

名、若年成人 8 名、及び 1 名のホモ患者を発見した。ホモ患児 (5 歳) は他院から (東京都) から高 HDL 血症 (HDL-C>100 mg/dl) として検査依頼の症例だった。CETP 蛋白量は予想した様にヘテロ小児 (2.0 ± 0.2 . g/ml)、若年成人 (2.20 ± 0.2 . g/ml) とともに対照群(小児: 2.64 ± 0.1, 成人: 2.8 ± 0.1 . g/ml) に比し有意に低下していた。しかし、HDL-C、apoA-I、apoA-II 濃度は小児、若年成人ともにヘテロと対照群で違いは認められなかった。また、蛋白量と HDL-C、apoA-I、apoA-II 濃度との間にも有意な相関は認められなかった。ホモ患児の CETP 蛋白量は 1.3 . . g/m、apoA-I 224、apoA-II 36.1、HDL-C 110 mg/dl であった。

D. 考察

症例数は充分ではないが、今回の結果から小児での IIb 型高脂血症は FCHL である確率が非常に高かった。また、小児に於ては成人に比し、糖尿病や肥満等の環境因子の影響も少なく、IIb 型高脂血症が FCHL の本態である可能性が強く示唆された。FCHL の治療・管理の面からは、将来の虚血性心疾患の発症予防のために今後、小児の IIb 型高脂血症は FH と同様に注意深い経過観察が必要となるであろう。CETP に関しては、D442G 変異は小児、若年成人ともに CETP 蛋白量を明らかに低下させるが、HDL に対する影響は認められなかった。CETP 蛋白量と HDL 濃度とは全く相関が見られず、恐らく、小児・若年成人では少量の CETP でリポ蛋白代謝が維持されており、血中の CETP 蛋白量は必要量を大きく上回っているものと思われた。今後、中高年と若年者でのリポ蛋白代謝に必要な CETP 量の検討が必要であろう。また過剰と思われる CETP 蛋白量の生理的な意義についても HDL に捕らわれない検討が必要だと思われた。

E. 結論

小児に於けるリポ蛋白異常の検討は成人に比べ環境因子の影響が少ないため、様々な遺伝子変異と表現形の関連を明確にするのに適切だと思われる。言い換え

れば、成人に於ける遺伝子異常とその表現形の関連は様々な環境因子に修飾され本来の遺伝子異常の姿が誤解される可能性がある。今後、リポ蛋白代謝に関連すると思われる他の遺伝子異常についても小児に於て検討し、将来の合併症の発症予防に結びつけていきたい。

F. 研究発表

1. Ohta T, Saku K, Takata K, Adachi N. Soluble vascular cell adhesion molecule-1 and soluble intercellular adhesion molecule-1 correlate with lipid and apolipoprotein risk factors for coronary artery disease in children. *Eur J Pediatr* 158:592-598, 1999.
2. Saku K, Zhang B, Ohta T, Liu T, Arakawa K. Quantity and function of high density lipoproteins as an indicator for coronary atherosclerosis. *J Am Coll Cardiol*. 33:436-443, 1999.
3. Saku K, Eckardstein A, Zhang B, Liu R, Jimi S, Ohta T, Assmann G, Arakawa K. In vivo kinetics of human apoA-I variants in rabbits. *Eur J Clin Invest*. 29 :196-203, 1999.
4. Ou J, Saku K, Jimi S, Liao YL, Ohta T, Zhang B, Arakawa K. Combined effects of probucol and bezafibrate on lipoprotein metabolism and cholesteryl ester transfer protein mRNA in cholesterol-fed rabbits. *J Circ J* 63:471-477, 1999

表 1. IIb 型高脂血症患児と家族の血清脂質とアポ蛋白 (値は mean ± SE で表した)

	IIb 小児 (n=27)	高脂血症者(n=32)	正脂血症者(n=17)
age(y)	3 ± 2	34 ± 3	32 ± 3
TC (mg/dl)	223 ± 3	221 ± 6	168 ± 4
TG (mg/dl)	206 ± 11	183 ± 24	95 ± 6
HDL-C (mg/dl)	40 ± 2	52 ± 3	60 ± 2
ApoA-I (mg/dl)	114 ± 3	140 ± 4	142 ± 4
ApoA-II (mg/dl)	31 ± 1	31 ± 1	30 ± 2
ApoB (mg/dl)	119 ± 2	115 ± 4	73 ± 3

