

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

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
Manami Matsukawa, Masako Torishima, Chika Satoh, Sayaka Honda, <u>Shinji Kosugi</u>	Japanese women's reasons for accompaniment status of hereditary breast and ovarian cancer-focused genetic counseling.	Journal of genetic counseling	31(2)	497-509	2022
Yuji Takahashi, Hidetoshi Date, Hideki Oi, Takeya Adachi, Noriaki Imanishi, En Kimura, Hotake Takizawa, <u>Shinji Kosugi</u> , Naomichi Matsumoto, Kenjiro Kosaki, Yoichi Matsubara, Hidehiro Mizusawa	Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures.	Journal of human genetics	in press		2022
Akari Minamoto, Takahiro Yamada, Saki Shimada, Ichiro Kinoshita, Yoko Aoki, Katsutoshi Oda, Arisa Ueki, Satomi Higashigawa, Maki Morikawa, Yuki Sato, <u>Akira Hirasawa</u> , Masanobu Ogawa, Tomohiro Kondo, Masahiro Yoshioka, <u>Masashi Kanai</u> , <u>Manabu Muto</u> , <u>Shinji Kosugi</u>	Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey.	Journal of human genetics	in press	doi: 10.1038/s10038-022-01028-x. Epub ahead of print. PMID: 35322199.	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Yuko Yamaguchi, Takahiro Yamada, Mikako Goto, Hidenori Kawasaki, Takahito Wada, Yasuko Ikeda-Sakai, Yoshiyuki Saito, Masahiro Hayashi, Shiro Tanaka, Ryosuke Takahashi, Takeo Nakayama, Atsuko Murashima, <u>Shinji Kosugi</u>	Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series.	Congenital anomalies	62(2)	78-81	2022
Akira Inaba, Akiko Yoshida, Akiko Maeda, Kanako Kawai, <u>Shinji Kosugi</u> , Masayo Takahashi	Perception of genetic testing among patients with inherited retinal disease: Benefits and challenges in a Japanese population.	Journal of genetic counseling	in press		2022
Sachiko Nakagawa, Yoshimitsu Takahashi, Takeo Nakayama, Shigeo Muro, Michiaki Mishima, Akihiro Sekine, Yasuharu Tabara, Fumihiko Matsuda, <u>Shinji Kosugi</u>	Gender Differences in Smoking Initiation and Cessation Associated with the Intergenerational Transfer of Smoking across Three Generations: The Nagahama Study.	International journal of environmental research and public health	19(3)		2022
Atsushi Yamada, Yui Matsuoka, Sachiko Minamiguchi, Yoshihiro Yamamoto, Tomohiro Kondo, Tomohiko Sunami, Takahiro Horimatsu, Kenji Kawada, Hiroshi Seno, Masako Torishima, Hiromi Murakami, <u>Takahiro Yamada</u> , <u>Shinji Kosugi</u> , Kokichi	Real-world outcome of universal screening for Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer highlights the importance of targeting.	Molecular and clinical oncology	15(6)	247-247	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

<p>Yasuharu Tabara, Hitomi Yamada, Kazuya Setoh, Manami Matsukawa, Meiko Takahashi, Takahisa Kawaguchi, Takeo Nakayama, Fumihiko Matsuda, <u>Shinji Kosugi</u></p>	<p>The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study.</p>	<p>Journal of hypertension</p>	<p>39(12)</p>	<p>2521-2526</p>	<p>2021</p>
<p>Nana Akiyama, Masaru Shimura, Taro Yamazaki, Hiroko Harashima, Takuya Fushimi, Tomoko Tsuruoka, Tomohiro Ebihara, Keiko Ichimoto, Ayako Matsunaga, Megumi Saito-Tsuruoka, Yukiko Yatsuka, Yoshihito Kishita, Masakazu Kohda, Akira Namba, Yoshimasa Kamei, Yasushi Okazaki, <u>Shinji Kosugi</u>, Akira Ohtake, Kei Murayama</p>	<p>Author Correction: Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan.</p>	<p>Scientific reports</p>	<p>11(1)</p>	<p>22682- 22682</p>	<p>2021</p>

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
 総括研究報告書

Yuna Sasaki, Takahiro Yamada, Shiro Tanaka, Akihiko Sekizawa, Tatsuko Hirose, Nobuhiro Suzumori, Takashi Kaji, Satoshi Kawaguchi, Yasuyuki Hasuo, Haruki Nishizawa, Keiichi Matsubara, Haruka Hamanoue, Akimune Fukushima, Masayuki Endo, Masayuki Yamaguchi, Yoshimasa Kamei, Hideaki Sawai, Kiyonori Miura, Masaki Ogawa, Shinya Tairaku, Hiroaki Nakamura, Ayako Sanui, Masahito Mizuuchi, Yoko Okamoto, Michihiro Kitagawa, Yukie Kawano, Hisashi Masuyama, Jun Murotsuki, Hisao Osada, Ryuhei Kurashina, Osamu Samura, Mayuko Ichikawa, Rumi Sasaki, Kazuhisa Maeda, Yasuyo Kasai, Tomomi Yamazaki, Reiko Neki, Naoki Hamajima, Yukiko Katagiri, Shunichiro Izumi, Setsuko Nakayama, Norio Miharu, Yuko Yokohama, Masaya Hirose, Kosuke Kawakami, Kiyotake Ichizuka, Masakatsu Sase, Kohei Sugimoto, Takeshi Nagamatsu, Tomomi Shiga, Lena Tashima, Takeshi Taketani, Mariko Matsumoto, Hironori Hamada, Takafumi Watanabe, Tetsuya Okazaki, Sadahiko Iwamoto, Daisuke Katsura, Nobuo Ikenoue, Toshiyuki Kakinuma, Hiromi Hamada, Makiko Egawa, Atsushi Kasamatsu, Akinori Ida, Naohiko Kuno, Naoaki Kuji, Mika Ito, Hiroko Morisaki, Shinji Tanigaki, Hiromi Hayakawa, Akinori Miki, Shoko Sasaki, Makoto Saito, Naoki Yamada, Toshiyuki Sasagawa, Toshitaka Tanaka, Fumiki Hirahara, Shinji Kosugi, Haruhiko Sago	Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory.	The journal of obstetrics and gynaecology research	47(10)	3437-3446	2021
---	--	--	--------	-----------	------

