

令和 4 年 9 月 14 日現在

機関番号：82612

研究種目：新学術領域研究（研究領域提案型）

研究期間：2017～2021

課題番号：17H06428

研究課題名（和文）ヒト性スペクトラムの分子基盤

研究課題名（英文）Molecular basis of human sex spectrum

研究代表者

深見 真紀（Fukami, Maki）

国立研究開発法人国立成育医療研究センター・分子内分泌研究部・部長

研究者番号：40265872

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 101,220,000円

研究成果の概要（和文）：ヒト性の多様性の観点から、スペクトラムとしてのヒト性の再定義を行った。特記すべき成果として、(i) 性分化疾患、生殖機能障害、性成熟疾患を招く新たな遺伝学的異常の発見、(ii) 新規ヒト男性ホルモン（11-oxygenated C19 steroids）の生理的および病的意義の解明、(iii) 初期胚のX染色体不活性化と異数性レスキューの時期の同定、(iv) 胎児期低栄養が性分化に与える影響の理解、(v) 健常小児や胎盤における性ホルモン代謝の解明が挙げられる。さらに、TV番組等により「性スペクトラム」の概念を社会に周知した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ヒトを含む動物の性について、「連続する表現型スペクトラム」という新たな概念を提唱した。また、ヒト性分化や性成熟に關与する多くの新規因子を見出した。さらに本研究によって、性染色体進化の理解が深まった。われわれの研究の成果は、社会におけるヒトの多様性の理解の基盤となる。また、本研究によって得られた知見は、性分化疾患、性成熟疾患、精子形成不全症の新規診断法や重症化予防法の開発につながる。

研究成果の概要（英文）：We addressed the concept of "sex spectrum" in humans. Our notable achievements include (i) discovery of several novel genetic abnormalities leading to disorders of sex development, pubertal disorders, and spermatogenic failure; (ii) elucidation of the physiological and pathological roles of novel human androgens (11-oxygenated C19 steroids); (iii) clarification of the timing of X chromosome inactivation and aneuploidy rescue in early embryos. (iv) understanding the effects of intrauterine malnutrition on sex differentiation and spermatogenesis; and (v) elucidating sex hormone metabolism in healthy prepubertal children and in the placenta.

研究分野：分子内分泌学

キーワード：遺伝子 性分化 ホルモン 先天性疾患

1. 研究開始当初の背景

われわれは長年にわたり、ヒトの性分化・性差構築メカニズムの研究を行ってきた。過去に新規性分化疾患責任遺伝子 MAMLD1 の同定や男性生殖機能に關与する Y 染色体微細構造多型の解明などを行った。このような先行研究の中でわれわれは、「男女は必ずしも二項対立的な表現型ではない」と考えるに至った。事実、性分化疾患や性同一性障害患者ではしばしば一個体内の器官の性に明らかな乖離を認めるが、これは従来性の概念では説明困難である。さらに、われわれおよび他の研究グループは、健常人の性染色体構造の多様性および体細胞における性染色体不安定性を見出し、一個体の細胞間で染色体レベルの性の乖離が生じうることを明確とした。しかし、本研究以前には、細胞・器官・個体の性を連続する表現型スペクトラムとしてとらえ、典型的な男女の間に位置する性の存在を想定する研究は存在しなかった。

2. 研究の目的

本研究の目的は、内分泌疾患患者および健常男女の性的多様性の観点から、科学的根拠をもってヒトの性が連続する表現型スペクトラムであることを証明し、さらに、細胞・器官・個体の各階層における性スペクトラム上の位置を決定する分子機構を解明することである。

3. 研究の方法

下記の3項目の研究を推進した。

項目 1. ヒト性スペクトラムの成立と同調に關与する遺傳的因子の解明

これまでに集積した性分化疾患患者や性成熟疾患冠者などの臨床検体を対象として、次世代シーケンサーやアレイ CGH、パイロシーケンサーなどを用いた網羅的ゲノム・エピゲノム解析および臨床データ解析を行い、性の表現型バリエーションを招く遺傳学的変化を解明した。さらに変異陽性患者の各器官の性的形質を定量的に評価し、表現型決定因子を明らかにした。これによってヒト性スペクトラムの成立と同調に關与する新たな因子を同定した。

項目 2. 個体内の性スペクトラム同調における性染色体ゲノム安定性の意義の解明

ゲノム再構成を有する患者のゲノム構造決定や切断点の解析に基づき、減数分裂過程および体細胞分裂で生じる染色体構造異常の発症メカニズムを検証した。また、片親性ダイソミーや性染色体異数性を有する患者の X 不活性化解析に基づき、卵割期から胚盤胞期の胚に生じる染色体動態を明らかにした。

項目 3. 個体内の性スペクトラム同調における性ステロイドの役割の解明

多嚢胞性卵巣症候群(PCOS)などの内分泌疾患患者や非罹患者を対象とするステロイド解析によって、古典的アンドロゲン、backdoor pathway 代謝産物および新規ヒト男性ホルモン(11-oxygenated C19 steroids)がヒト性スペクトラムに与える効果を検証した。また、一般人の臨床検査と遺傳学的検査などを行い、性のバリエーションとそれに影響を与える遺傳的因子と環境因子を同定した。

