

山本俊至 (Toshiyuki Yamamoto)

[原著]

1. Shimojima, K. & *Yamamoto, T. Growth profiles of 34 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome. *J Pediatr Genet* **1**: 33-37, 2012.
2. Shimojima, K., Inoue, T., Imai, Y., Arai, Y., Komoike, Y., Sugawara, M., Fujita, T., Ideguchi, H., Yasumoto, S., Kanno, H., Hirose, S. & *Yamamoto, T. Reduced PLP1 expression in induced pluripotent stem cells derived from a Pelizaeus-Merzbacher disease patient with a partial PLP1 duplication. *J Hum Genet* **57**: 580-586, doi: 10.1038/jhg.2012.85 (2012).
3. Shimojima, K., Okamoto, N., Suzuki, Y., Saito, M., Mori, M., Yamagata, T., Momoi, M., Hattori, H., Okano, Y., Hisata, K., Okumura, A. & *Yamamoto, T. Subtelomeric deletions of 1q43q44 and severe brain impairment associated with delayed myelination. *J Hum Genet* **57**: 593-600, doi: 10.1038/jhg.2012.77 (2012).
4. Miyatake, S., Miyake, N., Touho, H., Nishimura-Tadaki, A., Kondo, Y., Okada, I., Tsurusaki, Y., Doi, H., Sakai, H., Saitsu, H., Shimojima, K., Yamamoto, T., Higurashi, M., Kawahara, N., Kawauchi, H., Nagasaka, K., Okamoto, N., Mori, T., Koyano, S., Kuroiwa, Y., Taguri, M., Morita, S., Matsubara, Y., Kure, S. & Matsumoto N. Homozygous c.14576G>A variant of RNF213 predicts early-onset and severe form of moyamoya disease. *Neurology* **78**: 803-810, doi: 10.1212/WNL.0b013e318249f71f (2012).
5. Shimada, S., Okamoto, N., Ito, M., Arai, Y., Momosaki, K., Togawa, M., Maegaki, Y., Sugawara, M., Shimojima, K., Osawa, M. & *Yamamoto, T. MECP2 duplication syndrome in both genders. *Brain Dev* **35**: 411-419, doi: 10.1016/j.braindev (2013).
6. Okumura, A., Shimojima, K., Kubota, T., Abe, S., Yamashita, S., Imai, K., Okanishi, T., Enoki, H., Fukasawa, T., Tanabe, T., Dibbens, L.M., Shimizu, T. & Yamamoto T. PRRT2 mutation in Japanese children with benign infantile epilepsy. *Brain Dev* doi: 10.1016/j.braindev (Early On-line View).
7. Shimada, S., Okamoto, N., Hirasawa, K., Yoshii, K., Tani, Y., Sugawara, M., Shimojima, K., Osawa, M. & *Yamamoto, T. Clinical manifestations of Xq28 functional disomy involving MECP2 in one female and two male patients. *Am J Med Genet A* (in press).
8. Takahashi, I., Takahashi, T., Sawada, K., Shimojima, K. & *Yamamoto, T. Jacobsen syndrome due to an unbalanced translocation between 11q23 and 22q11.2 identified at age 40 years. *Am J Med Genet A* **158A**: 220-223, doi: 10.1002/ajmg.a.34382 (2012).