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Saki Shimada, <u>Takahiro Yamada</u> , Miho Iwakuma, <u>Shinji Kosugi</u>	Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study.	European journal of human genetics : EJHG	30(1)	88-94	2021
Masato Yonamine, Koichiro Wasano, Yuichi Aita, Takehito Sugasawa, Katsutoshi Takahashi, Yasushi Kawakami, Hitoshi Shimano, Hiroyuki Nishiyama, Hisato Hara, Mitsuhide Naruse, Takahiro Okamoto, Tadashi Matsuda, <u>Shinji Kosugi</u> , Kazuhiko Horiguchi, Akiyo Tanabe, Atsushi Watanabe, Noriko Kimura, Eijiro Nakamura, <u>Akihiro Sakurai</u> , Kiyoto Shiga, Kazuhiro Takekoshi	Prevalence of Germline Variants in a Large Cohort of Japanese Patients with Pheochromocytoma and/or Paraganglioma.	Cancers	13(16)		2021
Yasuharu Tabara, Kazuya Setoh, Takahisa Kawaguchi, <u>Shinji Kosugi</u> , Takeo Nakayama, Fumihiko Matsuda	Association between serum alpha 1-antitrypsin levels and all-cause mortality in the general population: the Nagahama study	SCIENTIFIC REPORTS	11(1)	17241-17241	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
 総括研究報告書

Masayuki Kitano, Chigusa Morizane, Susumu Hijioka, Hiroyuki Matsubayashi, Reiko Ashida, Tsukasa Ikeura, Tetsuhide Ito, Terumi Kamisawa, Takahisa Kawaguchi, Ken Kawabe, Shinji Kosugi, Yuzo Kodama, Kyoko Shimizu, Hideaki Takahashi, Shinichi Yachida, Takeshi Terashima, Masako Torishima, Keiji Hanada, Toru Furukawa, Masayuki Furukawa, Junji Furuse, Hiroyuki Maguchi, Yoshiyuki Majima, Nobumasa Mizuno, Masamichi Mizuma, Masaki Mizumoto, Takeichi Yoshida, Keita Wada, Kyoichi Takaori	Surveillance for the Early Diagnosis of Familial Pancreatic Cancer (Expert Consensus).	PANCREAS	50(6)	899-899	2021
--	--	----------	-------	---------	------

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Noriko Senda, Nobuko Kawaguchi-Sakita, Masahiro Kawashima, Yukiko Inagaki-Kawata, Kenichi Yoshida, Masahiro Takada, Masako Kataoka, Masae Torii, Tomomi Nishimura, Kosuke Kawaguchi, Eiji Suzuki, Yuki Kataoka, Yoshiaki Matsumoto, Hiroshi Yoshibayashi, Kazuhiko Yamagami, Shigeru Tsuyuki, Sachiko Takahara, Akira Yamauchi, Nobuhiko Shinkura, Hironori Kato, Yoshio Moriguchi, Ryuji Okamura, Norimichi Kan, Hirofumi Suwa, Shingo Sakata, Susumu Mashima, Fumiaki Yotsumoto, Tsuyoshi Tachibana, Mitsuru Tanaka, Kaori Togashi, Hironori Haga, Takahiro Yamada, Shinji Kosugi, Takashi Inamoto, Masahiro Sugimoto, Seishi Ogawa, Masakazu Toi	Optimization of prediction methods for risk assessment of pathogenic germline variants in the Japanese population.	Cancer science	112(8)	3338-3348	2021
Tomohiro Kondo, <u>Takahiro Yamada</u> , Masahiro Yoshioka, Masakazu Nishigaki, Yoshihiro Yamamoto, Tadayuki Kou, Junichi Matsubara, <u>Masashi Kanai</u> , Shigemi Matsumoto, <u>Manabu Muto</u> , <u>Shinji Kosugi</u>	Confirmatory germline testing for presumed pathogenic germline variants using tumor-only testing.	JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY	39(15)	e22524	2021
<u>Shinji Kosugi</u>	Hereditary Tumor Medical Care in the Age of Cancer & Genomic Medicine.	Gan to kagaku ryoho. Cancer & chemotherapy	49(3)	237-242	2022
<u>小杉 眞司</u>	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
<u>小杉 眞司</u>	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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

<u>小杉 眞司</u>	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
<u>小杉 眞司</u>	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, <u>山田 崇弘</u> , <u>小杉 眞司</u>	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, <u>山田 崇弘</u> , <u>小杉 眞司</u>	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
Atsushi Asai, <u>Taketoshi Okita</u> , Seiji Bito.	Discussions on present Japanese psycho-cultural- social tendencies as obstacles to clinical shared decision-making in Japan.	<i>Asian Bioethics Review</i>	14	133-150	2022
Asai A, Okita T, Tanaka M, Bito S, Ohnishi M.	Physician use of the phrase “due to old age” to address complaints of elderly symptoms in Japanese medical settings.	Clinical Ethics	17	14-21	2022
Tanaka, M., Ohnishi, K., Enzo, A. Okita T, <u>Asai A</u>	Grounds for surrogate decision-making in Japanese clinical practice: a qualitative survey.	<i>BMC Med Ethics</i>	22	5	2021



厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Kasugai Y, Kohmoto T, Taniyama Y, Koyanagi Y, Usui Y, Iwase M, Oze I, Yamaguchi R, Ito H, Imoto I, Matsuo K.	Association between germline pathogenic variants and breast cancer risk in Japanese women: the HERPACC study.	<i>Cancer Science</i>	in press			2022
Imoto I, Saito M, Suga K, Kohmoto T, Otsu M, Horiuchi K, Nakayama H, Higashiyama S, Sugimoto M, Sasaki A, Homma Y, Shono M, Nakagawa R, Hayabuchi Y, Tange S, Kagami S, Masuda K.	Functionally confirmed compound heterozygous ADAM17 missense loss-of-function variants cause neonatal inflammatory skin and bowel disease 1.	<i>Sci Rep.</i>	11(1)	9552		2021
Sunami K, Naito Y, Aimoto E, Amano T, Ennishi D, Kage H, Kanai M, Komine K, Koyama T, Maeda T, Morita S, Sakai D, Kohsaka S, Tsuchihara K, Yoshino T.	The initial assessment of expert panel performance in core hospitals for cancer genomic medicine in Japan.	Int J Clin Oncol	26	443-449		2021
Naito Y, Aburatani H, Amano T, Baba E, Furukawa T, Hayashida T, Hiyama E, Ikeda S, Kanai M, Kato M, Kinoshita I, Kiyota N, Kohno T, Kohsaka S, Komine K, Matsumura I, Miura Y, Nakamura Y, Natsume A, Nishio K, Oda K, Oda N, Okita N, Oseto K, Sunami K, Takahashi H, Takeda M, Tashiro S, Toyooka S, Ueno H, Yachida S, Yoshino T, Tsuchihara K	Japanese Society of Medical Oncology; Japan Society of Clinical Oncology; Japanese Cancer Association. Clinical practice guidance for next-generation sequencing in cancer diagnosis and treatment (edition 2.1).	Int J Clin Oncol	26	233-283		2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Kondo T, Matsubara J, Quy PN, Fukuyama K, Nomura M, Funakoshi T, Doi K, Sakamori Y, Yoshioka M, Yokoyama A, Tamaoki M, Kouta T, Hirohashi K, Yamada A, Yamamoto Y, Minamiguchi S, Nishigaki M, Yamada T, Kanai M, Matsumoto S, Muto M.	Comprehensive genomic profiling for patients with chemotherapy-naïve advanced cancer.	Cancer Sci	112	296-304	2021
児玉聡	「COVID-19パンデミックと公衆衛生倫理の三つの課題」	『生命倫理』	31(1)	4-11	2021
児玉聡	「生命倫理と同調圧力」	『生命倫理・生命法研究資料集VI』	VI	91-107	2021
Nagano N, Muranaka A, Nishikaawa R, Ohwada R, Kouzu H, Kamiyama N, Fujito T, Mochizuki A, Nagahara D, Nakanishi M, Ohkubo Y, Hisahara S, Katoh N, Ishikawa A, Sakurai A, Yano T	Early detection of cardiac amyloidosis in transthyretin mutation carriers: case series and review of the literature.	Int Heart J	63	168-175	2022
Mariya T, Ogawa S, Fujibe Y, Ogawa M, Ikeda K, Mizukami M, Kuno Y, Ishikawa A, Ishioka S, Sakurai A, Saito T	Twin pregnancy with untyped Ehlers-Danlos syndrome requiring prompt genetic testing.	Case Rep Womens Health	33	e00384	2022
Matsushita R, Sakurai A, Minamitani K, Yamazaki M, Uchino S	Extra-endocrine phenotypes at infancy in multiple endocrine neoplasia type 2B: A case series of six Japanese patients.	Clin Pediatr Endocrinol	30	195-200	2021
Yamashita K, Fukushima H, Teramoto M, Okita K, Ishikawa A, Sakurai A, Akagi K, Nakase H	Interval between first cancer and genetic diagnosis in Lynch syndrome probands.	Intern Med	60	2719-2724	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Kikuchi J, Takeda K, Tanabe H, Hatanaka K, Ohhara Y, Amano T, Hatanaka KC, Hatanaka Y, Mitamura T, Yabe I, Endoh A, Komatsu Y, Matsuno Y, Manabe A, <u>Sakurai A</u> , Takahashi M, Naruse H, Torimoto Y, Dosaka-Akita H, Kinoshita I	Clinical significance of comprehensive genomic profiling tests covered by public insurance in patients with advanced solid cancers with no standard drug therapy in Hokkaido area of Japan.	Jpn J Clin Oncol	51	753-761	2021
Hisahara S, Nishiyama A, Tsuda E, Suzuki S, Matsumura A, Ishikawa A, <u>Sakurai A</u> , Motoike I, Aoki M, Aoki Y, Shimohama S	Possible somatic mosaicism of novel FUS variant in familial amyotrophic lateral sclerosis.	Neurology-Genetics	7	e552	2021
Mizukami M, Ishikawa A, Tsuzuki A, Tohoku University IRUD analysis center, <u>Sakurai A</u>	A novel CHD3 variant in a child with intellectual disability, autism, joint laxity, and dysmorphism.	Brain Dev	43	563-565	2021
Asao Noda, Kazuto Kato, Chieko Tamura, Leslie G Biesecker, Misa Imaizumi, Yusuke Inoue, Gail E Henderson, Benjamin Wilfond, <u>Kaori Muto</u> , Mariko Naito, Junji Kayukawa.	Ethical, legal and social implications of human genome studies in radiation research: a workshop report for studies on atomic bomb survivors at the Radiation Effects Research Foundation.	Journal of Radiation Research.	62(4)	656-661	2021
佐藤桃子, 神里彩子, <u>武藤香織</u>	出生前遺伝学的検査における用語「マスキング」使用に関する言説分析.	日本遺伝カウンセリング学会誌	42	307-317	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

藤澤空見子, <u>武藤香織</u>	研究における患者・市民参画—その実践と評価手法の確立に向けて	Journal of Internet of Medical Things	4(1)	18-25	2021
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
Tomohiro Kondo, Yoshihiro Yamamoto, Keita Fukuyama, Masashi Kanai, Atsushi Yamada, Junichi Matsubara, Pham Nguyen Quy, Masahiro Yoshioka, <u>Takahiro Yamada</u> , Sachiko Minamiguchi, Shigemi Matsumoto, <u>Shinji Kosugi</u> , <u>Manabu Muto</u>	Germline sequencing for presumed germline pathogenic variants via tumor-only comprehensive genomic profiling.	Int J Clin Oncol.	Online ahead of print	doi: 10.1007/s10147-022-02176-y	2022
Atsushi Yamada, Yui Matsuoka, Sachiko Minamiguchi, Yoshihiro Yamamoto, Tomohiro Kondo, Tomohiko Sunami, Takahiro Horimatsu, Kenji Kawada, Hiroshi Seno, Masako Torishima, Hiromi Murakami, <u>Takahiro Yamada</u> , <u>Shinji Kosugi</u> , Kokichi Sugano, <u>Manabu Muto</u>	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	2021
近藤知大、山本佳宏、ファムグエンクイー、福山啓太、木村礼子、吉岡正博、 <u>金井雅史</u> 、 <u>武藤学</u> .	切除不能・進行・固形がんにおけるリキッドバイオプシー	腫瘍内科	28(5)	549-555	2021
<u>武藤学</u> 、近藤知大、吉岡正博、福山啓太、須賀淳子、佐藤桃子、増田史恵、芦田圭奈美、向井久美、松本繁巳、 <u>金井雅史</u> .	がんゲノム医療中核拠点病院の立場から—広域ながんゲノム医療の提供体制の構築—	癌と化学療法	48(7)	866-872	2021
阪森優一、 <u>武藤学</u>	がんゲノム診断の現状と課題	呼吸器内科	40(1)	74-79	2021
<u>横野 恵</u>	生命保険におけるゲノム情報の取扱いのあり方に関する課題	生命保険論集	218号	165-179	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Minari J, <u>Yokono M</u> , Takashima K, Kokado M, Ida R, Hishiyama Y	Looking back: three key lessons from 20 years of shaping Japanese genome research regulations.	J Hum Genet	66	1039-1041	2021
金子実基子, 原田佳奈, <u>川目裕</u> .	新生児マススクリーニングで陽性結果を受けた親の心理社会的影響: システマティック・レビュー.	日本遺伝カウンセリング学会誌,			in press
Takeuchi H, Higurashi N, <u>Kawame H</u> , Kaname T, Yanagi K, Nonaka Y, Hirotsu T, Matsushima S, Shimizu T, Gomi T, Fukasawa N.	GFAP variant p.Tyr366Cys demonstrated widespread brain cavitation in neonatal Alexander disease.	Radiol Case Rep.	17(3)	771-774	2021
Minatogawa M, Unzaki A, Morisaki H, Syx D, Sonoda T, Janecke AR, Slavotinek A, Voermans NC, Lacassie Y, Mendoza-Londono R, Wierenga KJ, Jayakar P, Gahl WA, Tiffit CJ, Figueroa LE, Hilhorst-Hofstee Y, Maugeri A, Ishikawa K, Kobayashi T, Aoki Y, Ohura T, <u>Kawame H</u> , Kono M, Mochida K, Tokorodani C, Kikkawa K, Morisaki T, Kobayashi T, Nakane T, Kubo A, Ranells JD, Migita O, Sobey G, Kaur A, Ishikawa M, Yamaguchi T, Matsumoto N, Malfait F, Miyake N, Kosho T.	Clinical and molecular features of 66 patients with muscular contractural Ehlers-Danlos syndrome caused by pathogenic variants in CHST14 (mcEDS-CHST14).	J Med Genet.	jmedgenet-2020	107623	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Ishikawa T, Obara T, Akazawa M, Noda A, Oyanagi G, Morishita K, Miyakoda K, Nishigori H, <u>Kawame H</u> , Yaegashi N, Kuriyama S, Mano N.	Risk of major congenital malformations associated with first-trimester exposure to propulsives: A health administrative database study in Japan.	Pharmacoepidemiol Drug Saf.		doi: 10.1002/pds.5370.	2021
<u>Kawame H</u> , Fukushima A, Fuse N, Nagami F, Suzuki Y, Sakurai-Yageta M, Yasuda J, Yamaguchi-Kabata Y, Kinoshita K, Ogishima S, Takai T, Kuriyama S, Hozawa A, Nakaya N, Nakamura T, Minegishi N, Sugawara J, Suzuki K, Tomita H, Uruno A, Kobayashi T, Aizawa Y, Tokutomi T, Yamamoto K, Ohneda K, Kure S, Aoki Y, Katagiri H, Ishigaki Y, Sawada S, Sasaki M, Yamamoto M.	The return of individual genomic results to research participants: design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project.	J Hum Genet.		doi: 10.1038/s10038-021-00952-8	2021
Sakurai-Yageta M, Kumada K, Gocho C, Makino S, Uruno A, Tadaka S, Motoike IN, Kimura M, Ito S, Otsuki A, Narita A, Kudo H, Aoki Y, Danjoh I, Yasuda J, <u>Kawame H</u> , Minegishi N, Koshiba S, Fuse N, Tamiya G, Yamamoto M, Kinoshita K.	Japonica Array-NEO with increased genome-wide coverage and abundant disease risk SNPs.	J Biochem.	170(3)	399-410	2021
Ishikawa T, Oyanagi G, Obara T, Noda A, Morishita K, Takagi S, Inoue R, <u>Kawame H</u> , Mano N.	Validity of congenital malformation diagnoses in healthcare claims from a university hospital in Japan.	Pharmacoepidemiol Drug Saf.	30(7)	975-978	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
 総括研究報告書