4. 研究成果

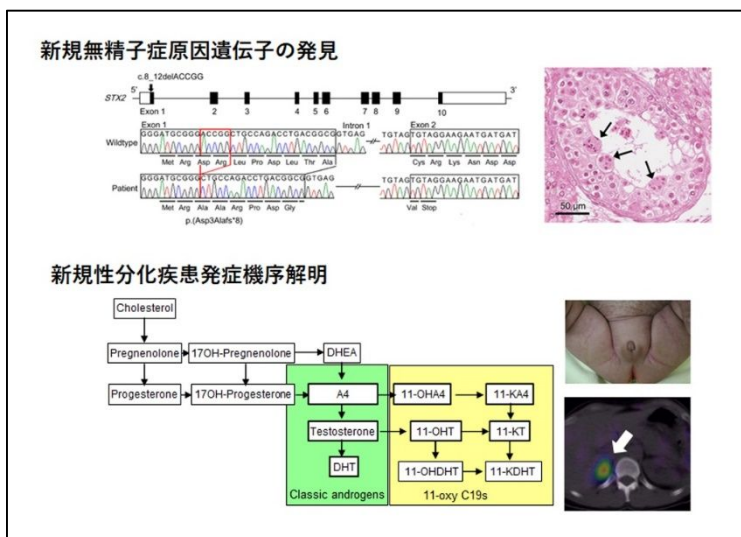
各項目の主な成果は下記のとおりである。

項目 1. ヒト性スペクトラムの成立と同調に關与する遺傳的因子の解明

1. *STX2* 機能喪失が精子形成障害の原因となることを発見し、sulfoglycolipid 代謝異常が多核細胞形成を伴う精子成熟停止という特異な表現型を招くことを明らかとした(Nakamura *et al.* 2018, *Hum Mutat.*) (図 1 上段)。
2. 無精子症の原因となる単一遺傳子変異を明確とした(Nakamura *et al.* 2017, *Andrology*)。また 46,XY 個体における男性化不全の原因としての *GATA4* 変異などの寄与の程度を明らかとした(Fukami *et al.*, 2017, *Ann Pediatr Endocrinol Metab.*; Igarashi *et al.*, 2018, *Asian J Androl.*)。
3. マウスモデルを用いて、胎児栄養障害が胎児期テストステロン産生と性成熟期精子形成障害を招くことを明らかとした(Fujisawa *et al.*, 2022 *J Endocr Soc.*)。
4. インプリンティング遺伝子 *GNAS* の生殖細胞系列機能亢進変異を有する個体が出生可能であり、水代謝障害を主徴とする遺傳疾患を呈することを発見した(Miyado *et al.*, 2019, *J Am Soc Nephrol.*)。これは、G タンパク共役型受容体(GPCR)シグナル伝達に關する従来理解を覆す知見である。
5. ゴナドトロピン分泌制御因子 *PROKR2* の C 末端喪失変異が共存する野生型受容体の活性化を介して性成熟促進を招くことを見出した(Fukami *et al.*, 2017 *J Cell Mol Med.*)。これによって GPCR

奇異性活性化に起因する新たなホルモン過剰産生メカニズムが明らかとなった (Fukami *et al.*, 2018, *Clin Endocrinol.*).

6. 男性化不全を招く *AR* のイントロン深部塩基置換 (Ono *et al.*, 2018, *Sci Rep.*)、症候群性性腺機能低下症を招く *FGFR1* プロモーター喪失 (Yamoto *et al.*, 2018, *Am J Med Genet A.*)、ゴナドトロピン単独欠損症を招く *SOX2* と *SOX10* 機能喪失変異 (Shima *et al.*, 2017, *Endocr J.*; 2021, *J Endocr Soc*) など、性分化・性成熟のバリエーションを招く新たなゲノム変化を見出した。



7. 性分化疾患を招く新規遺伝子変異を同定した (Ushijima *et al.*, 2021 *Am J Med Genet A*; Kinjo *et al.*, 2020, *Sci Rep.*).
8. 視床下部性成熟中枢におけるインプリンティング遺伝子 *MKRN3* 異常症の主体が父由来創始者変異の伝達であって減数分裂時の *de novo* 変異発生ではないことを明らかとした (Suzuki *et al.*, 2019, *Hum Genome Var.*).

項目 2. 個体内の性スペクトラム同調における性染色体ゲノム安定性の意義の解明

1. 体細胞におけるモザイク Y 染色体喪失が、高齢男性のみならず胎児や若年男性において発生し、各年代における性スペクトラムの移動に寄与することを示した (Miyado *et al.*, 2019, *FASEB BioAdvance*).
2. 46,XY 胎児における 2 動原体 Y 染色体の形成が体細胞性モザイク Y 染色体喪失を招き、その結果として男性化不全を生じることを明らかとした。さらにこのような後天性 2 動原体 Y 染色体の形成に Y 染色体特異的パンドローム構造が寄与することを明らかとした (Miyado *et al.*, 2018, *Cytogenet Genome Res.*)。また、Y 染色体 AZF 領域のコピー数多型が、加齢性モザイク Y 染色体喪失のリスクにならないことを明らかにした (Ogiwara *et al.*, 2021, *J Hum Genet.*).
3. 減数分裂時の染色体破砕現象 (クロモスリプシス) および連続する組み換え現象が、X 染色体複雑ゲノム再構成を生じ、卵巣機能不全を招くことを明らかとした (Fukami *et al.*, 2017, *Clin Genet.*).
4. 20 番染色体父性片親性ダイソミーが成長障害と特異的内分泌異常を主徴とする新規インプリンティング疾患の原因であることを発見した (Kawashima *et al.*, 2018, *J Clin Endocrinol Metab.*).
5. 片親性ダイソミーが劣性変異の顕在化を介してホルモン産生異常に関与することを明確とした (Mastubara *et al.*, 2018, *Clin Pediatr Endocrinol.*).
6. X 染色体上の大規模なゲノム再構成が、X 染色体 DNA メチル化に与える効果を明らかとした (Kawashima *et al.*, 2018, *Clin Epigenetics.*)。また、ヒト男性の妊孕性が、性染色体擬常染色体領域の大部分欠失下においても保持されることを明らかにした (Fukami *et al.*, 2020, *Genome Biol Evol*)

