

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
Tsuchiya M, <u>Yamada T</u> , Akaishi R, Hamanoue H, <u>Hirasawa A</u> , Hyodo M, <u>Imoto I</u> , Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, <u>Watanabe A</u> , Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, <u>Kosugi S</u> .	Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nationwide survey of clinical genetic professionals in Japan.	J Hum Genet	65	1045-1053	2020
Takahashi N, Takahashi Y, Tabara Y, Kawaguchi T, Kuriyama A, Ueshima K, <u>Kosugi S</u> , Sekine A, Yamada R, Matsuda F, Nakayama T; Nagahama Study Group.	Descriptive epidemiology of high frequency component based on heart rate variability from 10-second ECG data and daily physical activity among community adult residents: the Nagahama Study.	Biosci Trends	14(4)	241-247	2020
Kawasaki H, <u>Yamada T</u> , Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, <u>Kosugi S</u> ; Neonatal Research Network of Japan.	Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan.	J Pediatr	226	106-111	2020
Tabara Y, Matsumoto T, Murase K, Setoh K, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Hirai T, Wakamura T, Chin K, Matsuda F; Nagahama study group.	Home device-monitored sleep blood pressure reflects large artery stiffness: the Nagahama study.	J Hypertens.	38(12),	2459-2464	2020
Hidenori Kawasaki, <u>Takahiro Yamada</u> , Yoshimitsu Takahashi, Takeo Nakayama, Takahito Wada, <u>Shinji Kosugi</u> & on behalf of the Neonatal Research Network of Japan	The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan.	Journal of Human Genetics	66(3)	273-285	2020
Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hirami Y, Kurimoto Y, <u>Kosugi S</u> , Takahashi M.	Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients.	Int J Mol Sci.	21(21)	7817	2020
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, Kamai Y, Okazaki Y, <u>Kosugi S</u> , Ohtake A, Murayama K.	Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan. Author Correction: 11(1), 22682, 2021	Sci Rep.	11(1)	3531	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, <u>Kosugi S</u> , Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group.	Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study.	Sleep Med.	77	288-294.	2021
Komatsu-Fujii T, Murata T, Adachi E, Kaku Y, Wada T, Nakagawa N, <u>Kosugi S</u> , 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
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, <u>Yamada T</u> , <u>Kosugi S</u> , Inamoto T, Sugimoto M, Ogawa S, Toi M.	Optimization of prediction methods for risk assessment of pathogenic germline variants in the Japanese population.	Cancer Sci	112(8)	3338-3348	2021
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, Manabu Muto	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.	Molecular and clinical oncology	15(6)	247-247	2021
Yasuharu Tabara, Hitomi Yamada, Kazuya Setoh, Manami Matsukawa, Meiko Takahashi, Takahisa Kawaguchi, Takeo Nakayama, Fumihiko Matsuda, <u>Shinji Kosugi</u>	The association between the Moyamoya disease susceptible gene RNF213 variant and incident cardiovascular disease in a general population: the Nagahama study.	Journal of Hypertension	39(12)	2521-2526	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

<p>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 Mihar, Yoko 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, <u>Shinji Kosugi</u>, Haruhiko Sago</p>	<p>Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory.</p>	<p>The journal of obstetrics and gynaecology research</p>	<p>47(10)</p>	<p>3437-3446</p>	<p>2021</p>
<p>Saki Shimada, <u>Takahiro Yamada</u>, Miho Iwakuma, <u>Shinji Kosugi</u></p>	<p>Physicians' perceptions of the factors influencing disclosure of secondary findings in tumour genomic profiling in Japan: a qualitative study.</p>	<p>European journal of human genetics: EJHG</p>	<p>30(1)</p>	<p>88-94</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)
総合研究報告書

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, <u>Atsushi Watanabe</u> , Noriko Kimura, Eijiro Nakamura, <u>Akihiro Sakurai</u> , Kiyoto Shiga, Kazuhiro Takekoshi	Prevalence of Germline Cancers Variants in a Large Cohort of Japanese Patients with Pheochromocytoma and/or Paraganglioma.	Cancers	13(16)	4014	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
Masayuki Kitano, Chigusa Morizane, Susumu Hijioka, Hiroyuki Matsubayashi, Reiko Ashida, Tsukasa Ikeura, Tetsuhide Ito, Terumi Kamisawa, Takahisa Kawaguchi, Ken Kawabe, <u>Shinji Kosugi</u> , 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
<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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Manami Matsukawa, Masako Torishima, Chika Satoh, Sayaka Honda, <u>Shinji Kosugi</u> .	Japanese women's reasons for accompaniment status to hereditary breast and ovarian cancer-focused genetic counseling.	J Genet Couns.	31(2)	497-509	2022
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.	J Genet Couns.	31(4)	860-867	2022
Tomohiro Kondo, Yoshihiro Yamamoto, Keita Fukuyama, <u>Masashi Kanai</u> , Atsushi Yamada, Junichi Matsubara, Pham Nguyen Quy, Masahiro Yoshioka, <u>Takahiro Yamada</u> , Sachiko Minamiguchi, Shigemi Matsumoto, <u>Shinji Kosugi</u> , Manabu Muto.	Germline sequencing for presumed germline pathogenic variants via tumor-only comprehensive genomic profiling.	Int J Clin Oncol	27(8)	1256-1263	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, <u>IRUD Consortium</u> , Hidehiro Mizusawa.	Six years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: nationwide project in Japan to discover causes, mechanisms, and cures.	J Hum Genet	67(9)	505-513	2022
Akari Minamoto, <u>Takahiro Yamada</u> , 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> , Manabu Muto, <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.	J Hum Genet	67(10)	557-563	2022
Yoshihiro Yamamoto, Keita Fukuyama, <u>Masashi Kanai</u> , Tomohiro Kondo, Masahiro Yoshioka, Tadayuki Kou, Pham Nguyen Quy, Reiko Kimura-Tsuchiya, <u>Takahiro Yamada</u> , Shigemi Matsumoto, <u>Shinji Kosugi</u> , Manabu Muto.	Prevalence of pathogenic germline variants in the circulating tumor DNA testing.	Int J Clin Oncol	27(10)	1554-1561	2022
Hidenori Kawasaki, <u>Takahiro Yamada</u> , Yoshimitsu Takahashi, Takeo Nakayama, Takahito Wada, <u>Shinji Kosugi</u> . Neonatal Research Network of Japan.	Mortality and morbidity of infants with trisomy 21, weighing 1500 grams or less, in Japan.	J Hum Genet	67(11)	623-628	2022
Kanako Koike, <u>Masakazu Nishigaki</u> , Takahito Wada, <u>Shinji Kosugi</u> .	Implementation of Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death in Japan - Focus Group Study of Stakeholders.	Circulation Journal	87(1)	123-129	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Yuko Yamaguchi, <u>Takahiro Yamada</u> , Mikako Goto, Hidenori Kawasaki, Takahito Wada, Yasuko Ikeda-Sakai, Yoshiyuki Saito, Masahiro Hayashi, Shiro Tanaka, Ryosuke Takahashi, Takeo Nakayama, Atsuko Murahima, <u>Shinji Kosugi</u> .	Analysis of triptan use during pregnancy in Japan: A case series. Congenital Anomalies.	Congenital Anomalies	62(2)	78-81	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.	Int J Environ Res Public Health	19(3)	1511	2022
Kana Hiromoto, <u>Takahiro Yamada</u> , Mio Tsuchiya, <u>Hiroshi Kawame</u> , Eiji Nanba, Yuichi Gotō, <u>Shinji Kosugi</u>	Challenges of secondary finding disclosure in genomic medicine in rare diseases: A nationwide survey of Japanese facilities outsourcing comprehensive genetic testing.	J Hum Genet	68(1)	1-9	2023
Sakai E, <u>Yamada T</u> , Funaki T, Iwakuma M, Osawa H, Morimoto K, <u>Kosugi S</u> .	Fundamental knowledge taught in compulsory education for effective genetic counseling: a qualitative study of descriptions in textbooks.	J Community Genet.	Online First	doi: 10.1007/s12687-023-00641-3.	2023
<u>Atsushi Asai</u> , Taketoshi Okita, Motoki Ohnishi, and Seiji Bito	Should We Aim to Create a Perfect Healthy Utopia? Discussions of Ethical Issues Surrounding the World of Project Itoh's Harmony.	Science and Engineering Ethics	26	3249-3270	2020
Aya Enzo, Taketoshi Okita, <u>Atsushi Asai</u> .	Changing our perspective: Is there a government obligation to promote autonomy through the provision of public prenatal screening?	Bioethics	35	40-46	2021
Tanaka, M., Ohnishi, K., Enzo, A. Okita T, <u>Asai A</u>	Grounds for surrogate decision-making in Japanese clinical practice: a qualitative survey.	BMC Medical Ethics	22	5	2021
<u>Atsushi Asai</u> , <u>Taketoshi Okita</u> , Seiji Bito.	Discussions on present Japanese psycho-cultural-social tendencies as obstacles to clinical shared decision-making in Japan.	Asian Bioethics Review	14	133-150	2022
<u>Asai A</u> , 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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Asai A, Fukuyama M, Ohnishi M.	Ethical reflections on how health professionals should answer the question: What would you do if this were your family?	Clinical Ethics	18(2)	155-160	2023
Atsushi Asai, Miki Fukuyama.	Voluntary assisted death in present-day Japan: A case for dignity.	Clinical Ethics	18(2)	251-258	2023
Atsushi Asai, Okita T, Shimakura Y, Tanaka M, Fukuyama M.	Japan should initiate the discussion on voluntary assisted dying legislation now.	BMC Medical Ethics	24	5	2023
Atsushi Asai, Taketoshi Okita, Miki Fukuhara, Motoki Ohnishi, Seiji Bito.	Desperate mothers and mad scientist in a divided world: Discussions of ethical, legal, and social issues depicted in Kazuo Ishiguro's <i>Klara and the Sun</i> .	Eubios Journal of Asian and International Bioethics	32	77-85	2023
Pooh RK, Machida M, Imoto I, Arai EN, Ohashi H, Takeda M, Shimokawa O, Fukuta K, Shiozaki A, Saito S, Chiyo H.	Fetal Megalencephaly with Cortical Dysplasia at 18 Gestational Weeks Related to Paternal UPD Mosaicism with PTEN Mutation	Genes (Basel)	12(3)	358	2021
Higgins J, Dalgleish R, den Dunnen JT, Barsh G, Freeman PJ, Cooper DN, Cullinan S, Davies KE, Dorkins H, Gong L, Imoto I, Klein TE, Korf B, Misra A, Paalman MH, Ratzel S, Reichardt JKV, Rehm HL, Tokunaga K, Weck KE, Cutting GR.	Verifying nomenclature of DNA variants in submitted manuscripts: Guidance for journals	Hum Mutat	42(1)	3-7	2021
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.	Cancer Science	113(4)	1451-1462	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.	Sci Rep.	11(1)	9552	2021
Abe A, Imoto I, Tange S, Nishimura M, Iwasa T.	Prevalence of Pathogenic Germline BRCA1/2 Variants and Their Association with Clinical Characteristics in Patients with Epithelial Ovarian Cancer in a Rural Area of Japan.	Genes (Basel)	13(6)	1085	2022
Shen XM, Nakata T, Mizuno S, Imoto I, Selcen D, Ohno K, Engel AG.	Impaired gating of γ - and ϵ -AChR respectively causes Escobar syndrome and fast-channel myasthenia.	Ann Clin Transl Neurol.	10(5)	732-743	2023

