

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業））  
分担研究報告書

「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」  
診療ネットワーク構築に関する研究

研究分担者 氏名 今井常夫 所属 愛知医科大学 乳腺・内分泌外科 役職 教授

研究要旨：

診療ネットワークの充実と可視化：MEN コンソーシアムに参加していない一般病院から臨床的に MEN が疑われる症例について、東海地方で MEN コンソーシアムの拠点病院となっている愛知医科大学病院でコンサルテーションを受け付けている。一般病院では内分泌内科専門医でも数年に 1 回 MEN 患者を担当する程度が多く、遺伝子検査・遺伝子カウンセリング・どこまでの精密検査をするか、治療方針決定などは手探りの状態である。年齢や検査結果などから、診断および治療方針のアドバイスを日常的に行うことで、診療ネットワークの充実に努めてきた。特に遺伝子検査・遺伝子カウンセリングについては、一般病院では対処することがむづかしく、この場合は愛知医科大学病院を受診してもらい、遺伝子カウンセリングを受けた後に遺伝子検査の採血を行っている。MEN コンソーシアムにおける研究として、野口病院で MEN 遺伝子検査を実施し、結果は愛知医科大学病院で患者に直接説明するとともに、紹介元の一般病院担当医師にも遺伝子検査報告書のコピーを郵送して情報を共有している。

MEN コンソーシアムに登録された MEN2 の褐色細胞腫の発症時期・発症年齢・手術時期・手術年齢・発端者か否か・RET 変異コドンについて、登録データを詳しく解析した。MEN2 の褐色細胞腫は、発端者を除く家族構成員の浸透率を計算したところ、RET 遺伝子変異により浸透率に大きな違いがあることが判明した。MEN2 の褐色細胞腫全体では浸透率は 50%と欧米から従来報告されていた結果と大差ない結果であったが、コドン 634 変異では年齢とともに浸透率が上昇しつづけ、77 才で 88%と高い浸透率となるデータが得られ、従来報告されていない高い浸透率であった。コドン 634 の変異アミノ酸による浸透率の違いも集計したところ、アルギニンへの変異がもっとも浸透率が高いという結果であった。欧米で多く報告されているトリプトファンへの変異例は本邦の集計では 1 例も認められなかった。欧州からエクソン 10 の変異（コドン 611、618、620）においても年齢とともに浸透率が上昇し続ける結果が報告されていたが、日本人のデータでは 50 才を過ぎると浸透率は上昇しないという結果で、欧州からの報告とは異なっていた。

A. 研究目的

ステムを構築することを目的とした。

診療ネットワークの充実と可視化：専門家が少ない MEN の診療について、一般病院で専門家にコンサルテーションできるネットワークシ

MEN2 における褐色細胞腫の本邦における発症頻度、治療実態、予後などの全国規模の集計データを解析し、日本人の MEN2 褐色細胞腫の診

断・治療に役立つ診断治療指針を作成することも目的とした。

## B. 研究方法

診療ネットワークの充実と可視化を構築する前段階として、MENコンソーシアムに参加している医師のメーリングリストを作成し、一般病院からの症例相談に対応する体制を整えた。各地域で拠点病院を決め、各地域の一般病院からのコンサルテーションを受ける体制の整備を進めている。

MENコンソーシアムで集計したファイルメーカーのデータのうち、MEN2における褐色細胞腫に関するデータを集計・解析した。連結可能匿名化番号をもとに、登録施設へ個別に問い合わせデータを確認・正確なものとした。

(倫理面への配慮)

登録に際し、患者氏名、カルテ番号など個人を特定できる情報は施設外へ持ち出し禁止とし、連結可能匿名化番号で管理した。

## C. 研究結果

MENコンソーシアムに参加していない一般病院から臨床的にMENが疑われる症例について、東海地方でMENコンソーシアムの拠点病院となっている愛知医科大学病院でコンサルテーションを受け付けている。一般病院では内分泌内科専門医でも数年に1回MEN患者を担当する程度が多く、遺伝子検査・遺伝子カウンセリング・どこまでの精密検査をするか、治療方針決定などは手探りの状態である。年令や検査結果などから、診断および治療方針のアドバイスを日常的に行うことで、診療ネットワークの充実に努めてきた。特に遺伝子検査・遺伝子カウンセリングについては、一般病院では対処することがむづかしく、この場合は愛知医科大学病院を受診してもらい、遺伝子カウンセリングを受けた後に遺伝子検査の採血を行っている。MENコンソーシアムにおける研究として、野口

病院でMEN遺伝子検査を実施し、結果は愛知医科大学病院で患者に直接説明するとともに、紹介元の一般病院担当医師にも遺伝子検査報告書のコピーを郵送して情報を共有している。

MEN2の登録症例493例のうち褐色細胞腫有りは212例であった。MENコンソーシアムに登録されたMEN2の褐色細胞腫の発症時期・発症年令・手術時期・手術年令・発端者か否か・RET変異コドンについて、登録データを詳しく解析した。MEN2の褐色細胞腫は、発端者を除く家族構成員の浸透率を計算したところ、RET遺伝子変異により浸透率に大きな違いがあることが判明した。MEN2の褐色細胞腫全体では浸透率は50%と欧米から従来報告されていた結果と大差ない結果であったが、コドン634変異では30才:25%、50才:52%、77才で88%と年令とともに浸透率が上昇しつづけ高い浸透率となるデータが得られ、従来報告されていない高い浸透率であった。最高齢は75才で手術された。コドン634の変異アミノ酸による浸透率の違いも集計したところ、アルギニンへの変異がもっとも浸透率が高いという結果であった。欧米で多く報告されているトリプトファンへの変異例は本邦の集計では1例も認められなかった。コドン918変異はほとんどが発端者だが56才までに100%が褐色細胞腫を発症した。コドン634、918以外の変異では、浸透率は最大のもので32%だった。欧州からエクソン10の変異(コドン611、618、620)においても年令とともに浸透率が上昇し続ける結果が報告されていたが、日本人のデータでは50才を過ぎると浸透率は上昇しないという結果で、欧州からの報告とは異なっていた。

