

令和 4 年 4 月 27 日現在

機関番号：84404

研究種目：国際共同研究加速基金（国際共同研究強化(B)）

研究期間：2018～2021

課題番号：18KK0245

研究課題名（和文）人種特異性に着目したゲノム解析による原因不明の心臓突然死の病態解明

研究課題名（英文）Ethnicity-oriented genomic analysis of pathogenesis underlying sudden cardiac death of unknown cause

研究代表者

蒔田 直昌（Makita, Naomasa）

国立研究開発法人国立循環器病研究センター・研究所・副所長

研究者番号：00312356

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 13,800,000円

研究成果の概要（和文）：東アジアに好発する致死性不整脈であるブルガダ症候群（BrS）における突然死のリスクや人種特異性の遺伝子基盤を解明するために、日本人BrS 940人でゲノムワイド関連解析を行った。3個の既知単一遺伝子多型（SNP）に加えて染色体1番の新規SNPを1個を同定した。致死性不整脈の有無で層別解析を行い、BrSの突然死に関連する3個のSNPを同定し、そのうち1つは欧州人BrSでも関連が確認された。BrS関連SNPと種々の臨床的要因を加味したCOXハザード解析によって突然死に関わる遺伝的・臨床的要因の解析によって、個人の突然死のリスクスコアの策定し発症前予防が樹立される。

研究成果の学術的意義や社会的意義

BrSにおける突然死のリスクとして確立しているのは「致死性不整脈の既往」のみであり、現時点では突然死のハイリスク患者を発症前に予知する手段はない。またBrSの遺伝学的研究は白人の研究が主体であり、日本人のデータはない。本研究で我々は世界で初めて突然死関連SNPとそれを利用した突然死のリスクスコアを解明した。これは、BrS患者個人の突然死リスクを発症前に評価するもので、将来的に突然死の予防を実現化する可能をもつ。

研究成果の概要（英文）：Brugada syndrome (BrS) is an inherited lethal arrhythmia syndrome prevalent in East Asia. In order to determine the genetic risks for sudden death and genetic basis of ethnic heterogeneity of BrS, we performed genome-wide association study involving 940 Japanese BrS patients, and identified a novel single nucleotide polymorphism (SNP) in addition to 3 previously identified SNPs. By stratification analyses of lethal arrhythmic events, we identified 3 novel SNPs associated with sudden death in BrS for the first time, and one of them was validated in European BrS cohort. Further COX regression analyses using genetic and clinical parameters hopefully establish a risk score system that allow prediction and prediction of sudden death in BrS.

研究分野：不整脈学、ゲノム医学

キーワード：ブルガダ症候群 単一塩基多型 ゲノムワイド関連解析 COX回帰解析 致死性不整脈 個別化予防医療

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

ブルガダ症候群(BrS)は東アジアに好発する突然死で、20 個以上の疾患遺伝子が知られているが変異陽性率は低い。我々と欧州研究チームは 2013 年、ゲノムワイド関連解析(GWAS)で 3 個の BrS 関連単一塩基多型(SNP)を同定した。しかしこの GWAS は、白人の解析結果を日本人コホートで検証したものであり、日本人 BrS の解析結果ではない。またこの SNP が突然死の遺伝的リスクなのかどうかは不明だった。我々は日本人 BrS 患者 752 人、健常コントロール 1,146 人で予備的に GWAS を行ったところ、2013 年の GWAS で同定された SNP の他に日本人特異的な SNP が同定された。致死性不整脈を発症した 215 人と無症候 BrS で層別解析を行ったところ、突然死との関連が示唆される有望な SNP が数個同定された。

2. 研究の目的

日本人コホートをさらに増やして GWAS を行い、さらにその結果を欧州 BrS データで検証するとともにメタ解析も行い、BrS の人種横断的・人種特異的な遺伝的要因を明らかにする。また致死性不整脈に直接かかわるリスクゲノム領域を同定するために、致死性不整脈ありと無症候の層別解析を行った。本研究では日本人 BrS の GWAS から得た SNP を、欧州の BrS コホートで検証し、Kaplan-Meier 生存解析や COX 比例ハザード解析によって突然死のリスク予測アルゴリズムを策定する。さらに様々なエピジェネティックデータベースを用いて、リスク SNP が突然死もたらす生物学的な機序の解明に迫る。

3. 研究の方法

日本人 BrS 患者 940 人、健常コントロール 1,634 人で GWAS を行ったところ、2013 年に同定された SNP に加えて染色体 1 に新規 SNP を同定した。また 2022 年に 21 個の SNP を発表した欧州 BrS GWAS (BrS 2,820 人、健常コントロール 10,001 人)のデータを用いたメタ解析を欧州グループと共同で行った。

BrS における突然死の遺伝的リスクを解明するために、致死性イベントのある日本人 BrS 患者 263 人と無症候 BrS 患者 423 人で致死性不整脈の層別解析を行った。また、突然死に関わる人種共通のリスクと人種特異的なリスクを解明するために、BrS 関連 SNP の他に、様々な臨床的要因を加えた COX 比例ハザード回帰解析を行った。これらの解析についても欧州データで検証した。