Hozawa A, Tanno K, Nakaya N, Nakamura T, Tsuchiya N, Hirata T, Narita A, Kogure M, Nochioka K, Sasaki R, Takanashi N, Otsuka K, Sakata K, Kuriyama S, Kikuya M, Tanabe O, Sugawara J, Suzuki K, Suzuki Y, Kodama EN, Fuse N, Kiyomoto H, Tomita H, Uruno A, Hamanaka Y, Metoki H, Ishikuro M, Obara T, Kobayashi T, Kitatani K, Takai-Igarashi T, Ogishima S, Satoh M, Ohmomo H, Tsuboi A, Egawa S, Ishii T, Ito K, Ito S, Taki Y, Minegishi N, Ishii N, Nagasaki M, Igarashi K, Koshiha S, Shimizu R, Tamiya G, Nakayama K, Motohashi H, Yasuda J, Shimizu A, Hachiya T, Shiwa Y, Tominaga T, Tanaka H, Oyama K, Tanaka R, <u>Kawame H</u> , Fukushima A, Ishigaki Y, Tokutomi T, Osumi N, Kobayashi T, Nagami F, Hashizume H, Arai T, Kawaguchi Y, Higuchi S, Sakaida M, Endo R, Nishizuka S, Tsuji I, Hitomi J, Nakamura M, Ogasawara K, Yaegashi N, Kinoshita K, Kure S, Sakai A, Kobayashi S, Sobue K, Sasaki M, Yamamoto M.	Study Profile of the Tohoku Medical Megabank Community-Based Cohort Study.	J Epidemiol.	31(1)	65-76	2021
---	--	--------------	-------	-------	------

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Ogawa C, <u>Hirasawa A</u> , Ida N, Nakamura K, Masuyama H.	Hereditary gynecologic tumors and precision cancer medicine.	<i>Obstet Gynaecol Res</i>	48(5)	1076-1090	2022
Ueno S, Sudo T, <u>Hirasawa A</u> .	ATM: Functions of ATM Kinase and Its Relevance to Hereditary Tumors.	<i>Int J Mol Sci</i>	23(1)	523	2022
Futagawa M, Yamamoto H, Kochi M, Urakawa Y, Sogawa R, Kato F, Okazawa-Sakai M, Ennishi D, Shinozaki K, Inoue H, Yanai H, <u>Hirasawa A</u> .	Retroperitoneal leiomyosarcoma in a female patient with a germline splicing variant RAD51D c.904-2A > T: a case report.	<i>Hered Cancer Clin Pract</i>	19(1)	48	2021
Ueki A, Sugano K, Misu K, Aimoto E, Nakamura K, Tanishima S, Tanaka N, Mikami S, Hirasawa A, Ando M, Yoshida T, Oya M,	Germline Whole-Genome Deletion of FH Diagnosed from Tumor Profiling. (case report)	<i>Int J Mol Sci.</i>	22(15)	7962	2021



厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

<p>Kang EY, Millstein J, Popovic G, Meagher NS, Bolithon A, Talhouk A, Chiu DS, Anglesio MS, Leung B, Tang K, Lambie N, Pavanello M, Da-Anoy A, Lambrechts D, Loverix L, Olbrecht S, Bisinotto C, Garcia-Donas J, Ruiz-Llorente S, Yagüe-Fernandez M, Edwards RP, Elishaev E, Olawaiye A, Taylor S, Ataseven B, du Bois A, Harter P, Lester J, Høgdall CK, Armasu SM, Huang Y, Vierkant RA, Wang C, Winham SJ, Heublein S, Kommoss FKF, Cramer DW, Sasamoto N, van Wagenveld L, Lycke M, Mateoiu C, Joseph J, Pike MC, Odunsi K, Tseng CC, Pearce CL, Bilic S, Conrads TP, Hartmann A, Hein A, Jones ME, Leung Y, Beckmann MW, Ruebner M, Schoemaker MJ, Terry KL, El-Bahrawy MA, Coulson P, Etter JL, LaVigne-Mager K, Andress J, Grube M, Fischer A, Neudeck N, Robertson G, Farrell R, Barlow E, Quinn C, Hettiaratchi A, Casablanca Y, Erber R, Stewart CJR, Tan A, Yu Y, Boros J, Brand AH, Harnett PR, Kennedy CJ, Nevins N, Morgan T, Fasching PA, Vergote I, Swerdlow AJ, Candido Dos Reis FJ, Maxwell GL, Neuhausen SL, Barquin-Garcia A, Modugno F, Moysich KB, Crowe PJ, Hirasawa A, Heitz F, Karlan BY, Goode EL, Sinn P, Horlings HM, Høgdall E, Sundfeldt K, Kommoss S, Staebler A, Wu AH, Cohen PA, DeFazio A, Lee CH, Steed H, Le ND, Gayther SA, Lawrenson K, Pharoah PDP, Konecny G, Cook LS, Ramus SJ, Kelemen LE, Köbel M.</p>	<p>MCM3 is a novel proliferation marker associated with longer survival for patients with tubo-ovarian high-grade serous carcinoma.</p>	<p><i>Virchows Arch</i></p>	<p>480(4)</p>	<p>855-871</p>	<p>2021</p>
--	---	-----------------------------	---------------	----------------	-------------