9. 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* **34**: 230-233, doi: 10.1016/j.braindev.2011.04.014 (2012).
10. Shimojima, K., Mano, T., Kashiwagi, M., Tanabe, T., Sugawara, M., Okamoto, N., Arai, H. & *Yamamoto, T. Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a duplication-inverted triplication-duplication in chromosomal segments including the PLP1 region. *Eur J Med Genet* **55**: 400-403, doi: 10.1016/j.ejmg.2012.02.013 (2012).
11. Shimada, S., Miya, K., Oda, N., Watanabe, Y., Kumada, T., Sugawara, M., Shimojima, K. & *Yamamoto, T. An unmasked mutation of EIF2B2 due to submicroscopic deletion of 14q24.3 in a patient with vanishing white matter disease. *Am J Med Genet A* **158A**: 1771-1777, doi: 10.1002/ajmg.a.35431 (2012).
12. Shimojima, K., Okumura, A., Mori, H., Abe, S., Ikeno, M., Shimizu, T. & *Yamamoto, T. De novo microdeletion of 5q14.3 excluding MEF2C in a patient with infantile spasms, microcephaly, and agenesis of the corpus callosum. *Am J Med Genet A* **158A**: 2272-2276, doi: 10.1002/ajmg.a.35490 (2012).
13. Miya, K., Shimojima, K., Sugawara, M., Shimada, S., Tsurui, H., Harai-Tanaka, T., Nakaoka, S., Kanegane, H., Miyawaki, T. & *Yamamoto, T. A de novo interstitial deletion of 8p11.2 including ANK1 identified in a patient with spherocytosis, psychomotor developmental delay, and distinctive facial features. *Gene* **506**: 146-149, doi: 10.1016/j.gene.2012.06.086 (2012).
14. Nakayama, T., Nabatame, S., Saito, Y., Nakagawa, E., Shimojima, K., Yamamoto, T., Kaneko, Y., Okumura, K., Fujie, H., Uematsu, M., Komaki, H., Sugai, K. & Sasaki, M. 8p deletion and 9p duplication in two children with electrical status epilepticus in sleep syndrome. *Seizure* **21**: 295-299, doi: 10.1016/j.seizure.2012.01.002 (2012).
15. Kurosawa, K., Tanoshima-Takei, M., Yamamoto, T., Ishikawa, H., Masuno, M., Tanaka, Y. & Yamanaka M. Sirenomelia with a de novo balanced translocation 46,X,t(X;16)(p11.23;p12.3). *Congenit Anom (Kyoto)* **52**: 106-110, doi: 10.1111/j.1741-4520.2011.00326.x (2012).
16. Okumura, A., Hayashi, M., Tsurui, H., Yamakawa, Y., Abe, S., Kudo, T., Suzuki, R., Shimizu, T. & Yamamoto, T. Lissencephaly with marked ventricular dilation, agenesis of corpus callosum, and cerebellar hypoplasia caused by TUBA1A mutation. *Brain Dev* **35**: 274-279, doi: 10.1016/j.braindev.2012.05.006 (2013).

