

厚生労働行政推進調査事業費補助金
(難治性疾患政策研究事業)

難病に関するゲノム医療推進に
あたっての統合研究

令和2年度～3年度 総合研究報告書

令和4(2022)年3月

研究代表者 水澤英洋

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

Researches on rare and intractable diseases
Health, Labour and Welfare Policy Research Grants
The Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan

The summary report of the integrative
research on genomic medicine of rare diseases
in FY2020 and FY2021

March, 2022

Chairperson : Hidehiro MIZUSAWA, MD, PhD.
National Center of Neurology and Psychiatry

目 次

I. 総合研究報告

- 難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究 1
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
水澤 英洋

II. 特筆業績

1. 全ゲノム解析に対応可能なゲノム基盤の準備 25
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
水澤 英洋
2. 難病ゲノム医療における協力医療機関の体制に関する検討 27
慶應義塾大学 医学部
竹内 勤
3. 患者会との意見交換会 29
国立大学法人 東京大学 医科学研究所
武藤 香織
4. 本格解析を見据えた臨床情報収集項目の検討 31
聖マリアンナ医科大学 医学部
山野 嘉久
5. ゲノム基盤の運営・管理方法の在り方の検討及び運用手順書の作成 33
国立研究開発法人 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト (戸山)
徳永 勝士
6. 医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方についての検討 ... 35
日本製薬工業協会 研究開発委員会
林 義治
7. 難病ゲノム医療に関するデータベースの分析 37
国立大学法人 東京大学大学院 新領域創成科学研究科
鎌谷 洋一郎
8. 人材育成体制の検討 39
国立大学法人 京都大学大学院 医学研究科
小杉 眞司

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 41

研究課題名：難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

研究代表者：水澤 英洋・国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

研究分担者：竹内 勤	慶應義塾大学・医学部
研究分担者：武藤 香織	国立大学法人東京大学・医科学研究所
研究分担者：山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学・医学部
研究分担者：徳永 勝士	国立研究開発法人国立国際医療研究センター・ゲノム医科学プロジェクト
研究分担者：林 義治	日本製薬工業協会・研究開発委員会
研究分担者：鎌谷洋一郎	国立大学法人東京大学大学院・新領域創成科学研究科
研究分担者：小杉 眞司	国立大学法人京都大学大学院・医学研究科

研究要旨

国の全ゲノム解析等実行計画（第1版）にもとづき、「オミックス解析を通じて希少難治性疾患の医療に貢献する基盤研究」と「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」拠点の検体を活用した「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発（先行解析）」を遅滞なく開始し、「難病プラットフォーム」、「難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に関する研究」及び「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」と十分な連携を図りつつ、全ゲノム解析等実行計画の着実な遂行に向け、難病ゲノム医療に関するその他の各種研究班とも連携して、先行解析の円滑な実施及び本格解析のための体制整備を戦略的に進める。

2020年度は4月、6月、8月、12月、2月に班会議をオンラインで、10月に先行解析研究向けの説明会をオンラインと現地で開催した。2021年度は4月、6月、8月、10月、12月、2月に班会議を、2月には患者会との意見交換会を全てオンラインで開催した。

計画通り①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関して各研究分担者が担当して検討した。先行解析は当班で開催した説明会により円滑に発足して順調に進捗し、今年度は「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」も開始され具体的な研究の流れの検討が進んでいる。全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会とも連携してゲノム医療全体の推進に貢献すると共に、難病の患者・家族との勉強会や意見交換会を開催し市民参画も進めた。

A.研究目的

難病ゲノム医療の推進にあたり、令和元年6月に閣議決定された「経済財政運営と改革の基本方針2019」を受け、厚生労働省では同年10月に「難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会」（以下、「検討会」）を設置した。検討会等での議論を基に、同年12月に全ゲノム解析等実行計画（第1版）が策定され、難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施し、全ゲノム解

析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていくこととした。具体的には、最大3年程度を目処に当面は、難病のゲノム解析拠点[日本医療研究開発機構(AMED)の難治性疾患実用化研究事業において運営されているオミックス解析を通じて希少難治性疾患の医療に貢献する基盤研究(以下「オミックス解析研究」)]の拠点及び希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究(以下「IRUD」)解析拠点]の

検体及び今後提供される新たな検体を対象に先行解析を行い、本格解析の方針決定と体制整備を進めることとされた。

本研究では、全ゲノム解析等実行計画の着実な遂行に向け、難病ゲノム医療に関する各種研究班との連携の下、先行解析の円滑な実施及び本格解析のための体制整備を戦略的に進めることを目的とする。

初年度は2020年度後半から実施予定の先行解析に先立ち、①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥指定難病・国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関する検討を行い、検討会へ報告し、各種同意書・症例報告書等のひな形を作成し、円滑な先行解析につなげた。2021年度は、先行解析の実施状況を確認しながら、ゲノム医療実現に向けた難病ゲノム医療の拠点となる病院・運営主体等の体制整備、人材育成等、初年度の検討事項について本格解析に向けた提言を行う。2022年度は、先行解析の実施状況を確認しながら、ゲノム医療実現に向けた難病ゲノム医療の拠点となる病院・運営主体等の体制整備、人材育成等、初年度の検討事項について本格解析に向けた提言を行う。

なお、本研究は、AMED のオミックス研究班及び IRUD の他、「難病プラットフォーム」、また、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において実施中の「難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に関する研究」及び「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」と十分な連携を図りつつ実施する。

B.研究方法

令和2～3（2020～2021）年度は、方針通り①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関して、各担研究者が担当して検討を行う。

- ① 備えるべき診療部門について検討し、ゲノム医療要件（案）を満足する医療機関の現状調査を行う（竹内研究分担者）。
- ② 研究倫理指針を踏まえ、ゲノム基盤実証事業の説明同意文書のひな型を点検し、患者への結果返却、産業界を含めた二次利用の同意のあり方

等についての検討事項を示す。国民への普及啓発に関して、難病患者・家族との意見交換会を実施し、期待や懸念等を把握することで、今後の患者・市民参画（Patient and Public Involvement: PPI）の出発点とする（武藤研究分担者）。

- ③ 難病に関する臨床情報について、IRUD収集項目、臨床調査個人票収集項目、オミックス解析研究班、難病プラットフォームの収集する項目を比較し、必要な収集項目を抽出・分類する（山野研究分担者）。
- ④ 「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（先行解析研究）を推進しつつ、本格解析における「ゲノム基盤」の方針を多方面から検討する（徳永研究分担者）。
- ⑤ ゲノムデータ基盤の構築に向けて、先行する英国 Genomics Englandでの産業界の利活用の仕組みを整理して提示し、産業界の利活用促進の観点で提案、意見交換を行う（林研究分担者）。
- ⑥ 指定難病-ICD11-Orphanet-OMIMの対応表を作成し、2年目は各データベースの更新を行う。追加された5つの告示病名について、ICD11、Orphanet、OMIMとの対応づけを行う。IRUDで診断された疾患の原因として同定された654遺伝子について、指定難病、Orphanet等との対応表を作成し、指定難病がカバーしていない遺伝子について検討する（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 実施されている研修についてまとめ、諸外国における遺伝カウンセラーの人材養成について情報収集を行う（小杉研究分担者）。

関連して、「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（先行解析研究）の発足に際し説明会を開催しその後も緊密に連携する。2021年度に新しく開始される「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」とも連絡を取り合いながら検討を進める。また全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会などを通じてゲノム医療全体にも貢献する。難病の患者・家族会と協議して意見交換会を開催するなど患者・市民参画を進める。

（倫理面への配慮）

本研究は難病のゲノム医療推進のために様々な観点から検討することが本務であり、本研究そのものに倫理的な問題はない。

C.研究結果

2020年度は4月、6月、8月、12月、2月に班会議をオンラインで、10月に先行解析研究向けの説明会をオンラインと現地で開催した。2021年度は、4月、6月、8月、10月、12月、2月に班会議を、2月には初となる患者・家族会との意見交換会をオンラインで開催し、以下の①～⑦の様な成果が得られた。

- ① 難病ゲノム医療の推進上、医療機関において備えるべき要件について、中核拠点病院、拠点病院、協力病院からなる体制を検討し、難病診療のエキスパートパネルについてとりまとめた。ゲノム医療要件（案）を満足する医療機関の現状調査を行った（竹内研究分担者）。
- ② 実証事業や本格解析における説明同意の論点、遺伝情報の取り扱いに関する諸外国の法制度と国内の状況を取りまとめ報告した。また患者・市民参画の一環として、2022年1～2月に難病の患者・家族との勉強会や、厚生労働省および研究班構成員との意見交換会を開催し、患者・家族の視点からみた普及・啓発の課題点を把握した（武藤研究分担者）。
- ③ 難病に関する臨床情報について、収集項目を抽出し登録時調査に必要な項目、追跡調査時に必要な項目に分類した。臨床情報を収集した後、データを構造化し、すべてのデータを共通の構造定義のもと格納できるようなデータ入力システムを構築した。実証事業にて検体回収からDNA抽出、全ゲノム解析、報告書作成までの一連の工程を実施し、模擬エキスパートパネルを開催した（山野研究分担者）。
- ④ ゲノム基盤の方針に関して、(1)検体の受け入れ条件やID管理システムの構築方針と運用方法、(2)ヒト全ゲノムシーケンス解析およびデータ解析の詳細な条件、(3)分担研究班に送付する解析結果ファイル、(4)ロングリードシーケンス解析支援を実施する方針、(5)臨床情報の仕様（山野研究分担者と連携）、(6)データ・検体の利活用のあり方や手続き・審査体制、(7)その他の運営・管理に必要な事項について検討して取りまとめた（徳永研究分担者）。

「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発（先行解析）」において、令和2年度は2300検体、令和3年度は4460検体のシーケンスを実施し、解析数は6760検体（4799症例）と順調に進捗した。

- ⑤ 初年度は、国内外のゲノム基盤の調査や、製薬協加盟企業へのアンケート調査を行い、利活用者の観点からゲノムデータ基盤に求める収集項

目や機能をまとめ、報告した。その内容を踏まえ、2021年度の班会議において以下を検討し報告した。本格解析でのゲノムデータ基盤の構築に向けて、先行する英国Genomics Englandでの産業界の利活用の仕組み（Discovery Forum）を整理して提示した。産業界の利活用促進の観点から、リモートアクセス、審査体制、プレリサーチの詳細を説明するとともに、収集する臨床情報の重要性を共有し、班会議にて意見交換を行った。被験者への説明文書、同意書の議論において、企業利活用の観点から、本格解析時の同意説明文書に記載すべきと考えられるポイントをまとめて、班会議にて提示し意見交換を行った（林研究分担者）。

- ⑥ 指定難病-ICD11-Orphanet-OMIMについて対応表を作成し、2021年3月時点でのIRUD 654遺伝子にてアップデートを行い、指定難病によってIRUDにより発見された遺伝子がどれくらいカバー可能であるかを検討した（鎌谷研究分担者）。国際連携について、英国Genomics Englandが使用し、オーストラリアでも採用されているPanel Appのパネル遺伝子や、さまざまな遺伝子レベル情報の統合を進めるGenCCについて検討し報告した。さらに難病ウェブサイトを運営する情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設のライフサイエンス統合データベースセンターと共同で進めることのできる部分について検討した（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 海外における遺伝カウンセラーの養成状況やゲノム医療の状況について、2017年から実施している海外視察での情報とメールやオンライン会議により、最新の情報を得て検討を進めた（小杉研究分担者）。

以上の個別課題の検討に加えて、研究班全体として「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（先行解析研究）には初2020年度に説明会を開催し、その発足に協力すると共に、班会議毎に進捗報告を受けて緊密に連携し、その順調な進捗を支えた。2021年度に新しく開始された「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」とも連絡を取り合いながら検討を進め、予定通り年度内に全ゲノム解析を実施しエキスパートパネルでの協議まで行った。IRUDは順調に進捗し診断率は44%と高く、原因遺伝子（疾患）の70%は1-2家系のみであり非常に稀な疾患が多いことが判明した。また全ゲノム解析等の推進に関する専門員会とも緊密な連携のもとに議論を進め、2021年度内に患者・家族会と協議して意見

交換会を開催し大変好評であり当班にとっても大いに有益であった。

D. 考察

本研究は、難病のゲノム医療推進のために様々な観点から総合的に検討するという大変広範囲に亘る項目を担当している。初年度は年5回の班会議と先行解析の説明会、2年目は年6回の班会議と患者会との意見交換会を行い、全ゲノム解析等実行計画の着実な遂行に向け、難病ゲノム医療に関する各種研究班との連携の下、先行解析の順調な進捗、実証事業の開始など本格解析のための体制整備を戦略的に進めることができた。

E. 結論

全ゲノム解析等実行計画の体制整備を確実に進め、難病のゲノム医療推進に貢献することができた。緊密に連携する先行解析研究、IRUDも極めて順調に発展し、実証事業も順調にスタートした。

F. 健康危険情報

特記事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Matsuoka K, Watanabe M, Ohmori T, Nakajima K, Ishida T, Ishiguro Y, Kanke K, Kobayashi K, Hirai F, Watanabe K, Mizusawa H, Kishida S, Miura Y, Ohta A, Kajioka T, Hibi T, on behalf of the AJM300 Study Group. AJM300 (carotegrast methyl), an oral antagonist of $\alpha 4$ -integrin, as induction therapy for patients with moderately active ulcerative colitis: a multicentre, gaku rap, double-blind, placebo- controlled, phase 3 study. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2022
2. Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet*. 2022
3. Saitoh Y, Mizusawa H. Current evidence for the association between air pollution and parkinson's disease. *Air Pollution Neurology Supplement. Annal Indian Acad Neurol*. 2022
4. Kubota T, Hama M, Sugiura Y, Takahashi Y, Ishikawa K, Mizusawa H, Takahashi MP. A nationwide survey of episodic ataxia in Japan. *Neurol Clin Neurosci*. 9(6):443-451,2021
5. Porto KJ, Hirano M, Mitsui J, Chikada A, Matsukawa T, Ishiura H, Japan Multiple System Atrophy Registry Consortium*, Toda T, Kusunoki S, Tsuji S. COQ2 V393A confers high risk susceptibility for multiple system atrophy in East Asian population. *J Neurol Sci*. 429:117623, 2021 (*Mizusawa H. et al.)
6. Mizusawa H. Prism Adaptation Test (PAT): A practical and quantitative method to evaluate cerebellar function. *Cerebellum as a CNS Hub Contemporary Clinical Neuroscience*. Springer. 445-456, 2021
7. Hamaguchi T, Sakai K, Kobayashi A, Kitamoto T, Ae R, Nakamura Y, Sanjo N, Arai K, Koide M, Katada F, Harada M, Murai H, Murayama S, Tsukamoto T, Mizusawa H, Yamada M. Characterization of sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease and history of neurosurgery to identify potential iatrogenic cases. *Emerg Infect Dis*. 26(6):1140-1146, 2020
8. Hamaguchi T, Sanjo N, Ae R, Nakamura Y, Sakai K, Takao M, Murayama S, Iwasaki Y, Satoh K, Murai H, Harada M, Tsukamoto T, Mizusawa H, Yamada M. MM2-type sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: new diagnostic criteria for MM2-cortical type. *J Neurol Neurosur Psychiatry*. 91(11): 1158-1165, 2020
9. Sakai K, Hamaguchi T, Sanjo N, Murai H, Iwasaki Y, Hamano T, Honma M, Noguchi-Shinohara M, Nozaki I, Nakamura Y, Kitamoto T, Harada M, Mizusawa H, Yamada M. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in dura mater graft associated Creutzfeldt-Jakob disease. *J Neurol Sci*. 418: 117094, 2020
10. Inamo J, Suzuki K, Takeshita M, Kondo Y, Okuzono Y, Koga K, Kassai Y, Takiguchi M, Kurisu R, Morita R, Yoshimura A, Takeuchi T. Molecular remission at T cell level in patients with rheumatoid arthritis. *Sci Rep*. 11:16691, 2021
11. Takeshita M, Suzuki K, Nakazawa M, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, Takeuchi T. Antigen-driven autoantibody production in lungs of interstitial lung disease with autoimmune disease. *J Autoimmunity*. 121:102661, 2021
12. Yin X, Kim K, Suetsugu H, Bang SY, Wen L,

- Koido M, Ha E, Liu L, Sakamoto Y, Jo S, Leng RX, Otomo N, Lauryntenka V, Kwon YC, Sheng Y, Sugano N, Hwang MY, Li W, Mukai M, Yoon K, Cai M, Ishigaki K, Chung WT, Huang H, Takahashi D, Lee SS, Wang M, Karino K, Shim SC, Zheng X, Miyamura T, Kang YM, Ye D, Nakamura J, Suh CH, Tang Y, Motomura G, Park YB, Ding H, Kuroda T, Choe JY, Li C, Nihiro H, Park Y, Shen C, Miyamoto T, Ahn GY, Fei W, Takeuchi T, Shin JM, Li K, Kawaguchi Y, Lee YK, Wang Y, Amano K, Park DJ, Yang W, Tada Y, Yamaji K, Shimizu M, Atsumi T, Suzuki A, Sumida T, Okada Y, Matsuda K, Matsuo K, Kochi Y, Kottyan LC, Weirauch MT, Parameswaran S, Eswar S, Salim H, Chen X, Yamamoto K, Harley JB, Ohmura K, Kim TH, Yang S, Yamamoto T, Kim BJ, Shen N, Ikegawa S, Lee HS, Zhang X, Terao C, Cui Y, Bae SC. Meta-analysis of 208370 east Asian identifies 113 susceptibility loci for systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis*. 80:632-40, 2021
13. Kajio N, Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Shimizu H, Tsunoda K, Takeuchi T. Anti-centromere antibodies target centromere-kinetochore macrocomplex: a comprehensive autoantigen profiling. *Ann Rheum Dis*. 80:651-9, 2021
 14. Nakazawa M, Suzuki K, Takechita M, Inamo J, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, Takeuchi T. Distinct expression of coinhibitory molecules on alveolar T cells in patients with rheumatoid arthritis- and idiopathic inflammatory myopathies-associated interstitial lung disease. *Arthrit Rheum*. 73:57686, 2021
 15. Inamo J, Kochi Y, Takeuchi T. Is type 2 diabetes mellitus an inverse risk factor for the development of rheumatoid arthritis?. *J Hum Genet*. 66:219-223, 2021
 16. Baer AN, Gottenberg J-E, St Claire EW, Sumida T, Takeuchi T, Seror R, Foulks G, Nys M, Mukherjee S, Wong R, Ray N, Bootsma H. Efficacy and safety of abatacept in active primary Sjogren's syndrome: results of a phase III, randomized, placebo- controlled trial. *Ann Rheum Dis*. 80:339-48, 2021
 17. Nash P, Kerschbaumer A, Dorner T, Dougados M, Fleischmann R, Geissler K, McInnes IB, Pope JE, van der Heijde D, Stoffer-Marx M, Takeuchi T, Trauner M, Winthrop KL, de Wit M, Aletaha D, Baraliakos Z, Boehncke W-H, Emery P, Issacs JD, Kremer J, Lee EB, Maksymowych WP, Sholte-Voshaar M, Tam LS, Tanaka Y, van den Vosch F, Westhovens R, Xavier RM, Smolen JS. Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with Janus kinase inhibitors- A consensus statement. *Ann Rheum Dis*. 80:71-87, 2021
 18. Tanaka Y, Takeuchi T, Soen S, Yamanaka H, Yoneda T, Tanaka S, Nitta T, Okubo N, Genant HK, van der Heijde D. Effects of denosumab in Japanese rheumatoid arthritis patients treated with conventional anti-rheumatic drugs: 36-month extension of a phase 3 study. *J Rheumatology*. 2021
 19. Takanashi S, Kaneko Y, Takeuchi T. Tofacitinib in interstitial lung disease complicated with anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis: a literature review. *Mod Rheum*. 2021
 20. Kondo Y, Kaneko Y, Takei H, Tamai H, Kabata H, Suhara T, Yamamoto R, Nagata H, Ishii M, Sasaki J, Hasegawa N, Fukunaga K, Takeuchi T. COVID-19 shares clinical features with anti-melanoma differentiation associated protein 5 positive dermatomyositis and adult Still's disease. *Clin Exp Rheum*. 39(3):631-638, 2021
 21. Takanashi S, Kaneko Y, Takeuchi T. Characteristics and prognosis of IgG4-related skin disease: a case report and systematic literature review. *Autoimmunity Reviews*. 20(5):102805, 2021
 22. Kandane-Rathnayake R, Louthrenoo W, Golder V, Luo S-F, Wu Y-J J, Lateef A, Cho J, Li Z, An Y, Hamijoyo L, Navarra S, Zamora L, Katsumata Y, Harigai M, Sockalingam S, Chan M, Chen Y-H, O'Neill S, Goldblatt F, Hao Y, Zhang Z, Kikuchi J, Takeuchi T, Lau CS, Nikpour M, Morand E, Hoi A for the Asia Pacific Lupus Collaboration. Independent associations of lymphopenia and neutropenia in patients with systemic lupus erythematosus: a longitudinal, multinational study. *Rheumatology (Oxford)*. 60(11):5185-5193, 2021
 23. Takanashi S, Kaneko Y, Takeuchi T. Characteristics of patients with difficult-to-treat rheumatoid arthritis in real-world. *Rheumatology (Oxford)*. 60(11):5247-5256, 2021
 24. Murata O, Suzuki K, Sugiura H, Kondo Y, Takshita M, Koga K, Takiguchi M, Kurisu R, Kassai Y, Yasuoka H, Yamaoka K, Morita R, Yoshimura A, Takeuchi T. Thymus variants on

- imaging in patients with rheumatoid arthritis-clinical immunological significance. *Rheumatology*(Oxford). 60(12): 5595- 5600, 2021
25. Tanaka Y, Takeuchi T, Yamanaka H, Nanki T, Umehara H, Yasuda N, Tago F, Kitahara Y, Kawakubo M, Hisaki H, Hojo S, Kawano T, Imai T. A phase 2 study of E6011, an anti-fractalkine monoclonal antibody, in patients with rheumatoid arthritis inadequately responding to biological disease-modifying anti-rheumatic drugs. *Modern Rheum*. 31(4):783-789, 2021
 26. Takeuchi T, Matsubara T, Atsumi T, Amano K, Ishiguro N, Sugiyama E, Yamaoka K, Genovese MC, Kalunian K, Walker D, Gottenberg J-C, de Vlam K, Bartok B, Pechonkina A, Kondo A, Gao J, Guo Y, Tasset C, Sunday JS, Tanaka Y. Efficacy and safety of filgotinib in Japanese patients with refractory rheumatoid arthritis: subgroup analyses of a global phase 3 study (FINCH 2). *Mod Rheum*. 2021
 27. Honda H, Sakai R, Inoue E, Majima M, Konda N, Takada H, Kihara M, Yajima N, Nanki T, Yamamoto K, Takeuchi T, Harigai M. Association of methotrexate use and lymphoproliferative disorder in patients with rheumatoid arthritis: results from a Japanese multi-institutional retrospective study. *Mod Rheum*. 1-14, 2021
 28. Takeshita M, Nishina N, Moriyama S, Takahashi Y, Uwamino Y, Nagata M, Aoki W, Masaki K, Ishii M, Saya H, Kondo Y, Suzuki K, Fukunaga K, Takeuchi T, Keio Donner Project Incomplete humoral response including neutralizing antibodies in asymptomatic and mild COVID-19 patients in Japan. *Virology*. 555:35-43, 2021
 29. Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Kawakami A, Song Y-W, Chen Y-H, Rokuda M, Izutsu H, Ushijima S, Kaneko Y. Safety and effectiveness of peficitinib (ASP015K) in patients with rheumatoid arthritis: final results (32 months of mean peficitinib treatment) from a long-term, open-label extension study in Japan, Korea, and Taiwan. *Rheumatol Ther* 8:425-442, 2021
 30. Nakazawa M, Suzuki K, Takechita M, Inamo J, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, Takeuchi T. Distinct expression of coinhibitory molecules on alveolar T cells in patients with rheumatoid arthritis- and idiopathic inflammatory myopathies-associated interstitial lung disease. *Arthritis Rheumatol*. 73:576-86, 2021
 31. Tanaka Y, Takeuchi T, Yamanaka H, Nanki T, Umehara H, Yasuda N, Tago F, Kitahara Y, Kawakubo M, Torii K, Hojo S, Kawano T, Imai T. Efficacy and Safety of E6011, an Anti-Fractalkine Monoclonal Antibody, in Active Rheumatoid Arthritis with Inadequate Response to Methotrexate. *Arthritis Rheumatol*. 73:587-95, 2021
 32. Matsumoto K, Yasuoka H, Yoshimoto K, Suzuki K, Takeuchi T. Platelet CXCL4 mediates neutrophil extracellular traps formation in ANCA-associated vasculitis. *Sci Rep*. 11:222, 2021
 33. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Rituximab for the treatment of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis: a systemic literature review. *Autoimmun Rev*. 20:102737, 2021
 34. Baer AN, Gottenberg J-E, St Claire EW, Sumida T, Takeuchi T, Seror R, Foulks G, Nys M, Mukherjee S, Wong R, Ray N, Bootsma H. Efficacy and safety of abatacept in active primary Sjogren's syndrome: results fo a phase III, randomized, placebo-controlled trial. *Ann Rheum Dis*. 80:339-48, 2021
 35. Nash P, Kerschbaumer A, Dorner T, Dougados M, Fleishmann R, Geissler K, McInnes IB, Pope JE, van der Heijde D, Stoffer-Marx M, Takeuchi T, Trauner M, Winthrop KL, de Wit M, Aletaha D, Baraliakos Z, Boehncke W-H, Emery P, Issacs JD, Kremer J, Lee EB, Maksymowych WP, Sholte-Voshaar M, Tam LS, Tanaka Y, van den Vosch F, Westhovens R, Xavier RM, Smolen JS. Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with Janus kinase inhibitors- A consensus statement. *Ann Rheum Dis*. 80:71-87, 2021
 36. Ushikubo M, Saito S, Kikuchi J, Takeshita M, Yoshimoto K, Yasuoka H, Yamaoka K, Seki N, Suzuki K, Oshima H, Takeuchi T. Milk fat globule epidermal growth factor 8 (MFG-E8) on monocytes is a novel biomarker of disease activity in systemic lupus erythematosus. *Lupus*. 30:61-9, 2021
 37. Aletaha, D, Clifton B, Karpouzas G, Takeuchi T, Thorne JC, Bili A, Agarwal P, Hsu B, Rao R, Brown K, Tanaka Y Long-term Safety and efficacy of sirukumab for patients with rheumatoid arthritis who previously received sirukumab in randomized controlled trials (SIRROUND-LTE). *RMD open*. 7:e001465, 2021

