

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 研究所 ゲノム医科学プロジェクト
研究分担者：縄野 雅夫	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
研究協力者：三宅 紀子	国立研究開発法人 国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部

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」などと十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ための体制整備を戦略的に進める。

2022年度は4月、6月、7月、10月、12月、2月、3月に班会議を、7月と2023年2月に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、2021年度発足した「難病の全ゲノム解析等に関するゲノム基盤実証研究」は順調に進捗し、予定の成果を達成して完了した。全ゲノム解析等の推進に関する専門委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、2019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、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年目以降は、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」、「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」などと十分な連携を図りつつ実施する。

B.研究方法

3年目にあたる2022年度は、初年度から引き続いて各分担に分かれ、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人材育成や二次的所見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ゲノム医療に関する各種研究班や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、実行計画2022の策定に協力する。患者・家族会と協議して意見交換会を開催する。

- ① 難病ゲノム医療の対象疾患は当面単一遺伝子疾患とすることから、その希少性、遺伝性を踏まえた上で、難病ゲノム拠点病院に求められる役割とそこに設置される難病ゲノム医療エキスパートパネルの要件について検討する（竹内研究分担者）。
- ② 2021年から継続して難病の患者・家族との意見交換会を実施し、最新の法令・指針の改正状況を踏まえ、産業界による利活用や海外の機関の

データの二次利用を前提として、本事業で難病の患者・代諾者・血縁者のインフォームド・コンセントに用いるICF（説明同意文書）モデル文書素案を策定し、公募で選ばれた患者・家族による査読を実施する。患者や国民への普及啓発に関して、全ゲノム解析ならびに難病ゲノム医療に関する説明補助資料や説明動画について患者・家族と専門家が意見交換を行う場を設ける。PPI（患者・市民参画、Patient and Public Involvement）の取り組みを重視しながら本事業に関わるステークホルダーの意向や懸念の把握に努める（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・分類する。エクセルファイルで収集項目の暫定的な入力フォーマットを作成し、難病の全ゲノム解析実証事業の共同研究機関から臨床情報を収集し、項目についての検討を重ねる。未診断・既診断共通項目については、項目を確定し症例報告書のひな形を作成する（山野研究分担者）。
- ④ AMED「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」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」について、以下(1)～(3)の内容を検討する。(1)臨床情報データベースの仕様 (2)データ利活用システムのあり方と仕様 (3)ゲノム解析データの共有方針。その他の運営・管理に必要な事項を検討して取りまとめる（徳永研究分担者）。
- ⑤ 先行研究の実施状況や、厚労省での「実行計画2022」策定に向けた検討内容を踏まえ、産業界の視点から利活用が促進されるためのポイントを整理し、意見交換を行う。利活用のトライアルを実施し産業界も一緒に検討を行うことで、課題を洗い出して制度設計につなげる（縄野研究分担者）。
- ⑥ 前年度に作成した指定難病-ICD11-Orphanet-OMIM 対応表の更新を行う（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 全国遺伝子医療部門連絡会議の134施設と日本小児総合医療施設評議会の38施設に対し、我が国における難病領域の網羅的遺伝子解析依頼施設の二次的所見の開示の状況を把握するためのプレ調査と無記名式アンケートを実施する（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

2022年度は、4月、6月、7月、10月、12月、2月、3月にオンラインによる班会議を開催し、7月と2023年2月に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 難病医療提供体制の中の難病ゲノム体制の位置付けについて、診療施設がカバーする疾患の特性や地域性などについて検討した。難病ゲノム医療の対象疾患は当面単一遺伝子疾患とすることから、その希少性、遺伝性を踏まえ、難病ゲノム拠点病院に求められる役割とそこに設置される難病ゲノム医療エキスパートパネルの要件について検討した（竹内研究分担者）。
- ② ICF 素案の策定に先駆け、2022年6月～7月に本事業に必要な倫理的配慮の基本方針を検討する意見交換会を実施した。難病の患者・家族会から参加者を募集し、7月に2回に渡って倫理的配慮の論点を議論する検討会を開催した。まとめた論点に基づいて7月末に患者・家族と研究班員が ELSI（倫理的法的社会的課題）について議論する場を設けた。また、患者・家族の知見を取り入れながら2022年8月～9月に難病の ICF モデル文書を策定し、公募で選ばれた患者・家族による査読を実施し、意見を反映した素案を厚生労働省に提出した。2023年2月には、諸外国や国内の既存のゲノム解析関連説明動画について、専門家と患者・家族と一緒に視聴し対話するイベントを開催し、全ゲノム解析等実行計画の説明補助資料や説明動画にどのような要素や配慮が求められるかについて、意見を聴取した。また、これまで十分に議論されていなかった未成年の参加者への配慮について倫理的な課題が明らかになった（武藤研究分担者）。
- ③ 難病に関する臨床情報の収集項目の見直しを行い、電子システムを用いて構造化データを収集する方針および ID 体系を協議した（山野研究分担者）。
- ④ 難病のゲノム医療に向けた全ゲノム解析プロジェクトにおける「ゲノム基盤」のあり方を検討し、以下(1)～(3)について基本構想ならびに方針案をまとめた。(1)臨床情報のデータベース、(2)データ利活用システム、(3)ゲノム解析データの共有。さらにAMED「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」(全ゲノム先行解析)における「ゲノム基盤」の進捗状況について報告した（徳永研究分担者）。
- ⑤ 産業界の視点から利活用が促進されるためのポイントを整理し、意見交換を行った（縄野研究分担者）。

- ⑥ 前年度に作成した指定難病-ICD11-Orphanet-OMIM 対応表について、Orphanet、OMIM とも2022年度版を取得し、対応表の更新を行った。英国 Genomics England (GEL)、仏国 Plan France Médecin Génomique 2025 (PFMG2025) を訪問し、難病ゲノム診療体制について意見交換を行い、全ゲノム解析対象疾患名リストを取得し、新たに対応表に組み入れることを検討した（鎌谷研究分担者）。
- ⑦ 全国遺伝子医療部門連絡会議と日本小児総合医療施設評議会の構成施設を対象に行ったプレ調査と無記名式アンケートにより、二次的所見の開示に対して本邦では海外よりも消極的であると考えられた。開示対象の決定において、遺伝医療専門職配置の拡充や、十分な遺伝カウンセリング、方針を定めたガイドライン、また開示後のサーベイランス体制の整備および未発症者に対する医療の保険収載が重要であることが示唆された（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、詳細な情報が共有され、非常に緊密な連携が保たれた。

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7回の班会議と年2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、その改訂に貢献した。また、難病ゲノム医療に関する各種研究班との連携の下、先行解析と実証事業の順調な進捗と目標達成に大きく寄与した。さらに、2023年度からの「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」（全ゲノム本格解析）発足のための体制整備に協力した。