## D. 考察

MEN遺伝子検査が保険診療で行えない現状は、一般病院でMEN患者を診療するにあたって、疾患の早期発見・早期治療に支障をきたしている。家族歴や既往歴からMENであることが間違いな場合においても、保因者診断のためには発端

者の遺伝子診断は必須である。また、今回のMEN2褐色細胞腫の解析から明らかになったように、すでにMEN2と診断された発症者においても、遺伝子検査結果を知ることにより、変異コドンの部位やアミノ酸変異の種類によって褐色細胞腫発症リスクを知ることができることが判明した。MENコンソーシアムのネットワークを活用することにより、地域の拠点病院を通してMEN遺伝子診断を一手に引き受けている野口病院へ検体を集めることにより、正確に迅速にMEN遺伝子検査が可能となっている。このような診療ネットワークを全国レベルで構築することがMENの診療レベルの向上に寄与すると考えられる。

今回の解析からMEN2における褐色細胞腫は、コドン634変異では甲状腺髄様癌と同じく大多数の症例において褐色細胞腫を発症するリスクがあり、終生褐色細胞腫のスクリーニングを継続する必要があると考えられた。

#### E. 結論

MENの国内診断・治療に関わる診療ネットワークの整備は、MENの診療レベルの向上に寄与する。

MEN2のコドン634変異症例は、褐色細胞腫を発症するリスクは極めて高いので副腎褐色細胞腫発症に関する経過観察を終生必要とする。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

Tsuneo Imai, Shinya Uchino, Takahiro Okamoto, Shinichi Suzuki, Shinji Kosugi, Toyone Kikumori, Akihiro Sakurai. High pene-

trance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients. *European Journal of Endocrinology* 168 (5):683-687, 2013

今井常夫 副腎部分摘出術の適応と功罪  
ホルモンと臨床 60:485-488, 2013

今井常夫 多発性内分泌腫瘍症2型 治療、  
サーベイランス 日本内分泌・甲状腺外科学会  
雑誌 30:110-113, 2013

##### 2. 学会発表

Establishment of MEN consortium in Japan and analysis of a multicenter database.

11th Postgraduate Course in Endocrine Surgery 2013/11/8 Tsuneo Imai

Laparoscopic adrenalectomy. 11th Postgraduate Course in Endocrine Surgery 2013/11/8 Tsuneo Imai

Thyroidectomy. 11th Postgraduate Course in Endocrine Surgery 2013/11/8 Tsuneo Imai

わが国におけるMEN診療 第86回日本内分泌学会学術総会 シンポジウム13 2013/4/26 今井常夫

MEN2の治療 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 市民公開講座 2013/7/27 今井常夫

MEN2型の診断と治療について 多発性内分泌腫瘍症シンポジウム 2013/9/21 今井常夫

H. 知的財産権の出願・登録状況  
該当なし

「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」

多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブックの作成・公開と重症度分類

研究分担者 岡本高宏 東京女子医科大学内分泌外科 教授

研究協力者 堀内喜代美 東京女子医科大学内分泌外科 准講師

研究要旨：

多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブックの分担執筆、学会および患者会への啓蒙活動、そして臨床研究を行った。また、重症度分類を試み、提案した。これらは患者とその家族の健康アウトカム向上に役立つことが期待できる。

A. 研究目的

多発性内分泌腫瘍症（MEN）はその基本となる構成病変が多岐にわたり、かつその他にもさまざまな病変を伴う。MENの診療には高度に専門的な知識と技量を要するが、希少疾患であるために各構成疾患の診断や治療についての臨床経験は限定的である。本研究の目的はMENに悩む患者とその家族の健康アウトカムを高めることである。

B. 研究方法

（1）診療ガイドブックの作成

MEN診療の標準化を図るため「多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック」の作成を行う。研究分担者と協力者は収集したエビデンスをもとにガイドブックの分担執筆を行う。

（2）学会啓蒙活動

学会集會への参加を通じて、MENの診療に関する知識の啓蒙を図る。

（3）臨床研究

MENの診療において究明すべき課題を探り、臨床研究を行ってその解決を図る。

（4）重症度分類

MENは疾患が多臓器にわたり、かつ症状のあり様は多彩である。同じ診断名であっても直面する症状や医療がもたらす日常生活への影響

には大きな個人差がある。診療や患者支援にあたってはその差を考慮することが重要である。そこで研究班は病変の有無とその程度に基づいた重症度分類を作成した。

C. 研究結果

（1）診療ガイドブックの作成と公開：「多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック」の分担執筆を担当した。同ガイドブックは2013年4月に刊行され、公開された。

（2）学会啓蒙活動：第85回、86回日本内分泌学会学術総会のシンポジウム、および第19回日本家族性腫瘍学会学術集會のシンポジウムと市民公開講座に参加し、講演した。

（3）臨床研究：

①MEN1における原発性副甲状腺機能亢進症の治療成績、②MEN1の遺伝子変異と臨床像との関連、そして③MEN2における予防的甲状腺全摘の症例報告が論文として掲載された。

（4）重症度分類

重症度分類作成にあたっては、個々の病変の有無と症状の程度、そしてそれらが及ぼす身体的、社会的負担を評価できるようにした。評価はスコア化し、各病変のスコアとその数に基づいて重症度のグレードを設定した。

#### D. 考察

MENは希少疾患であり、かつ構成病変が複数の臓器にわたるため、適切な管理方針の決定は内分泌専門医にとっても容易ではない。診療ガイドブックの公開や啓蒙活動はMEN診療の質向上、ひいては患者とその家族の健康アウトカム向上に役立つであろう。また、重症度分類は診療や患者支援にあたって有用な指標となることが期待される。

#### E. 結論

希少疾患であるMENにおいても集団データの活用と個の特徴把握の両者を心掛けることが肝要である。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

- ① Horiuchi K, Okamoto T, Iihara M, Tsukada T. An analysis of genotype-phenotype correlations and survival outcomes in patients with primary hyperparathyroidism caused by multiple endocrine neoplasia type 1: the experience at a single institution. *Surg Today* 2012;43(8): 894- 899.
- ② 名取恵子, 坂口智一, 永井絵林, 徳光宏紀, 吉田有策, 坂本明子, 堀内喜代美, 岡本高宏. 予防的甲状腺全摘術を行った多発性内分泌腫瘍症(MEN) 2Aの1例. *日本甲状腺学会雑誌*, 2013;4(1):60-61.