上記の研究から明らかになった SNP が、どのような機序で突然死のリスクを上げるかを転写制御レベルで解明するために、SNP 発現データベース(GTE_x)、ヒト心筋組織や iPS 心筋細胞の網羅的オープンクロマチン領域解析(ATAC-seq)、チップを用いた染色体構造捕捉(4C)などのエピゲノムデータを用いて解析する。

4 . 研究成果

日本の BrS-GAWS は、既知の 3 領域を含む 6 SNP を同定した。そのうち染色体 1 は新規で、欧州 BrS には認められない、日本人特異的な SNP だった。欧州 BrS GWAS は 21 個の SNP を同定したが、今回日本人とのメタ解析で、さらに新たな SNP が 6 個同定され、そのうち 1 個は染色体 1 の日本人特異的な SNP だった。

日本人 BrS における致死性不整脈の層別解析明らかになった SNP のうち、染色体 1, 3, 5 の SNP は Kaplan-Meier 生存曲線でも突然死との関連が示された。染色体 5 の SNP は欧州人 BrS でも突然死と関連することが判明した。

以上の結果から BrS の遺伝的基盤には人種差によらない共通の要因と、人種特異的な要因が両方関与していることが判明した。

これまでの研究で明らかになった BrS 関連 SNP に、自然発生 type1 ST 上昇・性・Na チャネル遺伝子(*SCN5A*)変異などの臨床因子や、GWAS の主成分解析 6 因子を加えて COX 比例ハザード解析を行っている。まだ解析中ではあるが、染色体 5 の SNP、自然発生 type1 ST 上昇・男性は日本人・欧州人に共通する突然死の危険因子であることがほぼ明らかである。これらをスコア化することによって、突然死のハイリスク患者を、発症前に予測する、突然死の個別化予想医療の実現が可能になる。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計40件（うち査読付論文 32件／うち国際共著 6件／うちオープンアクセス 18件）

1. 著者名 Walsh R, Lahrouchi N, Ishikawa T, Makita N, Bezzina CR et al.	4. 巻 23
2. 論文標題 Enhancing rare variant interpretation in inherited arrhythmias through quantitative analysis of consortium disease cohorts and population controls	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Genetics in Medicine	6. 最初と最後の頁 47～58
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1038/s41436-020-00946-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する
1. 著者名 Wijeyeratne Y. D, Ishikawa T, Makita, N, Aiba, T, Behr ER et al.	4. 巻 13
2. 論文標題 SCN5A Mutation Type and a Genetic Risk Score Associate Variably With Brugada Syndrome Phenotype in SCN5A Families	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Circulation: Genomic and Precision Medicine	6. 最初と最後の頁 e002911
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1161/CIRCGEN.120.002911	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する
1. 著者名 Ishikawa T, Mishima H, Barc J, Yoshiura KI, Schott JJ, Makita N et al.	4. 巻 13
2. 論文標題 Cardiac Emerinopathy: A Nonsyndromic Nuclear Envelopathy With Increased Risk of Thromboembolic Stroke Due to Progressive Atrial Standstill and Left Ventricular Noncompaction	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology	6. 最初と最後の頁 e008712
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1161/CIRCEP.120.008712	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する
1. 著者名 Lahrouchi N, Ishikawa T, Makita N, Bezzina CR et al.	4. 巻 142
2. 論文標題 Transethnic Genome-Wide Association Study Provides Insights in the Genetic Architecture and Heritability of Long QT Syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Circulation	6. 最初と最後の頁 324～338
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1161/CIRCULATIONAHA.120.045956	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する

