

1	(株) 苫小牧臨床検査センター
2	札幌臨床検査センター(株)
3	(株) クラスター・コア仙台
4	(株) 日本遺伝子研究所
5	(株) ビー・エム・エル BML総研
6	(株) 関東医学研究所 本社総合研究所
7	カリオアナリシス
8	ジョンザイム・ジャパン イデニクス
9	(株) エスアールエル 遺伝子染色体解析センター
10	(株) 江東微生物研究所 東京支所
11	(株) 三菱化学ビーシーエル 中央総合ラボラトリー
12	(株) 昭和メディカルサイエンス
13	(株) 大塚東京アッセイ研究所
14	塩野義製薬(株)シオノギバイオメディカル東京ラボラトリー
15	(株) 保健科学研究所
16	住金バイオサイエンス(株) 新相模原ラボ
17	(株) 東洋紡ジーンアナリシス 敦賀ラボラトリー
18	富山県衛生研究所 がん研究部
19	(株) メディック
20	(社) 京都微生物研究所
21	(株) いかかく
22	(株) ファルコバイオシステムズ総合研究所
23	(株) 日本医学臨床検査研究所
24	(株) メディック中央
25	(株) 大阪血清微生物研究所
26	シオノギメディカルサービス(株) 大阪ラボラトリー
27	(株) 福山臨床検査センター
28	大塚製薬(株)大塚アッセイ研究所
29	(株) 協同医学研究所 福岡
30	(株) 九州メディカルサイエンス
31	北海道大学大学院医学附属病院
32	東北大学大学院医学系研究科医学部
33	福島県立医科大学医学部
34	日本医科大学多摩永山病院
35	慶應義塾大学医学部
36	田村クリニック
37	東京慈恵会医科大学
38	日赤医療センター
39	虎の門病院
40	聖路加国際病院
41	(社) 至誠会第二病院
42	東邦大学医学部
43	北里大学医学部
44	東海大学医学部
45	名古屋市立大学
46	愛知県立心身障害者コロニー発達障害研究所
47	金沢医科大学総合医学研究所
48	林先生
49	関西医科大学
50	兵庫医科大学先端医学研究所
51	岡山大学医学部
52	広島大学医学部
53	国立療養所香川小児病院
54	聖マリア病院

上記 54 施設にアンケート調査を依頼した。御回答を頂いた 51 施設の関係者の方に心より感謝申し上げます。

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

主任研究者 古山 順一 兵庫医科大学教授

研究要旨

6分担課題についての研究を行い、1, 4 については研究を完結し、3 については内容の充実と新たな情報を追加する研究を継続している。2 については後2年を目処に制度の立ち上げをめざしており、5, 6 についても今後2~3年以内の研究の完遂を目指している。

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究: 2 つの認定医制度が臨床遺伝専門医制度に統合され、本年4月1日から施行される。統合のきっかけ作りから制度規則案の作成に至るすべての作業をこの分担研究班が行った。

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究: 本邦には未だ存在しない遺伝カウンセラー(非医師)制度の立ち上げを目指し、欧米先進国の水準にあわせた大学院修士終了レベルの遺伝カウンセラー養成カリキュラムを検討し、その履修科目とその到達目標を作成した。

