

二次的所見の取扱いおよび遺伝医療専門職の人材養成

研究分担者：小杉 眞司・国立大学法人京都大学大学院 医学研究科

研究要旨

我が国においては、網羅的ゲノム・遺伝子解析を臨床検査として実施する際の方針として、「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」がまとめられており、令和3年度に改訂されて、「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン」として公表されていた。特に二次的所見の取扱いについて、がんゲノムエキスパートパネルを含む、遺伝医療の場で、このガイドラインは広く周知されていた。米国での二次的所見の取扱いはACMGのガイドラインが普及していた。英国ではGenomics Englandの研究において14遺伝子の返却が検討されていた。

ゲノム医療・研究を担う主な遺伝医学・遺伝医療の専門的人材として我が国においては、下記のものゝ認定されている。臨床遺伝専門医（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）、認定遺伝カウンセラー（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）、ジェネティックエキスパート（日本遺伝子診学会）。実施されている研修についてまとめた。諸外国における遺伝カウンセラーの人材養成について情報収集した。

A.研究目的

- （1）生殖細胞系列の網羅的ゲノム解析における二次的所見（SF:Secondary Findings）の取扱いについて、国内外の状況を調査する。
- （2）ゲノム医療における専門職の人材養成について国内外の状況を調査する。

B.研究方法

- （1）（2）に関連する事項について、文献やインターネット上の情報検索および関係者へのインタビューを実施した。

（倫理面への配慮）特記すべきものなし

C.研究結果

- （1）我が国においては、網羅的ゲノム・遺伝子解析を臨床検査として実施する際の方針として、「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」がまとめられており、令和3年度に改訂されて、「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン」として公表されていた。がんゲノムエキスパートパネルを含む、遺伝医療の場で、このガイドラインは広く周知されていた。

開示を検討すべき二次的所見としては、下記のように考えられていた。

- ① 臨床的に確立した治療法や予防法が存在し、患者本人・血縁者の健康管理に有益な所見で、精度が高く病因として確実性の高いバリエーション
- ② 具体的には短縮型機能欠失変異もしくはClinVarなどの公的データベースにlikely pathogenic あるいはpathogenicと登録されている病的バリエーション
- ③ 精度や病因としての確実性が十分でないため、患者や血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招いたりするおそれがあり、有益性が勝ることが明らかでない場合は開示対象としない
- ④ 開示対象遺伝子は生命への重篤性や治療・予防の可能性などから開示を推奨されているACMGで指定されている73遺伝子が参考となること。ただし、我が国における治療・予防の可能性などのActionabilityは、医療制度の違いなどから、同一ではない
- ⑤ 非発症保因者診断に利用できる所見が得られた場合でも、患者本人・家族の健康管理に直接有益な所見とは現時点ではいいにくいいため、原則開示対象としない

具体的な開示対象遺伝子については、我が国の状況に応じたaccessibilityも検討する必要がある、Actionability Working Group-Japan (AWG-J)によるActionability Summary Reportが公開されていたhttp://www.idenshiiryoubumon.org/actionability_japan/i

[ndex.html](#)。

そのほか、二次的所見への対応を含むゲノム医療体制がより適切に実施可能となるための条件整備として下記が列挙されていた。

- ① ACMG73遺伝子など治療・予防法のある遺伝子変異所見の確認検査が診療として実施できること
 - ② それらの検査の精度が十分なレベルにあること
 - ③ 検出された変異の病的意義を正しく判断できる集団特異的なデータベースなどがより整備されること
 - ④ 遺伝カウンセリング体制が基盤診療としてより整備されること
 - ⑤ 遺伝カウンセリングやゲノムインフォマティクスを担う高度専門的人材養成を中長期的視点から積極的に実施すること
 - ⑥ 遺伝情報・ゲノム情報による差別を明確に禁止する法整備を行うこと
 - ⑦ 診療基盤情報としてのゲノム情報を安全に管理するとともに適切に共有すること
 - ⑧ ゲノム医療関係者は、ゲノム医療に関する正確でわかりやすい情報を患者・家族・一般市民に届けるだけでなく、患者・家族・一般市民からのフィードバックを受ける双方向的なコミュニケーションを常に心がけること
- ⑥に関しては、専門家の調査で、法的規制を求めるものが97%に達していた。