項目 3. 個体内の性スペクトラム同調における性ステロイドの役割の解明

1. 近年ヒトで発見された新たな男性ホルモン 11-oxygenated C19 steroids の生理的および病的意義を明らかとした。女性の体内ではこれらのステロイドが古典的男性ホルモンとほぼ同レベルに産生されていること、その蓄積が PCOS 患者における男性化の一因であることを見出した (Yoshida *et al.*, 2018, *Endocr J.*)。また、母体腫瘍における 11-oxygenated C19 steroids 過剰産生が、胎児の男性化を招くことを見出した (Nagasaki *et al.*, 2021, *Hum Reprod.*) (図 1 下段)。
2. アンドロゲン受容体変異を有する性分化疾患患者および対照群の外陰部皮膚由来培養細胞を用いたトランスクリプトーム解析により、*APOD* を含む多数の *AR* 標的遺伝子の協調的変動が外性器男性化を誘導することを明らかとした (Tanase-Nakao *et al.*, 2018, *Endocr J.*)。
3. 性腺機能障害患者の遺伝子解析に基づき、*NR5A1* の C 末端の機能的な重要性を明らかとした (Hattori *et al.*, 2017, *Hum Genome Variat.*)。また、単一遺伝子変異に起因する性腺機能障害患者の長期予後に影響を与える因子について検討した (Fukami, 2018, *Ebiomedicine*)。
4. 正常ヒト胎盤の高精度ステロイド定量によって、胎盤が多量の 11-oxygenated C19 steroids を産生していること、また、アンドロゲン前駆体の供給源として男性性分化に寄与していることを明らかにした (Yoshida *et al.*, 2021, *Eur J Endocrinol.*)。
5. PCOS 患者の心理学的検査と高精度ホルモン定量を行い、これらの患者に高頻度に認められる抑

うつや不安が単一のステロイド蓄積では説明できないことを明らかとした (Yoshida *et al.*, 2021, *Steroids.*).

6. 6歳児の高精度ホルモン定量を行い、二次性徴開始の数年以上前の段階で性ホルモン濃度に精査があることを見出した。また、二次性徴の最初の徴候が、女兒特異的アロマトラーゼ活性化であることを明らかとした (Igarashi *et al.*, 2021, *Endocr Connect*).

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計58件（うち査読付論文 52件／うち国際共著 0件／うちオープンアクセス 15件）