38. Takanashi S, Kikuchi J, Sasaki T, Akiyama M, Yasuoka H, Yoshimoto K, Sugahara K, Kaneko Y, Takeuchi T Lymphadenopathy in IgG4-related disease: a phenotype of severe activity and poor prognosis, with eotaxin-3 as a new biomarker *Rheumatology (Oxford)*. 6:967-75, 2021
39. Takeuchi T, Tanaka Y, Higashitani C, Iwai M, Komatsu K, Akazawa R, Lademacher C. A phase 2a, randomized, double-blind, placebo-controlled trial of the efficacy and safety of the oral gonadotropin-releasing hormone antagonist, ASP1707, in post-menopausal female patients with rheumatoid arthritis taking methotrexate. *Mod Rheum*. 31:53-60, 2021
40. Kameda H, Takeuchi T, Yamaoka K, Oribe M, Kawano M, Yokoyama M, Pangan AL, Konishi Y, Meerwein M, Tanaka Y. Efficacy and safety of upadacitinib over 84 weeks in Japanese patients with rheumatoid arthritis (SELECT-SUNRISE). *Arthritis Res Ther*. 23:9, 2021
41. Takeuchi T, Soen S, Ishiguro N, Yamanaka H, Tanaka S, Kobayashi M, Okubo N, Nitta T, Tanaka Y. Predictors of new bone erosion in rheumatoid arthritis patients receiving conventional synthetic antirheumatic drugs: Analysis of data from the DRIVE and DESIRABLE studies. *Mod Rheum*. 31:34-41, 2021
42. Yamada H, Sasaki T, Matsumoto K, Suzuki K, Takeshita M, Tanemura S, Seki N, Tsujimoto H, Takeuchi T Distinct features between HLA-DR+ and HLA-DR- PD-1hi CXCR5- T peripheral helper cells in seropositive rheumatoid arthritis. *Rheumatology (Oxford)*. 60:451-60, 2021
43. Takeuchi T, Wakasugi N, Uno S, Makino H. Long-term safety and effectiveness of tacrolimus in lupus nephritis patients: 5-year interim post-marketing surveillance study in Japan (TRUST) . *J Rheumatology*. 48:74-81, 2021
44. Ota Y, Kaneko Y, Takeuchi T. Association between mortality and cytomegalovirus reactivation during remission induction therapy in patients with rheumatic diseases. *Clin Exp Rheum*. 39(6): 1324-1330, 2020
45. Akiyama M, Kaneko Y, Sasaki T, Takeuchi T. Comment on: HHV-8-negative multicentric Castleman disease with serological, histopathological and imaging features of igG4-related disease. *Rheumatology (Oxford)*. 60(2): e73-e75, 2020
46. Yin X, Kim K, Suetsugu H, Bang S-Y, Wen L, Koido M, Ha E, Liu L, Sakamoto Y, Jo S, Leng R-X, Otomo N, Laurynenka V, Kwon Y-C, Sheng Y, Sugano N, Hwang M Y, Li W, Mukai M, Yoon K, Cai M, Ishigaki K, Chung W T, Huang H, Takahashi D, Lee S-S, Wang M, Karino K, Shim S-C, Zheng X, Miyamura T, Kang Y M, Ye D, Nakamura J, Suh C-H, Tang Y, Motomura G, Park Y-B, Ding H, Kuroda T, Choe J-Y, Li C, Niino H, Park Y, Shen C, Miyamoto T, Ahn G-Y, Fei W, Takeuchi T, Shin J-M, Li K, Kawaguchi Y, Lee Y-K, Wang Y, Amano K, Park D J, Yang W, Tada Y, Yamaji K, Shimizu M, Atsumi T, Suzuki A, Sumida T, Okada Y, Matsuda K, Matsuo K, Kochi Y, Japanese Research Committee on Idiopathic Osteonecrosis of the Femoral Head, Kottyan L C, Weirauch MT, Parameswaran S, Eswar S, Salim H, Chen X, Yamamoto K, Harley J B, Ohmura K, Kim T-H, Yang S, Yamamoto T, Kim B-J, Shen N, Ikegawa S, Lee H-S, Zhang X, Terao C, Cui Y, Bae S-C. Meta-analysis of 208370 east Asian identifies 113 susceptibility loci for systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis*. 80(5):632-640, 2020
47. Kondo Y, Suzuki K, Saito S, Inoue Y, Kaneko Y, Sakata K, Takeuchi T. Safety and tolerability of ultrasound-guided synovial needle biopsy in Japanese arthritis patients. *Mod Rheum*. 31(5): 960-965, 2020
48. Kajio N, Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Shimizu H, Tsunoda K, Takeuchi T. Anti-centromere antibodies target centromere-kinetochore macrocomplex: a comprehensive autoantigen profiling. *Ann Rheum Dis*. 80(5):651-659, 2020
49. Takeuchi T, Tanaka Y, Rokuda M, Izutsu H, Kaneko Y, Fukuda M, Kato D. A pooled safety analysis of peficitinib (ASP015K) Asian patients with rheumatoid arthritis treated over a median of 2 years. *Modern Rheum*. 31(3):543-555, 2020
50. Takeuchi T, Rischmeuller M, Blanco R, Xavier RM, Ueki Y, Atsumi T, Chen S, Friedman A, Pangan AL, Strand V, van Vollenhoven RF. Upadacitinib monotherapy versus methotrexate monotherapy in methotrexate-naïve Japanese patients with rheumatoid arthritis: A sub-analysis of the Phase 3 SELECT-EARLY study. *Mod Rheum*. 31(3):534-542, 2020
51. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Tocilizumab

- for the treatment of polyarteritis nodosa: a systematic literature review. *Ann Rheum Dis*. annrheumdis-2020-218710, 2020
52. Kondo Y, Kaneko Y, Oshige T, Fukui H, Saito S, Okayama M, Kamata H, Ishii M, Hasegawa N, Fukunaga K, Takeuchi T. Exacerbation of immune thrombocytopenia triggered by COVID-19 infection in patients with systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis*. 80(5):e77, 2020
 53. Takeuchi T, Miyasaka N, Pedersen RD, Sugiyama N, Hirose T. Radiographic and clinical effects of 10mg and 25mg twice-weekly etanercept over 52 weeks in Japanese patients with active rheumatoid arthritis. *Mod Rheum*. 31(2):319-325, 2020
 54. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis can manifest lacrimal and salivary glands swelling by granulomatous inflammation: A potential mimicker of IgG4-related disease. *Ann Rheum Dis*. annrheumdis-2020-218124, 2020
 55. Tanaka Y, Kondo K, Ichibori A, Yanai Y, Susuta Y, Inoue S, Takeuchi T. Amiselimod, a sphingosine 1-phosphate receptor-1 modulator, for systemic lupus erythematosus: a multicenter, open-label exploratory study. *Lupus*. 29:1902-1913, 2020
 56. Akiyama M, Suzuki K, Yoshimoto K, Yasuoka H, Kaneko Y, Takeuchi T. Peripheral TIGIT⁺ T follicular helper cells that produce high levels of interleukin-21 via OX40 represent disease activity of IgG4-related diseases. *Frontiers in Immunol*. 12:651357, 2020
 57. Winthrop KL, Harigai M, Genovese MC, Lindsey S, Takeuchi T, Fleischmann R, Bradley JD, Byers NL, Hyslop DL, Issa M, Nishikawa A, Rooney TP, Witt S, Dickson CL, Smolen JS, Dougados M. Infections in the baricitinib clinical development program for patients with active rheumatoid arthritis. *Ann Rheum Dis*. 79:1290-7, 2020
 58. Van Vollenhoven R, Takeuchi T, Pangan AL, Friedman A, Mohamed M-E F, Chen S, Rischmueller M, Blanco R, Xavier RM, Strand V. Efficacy and Safety of Upadacitinib Monotherapy in Methotrexate-naïve Patients with Moderately to Severely Active Rheumatoid Arthritis (SELECT-EARLY): A Randomized, Double-blind, Active-comparator, Multi-center, Multi-country Trial. *Arthritis Rheum*. 72:1607-20, 2020
 59. Sakata K, Yasuoka H, Yoshimoto K, Takeuchi T. Decreased activation of ataxia telangiectasia mutated (ATM) in monocytes from patients with systemic sclerosis. *Rheumatology (Oxford)*. 59: 3961-70, 2020
 60. Kameda H, Takeuchi T, Yamaoka K, Oribe M, Kawano M, Zhou Y, Othmann AA, Pangan AL, Asabe S, Kitamura S, Meerwein S, Tanaka Y. Efficacy and Safety of Upadacitinib in Japanese Patients with Rheumatoid Arthritis (SELECT-SUNRISE): A Placebo-controlled Phase 2b/3 Study. *Rheumatology (Oxford)*. 59:3303-13, 2020
 61. Kerschbaumer A, Smolen J, Nash P, Dorner T, Dougados M, Fleischmann R, Geissler K, McInnes I, Takeuchi T, Trauner M, Winthrop K, de Wit M, Boehncke W-H, Falzon L, van der Heijde D. Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with janus kinase inhibitors: a systematic literature research. *RMD open*. 6:e001374, 2020
 62. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Tocilizumab for the treatment of TAFRO syndrome: a systematic literature review. *Ann Hematol*. 99: 2463-75, 2020
 63. Sakai R, Ito M, Yoshimoto K, Chikuma S, Kurasawa T, Kondo T, Suzuki K, Takeuchi T, Amano K, Yoshimura A. Tocilizumab monotherapy uncovered the role of the CCL22/17-CCR4⁺ Treg axis during remission of crescentic glomerulonephritis. *Clin Trans Immunol*. 9:e1203, 2020
 64. Takeuchi T, Tanaka Y, Erdman J, Kaneko Y, Saito M, Higashitani C, Smulders R, Lademacher C. ASP5094, a humanized monoclonal antibody against integrin alpha-9, did not show efficacy in patients with rheumatoid arthritis refractory to methotrexate: Results from a phase 2a, randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Arthritis Res Ther*. 22:252, 2020
 65. Cho J, Kandane-Rathnayake R, Louthrenoo W, Hoi A, Golder V, Chen Y-H, Luo SF, Wu Y-J J, Hamijoyo L, Lau CS, Navarra S, Zamora L, Tee M, Flora Jr A, Li Z-G, An Y, Sockalingam S, Katsumata Y, Harigai M, Hao Y, Zhang Z, Kikuchi J, Takeuchi T, Basnayake D, Goldblatt F, Chan M, Ng K, Bae S-C, Oon S, O'Neill S, Gibson K, Kumar S, Law A H N, Tugnet N, Tanaka Y, Nikpour M, Moreland E, Lateef A. COVID-19 infection in patients with systemic lupus erythematosus: Data from the Asia Pacific Lupus collaboration. *Int J Rheum Dis*. 23:1255-57, 2020

66. Hasegawa T, Kikuta J, Suda T, Yamashita E, Takeuchi T, Ishii M, Seno S. Development of an intravital imaging system for the synovial tissue reveals the dynamics of CTLA-4 Ig in vivo. *Sci Rep*. 10:13480, 2020
67. Tsukamoto M, Suzuki K, Tsunoda K, Ikeura K, Kameyama K, Takeuchi T. The Value of Labial Salivary Gland Histopathology for Diagnosis of Sjögren's syndrome in Patients with Anti-centromere Antibody Positivity. *Int J Rheum Dis*. 23:1024-29, 2020
68. Yamane M, Sato S, Shibata S, Hayano M, Yaguchi T, Kamijuku H, Ogawa M, Suzuki T, Mukai S, Shimmura S, Okano H, Takeuchi T, Kawakami Y, Ogawa Y, Tsubota K. Senescence-associated secretory phenotype promotes chronic ocular graft-vs-host disease in mice and humans. *FASEB journal*. 34:10778-800, 2020
69. Matsumoto T, Yamamoto K, Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Ito M, Nakano T, Hagino H, Tomomitsu T, Hirakawa A, Soen S. Eldecalcidol is superior to alfacalcidol in maintaining bone mineral density in glucocorticoid-induced osteoporosis patients (e-GLORIA). *J Bone Min Met*. 38:522-32, 2020
70. Soen S, Yamamoto K, Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Ito M, Nakano THagino H, Hirakawa A, Matsumoto T. Minodronate combined with alfacalcidol versus alfacalcidol alone for glucocorticoid-induced osteoporosis: a multicenter, randomized, comparative study. *J Bone Min Met*. 38:511-21, 2020
71. Tanaka Y, Soen S, Ishiguro N, Yamanaka H, Yoneda T, Tanaka S, Ohira T, Nitta T, Okubo N, Genant H, van der Heijde D, Takeuchi T. Identifying the preferable rheumatoid arthritis subgroups for the intervention with the anti-RANKL antibody denosumab to reduce progression of joint destruction. *RMD Open*. 6: e001248, 2020
72. Yoshimoto K, Suzuki K, Takei E, Ikeda Y, Takeuchi T. Elevated expression of BAFF receptor, BR3, on monocytes correlates with B cell activation and clinical features of patients with primary Sjögren's syndrome. *Arthrit Res Ther*. 22:157, 2020
73. Fleischmann R, Takeuchi T, Schiff M, Schlichting D, Xie L, Issa M, Stoykov I, Lisse J, Martinez-Osuna P, Rooney T, Zerbini T. Efficacy and safety of long-term baricitinib with and without methotrexate for the treatment of rheumatoid arthritis: experience with baricitinib monotherapy continuation or after switching from methotrexate monotherapy or baricitinib plus methotrexate. *Arthr Care Res*. 71:1112-21, 2020
74. Inamo J, Suzuki K, Takeshita M, Kassai Y, Takiguchi M, Kurisu R, Okuzono Y, Tasaki S, Yoshimura A, Takeuchi T. Identification of novel genes associated with dysregulation of B cells in patients with primary Sjögren's syndrome. *Arthrit Res Ther*. 22:153, 2020
75. Genovese MC, Smolen JS, Takeuchi T, Burmester G, Brinker D, Rooney TP, Zhong J, Maojun M, Saifan C, Cardoso A, Issa M, Wu W-S, and Winthrop KL. Safety profile of baricitinib for the treatment of rheumatoid arthritis over 3 years median treatment: An updated integrated safety analysis. *Lancet Rheumatol*. 2:e347-357, 2020
76. Matsumoto K, Suzuki K, Yoshimoto K, Seki N, Tsujimoto H, Chiba K, Takeuchi T. Longitudinal immune cell monitoring identified CD14++ CD16+ intermediate monocytes as a marker of relapse in patients with ANCA-associated vasculitis. *Arthrit Res Ther*. 22:145, 2020
77. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Effectiveness of tocilizumab in Bechet's disease: A systemic literature review. *Semin Arth Rheum*. 50:797-804, 2020
78. Smolen JS, Landewé R, Bijlsma J, Burmester G, Dougados M, Kerschbaumer A, McInnes IB, Sepriano A, van Vollenhoven R, de Wit M, Aletaha D, Aringer M, Askling J, Balsa A, Boers M, den Broeder AA, Bush MH, Buttgeit F, Caporali R, Cardiel MH, De Coke D, Codreanu C, Cutolo M, Edwards CJ, van Eijk-Hustings Y, Emery P, Finckh A, Gossec L, Gottenberg J-E, Hetland ML, Huizinga T, Kouloumas M, Li Z, Mariette Z, Muller-Ladner U, Mysler EF, da Silva JAP, Poór G, Pope JE, Rubbert-Roth A, Ruysen-Witrand A, Saag KG, Strangfeld A, Takeuchi T, Voshaar M, Westhovens R, van der Heijde D. EULAR recommendations for the management of rheumatoid arthritis with synthetic and biological disease-modifying antirheumatic drugs: 2019 update. *Ann Rheum Dis*. 79:685-99, 2020
79. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Etiology of IgG4-related pulmonary hypertension. *Cardiology*. 145:263-6, 2020
80. Takanashi S, Kaneko Y, Takeuchi T. CDAI and

- DAS28 in the management of rheumatoid arthritis in clinical practice. *Ann Rheum Dis.* 79:671-4, 2020
81. Choy E, de Benedetti F, Takeuchi T, Hashizume M, John MR, Kishimoto T. Translating IL-6 biology into effective treatments. *Nature Rev Rheum.* 16:335-45, 2020
 82. Yajima N, Tsujimoto Y, Fukuma S, Sada K, Shimizu S, Niihata K, Takahashi R, Asano Y, Azuma T, Kameda H, Kuwana M, Kohsaka H, Sugiura M, Suzuki K, Takeuchi T, Tanaka Y, Tamura N, Matsui T, Mimori T, Fukuhara S, Atsumi T. The development of quality indicators for systemic lupus erythematosus using electronic health data: modified RAND appropriateness approach. *Mod Rheum.* 30:525-31, 2020
 83. Kato M, Kaneko Y, Tanaka Y, Inoo M, Kobayashi-Haraoka H, Amano K, Miyata M, Murakawa Y, Yasuoka H, Hirata S, Nagasawa H, Tanaka E, Miyasaka N, Yamanaka H, Yamamoto K, Yokota I, Atsumi T, Takeuchi T. Serum amyloid A levels correlate with requirement of concomitant methotrexate in tocilizumab initiation: A post-hoc analysis of the SURPRISE study. *Mod Rheum.* 30:442-9, 2020
 84. Sasaki T, Yajima T, Shimaoka T, Ogawa S, Saito T, Yamaoka K, Takeuchi T, Kubo M. Synergistic effect of IgG4 antibody and CTLs causes tissue inflammation in IgG4-related disease. *Int Immunol.* 32:163-74, 2020
 85. Matsumoto K, Suzuki K, Yoshimoto K, Seki N, Tsujimoto H, Chiba K, Takeuchi T. Significant association between clinical characteristics and immuno-phenotypes in patients with ANCA-associated vasculitis. *Rheumatology (Oxford).* 59:545-53, 2020
 86. Hanaoka H, Okazaki Y, Takeuchi T, Kuwana M. A unique thymus-derived regulatory T cell subset associated with systemic lupus erythematosus. *Arthrit Res Ther.* 22:88, 2020
 87. Sugihara T, Hasegawa H, Uchida H, Yoshifuji H, Watanabe Y, Amiya E, Maejima Y, Konishi M, Murakawa Y, Ogawa N, Furuta S, Katsumata Y, Komagata Y, Naniwa T, Okazaki T, Tanaka Y, Takeuchi T, Nakaoka Y, Arimura Y, Harigai M, Isobe M, JPVAS. Association factors of poor treatment outcomes in patients with giant cell arteritis: clinical implication of large vessel lesions. *Arthrit Res Ther.* 22:72, 2020
 88. Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Kawakami A, Song Y-W, Chen Y-H, Rokuda M, Izutsu H, Ushijima S, Kaneko Y, Nakashima Y, Shiomi T, Yamada E. Safety and effectiveness of peficitinib (ASP015K) in patients with rheumatoid arthritis: interim data (22.7 months mean treatment with peficitinib) from a long term, open-label extension study in Japan, Korea and Taiwan. *Arthrit Res Ther.* 22:47, 2020
 89. Yokoyama-Kokuryo W, Yamazaki H, Takeuchi T, Amano K, Kikuchi J, Kondo T, Nakamura S, Sakai R, Hirano F, Nanki T, Koike R, Harigai M. Identification of molecule associated with response to abatacept in patients with rheumatoid arthritis. *Arthrit Res Ther.* 22:46, 2020
 90. Tanaka Y, Atsumi T, Yamamoto K, Takeuchi T, Namanaka H, Ishiguro N, Eguchi K, Watanabe A, Origasa H, Shoji T, Miyasaka N, Koike T. Factors associated with successful discontinuation of certolizumab pegol in early rheumatoid arthritis. *Int J Rheum Dis.* 23:316-24, 2020
 91. Takei H, Yasuoka H, Yoshimoto K, Takeuchi T. Aryl hydrocarbon receptor signals attenuate lung fibrosis in the bleomycin-induced mouse model for pulmonary fibrosis through increase of regulatory T cells. *Arthrit Res Ther.* 22:20, 2020
 92. Takeuchi T, Miyasaka N, Pedersen R, Sugiyama N, Hirose T. Radiographic and clinical outcomes following etanercept monotherapy in Japanese methotrexate-naïve patients with active rheumatoid arthritis. *Mod Rheum.* 30:259-68, 2020
 93. Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T. Does microbiome contribute to HLA-B52-positive Takayasu arteritis. *Mod Rheum.* 30:213-7, 2020
 94. Tanaka Y, Takeuchi T, Okada M, Ishii T, Nakajima H, Kawai S, Nagashima T, Hayashi N, Wang L, Tummala R. Safety and tolerability of anifrolumab, a monoclonal antibody targeting type I interferon receptor, in Japanese patients with systemic lupus erythematosus: a multicenter, phase 2, open-label study. *Mod Rheum.* 30:101-8, 2020
 95. Takeuchi T, Tanaka Y, Matsumura R, Saito K, Yoshimura M, Amano K, Atsumi T, Suematsu E, Hayashi N, Wang L, Tummala R. Safety and tolerability of sifalimumab, an anti-interferon- α monoclonal antibody, in Japanese patients with systemic lupus erythematosus: a multicenter,