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、次年度以降の本格解析の発足にも貢献した。

F.健康危険情報

特記事項なし

G.研究発表

1.論文発表

【雑誌】

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, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 study. *Lancet Gastroenterol Hepatol.* 7(7): 648-657, 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.* 67(9): 505-513, 2022
3. Matsumoto K, Suzuki K, Yoshida H, Magi M, Matsumoto Y, Noguchi-Sasaki M, Yoshimoto K, Takeuchi T, Kaneko Y. Distinct gene signatures of monocytes and B cells in patients with giant cell arteritis: a longitudinal transcriptome analysis. *Arthritis Res Ther.* 25(1): 1, 2022
4. Akiyama M, Yoshimoto K, Ishigaki S, Suzuki K, Takeuchi T, Kaneko Y: Disease specific expansion of CD29+IL-17RA+ T effector cells possessing multiple signaling pathways in spondyloarthritis. *Rheumatology (Oxford).* 62(3): 1296-1305, 2022
5. Tanemura S, Tsujimoto H, Seki N, Kojima S, Miyoshi F, Sugahara K, Yoshimoto K, Suzuki K, Kaneko Y, Chiba K, Takeuchi T: Role of interferons (IFNs) in differentiation of T peripheral helper cells (Tph) cells 2: IFN α and IFN λ cooperatively contribute to the expansion of Tph cells in systemic lupus erythematosus. *Int Immunol.* 34(10): 519-532, 2022
6. Bae S-C, Bang S-Y, Wen L, Koido M, Ha E, Liu L, Sakamoto Y, Jo S, Leng R-X, Otomo N, Kwon Y-C, Sheng Y, Sugano N, Hwang M Y, Li W, Mukai M, Yoon K, Cai M, Ishigaki K, Chung W T, Huang H, Takahashi D, Lee S-S, Wang M, Karino K, Zheng X, Miyamura T, Kang Y M, Ye D, Nakamura J, Suh C-H, Tang Y, Motomura G, Park Y-B, Ding H, Kuroda T, Choe J-Y, Li C, Niuro H, Park Y, Shen C, Miyamoto T, Ahn G-Y, Fei W, Takeuchi T, Shin J-M, Li K, Kawaguchi Y, Lee Y-K, Wang Y, Amano K, Park D J, yanggw, Tada Y, Lau YL, Yamaji K, Zhu Z, Shimizu M, Atsumi T, Suzuki A, Sumida T, Okada Y, Matsuda K, Matsuo K, Kochi Y, Tomizuka K, Seki T, Tanaka Y, Kubo T, Hisada R, Yoshioka T, Yamazaki M, Kabata T, Amasaki Y, Ohta Y, Okawa T, Naito Y, Kaneuji A, Yasunaga Y, Ohzono K, Yamamoto K, Ohmura K, Kim T-H, Yang S, Yamamoto T, Kim B-J, Shen N, Ikegawa S, Lee H-S, hang X: Biological insights into systemic lupus erythematosus through an immune cell-specific transcriptome-wide association study. *Ann Rheum Dis.* 81(9): 1273-1280, 2022
7. Suematsu H, Kim K, Yamamoto T, Bang S-Y, Sakamoto Y, Shin J-M, Sugano N, Kim JS, Mukai M, Lee Y-K, Ohmura K, Park DJ, Takahashi D, Ahn G-Y, Karino K, Kwon Y-C, Miyamura T, Kim J, Nakamura J, Motomura G, Kuroda T, Niuro H, Miyamoto T, Takeuchi T, Ikari K, Amano K, Tada Y, Yamaji K, Shimizu M, Atsumi T, Seki T, Tanaka Y, Kubo T, Hisada R, Yoshioka T, Yamazaki M, Kabata T, Kajino T, Ohta Y, Okawa T, Naito Y, Kaneuji A, Yasunaga Y, Ohzono K, Tomizuka K, Koido M, Matsuda K, Okada Y, Suzuki A, Kin B-J, Kochi Y, Lee H-Y, Ikegawa S, Bae S-C, Terao C: Novel susceptibility loci for steroid-associated osteonecrosis of the femoral head in systemic lupus erythematosus. *Hum Mol Genet.* 31(7): 1082-1095, 2022
8. Sasaki T, Akiyama M, Kaneko Y, Takeuchi T: IgG4-related disease and idiopathic multicentric Castleman's disease: confusable immune-mediated disorders. *Rheumatology (Oxford).* 61(2): 490-501, 2022
9. Nozuma S, Matsuura E, Tashiro Y, Nagata R, Ando M, Hiramatsu Y, Higuchi Y, Sakiyama Y, Hashiguchi A, Michizono K, Higashi K, Matsuzaki T, Kodama D, Tanaka M, Yamano Y, Moritoyo T, Kubota R, Takashima H: Efficacy of l-Arginine Treatment in Patients with HTLV-1-Associated Neurological Disease. *Ann Clin Transl Neurol.* 10(2): 237-245, 2023
10. Sasaki N, Sato T, Yamatoku M, Yamano Y: Efficacy of repetitive transcranial magnetic stimulation for gait disturbance in HTLV-1 associated myelopathy. *NeuroRehabilitation.* 51(3): 519-526, 2022
11. Puccioni-Sohler M, Poton AD, Cabral-Castro MJ, Yamano Y, Taylor G, Casseb J: Human T lymphotropic virus type 1-associated myelopathy: overview of HTLV-1/2 tests and potential biomarkers. *AIDS Res Hum Retroviruses.* 38(12): 924-932, 2022
12. Kikuchi T, Takao N, Sato T, Isahaya K, Hino S, Kaburagi M, Tachikawa K, Ko R, Shibata S, Kaburagi K, Iijima N, Mizukami H, Sakurai K, Yamauchi J, Kimura A, Shimohata T, Yamano Y: The level of CSF CXCL10 is highly elevated and decreased after steroid therapy in patients with autoimmune glial fibrillary acidic protein astrocytopathy. *Clin Exp Neuroimmunol.* 14(1): 61-68, 2022
13. Tanaka Y, Sato T, Yagishita N, Yamauchi J, Araya N, Aratani S, Takahashi K, Kunitomo Y, Nagasaka M, Kanda Y, Uchimarui K, Morio T, Yamano Y: Potential Role of HTLV-1 Tax-Specific Cytotoxic T Lymphocytes expressing a Unique T-cell Receptor to Promote

- Inflammation of the Central Nervous System in Myelopathy Associated with HTLV-1. *Front Immunol.* 13: 993025, 2022
14. Wada Y, Sato T, Hasegawa H, Matsudaira T, Nao N, Coler-Reilly ALG, Tasaka T, Yamauchi S, Okagawa T, Momose H, Tanio M, Kuramitsu M, Sasaki D, Matsumoto N, Yagishita N, Yamauchi J, Araya N, Tanabe K, Yamagishi M, Nakashima M, Nakahata S, Iha H, Ogata M, Imaizumi Y, Uchimaruk, Miyazak Y, Konnai S, Yanagihara K, Morishita K, Watanabe T, Yamano Y, Saito M: RAISING is a high-performance method for identifying random transgene integration sites. *Commun Biol.* 5(1): 535, 2022
 15. Kimura M, Yamauchi J, Sato T, Yagishita N, Araya N, Aratani S, Tanabe K, Horibe E, Watanabe T, Coler-Reilly ALG, 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 (Lausanne).* 9: 879379, 2022
 16. Takao N, Yamano Y: Forefront studies on human T-cell leukemia virus type 1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP). *Clin Exp Neuroimmunol.* 13: 34-41, 2022
 17. Kamoi K, Watanabe T, Uchimaruk, Okayama A, Seiko K, Kawamata T, Kurozumi-Karube H, Horiguchi N, Zong Yuan, Yamano Y, Hamaguchi I, Nannya Y, Tojo A, Ohno-Matsui K: Updates on HTLV-1 Uveitis. *Viruses.* 14(4): 794, 2022
 18. Sakamoto Y, Miyake S, Oka M, Kanai A, Kawai Y, Nagasawa S, Shiraiishi Y, Tokunaga K, Kohno T, Seki M, Suzuki Y, Suzuki A: Phasing analysis of lung cancer. *Nat Commun.* 13(1): 3464, 2022
 19. Butler-Laporte G, Povysil G, Kosmicki JA, Cirulli ET, Drivas T, Furini S, Saad C, Schmidt A, Olszewski P, Korotko U, Quinodoz M, Çelik E, Kundu K, Walter K, Jung J, Stockwell AD, Sloofman LG, Jordan DM, Thompson RC, Del Valle D, Simons N, Cheng E, Sebra R, Schadt EE, Kim-Schulze S, Gnjjatic S, Merad M, Buxbaum JD, Beckmann ND, Charney AW, Przychodzen B, Chang T, Pottinger TD, Shang N, Brand F, Fava F, Mari F, Chwialkowska K, Niemira M, Pula S, Baillie JK, Stuckey A, Salas A, Bello X, Pardo-Seco J, Gómez-Carballa A, Rivero-Calle I, Martínón-Torres F, Ganna A, Karczewski KJ, Veerapen K, Bourgey M, Bourque G, Eveleigh RJ, Forgetta V, Morrison D, Langlais D, Lathrop M, Mooser V, Nakanishi T, Frithiof R, Hultström M, Lipsey M, Marincevic-Zuniga Y, Nordlund J, Schiabor Barrett KM, Lee W, Bolze A, White S, Riffle S, Tanudjaja F, Sandoval E, Neveux I, Dabe S, Casadei N, Motameny S, Alaamery M, Massadeh S, Aljawini N, Almutairi MS, Arabi YM, Alqahtani SA, Al Harthi FS, Almutairi A, Alqubaishi F, Alotaibi S, Binowayn A, Alsolm EA, El Bardisy H, Fawzy M, Cai F, Soranzo N, Butterworth A; COVID-19 Host Genetics Initiative; DeCOI Host Genetics Group; GEN-COVID Multicenter Study (Italy); Mount Sinai Clinical Intelligence Center; GEN-COVID consortium (Spain); GenOMICC Consortium; Japan COVID-19 Task Force; Regeneron Genetics Center; Geschwind DH, Arteaga S, Stephens A, Butte MJ, Boutros PC, Yamaguchi TN, Tao S, Eng S, Sanders T, Tung PJ, Broudy ME, Pan Y, Gonzalez A, Chavan N, Johnson R, Pasaniuc B, Yaspan B, Smieszek S, Rivolta C, Bibert S, Bochud PY, Dabrowski M, Zawadzki P, Sypniewski M, Kaja E, Chariyavilaskul P, Nilaratanakul V, Hirankarn N, Shotelersuk V, Pongpanich M, Phokaew C, Chetruengchai W, Tokunaga K, Sugiyama M, Kawai Y, Hasegawa T, Naito T, Namkoong H, Eda Hiro R, Kimura A, Ogawa S, Kanai T, Fukunaga K, Okada Y, Imoto S, Miyano S, Mangul S, Abedalthagafi MS, Zeberg H, Grzymiski JJ, Washington NL, Ossowski S, Ludwig KU, Schulte EC, Riess O, Moniuszko M, Kwasniewski M, Mbarek H, Ismail SI, Verma A, Goldstein DB, Kiryluk K, Renieri A, Ferreira MAR, Richards JB: Exome-wide association study to identify rare variants influencing COVID-19 outcomes: Results from the Host Genetics Initiative. *PLoS Genet.* 18(11): e1010367, 2022
 20. Hachiya T, Ishii M, Kawai Y, Khor SS, Kawashima M, Toyo-Oka L, Mitsuhashi N, Fukuda A, Kodama Y, Fujisawa T, Tokunaga K, and Takagi T: The NBDC-DDBJ imputation. *Hum Genome Var.* 9(1): 48, 2022
 21. Trubetskoy V, Pardiñas AF, Qi T, Panagiotaropoulou G, Awasthi S, Bigdeli TB, Bryois J, Chen CY, Dennison CA, Hall LS, Lam M, Watanabe K, Frei O, Ge T, Harwood JC, Koopmans F, Magnusson S, Richards AL, Sidorenko J, Wu Y, Zeng J, Grove J, Kim M, Li Z, Voloudakis G, Zhang W, Adams M, Agartz I, Atkinson EG, Agerbo E, Al Eissa M, Albus M, Alexander M, Alizadeh BZ, Alptekin K, Als TD, Amin F, Arolt V, Arrojo M, Athanasiu L, Azevedo MH, Bacanu SA, Bass NJ, Begemann M, Belliveau RA, Bene J, Benyamin B, Bergen SE, Blasi G, Bobes J, Bonassi S, Braun A, Bressan RA, Bromet EJ, Bruggeman R, Buckley PF, Buckner RL, Bybjerg-Grauholm J, Cahn W, Cairns MJ, Calkins ME, Carr VJ, Castle D, Catts SV, Chambert KD, Chan RCK, Chaumette B, Cheng W, Cheung EFC, Chong SA, Cohen D, Consoli A, Cordeiro Q, Costas J, Curtis C, Davidson M, Davis KL, de Haan L, Degenhardt F, DeLisi LE, Demontis D, Dickerson F, Dikeos D, Dinan T, Djurovic S, Duan J, Ducci G, Dudbridge F, Eriksson JG, Fañanás L, Faraone SV, Fiorentino A, Forstner A, Frank J, Freimer NB, Fromer M, Frustaci A, Gadelha A, Genovese G, Gershon ES, Giannitelli M, Giegling I, Giusti-Rodríguez P, Godard S,

- Goldstein JI, González Peñas J, González-Pinto A, Gopal S, Gratten J, Green MF, Greenwood TA, Guillin O, Gülöksüz S, Gur RE, Gur RC, Gutiérrez B, Hahn E, Hakonarson H, Haroutunian V, Hartmann AM, Harvey C, Hayward C, Henskens FA, Herms S, Hoffmann P, Howrigan DP, Ikeda M, Iyegbe C, Joa I, Julià A, Kähler AK, Kam-Thong T, Kamatani Y, Karachanak-Yankova S, Kebir O, Keller MC, Kelly BJ, Khrunin A, Kim SW, Klovins J, Kondratiev N, Konte B, Kraft J, Kubo M, Kučinskas V, Kučinskiene ZA, Kusumawardhani A, Kuzelova-Ptackova H, Landi S, Lazzeroni LC, Lee PH, Legge SE, Lehrer DS, Lencer R, Lerer B, Li M, Lieberman J, Light GA, Limborska S, Liu CM, Lönnqvist J, Loughland CM, Lubinski J, Luykx JJ, Lynham A, Macek M Jr, Mackinnon A, Magnusson PKE, Maher BS, Maier W, Malaspina D, Mallet J, Marder SR, Marsal S, Martin AR, Martorell L, Mattheisen M, McCarley RW, McDonald C, McGrath JJ, Medeiros H, Meier S, Melegh B, Melle I, Meshulam-Gately RI, Metspalu A, Michie PT, Milani L, Milanova V, Mitjans M, Molden E, Molina E, Molto MD, Mondelli V, Moreno C, Morley CP, Muntané G, Murphy KC, Myin-Germeys I, Nenadić I, Nestadt G, Nikitina-Zake L, Noto C, Nuechterlein KH, O'Brien NL, O'Neill FA, Oh SY, Olincy A, Ota VK, Pantelis C, Papadimitriou GN, Parellada M, Paunio T, Pellegrino R, Periyasamy S, Perkins DO, Pfuhlmann B, Pietiläinen O, Pimm J, Porteous D, Powell J, Quattrone D, Quested D, Radant AD, Rampino A, Rapaport MH, Rautanen A, Reichenberg A, Roe C, Roffman JL, Roth J, Rothermundt M, Rutten BPF, Saker-Delye S, Salomaa V, Sanjuan J, Santoro ML, Savitz A, Schall U, Scott RJ, Seidman LJ, Sharp SI, Shi J, Siever LJ, Sigurdsson E, Sim K, Skarabis N, Slominsky P, So HC, Sobell JL, Söderman E, Stain HJ, Steen NE, Steixner-Kumar AA, Stögmann E, Stone WS, Straub RE, Streit F, Strengman E, Stroup TS, Subramaniam M, Sugar CA, Suvisaari J, Svrakic DM, Swerdlow NR, Szatkiewicz JP, Ta TMT, Takahashi A, Terao C, Thibaut F, Toncheva D, Tooney PA, Torretta S, Tosato S, Tura GB, Turetsky BI, Üçok A, Vaaler A, van Amelsvoort T, van Winkel R, Veijola J, Waddington J, Walter H, Waterreus A, Webb BT, Weiser M, Williams NM, Witt SH, Wormley BK, Wu JQ, Xu Z, Yolken R, Zai CC, Zhou W, Zhu F, Zimprich F, Atbaşoğlu EC, Ayub M, Benner C, Bertolino A, Black DW, Bray NJ, Breen G, Buccola NG, Byerley WF, Chen WJ, Cloninger CR, Crespo-Facorro B, Donohoe G, Freedman R, Galletly C, Gandal MJ, Gennarelli M, Hougaard DM, Hwu HG, Jablensky AV, McCarroll SA, Moran JL, Mors O, Mortensen PB, Müller-Myhsok B, Neil AL, Nordentoft M, Pato MT, Petryshen TL, Pirinen M, Pulver AE, Schulze TG, Silverman JM, Smoller JW, Stahl EA, Tsuang DW, Vilella E, Wang SH, Xu S, Adolfsson R, Arango C, Baune BT, Belangero SI, Børghlum AD, Braff D, Bramon E, Buxbaum JD, Campion D, Cervilla JA, Cichon S, Collier DA, Corvin A, Curtis D, Forti MD, Domenici E, Ehrenreich H, Escott-Price V, Esko T, Fanous AH, Gareeva A, Gawlik M, Gejman PV, Gill M, Glatt SJ, Golimbet V, Hong KS, Hultman CM, Hyman SE, Iwata N, Jönsson EG, Kahn RS, Kennedy JL, Khusnutdinova E, Kirov G, Knowles JA, Krebs MO, Laurent-Levinson C, Lee J, Lencz T, Levinson DF, Li QS, Liu J, Malhotra AK, Malhotra D, McIntosh A, McQuillin A, Menezes PR, Morgan VA, Morris DW, Mowry BJ, Murray RM, Nimgaonkar V, Nöthen MM, Ophoff RA, Paciga SA, Palotie A, Pato CN, Qin S, Rietschel M, Riley BP, Rivera M, Rujescu D, Saka MC, Sanders AR, Schwab SG, Serretti A, Sham PC, Shi Y, St Clair D, Stefánsson H, Stefansson K, Tsuang MT, van Os J, Vawter MP, Weinberger DR, Werge T, Wildenauer DB, Yu X, Yue W, Holmans PA, Pocklington AJ, Roussos P, Vassos E, Verhage M, Visscher PM, Yang J, Posthuma D, Andreassen OA, Kendler KS, Owen MJ, Wray NR, Daly MJ, Huang H, Neale BM, Sullivan PF, Ripke S, Walters JTR, O'Donovan MC. Mapping genomic loci implicates genes and synaptic biology in schizophrenia. *Nature*. 604(7906):502-508, 2022
22. Mahajan A, Spracklen CN, Zhang W, Ng MCY, Petty LE, Kitajima H, Yu GZ, Rüeger S, Speidel L, Kim YJ, Horikoshi M, Mercader JM, Taliun D, Moon S, Kwak SH, Robertson NR, Rayner NW, Loh M, Kim BJ, Chiou J, Miguel-Escalada I, Della Briotta Parolo P, Lin K, Bragg F, Preuss MH, Takeuchi F, Nano J, Guo X, Lamri A, Nakatochi M, Scott RA, Lee JJ, Huerta-Chagoya A, Graff M, Chai JF, Parra EJ, Yao J, Bielak LF, Tabara Y, Hai Y, Steinthorsdottir V, Cook JP, Kals M, Grarup N, Schmidt EM, Pan I, Sofer T, Wuttke M, Sarnowski C, Gieger C, Noursome D, Trompet S, Long J, Sun M, Tong L, Chen WM, Ahmad M, Noordam R, Lim VJY, Tam CHT, Joo YY, Chen CH, Raffield LM, Lecoeur C, Prins BP, Nicolas A, Yanek LR, Chen G, Jensen RA, Tajuddin S, Kabagambe EK, An P, Xiang AH, Choi HS, Cade BE, Tan J, Flanagan J, Abaitua F, Adair LS, Adeyemo A, Aguilar-Salinas CA, Akiyama M, Anand SS, Bertoni A, Bian Z, Bork-Jensen J, Brandslund I, Brody JA, Brummett CM, Buchanan TA, Canouil M, Chan JCN, Chang LC, Chee ML, Chen J, Chen SH, Chen YT, Chen Z, Chuang LM, Cushman M, Das SK, de Silva HJ, Dedoussis G, Dimitrov L, Doumatey AP, Du S, Duan Q, Eckardt KU, Emery LS, Evans DS, Evans MK, Fischer K, Floyd JS, Ford I, Fornage M, Franco OH, Frayling TM, Freedman BI, Fuchsberger C, Genter P, Gerstein HC, Giedraitis V, González-Villalpando C, González-Villalpando

- ME, Goodarzi MO, Gordon-Larsen P, Gorkin D, Gross M, Guo Y, Hackinger S, Han S, Hattersley AT, Herder C, Howard AG, Hsueh W, Huang M, Huang W, Hung YJ, Hwang MY, Hwu CM, Ichihara S, Ikram MA, Ingelsson M, Islam MT, Isono M, Jang HM, Jasmine F, Jiang G, Jonas JB, Jørgensen ME, Jørgensen T, Kamatani Y, Kandeel FR, Kasturiratne A, Katsuya T, Kaur V, Kawaguchi T, Keaton JM, Kho AN, Khor CC, Kibriya MG, Kim DH, Kohara K, Kriebel J, Kronenberg F, Kuusisto J, Läll K, Lange LA, Lee MS, Lee NR, Leong A, Li L, Li Y, Li-Gao R, Ligthart S, Lindgren CM, Linneberg A, Liu CT, Liu J, Locke AE, Louie T, Luan J, Luk AO, Luo X, Lv J, Lyssenko V, Mamakou V, Mani KR, Meitinger T, Metspalu A, Morris AD, Nadkarni GN, Nadler JL, Nalls MA, Nayak U, Nongmaithem SS, Ntalla I, Okada Y, Orozco L, Patel SR, Pereira MA, Peters A, Pirie FJ, Porneala B, Prasad G, Preissl S, Rasmussen-Torvik LJ, Reiner AP, Roden M, Rohde R, Roll K, Sabanayagam C, Sander M, Sandow K, Sattar N, Schönher S, Schurmann C, Shahriar M, Shi J, Shin DM, Shriner D, Smith JA, So WY, Stančáková A, Stilp AM, Strauch K, Suzuki K, Takahashi A, Taylor KD, Thorand B, Thorleifsson G, Thorsteinsdóttir U, Tomlinson B, Torres JM, Tsai FJ, Tuomilehto J, Tusie-Luna T, Udler MS, Valladares-Salgado A, van Dam RM, van Klinken JB, Varma R, Vujkovic M, Wachter-Rodarte N, Wheeler E, Whitsel EA, Wickremasinghe AR, van Dijk KW, Witte DR, Yajnik CS, Yamamoto K, Yamauchi T, Yengo L, Yoon K, Yu C, Yuan JM, Yusuf S, Zhang L, Zheng W, Raffel LJ, Igase M, Ipp E, Redline S, Cho YS, Lind L, Province MA, Hanis CL, Peyser PA, Ingelsson E, Zonderman AB, Psaty BM, Wang YX, Rotimi CN, Becker DM, Matsuda F, Liu Y, Zeggini E, Yokota M, Rich SS, Kooperberg C, Pankow JS, Engert JC, Chen YI, Froguel P, Wilson JG, Sheu WHH, Kardia SLR, Wu JY, Hayes MG, Ma RCW, Wong TY, Groop L, Mook-Kanamori DO, Chandak GR, Collins FS, Bharadwaj D, Paré G, Sale MM, Ahsan H, Motala AA, Shu XO, Park KS, Jukema JW, Cruz M, McKean-Cowdin R, Grallert H, Cheng CY, Bottinger EP, Dehghan A, Tai ES, Dupuis J, Kato N, Laakso M, Köttgen A, Koh WP, Palmer CNA, Liu S, Abecasis G, Kooner JS, Loos RJJ, North KE, Haiman CA, Florez JC, Saleheen D, Hansen T, Pedersen O, Mägi R, Langenberg C, Wareham NJ, Maeda S, Kadowaki T, Lee J, Millwood IY, Walters RG, Stefansson K, Myers SR, Ferrer J, Gaulton KJ, Meigs JB, Mohlke KL, Gloyn AL, Bowden DW, Below JE, Chambers JC, Sim X, Boehnke M, Rotter JI, McCarthy MI, Morris AP. Multi-ancestry genetic study of type 2 diabetes highlights the power of diverse populations for discovery and translation. *Nat Genet.* 54(5):560-572, 2022
23. Pirruccello JP, Di Achille P, Nauffal V, Nekoui M, Friedman SF, Klarqvist MDR, Chaffin MD, Weng LC, Cunningham JW, Khurshid S, Roselli C, Lin H, Koyama S, Ito K, Kamatani Y, Komuro I, Jurgens SJ, Benjamin EJ, Batra P, Natarajan P, Ng K, Hoffmann U, Lubitz SA, Ho JE, Lindsay ME, Philippakis AA, Ellinor PT. Genetic analysis of right heart structure and function in 40,000 people. *Nat Genet.* 54(6):792-803, 2022
24. Tcheandjieu C, Zhu X, Hilliard AT, Clarke SL, Napolioni V, Ma S, Lee KM, Fang H, Chen F, Lu Y, Tsao NL, Raghavan S, Koyama S, Gorman BR, Vujkovic M, Klarin D, Levin MG, Sinnott-Armstrong N, Wojcik GL, Plomondon ME, Maddox TM, Waldo SW, Bick AG, Pyarajan S, Huang J, Song R, Ho YL, Buyske S, Kooperberg C, Haessler J, Loos RJJ, Do R, Verbanck M, Chaudhary K, North KE, Avery CL, Graff M, Haiman CA, Le Marchand L, Wilkens LR, Bis JC, Leonard H, Shen B, Lange LA, Giri A, Dikilitas O, Kullo IJ, Stanaway IB, Jarvik GP, Gordon AS, Hebring S, Namjou B, Kaufman KM, Ito K, Ishigaki K, Kamatani Y, Verma SS, Ritchie MD, Kember RL, Baras A, Lotta LA, Kathiresan S, Hauser ER, Miller DR, Lee JS, Saleheen D, Reaven PD, Cho K, Gaziano JM, Natarajan P, Huffman JE, Voight BF, Rader DJ, Chang KM, Lynch JA, Damrauer SM, Wilson PWF, Tang H, Sun YV, Tsao PS, O'Donnell CJ, Assimes TL. Large-scale genome-wide association study of coronary artery disease in genetically diverse populations *Nat Med.* 28(8):1679-1692, 2022
25. Mishra A, Malik R, Hachiya T, Jürgenson T, Namba S, Posner DC, Kamanu FK, Koido M, Le Grand Q, Shi M, He Y, Georgakis MK, Caro I, Krebs K, Liaw YC, Vaura FC, Lin K, Winsvold BS, Srinivasasainagendra V, Parodi L, Bae HJ, Chauhan G, Chong MR, Tomppo L, Akinyemi R, Roshchupkin GV, Habib N, Jee YH, Thomassen JQ, Abedi V, Cárcel-Márquez J, Nygaard M, Leonard HL, Yang C, Yonova-Doing E, Knol MJ, Lewis AJ, Judy RL, Ago T, Amouyel P, Armstrong ND, Bakker MK, Bartz TM, Bennett DA, Bis JC, Bordes C, Børte S, Cain A, Ridker PM, Cho K, Chen Z, Cruchaga C, Cole JW, de Jager PL, de Cid R, Endres M, Ferreira LE, Geerlings MI, Gasca NC, Gudnason V, Hata J, He J, Heath AK, Ho YL, Havulinna AS, Hopewell JC, Hyacinth HI, Inouye M, Jacob MA, Jeon CE, Jern C, Kamouchi M, Keene KL, Kitazono T, Kittner SJ, Konuma T, Kumar A, Lacaze P, Launer LJ, Lee KJ, Lepik K, Li J, Li L, Manichaikul A, Markus HS, Marston NA, Meitinger T, Mitchell BD, Montellano FA, Morisaki T, Mosley TH, Nalls MA, Nordestgaard BG, O'Donnell MJ, Okada Y, Onland-Moret NC, Ovbiagele B, Peters A, Psaty BM, Rich SS, Rosand J, Sabatine MS, Sacco RL, Saleheen D, Sandset EC, Salomaa V, Sargurupremraj M, Sasaki M, Satizabal CL, Schmidt CO, Shimizu A,

- Smith NL, Sloane KL, Sutoh Y, Sun YV, Tanno K, Tiedt S, Tatlisumak T, Torres-Aguila NP, Tiwari HK, Trégouët DA, Trompet S, Tuladhar AM, Tybjærg-Hansen A, van Vugt M, Vibo R, Verma SS, Wiggins KL, Wennberg P, Woo D, Wilson PWF, Xu H, Yang Q, Yoon K, Millwood IY, Gieger C, Ninomiya T, Grabe HJ, Jukema JW, Rissanen IL, Strbian D, Kim YJ, Chen PH, Mayerhofer E, Howson JMM, Irvin MR, Adams H, Wassertheil-Smoller S, Christensen K, Ikram MA, Rundek T, Worrall BB, Lathrop GM, Riaz M, Simonsick EM, Körv J, França PHC, Zand R, Prasad K, Frikke-Schmidt R, de Leeuw FE, Liman T, Haeusler KG, Ruigrok YM, Heuschmann PU, Longstreth WT, Jung KJ, Bastarache L, Paré G, Damrauer SM, Chasman DI, Rotter JI, Anderson CD, Zwart JA, Niiranen TJ, Fornage M, Liaw YP, Seshadri S, Fernández-Cadenas I, Walters RG, Ruff CT, Owolabi MO, Huffman JE, Milani L, Kamatani Y, Dichgans M, DeBette S. Stroke genetics informs drug discovery and risk prediction across ancestries. *Nature*. 611(7934):115-123, 2022
26. Ishigaki K, Sakaue S, Terao C, Luo Y, Sonehara K, Yamaguchi K, Amariuta T, Too CL, Laufer VA, Scott IC, Viatte S, Takahashi M, Ohmura K, Murasawa A, Hashimoto M, Ito H, Hammoudeh M, Emadi SA, Masri BK, Halabi H, Badsha H, Uthman IW, Wu X, Lin L, Li T, Plant D, Barton A, Orozco G, Verstappen SMM, Bowes J, MacGregor AJ, Honda S, Koido M, Tomizuka K, Kamatani Y, Tanaka H, Tanaka E, Suzuki A, Maeda Y, Yamamoto K, Miyawaki S, Xie G, Zhang J, Amos CI, Keystone E, Wolbink G, van der Horst-Bruinsma I, Cui J, Liao KP, Carroll RJ, Lee HS, Bang SY, Siminovitsh KA, de Vries N, Alfredsson L, Rantapää-Dahlqvist S, Karlson EW, Bae SC, Kimberly RP, Edberg JC, Mariette X, Huizinga T, Dieudé P, Schneider M, Kerick M, Denny JC, Matsuda K, Matsuo K, Mimori T, Matsuda F, Fujio K, Tanaka Y, Kumanogoh A, Traylor M, Lewis CM, Eyre S, Xu H, Saxena R, Arayssi T, Kochi Y, Ikari K, Harigai M, Gregersen PK, Yamamoto K, Louis Bridges S Jr, Padyukov L, Martin J, Klareskog L, Okada Y, Raychaudhuri S. Multi-ancestry genome-wide association analyses identify novel genetic mechanisms in rheumatoid arthritis. *Nat Genet*. 54(11):1640-1651, 2022
27. Aragam KG, Jiang T, Goel A, Kanoni S, Wolford BN, Atri DS, Weeks EM, Wang M, Hindy G, Zhou W, Grace C, Roselli C, Marston NA, Kamanu FK, Surakka I, Venegas LM, Sherliker P, Koyama S, Ishigaki K, Åsvold BO, Brown MR, Brumpton B, de Vries PS, Giannakopoulou O, Giardoglou P, Gudbjartsson DF, Güldener U, Haider SMI, Helgadottir A, Ibrahim M, Kastrati A, Kessler T, Kyriakou T, Konopka T, Li L, Ma L, Meitinger T, Mucha S, Munz M, Murgia F, Nielsen JB, Nöthen MM, Pang S, Reinberger T, Schnitzler G, Smedley D, Thorleifsson G, von Scheidt M, Ulirsch JC, Arnar DO, Burt NP, Costanzo MC, Flannick J, Ito K, Jang DK, Kamatani Y, Khera AV, Komuro I, Kullo IJ, Lotta LA, Nelson CP, Roberts R, Thorgeirsson G, Thorsteinsdottir U, Webb TR, Baras A, Björkegren JLM, Boerwinkle E, Dedoussis G, Holm H, Hveem K, Melander O, Morrison AC, Orho-Melander M, Rallidis LS, Ruusalepp A, Sabatine MS, Stefansson K, Zalloua P, Ellinor PT, Farrall M, Danesh J, Ruff CT, Finucane HK, Hopewell JC, Clarke R, Gupta RM, Erdmann J, Samani NJ, Schunkert H, Watkins H, Willer CJ, Deloukas P, Kathiresan S, Butterworth AS. Discovery and systematic characterization of risk variants and genes for coronary artery disease in over a million participants. *Nat Genet*. 54(12):1803-1815, 2022
28. Miyazawa K, Ito K, Ito M, Zou Z, Kubota M, Nomura S, Matsunaga H, Koyama S, Ieki H, Akiyama M, Koike Y, Kurosawa R, Yoshida H, Ozaki K, Onouchi Y, Takahashi A, Matsuda K, Murakami Y, Aburatani H, Kubo M, Momozawa Y, Terao C, Oki S, Akazawa H, Kamatani Y, Komuro I. Cross-ancestry genome-wide analysis of atrial fibrillation unveils disease biology and enables cardioembolic risk prediction. *Nat Genet*. 55(2):187-197, 2023
29. Rahmioglu N, Mortlock S, Ghiasi M, Møller PL, Stefansson L, Galarneau G, Turman C, Danning R, Law MH, Sapkota Y, Christofidou P, Skarp S, Giri A, Banasik K, Krassowski M, Lepamets M, Marciniak B, Nöukas M, Perro D, Sliz E, Sobalska-Kwapis M, Thorleifsson G, Topbas-Selcuki NF, Vitonis A, Westergaard D, Arnadottir R, Burgdorf KS, Campbell A, Cheuk CSK, Clementi C, Cook J, De Vivo I, DiVasta A, Dorien O, Donoghue JF, Edwards T, Fontanillas P, Fung JN, Geirsson RT, Girling JE, Harkki P, Harris HR, Healey M, Heikinheimo O, Holdsworth-Carson S, Hostettler IC, Houlden H, Houshdaran S, Irwin JC, Jarvelin MR, Kamatani Y, Kennedy SH, Kepka E, Kettunen J, Kubo M, Kulig B, Kurra V, Laivuori H, Laufer MR, Lindgren CM, MacGregor S, Mangino M, Martin NG, Matalliotaki C, Matalliotakis M, Murray AD, Ndungu A, Nezhad C, Olsen CM, Opoku-Anane J, Padmanabhan S, Paranjpe M, Peters M, Polak G, Porteous DJ, Rabban J, Rexrode KM, Romanowicz H, Saare M, Saavalainen L, Schork AJ, Sen S, Shafrir AL, Siewierska-Górska A, Słomka M, Smith BH, Smolarz B, Szaflik T, Szyłło K, Takahashi A, Terry KL, Tomassetti C, Treloar SA, Vanhie A, Vincent K, Vo KC, Werring DJ, Zeggini E, Zervou MI, Adachi S, Buring JE, Ridker PM, D'Hooghe T, Goulielmos GN, Hapangama DK, Hayward C, Horne AW, Low SK, Martikainen H, Chasman DI, Rogers PAW, Saunders PT, Sirota M, Spector T, Strapagiel D, Tung JY, Whiteman DC, Giudice LC, Velez-Edwards DR, Uimari O, Kraft P, Salumets A, Nyholt DR, Mägi R,

- Stefansson K, Becker CM, Yurttas-Beim P, Steinhorsdottir V, Nyegaard M, Missmer SA, Montgomery GW, Morris AP, Zondervan KT. The genetic basis of endometriosis and comorbidity with other pain and inflammatory conditions. *Nat Genet.* 55(3):423-436., 2023
30. Usui Y, Taniyama Y, Endo M, Koyanagi YN, Kasugai Y, Oze I, Ito H, Imoto I, Tanaka T, Tajika M, Niwa Y, Iwasaki Y, Aoi T, Hakozaiki 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
 31. Sakai E, Yamada T, Funaki T, Iwakuma M, Osawa H, Morimoto K, Kosugi S: Fundamental knowledge taught in compulsory education for effective genetic counseling: a qualitative study of descriptions in textbooks. *J Community Genet.* Online ahead of print. 2023
 32. Hiromoto K, Yamada T, Tsuchiya M, Kawame H, Nanba E, Goto Y, Kosugi S: Challenges of secondary finding disclosure in genomic medicine in rare diseases: A nation-wide survey of Japanese facilities outsourcing comprehensive genetic testing. *J Hum Genet.* 68(1): 1-9, 2023
 33. Nagasaki M, Sekiya Y, Asakura A, Teraoka R, Otokozaawa R, Hashimoto H, Kawaguchi T, Fukazawa K, Inadomi Y, Murata KT, Ohkawa Y, Yamaguchi I, Mizuhara T, Tokunaga K, Sekiya Y, Hanawa T, Yamada R, Matsuda F. Nagasaki M, Sekiya Y, Asakura A, Teraoka R, Otokozaawa R, Hashimoto H, Kawaguchi T, Fukazawa K, Inadomi Y, Murata KT, Ohkawa Y, Yamaguchi I, Mizuhara T, Tokunaga K, Sekiya Y, Hanawa T, Yamada R, Matsuda F: Design and implementation of a hybrid cloud system for large-scale human genomic research. *Hum Genome Var.* 10(1): 6, 2023
 34. Koike K, Nishigaki M, Wada T, Kosugi S: Implementation of Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death in Japan - Focus Group Study of Stakeholders. *Circ J.* 87(1): 123-129, 2022
 35. 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
 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): 1511, 2022
 37. 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
 38. 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.* 31(4): 860-867, 2022
 39. Kondo T, Yamamoto Y, Fukuyama K, Kanai M, Yamada A, Matsubara J, Quy PN, Yoshioka M, Yamada T, Minamiguchi S, Matsumoto S, Kosugi S, Muto M: Germline sequencing for presumed germline pathogenic variants via tumor-only comprehensive genomic profiling. *Int J Clin Oncol.* 27(8): 1256-1263, 2022
 40. Minamoto A, Yamada T, Shimada S, Kinoshita I, Aoki Y, Oda K, Ueki A, Higashigawa S, Morikawa M, Sato Y, Hirasawa A, Ogawa M, Kondo T, Yoshioka M, Kanai M, Muto M, Kosugi S: Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey. *J Hum Genet.* 67(10): 557-563, 2022
 41. Yamamoto Y, Fukuyama K, Kanai M, Kondo T, Yoshioka M, Kou T, Quy PN, Kimura-Tsuchiya R, Yamada T, Matsumoto S, Kosugi S, Muto M: Prevalence of pathogenic germline variants in the circulating tumor DNA testing. *Int J Clin Oncol.* 27(10): 1554-1561, 2022
 42. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S: 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
 43. 高橋祐二, 水澤英洋: 精神・神経トピックス (10-6) 運動失調症の全貌解明をめざす患者登録研究 J-CAT. *医療の広場* 62(2): 4-9, 2022
 44. 高橋祐二, 水澤英洋: 未診断疾患 - IRUD の成果. *Clinical Neuroscience.* 40(9): 1095-1099, 2022
 45. 濱由香, 高橋祐二, 水澤英洋: 脊髄小脳変性症. *Clinical Neuroscience.* 40(9): 1130-1133, 2022
 46. 石川欽也, 水澤英洋: SCA6, SCA31 - 臨床・原因究明の歴史 わが国の遺伝性皮質性小脳萎縮症の解明をめざして. *Clinical Neuroscience.* 41(1): 44-48, 2023
 47. 水澤英洋: GNE ミオパチー - 臨床の歴史. *Clinical Neuroscience.* 41(1): 110-111, 2023
 48. 濱由香, 高橋祐二, 水澤英洋: 難病のゲノム医療に向けた現状と展望. *医学のあゆみ.* 285 (1) 4-10, 2023
 49. 渡部沙織, 武藤香織, 李怡然: 全ゲノム解析等実行計画における ELSI (倫理的法的社会的課題)・PPI (患者・市民参画) の取り組みと課題. *Clinical Neuroscience.* 40(9): 1161-1165, 2022
 50. 山野嘉久: HTLV-1 関連脊髄症 (HAM). *Clinical Neuroscience.* 40(11): 1406-1408, 2022
 51. 鷹尾直誠, 山野嘉久: HTLV-1 関連脊髄症

(HAM). *Clinical Neuroscience*. 40(6): 798-800, 2022

52. 山野嘉久: HTLV-1-associated myelopathy (HAM). *日本臨牀*. 80(suppl5): 340-346, 2022
53. 鷹尾直誠, 山野嘉久: HTLV-1 関連脊髄症 (HAM). *Clinical Neuroscience*. 41(1): 122-125, 2023
54. 徳永勝士: 難病等の全ゲノム解析を中心とする体制. [メインテーマ] 神経疾患とゲノム医療. *Clinical Neuroscience*. 40(9): 1068-1071, 2022
55. 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

【書籍】

1. 水澤英洋, 宇川義一, 水谷智彦, 大越教夫, 中瀬浩史 (日本神経学会マニュアル作成委員会): 白質脳症. 改訂新版 重篤副作用疾患別対応マニュアル 第5集. 一般財団法人日本医薬情報センター (JAPIC). 東京. 27-50, 2023
2. 水澤英洋, 宇川義一, 水谷智彦, 大越教夫, 中瀬浩史 (日本神経学会マニュアル作成委員会): 横紋筋融解症. 改訂新版 重篤副作用疾患別対応マニュアル 第5集. 一般財団法人日本医薬情報センター (JAPIC). 東京. 51-89, 2023
3. 水澤英洋, 宇川義一, 水谷智彦, 大越教夫, 中瀬浩史, 栗田 正 (日本神経学会マニュアル作成委員会): 末梢神経障害. 改訂新版 重篤副作用疾患別対応マニュアル 第5集. 一般財団法人日本医薬情報センター (JAPIC). 東京. 91-122, 2023
4. 水澤英洋, 宇川義一, 水谷智彦, 大越教夫, 中瀬浩史, 栗田 正 (日本神経学会マニュアル作成委員会): 痙攣・てんかん. 改訂新版 重篤副作用疾患別対応マニュアル 第5集. 一般財団法人日本医薬情報センター (JAPIC). 東京. 184-210, 2023
5. 水澤英洋, 宇川義一, 大越教夫, 中瀬浩史, 栗田 正, 清水利彦 (日本神経学会マニュアル作成委員会): 運動失調. 改訂新版 重篤副作用疾患別対応マニュアル 第5集. 一般財団法人日本医薬情報センター (JAPIC). 東京. 211-230, 2023

2.学会発表

1. Mizusawa H: N of 1' therapy, IRUD and IRUD Beyond. Symposium 10: Personalized medicine for ultra-rare disease by nucleic acid drug. 63rd Annual Meeting of the Japanese Society of Neurology. Tokyo 2022.5.19
2. 水澤英洋: 未診断疾患イニシアチブ (IRUD)

と単一遺伝子病. 大会長校企画シンポジウム 05: 神経難病のゲノム医療—実現に向けて—. 第63回日本神経学会学術大会. 東京 2022.5.21

3. 水澤英洋: 免疫とゲノム. Opening Lecture. 第22回東京神経免疫研究会. Hybrid/東京 2022.6.17
4. 水澤英洋: 変性疾患における prion 現象: プリオン病からの教え. シンポジウム 4 神経変性疾患における病態機構—伝播機構について—. 第63回日本神経病理学会総会学術研究会. 京都 2022.6.25
5. 水澤英洋: 人生100年時代を迎えて—生きるということ—. 医療法人 知命堂病院 創立150周年記念式. 知命堂病院. 新潟 2022. 7. 2
6. 濱 由香, 伊達英俊, 水澤英洋, 高橋祐二: Molecular epidemiology of degenerative ataxias in Japan based on J-CAT study. 第63回日本神経学会学術大会. 東京 2022.5.18-21 (ポスター)
7. 高橋祐二, 伊達英俊, 濱 由香, 小居秀紀, 小杉眞司, 松本直通, 小崎健次郎, 松原洋一, IRUD Consortium, 水澤英洋: Significance of ataxias in Initiative on Rare and Undiagnosed diseases (IRUD). 第63回日本神経学会学術大会. 東京 2022.5.18-21 (ポスター)
8. 水澤英洋: わが国における希少・未診断疾患イニシアチブ IRUD の現状. 第40回日本神経治療学会学術集会. シンポジウム 15 希少疾病の核酸医薬による超個別化 (N of 1) の展開. 福島, 2022.11.3
9. Mizusawa H: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases. Session 1: Presentation of Established Clinical Research Networks. International Conference on Clinical Research Networks for Rare Diseases. IRDiRC, Paris, France 2022.12.1
10. 加藤太郎, 板東杏太, 近藤夕騎, 吉田純一朗, 勝田若奈, 水野勝広, 高橋祐二, 中元ふみ子, 武田克彦, 水澤英洋. Cerebellar cognitive affective syndrome scale 日本語版 (CCAS-J) の信頼性検証. 第20回日本神経理学療法学会学術大会. 大阪 2022.10.15(口頭)
11. 栗原 董, 山本敏之, 三土修一朗, 向井洋平, 水澤英洋, 高橋祐二: L-dopa 内服で嚥下障害が改善した Fahr 病の47歳男性例. A-4. 第243回日本神経学会関東・甲信越地方会. Hybrid/東京 2022.12.3(口頭)
12. 水澤英洋: 希少・未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の現状と展望. 第9回ゲノム医療推進研究会. 一般財団法人 勁草日本イニシアチブ主催. 東京 2022.12.13
13. 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

- エンソコンソーシアム. Web/東京 2023.2.13
14. 高橋祐二, 水澤英洋: 脊髄小脳変性症の分子遺伝学. 特別講演. 日本小脳学会 第13回学術集会・総会. 国立精神・神経医療研究センター, 東京, 2023.3.25
 15. 武藤香織: 医学研究への患者・市民参画 (PPI/E). 第48回日本保健医療社会学会大会 RTD 医学研究の ELSI (倫理的法的社会的課題) を考える. 松山. 2022.5.29
 16. 武藤香織. 難病患者・家族の未来のために～難病対策の課題と今後の展望. 東京難病団体連絡協議会総会. 特別講演. 2022.5.29
 17. Muto K. Concerns against genetic discrimination – A perspective from Japan. European Human Genetics Conference. Vienna, Austria. 2022.6.13.
 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パネルディスカッション 2 全ゲノム解析の臨床実装. 岡山. 2022.7.9
 19. 武藤香織. 全ゲノム解析を行う研究について、患者・市民はどのように考えている？. 認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク・親の会連絡会. 講演. 2022.7.23
 20. Muto K. Fears and concerns of genetic discrimination in Japan. 5th McGill -RIKEN IMS Symposium 2022. online. 2022.9.20.
 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「ゲノム医療の新たな局面」. 東京. 2022.12.2
 22. 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. 講演. 2022.12.3
 23. 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. シンポジウム 11 ゲノム情報の産学での利活用と本人への不利益の防止を目指して. 横浜. 2022.12.16
 24. 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. 教育セッション 14. 横浜. 2022.12.17
 25. Yamauchi J, Sato T, Yagishita N, Araya N, Nakagawa M, Matsuura E, Tsuboi Y, Tamaki K, Sakima H, Ishihara S, Araujo A, Jacobson S, Grassi MFR, Galvão-Castro B, Bland M, Taylor GP, Martin F, Yamano Y. A randomized controlled trial on corticosteroid therapy for HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis in Japan (HAMLET-P trial). 20th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses (HTLV22), Melbourne, Australia, 2022. 5.8-11
 26. Sato T, Yagishita N, Araya N, Yamauchi J, Takahashi K, Kunitomo Y, Hasegawa Y, Higashikuse Y, Miyachi K, Yamano Y. Evaluation of quantification method of HTLV-1 proviral load in white blood cells using whole blood. 20th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses (HTLV22), Melbourne, Australia, 2022.5.8-11
 27. 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) の病態形成機構. 第63回日本神経学会学術大会. 東京, 2022.5.19
 28. 伊佐早健司, 柴田宗一郎, 飯島直樹, 平川経晃, 伊藤歩, 西村直, 福田隆浩, 佐々木諒, 藤井伸治, 佐藤知雄, 山野嘉久. 成人 T 細胞白血病移植後の神経障害例 2 例の検討. 第63回日本神経学会学術大会. 東京, 2022.5.19 (ポスター)
 29. 山野嘉久. 難病の全ゲノム解析等実証事業の現状と展望. 第7回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム. 岡山, ハイブリッド開催, 2022.7.9
 30. 山野嘉久. HAM 病態研究の最近の知見と今後の展望. 第34回日本神経免疫学会学術集会. 長崎, 2022.10.21
 31. 山野嘉久. 難病領域におけるリアルワールドデータ活用の動向～難病プラットフォームを例に～. 第40回日本神経治療学会学術集会. 福島, 2022.11.4
 32. 伊佐早健司, 柴田宗一郎, 飯島直樹, 平川経晃, 伊藤歩, 福田隆浩, 佐々木諒, 藤井伸治, 佐藤知雄, 山野嘉久. 成人 T 細胞白血病移植後の神経障害例 2 例の検討. 第8回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4 (ポスター)
 33. 鷹尾直誠, 佐藤知雄, 山内淳司, 八木下尚子, 新谷奈津美, 荒谷聡子, 山野嘉久. HAM の排尿障害における臨床症状評価と治療効果判定の標準化スケールの確立. 第8回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4 (ポスター)
 34. 菅田謙治, タン ベンジージェックヤン, ホサイン ベラル, ラジブ サミウルラジ, レダ オムニア, 徳永雅仁, 野村隼也, 増田曜章, 佐藤知雄, 植田光晴, 宇都宮與, 山野嘉久, 佐藤賢文. HAM 患者末梢血および脳脊髄液のシングルセル解析による HAM 病態解明と疾患サロゲートマーカーの探索研究. 第8回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4
 35. 新谷奈津美, 荒谷聡子, 八木下尚子, 山内淳司, 鷹尾直誠, 佐藤知雄, 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症(HAM)の神経障害機構の解析. 第8回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4 (ポスター)
 36. 倉光球, 石塚賢治, 久保田龍二, 佐藤知雄, 山野嘉久, 橋倉悠輝, 梅北邦彦, 野坂生郷, 長谷川寛雄, 三浦清徳, 宇都宮與, 高起良, 相良康子, 蕎麦田理英子, 佐竹正博, 浜口功. イムノクロマト法による新規 HTLV-1 抗体検査

- 法の性能評価—多施設共同研究. 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4
37. 相良康子, 中村仁美, 堀部恵梨佳, 入田和男, 山野嘉久, 渡邊俊樹. ウェブサイト・トラフィック -HTLV-1 ウェブサイトの検証と解析-. 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4 (ポスター)
 38. 堀部恵梨佳, 相良康子, 山野嘉久, 内丸薫, 浜口功, 渡邊俊樹. JSPFAD アンケート調査による HTLV-1 水平感染の現状. 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.4 (ポスター)
 39. 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の病態生理に基づく治療. 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.5 (ポスター)
 40. 松浦英治, 野妻智嗣, 田代雄一, 安藤匡宏, 平松有, 樋口雄二郎, 崎山雄介, 橋口昭大, 道園久美子, 東桂子, 松崎敏男, 兒玉大介, 田中正和, 山野嘉久, 久保田龍二, 高嶋博. HAM/TSP の運動障害に対する L-アルギニンの効果を評価する第 2 相臨床試験 (特定臨床研究). 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.5
 41. 佐藤知雄, 斎藤益満, 和田悠作, 長谷川寛雄, 松平崇弘, 今泉芳孝, 内丸薫, 渡邊俊樹, 山野嘉久. HTLV-1 クロナリティ定量検査 RAISING-CLOVA を用いた ATL 発症リスク評価法の開発. 第 8 回日本 HTLV-1 学会学術集会. 東京, 2022.11.5
 42. 山野嘉久. 難病領域におけるレジストリ活用の動向 ~難病プラットフォームについて~. 第 43 回日本臨床薬理学会学術総会. 横浜, 2022.11.30
 43. 山野嘉久. 患者レジストリを活用した医療イノベーションへの挑戦~治療そして予防まで~, 令和 4 年度第 3 回聖マリア病院特別講演会. 福岡, 2023.3.20
 44. 山野嘉久. HTLV-1 関連脊髄症. 第 1 回神経免疫疾患診療医育成セミナー. 東京, 2022.6.18
 45. 山野嘉久. HTLV-1 の基礎知識とキャリア妊娠婦・患者への支援. 令和 4 年度山梨県 HTLV-1 母子感染予防対策研修会. Web /山梨, 2022.7.6.
 46. 山野嘉久. HTLV-1 基礎知識と相談支援について. 令和 4 年度北海道 HTLV-1 母子感染予防対策研修会 (北海道主催). Web/北海道, 2023.1.28
 47. 山野嘉久. HTLV-1 母子感染の予防と対策. 令和 4 年度性と健康の相談支援者研修 (神奈川県主催). Web/神奈川, 2023.2.8
 48. 山野嘉久. これからの難病医療と産学連携. RDD medU-net フォーラム (世界希少・難治性疾患の日), 東京医科歯科大学湯島キャンパス, Web/東京, 2023.3.19
 49. 徳永勝土, 河合洋介, 大前陽輔: ゲノム医学・医療の基盤となる大規模全ゲノム解析とデータベース構築. シンポジウム 2「ゲノム情報をもたらす消化器病学へのインパクト」. 第 108 回日本消化器病学会. 東京. 2022.4.23
 50. 徳永勝土. 全ゲノム解析基盤の構築—先行解析と実証事業—. 大会長校企画シンポジウム 05『神経難病のゲノム医療—実現に向けて—』.第 63 回日本神経学会学術大会. 東京. 2022. 5.21
 51. 徳永勝土. 難病の全ゲノム解析基盤の現状. 第 2 回分科会「疾患全ゲノム解析の最前線」. 一般社団法人ゲノムテクノロジー研究会. 東京. 2022.11.16
 52. 鎌谷洋一郎. Genome-wide association study in stroke. 日本精神神経学会学術大会. 東京. 2022.5.19
 53. 鎌谷洋一郎. 多因子疾患の多遺伝子性の解明と今後の可能性. 第 18 回日本病理学会カンファレンス. 2022.7.29
 54. 鎌谷洋一郎. 単一遺伝子疾患と多因子疾患が接するところ. 第 81 回日本癌学会学術総会. 2022.10.1
 55. 鎌谷洋一郎. 脳卒中・脳動脈瘤の GWAS 解析. STROKE 2023. 2023.3.18 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. 岡山. 2022. 6.17-18 (ポスター)
 56. 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, 山田崇弘, 小杉眞司, 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. 岡山. 2022.6.17
 57. 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, 山田崇弘, 高原祥子, 鈴木栄治, 小杉眞司, 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 に病的バリエーションを認められた 6 例の臨床像. 第 30 回日本乳癌学会総会. 横浜 2022.6.30 (ポスター)
 58. 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, 山田崇弘, 稲葉慧, 本田明夏, 村上裕美, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
 59. 宇都笑李, 和田敬仁, 春山瑗依子, 高塚美衣, 森本佳奈, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
60. 佐々木元子, 川目裕, 松尾真理, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 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. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
61. 安部東子, 大高理生, 吉田晶子, 和田敬仁, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
62. 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, 山田崇弘, 稲葉慧, 村上裕美, 本田明夏, 和田敬仁, 大内憲明, 小杉眞司. 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.(会議録). 第 46 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
63. 仙田典子, 山田崇弘, 川口展子, 村上裕美, 戸井雅和, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1-3 (ポスター)
64. 大高理生, 中島健, 山田崇弘, 川崎秀徳, 吉田晶子, 鳥嶋雅子, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.3
65. 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アントの基盤知識教科書における記述の質的探索的研究(会議録). 第 46 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 東京. 2022.7.3
66. 藤本康二, 小松原隆司, 結縁幸子, 山神和彦, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.2
67. 森本佳奈, 山田崇弘, 佐野敦子, 菅野摂子, 池袋真, 坂本美和, 廣瀬達子, 関沢明彦, 小杉眞司, 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. 東京. 2022.7.1
68. 松川愛未, 鳥嶋雅子, 佐藤智佳, 本田明夏, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1
69. 洪本加奈, 山田崇弘, 土屋実央, 川目裕, 難波栄二, 後藤雄一, 小杉眞司. 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. 東京. 2022.7.1
70. 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. 神戸. 2022.7.8
71. 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. 金沢. 2022.7.15
72. 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. 札幌. 2022.10.8 (口演)
73. 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. 福岡. 2022.10.16
74. 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. 新潟. 2022.10.30
75. 山本佳宏, 福山啓太, 金井雅史, 近藤知大, 吉岡正博, 高忠之, ゲン・クイーファム, 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
76. 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. シンポジウム. 日本人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15
77. 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. 横浜. 2022.12.16. (口演)
78. 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 **SHORT** 症候群と診断された一例. 日本人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
79. 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 **VerheijSyndrome** の確定診断に至った症例. 人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
80. 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. 人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
81. 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. 人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
82. 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. 人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
83. 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. 人類遺伝学会第 67 回大会. 横浜. 2022.12.15-17 (ポスター)
84. 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, 小杉眞司, 高折晃史. **Germlinepathogenicvariant** を持つ患者の血縁ドナー選択における当科の取り込み. 第 45 回日本造血・免疫細胞療法学会. 名古屋 2023.2.11

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