二次的所見の取扱いについては、米国においては2013年にACMGが提唱したガイドラインが広く定着しており、2021年5月にガイドラインにおけるSFリストが73遺伝子に改訂されていた。研究での解析ではより幅広いリストも検討されており、非開示から多数開示まで、プロトコールにより様々であった。

英国においては、Genomics Englandでのadditional findingsのリスト14遺伝子を独立で解析していた。これらの遺伝子には、東北メディカルメガバンクの研究における健常人への開示対象遺伝子であるLDLR,PSK9,APOBが含まれていた。また、ACMGでは含まれていないAutosomal RecessiveであるCystic Fibrosisの遺伝子(保因者)も高頻度のものとして含まれていた。Genomics EnglandはWGS臨床実装のための研究であり、リストは今後変わるとされていた。

(2) ゲノム医療・研究を担う主な遺伝医学・遺伝医療の専門的人材として我が国においては、下記のものゝ認定されていた。

- 臨床遺伝専門医 (日本人類遺伝学会・日本遺

カウンセリング学会)

- 認定遺伝カウンセラー (日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会)
- ジェネティックエキスパート (日本遺伝子学会：ヒトの疾患を取り扱うことのできる唯一のバイオインフォマティシャン)

認定遺伝カウンセラー制度の概要を示す。

- 厚生労働科学研究 (古山班：1998-2004年度) による制度設計
- 高度な専門性を持つ国民に信頼される資格とするため、米国と同様の修士課程相当での専門教育
- 制度委員会が認めた認定校での教育 (25校)
- 2005年より認定試験開始
- 日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会の合同認定
- 2022年10月現在、316名。
- 2019年4月に登録商標取得 (認定遺伝カウンセラー®)
- 5年に一度更新
- 指導者資格あり

認定遺伝カウンセラー養成の課題として下記のような点が挙げられた。

- 実習などのマンツーマンの指導が必要なため、1校での養成人数には限度がある→養成校を増やすしかない
- 座学の教材を1校の限られた教員ですべて用意するのは困難→教材の共通化を進めていく必要。教員は演習・実習での指導にできるだけ専念できることが望ましい。
- より多くの優秀な人が入学することに繋がるためには、待遇面、資格の明確化などが必要
- 病院収入に繋がり、高度な専門職として雇用できる体制が必要 (現在「事務職」という位置づけの病院なども多い)
- 保険収載された遺伝学的検査を実施する際の「遺伝カウンセリング加算」のみでなく、検査を実施しない時も通常診療として遺伝カウンセリングを実施できる体制が不可欠 (技術料としての遺伝カウンセリング)

各関連学会が実施している遺伝関連研修会セミナーの情報をまとめた(「特筆業績」に表を記載)。

海外における遺伝カウンセラーの養成状況について2017年から実施している海外視察での情報と、海外視察で拡大できた人的ネットワークを通して、

メールやonlineミーティングによって最新の情報にアップデートした。

英国(イングランド)においては、Genomics Enlandの事業の中で、2016年より、国家プロジェクトとして遺伝医療の専門家を養成するSTP (Scientist Training Program)の一つとして、国家資格としてのGenomic Counsellorの養成が行われていた。授業料も国費負担となっている。他の職種では代用できない職種として認識されていた。

北米では、修士課程での遺伝カウンセラー養成が40年以上前から行われており、アメリカ52校、カナダ4校が認定を受けていた。アメリカでは州レベルで遺伝カウンセラーが認定されている。

Boise State Universityでは、コロナ禍以前の2019年より完全onlineによる遺伝カウンセラー教育が開始されていた。これは、アメリカの遺伝カウンセラーの95%が白人女性であり著しく多様性を欠くこと、大半の養成校が物価の極めて高い大都市部に偏在することなどの状況を背景としていた。

フランスでは、遺伝カウンセラーが法律に明記されており、国家資格として認められていた。

いずれの国においても、遺伝カウンセラーの不足が問題となっていた。また、ゲノム医療時代に必要な高度に専門的な教育を求めている。

E.結論

二次的所見への対応は我が国ガイドラインに沿って行うのが適切と考えられる。具体的な対象遺伝子については、Actionability Working Group-Japanで継続的に検討される。