- phase 2, open-label study. *Mod Rheum.* 30:93-100, 2020
96. Harigai M, Takeuchi T, Smolen JS, Winthrop KL, Nishikawa A, Rooney TP, Saifan CG, Issa M, Isaka Y, Akashi N, Ishii T, Tanaka Y. Safety profile of baricitinib in Japanese patients with active rheumatoid arthritis with over 1.6 years median time in treatment: an integrated analysis of phase 2 and 3 trials. *Mod Rheum.* 30:36-43, 2020
 97. Jinnin M, Ohta A, Ishihara S, Atsumi T, Fujimoto M, Kanda T, Kawaguchi Y, Kawakami A, Mimori A, Mimori T, Mimura T, Muro Y, Sano H, Shimizu J, Amano H, Takeuchi T, Tanaka Y, Yamamoto K, Sumida T, Kohsaka H. The Research Team for Autoimmune Diseases, The Research Program for Intractable Disease of the Ministry of Health, Labor and Welfare. The first external validation of sensitivity and specificity of the European League Against Rheumatism (EULAR) / American College of Rheumatology (ACR) classification criteria for idiopathic inflammatory myopathies with a Japanese cohort. *Ann Rheum Dis.* 79:387-92, 2020
 98. Yamada H, Kaneko Y, Takeuchi T. Lactate dehydrogenase as a potential biomarker for relapse in patients with adult-onset Still's disease undergoing treatment with tocilizumab. *Rheumatology (Oxford).* 59:440-2, 2020
 99. Sakata K, Kaneko Y, Yasuoka H, Takeuchi T. Association of radiographic findings in hand X-ray with clinical features and autoantibodies in patients with systemic sclerosis. *Clin Rheum.* 39:113-9, 2020
 100. Tanaka Y, Oba K, Koike T, Miyasaka N, Mimori T, Takeuchi T, Hirata S, Tanaka E, Yasuoka H, Kaneko Y, Murakami K, Koga T, Nakano K, Amano K, Ushio K, Atsumi T, Inoo M, Hatta K, Mizuki S, Nagaoka S, Tsunoda S, Dobashi H, Horie N, Sato N. Sustained discontinuation of infliximab with a raising-dose strategy after obtaining remission in patients with rheumatoid arthritis: the RRRR study. *Ann Rheum Dis.* 79:94-102, 2020
 101. Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Kato S, Tsunoda K, Arase H, Takeuchi T. Antigen-driven selection of antibodies against SSA, SSB, and the centromere "complex", including a novel antigen, MIS12 complex, in the salivary glands. *Ann Rheum Dis.* 79:150-9, 2020
 102. Kimura M, Yamauchi J, Sato T, Yakushima N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Horibe E, Watanabe T, Coler-Reilly A, Nagasaka M, Akasu Y, Kaburagi K, Kikuchi T, Shibata S, Matsumoto H, Koseki A, Inoue S, Takata A, Yamano Y. Health-related quality of life evaluation using the Short Form-36 in patients with human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy. *Front Med.* 9:879379, 2022
 103. Takao N, Yamano Y. Forefront studies on HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP). *Clin Exp Neuroimmunol.* 13:34-41, 2022
 104. Yamauchi J, Tanabe K, Sato T, Nakagawa M, Matsuura E, Tsuboi Y, Tamaki K, Sakima H, Ishihara S, Ohta Y, Matsumoto N, Kono K, Yagishita N, Araya N, Takahashi K, Kunitomo Y, Nagasaka M, Coler-Reilly ALG, Hasegawa Y, Araujo A, Jacobson S, Grassi MFR, Galvão-Castro B, Bland M, Taylor GP, Martin F, Yamano Y. Efficacy of corticosteroid therapy for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A randomized controlled trial (HAMLET-P). *Viruses.* 14(1):136, 2022
 105. Tamaki K, Mera H, Takeshita S, Fujioka S, Goto M, Matsumoto T, Yamano Y, Takamatsu Y, Tsuboi Y. A refractory human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis patient with lymphoma-type adult T-cell leukemia/lymphoma: A case report and review of the literature. *Medicine (Baltimore).* 100(40):e27450, 2021
 106. Iijima N, Yamauchi J, Yagishita N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Sato T, Takata A, Yamano Y. Clinical course of neurogenic bladder dysfunction in human T-cell leukemia virus type-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A nationwide registry study in Japan. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):355, 2021
 107. Sakamoto H, Itonaga H, Sawayama Y, Kojima A, Chiwata M, Fujioka M, Kitanosono H, Horai M, Miyazaki T, Shiraishi H, Imaizumi Y, Yoshida S, Hata T, Yamano Y, Miyazaki Y. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for adult T-cell leukemia/lymphoma with HTLV-1-associated myelopathy. *Int J Hematol.* 113(5): 765-769, 2021
 108. Kamoi K, Horiguchi N, Kurozumi-Karube H,

- Hamaguchi I, Yamano Y, Uchimaru K, Tojo A, Watanabe T, Ohno-mtsui K. Horizontal transmission of HTLV-1 causing uveitis. *Lancet Infect Dis.* 21(4):578, 2021
109. Penova M, Kawaguchi S, Yasunaga J, Kawaguchi T, Sato T, Takahashi M, Shimizu M, Saito M, Tsukasaki K, Nakagawa M, Takenouchi N, Hara H, Matsuura E, Nozuma S, Takashima H, Izumo S, Watanabe T, Uchimaru K, Iwanaga M, Utsunomiya A, Tabara Y, Paul R, Yamano Y, Matsuoka M, Matsuda F. Genome wide association study of HTLV-1 associated myelopathy/tropical spastic paraparesis in the Japanese population. *Proc Natl Acad Sci USA.* 118(11): e2004199118, 2021
 110. Araujo A, Bangham CRM, Casseb J, Gotuzzo E, Jacobson S, Martin F, Penalva A, Puccioni-Sohler M, Taylor GP, Yamano Y. Management of HAM/TSP. systematic review and consensus-based recommendations 2019. *Neurol Clin Pract.* 11(1):49-56, 2021
 111. Yamauchi J, Araya N, Yagishita N, Sata t, Yamano Y. An update on human T-cell leukemia virus type I (HTLV-1)-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP) focusing on clinical and laboratory biomarkers. *Pharmacol Ther.* 218: 107669, 2021
 112. Soga K, Shimizu T, Hagiwara Y, Ogura H, Akiyama H, Yamauchi J, Sato T, Hanzawa K, Hasegawa Y, Yamano Y. Soleal vein dilatation in the early-phase of hospitalization is associated with a subsequent development of deep vein thrombosis in patients with acute stroke. *J Med Ultrason (2001).* 48(1):97-104, 2021
 113. Nagasaka M, Yamagishi M, Yagishita N, Araya N, Kobayashi S, Makiyama J, Kubokawa M, Yamauchi J, Hasegawa D, Coler-Reilly ALG, Tsutsumi S, Uemura Y, Arai A, Takata A, Inoue E, Hasegawa Y, Watanabe T, Suzuki Y, Uchimaru K, Sato T, Yamano Y. Mortality and risk of progression to adult T-cell leukemia/lymphoma in HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *Proc Natl Acad Sci USA.* 117(21): 11685-11691, 2020
 114. Yamakawa N, Yagishita N, Matsuo T, Yamauchi J, Ueno T, Inoue E, Takata A, Nagasaka M, Araya N, Hasegawa D, Coler-Reilly A, Tsutsumi S, Sato T, Araujo A, Casseb J, Gotuzzo E, Jacobson S, Martin F, Puccioni-Sohler M, Taylor GP, Yamano Y; Japan Clinical Research Group on HAM/TSP. Creation and validation of a bladder dysfunction symptom score for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis. *Orphanet J Rare Dis.* 15(1):175, 2020
 115. Takeda R, Ishigaki T, Ohno N, Yokoyama K, Kawamata T, Fukuyama T, Araya N, Yamano Y, Uchimaru K, Tojo A. Immunophenotypic analysis of cerebrospinal fluid reveals concurrent development of ATL in the CNS of a HAM/TSP patient. *Int J Hematol.* 111(6):891-896, 2020
 116. Tsuchihashi Y, Shimizu T, Akiyama H, Hagiwara Y, Soga K, Takao N, Uchino K, Yanagisawa T, Yamauchi J, Sato T, Hasegawa Y, Yamano Y. The Risk Factors for Death within 6 Months After Ischemic Stroke in Patients with Cancer. *J Stroke Cerebrovasc Dis.* 29(12):105365, 2020
 117. Takao N, Hagiwara Y, Shimizu T, Soga K, Tsuchihashi Y, Otsubo H, Tatsuno K, Takaishi S, Usuki N, Yoshie T, Takada T, Ueda T, Hasegawa Y, Yamano Y. Preprocedural Carotid Plaque Echolucency as a Predictor of In-Stent Intimal Restenosis after Carotid Artery Stenting. *J Stroke Cerebrovasc Dis.* 29(12):105339, 2020
 118. Okuma K, Kuramitsu M, Niwa T, Taniguchi T, Masaki Y, Ueda G, Matsumoto C, Sobata R, Sagara Y, Nakamura H, Satake M, Miura K, Fuchi N, Masuzaki H, Okayama A, Umeki K, Yamano Y, Sato T, Iwanaga M, Uchimaru K, Nakashima M, Utsunomiya A, Kubota R, Ishitsuka K, Hasegawa H, Sasaki D, Koh KR, Taki M, Nosaka K, Ogata M, Naruse I, Kaneko N, Okajima S, Tezuka K, Ikebe E, Matsuoka S, Itabashi K, Saito S, Watanabe T, Hamaguchi I. Establishment of a novel diagnostic test algorithm for human T-cell leukemia virus type 1 infection with line immunoassay replacement of western blotting: a collaborative study for performance evaluation of diagnostic assays in Japan. *Retrovirology.* 17:26, 2020
 119. Shimizu J, Yamano Y, Kawahata K, Suzuki N. Elucidation of predictors of disease progression in patients with relapsing polychondritis at the onset: potential impact on patient monitoring. *BMC Rheumatol.* 4:41, 2020
 120. Sakurai K, Shinohara K, Imai T, Yamano Y, Hasegawa Y. A Case of Severe Multiple Sclerosis Manifesting upon GnRH Agonist Therapy for Uterine Fibroids: A Case Report. *Intern Med.*

121. Miyagawa T, Tanaka S, Shimada M, Sakai N, Tanida K, Kotorii N, Kotorii T, Ariyoshi Y, Hashizume Y, Ogi K, Hiejima H, Kanbayashi T, Imanishi A, Ikegami A, Kamei Y, Hida A, Wada Y, Miyamoto M, Takami M, Kondo H, Tamura Y, Taniyama Y, Omata N, Mizuno T, Moriya S, Furuya H, Kato M, Kato K, Ishigooka J, Tsuruta K, Chiba S, Yamada N, Okawa M, Hirata K, Kuroda K, Kume K, Uchimura N, Kitada M, Kodama T, Inoue Y, Nishino S, Mishima K, Tokunaga K, Honda M. A rare genetic variant in the cleavage site of prepro-orexin is associated with idiopathic hypersomnia. *NPJ Genom Med.* 7(1): e29, 2022
122. Miyagawa T, Shimada M, Honda Y, Kodama T, Tokunaga K, Honda M. A variant in orexin receptor-2 is associated with self-reported daytime sleepiness in the Japanese population. *J Hum Genet.* 2022
123. Rehm HL, Page AJH, Smith L, Adams JB, Alterovitz G, Babb LJ, Barkley MP, Baudis M, Beauvais MJS, Beck T, Beckmann JS, Beltran S, Bernick D, Bernier A, Bonfield JK, Boughtwood TF, Bourque G, Bowers SR, Brookes AJ, Brudno M, Brush MH, Bujold D, Burdett T, Buske OJ, Cabili MN, Cameron DL, Carroll RJ, Casas-Silva E, Chakravarty D, Chaudhari BP, Chen SH, Cherry JM, Chung J, Cline M, Clissold HL, Cook-Deegan RM, Courtot M, Cunningham F, Cupak M, Davies RM, Denisko D, Doerr MJ, Dolman LI, Dove ES, L. Dursi LJ, Dyke SOM, Eddy JA, Eilbeck K, Ellrott KP, Fairley S, Fakhro KA, Firth HV, Fitzsimons MS, Fiume M, Flicek P, Fore IM, Freeberg MA, Freimuth RR, Fromont LA, Fuerth J, Gaff CL, Gan W, Ghanaïm EM, Glazer D, Green RC, Griffith M, Griffith OL, Grossman RL, Groza T, Auvil JMG, Guigo' R, Gupta D, Haendel MA, Hamosh A, Hansen DP, Hart RK, Hartley DM, Haussler D, Hendricks-Sturup RM, Ho CWL, Hobb AE, Hoffman MM, Hofmann OM, Holub P, Hsu JS, Hubaux JP, Hunt SE, Husami A, Jacobsen JO, Jamuar SS, Janes EL, Jeanson F, Jene' A, Johns AL, Joly Y, Jones SJM, Kanitz A, Kato K, Keane TM, Kekesi-Lafrance K, Kelleher J, Kerry G, Khor SS, Knoppers BM, Konopko MA, Kosaki K, Kuba M, Lawson J, Leinonen R, S Li S, Lin MF, Linden M, Liu X, Liyanage IU, Lopez J, Lucassen AM, Lukowski ML, Mann AL, Marshall J, Mattioni M, Metke-Jimenez A, Middleton A, Milne RJ, Molnar-Gabor F, Mulder N, Munoz-Torres MC, Nag R, Nakagawa H, Nasir J, Navarro A, Nelson TH, Niewielska A, Nisselle A, Niu J, Nyro' nen TH, O'Connor BD, Oesterle S, Ogishima S, Paglione LAD, Palumbo E, Parkinson HE, Philippakis AA, Pizarro AD, Prlic A, Rambla J, Rendon A, Rider RA, Robinson PN, Rodarmer KW, Rodriguez LL, Rubin AF, Rueda M, Rushton GA, Ryan RS, Saunders GI, Schuilenburg H, Schwede T, Scollen S, Senf A, Sheffield NC, Skantharajah N, Smith AV, Sofia HJ, Spalding D, Spurdle AB, Stark Z, Stein LD, Suematsu MS, Tan P, Tedds JA, Thomson AA, Thorogood A, Tickle TL, Tokunaga K, To' rnoos J, Torrents D, Upchurch S, Alfonso Valencia A, Guimera RV, Vamathevan J, Varma S, Vears DF, Viner C, Voisin C, Wagner AH, Wallace SE, Walsh BP, Wang VO, Williams MS, Winkler EC, Wold BJ, Wood GM, Woolley JP, Yamasaki C, Yates AD, Yung CK, Zass LJ, Zaytseva K, Zhang J, Goodhand P, North K, and Birney E. GA4GH: International policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare. *Cell Genom.* 1(2): e100029, 2022
124. Ashouri S, Wong JH, Nakagawa H, Shimada M, Tokunaga K, Fujimoto A. Characterization of intermediate-sized insertions using whole-genome sequencing data and analysis of their functional impact on gene expression. *Hum Genet.* 140(8): 1201-1216, 2021
125. Tanjo T, Kawai Y, Tokunaga K, Ogasawara O, Nagasaki M. Practical guide for managing large-scale human genome data in research. *Hum Genet.* 66(1):39-52, 2021
126. Higgins J, Dalgleish R, den Dunnen JT, Barsh G, Freeman PJ, Cooper DN, Cullinan S, Davies KE, Dorkins H, Gong L, Imoto I, Klein TE, Korf B, Misra A, Paalman MH, Ratzel S, Reichardt JKV, Rehm HL, Tokunaga K, Weck KE, Cutting GR. Verifying nomenclature of DNA variants in submitted manuscripts: Guidance for Journals. *Hum Mutat.* 42(1):3-7, 2021
127. Kawai Y, Hitomi Y, Ueta M, Khor SS, Nakatani K, Sotozono C, Kinoshita S, Nagasaki M, Tokunaga K. Mapping of susceptible variants for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome by whole-genome resequencing. *NPJ Genom Med.* 6(1):9, 2021

128. Oka Y, Hamada M, Nakazawa Y, Muramatsu H, Okuno Y, Higasa K, Shimada M, Takeshima H, Hanada K, Hirano T, Kawakita T, Sakaguchi H, Ichimura T, Ozono S, Yuge K, Watanabe Y, Kotani Y, Yamane M, Kasugai Y, Tanaka M, Suganami T, Nakada S, Mitsutake N, Hara Y, Kato K, Mizuno S, Miyake N, Kawai Y, Tokunaga K, Nagasaki M, Kito S, Isoyama K, Onodera M, Kaneko H, Matsumoto N, Matsuda F, Matsuo K, Takahashi Y, Mashimo T, Kojima S, Ogi T. Digenic mutations in ALDH2 and ADH5 impair formaldehyde clearance and cause a multisystem disorder, AMeD syndrome. *Sci Adv.* 6(51):eabd7197, 2020
129. Matsukawa M, Torishima M, Satoh C, Honda S, Kosugi S. Japanese women's reasons for accompaniment status to hereditary breast and ovarian cancer-focused genetic counseling. *J Genet Couns.* 31(2):497-509, 2022
130. Morikawa M, Sato Y, Hirasawa A, Ogawa M, Kondo T, Yoshioka M, Kanai M, Muto M, Kosugi S. Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey. *J Hum Genet.* 2022
131. Yamaguchi Y, Yamada T, Goto M, Kawasaki H, Wada T, Ikeda-Sakai Y, Saito Y, Hayashi M, Tanaka S, Takahashi R, Nakayama T, Murashima A, Kosugi S. Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series. *Congenit Anom (Kyoto).* 62(2):78-81, 2022
132. Inaba A, Yoshida A, Maeda A, Kawai K, Kosugi S, Takahashi M. Perception of genetic testing among patients with inherited retinal disease: Benefits and challenges in a Japanese population. *J Genet Couns.* 2022
133. Nakagawa S, Takahashi Y, Nakayama T, Muro S, Mishima M, Sekine A, Tabara Y, Matsuda F, Kosugi S. Gender Differences in Smoking Initiation and Cessation Associated with the Intergenerational Transfer of Smoking across Three Generations: The Nagahama Study. *Int J Environ Res Public Health.* 19(3):1551, 2022
134. Uemura H, Tanji M, Natsuhara H, Takeuchi Y, Hoki M, Sugimoto A, Minamiguchi S, i Kawasaki H, Torishima M, Kosugi S, Mineharu Y, Arakawa Y, Yoshida K, Miyamoto S. The association of ectopic craniopharyngioma in the fourth ventricle with familial adenomatous polyposis: illustrative case. *J. Neurosurg.* 2022
135. Kosugi S. Hereditary Tumor Medical Care in the Age of Cancer Genomic Medicine. *Gan To Kagaku Ryoho (Cancer Chemother).* 49(3): 237-242, 2022
136. Yamada A, Matsuoka Y, Minamiguchi S, Yamamoto Y, Kondo T, Sunami T, Horimatsu T, Kawada K, Seno H, Torishima M, Murakami H, Yamada T, Kosugi S, Sugano K, Muto M. Real-world outcome of universal screening for Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer highlights the importance of targeting patients with young-onset disease. *Mol Clin Oncol.* 15(6):247-247, 2021
137. Tabara Y, Yamada H, Setoh K, Matsukawa M, Takahashi M, Kawaguchi T, Nakayama T, Matsuda F, Kosugi S. The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study. *J Hypert.* 39(12):521-2526, 2021
138. Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi S, Ohtake A, Murayama K. Author Correction: Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan. *Sci Rep.* 11(1): 22682-22682, 2021
139. Sasaki Y, Yamada T, Tanaka S, Sekizawa A, Hirose T, Suzumori N, Kaji T, Kawaguchi S, Hasuo Y, Nishizawa H, Matsubara K, Hamanoue H, Fukushima A, Endo M, Yamaguchi M, Kamei Y, Sawai H, Miura K, Ogawa M, Tairaku S, Nakamura H, Sanui A, Mizuuchi M, Okamoto Y, Kitagawa M, Kawano Y, Masuyama H, Murotsuki J, Osada H, Kurashina R, Samura O, Ichikawa M, Sasaki R, Maeda K, Kasai Y, Yamazaki T, Neki R, Hamajima N, Katagiri Y, Izumi S, Nakayama S, Miharu N, Yokohama Y, Hirose M, Kawakami K, Ichizuka K, Sase M, Sugimoto K, Nagamatsu T, Shiga T, Tashima L, Taketani T, Matsumoto M, Hamada H, Watanabe T, Okazaki T, Iwamoto S, Katsura D, Ikenoue N, Kakinuma T, Hamada H, Egawa M, Kasamatsu A, Ida A, Kuno N, Kuji N, Ito M, Morisaki H, Tanigaki S, Hayakawa H, Miki A, Sasaki S, Saito M, Yamada N, Sasagawa T, Tanaka T, Hirahara F, Kosugi S, Sago H; Japan N. I. P. T. Consortium. Evaluation of the clinical

- performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory. *J Obstet Gynaecol Res.* 47(10):3437-3446, 2021
140. Shimada S, Yamada T, Iwakuma M, Kosugi S. Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study. *Eur J Hum Genet.* 30(1):88-94, 2021
 141. Yonamine M, Wasano K, Aita Y, Sugawara T, Takahashi K, Kawakami Y, Shimano H, Nishiyama H, Hara H, Naruse M, Okamoto T, Matsuda T, Kosugi S, Horiguchi K, Tanabe A, Watanabe A, Kimura N, Nakamura E, Sakurai A, Shiga K, Takekoshi K. Prevalence of Germline Variants in a Large Cohort of Japanese Patients with Pheochromocytoma and/or Paraganglioma. *Cancers.* 13(16), 2021
 142. Tabara Y, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F. Association between serum alpha 1-antitrypsin levels and all-cause mortality in the general population: the Nagahama study. *Sci Rep.* 11(1):17241, 2021
 143. Kitano M, Morizane C, Hijioka S, Matsubayashi H, Ashida R, Ikeura T, Ito T, Kamisawa T, Kawaguchi T, Kawabe K, Kosugi S, Kodama Y, Shimizu K, i Takahashi H, Yachida S, Terashima T, Torishima M, Hanada K, Furukawa T, Furukawa M, Furuse J, Maguchi H, Majima Y, Mizuno N, Mizuma M, Mizumoto M, Yoshida T, Wada K, Takaori K. Surveillance for the Early Diagnosis of Familial Pancreatic Cancer (Expert Consensus) *Pancreas.*50(6):899-899, 2021
 144. Senda N, Kawaguchi-Sakita N, Kawashima M, Inagaki-Kawata Y, Yoshida K, Takada M, Kataoka M, Torii M, Nishimura T, Kawaguchi K, Suzuki E, Kataoka Y, Matsumoto Y, Yoshibayashi H, Yamagami K, Tsuyuki S, Takahara S, Yamauchi A, Shinkura N, Kato H, Moriguchi Y, Okamura R, Kan N, Suwa H, Sakata S, Mashima S, Yotsumoto F, Tachibana T, Tanaka M, Togashi K, Haga H, Yamada T, Kosugi S, Inamoto T, Sugimoto M, Ogawa S, Toi M. Optimization of prediction methods for risk assessment of pathogenic germline variants in the Japanese population. *Cancer Sci.* 112(8):3338-3348, 2021
 145. Kondo T, Yamada T, Yoshioka M, Nishigaki M, Yamamoto Y, Kou T, Matsubara J, Kanai M, Matsumoto S, Muto M, Kosugi S. Confirmatory germline testing for presumed germline pathogenic variants using tumor-only testing. *J Clin Oncol.* 39(15), 2021
 146. Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi S, Ohtake A, Murayama K. Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan. *Sci Rep.* 11(1):3531, 2021
 147. Fukuhara S, Asai K, Kakeno A, Umebachi C, Yamanaka S, Watanabe T, Yamazaki T, Nakao K, Setoh K, Kawaguchi T, Morita S, Nakayama T, Matsuda F, Bessho K, Nagahama Study Group*. Association of Education and Depressive Symptoms with Tooth Loss. *J Dent Res.* 100(4):361-368, 2021(*Kosugi S. et al.)
*小杉眞司が Nagahama Study Group .のグループリーダーとして参画している。
 148. Nakao SY, Miyake M, Hosoda Y, Nakano E, Mori Y, Takahashi A, Ooto S, Tamura H, Tabara Y, Yamashiro K, Matsuda F, Tsujikawa A, Nagahama Study Group*. Myopia Prevalence and Ocular Biometry Features in a General Japanese Population: The Nagahama Study. *Ophthalmology.* 128(4):522-531, 2021(*Kosugi S. et al.)
*小杉眞司が The Nagahama Study.のグループリーダーとして参画している。
 149. Tabara Y, Yamanaka M, Setoh K, Segawa H, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F; Nagahama Study Group. Advanced Glycation End Product Accumulation is Associated with Lower Cognitive Performance in an Older General Population: The Nagahama Study. *J Alzheimers Dis.* 74(3):741-746, 2020
 150. Tabara Y, Ikezoe T, Setoh K, Sugimoto K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Ichihashi N, Tsuboyama T, Matsuda F; Nagahama study group. Comparison of diagnostic significance of the initial versus revised diagnostic algorithm for sarcopenia from the Asian Working Group for Sarcopenia. *Arch Gerontol Geriatr.* 89:104071, 2020
 151. Kawasaki H, Yamada T, Wada T, Kosugi S. Current status and legal/ethical problems in the research use of the tissues of aborted human fetuses in Japan. *Congenit Anom (Kyoto).* 60(6): 166-174, 2020
 152. Takahashi N, Takahashi Y, Tabara Y, Kawaguchi T,

