

令和 3 年 6 月 24 日現在

機関番号：14301

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2018～2020

課題番号：18K07411

研究課題名(和文)ゲノム医療実装のためのヒト遺伝子関連検査の妥当性・有用性・倫理社会的問題の検討

研究課題名(英文) Examination of validity, usefulness, ethical and social issues of human gene tests for implementation of genomic medicine

研究代表者

小杉 眞司 (Kosugi, Shinji)

京都大学・医学研究科・教授

研究者番号：50252432

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,400,000円

研究成果の概要(和文)：ゲノム医療の実装のために重要な臨床検査としてのヒト遺伝子関連検査を確立するために、次世代シーケンサーによる解析を含むヒト遺伝子関連検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理社会的問題について、下記の4つの領域に関する総合的検討を継続して実施した。単一遺伝性疾患(希少難病等)の遺伝学的検査。多因子疾患(Common Diseases)などの遺伝学的検査。次世代シーケンサー(NGS)を用い、多数の遺伝子を一度に調べるパネル検査、全エクソーム解析、全ゲノム解析など。がん細胞における遺伝子の変化を調べ、がんの正確な診断や治療に役立てるがん遺伝子パネル検査。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ゲノム医療の実装のために重要な臨床検査としてのヒト遺伝子関連検査を確立することが重要である。そのために、次世代シーケンサーによる解析を含むヒト遺伝子関連検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理社会的問題について、総合的検討を継続して実施した。

研究成果の概要(英文)：Analytical validity, clinical validity, and clinical usefulness of human gene tests, including analysis by next-generation sequencers, to establish human gene tests as important clinical tests for the implementation of genomic medicine. Regarding ethical and social issues, we continued to conduct a comprehensive study on the following four areas. (1) Genetic testing for hereditary diseases (rare intractable diseases, etc.). (2) Genetic tests such as common diseases. (3) Panel tests that examine a large number of genes at once using a next-generation sequencer (NGS), whole exome analysis, whole genome analysis, etc. (4) Oncogene panel test that examines gene changes in cancer cells and is useful for accurate diagnosis and treatment of cancer.

研究分野：遺伝子診療学

キーワード：遺伝学的検査 がん遺伝子パネル検査 次世代シーケンサー 二次的所見 全エクソーム解析  
精度管理 ACCE

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

## 様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

### 1. 研究開始当初の背景

次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析が、研究レベルより臨床検査としての診療段階になっている。

### 2. 研究の目的

ゲノム医療の実装のために重要な臨床検査としてのヒト遺伝子関連検査を確立する。

### 3. 研究の方法

次世代シーケンサーによる解析を含むヒト遺伝子関連検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理社会的問題について、下記の4つの領域に関する総合的検討を継続して実施した。単一遺伝性疾患(希少難病等)などを対象に、単一あるいは少数の遺伝子をサンガー法など従来型解析法で調べるもの。多因子疾患(Common Diseases)などの易罹患性をゲノムワイド相関解析などのデータ等に基づいて調べる遺伝学的検査。次世代シーケンサー(NGS)を用い、多数の遺伝子を一度に調べるパネル検査、全エクソーム解析、全ゲノム解析など。がん細胞における遺伝子の変化を調べ、がんの正確な診断や治療に役立てるがん遺伝子パネル検査。さらに、に関しては、検査の当初の目的外に見いだされるいわゆる二次的所見の題も重要であるので、その取扱いについて検討を実施した。

### 4. 研究成果

(1)次世代シーケンサーを用いるがん遺伝子パネル検査および、遺伝性難病の網羅的生殖細胞系列遺伝学的検査を実施する際の種々の問題点(二次的所見の取り扱いなど)をより詳細に整理することができた。

(2)治療・予防に結びつく具体的な二次的所見の取扱いについて、遺伝子名を示して明らかにすることができた。開示推奨度の改定を検討した。

(3)がん遺伝子パネル検査を含めた次世代シーケンサーを用いた網羅的解析の際の二次的所見の取り扱いについて、遺伝医療専門家を対象とした質問紙調査を実施し、2014年に実施し