認定遺伝カウンセラーの人材養成を加速させるためには、諸外国のように国家資格化も重要と考えられる。

F.健康危険情報

なし

G.研究発表

1.論文発表

1. Nakagawa S, Takahashi Y, Nakayama T, Muro S, Mishima M, Sekine A, Tabara Y, Matsuda F, Kosugi S. Gender Differences in Smoking Initiation and Cessation Associated with the Intergenerational Transfer of Smoking across Three Generations: The Nagahama Study. *Int J Environ Res Public Health*. 19(3):1511, 2022

2. Uemura H, Tanji M, Natsuhara H, Takeuchi Y, Hoki M, Sugimoto A, Minamiguchi S, i Kawasaki H, Torishima M, Kosugi S, Mineharu Y, Arakawa Y, Yoshida K, Miyamoto S. The association of ectopic craniopharyngioma in the fourth ventricle with familial adenomatous polyposis: illustrative case. *J. Neurosurg*. 2022
3. Yamaguchi Y, Yamada T, Goto M, Kawasaki H, Wada T, Ikeda-Sakai Y, Saito Y, Hayashi M, Tanaka S, Takahashi R, Nakayama T, Murashima A, Kosugi S. Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series. *Congenital Anomalies*. 62(2):78-81, 2022
4. Minamoto A, Yamada T, Shimada S, Kinoshita I, Aoki Y, Oda K, Ueki A, Higashigawa S, Morikawa M, Sato Y, Hirasawa A, Ogawa M, Kondo T, Yoshioka M, Kanai M, Muto M, Kosugi S. Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey. *J Hum Genet*. 2022
5. Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium; Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *12 J Hum Genet*. 2022
6. Inaba A, Yoshida A, Maeda A, Kawai K, Kosugi S, Takahashi M. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Genet Couns*. 2022
7. Nakao SY, Miyake M, Hosoda Y, Nakano E, Mori Y, Takahashi A, Ooto S, Tamura H, Tabara Y, Yamashiro K, Matsuda F, Tsujikawa A; the Nagahama Study Group*. Myopia Prevalence and Ocular Biometry Features in a General Japanese Population: The Nagahama Study. *Ophthalmology*. 128(4):522-531, 2021 (*Kosugi S. et al.)
8. Komatsu-Fujii T, Murata T, Adachi E, Kaku Y, Wada T, Nakagawa N, Kosugi S, Uehara T, Kosaki K, Kataoka T, Egawa G, Dainichi T, Kabashima K. Sterile abscesses possibly stem from acantholytic folliculitis in comedonal Darier's disease: a case report. *Br J Dermatol*. 185(3):667-669, 2021
9. Yonamine M, Wasano K, Aita Y, Sugasawa T, Takahashi K, Kawakami Y, Shimano H, Nishiyama