- Kuriyama A, Ueshima K, Kosugi S, Sekine A, Yamada R, Matsuda F, Nakayama T; Nagahama Study Group. Descriptive epidemiology of high frequency component based on heart rate variability from 10-second ECG data and daily physical activity among community adult residents: the Nagahama Study. *Biosci Trends*. 14(4):241-247, 2020
153. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S; neonatal Research Network of Japan. Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan. *J Pediatr*. 226: 106-111, 2020
154. Tsuchiya M, Yamada T, Akaishi R, Hamanoue H, Hirasawa A, Hyodo M, Imoto I, Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, Watanabe A, Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, Kosugi S. Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan. *J Hum Genet*. 65(12):1045-1053, 2020
155. Tabara Y, Matsumoto T, Murase K, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Wakamura T, Chin K, Matsuda F; Nagahama study group. Home device-monitored sleep blood pressure reflects large artery stiffness: the Nagahama study. *J Hypertens*. 38(12):2459-2464, 2020
156. Hosoda Y, Miyake M, Meguro A, Tabara Y, Iwai S, Ueda-Arakawa N, Nakano E, Mori Y, Yoshikawa M, Nakanishi H, Khor CC, Saw SM, Yamada R, Matsuda F, Cheng CY, Mizuki N, Tsujikawa A, Yamashiro K; Nagahama Study Group*. Keratoconus-susceptibility gene identification by corneal thickness genome-wide association study and artificial intelligence IBM Watson. *Commun Biol*. 3(1):410, 2020(*Kosugi S, et al.)
*小杉眞司がNagahama Study Group .のグループリーダーとして参画している。
157. Kawasaki H, Ta Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S & on behalf of the Neonatal Research Network of Japan. The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan. *J Hum Genet*. 66(3):273-285, 2020
158. Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hirami Y, Kurimoto Y, Kosugi S, Takahashi M. Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients. *Int J Mol Sci*. 21(21):7817, 2020
159. Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group. Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study. *Sleep Med*. 77:288-294, 2020
160. 水澤英洋. 18-7-2 プリオン病. 内科学第 12 版 V 血液・造血器／神経系. 朝倉書店. 140-147, 2022
161. 高橋祐二, 水澤英洋. 8.脊髄小脳変性症・多系統萎縮症. 診療ガイドライン UP-TO-DATE 2022-2023. メディカルレビュー社. 575-579, 2022
162. 入岡 隆, 水澤英洋. 多発性硬化症（視神経脊髄炎含む）. 病期・病態・重症度からみた「疾患別看護過程」+病態関連図 第 4 版. 医学書院. 1122-1140, 2020 高橋祐二, 水澤英洋. 未診断疾患イニシアチブの成果と今後目指すもの. 特集遺伝子診断の現状と未来. 日本医師会雑誌. 149(11):1941-1945, 2021
163. 中村治雅, 水澤英洋. 患者レジストリシステム. 神経変性疾患の治療開発の現状 —新たな戦略構築の基盤をめざして. 医学のあゆみ. 273(1):123-127, 2020
164. 高橋祐二, 水澤英洋. 未診断疾患イニシアチブとは：特集未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の成果. 医学のあゆみ. 273(7):555-560, 2020
165. 三苫 博, 水澤英洋. 免疫性小脳失調症の病態生理. 特集II自己免疫性小脳失調症の新しい展開. 脳神経内科. 93(1):100-108, 2020
166. 水澤英洋. 難病治療研究とそれを通じた支援体制整備の推進. 日本難病看護学会誌（第 25 回日本難病看護学会・第 8 回日本難病医療ネットワーク学会学術合同集会公開基調講演：「難」に挑んだ先駆者達の軌跡）. 25(3):199-204, 2020
167. 武藤香織, 李怡然, 飯田寛, 河田純一, 永井亜貴子. 生命保険における遺伝情報の取扱いをめぐる倫理的法的社会的課題 (ELSI) . 腫瘍内科. 29(1):78-84, 2022
168. 武藤香織. ヒトゲノム解析と医療への応用をめぐる倫理的課題.. 第 3 版 生命倫理・医事法. 医療科学社. 87-101, 2022
169. 山内淳司, 新谷奈津美, 八木下尚子, 佐藤知雄,

- 湯沢賢治, 山野嘉久. HTLV-1 陽性臓器移植のエビデンス・プラクティスギャップに関する全国アンケート調査. 移植. 56(4):377-387, 2021
170. 佐藤知雄, 山野嘉久. 抗CCR4抗体モガムリズマブ. Clin Neurosci. 39(12):1515-1517, 2021
171. 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症. 日本内科学会雑誌. 110(8): 1582-1587, 2021
172. 山野嘉久. レトロウイルスによる神経疾患-HTLV 関連脊髄症 (HAM) . 医学のあゆみ. 277(1):71-77, 2021
173. 八木下尚子, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症. 生体の科学. 71(5):422-423, 2020
174. 鈴木 祐, 秋山久尚, 星野 俊, 鹿島 悟, 原 大祐, 土橋瑤子, 伊佐早健司, 櫻井謙三, 眞木二葉, 長谷川泰弘, 山野嘉久. 院内発症脳卒中の診断・治療遅延因子. 脳卒中. 1-8, 2020
175. 曾我海馬, 清水高弘, 飯島直樹, 鷹尾直誠, 土橋瑤子, 柴田宗一郎, 小倉 英, 萩原悠太, 栗田千尋, 佐々木直, 秋山久尚, 長谷川泰弘, 山野嘉久. 頸動脈狭窄患者において血清 MMP-9 濃度は頭蓋内主幹動脈狭窄リスクと関連する聖マリアンナ医科大学雑誌. 48(3):101-108, 2020
176. 萩原悠太, 菊池崇之, 赤須友香利, 松本博文, 鏑木 圭, 柴田宗一郎, 笹野恭之, 齋藤善光, 清水高弘, 山野嘉久. 扁桃周囲膿瘍に対する経口腔咽頭超音波ガイド下排膿穿刺術—経口腔頸動脈超音波の応用—. Neurosonology. 33(2): 45-49, 2020
177. 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の新たな診察ガイドライン. Annual Review 神経 2020. 中外医学社. 131-136, 2020
178. 小杉眞司. 臨床遺伝学・人類遺伝学誌上講義 遺伝医学と倫理. 遺伝子医学. 12:152-155, 2022
179. 小杉眞司. 認定遺伝カウンセラー®制度. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊) . 366-367, 2022.
180. 小杉眞司. 全国遺伝子医療部門連絡会議. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊) . 373-375, 2022.
181. 小杉眞司. ジェネティックエキスパート認定制度. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊) . 376-377, 2022.
182. 小杉眞司. がんゲノム医療時代の遺伝性腫瘍診療. 癌と化学療法. 49(3):237-242, 2022.
183. 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝性医療の連携. 京都医学会雑誌. 68(1):38-47, 2021.
184. 小杉眞司, 松川愛未. シンポジウム 2 網羅的ゲノム解析における genomic counseling と遺伝専門職に求められるもの. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 42(1):19-22, 2021.
185. 小杉眞司. セカンダリーファインディングス. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 42:207-212, 2021
186. 小杉眞司. 【神経疾患を克服する-わが国の戦略(2)】研究手法の最新の話 根本治療時代の遺伝カウンセリング・ゲノムリテラシー. Clin Neurosci. 39:1268-1271, 2021
187. 小杉眞司. これからのゲノム医療 ゲノム医療と倫理. 日本内科学会雑誌. 110:1879-1884, 2021
188. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響の調査 質的研究の統合. 周産期医学. 51:1067-1072, 2021
189. 島田 咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の探索 文献の内容分析による質的研究. 癌と化学療法. 48:667-671, 2021
190. 小杉眞司, 吉田晶子. 書評:遺伝カウンセリンググローバルプレー段階的に学べるシナリオ集 (三宅秀彦著) . Medicina. 58(12):1973, 2021.
191. 小杉眞司. 体細胞遺伝子検査における germline variant の取り扱い. 臨床遺伝専門医テキスト 5 各論IV 臨床遺伝学腫瘍領域. 48-52, 2021
192. 稲葉 慧, 松川愛未, 小杉眞司. 欧米諸国における網膜色素変性の遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の実施状況—海外視察報告—. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(1):25-32, 2020
193. 松川愛未, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司. がんゲノム医療における米国認定遺伝カウンセラーの役割. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(1):33-38, 2020
194. 小杉眞司. 拠点病院・高度協力病院・協力病院. 医学のあゆみ. 273(7):561-565, 2020
195. 山村 幸, 山口 建, 本田明夏, 堀江昭史, 山田崇弘, 濱西潤三, 小杉眞司, 万代昌紀. 遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵管卵巣摘出術の後方視的検討. 産婦人科の進歩. 72(3):230-236, 2020
196. 高折恭一, 森実千種, 北野雅之, 肱岡 範, 谷内田真一, 松林宏行, 和田慶太, 鳥嶋雅子, 小杉眞司, 川口喬久, 増井俊彦. 家族性膵癌. 臨床外科. 75(8):927-930, 2020
197. 小杉眞司. 遺伝学的検査の実施と依頼にかか

- わる倫理的配慮. 小児内科. 52:1018-1024, 2020
198. 小杉眞司. がんゲノム医療の診療体制の整備：二次的所見への対応. がんと化学療法. 47:1153-1157, 2020
 199. 洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司. 新生児マスキリーニングで子の遺伝性疾患が見つかった親の感情：自身が保因者である可能性と再発率の告知について. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):107-114, 2020
 200. 北野雅之, 森実千種, 脇岡 範, 松林宏行, 蘆田玲子, 北浦 司, 伊藤鉄英, 神澤輝実, 川口喬久, 河邊顕, 小杉眞司, 児玉裕三, 清水京子, 高橋秀明, 谷内田真一, 寺島健志, 鳥嶋雅子, 花田敬士, 古川徹, 古川正幸, 古瀬純司, 真口宏介, 眞島喜幸, 水野伸, 水間正道, 水本雅己, 吉田岳市, 和田慶太, 高折 恭一. 家族性膵癌高危険群のサーベイランス法（エキスパート・コンセンサス）－本膵臓学会家族性膵癌レジストリ委員会・家族性膵癌に関する小班会議－. 膵臓. 35(4):322-330, 2020
 201. 秋山奈々, 稲葉 慧, 松川愛未, 高嶺恵理子, 小杉眞司. 全エクソーム解析／全ゲノム解析における二次的所見への対応－海外視察報告－. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):115-122, 2020
 202. 秋山奈々, 松川愛未, 稲葉 慧, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司. 米国における Laboratory Genetic Counselor の役割と現状. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):123-127, 2020
 203. 高嶺恵理子, 松川愛未, 稲葉慧, 平岡弓枝, 小杉眞司. 米国における遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング－実践報告－. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):129-137, 2020
 204. 平岡弓枝, 松川愛未, 高嶺恵理子, 中川奈保子, 村上裕美, 小杉眞司. Memorial Sloan Kettering Cancer Center (MSKCC)における遺伝カウンセリングとがんゲノム医療. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):145-152, 2020

2.学会発表

1. Mizusawa H. Prion diseases, always a Threat? 25th World Congress of Neurology. Web/Rome, Italy, 2021.10.6
2. Mizusawa H. Prion disease control in Japan. 10th International Conference Environment & Occupation: Health Risk Analysis-2020. Perm, Russia, 2020.5.13.
3. Yamano Y. Pathogenesis and Genomic Changes during leukemic transformation in patients with HTLV-1-associated neuroinflammatory disease. 19th International Symposium on Epstein-Barr Virus and associated diseases. 2021.7.29
4. 水澤英洋. ここまでわかった認知症－狂牛病からの教え－. 第 34 回新潟県人会文化講演会. 東京, 2022.2.10
5. 水澤英洋. プリオン病サーベイランスの新しい診断基準に適応した調査票. 令和 3 年度プリオン病のサーベイランスと対策に関する全国担当者会議. Web/東京, 2022.2.4
6. 齊藤勇二, 滝沢歩武, 佐野輝典, 松井健太郎, 佐藤克也, 北本哲之, 水澤英洋, 高尾昌樹, 高橋祐二. A report of genetic CJD M232R patient presenting with sporadic fatal insomnia. 第 40 回日本認知症学会学術集会. 東京国際フォーラム, ポスター・オンデマンド配信. Hybrid/東京, 2021.11.26-28
7. 浜口 毅, 村松大輝, 三條伸夫, 阿江竜介, 中村好一, 塚本 忠, 水澤英洋, 山田正仁. プリオン病罹患率の性差についての検討. 第 40 回日本認知症学会学術集会. ポスター・オンデマンド配信. Hybrid/東京, 2021.11.26-28
8. 水澤英洋. 講義「精神疾患・神経疾患の特徴とその克服」. 東京医科歯科大学データ関連人材育成プログラム 医療・創薬データサイエンスコンソーシアム. Web/東京, 2021.11.15
9. 雑賀玲子, 塚本 忠, 高尾昌樹, 水澤英洋, JACOP 委員会, プリオン病サーベイランス委員会. プリオン病自然歴調査：治療法開発をめざして. 第 39 回日本神経治療学会学術集会. Web/三重, 2021.10.29
10. 吉倉延亮, 竹腰 顕, 木村暁夫, 中村勝哉, 松嶋聡, 岸本祥之, 原 一洋, 高橋祐二, 勝野雅央, 水澤英洋, 吉田邦広, 下畑享良. 特発性小脳失調症に対する免疫療法の有効性と安全性を検証する多施設医師主導治験. 第 33 回日本神経免疫学会学術集会. ポスター・オンデマンド配信. Web, 2021.10.22
11. 水澤英洋. 小脳失調症－臨床と研究の最前線－. 第 17 回国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科短期臨床研修セミナー. Hybrid/東京, 2021.7.5
12. 水澤英洋. 免疫を理解し使いこなす. 第 21 回東京神経免疫研究会. 東京神経免疫研究会/日本製薬株式会社共催. Web/東京 2021.6.11
13. 水澤英洋. 神経難病の克服. 神経疾患学術ウェブセミナー2021. Web/東京, 2021.6.3
14. 高橋祐二, 水澤英洋. 未診断疾患イニシアチブの成果と難病医療への貢献. 第62回日本神経

学会学術大会. Hybrid/京都, 2021.5.20

15. 梅戸克之, 佐藤綾子, 勝間田祐衣, 野上凌, 若林僚, 上條敏夫, 小松奏子, 水谷真志, 佐野輝典, 吉田寿美子, 塚本 忠, 高橋祐二, 高尾昌樹, 水澤英洋, 齊藤祐子. プリオン病の剖検診断の重要性について. 国立精神・神経医療研究センターにおける取り組み. 第 74 回国立病院総合医学会. 新潟, 2020.10.16.
16. 水澤英洋. 特別講演 1 難病の克服をめざしてーゲノムと病的蛋白質プリオンからのアプローチー. 第 13 回 CBIR/ONSA/大学院セミナー共催若手インスパイアシンポジウム. Web/東京, 2021.2.18.
17. 水澤英洋. 希少疾患・難病領域におけるゲノム医療の推進のためにー未診断疾患イニシャティブ (IRUD) 研究の取り組みを中心にー. 第 12 回日本臨床試験学会学術集会・総会. Web/東京, 2021.2.13
18. 水澤英洋. プリオン病の新しい診断基準ーsporadic CJDを中心にー. 令和2(2020)年度プリオン病のサーベイランスと対策に関する全国担当者会議. Web/東京, 2021.2.5
19. 水澤英洋. 難病治療研究とそれを通じた支援体制整備の推進. 公開基調講演:「難」に挑んだ先駆者達の軌跡. 第 25 回日本難病看護学会・第 8 回日本難病医療ネットワーク学会学術集会合同集会. 東京, 2020.11.21
20. 水澤英洋. 「日本の難病の現状と課題: 医療現場及び政策の観点から」. 第 2 回日本の難病の現状と課題セミナー. PhRMA メディアセミナー. Web/東京, 2020.11.13
21. 水澤英洋. 「日本の難病の現状と課題: 医療現場及び政策の観点から」. 第 2 回日本の難病の現状と課題セミナー. 国会議員勉強会 PhRMA. Web/東京, 2020.11.13
22. 水澤英洋. 特別講演 2「プリオン病の克服をめざしてータンパク質の秘密に迫るー」. 第 20 回岐阜脳神経研究会. Web/岐阜, 2020.11.13
23. 水澤英洋. 「未診断疾患イニシアティブ (IRUD)」事業の目的と成果. 小児科診療 UP-to-DATE. ラジオ NIKKEI. 東京, 2020.11.10
24. 水澤英洋. 難病の新たな医療提供の概要・課題・展望. 従業員向けセミナー 武田薬品工業株式会社. 東京, 2020.10.21
25. 水澤英洋. 小脳失調症ー臨床と研究の最前線ー. 第 16 回国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科短期臨床研修セミナー. 東京, 2020.9.21
26. 水澤英洋. 難病の無くなる日をめざして. 第 2 セッション基調講演「患者・家族とともに“わかちあう”」Web Lecture RDD (Rare Disease Day) 2020. 東京, 2020.5.30
<https://www.youtube.com/watch?v=W5Zr7KjIqmg&feature=youtu.be>
27. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の改正. 第 7 回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2022.3.29
28. 武藤香織. Patient Engagement を創薬の研究段階から一緒に考えてみませんか? 第 18 回 DIA 日本年会. Web, 2021.10.24
29. 武藤香織. 被験者保護の観点からみた eConsent. 第 21 回 CRC と臨床試験のあり方を考える会議. シンポジウム 9「インフォームド・コンセントの本質から紐解く eConsent の概念とその実際」. Web/横浜, 2021.10.2
30. 武藤香織. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」のポイント. 第 63 回日本婦人科腫瘍学会学術講演会. Hybrid/大阪, 2021.7.18
31. 武藤香織, 河合香織. 難病患者・家族に向けた遺伝に関する情報提供の課題. 第 26 回日本難病看護学会. Hybrid/熊本, 2021.7.17
32. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針について. 第 6 回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2021.6.22
33. 佐藤知雄, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 山内淳司, 高橋克典, 國友康夫, 長谷川由美子, 東久世裕太, 宮地恵子, 佐藤賢文, 直亨則, 斎藤益満, 山野嘉久. 全血を用いた改変 HTLV-1 プロウイルス量定量法に関する検討. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
34. 新谷奈津美, 荒谷聡子, 八木下尚子, 山内淳司, 佐藤知雄, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) における神経障害機構の解析. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
35. 山内淳司, 新谷奈津美, 八木下尚子, 佐藤知雄, 湯沢賢治, 山野嘉久. HTLV-1 陽性の臓器移植に関する全国アンケート調査. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
36. 太刀川慶史, 伊佐早健司, 柴田宗一郎, 菊池崇之, 飯島直樹, 鷹尾直誠, 柳澤俊之, 山野嘉久. HTLV-1 感染に合併した末梢神経障害 3 例の検討. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6

37. 山徳雅人, 佐々木信幸, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄炎 (HAM) における歩行障害に対する経頭蓋磁気刺激療法 (r TMS) の有用性. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター・Web 発表. Hybrid/熊本, 2021.11.6
38. 佐々木信幸, 山徳雅人, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症の歩行障害に対する反復性経頭蓋磁気刺激 (r TMS) の効果. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6
39. 飯島直樹, 山内淳司, 高梨世子, 太刀川慶史, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 田辺健一郎, 佐藤知雄, 高田礼子, 山野嘉久. リアルワールドデータにより示された HAM の排尿障害に対するミラベグロン の有用性. 第 7 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 口頭・ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6
40. 山野嘉久. HAM の病態に基づく個別化医療. 第 39 回日本神経治療学会. Hybrid/三重, 2021.10.30
41. 新谷奈津美, 荒谷聡子, 八木下尚子, 山内淳司, 佐藤知雄, 山野嘉久. HTLV-1 による神経障害機構. 第 25 回日本神経感染症学会総会・学術大会. Web, 2021.10.1
42. 飯島直樹, 山内淳司, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 田辺健一郎, 佐藤知雄, 高田礼子, 山野嘉久. リアルワールドデータにより示された HAM の排尿障害に対するミラベグロン の有用性. 第 62 回日本神経学会学術大会. Hybrid/京都, 2021.5.22
43. 徳永勝土. ナショナルセンターバイオバンクとゲノム医療の研究基盤 JH Symposium 2021 ~6NC が Super Highway で加速する日本のメディカルサイエンス~. Web, 2022.2.28.
44. 徳永勝土. ゲノム医療研究、バイオソース研究の推進のために~ナショナルセンターバイオバンクの取り組み~. シンポジウム「ゲノム医療研究、バイオリソース研究の推進~日本のゲノム医療を世界最善のものとするために~」. 第 12 回日本臨床試験学会学術集会. Web, 2021.2.13
45. 徳永勝土. 生命科学・医学系研究に関する倫理指針におけるゲノム研究の扱い. 教育セッション 2. 日本人類遺伝学会第 66 回大会・第 28 回日本遺伝子診療学会大会. 横浜, 2021.10.14
46. 徳永勝土. 単一遺伝子病および多因子病のゲノム解析と将来展望. 特別企画:ゲノム解析による予防医学. 第 124 回日本小児学会学術集会. 京都, 2021.4.18.
47. 小杉眞司. 国民が安心してゲノム医療を受け
るための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備. 北里大学臨床遺伝医学公開セミナー. Web/相模原 2022.2.10
48. 小杉眞司. 新指針下のゲノム解析研究と同意取得. 日本臨床試験学会第13回学術集会シンポジウム. Hybrid/東京 2022.2.4
49. 小杉眞司. 国民が安心してゲノム医療を受け
るための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備. ゲノムテクノロジー164委員会セミナー. Web, 2022.1.12
50. 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における GPV・PGPV~その 1 : T/Nペア検査とT-only検査の基本~. コニカミノルタREALM遺伝性腫瘍診療セミナー. Web, 2021.12.17
51. 小杉眞司. 遺伝性腫瘍、germline findingsと遺伝
カウンセリング. 関西地区がんゲノム医療コー
ディネーター研修会. Web, 2021.12.5
52. 小杉眞司, 平沢 晃, 矢部一郎, 多田 寛, 桑田
健, 植木有紗, 織田克利, 平田 , 東川智美, 久
島 周, 金井雅史, 佐藤友紀, 加藤芙美乃, 小川
昌宣, 福田博政. OncoGuide NCCオンコパネル
システムの改定に伴う二次的所見開示推奨度
に関するアンケート調査. 日本人類遺伝学会
第66回大会第28回日本遺伝子診療学会大会.
ポスター. Hybrid/横浜, 2021.10.14-11/30
53. 佐々木元子, 川目 裕, 松川愛未, 小杉眞司, 櫻
井晃洋, 松尾真理, 李台然, 三宅秀彦. 英国に
おけるゲノムカウンセリング教育に関する調
査. 日本人類遺伝学会第66回大会第28回日本
遺伝子診療学会大会. ポスターHybrid/横浜,
2021.10.14-11/30
54. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 田中司朗, 関沢明彦,
廣瀬達子, 佐村修, 鈴森伸宏, 三浦清徳, 澤井
英明, 平原史樹, 室月淳, 亀井良政, 小杉眞司,
左合治彦, NIPTコンソーシアム. 国内の単一検
査所における無侵襲的出生前遺伝学的検査の
臨床成績の評価. 第23回北海道出生前診断研
究会. Web, 2021.10.30
55. 三宅秀彦, 佐々木元子, 神原容子, 櫻井晃弘,
松尾真理, 川目裕, 由良敬, 高島響子, 李台然,
松川愛未, 小杉眞司. 難病診療における遺伝カ
ウンセリングの必要性に関する調査. 日本人
類遺伝学会第66回大会第28回日本遺伝子診療
学会大会. Hybrid/横浜, 2021.10.14
56. 小杉眞司. 保険診療下でのがん遺伝子パネル
検査で検出されるGPV/PGPVの取り扱いの現
状とこれから. 第15回遺伝カウンセリングア
ドバンスセミナー(第3回臨床遺伝専門職の
ためのがんゲノムセミナー) . Web, 2021.9.11

57. 小杉眞司. 遺伝医療と倫理. 第18回広島臨床遺伝セミナー. Web/広島, 2021.8.7
58. 春山瑛依子, 宇都笑李, 酒井恵利, 鳥嶋雅子, 川崎秀徳, 和田敬仁, 小杉眞司: マルフアン症候群患者における循環器診療科の受診行動に影響を及ぼす要因と遺伝カウンセラーへの期待. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
59. 源 明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, 金井雅史, 春山瑛依子, 佐々木佑菜, 島田 咲, 川崎秀徳, 和田敬仁, 武藤 学, 平沢 晃, 小杉眞司, WG SF: がん遺伝子パネル検査の運用に関する現状と課題 多施設対象アンケート調査 二次的所見への対応を中心に. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
60. 山口裕子, 和田敬仁, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 川崎秀徳, 山田崇弘, 小杉眞司. 遺伝学的に確認されていない神経変性疾患の発症前診断に関する遺伝カウンセリング: 2症例の報告. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
61. 佐々木元子, 川目 裕, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 松尾真理, 由良 敬, 高島響子, 李 怡然, 松川愛未, 神原容子, 三宅秀彦. ゲノムカウンセリング教育に関する調査. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター Web, 2021.7.2-18
62. 中込さと子, 村上裕美, 佐藤智佳, 玉置知子, 大川 恵, 佐々木規子, 浦野真理, 山下浩美, 渡邊 淳, 青木美紀子, 川目 裕, 福嶋義光, 小杉眞司. 初心者向け遺伝・ゲノム医療教育セミナー「遺伝の初歩セミナー」の報告. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
63. 島田 咲, 山田崇弘, 岩隈美穂, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における二次的所見開示に影響する要素: 医師を対象とした質的探索的研究. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
64. 原田佳奈, 金子実基子, 小杉眞司, 川目 裕. 全エクソーム検査の理解を深めるための患者家族向け動画制作の取り組み. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
65. 藤野麻琴, 川口展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 何 佳曦, 樋上明音, 中川梨恵, 中村有輝, 河川浩介, 高田正泰, 川島雅央, 鈴木栄治, 山田崇弘, 小杉眞司, 小川誠司, 山神和彦, 露木 茂, 岡村隆仁, 戸井雅和. BRCA2遺伝性乳癌における病的バリエーションによる臨床的特徴の違い. 第29回日本乳癌学会学術総会. e-poster. Hybrid/横浜, 2021.7.1-3
66. 樋上明音, 川口展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 本田明夏, 山田崇弘, 吉田健一, 橘 強, 山神和彦, 露木 茂, 岡村隆仁, 小杉眞司, 小川誠司, 戸井雅和. 日本人のPALB2遺伝子変異による遺伝性乳癌における検討. 第29回日本乳癌学会学術総会. Hybrid/横浜, 2021.7.1
67. 岩野由季, 川口展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 高田正泰, 鳥井雅恵, 川島雅央, 河川浩介, 鈴木栄治, 村上裕美, 本田明夏, 山田崇弘, 吉田健一, 高原祥子, 岡村隆仁, 小杉眞司, 小川誠司, 戸井雅和, 京都癌研究ネットワーク. 1995例の乳癌症例の生殖細胞系列の解析においてPTENの病的バリエーションを認めた4例. 第29回日本乳癌学会学術総会. Hybrid/横浜, 2021.7.1
68. Takahashi Y, Date H, Hama Y, Oi H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H. Significance of ataxias in Initiative on Rare and Undiagnosed diseases (IRUD). 第62回日本神経学会学術大会. ポスター. 京都 2021.5.21
69. 小杉眞司. パネルディカッション “これからのゲノム医療” 「ゲノム検査の倫理」. 第118回日本内科学会講演会. Web/東京, 2021.4.9
70. 小杉眞司. ゲノム検査と倫理. 第82回耳鼻咽喉科臨床学会. 2020.12.25
71. 小杉眞司. 拠点病院. 第 4 回 IRUD 班会議. 2020.12.18
72. 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝医療の連携. 第 6 回日本産科婦人科遺伝診療学会専門医講習(医療倫理) , 2020.12.9
73. 小杉眞司. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言. 第65回人類遺伝学会教育講演. 2020.11.18
74. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 田中司朗, 関沢明彦, 廣瀬達子, 佐村 修, 鈴木信宏, 三浦清徳, 澤井英明, 平原史樹, 室 淳, 亀井良政, 小杉眞司, 佐合治彦, NIPT コンソーシアム. 単一検査所による無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の精度解析. 第 65 回人類遺伝学会大会. 2020.11.18
75. 洪本加奈, 山田崇弘, 西垣昌和, 小杉眞司. 新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親の生殖意思決定の複雑さと支援. 第65回人類遺伝学会大会. 2020.11.18
76. 下山京子, 四本由郁, 三成善光, 山田崇弘, 小

- 杉眞司, 玉置知子. BRCA コンパニオン診断によりBRCA1 inconclusive と判断された症例への対応の問題点. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター. 2020.11.18
77. 小澤瑛依子, 川崎秀徳, 三島清香, 中溝 聡, 坂本昭夫, 三宅正裕, 馬場志郎, 尾野 亘, 坂本和久, 湊谷謙司, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司. 京大病院マルファンユニット開設後の遺伝性結合組織疾患に対する遺伝カウンセリングの現況と課題. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター. 2020.11.18
78. 三宅秀彦, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 川目 裕, 松尾真理, 佐々木元子, 由良敬, 高島響子, 李 怡然, 松川愛未. 病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター. 2020.11.18
79. 島田 咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示希望に影響する要素の文献レビュー: 肯定・否定的に働く要素に着目して. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター. 2020.11.18
80. 小林明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, 金井雅史, 木下一郎, 青木洋子, 織田克利, 植木有紗, 森川真紀, 佐藤友紀, 小川昌宣, 東川智美, 武藤 学, 平沢 晃, 小杉眞司. 保険収載されたがん遺伝子パネル検査における実施状況と、生殖細胞系列バリエーションへの対応状況に関する現状調査と課題提起. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター. 2020.11.18
81. 小杉眞司. ゲノム検査と倫理. 第 50 回日本腎臓学会西部学術大会. 2020.10.16.
82. 小杉眞司. Proposal concerning the information transmission process in genomic medicine Part 1: Focusing on comprehensive tumor genomic profiling analysis. 第 79 回日本癌学会学術集会. 2020.10.3
83. 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝医療の連携. 第 46 回京都医学会シンポジウム. 2020.9.27
84. 小杉眞司. がんゲノム医療における二次的所見への対応. 第 27 回日本遺伝子診療学会大会. 教育講演, 2020.9.11
85. 松川愛未, 幅野愛理, 太宰牧子, 小杉眞司. BRCA1/2キャリア女性とパートナーを対象とした質問紙調査 - RRSOの性生活への影響. 第26回本遺伝性腫瘍学会学術集会, 2020.8.22
86. 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における開示対象の Germline 所見とその取り扱い. 第 13 回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー. 2020.7.23
87. 高折恭一, 鳥嶋雅子, 小杉眞司. 家族性膵癌登録制度の現状と将来. ワークショップ: 遺伝性腫瘍登録制度の現状と将来. 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会. 2020.8.22
88. 小杉眞司. セカンドリーファインディング. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 2020.7.3.
89. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響 文献調査. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
90. 小池佳菜子, 西垣昌和, 和田敬仁, 小杉眞司. 若年心臓突然死者への遺伝学的剖検に関する課題 専門職者に対するフォーカス・グループを用いた探索的質的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
91. 吉岡正博, 村上裕美, 谷口美玲, 岡野高之, 山田崇弘, 小杉眞司. 先天性難聴の一例 遺伝学的検査結果開示時の印象的な語りの紹介. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
92. 近藤知大, 山田崇弘, 吉岡正博, 西垣昌和, 山本佳宏, 金井雅史, 武藤 学, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査での二次的所見疑い症例における生殖細胞系列の確認検査実施の促進要因と阻害要因. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
93. 小林明理, 山田崇弘, 本田明夏, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 西垣昌和, 近藤知大, 吉岡正博, 金井雅史, 武藤 学, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査実施後、二次的所見について遺伝カウンセリングを行った7家系9症例. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
94. 山内 建, 川崎秀徳, 山田崇弘, 洪本加奈, 鳥嶋雅子, 友滝清一, 谷 洋彦, 近藤英治, 河 昌彦, 小杉眞司. 羊水染色体G分染法で不均衡型と診断されていた均衡型転座の1例. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
95. 洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司. 新生児マスキングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親が次の児検討時に考える要素の質的探索的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
96. 島田 咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の文献調査. 第44回日本遺伝カウンセリング学会

学術集会. ポスター. 2020.7.3

97. 土屋実央, 山田崇弘, 赤石理奈, 井本逸勢, 梅村啓史, 清水健司, 浜之上はるか, 平沢 晃, 吉田晶子, 吉橋博史, 四元淳子, 渡邊 淳, 小杉眞司. ゲノム医療における二次的所見の取り扱いに関する実態調査 遺伝医療専門家を対象とした質問票調査より倫理問題検討委員会報告. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
98. 横田恵梨, 鳥嶋雅子, 本田明夏, 小杉眞司. 遺伝性腫瘍のクライアントへのフォローアップに対する認定遺伝カウンセラーの経験と考え. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3
99. 幅野愛理, 松川 未, 太宰 子, 小杉眞司. リスク低減卵管卵巣摘出術と性生活への思い HBOC女性とパートナーを対象とした質的探索的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. 2020.7.3

H.知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

全ゲノム解析に対応可能なゲノム基盤の整備

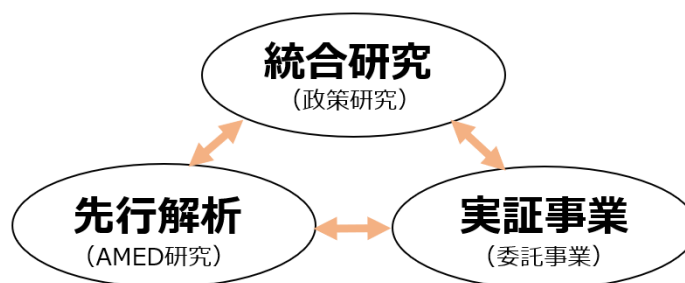
水澤 英洋

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

難病ゲノム医療の推進

政策研究班

- | |
|---------------------------|
| ①協力医療機関について |
| ②同意書の検討、国民への普及啓発 |
| ③臨床情報の検討 |
| ④ゲノム基盤の運営・管理方法について |
| ⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方 |
| ⑥人材育成、国際化等 |



1. 難病に関するゲノム医療推進に当たっての**統合研究**
2. 難病のゲノム医療推進に向けた**全ゲノム解析基盤**に関する研究開発
3. 難病の**全ゲノム解析等実証事業**

1. 難病のゲノム医療推進のため、Genomics Englandなどを参考に、わが国に最適な全ゲノム解析・データ活用体制の確立をめざし、①～⑦のテーマについて年5-6回の班会議を行い方針をまとめた。
2. 先行解析研究は説明会をはじめ緊密に連携し順調に進捗している。2021年度には、検討事項を実証する為に新しく実証事業がスタートし三者連携して事業が進展している。
3. 2022年1～2月に難病の患者・家族との勉強会や意見交換会を開催し、患者・家族の視点からみた普及・啓発に貢献した。

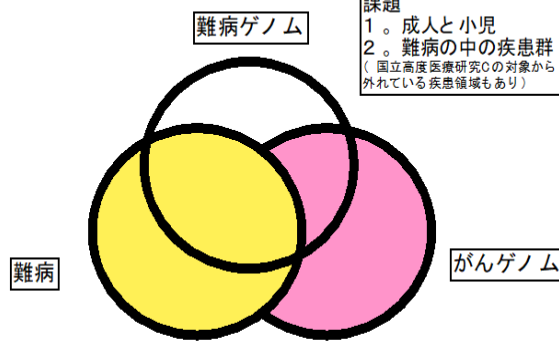
難病ゲノム医療における協力医療機関の体制に関する検討

竹内 勤

慶應義塾大学 医学部

難病ゲノム医療の提供体制

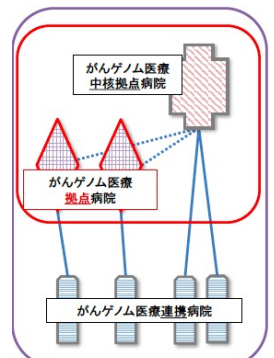
他の関連する領域とのすり合わせ



がんゲノム医療の体制

がんゲノム医療中核拠点病院（12カ所）：
がんゲノム医療を牽引し臨床試験や治療を担う。
がんゲノム医療拠点病院（33カ所）：
中核拠点病院と連携病院の間に位置づけられ単独で治療方針の決定ができる。
がんゲノム医療連携病院（180カ所）：
がんゲノム医療中核拠点病院と連携し治療にあたる。

	患者説明 検査	検査準備	シーケンス実施	専門家 会議	レポート 作成	患者説明 結果	治療	研究 開発	人材 育成
中核 拠点	必須	外注可		必須	必須	必須	必須	必須	必須
拠点	必須	外注可		必須	必須	必須	必須	連携	連携
連携	必須	外注可	中核拠点あるいは 拠点病院の全 議等に参加	必須	必須	必須	必須	連携	連携



がんゲノム中核拠点病院又は拠点病院が、
がんゲノム医療連携病院を申請

平成 30 年から整備が進められている新たな難病医療提供体制では、難病医療支援機関（難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院）で対応できない場合、国立高度医療センター、IRUD 拠点病院、他の難病診療連携拠点病院へ紹介し、指導・助言を受ける役割を想定している。この体制を基に、難病ゲノム医療の協力医療機関に備えるべき診療部門とエキスパートパネルの要件について検討した。

難病医療提供体制、がんゲノム医療提供体制の既存の枠組みを見据えながら、昨年度提案した難病ゲノム医療協力機関のあり方を見直し、個々の医療機関における課題や、日本全体としての課題について検討を加えた。その中で、1) 成人患者と小児患者の医療提供体制を、移行期医療も含めてどの様に構築するか、2) 難病の各疾患に対応する医療機関の偏りにどのように対応するか、3) それを踏まえて既存の難病医療体制、がんゲノム医療提供体制と、どのようにすり合わせていくか、具体例を参考にして検討を重ねていく必要がある。

患者会との意見交換会

武藤 香織

国立大学法人東京大学 医科学研究所

厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第8回）

令和4年3月2日 資料3-2に採用された資料
(https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_23993.html)

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業） 難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班（水澤班） 患者会との意見交換会 ①

事前準備の目的：①患者・市民参画（PPI）の意義や意見交換の目的の共有、②難病全ゲノム解析等実行計画を理解するための基礎知識の提供

対象：日本難病・疾病団体協議会（JPA）、難病の子ども支援全国ネットワークから募集した幹部・役員の方、NPO法人ASridを通じて募集したウルトラオーファン疾患患者会の方

ゲノム勉強会 登録者：38名（事後配信あり）

目的：難病全ゲノム解析等実行計画を理解するための基礎知識を共有する

第1回 1/22(土) 10:00-11:30 講師：桃沢幸秀先生（理化学研究所）

- ① ゲノムとは何か
- ② 全ゲノム解析で何がわかりそうなのか
- ③ ゲノム医療の未来像

第2回 2/1(火) 19:00-20:15 講師：鎌谷洋一郎先生（東京大学）

- ① 全ゲノム解析のデータ解析から結果解釈までの流れ
- ② 様々な研究機関や企業とデータ共有・利活用する必要性
- ③ ゲノム医療の未来像

ゲノム勉強会での質疑応答や事後の意見

- ・「ゲノム解析は試料を機械に入れば、結果が出てくるものだと思っていました。それを解析する方法もAIを含め、様々な手法があることにも驚きました。全ゲノム解析の研究を進めるためには多くの患者の協力が必要であると同時に、そのためにも遺伝子に関する正しい知識を啓発していく大切さも強く感じました」
- ・「専門的なお話でしたが説明がわかりやすかったおかげで、理解が進みました」
- ・「日本社会として当事者として、全ゲノム解析に向かう合意形成が残っていると感じています」

事前打合せでの意見や質問

- ・「がんや難病で何が一緒で何が違うのか？」
- ・「この計画は、希少疾患で開発が進む遺伝子治療の開発にも役立つのか？」
- ・「企業がデータを使う意義は理解できるが、企業が多大な利益を得た場合、患者コミュニティ全体への還元についてどんな考えがあるのか？」
- ・「子どもの場合の代話は、片方の親だけでいいのか？」

事前打ち合わせ 2/22(火) 19:00-20:00

目的：患者・家族からみた疑問点の共有、意見交換会の進行確認
コーディネーター：武藤香織（東京大学）

- ① 患者・市民参画（PPI）の基礎知識と患者・家族の役割の共有
- ② 意見交換会に向けて、患者・家族会の方が気になる論点の確認

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業） 難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班（水澤班） 患者会との意見交換会 ②

目的：①難病全ゲノム解析等実行計画に関して希少難治性疾患の当事者が厚生労働省から直接説明を聞く機会を設ける、②厚生労働省や水澤班と当事者の顔の見える関係をつくる、③よりよい患者・市民参画（PPI）の出発点とする

対象：事前準備のゲノム勉強会に参加した患者・家族会の方

水澤班 患者会との意見交換会 参加者：当事者19名、水澤班構成員・厚生労働省 2/26(土) 14:00-16:00

- ① 難病ゲノム医療推進統合研究班の紹介
- ② 難病の遺伝学的検査実施体制整備の歴史と現状（健康局難病対策課）
- ③ 全ゲノム解析等実行計画とは？（健康局難病対策課）
- ④ 患者・家族会とのディスカッション（患者会からの指定発言、質疑応答）

Q: 意見交換会に参加して理解が深まった点

- ・「事前の2回の勉強会があったおかげで、基本的な知識が深まり、全ゲノム解析で今後期待できそうなことに希望が持てた」
- ・「全ゲノム解析に時間をかけて取り組もうとしていることがわかりました。全ゲノム解析は一步間違えると障害のある人を排除する可能性がある諸刃の剣という印象を受けました。それに対して行政が慎重に、誠実に進めていただいていることはありがたいです」

Q: 意見交換会の後で疑問に残る点

- ・「倫理的な面も含め、法整備（遺伝差別に関する）がいつ頃、どのように構築できるのか、まだ不安がある。患者還元についても、まだ気がついていない患者への不利益があるかも知れないという思いを持ち、慎重に検討することは大事だと思う」
- ・「いわゆる『患者還元』『二次的所見』の取り扱い、遺伝情報に関する法整備の遅れが気になる。研究や創薬も大切ですが、今難病を抱えている子どもたちにどれほどのメリットがあるのか、といった点が気になっています」
- ・「当事者の子どもたちにこの計画をどう伝え、判断してもらうか、率直に言って難しさを感じています」

→ 今後も、希少難治性疾患の患者・家族の方々と、様々な方法で継続的な意見交換の機会を設け、当事者の信頼を得るとともに、当事者の視点を入れた計画を実現する必要性

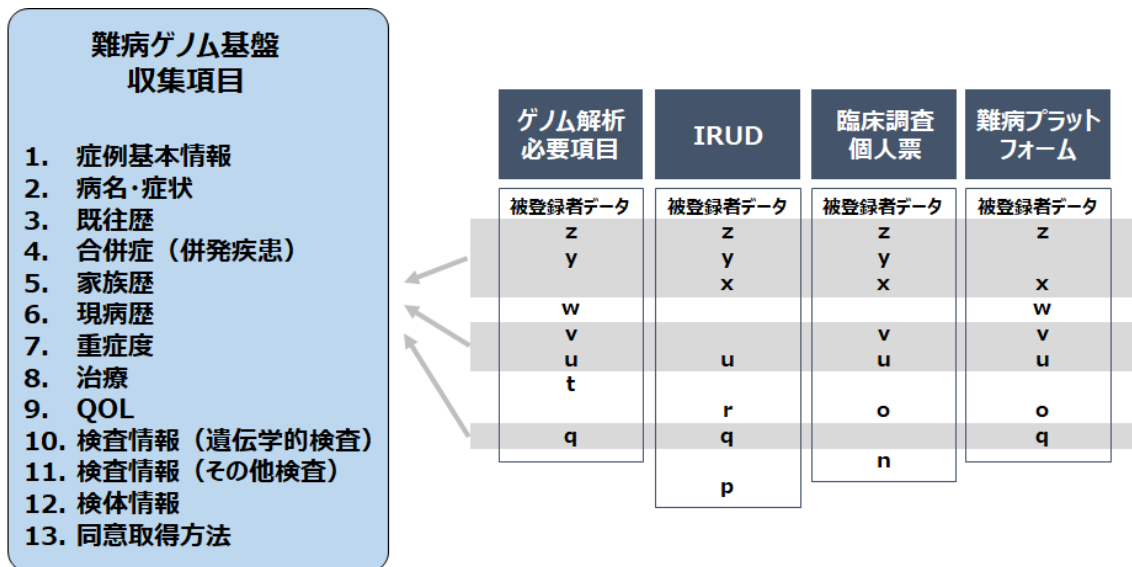
厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

本格解析を見据えた臨床情報収集項目の検討

山野 嘉久

聖マリアンナ医科大学 医学部



それぞれの臨床情報収集項目を比較し、共通する項目、重要項目を抽出し、
難病ゲノム収集項目とした

1. IRUD 収集項目、臨床調査個人票収集項目、オミックス解析研究班、難病プラットフォームの収集する項目を比較し、共通して収集すべき項目、ゲノム解析に必要な項目を抽出し、収集項目とした。

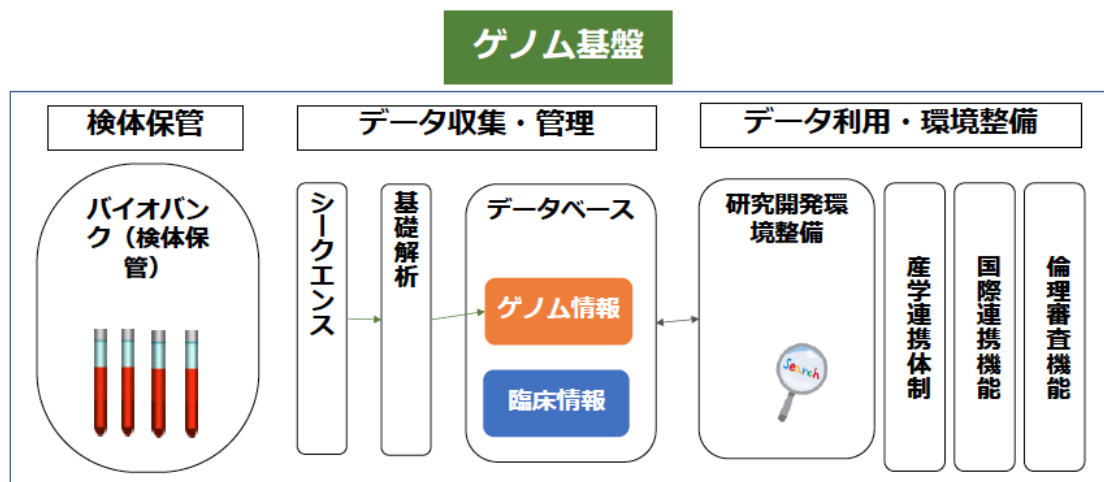
厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

ゲノム基盤の運営・管理方法の在り方の検討 及び運用手順書の作成

徳永 勝士

国立研究開発法人国立国際医療研究センター
ゲノム医科学プロジェクト(戸山)



「ゲノム基盤」が担う役割のうち、「検体の保管理」については、検体の受け入れ条件やID管理システムの構築方針と運用方法を検討して取りまとめた。

「データ収集・管理」については、「ヒト全ゲノムシーケンス及びデータ解析の方針と運用方法」、及び「ゲノムデータ、臨床情報の保存・管理の方針と運用方法」に大別して検討して取りまとめた。前者の課題については、ヒト全ゲノムシーケンス解析およびデータ解析の詳細な方法について決定した。またロングリードシーケンス解析支援の方針も決定した。後者の課題については、臨床情報の仕様について主に山野班員と連携して検討して取りまとめた。

「データ利用・環境整備」については、データ・検体の利活用のあり方や手続き・審査体制について検討した。

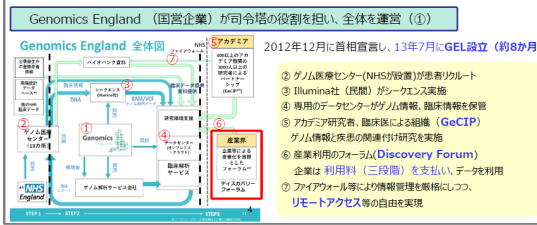
厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤の あり方についての検討

林 義治
日本製薬工業協会 研究開発委員会

英国Genomics England (GEL) の体制と利活用組織

先行するGELでは、利活用の組織として、アカデミアの「GeCIP」と、産業界のための「Discovery Forum」を設置、それぞれにルール化



2020/10/28 難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析（先行解析）に関する説明会 製薬協資料から改変

「GeCIP」と「Discovery Forum」で、利活用の仕組みが異なる

Confidential

GEL : Discovery Forumの概要

Discovery Forum (産業界)	GeCIP (アカデミア)
・ 会員企業からなる産業界グループ	・ アカデミア研究者
・ 会員グレードは三段階。ゲノム数・計算力に応じた柔軟な設定	・ 無料
・ 全ゲノム情報（FASTQ、VCF等）、臨床情報、検体にアクセスして、企業単独での解析が可能	-
・ リモートアクセスにより、企業PCで解析が可能（テレワーク可）★	-
・ 利用審査はGELに設置された委員会に一元化	★ 同左
・ 解析計画立案のため、ゲノム情報・臨床情報を検索して、条件にあう症例数の確認が可能	★ -
・ データ利用による研究成果に係る知財権は企業単独で保有	・ 知財権の帰属はGEL
・ Publicationは出版先への提出15日までにGELに提出	・ 同左

★ 次スライド以降で詳細

6
Confidential

議論用資料 「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班会議 2021/10/22 製薬協

同意説明文書について

企業視点からのポイント： 本格稼働の際に留意いただきたいと思います

- 企業が行う研究開発への利用
 - ・ 企業単独での解析（アカデミアとの共同研究のみでなく）
 - ・ 研究だけでなく、開発等も含める
- 個人識別符号であるゲノムデータの利用
 - ・ ゲノムの利用に疑義が生じない表現
 - 「個人を特定できない」とした場合、ゲノムの扱いは？
- 現時点では特定されない将来の新たな研究での利用
- 同意撤回しても、既に利用されている場合はデータの廃棄ができない可能性
- 国内企業の海外拠点からの利用、海外企業からの利用
- リンク先（再連絡）の可能性
- 知財権は、研究を実施した研究者、研究機関に帰属
- 機関毎に利活用範囲が異なるよう、本事業での統一のICF
 - ・ 各機関で内容が異なる場合、都度確認が必要になることが想定