表 2. CETP 欠損症 (D442G ヘテロ) 患児の脂質・アポ蛋白濃度

	Control (Child) (n=34)	D442G (Child) (n=13)	D442G (Adults) (n=8)
Age	9.5 ± 0.3	8.3 ± 0.8	27.5 ± 2.8
T.Chol	181 ± 5	166 ± 10	188 ± 13
TG	69 ± 6	77 ± 13	97 ± 16
HDL-C	57 ± 2*	59 ± 2	68 ± 6
ApoB	94 ± 4	79 ± 14	79 ± 9
ApoA-I	151 ± 3	149 ± 6	156 ± 10
ApoA-II	35.9 ± 1.0	34.6 ± 1.4	27.4 ± 1.1**
CETP(μg/ml)	2.64 ± 0.10	2.00 ± 0.16***	2.20 ± 0.20

研究要旨

小学4年生と中学1年生の健常学童932名を対象として行われた生活習慣病予防の一次健診の中から、小児期における家族性複合型高脂血症 FCHL 発見と対応のための予備調査を後方視的に行った。FCHL が疑われるタイプ IIb は 0.75% (7例) であった。体格は肥満者が多く、体脂肪率、皮下脂肪厚から脂肪蓄積が多いことがわかった。HDL コレステロールは対象集団より低く、apo B は高く、LDL コレステロール/apoB 比は低かった。血清脂質像や体格からは FCHL が疑われたが、今回は家族歴では明確な優性遺伝例を確認できなかった。しかし今後は、二次健診方法や家族歴の見直しを行い、現行の小児生活習慣病の予防健診を実施している各施設と協力し、多数の対象者の中から小児例の FCHL への早期対応とその成果を検討するべきである。

A. 研究目的

わが国の生活習慣病の予防において、とりわけ近年増加傾向の著しい若年性冠動脈疾患に関する予防は急務である。小児期における今日の欧米化した生活食習慣は、FCHL のような生活習慣と密接な関係にある原発性高脂血症において、その表現型の発現はさらに低年齢化すると考えられる。そこで、FCHL のごとく原発性高脂血症への小児期からの対応は、重要な課題となりつつあり、多数の小児の対象者についても冠動脈疾患の予防のための具体的な対策法の開発研究をすることが必要である。

B. 研究方法

今回は上述の研究目的の主旨について実施可能かどうかを検討するため後方視的調査を行った。対象は、平成6、7年に静岡県の一地区で行われた小児生活習慣病予防健診に参加した小学4年生398名、中学1年生534名の計932名である。朝食抜き午前中採血にて測定された総コレステロール (TC)、HDL コレステロール (HDLc)、トリグリセライド (TG)、アポ蛋白を測定した。FCHL の診断は、TC が 200mg/dl 以上かつ TG が 150mg/dl 以上をもって疑診とし、アンケート調査に付随する家族歴と、皮脂肪厚や生体インピーダンス法による体脂肪蓄積に関する体格についても検討を行った。

C. 研究結果

上記の診断基準により小学4年生398名中4名、中学1年生534名中3名が FCHL の疑いがもたれた。出現頻度は全体として 0.75% であった。男女比は 4 : 3。肥満度は平均 19.3 ± 15.9 で、20名以上の肥満者は4名認められた。体脂肪率は 28.2 ± 6.1%、皮下脂肪厚は肩甲骨下部で 24.5 ± 10.3cm、上腕背部で、24.2 ± 9.3cm であった。TC、HDLc、TG、LDLc の平均値 (±標準偏差) はそれぞれ 233.9 ± 37.2mg/dl、44.6 ± 9.8mg/dl、180.3 ± 23.7mg/dl、143.2 ± 34.3mg/dl で、40mg/dl 未満の低 HDLc 血症は1名のみであった。apoB は 120.9 ± 27.8mg/dl で、

7例中6例が対象集団の95パーセンタイル値以上であった。家族歴は、7名中4人に認められ、両親については父親に高血圧が1名だけであったが、祖父母については高血圧3名、脳卒中2名、糖尿病1名であった。