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Iwasa-Inoue N, Nomura H, Kataoka F, Chiyoda T, Yoshihama T, Nanki Y, Sakai K, Kobayashi Y, Yamagami W, Morisada T, Hirasawa A, Aoki D.	Prospective feasibility study of neoadjuvant dose-dense paclitaxel plus carboplatin with bevacizumab therapy followed by interval debulking surgery for advanced ovarian, fallopian tube, and primary peritoneal cancer patients.	<i>Int J Clin Oncol.</i>	27(2)	441-447	2021
Makabe T, Yamagami W, Hirasawa A, Miyabe I, Wakatsuki T, Kikuchi M, Takahashi A, Noda J, Yamamoto G, Aoki D, Akagi K.	Incidence of germline variants in Lynch syndrome-related genes among Japanese endometrial cancer patients aged 40 years or younger.	<i>Int J Clin Oncol</i>	26(9)	1767-1774	2021
Taniguchi K, Yanai H, Kaji T, Kubo T, Ennishi D, Hirasawa A, Yoshino T.	Secretory carcinoma of the skin with lymph node metastases and recurrence in both lungs: A case report.	<i>J cutan pathol</i>	48(8)	1069-1074	2021
Inoue H, Tomida S, Horiguchi S, Kato H, Matsuoka H, Sanehira E, Matsuoka M, Yanai H, Hirasawa A, Toyooka S.	Best practices for the extraction of genomic DNA from formalin-fixed paraffin-embedded tumor tissue for cancer genomic profiling tests.	<i>Pathol Int.</i>	71(5)	360-364	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Sakurai Y, Kikuchi S, Shigeyasu K, Kakiuchi Y, Tanaka T, Umeda H, Sakamoto M, Takeda S, Yano S, Futagawa M, Kato F, Sogawa R, Yamamoto H, Kuroda S, Kondo Y, Teraishi F, Kishimoto H, Nishizaki M, Kagawa S, <u>Hirasawa A</u> , Fujiwara T.	SMAD4 Germline Pathogenic Variant-Related Gastric Juvenile Polyposis with Adenocarcinoma Treated with Laparoscopic Total Gastrectomy: A Case Report.	<i>Am J Case Rep.</i>	22	e932241	2021
Nakano Y, Iwata N, Ogura-Ochi K, Hasegawa K, <u>Hirasawa A</u> , Otsuka F.	Preclinical diagnosis and identification of the chimeric CYP11B1/CYP11B2 gene in two pediatric cases of a Japanese family with glucocorticoid-remediable aldosteronism.	<i>Hypertens Res</i>	44(7)	891-893	2021
Abe K, Ueki A, Urakawa Y, Kitago M, Yoshihama T, Nanki Y, Kitagawa Y, Aoki D, Kosaki K, <u>Hirasawa A</u> .	Familial pancreatic cancer with <i>PALB2</i> and <i>NBN</i> pathogenic variants: a case report.	<i>Hered Cancer Clin Pract</i>	19(1)	5	2021
Yoshihama T, <u>Hirasawa A</u> , Sugano K, Yoshida T, Ushima M, Ueki A, Akahane T, Nanki Y, Sakai K, Makabe T, Yamagami W, Susumu N, Kameyama K, Kosaki K, Aoki D.	Germline multigene panel testing revealed a <i>BRCA2</i> pathogenic variant in a patient with suspected Lynch syndrome.	<i>Int Can Conf J</i>	10	6-10	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Kobayashi Y, <u>Hirasawa A</u> , Chiyoda T, Ueki A, Masuda K, Misu K, Kawaida M, Hayashi S, Kataoka F, Banno K, Kosaki K, Aoki D.	Retrospective evaluation of risk-reducing salpingo-oophorectomy for <i>BRCA1/2</i> pathogenic variant carriers among a cohort study in a single institution.	<i>Jpn J Clin Oncol</i>	51	213-217	2021
<u>平沢 晃</u>	婦人科診療におけるがんゲノム医療およびコンパニオン診断と生殖細胞系列バリエーションの扱い.	日本産科婦人科学会雑誌	73 (4)	559-563	2021
Yamamoto H, <u>Hirasawa A</u> .	Homologous Recombination Deficiencies and Hereditary Tumors. (Review)	<i>I Int J Mol Sci</i>	23(1)	348	2021
Abe K, Kitago M, Kitagawa Y, <u>Hirasawa A</u> .	Hereditary pancreatic cancer. (review)	<i>Int J Clin Oncol.</i>	26(10)	1784-1792	2021
Tomita N, Ishida H, Tanakaya K, Yamaguchi T, Kumamoto K, Tanaka T, Hinoi T, Miyakura Y, Hasegawa H, Takayama T, Ishikawa H, Nakajima T, Chino A, Shimodaira H, <u>Hirasawa A</u> , Nakayama Y, Sekine S, Tamura K, Akagi K, Kawasaki Y, Kobayashi H, Arai M, Itabashi M, Hashiguchi Y, Sugihara K.	Japanese Society for Cancer of the Colon, Rectum. Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) guidelines 2020 for the Clinical Practice of Hereditary Colorectal Cancer.	<i>Int J Clin Oncol.</i>	26(8)	1353-1419	2021
<u>平沢 晃</u>	遺伝医療 ポストコロナ時代の産婦人科医療.	産婦人科の実際	70(7)	741-744	2021
中田英二, 藤原智洋, 国定俊之, 尾崎敏文, 遠西大輔, 富田秀太, <u>平沢 晃</u> , 二川摩周, 武田達明.	肉腫におけるがんゲノム医療の意義.	別冊整形外科	79:	75-83	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