- H, Hara H, Naruse M, Okamoto T, Matsuda T, Kosugi S, Horiguchi K, Tanabe A, Watanabe A, Kimura N, Nakamura E, Sakurai A, Shiga K, Takekoshi K. Prevalence of Germline Variants in a Large Cohort of Japanese Patients with Pheochromocytoma and/or Paraganglioma. *Cancers (Basel)*. 13(16):4014, 2021
10. Tabara Y, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F. Association between serum α 1-antitrypsin levels and all-cause mortality in the general population: the Nagahama study. *Sci Rep*. 11(1):17241, 2021
 11. Senda N, Kawaguchi-Sakita N, Kawashima M, Inagaki-Kawata Y, Yoshida K, Takada M, Kataoka M, Torii M, Nishimura T, Kawaguchi K, Suzuki E, Kataoka Y, Matsumoto Y, Yoshibayashi H, Yamagami K, Tsuyuki S, Takahara S, Yamauchi A, Shinkura N, Kato H, Moriguchi Y, Okamura R, Kan N, Suwa H, Sakata S, Mashima S, Yotsumoto F, Tachibana T, Tanaka M, Togashi K, Haga H, Yamada T, Kosugi S, Inamoto T, Sugimoto M, Ogawa S, Toi M. Optimization of prediction methods for risk assessment of pathogenic germline variants in the Japanese population. *Cancer Sci*. 112(8):3338-3348, 2021
 12. Shimada S, Yamada T, Iwakuma M, Kosugi S. Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study. *Eur J Hum Genet*. 30(1):88-94, 2022
 13. Sasaki Y, Yamada T, Tanaka S, Sekizawa A, Hirose T, Suzumori N, Kaji T, Kawaguchi S, Hasuo Y, Nishizawa H, Matsubara K, Hamanoue H, Fukushima A, Endo M, Yamaguchi M, Kamei Y, Sawai H, Miura K, Ogawa M, Tairaku S, Nakamura H, Sanui A, Mizuuchi M, Okamoto Y, Kitagawa M, Kawano Y, Masuyama H, Murotsuki J, Osada H, Kurashina R, Samura O, Ichikawa M, Sasaki R, Maeda K, Kasai Y, Yamazaki T, Neki R, Hamajima N, Katagiri Y, Izumi S, Nakayama S, Miharuru N, Yokohama Y, Hirose M, Kawakami K, Ichizuka K, Sase M, Sugimoto K, Nagamatsu T, Shiga T, Tashima L, Taketani T, Matsumoto M, Hamada H, Watanabe T, Okazaki T, Iwamoto S, Katsura D, Ikenoue N, Kakinuma T, Hamada H, Egawa M, Kasamatsu A, Ida A, Kuno N, Kuji N, Ito M, Morisaki H, Tanigaki S, Hayakawa H, Miki A, Sasaki S, Saito M, Yamada N, Sasagawa T, Tanaka T, Hirahara F, Kosugi S, Sago H; Japan N. I. P. T. Consortium. Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory. *J Obstet Gynaecol Res*. 47(10):3437-3446, 2021
 14. Tabara Y, Yamada H, Setoh K, Matsukawa M, Takahashi M, Kawaguchi T, Nakayama T, Matsuda F, Kosugi S. The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study. *J Hyperten*. 39(12):2521-2526, 2021
 15. Tozawa T, Nishimura A, Ueno T, Shikata A, Taura Y, Yoshida T, Nakagawa N, Wada T, Kosugi S, Uehara T, Takenouchi T, Kosaki K, Chiyonobu T. Complex hereditary spastic paraplegia associated with episodic visual loss caused by ACO2 variants. *Hum Genome Var*. 8(1):4, 2021
 16. Matsukawa M, Torishima M, Satoh C, Honda S, Kosugi S. Japanese women's reasons for accompaniment status to Hereditary Breast and Ovarian Cancer-focused genetic counseling. *J Genet Couns*. 31(2):497-509, 2021
 17. Yamada A, Matsuoka Y, Minamiguchi S, Yamamoto Y, Kondo T, Sunami T, Horimatsu T, Kawada K, Seno H, Torishima M, Murakami H, Yamada T, Kosugi S, Sugano K, Muto M. Real-world outcome of universal screening for Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer highlights the importance of targeting patients with young-onset disease. *Mol Clin Oncol*. 15(6): 247. 2021
 18. Uemura H, Tanji M, Natsuhara H, Takeuchi Y, Hoki M, Sugimoto A, Minamiguchi S, i Kawasaki H, Torishima M, Kosugi S, Mineharu Y, Arakawa Y, Yoshida K, Miyamoto S. The association of ectopic craniopharyngioma in the fourth ventricle with familial adenomatous polyposis: illustrative case. *J. Neurosurg*. 2022
 19. Yamaguchi Y, Yamada T, Goto M, Kawasaki H, Wada T, Ikeda-Sakai Y, Saito Y, Hayashi M, Tanaka S, Takahashi R, Nakayama T, Murashima A, Kosugi S. Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series. *Congenital Anomalies*. 62(2):78-81, 2022
 20. Minamoto A, Yamada T, Shimada S, Kinoshita I, Aoki Y, Oda K, Ueki A, Higashigawa S, Morikawa M, Sato Y, Hirasawa A, Ogawa M, Kondo T,

- Yoshioka M, Kanai M, Muto M, Kosugi S. Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey. *J Hum Genet*. 2022
21. Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium; Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet*. 2022
22. Inaba A, Yoshida A, Maeda A, Kawai K, Kosugi S, Takahashi M. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Genet Couns*. 2022
23. 小杉眞司. 遺伝情報の取り扱いについてー遺伝子例外主義をめぐる諸問題も含めてー. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊). 276-280, 2022
24. 小杉眞司. 認定遺伝カウンセラー®制度. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊). 366-367, 2022
25. 小杉眞司. 全国遺伝子医療部門連絡会議. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊). 373-375, 2022
26. 小杉眞司. ジェネティックエキスパート認定制度. 遺伝性腫瘍の基礎知識 (遺伝子医学別冊). 376-377, 2022
27. 小杉眞司. 遺伝医学と倫理. 遺伝子医学 39 号 12(1):152-155, 2022
28. 小杉眞司. がんゲノム医療時代の遺伝性腫瘍診療. 癌と化学療法. 49(3):237-242, 2022 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝性医療の連携. 京都医学会雑誌. 68(1): 38-47, 2021
29. 小杉眞司, 松川愛未. シンポジウム 2 網羅的ゲノム解析における genomic counseling と遺伝専門職に求められるもの. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 42(1):19-22, 2021
30. 小杉眞司. これからのゲノム医療「ゲノム医療と倫理」. 日本内科学会雑誌. 110(9):1879-1884, 2021
31. 小杉眞司. セカンダリーファインディングス. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 42(3):207-212, 2021
32. 小杉眞司. 根本治療時代の遺伝カウンセリング・ゲノムリタラシー. *Clin neurosci*. 39(10): 1268-1271, 2021
33. 佐々木祐菜, 山田崇弘, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症患者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(7):1067-1072, 2021
34. 島田 咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の探索ー文献の内容分析による質的研究ー. 癌と化学療法. 48(5):667-671, 2021
35. 小杉眞司, 吉田晶子. 書評: 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 (三宅秀彦著). *Medicina*. 58(12):1973, 2021
36. 小杉眞司. 体細胞遺伝子検査における germline variant の取り扱い. 臨床遺伝専門医テキスト 5 各論IV 臨床遺伝学腫瘍領域. 48-52 2021

2.学会発表

1. 小杉眞司. 国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備. 北里大学臨床遺伝医学公開セミナー. Web/相模原 2022.2.10
2. 小杉眞司. 新指針下のゲノム解析研究と同意取得. 日本臨床試験学会第13回学術集会シンポジウム. Hybrid/東京 2022.2.4
3. 小杉眞司. 国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備. ゲノムテクノロジー164委員会セミナー. Web, 2022.1.12
4. 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における GPV・PGPV~その1: T/Nペア検査とT-only検査の基本~. コニカミノルタREALM遺伝性腫瘍診療セミナー. Web, 2021.12.17
5. 小杉眞司. 遺伝性腫瘍, germline findingsと遺伝カウンセリング. 関西地区がんゲノム医療コーディネーター研修会. Web, 2021.12.5
6. 小杉眞司, 平沢晃, 矢部一郎, 多田寛, 桑田健, 植木有紗, 織田克利, 平田真, 東川智美, 久島周, 金井雅史, 佐藤友紀, 加藤英美乃, 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. ポスター. Hybrid/横浜, 2021.10.14-11.30
7. 佐々木元子, 川目裕, 松川愛未, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 松尾真理, 李台然, 三宅秀彦: 英国におけるゲノムカウンセリング教育に関する調査. 日本人類遺伝学会第66回大会第28回日本遺伝子診療学会大会. ポスター Hybrid/ 横浜, 2021.10.14-11.30

8. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 田中司朗, 関沢明彦, 廣瀬達子, 佐村修, 鈴木伸宏, 三浦清徳, 澤井英明, 平原史樹, 室月淳, 亀井良政, 小杉眞司, 左合治彦, NIPTコンソーシアム. 国内の単一検査所における無侵襲的出生前遺伝学的検査の臨床成績の評価. 第23回北海道出生前診断研究会. Web, 2021.10.30
9. 三宅秀彦, 佐々木元子, 神原容子, 櫻井晃弘, 松尾真理, 川目裕, 由良敬, 高島響子, 李台然, 松川愛未, 小杉眞司. 難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査. 日本人類遺伝学会第66回大会第281回日本遺伝子診療学会大会. Hybrid/横浜, 2021.10.14
10. 小杉眞司. 保険診療下でのがん遺伝子パネル検査で検出されるGPV/PGPVの取り扱いの現状とこれから. 第15回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー(第3回臨床遺伝専門職のためのがんゲノムセミナー). Web, 2021.9.11
11. 小杉眞司. 遺伝医療と倫理. 第18回広島臨床遺伝セミナー. Web/広島, 2021.8.7
12. 春山瑛依子, 宇都笑李, 酒井恵利, 鳥嶋雅子, 川崎秀徳, 和田敬仁, 小杉眞司: マルフアン症候群患者における循環器診療科の受診行動に影響を及ぼす要因と遺伝カウンセラーへの期待. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
13. 源 明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, 金井雅史, 春山瑛依子, 佐々木佑菜, 島田 咲, 川崎秀徳, 和田敬仁, 武藤学, 平沢 晃, 小杉眞司, WG SF: がん遺伝子パネル検査の運用に関する現状と課題 多施設対象アンケート調査 二次的所見への対応を中心に. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
14. 山口裕子, 和田敬仁, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 川崎秀徳, 山田崇弘, 小杉眞司. 遺伝学的に確認されていない神経変性疾患の発症前診断に関する遺伝カウンセリング: 2症例の報告. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
15. 佐々木元子, 川目裕, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 松尾真理, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 松川愛未, 神原容子, 三宅秀彦. ゲノムカウンセリング教育に関する調査. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスターWeb, 2021.7.2-18
16. 中込さと子, 村上裕美, 佐藤智佳, 玉置知子, 大川恵, 佐々木規子, 浦野真理, 山下浩美, 渡邊淳, 青木美紀子, 川目裕, 福嶋義光, 小杉眞司. 初心者向け遺伝・ゲノム医療教育セミナー「遺伝の初歩セミナー」の報告. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
17. 島田咲, 山田崇弘, 岩隈美穂, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における二次的所見開示に影響する要素: 医師を対象とした質的探索的研究. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. . ポスター. Web, 2021.7.2-18
18. 原田佳奈, 金子実基子, 小杉眞司, 川目 裕. 全エクソーム検査の理解を深めるための患者家族向け動画制作の取り組み. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター. Web, 2021.7.2-18
19. 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, 山田崇弘, 小杉眞司, 小川誠司, 山神和彦, 露木茂, 岡村隆仁, 戸井雅和. BRCA2遺伝性乳癌における病的バリエーションによる臨床的特徴の違い. 第29回日本乳癌学会学術総会. e-poster. Hybrid/横浜, 2021.7.1-3
20. 樋上明音, 川口展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 本田明夏, 山田崇弘, 吉田健一, 橘強, 山神和彦, 露木茂, 岡村隆仁, 小杉眞司, 小川誠司, 戸井雅和. 日本人のPALB2遺伝子変異による遺伝性乳癌における検討. 第29回日本乳癌学会学術総会. Hybrid/横浜, 2021.7.1
21. 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, 山田崇弘, 吉田健一, 高原祥子, 岡村隆仁, 小杉眞司, 小川誠司, 戸井雅和, 京都癌研究ネットワーク. 1995例の乳癌症例の生殖細胞系列の解析においてPTENの病的バリエーションを認めた4例. 第29回日本乳癌学会学術総会. Hybrid/横浜, 2021.7.1
22. Takahashi Y, Date H, Hama Y, Oi H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H. Significance of ataxias in Initiative on Rare and Undiagnosed diseases (IRUD). 第62回日本神経学会学術大会. ポスター. 京都 2021.5.21
23. 小杉眞司. パネルディカッション“これからのゲノム医療” 「ゲノム検査の倫理」. 第118回日本内科学会講演会. Web/東京, 2021.4.9

H.知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし