

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）
令和3年度 総括研究報告書

研究課題名：難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

研究代表者：水澤 英洋 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

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

研究要旨

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

2021年度は4月、6月、8月、10月、12月、2月に班会議を、2月には患者会との意見交換会を全てオンラインで開催した。

計画通り①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関して、各研究分担者が担当して検討しその成果を公開した。2020年度発足した先行解析研究は順調に進捗し、今年度は「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」も開始され具体的な研究の流れの検討が進んでいる。全ゲノム解析等の推進に関する専門員会とも連携してゲノム医療全体の推進に貢献すると共に、難病の患者・家族との勉強会や意見交換会を開催し市民参画も推進した。

A. 研究目的

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

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

対象に先行解析を行い、本格解析の方針決定と体制整備を進めることとされた。

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

初年度は、①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関する検討を行い、各種同意書・症例報告書等のひな形を作成し、「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（先行解析研究）の円滑な発足に貢献した。2年目は、先行解析の実施状況を確認しながら、ゲノム医療実現に向けた難病ゲノム医療の拠点となる病院・運営主体等の体制整備、人材育成等、引き続き検討を進め本格解析に向けた提言を行う。

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

B. 研究方法

2年目にあたる令和3(2021)年度は、初年度に引き続き各分担に分かれ、①協力医療機関、②同意書の検討・国民への普及啓発、③臨床情報の検討、④ゲノム基盤の運営・管理、⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方、⑥国際連携、⑦人材育成等についての体制整備に関する検討を行う。全体としても引き続き「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（先行解析研究）に協力し、新しく開始される「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」（実証事業）と連絡を取り合いながら検討を進める。また全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会とも緊密な連携のもとに議論を進め、患者・家族会と協議して意見交換会を開催する。

① ゲノム医療に特化した機能について調査し、備えるべき要件（案）を作成し、エキスパートパネルの設置場所について検討する。ゲノム医療要件（案）を満足する医療機関の現状調査を行

い、ゲノム医療のリソースの利活用について検討する（竹内研究分担者）。

- ② 研究倫理指針を踏まえ、ゲノム基盤実証事業の説明同意文書のひな型を点検し、患者への結果返却、産業界を含めた二次利用の同意のあり方等について検討する。国民への普及・啓発に関して、難病患者・家族との意見交換会を実施し、期待や懸念等を把握して、患者・市民参画（Patient and Public Involvement: PPI）を進める（武藤研究分担者）。
- ③ 難病に関する臨床情報について、IRUD 収集項目、臨床調査個人票収集項目、オミックス解析研究班、難病プラットフォームの収集する項目を比較し、必要な収集項目を抽出・分類する（山野研究分担者）。
- ④ 全ゲノム本格解析に向けて「ゲノム基盤」の運営・管理方法の在り方を検討し、併せて運用手順書の準備を進める。班会議にて先行解析におけるゲノム基盤の進捗状況を報告する（徳永研究分担者）。
- ⑤ ゲノムデータ基盤の構築に向けて、先行する英国 Genomics England での産業界の利活用の仕組みを整理して提示し、産業界の利活用促進の観点で提案、意見交換を行う（林研究分担者）。
- ⑥ 初年度に作成した指定難病-ICD11-Orphanet-OMIM 対応表について、各データベースを更新し、追加された5つの告示病名について、ICD11、Orphenet、OMIM との対応づけを行う。IRUD で確定された654遺伝子について、指定難病、Orphanet 等との対応表を作成し、指定難病がカバーしていない遺伝子について検討する（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 生殖細胞系列の網羅的ゲノム解析における二次的所見の取扱いについて、国内外の状況を調査し報告する。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育成のための研修についてまとめ、諸外国における遺伝カウンセラーの人材養成について情報収集する（小杉研究分担者）。

（倫理面への配慮）

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

C. 研究結果

2021年度は、4月、6月、8月、10月、12月、2月にオンラインによる班会議を開催し、2月には初めてとなる患者会との意見交換会を行い、以下の①～⑦の様な成果が得られた。