1. 著者名 Morita S, Takeshima K, Ariyasu H, Furukawa Y, Kishimoto S, Tsuji T, Uraki S, Mishima H, Kinoshita A, Takahashi Y, Inaba H, Iwakura H, Furuta H, Nishi M, Doi A, Murata SI, Yoshiura KI, Akamizu T.	4. 巻 20
2. 論文標題 Expression of unfolded protein response markers in the pheochromocytoma with Waardenburg syndrome: a case report	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 BMC Endocrine Disorders	6. 最初と最後の頁 90
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12902-020-00574-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Nakano Y, Komiya C, Shimizu H, Mishima H, Shiba K, Tsujimoto K, Ikeda K, Kashimada K, Dateki S, Yoshiura KI, Ogawa Y, Yamada T.	4. 巻 67
2. 論文標題 A case of ezetimibe-effective hypercholesterolemia with a novel heterozygous variant in ABCG5	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Endocrine Journal	6. 最初と最後の頁 1099 ~ 1105
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1507/endocrj.EJ20-0044	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Yamashita Y, Morita S, Hosoi H, Kobata H, Kishimoto S, Ishibashi T, Mishima H, Kinoshita A, Backes BJ, Yoshiura KI, Papa FR, Sonoki T, Tamura S.	4. 巻 21
2. 論文標題 Targeting Adaptive IRE1 Signaling and PLK2 in Multiple Myeloma: Possible Anti-Tumor Mechanisms of KIRA8 and Nilotinib	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 International Journal of Molecular Sciences	6. 最初と最後の頁 6314 ~ 6314
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3390/ijms21176314	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kaneko N, Kurata M, Yamamoto T, Shigemura T, Agematsu K, Yamazaki T, Takeda H, Sawasaki T, Koga T, Kawakami A, Yachie A, Migita K, Yoshiura K-i, Urano T, Masumoto J.	4. 巻 10
2. 論文標題 KN3014, a piperidine-containing small compound, inhibits auto-secretion of IL-1 from PBMCs in a patient with MuckleWells syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Scientific Reports	6. 最初と最後の頁 13562
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-020-70513-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Otsuki Y, Ueda K, Nuri T, Satoh C, Maekawa R, Yoshiura KI.	4. 巻 99
2. 論文標題 EEC-LM-ADULT syndrome caused by R319H mutation in TP63 with ectrodactyly, syndactyly, and teeth anomaly	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Medicine	6. 最初と最後の頁 e22816 ~ e22816
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1097/MD.00000000000022816	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Morishima S, Maeda M, Itonaga T, Sato-Kawano N, Yoshiura KI, Ihara K.	4. 巻 29
2. 論文標題 Sphenoethmoidal meningoencephalocele with variable hypopituitarism: A case report and review of literature	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Clinical Pediatric Endocrinology	6. 最初と最後の頁 183 ~ 187
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1297/cpe.29.183	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Koga T, Sato S, Mishima H, Migita K, Endo Y, Umeda M, Sumiyoshi R, Nonaka F, Fukui S, Kawashiri SY, Iwamoto N, Ichinose K, Tamai M, Nakamura H, Origuchi T, Ueki Y, Masumoto J, Agematsu K, Yachie A, Yoshiura KI, Eguchi K, Kawakami A.	4. 巻 127
2. 論文標題 Next-generation sequencing of the whole MEFV gene in Japanese patients with familial Mediterranean fever: a case-control association study	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Clin Exp Rheumatol	6. 最初と最後の頁 35-41
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Satoh C, Kondoh T, Shimizu H, Kinoshita A, Mishima H, Nishimura G, Miyazaki M, Okano K, Kumai Y, Yoshiura KI.	4. 巻 64
2. 論文標題 Brothers with novel compound heterozygous mutations in COL27A1 causing dental and genital abnormalities	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 European Journal of Medical Genetics	6. 最初と最後の頁 104125 ~ 104125
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ejmg.2020.104125	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Morimoto Y, Ono S, Yoshida S, Mishima H, Kinoshita A, Tanaka T, Komohara Y, Kurotaki N, Kishino T, Okazaki Y, Ozawa H, Yoshiura KI, Imamura A.	4. 巻 11
2. 論文標題 A unique missense variant in the E1A-binding protein P400 gene is implicated in schizophrenia by whole-exome sequencing and mutant mouse models	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Translational Psychiatry	6. 最初と最後の頁 132
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41398-021-01258-1	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Miyao N., Hata Y., Izumi H., Nagaoka R., Oku Y., Takasaki I., Ishikawa T., Takarada S., Okabe M., Nakaoka H., Ibuki K., Ozawa S., Yoshida T., Hasegawa H., Makita N., Nishida N., Mori H., Ichida F., Hirono K.	4. 巻 15
2. 論文標題 TBX5 R264K acts as a modifier to develop dilated cardiomyopathy in mice independently of T-box pathway	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 PLOS ONE	6. 最初と最後の頁 e0227393
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1371/journal.pone.0227393	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Tamiya R., Saito Y., Fukamachi D., Nagashima K., Aizawa Y., Ohkubo K., Hatta T., Sezai A., Tanaka M., Ishikawa T., Makita N., Sumitomo N., Okumura Y.	4. 巻 -
2. 論文標題 Desmin related myopathy characterized by non compaction cardiomyopathy, cardiac conduction defect, and coronary artery dissection	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 ESC Heart Failure	6. 最初と最後の頁 印刷中
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ehf2.12667	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Shimizu A., Zankov D. P., Sato A., Komeno M., Toyoda F., Yamazaki S., Makita T, Noda T., Ikawa M., Asano Y., Miyashita Y., Takashima S., Morita H., Ishikawa T., Makita N., Hitosugi M., Matsuura H., Ohno S., Horie M., Ogita H.	4. 巻 5
2. 論文標題 Identification of transmembrane protein 168 mutation in familial Brugada syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 The FASEB Journal	6. 最初と最後の頁 6399-6417
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1096/fj.201902991R	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kawano H., Ishimatsu T., Ishijima I., Hayashi T., Ishikawa T., Makita N., Maemura K.	4. 巻 -
2. 論文標題 Pathological Features of Lamin Cardiomyopathy	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Circulation Journal	6. 最初と最後の頁 印刷中
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Crotti L., Spazzolini C., Makita N., Schwartz P. J., et al.	4. 巻 40
2. 論文標題 Calmodulin mutations and life-threatening cardiac arrhythmias: insights from the International Calmodulinopathy Registry	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 European Heart Journal	6. 最初と最後の頁 2964 ~ 2975
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/eurheartj/ehz311	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 石川泰輔, 蒔田直昌	4. 巻 272
2. 論文標題 遺伝性不整脈のPrecision medicine	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 週間 医学のあゆみ	6. 最初と最後の頁 1279-1283
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 蒔田直昌	4. 巻 -
2. 論文標題 Brugada症候群の遺伝的背景	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 別冊・医学のあゆみ 遺伝性心血管疾患のすべて	6. 最初と最後の頁 87-90
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 石川泰輔, 蒔田 直昌	4. 巻 40
2. 論文標題 遺伝性不整脈の遺伝子診断：有効性と限界	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 循環器病研究の進歩	6. 最初と最後の頁 58-66
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Morimoto Y., Yoshida S., Kinoshita A., Satoh C., Mishima H., Yamaguchi N., Matsuda K., Sakaguchi M., Tanaka T., Komohara Y., Imamura A., Ozawa H., Nakashima M., Kurotaki N., Kishino T., Yoshiura K. I., Ono S.	4. 巻 92
2. 論文標題 Nonsense mutation in CFAP43 causes normal-pressure hydrocephalus with ciliary abnormalities	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Neurology	6. 最初と最後の頁 e2364 ~ e2374
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1212/WNL.00000000000007505	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Yamashita Y., Nishikawa A., Iwahashi Y., Fujimoto M., Sasaki I., Mishima H., Kinoshita A., Hemmi H., Kanazawa N., Ohshima K., Imadome K. I., Murata S. I., Yoshiura K. I., Kaisho T., Sonoki T., Tamura S.	4. 巻 109
2. 論文標題 Identification of a novel CCDC22 mutation in a patient with severe Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and aggressive natural killer cell leukemia	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 International of Hematology	6. 最初と最後の頁 744-750
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s12185-019-02595-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Matsuno S., Furuta H., Kosaka K., Doi A., Yorifuji T., Fukuda T., Senmaru T., Uraki S., Matutani N., Furuta M., Mishima H., Iwakura H., Nishi M., Yoshiura K., Fukui M., Akamizu T.	4. 巻 10
2. 論文標題 Identification of a variant associated with early-onset diabetes in the intron of the insulin gene with exome sequencing	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Diabetes Investigation	6. 最初と最後の頁 947 ~ 950
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/jdi.12974	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Mishima H., Suzuki H., Doi M., Miyazaki M., Watanabe S., Matsumoto T., Morifuji K., Moriuchi H., Yoshiura K. I., Kondoh T., Kosaki K.	4. 巻 64
2. 論文標題 Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 789 ~ 794
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0619-z	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Masui D., Fukahori S., Mizuochi T., Watanabe Y., Fukui K., Ishii S., Saikusa N., Hashizume N., Higashidate N., Sakamoto S., Takato A., Yoshiura K. I., Tanaka Y., Yagi M.	4. 巻 5
2. 論文標題 Cystic biliary atresia with paucity of bile ducts and gene mutation in KDM6A: a case report	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Surgical Case Reports	6. 最初と最後の頁 132
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s40792-019-0688-4	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Tanaka A., Matsuse M., Saenko V., Nakao T., Yamanouchi K., Sakimura C., Yano H., Nishihara E., Hirokawa M., Suzuki K., Miyauchi A., Eguchi S., Yoshiura K. I., Yamashita S., Nagayasu T., Mitsutake N.	4. 巻 29
2. 論文標題 TERT mRNA Expression as a Novel Prognostic Marker in Papillary Thyroid Carcinomas	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Thyroid	6. 最初と最後の頁 1105 ~ 1114
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1089/thy.2018.0695	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Endo Y., Koga T., Nakashima M., Mishima H., Yoshiura K. I., Kawakami A.	4. 巻 37 Suppl 121(6)
2. 論文標題 Atypical phenotype without fever in a Japanese family with an autosomal dominant transmission of familial Mediterranean fever due to heterozygous MEFV Thr577Asn mutations	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Clinical and Experimental Rheumatology	6. 最初と最後の頁 161-162
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Shibano M., Watanabe A., Takano N., Mishima H., Kinoshita A., Yoshiura K. I., Shibahara T.	4. 巻 57
2. 論文標題 Target Capture/Next-Generation Sequencing for Nonsyndromic Cleft Lip and Palate in the Japanese Population	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 The Cleft Palate-Craniofacial Journal	6. 最初と最後の頁 80 ~ 87
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1177/1055665619857650	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Hamaguchi Y., Aoki M., Watanabe S., Mishima H., Yoshiura K. I., Moriuchi H., Dateki S.	4. 巻 6
2. 論文標題 KAT6B-related disorder in a patient with a novel frameshift variant (c.3925dup)	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 54
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-019-0085-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Taguchi M., Mishima H., Shiozawa Y., Hayashida C., Kinoshita A., Nannya Y., Makishima H., Horai M., Matsuo M., Sato S., Itonaga H., Kato T., Taniguchi H., Imanishi D., Imaizumi Y., Hata T., Takenaka M., Moriuchi Y., Shiraishi Y., Miyano S., Ogawa S., Yoshiura K. I., Miyazaki Y.	4. 巻 105
2. 論文標題 Genome analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Haematologica	6. 最初と最後の頁 358 ~ 365
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3324/haematol.2019.219386	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Shimizu K., Oba D., Nambu R., Tanaka M., Oguma E., Murayama K., Ohtake A., Yoshiura K. I., Ohashi H	4. 巻 8
2. 論文標題 Possible mitochondrial dysfunction in a patient with deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination (DDCH) due to BCAP31 Mutation	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Molecular Genetics & Genomic Medicine	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mgg3.1129	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Nakano Yukiko, Ochi Hidenori, Sairaku Akinori, Onohara Yuko, Tokuyama Takehito, Motoda Chikaaki, Matsumura Hiroya, Tomomori Shunsuke, Amioka Michitaka, Hironobe Naoya, Ohkubo Yousaku, Okamura Shou, Makita Naomasa, Yoshida Yukihiko, Chayama Kazuaki, Kihara Yasuki	4. 巻 11
2. 論文標題 HCN4 Gene Polymorphisms Are Associated With Occurrence of Tachycardia-Induced Cardiomyopathy in Patients With Atrial Fibrillation	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Circulation: Genomic and Precision Medicine	6. 最初と最後の頁 e001980.
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1161/CIRCGEN.117.001980	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nakajima Kenzaburo, Makita Naomasa et al.	4. 巻 82
2. 論文標題 Clinical Manifestations and Long-Term Mortality in <i>Lamin A/C</i> Mutation Carriers From a Japanese Multicenter Registry	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Circulation Journal	6. 最初と最後の頁 2707-2714
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1253/circj.CJ-18-0339	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kozasa Yuko, Nakashima Noriyuki, Ito Masayuki, Ishikawa Taisuke, Kimoto Hiroki, Ushijima Kazuo, Makita Naomasa, Takano Makoto	4. 巻 596
2. 論文標題 HCN4 pacemaker channels attenuate the parasympathetic response and stabilize the spontaneous firing of the sinoatrial node	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 The Journal of Physiology	6. 最初と最後の頁 809 ~ 825
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1113/JP275303	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Gray Belinda, Hasdemir Can, Ingles Jodie, Aiba Takeshi, Makita Naomasa, Probst Vincent, Wilde Arthur A.M., Newbury-Ecob Ruth, Sheppard Mary N., Semsarian Christopher, Sy Raymond W., Behr Elijah R.	4. 巻 15
2. 論文標題 Lack of genotype-phenotype correlation in Brugada Syndrome and Sudden Arrhythmic Death Syndrome families with reported pathogenic SCN1B variants	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Heart Rhythm	6. 最初と最後の頁 1051-1057
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.hrthm.2018.03.015	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する