坂井美佳, 竹原和宏, <u>平沢晃</u> .	がん遺伝子パネル検査を行うにあたっての患者説明.	臨床婦人科産科	75(4)	354-361	2021
坂井美佳, 竹原和宏, <u>平沢晃</u> .	コンパニオン診断を行うにあたっての患者説明.	臨床婦人科産科	75(4)	362-369	2021
坂井美佳, <u>平沢晃</u> .	HBOC～婦人科の立場から	Cancer Board of the Breast	6(2)	53-57	2021
<u>平沢晃</u> .	婦人科診療におけるがんゲノム医療およびコンパニオン診断と生殖細胞系列バリエーションの扱い	日本産科婦人科学会雑誌	73(4)	559-565	2021
<u>平沢晃</u> .	遺伝性乳癌卵巣癌症候群	日本医事新報	5058	40-41	2021
<u>平沢晃</u> .	生殖細胞系列バリエーションの扱いとその考え方.	腫瘍内科	27(1)	43-46	2021
坂井美佳, 竹原和宏, <u>平沢晃</u> .	婦人科腫瘍領域における遺伝診療総論	産科と婦人科	88(1)	65-72.	2021
Watanabe M, Kibe C, Sugawara M, <u>Miyake H.</u>	Courtesy stigma of parents of children with Down syndrome: Adaptation process and transcendent stage.	J Genet Couns.		doi: 10.1002/jgc4.1541.	2021
村上 遥香, 佐々木 元子, 神原 容子, 黒田 真帆, 友澤 周子, 董 倜伊, 浦野 真理, <u>三宅 秀彦</u> .	認定遺伝カウンセラーにおける共感疲労と共感性の関係に関する調査研究.	日本遺伝カウンセリング学会誌	42(3)	265-276	2021
橋本有紀子, 飛騨美希, 小西陽介, 浅原哲子, <u>三宅秀彦</u> .	不十分な遺伝カウンセリングの元で実施された無侵襲的出生前遺伝学的検査にて胎児性別を誤判定された妊婦の遺伝カウンセリング 未発症皮膚筋炎が検査に影響した可能性.	日本遺伝カウンセリング学会誌	42(1)	153-157	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

三宅秀彦, 久具宏司, 池田真理子, 左合治彦, 佐々木愛子, 佐々木規子, 鈴木伸宏, 福島明宗, 福嶋義光, 蒔田芳男, 山田重人, 山田崇弘, 西垣昌和, 伊尾紳吾, 小西郁生.	診療 出生前診断の一次対応に向けたロールプレイ実習プログラムの開発.	産婦人科の実際	70(3)	345-352	2021
和泉美希子, 村上裕美, 川目裕, 三宅秀彦.	遺伝カウンセラー養成コースへのアンケート調査まとめ 新型コロナウイルス(COVID-19)が遺伝カウンセラー養成コースに与えた影響についての調査報告 病院実習への影響を中心に	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(4)	181-186	2021
森藤 香奈子, 宮田 海香子, 松本 正, 高尾 真未, 宮原春美, 渡邊 淳, 平岡 さゆり, 武田 右子, 佐々木 規子.	出生前診断に関わる遺伝教育プログラムの試み 高校生を対象として	日本遺伝カウンセリング学会誌	42(3)	289-298	2021
渡邊 淳	各遺伝カウンセラー養成コースの取り組み 北陸地域に初めて設置された遺伝カウンセリングコース金沢大学では	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(4)	221-224	2021
Ishisaka E, Watanabe A, Murai Y, Shirokane K, Matano F, Tsukiyama A, Baba E, Nakagawa S, Tamaki T, Mizunari T, Tanikawa R, Morita A.	Role of RNF213 polymorphism in defining quasi-moyamoya disease and definitive moyamoya disease.	Neurosurg Focus.	51(3)	E2	2021
Aizawa Y, Watanabe A, Kato K.	Institutional and Social Issues Surrounding Genetic Counselors in Japan: Current Challenges and Implications for the Global Community.	Front Genet.	12	646177	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

Murai Y, Ishisaka E, Watanabe A, Sekine T, Shirokane K, Matano F, Nakae R, Tamaki T, Koketsu K, Morita A.	RNF213 c.14576G>A Is Associated with Intracranial Internal Carotid Artery Saccular Aneurysms.	Genes (Basel).	12(10)	1468.	2021
Murai Y, Ishisaka E, Watanabe A, Sekine T, Shirokane K, Matano F, Nakae R, Tamaki T, Koketsu K, Morita A.	Ring finger protein 213 c.14576G>A mutation is not involved in internal carotid artery and middle cerebral artery dysplasia.	Sci Rep.	11(1)	22163	2021

学会発表

発表者氏名	タイトル名	発表学会名	発表日
<u>小杉眞司</u>	ゲノム検査の倫理	第118回日本内科学会	2021. 4. 9.
<u>小杉眞司</u>	遺伝医療と倫理	第18回広島臨床遺伝 セミナー	2021. 8. 7
<u>小杉眞司</u>	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トセミナー（第3回臨床遺伝専門職のためのがんゲノムセミナー）	2021. 9. 11
<u>小杉眞司</u>	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	2021. 12. 5
<u>小杉眞司</u>	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	2021. 12. 17
<u>小杉眞司</u>	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	2022. 1. 12
<u>小杉眞司</u>	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	2022. 2. 4
<u>小杉眞司</u>	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.	2022. 2. 10

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

<p>Takahashi Y, Date H, Hama Y, Oi H, <u>Kosugi S</u>, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H.</p>	<p>Significance of ataxias in Initiative on Rare and Undiagnosed diseases (IRUD).</p>	<p>第62回日本神経学会 and 学術大会</p>	<p>2021. 5. 21</p>
<p>樋上明音, 川口 展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 本 田明夏, <u>山田崇 弘</u>, 吉田健一, 橘強, 山神和彦, 露木茂, 岡村隆 仁, <u>小杉眞司</u>, 小川誠司, 戸井 雅和.</p>	<p>日本人のPALB2遺伝子変異による遺 伝性乳癌における検討</p>	<p>第29回日本乳癌学会 学術総会.</p>	<p>2021. 7. 1</p>
<p>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, 河口浩介, 鈴木 栄治, 村上裕美, 本田明夏, <u>山田 崇弘</u>, 吉田健一, 高原祥子, 岡村 隆仁, <u>小杉眞司</u>, 小川誠司, 戸井 雅和, 京都癌研 究ネットワーク.</p>	<p>1995例の乳癌症例の生殖細胞系列の 解析においてPTENの病的バリエント を認めた4例</p>	<p>第29回日本乳癌学会 学術総会</p>	<p>2021. 7. 1</p>
<p>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, 河口浩介, 高田正泰, 川島 雅央, 鈴木栄治, <u>山田崇弘</u>, <u>小杉 眞司</u>, 小川誠司, 山神和彦, 露木 茂, 岡村隆仁, 戸井雅和</p>	<p>BRCA2遺伝性乳癌における病的バリ エントによる臨床的特徴の違い.</p>	<p>第29回日本乳癌学会 学術総会</p>	<p>2021. 7. 1-3</p>



厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

春山瑳依子, 宇都笑李, 酒井恵利, 鳥嶋雅子, 川崎秀徳, 和田敬仁, <u>小杉眞司</u>	マルファ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.	2021. 7. 2-18
源明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, <u>金井雅史</u> , 春山瑳依子, 佐々木佑菜, 島田咲, 川崎秀徳, 和田敬仁, <u>武藤学</u> , 平沢晃, <u>小杉眞司</u> , 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.	2021. 7. 2-18
山口裕子, 和田敬仁, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 川崎秀徳, <u>山田崇弘</u> , <u>小杉眞司</u>	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	2021. 7. 2-18
佐々木元子, <u>川目裕</u> , <u>小杉眞司</u> , <u>櫻井晃洋</u> , 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	2021. 7. 2-18
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, <u>川目裕</u> , 福嶋義光, <u>小杉眞司</u>	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.	2021. 7. 2-18
島田咲, <u>山田崇弘</u> , 岩隈美穂, <u>小杉眞司</u>	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	2021. 7. 2-18
原田佳奈, 金子実基子, <u>小杉眞司</u> , <u>川目裕</u>	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	2021. 7. 2-18

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

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、 <u>小杉眞司</u>	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281回日本遺伝子診療学会大会。	2021. 10. 14
<u>小杉眞司</u> 、平沢晃、矢部一郎、多田寛、桑田健、植木有紗、織田克利、平田真、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281回日本遺伝子診療学会大会	2021. 10. 14-11. 30
佐々木元子、 <u>川目裕</u> 、松川愛未、 <u>小杉眞司</u> 、 <u>櫻井晃洋</u> 、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281回日本遺伝子診療学会大会。	2021. 10. 14-11. 30
佐々木佑菜、 <u>山田崇弘</u> 、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、 <u>亀井良政</u> 、 <u>小杉眞司</u> 、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	2021. 10. 30
<u>井本逸勢</u>	がん領域の全ゲノム解析時代に求められる遺伝診療部門の役割	第6回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム	2021. 05. 29
<u>井本逸勢</u>	遺伝性腫瘍症候群診断における多遺伝子パネル検査のバリエーションの解釈と課題	第80回日本癌学会学術総会	2021. 10. 02
<u>井本逸勢</u>	がんゲノムプロファイリング検査における presumed germline pathogenic variants	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	2021. 10. 16

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

井本逸勢	がんゲノムプロファイリング検査における Germline findings の取り扱いの現状とこれから	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術総会	2022. 02. 19
金井雅史	膵がんにおけるゲノム医療の可能性	市民公開講座	2021. 4. 15-6. 30
金井雅史	エキスパートパネルの現状と課題	第30回日本がん転移学会学術集会・総会 シンポジウム	2021. 7. 30
金井雅史	保険診療下でのがんゲノム医療の実践	日本遺伝カウンセリング学会第15回遺伝カウンセリングアドバンストセミナー	2021. 9. 11-10. 10
金井雅史	膵癌診療ガイドライン 2022 改訂作業の現況Precision medicine	第52回日本膵臓病学会大会	2021. 9. 22
金井雅史	膵癌におけるゲノム医療の現状と課題	第52回日本膵臓病学会大会	2021. 9. 22
金井雅史	がんゲノムプロファイリングの実地臨床における活用方法について	第80回日本癌学会 シンポジウム	2021. 10. 1
金井雅史	京大病院におけるゲノム医療への新たな取り組み	第80回日本癌学会 シンポジウム	2021. 10. 2
金井雅史	がん遺伝子パネル検査の結果返却が間に合わなかった患者の検討	第14回アジア太平洋ホスピス緩和ケア大会	2021. 11. 14
金井雅史	がん遺伝子パネル結果に基づく治療	近畿・中国・四国地区がんゲノム医療コーディネーター研修会	2021. 12. 5
金井雅史	中核拠点病院におけるエキスパートパネル運営の現状と課題	第42回日本臨床薬理学会	2021. 12. 10
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	2021. 7. 2-4
櫻井晃洋	Management of HBOC from the view of genomic medicine	第19回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 19
櫻井晃洋	ゲノム情報に基づくがん診療のロールモデルとしてのHBOC	第109回日本泌尿器科学会学術集会	2021. 12. 8
櫻井晃洋	遺伝学的検査を患者さんにどう説明するか?	第59回日本癌治療学会学術集会	2021. 10. 22
櫻井晃洋	これからの遺伝医療・ゲノム医療	第47回日本産婦人科医学会学術集会	2021. 10. 3
櫻井晃洋	遺伝性皮膚疾患と遺伝カウンセリング	第85回日本皮膚科学会東部支部学術集会	2021. 9. 18

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

櫻井晃洋	遺伝医療の担い手:より高く、より広く	第20回日本遺伝看護学会学術大会	2021. 9. 18
櫻井晃洋	継承と多様性: 私達に求められること, 私達が目指すこと	第45回日本遺伝カウンセリング学会学術総会	2021. 7. 1
児玉聡	「パンデミックと倫理学」	法政策共同研究センター設立記念シンポジウム「自由の保障と公共の役割-コロナ禍が突き付けた課題」	2021. 9. 16
児玉聡	「緊急事態の倫理」	京都生命倫理研究会	2021. 12. 5
児玉聡、田中美穂	Ethical Quarantine in the Globalized Age	The 2021 EACME Conference.	2021. 9. 9-11
河田純一, 永井 亜貴子, 李怡然, 武藤香織	全ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(1)ー認知度および研究への期待と懸念,	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	2021. 10. 15
李怡然, 永井 亜貴子, 河田純一, 武藤香織	全ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(2)ー結果返却への期待	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	2021. 10. 15
武藤香織	PPI (医学研究・臨床試験における患者・市民参画) とは	第59回日本癌治療学会学術集会PALプログラム	2021. 10. 21
武藤香織	がんゲノム医療のELSI.	第19回日本臨床腫瘍学会学術集会ペイシェント・アドボケイト・プログラム.	2022. 2. 18
織田克利, 鹿毛秀宣, 武藤学, 土原一哉, 沖田南都子, 大熊裕介, 菊地順子, 城田英和, 林秀幸, 國料俊男, 坂井大介, 河内麻里子, 久保真, 鈕持広知, 牛久綾, 田辺真彦, 牛久哲男, 宮川清, 瀬戸泰之	がん遺伝子パネル検査を受検した患者の満足度アンケート調査 ～がんゲノム医療中核拠点病院における実施状況～	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 19

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

<p>近藤知大, 山口大介, 松原淳一, 宇良敬, 野村基雄, 船越太郎, 横山顕礼, 土井恵太郎, 玉置将司, 高忠之, 井谷智尚, 吉村通央, 宇座徳光, 山田崇弘, 増井俊彦, 南口早智子, 石川秀樹, 松本繁巳, <u>武藤学</u>, <u>金井雅史</u></p>	<p>Homologous recombination repair-related genes in pancreatic cancer and oxaliplatin-based chemotherapy: prospective study.</p>	<p>第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会</p>	<p>2022. 2. 17</p>
<p>木村礼子, <u>金井雅史</u>, 近藤知大, 福山啓太, 三谷洋介, 廣橋研志郎, 玉置将司, 吉岡正博, 船越太郎, 野村基雄, 菊池理, 横山顕礼, 松原淳一, 森由希子, <u>山田敦</u>, 南口早智子, 山田崇弘, 中島健, 松本繁巳, <u>武藤学</u></p>	<p>Comprehensive genomic profiling using a liquid biopsy in patients with advanced solid tumors.</p>	<p>第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会</p>	<p>2022. 2. 18</p>
<p>大熊裕介, 沖田南都子, 木下一郎, 城田英和, 中山晶子, 上野秀樹, 林秀幸, 田辺真彦, 豆鞆伸昭, 國料俊男, 松本繁巳, 坂井大介, 河内麻里子, 伊藤守, 土原一哉, <u>武藤学</u></p>	<p>がんゲノム中核病院におけるがんゲノムプロファイリングに対する人的資源およびコストを考える</p>	<p>第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会</p>	<p>2022. 2. 19</p>