17. Shichiji, M., Ito, Y., Shimojima, K., Nakamu, H., Oguni, H., Osawa, M. & *Yamamoto, T. A cryptic microdeletion including MBD5 occurring within the breakpoint of a reciprocal translocation between chromosomes 2 and 5 in a patient with developmental delay and obesity. *Am J Med genet A* **161A**: 850-855, doi: 10.1002/ajmg.a.35768 (2013).
18. Kobayashi, S., Inui, T., Wakusawa, K., Tanaka, S., Nakayama, T., Uematsu, M., Takayanagi, M., Yamamoto, T. & Haginoya K. A case of atypical benign partial epilepsy with action myoclonus. *Seizure* **22**: 242-245, doi: 10.1016/j.seizure.2012.12.003 (2013).
19. *Yamamoto, T., Matsuo, M., Shimada, S., Sangu, N., Shimojima, K., Aso, S. & Saito K. De novo triplication of 11q12.3 in a patient with developmental delay and distinctive facial features. *Mol Cytogenet* **6**: 15, doi: 10.1186/1755-8166-6-15 (2013).
20. Shimojima, K., Shimada, S., Sugawara, M., Yoshikawa, N., Niijima, S., Urao, M. & *Yamamoto, T. Challenges in genetic counseling because of intra-familial phenotypic variation of oral-facial-digital syndrome type 1. *Congenit Anom (Kyoto)* (Early On-line View).
21. Usui, D., Shimada, S., Shimojima, K., Sugawara, M., Kawasaki, H., Shigematsu, H., Takahashi, Y., Inoue, Y., Imai, K. & *Yamamoto, T. Interstitial duplication of 2q32.1-q33.3 in a patient with epilepsy, developmental delay, and autistic behavior. *Am J Med Genet A* **161**: 1078-84, doi: 10.1002/ajmg.a.35679 (2013).
22. Sangu, N., Shimosato, T., Inoda, H., Shimada, S., Shimojima, K., Ando, T. & *Yamamoto, T. A novel nucleotide mutation leading to a recurrent amino acid alteration in SH3BP2 in a patient with cherubism. *Congenit Anom (Kyoto)* (Early On-line View).
23. Abe, Y., Kobayashi, S., Wakusawa, K., Tanaka, S., Inui, T., Yamamoto, T., Kunishima, S. & Haginoya K. Bilateral periventricular nodular heterotopia with megalencephaly: a case report. *J Child Neurol* (Early On-line View).
24. Okumura, A., Hayashi, M., Shimojima, K., Ikeno, M., Uchida, T., Takanashi, J., Okamoto, N., Hisata, K., Shoji, H., Saito, A., Furukawa, T., Kishida, T., Shimizu, T. & Yamamoto, T. Whole-exome sequence for a unique brain malformation with periventricular heterotopia, cingulate polymicrogyria, and midbrain tectal hyperplasia. *Neuropathology* doi: 10.1111/neup.12007 (Early On-line View).
25. Okamoto, N., Ohmachi, K., Shimada, S., Shimojima, K. & Yamamoto, T. 101 kb deletion of chromosome 4p16.3 limited to WHSCR2 in a patient with mild phenotype of Wolf-Hirschhorn syndrome. *Am J Med Genet A* (in press).
26. *Yamamoto, T. & Shimojima, K. Pelizaeus-Merzbacher disease as a chromosomal

disorder. *Congenit Anom (Kyoto)* **53**: 3-8, doi: 10.1111/cga.12005 (2013).

[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. 髄液検査. 発達障害支援ハンドブック, 日本発達障害学会 監修. pp22-23, 金子書房, 東京 (2012).
3. 山本俊至. 1p36欠失症候群ハンドブック. 診断と治療社, 東京 (2012).
4. 山本俊至. 遺伝子解析とマイクロアレイ染色体検査. 子どものけいれん・てんかんガイド, 奥村彰久, 浜野晋一郎 編. pp89-100, 中山書店, 東京 (2013).
5. 山本俊至. マイクロアレイ染色体検査の臨床応用. *日本小児科学会雑誌* **116**: 32-39 (2012).
6. 山本俊至. 疾患の責任遺伝子に関する研究の進歩. *脳と発達* **44**: 277-283 (2012).
7. 山本俊至. DNAチップで何がわかるの? (マイクロアレイ). *小児内科* **44**: 1703-1706 (2012).
8. 下島圭子 & 山本俊至. 疾患患者由来iPS細胞の樹立と病態解析: 中枢神経障害への応用. *脳と発達* **45**: 137-142 (2013).
9. 山本俊至. 隣接遺伝子症候群. *小児科学レクチャー* **3**: 524-530 (2013).
10. 山本俊至. Marfan症候群、Williams症候群、22q11.2欠失症候群、DiGeorge症候群. *周産期医学* **43**: 368-371 (2013).
11. 山本俊至. マイクロアレイ法. *小児科診療* **76** 増刊号「理解して出そう小児の検査」: S20-S25 (2013).
12. 山本俊至. 遺伝総論と検査-マイクロアレイ染色体検査など-. *小児神経学の進歩* (in press).
13. 山本俊至. 微細染色体構造異常の診断技術の進歩-マイクロアレイ染色体検査を中心に-. *小児科臨床* (in press).
14. 山本俊至. III疾患各論 7章 A.染色体異常症: 2. Williams症候群. 今日の神経疾患治療指針, 水澤英洋, 鈴木則宏, 梶龍児, 吉良潤一, 神田隆, 齋藤延人 編. pp603-604, 第2版, 医学書院, 東京 (2013).
15. 山本俊至. III疾患各論 7章 A.染色体異常症: 4. 22q11.2欠失症候群. 今日の神経疾患治療指針, 水澤英洋, 鈴木則宏, 梶龍児, 吉良潤一, 神田隆, 齋藤延人 編. pp606-608, 第2版, 医学書院, 東京 (2013).
16. 山本俊至 & 下島圭子. iPS細胞(幹細胞)を用いる医療の近未来. 遺伝子医学MOOK 別冊「いまさら聞けない『遺伝医学』」, 齋藤加代子, 近藤恵里 編. メディカル・ドウ, 大阪, (in press).