| | |
|---|---------------------------|
| 1. 著者名 Shima Hirohito, Tokuhiko Etsuro, Okamoto Shingo, Nagamori Mariko, Ogata Tsutomu, Narumi Satoshi, Nakamura Akie, Izumi Yoko, Jinno Tomoko, Suzuki Erina, Fukami Maki | 4. 巻 5 |
| 2. 論文標題 SOX10 Mutation Screening for 117 Patients with Kallmann Syndrome | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Journal of the Endocrine Society | 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) 10.1210/jendso/bvab056 | 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 Ogiwara Yasuko, Miyado Mami, Suzuki Erina, Niida Sumpei, Ozaki Kouichi, Fukami Maki | 4. 巻 66 |
| 2. 論文標題 Structural and numerical Y chromosomal variations in elderly men identified through multiplex ligation-dependent probe amplification | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1181 ~ 1184 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00943-9 | 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 Akiba Kazuhisa, Aso Keiko, Hasegawa Yukihiro, Fukami Maki | 4. 巻 34 |
| 2. 論文標題 Genome analyses and androgen quantification for an infant with 5 α -reductase type 2 deficiency | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism | 6. 最初と最後の頁 1191 ~ 1195 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1515/jpem-2020-0678 | 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 Kawashima Sayaka, Hattori Atsushi, Suzuki Erina, Matsubara Keiko, Toki Machiko, Kosaki Rika, Hasegawa Yukihiro, Nakabayashi Kazuhiko, Fukami Maki, Kagami Masayo | 4. 巻 13 |
| 2. 論文標題 Methylation status of genes escaping from X-chromosome inactivation in patients with X-chromosome rearrangements | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Epigenetics | 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) 10.1186/s13148-021-01121-6 | 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 Igarashi Maki, Ayabe Tadayuki, Yamamoto-Hanada Kiwako, Matsubara Keiko, Sasaki Hatoko, Saito-Abe Mayako, Sato Miori, Mise Nathan, Ikegami Akihiko, Shimono Masayuki, Suga Reiko, Ohga Shouichi, Sanefuji Masafumi, Oda Masako, Mitsubuchi Hiroshi, Michikawa Takehiro, Yamazaki Shin, Nakayama Shoji, Ohya Yukihiro, Fukami Maki | 4. 巻 10 |
| 2. 論文標題 Female-dominant estrogen production in healthy children before adrenarche | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Endocrine Connections | 6. 最初と最後の頁 1221 ~ 1226 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1530/EC-21-0134 | 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 Fujisawa Yasuko, Ono Hiroyuki, Konno Alu, Yao Ikuko, Itoh Hiroaki, Baba Takashi, Morohashi Kenichirou, Katoh-Fukui Yuko, Miyado Mami, Fukami Maki, Ogata Tsutomu | 4. 巻 6 |
| 2. 論文標題 Intrauterine Hyponutrition Reduces Fetal Testosterone Production and Postnatal Sperm Count in the Mouse | 5. 発行年 2022年 |
| 3. 雑誌名 Journal of the Endocrine Society | 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) 10.1210/jendso/bvac022 | 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 Yoshida Tomoko, Matsumoto Kenji, Miyado Mami, Miyashiro Yoshimichi, Sago Haruhiko, Horikawa Reiko, Fukami Maki | 4. 巻 185 |
| 2. 論文標題 Quantification of androgens and their precursors in full-term human placenta | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 European Journal of Endocrinology | 6. 最初と最後の頁 K7 ~ K11 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1530/EJE-21-0312 | 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 Masunaga Yohei, Mochizuki Mie, Kadoya Machiko, Wada Yoshinao, Okamoto Nobuhiko, Fukami Maki, Kato Fumiko, Saitsu Hiroto, Ogata Tsutomu | 4. 巻 . |
| 2. 論文標題 Primary ovarian insufficiency in a female with phosphomannomutase-2 gene (PMM2) mutations for congenital disorder of glycosylation | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Endocrine Journal | 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) 10.1507/endocrj.EJ20-0706 | 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 Tamaoka Satoshi, Suzuki Erina, Hattori Atsushi, Ogata Tsutomu, Fukami Maki, Katoh-Fukui Yuko | 4. 巻 8 |
| 2. 論文標題 NDNF variants are rare in patients with congenital hypogonadotropic hypogonadism | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Human Genome Variation | 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) 10.1038/s41439-021-00137-x | 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 Ushijima Kikumi, Ogawa Yuya, Terao Miho, Asakura Yumi, Muroya Koji, Hayashi Mie, Ishii Tomohiro, Hasegawa Tomonobu, Sekido Ryohei, Fukami Maki, Takada Shuji, Narumi Satoshi | 4. 巻 185 |
| 2. 論文標題 Identification of the first promoter-specific gain-of-function SOX9 missense variant (p.E50K) in a patient with 46,XX ovotesticular disorder of sex development | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A | 6. 最初と最後の頁 1067 ~ 1075 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.62063 | 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 Masunaga Yohei, Fujisawa Yasuko, Muramatsu Mayumi, Ono Hiroyuki, Inoue Takanobu, Fukami Maki, Kagami Masayo, Saito Hiroto, Ogata Tsutomu | 4. 巻 68 |
| 2. 論文標題 Insulin resistant diabetes mellitus in SHORT syndrome: case report and literature review | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Endocrine Journal | 6. 最初と最後の頁 111 ~ 117 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1507/endocrj.EJ20-0291 | 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 Hara-Isono Kaori, Matsubara Keiko, Mikami Masashi, Arima Takahiro, Ogata Tsutomu, Fukami Maki, Kagami Masayo | 4. 巻 12 |
| 2. 論文標題 Assisted reproductive technology represents a possible risk factor for development of epimutation-mediated imprinting disorders for mothers aged over 30 years | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Epigenetics | 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) 10.1186/s13148-020-00900-x | 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 Kawabe Yasuhiro, Yamaguchi Mihoko, Miyagaki Satoshi, Ota Takeshi, Morimoto Hidechika, Hattori Atsushi, Fukami Maki, Mori Jun | 4. 巻 29 |
| 2. 論文標題 45,X/46,X,psu idic(Y)(q11.2) in a phenotypically normal male with short stature: a case report | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Pediatric Endocrinology | 6. 最初と最後の頁 189 ~ 193 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1297/cpe.29.189 | 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 Kinjo Kenichi, Nagasaki Keisuke, Muroya Koji, Suzuki Erina, Ishiwata Keisuke, Nakabayashi Kazuhiko, Hattori Atsushi, Nagao Koji, Nozawa Ryu-Suke, Obuse Chikashi, Miyado Kenji, Ogata Tsutomu, Fukami Maki, Miyado Mami | 4. 巻 10 |
| 2. 論文標題 Rare variant of the epigenetic regulator SMCHD1 in a patient with pituitary hormone deficiency | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Scientific Reports | 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) 10.1038/s41598-020-67715-x | 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 Igarashi Maki, Masunaga Yohei, Hasegawa Yuichi, Kinjo Kenichi, Miyado Mami, Saito Hiroto, Kato-Fukui Yuko, Horikawa Reiko, Okubo Yomiko, Ogata Tsutomu, Fukami Maki | 4. 巻 10 |