1. 著者名 蒔田直昌	4. 巻 268
2. 論文標題 Brugada症候群の遺伝的背景	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 医学のあゆみ	6. 最初と最後の頁 771-774
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 石川泰輔, 蒔田直昌	4. 巻 84
2. 論文標題 進行性心臓伝導障害の病態と遺伝的背景	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 循環器内科	6. 最初と最後の頁 721-728.
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 蒔田直昌	4. 巻 84
2. 論文標題 心臓突然死の病態解明における最新の遺伝学研究 ゲノムワイド関連解析と次世代シーケンス解析	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 循環器内科	6. 最初と最後の頁 699-704.
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 蒔田直昌	4. 巻 38
2. 論文標題 家族性心房細動の遺伝子基盤	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 心電図	6. 最初と最後の頁 286-290.
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計47件（うち招待講演 14件 / うち国際学会 17件）

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Genetic Risks of Sudden Death in Brugada Syndrome
3. 学会等名 第84回日本循環器学会学術集会（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Ishikawa T, Aiba T, Ohno S, Yoshiura K, Makita N et al.
2. 発表標題 Cardiac Emerinopathy, Novel Non-syndromic X-linked Left Ventricular Noncompaction Associated with Progressive Atrial Conduction Disturbance
3. 学会等名 第84回日本循環器学会学術集会（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 吉浦 孝一郎
2. 発表標題 新しいゲノム解析技術 - メチル化解析 -
3. 学会等名 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 中尾理沙, 里 龍晴, 林田 拓也, 西口奈菜子, 渡辺 聡, 吉浦孝一郎, 森内浩幸
2. 発表標題 成人期に診断に至ったCOL4A1変異関連疾患の1例
3. 学会等名 第62回 日本小児神経学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Mishima H, Kitahara T, Yoshiura, KI, Komatsu T, Lee M, Kondoh T.
2. 発表標題 PatakaraPlus: The project for individuals with Down Syndrome to develop oral and physical training and evaluation
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第65回大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Yamamoto Y., Makiyama T., Wuriyanghai Y., Kohjitani H., Hirose S., Gao J., Kashiwa A., Huang H., Ishikawa T., Ohno S., Chonabayashi K., Suda K., Yoshida Y., Horie M., Makita N., Kimura T.
2. 発表標題 Single Cell Electrophysiological Analysis of iPS Cell-Derived Cardiomyocytes Generated from Long-QT Syndrome Patients Carrying a CALM2 Mutation Using a Membrane Potential Imaging System
3. 学会等名 第66回日本不整脈心電学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Genetic of cardiac conduction disturbance
3. 学会等名 12th Asia Pacific heart Rhythm Society Scientific Session (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Kumanomidou J., Makita N.
2. 発表標題 A case report of juvenile onset familial atrial fibrillation due to genetic defect
3. 学会等名 12th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Kashiwa A., Makiyama T., Kohjitani H., Wuriyanghai Y., Yamamoto Y., Jungshan G., Huang H., Ishikawa T., Ohno S., Toyoda F., Sato S., Horie M., Makita N., Kimura T.
2. 発表標題 Modeling Overlap Syndrome of Long QT and Brugada Syndrome Associated with Induced Pluripotent Stem Cells
3. 学会等名 The 40th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Kashiwa A., Makiyama T., Kohjitani H., Hirose S., Gao J., Kashiwa A., Huang H., Ishikawa T., Ohno S., Chonabayashi K., Suda K., Yoshida Y., Horie M., Makita N., Kimura T.
2. 発表標題 Modeling Overlapping Phenotypes of Long-QT and Brugada Syndrome with CACNA1C-E1115K that Alters Ion Selectivity of the Cardiac L-Type Calcium Channel Using Induced Pluripotent Stem Cells
3. 学会等名 第66回日本不整脈心電学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Ishikawa T., Makita N.
2. 発表標題 Functional Reappraisal of SCN5A Mutations Reemphasize Their Predictive Value for Lethal Cardiac Events in Brugada Syndrome
3. 学会等名 第66回日本不整脈心電学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Ishikawa T., Barc J., Mishima H., Hirono K., Terada S., Kowase S., Sato T., Mukai Y., Yui Y., Ohkubo K., Kimoto H., Hata Y., Aiba T., Ohno S., Chishaki A., Shimizu W., Horie M., Ichida F., Nogami A., Yoshiura K., Schott JJ., Makita N.
2. 発表標題 Cardiac Emerinopathy, Novel Nonsyndromic Xlinked Left Ventricular Noncompaction Associated With Progressive Atrial Conduction Disturbance
3. 学会等名 The 40th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Ishikawa T.