た際の状況との違いを明らかにできた。

保険収載された FoundationOne CDx (F1)と NCC オンコパネルシステム (NCCOP)の実施状況、SF の開示状況と問題点について、中核拠点病院 12、拠点病院 24、連携病院 76 に対して中核拠点病院等連絡会議二次的所見ワーキンググループと協同して実施したアンケートにより問題点の抽出が行われた。検査実施前の説明時には F1 (n=2784) で 97.8%が、NCCOP(n=1077)で 98.7%が SF 開示を希望していた。しかし、F1 で SF が疑われた場合(n=237)の確認検査は 23%にしか行われていなかった。NCCOP においても SF が判明した症例 (n=36) のうち開示されたのは 26 件であり、血縁者が遺伝カウンセリングに来談したのは 6 家系 9 人と必ずしも有効に活用されていなかった。自由記載では適切な専門性を持つ人材配置でない、遺伝カウンセリングに対するスタッフ間の認識の違いと連携不足、施設間で共通した方針がない、確認検査やサーベイランスの accessibility に関する問題が挙げられた。

網羅的検査によって得られる生殖細胞系列の病的バリエーションの開示を検討するにあたり、遺伝性疾患の治療予防可能性 (Actionability) の解釈ならびに腫瘍のみを用いた検査 (T-only パネル) での Presumed Germline pathogenic variants (PGPV)の確認検査の必要性の検討を目的に医療者が参照可能な資料の整備を行った。Actionable Working Group-Japan (AWG-J)で作成している各疾患のサマリーレポートの作成を継続した。既にレビュー済 8 疾患について公開のための web サイトを用意した。和訳完了 17 疾患に関し、レビューを開始した。未処理 7 疾患に関して和訳を開始した。T-only パネルでの PGPV の確認検査の必要性を解釈するフローチャート改訂は、Variant allele frequency (VAF)基準や特別な取扱を要する遺伝子に関して、具体的記述を追加する方針を確認、検討を開始した。

SF 開示困難例情報を収集、事例集・ベストプラクティス集作成を目的とする。がん遺伝子パネル検査 (自由診療含) を受けた患者の内、SF に関する遺伝カウンセリングのケースシリーズ研究、SF 結果開示と確認検査実施に影響をする要因を探索するための電子カルテを用いた後向き研究を実施。7 家系 9 症例のケースシリーズから、「治療薬剤の候補の有無」「患者の全身状態」「SF の影響がおよぶ血縁者の有無」が影響している可能性が示された。後向き研究では、SF が疑われた患者が生殖細胞系列検査を受けるか否かには結果開示担当医による差があることが明らかになり、SF 取扱の腫瘍医の働きの重要性が示された。

4)次年度には血中の circulating tumor DNA (ctDNA) をターゲットとしたがん遺伝子パネル検

査（リキッドバイオプシー）が保険承認の見込であり、SF 対応のフローチャートを策定する必要があり文献調査を行った。リキッドバイオプシーでは体細胞由来の variant allele frequency (VAF) の中央値は 0.46% であり、組織を用いた検査と比べて低い。一方、生殖細胞系列由来の VAF はほぼ 50% であり、体細胞由来の VAF と大きな乖離がある。従って VAF の情報が生殖細胞系列由来かの判別には有用と考えられる。ある論文ではアレル頻度 40% を超えるバリエーションを生殖細胞系列由来とみなしていた。ctDNA 量が多かったりコピー数増幅が存在すると、体細胞由来のバリエーションでも VAF が 40% を超えることがあり、VAF のみで完全に区別できるわけではなかった。

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計28件（うち査読付論文 25件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 6件）

1. 著者名 Ito Hiromu, on behalf of the Nagahama Study group, Tominari Shinjiro, Tabara Yasuharu, Nakayama Takeo, Furu Moritoshi, Kawata Tomotoshi, Azukizawa Masayuki, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Matsuda Fumihiko, Matsuda Shuichi	4. 巻 21
2. 論文標題 Low back pain precedes the development of new knee pain in the elderly population; a novel predictive score from a longitudinal cohort study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Arthritis Research & Therapy	6. 最初と最後の頁 98 ~ 98
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13075-019-1884-0	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 Taro Funakoshi, Shin'ichi Miyamoto, Nobuyuki Kakiuchi, Mitsuhiro Nikaido, Takeshi Setoyama, Akira Yokoyama, Takahiro Horimatsu, Atsushi Yamada, Masako Torishima, Shinji Kosugi, Hidetaka Yamada, Haruhiko Sugimura, Hironori Haga, Yoshiharu Sakai, Seishi Ogawa, Hiroshi Seno, Manabu Muto, Tsutomu Chiba.	4. 巻 22
2. 論文標題 Genetic analysis of a case of Helicobacter pylori-uninfected intramucosal gastric cancer in a family with hereditary diffuse gastric cancer.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Gastric Cancer,	6. 最初と最後の頁 892 ~ 898
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10120-018-00912-w	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 Sawai Hideaki, Oka Kaname, Ushioda Mariko, Nishimura Gen, Omori Takashi, Numabe Hironao, Kosugi Shinji	4. 巻 61
2. 論文標題 National survey of prevalence and prognosis of thanatophoric dysplasia in Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Pediatrics International	6. 最初と最後の頁 748 ~ 753
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/ped.13927	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 Tabara Yasuharu, Ikezoe Tome, Yamanaka Mikihiro, Setoh Kazuya, Segawa Hiroaki, Kawaguchi Takahisa, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Ichihashi Noriaki, Tsuboyama Tadao, Matsuda Fumihiko, The Nagahama Study Group	4. 巻 74
2. 論文標題 Advanced Glycation End Product Accumulation Is Associated With Low Skeletal Muscle Mass, Weak Muscle Strength, and Reduced Bone Density: The Nagahama Study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 The Journals of Gerontology: Series A	6. 最初と最後の頁 1446 ~ 1453
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/gerona/gly233	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 Taguchi Iku, Yamada Takahiro, Akaishi Rina, Imoto Issei, Kurosawa Kenji, Nakatani Kaname, Nomura Fumio, Hamanoue Haruka, Hyodo Maki, Murakami Hiromi, Yoshihashi Hiroshi, Yotsumoto Junko, Kosugi Shinji	4. 巻 64
2. 論文標題 Attitudes of clinical geneticists and certified genetic counselors to genome editing and its clinical applications: A nation-wide questionnaire survey in Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 945 ~ 954
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0635-z	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 Matsumoto Takeshi, Tabara Yasuharu, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Hirai Toyohiro, Matsuda Fumihiko, Chin Kazuo	4. 巻 61
2. 論文標題 Association between sleep disturbance and nocturnal blood pressure profiles by a linear mixed model analysis: the Nagahama study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Sleep Medicine	6. 最初と最後の頁 104 ~ 109
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.sleep.2019.01.049	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 Higo Yukiko, the Nagahama study group, Nagashima Shunsuke, Tabara Yasuharu, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Takahashi Yoshimitsu, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Matsuda Fumihiko, Wakamura Tomoko	4. 巻 42
2. 論文標題 Association of the spot urine sodium-to-potassium ratio with blood pressure is independent of urinary Na and K levels: The Nagahama study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Hypertension Research	6. 最初と最後の頁 1624 ~ 1630
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41440-019-0276-9	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 Tabara Yasuharu, Ikezoe Tome, Matsumoto Takeshi, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Funada Satoshi, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Kosugi Shinji, Hirai Toyohiro, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Chin Kazuo, Ichihashi Noriaki, Tsuboyama Tadao, Matsuda Fumihiko	4. 巻 19
2. 論文標題 Association of weak hip abduction strength with nocturia in older women: The Nagahama study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Geriatrics & Gerontology International	6. 最初と最後の頁 1010 ~ 1016
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/ggi.13761	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 Tabara Yasuharu, Matsumoto Takeshi, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Funada Satoshi, Kosugi Shinji, Hirai Toyohiro, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Chin Kazuo, Matsuda Fumihiko, the Nagahama study group	4. 巻 38
2. 論文標題 Lifestyle habits associated with nocturnal urination frequency: The Nagahama study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Neurourology and Urodynamics	6. 最初と最後の頁 2359 ~ 2367
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/nau.24156	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 Tabara Yasuharu, and the Nagahama study group, Matsumoto Takeshi, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Kosugi Shinji, Hirai Toyohiro, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Chin Kazuo, Matsuda Fumihiko	4. 巻 42
2. 論文標題 Frequent nocturnal urination in older men is associated with arterial stiffness: The Nagahama study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Hypertension Research	6. 最初と最後の頁 1996 ~ 2001
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41440-019-0309-4	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 Yamamoto Yoshihiro, Kanai Masashi, Kou Tadayuki, Sugiyama Aiko, Nakamura Eijiro, Miyake Hidehiko, Yamada Takahiro, Nishigaki Masakazu, Kondo Tomohiro, Murakami Hiromi, Torishima Masako, Matsumoto Shigemi, Kosugi Shinji, Muto Manabu	4. 巻 65
2. 論文標題 Clinical significance of TP53 variants as possible secondary findings in tumor-only next-generation sequencing	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 125 ~ 132
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0681-6	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 Torishima Masako, Urao Michiko, Nakayama Takeo, Kosugi Shinji	4. 巻 10
2. 論文標題 Negative recollections regarding doctor?patient interactions among men receiving a prostate cancer diagnosis: a qualitative study of patient experiences in Japan	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 BMJ Open	6. 最初と最後の頁 e032251 ~ e032251
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1136/bmjopen-2019-032251	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 Nagata Miho, Setoh Kazuya, Takahashi Meiko, Higasa Koichiro, Kawaguchi Takahisa, Kawasaki Hidenori, Wada Takahito, Watanabe Atsushi, Sawai Hideaki, Tabara Yasuharu, Yamada Takahiro, Matsuda Fumihiko, Kosugi Shinji	4. 巻 65
2. 論文標題 Association of ALPL variants with serum alkaline phosphatase and bone traits in the general Japanese population: The Nagahama Study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 337 ~ 343
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0712-3	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 小杉眞司	4. 巻 9
2. 論文標題 IRUDが医療にもたらした変革：IRUD拠点病院取り纏め機関として	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Medical Science Digest,	6. 最初と最後の頁 32 ~ 39
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 小杉眞司	4. 巻 45
2. 論文標題 未診断疾患イニシアチブがもたらした、希少疾患の遺伝診療へのインパクト	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Medical Science Digest,	6. 最初と最後の頁 850 ~ 854
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 内野眞也, 櫻井晃洋, 鈴木眞一, 今井常夫, 小杉眞司, 岡本高宏	4. 巻 19
2. 論文標題 【研究者間、研究者-医療者間のリンケージ】MENコンソーシアム	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 家族性腫瘍	6. 最初と最後の頁 40 ~ 44
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 中川奈保子, 鳥嶋雅子, 小杉眞司	4. 巻 40
2. 論文標題 視察報告 : シエナ大学病院 (イタリア) とヒメネス・ディアス財団病院 (スペイン) における遺伝医療	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 195 ~ 201
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 小杉眞司	4. 巻 67
2. 論文標題 ゲノム検査と倫理社会的課題	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 臨床病理	6. 最初と最後の頁 6 ~ 6
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 Tabara Yasuharu, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Takahashi Yoshimitsu, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Matsuda Fumihiko	4. 巻 36
2. 論文標題 Factors affecting longitudinal changes in cardio?ankle vascular index in a large general population	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Hypertension	6. 最初と最後の頁 1147 ~ 1153
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1097/HJH.0000000000001672	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 Hosoda Yoshikatsu, Nagahama Study group, Yoshikawa Munemitsu, Miyake Masahiro, Tabara Yasuharu, Shimada Noriaki, Zhao Wanting, Oishi Akio, Nakanishi Hideo, Hata Masayuki, Akagi Tadamichi, Ooto Sotaro, Nagaoka Natsuko, Fang Yuxin, Ohno-Matsui Kyoko, Cheng Ching-Yu, Saw Seang Mei, Yamada Ryo, Matsuda Fumihiko,	4. 巻 9
2. 論文標題 CCDC102B confers risk of low vision and blindness in high myopia	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Nature Communications	6. 最初と最後の頁 1782
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41467-018-03649-3	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 Ikeda Kaori, Sato Tosiya, Nakayama Takeo, Tanaka Daisuke, Nagashima Kazuaki, Mano Fumika, Joo Erina, Fujimoto Shimpei, Takahashi Yoshimitsu, Kosugi Shinji, Sekine Akihiro, Tabara Yasuharu, Matsuda Fumihiko, Inagaki Nobuya	4. 巻 141
2. 論文標題 Dietary habits associated with reduced insulin resistance: The Nagahama study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Diabetes Research and Clinical Practice	6. 最初と最後の頁 26 ~ 34
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.diabres.2018.04.006	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 Tabara Yasuharu, Ikezoe Tome, Yamanaka Mikihiro, Setoh Kazuya, Segawa Hiroaki, Kawaguchi Takahisa, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Ichihashi Noriaki, Tsuboyama Tadao, Matsuda Fumihiko, The Nagahama Study Group	4. 巻 1
2. 論文標題 Advanced Glycation End Product Accumulation Is Associated With Low Skeletal Muscle Mass, Weak Muscle Strength, and Reduced Bone Density: The Nagahama Study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 The Journals of Gerontology: Series A	6. 最初と最後の頁 1
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/gerona/gly233	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 MANO Fumika, IKEDA Kaori, SATO Tosiya, NAKAYAMA Takeo, TANAKA Daisuke, JOO Erina, TAKAHASHI Yoshimitsu, KOSUGI Shinji, SEKINE Akihiro, TABARA Yasuharu, MATSUDA Fumihiko, INAGAKI Nobuya, Nagahama Study Group	4. 巻 64
2. 論文標題 Reduction in Gastroesophageal Reflux Disease Symptoms Is Associated with <i>Miso</i> Soup Intake in a Population-Based Cross-Sectional Study: The Nagahama Study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Nutritional Science and Vitaminology	6. 最初と最後の頁 367 ~ 373
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3177/jnsv.64.367	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 Matsumoto Takeshi, Tabara Yasuharu, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Hirai Toyohiro, Matsuda Fumihiko, Chin Kazuo	4. 巻 36
2. 論文標題 Nocturia and increase in nocturnal blood pressure	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Hypertension	6. 最初と最後の頁 2185 ~ 2192
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1097/HJH.0000000000001802	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 Tabara Yasuharu, Matsumoto Takeshi, Murase Kimihiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Nagashima Shunsuke, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Wakamura Tomoko, Hirai Toyohiro, Chin Kazuo, Matsuda Fumihiko, Nagahama study group	4. 巻 31
2. 論文標題 Day-to-Day Home Blood Pressure Variability and Orthostatic Hypotension: The Nagahama Study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 American Journal of Hypertension	6. 最初と最後の頁 1278 ~ 1285
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/ajh/hpy131	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 Yamashita Makoto, the Nagahama Study group, Tabara Yasuharu, Higo Yukiko, Setoh Kazuya, Kawaguchi Takahisa, Takahashi Yoshimitsu, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Matsuda Fumihiko, Wakamura Tomoko	4. 巻 41
2. 論文標題 Association between socioeconomic factors and urinary sodium-to-potassium ratio: the Nagahama Study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Hypertension Research	6. 最初と最後の頁 973 ~ 980
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41440-018-0101-x	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 Funakoshi Taro, Miyamoto Shin'ichi, Kakiuchi Nobuyuki, Nikaido Mitsuhiro, Setoyama Takeshi, Yokoyama Akira, Horimatsu Takahiro, Yamada Atsushi, Torishima Masako, Kosugi Shinji, Yamada Hidetaka, Sugimura Haruhiko, Haga Hironori, Sakai Yoshiharu, Ogawa Seishi, Seno Hiroshi, Muto Manabu, Chiba Tsutomu	4. 巻 1
2. 論文標題 Genetic analysis of a case of Helicobacter pylori-uninfected intramucosal gastric cancer in a family with hereditary diffuse gastric cancer	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Gastric Cancer	6. 最初と最後の頁 1
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10120-018-00912-w	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 Tabara Yasuharu, Masaki Mitsuhiro, Ikezoe Tome, Setoh Kazuya, Kato Takehiro, Kawaguchi Takahisa, Kosugi Shinji, Nakayama Takeo, Ichihashi Noriaki, Tsuboyama Tadao, Matsuda Fumihiko, Nagahama Study Group	4. 巻 32
2. 論文標題 Small Degree of Lumbar Lordosis as an Overlooked Determinant for Orthostatic Increases in Blood Pressure in the Elderly: The Nagahama Study	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 American Journal of Hypertension	6. 最初と最後の頁 61 ~ 69
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/ajh/hpy137	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 -

〔学会発表〕 計27件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 川崎秀徳、玉置知子、服部健吾、四本由郁、伊倉義弘、山田崇弘、和田敬仁、小杉眞司
2. 発表標題 (ポスター) 腸重積の発症を契機に診断された若年性ポリープの一例
3. 学会等名 第121回小児科学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Yoshihiko Furusawa, Izumi Yamaguchi, Naoko Yagishita, Kazumasa Tanzawa, Yoichiro Kamatani, Minami Matsukawa, Yuji Takahashi, Shinji Kosugi, Yoshihisa Yamano, Fumihiko Matsuda
2. 発表標題 An Integrative Platform for Rare Diseases Research of Japan.
3. 学会等名 第60回日本神経学会大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Hidenori Kawasaki, Takahiro Yamada, Masatomo Oomiya, Yoshimitsu Takahashi, Takeo Nakayama, Takahito Wada, Shinji Kosugi.
2. 発表標題 The mortality and morbidity of very low birth weight (VLBW) infants with trisomies in Japan.
3. 学会等名 第59回日本先天異常学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 小杉眞司, 松川愛未
2. 発表標題 網羅的ゲノム解析におけるgenomic counselingと遺伝専門職に求められるもの(総括)
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 本田明夏, 小池佳菜子, 永田美保, 村上裕美, 横山淳史, 吉田健司, 井澤和司, 和田敬仁, 小杉眞司
2. 発表標題 造血幹細胞移植が根治療法であるX連鎖性疾患における、ドナー候補となる未成年同胞と家族が直面する倫理的・心理社会的課題
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 馬場遥香, 十川麗美, 永田美保, 松川愛未, 本田明夏, 鳥嶋雅子, 山田崇弘, 和田敬仁, 中川正法, 小杉眞司
2. 発表標題 Charcot-Marie-Tooth病患者から子どもへの情報伝達に対する遺伝カウンセリングの検討
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 川崎秀徳, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司
2. 発表標題 日本における18トリソミーあるいは13トリソミーを合併した極低出生体重児の予後
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 十川麗美, 和田敬仁, 金井雅史, 近藤知大, 本田明夏, 永田美保, 馬場遥香, 山田崇弘, 平沢晃, 武藤学, 小杉眞司
2. 発表標題 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まんが教材開発
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 永田美保, 山田崇弘, 和田敬仁, 川崎秀徳, 澤井秀明, 瀬藤和也, 川口喬久, 日笠幸一郎, 田原康玄, 松田文彦, 中山健夫, 小杉眞司
2. 発表標題 一般地域住民で検出された低ホスファターゼ症原因遺伝子のバリエーションと骨形質との関連：ながはまスタディ
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 佐藤智佳, 吉田晶子, 玉置知子, 稲葉慧, 笠松敦, 吉田彩, 黒田優美, 矢内洋次, 村上裕美, 鳥嶋雅子, 山田崇弘, 小杉眞司, 岡田英孝
2. 発表標題 クライアントの背景に関わらずコミュニケーションが満足につながった-当院の出生前遺伝カウンセリングより-
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 幅野愛理, 小池佳菜子, 洪本加奈, 横田恵梨, 川崎秀徳, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司
2. 発表標題 国内外の多発性内分泌腫瘍 型(MEN1)患者データベースを用いたMEN1の遺伝子型 - 表現型相関についての文献調査
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 平岡弓枝, 松川愛未, 高嶺恵理子, 小杉眞司
2. 発表標題 Memorial Sloan Kettering Cancer Centerにおけるがんゲノム医療と遺伝カウンセリング
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 佐藤優, 和田敬仁, 鳥嶋雅子, 小杉真司
2. 発表標題 X連鎖性知的障害症候群患者の母親が考える娘への保因者リスク伝達
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 稲葉慧, 吉田晶子, 前田亜希子, 河合加奈子, 平見恭彦, 栗本康夫, 小杉真司, 高橋政代
2. 発表標題 遺伝性網膜変性疾患の遺伝子解析を受けた患者の経験と考え: 質的調査
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 洪本加奈, 小池佳菜子, 幅野愛理, 横田恵梨, 川崎秀徳, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉真司
2. 発表標題 遺伝性疾患の当事者または保因者の生殖意思決定の遺伝形式による相違点・類似点
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松川愛未, 小杉真司
2. 発表標題 Genomic Counselorに求められる役割とは?: システマティックレビュー
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 小池佳菜子, 幅野愛理, 洪本加奈, 横田恵梨, 川崎秀徳, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司
2. 発表標題 若年心臓突然死者に対する遺伝学的剖検により明らかになる遺伝性不整脈の頻度: 系統的レビュー
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 四本由郁, 玉置知子, 長坂美和子, 小杉眞司
2. 発表標題 遺伝カウンセラー養成課程における医療的ケアを必要とする児の診療陪席実習の実践
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 中川奈保子, 小杉眞司
2. 発表標題 2019世界希少疾患の日イベント視察報告: 米国デラウェア州Nemours子ども病院が開催する高校生の希少疾患研究イベントの取り組み
3. 学会等名 臨床遺伝2019 inSapporo(第26回日本遺伝子診療学会大会・第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会合同学術集会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 幅野愛理, 西垣昌和, 山田崇弘, 松原淳一, 武藤学, 小杉眞司
2. 発表標題 腫瘍細胞がん遺伝子パネル検査でCDH1の病的バリエーションが検出され生殖細胞系列遺伝学的検査を希望したびまん性胃がん患者の1例
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年



1. 発表者名 甲良謙伍, 井手見名子, 加藤竹雄, 和田敬仁, 中川奈保子, 小杉眞
2. 発表標題 (ポスター) 重症呼吸器感染症を繰り返した低ガンマグロブリン血症を伴うJeune症候群の男児例
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 井田憲蔵, 清水喜一, 宮本勝則, 孫田信一, 鈴森薫, 川崎秀徳, 山田崇弘, 小杉眞司
2. 発表標題 (ポスター) 羊水染色体検査で経験した真性モザイク型トリソミーの2例(9トリソミー、20トリソミー)
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司
2. 発表標題 (ポスター) 遺伝性疾患の当事者または保因者の生殖意思決定に関わる因子: 促進・抑制に働く影響に着目して
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 川崎秀徳, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司
2. 発表標題 (ポスター) 日本における21トリソミーを合併した極低出生体重児の予後
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 横田恵梨, 小杉眞司
2. 発表標題 (ポスター) 遺伝学的検査の結果が患者(クライアント)に与える心理的影響に関する文献レビュー-疾患の特性に着目した-考察-
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 山口健, 本田明夏, 山村幸, 堀江昭文, 山田崇弘, 北村幸子, 千草義継, 堀川直城, 濱西潤三, 小杉眞司, 万代昌紀
2. 発表標題 (ポスター) 遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵巣卵管切除の後方視的検討
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 小杉 眞司
2. 発表標題 ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言
3. 学会等名 第64回日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

〔図書〕 計0件

〔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
---------	---------