[国際学会]

該当なし

[国内学会]

1. 島田姿野, 下島圭子, 松尾真理, 平澤恭子, 前垣義弘, 大澤真木子 & 山本俊至. 1p36欠失症候群の全国実態調査. 第35回日本小児遺伝学会学術集会, 2012.4.18-19, 久留米.
2. 山本俊至. 精神・神経症状を来したダウン症候群児・者の長期フォロー. 第35回日本小児遺伝学会学術集会, 2012.4.18-19, 久留米.
3. 3臼井大介, 今井克美, 重松秀夫, 川崎肇, 下島圭子, 山本俊至, 高橋幸利. 精神発達遅滞とてんかんを示した2番染色体長腕部分重複の1例. 第115回日本小児科学会学術集会, 2012.4.20-22, 福岡.
4. 島田姿野, 下島圭子, 松尾真理, 平澤恭子, 前垣義弘, 大澤真木子 & 山本俊至. 1p36欠失症候群家族のピアカウンセリング. 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2012.6.8-10, 松本.
5. 下島圭子, 島田姿野, 菅原みどり, 近藤章子, 赤星進二郎, 古川徹 & 山本俊至. 原因不明の脳白質形成不全症におけるエクソーム解析. 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2012.6.8-10, 松本.
6. 前垣義弘, 島田姿野, 下島圭子, 松尾真理, 平澤恭子 & 山本俊至. 1p36欠失症候群のてんかんの特徴: 全国調査の集計結果. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
7. 平澤恭子, 下島圭子, 島田姿野, 前垣義弘, 松尾真理, 大澤真木子 & 山本俊至. 1p36欠失症候群の発達経過. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
8. 島田姿野, 下島圭子, 松尾真理, 平澤恭子, 前垣義弘, 大澤真木子 & 山本俊至. 1p36欠失症候群の全国実態調査結果. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
9. 山本俊至, 下島圭子, 島田姿野, 近藤章子 & 赤星進二郎. 次世代シーケンサーを用いたトリオサンプルのエクソーム解析による原因不明Pelizaeus-Merzbacher病患者の診断. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
10. 山本俊至, 下島圭子, 島田姿野, 前垣義弘, 奥村彰久, 今井克美 & 岡本伸彦. 小児神経疾患患者700例を対象としたマイクロアレイ染色体検査の診断応用. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
11. 下島圭子 & 山本俊至. 疾患患者由来iPS細胞の樹立と病態解析: 中枢神経障害への応用. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
12. 島田姿野, 下島圭子, 大澤真木子 & 山本俊至. 進行性脳白質障害の包括的遺伝子解析. 第54回日本小児神経学会総会, 2012.5. 17-19, 札幌.
13. 山本俊至. 先天性小児神経疾患領域における遺伝医学の進歩. 第52回日本先天異常学会学術集会2012.7.6-8, 東京.
14. 下島圭子, 奥村彰久, 森壘, 安部信平, 池野充, 清水俊明 & 山本俊至. MEF2Cを含まない5q14.3微細欠失. 第52回日本先天異常学会学術集会2012.7.6-8, 東京.
15. 岡本伸彦, 島田姿野, 下島圭子 & 山本俊至. Wolf-Hirschhorn症候群責任領域の微細欠失例. 第52回日本先天異常学会学術集会2012.7.6-8, 東京.