2. 発表標題 Novel common genetic predispositions to sudden death in Brugada syndrome distinct from those to diagnostic Brugada-ECG pattern
3. 学会等名 第3回日本循環器病学会基礎研究フォーラム（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 柏麻美, 牧山武, 糺谷泰, マウリッセン トーマス, ウリヤンハイ イミン, 山本雄大, ガオ ジンシャン, ファン ハイ, 今村知彦, 相澤卓範, 石川泰輔, 大野聖子, 豊田太, 佐藤誠一, 高橋一浩, ウォルツェン クヌート, 堀江稔, 蒔田直昌, 木村剛
2. 発表標題 患者由来iPS 細胞モデルを用いたCav 1.2イオン選択性を障害するCACNA1C-E1115K変異がQT 延長症候群、Brugada 症候群を発症するメカニズムの解析
3. 学会等名 第97回日本生理学会大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 石川泰輔, 関明子, 蒔田直昌
2. 発表標題 進行性心臓伝導障害患者の網羅的遺伝子解析とin vitro 機能解析系を用いて明らかになった心臓コネクシン病の分子病態
3. 学会等名 第97回日本生理学会大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 石川泰輔, 蒔田直昌
2. 発表標題 Brugada症候群の予後予測に対する分子生理学的アプローチ
3. 学会等名 第67回日本心臓病学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松下悠紀, 永田弾尺, 小川昌宣, 鹿田佐和子, 石川泰輔, 蒔田直昌
2. 発表標題 発症前診断を行ったQT延長症候群の姉妹
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 謝颯琴, 高橋篤, 大野聖子, 鎌倉令, 石川泰輔, 植田初江, 斯波真理子, 南野直人, 林研至, 八木原伸江, 中野由紀子, 伊藤英樹, 宮本恵宏, 田中敏博, 蒔田直昌, 堀江稔, 清水渉, 草野研吾, 安田聡, 相庭武司
2. 発表標題 次世代シーケンス解析による特発性心室細動の遺伝背景の解明
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 岩橋英明, 熊埜御堂淳, 高橋淳彌, 大淵綾, 本多亮博, 平方佐季, 大塚昌紀, 大江征嗣, 蒔田直昌, 福本義弘
2. 発表標題 若年発症の家族性心房細動症例で遺伝子異常を認めた1例
3. 学会等名 日本内科学会 第326回九州地方会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 吉浦孝一郎, 森本芳郎, 吉田真太郎, 菰原義弘, 松田勝也, 中島正洋, 三嶋博之, 木下晃, 小野慎治
2. 発表標題 ヒト正常圧水頭症の原因遺伝子
3. 学会等名 第4回 放射線災害・医科学研究拠点カンファランス
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 吉浦孝一郎
2. 発表標題 Genome Sequence for diagnosis and successive research of genetic disorders
3. 学会等名 第59回 日本先天異常学会学術集会（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 高尾真未, 宮田海香子, 松本正, 三嶋博之, 三浦清徳, 吉浦孝一郎
2. 発表標題 当院のIRUD の実績と遺伝カウンセリングの実際
3. 学会等名 第26回 出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 宮田海香子, 松本正, 高尾真未, 三嶋博之, 三浦清徳, 吉浦孝一郎
2. 発表標題 IRUDによって原因遺伝子が確定した家族の出生前検査に対する思い
3. 学会等名 第26回 出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 長谷川ゆり, 宮田海香子, 三浦生子, 吉浦孝一郎, 三浦清徳
2. 発表標題 周産期領域における遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第64回 日本人類遺伝学会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 及川将弘, 瀬戸口優美香, 榎本康子, 久松和史, 濱田哲夫, 大坪竜太, 松本恵, 矢野洋, 永安武, 三嶋博之, 木下晃, 吉浦孝一郎
2. 発表標題 乳がん患者における血漿遊離DNA (cfDNA) 濃度と血漿循環腫瘍DNA (ctDNA) の解析
3. 学会等名 第64回 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 古賀智裕, 三嶋博之, 宮田海香子, 三浦清徳, 吉浦孝一郎, 川上純
2. 発表標題 次世代シーケンサーを用いた日本全域の家族性地中海熱患者におけるMEFV遺伝子の包括的解析
3. 学会等名 第64回 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 伊達木澄人, 里龍晴, 渡辺聡, 宮田海香子, 近藤達郎, 松本正, 吉浦孝一郎, 森内浩幸
2. 発表標題 LARP7遺伝子複合ヘテロ接合体変異によるAlazami症候群の2症例
3. 学会等名 第64回 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之, 鈴木寿人, 近藤達郎, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎
2. 発表標題 本邦における先天性形態以上症候群患者の顔貌画像を用いた他診断補助システムFace2Geneの評価
3. 学会等名 第64回 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 八木原伸江, 渡部裕, 蒔田直昌, 堀江稔, 清水渉, 大野聖子, 長谷川奏恵, 相庭武司, 田中敏博, 角田達彦, 重水大智, 南野徹
2. 発表標題 不整脈症候群で心臓が構造的に正常な患者における心筋症の原因遺伝子変異の特定
3. 学会等名 第82回日本循環器学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 辻幸臣, 蒔田直昌
2. 発表標題 CaMKII as a target for novel therapy to treat lethal ventricular tachyarrhythmias.
3. 学会等名 第57回日本生体医工学学会大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 横井文香, 牧山武, 山本雄大, 張田健志, Yimin Wuriyanghai, 早野護, 西内英, 糺谷泰彦, 廣瀬紗也子, 高景山, 大野聖子, 豊田太, 吉田善紀, 蒔田直昌, 堀江稔, 木村剛
2. 発表標題 CALM2関連性QT延長症候群iPSCモデルにおいて、l-cis-diltiazemは遅延したL型calciumチャネルの不活性化をさらに強める
3. 学会等名 第82回日本循環器学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Yamazaki M., Tsuji Y., Niwa R., Tomii N., Arafune T., Honjo H., Dobrev D., Nattel S., Kodama I., Sakuma I., Makita N.
2. 発表標題 Torsadogenic Action Of Late Na+ Current In Experimental Electrical Storm
3. 学会等名 The 39th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Yamamoto Y., Makiyama T, Wuriyanghai Y., Kohjitani H., Hirose S., Gao J, Kashiwa A., Kimura T., Ishikawa T., Motomura H., Makita N, Ohno S., Chonabayashi K., Yoshida Y., Suda K., Horie M
2. 発表標題 Single Cell Electrophysiological Analysis of Human iPS Cell-Derived Cardiomyocytes Generated from Long-QT Syndrome Patients Carrying a CALM2 Mutation Using a Membrane Voltage Imaging System