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究: 必要な情報を提供するシステムとして、インターネットの情報サイト(いでんネットと genetopia)を充実させると共に、それらを統合したホームページの URL を <http://iden.jp> と簡略化した。さらに、家族性腫瘍診療病院情報及び遺伝子治療の国内情報を集積、公開準備を進めた。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 日本のどこに住んでいても一定レベルの遺伝カウンセリングが受けられるためには人口100万人を単位とし、地域遺伝センターを配置し、住民の直接窓口としての複数のサテライトと組み合わせることが必要である。また遺伝センター間にネットワークを張り、それらを統括する施設として中央遺伝センターを置くことが望ましい。地域遺伝センター、サテライト、中央遺伝センター、それぞれの業務と設置基準をまとめ本分担研究は終了とした。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究: 臨床遺伝の専門医を対象として、アンケート調査を行った結果、我国で遺伝カウンセリングは、欧米の定義や考え方をそのまま利用してもうまく行かないと思っていることが明らかにされた。その理由は、欧米に比して自己決定過程におけるより多くの支援の必要性、遺伝病に対しての一般社会の閉鎖的な対応とそれを反映するような教育の欠落、それに由来する福祉医療制度の未成熟などがあげられた。このような背景を考慮し、我国における遺伝カウンセリングのガイドラインの目次を作成した。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 平成10年から12年(3年間)の出生前診断検査(母体血清マーカー、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査)の実態調査を行なった。母体血清マーカー検査は年々著明に減少し、平成12年は約1.6万件であった。羊水検査が優位的出生前診断検査の98%を占め、微増傾向にあり、平成12年は約1.1万件であった。これらの結果は産科診療

における遺伝カウンセリングシステムの構築にあたり重要な参考資料となる。

研究分担者

黒木良和(神奈川県立こども医療センター所長), 左合治彦(国立成育医療センター医長), 千代豪昭(大阪府立看護大学教授), 福嶋義光(信州大学教授), 藤田 潤(京都大学大学院医学研究科教授), 古山順一(兵庫医科大学教授)

A. 研究目的

大倉興司は「医師のための臨床遺伝学(1984年発行)」の中でわが国の遺伝相談の需要は年間2〜3万件と推定した。古山も研究分担者として参加した平成9年度厚生省心身障害研究「遺伝相談に関する研究」の報告書によると、保健婦を対象としたアンケート調査でわが国の遺伝相談の需要は年間5.4〜6.5万件と推定された。平成12年度本研究班の黒木は遺伝病の理論的頻度からの需要予測と医療センターでの実績に基づく需要を勘案して、日本全国で年間3.2万件的遺伝カウンセリングの需要が見込まれ、対象を遺伝性疾患から腫瘍や生活習慣病に拡大すると年間30万〜100万件になると予測した。これに加えて医療をとりまく技術の急速な進歩による出生前診断や遺伝子診断において、遺伝性疾患にかかわる知見が得られた際の遺伝カウンセリングの必要性がそれぞれのガイドラインの中で明記されるようになり、さらに新たな需要が高まっている。遺伝カウンセリングを担当する人的資源の養成と供給、地域・中央遺伝カウンセリングセンターのあり方の提示、遺伝カウンセリングを支える情報の充実・提供、ガイドラインの制定は急務である。

B. 研究方法

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究: 学会

推薦の研究協力者12名を臨床遺伝専門医の到達目標の検討と制度規則の検討の二つのワーキンググループ(6名づつ)に分け、それぞれ世話人(到達目標は中堀 豊研究協力者, 制度規則は月野隆一研究協力者)を指名した。日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の認定医制度におけるそれぞれの到達目標の総論・各論, 制度規則・同施行細則を下敷きにして, 臨床遺伝専門医の到達目標の総論・各論, 研修カリキュラム, 制度規則・同施行細則および認定医から専門医への移行措置についてのたたき台を中堀, 月野両世話人が作成し, これをそれぞれ6名づつの研究協力者に送付して意見を求め, たたき台を修正し, これを班構成員全員が集合する全体会議に提示し, 意見を求め改訂する作業を繰り返しながら最終案を作成し, 最後に班全体会議で最終合意案とする方式を採った。平成13年度の最終の全体会議には, 神経学会の要望で同学会員3名の研究協力者が討論に参加した。

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究: 遺伝カウンセラーの養成研修, 人類遺伝学教育, 遺伝看護学の研究を経験した専門家に研究協力者として参加を求め, 結果に示す内容についての検討を行った。検討内容についてはそのつど全体会議で報告し, 他分担班との意見の調整に努めた。