- ① 難病のゲノム医療に必要な機能について調査し、備えるべき要件（案）を策定した。ゲノム医療のリソースの利活用に関連して、臨床的妥当性・有用性の判断（エキスパートパネル）の設置場所、構成員、座長、開催形式、開催頻度などの要件について検討した。ゲノム医療要件（案）を満たす医療機関の現状調査を行い、全国で72施設が基準を満たす可能性があり、数的には47都道府県に1施設以上の配置が可能であった。一方、地域によって過不足があり、人口や交通などの地域特性を考慮する必要がある（竹内研究分担者）。
- ② 2021年10月、12月の班会議において、実証事業や本格解析における説明同意の論点、遺伝情報の取り扱いに関する諸外国の法制度と国内の状況を取りまとめ報告した。また患者・市民参画の一環として、2022年1～2月に難病の患者・家族との勉強会や、厚生労働省および研究班構成員との意見交換会を開催し、患者・家族の視点からみた普及・啓発の課題点を把握した（武藤研究分担者）。
- ③ 難病に関する臨床情報について、必要な収集項目を抽出し分類した。収集した臨床情報を格納できるようなデータ入力システムを構築した。実証事業にて、検体回収からDNA抽出、全ゲノム解析、報告書作成までの一連の工程を実施し、模擬エキスパートパネルに参加した（山野研究分担者）。
- ④ 全ゲノム本格解析に向けて「ゲノム基盤」の運営・管理方法の在り方を検討し、併せて運用手順書の作成を進めた。全ゲノム解析における「ゲノム基盤」について、臨床検体の受け入れ・ID管理、全ゲノムシーケンス・データ解析の具体的な条件、臨床情報の仕様、データの利活用のあり方や手続き・審査体制について、方針および運用方法の案を班会議にて審議し、基本方針をまとめ、運用手順書の作成を進めた（徳永研究分担者）。
- ⑤ 本格解析でのゲノムデータ基盤の構築に向けて、先行する英国 Genomics England での産業界の利活用の仕組み (Discovery Forum) を整理して提示した。産業界の利活用促進の観点から、リモートアクセス、審査体制、プレリサーチの詳細を説明するとともに、収集する臨床情報の重要性

を共有し、班会議にて意見交換を行った。被験者への説明文書、同意書の議論において、企業利活用の観点から、本格解析時の同意説明文書に記載すべきと考えられるポイントをまとめて、班会議にて提示し議論した（林研究分担者）。

- ⑥ 初年度に作成した指定難病-ICD11- Orphanet-OMIM 対応表について、各データベースを更新し、追加された5つの告示病名について、ICD11、Orphanet、OMIM の対応づけを行った。英国 Genomics England が使用し、オーストラリアでも採用されている PanelApp のパネル遺伝子や、さまざまな遺伝子レベル情報の統合を進めている GenCC について検討し報告した。これまで利用していた ICD10 対応表や IRUD で使用する OMIM 対応表に加えて、指定難病ウェブサイト運営する大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設のライフサイエンス統合データベースセンターと共同で進めることのできる部分について検討した。IRUD が確定した 654 遺伝子について、指定難病、OMIM、Orphanet によるそれぞれとの対応表を作成し、難病がカバーしていない遺伝子について検討した（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 生殖細胞系列の網羅的ゲノム解析における二次的所見の取扱いについて、国内外の状況を調査し報告した。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育成のための研修についてまとめ、諸外国における遺伝カウンセラーの人材養成やゲノム医療の状況について最新の情報を収集した（小杉研究分担者）。

先行解析研究および実証事業には、水澤研究代表者、徳永研究分担者、山野研究分担者が参加するとともに、班会議では毎回、徳永研究分担者と実証事業責任者の三宅紀子部長から報告を受け、順調な進捗などの情報が共有され、非常に緊密な連携が保たれている。

D. 考察

本研究は、難病のゲノム医療推進のために様々な観点から総合的に検討するという大変広範囲に亘る項目を担当した。年6回の班会議と年1回の患者会との意見交換会をオンラインで行い、全ゲノム解析等実行計画の着実な遂行に向け、難病ゲノム医療に関する各種研究班との連携の下、先行解析の順調な進捗、実証事業の開始など本格解析のための体制整備を戦略的に進めることができた。