| 2. 論文標題 Nonsense-associated altered splicing of MAP3K1 in two siblings with 46,XY disorders of sex development | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Scientific Reports | 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) 10.1038/s41598-020-74405-1 | 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 Nagasaki Keisuke, Takase Kaoru, Numakura Chikahiko, Homma Keiko, Hasegawa Tomonobu, Fukami Maki | 4. 巻 35 |
| 2. 論文標題 Foetal virilisation caused by overproduction of non-aromatisable 11-oxygenated C19 steroids in maternal adrenal tumour | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Human Reproduction | 6. 最初と最後の頁 2609 ~ 2612 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/humrep/deaa221 | 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 Hattori Atsushi、Fukami Maki | 4. 巻 160 |
| 2. 論文標題 Established and Novel Mechanisms Leading to de novo Genomic Rearrangements in the Human Germline | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Cytogenetic and Genome Research | 6. 最初と最後の頁 167 ~ 176 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000507837 | 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 Akiba Kazuhisa、Narumi Satoshi、Nishimura Riko、Kato Fukui Yuko、Takada Shuji、Hasegawa Yukihiro、Fukami Maki | 4. 巻 87 |
| 2. 論文標題 SOX9 is colocalized with paraspeckle protein NONO in cultured murine sertoli cells and features structural characteristics of intrinsically disordered proteins | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Molecular Reproduction and Development | 6. 最初と最後の頁 1124 ~ 1125 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/mrd.23425 | 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 Yoshida Tomoko、Saito Kazuki、Kawamura Toshihiro、Ishikawa Tomonori、Kato Tsuguhiko、Matsubara Keiko、Miyasaka Naoyuki、Miyado Mami、Fukami Maki | 4. 巻 165 |
| 2. 論文標題 Circulating steroids and mood disorders in patients with polycystic ovary syndrome | 5. 発行年 2021年 |
| 3. 雑誌名 Steroids | 6. 最初と最後の頁 108748 ~ 108748 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.steroids.2020.108748 | 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 Fukami Maki、Fujisawa Yasuko、Ono Hiroyuki、Jinno Tomoko、Ogata Tsutomu | 4. 巻 12 |
| 2. 論文標題 Human Spermatogenesis Tolerates Massive Size Reduction of the Pseudoautosomal Region | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Genome Biology and Evolution | 6. 最初と最後の頁 1961 ~ 1964 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/gbe/evaa168 | 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 Ogushi Kenichiro, Hattori Atsushi, Suzuki Erina, Shima Hirohito, Izawa Masako, Yagasaki Hideaki, Horikawa Reiko, Uetake Kimiaki, Umezawa Akihiro, Ishii Tomohiro, Muroya Koji, Namba Noriyuki, Tanaka Toshiaki, Hirano Yasuhiro, Yamamoto Hitoshi, Soneda Shun, Matsubara Keiko, Kagami Masayo, Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 158 |
| 2. 論文標題 DNA Methylation Status of SHOX-Flanking CpG Islands in Healthy Individuals and Short Stature Patients with Pseudoautosomal Copy Number Variations | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Cytogenetic and Genome Research | 6. 最初と最後の頁 56 ~ 62 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000500468 | 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 Matsubara Keiko, Itoh Masatsune, Shimizu Kenji, Saito Shinji, Enomoto Keisuke, Nakabayashi Kazuhiko, Hata Kenichiro, Kurosawa Kenji, Ogata Tsutomu, Fukami Maki, Kagami Masayo | 4. 巻 11 |
| 2. 論文標題 Exploring the unique function of imprinting control centers in the PWS/AS-responsible region: finding from array-based methylation analysis in cases with variously sized microdeletions | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Epigenetics | 6. 最初と最後の頁 36 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13148-019-0633-1 | 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 Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 1 |
| 2. 論文標題 Losing maleness: Somatic Y chromosome loss at every stage of a man's life | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 FASEB BioAdvances | 6. 最初と最後の頁 350-352 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1096/fba.2019-00006 | 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 Uehara Erika, Hattori Atsushi, Shima Hirohito, Ishiguro Akira, Abe Yu, Ogata Tsutomu, Ogawa Eishin, Fukami Maki | 4. 巻 158 |
| 2. 論文標題 Unbalanced Y;7 Translocation between Two Low-Similarity Sequences Leading to SRY-Positive 45,X Testicular Disorders of Sex Development | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Cytogenetic and Genome Research | 6. 最初と最後の頁 115 ~ 120 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000501378 | 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 Hattori Atsushi, Okamura Kohji, Terada Yumiko, Tanaka Rika, Katoh-Fukui Yuko, Matsubara Yoichi, Matsubara Keiko, Kagami Masayo, Horikawa Reiko, Fukami Maki | 4. 巻 12 |
| 2. 論文標題 Transient multifocal genomic crisis creating chromothriptic and non-chromothriptic rearrangements in prezygotic testicular germ cells | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 BMC Medical Genomics | 6. 最初と最後の頁 77 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12920-019-0526-3 | 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 Ushijima Kikumi, Narumi Satoshi, Ogata Tsutomu, Yokota Ichiro, Sugihara Shigetaka, Kaname Tadashi, Horikawa Yukio, Matsubara Yoichi, Fukami Maki, Kawamura Tomoyuki, The Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes | 4. 巻 20 |
| 2. 論文標題 KLF11 variant in a family clinically diagnosed with early childhood onset type 1B diabetes | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Pediatric Diabetes | 6. 最初と最後の頁 712-719 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/pedi.12868 | 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 Ogushi Kenichiro, Muroya Koji, Shima Hirohito, Jinno Tomoko, Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 179 |
| 2. 論文標題 SHOX far-downstream copy-number variations involving cis-regulatory nucleotide variants in two sisters with Leri-Weill dyschondrosteosis | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A | 6. 最初と最後の頁 1778 ~ 1782 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.61275 | 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 Yamato Kaori, Saito Hiroto, Nishimura Gen, Kosaki Rika, Takayama Shinichiro, Haga Nobuhiko, Tonoki Hidefumi, Okumura Akihisa, Horii Emiko, Okamoto Nobuhiko, Suzumura Hiroshi, Ikegawa Shiro, Kato Fumiko, Fujisawa Yasuko, Nagata Eiko, Takada Shuji, Fukami Maki, Ogata Tsutomu | 4. 巻 27 |