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究: 遺伝医療情報のデータベースを整備し, 平成10年度より開始したインターネットのサイト, いでんネット(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennnet/>)において公開した。genetopia(<http://genetopia.md.Shinshu-u>。

ac.jp/) に公開している各種遺伝性疾患に関する説明、患者サポートグループ情報、遺伝カウンセリング事例集を充実させた。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究： 分担研究班会議およびインターネット利用によるオンライン会議を通して、地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討した。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究： 平成 12 年度報告書に示した質問表を用いて調査を行った。主な質問事項は、 1) 回答者のバックグラウンド、 2) 遺伝医学教育の実態、 3) 現状の遺伝カウンセリングの実態、 4) 平成 11 年度厚生省「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」班の分担研究報告書「わが国における遺伝カウンセリングのあり方についての提言」についての感想、 5) 遺伝子解析研究との関係、 6) 「臨床遺伝専門医」制度のあるべき姿、 などである。この質問表を日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医および旧臨床遺伝学会遺伝相談認定医師カウンセラー、 計 465 名に郵送し回収した。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究： 聞き取り調査などにより、母体血清マーカー検査、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査のいずれかの検査解析を行なっていると思われる 54 施設（臨床検査会社、大学、病院など）を選定し、調査対象とした。各施設にアンケート用紙（資料 1）を郵送し、平成 10 年（1 月 1 日から 12 月 31 日）、平成 11 年（同）、平成 12 年（同）の 3 年間の出生前診断検査（母体血清マーカー、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査）の実態について回答を依頼した。

倫理面への配慮については、臨床遺伝専門医制度および遺伝カウンセラー制度の到達目標、研修カリキュラムにおける医の倫理の積極的な導入、遺伝カウンセリングに関するガ

イドラインを作成する際に倫理面での配慮を十分に行うよう研究分担者に要請した。本研究は直接、医療を受ける人やその家族を対象とした研究ではないが、医師を対象としたアンケートの際にも倫理面での配慮を忘れずに実施するよう努めた。

C. 研究結果

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：

専門医の到達目標および専門医制度規則を 2 年間に亘って検討した。平成 12 年度は制度規則案を報告書の中に添付したが、平成 13 年度は本分担課題の最終年度であると自らを律し、到達目標（総論・各論）、制度規則・同細則、移行措置の各最終案をまとめ、日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会両理事会に提示し承認を得た。専門医制度は平成 14 年 4 月 1 日より施行される。規則等は分担研究報告書の資料として添付掲載した。

(1) 到達目標： 到達目標の総論は 1. 制度の目的 2. 専門医の役割 3. 専門医の責任 4. 臨床遺伝に関する診療能力 5. 遺伝カウンセリングの能力の 5 つの柱を据え、専門医の責任を 1) 医の倫理 2) 患者・家族に対する態度 3) 患者・家族に対する説明 4) 遺伝カウンセリングの実践 5) 医療関係者との協力 6) 地域医療 7) 医療・社会資源の活用および医療経済 8) 遺伝医学に対する貢献 9) 自己研鑽の 9 項目に、臨床遺伝に関する診療能力を 1) インフォームド・コンセントの実践 2) 病歴、家族歴の聴取および病歴の記載 3) 診察 4) 診断 5) 対応・治療・療養・療育・予防 (6) 血縁者の遺伝的素因や疾患への配慮 (7) ノーマライゼーションの 7 項目に分け明確化した。到達目標の各論（添付）は、大項目、中項目および小項目 A（行動目標）、小項目 B（知識）に分類した。大項目は I. 遺伝

医学の基礎知識, II. 遺伝医療の実践に大別し, I. 遺伝医学の基礎知識の中項目は1. 遺伝学史 2. メンデル遺伝 3. 非メンデル遺伝 4. 分子遺伝学 5. 細胞遺伝学 6. 集団遺伝学と遺伝疫学, 家系解析 7. 免疫遺伝学 8. 遺伝生化学 9. 腫瘍遺伝学 10. 体細胞遺伝学 11. 生殖・発生遺伝学 12. ゲノム医学の12項目に, II. 遺伝医療の実践は 1. 臨床遺伝学的診療 2. 遺伝カウンセリング 3. 遺伝医療と社会に分類, 中項目はさらに小項目 A(行動目標)と小項目 B(知識)に分けて分類記載した. 小項目については詳述を省略する.

(2) 研修カリキュラム: 日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーおよび遺伝カウンセリング学会が支援している遺伝相談医師カウンセラー研修会のカリキュラム内容・研修時間(日数)を資料として詳細に検討し, 専門医制度規則・同施行細則の単位数を定めた.

(3) 臨床遺伝専門医制度規則・同施行細則: 単一の学会が認定する専門医と異なり申請資格に日本人類遺伝学会または日本遺伝カウンセリング学会のいずれか継続して3年以上の会員であること, 制度を運用する機関としての専門医制度委員会は両学会から推薦された委員により構成されること, 専門医の認定は両理事長が行う等の特徴がある.

(4) 移行措置: 日本人類遺伝学会が認定している臨床遺伝学認定医 424 名(平成 14 年 1 月 30 日現在)と日本遺伝カウンセリング学会が認定している遺伝相談認定医師カウンセラー 76 名(平成 14 年 1 月 30 日現在)の計 500 名が平成 14 年 4 月 1 日をもって臨床遺伝専門医に移行する.

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究: 平成 12 年度は1)遺伝カウンセラーの役割と要件, 2)遺伝カウンセラーの養成方法, 3)遺

伝カウンセラーの養成カリキュラムの作成について検討し, その検討結果と共に報告書の中に遺伝カウンセラーの養成カリキュラムを提示した. 平成 13 年度は1)遺伝カウンセラーの役割と要件, 2)遺伝カウンセラー養成の基本方針, 3)遺伝カウンセラーの養成カリキュラム, 4)認定遺伝カウンセラーの資格認定について検討し, 報告書にはその検討結果と共に 1)遺伝カウンセラーの養成カリキュラムの改訂版, 2)同受講資格科目案, 3)同単位数案を添付した.

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究: 平成 12 年度は遺伝相談施設データベースおよび遺伝子検査施設データベースを充実した. 登録施設増に対応するためサーバーを入れ替え, セキュリティーのより高い方式とした. 使用プログラムを変更し, ページの表示も一新した. さらに京大サイト(いでんネット)と信州大サイト(genetopia)に分断化されていたのを, 表紙ページ(<http://www.iden.gr.jp>)を改定して一本化した. またここに, 家族計画協会遺伝相談センターが収集している雑誌の情報も公開し, 新しい指針や声明を収集, 掲載した. 平成 13 年度遺伝相談施設データベースおよび遺伝子検査施設データベースをさらに充実した. 新たに家族性腫瘍の診療拠点病院を公開することにし, そのモデルを公開した. 遺伝子治療施設情報は遺伝子治療学会と共同でアンケート調査を行い集計中であるが, 患者・臨床関係者に必要な情報の一部を公開した. その他 genetopia の内容の改訂, 事例を追加した. 表紙ページの URL を <http://iden.jp> と簡略化した.

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 平成 12 年度には1)遺伝カウンセリングの需要予測 および 2)地域遺伝カウンセリングの実態調査を行った. 先天代謝異常や染色体異常など狭義の遺伝病と先天奇形の合計年間

予測発生数は、全国で 94,808 例である。これらの症例の 1/3 が遺伝カウンセリングを受けると仮定すれば、日本全国で 31,600 件の需要が見込まれる。さらに高齢妊娠(35 歳以上)は全国で 12 万人/年、自然流産が 20 万件で、これらを遺伝カウンセリングの需要予備軍とすれば、遺伝カウンセリングの需要は全国で 20 万-30 万件/年と予測できる。将来生活習慣病や家族性腫瘍も遺伝カウンセリングの対象となることが予想されるので、その需要は膨大なものとなろう。地域遺伝カウンセリングの実態調査はいくつかの地域遺伝カウンセリングがすでに実践されている。その概要が研究協力者から報告された。平成 13 年度は実態調査に基づいて、地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討した。地域遺伝センター、サテライト、中央遺伝センターのネットワークシステムが望ましいと提案し、それぞれの機能、設置基準をまとめた。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究：平成 12 年度は臨床遺伝学認定医および遺伝相談認定医師カウンセラー 465 名にアンケート調査用紙を郵送し、230 名(回答率 52.8%)より、回答を得た。平成 13 年度はアンケート調査結果を詳しく分析し、我国における遺伝カウンセリングのガイドラインに求められる骨格としての目次を作成した。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：平成 12 年度は周産期遺伝カウンセリングを定義し、その役割を明確化した。平成 13 年度は前年度に行った出生前診断検査(母体血清マーカー検査、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査)の実態調査の解析結果から母体血清マーカーの年間検査数は平成 10 年が 21,708 件、平成 11 年が 18,312 件、平成 12 年が 15,927 件と漸次減少している。これに対して侵襲的出生前診断検査(羊水検査、絨毛検査、胎

児血検査)は微増の傾向を示した。

D. 考察

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：前研究班から引き続いておよそ 3 年半の歳月をかけて臨床遺伝専門医制度が継まり、平成 14 年 4 月 1 日より制度が発足する。二つの認定医制度を統合する過程で、互いの主張がぶつかり合い激論を戦わせ、胃の痛くなる会議を重ねたが、こうして完結を迎えると十分に討論し、理解しあえたことは何よりの収穫であり、将来へ向けた財産にもなった。研究分担者および研究協力者に衷心より感謝を捧げたい。
2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究：日本人類遺伝学会の遺伝カウンセラー制度検討委員会での検討から数えるとおよそ 10 年近く遺伝カウンセラー制度は研究されてきた。本研究班で千代豪昭が分担研究者となりメンバーを一新し、再検討を開始してから 2 年を経過した。本邦には存在しない資格制度の研究であるため慎重の上にもさらに慎重を期す必要があるが、時代の要請に応える為には検討から制度を発足させる体制に移行しなければならない。
3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究：遺伝相談施設データベースは登録者が画面上の内容を更新できるようにしているが、未更新が数多く見られる。電話等で最新の状況を確認する必要があるようだ。遺伝子検査の情報も登録者が内容の更新を可能にしてあり、こちら方は、かなり更新が進んでいる。
4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：わが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討し提言したが、今後の遺伝相談事業の展開に向けた行政側の理解と実行が現実のものとなるよう働きかける必要がある。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究: アンケート結果からわが国の遺伝カウンセリングの現状, 遺伝カウンセリングのアメリカ人類遺伝学会による定義と古山班における定義, 遺伝カウンセリングにおける自己決定, チーム医療等に対する臨床遺伝医の意識レベルが明らかになり, それに基づいた遺伝カウンセリングガイドライン項目の提案が行われたが, 新たな班においては遺伝カウンセリングを遺伝子医療に拡大したガイドライン項目の決定と内容の検討を期待している。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 母体血清マーカー検査は, 平成6年から導入され, その後急速に普及し社会問題となり, 平成11年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会(委員長:古山順一)より「母体血清マーカー検査に対する見解(報告)」がなされた。平成10年の検査数は21,708件であったが, 見解が出された後の平成12年には15,927件に減少した。

E. 結語

平成12年~13年と研究事業予定期間は2年であったが, 臨床遺伝専門医制度に関する研究および地域遺伝カウンセリングシステムに関する研究は終了し, 前者は本年4月1日から制度が発足するという成果を達成し, 後者はわが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を提言した。遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究は研究の性質上終局はないが, 年々着実に情報の内容を増やし, 本邦ではただ一つの遺伝医療情報の発信基地としての価値を高めている。遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究はあり方の検討段階は終了し, 制度発足に向けた具体案の作成過程に

到達しつつある。遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究および周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究は調査段階を終了し具体案作成の発射信号が焚かれた。今後の成果が期待される。

F. 研究発表

■著書■

田村和朗, 宇都宮諱二, 古山順一 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシス. year note 2002(別冊) 主要病態・主要疾患の論文集, (医学情報科学研究所 編), MEDIC MEDIA, 東京, 109-118

■学術論文■

[総説]

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝 (2001) 炎症性腸疾患の疾患感受性遺伝子: 潰瘍性大腸炎, クローン病の候補遺伝子多型との association study. 炎症と免疫, 9, 399-407.

田村和朗, 山村武平, 古山順一, 下山孝 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシスの分子生物学的情報の医療への活用法. 小児外科, 33, 781-785.

[原著]

高 穎, 玉置(橋本)知子, 家本敦子, 島博基, 古山順一 (2001) Histone deacetylase 阻害剤の肝癌細胞の増殖阻止と p21^{waf1} 遺伝子発現に対する効果. 兵庫医大医学会誌, in press.

Yoshikawa, R., Kusunoki, M., Yanagi, H., Noda, M., Furuyama, J., Yamamura, T. and Hashimoto -Tamaoki, T. (2001) Dual antitumor effects of 5-fluorouracil on the cell cycle in colorectal carcinoma cells: a novel target mechanism concept for pharmacokinetic modulating chemotherapy.

- Cancer Res. , 61, 1029-1037.
- Kishimoto, H., Urade, M. , Hashimoto-Tamaoki, T. and Furuyama, J. (2001) Overexpression of SCC antigen and cyclins in an adenoid squamous carcinoma cell line derived from the maxillary sinus. *Int. J. Oncol.* , 18, 297-303.
- Tamura, S. , Saheki, K. , Takatsuka, H. , Wada, H. , Fujimori, Y. , Okamoto, T. , Takemoto, Y. , Hashimoto-Tamaoki, T. , Furuyama, J. and Kakishita, E. (2001) Early detection of relapse and evaluation of treatment for mixed chimerism using fluorescence in situ hybridization following allogeneic hematopoietic cell transplant for hematological malignancies. *Ann. Hematol.* , 79, 622-6.
- Hirano, T. , Kaneko, S. , Kaneda, Y. , Saito, I. , Tamaoki, T. , Furuyama, J. , Tamaoki, T. , Kobayashi, K. , Ueki, T. and Fujimoto, J. (2001) HVJ-liposome-mediated transfection of HSVtk gene driven by AFP promoter inhibits hepatic tumor growth of hepatocellular carcinoma in SCID mice, *Gene Ther.* , 8, 80-83.
- Tsuji, Y. , Tamaoki, T. H. , Hasegawa, A. , Kashiwamura, S. I. , Iemoto, A. , Ueda, H. , Muranaka, J. , Adachi, S. , Furuyama, J. , Okamura, H. and Koyama, K. (2001) Expression of interleukin-18 and its receptor in mouse ovary. *Am. J. Reprod. Immunol.* , 46, 349-357.
- [研究報告]
- 古山順一 (2001) 総括研究報告 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 平成 12 年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業) 報告書(第 2/7), 645-649.
- 古山順一 (2001) 分担研究報告 臨床遺伝専門医制度に関する研究. 平成 12 年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業) 報告書(第 2/7), 650-657.
- 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (2001) 炎症性腸疾患と TNF- α , TNFR2, IL-18 遺伝子多型の相関. 厚生科学研究費補助金特定疾患対策研究事業「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」班平成 12 年度研究報告書, 25-29.
- 学会発表■
- [シンポジウム等]
- 田村和朗, 山田貴裕, 権藤延久, 西脇学, 中川一彦, 蘆田寛, 山村武平, 宇都宮譲二, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一, 里見匡迪, 下山孝 (2001) 消化管ポリポーシス症候群の治療. (シンポジウム) 第 7 回家族性腫瘍研究会学術集会, 6. 14-16, 宇都宮. (家族性腫瘍, 1, A21, 2001.)
- [一般講演]
- Furuyama, J., Tamura, S.A. , Sasaki, K. , Senoh, J. , Hashimoto-Tamaoki, T. (2001) Expression and Role of p27^{Kip1} in Neuronal Differentiation of Embryonal Carcinoma Cells. 10th International Congress of Human Genetics, 5. 15-19, Vienna. (*European Journal of Human Genetics*, 425, 2001)
- 古山順一, 黒木良和, 藤田 潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 佐合治彦 (2001) 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会, 5. 25-26, 東京. (日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会抄録集, 34, 2001)
- 玉置(橋本)知子, 家本敦子, 古山順一, 岡村春樹, 柏村信一郎, 上田春康, 辻 芳之, 玉置大器 (2001) 胚性癌細胞の神経分化と

- IL-18 遺伝子の発現. 第 60 回日本癌学会総会, 9. 26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 137, 2001)
- 黒田純子, 岸本裕充, 野口一馬, 櫻井一成, 浦出雅裕, 玉置(橋本)知子, 古山順一 (2001) 舌癌細胞株 SCC25 を用いた分化誘導剤による COX-2 発現抑制. 第 60 回癌学会総会, 9. 26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 582, 2001)
- 武田直久, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝 (2001) 潰瘍性大腸炎に合併する colitic cancer・dysplasia の遺伝子異常とその意義. 第 60 回日本癌学会総会, 9. 26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 313, 2001)
- 田村和朗, 宇都宮讓二, 権藤延久, 指尾宏子, 武田直久, 古山順一, 下山孝 (2001) 遺伝性大腸がんのマネジメントと遺伝子情報の意義. 第 60 回日本癌学会総会, 9. 26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 155, 2001)
- 澤井英明, 玉置(橋本)知子, 妹尾純子, 古山順一, 菅原由恵, 三村博子, 霞 弘之, 伊田昌功, 小森慎二, 香山浩二 (2001) 顕微受精による妊娠で反復して異なった De novo の染色体構造異常を認めた 1 症例—SKY 法と FISH 法による解析を中心に—. 日本人類遺伝学会第 46 回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第 46 回大会プログラム・抄録集, 113, 2001)
- 古山順一, 黒木良和, 藤田 潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 佐合治彦 (2001) 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本人類遺伝学会第 46 回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第 46 回大会プログラム・抄録集, 112, 2001)
- 西上隆之, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (2001) Li-Fraumeni 症候群 2 家系の検討. 日本人類遺伝学会第 46 回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第 46 回大会プログラム・抄録集, 115, 2001)
- 武田直久, 福井信, 坂上隆, 里見匡迪, 下山孝, 指尾宏子, 古山順一, 田村和朗 (2001) 潰瘍性大腸炎に合併する colitic cancer・dysplasia の遺伝子異常とその応用. 第 19 回日本大腸検査学会総会, 11. 10-11, 淡路. (第 19 回日本大腸検査学会総会プログラム・抄録集, 97, 2001)
- 指尾宏子, 古山順一, 武田直久, 福井信, 坂上隆, 里見匡迪, 下山孝, 西上隆之, 津田祥美, 田村和朗 (2001) 多発大腸癌患者にける遺伝子異常とその応用. 第 19 回日本大腸検査学会総会, 11. 10-11, 淡路. (第 19 回日本大腸検査学会総会プログラム・抄録集, 99, 2001)
- [その他]
- 古山順一 (2001) 遺伝学の基礎. 第 8 回臨床細胞遺伝学セミナー, 9. 1-9. 2, 神奈川