D. 考察

今回 FCHL が疑われる学童例について検討した。体格は肥満者が多く、体脂肪率、皮下脂肪厚から脂肪蓄積が多いことがわかった。低 HDLc 血症は1名のみであったが、平均値が 44.6mg/dl であり対象集団の平均値に比べ低く、また、Apo B は高く、LDL/apo B 比は低かった。血清脂質像や体格からは FCHL が疑われるが、家族歴記載が不明確であった。

E. 結論

学童期においても FCHL が疑われる症例が 0.75% に認められた。これらの症例に対しては家族歴を詳細に検討するとともに、今後適切に管理していくための方法を考慮する必要がある。

本研究結果から、1) 今後の計画として家族歴については、二次健診において、両親の健診への参加とともに直接聴取により精度向上が期待できる。2) 多数の対象者のためには複数の協力施設との共同研究が必要となる。3) 小児の場合は、IIb 以外の表現型からも、あるいは他の原発性高脂血症も含めて対応すべき知見があり、小児本人の高脂血症と IIb の家族歴が明確ならば FCHL に関する遺伝子異常を含めた検索を行う。

F. 研究発表

1. 論文発表

岡田知雄. 小児の血清総コレステロール値 variability の意味するもの 治療学 33 巻 1 号 82 頁 1999 年

Hattori H, Nagano M, Iwata F, Homma Y, Egashira T, Okada T. Identification of recurrent and novel mutations in the LDL receptor gene in Japanese familial hypercholesterolemia. Human Mutation in Brief 248 p1-5, 1999

2.学会発表

岡田知雄主催、第 13 回日本小児脂質研究会
1999 年 11 月 26, 27 日開催
日本大学会館 東京

症例	年齢 (歳)	性別	身長 (cm)	体重 (kg)	肥満度	BMI (kg/m ²)	収縮樹血圧 (mmHg)	拡張樹血圧 (mmHg)	TC (mg/dl)	HDL-C (mg/dl)	TG (mg/dl)	動脈硬化指数	LDL-C (mg/dl)	Lp(a) (mg/dl)
1	12	M	150.3	50.7	25.0	22.4	116	70	216	46	175	3.7	135.0	19.7
2	12	F	152.0	52.3	21.8	22.6	104	52	212	26	180	7.2	150.0	10.2
3	12	F	159.2	59.0	19.6	23.3	128	61	217	41	213	4.3	133.4	14.3
4	10	F	143.1	33.6	-4.1	16.4	122	65	211	59	154	2.6	121.2	14.2
5	9	M	130.3	28.1	2.5	16.6	117	56	201	46	159	3.4	123.2	91.1
6	10	M	142.2	44.0	27.3	21.8	131	71	203	47	169	3.3	122.2	19.1
7	10	F	135.7	43.3	43.3	23.5	131	73	307	47	212	5.5	217.6	11.7
Mean			144.7	44.4	19.3	20.9	121.3	64.0	223.9	44.6	180.3	4.3	143.2	25.8
St. Dev.			9.9	10.8	15.9	3.1	9.8	8.0	37.2	9.8	23.7	1.6	34.3	29.0

apo A-I (mg/dl)	apo A-II (mg/dl)	apo B (mg/dl)	apo C-II (mg/dl)	apo C-III (mg/dl)	apo E (mg/dl)	LDL/apo B	肩甲骨下部 皮下脂肪厚(mm)	上腕背部 皮下脂肪厚(mm)	Impedance (Ω)	D	体脂肪率 (%)	体脂肪量 (kg)	除脂肪体重 (kg)
124		111	5.1		6.5	1.22	27.0	26.6	641	1.014	36.6	18.5	32.2
85		128	6.5		5.7	1.17	24.6	31.0	626	1.024	31.9	16.7	35.6
110	34	113	6.4	14.8	4.6	1.18	30.2	23.8	534	1.040	25.2	14.9	44.1
126	44	95	5.8	13.8	4.0	1.28	7.6	13.8	622	1.060	16.9	5.7	27.9
134		107	4.5		4.8	1.15	16.4	10.5	751	1.035	27.2	7.6	20.5
138		112	5.4		5.3	1.09	26.0	26.4	595	1.030	29.6	13.0	31.0
124		180	9.2		8.1	1.21	40.0	37.0	578	1.030	29.7	12.9	30.4
120.1	39.0	120.9	6.1	14.3	5.6	1.19	24.5	24.2	621.0	1.0	28.2	12.8	31.7
17.9	7.1	27.8	1.5	0.7	1.4	0.06	10.3	9.3	67.6	0.0	6.1	4.6	7.2