16. 島田姿野, 下島圭子, 松尾真理, 平澤恭子, 前垣義弘, 大澤真木子 & 山本俊至. 本邦における1p36欠失症候群実態調査. 第52回日本先天異常学会学術集会2012.7.6-8, 東京.
17. 三宮範子, 菅原みどり, 猪田浩理, 島田姿野, 下島圭子 & 山本俊至. SH3BP2変異を認めたケルビズム症例. 第52回日本先天異常学会学術集会2012.7.6-8, 東京.
18. 島田姿野, 岡本伸彦, 三宮範子, 菅原みどり, 下島圭子, 大澤真木子 & 山本俊至. 重度精神発達遅滞とSaethre-Chotzen症候群を来した7p21.1欠失症例. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
19. 菅原みどり, 下島圭子, 島田姿野, 三宮範子, 今井克美 & 山本俊至. 乳幼児てんかん脳症患者における包括的遺伝子診断. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
20. 衛藤薫, 塩田睦記, 石垣景子, 島田姿野, 下島圭子, 山本俊至 & 大澤真木子. 3p21.31領域の微細欠失症候群の1例. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
21. 諸戸雅治, 千代延友裕, 徳田幸子, 小坂喜太郎, 森田高史, 吉田路子, 森岡茂己, 森本昌史, 山本俊至 & 細井創. Ectodermal dysplasia, hypohidrotic, with hypothyroidism and agenesis of the corpus callosumの1例. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
22. 石原尚子, 夏目淳, 根来民子, 渡邊一功 & 山本俊至. PRRT2遺伝子変異が同定されたinfantile convulsions and choreoathetosis syndromeの1家系例. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
23. 藤巻理沙, 滝澤美保, 尾形真規子, 富岡光枝, 内丸亮子, 伊藤聡, 鶴見昌史, 浅井邦也, 渡辺淳, 楠智里, 卯木聡, 前川聡, 西尾善彦, 山本俊至, 岩崎直子 & 内潟安子. MODY5診断における表現型の有用性と遺伝子型の関連について-10症例の検討-. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
24. 三宮範子, 菅原みどり, 猪田浩理, 島田姿野, 下島圭子 & 山本俊至. SH3BP2変異を認めたケルビズム症例. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
25. 下島圭子, 菅原みどり, 島田姿野, 三宮範子 & 山本俊至. iPS細胞における二次的な染色体再構成についての検討. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
26. 宮武聡子, 東保肇, 三宅紀子, 土井宏, 鶴崎美徳, 才津浩智, 下島圭子, 山本俊至, 岡本伸彦, 田栗正隆, 森田智視, 川原信隆, 黒岩義之, 松原洋一, 呉繁夫 & 松本直通. RNF213遺伝子のホモ接合性14576多型は、重症型のもやもや病の遺伝マーカーである. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.

[招待講演・セミナー]

1. 山本俊至. 先天性小児神経疾患領域における遺伝医学の進歩. 第52回日本先天異常学会学術集会, 東京, 7月, 2012.
2. 山本俊至. ゲノムと医療. 相生市金ヶ崎学園(老人)大学・相生市教育委員会主催, 相生, 8月, 2012.
3. 山本俊至. 遺伝総論と検査-マイクロアレイ染色体検査など-. 第42回小児神経学セミナー

(日本小児神経学会主催), 葉山, 10月, 2012.

4. 山本俊至. Current Issue細胞遺伝学の進歩. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
5. 山本俊至. Lunchon エクソーム解析の前にやっておくべきこと. 日本人類遺伝学会第57回大会 2012.10.24-27, 東京.
6. 山本俊至. 小児科領域におけるゲノム医療. 第130回日本小児科学会岩手地方会, 盛岡, 12月, 2012.

[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