

平成 27 年 5 月 26 日現在

機関番号：14301

研究種目：基盤研究(C)

研究期間：2012～2014

課題番号：24590694

研究課題名(和文) 遺伝学的検査の質と有用性評価に関する研究 - 次世代シーケンサの臨床応用を見据えて

研究課題名(英文) Evaluation of quality and usefulness of genetics testing-clinical application of next generation sequencer.

研究代表者

小杉 眞司 (KOSUGI, SHINJI)

京都大学・医学(系)研究科(研究院)・教授

研究者番号：50252432

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 4,100,000円

研究成果の概要(和文)：日本の研究機関で行われる希少疾患に対する分子遺伝学的検査の質を確保するためのガイドラインを作成した。次世代シーケンサにおける偶発的所見(Incidental Findings:IF)について、国内の遺伝医療専門家に対する自記式質問紙調査を実施した。その結果、開示に際しての被験者の意向の確認の必要性、遺伝カウンセリングの必要性について肯定的な回答は90%以上であった。

研究成果の概要(英文)：A guideline was made for quality assurance of molecular genetic testing in Japan. Questionnaire survey on specialist of genetics in Japan was done as for incidental findings from next generation sequencer. More than 90% were positive for necessity of opt-out choice and genetic counseling.

研究分野：遺伝子診療学

キーワード：遺伝子検査学

### 1. 研究開始当初の背景

米国では、臨床検査としての医学的検査を実施する施設は Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) の監視下におかれ、定期的に評価をうけ、基準を満たさなければ認定を剥奪される等のシステムがとられているが、遺伝学的検査における精度管理・標準化についての科学的な裏づけやそれに基づいた体制はまだ十分とはいえない。また、遺伝学的検査の意義づけに関しては、民族間差のために欧米で報告されている情報・状況をそのまま取り入れることはできないのが通常であり、我が国独自の研究が必須である。今後、ヒトゲノム情報を用いた診療が単一遺伝性疾患から、多因子疾患へ拡大し、単なる診断のみを目的としたものから治療選択を目的とした薬理遺伝学的検査にも広く応用されていくと予想される。しかし、まず単一遺伝性疾患の遺伝学的検査における(1)分析的妥当性、(2)臨床的妥当性、(3)臨床的有用性についての科学的な基盤が整備されることが、より広い分野への応用を可能とするものとなる。この基盤は、次世代シーケンサの解析情報のフィードバックや臨床応用を検討する際にも重要となる。

### 2. 研究の目的

遺伝性腫瘍、多因子疾患、遺伝性疾患の遺伝学的検査、遺伝薬理学的検査などを臨床現場においてより適切に行うことができるように、分子遺伝学的検査を臨床検査として実施する際に必要とされる分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性の科学的根拠を確立し、その具体的方策と評価に関して、我が国の現状に照らして実現可能な基盤を整備する。

また、急速に発展し、今後の医療を変える可能性のある次世代シーケンサのもたらしうる情報とその問題点や対応策を明らかにし、将来への素早い対応を目指す。

### 3. 研究の方法

まず、PCR法と Sanger 法によるシーケンスを基本とする分子遺伝学的検査の(1)分析的妥当性、(2)臨床的妥当性、(3)臨床的有用性を検討する。分析的妥当性については、本研究計画でも最も基本的かつ重要な課題となり、「標準化」と「精度管理」が主要な課題となる。分子遺伝学的検査における標準化とは、検査手順の標準化と検査報告の標準化によってなされるべきである。諸外国の状況を詳細に調査しつつ、日本の研究室の現状に合致した分子遺伝学的検査の質の向上を目指した基準とより具体的なマニュアルの作成を行う。DTC (Direct-to-Consumer) 遺伝子検査会社も参考とできるものとする。臨床的妥当性・臨床的有用性については実際に臨床現場で専門的な立場から遺伝子検査を実施している HNPCC と MEN1/MEN2 を取り上げて具体的な検討を行う。今後、次世代シーケ

ンサによる解析研究の結果が患者にフィードバックされる状況やより幅広く臨床応用されていくことが予想されるので、稀少難病の研究の場合、多因子疾患の研究の場合、DTC として実施された場合などについて、予想される問題点や対策について検討を行う。

### 4. 研究成果

日本の研究施設で行われている希少疾患に対する分子遺伝学的検査の質を確保するためのガイドラインを日本人類遺伝学会と協力して作成したが、引き続き、次世代シーケンサ (NGS) での所見の取扱について検討した。

NGS における IF (Incidental Findings) の取扱については、2013 年 3 月に米国の ACMG (American College of Medical Genetics) のガイドラインの発表を契機に、議論や研究が活発化しているが、日本では、IF の取扱に関する議論は少なく、NGS による IF 取扱の実態や考えについても明らかでない。そのため、国内の遺伝医療専門家間において、IF がどのように取り扱われているのか、また、IF の取扱の考えについて明らかとするため、自記式質問票調査による横断研究を行った。対象者約 500 人に対し、50%を超える回収率を得た。NGS を用いた遺伝子解析の経験がある者のうち、IF の取扱について何らかの方針を定めているとの回答は 3 割半ばであることがわかった。一方で、IF の取扱に特化した指針の必要性について肯定的な回答は 8 割以上であった。また、IF の開示に対しては、被検者の年齢によらず、臨床的有用性のある IF を開示すべきであるとの意見が主であった。開示に際してあらかじめ被検者の意向を確認する必要性、遺伝カウンセリングを実施する必要性について肯定的な意見ともに 9 割以上であった。

いわゆる「遺伝子検査ビジネス」で実施されている遺伝子検査における現状を調査した。特に個人の能力を評価すると謳っているビジネスなどにおいて、対象としている変異(多型)の部位や評価の方法が全く明らかにされていないものがあったり、常染色体劣性遺伝性疾患の病的変異のヘテロ体に能力の問題があるというような、明らかな科学的誤りも存在することが明らかとなった。

### 5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計 24 件)

(1) Significant association of periodontal disease with anti-citrullinated peptide antibody in a Japanese healthy population -the Nagahama study. Chikashi Terao, Ph. D., M. D.; Keita Asai; Motomu Hashimoto; Toru Yamazaki; Koichiro Ohmura; Akihiko Yamaguchi; Katsu

Takahashi; Noriko Takei; Takanori Ishii; Takahisa Kawaguchi; Yasuharu Tabara; Meiko Takahashi; Takeo Nakayama; Shinji Kosugi; Akihiro Sekine; Takao Fujii; Ryo Yamada; Tsuneyo Mimori; Fumihiko Matsuda; Kazuhisa Bessho. Journal of Autoimmunity, in press.

(2) Comprehensive replication of the relationship between myopia-related genes and refractive errors in a large Japanese cohort. Yoshikawa M, Yamashiro K, Miyake M, Oishi M, Akagi-Kurashige Y, Kumagai K, Nakata I, Nakanishi H, Oishi A, Gotoh N, Yamada R, Matsuda F, Yoshimura N; Nagahama Study Group. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2014 Oct 21;55(11):7343-54. doi: 10.1167/iovs.14-15105.

(3) Association of Serum-Free Fatty Acid Level With Reduced Reflection Pressure Wave Magnitude and Central Blood Pressure. The Nagahama Study. Yasuharu Tabara, Yoshimitsu Takahashi, Takahisa Kawaguchi, Kazuya Setoh, Chikashi Terao, Ryo Yamada, Shinji Kosugi, Akihiro Sekine, Takeo Nakayama, Fumihiko Matsuda on behalf of the Nagahama Study Group. Hypertension. 2014; 64: 1212-1218 Published online before print September 8, 2014, doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.114.04277

(4) Central blood pressure relates more strongly to retinal arteriolar narrowing than brachial blood pressure: the Nagahama Study. Kumagai K, Tabara Y, Yamashiro K, Miyake M, Akagi-Kurashige Y, Oishi M, Yoshikawa M, Kimura Y, Tsujikawa A, Takahashi Y, Setoh K, Kawaguchi T, Terao C, Yamada R, Kosugi S, Sekine A, Nakayama T, Matsuda F, Yoshimura N; Nagahama Study group. J Hypertens. 2015 Feb;33(2):323-9. doi: 10.1097/HJH.0000000000000391.

(5) An association between anti-nuclear antibodies and HLA class II locus and heterogeneous characteristics of staining patterns: The Nagahama Study. Terao C, Ohmura K, Yamada R, Kawaguchi T, Shimizu M, Tabara Y, Takahashi M, Setoh K, Nakayama T, Kosugi S, Sekine A, Matsuda F, Tsuneyo Mimori T on behalf of the Nagahama Study Group. (2014) Arthritis Rheumatol. 2014 Dec;66(12):3395-403. doi: 10.1002/art.38867

(6) Effects of smoking and shared epitope on the production of ACPA and RF in a Japanese adult population: The Nagahama Study. Terao, C., Ohmura K, Ikari K, Kawaguchi T, Takahashi M, Setoh K, Takeo Nakayama T, Kosugi S, Sekine A, Tabara Y, Taniguchi A, Momohara S, Yamanaka H, Yamada R, Matsuda F, Mimori T on behalf of

the Nagahama Study Group. (2014) Arthritis Care Res (Hoboken). 2014 Dec;66(12):1818-27. doi: 10.1002/acr.22385.

(7) A genome-wide association study of serum levels of prostate specific antigen in the Japanese population. Chikashi Terao, Naoki Terada, Keitaro Matsuo, Takahisa Kawaguchi, Koji Yoshimura, Norio Hayashi, Masakazu Shimizu, Norihito Soga, Meiko Takahashi, Nagahama Cohort Study Group, Yoshihiko Kotoura, Ryo Yamada, Osamu Ogawa, Fumihiko Matsuda. (2014) Journal of Medical Genetics, 51, 530-536. J Med Genet doi:10.1136/jmedgenet-2014-102423

(8) Gastroesophageal reflux disease symptoms and dietary behaviors are significant correlates of short sleep duration in the general population: The Nagahama Study. (2014) Murase, K., Tabara, Y., Takahashi, Y., Muro, S., Yamada, R., Setoh, K., Kawaguchi, T., Kadotani, H., Kosugi, S., Sekine, A., Nakayama, T., Mishima, M., Chiba, T., Chin, K., Matsuda, F. Sleep. 2014 Nov 1;37(11):1809-15. doi: 10.5665/sleep.4176.

(9) Development and validation of a short scale to measure how social relationships support the continuous and conscious endeavour to lose weight. Takada A, Takahashi Y, Nishimura S, Kosugi S. J Biosoc Sci. 2014 Sep;46(5):561-79. doi: 10.1017/S002193201400008X.

(10) Pheochromocytoma as the first manifestation of MEN2A with RET mutation S891A: report of a case. Hibi Y, Ohye T, Ogawa K, Shimizu Y, Shibata M, Kagawa C, Mizuno Y, Uchino S, Kosugi S, Kurahashi H, Iwase K. Surg Today. 2014 Nov;44(11):2195-200. doi: 10.1007/s00595-013-0826-8.

(11) Prevalence of postmicturition urinary incontinence in Japanese men: comparison with other types of incontinence. Yoshimura K, Nakayama T, Sekine A, Matsuda F, Kosugi S, Sugino Y, Yoshimura K, Ogawa O; Nagahama Cohort Research Group. Int J Urol. 2013 Sep;20(9):911-6. doi: 10.1111/iju.12074.

(12) Airflow limitation in smokers is associated with arterial stiffness: the Nagahama Study. Tabara Y, Muro S, Takahashi Y, Setoh K, Kawaguchi T, Terao C, Kosugi S, Sekine A, Yamada R, Nakayama T, Mishima M, Matsuda F; Nagahama Study Group. Atherosclerosis. 2014 Jan;232(1):59-64. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2013.10.020.

(13) Development and validation of a

short scale to measure how social relationships support the continuous and conscious endeavour to lose weight. Takada A, Takahashi Y, Nishimura S, Kosugi S. *J Biosoc Sci.* 2014 Mar 11:1-19. DOI: <http://dx.doi.org/10.1017/S00219320140008X>

(14) Association of longer QT interval with arterial waveform and lower pulse pressure amplification: the Nagahama Study Tabara Y, Takahashi Y, Kohara K, Setoh K, Kawaguchi T, Terao C, Igase M, Yamada R, Kosugi S, Sekine A, Miki T, Nakayama T, Matsuda F, Nagahama Study Group. *Am J Hypertens.* 2013 Aug; 26(8):973-80. doi: 10.1093/ajh/hpt052.

(15) The Current State of Genetic Counseling Before and After Amniocentesis for Fetal Karyotyping in Japan: A Survey of Obstetric Hospital Clients of a Prenatal Testing Laboratory. Miyuki Nishiyama, Hideaki Sawai, Shinji Kosugi. *J Genet Counsel* (2013) 22:795-804 DOI 10.1007/s10897-013-9632-0

(16) Obtaining subjects' consent to publish identifying personal information: current practices and identifying potential issues. Akiko Yoshida, Yuri Dow, Hiromi Murakami and Shinji Kosugi *BMC Medical Ethics* 2013, 14:47 doi:10.1186/1472-6939-14-47

(17) Comparison of the Antialbuminuric Effects of L-/N-type and L-type Calcium Channel Blockers in Hypertensive Patients with Diabetes and Microalbuminuria: The Study of Assessment for Kidney Function by Urinary Microalbumin in Randomized (SAKURA) Trial. Katsuyuki Ando, Kenji Ueshima, Sachiko Tanaka, Shinji Kosugi, Tosiya Sato, Hiroaki Matsuoka, Kazuwa Nakao, Toshiro Fujita. *International Journal of Medical Sciences* 2013; 10(9):1209-1216. doi: 10.7150/ijms.5508

(18) Mastication and Risk for Diabetes in a Japanese Population: A Cross-Sectional Study. Toru Yamazaki, Masashi Yamori, Keita Asai, Ikuko Nakano-Araki, Akihiko Yamaguchi, Katsu Takahashi, Akihiro Sekine, Fumihiko Matsuda, Shinji Kosugi, Takeo Nakayama, Nobuya Inagaki, Kazuhisa Bessho, for the Nagahama Study Collaboration Group. *PLoS ONE*, 8(6): e64113 (2013). doi:10.1371/journal.pone.0064113

(19) Increased aortic wave reflection and smaller pulse pressure amplification in smokers and passive smokers confirmed by urinary cotinine levels: the Nagahama Study. Yasuharu Tabara, Yoshimitsu Takahashi, Kazuya Setoh, Shigeo Muro,

Takahisa Kawaguchi, Chikashi Terao, Shinji Kosugi, Akihiro Sekine, Ryo Yamada, Michiaki Mishima, Takeo Nakayama, and Fumihiko Matsuda, on behalf of the Nagahama Study Group. *International Journal of Cardiology* 2013 Apr 8 Volume 168, Issue 3, 3 October 2013, Pages 2673-2677. pii: S0167-5273(13)00447-6. doi: 10.1016/j.ijcard.2013.03.028. [Epub ahead of print] 168:2673-2677 (2013)

(20) High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia 2 caused by germ line RET codon 634 mutation in Japanese patients. Tsuneo Imai, M.D., Shinya Uchino, M.D., Takahiro Okamoto, M.D., Shinichi Suzuki, M.D., Shinji Kosugi, M.D., Toyone Kikumori, M.D., Akihiro Sakurai, M.D. *European Journal of Endocrinology*, 2013 Apr 15;168(5):683-7. doi: 10.1530/EJE-12-1106.

(21) Thymic neuroendocrine tumour in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients are not rare exceptions. Akihiro Sakurai, Tsuneo Imai, Toyone Kikumori, Kiyomi Horiuchi, Takahiro Okamoto, Shinya Uchino, Shinji Kosugi, Shinichi Suzuki, Keiko Suyama, Masanori Yamazaki, Ai Sato and MEN Consortium of Japan. *Clinical Endocrinology* (2013) 78, 248-254

(22) Clinical features of insulinoma in patients with multiple endocrine neoplasia type 1: analysis of the database of the MEN Consortium of Japan. Akihiro Sakurai, Masanori Yamazaki, Shinichi Suzuki, Toshihiko Fukushima, Tsuneo Imai, Toyone Kikumori, Takahiro Okamoto, Kiyomi Horiuchi, Shinya Uchino, Shinji Kosugi, Masanobu Yamada, Izumi Komoto, Kazuhiro Hanazaki, Masatsune Itoh, Tatsuya Kondo, Masatomo Mihara and Masayuki Imamura *Endocrine Journal* 2012, 59 (10), 859-866

(23) Delay in the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1: typical symptoms are frequently overlooked. Yamazaki M, Suzuki SI, Kosugi S, Okamoto T, Uchino S, Miya A, Imai T, Kaji H, Komoto I, Miura D, Yamada M, Uruno T, Horiuchi K, Sato A, Miyauchi A, Imamura M, Sakurai A, MEN Consortium of Japan. *Endocr J* 59: 797-807, 2012.

(24) Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 in Japan: Establishment and Analysis of a Multicenter Database. Sakurai, Akihiro; Suzuki, Shinichi; Kosugi, Shinji; Okamoto, Takahiro; Uchino, Shinya; Miya, Akihiro; Imai, Tsuneo; Kaji, Hiroshi; Komoto, Izumi; Miura, Daishu; Yamada, Masanobu; Uruno, Takashi; Horiuchi, Kiyomi;

Miyauchi, Akira; Imamura, M asayuki.  
Clinical Endocrinology, 76(4):533-539  
(2012 Apr)

[学会発表] (計 53 件) 35 件目以下

- ① 2015年2月20日 小杉眞司。科学的根拠—ガラパゴス化する日本の遺伝子検査ビジネス。日本総合健診学会第43回大会。富山国際会議場(富山市)
- ② 2015年2月12日 小杉眞司。遺伝学的検査における今後の課題について。北海道大学病院遺伝子診療部主催平成26年度定期公演会。北海道大学(札幌市)
- ③ 2015年1月8日 小杉眞司。遺伝子検査ビジネスについて。遺伝子検査に関するセミナー。ヒューマンサイエンス振興財団芝蘭会館別館(京都市)
- ④ 2014年12月13日。第16回日本子ども健康科学会。京都大学(渡辺智子1)、小杉眞司2)、沼部博直3)、中山健夫。新生児聴覚スクリーニングの有効性評価: 分析的枠組み (Analytic Framework) に基づく文献的検討
- ⑤ 2014年12月12日 小杉眞司。NGSにおける Incidental Findings の取扱いについて。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フォーラム。コクヨホール(東京都)
- ⑥ 2014年12月4-6日。山中真由美・富田博子・矢野郁・高秀子・中正朱美・山本陽子・安藤直子・岩江荘介・大守伊織・小杉眞司。研究計画書に記載すべき事項に関する質問紙調査。第35回臨床薬理学会学術総会。松山
- ⑦ 2014年11月22日 高井響子、三宅秀彦、秋山奈々、福江美咲、村上裕美、鳥嶋雅子、和田敬仁、小杉眞司。日本国内の医学教科書における家族歴聴取・家系図記載法の扱い。日本人類遺伝学会第59回大会、日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会(東京都、船堀タワーホール)
- ⑧ 2014年11月22日 鳥嶋雅子、秋山奈々、平岡弓枝、西尾瞳、高井響子、本田明夏、和田敬仁、小杉眞司。小学生に対するヒト遺伝教育の方法論探索。日本人類遺伝学会第59回大会、日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会(東京都、船堀タワーホール)
- ⑨ 2014年11月22日 内野 眞也、櫻井晃洋、小杉眞司、MEN コンソーシアム。遺伝性甲状腺髄様癌の発症前診断と甲状腺全摘の時期。日本人類遺伝学会第59回大会、日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会(東京都、船堀タワーホール)
- ⑩ 2014年11月20日 福江美咲、三宅秀彦、山田重人、秋山奈々、高井響子、小杉眞司。日本国内における無侵襲的出生前遺伝学的検査関連情報の新聞報道～計量的テキスト分析での検討。日本人類遺伝学会第59回大会、日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会(東京都、船堀タワーホール)

- ⑪ 2014年11月20日 秋山奈々、片山徹、鳥嶋雅子、和田敬仁、小杉眞司。高校生を対象としたヒト遺伝に関する授業支援。日本人類遺伝学会第59回大会、日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会(東京都、船堀タワーホール)
- ⑫ 2014年11月7日 小杉眞司。医療倫理について。平成26年度臨床研究セミナー特別講演。岡山医療センター(岡山市)
- ⑬ 2014年10月18-22日。Akiyama, N., Torishima, M., Wada, T., Kosugi, S. Kyoto Model of developing a genetics education program in Japan. 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. San Diego Convention Center (San Diego, USA)
- ⑭ 2014年6月29日。土屋実央、柴田有花、中國正祥、古庄知己、佐々木愛子、玉井真理子、中谷中、野村文夫、四元淳子、黒澤健司、鳥嶋雅子、村上裕美、三宅秀彦、和田敬仁、小杉眞司。次世代シーケンサーにおける Incidental Findings の取り扱いにか関する検討～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38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑮ 2014年6月29日。中國正祥、岡野高之、谷口美玲、柴田有花、土屋実央、北尻真一郎、小杉眞司。難聴の遺伝学的検査を受検した患者の臨床的検討。第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑯ 2014年6月29日。柴田有花、村上裕美、鳥嶋雅子、土屋実央、中國正祥、三宅秀彦、和田敬仁、小杉眞司。遺伝子検査ビジネスにおける消費者用注意喚起書改定案の作成及び有効性の検討。第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑰ 2014年6月27-29日。高井響子、三宅秀彦、和田敬仁、村上裕美、鳥嶋雅子、秋山奈々、福江美咲、小杉眞司。日本国内の医学教育における家族歴聴取・家系図記載法の扱い。第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑱ 2014年6月28日。福江美咲、三宅秀彦、山田重人、高井響子、秋山奈々、小杉眞司。日本における無侵襲的出生前遺伝学的検査関連情報の報道～新聞記事内容分析による検討。第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑲ 2014年6月27日。秋山奈々、鳥嶋雅子、柴田有花、和田敬仁、高井響子、福江美咲、土屋実央、中國正祥、村上裕美、三宅秀彦、小杉眞司。京都大学遺伝カウンセラーコースの遺伝教育への取り組み: 京都大学アカデミックデイでの遺伝教室—実践報告—第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学(東大阪市)
- ⑳ 2014年6月27日。村上裕美、鳥嶋

雅子、和田敬仁、三宅秀彦、秋山奈々、高井響子、福江美咲、土屋実央、柴田有花、中國正祥、中川奈保子、佐藤智佳、黄瀬恵美子、SORD、小杉眞司。患者・研究支援チャリティイベントにおける「あったかいでんブース」活動報告。第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。近畿大学（東大阪市）

21 2014年6月14日。鳥嶋雅子、村上裕美、高折恭一、森実千種、谷内田真一、和田慶太、水本雅巳、鈴木雅美、細井寛子、小杉眞司。わが国における家族性膵癌登録制度立ち上げに向けた Johns Hopkins 大学病院研修の報告。第20回日本家族性腫瘍学会学術集会。コラッセ福島（福島市）。

22 2014年1月29日 小杉眞司。ゲノムテクノロジー第164委員会。次世代シーケンサーにおける Incidental Findings の取り扱いについて。秋葉原 UDX カンファレンス（東京都）

23 2013年11月22日 中國正祥、北尻真一郎、谷口美玲、岡野高之、村上裕美、関根章博、柴田有花、土屋実央、小杉眞司。先天性難聴の遺伝子診断における症例調査。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

24 2013年11月22日 鳥嶋雅子、村上裕美、三宅秀彦、土屋実央、中國正祥、柴田有花、荒井優気、浦尾充子、和田敬仁、小杉眞司。動画を用いた遺伝カウンセリング教育の評価。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

25 2013年11月22日 河村理恵、松原洋一、野村文夫、斎藤加代子、高田史男、小杉眞司、玉置知子、櫻井晃洋、関島良樹、浦井敬子、加藤光広、小泉二郎、加賀俊裕、黄瀬恵美子、中村勝哉、古庄知己、石川真澄、福嶋義光。疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門化集団とのネットワーク構築（第二報）。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

26 2013年11月22日 三宅秀彦、村上裕美、鳥嶋雅子、和田敬仁、小杉眞司。日本の裁判例における「遺伝」の意義について。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

27 2013年11月22日 村上裕美、鳥嶋雅子、三宅秀彦、土屋実央、中國正祥、柴田有花、荒井優気、浦尾充子、和田敬仁、小杉眞司。動画を用いた遺伝カウンセリング教育の試み。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

28 2013年11月22日 土屋実央、柴田有花、中國正祥、小杉眞司。次世代シーケンサーにおける Incidental findings の取り扱いに関する検討。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

29 2013年11月21日 鳥嶋雅子、佐藤智佳、浦尾充子、小杉眞司。MEN の遺伝カウンセリングで求められる対応 インタビュ

一調査を通じて。日本人類遺伝学会第58回大会（仙台市、江陽グランドホテル）

30 2013年7月27日。村上裕美、川島雅央、鳥嶋雅子、竹内恵、川口展子、戸井雅和、小杉眞司。乳がん患者の家系情報収集に関する京大病院乳腺外科と遺伝子診療部の協働。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会（別府市、別府ビーコンプラザ）

31 2013年7月26-27日。山崎雅則、堀内喜代美、鈴木真一、小杉眞司、岡本高宏、内野真也、今井常夫、今村正之、櫻井晃洋。多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）に合併する副腎腫瘍の特徴とMEN1診断への影響。19回日本家族性腫瘍学会学術集会（別府市、別府ビーコンプラザ）

32 2013年7月27日。多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）について。小杉眞司、村上裕美、鳥嶋雅子。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 市民公開講座（別府市）

33 2013年7月27日。菅野康吉、青木大輔、清水千佳子、和泉秀子、吉田輝彦、野水整、大住省三、小杉眞司、田中屋宏爾。遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）の遺伝的リスク評価と遺伝子検査の適応。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム3（別府市、別府ビーコンプラザ）

34 2013年7月26日。鳥嶋雅子、佐藤智佳、浦尾充子、小杉眞司。MENと診断された方やご家族が医療（者）や遺伝カウンセリングに望むこと：インタビュー調査を通して。第19回日本家族性腫瘍学会学術集会 シンポジウム1（別府市、別府ビーコンプラザ）

## 6. 研究組織

### (1) 研究代表者

小杉 眞司 (KOSUGI SHINJI)  
京都大学・大学院医学研究科・教授  
研究者番号：50252432

### (3) 連携研究者

小崎 健次郎 (KOSAKI KENJIRO)  
**慶應義塾大学・医学部・教授**  
研究者番号：30234743  
櫻井 晃洋 (SAKURAI AKIHIRO)  
札幌医科大学・医学部・教授  
研究者番号：70262706  
坂井 義治 (SAKAI YOSHIHARU)  
京都大学・大学院医学研究科・教授  
研究者番号：60273455  
関根 章博 (SEKINE AKIHIRO)  
京都大学・大学院医学研究科・教授  
研究者番号：30425631  
戸井 雅和 (TOI MASAKAZU)  
京都大学・大学院医学研究科・教授  
研究者番号：10207516