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

吉岡正博, <u>金井雅史</u> , 近藤知大, 福山啓太, 山本佳宏, 山ノ井康二, 川口展子, 野村基雄, 横山頭礼, 菊池理, 松原淳一, 山田敦, 森由紀子, 南口早智子, <u>山田崇弘</u> , 松本繁巳, <u>武藤学</u>	Feasibility study of a new tissue-based comprehensive genome profiling test.	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 19
松原淳一, 向井久美, 鹿毛秀宣, 織田克利, 工藤亮, 池田貞勝, 衣斐寛倫, 室圭, 林龍二, 徳留なほみ, 山本信之, <u>武藤学</u>	化学療法未施行の切除不能進行・再発固形癌に対するマルチプレックス遺伝子パネル検査の有用性評価に関する臨床研究 (FIRST-Dx trial)	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 19
吉岡正博, 近藤知大, Pham Nguyen Quy, 木村礼子, 福山啓太, <u>金井雅史</u> , 中島健, <u>山田崇弘</u> , 松本繁巳, <u>武藤学</u>	A proposal of efficient operation of expert panel for genomic medicine by pre-review meeting (pre-EP)	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 17
<u>武藤学</u>	わが国におけるがん遺伝子パネル検査のタイミングに関する考察	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 18
近藤知大, <u>金井雅史</u> , 山本佳宏, 福山啓太, 松原淳一, ファムゲンクィー, 吉岡正博, <u>山田崇弘</u> , <u>小杉真司</u> , <u>武藤学</u>	がん遺伝子パネル検査における二次的所見疑い症例に対する生殖細胞系列確認検査の適応	第 59 回日本癌治療学会学術集会	2021. 10. 21
山田 敦, 河田健二, 妹尾 浩, 大橋 真也, <u>武藤学</u>	ミスマッチ修復機能欠損を示す大腸癌の臨床病理学および分子変化の特徴についての検討	第 80 回日本癌学会学術総会	2021. 9. 30

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

東谷萌絵, 松尾英将, 原田優太郎, 伊東優里, 稲上愛菜, 伊藤菜々, 宇座徳光, 塩川雅広, 金井雅史, 武藤学, 足立壯一	血液塗抹標本と病理標本からの新規シングルセルシーケンス法の確立	第 80 回日本癌学会学術総会	2021. 9. 30
横野 恵	全ゲノム解析と倫理	第 27 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2021. 6. 19
横野 恵	遺伝情報の取扱いと生命保険	第 6 回 クリニカルバイオバンク学会シンポジウム	2021. 5. 29
横野 恵	「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」改定とガイドランスの公表加えて今後予定される個人情報保護法改定との関係について	第 11 回 日本遺伝子診療学会：遺伝子診断・検査技術推進フォーラム公開シンポジウム 2021	2021. 12. 2

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
Taketoshi Okita, Atsushi Asai, Masayuki Tanaka, and Yasuhiro Kadooka.	Bioethical and human rights issues of indigenous peoples in Japan, with a particular focus on the Ainu.	In Linda Briskman, Deborah Zion and Alireza Bagheri	Indigenous health ethics. An appeal to human rights	World Scientific	London	2021	47-68
Atsushi Asai, Hiroko Ishimoto, Sakiko Masaki, and Yasuhiro Kadooka	Abortion Shinto Perspective.	Alireza Bagheri	Religious and Non-Religious Perspectives on Abortion	Springer Nature	Switzerland and	2022	In press
浅井 篤	臨床倫理教育	日本医学教育学会 広報・情報基盤委員会	医学教育白書 2022年度版	篠原出版新社	東京	2022	印刷中

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

金井雅史	生殖細胞系列 BRCA 遺伝子変異陽性膵癌に対する PARP 阻害薬オラパリブの位置づけ	田中雅夫	胆と膵	医学図書出版	東京都	2021	1129-34
金井雅史	膵癌治療におけるがん遺伝子パネルを用いたゲノムプロファイリング検査の役割	蘆田 玲子 奥坂 拓志	膵臓	株式会社杏林舎	東京都	2021	2-7
金井雅史	乳癌における whole exome sequencing	戸井雅和	Cancer Board of the Breast	メディカルレビュー社	東京都	2021	23-25
金井雅史	消化器癌におけるがん遺伝子パネル検査	渡邊 守 上村直美	消化器内科	医学出版	東京都	2021	85-89
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, 前田和彦編著	改訂版 生命倫理・医事法	医療科学社	東京	2021	73-88
Izen Ri, Kaori Muto	Ethical Issues: Overview in Genomic Analysis and Clinical Context	Seigo Nakamura, Daisuke Aoki, Yoshio	Hereditary Breast and Ovarian Cancer	Springer	Singapore	2021	259-279
横野 恵	臨床試験・臨床研究をめぐる個人情報保護	日本臨床腫瘍学会編	新臨床腫瘍学 (改定第6版)	南江堂	東京	2021	143-145
横野 恵	生命保険に関する現状と課題	平沢晃編	遺伝性腫瘍の基礎知識	メディカル・ドゥ	大阪	2022	287-291
神原容子, 三宅秀彦.	転座の遺伝カウンセリング		不育症	メジカルビュー社		2021	
三宅秀彦	不妊治療における法律とガイドライン.		生殖医療遺伝カウンセリングマニュアル.	中外医学社		2021	
三宅秀彦.	遺伝カウンセリングロールプレイ段階的に学べるシナリオ集.		遺伝カウンセリングロールプレイ段階的に学べるシナリオ集.	メディカルサイエンスインターナショナル		2021	
渡邊 淳.	遺伝教育とがん教育をめぐる課題	平沢晃編	遺伝性腫瘍の基礎知識	メディカル・ドゥ		2022	339-343



厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)  
総括研究報告書

平沢 晃, 浦川 優作	遺伝性腫瘍学入門 疾患各論 HBOC 遺 伝性乳癌卵巣癌 (Hereditary breast and ovarian cancer:HBOC)		遺伝性腫瘍の 基礎知識			2022	92-98
Okazawa- Sakai M, Hirasawa A	Germline Findings Through Precision Oncology for Ovarian Cancer.		Hereditary Breast and Ovarian Cancer.	Springer		2021	211-226

知的財産権の出願・取得状況: 該当なし

権利者	知的財産の内容	種類	番号	出願年月日	取得年月日