


### MENの有病率

MEN1 : 1/30,000  
MEN2 : 1/35,000

↓

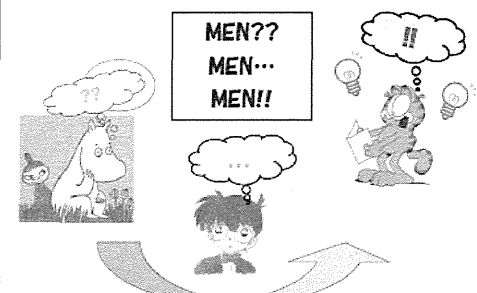
世界ではそれぞれ約200,000人  
日本ではそれぞれ約3-4,000人



多くの患者は診断されていないのでは？

### 診断を可能にするもの

MEN??  
MEN...  
MEN!!



### MEN診療のエビデンス

日本での疫学調査 (1980, 90年代)  
「MENはある程度白人に特異的な疾患である」  
「けっこう患者さんいるけどね...」

MEN診療ガイドライン (2001)  
MEN1:スクリーニングは5歳から  
MEN2:幼児期に予防的甲状腺全摘を

自分はちょっとそこまで早めようと思わない  
自分が診ている患者さんはもう少し経過がよいようだが...  
日本の医療が「優秀」なのか? 経過に人種差があるのか?  
他の医師はどう考えているのか? どう対応しているのか?

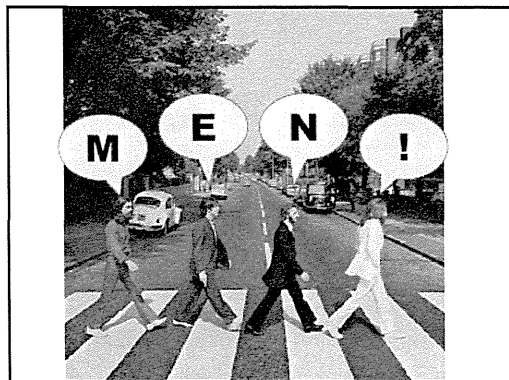
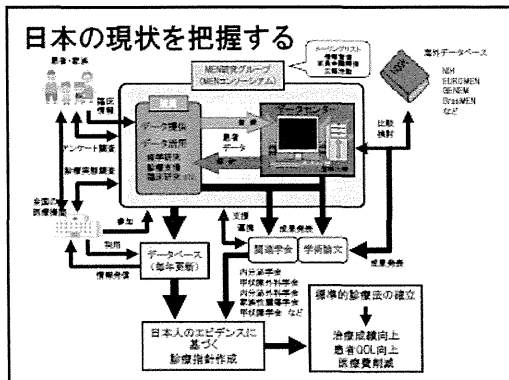
### まずは現状把握

日本における診療実態を明らかにする  
診断、個々の病変の自然歴や治療実態、予後

日本人患者の自然歴を追跡できるシステムを構築する  
データ提供者が等しく利用できるものにする

海外の診療実態や自然歴との比較  
複数施設のデータが必要

日本人患者に最適な診断・治療指針を作成する



**厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患克服研究事業 研究奨励分野**

「患者数が少なく研究の進みにくい」  
「難治性疾患」について、  
「医療関係者等の関心を高め」、  
「患者や病態の実態把握」、  
「疫学調査治療実態の把握」、  
「世界的な研究状況等の把握」を通じ、  
「当該疾患の研究の発展と」  
「診療の確立・向上に資する」とともに、  
「指針の作成を行なう」こと。

**MENコンソーシアムの目標**

- ✓ 実態調査
- ✓ データベース構築
- ✓ 診療指針の作成
- ✓ 診断・治療法の向上
- ✓ 患者・家族の支援
- ✓ 啓発活動



**症例登録を進める**

登録方法

1. 症例登録申請書(患者情報)を提出する。
2. 症例登録申請書(医師情報)を提出する。
3. 症例登録申請書(診断情報)を提出する。

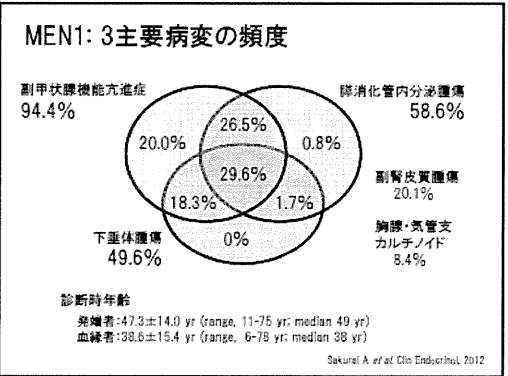
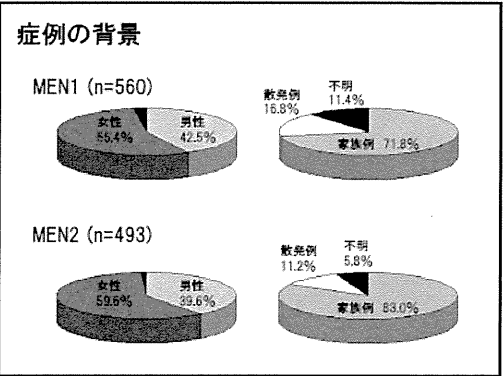
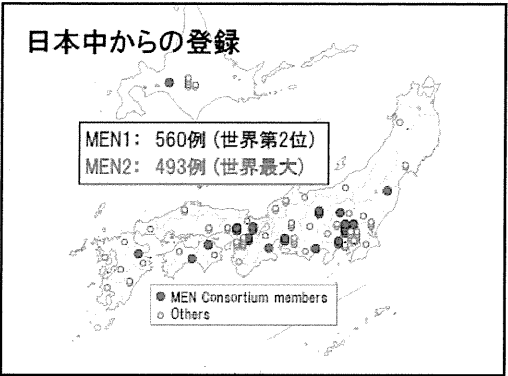
登録する症例の種類