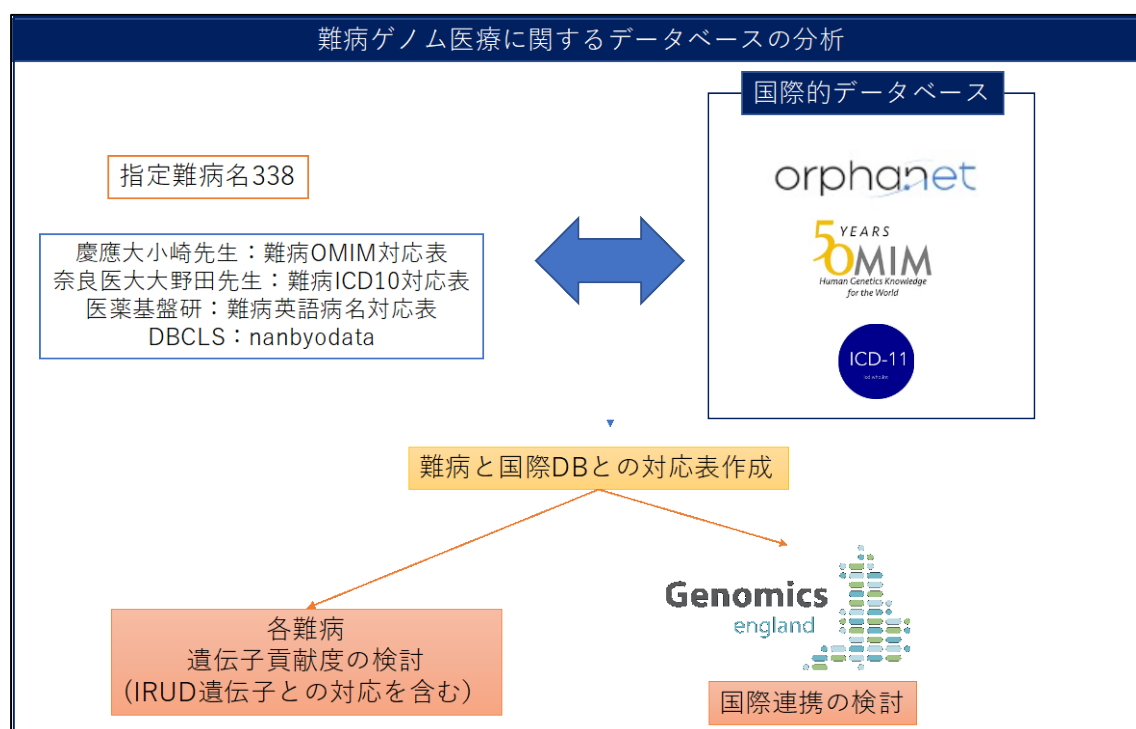
1. 本格解析でのゲノムデータ基盤の構築に向けて、先行する英国 Genomics England での産業界の利活用の仕組み（Discovery Forum）の特徴を整理した。
2. 利活用促進の観点からは、リモートアクセス、審査体制、プレリサーチが重要なポイントと考え、詳細説明した。
3. 併せて、収集する臨床情報の重要性を共有し、班会議にて意見交換を行った。
4. 民間企業の利活用のためには、被験者の方々の京玉が必須であり、そのための同意説明文書についてポイントを整理した。

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

難病ゲノム医療に関するデータベースの分析

鎌谷 洋一郎

国立大学法人東京大学大学院 新領域創成科学研究科



1. 338 の告示病名について、概要・診断基準、臨床調査個人票を精査しつつ、代表的な OMIM、Orphanet、ICD-11 について、相関関係を整理して対応表を更新した。
2. IRUD 657 遺伝子について、難病との対応を検討した。
3. 次年度は、ゲノクスイングランド訪問等を通じて国際連携の検討を行う。

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

人材育成体制の検討

小杉眞司

国立大学法人京都大学大学院 医学研究科

表 遺伝関連研修会・セミナー

	開催主体			内 容			対 象								日数	特徴
	人類遺伝学会	遺伝カウンセリング学会	遺伝子診療学会	講義	ロールプレイ	演習	専門医	専攻医	一般医師	認定遺伝カウンセラー	遺伝カウンセラーコース院生	看護師	検査技師	その他		
遺伝カウンセリングアドバンストセミナー	○共催	◎主催		○	◎		◎専門			◎専門					2	特定の疾患を取り上げ、多面的にPROが検討するセミナー
遺伝カウンセリング研修会	○共催	◎主催		○	◎		○	○		○	○				3	幅広い領域の遺伝カウンセリングに従事するためのセミナー
遺伝医学セミナー	◎主催	○共催		◎			○知識更新	◎		○	○				2	国内最大の遺伝医学に関するセミナー（参加者数1000人以上）
GCRP研修会	○共催	◎主催		○	◎		○初学者	◎		○初学者					1	同一の教材、シナリオを使って、4回程度実施されるロールプレイセミナー
遺伝医学セミナー入門コース	◎主催	○共催		◎				○	○						1	遺伝医学の専門学習を始める人のためのセミナー
遺伝看護セミナー		○		○	Case Study							○			1	看護職などで、遺伝医学領域を深めたい人のセミナー
遺伝の初歩セミナー		○		○	Case Study									看護、保育 etc	1	一般医療職の幅広い人に基礎を学んでもらい、遺伝医療に繋げるためのセミナー
臨床細胞遺伝学セミナー	○			○			○	○					◎		1	細胞遺伝学の専門セミナー
臨床遺伝情報検索講習会			○			○		○					◎	企業関係者	1	ヒトゲノムを扱うバイオインフォマティシャンを目指す人のためのセミナー

1. 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、ゲノムインフォマティシャンなどの人材養成を目的とした我が国で実施されている研修会やセミナーなどの情報を収集した。
2. 表のような遺伝医学関連研修会・セミナーが存在した。
3. 内容・対象者を明確に区分し、遺伝医学専門教育の全体像も俯瞰できた。
4. 今後、セミナーの整理や活用に役立つと考えられる。

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
水澤英洋	18-7-2 プリオン病	矢崎義雄, 小室一成	内科学第12版 V 血液・造血器／神経系	朝倉書店	東京	2022	140-147
高橋祐二, 水澤英洋	8.脊髄小脳変性症・多系統萎縮症	門脇 孝, 小室一成, 宮地良樹	診療ガイドライン UP-TO-DATE 2022-2023	メディカルレビュー社	東京	2022	575-579
Mizusawa H	Prism Adaptation Test (PAT): A practical and quantitative method to evaluate cerebellar function	Mizusawa H, Kakei S	Cerebellum as a CNS Hub Contemporary Clinical Neuroscience	Springer	Cham	2021	445-456
齊藤勇二, 水澤英洋	4.脊髄小脳変性症・多系統萎縮症	鈴木則宏	最新ガイドラインに基づく神経疾患 診療指針 2021-'22	総合医学社	東京	2021	140-147
入岡 隆, 水澤英洋	多発性硬化症（視神経脊髄炎含む）	井上智子, 窪田哲朗	病期・病態・重症度からみた「疾患別看護過程」+病態関連図 第4版	医学書院	東京	2020	1122-1140
武藤香織	ヒトゲノム解析と医療への応用をめぐる倫理的課題	塚田敬義, 前田和彦	第3版 生命倫理・医事法	医療科学社	東京	2022	87-101
山野嘉久, 櫻井謙三	HIV関連神経認知障害	下畑 享良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2021	225-226
山野嘉久	HTLV-1-associated myelopathy(HAM)	鈴木則宏	最新ガイドラインに基づく神経疾患診療指標2021-'22	総合医学社	東京	2021	186-192
山野嘉久	HTLV-1関連脊髄症（HAM）の新たな診察ガイドライン	鈴木則宏, 荒木信, 宇川義一, 桑原聡, 塩川芳昭	Annual Review 神経2020	中外医学社	東京	2020	131-136

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Matsuoka K, Watanabe M, Ohmori T, Nakajima K, Ishida T, Ishiguro Y, Kanke K, Kobayashi K, Hirai F, Watanabe K, Mizusawa H, Kishida S, Miura Y, Ohta A, Kajioka T, Hibi T, on behalf of the AJM300 Study Group*	AJM300 (carotegrast methyl), an oral antagonist of $\alpha 4$ -integrin, as induction therapy for patients with moderately active ulcerative colitis: a multicentre, 2agaku2rap, double-blind, placebo-controlled, phase 3 study	Lancet Gastroenterol Hepatol			2022
Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H	Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures	J Hum Genet			2022
Saitoh Y, Mizusawa H	Current evidence for the association between air pollution and parkinson's disease. Air Pollution Neurology Supplement	Annal Indian Acad Neurol			2022
Kubota T, Hama M, Sugiura Y, Takahashi Y, Ishikawa K, Mizusawa H, Takahashi MP	A nationwide survey of episodic ataxia in Japan	Neurol Clin Neurosci	9(6)	443-451	2021
Porto KJ, Hirano M, Mitsui J, Chikada A, Matsukawa T, Ishiura H, Japan Multiple System Atrophy Registry Consortium*, Toda T, Kusunoki S, Tsuji S (*Mizusawa H. et al.)	COQ2 V393A confers high risk susceptibility for multiple system atrophy in East Asian population	J Neurol Sci	429	117623	2021

Hamaguchi T, Sakai K, Kobayashi A, Kitamoto T, Ae R, Nakamura Y, Sanjo N, Arai K, Koide M, Katada F, Harada M, Murai H, Murayama S, Tsukamoto T, <u>Mizusawa H</u> , Yamada M	Characterization of sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease and history of neurosurgery to identify potential iatrogenic cases	Emerg Infect Dis	26(6)	1140-1146	2020
Hamaguchi T, Sanjo N, Ae R, Nakamura Y, Sakai K, Takao M, Murayama S, Iwasaki Y, Satoh K, Murai H, Harada M, Tsukamoto T, <u>Mizusawa H</u> , Yamada M	MM2-type sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: new diagnostic criteria for MM2-cortical type	J Neurol Neurosurg Psychiatry	91(11)	1158-1165	2020
Sakai K, Hamaguchi T, Sanjo N, Murai H, Iwasaki Y, Hamano T, Honma M, Noguchi-Shinohara M, Nozaki I, Nakamura Y, Kitamoto T, Harada M, <u>Mizusawa H</u> , Yamada M	Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in dura mater graft associated Creutzfeldt-Jakob disease	J Neurol Sci	418	117094	2020
Inamo J, Suzuki K, Takeshita M, Kondo Y, Okuzono Y, Koga K, Kassai Y, Takiguchi M, Kurisu R, Morita R, Yoshimura A, <u>Takeuchi T</u>	Molecular remission at T cell level in patients with rheumatoid arthritis	Sci Rep	11	16691	2021
Takeshita M, Suzuki K, Nakazawa M, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, <u>Takeuchi T</u>	Antigen-driven autoantibody production in lungs of interstitial lung disease with autoimmune disease	J Autoimmunity	121	102661	2021
Nakazawa M, Suzuki K, Takehita M, Inamo J, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, <u>Takeuchi T</u>	Distinct expression of coinhibitory molecules on alveolar T cells in patients with rheumatoid arthritis- and idiopathic inflammatory	Arthrit Rheum	73	57686	2021
Inamo J, Kochi Y, <u>Takeuchi T</u>	Is type 2 diabetes mellitus an inverse risk factor for the development of rheumatoid arthritis?	J Hum Genet	66	219-223	2021

Yin X, Kim K, Suetsugu H, Bang SY, Wen L, Koido M, Ha E, Liu L, Sakamoto Y, Jo S, Leng RX, Otomo N, Laurynenka V, Kwon YC, Sheng Y, Sugano N, Hwang MY, Li W, Mukai M, Yoon K, Cai M, Ishigaki K, Chung WT, Huang H, Takahashi D, Lee SS, Wang M, Karino K, Shim SC, Zheng X, Miyamura T, Kang YM, Ye D, Nakamura J, Suh CH, Tang Y, Motomura G, Park YB, Ding H, Kuroda T, Choe JY, Li C, Nihiro H, Park Y, Shen C, Miyamoto T, Ahn GY, Fei W, Takeuchi T, Shin JM, Li K, Kawaguchi Y, Lee YK, Wang Y, Amano K, Park DJ, Yang W, Tada Y, Yamaji K, Shimizu M, Atsumi T, Suzuki A, Sumida T, Okada Y, Matsuda K, Matsuo K, Kochi Y, Kottyan LC, Weirauch MT, Parameswaran S, Eswar S, Salim H, Chen X, Yamamoto K, Harley JB, Ohmura K, Kim TH, Yang S, Yamamoto T, Kim BJ, Shen N, Ikegawa S, Lee HS, Zhang X, Terao C, Cui Y, Bae SC	Meta-analysis of 208370 east Asian identifies 113 susceptibility loci for systemic lupus erythematosus	Ann Rheum Dis	80	632-640	2021
Baer AN, Gottenberg J-E, St Claire EW, Sumida T, Takeuchi T, Seror R, Foulkes G, Nys M, Mukherjee S, Wong R, Ray N, Bootsma H	Efficacy and safety of abatacept in active primary Sjogren's syndrome: results of a phase III, randomized, placebo-controlled trial	Ann Rheum Dis	80	339-48	2021

Nash P, Kerschbaum er A, Dorner T, Dot ugados M, Fleishma nn R, Geissler K, M cInnes IB, Pope JE, van der Heijde D, S toffer-Marx M, <u>Take uchi T</u> , Trauner M, Winthrop KL, de Wi t M, Aletaha D, Bar aliakos Z, Boehncke W-H, Emery P, Issa cs JD, Kremer J, Le e EB, Maksymowyc h WP, Sholte-Voshaa r M, Tam LS, Tana ka Y, van den Vosc h F, Westhovens R, Xavier RM, Smolen JS	Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with Janus kinase inhibitors- A consensus statement	Ann Rheum Dis	80	71-87	2021
Tanaka Y, <u>Takeuchi T</u> , Soen S, Yamanaka H, Yoneda T, Tanaka S, Nitta T, Okubo N, Genant HK, van der Heidje D	Effects of denosumab in Japanese rheumatoid arthritis patients treated with conventional anti- rheumatic drugs:36- month extension of a phase 3 study	J Rheumatology	online		2021
Takanashi S, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Tofacitinib in interstitial lung disease complicated with anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis: a literature review	Mod Rheum	online		2021
Kondo Y, Kaneko Y, Takei H, Tamai H, Kabata H, Suhara T, Yamamoto R, Nagata H, Ishii M, Sasaki J, Hasegawa N, Fukunaga K, <u>Takeuchi T</u>	COVID-19 shares clinical features with anti-melanoma differentiation associated protein 5 positive dermatomyositis and adult Still's disease	Clin Exp Rheum	39(3)	631-638	2021
Takanashi S, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Characteristics and prognosis of IgG4- related skin disease: a case report and systematic literature review	Autoimmunity Reviews	20(5)	102805	2021
Takanashi S, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Characteristics of of patients with difficult-to- treat rheumatoid arthritis in real-world	Rheumatology (Oxford)	60(11)	5247-5256	2021

Kandane-Rathnayake R, Louthrenoo W, Golder V, Luo S-F, Wu Y-J J, Lateef A, Cho J, Li Z, An Y, Hamijoyo L, Navarra S, Zamora L, Katsumata Y, Harigai M, Sockalingam S, Chan M, Chen Y-H, O'Neill S, Goldblatt F, Hao Y, Zhang Z, Kikuchi J, <u>Takeuchi T</u> , Lau CS, Nikpour M, Morand E, Hoi A for the Asia Pacific Lupus Collaboration	Independent associations of lymphopenia and neutropenia in patients with systemic lupus erythematosus: a longitudinal, multinational study	Rheumatology (Oxford)	60(11)	5185-5193	2021
Murata O, Suzuki K, Sugiura H, Kondo Y, Takshita M, Koga K, Takiguchi M, Kurisu R, Kassai Y, Yasuoka H, Yamaoka K, Morita R, Yoshimura A, <u>Takeuchi T</u>	Thymus variants on imaging in patients with rheumatoid arthritis-clinical immunological significance	Rheumatology (Oxford)	60(12)	5595-5600	2021
Tanaka Y, <u>Takeuchi T</u> , Yamanaka H, Nanki T, Umehara H, Yasuda N, Tago F, Kitahara Y, Kawakubo M, Hisaki H, Hojo S, Kawano T, Imai T	A phase 2 study of E6011, an anti-fractalkine monoclonal antibody, in patients with rheumatoid arthritis inadequately responding to biological disease-modifying anti-rheumatic drugs	Modern Rheum	31(4)	783-789	2021
<u>Takeuchi T</u> , Matsubara T, Atsumi T, Amano K, Ishiguro N, Sugiyama E, Yamaoka K, Genovese MC, Kalunian K, Walker D, Gottenberg J-C, de Vlam K, Bartok B, Pechonkina A, Kondo A, Gao J, Guo Y, Tasset C, Sunday JS, Tanaka Y	Efficacy and safety of filgotinib in Japanese patients with refractory rheumatoid arthritis: subgroup analyses of a global phase 3 study (FINCH 2)	Mod Rheum	online		2021
Honda H, Sakai R, Inoue E, Majima M, Konda N, Takada H, Kihara M, Yajima N, Nanki T, Yamamoto K, <u>Takeuchi T</u> , Harigai M	Association of methotrexate use and lymphoproliferative disorder in patients with rheumatoid arthritis: results from a Japanese multi-institutional retrospective study	Mod Rheum		1-14	2021

Takeshita M, Nishina N, Moriyama S, Takahashi Y, Uwamino Y, Nagata M, Aoki W, Masaki K, Ishii M, Saya H, Kondo Y, Suzuki K, Fukunaga K, <u>Takeuchi T</u> , Keio Donner Project	Incomplete humoral response including neutralizing antibodies in asymptomatic and mild COVID-19 patients in Japan	Virology	555	35-43	2021
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Tanaka S, Kawakami A, Song Y-W, Chen Y-H, Rokuda M, Izutsu H, Ushijima S, Kaneko Y	Safety and effectiveness of peficitinib (ASP015K) in patients with rheumatoid arthritis: final results (32 months of mean peficitinib treatment) from a long-term, open-label extension study in Japan, Korea, and Taiwan	Rheumatol Ther	8	425-442	2021
Nakazawa M, Suzuki K, Takechita M, Inamo J, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, <u>Takeuchi T</u>	Distinct expression of coinhibitory molecules on alveolar T cells in patients with rheumatoid arthritis- and idiopathic inflammatory myopathies-associated interstitial lung disease	Arthritis Rheumatol	73	576-586	2021
Tanaka Y, <u>Takeuchi T</u> , Yamanaka H, Nanki T, Umehara H, Yasuda N, Tago F, Kitahara Y, Kawakubo M, Torii K, Hojo S, Kawano T, Imai T	Efficacy and Safety of E6011, an Anti-Fractalkine Monoclonal Antibody, in Active Rheumatoid Arthritis with Inadequate Response to Methotrexate	Arthritis Rheumatol	73	587-595	2021
Matsumoto K, Yasuoka H, Yoshimoto K, Suzuki K, <u>Takeuchi T</u>	Platelet CXCL4 mediates neutrophil extracellular traps formation in ANCA-associated vasculitis	Sci Rep	11	222	2021
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Rituximab for the treatment of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis: a systemic literature review	Autoimmun Rev	20	102737	2021
Baer AN, Gottenberg J-E, St Claire EW, Sumida T, <u>Takeuchi T</u> , Seror R, Foulks G, Nys M, Mukherjee S, Wong R, Ray N, Bootsma H	Efficacy and safety of abatacept in active primary Sjogren's syndrome: results of a phase III, randomized, placebo-controlled trial	Ann Rheum Dis	80	339-48	2021

Ushikubo M, Saito S, Kikuchi J, Takeshita M, Yoshimoto K, Yasuoka H, Yamaoka K, Seki N, Suzuki K, Oshima H, <u>Takeuchi T</u>	Milk fat globule epidermal growth factor 8 (MFG-E8) on monocytes is a novel biomarker of disease activity in systemic lupus erythematosus	Lupus	30	61-9	2021
Aletaha, D, Clifton B, Karpouzas G, <u>Takeuchi T</u> , Thorne JC, Bili A, Agarwal P, Hsu B, Rao R, Brown K, Tanaka Y	Long-term Safety and efficacy of sirukumab for patients with rheumatoid arthritis who previously received sirukumab in randomized controlled trials (SIRROUND-LTE)	RMD open	7	e001465	2021
Takanashi S, Kikuchi J, Sasaki T, Akiyama M, Yasuoka H, Yoshimoto K, Sugahara K, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Lymphadenopathy in IgG4-related disease: a phenotype of severe activity and poor prognosis, with eotaxin-3 as a new biomarker	Rheumatology (Oxford)	6-	967-75	2021
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Higashitani C, Iwai M, Komatsu K, Akazawa R, Lademacher C	A phase 2a, randomized, double-blind, placebo-controlled trial of the efficacy and safety of the oral gonadotropin-releasing hormone antagonist, ASP1707, in post-menopausal female patients with rheumatoid arthritis taking methotrexate	Mod Rheum	31	53-60	2021
Kameda H, <u>Takeuchi T</u> , Yamaoka K, Oribe M, Kawano M, Yokoyama M, Pangan AL, Konishi Y, Meerwein M, Tanaka Y	Efficacy and safety of upadacitinib over 84 weeks in Japanese patients with rheumatoid arthritis (SELECT-SUNRISE)	Arthritis Res Ther	23	9	2021
<u>Takeuchi T</u> , Soen S, Ishiguro N, Yamanaka H, Tanaka S, Kobayashi M, Okubo N, Nitta T, Tanaka Y	Predictors of new bone erosion in rheumatoid arthritis patients receiving conventional synthetic antirheumatic drugs: Analysis of data from the DRIVE and DESIRABLE studies	Mod Rheum	31	34-41	2021

Yamada H, Sasaki T, Matsumoto K, Suzuki K, Takeshita M, Tanemura S, Seki N, Tsujimoto H, <u>Takeuchi T</u>	Distinct features between HLA-DR+ and HLA-DR- PD-1hi CXCR5- T peripheral helper cells in seropositive rheumatoid arthritis	Rheumatology (Oxford)	60	451-60	2021
<u>Takeuchi T</u> , Wakasugi N, Uno S, Makino H	Long-term safety and effectiveness of tacrolimus in lupus nephritis patients: 5-year interim post-marketing surveillance study in Japan (TRUST)	J Rheumatology	48	74-81	2021
Kajio N, Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Shimizu H, Tsunoda K, <u>Takeuchi T</u>	Anti-centromere antibodies target centromere-kinetochore macrocomplex: a comprehensive autoantigen profiling	Ann Rheum Dis	80(5)	651-659	2021
Ota Y, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Association between mortality and cytomegalovirus reactivation during remission induction therapy in patients with rheumatic diseases	Clin Exp Rheum	39(6)	1324-1330	2020
Akiyama M, Kaneko Y, Sasaki T, <u>Takeuchi T</u>	Comment on: HHV-8-negative multicentric Castleman disease with serological, histopathological and imaging features of IgG4-related disease	Rheumatology (Oxford)	60(2)	e73-e75	2020
Kondo Y, Suzuki K, Saito S, Inoue Y, Kaneko Y, Sakata K, <u>Takeuchi T</u>	Safety and tolerability of ultrasound-guided synovial needle biopsy in Japanese arthritis patients	Mod Rheum	31(5)	960-965	2020
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Rokuda M, Izutsu H, Kaneko Y, Fukuda M, Kato D	A pooled safety analysis of peficitinib (ASP015K) Asian patients with rheumatoid arthritis treated over a median of 2 years	Modern Rheum	31(3)	543-555	2020