E. 結論

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

F. 健康危険情報

特記事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Matsuoka K, Watanabe M, Ohmori T, Nakajima K, Ishida T, Ishiguro Y, Kanke K, Kobayashi K, Hirai F, Watanabe K, Mizusawa H, Kishida S, Miura Y, Ohta A, Kajioka T, Hibi T, on behalf of the AJM300 Study Group. AJM300 (carotegrast methyl), an oral antagonist of $\alpha 4$ -integrin, as induction therapy for patients with moderately active ulcerative colitis: a multicentre, gaku rap, double-blind, placebo-controlled, phase 3 study. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. doi: 10.1016/S2468-1253(22)00022-X. 2022
2. Takahashi Y, Date H, Oi H, Adachi T, Imanishi N, Kimura E, Takizawa H, Kosugi S, Matsumoto N, Kosaki K, Matsubara Y, IRUD Consortium, Mizusawa H. Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures. *J Hum Genet*. doi: 10.1111/nyas.14526. 2022
3. Saitoh Y, Mizusawa H. Current evidence for the association between air pollution and parkinson's disease. *Air Pollution Neurology Supplement. Annal Indian Acad Neurol*. doi: 10.4103/aian.aian_62_22. 2022
4. Kubota T, Hama M, Sugiura Y, Takahashi Y, Ishikawa K, Mizusawa H, Takahashi MP. A nationwide survey of episodic ataxia in Japan. *Neurol Clin Neurosci*. 9(6):443-451,2021
5. Porto KJ, Hirano M, Mitsui J, Chikada A, Matsukawa T, Ishiura H, Japan Multiple System Atrophy Registry Consortium*, Toda T, Kusunoki S, Tsuji S. COQ2 V393A confers high risk susceptibility for multiple system atrophy in East Asian population. *J Neurol Sci*. 429:117623, 2021 (*Mizusawa H. et al.)
6. Inamo J, Suzuki K, Takeshita M, Kondo Y, Okuzono Y, Koga K, Kassai Y, Takiguchi M, Kurisu R, Morita R, Yoshimura A, Takeuchi T. Molecular remission at T cell level in patients with rheumatoid arthritis. *Sci Rep*. 11:16691, 2021
7. Takeshita M, Suzuki K, Nakazawa M, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, Takeuchi T. Antigen-driven autoantibody production in lungs of interstitial lung disease with autoimmune disease. *J Autoimmunity*. 121:102661, 2021
8. Yin X, Kim K, Suetsugu H, Bang SY, Wen L, Koido M, Ha E, Liu L, Sakamoto Y, Jo S, Leng RX, Otomo N, Laurynenka V, Kwon YC, Sheng Y, Sugano N, Hwang MY, Li W, Mukai M, Yoon K, Cai M, Ishigaki K, Chung WT, Huang H, Takahashi D, Lee SS, Wang M, Karino K, Shim SC, Zheng X, Miyamura T, Kang YM, Ye D, Nakamura J, Suh CH, Tang Y, Motomura G, Park YB, Ding H, Kuroda T, Choe JY, Li C, Nihiro H, Park Y, Shen C, Miyamoto T, Ahn GY, Fei W, Takeuchi T, Shin JM, Li K, Kawaguchi Y, Lee YK, Wang Y, Amano K, Park DJ, Yang W, Tada Y, Yamaji K, Shimizu M, Atsumi T, Suzuki A, Sumida T, Okada Y, Matsuda K, Matsuo K, Kochi Y, Kottyan LC, Weirauch MT, Parameswaran S, Eswar S, Salim H, Chen X, Yamamoto K, Harley JB, Ohmura K, Kim TH, Yang S, Yamamoto T, Kim BJ, Shen N, Ikegawa S, Lee HS, Zhang X, Terao C, Cui Y, Bae SC. Meta-analysis of 208370 east Asian identifies 113 susceptibility loci for systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis*. 80:632-40, 2021
9. Kajio N, Takeshita M, Suzuki K, Kaneda Y, Yamane H, Ikeura K, Sato H, Shimizu H, Tsunoda K, Takeuchi T. Anti-centromere antibodies target centromere-kinetochore macrocomplex: a comprehensive autoantigen profiling. *Ann Rheum Dis*. 80:651-9, 2021
10. Nakazawa M, Suzuki K, Takechita M, Inamo J, Kamata H, Ishii M, Oyamada Y, Oshima H, Takeuchi T. Distinct expression of coinhibitory molecules on alveolar T cells in patients with rheumatoid arthritis- and idiopathic inflammatory myopathies-associated interstitial lung disease. *Arthrit Rheum*. 73:57686, 2021
11. Inamo J, Kochi Y, Takeuchi T. Is type 2 diabetes mellitus an inverse risk factor for the development of rheumatoid arthritis?. *J Hum Genet*. 66:219-223, 2021
12. Baer AN, Gottenberg J-E, St Claire EW, Sumida T, Takeuchi T, Seror R, Foulks G, Nys M, Mukherjee

- S, Wong R, Ray N, Bootsma H. Efficacy and safety of abatacept in active primary Sjogren's syndrome: results of a phase III, randomized, placebo-controlled trial. *Ann Rheum Dis.* 80:339-48, 2021
13. Nash P, Kerschbaumer A, Dorner T, Dougados M, Fleishmann R, Geissler K, McInnes IB, Pope JE, van der Heijde D, Stoffer-Marx M, Takeuchi T, Trauner M, Winthrop KL, de Wit M, Aletaha D, Baraliakos Z, Boehncke W-H, Emery P, Issacs JD, Kremer J, Lee EB, Maksymowych WP, Sholte-Voshaar M, Tam LS, Tanaka Y, van den Vosch F, Westhovens R, Xavier RM, Smolen JS. Points to consider for the treatment of immune mediated inflammatory diseases with Janus kinase inhibitors- A consensus statement. *Ann Rheum Dis.* 80:71-87, 2021
 14. Kimura M, Yamauchi J, Sato T, Yakushima N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Horibe E, Watanabe T, Coler-Reilly A, Nagasaka M, Akasu Y, Kaburagi K, Kikuchi T, Shibata S, Matsumoto H, Koseki A, Inoue S, Takata A, Yamano Y. Health-related quality of life evaluation using the Short Form-36 in patients with human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy. *Front Med.* 9:879379, 2022
 15. Takao N, Yamano Y. Forefront studies on HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP). *Clin. Exp. Neuroimmunol.* 13:34-41, 2022
 16. Yamauchi J, Tanabe K, Sato T, Nakagawa M, Matsuura E, Tsuboi Y, Tamaki K, Sakima H, Ishihara S, Ohta Y, Matsumoto N, Kono K, Yagishita N, Araya N, Takahashi K, Kunitomo Y, Nagasaka M, Coler-Reilly ALG, Hasegawa Y, Araujo A, Jacobson S, Grassi MFR, Galvão-Castro B, Bland M, Taylor GP, Martin F, Yamano Y. Efficacy of corticosteroid therapy for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A randomized controlled trial (HAMLET-P). *Viruses.* 14(1):136, 2022
 17. Tamaki K, Mera H, Takeshita S, Fujioka S, Goto M, Matsumoto T, Yamano Y, Takamatsu Y, Tsuboi Y. A refractory human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis patient with lymphoma-type adult T-cell leukemia/lymphoma: A case report and review of the literature. *Medicine (Baltimore).* 100(40): e27450, 2021
 18. Iijima N, Yamauchi J, Yagishita N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Sato T, Takata A, Yamano Y. Clinical course of neurogenic bladder dysfunction in human T-cell leukemia virus type-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis: A nationwide registry study in Japan. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):355, 2021
 19. Sakamoto H, Itonaga H, Sawayama Y, Kojima A, Chiwata M, Fujioka M, Kitanosono H, Horai M, Miyazaki T, Shiraishi H, Imaizumi Y, Yoshida S, Hata T, Yamano Y, Miyazaki Y. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for adult T-cell leukemia/lymphoma with HTLV-1-associated myelopathy. *Int J Hematol.* 113(5): 765-769, 2021
 20. Kamoi K, Horiguchi N, Kurozumi-Karube H, Hamaguchi I, Yamano Y, Uchimaru K, Tojo A, Watanabe T, Ohno-mtsui K. Horizontal transmission of HTLV-1 causing uveitis. *Lancet Infect Dis.* 21(4):578, 2021
 21. Penova M, Kawaguchi S, Yasunaga J, Kawaguchi T, Sato T, Takahashi M, Shimizu M, Saito M, Tsukasaki K, Nakagawa M, Takenouchi N, Hara H, Matsuura E, Nozuma S, Takashima H, Izumo S, Watanabe T, Uchimaru K, Iwanaga M, Utsunomiya A, Tabara Y, Paul R, Yamano Y, Matsuoka M, Matsuda F. Genome wide association study of HTLV-1 associated myelopathy/tropical spastic paraparesis in the Japanese population. *Proc Natl Acad Sci USA.* 118(11):e2004199118, 2021
 22. Araujo A, Bangham CRM, Casseb J, Gotuzzo E, Jacobson S, Martin F, Penalva A, Puccioni-Sohler M, Taylor GP, Yamano Y. Management of HAM/TSP. systematic review and consensus-based recommendations 2019. *Neurol Clin Pract.* 11(1): 49-56, 2021
 23. Yamauchi J, Araya N, Yagishita N, Sata t, Yamano Y. An update on human T-cell leukemia virus type I (HTLV-1)-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP) focusing on clinical and laboratory biomarkers. *Pharmacol Ther.* 218: 107669, 2021
 24. Miyagawa T, Tanaka S, Shimada M, Sakai N, Tanida K, Kotorii N, Kotorii T, Ariyoshi Y, Hashizume Y, Ogi K, Hiejima H, Kanbayashi T, Imanishi A, Ikegami A, Kamei Y, Hida A, Wada Y, Miyamoto M, Takami M, Kondo H, Tamura Y, Taniyama Y, Omata N, Mizuno T, Moriya S, Furuya H, Kato M, Kato K, Ishigooka J, Tsuruta K, Chiba S, Yamada N, Okawa M, Hirata K, Kuroda K, Kume K, Uchimura N, Kitada M, Kodama T, Inoue Y,

- Nishino S, Mishima K, Tokunaga K, Honda M. A rare genetic variant in the cleavage site of prepro-orexin is associated with idiopathic hypersomnia. *NPJ Genom Med.* 7(1):e29, 2022
25. Miyagawa T, Shimada M, Honda Y, Kodama T, Tokunaga K, Honda M. A variant in orexin receptor-2 is associated with self-reported daytime sleepiness in the Japanese population. *J Hum Genet.* 2022
26. Rehm HL, Page AJH, Smith L, Adams JB, Alterovitz G, Babb LJ, Barkley MP, Baudis M, Beauvais MJS, Beck T, Beckmann JS, Beltran S, Bernick D, Bernier A, Bonfield JK, Boughtwood TF, Bourque G, Bowers SR, Brookes AJ, Brudno M, Brush MH, Bujold D, Burdett T, Buske OJ, Cabili MN, Cameron DL, Carroll RJ, Casas-Silva E, Chakravarty D, Chaudhari BP, Chen SH, Cherry JM, Chung J, Cline M, Clissold HL, Cook-Deegan RM, Courtot M, Cunningham F, Cupak M, Davies RM, Denisko D, Doerr MJ, Dolman LI, Dove ES, L. Dursi LJ, Dyke SOM, Eddy JA, Eilbeck K, Ellrott KP, Fairley S, Fakhro KA, Firth HV, Fitzsimons MS, Fiume M, Flicek P, Fore IM, Freeberg MA, Freimuth RR, Fromont LA, Fuerth J, Gaff CL, Gan W, Ghanaïm EM, Glazer D, Green RC, Griffith M, Griffith OL, Grossman RL, Groza T, Auvi JMG, Guigo R, Gupta D, Haendel MA, Hamosh A, Hansen DP, Hart RK, Hartley DM, Haussler D, Hendricks-Sturup RM, Ho CWL, Hobb AE, Hoffman MM, Hofmann OM, Holub P, Hsu JS, Hubaux JP, Hunt SE, Husami A, Jacobsen JO, Jamuar SS, Janes EL, Jeanson F, Jene A, Johns AL, Joly Y, Jones SJM, Kanitz A, Kato K, Keane TM, Kekesi-Lafrance K, Kelleher J, Kerry G, Khor SS, Knoppers BM, Konopko MA, Kosaki K, Kuba M, Lawson J, Leinonen R, S Li S, Lin MF, Linden M, Liu X, Liyanage IU, Lopez J, Lucassen AM, Lukowski ML, Mann AL, Marshall J, Mattioni M, Metke-Jimenez A, Middleton A, Milne RJ, Molnar-Gabor F, Mulder N, Munoz-Torres MC, Nag R, Nakagawa H, Nasir J, Navarro A, Nelson TH, Niewielska A, Nisselle A, Niu J, Nyro nen TH, O'Connor BD, Oesterle S, Ogishima S, Paglione LAD, Palumbo E, Parkinson HE, Philippakis AA, Pizarro AD, Prlic A, Rambla J, Rendon A, Rider RA, Robinson PN, Rodarmer KW, Rodriguez LL, Rubin AF, Rueda M, Rushton GA, Ryan RS, Saunders GI, Schuilenburg H, Schwede T, Scollen S, Senf A, Sheffield NC, Skantharajah N, Smith AV, Sofia HJ, Spalding D, Spurdle AB, Stark Z, Stein LD, Suematsu MS, Tan P, Tedds JA, Thomson AA, Thorogood A, Tickle TL, Tokunaga K, To rnroos J, Torrents D, Upchurch S, Alfonso Valencia A, Guimera RV, Vamathevan J, Varma S, Vears DF, Viner C, Voisin C, Wagner AH, Wallace SE, Walsh BP, Wang VO, Williams MS, Winkler EC, Wold BJ, Wood GM, Woolley JP, Yamasaki C, Yates AD, Yung CK, Zass LJ, Zaytseva K, Zhang J, Goodhand P, North K, and Birney E. GA4GH: International policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare. *Cell Genom.* 1(2): e100029, 2022
27. Ashouri S, Wong JH, Nakagawa H, Shimada M, Tokunaga K, Fujimoto A. Characterization of intermediate-sized insertions using whole-genome sequencing data and analysis of their functional impact on gene expression. *Hum Genet.* 140(8): 1201-1216, 2021
28. Tanjo T, Kawai Y, Tokunaga K, Ogasawara O, Nagasaki M. Practical guide for managing large-scale human genome data in research. *Hum Genet.* 66(1):39-52, 2021
29. Higgins J, Dalglish R, den Dunnen JT, Barsh G, Freeman PJ, Cooper DN, Cullinan S, Davies KE, Dorkins H, Gong L, Imoto I, Klein TE, Korf B, Misra A, Paalman MH, Ratzel S, Reichardt JKV, Rehm HL, Tokunaga K, Weck KE, Cutting GR. Verifying nomenclature of DNA variants in submitted manuscripts: Guidance for Journals. *Hum Mutat.* 42(1):3-7, 2021
30. Kawai Y, Hitomi Y, Ueta M, Khor SS, Nakatani K, Sotozono C, Kinoshita S, Nagasaki M, Tokunaga K. Mapping of susceptible variants for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome by whole-genome resequencing. *NPJ Genom Med.* 6(1):9, 2021
31. Oka Y, Hamada M, Nakazawa Y, Muramatsu H, Okuno Y, Higasa K, Shimada M, Takeshima H, Hanada K, Hirano T, Kawakita T, Sakaguchi H, Ichimura T, Ozono S, Yuge K, Watanabe Y, Kotani Y, Yamane M, Kasugai Y, Tanaka M, Suganami T, Nakada S, Mitsutake N, Hara Y, Kato K, Mizuno S, Miyake N, Kawai Y, Tokunaga K, Nagasaki M, Kito S, Isoyama K, Onodera M, Kaneko H, Matsumoto N, Matsuda F, Matsuo K, Takahashi Y, Mashimo T, Kojima S, Ogi T. Digenic mutations in ALDH2 and ADH5 impair formaldehyde clearance and cause a multisystem disorder, AMeD syndrome. *Sci Adv.*

- 6(51):eabd7197, 2020
32. Matsukawa M, Torishima M, Satoh C, Honda S, Kosugi S. Japanese women's reasons for accompaniment status to hereditary breast and ovarian cancer-focused genetic counseling. *J Genet Couns*. 31(2):497-509, 2022
 33. 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*. doi: 10. 1038/ s10038- 022- 01028-x. 2022
 34. Yamaguchi Y, Yamada T, Goto M, Kawasaki H, Wada T, Ikeda-Sakai Y, Saito Y, Hayashi M, Tanaka S, Takahashi R, Nakayama T, Murashima A, Kosugi S. Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series. *Congenit Anom (Kyoto)*. 62(2):78-81, 2022
 35. Inaba A, Yoshida A, Maeda A, Kawai K, Kosugi S, Takahashi M. Perception of genetic testing among patients with inherited retinal disease: Benefits and challenges in a Japanese population. *J Genet Couns*. doi: 10.1002/jgc4.1556. 2022
 36. Nakagawa S, Takahashi Y, Nakayama T, Muro S, Mishima M, Sekine A, Tabara Y, Matsuda F, Kosugi S. Gender Differences in Smoking Initiation and Cessation Associated with the Intergenerational Transfer of Smoking across Three Generations: The Nagahama Study. *Int J Environ Res Public Health*. 19(3):1551, 2022
 37. 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*. doi: 10.3171/CASE21572. 2022
 38. Kosugi S. Hereditary Tumor Medical Care in the Age of Cancer Genomic Medicine. *Gan To Kagaku Ryoho (Cancer Chemother)*. 49(3): 237-242, 2022
 39. Yamada A, Matsuoka Y, Minamiguchi S, Yamamoto Y, Kondo T, Sunami T, Horimatsu T, Kawada K, Seno H, Torishima M, Murakami H, Yamada T, Kosugi S, Sugano K, Muto M. Real-world outcome of universal screening for Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer highlights the importance of targeting patients with young-onset disease. *Mol Clin Oncol*. 15(6): 247-247, 2021
 40. Tabara Y, Yamada H, Setoh K, Matsukawa M, Takahashi M, Kawaguchi T, Nakayama T, Matsuda F, Kosugi S. The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study. *J Hypert*. 39(12):521-2526, 2021
 41. Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi S, Ohtake A, Murayama K. Author Correction: Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan. *Sci Rep*. 11(1): 22682-22682, 2021
 42. Sasaki Y, Yamada T, Tanaka S, Sekizawa A, Hirose T, Suzumori N, Kaji T, Kawaguchi S, Hasuo Y, Nishizawa H, Matsubara K, Hamanoue H, Fukushima A, Endo M, Yamaguchi M, Kamei Y, Sawai H, Miura K, Ogawa M, Tairaku S, Nakamura H, Sanui A, Mizuuchi M, Okamoto Y, Kitagawa M, Kawano Y, Masuyama H, Murotsuki J, Osada H, Kurashina R, Samura O, Ichikawa M, Sasaki R, Maeda K, Kasai Y, Yamazaki T, Neki R, Hamajima N, Katagiri Y, Izumi S, Nakayama S, Miharu N, Yokohama Y, Hirose M, Kawakami K, Ichizuka K, Sase M, Sugimoto K, Nagamatsu T, Shiga T, Tashima L, Taketani T, Matsumoto M, Hamada H, Watanabe T, Okazaki T, Iwamoto S, Katsura D, Ikenoue N, Kakinuma T, Hamada H, Egawa M, Kasamatsu A, Ida A, Kuno N, Kuji N, Ito M, Morisaki H, Tanigaki S, Hayakawa H, Miki A, Sasaki S, Saito M, Yamada N, Sasagawa T, Tanaka T, Hirahara F, Kosugi S, Sago H; Japan N. I. P. T. Consortium. Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory. *J Obstet Gynaecol Res*. 47(10): 3437-3446, 2021
 43. Shimada S, Yamada T, Iwakuma M, Kosugi S. Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study. *Eur J Hum Genet*. 30(1):88-94, 2021
 44. 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*. 13(16), 2021
45. Tabara Y, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F. Association between serum alpha 1-antitrypsin levels and all-cause mortality in the general population: the Nagahama study. *Sci Rep*. 11(1):17241, 2021
46. Kitano M, Morizane C, Hijioka S, Matsubayashi H, Ashida R, Ikeura T, Ito T, Kamisawa T, Kawaguchi T, Kawabe K, Kosugi S, Kodama Y, Shimizu K, i Takahashi H, Yachida S, Terashima T, Torishima M, Hanada K, Furukawa T, Furukawa M, Furuse J, Maguchi H, Majima Y, Mizuno N, Mizuma M, Mizumoto M, Yoshida T, Wada K, Takaori K. Surveillance for the Early Diagnosis of Familial Pancreatic Cancer (Expert Consensus) *Pancreas*. 50(6):899-899, 2021
47. 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
48. Kondo T, Yamada T, Yoshioka M, Nishigaki M, Yamamoto Y, Kou T, Matsubara J, Kanai M, Matsumoto S, Muto M, Kosugi S. Confirmatory germline testing for presumed germline pathogenic variants using tumor-only testing. *J Clin Oncol*. 39(15), 2021
49. 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・社会的課題 (ELSI) . 腫瘍内科. 29(1):78-84, 2022
50. 山内淳司, 新谷奈津美, 八木下尚子, 佐藤知雄, 湯沢賢治, 山野嘉久. HTLV-1 陽性臓器移植のエビデンス・プラクティスギャップに関する全国アンケート調査. 移植. 56(4):377-387, 2021
51. 佐藤知雄, 山野嘉久. 抗 CCR4 抗体モガムリズマブ. *Clin Neurosci*. 39(12):1515-1517, 2021
52. 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症. 日本内科学会雑誌. 110(8): 1582-1587, 2021
53. 山野嘉久. レトロウイルスによる神経疾患—HTLV 関連脊髄症 (HAM) . 医学のあゆみ. 277(1):71-77, 2021
54. 小杉眞司. 臨床遺伝学・人類遺伝学誌上講義 遺伝医学と倫理. 遺伝子医学. 12:152-155, 2022
55. 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
56. 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
57. 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
58. 小杉眞司. ガン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
59. 小杉眞司. ガン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
60. 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
61. 小杉眞司. セカンダリーファインディングス日本遺伝カウンセリング学会誌. 42:207-212, 2021
62. 小杉眞司. 【神経疾患を克服する-わが国の戦略 (2)】 研究手法の最新の話 根本治療時代の遺伝カウンセリング・ゲノムリテラシー. *Clin Neurosci*. 39:1268-1271, 2021
63. 小杉眞司. これからのゲノム医療 ゲノム医療と倫理. 日本内科学会雑誌. 110:1879-1884, 2021
64. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響の調査 質的研究の統合. 周産期医学. 51:1067-1072, 2021
65. 島田 咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の探索 文献の内容分析による質的研究. 癌と化学療法. 48:667-671, 2021
66. 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
67. 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. Mizusawa H. Prion diseases, always a Threat? 25th World Congress of Neurology. Web/Rome, Italy, 2021.10.6
2. Mizusawa H. Prion disease control in Japan. 10th International Conference Environment & Occupation: Health Risk Analysis-2020. Perm, Russia, 2020.5.13.
3. Yamano Y. Pathogenesis and Genomic Changes during leukemic transformation in patients with HTLV-1-associated neuroinflammatory disease. 19th International Symposium on Epstein-Barr Virus and associated diseases, Web/Hokkaido, 2021.7.29
4. 水澤英洋. ここまでわかった認知症ー狂牛病からの教えー. 第34回新潟県人会文化講演会.東京, 2022.2.10
5. 水澤英洋. プリオン病サーベイランスの新しい診断基準に適応した調査票.令和3年度プリオン病のサーベイランスと対策に関する全国担当者会議. Web/東京, 2022.2.4
6. 齊藤勇二, 滝沢歩武, 佐野輝典, 松井健太郎, 佐藤克也, 北本哲之, 水澤英洋, 高尾昌樹, 高橋祐二. A report of genetic CJD M232R patient presenting with sporadic fatal insomnia. 第40回日本認知症学会学術集会. 東京国際フォーラム, ポスター・オンデマンド配信. Hybrid/東京, 2021.11.26-28
7. 浜口 毅, 村松大輝, 三條伸夫, 阿江竜介, 中村好一, 塚本 忠, 水澤英洋, 山田正仁. プリオン病罹患率の性差についての検討. 第40回日本認知症学会学術集会. ポスター・オンデマンド配信. Hybrid/東京, 2021.11.26-28
8. 水澤英洋. 講義「精神疾患・神経疾患の特徴とその克服」. 東京医科歯科大学データ関連人材育成プログラム 医療・創薬データサイエンスコンソーシアム. Web/東京, 2021.11.15
9. 雑賀玲子, 塚本 忠, 高尾昌樹, 水澤英洋, JACOP委員会, プリオン病サーベイランス委員会. プリオン病自然歴調査:治療法開発をめざして. 第39回日本神経治療学会学術集会. Web/三重, 2021.10.29
10. 吉倉延亮, 竹腰 顕, 木村暁夫, 中村勝哉, 松嶋聡, 岸本祥之, 原 一洋, 高橋祐二, 勝野雅央, 水澤英洋, 吉田邦広, 下畑享良. 特発性小脳失調症に対する免疫療法の有効性と安全性を検証する多施設医師主導治験. 第33回日本神経免疫学会学術集会. Web, 2021.10.22. ポスター・オンデマンド配信)
11. 水澤英洋. 小脳失調症ー臨床と研究の最前線ー. 第17回国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科短期臨床研修セミナー. Hybrid/東京, 2021.7.5
12. 水澤英洋. 免疫を理解し使いこなす. 第21回東京神経免疫研究会. 東京神経免疫研究会/日本製薬株式会社共催. Web/東京 2021.6.11
13. 水澤英洋. 神経難病の克服. 神経疾患学術ウェブセミナー2021. Web/東京, 2021.6.3
14. 高橋祐二, 水澤英洋. 未診断疾患イニシアチブの成果と難病医療への貢献. 第62回日本神経学会学術大会. Hybrid/京都, 2021.5.20
15. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の改正. 第7回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2022.3.29
16. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の改正. 第7回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2022.3.29
17. 武藤香織. Patient Engagement を創薬の研究段階から一緒に考えてみませんか? 第18回 DIA 日本年会. Web, 2021.10.24
18. 武藤香織. 被験者保護の観点からみた eConsent. 第21回CRCと臨床試験のあり方を考える会議. シンポジウム9「インフォームド・コンセントの本質から紐解く eConsent の概念とその実際」. Web/横浜, 2021.10.2
19. 武藤香織. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」のポイント. 第63回日本婦人科腫瘍学会学術講演会. Hybrid/大阪, 2021.7.18
20. 武藤香織. 河合香織. 難病患者・家族に向けた遺伝に関する情報提供の課題. 第26回日本難病看護学会. Hybrid/熊本, 2021.7.17
21. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針について. 第6回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2021.6.22
22. 佐藤知雄, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 山内淳司, 高橋克典, 國友康夫, 長谷川由美子, 東久世裕太, 宮地恵子, 佐藤賢文, 直亨則, 斎藤益満, 山野嘉久. 全血を用いた改変HTLV-1プロウイルス量定量法に関する検討. 第7回日本HTLV-1学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
23. 新谷奈津美, 荒谷聡子, 八木下尚子, 山内淳司, 佐藤知雄, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症(HAM)における神経障害機構の解析. 第7回日本HTLV-1学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
24. 山内淳司, 新谷奈津美, 八木下尚子, 佐藤知雄,