IV. 研究成果の刊行 に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Taira K, Saito Y. et al.	Delayed post-prandial lipid metabolism in subjects with intra abdominal visceral fat accumulation.	Eur J Clin Invest.	29:301-308, 1999
Kobayashi J, Saito Y. et al.	Effect of troglitazone on plasma lipid metabolism and lipoprotein lipase.	Br J Clin Pharmacol.	47:433-439, 1999.
Tashiro J, Saito Y. et al.	Modification of lipoprotein lipase catalytic activity by sialic acids.	Scand J Clin Invest.	59:71-76. 1999.
Komukai M., Saito Y, et al.	Carvastatin suppresses intimal thickening of rabbit carotid artery after balloon catheter injury.	Scand J Clin Invest.	59:159-166. 1999.
Kobayashi, J., Saito, Y., et al.	A novel frameshift mutation in exon 6 (the site of Asn 291) of the lipoprotein lipase gene in type I hyperlipidemia.	Clin Chim Acta.	285:173-182, 1999.
Kanaki, T., Saito, Y., et al.	Expression of LR11, a mosaic LDL receptor family member, is markedly increased in atherosclerotic increased in atherosclerotic lesions.	Arterioscler Thromb Vasc Biol.	19:2687-95, 1999
Haruno, A., Saito, Y., et al.	Extracellular matrix accumulation on the thickened neointima in a rat double-balloon injury model. Scand	J Clin Invest.	59:395-403, 1999.
Morisaki, N., Saito, Y., et al.	Angiogenic Interaction between retinal endothelial cell and pericytes from diabetic rabbits, and phenotypic changes of diabetic cells.	Cell. Mol. Biol.	45:67-77, 1999.
Suzuki, H., Saito, Y., et al.	Hyperlipidemic effect of NK-104, a potent HMG-CoA reductase inhibitor, in guinea pigs.	Atherosclerosis.	146:259-270, 1999
Kuramoto, N., Saito, Y., et al.	Effect of ACE gene on diabetic nephropathy in NIDDM patients with insulin resistance.	Am. J. Kid. Dis.	33:276-281, 1999
Matsumoto, T., Saito, Y., et al.	Platelet-derived growth factor activates p38 mitogen-activated protein kinase through a Ras-dependent pathway.	J. Biol. Chem.	274:13954-60, 1999.
Takemoto, M., Saito, Y., et al.	Enhanced expression of osteopontin by high glucose in cultured rat aortic smooth muscle cells.	Biochem. Biophys. Res. Commun.	258:722-726, 1999

雑誌

(注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダーラインを引くこと。

2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。

3. 投稿中、印刷中のもも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Hirano K, Yamashita S, Nakagawa N, Ohya T, Matsuyama A, Okamoto Y, Matsumoto K, Matsuura F, Sakai N, Miyagawa J, Matsuzawa Y.	Expression of human scavenger receptor class B type I in cultured human monocyte-derived macrophages and in human atherosclerotic lesions.	Circ Res.	85: 108-116, 1999.
Matsumoto K, Hirano K, Nozaki S, Takamoto A, Nishida M, Nakagawa-Toyama Y, Janabi MY, Ohya T, Yamashita S, Matsuzawa Y.	Expression of macrophages scavenger receptor, Cd36, in cultured human aortic smooth muscle cells in association with expression of peroxisome proliferator activated receptor-?, which regulates gain of macrophages-like phenotype in vitro and its implication in atherogenesis.	Arterioscler Thromb Vasc Biol.	in press.
Komuro R, Yamashita S, Sumitsuji S, Hirano K, Maruyama T, Nishida M, Matsuura F, Matsuyama A, Sugimoto T, Ouch N, Sakai S, Nakamura T, Funahashi T, Matsuzawa Y.	Tangier Disease with Continuously Massive and Longitudinal Diffuse Calcification in the Coronary Arteries -Demonstration by the Sagittal Images of Intravascular	Ultrasoundgraphy-Circulation.	in press.