##### 2. 学会発表

- ① Horiuchi K, et al. Rare disease

associated with multiple endocrine neoplasia type 1? 13th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia, Program & Abstract Book p63, 2012.

- ② 堀内喜代美, MEN2の診断. 第85回日本内分泌学会学術総会, 日本内分泌学会雑誌 88(1): 171, 2012.
- ③ 堀内喜代美. わが国におけるMEN診療: MEN1における希少疾患. 第86回日本内分泌学会学術総会, 日本内分泌学会雑誌 89(1): 176, 2013.
- ④ 岡本高宏. シンポジウム1: 多発性内分泌腫瘍症(MEN1, 2). 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会, 家族性腫瘍, 13(2):A13, 2013
- ⑤ 岡本高宏. 市民公開講座2: MEN1の治療. 第19回日本家族性腫瘍学会学術集会, 家族性腫瘍, 13(2):A79, 2013
- ⑥ 岡本高宏. MEN1の病態と治療. 多発性内分泌腫瘍症シンポジウム. 東京, 2013
- ⑦ 堀内喜代美, 永井絵林, 徳光宏紀, 吉田有策, 坂口智一, 名取恵子, 坂本明子, 岡本高宏. 当科におけるMEN1における原発性副甲状腺機能亢進症の治療成績: 手術術式とその予後. *家族性腫瘍*, 13(2):A55, 2013

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

「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の遺伝カウンセリングで求められる対応についての研究

研究分担者 小杉眞司 所属 役職 京都大大学院医学研究科 教授

研究要旨：

MEN の遺伝カウンセリングで求められる対応について明らかにすることを目的に、MEN1 及び MEN2 疑いまたは診断を受けた本人およびその家族で、20 歳以上で、本研究に同意が得られた人を対象として、次の方法を用いて研究を実施した。1) 面接方法は、1 対 1 の対面式面接、2) インタビューの構造は半構造化面接、3) 分析方法は、グランデッド・セオリー・アプローチを用いた質的帰納的分析である。対象者は、MEN1（疑い）10 名、MEN2（疑い）5 名の合計 15 名。男性 5 名、女性 10 名で、平均年齢は約 39 歳であった。語りを分析した結果、初回だけでなく繰り返しいつでも相談してねと言われることで本当に相談していいんだと思える場合があること、他の人の相談例があることで聞きたいことが具体化すること、遺伝カウンセリング担当者側から家族の話題にも触れることで家族の相談をしやすくなること等がわかった。また、身近で対等な関係、真剣に向き合う態度、アドバイスや励ましではなく十分に傾聴し共感的に理解すること、どうにもならないことへのあたたかい見守りを望んでいること等がわかった。今回は MEN 疑いまたは診断された方とその家族を対象にインタビュー調査を実施し、クライアントが遺伝カウンセリングに求めることについての語りの一部をまとめた。今回の結果から、クライアントが質問や悩みを切り出しやすいきっかけ作りとして、いつでも相談してねと何度も声をかけることや、相談例や体験談の提示、家族の話題にも触れるなどの工夫が考えられた。特に家族性腫瘍の遺伝カウンセリングで、家族の話題にどのように触れるかについては、今後も十分な検討が必要ではないかと考える。また、クライアントが思いを十分話せる雰囲気作りとしては、クライアントがどんなことを話しても評価したり非難したりしないというだけでなく、十分悩むことを保障された場とすることが重要ではないかと考えられた。

A. 研究目的

MEN の遺伝カウンセリングで求められる対応について明らかにすること

方法は、グランデッド・セオリー・アプローチを用いた質的帰納的分析である。

（倫理面への配慮）

京都大学医の倫理委員会の承認を受けている。

B. 研究方法

MEN1 及び MEN2 疑いまたは診断を受けた本人およびその家族で、20 歳以上で、本研究に同意が得られた人を対象にした。

1) 面接方法は、1 対 1 の対面式面接、2) インタビューの構造は半構造化面接、3) 分析

C. 研究結果

遺伝カウンセリングに対する希望として 7 つのカテゴリーがあることが明らかとなった。カテゴリーとその詳細を示す。

1. アドバイスや励ましではなく、十分に傾聴し、共感的に理解し、見守って欲しい

- 悩んだり落ち込んだりする機会を奪わないほうが良い
- 悩むことが成長のきっかけとなる可能性あり
- 苦しい時に一番必要なのは時間の経過
- 共感的な態度で聴いてもらえるだけで気持ち安らぐ
- ちゃんと聴いてもらえると心を開きやすく安心もする
- 手を差し伸べたり一緒に悩んだりしてくれないと辛い

2. 遺伝からの逃避と向き合う気持ちの共感的理解

- 自分の世代だけで終わらない遺伝の問題の大きさ
- 運命だから受け入れるより仕方がないが運命を恨んでしまう
- 子どもの遺伝子検査から逃げたい気持ちがありながら、いつも心の奥底で気になっている
- 身体がしんどい時は、日々の生活で必死
- 健康でないと自分と子どもの両方は考えられない
- 子どもの遺伝子検査を後押ししてくれる第三者の希望
- 電話連絡により、『やっぱり遺伝カウンセリングに行かないと』と思う
- (子どもの) 結婚前に相手に伝えると変な風になる心配あり
- 遺伝子検査の結果を聞き、ショックな時に相談できる人がいたらいい