| 2. 論文標題 Comprehensive clinical and molecular studies in split-hand/foot malformation: identification of two plausible candidate genes (LRP6 and UBA2) | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 European Journal of Human Genetics | 6. 最初と最後の頁 1845 ~ 1857 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41431-019-0473-7 | 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 Saito Kazuki, Kuwahara Akira, Ishikawa Tomonori, Morisaki Naho, Miyado Mami, Miyado Kenji, Fukami Maki, Miyasaka Naoyuki, Ishihara Osamu, Irahara Minoru, Saito Hidekazu | 4. 巻 34 |
| 2. 論文標題 Endometrial preparation methods for frozen-thawed embryo transfer are associated with altered risks of hypertensive disorders of pregnancy, placenta accreta, and gestational diabetes mellitus | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Reproduction | 6. 最初と最後の頁 1567 ~ 1575 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/humrep/dez079 | 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 Yoshida T, Miyado M, Mikami M, Suzuki E, Kinjo K, Matsubara K, Ogata T, Akutsu H, Kagami M, Fukami M | 4. 巻 34 |
| 2. 論文標題 Aneuploid rescue precedes X-chromosome inactivation and increases the incidence of its skewness by reducing the size of the embryonic progenitor cell pool | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Reproduction | 6. 最初と最後の頁 1762 ~ 1769 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/humrep/dez117 | 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 Masunaga Yohei, Inoue Takanobu, Yamoto Kaori, Fujisawa Yasuko, Sato Yasuhiro, Kawashima-Sonoyama Yuki, Morisada Naoya, Iijima Kazumoto, Ohata Yasuhisa, Namba Noriyuki, Suzumura Hiroshi, Kuribayashi Ryota, Yamaguchi Yu, Yoshihashi Hiroshi, Fukami Maki, Saito Hiroto, Kagami Masayo, Ogata Tsutomu | 4. 巻 105 |
| 2. 論文標題 IGF2 Mutations | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism | 6. 最初と最後の頁 116 ~ 125 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1210/clinem/dgz034 | 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 Kinoshita Takahiro, Mikami Masashi, Ayabe Tadayuki, Matsubara Keiko, Ono Hiromi, Ohki Kentaro, Fukami Maki, Katoh-Fukui Yuko | 4. 巻 159 |
| 2. 論文標題 Frequency of Common Copy-Number Variations at 15q11.2q13 in Sperm of Healthy Men | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Cytogenetic and Genome Research | 6. 最初と最後の頁 66 ~ 73 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000503267 | 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 Saito Kazuki, Kuwahara Akira, Ishikawa Tomonori, Morisaki Naho, Miyado Mami, Miyado Kenji, Fukami Maki, Miyasaka Naoyuki, Ishihara Osamu, Irahara Minoru, Saito Hidekazu | 4. 巻 34 |
| 2. 論文標題 Reply: Artificial cycle 'per se' or the specific protocol of endometrial preparation as responsible for obstetric complications of frozen cycle? | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Reproduction | 6. 最初と最後の頁 2554 ~ 2555 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/humrep/dez221 | 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 Suzuki Erina, Kobori Yoshitomo, Katsumi Momori, Ushijima Kikumi, Uchiyama Toru, Okada Hiroshi, Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 19 |
| 2. 論文標題 Copy number analysis of Y linked loci in young men with non obstructive azoospermia: Implications for the rarity of early onset mosaic loss of chromosome Y | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Reproductive Medicine and Biology | 6. 最初と最後の頁 178 ~ 181 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/rmb2.12321 | 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 Matsubara Keiko, Yanagida Kaede, Nagai Toshiro, Kagami Masayo, Fukami Maki | 4. 巻 11 |
| 2. 論文標題 De Novo Small Supernumerary Marker Chromosomes Arising From Partial Trisomy Rescue | 5. 発行年 2020年 |
| 3. 雑誌名 Frontiers in Genetics | 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) 10.3389/fgene.2020.00132 | 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 Miyado Mami, Fukami Maki, Takada Shuji, Terao Miho, Nakabayashi Kazuhiko, Hata Kenichiro, Matsubara Yoichi, Tanaka Yoko, Sasaki Goro, Nagasaki Keisuke, Shiina Masaaki, Ogata Kazuhiro, Masunaga Youhei, Saito Hiroto, Ogata Tsutomu | 4. 巻 30 |
| 2. 論文標題 Germline-Derived Gain-of-Function Variants of Gs -Coding GNAS Gene Identified in Nephrogenic Syndrome of Inappropriate Antidiuresis | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of the American Society of Nephrology | 6. 最初と最後の頁 877 ~ 889 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1681/ASN.2018121268 | 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 Yoshida Tomoko, Matsuzaki Toshiya, Miyado Mami, Saito Kazuki, Iwasa Takeshi, Matsubara Yoichi, Ogata Tsutomu, Irahara Minoru, Fukami Maki | 4. 巻 65 |
| 2. 論文標題 11-oxygenated C19 steroids as circulating androgens in women with polycystic ovary syndrome | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Endocrine Journal | 6. 最初と最後の頁 979 ~ 990 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1507/endocrj.EJ18-0212 | 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 Fukami Maki | 4. 巻 37 |
| 2. 論文標題 Long-term healthcare of people with disorders of sex development: Predictors of pubertal outcomes of partial androgen insensitivity syndrome | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 EBioMedicine | 6. 最初と最後の頁 29 ~ 30 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ebiom.2018.10.026 | 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 Tanase-Nakao Kanako, Mizuno Kentaro, Hayashi Yutaro, Kojima Yoshiyuki, Hara Mariko, Matsumoto Kenji, Matsubara Yoichi, Igarashi Maki, Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 66 |
| 2. 論文標題 Dihydrotestosterone induces minor transcriptional alterations in genital skin fibroblasts of children with and without androgen insensitivity | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Endocrine Journal | 6. 最初と最後の頁 387 ~ 393 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1507/endocrj.EJ18-0494 | 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 Suzuki Erina, Shima Hirohito, Kagami Masayo, Soneda Shun, Tanaka Toshiaki, Yatsuga Shuichi, Nishioka Junko, Oto Yuji, Kamiya Toshiya, Naiki Yasuhiro, Ogata Tsutomu, Fujisawa Yasuko, Nakamura Akie, Kawashima Sayaka, Morikawa Shuntaro, Horikawa Reiko, Sano Shinichiro, Fukami Maki | 4. 巻 6 |
| 2. 論文標題 (Epi)genetic defects of MKRN3 are rare in Asian patients with central precocious puberty | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Human Genome Variation | 6. 最初と最後の頁 未定 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-019-0039-9 | 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 Sutani Akito, Shima Hirohito, Hijikata Atsushi, Hosokawa Susumu, Katoh-Fukui Yuko, Takasawa Kei, Suzuki Erina, Doi Shozaburo, Shirai Tsuyoshi, Morio Tomohiro, Fukami Maki, Kashimada Kenichi | 4. 巻 印刷中 |