- (注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダラインを引くこと。
 2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。
 3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Kajinami K, Mabuchi H.	Therapeutic effects of LDL apheresis in the prevention of atherosclerosis.	Current Opinion in Lipidology.	10:401-406,1999.
Kajinami K, Kasashima S, Oda Y, Mabuchi H, et al.	Coronary ectasia in familial hypercholesterolemia histopathologic study regarding matrix metalloproteinases.	Mod Pathol.	12:1174-1180,1999.
Inazu A, Koizumi J, Kajinami K, Mabuchi H, et al.	levels between long-term treatment with pravastatin and probucol in patients with primary hypercholesterolemia and xanthoma.	Atherosclerosis.	145:405-4.
Kawashiri M, Kajinami K, Nohara A, Mabuchi H, et al.	Plasma homocysteine level and development of coronary artery disease.	Coronary Artery Disease.	10:443-447,1999.
Yang XP, Inazu A, Yagi K, Mabuchi H, et al.	Abetalipoproteinemia caused by maternal isodisomy of chromosome 4q containing an intron 9 splice acceptor mutation in the microsomal triglyceride transfer protein gene.	Arterioscler Thromb Vasc Biol.	19:1950-1955,1999.
For the research group on serum lipid survey 1990 in Japan, Mabuchi H, et al.	Analysis of serum lipid levels in Japanese men and women according to body mass index. Increase in risk of atherosclerosis in postmenopausal women.	Atherosclerosis.	143:55-73,1999.

- (注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダラインを引くこと。
 2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。
 3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Ohta T, Saku K, Takata K, Adachi N.	Soluble vascular cell adhesion molecule-1 and soluble intercellular adhesion molecule-1 correlate with lipid and apolipoprotein risk factors for coronary artery disease in children.	Eur J Pediatr.	158:592-598, 1999.
Saku K, Zhang B, Ohta T, Liu T, Arakawa K.	Quantity and function of high density lipoproteins as an indicator for coronary atherosclerosis.	J Am Coll Cardiol.	33:436-443, 1999.
Saku K, Eckardstein A, Zhang B, Liu R, Jimi S, Ohta T, Assmann G, Arakawa K.	In vivo kinetics of human apoA-I variants in rabbits.	Eur J Clin Invest.	29:196-203, 1999.
Ou J, Saku K, Jimi S, Liao YL, Ohta T, Zhang B, Arakawa K.	Combined effects of probucol and bezafibrate on lipoprotein metabolism and cholesteryl ester transfer protein mRNA in cholesterol-fed rabbits.	J Circ J.	63:471-477, 1999.

(注)1. 研究班員および協力者の指名にはアンダーラインを引くこと。

2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。

3. 投稿中、印刷中のもも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号
岡田知雄. Hattori H, Nagano M, Iwata F, Homma Y, Egashira T, Okada T.	小児の血清総コレステロール値variabilityの意味するもの Identification of recurrent and novel mutations in the LDL receptor gene in Japanese familial hypercholesterolemia.	治療学 Human Mutation in Brief.	33巻1号82頁1999年 248:1-5, 1999.

(注)1. 研究班員および協力者の指名にはアンダラインを引くこと。
2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。
3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Osuga J, Ishibashi S, Oka T, Yagyu H, Tozawa R, Fujimoto A, Shionoiri F, Yahagi N, Kraemer FB, Tsutsumi O, Yamada N.	Targeted disruption of hormone sensitive lipase results in male sterility and adipocyte hypertrophy but not in obesity.	Proc. Natl. Acad. Sci. USA	97:787-792, 2000
Yuan X, Ishibashi S, Hatakeyama S, Saito M, Nakayama J, Nikaido R, Haruyama T, Watanabe Y, Iwata H, Iida M, Sugimura H, Yamada N, Ishikawa F.	The presence of telomeric G-strand tails in the telomerase catalytic subunit TERT knockout mice.	Genes Cells	4:563-572, 1999
Yagyu H, Ishibashi S, Chen Z, Osuga J, Okazaki M, Perrey S, Kitamine T, Shimada M, Ohashi K, Harada K, Shionoiri F, Yahagi N, Gotoda T, Yazaki Y, Yamada N.	Overexpressed lipoprotein lipase protects against atherosclerosis in apolipoprotein E knockout mice.	J. Lipid Res	40:1677-85, 1999
Tozawa R, Ishibashi S, Osuga J, Yagyu H, Oka T, Chen Z, Ohashi K, Perrey S, Shionoiri F, Yahagi N, Harada K, Gotoda T, Yazaki Y, Yamada N.	Embryonic Lethality and Defective Neural Tube Closure in Mice Lacking Squalene Synthase	J. Biol. Chem.	274: 30843-30848, 1999
Osuga J, Yonemoto M, Yamada N, Shimano H, Yagyu H, Ohashi K, Harada K, Kamei T, Yazaki Y, Ishibashi S.	Cholesterol lowering in low density lipoprotein receptor knockout mice overexpressing apolipoprotein E.	J. Clin. Invest.	102:386-94, 1998

雑誌

- (注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダラインを引くこと。
 2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。
 3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Takeo Komatsu, Kazuro Kanatsu, Emiko Tsuji, Kengo Moriyama, Takafumi Koga, Kikuo Arakawa, Shinichi Oikawa, Takao Saito, Toru Kita, Toshio Doi.	A novel apolipoprotein E mutation, E2 (Arg25Cys), in lipoprotein glomerulopathy.	Kidney International.	56: 421-427, 1999.
Takao Saito, Shinichi Oikawa, Hiroshi Sato, Toshinobu Sato, Sadayoshi Ito, Jun sasaki.	Lipoprotein glomerulopathy: Significance of lipoprotein and ultrastructural features.	Kidney International.	56(Suppl. 71) S37-S41, 1999.
Sasaki A, Oikawa S, Takayoshi T.	Microalbuminuria is closely related to diabetic macroangiopathy.	Diabetes Research and Clinical Practice.	44: 35-40, 1999.
Saito T, Oikawa S, Sato H, Sasaki J.	Lipoprotein glomerulopathy: Renal lipidosi induced by novel apolipoprotein E variants.	Nephron.	83: 193-201,1999.
Konishi K, Saruta T, Kuramochi S, Oikawa S, Saito T, Han H, Matsunaga A, Sasaki J.	Association of a novel 3-amino acid deletion mutation of apolipoprotein E (apoE Tokyo) with lipoprotein glomerulopathy.	Nephron.	83: 214-218, 1999.
Ando M, Sasaki J, Hua H, Matsunaga A, Uchida K, Jou K, Oikawa S, Saito T, Nohei H.	A novel 18-amino acid deletion in apolipoprotein E associated with lipoprotein glomerulopathy.	Kidney International.	56: 1317-1323, 1999.
豊田隆謙、及川眞一、他.	糖尿病合併慢性動脈閉塞症患者に対するペラストナトリウム(ドルナー®)の効果.	内分泌・糖尿病科.	8: 104-114, 1999.

(注)1. 研究班員および協力者の指名にはアンダラインを引くこと。

2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。

3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Han H, Sasaki J, Matsunaga A, Hakamata H, Wei Huang, Ageta M, Taguchi T, Koga T, Arakawa K.	A novel mutant, apo A-I Nichinan (Glu235->O), associated with low HDL cholesterol levels and reduced cholesterol efflux from cells.	Arterioscler Thromb Vasc Biol	19:1447-1455, 1999.
Matsunaga A, Sasaki J, Han H, Huang W, Kugi M, Koga T, Ichiki S, Shinkawa T, Arakawa K.	Compound heterozygosity for an apolipoprotein A1 gene promoter mutation and structural nonsense mutation with apolipoprotein A1 deficiency.	Arterioscler Thromb Vasc Biol	19:348-355, 1999.
Huang W, Sasaki J, Matsunaga A, Han H, Li W, Koga T, Kugi M, Ando S, Arakawa K.	A single amino acid deletion in the carboxy terminal of apolipoprotein A-I Impairs lipid binding and cellular interaction.	Arterioscler Thromb Vasc Bio	20: 210-216, 2000.
Matsunaga A, Sasaki J, Komatsu T, Kanatsu K, Tsuji E, Moriyama K, Koga T, Arakawa K, Oikawa S, Saito T, Kita T, Doi T.	A novel apolipoprotein E mutation, E2 (Arg25Cys) in lipoprotein glomerulopathy.	Kidney International	56:421-427, 1999
Ando M, Sasaki J, Han H, Matsunaga A, Uchida K, Jou K, Oikawa S, Saito T, Nihei H.	A novel 18-amino acid deletion in apolipoprotein E associated with lipoprotein glomerulopathy.	Kidney International	56:1317-1323, 1999
Konish K, Saruta T, Kuramochi S, Oikawa S, Saito T, Han H, Matsunaga A, Sasaki J.	Association of a novel 3-amino acid deletion mutation of apolipoprotein E (apo E Tokyo) with lipoprotein glomerulopathy.	Nephron	83: 214-218, 1999.

(注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダーラインを引くこと。

2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。

3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。

研究成果の刊行に関する一覧表

著者名	論文題目	雑誌名	巻:頁、西暦年号.
Nakajima, T., Hamakubo, T., Kodama, T., Inazawa, J. & Emi, M.	Genomic structure and chromosomal mapping of the human sterol regulatory element binding protein (SREBP) cleavage-activating protein (SCAP) gene.	J. Hum. Genet.	44:402-407, 1999.
Hopkins, P., Wu, L., Stephenson, S., Xin, Y., Katsumata, H, Nobe, Y., Nakajima, T., Hirayama, T., Emi, M. & Williams, R.	A Novel LDLR Mutation, H190Y, in a Utah Kindred with Familial Hypercholesterolemia.	J. Hum. Genet.	44:364-367, 1999.
Nobe, Y., Emi, M., Katsumata, H., Nakajima, T., Hirayama, T., Wu, L., Stephenson, S., Hopkins, P. & Williams, R.	Familial Hypercholesterolemia in Utah Kindred with Novel 2412-6 Ins G Mutations in exon 17 of the LDL Receptor Gene.	Jpn. Heart J.	40:435-441, 1999.
Katsumata, H., Emi M, Nobe, Y., Nakajima, T., Hirayama, T., Wu, L., Stephenson, S., Hopkins, P. & Williams, R.	Familial Hypercholesterolemia in Utah Kindred with Novel R103W Mutations in Exon 4 of the LDL Receptor Gene.	Jpn. Heart J.	40:443-450, 1999.
Iwaki, K., Nakajima, T., Ota, N. & Emi, M.	A common Ile796Val polymorphism of the human SREBP cleavage-activating protein (SCAP) gene.	J. Hum. Genet.	44:421-422, 1999.
Wu, L., Hopkins, P., Xin, Y., Stephenson, S., Williams, R., Nobe, Y., Motonaga, M., Nakajima, T. & Emi, M.	Co-segregation of Elevated LDL with a Novel Mutation (D92K) of the LDL Receptor in a Kindred with Multiple Lipoprotein Abnormalities.	J. Hum. Genet.	45, 2000,(in press).
Nakajima, T., Ota, N., Kodama, T. & Emi, M.	Isolation and radiation hybrid mapping of a highly polymorphic CA repeat sequence at the SREBP cleavage-activating protein (SCAP) locus.	J. Hum. Genet.	44:350-351, 1999
Nakajima, T., Iwaki, K., Hamakubo, T., Kodama, T., Inazawa, J. & Emi, M.	Genomic structure and chromosomal mapping of the human Site-1 protease (SIP) gene.	J. Hum. Genet.	45, 2000,(in press).
Ota, N., Nakajima, T., Takeuchi, T., Shirai, Y. & Emi, M.	A highly polymorphic CA repeat marker at the interleukin-11 locus.	Genes, Immunity.	1: 159-160, 1999
Mine, N., Bando, K., Utada, Y., Nagai, H., Araki, T. & Emi, M.	Two single nucleotide polymorphisms of the hSNF5/IN11 gene.	J. Hum. Genet.	44: 354-355, 1999.

(注) 1. 研究班員および協力者の指名にはアンダーラインを引くこと。

2. この表に記入した雑誌を一部添付すること。

3. 投稿中、印刷中のものも記載すること。