3. 話しやすさが欲しい

● 身近で対等な関係

- 上から目線の医師には聞けないし、聴いてもらえない
- 遺伝カウンセラーが硬いとその場の雰囲気堅苦しくなり緊張する

4. 面談時に口火をきりやすい状況

- 何でも聞いてねと言われると聞いてみようという気になる
- 家族の話題をするなどの話しやすい工夫

5. 相談する行動を起こしやすい状況

- 何かあればいつでも連絡くださいと連絡先をもらう
- 医師から繰り返し、いつでもメールくださいといわれ本当に連絡して良いんだと思う

6. 医師と違う役割としての遺伝カウンセラーの存在

- 遺伝カウンセラーは医師より近い存在
- 遺伝カウンセラーは人と話をするのが重要
- 最初から医師ではないが故の話しやすさあり
- 医師は医師の視点であり、全ての面をカバーできる訳ではないから遺伝カウンセラーがいる
- 譲れない点や触れられたくない点をいかにわかってくれるかが大事
- 遺伝カウンセラーが関わっていける領域は、結婚前に相手に伝える必要があるか、伝えなくてもよいかの葛藤

7. 主治医ではない医師（臨床遺伝専門医）への相談のしやすさ

- 手術への悪影響を懸念して執刀医には聞

きにくい

- 執刀医に質問しにくいことが遺伝カウンセリング担当医に聞ける良さ

#### D. 考察と E. 結論

アドバイスや励ましではなく、どうにもならないことへの温かい見守りが必要であることが明らかとなった。

十分に悩める場、どんな気持ちも安心して表現できる場としての遺伝カウンセリングのために、1) クライエントがどんなことを話しても評価したり非難したりしない、2) 十分悩むことを保障された場とすることが重要である。

また、クライエントが質問や悩みを切り出すやすいきっかけ作りが必要であることが明らかとなった。クライエントが話しやすくなるために、1) いつでも相談してねと何度も声をかける、2) 相談例や体験談の提示をする、3) 家族の話題にも触れるなどが有効である。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. 漆原 尚巳、川上 浩司、中山 健夫、黒川 達夫、小杉 眞司。データベース研究への誘い。医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス 44(6):471-479, 2013
2. 小杉眞司。多発性内分泌腫瘍症1型一疫学、診断、遺伝医療。日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌 30(2):98-101, 2013
3. 鳥嶋雅子、小杉眞司。家族性膵癌の遺伝カウンセリング。胆と膵 34(7):565-568, 2013
4. 小杉眞司。遺伝子関連検査における動

向。臨床検査。56(8):920-921(2012/8/15)

5. 小杉眞司。遺伝医療における遺伝学的検査。Medical Technology, 40(13)1443-1448 (2012・臨時増刊)
6. 小杉眞司、沼部博直。内分泌代謝疾患の遺伝子異常、染色体異常。最新内分泌代謝学。中尾一和編。診断と治療社(東京) pp.64-66
7. 小杉眞司。腫瘍随伴症候群。最新内分泌代謝学。中尾一和編。診断と治療社(東京) pp.767
8. 小杉眞司。MEN。最新内分泌代謝学。中尾一和編。診断と治療社(東京) pp.770-773
9. Thymic neuroendocrine tumour in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients are not rare exceptions. Akihiro Sakurai,, Tsuneo Imai, Toyone Kikumori, Kiyomi Horiuchi, Takahiro Okamoto, Shinya Uchino, Shinji Kosugi, Shinichi Suzuki, Keiko Suyama, Masanori Yamazaki, Ai Sato and MEN Consortium of Japan. Clinical Endocrinology (2013) 78, 248- 254
10. High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients. Tsuneo Imai, M.D., Shinya Uchino, M.D, Takahiro Okamoto, M.D., Shinichi Suzuki, M.D., Shinji Kosugi, M.D., Toyone Kikumori, M.D., Akihiro Sakukrai, M.D. European Journal of Endocrinology, 2013 Apr 15;168(5):683-7. doi:



10. 1530/EJE-12-1106.
11. Increased aortic wave reflection and smaller pulse pressure amplification in smokers and passive smokers confirmed by urinary cotinine levels: the Nagahama Study. Yasuharu Tabara, Yoshimitsu Takahashi, Kazuya Setoh, Shigeo Muro, Takahisa Kawaguchi, Chikashi Terao, Shinji Kosugi, Akihiro Sekine, Ryo Yamada, Michiaki Mishima, Takeo Nakayama, and Fumihiko Matsuda, on behalf of the Nagahama Study Group. *International journal of cardiology* 168 : 2673-2677 (2013)
  12. Mastication and Risk for Diabetes in a Japanese Population: A Cross-Sectional Study. Toru Yamazaki, Masashi Yamori, Keita Asai, Ikuko Nakano-Araki, Akihiko Yamaguchi, Katsu Takahashi, Akihiro Sekine, Fumihiko Matsuda, Shinji Kosugi, Takeo Nakayama, Nobuya Inagaki, Kazuhisa Bessho, for the Nagahama Study Collaboration Group. *PLoS ONE* 8(6): e64113. doi:10.1371/journal.pone.0064113
  13. Comparison of the Antialbuminuric Effects of L-/N-type and L-type Calcium Channel Blockers in Hypertensive Patients with Diabetes and Microalbuminuria: The Study of Assessment for Kidney Function by Urinary Microalbumin in Randomized (SAKURA) Trial. Katsuyuki Ando •, Kenji Ueshima, Sachiko Tanaka, Shinji Kosugi, Tosiya Sato, Hiroaki Matsuoka, Kazuwa Nakao, Toshiro Fujita. *International Journal of Medical Sciences* 2013; 10(9):1209-1216.
  14. Obtaining subjects' consent to publish identifying personal information: current practices and identifying potential issues. Akiko Yoshida, Yuri Dowa, Hiromi Murakami and Shinji Kosugi *BMC Medical Ethics* 2013, 14:47 doi:10.1186/1472-6939-14-47
  15. The Current State of Genetic Counseling Before and After Amniocentesis for Fetal Karyotyping in Japan: A Survey of Obstetric Hospital Clients of a Prenatal Testing Laboratory. Miyuki Nishiyama & Hideaki Sawai & Shinji Kosugi. *J Genet Counsel* (2013) 22:795- 804
  16. Association of longer QT interval with arterial waveform and lower pulse pressure amplification: the Nagahama Study Tabara Y, Takahashi Y, Kohara K, Setoh K, Kawaguchi T, Terao C, Igase M, Yamada R, Kosugi S, Sekine A, Miki T, Nakayama T, Matsuda F *Am J Hypertens*, in press.
  17. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 in Japan: Establishment and Analysis of a Multicenter Database. Sakurai, Akihiro; Suzuki, Shinichi; Kosugi, Shinji; Okamoto, Takahiro; Uchino, Shinya; Miya, Akihiro; Imai, Tsuneo; Kaji, Hiroshi; Komoto, Izumi; Miura, Daishu; Yamada, Masanobu; Uruno,

- Takashi; Horiuchi, Kiyomi; Miyauchi, Akira; Imamura, Masayuki. *Clinical Endocrinology*, 76(4):533-539 (2012 Apr)
18. Effect of HMG-CoA reductase inhibitors on blood pressure in hypertensive patients treated with blood pressure-lowering agents: retrospective study using an anti-hypertensive drug database. S. Hashimoto, H. Urushihara, S. Hinotsu, S. Kosugi, K. Kawakami. *European Review for Medical and Pharmacological Sciences*. 2012; 16: 235-241
19. Evaluation of the End-of-Life Nursing Education Consortium-Japan Faculty Development Program: Validity and Reliability of the 'End-of-Life Nursing Education Questionnaire'. Sayaka Takenouchi, MPH; Mitsunori Miyashita, RN, MS, PhD; Keiko Tamura, RN, MS, OCNS, PhD; Yoshiyuki Kizawa, MD; Shinji Kosugi, MD, PhD. *The Journal of Hospice and Palliative Nursing*, November/December 2011 Volume 13 Number 6 Pages 368 - 375
20. Delay in the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1: typical symptoms are frequently overlooked. Yamazaki M, Suzuki SI, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Sato A, Miyauchi A, Imamura M, Sakurai A, MEN Consortium of Japan. *Endocr J* 59: 797-807, 2012.
21. Clinical features of insulinoma in patients with multiple endocrine neoplasia type 1: analysis of the database of the MEN Consortium of Japan. Akihiro Sakurai, Masanori Yamazaki, Shinichi Suzuki, Toshihiko Fukushima, Tsuneo Imai, Toyone Kikumori, Takahiro Okamoto, Kiyomi Horiuchi, Shinya Uchino, Shinji Kosugi, Masanobu Yamada, Izumi Komoto, Kazuhiro Hanazaki, Masatsune Itoh, Tatsuya Kondo, Masatomo Mihara and Masayuki Imamura. *Endocrine Journal* 2012, 59 (10), 859-866
2. 学会発表
1. 2012年6月9日 袴田しのぶ、佐藤智佳、村上裕美、沼部博直、小杉眞司。難治性遺伝性疾患患者・家族団体運営に関するインタビュー調査—患者・家族団体の独自の特長に焦点をあてて—。第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（松本、信州大学）
2. 2012年6月10日 佐藤智佳、鳥嶋雅子、浦尾充子、村上裕美、袴田しのぶ、小杉眞司。子どもへの遺伝に関する情報伝達—MEN患者の配偶者に対する半構造化面接を通して—。第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（松本、信州大学）
3. 2012年6月16日 菅野康吉、牧島恵子、羽田恵梨、青木幸恵、小杉眞司、平沢晃、青木大輔、赤木究、櫻井晃洋、野水整、田中屋宏爾、増田春菜、大住省三、吉田輝彦、和泉秀子、清水千佳