| 2. 論文標題 WDR11 is another causative gene for coloboma, cardiac anomaly and growth retardation in 10q26 deletion syndrome | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 European Journal of Medical Genetics | 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) 10.1016/j.ejmg.2019.01.016 | 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 Shima Hirohito, Hayashi Mie, Tachibana Takashi, Oshiro Makoto, Amano Naoko, Ishii Tomohiro, Haruna Hidenori, Igarashi Maki, Kon Masafumi, Fukuzawa Ryuji, Tanaka Yukichi, Fukami Maki, Hasegawa Tomonobu, Narumi Satoshi | 4. 巻 13 |
| 2. 論文標題 MIRAGE syndrome is a rare cause of 46,XY DSD born SGA without adrenal insufficiency | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 PLOS ONE | 6. 最初と最後の頁 e0206184 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1371/journal.pone.0206184 | 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 Kawashima Sayaka, Nakamura Akie, Inoue Takanobu, Matsubara Keiko, Horikawa Reiko, Wakui Keiko, Takano Kyoko, Fukushima Yoshimitsu, Tatematsu Toshi, Mizuno Seiji, Tsubaki Junko, Kure Shigeo, Matsubara Yoichi, Ogata Tsutomu, Fukami Maki, Kagami Masayo | 4. 巻 103 |
| 2. 論文標題 Maternal Uniparental Disomy for Chromosome 20: Physical and Endocrinological Characteristics of Five Patients | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism | 6. 最初と最後の頁 2083 ~ 2088 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1210/jc.2017-02780 | 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 Matsubara Keiko, Kagami Masayo, Fukami Maki | 4. 巻 27 |
| 2. 論文標題 Uniparental disomy as a cause of pediatric endocrine disorders | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Pediatric Endocrinology | 6. 最初と最後の頁 113 ~ 121 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1297/cpe.27.113 | 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 深見真紀 | 4. 巻 印刷中 |
| 2. 論文標題 ヒト染色体バリエーションの新知見 | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 Journal of Mammalian Ova Research | 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 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 深見真紀 | 4. 巻 印刷中 |
| 2. 論文標題 Turner症候群の遺伝学 | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 小児科診療 | 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 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 深見真紀 | 4. 巻 印刷中 |
| 2. 論文標題 片親性ダイソミー | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 遺伝子医学 | 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 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 宮戸真美、深見真紀 | 4. 巻 印刷中 |
| 2. 論文標題 Y染色体喪失とヒトの性スペクトラム | 5. 発行年 2019年 |
| 3. 雑誌名 実験医学 | 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 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 深見真紀 | 4. 巻 - |
| 2. 論文標題 停留精巢の原因遺伝子と環境因子 | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 臨床泌尿器科 | 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) 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 服部淳、深見真紀 | 4. 巻 - |
| 2. 論文標題 性分化疾患 (性腺分化異常症) の診断と治療. | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 最新女性医療 | 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) 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 Fukami Maki, Igarashi Maki, Mizuno Kentaro, Kon Masafumi, Narumi Satoshi, Kojima Yoshiyuki, Hayashi Yutaro, Ogata Tsutomu | 4. 巻 0 |
| 2. 論文標題 GATA4 mutations are uncommon in patients with 46,XY disorders of sex development without heart anomaly | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Asian Journal of Andrology | 6. 最初と最後の頁 0~0 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.4103/aja.aja_20_18 | 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 Miyado Mami, Muroya Koji, Katsumi Momori, Saito Kazuki, Kon Masafumi, Fukami Maki | 4. 巻 0 |
| 2. 論文標題 Somatically Acquired Isodicentric Y and Mosaic Loss of Chromosome Y in a Boy with Hypospadias | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Cytogenetic and Genome Research | 6. 最初と最後の頁 0~0 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1159/000488162 | 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 Nakamura Shigeru, Kobori Yoshitomo, Ueda Yoshihiko, Tanaka Yoko, Ishikawa Hiromichi, Yoshida Atsumi, Katsumi Momori, Saito Kazuki, Nakamura Akie, Ogata Tsutomu, Okada Hiroshi, Nakai Hideo, Miyado Mami, Fukami Maki | 4. 巻 0 |
| 2. 論文標題 STX2 is a causative gene for nonobstructive azoospermia | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Human Mutation | 6. 最初と最後の頁 0 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/humu.23423 | 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 Katoh-Fukui Yuko, Yatsuga Shuichi, Shima Hirohito, Hattori Atsushi, Nakamura Akie, Okamura Kohji, Yanagi Kumiko, Iso Manami, Kaname Tadashi, Matsubara Yoichi, Fukami Maki | 4. 巻 5 |
| 2. 論文標題 An unclassified variant of CHD7 activates a cryptic splice site in a patient with CHARGE syndrome | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Human Genome Variation | 6. 最初と最後の頁 18006 ~ 18006 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/hgv.2018.6 | 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 Ono Hiroyuki, Saitu Hiroto, Horikawa Reiko, Nakashima Shinichi, Ohkubo Yumiko, Yanagi Kumiko, Nakabayashi Kazuhiko, Fukami Maki, Fujisawa Yasuko, Ogata Tsutomu | 4. 巻 8 |
| 2. 論文標題 Partial androgen insensitivity syndrome caused by a deep intronic mutation creating an alternative splice acceptor site of the AR gene | 5. 発行年 2018年 |
| 3. 雑誌名 Scientific Reports | 6. 最初と最後の頁 2287 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-018-20691-9 | 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 Yamato Kaori, Okamoto Shingo, Fujisawa Yasuko, Fukami Maki, Saitu Hiroto, Ogata Tsutomu | 4. 巻 176 |
| 2. 論文標題 FGFR1 disruption identified by whole genome sequencing in a male with a complex chromosomal rearrangement and hypogonadotropic hypogonadism | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics Part A | 6. 最初と最後の頁 139 ~ 143 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.38535 | 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 Nakamura S., Miyado M., Saito K., Katsumi M., Nakamura A., Kobori Y., Tanaka Y., Ishikawa H., Yoshida A., Okada H., Hata K., Nakabayashi K., Okamura K., Ogata H., Matsubara Y., Ogata T., Nakai H., Fukami M. | 4. 巻 5 |
| 2. 論文標題 Next-generation sequencing for patients with non-obstructive azoospermia: implications for significant roles of monogenic/oligogenic mutations | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Andrology | 6. 最初と最後の頁 824 ~ 831 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/andr.12378 | 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 Fukami Maki, Suzuki Erina, Igarashi Maki, Miyado Mami, Ogata Tsutomu | 4. 巻 88 |
| 2. 論文標題 Gain-of-function mutations in G-protein-coupled receptor genes associated with human endocrine disorders | 5. 発行年 2017年 |
| 3. 雑誌名 Clinical Endocrinology | 6. 最初と最後の頁 351 ~ 359 |
| 掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cen.13496 | 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 - |

〔学会発表〕 計26件（うち招待講演 26件 / うち国際学会 5件）

| |
|---------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 性スペクトラム：ヒトの性の新知見 |
| 3. 学会等名 九州大学ダイバーシティ推進トップセミナー（招待講演） |
| 4. 発表年 2022年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 ヒトの性の多様性 |
| 3. 学会等名 JCR GD&DSDセミナー in関西（招待講演） |
| 4. 発表年 2022年 |

| |
|----------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 性スペクトラム |
| 3. 学会等名 NIHS特別講演会（招待講演） |
| 4. 発表年 2022年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 Y染色体と男性力 |
| 3. 学会等名 日本アンドロロジー学会第40回学術大会（招待講演） |
| 4. 発表年 2021年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 ヒト生殖と染色体のトピックス |
| 3. 学会等名 第5回ART Japan生殖医療研究会（招待講演） |
| 4. 発表年 2021年 |

| |
|----------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 性分化疾患の分子メカニズム |
| 3. 学会等名 第93回日本内分泌学会学術総会（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|--------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 ヒトの性分化 |
| 3. 学会等名 人類遺伝学会専門医セミナー（招待講演） |
| 4. 発表年 2020年 |

| |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 性成熟疾患の分子基盤 |
| 3. 学会等名 第92回 日本内分泌学会学術総会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 ヒトの性成熟の分子基盤 |
| 3. 学会等名 第37回内分泌代謝学サマーセミナー（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 日常診療に役立つ遺伝学の基礎知識：低身長をモデルとして |
| 3. 学会等名 秋田内分泌懇話会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 性分化疾患に関する遺伝的因子と環境因子update |
| 3. 学会等名 第8回日本DOHaD学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 小児内分泌疾患遺伝子診断の現況 |
| 3. 学会等名 第53回日本小児内分泌学会学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Fukami M |
| 2. 発表標題 Delayed puberty |
| 3. 学会等名 16th Asia-Oceania Congress of Endocrinology（招待講演）（国際学会） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--|
| 1. 発表者名 Fukami M |
| 2. 発表標題 Molecular basis of disorders of sex development |
| 3. 学会等名 16th Asia-Oceania Congress of Endocrinology（招待講演）（国際学会） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Fukami M |
| 2. 発表標題 New aspects in human sex development |
| 3. 学会等名 Pediatric Academic Societies Meeting (招待講演) (国際学会) |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 Y染色体とMen's health. |
| 3. 学会等名 泌尿器抗加齢医学研究会第10回研究会 (招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|-----------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 ヒトの性の再定義 |
| 3. 学会等名 第91回日本内分泌学会学術集会 (招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Ogata T |
| 2. 発表標題 IGF2: a paternally expressed gene essential for pre- and post-natal growth and placental development |
| 3. 学会等名 International Joint Conference on Genetics & Medicine (招待講演) (国際学会) |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 遺伝子から見たMen's health |
| 3. 学会等名 日本内分泌学会関東甲信支部学術集会（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|-----------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 SHOX異常症の診断update |
| 3. 学会等名 PEDフォーラム（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|--------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 低身長を招く遺伝学的異常のトピックス |
| 3. 学会等名 第33回 東北成長障害・成長因子研究会（招待講演） |
| 4. 発表年 2019年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 緒方勤 |
| 2. 発表標題 性スペクトラム |
| 3. 学会等名 第28回日本内分泌学会臨床内分泌代謝アップデート（招待講演） |
| 4. 発表年 2018年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 Fukami M |
| 2. 発表標題 Molecular basis of disorders of sex development. |
| 3. 学会等名 7th Gonad Biology Joint Meeting (招待講演) (国際学会) |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 染色体構造異常・片親性ダイソミーと疾患 内分泌疾患をモデルとして |
| 3. 学会等名 日本人類遺伝学会第62回大会 (招待講演) |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|---------------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 先天性内分泌疾患診療における遺伝学的検査Update |
| 3. 学会等名 第27回臨床内分泌update (招待講演) |
| 4. 発表年 2017年 |

| |
|----------------------------------|
| 1. 発表者名 深見真紀 |
| 2. 発表標題 46,XY性分化疾患の分子基盤 |
| 3. 学会等名 第88回日本衛生学会学術総会 (招待講演) |
| 4. 発表年 2018年 |

〔図書〕 計2件

| | |
|-----------------------------|-----------------|
| 1. 著者名 深見真紀 (田中実 編) | 4. 発行年 2019年 |
| 2. 出版社 一式出版 | 5. 総ページ数 542 |
| 3. 書名 遺伝子から解き明かす性の不思議な世界 | |

| | |
|---------------------------------|-----------------|
| 1. 著者名 Fukami M, Kurahashi H | 4. 発行年 2018年 |
| 2. 出版社 Springer | 5. 総ページ数 367 |
| 3. 書名 Chromothripsis | |

〔産業財産権〕

〔その他〕

| |
|--|
| 国立研究開発法人国立成育医療研究センター分子内分泌研究部 http://nrichd.ncchd.go.jp/endocrinology/ 国立研究開発法人国立成育医療研究センター分子内分泌研究部 http://nrichd.ncchd.go.jp/endocrinology/ |
|--|

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 | 緒方 勤 (Ogata Tsutomu) (40169173) | 浜松医科大学・医学部・教授 (13802) | |

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2件

| | |
|--|--------------------|
| 国際研究集会 Disorders of Sex Development (DSD) symposium | 開催年 2018年～2018年 |
| 国際研究集会 International Workshop for Sex Development | 開催年 2018年～2018年 |

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 |
|---------|---------|
|---------|---------|