口博, 安元佐和, 廣瀬伸一 & 山本俊至. Pelizaeus-Merzbacher病患者由来iPS細胞の樹立と病態解析. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
7. 今井克美, 高山留美子, 美根潤, 那須裕郷, 伊藤智城, 池田浩子, 最上友紀子, 重松秀夫, 高橋幸利, 下島圭子, 山本俊至 & 井上有史. CDKL5遺伝子異常に伴うてんかんの早期診断の手がかり. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
8. 山本俊至, 下島圭子 & 岡本伸彦. Schinzel-Giedion症候群の原因遺伝子SETBP1のハプロ不全は非特異的な精神発達遅滞の原因となる. 第53回日本小

- 児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
9. 山本俊至, 下島圭子, 平澤恭子 & 前垣義弘. 1p36欠失症候群の本邦における実態と欠失範囲の同定. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
  10. 西村洋子, 豊嶋大作, 戸川雅美, 近藤章子, 前垣義弘, 大野耕策 & 山本俊至. 皮質下嚢胞を伴う巨脳性白質脳症の1例. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
  11. 下島圭子, Bertland Isidor, Cedric Le Caignec, 近藤章子, 坂田晋史, 大野耕策, 山本俊至. 5q31.3新規微細欠失症候群. 第34回日本小児遺伝学会学術集会, 2011.8.11, 横浜.
  12. 山本俊至, 下島圭子, 菅原みどり, 島田姿野, 成田綾, 前垣義弘, 齋藤聡, 鎌谷直之, 古川徹. トリオサンプルを用いた先天性疾患のエクソーム解析. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  13. 下島圭子, Bertland Isidor, Cedric Le Caignec, 近藤章子, 坂田晋史, 大野耕策, 山本俊至. 新規微細欠失症候群の確立; 5q31.3 deletion syndrome. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  14. 山本俊至, 下島圭子, 菅原みどり, 七字美延, 向田壮一, 高山留美子, 今井克美. Collybistinの機能喪失はてんかんを伴う症候性X連鎖精神発達遅滞の原因となる. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  15. 島田姿野, 宮一志, 渡辺祐紀, 熊田知浩, 小田望, 菅原みどり, 下島圭子, 山本俊至. 14q24.3微細欠失によるEIF2B2のunmasked mutationで発症したVanishing White Matter disease. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  16. 下島圭子, 井上貴仁, 今井由生, 荒井康裕, 藤田貴子, 井手口博, 安元佐和, 廣瀬伸一, 山本俊至. Pelizaeus-Merzbacher病患者由来iPS細胞の樹立と病態解析. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  17. 井上健, 岩城明子, 黒澤健司, 高梨潤一, 出口貴美子, 山本俊至 & 小坂仁. 先天性大脳白質形成不全症の統合的研究の推進. 第53回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜.
  18. 島田姿野, 下島圭子, 荒井康裕, 岡本伸彦, 百崎謙, 大野耕策, 山本俊至. MECP2領域微細重複の4例. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  19. 西恵理子, 村松友佳子, 谷合弘子, 水野誠司, 下島圭子, 山本俊至. 新規変異を認めたSimpson-Golabi-Behmel Syndromeの一例. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.
  20. 菅原みどり, 梁昭鉉, 下島圭子, 高山留美子, 夏目淳, 七字美延, 平澤恭子, 今井薫, 岡西徹, 水野誠二, 奥村彰久, 伊藤智城, 池田浩子, 高橋幸利, 小国弘量, 今井克美, 大澤眞木子, 山本俊至. CDKL5変異は男児における難治性で

んかん脳症にも関連している. 日本人類遺伝学会第56回大会, 2011.11.10-12, 千葉.

**[招待講演・セミナー]**

1. 山本俊至. 小児神経学領域の臨床遺伝学の進歩. 心身障害児医療療育センター公開勉強会, 2011.7.4, 東京
2. 山本俊至. 精神神経症状を来す先天性疾患の最新の知見~小児神経の立場から~. 第107回日本精神神経学会総会関連学会報告, 2011.10.27, 東京
3. 山本俊至. 小児医療になぜ遺伝学が必要か? 川崎市小児科医会・第3回川崎小児医療ネットワーク(聖マリアンナ医科大学), 2011.11.16, 川崎市.

**[その他]**

**新聞・マスコミ発表**

該当なし

**特許出願・取得状況**

該当なし