- 子。日本人の遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) 症例に対する BRCA1/2 遺伝子検査—遺伝子検査費用の軽減と高リスク群同定に関する研究—。第 18 回日本家族性腫瘍学会学術集会 (大阪、堂島ホテル)
4. 2012 年 6 月 16 日 内野眞也、櫻井晃洋、小杉眞司、鈴木眞一、岡本高宏、今井常夫、MEN コンソーシアム。MEN コンソーシアムデータによる MEN2 の日本の現状。第 18 回日本家族性腫瘍学会学術集会 (大阪、堂島ホテル)
  5. 2012 年 6 月 16 日 櫻井晃洋、鈴木眞一、内野眞也、小杉眞司、岡本高宏、今井常夫、山田正信、MEN コンソーシアム。多発性内分泌腫瘍症診断アルゴリズム。第 18 回日本家族性腫瘍学会学術集会 (大阪、堂島ホテル)
  6. 2012 年 9 月 19—21 日。Kokichi Sugano, Takahiro Itsubo, Eri Haneda, Shinji Kosugi, Teruhiko Yoshida. Splicing variants caused by mutations of exonic splicing enhancers (ESE) in MLH1 or MSH2 第 71 回日本癌学会学術集会 (札幌市、ロイトン札幌)
  7. 2012 年 10 月 25 日 福嶋義光、松原洋一、野村文夫、斎藤加代子、高田史男、小杉眞司、玉置知子、櫻井晃洋、関島良樹、涌井敬子、加藤光弘、小泉二郎。疾病中心から患者中心の希少難知性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築。日本人類遺伝学会第 57 回大会 (東京、京王プラザホテル)
  8. 2012 年 10 月 25 日 寺尾知可史、大村浩一郎、川口喬久、中山健夫、関根章博、小杉眞司、山田亮、三森経世、松田文彦。日本人健常者において HLA の多型が抗核抗体価に関連する。日本人類遺伝学会第 57 回大会 (東京、京王プラザホテル)
  9. 2012 年 10 月 27 日 内野眞也、櫻井晃洋、小杉眞司、鈴木眞一、岡本高宏、今井常夫。MEN コンソーシアムデータによる日本の MEN2 に伴う甲状腺髄様癌の現状。日本人類遺伝学会第 57 回大会 (東京、京王プラザホテル)
  10. 2013 年 3 月 15 日。金井雅史、古川恵子、松本繁巳、米澤淳、黒田知宏、鶴山竜昭、志賀修一、羽賀博典、小杉眞司、一山智、吉原博幸、松原和夫、千葉勉、武藤学。京都大学病院がんセンターキヤンサーバイオバンクプロジェクト。京都大学がん研究会
  11. 2013 年 6 月 8 日。田原やすはる 高橋由光、室繁郎、小杉眞司、関根章博、山田亮、中山健夫、松田文彦。第 13 回血圧臨床脈派研究会 (大阪)
  12. 2013 年 6 月 21 日。シンポジウム「遺伝学的検査に法規制は必要か？」小杉眞司、柴田有花、土屋実央、中國正祥、鳥嶋雅子、村上裕美。アカデミアの立場から。第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。(川崎市、川崎市産業振興会館)
  13. 2013 年 6 月 22 日。河村理恵、松原洋一、野村文夫、斎藤加代子、高田史男、小杉眞司、玉置知子、櫻井晃洋、関島良樹、涌井敬子、加藤光弘、小泉二郎、加賀俊裕、福嶋義光。疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築。第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川

崎市産業振興会館)

14. 2013年6月22日。渡辺智子、中山健夫、沼部博直、北尻真一郎、柴田有花、土屋実央、中國正祥、黄瀬恵美子、袴田しのぶ、鳥嶋雅子、村上裕美、小杉眞司。新生児聴覚スクリーニングの有効性の評価：分析的枠組み (Analytic Framework) に基づく文献的考察。第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川崎市産業振興会館)
15. 2013年6月22日。土屋実央、柴田有花、中國正祥、小杉眞司。次世代シーケンサーにおけるIncidental findingsの取り扱いに関する検討。第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川崎市産業振興会館)
16. 2013年6月22日。柴田有花、櫻井晃洋、土屋実央、中國正祥、山内健司、宗林孝明、小杉眞司。企業が実施する“子どもの潜在能力に関する遺伝子検査”の科学的根拠に関する評価。第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川崎市産業振興会館)
17. 2013年6月22日。中國正祥、関根章博、水澤精穂、寺西啓、柴田有花、土屋実央、小杉眞司。副作用情報データベースを用いた 横紋筋融解症に関するゲノム薬理学的研究。第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川崎市産業振興会館)
18. 2013年6月23日。野村文夫、池上弥生、近藤達郎、黒木良和、玉井真理子、平原史樹、村上裕美、遊佐浩子、吉田邦弘、小杉眞司。遺伝情報の取り扱いに関するアンケート結果—倫理問題検討委員会報告— 第37回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 (川崎市、川崎

市産業振興会館)

19. 2013年7月19日。山崎雅則、堀内喜代美、鈴木眞一、小杉眞司、岡本高宏、内野眞也、今井常夫、今村正之、櫻井晃洋。多発性内分泌腫瘍症1型 (MEN1) 合併副腎腫瘍がMEN1早期診断に与える影響。第20回日本遺伝子診療学会大会 (浜松市、アクトシティ浜松コンgresセンター)
20. 2013年7月26日。鳥嶋雅子、佐藤智佳、浦尾充子、小杉眞司。MENと診断された方やご家族が医療 (者) や遺伝カウンセリングに望むこと：インタビュー調査を通して。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム1 (別府市、別府ビーコンプラザ)
21. 2013年7月27日。菅野康吉、青木大輔、清水千佳子、和泉秀子、吉田輝彦、野水整、大住省三、小杉眞司、田中屋宏爾。遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) の遺伝的リスク評価と遺伝子検査の適応。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム3 (別府市、別府ビーコンプラザ)
22. 2013年7月27日。多発性内分泌腫瘍症1型 (MEN1) について。小杉眞司、村上裕美、鳥嶋雅子。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 市民公開講座
23. 2013年7月27日。多発性内分泌腫瘍症1型 (MEN1) について。小杉眞司、村上裕美、鳥嶋雅子。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 市民公開講座
24. 2013年7月27日。村上裕美、川島雅央、鳥嶋雅子、竹内恵、川口展子、戸井雅和、小杉眞司。乳がん患者の家系情報収集に関する京大病院乳腺外科と遺伝

- 子診療部の協働。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会（別府市、別府ビーコンプラザ）
25. 2013年7月26-27日。山崎雅則、堀内喜代美、鈴木眞一、小杉眞司、岡本高宏、内野眞也、今井常夫、今村正之、櫻井晃洋。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。19回日本家族性腫瘍学会学術集会（別府市、別府ビーコンプラザ）
26. 2013年11月22日 土屋実央、柴田有花、中國正祥、小杉眞司。次世代シーケンサーにおけるIncidental findingsの取り扱いに関する検討。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
27. 2013年11月21日 鳥嶋雅子、佐藤智佳、浦尾充子、小杉眞司。MENの遺伝カウンセリングで求められる対応 インタビュー調査を通じて。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
28. 2013年11月22日 中國正祥、北尻真一郎、谷口美玲、岡野高之、村上裕美、関根章博、柴田有花、土屋実央、小杉眞司。先天性軟調の遺伝子診断における症例調査。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
29. 2013年11月22日 鳥嶋雅子、村上裕美、三宅秀彦、土屋実央、中國正祥、柴田有花、荒井優気、浦尾充子、和田敬仁、小杉眞司。動画を用いた遺伝カウンセリング教育の評価。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
30. 2013年11月22日 河村理恵、松原洋一、野村文夫、斎藤加代子、高田史男、小杉眞司、玉置知子、櫻井晃洋、関島良樹、涌井敬子、加藤光広、小泉二郎、加賀俊裕、黄瀬恵美子、中村勝哉、古庄知己、石川真澄、福嶋義光。疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門化集団とのネットワーク構築（第二報）。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
31. 2013年11月22日 三宅秀彦、村上裕美、鳥嶋雅子、和田敬仁、小杉眞司。日本の裁判例における「遺伝」の意義について。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
32. 2013年11月22日 村上裕美、鳥嶋雅子、三宅秀彦、土屋実央、中國正祥、柴田有花、荒井優気、浦尾充子、和田敬仁、小杉眞司。動画を用いた遺伝カウンセリング教育の試み。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）
- H. 知的財産権の出願・登録状況  
該当なし

## 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

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
櫻井晃洋 他	多発性内分泌腫瘍症	多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会	多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック	金原出版	東京	2013	1-155
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症	永井良三, 太田健	今日の治療と看護	南江堂	東京	2013	589-590
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症	成瀬光栄, 平田結喜緒, 島津章	内分泌代謝専門医ガイドブック 改訂第3版	診断と治療社	東京	2012	282-284
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症	門脇孝, 下村伊一郎	代謝・内分泌疾患診療最新ガイドライン	総合医学社	東京	2012	282-284
小杉眞司, 沼部博直	内分泌代謝疾患の遺伝子異常, 染色体異常	中尾一和	最新内分泌代謝学	診断と治療社	東京	2012	64-66
小杉眞司	腫瘍随伴症候群	中尾一和	最新内分泌代謝学	診断と治療社	東京	2012	767
小杉眞司	MEN	中尾一和	最新内分泌代謝学	診断と治療社	東京	2012	770-773

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Hibi Y, Ohye T, Ogawa K, Shimizu Y, Shibata M, Kagawa C, Mizuno Y, Uchino S, Kosugi S, Kurahashi H, Iwase K	Pheochromocytoma as the first manifestation of MEN2A with RET mutation S891A: report of a case.	Surg Today		in press	2014
Imai T, Uchino S, Okamoto T, Suzuki S, Kosugi S, Kikumori T, Sakurai A	High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients.	Eur J Endocrinol	168	683-687	2013

Sakurai A, Imai T, Kikumori T, Horiuchi K, Okamoto T, Uchino S, Kosugi S, Suzuki S, Suyama K, Yamazaki M, Sato A	Thymic neuroendocrine tumor in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients are not rare exceptions.	Clin Endocrinol (Oxf)	78	248-254	2013
Takeda A, Sakurai A, Imoto S, Nakamura H	Parasitic leiomyomas after laparoscopic-assisted myomectomy in multiple endocrine neoplasia type 1.	J Obstet Gynaecol Res	58	560-563	2013
Hanazaki K, Sakurai A, Munekage M, Ichikawa K, Namikawa T, Okabayashi T, Imamura M	Surgery for gastroenteropancreatic neuroendocrine tumor (GEPNET) in multiple endocrine neoplasia type 1.	Surg Today	43	229-236	2013
Horiuchi K, Okamoto T, Iihara M, Tsukada T	An analysis of genotype-phenotype correlations and survival outcomes in patients with primary hyperparathyroidism caused by multiple endocrine neoplasia type 1: the experience at a single institution.	Surg Today	43	894-899	2013
Choi YS1, Kwon HJ, Kim BK, Kwon SK, Park YH, Kim JH, Jung SB, Lee CH, Lee SK, Uchino S.	A Case of medullary thyroid carcinoma with de novo V804M RET germline mutation.	J Korean Med Sci	28	156-159	2013
Nagamura Y, Yamazaki M, Shimazu S, Tsukada T, Sakurai A	Application of an intracellular stability test of a novel missense menin mutant to the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1.	Endocr J	59	1093-1098	2012
Hanazaki K, Sakurai A, Munekage M, Okabayashi T, Imamura M	Effective perioperative management of MEN1-associated insulinomas.	Arch Surg	147	991-992	2012
Sakurai A, Yamazaki M, Suzuki S, Fukushima T, Imai T, Kikumori T, Okamoto T, Horiuchi K, Uchino S, Kosugi S, Yamada M, Komoto I, Hanazaki K, Itoh M, Kondo T, Mihara M, Imamura M	Clinical features of insulinoma in patients with multiple endocrine neoplasia type 1: analysis of a database of MEN Consortium of Japan.	Endocr J	59	859-866	2012
Yamazaki M, Suzuki S, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Sato A, Miyauchi A, Imamura M, Sakurai A	Delay in the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1: typical symptoms are frequently overlooked.	Endocr J	59	797-807	2012



Thakker RV, Newey PJ, Walls GV, Bilezikian J, Dralle H, Ebeling P, Melmed S, Sakurai A, Tonelli F, Brandi ML	Clinical practice guidelines for multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1).	J Clin Endocrinol Metab	97	2990-3011	2012
Nagamura Y, Yamazaki M, Shimazu S, Sano K, Tsukada T, Sakurai A	Novel splice mutation of the MEN1 gene identified in a patient with primary hyperparathyroidism.	Endocr J	59	523-530	2012
Sakurai A, Suzuki S, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Miyachi A, Imamura M	Multiple endocrine neoplasia type 1 in Japan: establishment and analysis of a multicentre database.	Clin Endocrinol (Oxf)	76	533-539	2012
Iihara M, Suzuki R, Kawamata A, Horiuchi K, Okamoto T	Thoracoscopic removal of mediastinal parathyroid lesions: selection of surgical approach and pitfalls of preoperative and intraoperative localization.	World J Surg	36	1327-1334	2012
Enomoto K, Yamashita H, Harada H, Shibuya H, Noguchi H, Yoshida M, Uchino S, Noguchi S	A case of cystadenocarcinoma of the ectopic salivary gland: comparison of pre-operative ultrasound, CT and MR images with the pathological specimen.	Dentomaxillofac Radiol	41	349-354	2012
櫻井晃洋	MEN1 診療のネットワーク構築.	家族性腫瘍	14	2-6	2014
伊藤亜希子, 内野眞也, 渡邊陽子, 脇屋滋子, 首藤茂, 野口志郎	MEN 診療体制の現状と課題.	家族性腫瘍	14	7-11	2014
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症 (MEN).	日本内科学会雑誌	103	932-939	2014
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症 1 型にともなう消化器神経内分泌腫瘍.	臨牀消化器内科	28	81-86	2013
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症研究コンソーシアムが牽引する“ALL JAPAN”ネットワーク.	日本遺伝カウンセリング学会誌	34	45-47	2013
櫻井晃洋	「多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック」発刊にいたるまで.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	92-95	2013
岡本高宏	診断アルゴリズム.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	96-97	2013

小杉眞司	多発性内分泌腫瘍症 1 型 疫学, 診断, 遺伝医療.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	98-101	2013
鈴木眞一	多発性内分泌腫瘍症 1 型 治療, サーベイランス.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	102-105	2013
内野眞也	多発性内分泌腫瘍症 2 型 疫学, 診断, 遺伝医療.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	106-110	2013
今井常夫	多発性内分泌腫瘍症 2 型 治療, サーベイランス.	日本内分泌外科・甲状腺外科学会雑誌	30	111-113	2013
櫻井晃洋	遺伝性内分泌疾患の診療体制ー遺伝性腫瘍症候群を例に.	内分泌・糖尿病・代謝内科	37	460-466	2013
和田敬仁, 小杉眞司	遺伝子診断の指針.	内分泌・糖尿病・代謝内科	37	474-478	2013
内野眞也	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	1867-1873	2013
名取恵子, 坂口智一, 永井絵林, 徳光宏紀, 吉田有策, 坂本明子, 堀内喜代美, 岡本高宏	予防的甲状腺全摘術を行った多発性内分泌腫瘍症 (MEN) 2A の 1 例.	日本甲状腺学会雑誌	4	60-61	2013
鳥嶋雅子, 小杉眞司	家族性膵癌の遺伝カウンセリング.	胆と膵	34	565-568	2013
櫻井晃洋, 永村優央子, 山崎雅則, 島津智子, 佐野健司, 塚田俊彦	MEN1 遺伝子に同定された塩基置換: 変異か多型か?	日本内分泌学会雑誌	88	90-94	2012
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症研究コンソーシアム: これまでの成果と今後.	家族性腫瘍	12	2-6	2012
内野眞也, 伊藤亜希子, 渡邊陽子, 脇屋滋子, 首藤茂, 野口志郎	国内における多発性内分泌腫瘍症 (MEN) の遺伝学的検査の現状と新しい治療法.	家族性腫瘍	12	7-11	2012
鈴木眞一	多発性内分泌腫瘍症における診療指針の作成について.	家族性腫瘍	12	12-15	2012
Grey J, 片井みゆき, 櫻井晃洋	Patients supporting patients with multiple endocrine neoplasia-英国の MEN 患者・家族会 AMEND の活動-.	家族性腫瘍	12	18-20	2012
角田ますみ, 鈴木眞一, 中野恵一, 福島俊彦, 緑川早苗, 野水整, 竹之下誠一	がん治療における家族性腫瘍と遺伝カウンセリング.	家族性腫瘍	12	39-42	2012
鈴木眞一	多発性内分泌腫瘍症 (MEN).	日本癌治療学会誌	47	483-485	2012

櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症 1 型.	内科	109	1335-1336	2012
菊森豊根, 今井常夫	多発性内分泌腫瘍症 2A 型.	内科	109	1337-1338	2012
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症研究コンソーシアム.	日本外科学会雑誌	113	351-355	2012
鈴木眞一	多発性内分泌腫瘍症 1 型集計結果.	日本外科学会雑誌	113	356-361	2012
内野眞也	多発性内分泌腫瘍症 2 型集計結果.	日本外科学会雑誌	113	362-367	2012
櫻井晃洋	MEN1 に合併する膵消化管内分泌腫瘍.	日本内分泌外科・甲状腺 外科学会雑誌	29	225-229	2012
内野眞也	家族性副甲状腺機能亢進症の診断と外科的治療.	日本内分泌外科・甲状腺 外科学会雑誌	29	189-192	2012
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症の診断と治療.	からだの科学	275	136-140	2012
櫻井晃洋	膵・消化管 NET の疫学.	臨床外科増刊号	67	290-295	2012
今井常夫	副腎部分摘出術の適応と功罪.	ホルモンと臨床	60	485-488	2012
櫻井晃洋	生殖細胞変異 <i>MEN1</i> 遺伝子と内分泌腫瘍.	ホルモンと臨床	60	605-611	2012
内野眞也	生殖細胞変異 <i>RET</i> 遺伝子と内分泌腫瘍.	ホルモンと臨床	60	619-625	2012
小杉眞司	遺伝子関連検査における動向.	臨床検査	56	920-921	2012
小杉眞司	遺伝医療における遺伝学的検査.	Medical Technology	40	1443-1448	2012
永井絵林, 徳光宏紀, 名取恵子, 鈴木留美, 川真田明子, 坂本明子, 堀内喜代美, 飯原雅 季, 岡本高宏	多発性内分泌腫瘍症 1 型に伴う縦隔内副甲状腺病変 の一例 診断と手術アプローチ.	日本内分泌外科・甲状腺 外科学会雑誌	29	66-70	2012

