

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる

染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

令和5年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 山本 俊至

令和6年（2024）年 5月

目 次

I. 総括研究報告	
マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す 小児から成人の診断・診療体制の構築 -----	3
山本俊至、清水健司、松本歩、竹内千仙、栗屋智就、西恵理子、下島圭子、 今泉太一、北洋輔	
II. 分担研究報告	
1. マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の実態調査 -----	12
山本俊至、清水健司、松本歩、竹内千仙、栗屋智就、西恵理子、下島圭子、 今泉太一、北洋輔 (資料) 疾患概要・診断基準について-----	20
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----
	21

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す
小児から成人の診断・診療体制の構築

研究代表者

東京女子医科大学・山本 俊至

研究分担者

静岡県立こども病院・清水 健司

自治医科大学・松本 歩

東京慈恵会医科大学・竹内 千仙

京都大学大学院医学研究科・粟屋 智就

大阪母子医療センター・西 恵理子

東京女子医科大学・下島 圭子

聖マリアンナ医科大学・今泉 太一

慶應義塾大学文学部・北 洋輔

研究要旨

研究目的:

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査で診断できる染色体微細構造異常の臨床的な理解が進んでいないため、新たに診断患者がスムーズに適切な医療や福祉のサポートが受けられる体制は整っていない。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断基準」を作成し、診療ガイドライン等の策定や、移行期医療の方針作成につながるエビデンスを収集することを目的とした。

研究方法:

マイクロアレイ染色体検査を保険診療で実施する場合の対象疾患のうち、指定難病等に含まれていない30の染色体微細構造異常症候群を対象とし、上記の目的のため、「疾患概要」と「診断基準」を策定した。また、これらの症候群の小児から成人への移行医療体制を検討した。

結果と考察:

全30疾患の「疾患概要」と「診断基準」を策定し、日本小児遺伝学会もしくは日本小児神経学会の承認を得た。移行医療については知的障害の有無、多臓器障害の有無などにより3つのカテゴリーに分類し、プライマリケア学会などと協力して移行医療体制を提言することを確認した。

結論:

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の中には、臨床医がほとんど認知していないものも含まれており、策定した「疾患概要」と「診断基準」を研究班のホームページで全て公開した。今後より活用してもらえよう啓発事業を行う予定である。

A. 研究目的

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で実施できるようになった。しかしながら、マイクロアレイ染色体検査で診断できる染色体微細構造異常の臨床的な理解が進んでいないため、新たに診断患者がスムーズに適切な医療や福祉のサポートが受けられる体制は整っていない。そこで本研究班では、これらの疾患の「疾患概要」と「診断基準」を作成し、診療ガイドライン等の策定や、移行期医療の方針作成につながるエビデンスを収集することを目的とした。

B. 方法

1. 個票作成

マイクロアレイ染色体検査を保険診療で実施する場合の対象疾患のうち、指定難病等に含まれていない30の染色体微細構造異常症候群について(表)は、日本語で書かれた「疾患概要」や「診断基準」が存在しない。そのため、検査で結果が得られたとしても、診断が正しいかどうか判断することが難しい。また、患者家族への説明にも困難が伴う。そこで海外からの論文などを参照し、30疾患の「疾患概要」および「診断基準」を指定難病の個票スタイルに従って作成した。

2. 小児成人移行医療体制の検討

染色体微細構造異常を持つ患者の成年期における移行医療体制を検討するため、プライマリケア学会の会員と連携し、疾患の類型化を行い、体制を検討することとした。

C. 研究結果

1. 個票作成

全30疾患について「疾患概要」と「診断基準」を含む個票を作成し、研究班ホームページで公開した。これらは全て、日本小児遺伝学会もしくは日本小児神経学会の承認を得た。また一部は指定難病指定を目指し、申請を行った。

2. 小児成人移行医療体制の検討

プライマリケア学会の会員と議論したところ、30疾患の中には多臓器に障害を示す疾患から、知的障害だけが問題となる疾患までさまざまであることから、症状の要素から大きく3つに類型化することが提案された。このうち、多臓器に障害を示す疾患においては主に障害を示す臓器を対象とする成人科への移行。重い知的障害のためそもそもコミュニケーションが困難な疾患や、医療的なケアが必要であるような場合は地域のプライマリケア医への移行。軽度の知的障害だけの場合は精神科への移行を中心に考え、個々の状況に応じてプライマリケア医を中心に移行後の医療体制を構築することを推奨することとした。

D. 考察

全30疾患について「疾患概要」と「診断基準」を含む個票を作成し、研究班ホームページで公開し、全ていずれかの学会の承認を得た。また、移行医療体制について類型化した方針を作成していくこととした。

E. 結論

マイクロアレイ染色体検査が適用となる染色体微細構造異常症候群の中には、臨床医がほとんど認知していないものも含まれており、策定した「疾患概要」と「診断基

準」を研究班のホームページで全て公開した。今後より活用してもらえるよう啓発事業を行う予定である。

1. 論文発表

1. Chida-Nagai A, Akagawa H, Sawai S, Ma Y-J, Yakuwa S, Muneuch J, Yasuda K, Yamazawa H, Yamamoto T, Takakuwa E, Tomaru U, Furutani Y, Kato T, Harada G, Inai K, Nakanishi T, Manabe A, Takeda A, Jing Z-C. Identification of PTGIS rare variants in patients with Williams syndrome and severe peripheral pulmonary stenosis. J Am Heart Asso (in press)
2. Machida O, Sakamoto H, Yamamoto KS, Hasegawa Y, Nii S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T. Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions. Intractable Rare Dis Res. 2024 Feb;13(1):36-41. doi: 10.5582/irdr.2023.01119. PMID: 38404736; PMCID: PMC10883847.
3. Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N, Kato K, Shimojima Yamamoto K, Iwasa T, Kuwahara A, Taniguchi Y, Takeshita T, Kita Y, Mikami M, Irahara M, Yamamoto T. Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy

- number analysis is beneficial for balanced translocation carriers. J Hum Genet. 2024 Jan;69(1):41-45. doi: 10.1038/s10038-023-01202-9. Epub 2023 Oct 23. PMID: 37872345.
4. Kurosaka H, Yamamoto S, Hirasawa K, Yanagishita T, Fujioka K, Yagasaki H, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Asano Y, Nagata N, Tsujimoto T, Inubushi T, Yamamoto T, Sakai N, Yamashiro T. Craniofacial and dental characteristics of three Japanese individuals with genetically diagnosed SATB2-associated syndrome. Am J Med Genet A. 2023 Jul;191(7):1984-1989. doi: 10.1002/ajmg.a.63225. Epub 2023 May 4. PMID: 37141439.
 5. Shimojima Yamamoto K, Tamura T, Okamoto N, Nishi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns. J Hum Genet. 2023 Nov;68(11):751-757. doi: 10.1038/s10038-023-01181-x. Epub 2023 Jul 10. PMID: 37423943.
 6. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y,

- Yamamoto T. Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder. *Hum Genome Var.* 2024 Jan 15;11(1):2. doi: 10.1038/s41439-023-00262-9. PMID: 38221519; PMCID: PMC10788341.
7. Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Yamamoto T. Biallelic KCTD3 nonsense variant derived from paternal uniparental isodisomy of chromosome 1 in a patient with developmental epileptic encephalopathy and distinctive features. *Hum Genome Var.* 2023 Aug 7;10(1):22. doi: 10.1038/s41439-023-00250-z. PMID: 37550298; PMCID: PMC10406933.
 8. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T. Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C. *Am J Med Genet A.* 2023 Jun;191(6):1632-1638. doi: 10.1002/ajmg.a.63182. Epub 2023 Mar 14. PMID: 36916329.
 9. Kuroda Y, Matsufuji M, Enomoto Y, Osaka H, Takanashi JI, Yamamoto T. Numata-Uematsu Y, Tabata K, Kurosawa K, Inoue K. A de novo U2AF2 heterozygous variant associated with hypomyelinating leukodystrophy. *Am J Med Genet A.* 2023 Aug;191(8):2245-2248. doi: 10.1002/ajmg.a.63229. Epub 2023 May 3. PMID: 37134193.
 10. Nakahara E, Yamamoto KS, Ogura H, Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, Yamamoto T. Kanno H. Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis. *Hum Genome Var.* 2023 Mar 2;10(1):8. doi: 10.1038/s41439-023-00235-y. PMID: 36864026; PMCID: PMC9981561.
 11. Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, Yamamoto T. Takeshita T. Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking. *Reprod Sci.* 2023

- Mar;30(3):974-983. doi:
10.1007/s43032-022-01073-z. Epub
2022 Sep 9. PMID: 36085548.
12. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T. Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features. *Am J Med Genet A*. 2023 Feb;191(2):400-407. doi: 10.1002/ajmg.a.63034. Epub 2022 Nov 7. PMID: 36345653.
 13. Miura K, Kaneko N, Hashimoto T, Ishizuka K, Shirai Y, Hisano M, Chikamoto H, Akioka Y, Kanda S, Harita Y, Yamamoto T, Hattori M. Precise clinicopathologic findings for application of genetic testing in pediatric kidney transplant recipients with focal segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2023 Feb;38(2):417-429. doi: 10.1007/s00467-022-05604-3. Epub 2022 Jun 2. PMID: 35655039.
 14. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Long-read sequence analysis for clustered genomic copy number aberrations revealed architectures of intricately intertwined rearrangements. *Am J Med Genet A*. 2023 Jan;191(1):112-119. doi: 10.1002/ajmg.a.62997. Epub 2022 Oct 25. PMID: 36282026.
2. 著書
 1. Tamura T, Imaizumi T, Shimojima Yamamoto K, Yamamoto T. Chapter 24: Genomic Copy Number Analysis Using Droplet Digital PCR: A Simple Method with EvaGreen Single-Color Fluorescent Design. *Cerebral Cortex Development in press*. Springer Nature, London, 2024. 3
 2. 山本俊至: 全ゲノム増幅と網羅的ゲノム解析の進歩. 着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング 33-37. *メディカルドゥ*, 大阪, 2024. 1
 3. 学会発表
 1. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. *Human Genetics Asia* 2023, 東京, 2023/10
 2. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Ishigaki K, Nagata S, Nagata M, Asano Y, Yamamoto T. A rare mosaic variant

- of GJA1 in a patient with neurodevelopmental disorder. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
3. Yamamoto T, Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Kanno H. Homozygous KCTD3 nonsense variant due to UPD associated with syndromic developmental epileptic encephalopathy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 4. Yamazaki A, Kawasaki N, Kuroda T, Kato K, Takeshita T, Kuwahara A, Iwasa T, Irahara M, Yamamoto T. Efficiency of PGT-SR in chromosomally balanced translocation couples. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 5. Kato K, Kawasaki N, Hayashi H, Ohata K, Miki T, Usami A, Yamamoto T, Kuroda T. PGT-SR using aCGH and FISH analysis for detecting unbalanced chromosome segments involving less than 5Mb: A Case Report. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 6. Shirai K, Shimomura R, Kameyama S, Kondo T, Yamamoto T. A novel FBN1 variant associated with mild cardiac phenotype of neonatal Marfan syndrome. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 7. Machida O, Imaizumi T, Miyamoto Y, Shimomura R, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. A novel GNAO1 variant identified in a patient with clinically diagnosed as cerebral palsy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 8. 橋詰拓摩, 佐藤孝俊, 柳下友映, 村上てるみ, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田 智. 精神運動発達遅滞と筋緊張低下を呈し、全エクソームシーケンスにより確定診断に至った GNAO1 異常症の 1 例. 第 80 回日本小児神経学会関東地方会, 千葉 (現地開催 + Web) , 2024/03
 9. 町田 修, 拜地愛子, 下村里奈, 柳下友映, 永田 智, 下島圭子, 石原康貴, 宮下洋平, 朝野仁裕, 山本俊至. 2 番染色体の短腕と長腕の 2 か所に偶発的に生じた微細欠失による神経発達障害を示した 1 例. 第 46 回日本小児遺伝学会, 沖縄, 2023/12
 10. 山本俊至. 【教育講演】 遺伝と医療倫理について. 第 693 回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京, 2023/10
 11. 山本俊至. 生殖医療分野における遺伝学的検査の質保証. 第 30 回日本遺伝子診療学会大会/第 8 回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム・合同学術集会, 千葉, 2023/07
 12. 近藤恵里, 浦野真理, 佐藤裕子, 加藤環, 松尾真理, 朝野仁裕, 山本俊至, 齋藤加代子. バリエント解釈の見直しを契機に確定診断に至った Stormorken 症候群の一例. 第 47 回

- 日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
13. 佐藤裕子, 浦野真理, 加藤環, 松尾真理, 池田有美, 山本俊至, 齋藤加代子. 乳がんの術前におけるBRCA遺伝学的検査が患者に及ぼす心理的影響について. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
 14. 坂本晴子, 秋丸憲子, 藤野寿典, 住本真一, 山本俊至. 保険適用となったマイクロアレイ染色体検査を実施した37例の検討. 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
 15. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本 禎彦. 新規肥満遺伝子N4bp211の機能解析. 第55回 日本動脈硬化学会総会・学術集会, 栃木, 2023/07
 16. 山本俊至. 【シンポジウム28:ゲノム解析時代の小児神経診療】遺伝学的診断の進め方:染色体アレイ解析から全ゲノム解析まで. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 17. 町田 修, 柳下友映, 下村里奈, 田村豪良, 下島圭子, 岡本伸彦, 永田智, 山本俊至. MAGI1を含む3p14微小欠失の2例. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 18. 柳下友映, 下村里奈, 町田 修, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至. Potocki-Lupski 症候群家族会の支援. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 19. 清水健司. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】染色体微細構造異常症候群とは? 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 20. 栗屋智就. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】マイクロアレイ染色体検査の実際. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 21. 松本歩. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】小児神経疾患とCNV. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 22. 今泉太一. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】研究班による調査結果. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 23. 竹内千仙. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】染色体微細構造異常症候群の小児から成人への移行期医療の課題. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 24. 山本俊至. 【シンポジウム1:マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】研究班による当事者支援. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05

25. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本 禎彦. 膵β細胞におけるILDR2の役割とインスリン分泌への影響. 第66回 日本糖尿病学会年次学術集会, 鹿児島, 2023/05
26. 山本俊至. 【特別企画3: 将来の未知の感染症[X]パンデミックに対する“Preparedness”はどうあるべきか?】感染パンデミック災害における個人情報のあるり方の問題. 第126回日本小児科学会学術集会, 東京, 2023/04
27. 山本俊至. 【特別企画1: 出生前診断NIPTに対する日本医学会と小児科学会の取り組み】NIPTに対する日本小児科学会の取り組み. 第126回日本小児科学会学術集会, 東京, 2023/04
28. 山本俊至. フォーラム開催趣旨の説明. 第14回日本小児科学会倫理委員会公開フォーラム, 東京(Web), 2024/03

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他

表. マイクロアレイ染色体検査の対象となる疾患の一覧					
1p36 欠失症候群(指定難病197)	*	9q34 欠失症候群	*	22q11.2 遠位欠失症候群	スミス・マギニス症候群(指定難病202)
* 1q21.1 反復性微細欠失症候群	*	12q14 欠失症候群		22q11.2 欠失症候群	ソトス症候群
* 1q21.1 反復性微細重複症候群		14 番染色体母親性ダイソミーおよび類縁疾患	*	22q13 欠失症候群 (フェラン・マクダーミド症候群)	ブラダー・ウィリ症候群
1q21.1 領域血小板減少-橈骨欠損症候群	*	15q13.3 欠失症候群	*	ATR-16 症候群	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
* 2p15-16.1 欠失症候群	*	15q24 反復性微細欠失症候群		MECP2 重複症候群	ペリツェウス・メルツバッハ病 (先天性大脳白質形成不全症)
* 2p21欠失症候群	*	15q26 過成長症候群		NF1 欠失症候群	ポトキ・シェイファー症候群
* 2q33.1 欠失症候群	*	16p11.2 重複症候群	*	WAGR 症候群	ポトキ・ルプスキ症候群
* 2q37 モノソミー	*	16p11.2-p12.2 欠失症候群	*	Xp11.22 連鎖性知的障害	ミラー・ディカー症候群
* 3q29 欠失症候群	*	16p11.2-p12.2 重複症候群	*	Xp11.22-p11.23 重複症候群	ルビンシュタイン・テイビ症候群
* 3q29 重複症候群	*	16p12.1 反復性微細欠失症候群		アンジェルマン症候群	レリー・ワイル症候群
5p-症候群(指定難病199)	*	16p13.11 反復性微細欠失症候群		ウィリアムズ症候群	遺伝性脆弱性ニューロパチー
* 7q11.23 重複症候群	*	16p13.11 反復性微細重複症候群		ウォルフ・ヒルシュホーン症候群(指定難病198)	腎嚢胞-糖尿病症候群
* 8p23.1 重複症候群	*	17q21.31 反復性微細欠失症候群		シャルコー・マリー・トゥース病	第14 番染色体父親性ダイソミー症候群 (鏡-緒方症候群)
* 8p23.1 微細欠失症候群	*	22q テトラソミー症候群 (キャットアイ症候群)		シルバー・ラッセル症候群	裂手/裂足奇形1
* 8q21.11欠失症候群	*	22q11 重複症候群	*	ステロイドスルファターゼ欠損症	
* 研究班が研究対象とした30疾患. 同じ領域のものは1つとしてカウント.					

マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の実態調査

研究分担者

東京女子医科大学・山本 俊至
静岡県立こども病院・清水 健司
自治医科大学・松本 歩
東京慈恵会医科大学・竹内 千仙
京都大学大学院医学研究科・粟屋 智就
大阪母子医療センター・西 恵理子
東京女子医科大学・下島 圭子
聖マリアンナ医科大学・今泉 太一
慶應義塾大学文学部・北 洋輔

研究要旨

研究目的:

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で広く実施できるようになった。ただ、マイクロアレイ染色体検査で診断される個々の疾患の中には非常に稀で、頻度の低い疾患も含まれるため、一般診療診断ができるようになった一方で、それぞれの疾患の発生頻度などは不明のままである。患者数の把握は医療や福祉の手立てを考える上で最も基礎的で重要なデータとなるため、実態調査を行った。

研究方法:

疾患の発生頻度については全数把握することが理想であるが、実際には難しい。アンケート調査の場合、患者の存在を把握できたとしても母数が不明なため、発生頻度などの疫学研究には結びつかない。そこで一般的な頻度がよく知られている疾患の頻度と比較することとした。調査期間は2022年4月1日から2023年3月31日とした。

結果と考察:

研究班メンバーの所属施設において、診断された患者数を同時期に22q11.2欠失症候群と診断された患者数と比較することにより、一般頻度を推測した。

結論:

研究班メンバーの所属施設において診断された患者数から割り出された推測頻度はDECIPHERデータベースへの登録数と概ね比例していた。一方で、まったく患者の存在が確認できなかった疾患が8症候群あった。これらについては非常に希少であることが考えられるため、さらに調査を継続して実態把握を行う必要がある。

A. 研究目的

マイクロアレイ染色体検査が保険収載され、臨床現場で広く実施できるようになった。ただ、マイクロアレイ染色体検査で診断される個々の疾患の中には非常に稀で、頻度の低い疾患も含まれるため、一般診療診断

ができるようになった一方で、それぞれの疾患の発生頻度などは不明のままである。患者数の把握は医療や福祉の手立てを考える上で最も基礎的で重要なデータとなるため、実態調査を行った。

B. 方法

疾患の発生頻度については全数把握することが理想であるが、実際には難しい。アンケート調査の場合、患者の存在を把握できたとしても母数が不明なため、発生頻度などの疫学研究には結びつかない。そこで一般的な頻度がよく知られている疾患の頻度と比較することとした。調査期間は2022年4月1日から2023年3月31日とした。

C. 研究結果

研究班メンバーの所属施設において、診断された患者数を同時期に22q11.2欠失症候群と診断された患者数と比較することにより、一般頻度を推測し、表(巻末)にまとめた。発生頻度はまちまちで、比較的頻度が高いものもあれば、存在が確認できないものもあった。

D. 考察

研究班メンバーの所属施設において診断された患者数から割り出された推測頻度はDECIPHERデータベースへの登録数と概ね比例していた。一方で、まったく患者の存在が確認できなかった疾患が8症候群あった。これらについては非常に希少であることが考えられるため、さらに調査を継続して実態把握を行う必要がある。

E. 結論

難病行政を行う上で疾患頻度の把握は重要である。今回、研究班班員が所属する施設における定点観測でおおよその疾患頻度を推測した。されに精度の高いデータとするため引き続き母数を増やして検証することが必要である。

1. 論文発表

1. Chida-Nagai A, Akagawa H, Sawai S, Ma Y-J, Yakuwa S, Muneuch J, Yasuda K, Yamazawa H, Yamamoto T, Takakuwa E, Tomaru U, Furutani Y, Kato T, Harada G, Inai K, Nakanishi T, Manabe A, Takeda A, Jing Z-C. Identification of PTGIS rare variants in patients with Williams syndrome and severe peripheral pulmonary stenosis. J Am Heart Asso (in press)
2. Machida O, Sakamoto H, Yamamoto KS, Hasegawa Y, Nii S, Okada H, Nishikawa K, Sumimoto SI, Nishi E, Okamoto N, Yamamoto T. Haploinsufficiency of NKX2-1 is likely to contribute to developmental delay involving 14q13 microdeletions. Intractable Rare Dis Res. 2024 Feb;13(1):36-41. doi: 10.5582/irdr.2023.01119. PMID: 38404736; PMCID: PMC10883847.
3. Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N, Kato K, Shimojima Yamamoto K, Iwasa T, Kuwahara A, Taniguchi Y, Takeshita T, Kita Y, Mikami M, Irahara M, Yamamoto T. Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy number analysis is beneficial for balanced translocation carriers. J Hum Genet. 2024

- Jan;69(1):41-45. doi:
10.1038/s10038-023-01202-9. Epub
2023 Oct 23. PMID: 37872345.
4. Kurosaka H, Yamamoto S, Hirasawa K, Yanagishita T, Fujioka K, Yagasaki H, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Asano Y, Nagata N, Tsujimoto T, Inubushi T, Yamamoto T, Sakai N, Yamashiro T. Craniofacial and dental characteristics of three Japanese individuals with genetically diagnosed SATB2-associated syndrome. *Am J Med Genet A*. 2023 Jul;191(7):1984-1989. doi: 10.1002/ajmg.a.63225. Epub 2023 May 4. PMID: 37141439.
 5. Shimojima Yamamoto K, Tamura T, Okamoto N, Nishi E, Noguchi A, Takahashi I, Sawaishi Y, Shimizu M, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Identification of small-sized intrachromosomal segments at the ends of INV-DUP-DEL patterns. *J Hum Genet*. 2023 Nov;68(11):751-757. doi: 10.1038/s10038-023-01181-x. Epub 2023 Jul 10. PMID: 37423943.
 6. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y, Yamamoto T. Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder. *Hum Genome Var*. 2024 Jan 15;11(1):2. doi: 10.1038/s41439-023-00262-9. PMID: 38221519; PMCID: PMC10788341.
 7. Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Yamamoto T. Biallelic KCTD3 nonsense variant derived from paternal uniparental isodisomy of chromosome 1 in a patient with developmental epileptic encephalopathy and distinctive features. *Hum Genome Var*. 2023 Aug 7;10(1):22. doi: 10.1038/s41439-023-00250-z. PMID: 37550298; PMCID: PMC10406933.
 8. Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T. Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C. *Am J Med Genet A*. 2023 Jun;191(6):1632-1638. doi: 10.1002/ajmg.a.63182. Epub 2023 Mar 14. PMID: 36916329.
 9. Kuroda Y, Matsufuji M, Enomoto Y, Osaka H, Takanashi JI, Yamamoto T, Numata-Uematsu Y, Tabata K, Kurosawa K, Inoue K. A de novo U2AF2 heterozygous variant associated with hypomyelinating leukodystrophy.

