

松本直通

[原著]

*Saito H, Kato M, Koide A, Goto T, Fujita T, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N. Whole exome sequencing identifies KCNQ2 mutations in Ohtahara syndrome. *Ann Neurol* 72(2): 298-300, 2012. doi: 10.1002/ana.23620

Yoneda Y, Haginoya K, Arai H, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Osaka H, Kato M, Matsumoto N, *Saito H. *De novo* and inherited mutations in the gene encoding a type IV collagen $\alpha 2$ chain (*COL4A2*) cause porencephaly. *Am J Hum Genet* 90(1):86-90, 2012. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.11.016

Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Kosho T, Imai Y, Hibi-Ko Y, Kaname T, Naritomi K, Kawame H, Wakui K, Fukushima Y, Homma T, Kato M, Hiraki Y, Yamagata T, Yano S, Mizuno S, Sakazume S, Ishii T, Nagai T, Shiina M, Ogata K, Ohta T, Niikawa N, Miyatake S, Okada I, Mizuguchi T, Doi H, Saito H, *Miyake N, *Matsumoto N (*: co-corresponding). Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Genet* 44(4):376-378, 2012. doi: 10.1038/ng.2219

*Saito H, Kato M, Osaka H, Moriyama N, Horita H, Nishiyama K, Yoneda Y, Kondo Y, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N. *CASK* aberrations in males with Ohtahara syndrome and cerebellar hypoplasia. *Epilepsia* 53(8): 1441-1449, 2012. doi: 10.1111/j.1528-1167.2012.03548.x.

[著書・総説]

なし

[国際学会]

European Human Genetics Conference 2012 Naomichi Matsumoto“Genetic abnormalities in Coffin-Siris syndrome”(poster) (Nuremberg Conference Center, Nuremberg, Germany, June 24-24, 2012)

[国内学会]

なし

[招聘講演・セミナー]

2012 Illumina Asia Pacific Scientific Summit [Exome analysis in mendelian disorders]Naomichi Matsumoto (Invited speaker) (Sheraton Mirage Resort & Spa Gold Coast, Gold Coast, Australia, April 24, 2012)

神戸大学大学院医学研究科講義・松本直通「遺伝性疾患のエクソーム解析」・H24年5月29日・神戸大学医学部

第5回みやこ小児神経臨床懇話会(特別講演)・松本直通・「小児神経疾患における遺伝子研究

の新潮流」H24 年 6 月 9 日・メルパルク京都

2012 イルミナ次世代シーケンサーユーザーフォーラム・松本直通(招待講演)・「遺伝性疾患のエ
クソーム解析」・H24 年 6 月 20 日・東京国際フォーラム

[研究助成金]

平成 24 年度新学術領域研究「転写サイクル」の計画班員へ移行

[その他]

新聞・マスコミ発表、特許出願・取得状況、受賞、学会主催等

いずれもなし