

# 論 文 目 録

報 告 番 号	※ 甲 第	号	氏 名	横井 摂理
<p>主 論 文</p>				
<p>題 目</p>				冊
<p><i>TUBA1A</i> mutation can cause a hydranencephaly-like severe form of cortical dysgenesis</p>				
<p>(<i>TUBA1A</i>変異は水無脳症に類似した重度の脳形成異常を引き起こす)</p>				
<p>Scientific reports 2015年10月掲載</p>				
<p>(既に印刷公表したものについては、その方法及び年月日、未公表のものについては、公表の方法及び時期を記入すること)</p>				
<p>副 論 文</p>				
<p>題 目</p>				冊
<p>( 同 上 )</p>				
<p>参 考 論 文</p>				
<p>題 目</p>				冊
<p>A Japanese pedigree with a p.A95V mutation in the <i>MYH9</i> gene demonstrates inherited macrothrombocytopenia without Alport manifestations</p>				
<p>(Alport症状を来さない巨大血小板性血小板減少症を呈した<i>MYH9</i>遺伝子A95V変異の日本人一家系)</p>				
<p>Annals of Hematology 95巻5号 2016年4月発行</p>				
<p>Novel compound heterozygous variants in <i>PLK4</i> identified in a patient with autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy</p>				
<p>(常染色体劣性小頭症と脈絡膜網膜炎を有する患者における<i>PLK4</i>遺伝子の新規複合ヘテロ変異の同定)</p>				
<p>European Journal of Human Genetics 24巻12号 2016年12月発行</p>				
<p>( 同 上 )</p>				