- Am J Med Genet A. 2023 Aug;191(8):2245-2248. doi: 10.1002/ajmg.a.63229. Epub 2023 May 3. PMID: 37134193.
10. Nakahara E, Yamamoto KS, Ogura H, Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, Yamamoto T, Kanno H. Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis. Hum Genome Var. 2023 Mar 2;10(1):8. doi: 10.1038/s41439-023-00235-y. PMID: 36864026; PMCID: PMC9981561.
 11. Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, Yamamoto T, Takeshita T. Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking. Reprod Sci. 2023 Mar;30(3):974-983. doi: 10.1007/s43032-022-01073-z. Epub 2022 Sep 9. PMID: 36085548.
 12. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T. Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features. Am J Med Genet A. 2023 Feb;191(2):400-407. doi: 10.1002/ajmg.a.63034. Epub 2022 Nov 7. PMID: 36345653.
 13. Miura K, Kaneko N, Hashimoto T, Ishizuka K, Shirai Y, Hisano M, Chikamoto H, Akioka Y, Kanda S, Harita Y, Yamamoto T, Hattori M. Precise clinicopathologic findings for application of genetic testing in pediatric kidney transplant recipients with focal segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol. 2023 Feb;38(2):417-429. doi: 10.1007/s00467-022-05604-3. Epub 2022 Jun 2. PMID: 35655039.
 14. Tamura T, Yamamoto Shimojima K, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Minakuchi Y, Toyoda A, Yamamoto T. Long-read sequence analysis for clustered genomic copy number aberrations revealed architectures of intricately intertwined rearrangements. Am J Med Genet A. 2023 Jan;191(1):112-119. doi:

- 10.1002/ajmg.a.62997. Epub 2022 Oct 25. PMID: 36282026.
2. 著書
1. Tamura T, Imaizumi T, Shimojima Yamamoto K, Yamamoto T. Chapter 24: Genomic Copy Number Analysis Using Droplet Digital PCR: A Simple Method with EvaGreen Single-Color Fluorescent Design. Cerebral Cortex Development in press. Springer Nature, London, 2024.3
 2. 山本俊至 : 全ゲノム増幅と網羅的ゲノム解析の進歩. 着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング 33-37. メディカルドゥ, 大阪, 2024.1
3. 学会発表
1. Imaizumi T, Shimomura R, Machida O, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. Type 2 congenital generalized lipodystrophy by NOTCH2 variant. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 2. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Yamamoto K, Ishigaki K, Nagata S, Nagata M, Asano Y, Yamamoto T. A rare mosaic variant of GJA1 in a patient with neurodevelopmental disorder. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 3. Yamamoto T, Shimojima Yamamoto K, Yoshimura A, Kanno H. Homozygous KCTD3 nonsense variant due to UPD associated with syndromic developmental epileptic encephalopathy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 4. Yamazaki A, Kawasaki N, Kuroda T, Kato K, Takeshita T, Kuwahara A, Iwasa T, Irahara M, Yamamoto T. Efficiency of PGT-SR in chromosomally balanced translocation couples. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 5. Kato K, Kawasaki N, Hayashi H, Ohata K, Miki T, Usami A, Yamamoto T, Kuroda T. PGT-SR using aCGH and FISH analysis for detecting unbalanced chromosome segments involving less than 5Mb: A Case Report. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 6. Shirai K, Shimomura R, Kameyama S, Kondo T, Yamamoto T. A novel FBN1 variant associated with mild cardiac phenotype of neonatal Marfan syndrome. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
 7. Machida O, Imaizumi T, Miyamoto Y, Shimomura R, Yanagishita T, Shimojima Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Yamamoto T. A novel GNAO1 variant identified in a patient with

- clinically diagnosed as cerebral palsy. Human Genetics Asia 2023, 東京, 2023/10
8. 橋詰拓摩, 佐藤孝俊, 柳下友映, 村上てるみ, 朝野仁裕, 山本俊至, 永田 智. 精神運動発達遅滞と筋緊張低下を呈し、全エクソームシーケンスにより確定診断に至った GNAO1 異常症の 1 例. 第 80 回日本小児神経学会関東地方会, 千葉(現地開催+Web), 2024/03
 9. 町田 修, 拜地愛子, 下村里奈, 柳下友映, 永田 智, 下島圭子, 石原康貴, 宮下洋平, 朝野仁裕, 山本俊至. 2 番染色体の短腕と長腕の 2 か所に偶発的に生じた微細欠失による神経発達障害を示した 1 例. 第 46 回日本小児遺伝学会, 沖縄, 2023/12
 10. 山本俊至. 【教育講演】遺伝と医療倫理について. 第 693 回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京, 2023/10
 11. 山本俊至. 生殖医療分野における遺伝学的検査の質保証. 第 30 回日本遺伝子診療学会大会/第 8 回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム・合同学術集会, 千葉, 2023/07
 12. 近藤恵里, 浦野真理, 佐藤裕子, 加藤環, 松尾真理, 朝野仁裕, 山本俊至, 齋藤加代子. バリエント解釈の見直しを契機に確定診断に至った Stormorken 症候群の一例. 第 47 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
 13. 佐藤裕子, 浦野真理, 加藤環, 松尾真理, 池田有美, 山本俊至, 齋藤加代子. 乳がんの術前における BRCA 遺伝学的検査が患者に及ぼす心理的影響について. 第 47 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
 14. 坂本晴子, 秋丸憲子, 藤野寿典, 住本真一, 山本俊至. 保険適用となったマイクロアレイ染色体検査を実施した 37 例の検討. 第 47 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本, 2023/07
 15. 渡邊和寿, 松本 歩, 津田英利, 岩本 禎彦. 新規肥満遺伝子 N4bp211 の機能解析. 第 55 回 日本動脈硬化学会総会・学術集会, 栃木, 2023/07
 16. 山本俊至. 【シンポジウム 28: ゲノム解析時代の小児神経診療】遺伝学的診断の進め方: 染色体アレイ解析から全ゲノム解析まで. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 17. 町田 修, 柳下友映, 下村里奈, 田村豪良, 下島圭子, 岡本伸彦, 永田智, 山本俊至. MAGI1 を含む 3p14 微細欠失の 2 例. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 18. 柳下友映, 下村里奈, 町田 修, 山本圭子, 永田 智, 山本俊至. Potocki-Lupski 症候群家族会の支援. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023/05
 19. 清水健司. 【シンポジウム 1: マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】染色体微細構造異常

- 症候群とは？第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
20. 栗屋智就. 【シンポジウム1：マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】マイクロアレイ染色体検査の実際. 第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
 21. 松本歩. 【シンポジウム1：マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】小児神経疾患とCNV. 第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
 22. 今泉太一. 【シンポジウム1：マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】研究班による調査結果. 第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
 23. 竹内千仙. 【シンポジウム1：マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】染色体微細構造異常症候群の小児から成人への移行期医療の課題. 第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
 24. 山本俊至. 【シンポジウム1：マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群の診療体制を考える】研究班による当事者支援. 第65回日本小児神経学会学術集会，岡山，2023/05
 25. 渡邊和寿，松本歩，津田英利，岩本 禎彦. 膵β細胞におけるILDR2の役割とインスリン分泌への影響. 第66回日本糖尿病学会年次学術集会，鹿児島，2023/05
 26. 山本俊至. 【特別企画3：将来の未知の感染症[X]パンデミックに対する“Preparedness”はどうあるべきか？】感染パンデミック災害における個人情報のあるり方の問題. 第126回日本小児科学会学術集会，東京，2023/04
 27. 山本俊至. 【特別企画1：出生前診断NIPTに対する日本医学会と小児科学会の取り組み】NIPTに対する日本小児科学会の取り組み. 第126回日本小児科学会学術集会，東京，2023/04
 28. 山本俊至. フォーラム開催趣旨の説明. 第14回日本小児科学会倫理委員会公開フォーラム，東京(Web)，2024/03

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他

表. 研究班による研究結果		
参考となる既知疾患	一般頻度	推定患者数
22q11.2	およそ3,000にひとり	約20,000人
研究対象疾患	研究班の試算による頻度	推定患者数
1q21.1微細欠失/重複症候群	15,000~25,000人にひとり	推定数千人程度
* 2p21微細欠失症候群	100名程度	推定100名程度
2p15-16.1微細欠失症候群	100名程度	推定100名程度
* 2q33.1欠失症候群	100名程度	推定100名程度
2q37欠失症候群	1000名程度	推定1000名程度
3q29微細欠失/重複症候群	1000名程度	推定1000名程度
7q11.23重複症候群	4,000~300,000にひとり	推定数千人程度
8p23.1欠失/重複症候群	12,000~90,000にひとり	推定数千人程度
8q21.11微細欠失症候群	およそ40,000にひとり	推定数千人程度
9qサブテロメア欠失症候群	10,000~15,000にひとり	推定数千人程度
* 12q14微細欠失症候群	100名程度	推定1000名程度
15q13.3微細欠失症候群	およそ40,000にひとり	推定2000名程度
* 15q24微細欠失症候群	100名程度	推定100名程度
* 15q26過成長症候群	100名程度	推定100名程度
16p12.1微細欠失症候群	3,000~70,000にひとり	推定数千人程度
16p11.2微細重複症候群	10,000~12,000にひとり	約10,000人
16p11.2-p12.2微細欠失/重複症候群	およそ40,000にひとり	推定2000名程度
16p13.11微細欠失/重複症候群	3,000~70,000にひとり	推定数千人程度
17q21.3微細欠失症候群	30,000~40,000にひとり	推定2000名程度
22q11重複症候群	4,000~300,000にひとり	推定数千人程度
22q11.2遠位欠失症候群	30,000~40,000にひとり	推定数千人程度
Xp11.22知的障害	15,000~25,000にひとり	推定数千人程度
* Xp11.22-p11.23微細重複症候群	100名程度	推定100名程度
ATR-16症候群	100名程度	推定100名程度
22qテトラソミー症候群 (Cat-eye症候群)	4,000~300,000にひとり	推定数千人程度
Phelan-Mcdermid症候群	4,000~300,000にひとり	推定数千人程度
Potocki-Lupski症候群	3,000~20,000にひとり	推定数百人程度
Potocki-Shaffer症候群	100名程度	推定100名程度
RCAD症候群	3,000~20,000にひとり	推定数千人程度
* TAR症候群		推定100名程度
WAGR症候群	100名程度	推定100名程度
* ステロイドスルファターゼ欠損症	1000名程度	推定1000名程度
*症例の存在が確認できなかった症候群		

資料

疾患概要・診断基準について

【下記参照】

研究班が策定した疾患概要・診断基準（案）の掲載URL

<http://square.umin.ac.jp/CMA/>

（研究班ホームページ）

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
山本俊至	小児科領域におけるゲノム医療による診断率は40%程度が限界か？	金子一成 (監修)	小児科診療 Controversy	中外医学社	東京	2022	34-9
山本俊至	神経発達症における遺伝学的検査は必要か？	金子一成 (監修)	小児科診療 Controversy	中外医学社	東京	2022	76-80
清水健司	一般小児科外来で先天異常症候群を疑う児にどのように対応すべきか？	金子一成	小児科診療 controversy	中学医学社	東京	2022	29-33
清水健司	染色体構造変異解析[染色体]ゲノムDNAのコピー数変化およびヘテロ接合性の喪失(cnLOH)	黒川清、春日雅人、北村聖、大西宏明	臨床検査データブック2023-2024	医学書院	東京	2023	738-739
西恵理子	13トリソミー症候群、18トリソミー症候群を持つ児に対する	金子一成	小児科診療 Controversy	中外医学社	東京	2022	24-28
北洋輔	・運動の不器用さが子どもにもたらす影響 ・発達性協調運動障害について初めて知る・学ぶ・考える ・おわりに	北洋輔、澤江幸則、古荘純一	DCD・不器用な子も楽しめるスポーツがある社会のために：運動に悩む子・先生・コーチへのメッセージ	金子書房	東京	2022	21-32 164-206 209-210

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nakahara E, <u>Shimajima</u> Yamamoto K, <u>Ogura</u> Aoki T, Utsugisawa T, Azuma K, Akagawa H, Watanabe K, Muraoka M, Nakamura F, Kamei M, Tatebayashi K, Shinozuka J, Yamane T, Hibino M, Katsura Y, Nakano-Akamatsu S, Kadowaki N, Maru Y, Ito E, Ohga S, Yagasaki H, Morioka I, <u>Yamamoto T</u> , Kanno H	Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis.	Hum Genome Var	10	8	2023
Tamura T, <u>Yamamoto</u> <u>Shimajima K</u> , Shiihara T, Sakazume S, Okamoto N, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, <u>Yamamoto T</u>	Interstitial microdeletions of 3q26.2q26.31 in two patients with neurodevelopmental delay and distinctive features.	Am J Med Genet A	191	400-7	2023
Tsuchiya Y, Kobayashi H, Kanno H, <u>Yamamoto</u> <u>T</u>	Beta-tricalcium phosphate as a possible adjuvant in γ δ Tcell-based immune therapy for human disorders.	Tokyo Women's Medical University Journal	6	101-7	2022
Kato K, Kuroda T, Yamadera-Egawa R, Ezoe K, Aoyama N, Usami A, Miki T, <u>Yamamoto T</u> , Takeshita T	Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy for Recurrent Pregnancy Loss and Recurrent Implantation Failure in Minimal Ovarian Stimulation Cycle for Women Aged 35-42 Years: Live Birth Rate, Developmental Follow-up of Children, and Embryo Ranking.	Reprod Sci	30	974-83	2023
Inoue Y, Machida O, <u>Kita</u> <u>Y</u> , <u>Yamamoto T</u>	Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X- linked variants.	Intractable & Rare Diseases Research	11	120-4	2022

Machida O, Yamamoto Shimojima K, Shiihara T, Akamine S, Kira R, Hasegawa Y, Nishi E, Okamoto N, Nagata S, Yamamoto T	Interstitial deletions in the proximal regions of 6q: 12 original cases and a literature review.	Intractable & Rare Diseases Research	11	143-8	2022
Muramatsu M, Shimojima Yamamoto K, Pin Fee Chong P-F, Ryutaro Kira R, Nobuhiko Okamoto N, Yamamoto T	Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31.	No To Hattatsu	54	317-22	2022
Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, Inoue T, Kawakita R, Yorifuji T, Hoshina T, Seto T, Yamamoto T, Kawawaki H	Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1-p13.2 microdeletion syndrome: a report of two new cases and review of the literature.	Epileptic Disorders	24	567-71	2022
Ludwig L, Lareau C, EBao E, Liu N, Utsugisawa T, Tseng A, Myers S, Verboon J, Ulirsch J, Luo W, Muus C, Fiorini C, Olive M, Vockley C, Munschauer M, Hunter A, Ogura H, Yamamoto T, Inada H, Nakagawa S, Ohzono S, Subramanian V, Chiarle R, Glader B, Carr S, Aryee M, Kundaje A, Orkin S, Regev A, McCavit T, Kanno H, Sankaran V	A Congenital Anemia Reveals Distinct Targeting Mechanisms for Master Transcription Factor GATA1.	Blood	139	2534-46	2022
Tamura T, Shimojima Yamamoto K, Imaizumi T, Yamamoto H, Miyamoto Y, Yagasaki H, Morioka I, Kanno H, Yamamoto T	Breakpoint analysis for cytogenetically balanced translocation revealed unexpected complex structural abnormalities and suggested the position effect for MEF2C.	Am J Med Genet A			In press

Eto K, Machida O, Yanagishita T, Yamamoto <u>Shimojima K</u> , Chiba K, Aihara Y, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Asano Y, Nagata S, <u>Yamamoto T</u>	Novel BCL11B truncation variant in a patient with developmental delay, distinctive features, epilepsy, and early craniosynostosis.	Hum Genome Var	9	43	2022
Kaneko S, Shimbo A, Irabu H, Yamamoto T, Shimizu M	Inverted-duplication-deletion of chromosome 10q identified in a patient with systemic lupus erythematosus.	Pediatr Int		e15396	2022
Kutsuwada, Y, Yokota, K, Yoshida, K, Tsuda, H, Watanabe K, <u>Matsumoto A</u> , Iwamoto, S	Association of HLA-DPB1, NLRP10, OVOL1, and ABCC11 with the axillary microbiome in a Japanese population	J Dermatol Sci	105	98-104	2022
Yamane H, Seki M, Ikeda T, <u>Matsumoto A</u> , Furui S, Sato T, Muramatsu K, Tajima T, Yamagata, T	An Adolescent Patient with Sick Sinus Syndrome Complicated by Hypothyroidism Carrying an SCN5A Variant	Int Heart J	63	627-632	2022
Watanabe K, <u>Matsumoto A</u> , Tsuda H, Iwamoto S	KBTBD11, encoding a novel PPAR γ target gene, is involved in NFATc1 proteolysis by interacting with HSC70 and HSP60	Sci Rep	12	20273	2022
<u>Matsumoto A</u> , Tsuda H, Furui S, Kawada-Nagashima M, Anzai T, Seki M, Watanabe K, Muramatsu K, Osaka H, Iwamoto S, Nishino I, Yamagata T	A case of congenital fiber-type disproportion syndrome presenting dilated cardiomyopathy with ACTA1 mutation	Mol Genet Genomic Med		e2008	2022

Itai T, Wang Z, Nishimura G, Ohashi H, Guo L, Wakano Y, Sugiura T, Hayakawa H, Okada M, Saisu T, Kitta A, Doi H, Kurosawa K, Hotta Y, Hosono K, Sato M, Shimizu K, Takikawa K, Watanabe S, Ikeda N, Suzuki M, Fujita A, Uchiyama Y, Tsuchida N, Miyatake S, Miyake N, Matsumoto N, Ikegawa S.	De novo heterozygous variants in <i>KIF5B</i> cause kyphomelic dysplasia	Clin Genetics	102(1)	3-11	2022
Hiraide T, Shimizu K, Okumura Y, Miyamoto S, Nakashima M, Ogata T, Saitu H	A deep intronic <i>TCTN2</i> variant activating a cryptic exon predicted by SpliceRover in a patient with Joubert syndrome	J Hum Genet	doi: 10.1038/s10038-023-01143-3		2023
Batkovskytė D, McKenzie F, Taylan F, Simsek-Kiper PO, Nikkel SM, Ohashi H, Stevenson RE, Ha T, Cavalcanti DP, Miyahara H, Skinner SA, Aguirre MA, Akçören Z, Utine GE, Chiu T, Shimizu K, Hammarsjö A, Boduroglu K, Moore HW, Louie RJ, Arts P, Merrihew AN, Babic M, Jackson MR, Papadogiannakis N, Lindstrand A, Nordgren A, Barnett CP, Scott HS, Chagin AS, Nishimura G, Grigelioniene G.	Al-Gazali skeletal dysplasia constitutes the lethal end of <i>ADAMTSL2</i> -related disorders	J Bone Miner Res	doi: 10.1002/jbmr.4799.		2023
Kanai R, Miyake H, Fukumoto K, Shimizu K, Kawaguchi S, Urushihara N	Frey procedure for hereditary chronic pancreatitis in pediatric sibling	Pediatr Int	e15448. doi: 10.1111/ped.15448.		2023
清水健司	新生児におけるマイクロアレイ染色体検査後の解釈と説明の仕方	周産期医学	52(5)	669-674	2022
清水健司	ヌーナン症候群	日本医事新報	5152	49	2023

Hara-Isono K, Yamazawa K, Tanaka S, <u>Nishi E</u> , Fukami M, Kagami M.	<i>CDKN1C</i> hyperexpression in two patients with severe growth failure and microdeletions affecting the paternally inherited <i>KCNQ1OT1</i> :TSS-DMR.	J Med Genet.	59(12)	1241-1246.	2022
<u>西恵理子</u>	18トリソミーの子どもと家族の「生きる」をチームで支える多職種における支援 18トリソミーの子どもと家族に対する遺伝科医の役割	小児看護	45(9)	1054-1061	2022
<u>西恵理子</u>	知っておくべき周産期・新生児領域の遺伝学的検査を展望するCHARGE症候群、VATER連合	周産期医学	52(5)	769-772	2022
杉原 進, 竹内千仙, 沼部博直, <u>山本俊至</u> , 井祐之	日光過敏症から骨髄性プロトポルフィリン症と診断されたモザイク型18q21.2-q22.1欠失の1例.	脳と発達	54	352-5	2022
Okuda T, Moroto M, <u>Yamamoto T</u>	Non-invasive prenatal testing suggesting an abnormality in chromosome 15 confirmed to be a case of Prader-Willi syndrome caused by trisomy rescue in the neonatal period.	J Obstet Gynecol Res	48	2214-8	2022
Aso K, Soutome T, Satoh M, Aoki T, Ogura H, <u>Yamamoto T</u> , Kanno H, Takahashi H	Association of autosomal-recessive-type distal renal tubular acidosis and Glanzmann thrombasthenia as a consequence of runs of homozygosity.	Clinical Case Reports	10	e06070	2022
<u>山本俊至</u>	ゲノム医療.	小児科	63 (増刊号)	1499-1505	2022
<u>山本俊至</u>	出生前診断・着床前診断の現状と課題.	日本小児科学会雑誌	126	1459-64	2022

竹内千仙	【今考える，移行期医療】疾患モデルから考えよう これからの移行期医療 Down症候群 Down症候群の移行支援(成人医療から)	小児科診療	85(秋増刊)	220-223	2022
Suzuki H, Li S, Tokutomi T, Takeuchi C, Takahashi M, Yamada M, Okuno H, Miya F, Takenouchi T, Numabe H, Kosaki K, Ohshima T.	De novo non-synonymous DPYSL2 (CRMP2) variants in two patients with intellectual disabilities and documentation of functional relevance through zebrafish rescue and cellular transfection experiments.	Human Molecular Genetics	31(24)	4173-4182	2022
Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Miyake H	Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center	Journal of Nippon Medical School	Epub ahead of print		2022
Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T	Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review.	Revue Neurologique	S0035-3787(23)00820-2		2023
Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y.	<i>Benefits and Challenges of Pediatric-to-Adult Health Care Transition in Childhood-Onset Neurologic Conditions.</i>	Neurology. Clinical practice	13(2)	e200139	2023
Okumura Y, Kita Y, Kitamura Y, Oyama H.	Pre-elementary Children With Imperfect Letter-Name Knowledge Are at Great Risk of Reading Difficulty in First Grade: One-Year Longitudinal Study in Japanese Hiragana	Front Educ.	7	758098	2022

Ueda R, Okada T, Kita Y, Ukezono M, Takada M, Ozawa Y, Inoue H, Shioda M, Kono Y, Kono C, Nakamura Y, Amemiya K, Ito A, Sugiura N, Matsuoka Y, Kaiga C, Shiraki Y, Kubota M, Ozawa H.	Quality of life of children with neurodevelopmental disorders and their parents during the COVID-19 pandemic: a 1-year follow-up study.	Sci Rep.	12(1)	4298	2022
Yamazaki R, Inoue Y, Matsuda Y, Kodaka F, Kitamura Y, Kita Y, Shigeta M, Kito S.	Laterality of prefrontal hemodynamic response measured by functional near-infrared spectroscopy before and after repetitive transcranial magnetic stimulation: A potential biomarker of clinical outcome.	Psychiatry Res.	310	114444	2022
Kita Y, Yasuda S, Gherghel C.	Online education and the mental health of faculty during the COVID-19 pandemic in Japan.	Sci Rep.	12(1)	8990	2022
Shirakawa Y, Yamazaki R, Kita Y, Kitamura Y, Okumura Y, Inoue Y, Matsuda Y, Kodaka F, Shigeta M, Kito S.	Repetitive transcranial magnetic stimulation decreased effortful frontal activity for shifting in patients with major depressive disorder.	Neuroreport	33(11)	470-475	2022
Egashira Y, Kaga Y, Gunji A, Kita Y, Kimura M, Hironaga N, Takeichi H, Hayashi S, Kaneko Y, Takahashi H, Hanakawa T, Okada T, Inagaki M.	Detection of deviance in Japanese kanji compound words.	Front Hum Neurosci.	16	913945	2022
Kitamura Y, Okumura Y, Shirakawa Y, Ikeda Y, Kita Y.	Characteristics of shifting ability in children with mild intellectual disabilities: an experimental study with a task-switching paradigm.	J Intellect Disabil Res.	66(11)	853-864	2022

Sakihara K, Kita Y, Suzuki K, Inagaki M.	Modulation effects of the intact motor skills on the relationship between social skills and motion perceptions in children with autism spectrum disorder: A pilot study.	Brain Dev.	45(1)	39-48	2022
北洋輔	【神経疾患と表情】視線と表情の関連	脳神経内科	97(7)	1-12	2022
井之上 寿美, 河野 芳美, 河野 千佳, 白木 恭子, 塩田 睦記, 雨宮 馨, 中村 由紀子, 杉浦 信子, 小沢 愉理, 北洋輔, 小沢 浩	神経発達症児における血清亜鉛値の検討	脳と発達	54(5)	356-358	2022
小沢愉理, 小沢浩, 杉浦信子, 白川由佳, 北洋輔	乳幼児・児童のスマートフォン, タブレットの利用状況と生活実態調査	日本小児科学会雑誌	126(11)	1489-1497	2022
Kanemitsu E, Zhao X, Iwaisako K, Inoue A, Takeuchi A, Yagi S, Masumoto H, Ohara H, Hosokawa M, <u>Awaya T</u> , Aoki J, Hatano E, Uemoto S, Hagiwara M.	Antagonist of sphingosine 1-phosphate receptor 3 reduces cold injury of rat donor hearts for transplantation.	Transl Res	255	26-36	2023
Okubo M, Noguchi S, <u>Awaya T</u> , Hosokawa M, Tsukui N, Ogawa M, Hayashi S, Komaki H, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Fukuyama T, Funato M, Hosokawa Y, Kinoshita S, Matsumura T, Nakamura S, Oshiro A, Terashima H, Nagasawa T, Sato T, Shimada Y, Tokita Y, Hagiwara M, Ogata K, Nishino I.	RNA-seq analysis, targeted long-read sequencing and in silico prediction to unravel pathogenic intronic events and complicated splicing abnormalities in dystrophinopathy.	Hum Genet	142(1)	59-71	2023

Hirai M, Asada K, Kato T, Ikeda T, Hakuno Y, Ikeda A, Matsushima K, Awaya T, Okazaki S, Kato T, Funabiki Y, Murai T, Heike T, Hagiwara M, Yamagata T, Tomiwa K, Kimura R.	Comparison of the Social Responsiveness Scale-2 among Individuals with Autism Spectrum Disorder and Williams Syndrome in Japan.	J Autism Dev Disord			2022 Online ahead of print
Matsushima K, Matsubayashi J, Toichi M, Funabiki Y, Kato T, Awaya T, Tsuchida R, Kato T.	Atypical Physiological Response to Less Controllable Sensory Stimulation in Children with ASD. Res Child Adolescent Psychopathology	Res Child Adolescent Psychopathology			2022 Online ahead of print

学会発表
(山本俊至)

1. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 齋藤聡, 山本俊至: In-house データベースを利用したCNVチェックサイトの構築. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/28

(清水健司)

1. 清水健司: 先天異常症候群の包括的・継続的医療ケアについて. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 教育講演1, 2022/7/1
2. 松浦公美, 清水健司: Duchenne 型筋ジストロフィー家系における発端者家族以外の血縁者を中心とした遺伝カウンセリング. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/7/1
3. 清水健司: 保険診療開始後のマイクロアレイ染色体検査実施における当院の取り組み. 第29回日本遺伝子診療学会大会(オンライン発表), 金沢, 2022/7/16
4. 山田浩介, 清水健司: RBMX 遺伝子異常症の従兄弟例における小児期の新たな臨床像. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12/17
5. 清水健司: マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー cnLOH解説. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/27
6. 清水健司: dysmorphology 所見の取り方. 第45回日本小児遺伝学会学術集会共催 第39回 dysmorphology の夕べ, 東京, 2023.1.28
7. 山田浩介, 清水健司: FLNA ホットスポットバリエントを認めた Terminal Osseous Dysplasia with Pigmentary Defects 女児の乳児期臨床像. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1/29
8. 清水健司: マイクロアレイ染色体検査の臨床実践におけるガイドラインの利用. 第29回臨床細胞遺伝セミナー, オンライン, 2023/2/10-3/13
9. 清水健司: 細胞遺伝学の基礎. 第14回遺伝医学セミナー入門コース, オンデマンド, 2023/2/10-2.28
10. 清水健司: ROH(region of homozygosity)解説. 第29回臨床細胞遺伝学セミナー オプション実習 B 「マイクロアレイ染色体入門」, オンライン, 2023/3/3

(松本歩)

1. 松本歩, 津田英利, 池田尚広, 宮内彰彦, 橋口万里奈, 門田行史, 響田行信, 渡邊和寿, 村松一洋, 小坂仁, 岩本禎彦, 山形崇倫: 難治性てんかん、光、音過敏を呈したDNM1L変異の1歳男児例. 日本人類遺伝学会第65回大会, パシフィコ横浜, 2022/12/14-17

(竹内千仙)

1. 竹内千仙, 大迫美穂, 望月葉子: 成人期ダウン症候群における中枢神経合併症. 第63回日本神

経学会学術大会, 東京, 2022/5/21

2. 望月葉子, 大迫美穂, 竹内千仙:小児期発症神経系疾患を有する患者の成人診療科移行後の長期経過. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/5/18
3. Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y: Roles of primary care providers in caring for adults with childhood-onset neurological conditions. 第63回日本神経学会学術大会, 東京, 2022/5/20
4. 竹内千仙. 重症心身障害児(者)の遺伝カウンセリング. 第64回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022/6/5
5. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子:小児期発症神経系疾患患者の成人期医療への移行-小児科医と脳神経内科医に対する調査-. 第40回日本神経治療学会学術集会, 福島, 2022/11/3
6. 大迫美穂, 山岡祐衣, 竹内千仙, 藤原 武男, 望月葉子:小児期発症神経系疾患患者のサービス利用と介護者の実態. 第10回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 東京, 2022/11/18

(西 恵理子)

1. 武田 良淳, 小林 純, 久保田 紀子, 日高 恵以子, 荒川 経子, 西 恵理子, 涌井 敬子, 高野 亨子, 古庄 知己:長野県立こども病院におけるマイクロアレイ染色体検査(SNPアレイ)の実施状況. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島, 2022/4
2. 長谷川 結子, 西 恵理子, 松田 圭子, 岡本 伸彦:思春期にマルファン症候群の診断となり心理的な葛藤が推察された一例. 第125回日本小児科学会学術集会, 福島, 2022/4
3. 柳下 友映, 衛藤 薫, 西 恵理子, 山本 圭子, 永田 智, 山本 俊至:MEF2Cが位置する5q14.3の微細欠失を示した2例. 第64回日本小児神経学会学術集会, 群馬, 2022/5
4. 木水 友一, 位田 忍, 沖 啓祐, 西本 静香, 最上 友妃子, 柳原 恵子, 藤田 宏, 松田 圭子, 西 恵理子, 長谷川 結子, 岡本 伸彦, 鈴木 保宏:新生児スクリーニングを通して診断され発症前治療を実施した脊髄性筋萎縮症の男児. 第49回日本マススクリーニング学会学術集会, 大阪, 2022/8
5. 西村 夕美子, 松田 圭子, 長谷川 結子, 西 恵理子, 川戸 和美, 井上 佳世, 岡本 伸彦:当院におけるウィーデマン・スタイナー症候群8症例の遺伝カウンセリングと継続フォロー. 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 東京, 2022/6
6. 山本 圭子, 西 恵理子, 岡本 伸彦, 菅野 仁, 山本 俊至:異なるアクロセントリック染色体短腕に転座していた22q partial tetrasomy (triplication) のメカニズムの考察. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
7. 西 恵理子, 長谷川 結子, 柳 久美子, 要 匡, 岡本 伸彦:TRIO-related intellectual disabilityの2例. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
8. 長谷川 結子, 西 恵理子, 柳 久美子, 瀬山 理恵, 内山 由理, 要 匡, 松本 直通, 岡本 伸彦:Pierpont症候群の3症例:歌舞伎症候群との類似についての検討. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
9. 岡本 伸彦, 西 恵理子, 長谷川 結子, 宮 冬樹, 小崎 健次郎:MSTO1変異によるmitochondrial myopathy and ataxiaの3例. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
10. 山本 俊至, 清水 健司, 松本 歩, 竹内 千仙, 栗屋 智就, 西 恵理子, 山本 圭子, 今泉 太一, 北 洋輔:マイクロアレイ染色チア検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
11. 西村 夕美子, 鈴木 寿人, 西 恵理子, 長谷川 結子, 山田 茉未子, 武内 俊樹, 小崎 健次郎, 岡本 伸彦:Opitz-GBBB症候群の家系の遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
12. 松田 圭子, 木水 友一, 西 恵理子:新生児マススクリーニングを契機に脊髄性筋萎縮症と診断した児の家族に対する遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12
13. 下島 圭子, 清水 健司, 松本 歩, 竹内 千仙, 栗屋 智就, 西 恵理子, 今泉 太一, 北 洋輔,

- 山本 俊至:染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1
14. 岡本 伸彦, 西 恵理子, 宮 冬樹, 山田 茉未子, 鈴木 寿人, 武内 俊樹, 小崎 健次郎:POLR2A遺伝子異常症の2例, 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1
 15. 西 恵理子, 三宅 紀子, 細木 華奈, 長谷川 結子, 松本 直通, 岡本 伸彦:頭蓋骨早期癒合を合併するKabuki症候群. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/1

(下島圭子)

1. 下島圭子, 清水健司, 松本歩, 竹内千仙, 粟屋智就, 西恵理子, 今泉太一, 北洋輔, 山本俊至:染色体微細構造異常症候群の実態調査. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
2. 田村豪良, 今泉太一, 下島圭子, 森岡一朗, 山本俊至: デジタルPCRを用いたCNV定量家族解析の有用性. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
3. 下村里奈, 田村豪良, 町田修, 柳下友映, 下島圭子, 雨宮光宏, 齋藤聡, 山本俊至: In-houseデータベースを利用したCNVチェックサイトの構築. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
4. 柳下友映, 下村里奈, 町田修, 下島圭子, 永田智, 山本俊至: Potocki-Lupski症候群家族会の設立. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023/01
5. 柳下友映, 星野恭子, 石垣景子, 佐藤孝俊, 福永道郎, 木村一恵, 山本圭子, 朝野仁裕, 永田智, 山本俊至: HECW2変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察. 日本人類遺伝学会第67回大会, 横浜, 2022/12

(北 洋輔)

1. 北 洋輔:神経発達症児の教育的支援. 第64回日本小児神経学会学術集会, 群馬, 2022/6/2

(粟屋 智就)

1. 粟屋智就, 萩原正敏. ダウン症iPS細胞のミクログリアへの分化誘導と網羅的遺伝子解析. 第45回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2023年1月28日
2. 粟屋智就. 稀少疾患の治療開発～疾患研究から創薬研究への橋渡し～. 第52回小児神経学セミナー「小児神経疾患の新しい治療の扉を開く」教育講演1, オンライン, 2022年12月1日～2023年1月22日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・教授
(氏名・フリガナ) 山本 俊至・ヤマモト トシユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京女子医科大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6年 3月 22日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 静岡県立こども病院

所属研究機関長 職 名 院長

氏 名 坂本 喜三郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝染色体科・医長
(氏名・フリガナ) 清水 健司・シミズ ケンジ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

- (留意事項)
- ・該当する□にチェックを入れること。
 - ・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 自治医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 永井 良三

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・講師

(氏名・フリガナ) 松本 歩 ・マツモト アユミ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

2024年 3月 25日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 松藤 千弥

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築 (22FC1005)

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・講師

(氏名・フリガナ) 竹内 千仙・タケウチ チセン

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月1日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 京都大学

所属研究機関長 職 名 医学研究科長

氏 名 伊佐 正

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す
小児から成人の診断・診療体制の構築

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学研究科・准教授
(氏名・フリガナ) 栗屋 智就・アワヤ トモナリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 3 月 2 7 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター

所属研究機関長 職 名 総 長

氏 名 倉 智 博 久

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
- 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝診療科 ・ 副部長
(氏名・フリガナ) 西 恵理子 ・ ニシ エリコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・ 該当する□にチェックを入れること。
・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部 ・ 講師
(氏名・フリガナ) 下島 圭子 ・ シモジマ ケイコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京女子医科大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

2024年4月4日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 聖マリアンナ医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 北川 博昭

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部 助教

(氏名・フリガナ) 今泉 太一・イマイズミ タイチ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

- (留意事項)
- ・該当する□にチェックを入れること。
 - ・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 慶應義塾大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 伊藤 公平

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築
3. 研究者名 (所属部署・職名) 文学部・准教授
(氏名・フリガナ) 北 洋輔・キタ ヨウスケ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。