

## 科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 5 年 6 月 15 日現在

機関番号：72602

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2017～2022

課題番号：17K16881

研究課題名(和文) 婦人科悪性腫瘍におけるエピジェネティクス解析と臨床応用への模索

研究課題名(英文) Epigenetic analysis and clinical application in gynecologic malignant tumors

研究代表者

植木 有紗 (UEKI, Arisa)

公益財団法人がん研究会・有明病院 臨床遺伝医療部・部長

研究者番号：60445319

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,100,000円

研究成果の概要(和文)：発がんにおけるエピジェネティックな修飾機序は、一部の癌腫で報告され注目を集めている。特に一部の遺伝性腫瘍症候群では、原因遺伝子上流のプロモーター高メチル化との関連が報告されている。本研究では、婦人科悪性腫瘍におけるエピジェネティックな修飾機序について広く解析しすることを目的とし立案した。がんゲノム診療の臨床応用などの社会的背景から、幅広い癌腫におけるエクソームのみならず全ゲノム解析結果結果の利用が可能となり、様々な癌腫における約500例のがんゲノム解析結果とエピジェネティクス関連遺伝子発現などを検討した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

がん遺伝子パネル検査の保険収載を受けて、発がんドライバーの検討は一般診療の中でも必須となりつつある。一方でエピジェネティックな修飾機序は、通常のがん遺伝子パネル検査では十分に解析できず、また治療に直結できない点で課題は残るものの、新たな治療戦略として期待されている。社会背景の変化を受け本研究では germline findings の検出頻度、開示方法についても検討し、遺伝性腫瘍診断を治療選択に活用するための社会実装に携わった。

研究成果の概要(英文)：Epigenetic modification in carcinogenesis have been reported and attracted attention in some carcinomas. In particular, some hereditary tumors have been reported to be associated with promoter hypermethylation upstream of causative genes. Initially, this study was designed to analyze epigenetic modification in gynecologic malignancies. The recent clinical application of cancer genomic medicine has made it possible to use both exome and whole genome analysis results from various cancers. Therefore, we examined about 500 cancer genome analysis results and epigenetic-related gene expression in various cancers.

研究分野：遺伝性腫瘍

キーワード：エピジェネティクス 遺伝性腫瘍 メチル化

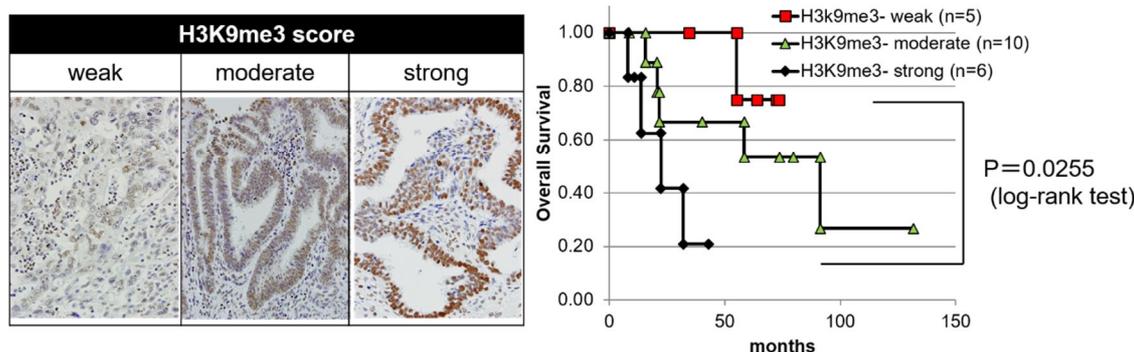
1. 研究開始当初の背景

(1) 発がんにおけるエピジェネティクス

**DNA** 塩基配列に変化を起さずに遺伝子発現調節を行うエピジェネティックな機序については、近年目覚ましく研究が進んでいる。エピジェネティクス関連の諸研究は発生段階での遺伝子発現調節から発展してきたが、近年になって **DNA** メチル化やヒストン修飾などのエピゲノム異常と発がんの関連が徐々に解明されてきた。実際に本邦においても研究開始当初の **2016** 年時点ですでに、**DNMT1** 阻害薬が骨髄異形成症候群に、そして **HDAC** 阻害薬が皮膚 **T** 細胞性リンパ腫に対して、癌腫を限ってではあるが実臨床に導入されている。**DNA** のプロモーター領域に高メチル化が起こることで標的遺伝子の不活化が起こる発がんメカニズムについては解明が進んでいる一方で、ヒストン修飾関連については未解明な点が多いとされている。

申請者は研究開始時点で、子宮癌肉腫の臨床検体を対象にエピジェネティクス関連解析を行い、ヒストン修飾や **DNA** メチル化と、腫瘍の悪性度との相関などを見出し、この発現解析を端緒にエピジェネティック修飾と発がん機序に着目した (図 1)。

図1 子宮癌肉腫におけるH3K9me3発現と予後相関



(2) エピジェネティクスと遺伝性腫瘍

がん診療における遺伝性腫瘍の重要性も増している。中でも遺伝性乳がん卵巣がん (**Hereditary Breast and Ovarian Cancer; HBOC**) の原因遺伝子である **BRCA1** および **BRCA2** を標的とした治療戦略として、**PARP** 阻害薬は高い奏効率が期待されている。**BRCA1/2** が機能せず相同組み換え修復 (**homologous recombination; HR**) が行われない細胞では、**PARP** 阻害薬を投与すると、**DNA** 損傷が修復されなくなり、合成致死と呼ばれる細胞死が誘導される。この機序を利用して、**BRCA1/2** 遺伝子に病的バリエーションを保持するがん患者に対して特異的に治療の有効性が期待できると期待されている。

**2011** 年に行われた **The Cancer Genome Atlas (TCGA) Research Network** による卵巣癌腫瘍検体の発現解析結果から、高悪性度漿液性腺癌の **17%** に **BRCA1/2** の生殖細胞系列病的バリエーションが認められ、さらに **3%** に **BRCA1/2** の体細胞変異が認められることが明らかになった (**The Cancer Genome Atlas Research Network. Nature, 2011**)。また **BRCA1** のプロモーター高メチル化は **11.5%** で認められ、**BRCA1** 機能の不活化につながっており、卵巣癌発がんのエピジェネティックな機序が高頻度に関連することが確認された。このように生殖細胞系列での **BRCA1/2** 遺伝子病的バリエーションを伴わない機序で、**HR** 機能欠損を引き起こす原因があり、このような状態を示す **BRCAness** という定義にも注目が集まっている。**BRCAness** は本来プラチナ感受性などの臨床定義であったが、近年の **HR** 関連遺伝子発現プロファイリングによって、**homologous recombination deficiency (HRD) score** などの新しい指標で定義する報告も見られるようになった。しかしながら摘出卵巣癌検体における **BRCAness** を評価する方法については汎用性や再現性といった課題が残されていた。**BRCAness** の簡便な解析と治療効果との相関を評価することで、生殖細胞系列変異だけでなく、体細胞変異やエピジェネティックな機序による **BRCA** 機能欠損も **PARP** 阻害薬に適応することが可能だと考えられる。(ただし **2021** 年より卵巣癌検体において **HRD** を検出する診断システムが保険収載されたため、後に本研究での解析対象を方針転換することとした。)

また、遺伝性腫瘍の中でも **HBOC** と並んで頻度の高い **Lynch** 症候群では、子宮体癌と卵巣癌が関連腫瘍である。**Lynch** 症候群では **DNA** ミスマッチ修復 (**mismatch repair: MMR**) 遺伝子 (**MLH1, MSH2, MSH6, PMS2** など) の生殖細胞系列変異が原因と知られているが、**MLH1** プロモーターのメチル化による発がん機序が全子宮体癌症例の **10%** 程度にみられ、頻度は少ないことも報告されている。

## 2. 研究の目的

エピジェネティクス発現が婦人科悪性腫瘍、とくに遺伝性腫瘍関連腫瘍における予後と相関し、新たな治療標的となりうる可能性について検証することを当初の研究目的とした。特に **BRCA1** および **MLH1** プロモーターの高メチル化については散発癌における頻度が約 **10%** と高率であることが報告されており、**DNMT1** 阻害薬によってプロモーター高メチル化による遺伝子発現抑制を解除することができれば、再発予防や抗がん剤感受性に寄与することが期待される。さらに予防的内服により遺伝性腫瘍におけるセカンドヒットが、エピジェネティックな機序で引き起こされることを阻止することを検証できれば、簡便に発症予防に寄与する治療法として革新的な意義があると考え、研究を立案した。

## 3. 研究の方法

### (1) 当初の研究計画

研究開始当初、婦人科悪性腫瘍検体として子宮体癌/子宮内膜異型増殖症検体、および卵巣癌/卵巣境界悪性腫瘍検体を用いて、エピジェネティクス修飾発現の臨床的意義について、下記の研究を計画した。

婦人科悪性腫瘍検体におけるメチル化解析

婦人科悪性腫瘍検体におけるヒストン修飾解析

臨床検体及び細胞株を用いた実験を通じて、エピジェネティクス関連薬による治療有効性についての検討

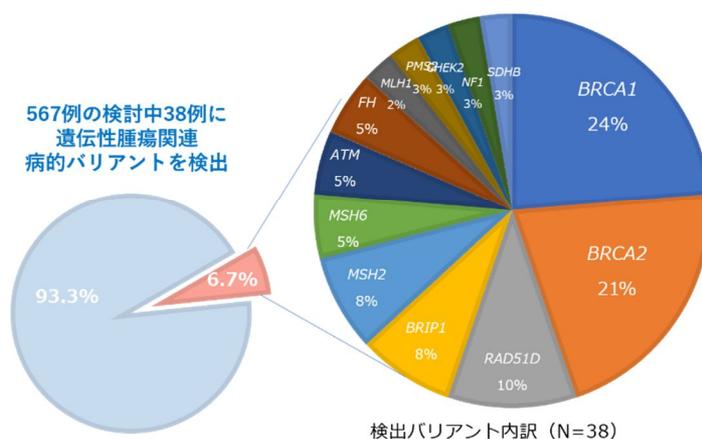
### (2) 研究期間延長に伴う計画変更

研究開始後に申請者の産休・育休、また新型コロナウイルス感染症の拡大、申請者の異動による研究計画変更を行った。本研究を立案した **2016** 年時点では、**HRD** 測定手法やがん遺伝子パネル検査の保険収載前であり、治療方針決定のための遺伝子プロファイリングは本邦において限定的であった。研究再開後には、研究開始時と比較して **HRD** 測定手法が保険収載され、がんゲノム診療の臨床応用などの社会的背景から、幅広い癌腫におけるがんゲノム解析結果の利用が可能となった。従って様々な癌腫におけるがんゲノム解析結果とエピジェネティクス関連遺伝子変化などを解析する方針に転換した。

## 4. 研究成果

本研究期間を通じて、遺伝性腫瘍の発癌機序に関わる分子遺伝学的な原著論文作成に加え、遺伝性腫瘍診療に関わる諸問題についての論文作成に寄与した。社会背景の変化を受け本研究ではがん遺伝子パネル検査に関連する **germline findings** の検出頻度、開示方法についても検討し、関連学会での講演活動を通じて遺伝性腫瘍診断を治療選択に活用するための社会実装に携わった。当院における幅広い癌腫におけるがんゲノム解析結果から、遺伝性腫瘍関連病的バリエントが **6.7%** に報告されており既報と同程度の頻度であることが判明した（論文投稿準備中）。また、エピジェネティクス関連遺伝子発現については症例を蓄積して関連を検証している段階である。

図2 Tumor-normal paired解析で検出されたGermline findingsとしての遺伝性腫瘍関連病的バリエント



本邦におけるがん遺伝子パネル検査の保険収載を受けて、発がんドライバーの検討は一般診療の中でも必須となりつつある。一方でエピジェネティックな修飾機序は、通常のがん遺伝子パネル検査では十分に解析できず、また治療に直結できない点で課題は残るものの、新たな治療戦略として期待されている。がん組織検体におけるエピジェネティック修飾状態の解明に向けて、**DNA** メチル化酵素の発現に着目し研究を継続する計画である。現在、次世代シーケンサーを用いた **DNA**、**RNA** 解析が主流となっているがエピジェネティック解析は別試薬を用いた検査前処理および別解析を要するため検体使用に難渋するが、新たな解析手法を含めた知見の蓄積を目指している。

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計22件（うち査読付論文 15件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 12件）

1. 著者名 Ueki Arisa, Sugano Kokichi, Misu Kumiko, Aimono Eriko, Nakamura Kohei, Tanishima Shigeki, Tanaka Nobuyuki, Mikami Shuji, Hirasawa Akira, Ando Miho, Yoshida Teruhiko, Oya Mototsugu, Nishihara Hiroshi, Kosaki Kenjiro	4. 巻 22
2. 論文標題 Germline Whole-Gene Deletion of FH Diagnosed from Tumor Profiling	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 International Journal of Molecular Sciences	6. 最初と最後の頁 7962 ~ 7962
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3390/ijms22157962	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Nomura Hidetaka, Ikki Ai, Fusegi Atsushi, Omi Makiko, Aoki Yoichi, Netsu Sachiho, Tanigawa Terumi, Matoda Maki, Okamoto Sanshiro, Omatsu Kohei, Nakajima Takeshi, Ueki Arisa, Tonooka Akiko, Kanao Hiroyuki	4. 巻 26
2. 論文標題 Clinical and pathological outcomes of risk-reducing salpingo-oophorectomy for Japanese women with hereditary breast and ovarian cancer	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 International Journal of Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 2331 ~ 2337
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10147-021-02020-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kobayashi Yusuke, Hirasawa Akira, Chiyoda Tatsuyuki, Ueki Arisa, Masuda Kenta, Misu Kumiko, Kawaida Miho, Hayashi Shigenori, Kataoka Fumio, Banno Kouji, Kosaki Kenjiro, Aoki Daisuke	4. 巻 51
2. 論文標題 Retrospective evaluation of risk-reducing salpingo-oophorectomy for <i>BRCA1/2</i> pathogenic variant carriers among a cohort study in a single institution	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Japanese Journal of Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 213 ~ 217
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/jjco/hyaa173	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Abe Kodai, Ueki Arisa, Urakawa Yusaku, Kitago Minoru, Yoshihama Tomoko, Nanki Yoshiko, Kitagawa Yuko, Aoki Daisuke, Kosaki Kenjiro, Hirasawa Akira	4. 巻 19
2. 論文標題 Familial pancreatic cancer with PALB2 and NBN pathogenic variants: a case report	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Hereditary Cancer in Clinical Practice	6. 最初と最後の頁 1 ~ 5
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13053-020-00160-z	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kasuga Akiyoshi, Okamoto Takeshi, Udagawa Shohei, Mori Chinatsu, Mie Takafumi, Furukawa Takaaki, Yamada Yuto, Takeda Tsuyoshi, Matsuyama Masato, Sasaki Takashi, Ozaka Masato, Ueki Arisa, Sasahira Naoki	4. 巻 23
2. 論文標題 Molecular Features and Clinical Management of Hereditary Pancreatic Cancer Syndromes and Familial Pancreatic Cancer	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 International Journal of Molecular Sciences	6. 最初と最後の頁 1205 ~ 1205
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3390/ijms23031205	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Fukada Ippei, Mori Seiichi, Hayashi Naomi, Hosonaga Mari, Yamazaki Masumi, Wang Xiaofei, Kawai Saori, Inagaki Lina, Ozaki Yukinori, Kobayashi Kokoro, Hara Fumikata, Kobayashi Takayuki, Ueki Arisa, Osako Tomo, Tonooka Akiko, Takeuchi Kengo, Ueno Takayuki, Takano Toshimi, Ohno Shinji, Takahashi Shunji	4. 巻 12
2. 論文標題 Assessment of a cancer genomic profile test for patients with metastatic breast cancer	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Scientific Reports	6. 最初と最後の頁 4813-1 ~ 9
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-022-08925-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Akahane Tomoko, Masuda Kenta, Hirasawa Akira, Kobayashi Yusuke, Ueki Arisa, Kawaida Miho, Misu Kumiko, Nakamura Kohei, Nagai Shimpei, Chiyoda Tatsuyuki, Yamagami Wataru, Hayashi Shigenori, Kataoka Fumio, Banno Kouji, Sugano Kokichi, Okita Hajime, Kosaki Kenjiro, Nishihara Hiroshi, Aoki Daisuke	4. 巻 33
2. 論文標題 <i>TP53</i> variants in p53 signatures and the clonality of STICs in RRSO samples	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Journal of Gynecologic Oncology	6. 最初と最後の頁 Online ahead
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3802/jgo.2022.33.e50	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Minamoto Akari, Yamada Takahiro, Shimada Saki, Kinoshita Ichiro, Aoki Yoko, Oda Katsutoshi, Ueki Arisa, Higashigawa Satomi, Morikawa Maki, Sato Yuki, Hirasawa Akira, Ogawa Masanobu, Kondo Tomohiro, Yoshioka Masahiro, Kanai Masashi, Muto Manabu, Kosugi Shinji	4. 巻 67
2. 論文標題 Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 Online ahead
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-022-01028-x	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Ueki Arisa, Hirasawa Akira	4. 巻 21
2. 論文標題 Molecular Features and Clinical Management of Hereditary Gynecological Cancers	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 International Journal of Molecular Sciences	6. 最初と最後の頁 9504 ~ 9504
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3390/ijms21249504	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗	4. 巻 37(1)
2. 論文標題 【家族性腫瘍の診療と遺伝学的検査】がんゲノム医療における二次的所見としての遺伝性腫瘍	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Vita	6. 最初と最後の頁 37-42
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Yoshihama Tomoko, Hirasawa Akira, Sugano Kokichi, Yoshida Teruhiko, Ushima Mineko, Ueki Arisa, Akahane Tomoko, Nanki Yoshiko, Sakai Kensuke, Makabe Takeshi, Yamagami Wataru, Susumu Nobuyuki, Kameyama Kaori, Kosaki Kenjiro, Aoki Daisuke	4. 巻 10
2. 論文標題 Germline multigene panel testing revealed a BRCA2 pathogenic variant in a patient with suspected Lynch syndrome	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 International Cancer Conference Journal	6. 最初と最後の頁 6 ~ 10
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s13691-020-00449-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kobayashi Yusuke, Hirasawa Akira, Chiyoda Tatsuyuki, Ueki Arisa, Masuda Kenta, Misu Kumiko, Kawaïda Miho, Hayashi Shigenori, Kataoka Fumio, Banno Kouji, Kosaki Kenjiro, Aoki Daisuke	4. 巻 51
2. 論文標題 Retrospective evaluation of risk-reducing salpingo-oophorectomy for BRCA1/2 pathogenic variant carriers among a cohort study in a single institution	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Japanese Journal of Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 213 ~ 217
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/jjco/hyaa173	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kobayashi Yusuke, Takeda Takashi, Kunitomi Haruko, Ueki Arisa, Misu Kumiko, Kowashi Ayari, Takahashi Takayuki, Anko Mayuka, Watanabe Keiko, Masuda Kenta, Uchida Takahito, Tominaga Eiichiro, Banno Kouji, Kosaki Kenjiro, Aoki Daisuke	4. 巻 63
2. 論文標題 Cowden syndrome complicated by schizophrenia: A first clinical report	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 European Journal of Medical Genetics	6. 最初と最後の頁 103959 ~ 103959
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ejmg.2020.103959	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗	4. 巻 37(1)
2. 論文標題 家族性腫瘍の診療と遺伝学的検査 がんゲノム医療における二次的所見としての遺伝性腫瘍	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Vita	6. 最初と最後の頁 37-42
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗//阪埜浩司//青木大輔	4. 巻 73(3)
2. 論文標題 遺伝性婦人科腫瘍	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 最新医学	6. 最初と最後の頁 374 379
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗	4. 巻 18(2)
2. 論文標題 家族性腫瘍コーディネーター・家族性腫瘍カウンセラー (FCC) であることの意義と遺伝性腫瘍診療における今後の課題	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 家族性腫瘍	6. 最初と最後の頁 22-26
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗//平沢晃//青木大輔	4. 巻 6(10)
2. 論文標題 遺伝性乳癌	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 White	6. 最初と最後の頁 15-22
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗//平沢晃//青木大輔	4. 巻 67(5)
2. 論文標題 遺伝性腫瘍に対するリスク低減卵管卵巣摘出術-RRSOの臨床試験やその適応、手術の実際と留意すべきポイント-	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 産婦人科の実際	6. 最初と最後の頁 549-556
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗	4. 巻 70(1)
2. 論文標題 家族性・遺伝性腫瘍 遺伝性婦人科癌に対する遺伝カウンセリング	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 日本産科婦人科学会誌	6. 最初と最後の頁 2239 2243
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗、阪埜浩司、菅野康吉、青木大輔	4. 巻 68(2)
2. 論文標題 【産婦人科医が身につけておくべき遺伝カウンセリング】 リンチ症候群における遺伝カウンセリング(解説/特集)	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 産婦人科の実際	6. 最初と最後の頁 199-206
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 植木有紗, 中田さくら, 安齋純子, 麻薙美香, 嶋田恭輔, 久保内光一, 三須久美子, 平沢晃, 阪埜浩司, 菅野康吉, 小崎健次郎, 青木大輔.	4. 巻 16(2)
2. 論文標題 一般病院における家族性腫瘍相談外来とハイリスク外来の開設 一般病院に求められる家族性腫瘍診療の意義についての考察	5. 発行年 2017年
3. 雑誌名 家族性腫瘍	6. 最初と最後の頁 38-43
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Masuda Kenta, Hirasawa Akira, Irie-Kunitomi Haruko, Akahane Tomoko, Ueki Arisa, Kobayashi Yusuke, Yamagami Wataru, Nomura Hiroyuki, Kataoka Fumio, Tominaga Eiichiro, Banno Kouji, Susumu Nobuyuki, Aoki Daisuke	4. 巻 47
2. 論文標題 Clinical utility of a self-administered questionnaire for assessment of hereditary gynecologic cancer	5. 発行年 2017年
3. 雑誌名 Japanese Journal of Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 401 ~ 406
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/jjco/hyx019	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

[学会発表] 計25件(うち招待講演 22件/うち国際学会 0件)

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 がんゲノム医療における意思決定支援: 遺伝カウンセリング時の意思決定支援
3. 学会等名 第6回日本がんサポーターケア学会学術集会JASCC-JSMO合同シンポジウム(招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 BRCA関連がんの臨床的特徴と検診: 卵巣がん
3. 学会等名 第27回 日本遺伝性腫瘍学会シンポジウム(招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 マルチ遺伝子パネル検査を用いた遺伝性腫瘍診療の未来
3. 学会等名 第27回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 ランチョンセミナー（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 Hereditary cancers as therapeutic targets revealed through tumor profiling
3. 学会等名 第80回日本癌学会学術総会 シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 HBOC新ガイドラインにおける遺伝学的検査の重要性 : 臨床遺伝専門医の立場から
3. 学会等名 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 ランチョンセミナー（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 がんに対する全エクソーム解析・全ゲノム解析における患者還元とgermline findings
3. 学会等名 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 シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング (HBOCを中心に)
3. 学会等名 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 実践フォーラム (招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 HBOC診療に付随する更なる課題：マルチ遺伝子パネル検査の対象は誰か？
3. 学会等名 第7回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会 シンポジウム (招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 がんゲノム診療における生殖細胞系列遺伝子情報の考え方
3. 学会等名 第42回日本臨床薬理学会学術総会シンポジウム (招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 様々な経緯で診断されるリンチ症候群 患者様の治療選択のためにー
3. 学会等名 第7回リンチ症候群研究会シンポジウム 市民公開フォーラム (招待講演)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 リンチ症候群における婦人科関連がん
3. 学会等名 第24回遺伝性腫瘍セミナー 講師（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 多様な経緯で診断されるBRCA1/2関連卵巣癌とマネージメント
3. 学会等名 第59回 日本癌治療学会学術集会 パネルディスカッション（招待講演）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 【腫瘍シンポジウム HBOCの実地臨床における課題】マルチ遺伝子パネル検査の臨床導入における課題
3. 学会等名 第6回産科婦人科遺伝診療学会 腫瘍シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 【チームで支える】多様な遺伝学的検査結果に対応するための院内連携
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会 学術集会 シンポジウム1（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Arisa Ueki
2. 発表標題 【ESMO/JSMO joint symposium】Hereditary cancer treatment in cancer genome era : Paradigm Shift in Genetic Counseling for Hereditary Cancer
3. 学会等名 第17回 臨床腫瘍学会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 リンチ症候群に対する遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第5回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 卵巣癌の基礎知識
3. 学会等名 第22回 家族性腫瘍セミナー（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 卵巣癌領域の遺伝性腫瘍
3. 学会等名 第22回 家族性腫瘍セミナー（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 遺伝性婦人科癌に対する遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第70回 日本産婦人科学会（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 遺伝性腫瘍診療における転換期を迎えて、遺伝カウンセリングの役割を再考する
3. 学会等名 第153回 日本医学会シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 安齋純子//植木有紗
2. 発表標題 シンポジウム1: The Next Step - チーム医療
3. 学会等名 第6回 日本HBOCコンソーシアム
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 HBOC診療を取り巻く現状と課題ー婦人科診療の現場から
3. 学会等名 九州家族性腫瘍フォーラム（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 井上沙聡//安齋純子//植木有紗//山澤一樹//笹岡綾子//山下博//松井哲//松永達雄
2. 発表標題 家族歴問診票による家族性腫瘍の拾い上げとアセスメントツールの評価
3. 学会等名 第24回 家族性腫瘍学会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 植木有紗
2. 発表標題 FCCであることの意義と遺伝性腫瘍診療における今後の課題
3. 学会等名 第23回日本家族性腫瘍学会学術集会（招待講演）
4. 発表年 2017年

1. 発表者名 植木有紗、山澤一樹、安齋純子、井上沙聡、笹岡綾子、永山愛子、松井哲、松永達雄
2. 発表標題 BRCA1およびBRCA2に重複した病的変異を認めた1例
3. 学会等名 第23回日本家族性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2017年

〔図書〕 計4件

1. 著者名 【編集】平沢晃	4. 発行年 2022年
2. 出版社 メディカルドゥ	5. 総ページ数 386
3. 書名 遺伝子医学 別冊 遺伝性腫瘍学入門 遺伝性腫瘍の基礎知識	

1. 著者名 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構	4. 発行年 2021年
2. 出版社 金原出版	5. 総ページ数 288
3. 書名 遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）診療ガイドライン 2021年版	

1. 著者名 福嶋 義光監修、櫻井 晃洋・古庄 知己編集、第15講執筆 植木有紗	4. 発行年 2019年
2. 出版社 メディカル・サイエンス・インターナショナル	5. 総ページ数 336
3. 書名 新 遺伝医学やさしい系統講義19講	

1. 著者名 植木有紗	4. 発行年 2018年
2. 出版社 中外医学社	5. 総ページ数 129
3. 書名 婦人科腫瘍遺伝カウンセリングマニュアル	

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------