

医化学

1-1 構成員

平成29年3月31日現在

教授	2人
病院教授	0人
准教授	0人
病院准教授	0人
講師(うち病院籍)	0人 (0人)
病院講師	0人
助教(うち病院籍)	2人 (0人)
診療助教	0人
特任教員(特任教授、特任准教授、特任助教を含む)	0人
医員	0人
研修医	0人
特任研究員	0人
大学院学生(うち他講座から)	1人 (0人)
研究生	0人
外国人客員研究員	0人
技術職員(教務職員を含む)	0人
その他(技術補佐員等)	2人
合 計	7人

1-2 教員の異動状況

才津 浩智(教授)(平成28年1月1日採用～現職)
三浦 直行(教授)(平成11年4月1日～現職)(休職中)
呉 一心(助教)(平成8年4月1日～19年3月31日助手; 19年4月1日～現職)
青戸 一司(助教)(平成26年9月1日～現職)

2 講座等が行っている研究・開発等

1	(1)研究・開発等のテーマ名 難治性疾患の分子遺伝学的解析および疾患の発症メカニズムの解明
	(2)研究・開発等の背景、目的、内容の概略 近年の遺伝子解析技術の飛躍的な進歩によって、病気の原因が遺伝子変異レベルで明らかになってきている。本研究室では、ヒト疾患の遺伝子解析を通じてその原因遺伝子変異を同定し、遺伝子変異に基づいたマウスモデルを作製することで、病気の発症メカニズムの解明を行っている。
	(3)前年度までの状況 H28年1月に赴任するまでに、前任地の横浜市立大学でヒト難治性疾患の遺伝子解析を行い、De novo mutations in the gene encoding STXBP1 (MUNC18-1) cause early infantile epileptic encephalopathy (被引用数 308), De novo mutations in the autophagy gene WDR45 cause static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood (被引用数 173)をはじめとする多数の責任遺伝子の報告を行った。
	(4)当該年度内の進捗 今年度は、遊走性焦点発作をともなう乳児てんかんの原因の一つにSLC12A5遺伝子変異があることを報告した(3原著論文Aの1)。

3 論文、症例報告、著書等

	平成28年度
(1)原著論文数(うち和文のもの)	3編 (0編)
そのインパクトファクターの合計	11.221
(2)論文形式のプロシーディングズ及びレター	0編
そのインパクトファクターの合計	0.000
(3)総説数(うち和文のもの)	0編 (0編)
そのインパクトファクターの合計	0.000
(4)著書数(うち和文のもの)	0編 (0編)
(5)症例報告数(うち和文のもの)	0編 (0編)
そのインパクトファクターの合計	0.000

(1) 原著論文

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

	筆頭著者, 共著者: タイトル, 雑誌名, 巻, 初頁-終頁, 掲載年.	IF
1.	Saitsu H, Watanabe M, Akita T, Ohba C, Sugai K, Ong WP, Shiraiishi H, Yuasa S, Matsumoto H, Beng KT, Saitoh S, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Kato M, Fukuda A, Matsumoto N: Impaired neuronal KCC2 function by biallelic SLC12A5 mutations in migrating focal seizures and severe developmental delay. Sci Rep. 2016 Jul 20;6:30072. doi: 10.1038/srep30072.	5.228
2.	Amin MB, Miura N, Uddin MK, Islam MJ, Yoshida N, Iseki S, Kume T, Trainor P, Saitsu H, Aoto K. Foxc2CreERT2 knock-in mice mark stage-specific Foxc2-expressing cells during mouse organogenesis. Congenit Anom (Kyoto). 2017 Jan;57(1):24-31.	0.985
3.	Wu YX, Yang JH, Saitsu H. Bortezomib-resistance is associated with increased levels of proteasome subunits and apoptosis-avoidance. Oncotarget. 2016 Nov 22;7(47):77622-77634.	5.008

論文数(A)小計 3 うち和文 0 IF小計 11.221

B. 筆頭著者が浜松医科大学の他教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの(学内の共同研究)

論文数(B)小計 0 うち和文 0 IF小計 0.000

C. 筆頭著者が浜松医科大学以外の教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの

論文数(C)小計 0 うち和文 0 IF小計 0.000

4-1 特許等の知的財産権の取得状況

	平成28年度
特許等取得数(出願中含む)	0 件

4-2 薬剤、医療機器等の実用化、認証、承認、製品化、販売等の状況

	平成28年度
実用化、認証、承認、製品化、販売数	0 件

5 医学研究費取得状況

	平成28年度	
	件数	金額 (万円未満四捨五入)
(1) 科学研究費助成事業(文部科学省、日本学術振興会)	2 件	640 万円
(2) 厚生労働科学研究費	1 件	50 万円
(3) 日本医療研究開発機構(AMED)による研究助成	2 件	742 万円
(4) 科学技術振興機構(JST)による研究助成	0 件	0 万円
(5) 他政府機関による研究助成	0 件	0 万円
(6) 財団助成金	2 件	500 万円
(7) 受託研究または共同研究	0 件	0 万円
(8) 奨学寄附金	2 件	500 万円