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Usui Y, Taniyama Y, Endo M, Koyanagi YN, Kasugai Y, Oze I, Ito H, <u>Imoto I</u> , Tanaka T, Tajika M, Niwa Y, Iwasaki Y, Aoi T, Hakozaki N, Takata S, Suzuki K, Terao C, Hatakeyama M, Hirata M, Sugano K, Yoshida T, Kamatani Y, Nakagawa H, Matsuda K, Murakami Y, Spurdle AB, Matsuo K, Momozawa Y.	Helicobacter pylori, Homologous-Recombination Genes, and Gastric Cancer.	N Engl J Med.	388(13)	1181-1190	2023
Kondo T, Matsubara J, Pham Nguyen, Quy PN, Fukuyama K, Nomura M, Funakoshi T, Doi K, Sakamori Y, Yoshioka M, Yokoyama A, Tamaoki M, Kou T, Hirohashi K, Yamada A, Yamamoto Y, Minamiguchi S, <u>Nishigaki M</u> , Yamada T, <u>Kanai M</u> , Matsumoto S, <u>Muto M</u> .	Comprehensive genomic profiling for patients with chemotherapy-naïve advanced cancer.	Cancer Science	112(1)	296-304	2021
Sunami K, Naito Y, Aimono E, Amano T, Ennishi D, Kage H, <u>Kanai M</u> , 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 genomics 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, <u>Kanai M</u> , Kato M, Kinoshita I, Kiyota N, Kohno T, Kohsaka S, Komine K, Matsumura I, Mura 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	Clinical practice guidance for next-generation sequencing in cancer diagnosis and treatment (edition 2.1)	Int J Clin Oncol	26	233-283	2021
Yoshihiro Yamamoto, Keita Fukuyama, <u>Masashi Kanai</u> , <u>Manabu Muto</u>	Prevalence of pathogenic germline variants in the circulating tumor DNA testing.	Int J Clin Oncol	27(10)	1554-1561	2022
Yosuke Mitani, Shinya Ohashi, <u>Masashi Kanai</u> , <u>Manabu Muto</u>	HER2 G776S Mutation Promotes Oncogenic Potential in Colorectal Cancer Cells when Accompanied by Loss of APC Function.	Sci Rep	12(1)	9213	2022
Pham Nguyen Quy, Keita Fukuyama, <u>Masashi Kanai</u> , <u>Manabu Muto</u>	Inter-Assay Variability of Next-Generation Sequencing-Based Gene Panels.	BMC Medical Genomics	15(1)	86	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Tomohiro Kondo, <u>Masashi Kanai</u> , Junichi Matsubara, Daisuke Yamaguchi, Takashi Ura, Tadayuki Kou, Toshinao Itani, Motoo Nomura, Taro Funakoshi, Akira Yokoyama, Keitaro Doi, Masashi Tamaoki, Michio Yoshimura, Norimitsu Uza, <u>Takahiro Yamada</u> , Toshihiko Masui, Sachiko Minamiguchi, Shigemi Matsumoto, Hideki Ishikawa, <u>Manabu Muto</u>	Association between homologous recombination gene variants and efficacy of oxaliplatin-based chemotherapy in advanced pancreatic cancer: prospective multicenter observational study.	Med Oncol	40 (5)	144	2023
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
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, Koshiha 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)
総合研究報告書

<p>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, Kawame H, 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.</p>	<p>Study Profile of the Tohoku Medical Megabank Community-Based Cohort Study.</p>	<p>J Epidemiol</p>	<p>31(1)</p>	<p>65-76</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)
総合研究報告書

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, Tifft CJ, Figuera 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 musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by pathogenic variants in CHST14 (mcEDS-CHST14).	J Med Genet	59(9)	865-877	2022
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	31(2)	196-205	2022
<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	67(1)	9-17	2022
Hiramuka Y, Kure Y, Saito Y, Ogawa M, Ishikawa K, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Kim D-S, Arai N, Mori C, Matsumura T, Hamano T, Nakamura K, Ikezoe K, Hayashi S, <u>Goto Y</u> , Noguchi S, Nishino I.	Simultaneous measurement of the size and methylation of chromosome 4qA-D4Z4 repeats in facioscapulohumeral muscular dystrophy by long-read sequencing.	J Transl Med	20	517	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Hashimoto K, Baba S, Nakagawa E, Sumitomo N, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Ishiyama A, Saito T, Abe-Hatano C, Inoue K, Iida A, Sasaki M, Goto YI.	Long-term changes in electroencephalogram findings in a girl with a nonsense SMC1A variant: A case report.	Brain Dev	44(8)	551-557	2022
Akahoshi K, Nakagawa E, Goto YI, Inoue K.	Duplication within two regions distal to MECP2: clinical similarity with MECP2 duplication syndrome.	BMC Med Genomics	16(1)	43	2023
Hiraoka M, Ishikawa A, Matsuzawa F, Aikawa S-I, Sakurai A	A variant in the <i>RP1L1</i> gene in a family with autosomal dominant occult macular dystrophy in a predicted intrinsically disordered region.	Ophthalmic Genet	41	599-605	2020
Hirakawa M, Takada K, Sato M, Fujita C, Hayasaka N, Nobuoka T, Sugita S, Ishikawa A, Mizukami M, Ohnuma H, Murase K, Miyanishi K, Kobune M, Takemasa I, Hasegawa T, Sakurai A, Kato J	Case series of three patients with hereditary diffuse gastric cancer in a single family.	World J Gastroenterol	26	6689-6697	2020
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, Sakurai A, 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, Sakurai A, 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, Sakurai A	A novel <i>CHD3</i> variant in a child with intellectual disability, autism, joint laxity, and dysmorphisms.	Brain Dev	43	563-565	2021
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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Yamashita K, Fukushima H, Teramoto M, Okita K, Ishikawa A, <u>Sakurai A</u> , Akagi K, Nakase H	Interval between first cancer and genetic diagnosis in Lynch syndrome probands.	Intern Med	60	2719-2724	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, <u>Sakurai A</u> , 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, <u>Sakurai A</u> , Saito T	Twin pregnancy with untyped Ehlers-Danlos syndrome requiring prompt genetic testing.	Case Rep Womens Health	33	e00384	2022
Masui T, Ito T, Komoto I, Kojima S, Kasai Y, Tanabe M, Hirano S, Okusaka T, Ichikawa Y, Kinugasa Y, Kokudo N, Kudo A, <u>Sakurai A</u> , Suhihara K, Date H, Haruma K, Hijioka S, Hirata K, Yamano Y, Sakamine M, Kikuchi T, Fukushima M, Imamura M, Uemoto S, INETS	Nationwide registry for patients with neuroendocrine neoplasm of pancreas, gastrointestinal tract, lungs, bronchi, or thymus in Japan.	Int J Clin Oncol	27	840-849	2022
Wakabayashi T, Mizukami M, Terada K, Ishikawa A, Kobayashi M, Kato K, Ogi T, Tsugawa T, <u>Sakurai A</u>	A novel <i>ZC4H2</i> variant in a female with severe respiratory complications.	Brain Dev	44	571-577	2022
Minoura Y, Takahashi M, Maeda H, Sasaki S, Kuwahara S, Tachikawa H, Yamamoto M, Tomioka N, Watanabe K, <u>Sakurai A</u>	Significance of prostate/pancreatic/skin-cancer family history for detecting BRCA2 pathogenic variant carriers.	Breast Cancer	29	808-813	2022
Nishimoto K, Santo NL, Yonamine M, Takekoshi K, Kaneko G, Shirotake S, Fukushima H, Okada Y, Yasuda M, <u>Sakurai A</u> , Oyama M, Kanao K	Progressive metastatic pheochromocytoma induced by multiple endocrine neoplasia type 2A with a lethal outcome.	Int J Urol Case Rep	5	459-463	2022
Takada K, Kubo T, Kikuchi J, Yoshida M, Murota A, Arihara Y, Nakamura H, Nagashima H, Tanabe H, Sugita S, Tanaka Y, Miura A, Ohhara Y, Ishiguro A, Yokouchi H, Kawamoto Y, Mizukami Y, Kinoshita I, <u>Sakurai A</u>	Effect of comprehensive cancer genomic profiling on therapeutic strategies and clinical outcomes in patients with advanced biliary tract cancer in Hokkaido, Japan.	Front Oncol	Sep 2022	12:988527	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Mariya T, Shichiri Y, Sugimoto T, Kawamura R, Miyai S, Inagaki H, Sugihara E, Ikeda K, Baba T, Ishikawa A, Ammae M, Nakaoka Y, Saito T, <u>Sakurai A</u> , Kurahashi H	Clinical application of long-read nanopore sequencing in a preimplantation genetic testing pre-clinical workup to identify the junction for complex Xq chromosome rearrangement-related disease.	Prenat Diag	43	304-313	2023
Ueki A, <u>Hirasawa A</u> .	Molecular Features and Clinical Management of Hereditary Gynecological Cancers.	Int J Mol Sci	21	9504	2020
Kaneyasu T, Mori S, Yamauchi H, Ohsumi S, Ohno S, Aoki D, Baba S, Kawano J, Miki Y, Matsumoto N, Nagasaki M, Yoshida R, Akashi-Tanaka S, Iwase T, Kitagawa D, Masuda K, <u>Hirasawa A</u> , Arai M, Takei J, Ide Y, Gotoh O, Yaguchi N, Nishi M, Kaneko K, Matsuyama Y, Okawa M, Suzuki M, Nezu A, Yokoyama S, Amino S, Inuzuka M, Noda T, Nakamura S.	Prevalence of disease-causing genes in Japanese patients with <i>BRCA1/2</i> -wildtype hereditary breast and ovarian cancer syndrome.	NPJ Breast Cancer	6	25	2020
Kobayashi Y, <u>Hirasawa A</u> , Chiyo 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.	Jpn J Clin Oncol	51	213-217	2020
Naito Y, Mishima S, Akagi K, Igarashi A, Ikeda M, Okano S, Kato S, Takano T, Tsuchihara K, Terashima K, Nishihara H, Nishiyama H, Hiyama E, <u>Hirasawa A</u> , Hosoi H, Maeda O, Yatabe Y, Okamoto W, Ono S, Kajiyama H, Nagashima F, Hatanaka Y, Miyachi M, Kodera Y, Yoshino T, Taniguchi H.	Japan society of clinical oncology/Japanese society of medical oncology-led clinical recommendations on the diagnosis and use of tropomyosin receptor kinase inhibitors in adult and pediatric patients with neurotrophic receptor tyrosine kinase fusion-positive advanced solid tumors, cooperated by the Japanese society of pediatric hematology/oncology.	Int J Clin Oncol.	25	403-417	2020
Mishima S, Taniguchi H, Akagi K, Baba E, Fujiwara Y, <u>Hirasawa A</u> , Ikeda M, Maeda O, Muro K, Nishihara H, Nishiyama H, Takano T, Tsuchihara K, Yatabe Y, Kodera Y, Yoshino T.	Japan Society of Clinical Oncology provisional clinical opinion for the diagnosis and use of immunotherapy in patients with deficient DNA mismatch repair tumors, cooperated by Japanese Society of Medical Oncology, First Edition.	Int J Clin Oncol.	25	217-239	2020

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Yamamoto H, <u>Hirasawa A.</u>	Homologous Recombination Deficiencies and Hereditary Tumors. (Review)	I Int J Mol Sci	23(1)	348	2021
Abe K, Kitago M, Kitagawa Y, <u>Hirasawa A.</u>	Hereditary pancreatic cancer. (review)	Int Clin Oncol.	J26(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.	Int Clin Oncol.	J26(8)	1353-1419	2021
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.	Hered Cancer Clin Pract	19(1)	48	2021
Ueki A, Sugano K, Misu K, Aimonio E, Nakamura K, Tanishima S, Tanaka N, Mikami S, Hirasawa A, Ando M, Yoshida T, Oya M, Nishihara H, Kosaki K.	Germline Whole-Gene Deletion of FH Diagnosed from Tumor Profiling. (case report)	Int J Mol Sci.	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)
総合研究報告書

<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-Wagensveld 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, <u>Hirasawa A</u>, 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>Virchows Arch</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)
総合研究報告書

Iwasa-Inoue N, Nomura H, Kataoka F, Chiyoda T, Yoshihama T, Nanki Y, Sakai K, Kobayashi Y, Yamagami W, Morisada T, <u>Hirasawa A</u> , 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.	Int Clin Oncol.	J27(2)	441-447	2021
Makabe T, Yamagami W, <u>Hirasawa A</u> , 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.	Int Clin Oncol	J26(9)	1767-1774	2021
Taniguchi K, Yanai H, Kaji T, Kubo T, Ennishi D, <u>Hirasawa A</u> , Yoshino T.	Secretory carcinoma of the skin with lymph node metastases and recurrence in both lungs: A case report.	J cutan pathol	48(8)	1069-1074	2021
Inoue H, Tomida S, Horiguchi S, Kato H, Matsuoka H, Sanehira E, Matsuoka M, Yanai H, <u>Hirasawa A</u> , Toyooka S.	Best practices for the extraction of genomic DNA from formalin-fixed paraffin-embedded tumor tissue for cancer genomic profiling tests.	Pathol Int.	71(5)	360-364	2021
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.	Am J Case Rep.	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.	Hypertens Res	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.	Hered Cancer Clin Pract	19(1)	5	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Yoshihama T, <u>Hirasawa A</u> , Sugano K, Yoshida T, Ushijima 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.	Int Can Conf J	10	6-10	2021
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.	Jpn J Clin Oncol	51	213-217	2021
Ogawa C, <u>Hirasawa A</u> , Ida N, Nakamura K, Masuyama H.	Hereditary gynecologic tumors and precision cancer medicine.	Obstet Gynaecol Res	48(5)	1076-1090	2022
Ueno S, Sudo T, <u>Hirasawa A</u> .	ATM: Functions of ATM Kinase and Its Relevance to Hereditary Tumors.	Int J Mol Sci	23(1)	523	2022
Okazawa-Sakai M, Yamamoto Y, Futagawa M, Okamura M, Miyawaki S, Nishina T, Takehara K, Kozuki T, Tomida S, Hyodo I, Ohsumi S, Hirasawa A.	Handling of Germline Findings in Clinical Comprehensive Cancer Genomic Profiling.	Acta Med Okayama	76(6)	673-678	2022
Akahane T, Masuda K, <u>Hirasawa A</u> , Kobayashi Y, Ueki A, Kawaida M, Misu K, Nakamura K, Nagai S, Chiyoda T, Yamagami W, Hayashi S, Kataoka F, Banno K, Sugano K, Okita H, Kosaki K, Nishihara H, Aoki D.	TP53 variants in p53 signatures and the clonality of STICs in RRSO samples.	J Gynecol Oncol	33(4)	e50	2022
Ogawa C, <u>Hirasawa A</u> , Sogawa R, Hasuoka K, Tomida S, Futagawa M, Urakawa Y, Kochi M, Yamamoto H, Nakamura K, Masuyama H.	Liquid Biopsy Revealed HBOC Pedigree and Led to Medical Management Among the Relatives.	Acta Med Okayama	76(4)	479-483	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

<p>Kang EY, Weir A, Meagher NS, Farrington K, Nelson GS, Ghatage P, Lee CH, Riggan MJ, Bolithon A, Popovic G, Leung B, Tang K, Lambie N, Millstein J, Alsop J, Anglesio MS, Ataseven B, Barlow E, Beckmann MW, Berger J, Bisinotto C, Bösmüller H, Boros J, Brand AH, Brooks-Wilson A, Brucker SY, Carney ME, Casablanca Y, Cazorla-Jiménez A, Cohen PA, Conrads TP, Cook LS, Coulson P, Courtney-Brooks M, Cramer DW, Crowe P, Cunningham JM, Cybulski C, Darcy KM, El-Bahrawy MA, Elishaev E, Erber R, Farrell R, Fereday S, Fischer A, Garcia M J, Gayther SA, Gentry-Maharaj A, Gilks CB; AOCs Group; Grube M, Harrnett PR, Harrington SP, Harter P, Hartmann A, Hecht JL, Heikaus S, Hein A, Heitz F, Hendley J, Hernandez BY, Polo SH, Heublein S, Hirasawa A, Høgdall E, Høgdall C K, Horlings HM, Huntsman DG, Huzarski T, Jewell A, Jimenez-Linan M, Jones ME, Kaufmann SH, Kennedy CJ, Khabele D, Kommoss FKF, Kruiwagen RFFM, Lambrechts D, Le ND, Lener M, Lester J, Leung Y, Linder A, Loverix L, Lubiński J, Madan R, Maxwell GL, Modugno F, Neuhausen SL, Olawaiye A, Olbrecht S, Orsulic S, Palacios J, Pearce CL, Pike MC, Quinn CM, Mohan GR, Rodriguez-Antona C, Ruebner M, Ryan A, Salfinger SG, Sasamoto N, Schildkraut JM, Schoemaker MJ, Shah M, Sharma R, Shvetsov YB, Singh N, Sonke GS, Steele L, Stewart CJR, Sundfeldt K, Swerdlow AJ, Talhouk A, Tan A, Taylor SE, Terry K L, Tołoczko A, Traficante N, Van de Vijver KK, van der Aa MA, Van Gorp T, Van Nieuwenhuysen E, van Wagenveld L, Vergote I, Vierkant RA, Wang C, Wilkens LR, Winham S J, Wu AH, Benitez J, Berchuck A, Candido Dos Reis FJ, DeFazio A, Fasching PA, Goode EL, Goodman MT, Gronwald J, Karlan BY, Kommoss S, Menon U, Sinn HP, Staebler A, Brenton JD, Bowtell DD, Pharoah P DP, Ramus SJ, Köbel M.</p>	<p>CCNE1 and survival of patients with tubo-ovarian high-grade serous carcinoma: An Ovarian Tumor Tissue Analysis consortium study.</p>	<p>Cancer</p>	<p>129 (5)</p>	<p>697-713</p>	<p>2023</p>
---	---	---------------	--------------------	----------------	-------------

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Murumägi A, Ungureanu D, Khan S, Arjama M, Välimäki K, Ianevski A, Ianevski P, Bergström R, Dini A, Kanerva A, Koivisto-Korander R, Tapper J, Lassus H, Loukovaara M, Murumägi A, <u>Hirasawa A</u> , Aoki D, Pietiäinen V, Pellinen T, Bützow R, Aittokallio T, Kallio	Drug response profiles in patient-derived cancer cells across histological subtypes of ovarian cancer: real-time therapy tailoring for a patient with low-grade serous carcinoma.	Br J Cancer	128(4)	678-690	2023
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	31(3)	746-757	2022
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
Izen Ri, Junichi Kawata, Akioko Nagai, <u>Kaori Muto</u> .	Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan.	Journal of Human Genetics.	68(4)	281-285	2022
Atsushi Yamada, Yoshihiro Yamamoto, <u>Manabu Muto</u>	Clinicopathological and molecular characterization of deficient mismatch repair colorectal cancer.	Hum Pathol	130	1-9	2022
Atsushi Yamada, Yoshihiro Yamamoto, Sachiko Minamiguchi, Mayumi Kamada, Tomohiko Sunami, Shinya Ohashi, Hiroshi Seno, Kenji Kawada, <u>Manabu Muto</u>	Clinicopathological and molecular characterization of deficient mismatch repair colorectal cancer.	Hum Pathol	30	1-9	2022
Yoshinobu Yamamoto, Naohiro Yoshida, Tomonori Yano, Takahiro Horimatsu, Noriya Uedo, Noboru Kawata, Hiromitsu Kanazaki, Shinichiro Hori, Kenshi Yao, Seiichiro Abe, Chikatoshi Katada, Chizu Yokoi, Ken Ohata, Hisashi Doyama, Kenichi Yoshimura, Hideki Ishikawa, <u>Manabu Muto</u>	Assessment of Outcomes From 1-Year Surveillance After Detection of Early Gastric Cancer Among Patients at High Risk in Japan.	JAMA Network Open	5(8)	e2227667	2022
Io S, <u>Watanabe A</u> , Yamada S, Mandai M, <u>Yamada T</u> .	Perinatal benign hypophosphatasia antenatally diagnosed through measurements of parental serum alkaline phosphatase and ultrasonography.	Congenit Anom (Kyoto)	60(6)	199-200	2020

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Hayashi H, Tanishima S, Fuji i K, Mori R, Okada C, Yanagi ta E, Shibata Y, Matsuoka R, Amano T, <u>Yamada T</u> , Yabe I, Kinoshita I, Komatsu Y, Akit a H, Nishihara H.	Clinical impact of a cancer g enomic profiling test using ai. n in-house comprehensive targ eted sequencing system.	Cancer Sc	111(1 0)	3926-3937	2020
Tsuru H, Osaka M, Hiraoka Y, <u>Yoshida M</u> .	HFD-induced hepatic lipid acc umulation and inflammation ar e decreased in Factor D defic ient mouse.	Sci Rep	10(1)	17593	2020
Doshida Y, Sano H, Iwabuchi S, Aigaki T, <u>Yoshida M</u> , Hash imoto S, Ishigami A	Age-associated changes in the transcriptomes of non-cultur ed adipose-derived stem cells from young and old mice asse ssed via single-cell transcri ptome analysis.	PLoS One	11	e0242171	2020
Terui-Kohbata H, Egawa M, Yu ra K, <u>Yoshida M</u> .	Knowledge and attitude of her editary breast cancer among J apanese university female stu dents.	J Hum Gen et	7	591-599	2020
Higashijima Y, Matsui Y, Shi mamura T, Nakaki R, Nagai N, Tsutsumi S, Abe Y, Link VM, Osaka M, <u>Yoshida M</u> , Watanab e R, Tanaka T, Taguchi A, Mi ura M, Ruan X, Li G, Inoue T, Nangaku M, Kimura H, Furu kawa T, Aburatani H, Wada Y, Ruan Y, Glass CK, Kanki Y	Coordinated demethylation of H3K9 and H3K27 is required fo r rapid inflammatory response s of endothelial cells	EMBO J	39	e103949	2020
Dewan SMR, Osaka M, Deushi M, <u>Yoshida M</u>	Complement C5a-triggered diff erentiated HL-60 stimulates m igration of THP-1 monocytic l eukocytes via secretion of CC L2	FEBS Open Bio	11(5)	1374-1381	2021
<u>Yoshida M</u>	More Than Clean, Sustainable, and Renewable Energy Source: New Therapeutic Role for Hyd rogen?	JACC Basi c Transl Sci	7(2)	162-163	2022
Ito S, Hashimoto H, Yamakawa H, Kusumoto D, Akiba Y, Nak amura T, Momoi M, Komuro J, Katsuki T, Kimura M, Kishino Y, Kashimura S, Kunitomi A, Lachmann M, Shimojima M, Yo zu G, Motoda C, Seki T, Yama moto T, Shinya Y, Hiraide T, Kataoka M, Kawakami T, Suzu ki K, Ito K, Yada H, Abe M, Osaka M, Tsuru H, <u>Yoshida M</u> , Sakimura K, Fukumoto Y, Yuz aki M, Fukuda K, Yuasa S.	The complement C3-complement factor D-C3a receptor signall ing axis regulates cardiac re modelling in right ventricula r failure.	Nat Commu	13(1)	5409	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Niwan T, Hosoya T, Kadowaki S, Toyofuku E, Naruto T, Shimizu M, Ohnishi H, Koike R, Morio T, Imai K, <u>Yoshida M</u> , Yasuda S	An adult case of suspected A20 haploinsufficiency mimicking polyarteritis nodosa.	Rheumatology	61(1)	e337-e340	2022
Inoue R, Nishi H, Osaka M, <u>Yoshida M</u> , Nangaku M	Neutrophil Protein Kinase R Mediates Endothelial Adhesion and Migration by the Promotion of Neutrophil Actin Polymer	J Immunol.	208(9)	2173-2183	2022
Egawa M, Kanda E, Ohtsu H, Nakamura T, <u>Yoshida M</u> .	Number of Children and Risk of Cardiovascular Disease in Japanese Women: Findings from the Tohoku Medical Megabank.	J Atheroscler Thromb.	30(2)	131-137	2023
Nishizawa H, Sato Y, Ishikawa M, Arakawa Y, Iijima M, Akaiyama T, Takano K, <u>Watanabe A</u> , Kosho T.	Marked motor function improvement in a 32-year-old woman with childhood-onset hypophosphatasia by asfotase alfa therapy: Evaluation based on standardized testing batteries used in Duchenne muscular dystrophy clinical trials.	Mol Genet Metab Res	25	100643	2020
Togashi T, Meguro-Horike M, Nagaya S, Sugihara S, Ichinohe T, Araiso Y, Yamaguchi K, Mori K, Imai Y, Kuzasa K, Horike SI, Asakura H, <u>Watanabe A</u> , Morishita E.	Molecular genetic analysis of inherited protein C deficiency caused by the novel large deletion across two exons of PROC.	Thromb Res	188	115-118	2020
Nakamura-Takahashi A, Tanase T, Matsunaga S, Shintani S, Abe S, Nitahara-Kasahara Y, <u>Watanabe A</u> , Hirai Y, Okada T, Yamaguchi A, Kasahara M.	High-Level Expression of Alkaline Phosphatase by Adeno-Associated Virus Vector Ameliorates Pathological Bone Structure in a Hypophosphatasia Calcif Tissue Int.	Calcif Tissue Int	106(6)	665-677	2020
Ishisaka E, <u>Watanabe A</u> , 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, <u>Watanabe A</u> , Kato K.	Institutional and Social Issues Surrounding Genetic Counselors in Japan: Current Challenges and Implications for the Global Community.	Front Genet.	12	646177	2021
Murai Y, Ishisaka E, <u>Watanabe A</u> , 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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

Murai Y, Ishisaka E, Watanabe A, Sekine T, Shirokane K, Matano F, Nakae R, Tamaki T, Koketsu K, Morita A.	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
Nagaya S, Maruyama K, Watanabe A, Meguro-Horike M, Imai Y, Hiroshima Y, Horike SI, Kokame K, Morishita E.	First report of inherited prothrombin S deficiency caused by paternal PROS1 mosaicism.	Haematologica	107(1)	330-333	2022
Akutsu K, Watanabe A, Yamada T, Sahara T, Hiraoka S, Shimizu W	Vascular Involvements Are Common in the Branch Arteries of the Abdominal Aorta Rather Than in the Aorta in Vascular Ehlers-Danlos Syndrome.	CJC Open.	5(1)	72-76	2022
Minari J, Yokono M, 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
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(5)	667-671	2021
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	42	207-212	2021
小杉眞司	根本治療時代の遺伝カウンセリング・ゲノムリテラシー	Clinical Neuroscience	39	1268-1271	2021
小杉眞司	これからのゲノム医療 ゲノム医療と倫理	日本内科学会雑誌	110	1879-1884	2021
佐々木 佑菜, 山田 崇弘, 小杉眞司	ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響の調査 質的研究の統合	周産期医学	51	1067-1072	2021
島田 咲, 山田 崇弘, 小杉眞司	ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の探索 文献の内容分析による質的研究	癌と化学療法	48	667-671	2021
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
十川 麗美, 和田 敬仁, 榎 朗兆, 岩本 結香子, 黒飛 恵子, 金井 雅史, 近藤 知大, 本田 明夏, 山田 崇弘, 平沢 晃, 武藤 学, 小杉眞司。	がんゲノム医療に対する一般市民のリテラシー向上を目的とした教材の開発と評価	日本遺伝カウンセリング学会誌	43(1)	15-27	2022
小杉眞司	二次的所見への対応	Clinical Neuroscience	40(9)	1166-1169	2022
森 拓也, 渡邊 卓也, 小杉眞司	倫理指針下の研究における不適合報告に関するミニレビューと事例調査	CBEL Report	5(1)	14-21	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

北尾 良太, 渡邊 卓也, 小杉眞司, 医の倫理委員会事務局	多機関共同研究における一括審査の課題と展望 倫理審査委員会事務局担当者の視点から	臨床薬理	53(5)	177-188	2022
洪本 加奈, 山田 崇弘, 西垣昌和, 小杉眞司	新生児マスキリーニングで子の遺伝性疾患が見つかった親が次子を検討する際に求める支援 認定遺伝カウンセラーとしてできること	周産期医学	52(9)	1307-1312	2022
浅井 篤	医療倫理と医療安全	医療安全と心理・行動	1	19-22	2022
浅井 篤	医療安全を推進する際に倫理的観点から考えるべきことについて	医療安全推進		印刷中	2023
近藤知大, 山本佳宏, ファム グェン クィー, 福山啓太, 木村礼子, 吉岡正博, 金井雅史, 武藤学.	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
武藤 学, 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, 金井雅史.	がんゲノム医療中核拠点病院の立場から一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
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
金子実基子, 原田佳奈, 川目裕.	新生児マスキリーニングで陽性結果を受けた親の心理社会的影響: システムティック・レビュー.	日本遺伝カウンセリング学会誌,	43(1)	35-45	2022
児玉聡	多数派の専制生む自粛要請 公衆衛生政策の見直し必要	朝日ジャーナルリズム	2020年8月号	pp. 74-81	2020
児玉聡	医療資源の配分と倫理: 透析療法の場合	日本透析医会雑誌	35(1)	pp. 50-57	2020
児玉聡	誰の幸福のために? ヒト胚のゲノム編集をめぐる	世界思想	4月号	pp. 41-45	2020
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』	VI	91-107	2021
難波栄二	難病の遺伝学的診断	呼吸器内科	42	555-560	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

中田はる佳, <u>平沢 晃</u>	フィンランドにおけるゲノム情報・医療情報の利活用のための基盤整備.	遺伝子医学	10	151-157	2020
<u>平沢 晃</u>	がんゲノム医療と遺伝性腫瘍	日本産科婦人科学会雑誌	72	1710-1712	2020
坂井美佳, 竹原和宏, <u>平沢 晃</u> .	がん遺伝子パネル検査結果の取り扱いと解釈 Germline findingsの取り扱い	産婦人科の実際	69	721-727	2020
柳井広之, 都地知紘, 谷口恒平, 西田賢司, 井上博文, 松岡博美, <u>平沢 晃</u> , 河内麻里子, 山本英喜, 富田秀太, 遠西大輔.	岡山大学のエキスパートパネル. ゲノム医療におけるエキスパートパネル	病理と臨床	38	527-530	2020
<u>平沢 晃</u>	がんクリニカルシーケンスと生殖細胞系列バリエーションへの対応	日本婦人科腫瘍学会雑誌	38	101-105	2020
<u>平沢 晃</u>	卵巣がんに対するコンパニオン診断の使い方	臨床婦人科産科	74	317-323	2020
<u>平沢 晃</u>	がんゲノム医療と女性ヘルスケア	更年期診療update 医学のあゆみ		85-88	2020
中谷 中, <u>平沢 晃</u> , 谷田部 恭, 宮地 勇人	がんゲノム医療時代の幕開け	モダンメディア	66	1-23	2020
<u>平沢 晃</u>	がんゲノム医療が婦人科実地臨床に本格導入される際の留意点は?	日本医事新報	5008	58-59	2020
<u>平沢 晃</u> .	遺伝性腫瘍とがん予防.	岡山医学会雑誌	131	83-87	2020
<u>平沢 晃</u>	マイクロサテライト不安定性検査 やさしくわかる産科婦人科検査マスターブック	産科と婦人科	87	118-120	2020
<u>平沢 晃</u>	がんゲノム医療における遺伝子パネル検査と遺伝性腫瘍	Urology Today	27	8-12	2020
<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 (4)	73	559-563	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
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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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	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
佐々木 元子, 神原 容子, <u>三宅秀彦</u>	【新型コロナウイルス関連特集】教育面(実践報告2) 各遺伝カウンセラー養成コースの取り組み お茶の水女子大学における取り組み	日本遺伝カウンセリング学会誌	41(4)	200-203	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, 飛驒美希, 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
<u>三宅秀彦</u> , 久具宏司, 池田真理子, 左合治彦, 佐々木愛子, 佐々木規子, 鈴森伸宏, 福島明宗, 福嶋義光, 蒔田芳男, 山田重人, <u>山田崇弘</u> , 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
山本佳世乃, 赤間孝典, 佐々木元子, 佐藤智佳, 田辺記子, <u>三宅秀彦</u>	認定遺伝カウンセラーの到達目標の改訂について	日本遺伝カウンセリング学会誌	43(4)	313-322	2022
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「マススクリーニング」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
藤澤空見子, <u>武藤香織</u>	研究における患者・市民参画ーその実践と評価手法の確立に向けて	Journal of Internet of	4(1)	18-25	2021

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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
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>武藤 学</u>	がんゲノム医療	日医雑誌	151 (7)	1224-122 5	2022
<u>武藤 学</u>	高度がん医療を先導するがん医療 人養成	癌と化学 療法	49 (6)	620-623	2022
<u>武藤 学</u>	総合討論-がんゲノム医療の課題- 全国がんプロ協議会・ゲノム医療部 会報告	癌と化学 療法	49 (9)	1047-101 7	2022
森藤 香奈子, 宮田 海香子, 松本 正, 高尾 真未, 宮原 春美, <u>渡邊 淳</u> , 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
<u>渡邊 淳</u>	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
<u>渡邊 淳</u> , 池田 和美, 関屋 智 子	FOCUS 認定遺伝カウンセラー(C GC)(解説)	検 査 と 技 術	50(4)	418-421	2022
<u>横野 恵</u>	生命保険におけるゲノム情報の 取り扱いのあり方に関する課題	生 命 保 険 論 集	218	165-179	2022
中田はる佳, <u>横野恵</u> , 永井亜貴子	がん領域における全ゲノム解析 研究とオンラインによる患者・市 民参画の実践	臨 床 薬 理	53(6)	169-175	2022

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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>	セカンダリーファインディング	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
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 文献調査	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
小池 佳菜子, 西垣 昌和, 和田 敬仁, <u>小杉眞司</u>	若年心臓突然死者への遺伝学的剖検に関する課題 専門職者に対するフォーカス・グループを用いた探索的質的研究。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
吉岡 正博, 村上 裕美, 谷口 美玲, 岡野 高之, <u>山田 崇弘</u> , <u>小杉眞司</u>	先天性難聴の一例 遺伝学的検査結果開示時の印象的な語りの紹介。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
近藤 知大, <u>山田 崇弘</u> , 吉岡 正博, 西垣 昌和, 山本 佳宏, <u>金井 雅史</u> , <u>武藤 学</u> , <u>小杉眞司</u>	がん遺伝子パネル検査での二次的所見疑い症例における生殖細胞系列の確認検査実施の促進要因と阻害要因。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
小林 明理, <u>山田 崇弘</u> , 本田 明夏, 鳥嶋 雅子, 村上 裕美, <u>西垣 昌和</u> , 近藤 知大, 吉岡 正博, <u>金井 雅史</u> , <u>武藤 学</u> , <u>小杉眞司</u>	がん遺伝子パネル検査実施後、二次的所見について遺伝カウンセリングを行った7家系9症例。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
山内 建, 川崎 秀徳, <u>山田 崇弘</u> , 洪本 加奈, 鳥嶋 雅子, 友滝 清一, 谷洋彦, 近藤 英治, 河井 昌彦, <u>小杉眞司</u>	羊水染色体G分染法で不均衡型と診断されていた均衡型転座の1例	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
洪本 加奈, <u>山田 崇弘</u> , <u>小杉眞司</u>	新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親が次の挙児検討時に考える要素の質的探索的研究。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
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文献調査。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
土屋 実央, 山田 崇弘, 赤石 理奈, <u>井本 逸勢</u> , 梅村 啓史, 清水 健司, 浜之上 はるか, <u>平沢 晃</u> , 吉田 晶子, 吉橋 博史, 四元 淳子, <u>渡邊 淳</u> , <u>小杉眞司</u>	ゲノム医療における二次的所見の取り扱いに関する実態調査 遺伝医療専門家を対象とした質問票調査より倫理問題検討委員会報告。」	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3
横田 恵梨, 鳥嶋 雅子, 本田 明夏, <u>小杉眞司</u>	遺伝性腫瘍のクライアントへのフォローアップに対する認定遺伝カウンセラーの経験と考え。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020.7.3

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

幅野 愛理, 松川 愛未, <u>太宰 牧子</u> , <u>小杉眞司</u> 。	リスク低減卵管卵巣摘出術と性生活への思い HBOC女性とパートナーを対象とした質的探索的研究。	第44回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2020. 7. 3
<u>小杉眞司</u>	がん遺伝子パネル検査における開示対象のGermline所見とその取り扱い。	第13回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー	2020. 7. 23
高折恭一、鳥嶋雅子、 <u>小杉眞司</u>	家族性膵癌登録制度の現状と将来。	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020. 8. 22
松川愛未、幅野愛理、太宰牧子、 <u>小杉眞司</u>	BRCA1/2キャリア女性とパートナーを対象とした質問紙調査 - RRSOの性生活への影響。	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020. 8. 22
<u>小杉眞司</u>	がんゲノム医療における二次的所見への対応。	第27回日本遺伝子診療学会大会	2020. 9. 11
<u>小杉眞司</u>	がんゲノム医療と遺伝医療の連携。	第46回京都医学会シンポジウム	2020. 9. 27
<u>小杉眞司</u>	Proposal concerning the information transmission process in genomic medicine Part 1: Focusing on comprehensive tumor genomic profiling analysis.	第79回日本癌学会学術集会。	2020. 10. 3
<u>小杉眞司</u>	ゲノム検査と倫理。	第50回日本腎臓学会西部学術大会	2020. 10. 16
<u>小杉眞司</u>	ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
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、鈴森信宏、三浦清徳、澤井英明、平原史樹、室月淳、亀井良政、 <u>小杉眞司</u> 、佐合治彦、NIPT コンソーシアム。	単一検査所による無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の精度解析。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
洪本加奈、 <u>山田崇弘</u> 、西垣昌和、 <u>小杉眞司</u>	新生児マスキングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親の生殖意思決定の複雑さと支援。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
下山京子、四本由郁、三成善光、 <u>山田崇弘</u> 、 <u>小杉眞司</u> 、玉置知子。	BRCA コンパニオン診断によりBRCA1 inconclusive と判断された症例への対応の問題点。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

小澤瑳依子、川崎秀徳、三島清香、中溝聡、坂本昭夫、三宅正裕、馬場志郎、尾野亘、坂本和久、湊谷謙司、鳥嶋雅子、村上裕美、 <u>山田崇弘</u> 、和田敬仁、 <u>小杉眞司</u>	京大病院マルファンユニット開設後の遺伝性結合組織疾患に対する遺伝カウンセリングの現況と課題。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
三宅秀彦、 <u>小杉眞司</u> 、櫻井晃洋、川目裕、松尾真理、佐々木元子、由良敬、高島響子、李怡然、松川愛未	病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
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希望に影響する要素の文献レビュー：肯定・否定的に働く要素に着目して。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
小林明理、 <u>山田崇弘</u> 、吉岡正博、近藤知大、金井雅史、木下一郎、青木洋子、織田克利、植木有紗、森川真紀、佐藤友紀、小川昌宣、東川智美、 <u>武藤学</u> 、平沢晃、 <u>小杉眞司</u>	保険収載されたがん遺伝子パネル検査における実施状況と、生殖細胞系列バリエーションへの対応状況に関する現状調査と課題提起。	第65回人類遺伝学会大会	2020. 11. 18
<u>小杉眞司</u>	がんゲノム医療と遺伝医療の連携。	第6回日本産科婦人科遺伝診療学会	2020. 12. 9
<u>小杉眞司</u>	ゲノム検査と倫理。	第82回耳鼻咽喉科臨床学会	2020. 12. 25
<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
Takahashi Y, Date H, Hama Y, Oihara H, <u>Kosugi S</u> , 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	2021. 5. 21
Tomohiro Kondo, <u>Takahiro Yamada</u> , Masahiro Yoshioka, <u>Masakazu Nishigaki</u> , 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 germline pathogenic variants using tumor-only testing.	ASCO 2021 Annual Meeting	2021. 6. 5-9
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。	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。	2021. 7. 1

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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.	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	2021. 7. 1
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	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	2021. 7. 1-3
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, <u>山田崇弘</u> , 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> , <u>平沢晃</u> , <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, <u>渡邊淳</u> , 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
<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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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)	2021. 9. 1
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.	2021. 10. 14
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、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281回日本遺伝子診療学会大会.	2021. 10. 14-11. 30
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	2021. 10. 30
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	2021. 12. 5
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～	コミュニケーションREALM遺伝性腫瘍診療セミナー	2021. 12. 17
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	2022. 1. 12
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	2022. 2. 4
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.	2022. 2. 10
佐藤史顕、辻なつき、古田希、鳥嶋雅子、河本泉、小杉眞司、今村正之	Mahvash病の1例	第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2022. 6. 17-18

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

山田敦, 土井ゆかり, 南口早智子, 近藤知大, 浮田真沙世, 濱西潤三, 瀬尾智, 増井俊彦, 田浦康二郎, 小林恭河田健二, 小濱和貴, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 中島健, <u>山田崇弘</u> , <u>小杉眞司</u> , 菅野康吉	若年発症非大腸リンチ症候群関連癌を対象としたリンチ症候群スクリーニング	第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2022. 6. 17
服部響子, 川口展子, 仙田典子, 稲垣有希子, 岩野由季, 高田正泰, 鳥井雅恵, 川島雅央, 河口浩介, 松本純明, 山口絢音, 村上裕美, 本田明夏, <u>山田崇弘</u> , 高原祥子, 鈴木栄治, <u>小杉眞司</u> , 小川誠司, 戸井雅和	1995例の乳癌症例の生殖細胞系列の解析においてCHEK2またはATMに病的バリエントを認めた6例の臨床像	第30回乳がん学会総会	2022. 6. 30
森本佳奈, <u>山田崇弘</u> , 佐野敦子, 菅野撰子, 池袋真, 坂本美和, 廣瀬達子, 関沢明彦, <u>小杉眞司</u> , 白土なほ子	ドイツの妊娠葛藤相談法を参考にした出生前遺伝学的検査に関連した支援体制	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1
松川 愛未, 鳥嶋 雅子, 佐藤 智佳, 本田 明夏, <u>小杉眞司</u>	遺伝カウンセリング初回来談時, 同伴者有無の理由 遺伝性乳癌卵巣癌疑いで来談した人を対象とした質的研究	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1
洪本 加奈, <u>山田 崇弘</u> , 土屋 実央, 川目 裕, 難波 栄二, 後藤 雄一, <u>小杉眞司</u>	難病領域における次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析出検施設の二次的所見開示の現状と困難 アンケート調査	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1
乾 智恵, 和田 敬仁, 川崎 秀徳, 吉田 晶子, 鳥嶋 雅子, 高谷 明秀, 中島 健, <u>山田 崇弘</u> , 稲葉 慧, 本田 明夏, 村上 裕美, <u>小杉眞司</u>	ゲノム医療に必要な専門的人材養成のための教材開発 認定遺伝カウンセラー養成課程の学生を対象とした学習支援教材	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
宇都 笑李, 和田 敬仁, 春山 瑛依子, 高塚 美衣, 森本 佳奈, <u>小杉眞司</u>	教員免許取得を目指す大学生を対象としたワークショップ実践 ヒト遺伝リテラシー向上のプログラム開発のための質的探索的研究	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
佐々木元子, 川目裕, 松尾真理, <u>小杉眞司</u> , 櫻井晃洋, 由良敬, 高島響子, 季悟然, 松川愛未, 大住理沙, 神原容子, 三宅秀彦	難病医療における遺伝カウンセリングに関する動画教材の作成	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
安部 東子, 大高 理生, 吉田 晶子, 和田 敬仁, <u>小杉眞司</u>	家系内で初めて常染色体優性遺伝性疾患と診断された患者が抱く遺伝性疾患への認識と課題	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
吉田晶子, 鳥嶋雅子, 川崎秀徳, 中島健, 高谷明秀, 乾智恵, 飯尾智美, 山口園美, 入駒麻希, <u>山田崇弘</u> , 稲葉慧, 村上裕美, 本田明夏, 和田敬仁, 大内憲明, <u>小杉眞司</u>	婦人科検診時に家族歴から遺伝性腫瘍のリスクを示唆されたクライアントにおける遠隔遺伝カウンセリングの後方視的研究	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
仙田 典子, <u>山田 崇弘</u> , 川口 展子, 村上 裕美, 戸井 雅和, <u>小杉眞司</u>	高-中等度リスク乳癌関連遺伝子GPVの保有とその臨床情報の特性について	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1-7. 3
藤本 康二, 小松原 隆司, 結縁 幸子, 山神 和彦, <u>小杉眞司</u>	女性膀胱癌患者におけるHBOC診療の課題	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 2
大高 理生, 中島 健, <u>山田 崇弘</u> , 川崎 秀徳, 吉田 晶子, 鳥嶋 雅子, <u>小杉眞司</u>	遺伝性乳癌卵巣癌患者の血縁者を遺伝カウンセリングに導くために克服すべき課題	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 3

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

酒井 恵利, 山田 崇弘, 舟木 友美, 岩隈 美穂, 大澤 春萌, 森本 佳奈, 小杉眞司	義務教育で伝達されるクライエントの基盤知識 教科書における記述の質的探索的研究	第46回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2022. 7. 3
小杉眞司	ゲノム医療と遺伝カウンセリング	第24回日本医療マネジメント学会学術集会	2022. 7. 8
森本佳奈, 山田崇弘, 佐野敦子, 池袋真, 坂本美和, 佐村修, 菅野摂子, 清野仁美, 田中慶子, 拓殖あづみ, 廣瀬達子, 水谷あかね, 宮上景子, 吉橋博史, 小杉眞司, 関沢明彦, 白土なほ子	出生前検査の情報提供において, 市町村母子保健担当保健師等に求められる支援	第29回日本遺伝子診療学会大会	2022. 7. 15
村田彩音, 山田崇弘, 蝦名康彦, 小杉眞司	わが国の生殖医療における倫理的問題についての歴史的背景の検討	第24 回北海道出生前診断研究会	2022. 10. 8
岡知美, 諫田淳也, 渡邊瑞希, 岩崎惇, 櫻田麻希, 山田崇弘, 南谷泰仁, 越智陽太郎, 小川誠司, 小杉眞司, 高折晃史	血液腫瘍の網羅的遺伝子解析で検出された二次的所見開示の取り組み.	第84回日本血液学会学術集会	2022. 10. 16
山本佳宏, 福山啓太, 金井雅史, 近藤知大, 吉岡正博, 高忠之, グェン・クィーフラム, 木村礼子, 山田崇弘, 松本繁巳, 小杉眞司, 武藤学	腫瘍組織検査とリキッドバイオプシーにおける生殖細胞系列バリエーションの検証シーケンス	第60回日本癌治療学会学術集会	2022. 10. 22
森本佳奈, 山田崇弘, 池袋真, 坂本美和, 佐村修, 清野仁美, 廣瀬達子, 水谷あかね, 宮上景子, 吉橋博史, 小杉眞司, 関沢明彦, 白土なほ子	出生前検査の新たな提供体制において, 行政機関に期待すること	第8回産科婦人科遺伝診療学会学術講演会	2022. 10. 30
小杉眞司	遺伝学的検査の二次的所見開示における現状と課題	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15
四本由郁, 原田敦子, 中田有紀, 立花久嗣, 村越誉, 稲葉慧, 和田敬仁, 小杉眞司, 小崎健次郎, 玉置知子	軽度の大動脈弁狭窄および肺動脈弁狭窄と三角頭蓋を契機にSHO-RT症候群と診断された一例	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
堀江理恵, 本田明夏, 中川奈保子, 稲葉慧, 井口福一郎, 藤本康子, 神田智子, 小島憲, 伊藤壽一, 大森孝一, 和田敬仁, 小崎健次郎, 小杉眞司	混合性難聴からIRUD研究解析を経てVerheij Syndromeの確定診断に至った症例	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
高塚 美衣, 稲葉 慧, 中川 奈保子, 和田 敬仁, 小杉眞司	網羅的遺伝学的検査を受けた未診断児の親は何を経験したか? : システムティックレビュー	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
大澤 春萌, 松川 愛未, 和田 敬仁, 小杉眞司	ハンチントン病の発症前診断を受検した陰性者の結果開示後の影響についての文献調査	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
稲葉 慧, 吉田 晶子, 河合 加奈子, 前田 亜希子, 小杉眞司, 高橋 政代	遺伝性網膜変性疾患患者における遺伝子診断の認識: ベネフィットと課題	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
三宅秀彦, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 川目裕, 松尾真理, 佐々木元子, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 神原容子, 松川愛未, 大住理沙	難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策の提案	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 15-17
森本 佳奈, 山田 崇弘, 菅野 摂子, 佐野 敦子, 池袋 真, 坂本 美和, 廣瀬 達子, 佐村 修, 清野 仁美, 水谷 あかね, 宮上 景子, 吉橋 博史, 小杉眞司, 関沢明彦, 白土 なほ子	妊産婦へのアンケート調査とドイツの取り組みから検討した, 出生前検査に関する行政機関の支援体制	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 16

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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および解説書制作の取り組み：第二報	第45回日本小児遺伝学会学術集会	2023. 1. 28
岡知美, 諫田淳也, 渡邊瑞希, 岩崎惇, 竹田淳恵, 山田崇弘, 南谷泰仁, 越智陽太郎, 小川誠司, 小杉眞司, 高折晃史	Germline pathogenic variantを持つ患者の血縁ドナー選択における当科の取り組み	第45回日本造血・免疫細胞療法学会	2023. 2. 11
井本逸勢	がんゲノム医療の現況—がん遺伝子パネル検査と遺伝性腫瘍診療—	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2020.7.3
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	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2020.7.5
井本逸勢	生殖細胞系列多遺伝子パネル検査の結果開示にどうコミットするか	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11.18-12.8 (Web開催)
井本逸勢	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回臨床バイオバンク学会シンポジウム	2021. 5. 29
井本逸勢	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. 2
井本逸勢	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
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
井本逸勢	全ゲノム解析導入に関する臨床的課題	第7回臨床バイオバンク学会シンポジウム	2022. 7. 9
井本逸勢	How to approach hereditary tumor syndrome in the era of precision oncology	第81回日本癌学会学術総会	2022. 10. 1
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への対応と課題	第8回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会	2022. 10. 29
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13回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー	2020. 7. 23
金井雅史	がんゲノム医療	日本人類遺伝学会第30回遺伝医学セミナー	2020. 9. 18~9. 30
金井雅史	睥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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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ッション	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
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シング法の確立	第80回日本癌学会学術総会	2021. 9. 30
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
近藤知大, 金井 雅史, 山本佳宏, 福山啓太, 松原 淳一, ファムゲンクイー, 吉岡 正博, 山田崇弘, 小杉眞司, 武藤 学	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
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
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, 武藤 学, 金井雅史	Homologous recombination repair-related genes in pancreatic cancer and oxaliplatin-based chemotherapy: prospective study.	第19回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 17
吉岡正博, 近藤 知大, Pham Nguyen Quy, 木村礼子, 福山 啓太, 金井雅史, 中島健, 山田崇弘, 松本繁巳, 武藤学	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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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, 横山頭礼, 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>	Comprehensive genomic profiling using a liquid biopsy in patients with advanced solid tumors.	第19回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 18
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
<u>金井雅史</u>	腫瘍検体のみを用いたがんゲノムプロファイリング検査における真の二次的所見の割合に関する調査	第46回遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1
<u>児玉聡</u>	COVID-19と生命倫理	第42回日本呼吸療法医学会学術集会	2020.12. 21
<u>児玉聡</u>	ウイルスゲノム解析を用いた疫学研究の倫理とガバナンス	2020年度第4回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」	2020.12. 24
<u>児玉聡</u>	COVID-19と医療資源の配分: 倫理学の立場から	第48回日本集中治療医学会学術集会	2021.2.1 4
<u>児玉聡</u> , 田中美穂	Ethical Quarantine in the Globalized Age	The 2021 EACME Conference.	2021. 9. 9-11
<u>児玉聡</u>	「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	2021. 9. 16
<u>児玉聡</u>	「緊急事態の倫理」	京都生命倫理研究会	2021. 12. 5
Li H, Mishima R, <u>Goto Y</u> , Inoue K	Globally impaired ER-Golgi trafficking via ER calcium depletion as a cellular pathogenesis of Pelizaeus-Merzbacher Disease.	第45回日本分子生物学会年会	2022. 11. 30
上田菜穂子, 内野俊平, 楠木理子, 三牧正和, 西野一三, <u>後藤雄一</u>	<i>MT-CO2</i> 遺伝子の新規バイアレントが同定された下肢筋力低下の5例.	第21回日本ミトコンドリア学会年会	2023. 3. 17
<u>櫻井晃洋</u>	これまでの遺伝性腫瘍, これからの遺伝性腫瘍	第109回日本病理学会総会	2020.7.1.
<u>櫻井晃洋</u>	がん診療における遺伝医療の新たな展開	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2020.7.3.
<u>櫻井晃洋</u>	ゲノム医療と遺伝医療	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11. 19.

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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	2021. 7. 1
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	2021. 9. 18
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	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	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	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	HBOC and Beyond	第2回日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構学術総会	2022. 4. 24
櫻井晃洋	遺伝医療の立場から考えるMEN診療連携	第95回日本内分泌学会学術総会	2022. 6. 2
櫻井晃洋	ゲノム医療時代の遺伝性腫瘍診療	第34回日本内分泌外科学会総会	2022. 6. 25
櫻井晃洋	新到達目標に基づく今後の認定遺伝カウンセラー養成制度のあり方	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術総会	2022. 7. 3
櫻井晃洋	HBOC診断ー広がる診断の入り口とその先にあるもの	第64回日本婦人科腫瘍学会	2022. 7. 16
櫻井晃洋	未診断疾患イニシアティブ（IRUD）と看護の果たす役割	第21回日本遺伝看護学会学術大会	2022. 8. 27
櫻井晃洋	HBOC診療のこれまでとこれから	第19回日本乳癌学会中四国支部学術集会	2022. 9. 23
櫻井晃洋	がんゲノム医療と内分泌腫瘍	第32回臨床内分泌代謝Update	2022. 11. 11
櫻井晃洋	ゲノム情報によるリスク層別化の今とこれから	第32回日本乳癌検診学会学術総会	2022. 11. 11
櫻井晃洋	遺伝情報の臨床活用ー遺伝子例外主義からの脱却	第69回日本臨床検査医学会学術集会	2022. 11. 18
櫻井晃洋	日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」	日本人類遺伝学会第67回大会	2022. 12. 17
櫻井晃洋	なぜ哺乳類には父親と母親がいるのだろうか？	第16回日本性差医学・医療学会学術集会	2023. 2. 5
太宰牧子	患者・家族から全ての皆様へ	日本遺伝子診療学会第29回大会	2022. 7. 16
太宰牧子	真実を知っていく物語	第36回日本臨床細胞学会 中国四国連合会総会・学術集会	2022. 7. 30
太宰牧子	遺伝性乳癌卵巣癌と生殖医療・当事者の立場で	第20回日本生殖心理学会学術集会	2023. 2. 5
太宰牧子	遺伝性乳癌卵巣癌～目の前の患者に何を伝えますか？～	第37回日本がん看護学会学術集会	2023. 2. 25

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

平沢 晃	がんゲノム医療と遺伝性腫瘍.	第72回日本産科婦人科学会学術講演会	2020.4.23-28
平沢 晃	遺伝性乳がん卵巣がん診療の最新動向	第139回関東連合産科婦人科学会学術集会	2020.6.23
河内麻里子, 山本英喜, 坂井美佳, 梶原友記子, 笹原麻子, 十川麗美, 二川摩周, 浦川 優作, 岩本高行, 枝園忠彦, 平成人, 土井原 博義, 平沢 晃.	がん遺伝子パネル検査を施行した乳癌症例のGermline findingsに関する検討.	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020.8.21-31
山本英喜, 河内麻里子, 十川麗美, 二川摩周, 浦川優作, 井上博文, 遠西大輔, 久保寿夫, 中田英二, 田端雅弘, 亀田雅博, 黒住和彦, 柳井広之, 嶋田 明, 平沢 晃.	AYA世代発症の肉腫・希少がんに対するがん遺伝子プロファイリング検査の意義.	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020.8.21-31
坂井美佳, 岡村弥妃, 松山裕美, 横山貴紀, 藤本悦子, 山本弥寿子, 大亀真一, 小林成行, 堀 伸一郎, 大住省三, 平沢 晃, 竹原和宏.	遺伝性乳がん卵巣がん診療の課題.	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020.8.21-31
梶原友紀子, 枝園忠彦, 藤原みわ, 鈴木陽子, 鳩野みなみ, 笹原麻子, 十川麗美, 二川摩周, 浦川優作, 河内麻里子, 山本英喜, 岩本高行, 平成人, 平沢 晃, 土井原博義.	家族歴と血縁者のMSI-High大腸癌からLynch症候群を疑いMLH1がVUSであった大腸癌・乳癌の重複癌の1例.	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2020.8.21-31
山本 英喜, 久保寿夫, 富田秀太, 遠西大輔, 豊岡伸一, 平沢 晃.	がん遺伝子パネル検査によるがん個別化医療と遺伝性腫瘍への実効果	第79回日本癌学会学術総会	2020.10.1-3
阿部紘大, 植木有紗, 浦川優作, 北郷 実, 吉浜智子, 南木佳子, 北川雄光, 青木大輔, 小崎健次郎, 平沢 晃.	PALB2および NBNの病的バリエントを認めた家族生膜癌家系の一例.	第79回日本癌学会学術総会	2020.10.1-3
山本利枝, 西阪 隆, 服部 結, 土井美帆子, 篠崎勝則, 石川暢久, 山本英喜, 平沢 晃, 原 鐵 晃, 板本敏行.	がん遺伝子パネル検査によって検出された正常多型が推定される MUTYH スプライシングバリエント.	第79回日本癌学会学術総会	2020.10.1-3
宮本理史, 奥田浩人, 武田達明, 難波志穂子, 黒田 智, 平沢 晃, 千堂年昭, 四方賢一.	がんゲノム医療におけるCRCの取り組みと役割.	第20回CRCと臨床試験のあり方を考える会議	2020.10.3-4
平沢 晃	耳鼻咽喉科の新規医療 がんゲノム医療	第121回日本耳鼻咽喉科学会学術講演会	2020.10.6-7
平沢 晃	ゲノム医療の現状と課題-がんゲノム医療と生殖細胞系列バリエントに対する対応	第28回日本乳癌学会学術総会	2020.10.9
平沢 晃	Cancer precision medicine and germline variants in gynecol	第58回日本癌治療学会学術集会	2020.10.22-24

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

植木有紗, 三須久美子, 中村康平, 長妻晶子, 四十物絵理子, 今井美穂, 林 秀行, 持田かおり, 藤倉知花, 谷嶋成樹, <u>平沢 晃</u> , 菅野康吉, 西原広史.	がん遺伝子パネル検査におけるgermline findingsの頻度と遺伝学的診療への導入.	第58回日本癌治療学会学術集会	2020.10.22-24
Shigeyasu K, Teraishi F, Futagawa M, Kagawa S, <u>Hirasawa A</u> , Fujiwara T.	Preoperative surveillance is essential for Lynch syndrome patients.	The CGA Annual Meeting.	2020.11.14
十川麗美, 河内麻里子, 二川摩周, 加藤芙美乃, 蓮岡佳代子, 浦川優作, 坂井美佳, 山本英喜, 遠西大輔, 富田秀太, <u>平沢 晃</u> .	がんゲノム医療外来で遺伝性腫瘍が疑われた症例に関する課題と検討.	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11.18-21
二川摩周, 浦川優作, 十川麗美, 加藤芙美乃, 坂井美佳, 河内麻里子, 山本英喜, 富田秀太, <u>平沢 晃</u> .	FoundationOne CDxから病的意義不明として検出されるバリエーションに対する病的意義の再検討	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11.18-21
阿部紘大, 植木有紗, 浦川優作, 北郷実, 吉浜智子, 南木佳子, 北川雄光, 青木大輔, 小崎健次郎, <u>平沢 晃</u> .	BRCA1/2, PALB2, ATM病的バリエーション保持者における膝病変とそのサーベイランス.	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11.18-21
甲畑宏子, 長神風二, <u>武藤香織</u> , 飯田香緒里, 秦 健一郎, 田中敏博, 丸山英二, <u>平沢 晃</u> , 信國宇洋, 相澤弥生, 長谷川冬雪, 宮原麗子, 竹本暁, 川澄みゆり, 木村恵子, 吉田雅幸.	国内バイオバンクに関する利活用ハンドブックの作成を通じたゲノム研究開発活性化の試み.	日本人類遺伝学会第65回大会	2020.11.18-21
大塚勇輝, 西村義人, 原田洸, 岡浩介, 長谷川功, 小川弘子, 三好智子, 花山宜久, 枝園忠彦, <u>平沢 晃</u> , 大塚文男.	血清ALP異常高値から発見されたMEN1異所性副甲状腺機能亢進症の1例.	第30回臨床内分泌代謝Update	2020.11.13-14
<u>平沢 晃</u>	がんゲノム医療の実地診療における課題	第41回日本臨床薬理学会学術集会	2020.12.3
<u>平沢 晃</u>	がん遺伝子パネル検査と産科婦人科遺伝診療	第6回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会.	2020.12.13
<u>平沢 晃</u> .	がんゲノム医療の現状と課題.	第71回日本臨床検査学会 スキルアップセミナー	2022. 5. 31
<u>平沢 晃</u> .	産婦人科におけるゲノム医療の展開 ～卵巣癌を中心に～.	西部地区産婦人科医会学術講演会	2022. 6. 30
長谷川功, 田中秀一, 山本紘一郎, 高橋美砂, 中野靖浩, 本多寛之, 萩谷英大, 富田晃司, 戸田洋伸, 内田治仁, <u>平沢 晃</u> , 大塚文男.	経過中に難治性高血圧症を合併した血管型Ehlers-Danlos症候群の1例.	第95回日本内分泌学会学術総会	2022. 6. 2-4
<u>平沢 晃</u> .	BRCA1/2遺伝子バリエーションとがん発症・臨床病理学的特徴および発症リスク因子を明らかにするための卵巣がん未発症を対象としたバイオバンク・コホート研究	第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2022. 6. 17-18

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

平沢 晃.	中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究グループ. 医療圏横断的な遺伝性腫瘍前向きコホート研究の立ちあげ(中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究).	第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会	2022. 6. 17-18
平沢 晃.	婦人科腫瘍領域における遺伝診療の現状と課題. 産婦人科領域における遺伝学的アプローチ～臨床応用の現状と未来～.	第143回関東連合産科婦人科学会学術集会	2022. 6. 19
平沢 晃.	悪性腫瘍領域遺伝診療における保険診療の現状と課題.	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1
平沢 晃.	ゲノム医療実用化 -産婦人科領域における現状と課題-.	第 436 回 神奈川産科婦人科学会.	2022. 7. 3
平沢 晃.	「日本医学会 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改定)を読み解く.	第29回日本遺伝子診療学会大会	2022. 7. 15
平沢 晃.	HBOC診療にかかる保険診療上の課題.	第64回日本婦人科腫瘍学会学術講演会	2022. 7. 16
平沢 晃.	婦人科遺伝性腫瘍と多遺伝子パネル検査の意義.	第64回日本婦人科腫瘍学会学術講演会	2022. 7. 16
平沢 晃.	遺伝性腫瘍の基礎知識と臨床薬理学.	日本臨床薬理学会第5回薬理ゲノミクスセミナー	2022. 7. 26
平沢 晃.	遺伝性腫瘍と細胞診断学.	第36回日本臨床細胞学会中国四国連合会総会・学術集会	2022. 7. 30
平沢 晃.	がんゲノム医療と遺伝性腫瘍.	第21回日本遺伝看護学会学術大会	2022. 8. 28
平沢 晃.	遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)についての最近の話題.	第8回せとうちART研究会.	2022. 9. 3
山本英喜, 加藤英美乃, 二川摩周, 十川麗美, 浦川優作, 植野さやか, 平沢 晃.	遺伝性腫瘍診断における多遺伝子パネル検査の臨床的有用性と将来展望	第81回日本癌学会学術集会	2022. 9. 29-10. 1
加藤英美乃, 山本英喜, 十川麗美, 二川摩周, 浦川優作, 藤原有基, 川上公宏, 牛尼 美年子, 後藤政広, 田辺記子, 平田 真, 吉田輝彦, 菅野康吉, 平沢 晃.	STK11生殖細胞系列バリエントが検出されたPeutz-Jeghers症候群の表現型をもつ乳癌女性の一例.	第81回日本癌学会学術集会	2022. 9. 29-10. 1
藤原有基, 浦川優作, 平沢 晃.	多遺伝子パネル検査によって検出されたMSH2とATMのダブルヘテロ接合体保因者.	第81回日本癌学会学術集会	2022. 9. 29-10. 1
二川摩周, 中田英二, 十川麗美, 加藤英美乃, 浦川優作, 植野さやか, 山本英喜, 藤原智洋, 国定俊之, 尾崎敏文, 平沢 晃.	がんゲノム医療において遺伝性骨・軟部肉腫を同定する臨床的意義.	第81回日本癌学会学術集会	2022. 9. 29-10. 1
浦川優作, 二川摩周, 植野さやか, 加藤英美乃, 十川麗美, 二川摩周, 山本英喜, 平沢 晃.	HBOCにおけるRRSOは何歳まで考慮すべきか.	第81回日本癌学会学術集会	2022. 9. 29-10. 1
平沢 晃.	がんゲノム医療における生殖細胞系列遺伝情報に対する対応.	第60回日本癌治療学会学術集会	2022. 10. 20-22

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

平沢 晃	がん遺伝医療における保険診療の道のりと課題 (シンポジウムゲノム医療の個別化と均てん化を目指して)	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
二川 摩周, 谷岡 真樹, 浦川 優作, 十川 麗美, 加藤 芙美乃, 山本 英喜, 平沢 晃.	既存のempirical modelを用いたBRCA1/2病的バリエーションのリスク評価の有用性と限界.	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
加藤 芙美乃, 山本 英喜, 河内 麻里子, 浦川 優作, 植野 さやか, 十川 麗美, 二川 摩周, 平沢 晃.	がん遺伝子パネル検査でPositive Biomarkerとして検出されたRAD51Dのバリエーションが生殖細胞系列でVUSと判定された一例.	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
十川麗美, 山本英喜, 河内麻里子, 山下範之, 二川摩周, 加藤芙美乃, 浦川優作, 植野さやか, 小川千加子, 片岡祐子, 重安邦俊, 菅谷明子, 長尾昌二, 早田桂, 吉本順子, 阿部彰子, 植木有紗, 岡崎哲也, 木村香里, 隈元謙介, 杉本健樹, 鶴田智彦, 難波栄二, 花岡有為子, 増田健太, 三浦清徳, 山口昌俊, 吉田玲子, 平沢晃.	医学生を対象としたオンラインツールを用いた遺伝カウンセリングロールプレイ.	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
藤原有基, 浦川優作, 坂田周治郎, 堀口育代, 矢野友梨, 米澤優, 河田健吾, 和唐正樹, 高田雅代, 永坂久子, 谷本竜太, 中村聡子, 中西美恵, 小笠原豊, 平沢晃, 川上公宏.	多遺伝子パネル検査にてATMとMSH2のdouble heterozygotesを認めた例.	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
藤田裕子, 甲斐恭平, 平沢晃, 山本英喜, 原口貴裕, 和仁洋治, 永谷たみ, 谷口真紀, 伊藤絢子, 山根美代子, 井上豊子, 田村和朗.	がん遺伝子パネル検査後に行ったMGPTでリンチ症候群と診断された副腎皮質癌の症例.	日本人類遺伝学会 第67回大会	2022. 12. 14-17
三宅秀彦	認定遺伝カウンセラー養成制度改革の必要性	第46回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2022. 7. 1
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)一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)一結果返却への期待	日本人類遺伝学会 第66回大会・第28回 日本遺伝子診療学	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 ケイド・プログラ	2022. 2. 1 8
武藤香織.	遺伝性腫瘍に関係した倫理的諸問題を考える.	第28回日本遺伝性 腫瘍学会学術集会 教育セミナー.	2022. 6. 1 7-18.
武藤香織.	解析結果の説明に関する倫理的課題と支援.	第7回クリニカルバ イオバンク学会	2022. 7. 9

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

武藤香織.	がん全ゲノム医療～今, 私たちが知っておきたいこと.	全がん連・中外製薬共催セミナー.	2022. 8. 21
武藤香織.	遺伝的特徴・遺伝情報に基づく差別禁止法の必要性.	第12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	2022. 12. 2
武藤香織.	遺伝的特徴・遺伝情報に基づく差別禁止法の必要性.	日本難病・疾病団体協議会理事会	2022. 12. 3
武藤香織.	インフォームド・コンセントと産学でのデータ利活用.	日本人類遺伝学会第67回大会	2022. 12. 16
武藤香織.	ゲノム研究・医療における 倫理的・法的・社会的課題.	日本人類遺伝学会第67回大会	2022. 12. 17
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の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
<u>Manabu Muto</u>	Pathogenic variants of homologous recombination repair-related genes in advanced pancreatic cancer and oxaliplatin-based chemotherapy: prospective multicenter obser	ASCO Gastrointestinal Cancers Symposium 2022	2022. 1. 20-22
織田克利, 鹿毛 秀宣, <u>武藤学</u> , 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, 釘持広知, 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
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>	がんゲノム中核拠点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	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
<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	第 19 回日本臨床腫瘍学会学術集会	2022. 2. 18
長岡 英気, 鶴川 豊世武, 増田 孝広, 落合 香苗, 玉岡 明洋, <u>吉田 雅幸</u> , 倉島 直樹, 溝江 亜紀子, 山下直美, 藤原 立樹, 大井 啓司, 荒井裕国	COVID-19重症肺炎に対するExtra corporeal membrane oxygenation多職種チームアプローチによる包括的治療の役割	人工臓器学会	2020. 10
荻原 眞帆, 江花 有亮, 甲畑 宏子, 江川 真希子, 笹野 哲郎, <u>吉田 雅幸</u>	遺伝性心疾患と診断され遺伝カウンセリングに来談した患者のQOLの評価と心理的適応に関する尺度の検討	第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2022. 7. 1

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

石原 恵依子, 甲畑 宏子, 吉田 雅幸	患者と代諾者における意思の一致についての文献検討および遺伝カウンセリングへの応用	第46回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2022. 7. 1
福本純子, 江川真希子, 池田まさみ, 江花有亮, 甲畑宏子, 高嶺恵理子, 石川智則, 小田剛史, 加藤友康, 石川光也, 田辺記子, 大塚伊佐夫, 松浦 拓人, 小堀華菜, 吉田雅幸	乳癌発症後に遺伝性乳癌卵巣癌と診断された女性のリスク低減卵管卵巣摘出術選択に関する質的調査	第46回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2022. 7. 1.
松浦 拓人, 高嶺 恵理子, 小堀 華菜, 金本 嘉久, 大塚 康二, 安藤 司恩, 本間 浩一, 吉田 雅幸	MSH6 遺伝子に病的バリエーションを認め Lynch 症候群と診断した子宮体癌/卵巣癌重複癌の1例	第64回日本婦人科腫瘍学会学術講演会	2022. 7. 15
大坂 瑞子, 吉田 雅幸	脂質異常症が誘発する血管炎症機転における好中球NETの関与	第54回日本動脈硬化学会総会	2022. 7. 23
青山 二郎, 大坂 瑞子, 吉田 雅幸	CXCL1 誘導性の好中球の接着現象は PAD4 の細胞質移行を介した PDIA1 のシトルリン化によって亢進する	第54回日本動脈硬化学会総会	2022. 7. 23
渡邊 淳	産婦人科医のための遺伝医療・ゲノム医療ー遺伝カウンセリングへの連携体制	第48回北陸産科婦人科学会	2020. 10. 10
渡邊 淳	遺伝診療・ゲノム診療の立場からー遺伝カウンセリング連携をぜひ！	第17回日本乳癌学会中部地方会	2020. 9. 12-10. 9
渡邊 淳	金沢大学附属病院における遺伝診療外来ー北陸地域の遺伝子診療の現状と課題	第27回日本遺伝子診療学会大会	2020. 9. 10-19
渡邊 淳	北陸3県の遺伝診療体制の現状と課題	第41回北陸臨床遺伝研究会	2021. 2. 28
関屋 智子, 渡邊 淳	難病をもつ患者・家族が有する遺伝的課題・遺伝医療への要望に関する実態調査	第46回日本遺伝カウンセリング学会 学術集会	2022. 7. 3
渡邊 淳	難病の遺伝学的検査の現状とIRUD	第 62 回日本臨床化学会年次学術集会	2022. 10. 30
渡邊 淳	IRUDでわかることー難病医療における位置づけ 北陸IRUDの経験を通して	第 346回 日本臨床化学会東海・北陸支部例会 連合大会	2023. 3. 4
横野 恵	ゲノム医療と倫理：ゲノム指針の見直しと今後の展望	日本人類遺伝学会 第65回大会	2020.11. 18-12.2
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	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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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」改定とガイダ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
横野 恵	遺伝性腫瘍診療をめぐる医療と社会の接するところ	第81回日本癌学会学術総会	2022. 10. 1
横野 恵	臨床試験とELSI（倫理的・法的・社会的課題）について	第20回日本臨床腫瘍学会	2023. 3. 18

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
金井雅史	生殖細胞系列 BRCA 遺伝子変異陽性膀胱癌に対する PARP 阻害薬オラパリブの位置づけ	田中雅夫	胆と膀胱	医学図書出版	東京都	2021	1129-34
金井雅史	膀胱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	膀胱	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	メディカールレビュー社	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

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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, <u>Hirasawa A</u>	Germline Findings Through Precision Oncology for Ovarian Cancer.		Hereditary Breast and Ovarian Cancer.	Springer		2021	211-226
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 グマニユア 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	
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, <u>Kaori</u> <u>Muto</u>	Ethical Issues: Overview in Genomic Analysis and Clinical Context	Seigo Nakamura, Daisuke Aoki, Yoshio	Hereditary Breast and Ovarian Cancer	Springer	Singapor e	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・ドウ	大阪	2022	287-291
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・ドウ		2022	339-343
浅井 篤	ワクチン接種の混 乱やデマから考え るヘルシリティラシ ーの重要性	大北全俊・ 田中雅之・ 浅井篤・井 上悠輔・圓 増文	パンデミック の社会と不安	日本看護 協会出版 会	東京	2022	27-38

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

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	篠原出版社	東京	2022	41-43
大北全俊・浅井篤	医療倫理	日本乳癌教育・研修委員会	乳腺腫瘍学第4版	金原出版社	東京	2022	450-451
金井雅史	がんゲノム医療現場の実際	松浦成昭他3名	がんゲノム医療やさしい系統講義	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2023	81-97
要匡、後藤雄一	社会実装の問題点とナショナルセン	中谷 中	どうなる?! ゲノム医療	臨床病理刊行会	東京	2021	2-7
後藤雄一	ミトコンドリア病	加藤元博	小児科診療ガイドライン—最新の治療—	総合医学社	東京	2023	385-389
櫻井晃洋	遺伝学的検査により得られる遺伝情報の取扱い	中谷中	臨床病理レビュー特集第165号	克誠堂出版	東京	2021	57-62
櫻井晃洋	多発性内分泌腫瘍症2型	平沢晃	「遺伝子医学」別冊 遺伝性腫瘍学入門	メディカルドゥ	大阪	2022	157-162
櫻井晃洋	遺伝性腫瘍に係る保険診療の最新動向と課題	平沢晃	「遺伝子医学」別冊 遺伝性腫瘍学入門	メディカルドゥ	大阪	2022	333-338
櫻井晃洋	遺伝性乳癌の遺伝カウンセリング	戸井雅和	乳癌診療state of arts-科学にもとづく最新診療-	医歯薬出版	東京	2022	276-279
難波栄二	難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に関する活動.	宮地勇人	検体検査の品質・精度確保の手引き.	医歯薬出版株式会社.	東京	2020	171-177
平沢 晃	網羅的遺伝子解析と生殖細胞系列用の情報	松浦成昭, 櫻井晃洋, 石岡千加史, 西尾和久, 全国がんプロ協議会	がんゲノム医療やさしい系統講義	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2023	179-184
山本英喜, 平沢晃	BRCA遺伝子変異陽性腫瘍	石岡千加史, 関根郁夫, 安藤雄一, 伊豆津宏二	がん最新の薬物療法 2023-2024	南江堂	東京	2023	239-246

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)
総合研究報告書

平沢 晃	がんゲノム医療における「連携」—主に患者, 家族・血縁者の連携にかかる課題について— 全国がんプロ協議会・ゲノム医療部報告	全国がんプロ協議会・ゲノム医療部	癌と化学療法	癌と化学療法社	東京	2022	1000-1001
平沢 晃	疾患各論 HBOC 遺伝性乳癌卵巣癌(Hereditary breast and ovarian cancer:HBOC)	平沢 晃	「遺伝子医学」別冊	メディカル・ドゥ	東京	2022	92-98
植野さやか, 平沢 晃	BRCA病的バリエーションが検出された際の対応	大道正英, 亀井良正, 久慈直昭	臨床婦人科産科	医学書院	東京	2022	324-331
小川千加子, 増山寿, 平沢 晃	がんゲノム医療とgermline findingsの取り扱い	澤井英明, 平沢 晃	産婦人科医が知っておきたい臨床遺伝学のすべて	医学書院	東京	2022	111-118

知的財産権の出願・取得状況：

権利者	知的財産の内容	種類	番号	出願年月日	取得年月日
なし					