3. 学会等名 The 11th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Yamamoto Y., Makiyama T., Harita T., Hayano M., Nishiuchi S., Wuriyanghai Y., Kohjitani H., Hirose S., Yokoi F., Ishikawa T., Ohno S., Chonabayashi K., Suda K., Yoshida Y., Horie M., Makita N., Kimura T.
2. 発表標題 The inactivation of L-type Ca ²⁺ Channel was impaired in Human iPS Cell Model of Long-QT Syndrome with CALM2-D134H Mutation.
3. 学会等名 第82回日本循環器学会学術集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Wijeyeratne Y., Makita Naomasa et al.
2. 発表標題 Duration Predicts Events In Caucasians With E1784K-SCN5A: The E1784K International Consortium
3. 学会等名 The 39th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Tsuji Y., Yamazaki M., Niwa R., Tomii N., Arafune T., Honjo H., Dobrev D., Nattel S., Kodama I., Sakuma I., Makita N
2. 発表標題 Mechanisms of Electrical Storm Associated With QT Prolongation: Successful Mapping of Torsades de Pointes in Rabbits
3. 学会等名 American Heart Association Annual Scientific Sessions 2018 (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Nakano Y., Ochi H., Onohara Y., Sairaku A., Tokuyama T., Motoda C., Matsumura H., Tomomori S., Amioka M., Hironobe N., Ohkubo Y., Okamura S., Makita N., Yoshida Y., Chayama K., Kihara Y.
2. 発表標題 HCN4 Polymorphisms and Tachycardia Induced Cardiomyopathy
3. 学会等名 The 65th Annual Meeting of the Japan Heart Rhythm Society
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Nakajima K., Aiba T., Makiyama T., Nishiuchi S., Ohno S., Doi T., Shizuta S., Onoue K., Yagihara N., Ishikawa T., Watanabe I., Oginosawa Y., Nogami A., Aonuma K., Saitoh Y., Kimura T., Makita N., Shimizu W., Horie M., Kusano K.
2. 発表標題 Clinical Manifestations and Long-term Mortality in Lamin A/C Mutation Carriers from the Japanese Multicenter Registry
3. 学会等名 The 65th Annual Meeting of the Japan Heart Rhythm Society
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Genotype-Dependent Differences in Short QT Syndrome
3. 学会等名 The 11th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Atrial Conduction Defects Caused by a Connexin45 Mutation
3. 学会等名 The 11th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Novel Arrhythmia Syndrome Associated with Gap Junction Mutations
3. 学会等名 The 11th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Clinical and Genetic Basis of Calmodulinopathy
3. 学会等名 The 11th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Makita N.
2. 発表標題 Pathophysiology of Inherited Arrhythmias Associated with Ca Handling Abnormality
3. 学会等名 The 65th Annual Meeting of the Japan Heart Rhythm Society
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Kashiwa A., Aiba T., Makimoto H., Yamagata K., Keiko S., Yagihara N., Watanabe H., Ohno S., Hayashi K., Sumitomo N., Yoshinaga M., Morita H., Miyamoto Y., Makita N., Horie M., Yasuda S., Kusano K., Shimizu W., The_Japanese_LQTS_registry_investigators.
2. 発表標題 Mutation Hot-spot-based Risk Stratification In Long QT Syndrome Type 1: Data From A Nationwide Japanese LQT Registry
3. 学会等名 The 39th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Ishikawa T., Seki A., Hagiwara N., Makita N.
2. 発表標題 Cardiac Connexin Syndrome: A New Inherited Cardiac Conduction Disease Entity with Distinct Electrophysiological and Extracardiac Manifestations.
3. 学会等名 第82回日本循環器学会学術大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Ishikawa T., Mishima H., Ohno S., T. Aiba, Nakano Y., Aizawa Y., Nakajima T., Hayashi K., Murakoshi N., Yagihara N., Kimoto H., Makiyama T., Watanabe H., Morita H., Yoshiura K., Nogami A., Shimizu W., Horie M., Tanaka T., Makita N.
2. 発表標題 Rare Coding Variants in Genes Other Than SCN5A Are Minimal Genetic Burden on the Prognosis of Brugada Syndrome
3. 学会等名 The 65th Annual Meeting of the Japan Heart Rhythm Society
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Gray B. , Hasdemir C. , Ingles J. , Aiba T., Makita N. , PROBST V. , Wilde A., Semsarian C. , Sy R., Behr E.
2. 発表標題 Lack Of Genotype-phenotype Correlation In Brugada Syndrome And Sudden Arrhythmic Death Syndrome Families With Reported Pathogenic SCN1B Variants
3. 学会等名 The 39th Heart Rhythm Society Scientific Sessions (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計5件

1. 著者名 石川泰輔, 蒔田直昌	4. 発行年 2020年
2. 出版社 大道学館出版部	5. 総ページ数 133 (86-107)
3. 書名 ゼロから学ぶブルガダ症候群	

1. 著者名 新川詔夫, 太田亨, 吉浦孝一郎, 三宅紀子	4. 発行年 2020年
2. 出版社 南江堂	5. 総ページ数 196
3. 書名 遺伝医学への招待 (改訂第6版)	

1. 著者名 蒔田直昌 (本間 研一 編)	4. 発行年 2019年
2. 出版社 医学書院	5. 総ページ数 1172
3. 書名 標準生理学 第9版	

1. 著者名 石川泰輔, 蒔田直昌 (村川裕二 編)	4. 発行年 2018年
2. 出版社 南江堂	5. 総ページ数 215
3. 書名 循環器科の心電図: ECG for Cardiologists	

1. 著者名 辻幸臣・蒔田直昌(小室一成・平尾見三 編)	4. 発行年 2018年
2. 出版社 中山書店	5. 総ページ数 376
3. 書名 循環器内科専門医バイブル	

(産業財産権)

〔その他〕

国立循環器病研究センター 創薬オミックス解析センター 研究プロジェクト
<http://www.ncvc.go.jp/omics/research/project02.html>
 国立循環器病研究センター 創薬オミックス解析センターホームページ
<http://www.ncvc.go.jp/omics/research/project02.html>

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究分担者	吉浦 孝一郎 (Yoshiura Koh-Ichiro) (00304931)	長崎大学・原爆後障害医療研究所・教授 (17301)	
研究分担者	石川 泰輔 (Ishikawa Taisuke) (60708692)	国立研究開発法人国立循環器病研究センター・オープンイノベーションセンター・室長 (84404)	
研究分担者	島本 恵子 (Shimamoto Keiko) (00792699)	国立研究開発法人国立循環器病研究センター・病院・非常勤医師 (84404)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関