

## 科学研究費助成事業（科学研究費補助金）研究成果報告書

平成 24 年 3 月 31 日現在

機関番号：14301

研究種目：基盤研究 C

研究期間：2009～2011

課題番号：21590624

研究課題名（和文） 分子遺伝学的検査の妥当性・有用性に関する研究

研究課題名（英文） Research on validity and utility of molecular genetic testing.

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

研究成果の概要（和文）：

日本人類遺伝学会遺伝学的検査標準化準備委員会と共同して、希少遺伝性疾患の分子遺伝学検査を実施する際のベストプラクティスガイドラインを作成した。さらに、日本臨床検査標準協議会と共同して遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン案を取りまとめた。これは、OECD GUIDELINES FOR QUALITY ASSURANCE IN MOLECULAR GENETIC TESTING (2007) に対応したもので、日本の現状に鑑み、いわゆる遺伝学的検査のみでなく、幅広く遺伝子関連検査を対象としたものとした。

研究成果の概要（英文）：

Best practice guidelines for conducting molecular genetic testing of rare genetic diseases were made with the committee for standardization of genetic tests in the JSHG (Japanese Society of Human Genetics). Further, Japanese best practice guidelines for gene-related tests were also made with JCCLS (Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards) according to OECD GUIDELINES FOR QUALITY ASSURANCE IN MOLECULAR GENETIC TESTING (2007).

交付決定額

(金額単位：円)

	直接経費	間接経費	合計
21年度	1,500,000	450,000	1,950,000
22年度	1,000,000	300,000	1,300,000
23年度	1,000,000	300,000	1,300,000
年度			
年度			
総計	3,500,000	1,050,000	4,550,000

研究分野：医歯薬学

科研費の分科・細目：境界医学・病態検査学

キーワード：遺伝子検査学・遺伝学的検査

## 1. 研究開始当初の背景

国内外の関連する研究動向や自らのこれまでの研究実施状況を踏まえた位置付け：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。

## 2. 研究の目的

(1)分子遺伝学的検査における標準化と精度管理を中心とする分析的妥当性の科学的根拠を確立するために実現可能な基準を作成する研究をおこなうこと、さらには分子遺伝学的検査における(2)臨床的妥当性と(3)臨床的有用性を評価するための基準を作成するため、具体的疾患・具体的遺伝子検査に関してその状況を詳細に検討する研究をおこなう。これを薬理遺伝学的検査、多因子疾患の易罹患性検査やいわゆる体質検査にも応用して有用性を検証する。

## 3. 研究の方法

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問題であり、「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の作成を行う。

## 4. 研究成果

日本人類遺伝学会遺伝学的検査標準化準備委員会と共同して、希少遺伝性疾患の分子遺伝学検査を実施する際のベストプラクティスガイドライン(日本人類遺伝学会HP：<http://jshg.jp/>)を作成した。概要は、以下の通りである。

稀少疾患の分子遺伝学的検査における臨床的意義の評価のため、臨床的妥当性・臨床的有用性の特徴をまとめた。分析的妥当性の検証と精度管理としては、稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査に用いられる方法、稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査における分析化学的特徴、分子遺伝学的検査の提供の開始および継続の際の分析的妥当性の評価、稀少疾患の分子遺伝学的検査におけるポジティブコン

トロールとネガティブコントロール、種々の分子遺伝学的検査を共通の方法で実施している場合の質保証の方策、検出感度・検出特異度、精度管理についてまとめた。さらに、分子遺伝学的検査の実施担当者の資質と訓練について記載した。また、検査前の留意点としては、(1)検査の説明・同意文書、(2)検査のオーダー、(3)病歴および家族歴ほかについて、検査後の考慮事項として、(1)臨床的意義の解釈、(2)報告書の記載内容、(3)変異の命名法、(4)報告書の記載様式、(5)報告に関する記録についてまとめた。さらに、分子遺伝学的検査において用いられる技術に関するガイドライン、分子遺伝学的検査における結果の解釈、稀少疾患の分子遺伝学的検査結果報告書の例を、まとめて記載した。

さらに、JCCLS(特定非営利法人日本臨床検査標準協議会遺伝子関連検査標準化専門委員会)と共同して遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン案を取りまとめた。近日中に最終版が公表される予定である。これは、OECD GUIDELINES FOR QUALITY ASSURANCE IN MOLECULAR GENETIC TESTING(2007)に対応したもので、日本の現状に鑑み、いわゆる遺伝学的検査のみでなく、体細胞遺伝子検査や外来性核酸検査などを含む幅広い遺伝子関連検査を対象としたものとした。

## 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30件)

- ① ANKH polymorphisms and clicking of the temporomandibular joint in dental residents. Boyen Huang, Katsu Takahashi, Tomoko Sakata-Goto, Honoka Kiso, Manabu Sugai, Akira Shimizu, Shinji Kosugi, Kazuhisa Bessho. J Orofac Pain, in press. 査読有り
- ② Evaluation of the End-of-Life Nursing Education Consortium-Japan Faculty Development Program: Validity and Reliability of the 'End-of-Life Nursing Education Questionnaire'. Sayaka Takenouchi, MPH; Mitsunori Miyashita, RN, MS, PhD; Keiko Tamura, RN, MS, OCNS, PhD; Yoshiyuki Kizawa, MD; Shinji Kosugi, MD, PhD. The Journal of Hospice and Palliative

- Nursing, in press 査読有り
- ③ 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, Nasayuki. *Clinical Endocrinology*, 76(4):533-539 (2012 Apr) 査読有り  
doi:10.1111/j.1365-2265.2011.04227.x.
- ④ Effect of HMG-CoA reductase inhibitors on blood pressure in hypertensive patients treated with blood pressure-lowering agents: retrospective study using an anti-hypertensive drug database. S. Hashimoto, H. Urushihara, S. Hinotsu, S. Kosugi, K. Kawakami. *European Review for Medical and Pharmacological Sciences*. 2012; 16: 235-241 査読有り  
PMID:22428476
- ⑤ 小杉眞司。わが国における医学研究倫理指針の変遷とその問題点。麻酔 第60巻増刊 S37-S44 (2011/11/15) 査読無し
- ⑥ 小杉眞司。社会と健康を科学するパブリックヘルス(11)「医学研究指針の問題点」日本公衆衛生学雑誌。58巻10号909-912 (2011/10/15) 査読無し
- ⑦ Increased Risk of Temporomandibular Joint Closed Lock: A Case-Control Study of ANKH Polymorphisms. B. Huang, K. Takahashi, T. Sakata, H. Kiso, M. Sugai, K. Fujimura, A. Shimizu, S. Kosugi, T. Sato, K. Bessho. *PLoS ONE*, 2011;6(10):e25503. Epub 2011 Oct 7. 査読有り  
PMID:22003394
- ⑧ 小杉眞司。総論：遺伝カウンセリングに関係するガイドライン（種類と概要）。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウ  
ンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.38-43 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑨ 小杉眞司。総論：遺伝情報の特殊性。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.44-46 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑩ 小杉眞司。基礎編：遺伝学的検査の有用性の評価。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.160-161メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑪ 小杉眞司。資料編：関連学会（遺伝カウンセリングを含む）。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.359-360 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑫ 村上裕美、小杉眞司。基礎編：遺伝カウンセリングスキルと技術：遺伝情報における守秘義務と情報共有。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.268-269メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑬ 荒井優気、小杉眞司。基礎編：カンファレンスと情報管理：遺伝カウンセリング記録（京都大学）。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.225-227 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑭ 北川尚子、小杉眞司。基礎編：フォローアップとマネージメント：法律・ガイドラインへの照会ー出生前診断をめぐってー。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.200-201 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑮ 小野晶子、小杉眞司。基礎編：カンファレンスと情報管理：研究と倫理委員会。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.232-233 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑯ 荒井優気、小杉眞司。資料編：遺伝カウンセリング記録（京都大学）。遺伝子医学MOOK別冊「遺伝カウンセリングハンドブック」（福嶋義光編） pp.388-391 メディカルドゥ (2011/7/20) 査読無し
- ⑰ Biochemically curative surgery for gastrinoma in multiple endocrine neoplasia type 1 patients. Masayuki

- Imamura, Izumi Komoto, Shuichi Ota, Takuya Hiratsuka, Shinji Kosugi, Ryuichiro Doi, Masaaki Awane, Naoya Inoue. *World J Gastroenterol* 2011 March 14; 17(10): 1343-1353 査読有り  
PMID:21455335
- ⑱ "The current status of umbilical cord blood collection in Japanese medical centers: survey of obstetricians" (Tada N, Hinotsu S, Urushihara H, Kita F, Kai S, Takahashi TA, Kato S, Takanashi M, Ito K, Sawai H, Maekawa T, Kosugi S, and Kawakami K) *Transfusion and Apheresis Science*. 44: 263-268 (2011) 査読有り  
PMID:21514231
- ⑲ 小杉眞司. 遺伝子診療の展開—稀少疾患の遺伝子検査の現状と課題。臨床検査 第54巻3号 pp.1615-1621 (2010年12月15日) 査読無し
- ⑳ 小杉眞司. 各論IV ゲノム医学の分子予防医学への統合 2. 遺伝性疾患の遺伝子診断ガイドライン。分子予防環境医学 (改訂版)。本の泉社 pp. 760-768 (2010年12月1日) 査読無し
- 21 The relationship between weight loss and time and risk preference parameters: a randomized controlled trial. Takada A, Nakamura R, Furukawa M, Takahashi Y, Nishimura S, Kosugi S. *J Biosoc Sci*. 2011 43(4):481-503. 査読有り  
PMID:21223623
- 22 小杉眞司. 遺伝学的検査: 遺伝学的検査の有用性の評価。日本臨床「増刊号: 遺伝子診療学」。68巻増刷号8(2010/8/30) pp. 159-163 査読無し
- 23 小杉眞司. 研究から診療に向けた社会的基盤整備: 遺伝子関連検査標準化ガイドライン。日本臨床「増刊号: 遺伝子診療学」。68巻増刷号8(2010/8/30) pp. 289-293 査読無し
- 24 小杉眞司、小野晶子。臨床遺伝学の基礎: 遺伝性疾患の遺伝形式、家系図の記載のしかた、発症リスクの予測。日本医学会雑誌 特集: 臨床遺伝学の進歩と日常診療。第139巻3号 pp. 553-337(2010/6/1) 査読無し
- 25 大久保千恵、小杉眞司。親対象の「ストレスとこころの健康についての研修」の有効性の検討。帝塚山大学心理福祉学部紀要 2010, 6:22-34 査読有り  
[http://ci.nii.ac.jp/els/110007515915.pdf?id=ART0009344490&type=pdf&lang=jp&host=cinii&order\\_no=&pp\\_type=0&lang\\_sw=&no=1338786290&cp=](http://ci.nii.ac.jp/els/110007515915.pdf?id=ART0009344490&type=pdf&lang=jp&host=cinii&order_no=&pp_type=0&lang_sw=&no=1338786290&cp=)
- 26 沼部 博直, 藤井 由希子, 梁 徳生, 村上 裕美, 小杉 眞司, 福嶋 義光。中華人民共和国における遺伝子疾患に関わる生殖政策。日本遺伝看護学会誌 9(2): 1-6, 2010 査読有り
- 27 Shinji Kosugi. Ethical Problems and genetic counseling for gene tests. *Clinical Application of Molecular Diagnosis -Cancer, Radiation Effects, and Human Diseases-2009* (Eds. Eiso Hiyama and Keiko Hiyama) Transworld Research Network, Kerala, India. p.1-8. 査読無し
- 28 小杉眞司. 遺伝性内分泌腫瘍の遺伝子診断の実際。(2009)ホルモンと臨床(別冊: 遺伝性内分泌腫瘍の基礎と臨床—遺伝カウンセリングに必要な知識—)。p 205-210 査読無し
- 29 上島健治・木村玄次郎・今本美幸・小杉眞司・佐藤俊哉・中尾一和。慢性腎臓病を合併した脂質異常症患者に、アトルバスタチンが推算糸球体濾過量を指標にした腎機能に及ぼす影響を検討する多施設共同試験 (A S U C A 試験) 実施の意義。(2009) *Ther. Res.* 30(9):1425-1426 査読有り
- 30 本城弘貴, 武田佳久, 安田誠一, 西川忠男, 寺村康史, 馬場重樹, 山田英二, 小杉眞司, 鳥嶋雅子, 菅野康吉, 橋田修平, 赤松 信。遺伝性非ポリポーシス大腸癌と診断された原発性小腸二重癌の1例。消化器外科 2009, 32:(12) 1911-1917 査読有り  
<http://journal.jsgs.or.jp/pdf/031051131.pdf#search=> 遺伝性非ポリポーシス大腸癌と診断された原発性小腸二重癌の1例。’
- [学会発表] (計 58 件) 一部を記載
- ① 2011年11月12日。小杉眞司。大学院教育として行われた京都大学と近畿大学の合同プログラム—遺伝カウンセラー・コーディネータユニット—。第56回日本人類遺伝学会

- シンポジウム。幕張メッセ（千葉市）
- ② 2011年11月10-11日。北本綾、北本卓也、水澤精穂、寺西啓、堀田紀久子、上嶋健治、小杉眞司、中尾一和、関根章博。薬剤代謝関連遺伝子群の高密度・高精度な遺伝子型決定法の確立。日本人類遺伝学会第56回大会（千葉、幕張メッセ）。
- ③ 2011年9月2日。小杉眞司。医療倫理の基本的な考え方と遺伝医療・ゲノム科学の今後への展望。第21回遺伝医学セミナー。三井ガーデンホテル千葉（千葉市）
- ④ 2011年6月19日。中川奈保子、沼部博直、小杉眞司。小学校で使う遺伝教材。遺伝医学合同学術集会2011（京都、京都大学百周年時計台記念館）。
- ⑤ 2011年6月19日。谷口美玲、北尻真一郎、宇佐美真一、伊藤壽一、小杉眞司。先進医療としての遺伝性難聴への取り組み。遺伝医学合同学術集会2011（京都、京都大学百周年時計台記念館）。
- ⑥ 2011年6月18日。村上裕美、小杉眞司。認定遺伝カウンセラー倫理綱領一策定の経緯と今後に向けて一遺伝医学合同学術集会2011（京都、京都大学百周年時計台記念館）。
- ⑦ 2011年6月17日。関根章博、北本卓也、北本綾、水澤精穂、寺西啓、堀田紀久子、上嶋健治、小杉眞司、中尾一和。薬剤応答性の違いを調査するためのPharmacokinetics関連遺伝子群の日本人における高精度遺伝子型およびゲノム配列決定法の確立。遺伝医学合同学術集会2011（京都、京都大学百周年時計台記念館）。
- ⑧ 2011年6月17-18日。大江瑞恵、日比八束、小杉眞司、倉橋浩樹。家族性甲状腺様癌患者でみられるS891A変異により、非典型症状の副腎褐色細胞腫が初発症状となった1例。遺伝医学合同学術集会2011（京都、京都大学百周年時計台記念館）。
- ⑨ 2011年5月20日 小杉眞司。臨床研究における医の倫理：わが国における医学研究倫理指針の変遷とその問題点。日本麻酔科学会第58回学術集会。神戸ポートピアホテル（神戸市）
- ⑩ 2011年2月13日。小杉眞司。遺伝医療と倫理。第2回遺伝医学セミナー入門コース。千里ライフサイエンスセンター（吹田市）
- ⑪ 2010年12月3日 小杉眞司。臨床研究のガイドライン。第31回日本臨床薬理学会年会。国立京都国際会館（京都市）
- ⑫ 2010年10月28日。小杉眞司。公開講座「卒前医学教育における遺伝医学系統講義・モデル授業：単一遺伝子疾患とメンデル遺伝」日本人類遺伝学会第55回大会（大宮、大宮ソニックシティ）
- ⑬ 2010年10月28日。小杉眞司。京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻の概要。第69回日本公衆衛生学会総会 日本学術会議・日本公衆衛生学会合同公開シンポジウム-2。東京国際フォーラム（東京都）
- ⑭ 2010年8月21日。小杉眞司。分子遺伝学的検査。第1回遺伝カウンセリング研修会。京都大学医学部（京都市）
- ⑮ 2010年8月7日。沼部博直、高谷明秀、門脇恵二、小杉眞司。遺伝関連サイトの評価システム。第17回日本遺伝子診療学会・シンポジウム4。三重県医師会館。（津市）
- ⑯ 2010年8月6日。小杉眞司。認定遺伝カウンセラーについて。第17回日本遺伝子診療学会・シンポジウム4。三重県医師会館。（津市）
- ⑰ 2010年7月9日。櫻井晃洋、小杉眞司、今井常夫、鈴木眞一、山田正信、内野眞也、MEN コンソーシアム。MEN1に合併するインスリノーマ：MEN コンソーシアム登録データから。第16回日本家族性腫瘍学会学術集会（朱鷺メッセ 新潟コンベンションセンター）
- ⑱ 2010年7月9日。佐藤亜位、小杉眞司、内野眞也、鈴木眞一、岡本高宏、今井常夫、梶博史、山田正信、平川昭平、山崎雅則、櫻井晃洋、MEN コンソーシアム。多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）の診断過程。第16回日本家族性腫瘍学会学術集会（朱鷺メッセ 新潟コンベンションセンター）
- ⑲ 2010年5月30日。中川奈保子、沼部博直、浦尾充子、澤井英明、富和清隆、佐藤恵子、小杉眞司。遺伝の仕組みと生物の多様性を学ぶための小学3年生向け教育ツールの開発。第34回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（東京女子医科大学 弥生記念講堂）
- ⑳ 2010年5月30日。桐林和代、村上裕美、櫻井晃洋、小杉眞司。多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）の臨床的特徴と遺伝子変異について。第34回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（東京女子医科大学 弥生記念講堂）
- 21 2010年2月8日。医学・医療講演会。わが国における医学研究倫理指針の変遷とその問題点について。小杉眞司。兵庫医科大学（西宮市）
- 22 ENDO 2010 M Yamazaki, S Kosugi, S Uchino, S Suzuki, T Okamoto, T Imai, H Kaji, M Yamada, S Hirakawa, A Sato, A Sakurai, MEN Consortium of Japan. Process

- to the diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1 in Japanese patients.
- 23 2009年9月23-26日。高谷明秀、浦尾充子、澤井英明、沼部博直、小杉眞司。肥満に関する遺伝子検査を提供しているWebサイトの分析。日本人類遺伝学会第54回大会（東京都，グランドプリンスホテル高輪）
- 24 2009年9月23-26日。桐林和代、鳥嶋雅子、村上裕美、荒井優気、沼部博直、櫻井晃洋、小杉眞司。MEN1の遺伝子診断における血縁者の特徴の検討。日本人類遺伝学会第54回大会（東京都，グランドプリンスホテル高輪）
- 25 2009年9月23-26日。友田茉莉、小野晶子、鳥嶋雅子、赤木 究、富田尚裕、小杉眞司、菅野康吉。Lynch 症候群の補助診断として実施されるマイクロサテライト不安定性(MSI)検査に利用する情報提供ツールの開発。日本人類遺伝学会第54回大会（東京都，グランドプリンスホテル高輪）
- 26 2009年7月30日-8月1日。村上裕美 小杉眞司。認定遺伝カウンセラーの倫理綱領について。第16回日本遺伝子診療学会大会（H21.7.30-8.1, 札幌市，ホテル札幌ガーデンパレス）
- 27 2009年7月30日-8月1日。荒井優気、沼部博直、村上裕美、小杉眞司。京都大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝カウンセリングに関する報告。第16回日本遺伝子診療学会大会（H21.7.30-8.1, 札幌市，ホテル札幌ガーデンパレス）
- 28 2009年7月30日-8月1日。櫻井晃洋、内野眞也、鈴木眞一、小杉眞司、福嶋義光、今村正之。多施設共同の多発性内分泌腫瘍症データベースの構築。第16回日本遺伝子診療学会大会（H21.7.30-8.1, 札幌市，ホテル札幌ガーデンパレス）
- 29 2009年7月25日。ミニシンポジウム「わが国の遺伝医学・医療の充実を目指した取り組み：現状と課題」：全国遺伝子医療部門連絡会議。高田史男、野村文夫、戸田達史、斎藤加代子、小杉眞司、福嶋義光。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会。兵庫医科大学（西宮市）
- 30 2009年7月24-26日。中川奈保子、佐藤友紀、高谷明秀、澤井英明、沼部博直、小杉眞司。遺伝学的検査の評価—米国EGAPPの取り組みと日本の現状。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（西宮市）
- 31 2009年7月24-26日。佐藤友紀、中川奈保子、高谷明秀、澤井英明、沼部博直、小杉眞司。多因子疾患易罹性遺伝子検査の臨床的妥当性に関する文献レビュー。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（西宮市）
- 32 2009年7月24-26日。高谷明秀、佐藤友紀、中川奈保子、澤井英明、沼部博直、小杉眞司。DTCで提供されている易罹性遺伝子検査の有用性に関する情報の検討。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（西宮市）
- 33 2009年7月24-26日。桐林和代、鳥嶋雅子、小野晶子、櫻井晃洋、小杉眞司。多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)における臨床経過と遺伝子型の検討。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（西宮市）
- 34 2009年7月24-26日。友田茉莉、鳥嶋雅子、赤木 究、富田尚裕、菅野康吉、小杉眞司。マイクロサテライト不安定性検査の情報提供ツールの開発。第33回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（西宮市）
- 35 2009年6月12-13日。鳥嶋雅子、小野晶子、浦尾充子、荒井優気、桐林和代、小杉眞司。家族性腫瘍における家族間遺伝リスク伝達についての”伝え手”と”受け手”のとりえ方に関する帰納的分析。第15回日本家族性腫瘍学会学術会（東京，秋葉原コンベンションセンター）
- 36 2009年6月12-13日。友田茉莉、小野晶子、鳥嶋雅子、赤木 究、富田尚裕、小杉眞司、菅野康吉。悪性腫瘍遺伝子検査として実施されるマイクロサテライト不安定性検査に役立つ情報ツールの開発。第15回日本家族性腫瘍学会学術集会（東京，秋葉原コンベンションセンター）
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
- (2) 研究分担者  
なし
- (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)  
信州大学・医学部・准教授  
研究者番号：70262706
- 菅野 康吉 (SUGANO KOUKICHI)  
慶應義塾大学・医学部・客員准教授  
研究者番号：00171124