Takeuchi T, Rischmeueller M, Blanco R, Xavier RM, Ueki Y, Atsumi T, Chen S, Friedman A, Pangan AL, Strand V, van Vollenhoven RF	Upadacitinib monotherapy versus methotrexate monotherapy in methotrexate-naïve Japanese patients with rheumatoid arthritis: A sub-analysis of the Phase 3 SELECT-EARLY study	Mod Rheum	31(3)	534-542	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Tocilizumab for the treatment of polyarteritis nodosa: a systematic literature review	Ann Rheum Dis	annrheumdis-2020-218710		2020
Kondo Y, Kaneko Y, Oshige T, Fukui H, Saito S, Okayama M, Kamata H, Ishii M, Hasegawa N, Fukunaga K, <u>Takeuchi T</u>	Exacerbation of immune thrombocytopenia triggered by COVID-19 infection in patients with systemic lupus erythematosus	Ann Rheum Dis	80(5)	e77	2020
<u>Takeuchi T</u> , Miyasaka N, Pedersen RD, Sugiyama N, Hirose T	Radiographic and clinical effects of 10mg and 25mg twice-weekly etanercept over 52 weeks in Japanese patients with active rheumatoid arthritis	Mod Rheum	31(2)	319-325	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis can manifest lacrimal and salivary glands swelling by granulomatous inflammation: A potential mimicker of IgG4-related disease	Ann Rheum Dis	annrheumdis-2020-218124		2020
Tanaka Y, Kondo K, Ichibori A, Yanai Y, Susuta Y, Inoue S, <u>Takeuchi T</u>	Amiselimod, a sphingosine 1-phosphate receptor-1 modulator, for systemic lupus erythematosus: a multicenter, open-label exploratory study	Lupus	29	1902-1913	2020
Akiyama M, Suzuki K, Yoshimoto K, Yasuoka H, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Peripheral TIGIT+ T follicular helper cells that produce high levels of interleukin-21 via OX40 represent disease activity of IgG4-related diseases	Frontiers in Immunol	12	651357	2020

Winthrop KL, Harigai M, Genovese MC, Lindsey S, <u>Takeuchi T</u> , Fleishmann R, Bradley JD, Byers NL, Hyslop DL, Issa M, Nishikawa A, Rooney TP, Witt S, Dickson CL, Smolen JS, Dougados M	Infections in the baricitinib clinical development program for patients with active rheumatoid arthritis	Ann Rheum Dis	79	1290-7	2020
Van Vollenhoven R, <u>Takeuchi T</u> , Pangan AL, Friedman A, Mohamed M-E F, Chen S, Rischmueller M, Blanco R, Xavier RM, Strand V	Efficacy and Safety of Upadacitinib Monotherapy in Methotrexate-naïve Patients with Moderately to Severely Active Rheumatoid Arthritis (SELECT-EARLY): A Randomized, Double-blind, Active-comparator, Multi-center, Multi-country Trial	Arthrit Rheum	72	1607-20	2020
Sakata K, Yasuoka H, Yoshimoto K, <u>Takeuchi T</u>	Decreased activation of ataxia teleangiectasia mutated (ATM) in monocytes from patients with systemic sclerosis	Rheumatology (Oxford)	59	3961-70	2020
Kameda H, <u>Takeuchi T</u> , Yamaoka K, Oribe M, Kawano M, Zhou Y, Othmann AA, Pangan AL, Asabe S, Kitamura S, Meerwein S, Tanaka Y	Efficacy and Safety of Upadacitinib in Japanese Patients with Rheumatoid Arthritis (SELECT-SUNRISE): A Placebo-controlled Phase 2b/3 Study	Rheumatology (Oxford)	59	3303-13	2020
Kerschbaumer A, Smolen J, Nash P, Dorner T, Dougados M, Fleischmann R, Geissler K, McInnes I, <u>Takeuchi T</u> , Trauner M, Winthrop K, de Wit M, Boehncke W-H, Falzon L, van der Heijde D	Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with janus kinase inhibitors: a systematic literature research	RMD open	6	e001374	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Tocilizumab for the treatment of TAFRO syndrome: a systematic literature review	Ann Hematol	99	2463-75	2020

Sakai R, Ito M, Yoshimoto K, Chikuma S, Kurasawa T, Kondo T, Suzuki K, <u>Takeuchi T</u> , Amano K, Yoshimura A	Tocilizumab monotherapy uncovered the role of the CCL22/17-CCR4+ Treg axis during remission of crescentic glomerulonephritis	Clin Trans Immunol	9	e1203	2020
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Erdman J, Kaneko Y, Saito M, Higashitani C, Smulders R, Lademacher C	ASP5094, a humanized monoclonal antibody against integrin alpha-9, did not show efficacy in patients with rheumatoid arthritis refractory to methotrexate: Results from a phase 2a, randomized, double-blind, placebo-controlled trial	Arthrit Res Ther	22	252	2020
Cho J, Kandane-Rathnayake R, Louthrenoo W, Hoi A, Golder V, Chen Y-H, Luo SF, Wu Y-J J, Hamijoyo L, Lau CS, Navarra S, Zamora L, Tee M, Flora Jr A, Li Z-G, An Y, Sockalingam S, Katsumata Y, Harigai M, Hao Y, Zhang Z, Kikuchi J, <u>Takeuchi T</u> , Basnayake D, Goldblatt F, Chan M, Ng K, Bae S-C, Oon S, O'Neill S, Gibson K, Kumar S, Law A H N, Tugnet N, Tanaka Y, Nikpour M, Moreland E, Lateef A	COVID-19 infection in patients with systemic lupus erythematosus: Data from the Asia Pacific Lupus collaboration	Int J Rhem Dis	23	1255-57	2020
Hasegawa T, Kikuta J, Suda T, Yamashita E, <u>Takeuchi T</u> , Ishii M, Seno S	Development of an intravital imaging system for the synovial tissue reveals the dynamics of CTLA-4 Ig in vivo	Sci Rep	10	13480	2020
Tsukamoto M, Suzuki K, Tsunoda K, Ikeura K, Kameyama K, <u>Takeuchi T</u>	The Value of Labial Salivary Gland Histopathology for Diagnosis of Sjögren's syndrome in Patients with Anti-centromere Antibody Positivity	Int J Rheum Dis	23	1024-29	2020

Yamane M, Sato S, Shibata S, Hayano M, Yaguchi T, Kamijuku H, Ogawa M, Suzuki T, Mukai S, Shimmura S, Okano H, Takeuchi T, Kawakami Y, Ogawa Y, Tsubota K	Senescence-associated secretory phenotype promotes chronic ocular graft-vs-host disease in mice and humans	FASEB journal	34	10778-800	2020
Matsumoto T, Yamamoto K, Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Ito M, Nakano T, Hagino H, Tomomitsu T, Hirakawa A, Soen S	Eldecalcidol is superior to alfacalcidol in maintaining bone mineral density in glucocorticoid-induced osteoporosis patients (e-GLORIA)	J Bone Min Met	38	522-32	2020
Soen S, Yamamoto K, Takeuchi T, Tanaka Y, Tanaka S, Ito M, Nakano T, Hagino H, Hirakawa A, Matsumoto T	Minodronate combined with alfacalcidol versus alfacalcidol alone for glucocorticoid-induced osteoporosis: a multicenter, randomized, comparative study	J Bone Min Met	38	511-21	2020
Tanaka Y, Soen S, Ishiguro N, Yamanaka H, Yoneda T, Tanaka S, Ohira T, Nitta T, Okubo N, Genant H, van der Heijde D, Takeuchi T	Identifying the preferable rheumatoid arthritis subgroups for the intervention with the anti-RANKL antibody denosumab to reduce progression of joint destruction	RMD Open	6	e001248	2020
Yoshimoto K, Suzuki K, Takei E, Ikeda Y, Takeuchi T	Elevated expression of BAFF receptor, BR3, on monocytes correlates with B cell activation and clinical features of patients with primary Sjögren's syndrome	Arthrit Res Ther	22	157	2020
Fleischmann R, Takeuchi T, Schiff M, Schlichting D, Xie L, Issa M, Stoykov I, Lisse J, Martinez-Osuna P, Rooney T, Zerbini T	Efficacy and safety of long-term baricitinib with and without methotrexate for the treatment of rheumatoid arthritis: experience with baricitinib monotherapy continuation or after switching from methotrexate monotherapy or baricitinib plus methotrexate	Arthr Care Res	71	1112-21	2020

Inamo J, Suzuki K, Takeshita M, Kassai Y, Takiguchi M, Kurisu R, Okuzono Y, Tasaki S, Yoshimura A, <u>Takeuchi T</u>	Identification of novel genes associated with dysregulation of B cells in patients with primary Sjögren's syndrome	Arthrit Res Ther	22	153	2020
Genovese MC, Smolen JS, <u>Takeuchi T</u> , Burmester G, Brinker D, Rooney TP, Zhong J, Maojun M, Saifan C, Cardoso A, Issa M, Wu W-S, and Winthrop KL	Safety profile of baricitinib for the treatment of rheumatoid arthritis over 3 years median treatment: An updated integrated safety analysis	Lancet Rheumatol	2	e347-357	2020
Matsumoto K, Suzuki K, Yoshimoto K, Seki N, Tsujimoto H, Chiba K, <u>Takeuchi T</u>	Longitudinal immune cell monitoring identified CD14++ CD16+ intermediate monocytes as a marker of relapse in patients with ANCA-associated vasculitis	Arthrit Res Ther	22	145	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Effectiveness of tocilizumab in Bechet's disease: A systemic literature review	Semin Arth Rheum	50	797-804	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Etiology of IgG4-related pulmonary hypertension	Cardiology	145	263-6	2020
Takanashi S, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	CDAI and DAS28 in the management of rheumatoid arthritis in clinical practice	Ann Rheum Dis	79	671-4	2020
Choy E, de Benedetti F, <u>Takeuchi T</u> , Hashizume M, John MR, Kishimoto T	Translating IL-6 biology into effective treatments	Nature Rev Rheum	16	335-45	2020
Yajima N, Tsujimoto Y, Fukuma S, Sada K, Shimizu S, Niihata K, Takahashi R, Asano Y, Azuma T, Kameda H, Kuwana M, Kohsaka H, Sugiura M, Suzuki K, <u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Tamura N, Matsui T, Mimori T, Fukuhara S, Atsumi T	The development of quality indicators for systemic lupus erythematosus using electronic health data: modified RAND appropriateness approach	Mod Rheum	30	525-31	2020

Smolen JS, Landewé R, Bijlsma J, Burmester G, Dougados M, Kerschbaumer A, McInnes IB, Sepriano A, van Vollenhoven R, de Wit M, Aletaha D, Aringer M, Askling J, Balsa A, Boers M, den Broeder AA, Bush MH, Buttgreit F, Caporali R, Cardiel MH, De Coke D, Codreanu C, Cutolo M, Edwards CJ, van Eijk-Hustings Y, Emery P, Finckh A, Gossec L, Gottenberg J-E, Hetland ML, Huizinga T, Kouloumas M, Li Z, Mariette Z, Muller-Ladner U, Mysler EF, da Silva JAP, Poór G, Pope JE, Rubbert-Roth A, Ruysse-Witrand A, Saag KG, Strangfeld A, <u>Takeuchi T</u> , Voshaar M, Westhovens R, van der Heijde D	EULAR recommendations for the management of rheumatoid arthritis with synthetic and biological disease-modifying antirheumatic drugs: 2019 update	Ann Rheum Dis	79	685-99	2020
Kato M, Kaneko Y, Tanaka Y, Inoo M, Kobayashi-Haraoka H, Amano K, Miyata M, Murakawa Y, Yasuoka H, Hirata S, Nagasawa H, Tanaka E, Miyasaka N, Yamanaka H, Yamamoto K, Yokota I, Atsumi T, <u>Takeuchi T</u>	Serum amyloid A levels correlate with requirement of concomitant methotrexate in tocilizumab initiation: A post-hoc analysis of the SURPRISE study	Mod Rheum	30	442-9	2020
Sasaki T, Yajima T, Shimaoka T, Ogawa S, Saito T, Yamaoka K, <u>Takeuchi T</u> , Kubo M	Synergistic effect of IgG4 antibody and CTLs causes tissue inflammation in IgG4-related disease	Int Immunol	32	163-74	2020
Matsumoto K, Suzuki K, Yoshimoto K, Seki N, Tsujimoto H, Chiba K, <u>Takeuchi T</u>	Significant association between clinical characteristics and immuno-phenotypes in patients with ANCA-associated vasculitis	Rheumatology (Oxford)	59	545-53	2020

Hanaoka H, Okazaki Y, <u>Takeuchi T</u> , Kuwana M	A unique thymus-derived regulatory T cell subset associated with systemic lupus erythematosus	Arthrit Res Ther	22	88	2020
Sugihara T, Hasegawa H, Uchida H, Yoshifuji H, Watanabe Y, Amiya E, Maejima Y, Konishi M, Murakawa Y, Ogawa N, Furuta S, Katsumata Y, Komagata Y, Naniwa T, Okazaki T, Tanaka Y, <u>Takeuchi T</u> , Nakaoka Y, Arimura Y, Harigai M, Isobe M, JPVAS	Association factors of poor treatment outcomes in patients with giant cell arteritis: clinical implication of large vessel lesions	Arthrit Res Ther	22	72	2020
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Tanaka S, Kawakami A, Song Y-W, Chen Y-H, Rokuda M, Izutsu H, Ushijima S, Kaneko Y, Nakashima Y, Shiomi T, Yamada E	Safety and effectiveness of peficitinib (ASP015K) in patients with rheumatoid arthritis: interim data (22.7 months mean treatment with peficitinib) from a long term, open-label extension study in Japan, Korea and Taiwan	Arthrit Res Ther	22	47	2020
Yokoyama-Kokuryo W, Yamazaki H, <u>Takeuchi T</u> , Amano K, Kikuchi J, Kondo T, Nakamura S, Sakai R, Hirano F, Nanki T, Koike R, Harigai M	Identification of molecule associated with response to abatacept in patients with rheumatoid arthritis	Arthrit Res Ther	22	46	2020
Tanaka Y, Atsumi T, Yamamoto K, <u>Takeuchi T</u> , Namanaka H, Ishiguro N, Eguchi K, Watanabe A, Origasa H, Shoji T, Miyasaka N, Koike T	Factors associated with successful discontinuation of certolizumab pegol in early rheumatoid arthritis	Int J Rheum Dis	23	316-24	2020
Takei H, Yasuoka H, Yoshimoto K, <u>Takeuchi T</u>	Aryl hydrocarbon receptor signals attenuate lung fibrosis in the bleomycin-induced mouse model for pulmonary fibrosis through increase of regulatory T cells	Arthrit Res Ther	22	20	2020

Takeuchi T, Miyasaka N, Pedersen R, Sugiyama N, Hirose T	Radiographic and clinical outcomes following etanercept monotherapy in Japanese methotrexate-naïve patients with active rheumatoid arthritis	Mod Rheum	30	259-68	2020
Akiyama M, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Does microbiome contribute to HLA-B52-positive Takayasu arteritis	Mod Rheum	30	213-7	2020
Tanaka Y, <u>Takeuchi T</u> , Okada M, Ishii T, Nakajima H, Kawai S, Nagashima T, Hayashi N, Wang L, Tummala R	Safety and tolerability of anifrolumab, a monoclonal antibody targeting type I interferon receptor, in Japanese patients with systemic lupus erythematosus: a multicenter, phase 2, open-label study	Mod Rheum	30	101-8	2020
<u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Matsumura R, Saito K, Yoshimura M, Amano K, Atsumi T, Suematsu E, Hayashi N, Wang L, Tummala R	Safety and tolerability of sifalimumab, an anti-interferon- α monoclonal antibody, in Japanese patients with systemic lupus erythematosus: a multicenter, phase 2, open-label study	Mod Rheum	30	93-100	2020
Harigai M, <u>Takeuchi T</u> , Smolen JS, Winthrop KL, Nishikawa A, Rooney TP, Saifan CG, Issa M, Isaka Y, Akashi N, Ishii T, Tanaka Y	Safety profile of baricitinib in Japanese patients with active rheumatoid arthritis with over 1.6 years median time in treatment: an integrated analysis of phase 2 and 3 trials	Mod Rheum	30	36-43	2020
Jinnin M, Ohta A, Ishihara S, Atsumi T, Fujimoto M, Kanda T, Kawaguchi Y, Kawakami A, Mimori A, Mimori T, Mimura T, Muro Y, Sano H, Shimizu J, Amano H, <u>Takeuchi T</u> , Tanaka Y, Yamamoto K, Sumida T, Kohsaka H	The Research Team for Autoimmune Diseases, The Research Program for Intractable Disease of the Ministry of Health, Labor and Welfare. The first external validation of sensitivity and specificity of the European League Against Rheumatism (EULAR) / American College of Rheumatology (ACR) classification criteria for idiopathic inflammatory myopathies with a Japanese cohort	Ann Rheum Dis	79	387-92	2020

Yamada H, Kaneko Y, <u>Takeuchi T</u>	Lactate dehydrogenase as a potential biomarker for relapse in patients with adult-onset Still's disease undergoing treatment with tocilizumab	Rheumatology (Oxford)	59	440-2	2020
Sakata K, Kaneko Y, Yasuoka H, <u>Takeuchi T</u>	Association of radiographic findings in hand X-ray with clinical features and autoantibodies in patients with systemic sclerosis	Clin Rheum	39	113-9	2020
Tanaka Y, Oba K, Koike T, Miyasaka N, Mimori T, <u>Takeuchi T</u> , Hirata S, Tanaka E, Yasuoka H, Kaneko Y, Murakami K, Koga T, Nakano K, Amano K, Ushio K, Atsumi T, Inoo M, Hatta K, Mizuki S, Nagaoka S, Tsunoda S, Dobashi H, Horie N, Sato N	Sustained discontinuation of infliximab with a raising-dose strategy after obtaining remission in patients with rheumatoid arthritis: the RRRR study	Ann Rheum Dis	79	94-102	2020
Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Kato S, Tsunoda K, Arase H, <u>Takeuchi T</u>	Antigen-driven selection of antibodies against SSA, SSB, and the centromere "complex", including a novel antigen, MIS12 complex, in the salivary glands	Ann Rheum Dis	79	150-9	2020
Kimura M, Yamauchi J, Sato T, Yakushima N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Horibe E, Watanabe T, Coler-Reilly A, Nagasaka M, Akasu Y, Kaburagi K, Kikuchi T, Shibata S, Matsumoto H, Koseki A, Inoue S, Takata A, <u>Yamano Y</u>	Health-related quality of life evaluation using the Short Form-36 in patients with human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy	Front Med	9	879379	2022
Takao N, <u>Yamano Y</u>	Forefront studies on HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP)	Clin. Exp. Neuroimmunol	13	34-41	2022

Yamauchi J, Tanabe K, Sato T, Nakagawa M, Matsuura E, Tsuboi Y, Tamaki K, Sakima H, Ishihara S, Ohta Y, Matsumoto N, Kono K, Yagishita N, Araya N, Takahashi K, Kunitomo Y, Nagasaka M, Coler-Reilly ALG, Hasegawa Y, Araujo A, Jacobson S, Grassi MFR, Galvão-Castro B, Bland M, Taylor GP, Martin F, <u>Yamano Y</u>	Efficacy of corticosteroid therapy for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A randomized controlled trial (HAMLET-P)	Viruses	14(1)	136	2022
Tamaki K, Mera H, Takeshita S, Fujioka S, Goto M, Matsumoto T, <u>Yamano Y</u> , Takamatsu Y, Tsuboi Y	A refractory human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis patient with lymphoma-type adult T-cell leukemia/lymphoma: A case report and review of the literature	Medicine (Baltimore)	100(40)	e27450	2021
Iijima N, Yamauchi J, Yagishita N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Sato T, Takata A, <u>Yamano Y</u>	Clinical course of neurogenic bladder dysfunction in human T-cell leukemia virus type-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A nationwide registry study in Japan	Orphanet J Rare Dis	16(1)	355	2021
Sakamoto H, Itonaga H, Sawayama Y, Kojima A, Chiwata M, Fujioka M, Kitanoosono H, Horai M, Miyazaki T, Shiraishi H, Imaizumi Y, Yoshida S, Hata T, <u>Yamano Y</u> , Miyazaki Y	Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for adult T-cell leukemia/lymphoma with HTLV-1-associated myelopathy	Int J Hematol	113(5)	765-769	2021
Kamoi K, Horiguchi N, Kurozumi-Karube H, Hamaguchi I, <u>Yamano Y</u> , Uchimar K, Tojo A, Watanabe T, Ohno-mtsui K	Horizontal transmission of HTLV-1 causing uveitis	Lancet Infect Dis	21(4)	578	2021

Penova M, Kawaguchi S, Yasunaga J, Kawaguchi T, Sato T, Takahashi M, Shimizu M, Saito M, Tsukasaki K, Nakagawa M, Takenouchi N, Hara H, Matsuura E, Nozuma S, Takashima H, Izumo S, Watanabe T, Uchimar K, Iwanaga M, Utsunomiya A, Tabara Y, Paul R, <u>Yamano Y</u> , Matsuoka M, Matsuda F	Genome wide association study of HTLV-1 associated myelopathy/tropical spastic paraparesis in the Japanese population	Proc Natl Acad Sci USA	118(11)	e2004199118	2021
Araujo A, Bangham CRM, Casseb J, Gotuzzo E, Jacobson S, Martin F, Penalva A, Puccioni-Sohler M, Taylor GP, <u>Yamano Y</u>	Management of HAM/TSP. systematic review and consensus-based recommendations 2019	Neurol Clin Pract	11(1)	49-56	2021
Yamauchi J, Araya N, Yagishita N, Sata t, <u>Yamano Y</u>	An update on human T-cell leukemia virus type I (HTLV-1)-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP) focusing on clinical and laboratory biomarkers	Pharmacol Ther	218	107669	2021
Soga K, Shimizu T, Hagiwara Y, Ogura H, Akiyama H, Yamauchi J, Sato T, Hanzawa K, Hasegawa Y, <u>Yamano Y</u>	Soleal vein dilatation in the early-phase of hospitalization is associated with a subsequent development of deep vein thrombosis in patients with acute stroke	J Med Ultrason(2001)	48(1)	97-104	2021
Nagasaka M, Yamagishi M, Yagishita N, Araya N, Kobayashi S, Makiyama J, Kubokawa M, Yamauchi J, Hasegawa D, Coler-Reilly ALG, Tsutsumi S, Uemura Y, Arai A, Takata A, Inoue E, Hasegawa Y, Watanabe T, Suzuki Y, Uchimar K, Sato T, <u>Yamano Y</u>	Mortality and risk of progression to adult T-cell leukemia/lymphoma in HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis	Proc Natl Acad Sci USA	117(21)	11685-11691	2020

Yamakawa N, Yagishita N, Matsuo T, Yamauchi J, Ueno T, Inoue E, Takata A, Nagasaka M, Araya N, Hasegawa D, Coler-Reilly A, Tsutsumi S, Sato T, Araujo A, Casseb J, Gotuzzo E, Jacobson S, Martin F, Puccioni-Sohler M, Taylor GP, <u>Yamano Y</u> ; Japan Clinical Research Group on HAM/TSP	Creation and validation of a bladder dysfunction symptom score for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis	Orphanet J Rare Dis	15(1)	175	2020
Takeda R, Ishigaki T, Ohno N, Yokoyama K, Kawamata T, Fukuyama T, Araya N, <u>Yamano Y</u> , Uchimar K, Tojo A	Immunophenotypic analysis of cerebrospinal fluid reveals concurrent development of ATL in the CNS of a HAM/TSP patient	Int J Hematol	111(6)	891-896	2020
Tsuchihashi Y, Shimizu T, Akiyama H, Hagiwara Y, Soga K, Takao N, Uchino K, Yanagisawa T, Yamauchi J, Sato T, Hasegawa Y, <u>Yamano Y</u>	The Risk Factors for Death within 6 Months After Ischemic Stroke in Patients with Cancer	J Stroke Cerebrovasc Dis	29(12)	105365	2020
Takao N, Hagiwara Y, Shimizu T, Soga K, Tsuchihashi Y, Otsubo H, Tatsuno K, Takaishi S, Usuki N, Yoshie T, Takada T, Ueda T, Hasegawa Y, <u>Yamano Y</u>	Preprocedural Carotid Plaque Echolucency as a Predictor of In-Stent Intimal Restenosis after Carotid Artery Stenting	J Stroke Cerebrovasc Dis	29(12)	105339	2020
Shimizu J, Yamano Y, Kawahata K, Suzuki N	Elucidation of predictors of disease progression in patients with relapsing polychondritis at the onset: potential impact on patient monitoring	BMC Rheumatol	4	41	2020
Sakurai K, Shinohara K, Imai T, <u>Yamano Y</u> , Hasegawa Y	A Case of Severe Multiple Sclerosis Manifesting upon GnRH Agonist Therapy for Uterine Fibroids: A Case Report	Intern Med	59(23)	3093-3096	2020