- 湯沢賢治, 山野嘉久. HTLV-1 陽性の臓器移植に関する全国アンケート調査. 第7回日本 HTLV-1 学会学術集会. Hybrid/熊本, 2021.11.6
25. 太刀川慶史, 伊佐早健司, 柴田宗一郎, 菊池崇之, 飯島直樹, 鷹尾直誠, 柳澤俊之, 山野嘉久. HTLV-1 感染に合併した末梢神経障害 3 例の検討. 第7回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6
26. 山徳雅人, 佐々木信幸, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄炎 (HAM) における歩行障害に対する経頭蓋磁気刺激療法 (r TMS) の有用性. 第7回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター・Web 発表. Hybrid/熊本, 2021.11.6
27. 佐々木信幸, 山徳雅人, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症の歩行障害に対する反復性経頭蓋磁気刺激 (r TMS) の効果. 第7回日本 HTLV-1 学会学術集会. ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6
28. 飯島直樹, 山内淳司, 高梨世子, 太刀川慶史, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 田辺健一郎, 佐藤知雄, 高田礼子, 山野嘉久. リアルワールドデータにより示された HAM の排尿障害に対するミラベグロンの有用性. 第7回日本 HTLV-1 学会学術集会. 口頭・ポスター. Hybrid/熊本, 2021.11.6
29. 山野嘉久. HAM の病態に基づく個別化医療. 第39回日本神経治療学会. Hybrid/三重, 2021. 10.30
30. 新谷奈津美, 荒谷聡子, 八木下尚子, 山内淳司, 佐藤知雄, 山野嘉久. HTLV-1 による神経障害機構. 第25回日本神経感染症学会総会・学術大会. Web, 2021.10.1
31. 飯島直樹, 山内淳司, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 田辺健一郎, 佐藤知雄, 高田礼子, 山野嘉久. リアルワールドデータにより示された HAM の排尿障害に対するミラベグロンの有用性. 第62回日本神経学会学術大会. Hybrid/京都, 2021.5.22
32. 徳永勝土. ナショナルセンターバイオバンクとゲノム医療の研究基盤 JH Symposium 2021～6NC が Super Highway で加速する日本のメディカルサイエンス～. Web, 2022.2.28.
33. 徳永勝土. ゲノム医療研究、バイオソース研究の推進のために～ナショナルセンターバイオバンクの取り組み～. シンポジウム「ゲノム医療研究、バイオリソース研究の推進～日本のゲノム医療を世界最善のものとするために～」. 第12回日本臨床試験学会学術集会. Web, 2021.2.13
34. 徳永勝土. 生命科学・医学系研究に関する倫理指針におけるゲノム研究の扱い. 教育セッション2. 日本人類遺伝学会第66回大会・第28回日本遺伝子診療学会大会. 横浜, 2021.10.14
35. 徳永勝土. 単一遺伝子病および多因子病のゲノム解析と将来展望. 特別企画:ゲノム解析による予防医学. 第124回日本小児学会学術集会. 京都, 2021.4.18
36. 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
37. 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
38. 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
39. 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
40. 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
41. 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
42. 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
43. 三宅秀彦, 佐々木元子, 神原容子, 櫻井晃弘, 松尾真理, 川目 裕, 由良敬, 高島響子, 李 台然, 松川愛未, 小杉眞司. 難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査. 日本人類遺伝学会第66回大会第28回日本遺伝子診療学会大会. Hybrid/横浜, 2021.10.14
44. 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). Web, 2021.9.11
45. 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

46. 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, 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
47. 源 明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, 金井雅史, 春山瑳依子, 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
48. 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
49. 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
50. 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
51. 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
52. 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
53. 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

54. 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
55. 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
56. 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
57. 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