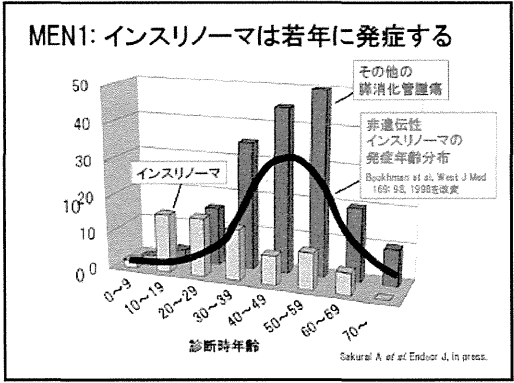
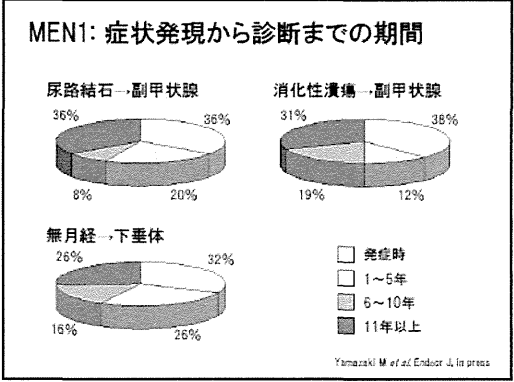
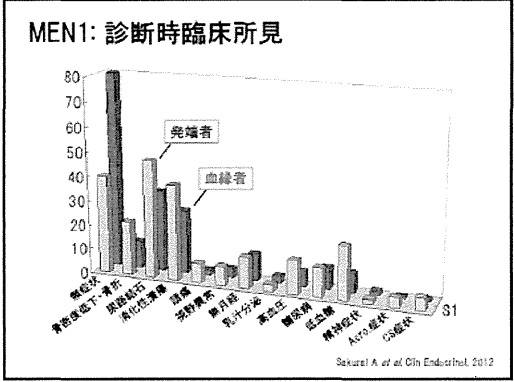
1. 多発性内分泌腫瘍症(MEN)の診断が確定した症例。
2. MENの診断が確定した症例。
3. MENの診断が確定した症例。
4. MENの診断が確定した症例。

多発性内分泌腫瘍症(MEN) 症例登録のお願い

MENの診断が確定している状況

- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例
- ・MENの診断が確定している症例

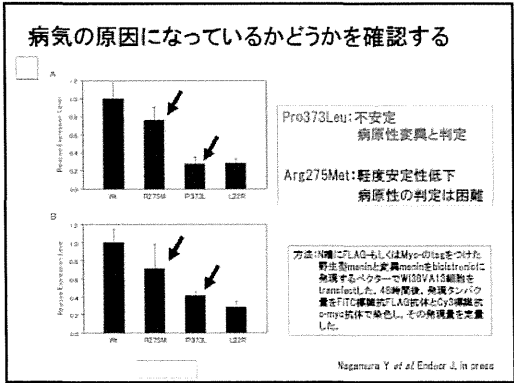
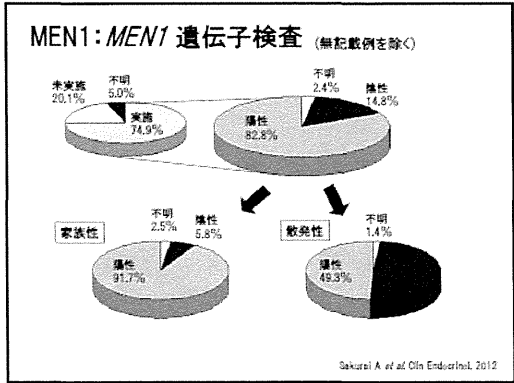


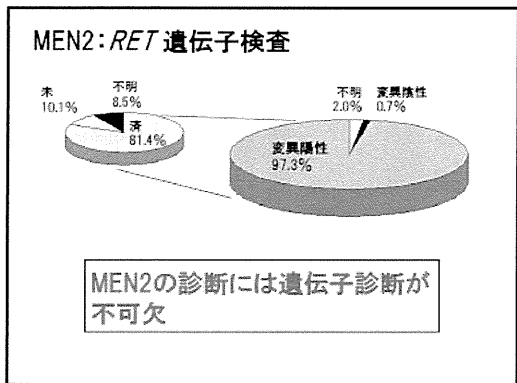
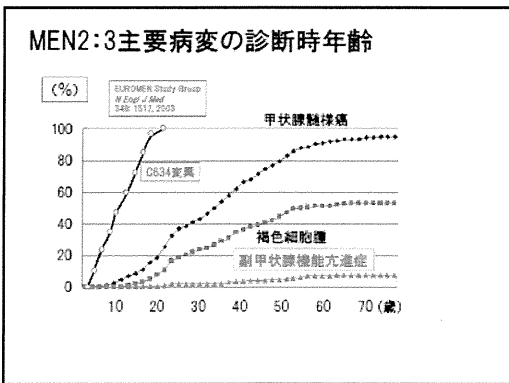
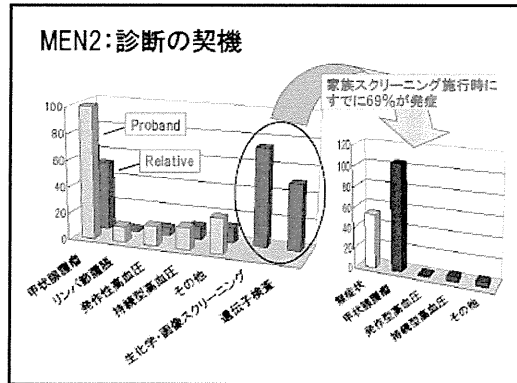
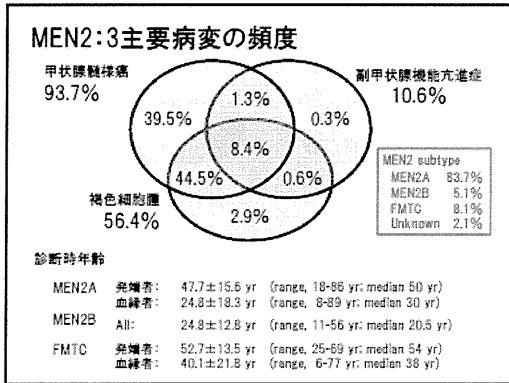


### MEN1: 胸腺内分泌腫瘍の性差

	756	560
症例数	756	560
胸腺カルチノイド	21 (2.8%)	28 (5.0%)
男女比	男:女 = 20:1	男:女 = 18:10
診断時年齢	42.7 (16-67)	43.6 (17-63)
家族性	18 (86%)	18 (64%)
手術	19 (91%)	23 (82%)
死亡	10 (48%)	8 (29%)

Sakurai A. et al. Clin Endocrinol. in press

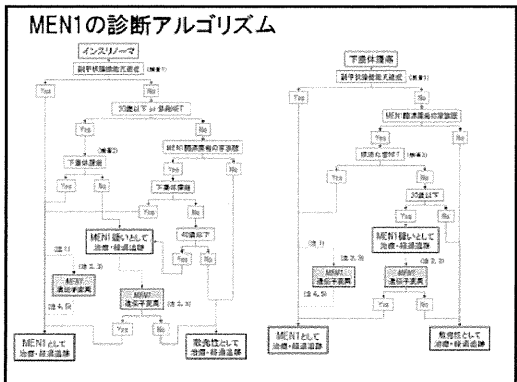


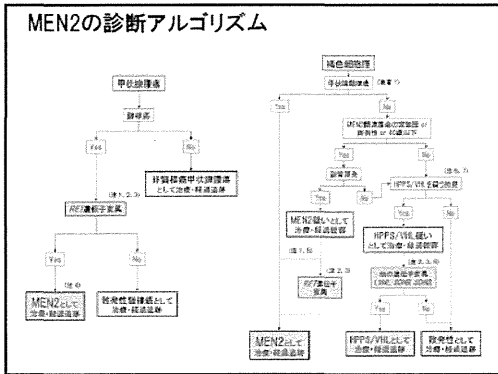


### 診療指針の作成

日本オリジナルの指針が必要  
早く診断できる手引が必要

臨床像の違い  
医薬品の違い  
使える医薬品  
使える検査法  
予防的治療の適用  
日本の多くの臨床医の「目」に届ける





### 情報発信サイトを公開

<http://men-net.org>

MEN-Net.org 多発性内分泌腫瘍症情報サイト

MENについて  
一般情報 [enver]

本サイトは、医療関係者の方、患者さんや一般の方に、MENに関する情報をご提供します

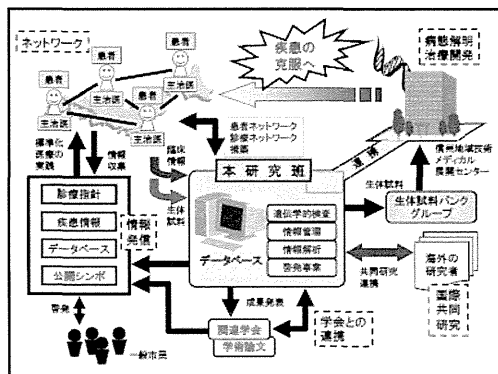
医療関係者の方へ  
個別相談のお願い  
研究資料 [enver]

イベント案内  
「むくむく」  
研究員の連絡先

最新情報  
00:00:00 - 00:00:00  
00:00:00 - 00:00:00

MEN研究会

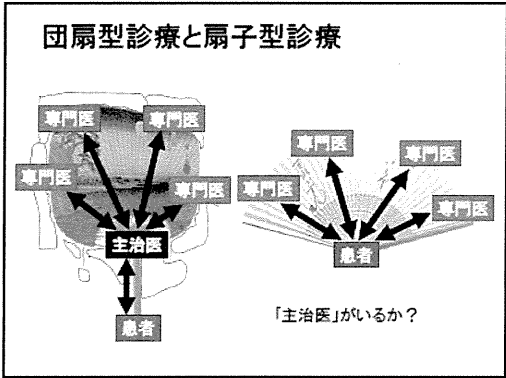
### 情報発信・啓発活動



### 患者さんにとってMENとは

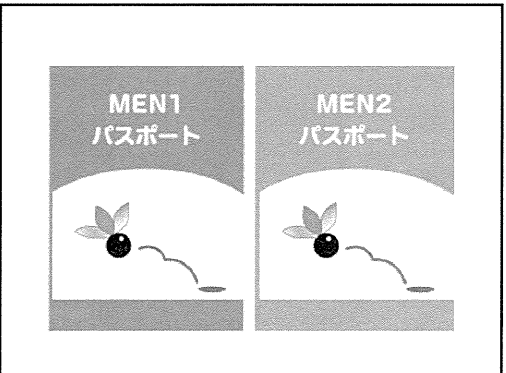
- 腫瘍(がん)がたくさんできる
- 病名も症状もなじみがなく理解するのが難しい
- いつまでも検査や治療が続く
- いろんな診療科で治療が必要になる
- 情報がなし、主治医の説明も今ひとつ...
- 根本治療はないと言われた
- 子どもに遺伝するかもしれない
- 同じ境遇の人、相談する相手がいない
- だいたいなんで私がこの病気に...