(1) 科学研究費助成事業(文部科学省、日本学術振興会)

1.	青戸一司(分担), 基盤研究(B), 薬剤送達に対するリンパ管の役割: 転写因子FOXC2に着目したリンパ管機能解析, 平成26年度~平成29年度,(研究代表者)皮膚科学 平川聡史	10万円
2.	才津浩智(代表), 基盤研究(B), 乳幼児てんかん性脳症の遺伝要因と分子病態の解明, 平成28年度~平成30年度	630万円

(2) 厚生労働科学研究費

1.	才津浩智(分担), 遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築, 平成27年度~平成29年度,(研究代表者)自治医科大学教授小坂仁	50万円
----	---	------

(3) 日本医療研究開発機構(AMED)による研究助成

1.	青戸一司(分担), 肝炎ウイルスの感染複製増殖と病原性発現を阻止するための基盤的研究, 平成28年度~平成30年度,(研究代表者)国立感染症研究所 部長 脇田隆宇	192万円
2.	才津浩智(分担), 難治性てんかんを呈する希少疾患群の遺伝要因と分子病態の解明, 平成26年度~平成28年度,(研究代表者)昭和大学 講師 加藤光広	550万円

(6) 財団助成金

1.	青戸一司,(公財)武田科学振興財団, Gorlin症候群原因遺伝子Patched1による細胞死調節機構の解明	200万円
2.	才津浩智,(公財)持田記念医学薬学振興財団, 原因遺伝子変異に基づいたてんかん性脳症の病態解明	300万円

6 大型プロジェクトの代表, 総括

7 学会活動

	(1) 国際学会	(2) 国内学会
1) 基調講演・招待講演回数	0 件	0 件
2) シンポジウム発表数	1 件	2 件
3) 学会座長回数	1 件	1 件
4) 学会開催回数	0 件	0 件
5) 学会役員等回数	0 件	0 件
6) 一般演題発表数	1 件	

(1) 国際学会等開催・参加

2) 国際学会・会議等でのシンポジウム発表

1.	Hiroto Saito. Symposium 「Latest Applications of Automation Systems on the Next Generation Sequencing (NGS)」 10th International Conference of Clinical Laboratory Automation. 2016年4月22日、GLAD Hotel Yeouido, Seoul, Korea
----	--

3) 国際学会・会議等での座長

1.	Hiroto Saito and Mark Cowley. The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), April 6 2016, Kyoto international conference center, Kyoto, Japan
----	---

6) 一般発表

6-2) ポスター発表

1. H. Saitsu, T. Akita, et al. De novo KCNB1 mutations in infantile epilepsy inhibit repetitive neuronal firing: The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016), April 6 2016, Kyoto international conference center, Kyoto, Japan

(2) 国内学会の開催・参加

2) シンポジウム発表

1. 才津浩智. シンポジウム 小児遺伝と最新技術「次世代シーケンスによる分子病態の解明」第39回日本小児遺伝学会学術集会、慶應義塾大学三田キャンパス北館ホール、2016年12月9日、東京
2. Hiroto Saitsu. Symposium. Next-Generation Sequencing (NGS) uncovers molecules essential for human physiology. 第94回生理学会大会 2017年3月29日、アクトシティ、浜松

3) 座長をした学会名

1. Hiroto Saitsu and Tenpei Akita. 第94回生理学会大会 2017年3月29日、アクトシティ、浜松

8 学術雑誌の編集への貢献

	(1) 外国	(2) 国内
学術雑誌編集数(レフリー数は除く)	0 件	1 件

(2) 国内の英文雑誌等の編集

1. Journal of Human Genetics, Editorial Board, 登録有, IF 2.487

(3) 国内外の英文雑誌のレフリー

1. Brain and development, 3回
2. Scientific Report, 2回
3. Journal of Human Genetics, 1回
4. Epilepsia, 2回
5. Human Genome Variation, 1回

9 共同研究の実施状況

	平成28年度
(1) 国際共同研究	0 件
(2) 国内共同研究	0 件
(3) 学内共同研究	0 件

10 産学共同研究

	平成28年度
産学共同研究	0 件

11 受賞

12 新聞、雑誌、インターネット等による報道

13 その他の業績