Okuma K, Kuramitsu M, Niwa T, Taniguchi T, Masaki Y, Ueda G, Matsumoto C, Sobata R, Sagara Y, Nakamura H, Satake M, Miura K, Fuchi N, Masuzaki H, Okayama A, Umeki K, <u>Yamano Y</u> , Sato T, Iwanaga M, Uchimaruk K, Nakashima M, Utsunomiya A, Kubota R, Ishitsuka K, Hasegawa H, Sasaki D, Koh KR, Taki M, Nosaka K, Ogata M, Naruse I, Kaneko N, Okajima S, Tezuka K, Ikebe E, Matsuoka S, Itabashi K, Saito S, Watanabe T, Hamaguchi I	Establishment of a novel diagnostic test algorithm for human T-cell leukemia virus type 1 infection with line immunoassay replacement of western blotting: a collaborative study for performance evaluation of diagnostic assays in Japan	Retrovirology	17	26	2020
Miyagawa T, Tanaka S, Shimada M, Sakai N, Tanida K, Kotorii N, Kotorii T, Ariyoshi Y, Hashizume Y, Ogi K, Hiejima H, Kanbayashi T, Imanishi A, Ikegami A, Kamei Y, Hida A, Wada Y, Miyamoto M, Takami M, Kondo H, Tamura Y, Taniyama Y, Omata N, Mizuno T, Moriya S, Furuya H, Kato M, Kato K, Ishigooka J, Tsuruta K, Chiba S, Yamada N, Okawa M, Hirata K, Kuroda K, Kume K, Uchimura N, Kitada M, Kodama T, Inoue Y, Nishino S, <u>Mishima K</u> , <u>Tokunaga K</u> , Honda M	A rare genetic variant in the cleavage site of prepro-orexin is associated with idiopathic hypersomnia	NPJ Genom Med	7(1)	e29	2022
Miyagawa T, Shimada M, Honda Y, Kodama T, <u>Tokunaga K</u> , Honda M	A variant in orexin receptor-2 is associated with self-reported daytime sleepiness in the Japanese population	J Hum Genet			2022

Rehm HL, Page AJH, Smith L, Adams JB, Alterovitz G, Babb LJ, Barkley MP, Baudis M, Beauvais MJS, Beck T, Beckmann JS, Beltran S, Bernick D, Bernier A, Bonfield JK, Boughtwood TF, Bourque G, Bowers SR, Brookes AJ, Brudno M, Brush MH, Bujold D, Burdett T, Buske OJ, Cabali MN, Cameron DL, Carroll RJ, Casas- Silva E, Chakravarty D, Chaudhari BP, Chen SH, Cherry JM, Chung J, Cline M, Clissold HL, Cook- Deegan RM, Courtot M, Cunningham F, Cupak M, Davies RM, Denisko D, Doerr MJ, Dolman LI, Dove ES, L. Dursi LJ, Dyke SOM, Eddy JA, Eilbeck K, Ellrott KP, Fairley S, Fakhro KA, Firth HV, Fitzsimons MS, Fiume M, Flicek P, Fore IM, Freeberg MA, Freimuth RR, Fromont LA, Fuerth J, Gaff CL, Gan W, Ghanaim EM, Glazer D, Green RC, Griffith M, Griffith OL, Grossman RL, Groza T, Auvil JMG, Guigo R, Gupta D, Haendel MA, Hamosh A, Hansen DP, Hart RK, Hartley DM, Hausler D, Hendricks-Sturup RM, Ho CWL, Hobb AE, Hoffman MM, Hofmann OM, Holub P, Hsu JS, Hubaux JP, Hunt SE, Husami A, Jacobsen JO, Jamuar SS, Janes EL, Jeanson F, Jene A, Johns AL, Joly Y, Jones SJM, Kanitz A, Kato K, Keane TM, Kekesi- Lafrance K, Kelleher J, Kerry G, Khor SS, Knoppers BM,	GA4GH: International policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare	Cell Genom	1(2)	e100029	2022
---	---	------------	------	---------	------

Konopko MA, Kosaki K, Kuba M, Lawson J, Leinonen R, S Li S, Lin MF, Linden M, Liu X, Liyanage IU, Lopez J, Lucassen AM, Lukowski ML, Mann AL, Marshall J, Mattioni M, Metke- Jimenez A, Middleton A, Milne RJ, Molnar- Gabor F, Mulder N, Munoz-Torres MC, Nag R, Nakagawa H, Nasir J, Navarro A, Nelson TH, Niewielska A, Nisselle A, Niu J, Nyro " nen TH, O'Connor BD, Oesterle S, Ogishima S, Paglione LAD, Palumbo E, Parkinson HE, Philippakis AA, Pizarro AD, Prlic A, Rambla J, Rendon A, Rider RA, Robinson PN, Rodarmer KW, Rodriguez LL, Rubin AF, Rueda M, Rushton GA, Ryan RS, Saunders GI, Schuilenburg H, Schwede T, Scollen S, Senf A, Sheffield NC, Skantharajah N, Smith AV, Sofia HJ, Spalding D, Spurdle AB, Stark Z, Stein LD, Suematsu MS, Tan P, Tedds JA, Thomson AA, Thorogood A, Tickle TL, <u>Tokunaga K</u> , To rnroos J, Torrents D, Upchurch S, Alfonso Valencia A, Guimera RV, Vamathevan J, Varma S, Vears DF, Viner C, Voisin C, Wagner AH, Wallace SE, Walsh BP, Wang VO, Williams MS, Winkler EC, Wold BJ, Wood GM, Woolley JP, Yamasaki C, Yates AD, Yung CK, Zass LJ, Zaytseva K, Zhang J, Goodhand P, North K, and Birney E					
---	--	--	--	--	--

Ashouri S, Wong JH, Nakagawa H, Shimada M, <u>Tokunaga K</u> , Fujimoto A	Characterization of intermediate-sized insertions using whole-genome sequencing data and analysis of their functional impact on gene expression	Hum Genet	140(8)	1201-1216	2021
Tanjo T, Kawai Y, <u>Tokunaga K</u> , Ogasawara O, Nagasaki M	Practical guide for managing large-scale human genome data in research	J Hum Genet	66(1)	39-52.	2021
Higgins J, Dalglish R, den Dunnen JT, Barsh G, Freeman PJ, Cooper DN, Cullinan S, Davies KE, Dorkins H, Gong L, Imoto I, Klein TE, Korf B, Misra A, Paalman MH, Ratzel S, Reichardt JKV, Rehm HL, <u>Tokunaga K</u> , Weck KE, Cutting GR	Verifying nomenclature of DNA variants in submitted manuscripts: Guidance for Journals	Hum Mutat	42(1)	3-7.	2021
Kawai Y, Hitomi Y, Ueta M, Khor SS, Nakatani K, Sotozono C, Kinoshita S, Nagasaki M, <u>Tokunaga K</u>	Mapping of susceptible variants for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome by whole-genome resequencing	NPJ Genom Med	6(1)	9	2021
Oka Y, Hamada M, Nakazawa Y, Muramatsu H, Okuno Y, Higasa K, Shimada M, Takeshima H, Hanada K, Hirano T, Kawakita T, Sakaguchi H, Ichimura T, Ozono S, Yuge K, Watanabe Y, Kotani Y, Yamane M, Kasugai Y, Tanaka M, Suganami T, Nakada S, Mitsutake N, Hara Y, Kato K, Mizuno S, Miyake N, Kawai Y, <u>Tokunaga K</u> , Nagasaki M, Kito S, Isoyama K, Onodera M, Kaneko H, Matsumoto N, Matsuda F, Matsuo K, Takahashi Y, Mashimo T, Kojima S, Ogi T	Digenic mutations in ALDH2 and ADH5 impair formaldehyde clearance and cause a multisystem disorder, AMeD syndrome	Sci Adv	6(51)	eabd7197	2020

Matsukawa M, Torishima M, Satoh C, Honda S, <u>Kosugi S</u>	Japanese women's reasons for accompaniment status to hereditary breast and ovarian cancer-focused genetic counseling	J Genet Couns	31(2)	497-509	2022
Morikawa M, Sato Y, Hirasawa A, Ogawa M, Kondo T, Yoshioka M, Kanai M, Muto M, <u>Kosugi S</u>	Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey	J Hum Genet	in press		2022
Yamaguchi Y, Yamada T, Goto M, Kawasaki H, Wada T, Ikeda-Sakai Y, Saito Y, Hayashi M, Tanaka S, Takahashi R, Nakayama T, Murashima A, <u>Kosugi S</u>	Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series	Congenit Anom (Kyoto)	62(2)	78-81	2022
Inaba A, Yoshida A, Maeda A, Kawai K, <u>Kosugi S</u> , Takahashi M	Perception of genetic testing among patients with inherited retinal disease: Benefits and challenges in a Japanese population	J Genet Couns			2022
Nakagawa S, Takahashi Y, Nakayama T, Muro S, Mishima M, Sekine A, Tabara Y, Matsuda F, <u>Kosugi S</u>	Gender Differences in Smoking Initiation and Cessation Associated with the Intergenerational Transfer of Smoking across Three Generations: The Nagahama Study	Int J Environ Res Public Health	19(3)	1551	2022
Uemura H, Tanji M, Natsuhara H, Takeuchi Y, Hoki M, Sugimoto A, Minamiguchi S, i Kawasaki H, Torishima M, <u>Kosugi S</u> , Mineharu Y, Arakawa Y, Yoshida K, Miyamoto S	The association of ectopic craniopharyngioma in the fourth ventricle with familial adenomatous polyposis: illustrative case	J. Neurosurg			2022
<u>Kosugi S</u>	Hereditary Tumor Medical Care in the Age of Cancer Genomic Medicine	Gan To Kagaku Ryoho (Cancer Chemother)	49(3)	237-242	2022

Yamada A, Matsuoka Y, Minamiguchi S, Yamamoto Y, Kondo T, Sunami T, Horimatsu T, Kawada K, Seno H, Torishima M, Murakami H, Yamada T, <u>Kosugi S</u> , Sugano K, Muto M	Real-world outcome of universal screening for Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer highlights the importance of targeting patients with young-onset disease	Mol Clin Oncol	15(6)	247-247	2021
Tabara Y, Yamada H, Setoh K, Matsukawa M, Takahashi M, Kawaguchi T, Nakayama T, Matsuda F, <u>Kosugi S</u>	The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study	J Hypert	39(12)	2521-2526	2021
Shimada S, Yamada T, Iwakuma M, <u>Kosugi S</u>	Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study	Eur J Hum Genet	30(1)	88-94	2021
Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, <u>Kosugi S</u> , Ohtake A, Murayama K	Author Correction: Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan	Sci Rep	11(1)	22682-22682	2021
Tozawa T, Nishimura A, Ueno T, Shikata A, Taura Y, Yoshida T, Nakagawa N, Wada T, <u>Kosugi S</u> , Uehara T, Takenouchi T, Kosaki K, Chiyonobu T	Complex hereditary spastic paraplegia associated with episodic visual loss caused by ACO2 variants	Hum Genome Var	8(1)	4	2021
Tabara Y, Setoh K, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Matsuda F	Association between serum alpha 1-antitrypsin levels and all-cause mortality in the general population: the Nagahama study	Sci Rep	11(1)	17241	2021

Sasaki Y, Yamada T, Tanaka S, Sekizawa A, Hirose T, Suzumori N, Kaji T, Kawaguchi S, Hasuo Y, Nishizawa H, Matsubara K, Hamanoue H, Fukushima A, Endo M, Yamaguchi M, Kamei Y, Sawai H, Miura K, Ogawa M, Tairaku S, Nakamura H, Sanui A, Mizuuchi M, Okamoto Y, Kitagawa M, Kawano Y, Masuyama H, Murotsuki J, Osada H, Kurashina R, Samura O, Ichikawa M, Sasaki R, Maeda K, Kasai Y, Yamazaki T, Neki R, Hamajima N, Katagiri Y, Izumi S, Nakayama S, Miharu N, Yokohama Y, Hirose M, Kawakami K, Ichizuka K, Sase M, Sugimoto K, Nagamatsu T, Shiga T, Tashima L, Taketani T, Matsumoto M, Hamada H, Watanabe T, Okazaki T, Iwamoto S, Katsura D, Ikenoue N, Kakinuma T, Hamada H, Egawa M, Kasamatsu A, Ida A, Kuno N, Kuji N, Ito M, Morisaki H, Tanigaki S, Hayakawa H, Miki A, Sasaki S, Saito M, Yamada N, Sasagawa T, Tanaka T, Hirahara F, <u>Kosugi S</u>, Sago H; Japan N. I. P. T. Consortium	Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory	J Obstet Gynaecol Res	47(10)	3437-3446	2021
--	--	------------------------------	---------------	------------------	-------------

Yonamine M, Wasano K, Aita Y, Sugasawa T, Takahashi K, Kawakami Y, Shimano H, Nishiyama H, Hara H, Naruse M, Okamoto T, Matsuda T, <u>Kosugi S</u> , Horiguchi K, Tanabe A, Watanabe A, Kimura N, Nakamura E, Sakurai A, Shiga K, Takekoshi K	Prevalence of Germline Variants in a Large Cohort of Japanese Patients with Pheochromocytoma and/or Paraganglioma	Cancers	13(16)		2021
Kitano M, Morizane C, Hijioka S, Matsubayashi H, Ashida R, Ikeura T, Ito T, Kamisawa T, Kawaguchi T, Kawabe K, <u>Kosugi S</u> , Kodama Y, Shimizu K, i Takahashi H, Yachida S, Terashima T, Torishima M, Hanada K, Furukawa T, Furukawa M, Furuse J, Maguchi H, Majima Y, Mizuno N, Mizuma M, Mizumoto M, Yoshida T, Wada K, Takaori K	Surveillance for the Early Diagnosis of Familial Pancreatic Cancer (Expert Consensus)	Pancreas	50(6)	899-899	2021
Senda N, Kawaguchi-Sakita N, Kawashima M, Inagaki-Kawata Y, Yoshida K, Takada M, Kataoka M, Torii M, Nishimura T, Kawaguchi K, Suzuki E, Kataoka Y, Matsumoto Y, Yoshibayashi H, Yamagami K, Tsuyuki S, Takahara S, Yamauchi A, Shinkura N, Kato H, Moriguchi Y, Okamura R, Kan N, Suwa H, Sakata S, Mashima S, Yotsumoto F, Tachibana T, Tanaka M, Togashi K, Haga H, Yamada T, <u>Kosugi S</u> , Inamoto T, Sugimoto M, Ogawa S, Toi M	Optimization of prediction methods for risk assessment of pathogenic germline variants in the Japanese population	Cancer Sci	112(8)	3338-3348	2021

Kondo T, Yamada T, Yoshioka M, Nishigaki M, Yamamoto Y, Kou T, Matsubara J, Kanai M, Matsumoto S, Muto M, <u>Kosugi S</u>	Confirmatory germline testing for presumed germline pathogenic variants using tumor-only testing	J Clin Oncol	39(15)		2021
Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, <u>Kosugi S</u> , Ohtake A, Murayama K	Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan	Sci Rep	11(1)	3531	2021
Fukuhara S, Asai K, Kakeno A, Umebachi C, Yamanaka S, Watanabe T, Yamazaki T, Nakao K, Setoh K, Kawaguchi T, Morita S, Nakayama T, Matsuda F, Bessho K, Nagahama Study Group [*] ([*] Kosugi S. et al.)	Association of Education and Depressive Symptoms with Tooth Loss	J Dent Res	100(4)	361-368	2021
Nakao SY, Miyake M, Hosoda Y, Nakano E, Mori Y, Takahashi A, Ooto S, Tamura H, Tabara Y, Yamashiro K, Matsuda F, Tsujikawa A, Nagahama Study Group [*] ([*] Kosugi S. et al.)	Myopia Prevalence and Ocular Biometry Features in a General Japanese Population: The Nagahama Study	Ophthalmology	128(4)	522-531	2021
Tabara Y, Yamanaka M, Setoh K, Segawa H, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Matsuda F; Nagahama Study Group	Advanced Glycation End Product Accumulation is Associated with Lower Cognitive Performance in an Older General Population: The Nagahama Study	J Alzheimers Dis	74(3)	741-746	2020

Tabara Y, Ikezoe T, Setoh K, Sugimoto K, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Ichihashi N, Tsuboyama T, Matsuda F; Nagahama study group	Comparison of diagnostic significance of the initial versus revised diagnostic algorithm for sarcopenia from the Asian Working Group for Sarcopenia	Arch Gerontol Geriatr	89	104071	2020
Kawasaki H, Yamada T, Wada T, <u>Kosugi S</u>	Current status and legal/ethical problems in the research use of the tissues of aborted human fetuses in Japan	Congenit Anom (Kyoto)	60(6)	166-174	2020
Takahashi N, Takahashi Y, Tabara Y, Kawaguchi T, Kuriyama A, Ueshima K, <u>Kosugi S</u> , Sekine A, Yamada R, Matsuda F, Nakayama T; Nagahama Study Group	Descriptive epidemiology of high frequency component based on heart rate variability from 10-second ECG data and daily physical activity among community adult residents: the Nagahama Study	Biosci Trends	14(4)	241-247	2020
Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, <u>Kosugi S</u> ; neonatal Research Network of Japan	Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan	J Pediatr	226	106-111	2020
Tsuchiya M, Yamada T, Akaishi R, Hamanoue H, Hirasawa A, Hyodo M, Imoto I, Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, Watanabe A, Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, <u>Kosugi S</u>	Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan	J Hum Genet	65(12)	1045-1053	2020
Tabara Y, Matsumoto T, Murase K, Setoh K, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Hirai T, Wakamura T, Chin K, Matsuda F; Nagahama study group	Home device-monitored sleep blood pressure reflects large artery stiffness: the Nagahama study	J Hypertens	38(12)	2459-2464	2020

Kawasaki H, Ta Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, <u>Kosugi S</u> & on behalf of the Neonatal Research Network of Japan	The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan	J Hum Genet	66(3)	273-285	2020
Hosoda Y, Miyake M, Meguro A, Tabara Y, Iwai S, Ueda-Arakawa N, Nakano E, Mori Y, Yoshikawa M, Nakanishi H, Khor CC, Saw SM, Yamada R, Matsuda F, Cheng CY, Mizuki N, Tsujikawa A, Yamashiro K; Nagahama Study Group [※] ([※] Kosugi S. et al.)	Keratoconus-susceptibility gene identification by corneal thickness genome-wide association study and artificial intelligence IBM Watson	Commun Biol	3(1)	410	2020
Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hiram Y, Kurimoto Y, <u>Kosugi S</u> , Takahashi M	Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients	Int J Mol Sci	21(21)	7817	2020
Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group	Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study	Sleep Med	77	288-294	2020
高橋祐二, <u>水澤英洋</u>	未診断疾患イニシアチブの成果と今後目指すもの. 特集遺伝子診断の現状と未来	日本医師会雑誌	149(11)	1941-1945	2021
中村治雅, <u>水澤英洋</u>	患者レジストリシステム. 神経変性疾患の治療開発の現状 —新たな戦略構築の基盤をめざして	医学のあゆみ	273(1)	123-127P	2020
高橋祐二, <u>水澤英洋</u>	未診断疾患イニシアチブとは: 特集未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の成果	医学のあゆみ	273(7)	555-560	2020
三苫 博, <u>水澤英洋</u>	免疫性小脳失調症の病態生理. 特集Ⅱ 自己免疫性小脳失調症の新しい展開	脳神経内科	93(1)	100-108	2020

水澤英洋	難病治療研究とそれを通じた支援体制整備の推進	日本難病看護学会誌 (第25回日本難病看護学会・第8回日本難病医療ネットワーク学会学術合同集会公開基調講演:「難」に挑んだ先駆者達の軌跡)	25(3)	199-204	2020
武藤香織, 李怡然, 飯田寛, 河田純一, 永井亜貴子	生命保険における遺伝情報の取扱いをめぐる倫理的法的社会的課題 (ELSI)	腫瘍内科	29(1)	78-84	2022
山内淳司, 新谷奈津美, 八木下尚子, 佐藤知雄, 湯沢賢治, 山野嘉久	HTLV-1陽性臓器移植のエビデンス・プラクティスギャップに関する全国アンケート調査	移植	56(4)	377-387	2021
佐藤知雄, 山野嘉久	抗CCR4抗体モガムリズマブ	Clin Neurosci	39(12)	1515-1517	2021
山野嘉久	HTLV-1関連脊髄症	日本内科学会雑誌	110(8)	1582-1587	2021
山野嘉久	レトロウイルスによる神経疾患 —HTLV関連脊髄症 (HAM)	医学のあゆみ	277(1)	71-77	2021
八木下尚子, 山野嘉久	HTLV-1関連脊髄症	生体の科学	71(5)	422-423	2020
鈴木祐, 秋山久尚, 星野俊, 鹿島悟, 原大祐, 土橋瑤子, 伊佐早健司, 櫻井謙三, 眞木二葉, 長谷川泰弘, 山野嘉久	院内発症脳卒中の診断・治療遅延因子	脳卒中		1-8	2020
曾我海馬, 清水高弘, 飯島直樹, 鷹尾直誠, 土橋瑤子, 柴田宗一郎, 小倉英, 萩原悠太, 栗田千尋, 佐々木直, 秋山久尚, 長谷川泰弘, 山野嘉久	頸動脈狭窄患者において血清MMP-9濃度は頭蓋内主幹動脈狭窄リスクと関連する	聖マリアンナ医科大学雑誌	48(3)	101-108	2020

萩原悠太, 菊池崇之, 赤須友香利, 松本博文, 鎗木圭, 柴田宗一郎, 笹野恭之, 齋藤善光, 清水高弘, 山野嘉久	扁桃周囲膿瘍に対する経口腔咽頭超音波ガイド下排膿穿刺術—経口腔頸動脈超音波の応用—	Neurosonology	33(2)	45-49	2020
小杉眞司	臨床遺伝学・人類遺伝学誌上講義 遺伝医学と倫理	遺伝子医学	12	152-155	2022
小杉眞司	セカンダリーファインディングス	日本遺伝カウンセリング学会誌	42	207-212	2021
小杉眞司	【神経疾患を克服する—わが国の戦略(2)】研究手法の最新の話 根本治療時代の遺伝カウンセリング・ゲノムリテラシー	Clinical Neuroscience	39	1268-1271	2021
小杉眞司	これからのゲノム医療 ゲノム医療と倫理	日本内科学会雑誌	110	1879-1884	2021
佐々木 佑菜, 山田崇弘, 小杉眞司	ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響の調査 質的研究の統合	周産期医学	51	1067-1072	2021
島田咲, 山田崇弘, 小杉眞司	ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の探索 文献の内容分析による質的研究	癌と化学療法	48	667-671	2021
稲葉慧, 松川愛未, 小杉眞司	欧米諸国における網膜色素変性の遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の実施状況—海外視察報告—	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(1)	25-32	2020
松川愛未, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司	がんゲノム医療における米国認定遺伝カウンセラーの役割	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(1)	33-38	2020
小杉眞司	拠点病院・高度協力病院・協力病院	医学のあゆみ	273(7)	561-565	2020
山村 幸, 山口 建, 本田 明夏, 堀江 昭史, 山田 崇弘, 濱西潤三, 小杉 眞司, 万代 昌紀	遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵管卵巣摘出術の後方視的検討	産婦人科の進歩	72(3)	230-236	2020

高折 恭一, 森実 千種, 北野 雅之, 肱岡 範, 谷内田 真一, 松林 宏行, 和田 慶太, 鳥嶋 雅子, 小杉 眞司, 川口 喬久, 増井 俊彦	家族性膵癌	臨床外科	75(8)	927-930	2020
小杉眞司	遺伝学的検査の実施と依頼にかかわる倫理的配慮	小児内科	52	1018-1024	2020
小杉眞司	がんゲノム医療の診療体制の整備：二次的所見への対応	がんと化学療法	47	1153-1157	2020
洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司	新生児マススクリーニングで子の遺伝性疾患が見つかった親の感情：自身が保因者である可能性と再発率の告知について	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(3)	107-114	2020
北野 雅之, 森実 千種, 肱岡 範, 松林 宏行, 蘆田玲子, 北浦司, 伊藤鉄英, 神澤輝実, 川口喬久, 河邊顕, 小杉眞司, 児玉裕三, 清水京子, 高橋秀明, 谷内田真一, 寺島健志, 鳥嶋 雅子, 花田敬士, 古川徹, 古川正幸, 古瀬純司, 真口宏介, 眞島喜幸, 水野伸, 水間正道, 水本雅己, 吉田岳市, 和田慶太, 高折 恭一	家族性膵癌高危険群のサーベイランス法（エキスパート・コンセンサス）—本膵臓学会家族性膵癌レジストリ委員会・家族性膵癌に関する小班会議—	膵臓	35(4)	322-330	2020
秋山奈々, 稲葉慧, 松川愛未, 高嶺恵理子, 小杉眞司	全エクソーム解析／全ゲノム解析における二次的所見への対応—海外視察報告—	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(3)	115-122	2020
秋山奈々, 松川愛未, 稲葉慧, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司	米国におけるLaboratory Genetic Counselorの役割と現状	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(3)	123-127	2020
高嶺恵理子, 松川愛未, 稲葉慧, 平岡弓枝, 小杉眞司	米国における遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング—実践報告—	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(3)	129-137	2020
平岡弓枝, 松川愛未, 高嶺恵理子, 中川奈保子, 村上裕美, 小杉眞司	Memorial Sloan Kettering Cancer Center (MSKCC)における遺伝カウンセリングとがんゲノム医療	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(3)	145-152	2020