### MENにかかわる診療科



### 患者・家族が集まる意義

- 病気を正しく知る  
情報を共有する  
自分の健康について「学ぶ」場を持つ
- 病気と上手に付き合う気持ちを持つ  
自分だけではないということ  
ひとりであるより仲間がいたほうがいい  
お互いの経験や知恵を共有する
- 病気を克服する環境を作り出す  
医療者に向けてのメッセージ  
行政に向けてのメッセージ



### 遺伝性腫瘍の将来像

現在：早期診断，早期発見，早期治療，早期予防

↓

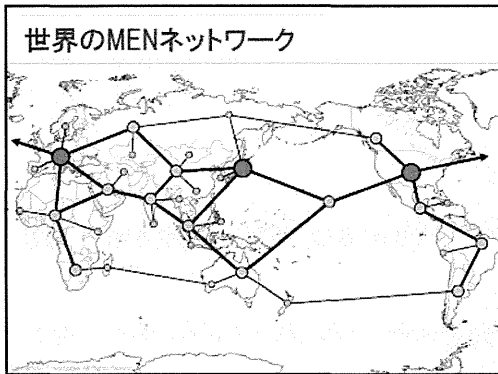
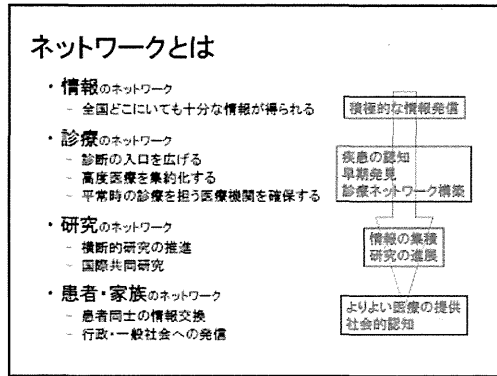
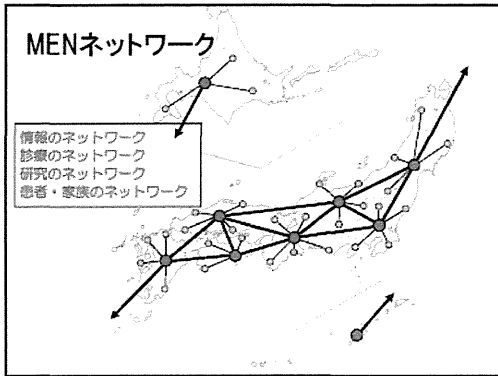
将来：早期診断，早期予防

すべての人は病気の原因になる  
遺伝子変異を持っている

遺伝子変異があることではなく、  
変異で病気が生じることが問題

↑

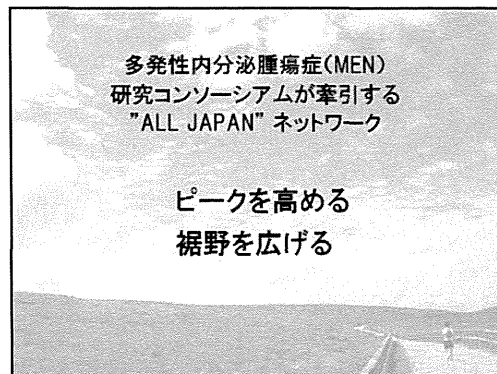
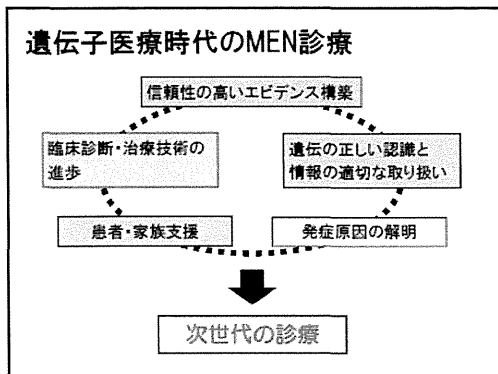
これの克服が医学の使命



### MENコンソーシアム会員 および 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「多発性内分泌腫瘍症」型および2型の診療実態調査と診断治療指針の作成」研究班

新井正典	福岡有明病院	鈴木真一	福島県立医科大学
飯沼聡子	東京女子医科大学	石山 浩	東京総合医科大学
五十嵐博人	日本医科大学	田中誠一郎	聖マリアンナ医科大学
伊藤康弘	福岡病院	栗田俊彦	国立がん研究センター研究所
寺川雅夫	名古屋大学	島崎隆子	京都大学
寺科正之	関西電力病院	中谷 幸	三重大学
藤谷繁生	慶応義塾病院	中野正善	慶応医科大学
白井 謙	国立病院機構京橋医療センター	土山輝彦	日本大学
内野真也	山口病院	高野博康	筑波大学
宇藤野隆	伊藤病院	花崎和弘	愛知大学
岡本重広	東京女子医科大学	平川昭幸	岡山大学
小沼孝志	札幌大学	榎島隆彦	福井県立医科大学
片岡みゆ子	東京女子医科大学	榎嶋義典	慶応医科大学
芳安真由行	聖マリアンナ医科大学	渡内貴代志	東京女子医科大学
堀口 博史	立教大学	松田公志	関西医科大学
中島 真	金澤病院	三浦大樹	慶応義塾病院
東野重規	名古屋大学	鍋川卓哉	福島県立医科大学
小泉浩樹	岡山中央病院	宮内 浩	福岡病院
河本 康	関西電力病院	高部淳吾	東大クリニック
小形直樹	京都大学	岸野隆雄	東北大学
藤原豊彦	信州大学	行野孝忠	香川大学
佐藤正位	慶応大学	村上俊郎	京都大学
津本一雄	三井医科大学	山崎隆則	信州大学
杉谷 康	福岡有明病院	山田三貴	群馬大学
杉野公則	伊藤病院		

(三十名編)



第19回日本家族性腫瘍学会市民公開講座 2013年7月27日 15:00-17:00  
別府ビーコンプラザ 3階 国際会議室

プログラム

座長 櫻井晃洋

1. MENってどんな病気？

札幌医科大学医学部遺伝医学 櫻井晃洋

2. 多発性内分泌腫瘍症1型 (MEN1) について

京都大学大学院医療倫理学・遺伝医療学 小杉眞司

3. MEN1の治療

東京女子医科大学内分泌外科 堀内喜代美

4. 患者さんの体験談

5. 多発性内分泌腫瘍症2型 (MEN2) の診断

医療法人野口記念会野口病院外科 内野眞也


6. MEN2の治療

愛知医科大学乳腺・内分泌外科 今井常夫



1. MENってどんな病気？ 資料

第19回日本家族性腫瘍学会  
市民公開講座2  
多発性内分泌腫瘍症シンポジウム  
2013年7月27日



## MEN (エムイーエヌ) って どんな病気？




札幌医科大学医学部 遺伝医学  
信州大学医学部 遺伝医学・予防医学  
櫻井 晃 洋

**多発性 (Multiple):**  
病気がたくさんできる？

**内分泌 (Endocrine):**  
ホルモンのことかな？

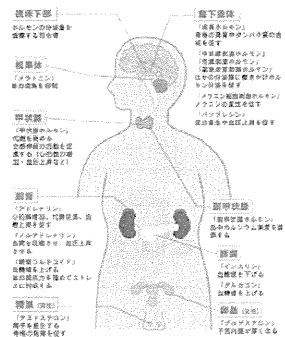
**腫瘍症 (Neoplasia):**  
がんのこと？



### 多発性内分泌腫瘍症

- 主にホルモンを作る臓器に、腫瘍が発生する病気
- 複数の臓器に腫瘍がで、ひとつの臓器に複数できることも
- ホルモンを作らない一部の臓器にも腫瘍ができる
- 腫瘍は良性のものも悪性のものもある
- 遺伝性(体質性)の病気で、食事や運動、環境などは発病に影響しない

### ホルモン？



http://www.taikyo.co.jp/health/memo12.html

### ホルモンは血液中を運ばれる

送信側(ホルモン産生臓器)

ホルモンを合成し血液中に放出

ホルモンは血流ののって全身に運ばれる

受信側(標的臓器)

ホルモンを受け入れる「受容体」を持つ。ホルモンの信号を受けて細胞の機能が変化する

### 多発性内分泌腫瘍症 (MEN)

MEN1	MEN2
50-60% 下垂体腫瘍	100% 甲状腺癌
90%以上 副甲状腺機能亢進症	副甲状腺機能亢進症 10-20%
60-70% 肺消化管内分泌腫瘍	褐色細胞腫 60-80%



## MENの人はどれくらいいる？

MEN1 : 1/30,000

MEN2 : 1/35,000

世界ではそれぞれ約200,000人



日本ではそれぞれ約3-4,000人



多くの患者は診断されていないのでは？

## MEN診断の問題点

- MENは「合わせ技」で診断される
- 臨床所見から個々の病変の診断に時間を要する  
内分泌疾患共通の問題
- ひとつの病変の診断が他の病変の検索につながらない  
MENの認知が不十分  
臓器別縦割り診療の「壁」  
高リスク群の拾い上げ基準が不明確

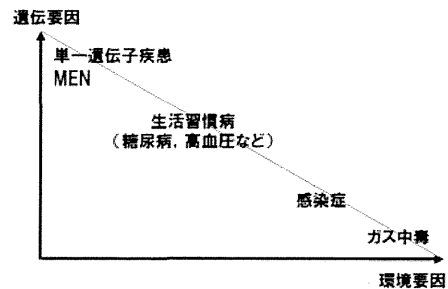
## ホルモンの病気はわかりにくい

	腫瘍	主なホルモン	主な症状	受診科
MEN1	脳下垂体	プロラクチン	無月経	婦人科
	副甲状腺	副甲状腺ホルモン	尿路結石 十二指腸潰瘍	泌尿器科 消化器科
	膵	ガストリン インスリン	十二指腸潰瘍 意識混濁、失神	消化器科 神経内科、精神科
MEN2	副腎	カテコラミン	高血圧 心不全	一般内科 循環器科

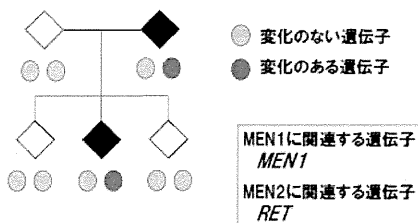


犯人は現場にいない！

## 遺伝要因と環境要因



## MENに関する遺伝子の伝わり方



## 患者さんにとってのMEN

- 腫瘍(がん)がたくさんできる
- 病名も症状もなじみがなく理解するのが難しい
- いつまでも検査や治療が続く
- いろんな診療科で治療が必要になる
- 専門家が少ない
- 根本治療はまだない
- 子どもに遺伝するかもしれない
- 同じ境遇の人、相談する相手がいない
- .....

まずはMENをよく知ろう

情報サイトがあります <http://men-net.org>

国立がん研究センター 国立がん研究センター附属病院  
国立がん研究センター がん予防センター  
国立がん研究センター がん予防センター がん予防センター

MEN-Net.org 多発性内分泌腺腫症情報サイト

MENについて  
- 症例報告 (poster)

本サイトは、医療関係者の方、  
患者さんや一般の方に、  
MENに関する情報をご提供します。

医療関係者の方へ  
- 症例報告の依頼  
- 症例報告 (poster)

患者さんへ  
- 症例報告の依頼  
- 症例報告 (poster)

最新情報  
2017年2月、本報に「MEN」の号が掲載されました。  
2017年11月、日本内分泌学会でMENに関する最新情報発表会を開催しました。  
2017年11月、日本内分泌学会でMENに関する最新情報発表会を開催しました。

お問い合わせ

〒100-8362 東京都千代田区千代田 1-1-1  
国立がん研究センター がん予防センター がん予防センター  
TEL: 03-3526-1111 FAX: 03-3526-1112  
E-MAIL: men-net@men-net.org

多発性内分泌腫瘍症シンポジウム 2013年9月21日 13:00-15:30  
東京YWCA会館（お茶の水）カフマンホール

プログラム

座長 櫻井晃洋

1. 開会のあいさつ

札幌医科大学医学部遺伝医学 櫻井晃洋

2. MEN1型の病態と治療について

東京女子医科大学内分泌外科 岡本高宏

3. MEN2型の病態と治療について

愛知医科大学乳腺・内分泌外科 今井常夫

4. 患者さんの体験談

5. 最近の医療行政と医療制度等について

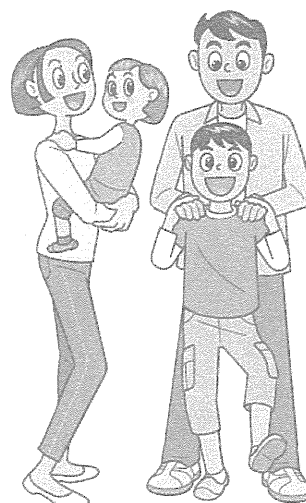
札幌医科大学医学部遺伝医学 櫻井晃洋

6. フリートーク

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

「多発性内分泌腫瘍症診療の標準化と患者支援、新たな治療開発に関する研究」研究班

# 多発性 内分泌腫瘍症 シンポジウム



厚労科研研究班と患者・家族の会の共催で、  
多発性内分泌腫瘍症シンポジウムを開催いたします。  
医療は日々進んでおります。少しでも新しい知識を得るために、  
患者さん、ご家族の方々、また本疾患に関心をお持ちの  
医療関係者の皆様のご参加をお待ちしております。

期 日 **2013.9/21 (土) 13:00~15:30**

会 場 **東京YWCA会館(お茶ノ水)カフマンホール**

東京都千代田区神田駿河台1-8-1 tel 03-3293-5421 e-mail:office@tokyo.ywca.or.jp

## 参加無料 定員100名

### [プログラム]

- MEN1型の病態と治療について 東京女子医科大学内分泌外科 岡本高宏先生
- MEN2型の病態と治療について 愛知医科大学乳腺内分泌外科 今井常夫先生
- 患者会より1型・2型の体験談
- 最近の医療行政と医療制度等について 札幌医科大学遺伝医学 櫻井晃洋先生
- フリートーク(質問・意見)

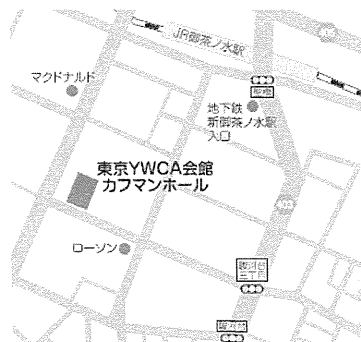
[締切日] **2013年9月10日(火)**

### [申し込み方法]

裏面の参加申込書をご記入の上FAXいただくか、  
下記e-mailにて受け付けております。

**FAX : 0263-37-2619**

**e-mail : iden2@shinshu-u.ac.jp**



[事務局] 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座内 〒390-8621 松本市旭3-1-1 TEL : 0263-37-2618

# 分担研究報告

「多発性内分泌腫瘍症診療の標準化と患者支援，新たな治療開発に関する研究」

MENの遺伝子解析に関する研究

研究分担者 内野 真也 所属 役職 医療法人野口記念会野口病院 外科部長

研究要旨： MEN診療の標準化実現に向け、当院では本研究班の遺伝学的検査実施施設としてMEN1遺伝子およびRET遺伝子の遺伝学的検査を実施し、昨年度からの総検査数はMEN1遺伝学的検査65例（当院症例10例、本研究班参加施設からの依頼症例55例）、RET遺伝学的検査73例（当院症例17例、本研究班参加施設からの依頼症例56例）となっている。また当院のMEN1およびMEN2症例についてMENコンソーシアムデータベースへの登録を行い、その後の追跡調査や定期検査に伴う登録情報の更新を継続中である。さらに他施設のMEN1およびMEN2症例の新規登録の状況確認および未登録症例の登録依頼を実施し、新たな症例登録の推進を行った。

また遺伝学的検査の質を保証するために必要な配慮について検討し、当院遺伝子検査室の検査体制の充実に努めた。これにより当院で実施しているMEN1およびRET遺伝学的検査を他施設の医師においても利用しやすい検査体制が構築されることで、協力施設が増え今後新たなMEN症例登録へとつながると考えられる。

A. 研究目的

MEN患者に適切な医療を提供するために必要なツールの一つとして、MEN1遺伝子およびRET遺伝子の遺伝学的検査は欠かせない。本研究ではMEN診療の標準化実現に向け、両遺伝学的検査の実施によるMEN症例のデータ収集およびMENコンソーシアムデータベースへの症例登録の推進、遺伝学的検査の精度管理や当院遺伝子検査室の体制充実に伴う遺伝学的検査の質向上を目的とした。

B. 研究方法

1) 当院症例を対象とした検査

当院症例については、まずカウンセリングを施行し、同意取得後に採血、連結可能匿

名化を行った上で遺伝学的検査を行った。MEN1遺伝学的検査ではMEN1遺伝子のexon 2-10のシーケンス解析を実施し、症例によってはMLPA法による大規模欠失の検索も行った。RET遺伝学的検査では、RET遺伝子のexon 8, 10, 11, 13, 14-16のシーケンス解析を実施した。結果の説明は、医師より口頭にて説明し、その際説明用資料としてシーケンスデータとアミノ酸-コドン対応表を用いた。変異陽性症例については上記資料に加えて正常配列のシーケンスデータを用いて説明することで、変異の存在を視覚的に捉え易いよう配慮した。

遺伝学的検査の結果、MEN1あるいはMEN2と確定した当院症例についてはMENコンソー

シームデータベースへの登録を行い、定期検査や追跡調査に伴う登録情報の更新を継続して行っている。

## 2) 本研究班参加施設からの依頼検査

他施設の症例については次のような流れで両遺伝学的検査を実施した。①当院医師と依頼元医師とで症例情報・検体輸送方法・検体受付から結果報告までの流れについて確認、②検体到着後、検体および検査内容の確認、③依頼元医師へ連絡し、検体および検査内容の照合、④連結可能匿名化、⑤遺伝子解析、⑥解析終了後、依頼元医師への解析終了の連絡および結果報告書類の送付。

依頼元医師への結果報告は書面にて行い、解析結果報告書とシーケンスデータ、場合によっては参考文献を添付し送付した。

本研究班参加施設からの依頼検査で変異を認めた症例についてMENコンソーシアムデータベースへの新規登録の状況確認を行った。未登録であった症例は依頼元医師へ症例登録の依頼を行った。

## 3) 遺伝学的検査の質保証向上のための環境整備

遺伝学的検査精度管理の検討（検体処理、解析機器、データ解析）、他施設検体の検査実施体制の整備（依頼受付から結果報告までの手順書作成）、依頼元医師において理解しやすい結果報告書記載方法の検討を行った。

（倫理面への配慮）

### 1) 当院症例を対象とした検査

遺伝カウンセリングを実施し、文書にて同意を得た上で遺伝学的検査を実施した。採血後、連結可能匿名化を行うことで個人情報と保護し、遺伝情報の結びつけは患者への結果説明時のみとした。遺伝情報は院内

のネットワークとは切り離されたスタンドアローンのパソコンにおいて、遺伝学的検査に携わるスタッフのみで管理した。パソコンは常時施錠された室内に設置しており、スタッフそれぞれが所持する個人IDカードにて解錠可能である。

### 2) 本研究班参加施設からの依頼検査

検体到着後、まず連結可能匿名化を行った。遺伝情報の管理については当院症例を対象とした遺伝学的検査と同様である。依頼元医師へは必ず書面にて結果報告を行うこととし、結果報告書類を送付した。送付時には医師、検査担当者、家族性腫瘍コーディネーターにより慎重に報告書の確認を行った。

## C. 研究結果

本研究において当院症例を対象とした遺伝学的検査数はMEN1遺伝学的検査10例（発端者診断6例、血縁者診断4例）、RET遺伝学的検査17例（発端者診断12例、血縁者診断5例）であった。このうちMEN1遺伝子変異は5例（発端者2例、血縁者3例）、RET遺伝子変異は6例（発端者3例、血縁者3例）に認められ、MENコンソーシアムへのデータ登録および追跡調査や定期検査に伴うデータ更新を行った。

本研究班参加施設からの依頼検査においてはMEN1遺伝学的検査55例（発端者診断40例、血縁者診断15例）、RET遺伝学的検査56例（発端者診断29例、血縁者診断27例）であった。このうちMEN1遺伝子変異は23例（発端者17例、血縁者6例）、RET遺伝子変異は26例（発端者13例、血縁者13例）に認められた。さらに当院で解析をを実施した各施設のMEN1およびMEN2症例についてMENコンソーシアムへの新規登録の状況確認を行った。未登



録の症例については各施設に登録を依頼した。登録依頼にあたり、登録が必要な症例に関する情報（結果報告書、依頼症例に関するメールや資料）および当院で作成したデータベース登録確認調査用紙（FAX返信用）を郵送した。

また、遺伝学的検査の質保証の向上に向けた取り組みとして、①遺伝学的検査精度管理：ポジティブコントロールおよびネガティブコントロールの同時解析、解析操作全工程におけるダブルチェック体制、発端者診断で変異陽性検体には再検査を実施、血縁者診断では変異の有無に関わらず再検査実施、使用機器の定期メンテナンス、得られたシーケンスデータのトリプルチェック（臨床検査技師、遺伝子分析科学認定士、臨床遺伝専門医）、②他施設検体の検査実施体制の整備：検体の取り扱い、検体受付から結果報告の方法までを明確に提示することで、依頼元医師が本検査を利用しやすいよう配慮した。③結果の評価および結果報告書の記載方法の工夫：検出された遺伝子配列の変化について、さまざまなデータベースを用いた調査や既報告論文の検索により慎重に検討し、その変化の意義について解釈・評価した上で報告書に記載し、依頼元医師に報告した。また、依頼元医師において理解しやすく視覚的にも捉えやすいよう結果報告書の記載方法を工夫した。

#### D. 考察

平成24年度の検査依頼数は13施設55例であったのに対し、平成25年度は2月18日現在で21施設56例となっており、依頼施設数が増えている。本研究班の活動が知られるようになり、MENを疑う症例に遭遇した医師からの問い合わせおよび本研究班への参加が得

られたことで、MEN1遺伝子、RET遺伝子ともに遺伝学的検査件数が増えてきていると思われる。このことから本研究班の活動が広まってきており本症に関する認識が高まってきていることが伺える。さらに本研究班参加施設と各地域の医療機関とのネットワークが構築されMENを疑う症例を見つめやす体制が整いつつあること、またMENを疑う症例に遭遇した医師にとって本研究班の遺伝学的検査システムが利用しやすい環境になってきたことを示すのではないかと考えている。

また、検査件数の増加に伴い、新たなMEN家系に遭遇することも多い。MEN診療の標準化実現に向け、本邦の症例データの蓄積は欠かせない。他施設への研究協力の呼びかけに加え、協力施設の症例登録の状況確認や未登録症例の依頼実施による症例登録のサポートを継続することで、今後も新たなMEN症例登録の推進に努めたい。

さらにMEN症例のデータ集積に加え、質の高い遺伝学的検査の提供について検討した。内容は研究結果に上述した通りである。遺伝学的検査に関する様々なガイドラインを参考にし、遺伝学的検査を行う上での精度管理に加え、またこれまでの他施設からの問い合わせや相談を加味することで他施設検体の実施体制の充実に努めた。

このように当院遺伝子検査室の検査体制の充実を図ることで、当院で実施しているMEN1およびRET遺伝学的検査を他施設の医師においても利用しやすい検査体制の基盤が構築されつつあると考えている。今後も遺伝学的検査の実施に加え、各施設の症例登録状況の確認など新たな症例登録へとつながるよう遺伝学的検査実施施設としてできることについて検討し、MENデータ蓄積に努

めたい。

## E. 結論

今後も両遺伝学的検査実施を通して、本邦におけるMEN症例のデータ集積に努めたい。また、MEN診療の標準化の実現に向け、遺伝学的検査の質を高めるべく精度管理についても検討を継続する。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

平成24年次

英語論文

1. Sakurai A, Uchino S., et al., Clinical features of insulinoma in patients with multiple endocrine neoplasia type 1: analysis of the database of the MEN Consortium of Japan. : Clin Endocrinol (Oxf). 2013 Feb;78(2):248-54.
2. Yamazaki M, Uchino S., et al., Delay in the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1: typical symptoms are frequently overlooked. : Endocr J. 2012;59(10):859-66.
3. Enomoto K, Uchino S., et al., A case of cystadenocarcinoma of the ectopic salivary gland: comparison of pre-operative ultrasound, CT and MR images with the pathological specimen. Dentomaxillofac Radiol. 2012 May;41(4):349-54.
4. Enomoto Y, Uchino S., et al., Clinical features, treatment, and long-term outcome of papillary thyroid cancer in children and adolescents without radiation exposure. : World J Surg. 20

12 Jun;36(6):1241-6.

5. Sakurai A, Uchino S., et al., Multiple endocrine neoplasia type 1 in Japan: establishment and analysis of a multicentre database. : Clin Endocrinol (Oxf). 2012 Apr;76(4):533-9.

日本語論文

1. 内野真也、他、乳腺・内分泌領域甲状腺腫瘍に対する頸部小切開手術法、手術66巻10号Page1455-1459(2012)
2. 内野真也、多発性内分泌腫瘍症2型集計結果、日本外科学会雑誌113巻4号Page362-367(2012)
3. 内野真也、他、国内における多発性内分泌腺腫瘍症(MEN)の遺伝学的検査の現状と新しい治療法、家族性腫瘍12巻1号Page7-11(2012)
4. 内野真也、他、甲状腺癌の臨床と穿刺吸引細胞診・遺伝学的検査、医療と検査機器・試薬35巻3号Page347-353(2012)
5. 内野真也、家族性副甲状腺機能亢進症の診断と外科的治療、日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌29巻3号Page189-192(2012)

平成25年次

英語論文

1. Enomoto K, Uchino S., et al., Follicular thyroid cancer in children and adolescents: clinicopathologic features, long-term survival, and risk factors for recurrence. : Endocr J. 2013;60(5):629-35.
2. Sakurai A, Uchino S., et al., Thyroid neuroendocrine tumour in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients are not rare exceptions. : Clin Endocrinol (Oxf). 2013 Feb;78(2):248-54.

3. Choi YS, Uchino S., et al., A Case of medullary thyroid carcinoma with de novo V804M RET germline mutation. : Korean Med Sci. 2013 Jan;28(1):156-9.

4. Enomoto K, Uchino S., et al., A Novel Surgical Technique for Thyroid Cancer with Intra-Cricotracheal Invasion: Windmill Resection and Tetris Reconstruction. : Indian J Surg. 2013 Jan. [Epub]

5. Imai T, Uchino S., et al., MEN Consortium of Japan High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients. Eur J Endocrinol. 2013 Apr 15;168(5):683-7.

#### 日本語論文

1. 大石一行、内野眞也、他、髄様癌と乳頭癌を同時に認めた甲状腺癌の1手術例、日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌30巻1号Page72-76(2013)

2. 丸田淳子、内野眞也、他、細胞診診断の迅速報告を考える 甲状腺穿刺吸引細胞診の迅速運用、日本臨床細胞学会九州連合会雑誌44巻Page25-29, (2013)

3. 内野眞也、診療における方向性 小児遺伝性髄様がんの発症前診断と甲状腺全摘の時期、最新医学68巻9号Page1867-1873 (2013)

4. 内野眞也、多発性内分泌腫瘍症2型疫学、診断、遺伝医療、日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌30巻2号Page106-109(2013)

5. 内野眞也、甲状腺の生理学、病理学および外科学的研

究(1909年)、Surgery Frontier20巻1号Page49-55(2013)

#### 2. 学会発表

##### 平成24年次

1. 内野眞也、他、MENコンソーシアムデータによるMEN2の日本の現状、家族性腫瘍(1346-1052)12巻2号Page51(2012.5)

2. 鈴木嘉美、内野眞也、他、遺伝的な問題を抱える患者への看護を振り返る ある一人の対象患者からのインタビューより、家族性腫瘍(1346-1052)12巻2号PageA45(2012.5)

3. 首藤茂、内野眞也、他、家族性疾患における家系図の運用について、家族性腫瘍(1346-1052)12巻2号PageA43(2012.5)

4. 伊藤亜希子、内野眞也、他、遺伝学的検査結果の報告書の違いから生じる医療過誤を防止するには、家族性腫瘍(1346-1052)12巻2号

##### 平成25年次

1. 内野眞也、わが国におけるMEN診療MEN2の発症前診断と甲状腺全摘の時期、第86回日本内分泌学会学術集会、宮城、2013.04.25-27

2. 内野眞也、他、遺伝性髄様癌に対する遺伝学的検査の現状と問題点、第25回日本内分泌外科学会、山形、2013.05.23-24

3. 内野眞也、多発性内分泌腫瘍症2型(MEN2)の診断、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

4. 小田瞳、内野眞也、他、縦隔副甲状腺腺腫が遺残したMEN1型の2症例、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

5. 山崎雅則、内野眞也、他、多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)に合併する副腎腫瘍

の特徴とMEN1診断への影響、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

6. 渡邊陽子、内野眞也、他、当院におけるHRPT2/cdc73遺伝子解析、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

7. 脇屋滋子、内野眞也、他、MEN1遺伝子診断の先進医療承認、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

8. 西岡加奈、内野眞也、他、家族性疾患看護チームの活動報告、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

9. 木村渚、内野眞也、他、家族性腫瘍患者との関わりを通して RET遺伝学検査を受けた患者の思い、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

10. 工藤義美、内野眞也、他、家族性腫瘍患者の受診行動について MEN1の患者の事例を振り返って、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

11. 河野沙織、内野眞也、他、看護師の家族歴聴取の運用・看護師の立場から家族性疾患を拾い上げるための現状と問題点、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

12. 伊藤亜希子、内野眞也、他、多発性内分泌腫瘍(MEN1、2) MEN診療体制の現状と課題 MEN2、第19回日本家族性腫瘍学会学術集会、大分、2013.07.26-27

13. 内野眞也、他、家族性副甲状腺機能亢進症の遺伝子診断、第46回日本甲状腺外科学会学術集会、愛知、2013.09.26-27

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし