

(2020 年度研究報告書)

31-A-2 遺伝性腫瘍のゲノム医療の臨床実装のための基盤技術開発と精度管理に関する研究

吉田 輝彦

研究所 遺伝子診療部門

研究の分類・属性

発がん・がん生物学分野

研究の概要

- 1) 次世代シーケンサーによる遺伝性腫瘍の遺伝学的解析システムを、多遺伝子パネルと、全ゲノム解析に基づく仮想パネルについて、変異の意義付けの標準作業手順を含めて開発し、多施設の遺伝相談外来において検証する。
- 2) 上記1) により、希少がん・若年発症例を多く含む遺伝性腫瘍のバイオバンクとデータベース、コホートを維持する。
- 3) 上記解析システムについて、改正医療法を踏まえた精度管理法を構築する。
- 4) 遺伝性腫瘍に関する医療体制の確立のための論点整理と提言をとりまとめる。

【必要性】

2つのがんゲノム医療中核拠点病院を擁する国立がん研究センター（以下、NCC）が率先して遺伝性腫瘍の診療実施施設等の連携を支えるハブとなり、新しい技術や情報基盤を駆使した遺伝性腫瘍のゲノム医療のモデルを実証的に発信することは、全国の発がん高危険度群を対象とする予防医療の推進に寄与するとともに、国際的にも喫緊の対応が求められている課題である。

2020 年度研究経費

16,699 千円

研究班の組織

研究者名	所属研究機関名・職名	分担研究課題名
吉田 輝彦 (研究代表者)	国立がん研究センター研究所・遺伝子診療部門・部門長	遺伝性腫瘍の 1) パネル検査の開発と検証、2) 多施設共同研究体の維持、3) 精度管理法構築、4) 論点整理と提言
菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所・研究所長	遺伝性腫瘍の 1) パネル検査の開発と検証、2) 多施設共同研究体の維持、3) 精度管理法構築、4) 論点整理と提言
梶村 春彦	浜松医科大学・腫瘍病理学講座・教授・副学長	遺伝性腫瘍の 2) 多施設共同研究体の維持、4) 論点整理と提言

櫻井 晃洋	札幌医科大学医学部・遺伝医学・教授	遺伝性腫瘍の2) 多施設共同研究体の維持、4) 論点整理と提言
小杉 眞司	京都大学大学院医学研究科・教授	遺伝性腫瘍の1) パネル検査の開発と検証、2) 多施設共同研究体の維持、4) 論点整理と提言
赤木 究	埼玉県立がんセンター・腫瘍診断・予防科 (がんゲノム・臨床遺伝)・科長兼部長	遺伝性腫瘍の1) パネル検査の開発と検証、2) 多施設共同研究体の維持、4) 論点整理と提言
桑田 健	国立がん研究センター東病院・遺伝子診療部門/病理・臨床検査科・科長/部門長	遺伝性腫瘍の1) パネル検査の開発と検証、2) 多施設共同研究体の維持、3) 精度管理法構築、4) 論点整理と提言

研究の目的と到達目標及び実績要点

全期間（目的と到達目標）

全期間

（目的と到達目標）

（目的）

NCC は平成 11（1989）年度がん研究助成金をはじめとして、各方面の様々な支援を受けつつ遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング実施施設の連携を維持し、その時々最新の技術等の臨床現場への導入に貢献してきた。本研究の目的は、そのネットワークを基盤として、現在国際的にも急速に進みつつあるゲノム医療の技術と情報基盤の活用を、発がん高危険度群としての遺伝性腫瘍予防医療にも実証的に展開し、最終的に全国に均てん可能な遺伝学的解析モデル構築に貢献するとともに、遺伝性腫瘍に関する医療体制の確立のための論点整理と提言を行うことである。その時代背景には、生殖細胞系列の全ゲノム情報と、個人および家系の追跡臨床情報の蓄積を適切かつ十分に利用した、予防・診断・治療の全人的医療の可能性の急速な現実化がある。プライバシーや差別の問題の実際、知ること・知らないでいることを含めた患者・家族の新たな健康観・死生観、次世代に向けて築くべき個別化予防医療・先制医療の概念と、それに伴う国民皆保険制度改革の必要性など、全国の遺伝診療の現場から汲み上げるべき課題は多い。これら全てを支える人材育成のネットワークを、NCC 両院のがんゲノム医療連携病院を含めて構築していくことを目指す。

（到達目標）

- 1) 次世代シーケンサーによる遺伝性腫瘍の遺伝学的解析システムを多遺伝子パネルと、全ゲノム解析に基づく仮想パネルについて、変異の意義付けの標準作業手順を含めて開発し、多施設の遺伝相談外来において検証する。
- 2) 上記 1) により、希少がん・若年発症例を多く含む遺伝性腫瘍のバイオバンクとデータベース、コホートを維持する。
- 3) 上記解析システムについて、改正医療法に対応した精度管理法を構築する。
- 4) 以上を総合し、最終年度に遺伝性腫瘍に関する医療体制の確立のための論点整理と提言をとりまとめる。

第2年次

(到達目標)

- 1) 多遺伝子パネルによる遺伝性腫瘍の遺伝学的解析システムの標準作業書の評価・検証を継続するとともに、がんゲノム医療推進コンソーシアムにおける取り組みと連携し、海外調査も含めて、生殖細胞系列の全ゲノム解析に基づく仮想パネルの解析フロー案を試作する。
- 2) 引き続き他研究事業とも連携し、バイオバンク・データベースを維持する。
- 3) 上記1)の全ゲノム解析システムについて、精度管理法の選択肢と必要な資源を調査検討する。
- 4) 最終年度の遺伝性腫瘍に関する医療体制の確立のための論点整理と提言とりまとめの方法・スケジュールについて検討する

※なお、2020年5月1日付「2019年度国立がん研究センター研究開発費中間・事後評価結果通知書」の「2019年度の研究成果に対する評価（総評）」において「バリエーション評価については国内の活動とのシナジーが必要」とのコメントをいただいた。この点に対しては上記1)のように、がんゲノム医療推進コンソーシアムの活動に深く関わっている当センターの強みを活かし、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議 SFWG（二次的所見ワーキンググループ）を通して、AMED 小杉班の活動や、全ゲノム解析等実行計画関連の取組の他、日本遺伝性腫瘍学会等の学会とも広く連携し、3年次までに、特定の派閥等に偏らない協働作業体制の構築を目指す。

(年次評価時点の実績要点)

到達目標 1)～4) 毎に下記のとおり：

- 1) 計画通り、がんゲノム医療推進コンソーシアムにおける取り組みと連携し、生殖細胞系列の全ゲノム解析に基づく仮想パネルの解析フロー案を策定した。生殖細胞系列のゲノム解析においては、現在国際的にほぼ標準化し、汎用されているパイプラインを用いて GVCF を作成し、そこから、147 遺伝子からなる遺伝性腫瘍の仮想多遺伝子パネルの VCF を抽出する。その後の自動化アノテーションのパイプラインと、エキスパートパネル (EP) によるキュレーションを組み合わせて、公共データベースに登録するフローを構築した。
- 2) 多施設共同研究体「汎用プロトコール」への、2020年4月1日より2020年12月8日までの登録症例数は339例（発端者255例、血縁者84例）であった。2020年度は前年度に比較して約15%の減少を見込んでおり、新型コロナウイルス感染症の流行により、各施設における予防医療関連の受診者が減少したこと、2020年度の診療報酬改訂により、BRCA1/BRCA2 検査が保険収載されたことなどの影響ではないかと考えている。
- 3) 上記1)で試作した全ゲノム解析システムについて、精度管理法の選択肢と必要な資源を調査検討するため、本研究の班会議等からなる「遺伝性腫瘍関係合同会議」を開催し、既存の多遺伝子パネルのデータを用いて、解析フローの基本部分を検証した。多施設共同エキスパートパネルの web 上での試行も含めて行ったが、十分な議論ができることが確認され、次年度（3年次）において、実際に全ゲノム解析の仮想パネルの実データを用いての検証や必要な資源の調査に進むことにした。
また、埼玉県立がんセンターでは、既に取得している遺伝子関連検査に関する ISO15189 に加え、今年度「NGS による多遺伝子パネル検査」に対して拡大審査を受け、2021年3月に取得した。

さらに、実際に多遺伝子パネル検査を用いた遺伝性腫瘍の遺伝子診断に関しては、レトロトランスポゾンがミスマッチ修復遺伝子内へ挿入することにより、発症したリンチ症候群を3家系同定した。レトロトランスポゾンが関与した遺伝性腫瘍の症例が予想以上に存在する可能性が示されたが、これらを検出するには従来の手法・NGSのパイプラインでは困難であり、パイプラインの改良の検討を進めた。

- 4) 最終年度の遺伝性腫瘍に関する医療体制の確立のための論点整理と提言とりまとめの方法・スケジュールについては引き続き「遺伝性腫瘍関係合同会議」を web 会議形式で次年度も開催し、検討することとした。

研究成果と考察

第2年次評価時点

到達目標 1)～3) 毎に下記のとおり：

- 1) 遺伝性腫瘍に関する複数の研究事業や学会等と広く連携するプラットフォームとして、「遺伝性腫瘍研究会」を長年に渡って継続してきたが、今年度は8月17日に「2020年度遺伝性腫瘍関係合同会議」として、本研

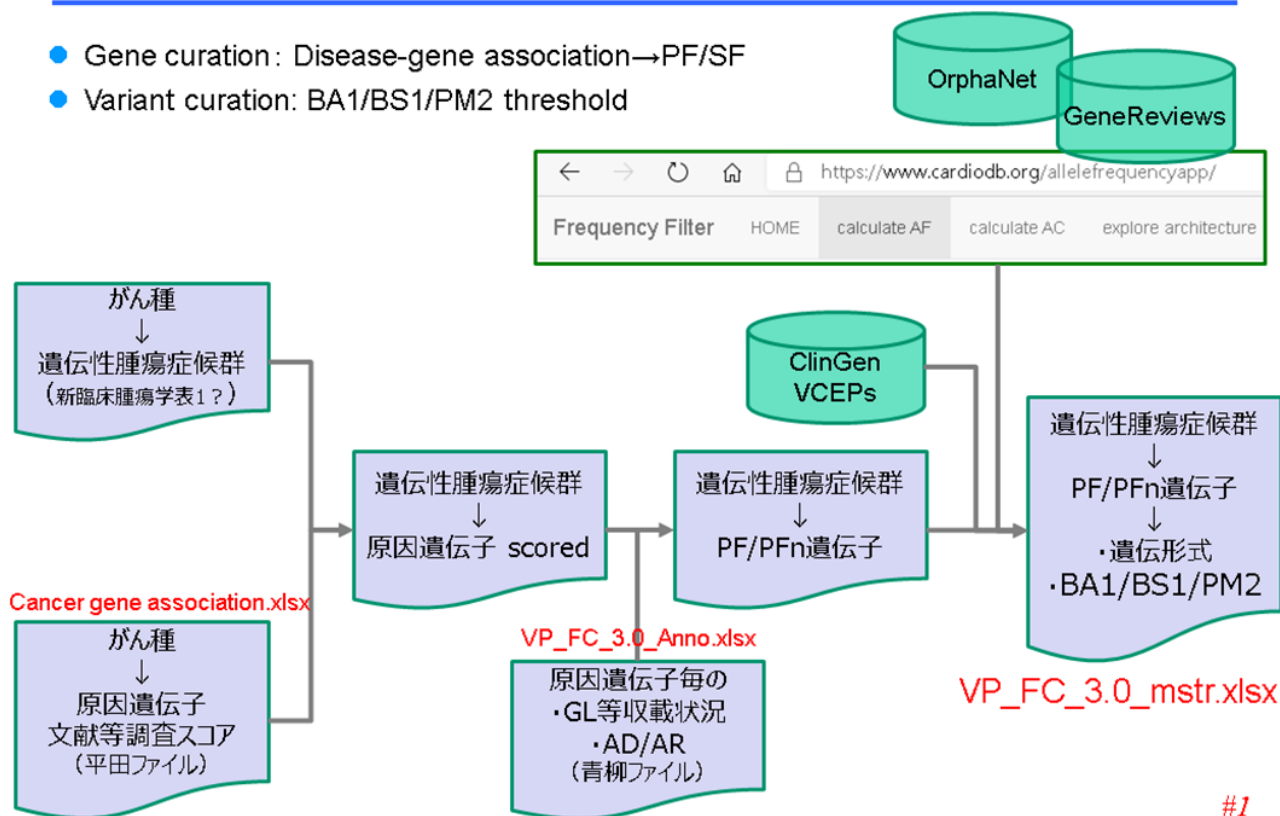
究の班会議と第 12 回遺伝性腫瘍研究会等の合同会議を開催した。そこで本年度の到達目標である「がんゲノム医療推進コンソーシアムにおける取り組みと連携し、海外調査も含めて、生殖細胞系列の全ゲノム解析に基づく仮想パネルの解析フロー案を試作」して提示、検討を行った。

また、到達目標 3) では、同 1) で試作する全ゲノム解析システムについて、精度管理法の選択肢を示すとしているが、精度管理の最も重要かつ資源を要する工程がヒトによるキュレーションであり、1) の解析フローに一体的に組み込まれるべき過程であるため、到達目標 1) と 3) について合わせて、以下の 3 枚のスライド (ステップ) に分けて段階的に示す：

【ステップ 1 : スライド #1】

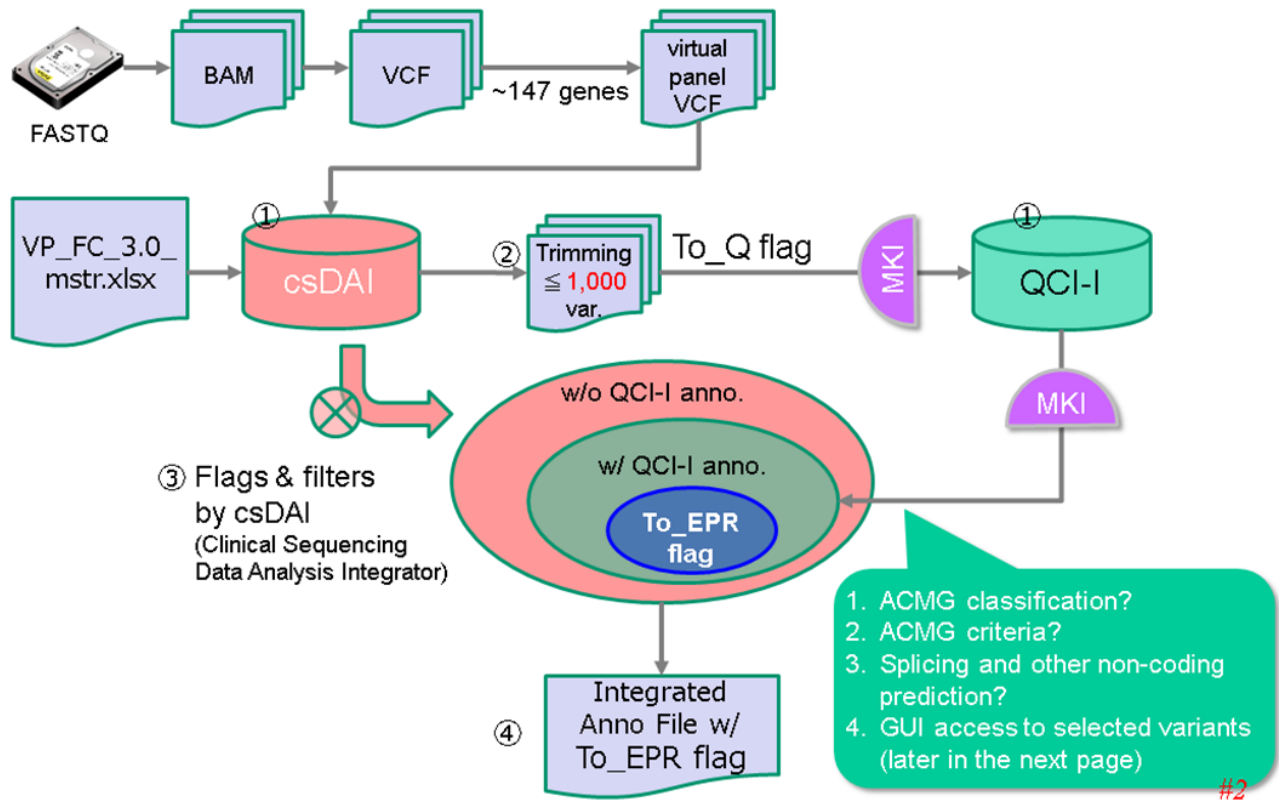
VP_FC_3.0 マスターファイル：PF/SF 判別と、原因遺伝子毎の BA1/BS1/PM2 基準

- Gene curation: Disease-gene association → PF/SF
- Variant curation: BA1/BS1/PM2 threshold



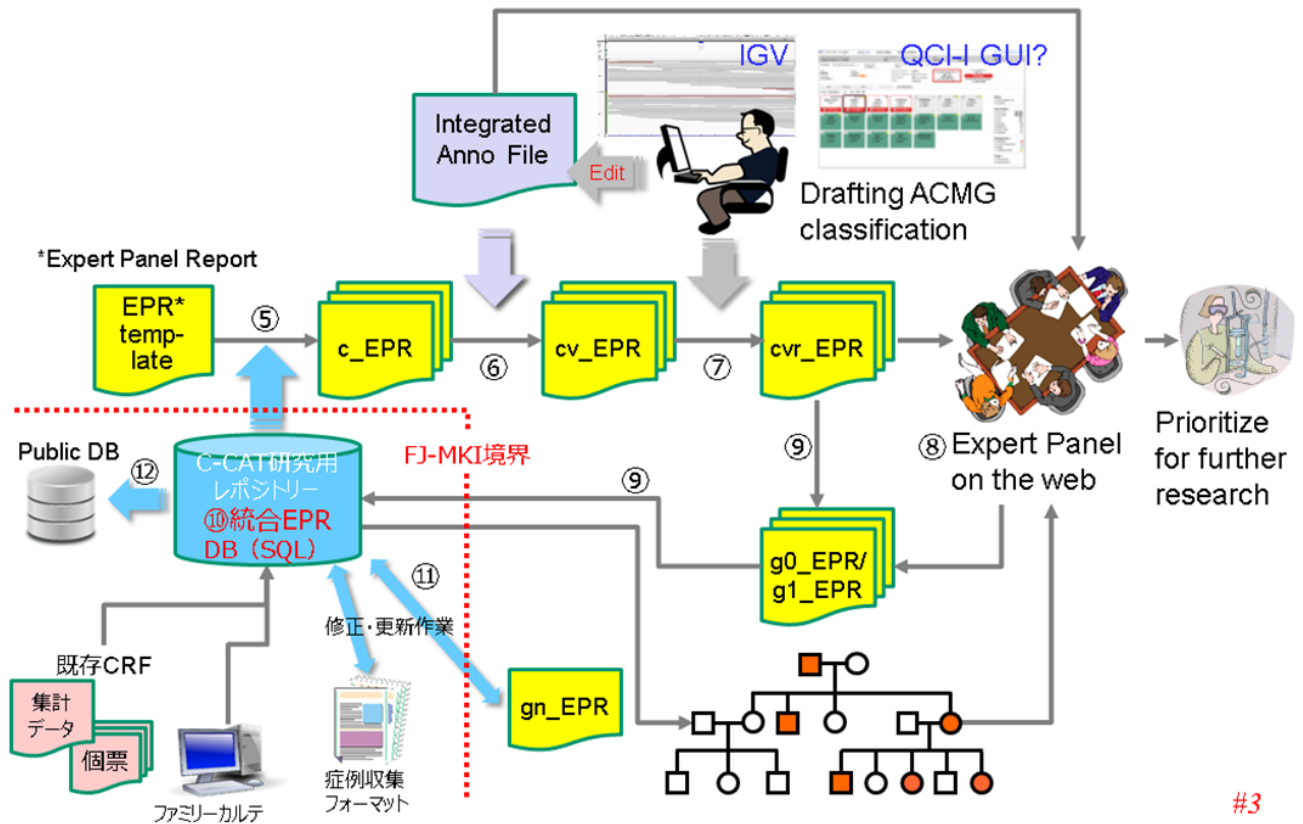
ステップ 1 では、仮想遺伝子パネルで検出される生殖細胞系列の希少バリエーションに必要な 2 つの基本リファレンスファイル「VP_FC_3.0_Anno」ファイルと、「VP_FC_3.0_mstr」であり、前者は仮想パネルが搭載する 147 個の遺伝性腫瘍の「原因遺伝子毎に」、各種診療ガイドラインへの収載状況等を一覧にしている。後者は「遺伝性腫瘍症候群毎に」、あるいは罹患した「がん種毎に」、対応する一次的所見 (Primary Findings、PF) 遺伝子とその遺伝形式、ACMG/AMP 2015 ガイドラインの criteria の BA1/BS1/PM2 の閾値を記載した表となっている。これらの資料を独自にまとめるに当たっては、個々の文献調査の他、OrphaNet や GeneReviews、ClinGen の VCEP (Variant Curation Expert Panel) の報告書等を参考にした。

FASTQ~virtual panel VCF~Integrated Annotation File (Plan 10.28.2020)



ステップ2では、全ゲノム解析の仮想パネル解析のシーケンス元データであるFASTQから、① csDAI および商用知識ベースサービスとして Qiagen 社の QCI-I を併用した自動アノテーションのフローを記載した。スライド #1 で作成した「VP_FC_3.0_mstr」を参照して PF の遺伝子について、② 集団中のアレル頻度 (BA1/BS1) 等の条件でまず 1,000 個以下に絞り込んで API 経由で QCI-I のアノテーションも付加した③「統合アノテーションファイル」(Integrated Anno File) を作成し、そこに含まれる複数のアノテーション情報を組み合わせて、④ 最終的にエキスパートパネル報告書 (EPR) 草案に転記すべきバリエーションにフラグ (To_EPR flag) を立てるパイプラインである。

C-CAT Res Repository + Integrated ANNO File~cvr_EPR~EP (Plan 10.28.2020)



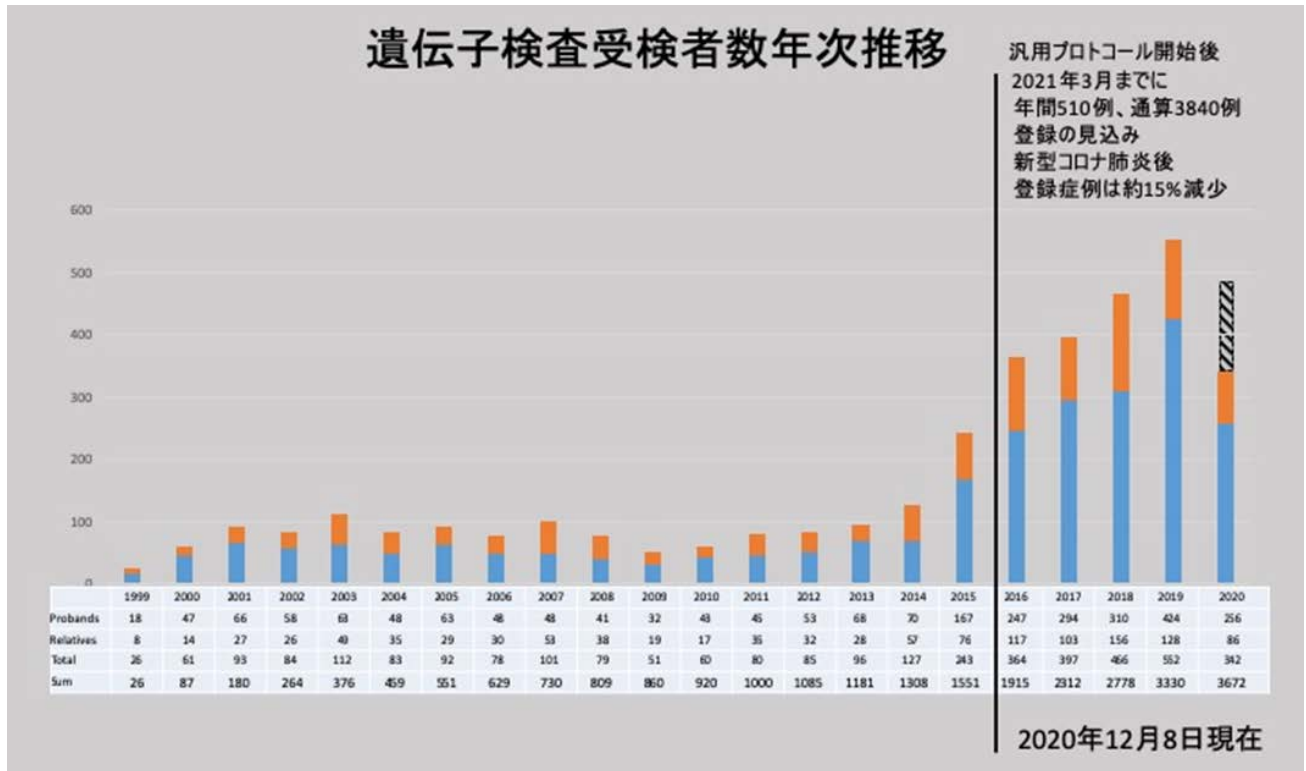
#3

ステップ3は、ステップ2で作成した Integrated Anno File と、別途収集した臨床情報を組み合わせて、EP 用レポート (EPR) を作り、最終的に公的データベースに登録するフローである。⑤ 個人識別符号は含まない臨床情報を記入した c_EPR に、⑥ Integrated Anno File から、To_EPR フラグが立てられたバリエントを自動転記して cv_EPR を作成し、⑦ キュレーター (EP 事務局) が目視で rating & review を行って EP 用資料である cvr_EPR を作成し、⑧ 多施設共同 EP で病的バリエントの評価を行う。その際の基準は 2015 年の ACMG/AMP ガイドラインであるが、ステップ1の VP_FC_3.0_mstr として明文化するカスタマイズを行う。EP の結論を記載した EPR は g1_EPR となる。その際、⑨ EP 事務局レベルで判断して、実際の合議 EP に関わらずともよいと考えられる症例については EP を省略して g0_EPR として確定する。⑩ g0/g1_EPR は内部ストレージに保管され、⑪ 必要に応じて校正・更新されるとともに、⑫ 制限公開あるいは制限共有可能な情報に絞ったものを公的データベースに登録する。

2) 特定の遺伝性腫瘍症候群に限定せず日常の遺伝診療で遭遇する遺伝性腫瘍を包括的に取り扱える「汎用プロトコル」に基づくコホートとそのバイオバンク・データベースを構築・維持する多施設共同研究の進行状況は極めて順調であった。2020年4月1日より2020年12月8日までの多施設共同研究への登録症例数は339例(発端者255例、血縁者84例)であった。その内訳はFAP28例(発端者21例、血縁者7例)、リンチ症候群84例(発端者21例、血縁者7例)、その他疾患227例(発端者48例、血縁者36例)であり、汎用プロトコル開始後の総登録症例数は2347例(発端者1684例、血縁者663例)、多施設共同研究開始後の総登録症例数は3672例(発端者2509例、血縁者1163例)となった。

本研究が開始されてから今年で22年目となる。汎用プロトコルが開始される2015年以前はFAPとリンチ症候群の遺伝学的検査が中心であり登録症例数は年間最大でも100例を超える程度であったが、2015年以降の検査件数は毎年増加し、2019年度は551例が登録された。しかし、2020年度は12月8日現在で339例であり、2019年同期までの登録症例数が397例に対して約15%の減少となり、汎用プロトコル開始後初めて登録症例数の減少をきたすこととなった。これは新型コロナウイルス感染症の流行への対応により、がん予防を主目的とする遺伝

相談外来受診者数が、各参加医療機関において減少したことが一因と考えられるが、令和2（2020）年4月の診療報酬改訂にて、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の発端者のBRCA1/BRCA2検査の保険適用が実現したことや、各参加施設で蓄積されていた未診断症例のパネル検査が一巡してきたことも要因として考えられる。



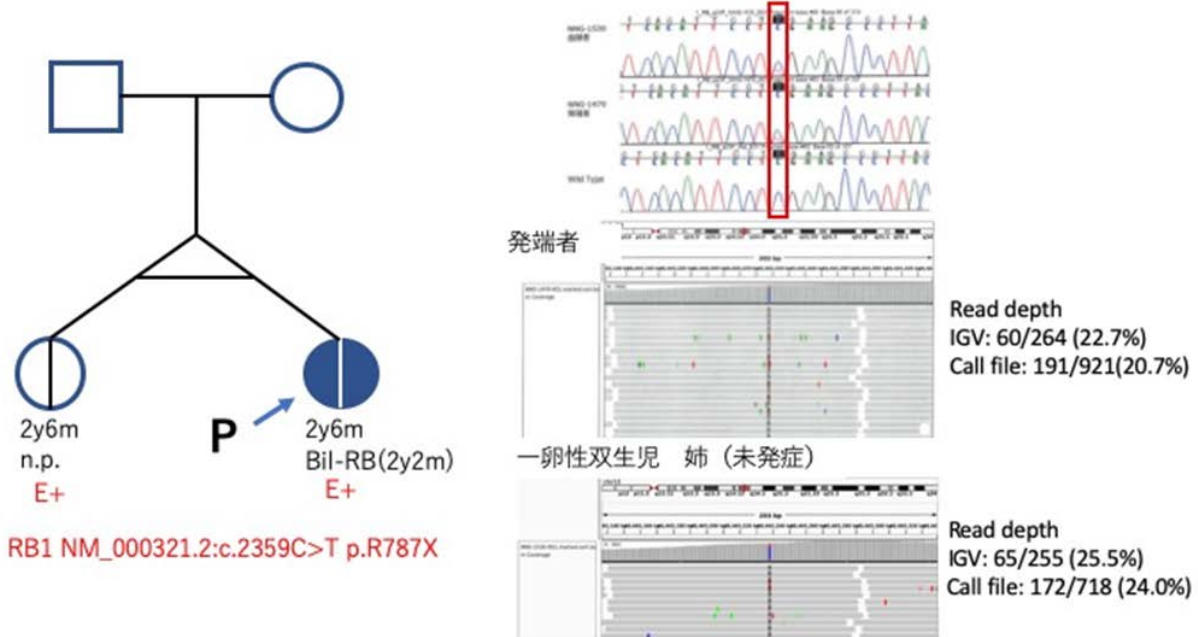
本来、長時間の対面診療が必要な遺伝カウンセリングへの影響は大きく、一部の医療機関では来院が困難な受診者について遺伝子検査の結果開示等を遠隔診療で実施する結果となった。遠隔診療で行われる遺伝カウンセリングはクライアントが自宅にいる場合は通信環境が不十分な場合があることが問題であるが、がんサバイバーや未発症血縁者等の医療機関への受診は不要不急の用務ともいえるので、コロナ禍が収束するまではやむを得ない対応ではある。

3) の1：上記1) で試作した全ゲノム解析システムの精度管理関連では、上記1) に記載した8月17日の「遺伝性腫瘍関係合同会議」において、web会議システムを用いた「多施設共同遺伝性腫瘍EP」を試行し、現時点で得ている多遺伝子パネル検査のデータを用いた予備的な検証を行った。2家系について検討し、共有した家系図等の検討に基づく遺伝カウンセリングの注意点を含め、EPとして十分な議論が可能であることを確認した。次年度（3年次）に、実際に全ゲノム解析の仮想パネルの実データを用いての検証や必要な資源の調査に進むことにした。

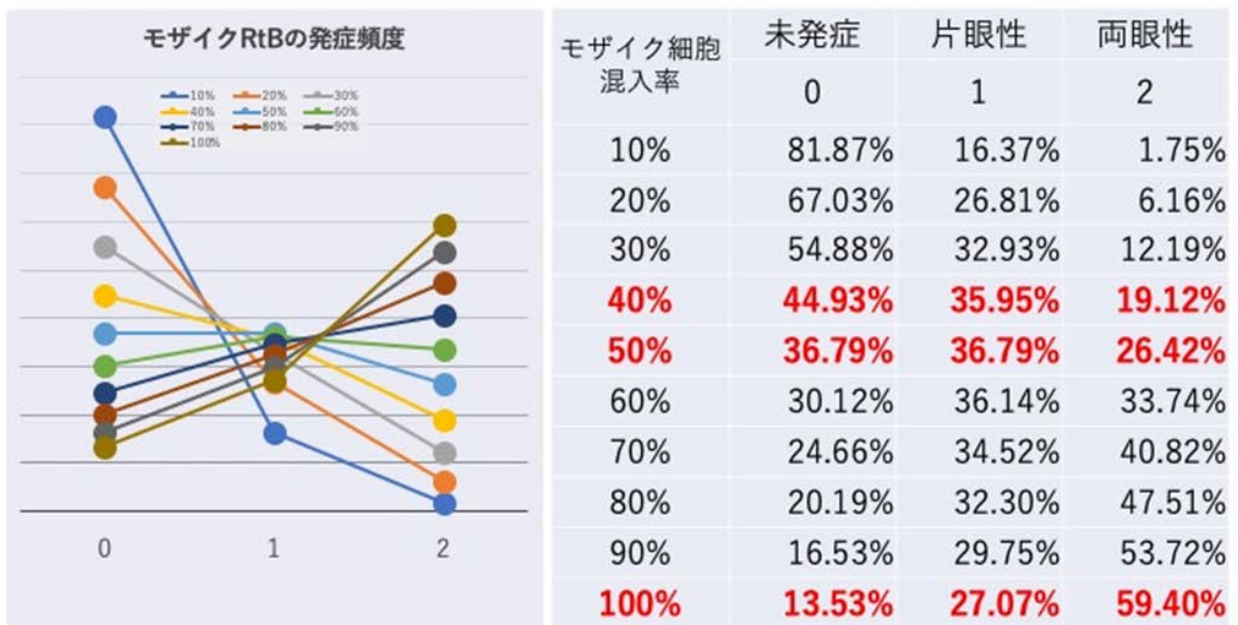
3) の2：本年度の到達目標3) 関連として、NGSで検出されるモザイク変異診断の意義について検討した。次世代シーケンサーを用いたターゲットシーケンス解析ではリード数を深く取ることにより、微量に存在する変異を高精度に検出することが可能となる。しかし、微量の変異についてはPCR実施時のノイズや他検体の混入の影響を完全に排除することが困難であるため、実際の解析ではfiltering操作により一定の頻度以下で出現するバリエーションのデータは削除され、レポートには反映しないこととしている。

今回、一卵性双生児の片方に発症した両眼性網膜芽細胞腫でRB1遺伝子に生殖細胞系列のモザイク変異を認めた症例を経験したので報告する。発端者の遺伝学的検査ではRB1遺伝子に網膜芽細胞腫の原因と考えられるナンセンス変異を認めたが、VAFが22.7%しかなくモザイクの可能性が疑われた。一方、未発症の妹の検査でも同様の変異が認められ、発端者と同様にVAFは25.5%と低値を示した。一卵性双生児でVAFが22-25%程度ということは、変異アレルを有する細胞の比率が44-50%であるということであり、受精卵が2細胞期になった段階で生じたde novo変異の可能性が高いと考えた。

一卵性双生児の片方に発症した両眼性網膜芽細胞腫



同じ変異を持つにもかかわらず、片方が両眼性、他方が未発症である理由について検討した。Knudson の 2-hit theory では2nd hit が生じる確率は以下のように Poisson 分布を用いて説明される。



上図・表において、0、1、2は体細胞変異の2nd hitの数で、左の図は、片アレルに変異のある生殖細胞系列の細胞の割合ごとの2nd hitの発症確率を示している。変異細胞の比率が100%（非モザイク）である場合に、2nd hitが0で未発症となる可能性（不完全浸透）が13.5%、片目だけに2nd hitが1回生じる片眼性が27%、両眼に2回以上の2nd hitを生じる可能性が59.4%となる。そうすると、モザイク症例において、1st hitの生殖細胞系列遺伝子変異を持つ細胞の割合が40-50%程度の場合、両眼性網膜芽細胞腫を発症する確率は19%-26%となるが、未発症の同胞が必ず両眼性網膜芽細胞腫を発症するわけではなく、不完全浸透（未発症）となる確率が45-

37%、片眼性となる確率は36-37%と考えられる。

遺伝性網膜芽細胞腫の多くは1才までに発症するので、現在2才6ヶ月であることを考えると、今後、両眼性網膜芽細胞腫を発症する確率はさらに低いものと推測され、一卵性双生児でも未発症の同胞が両眼性網膜芽細胞腫を発症するリスクは必ずしも高くないことは遺伝カウンセリングの際の情報提供として重要である。一卵性双生児の場合、PCR時のartifactや検体のコンタミネーション等の影響は考えられないので、低頻度モザイクの診断は確実と考えられる。Target sequence解析ではdeep sequencingによって低頻度モザイクの高感度検出が可能となり、生殖細胞系列変異と体細胞変異の境界領域とも考えられるモザイク変異を検出することによって、多重発病変の発症機序の詳細な解明が可能となるので、他検体に由来するバリエーションのコンタミネーション等を確実に除外することが重要と考えられる。その対策の一部として、1年次にcsDAIに生殖細胞系列のゲノム試料のコンタミネーション割合を推定するツールを追加し、QC機能を強化したが、wetの解析操作におけるSOP化とその遵守などの基本事項の徹底も重要と考える。

3)の3: 遺伝性びまん性胃がんのガイドラインの改訂版が国際胃がんリンケージコンソーシアムから公表された。遺伝学的検査適用基準において年齢の引き上げなどが提言されたが、大きな変更点として、CDH1遺伝子で生殖細胞系列変異が認められない症例については α カテニン (CTNNA1) の遺伝子検査を行うことが推奨されるようになった。本邦においてCTNNA1遺伝子の変異解析についての報告はないことから、改定された遺伝子検査適用基準をそのまま用いるべきなのか不明であり、検査方法も確率はされていない。そこで、CDH1遺伝子検査で生殖細胞系列変異が認められなかった9症例について検査方法の検討も兼ねてCTNNA1遺伝子の生殖細胞系列変異を探索した。9症例については原因となる変異は認められなかったが、CTNNA1の遺伝子検査は可能となった。今後は浜松医科大学で集積された遺伝性びまん性胃がん患者を含む家族性・若年性胃がん75家系についてCTNNA1遺伝子の生殖細胞系列変異の探索を行い、3年次までに本邦での遺伝子検査適用基準の提言を目指す。

3)の4: 埼玉県立がんセンターではこれまで、従来の遺伝子関連検査に関するIS015189は取得してきたが、今年度「NGSによる多遺伝子パネル検査」に対して拡大審査を受ける予定(コロナ禍のため受審が大幅に遅れ、2020年12月に実施される)であり、年度内の取得を見込んでいる。これにより、germlineの多遺伝子パネル検査のin houseでの検査体制、精度管理体制が整備され、実臨床での利用に大きく一步近づく。

また、実際に多遺伝子パネル検査を用いた遺伝性腫瘍の遺伝子診断に関しては、レトロトランスポゾンがミスマッチ修復遺伝子内へ挿入することにより、発症したリンチ症候群を3家系同定した。レトロトランスポゾンが関与した遺伝性腫瘍の症例が予想以上に存在する可能性が示されるが、これらを検出するには従来の手法・NGSのパイプラインでは困難であり、バリエーション検出のためのパイプラインの改良の検討を進めた。

倫理面への配慮

(1) 遵守すべき研究に関する指針等

- 再生医療等の安全性の確保等に関する法律
- 臨床研究法
- 医薬品の臨床試験の実施に関する基準 (GCP)
- 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針
- ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
- 遺伝子治療臨床研究に関する指針
- 動物実験等の実施に関する基本指針
- その他の指針等 (指針等の名称:)

(2) 本研究開発期間中に予定される臨床研究の有無

- 有
- 無

本研究に関連する、本研究期間中の主な発表論文等

第2年次

(雑誌論文)

・国立がん研究センター研究開発費による成果であることが記載されているもの

1. Hourin Cho, Masayoshi Yamada, Shigeki Sekine, Noriko Tanabe, Mineko Ushiyama, Makoto Hirata, Gakuto

- Ogawa, Masahiro Gotoh, Teruhiko Yoshida, Takaki Yoshikawa, Yutaka Saito, Aya Kuchiba, Ichiro Oda & Kokichi Sugano. Gastric cancer is highly prevalent in Lynch syndrome patients with atrophic gastritis. *Gastric Cancer* 2020 (in press)
2. Yamamoto G, Takenoya T, Takahashi A, Osanai Y, Kakuta M, Tachikawa T, Washio T, Kamiyama M, Shiibashi M, Yamaguchi S, Akagi K. Quantitative evaluation of MSI testing using NGS detects the imperceptible microsatellite changed caused by MSH6 deficiency. *Fam Cancer*. 2020 Sep 19. doi: 10.1007/s10689-020-00203-3. Online ahead of print.
 3. Kuwata T, Wakabayashi M, Hatanaka Y, Morii E, Oda Y, Taguchi K, Noguchi M, Ishikawa Y, Nakajima T, Sekine S, Nomura S, Okamoto W, Fujii S, Yoshino T; SCRUM-Japan GI-SCREEN Pathology Group. Impact of DNA integrity on the success rate of tissue-based next-generation sequencing: Lessons from nationwide cancer genome screening project SCRUM-Japan GI-SCREEN. *Pathol Int*. in press

• 国立がん研究センター研究開発費による成果であることが記載はないが、関連するもの

【吉田 輝彦】

1. Yoshihama T, Hirasawa A, Sugano K, Yoshida T, Ushiana M, Ueki A, Akahane T, Nanki Y, Sakai K, Makabe T, Yamagami W, Susumu N, Kameyama K, Kosaki K, Aoki D. Germline multigene panel testing revealed a BRCA2 pathogenic variant in a patient with suspected Lynch syndrome. *Int. Cancer Conferenc J*, 2020.
2. Daishi Naio, Koji Koinuma, Hideki Sasanuma, Yasunaru Sakuma, Hisanaga Horie, Alan Kawarai Lefor, Kokichi Sugano, Mineko Ushiana, Teruhiko Yoshida, Naohiro Sata. Solid-Pseudopapillary Neoplasm of the Pancreas in a Patient with Familial Adenomatous Polyposis: A Case report. *Surgical Case Reports*, in press. 2021

【菅野 康吉】

1. Mizukami K, Iwasaki Y, Kawakami E, Hirata M, Kamatani Y, Matsuda K, Endo M, Sugano K, Yoshida T, Murakami Y, Nakagawa H, Spurdle AB, Momozawa Y. Genetic characterization of pancreatic cancer patients and prediction of carrier status of germline pathogenic variants in cancer-predisposing genes. *EBioMedicine*. 2020 Oct; 60:103033. Epub 2020 Sep 24.
2. Momozawa Y, Iwasaki Y, Hirata M, Liu X, Kamatani Y, Takahashi A, Sugano K, Yoshida T, Murakami Y, Matsuda K, Nakagawa H, Spurdle AB, Kubo M. Germline pathogenic variants in 7,636 Japanese patients with prostate cancer and 12,366 controls. *J Natl Cancer Inst*. 112:369-376, 2020.

【相村 春彦】

1. Yoshimura K, Saku A, Karayama M, Inui N, Sugimura H, Suda T. Leucine-Rich α_2 -Glycoprotein as a Potential Biomarker for Immune-related Colitis After Anti-PD-L1 Therapy: A Report of a Case Series. *Clin Lung Cancer*. 2020; 21(6):e516-e522. 査読有
2. Yoshikawa Y, Tsunematsu Y, Matsuzaki N, Hirayama Y, Higashiguchi F, Sato M, Iwashita Y, Miyoshi N, Mutoh M, Ishikawa H, Sugimura H, Wakabayashi K, Watanabe K. Characterization of Colibactin-Producing *Escherichia coli* Isolated from Japanese Patients with Colorectal Cancer. *Jpn J Infect Dis*. 2020; 73(6):437-442. 査読有
3. Ishida N, Miyazu T, Tamura S, Suzuki S, Tani S, Yamada M, Iwaizumi M, Osawa S, Hamaya Y, Shinmura K, Sugimura H, Miura K, Furuta T, Sugimoto K. Tuberos sclerosis patient with neuroendocrine carcinoma of the esophagogastric junction: A case report. *World J Gastroenterol*. 2020; 26(45):7263-7271.
4. Kagami T, Yamada M, Suzuki T, Uotani T, Tani S, Hamaya Y, Iwaizumi M, Osawa S, Sugimoto K, Miyajima H, Baba S, Sugimura H, Murai J, Pommier Y, Furuta T. The first evidence for SLFN11 expression as an independent prognostic factor for patients with esophageal cancer after chemoradiotherapy. *BMC Cancer*. 2020; 20(1):1123. 査読有
5. Masukawa D, Nishizawa D, Kanai K, Kitamura S, Kasahara Y, Hashimoto T, Takahagi R, Hasegawa J, Nakayama K, Sato N, Tanioka F, Sugimura H, Ikeda K, Goshima Y. Genetic associations of single nucleotide polymorphisms in the l-DOPA receptor (GPR143) gene with severity of nicotine dependence in Japanese individuals, and attenuation of nicotine reinforcement in Gpr143 gene-deficient mice. *J Pharmacol Sci*. 2020; 144(2):89-93. 査読有
6. Iwaizumi M, Yamada H, Fukue M, Maruyama Y, Sonoda A, Sugimoto M, Koda K, Kushima R, Maekawa M,

- Sugimura H. Two independent families with strongly suspected hereditary diffuse gastric cancer based on the probands' endoscopic findings. *Clin J Gastroenterol*. 2020; 13(5):754-758. 査読有
7. Inoue Y, Yoshimura K, Nishimoto K, Inui N, Karayama M, Yasui H, Hozumi H, Suzuki Y, Furuhashi K, Fujisawa T, Enomoto N, Nakamura Y, Asada K, Uto T, Fujii M, Matsui T, Matsuura S, Hashimoto D, Toyoshima M, Kusagaya H, Matsuda H, Inami N, Kaida Y, Niwa M, Ito Y, Sugimura H, Suda T. Evaluation of Programmed Death Ligand 1 (PD-L1) Gene Amplification and Response to Nivolumab Monotherapy in Non-small Cell Lung Cancer. *JAMA Netw Open*. 2020; 3(9):e2011818. 査読有
 8. Takanashi Y, Funai K, Sato S, Kawase A, Tao H, Takahashi Y, Sugimura H, Setou M, Kahyo T, Shiiya N. Sphingomyelin(d35:1) as a novel predictor for lung adenocarcinoma recurrence after a radical surgery: a case-control study. *BMC Cancer*. 2020; 20(1):800. 査読有
 9. Sugiyama T, Iwaizumi M, Taniguchi T, Suzuki S, Tani S, Yamade M, Hamaya Y, Osawa S, Furuta T, Miyajima H, Ohta T, Baba S, Sugimura H, Maekawa M, Sugimoto K. Microsatellite frameshift variants in *SGOI* of gastric cancer are not always associated with MSI status. *J Clin Pathol*. 2020; jclinpath-2020-206934. 査読有
 10. Blair VR, McLeod M, Carneiro F, Coit DG, D'Addario JL, van Dieren JM, Harris KL, Hoogerbrugge N, Oliveira C, van der Post RS, Arnold J, Benusiglio PR, Bisseling TM, Boussioutas A, Cats A, Charlton A, Schreiber KEC, Davis JL, Pietro MD, Fitzgerald RC, Ford JM, Gamet K, Gullo I, Hardwick RH, Huntsman DG, Kaurah P, Kupfer SS, Latchford A, Mansfield PF, Nakajima T, Parry S, Rossaak J, Sugimura H, Svrcek M, Tischkowitz M, Ushijima T, Yamada H, Yang HK, Claydon A, Figueiredo J, Paringatai K, Seruca R, Bougen-Zhukov N, Brew T, Busija S, Carneiro P, DeGregorio L, Fisher H, Gardner E, Godwin TD, Holm KN, Humar B, Lintott CJ, Monroe EC, Muller MD, Norero E, Nouri Y, Paredes J, Sanches JM, Schulpen E, Ribeiro AS, Sporle A, Whitworth J, Zhang L, Reeve AE, Guilford P. Hereditary diffuse gastric cancer: updated clinical practice guidelines. *Lancet Oncol*. 2020; 21(8):e386-e397. 査読有
 11. Gurzu S, Jung I, Borz C, Patrichi A, Yamada H, Sugimura H. Sporadic Multifocal Gastrinoma Mimicking a Duodenal GIST, in a Patient with MEN1 Gene Polymorphism D418D: an Unusual Case Report. *J Gastrointest Cancer*. 2020 Jul 24. 査読有
 12. Gurzu S, Jung I, Sugimura H, Stefan-van Staden RI, Yamada H, Natsume H, Iwashita Y, Szodorai R, Szederjesi J. Maspin subcellular expression in wild-type and mutant *TP53* gastric cancers. *World J Gastrointest Oncol*. 2020; 12(7):741-755. 査読有
 13. Karayama M, Masuda J, Mori K, Yasui H, Hozumi H, Suzuki Y, Furuhashi K, Fujisawa T, Enomoto N, Nakamura Y, Inui N, Suda T, Maekawa M, Sugimura H, Takada A. Comprehensive assessment of multiple tryptophan metabolites as potential biomarkers for immune checkpoint inhibitors in patients with non-small cell lung cancer. *Clin Transl Oncol*. 2020 Jun 12. 査読有
 14. Yoshimura K, Suzuki Y, Inoue Y, Tsuchiya K, Karayama M, Iwashita Y, Kahyo T, Kawase A, Tanahashi M, Ogawa H, Inui N, Funai K, Shinmura K, Niwa H, Sugimura H, Suda T. CD200 and CD200R1 are differentially expressed and have differential prognostic roles in non-small cell lung cancer. *Oncoimmunology*. 2020; 9(1):1746554. 査読有

【櫻井 晃洋】

1. Larsen LV, Mirebeau-Prunier D, Imai T, Alvarez-Escola C, Hasse-Lazar K, Censi S, Castroneves LA, Toke J, Sakurai A, Kihara M, Horiuchi K, Barbu V, Borson-Chazot F, Gimenez-Roqueplo AP, Pigny P, Pinson S, Wohllk N, Eng C, Aydogan BI, Saranath D, Dvorakova S, Castinetti F, Patocs A, Bergant D, Links TP, Hoff AO, Mian C, Dwight T, Jarzab B, Robledo M, Uchino S, Barlier A, Godballe C, Mathiesen JS: Primary hyperparathyroidism as first manifestation in multiple endocrine neoplasia 2A: an international retrospective multicenter study. *Endocr Connect* 9: 489-497, 2020.
2. Yoshida S, Okura H, Suga H, Nishitomi T, Sakurai A, Arima H, Matsuyama A: Generation of three induced pluripotent stem cell (iPSC) lines from a multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1) patient and three iPSC lines from an unaffected relative of the patient. *Stem Cell Res* 2020 Jul; 46: 101846. doi: 10.1016/j.scr.2020.101846.
3. Hirakawa M, Takada K, Sato M, Fujita C, Hayasaka N, Nobuoka T, Sugita S, Ishikawa A, Mizukami M, Ohnuma H, Murase K, Miyanishi K, Kobune M, Takemasa I, Hasegawa T, Sakurai A, Kato J: Case series of three patients with hereditary diffuse gastric cancer in a single family. *World J Gastroenterol*

26 : 6689-6697, 2020.

【小杉 眞司】

1. Clinical significance of TP53 variants as possible secondary findings in tumor-only next-generation sequencing. Yoshihiro Yamamoto, Masashi Kanai, Tadayuki Kou, Aiko Sugiyama, Eijiro Nakamura, Hidehiko Miyake, Takahiro Yamada, Masakazu Nishigaki, Tomohiro Kondo, Hiromi Murakami, Masako Torishima, Shigemi Matsumoto, Shinji Kosugi, Manabu Muto. *Journal of Human Genetics*, 2020/1/1, 65(2)125-132, doi:10.1038/s10038-019-0681-6
2. Association of ALPL variants with serum alkaline phosphatase and bone traits in the general Japanese population: The Nagahama Study. Miho Nagata, Kazuya Setoh, Meiko Takahashi, Koichiro Higasa, Takahisa Kawaguchi, Hidenori Kawasaki, Takahito Wada, Atsushi Watanabe, Hideaki Sawai, Yasuharu Tabara, Takahiro Yamada, Fumihiko Matsuda, Shinji Kosugi. *Journal of Human Genetics*, 2020/3/1, 65(3) 337-343 doi:10.1038/s10038-019-0712-3
3. Advanced Glycation End Product Accumulation is Associated with Lower Cognitive Performance in an Older General Population: The Nagahama Study. Tabara Y, Yamanaka M, Setoh K, Segawa H, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F; Nagahama Study Group. *J Alzheimers Dis*. 2020;74(3):741-746. doi: 10.3233/JAD-190878. PMID: 32083579
4. Comparison of diagnostic significance of the initial versus revised diagnostic algorithm for sarcopenia from the Asian Working Group for Sarcopenia. Tabara Y, Ikezoe T, Setoh K, Sugimoto K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Ichihashi N, Tsuboyama T, Matsuda F; Nagahama study group. *Arch Gerontol Geriatr*. 2020 Jul-Aug;89:104071. doi: 10.1016/j.archger.2020.104071. Epub
5. Current status and legal/ethical problems in the research use of the tissues of aborted human fetuses in Japan. Kawasaki H, Yamada T, Wada T, Kosugi S. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2020 Jun 23. doi: 10.1111/cga.12381. Online ahead of print. PMID: 32572995
6. Descriptive epidemiology of high frequency component based on heart rate variability from 10-second ECG data and daily physical activity among community adult residents: the Nagahama Study. Takahashi N, Takahashi Y, Tabara Y, Kawaguchi T, Kuriyama A, Ueshima K, Kosugi S, Sekine A, Yamada R, Matsuda F, Nakayama T; Nagahama Study Group. *Biosci Trends*. 2020 Sep 21;14(4):241-247. doi: 10.5582/bst.2020.03146. Epub 2020 Jul 4. PMID: 32624526
7. Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S; Neonatal Research Network of Japan. *J Pediatr*. 2020 Jul 5:S0022-3476(20)30855-6. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.07.012. Online ahead of print. PMID: 32634406
8. Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan. Tsuchiya M, Yamada T, Akaishi R, Hamanoue H, Hirasawa A, Hyodo M, Imoto I, Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, Watanabe A, Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, Kosugi S. *J Hum Genet*. 2020 Jul 13. doi: 10.1038/s10038-020-0802-2. Online ahead of print. PMID: 32661284
9. Home device-monitored sleep blood pressure reflects large artery stiffness: the Nagahama study. Tabara Y, Matsumoto T, Murase K, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Wakamura T, Chin K, Matsuda F; Nagahama study group. *J Hypertens*. 2020 Jul 15. doi: 10.1097/HJH.0000000000002576. Online ahead of print. PMID: 32694340
10. The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan. Hidenori Kawasaki, Takahiro Yamada, Yoshimitsu Takahashi, Takeo Nakayama, Takahito Wada, Shinji Kosugi & on behalf of the Neonatal Research Network of Japan. *Journal of Human Genetics* (2020) Published: 17 September 2020
11. Keratoconus-susceptibility gene identification by corneal thickness genome-wide association study and artificial intelligence IBM Watson. Hosoda Y, Miyake M, Meguro A, Tabara Y, Iwai S, Ueda-Arakawa N, Nakano E, Mori Y, Yoshikawa M, Nakanishi H, Khor CC, Saw SM, Yamada R, Matsuda F, Cheng CY, Mizuki N, Tsujikawa A, Yamashiro K; Nagahama Study Group. *Commun Biol*. 2020 Jul 31;3(1):410. doi: 10.1038/s42003-020-01137-3. PMID: 32737415 Free PMC article. 201.
12. Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in

- Japan. Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi S, Ohtake A, Murayama K. *Sci Rep.* 2021 Feb 11;11(1):3531.
13. Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients. Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hiram Y, Kurimoto Y, Kosugi S, Takahashi M. *Int J Mol Sci.* 2020 Oct 22;21(21):7817. Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study. Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group. *Sleep Med.* 2021 Jan;77:288-294.
 14. Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients. Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hiram Y, Kurimoto Y, Kosugi S, Takahashi M. *Int J Mol Sci.* 2020 Oct 22;21(21):7817. Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study. Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group. *Sleep Med.* 2021 Jan;77:288-294.
 15. 稲葉慧、松川愛未、小杉眞司。欧米諸国における網膜色素変性の遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の実施状況—海外視察報告— 日本遺伝カウンセリング学会誌 41(1):25-32 2020年4月
 16. 松川愛未、高嶺恵理子、平岡弓枝、小杉眞司。がんゲノム医療における米国認定遺伝カウンセラーの役割。日本遺伝カウンセリング学会誌 41(1):33-38 2020年4月
 17. 小杉眞司。拠点病院・高度協力病院・協力病院。医学のあゆみ 273(7)561-565 2020年5月16日
 18. 山村 幸, 山口 建, 本田 明夏, 堀江 昭史, 山田 崇弘, 濱西 潤三, 小杉 眞司, 万代 昌紀. 遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵管卵巣摘出術の後方視的検討。産婦人科の進歩 72(3) 230 - 236 2020年8月
 19. 高折 恭一, 森実 千種, 北野 雅之, 肱岡 範, 谷内田 真一, 松林 宏行, 和田 慶太, 鳥嶋 雅子, 小杉 眞司, 川口 喬久, 増井 俊彦. 【遺伝性腫瘍とゲノム医療を学ぶ】 遺伝性腫瘍 家族性膀胱癌。臨床外科 75(8) 927 - 930 2020年8月
 20. 小杉眞司。遺伝学的検査の実施と依頼にかかわる倫理的配慮。小児内科 52:1018-1024 2020年8月1日
 21. 小杉眞司。がんゲノム医療の診療体制の整備:二次的所見への対応。がんと化学療法 47:1153-1157 2020年8月15日
 22. 北野 雅之, 森実 千種, 肱岡 範, 松林 宏行, 蘆田玲子, 北浦司, 伊藤鉄英, 神澤輝実, 川口喬久, 河邊頤、小杉眞司、児玉裕三、清水京子、高橋秀明、谷内田真一、寺島健志、鳥嶋雅子、花田敬士、古川徹、古川正幸、古瀬純司、真口宏介、眞島喜幸、水野伸?、水間正道、水本雅己、吉田岳市、和田慶太、高折 恭一。家族性膀胱癌高危険群のサーバイランス法 (エキスパート・コンセンサス) —本脚臓学会家族性膀胱癌レジストリ委員会・家族性膀胱癌に関する小班会議— 膀胱 35(4)322-330 2020年8月31日
 23. 洪本加奈、山田崇弘、小杉眞司。新生児マススクリーニングで子の遺伝性疾患が見つかった親の感情:自身が保因者である可能性と再発率の告知について。日本遺伝カウンセリング学会誌 41(3):107-114 2020年9月
 24. 秋山奈々、稲葉慧、松川愛未、高嶺恵理子、小杉眞司。全エクソーム解析/全ゲノム解析における二次的所見への対応—海外視察報告— 日本遺伝カウンセリング学会誌 41(3)115-122 2020年9月
 25. 秋山奈々、松川愛未、稲葉慧、高嶺恵理子、平岡弓枝、小杉眞司。米国における Laboratory Genetic Counselor の役割と現状。日本遺伝カウンセリング学会誌 41(3)123-127 2020年9月
 26. 高嶺恵理子、松川愛未、稲葉慧、平岡弓枝、小杉眞司。米国における遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング—実践報告—日本遺伝カウンセリング学会誌 41(3)129-137 2020年9月
 27. 平岡弓枝、松川愛未、高嶺恵理子、中川奈保子、村上裕美、小杉眞司。Memorial Sloan Kettering Cancer Center (MSKCC)における遺伝カウンセリングとがんゲノム医療。日本遺伝カウンセリング学会誌 41(3)145-152 2020年9月

【赤木 究】

1. Kamphues C, Kadowaki S, Amini N, van den Berg I, Wang J, Andreatos N, Sakamoto Y, Ogura T, Kakuta M, Pikouli A, Geka D, Daitoku N, Theochari M, Buettner S, Akiyama T, Antoniou E, Pikoulis E, Theodoropoulos G, Imai K, Ijzermans JNM, Margonis GA, Akagi K, Kreis ME. The interplay of KRAS mutational status with tumor laterality in non-metastatic colorectal cancer: An international, multi-institutional study in patients with known KRAS, BRAF, and MSI status. *J Surg Oncol.* 2021

- Mar;123(4):1005–1014. doi: 10.1002/jso.26352. Epub 2020 Dec 23. PMID: 33368279
2. Inamori K, Togashi Y, Fukuoka S, Akagi K, Ogasawara K, Irie T, Motooka D, Kobayashi Y, Sugiyama D, Kojima M, Shiiya N, Nakamura S, Maruyama S, Suzuki Y, Ito M, Nishikawa H. Importance of lymph node immune responses in MSI-H/dMMR colorectal cancer. *JCI Insight*. 2021 Mar 23:137365. doi: 10.1172/jci.insight.137365. Online ahead of print.
 3. Yamashita K, Fukushima H, Teramoto M, Okita K, Ishikawa A, Sakurai A, Akagi K, Nakase H. Interval between the First Cancer and the Genetic Diagnosis in Lynch Syndrome Proband. *Intern Med*. 2021 Mar 22. doi: 10.2169/internalmedicine.6603–20. Online ahead of print. PMID: 33746161
 4. Ito T, Suzuki O, Kamae N, Tamaru JI, Arai T, Yamaguchi T, Akagi K, Eguchi H, Okazaki Y, Mochiki E, Ishida H.
Comprehensive analysis of DNA mismatch repair-deficient gastric cancer in a Japanese hospital-based population.
Jpn J Clin Oncol. 2021 Mar 17:hyab026. doi: 10.1093/jjco/hyab026. Online ahead of print. PMID: 33728435
 5. Kato Y, Yamamoto G, Watanabe Y, Yamane Y, Mizutani H, Kurimoto F, Seike M, Gemma A, Akagi K, Sakai H.
Long-term efficacy of immune checkpoint inhibitors in non-small cell lung cancer patients harboring MET exon 14 skipping mutations. *Int J Clin Oncol*. 2021 Mar 3. doi: 10.1007/s10147-021-01893-0. Online ahead of print.
PMID: 33660106
 6. Akagi K, Oki E, Taniguchi H, Nakatani K, Aoki D, Kuwata T, Yoshino T. Real-world data on microsatellite instability status in various unresectable or metastatic solid tumors. *Cancer Sci*. 2021 Mar;112(3):1105–1113. doi: 10.1111/cas.14798. Epub 2021 Feb 7. PMID: 33403729
 7. Kagawa Y, Elez E, García-Foncillas J, Bando H, Taniguchi H, Vivancos A, Akagi K, García A, Denda T, Ros J, Nishina T, Baraibar I, Komatsu Y, Ciardiello D, Oki E, Kudo T, Kato T, Yamanaka T, Tabernero J, Yoshino T.
Combined Analysis of Concordance between Liquid and Tumor Tissue Biopsies for RAS Mutations in Colorectal Cancer with a Single Metastasis Site: The METABEAM Study.
Clin Cancer Res. 2021 Feb 18. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-20-3677. Online ahead of print.
PMID: 33602686
 8. Hizuka K, Hagiwara SI, Maeyama T, Honma H, Kawai M, Akagi K, Yasuhara M, Tomita N, Etani Y.
Constitutional mismatch repair deficiency in childhood colorectal cancer harboring a de novo variant in the MSH6 gene: a case report. *BMC Gastroenterol*. 2021 Feb 10;21(1):60. doi: 10.1186/s12876-021-01646-3. PMID: 33568103
 9. Suzuki O, Yamaguchi T, Fukuchi M, Mochiki E, Arai T, Akagi K, Ishida H Prediction Model for Gastric Cancer With DNA Mismatch Repair Deficiency.
Anticancer Res. 2021 Feb;41(2):975–982. doi: 10.21873/anticancer.14851. PMID: 33517304
BACKGROUND/AIM: DNA mismatch repair (MMR) deficiency has received increasing attention as a biomarker of anti-PD-1 treatments of solid tumors including gastric cancer (GC). However, efficient screening has not been established. . .
 10. Yamamoto A, Yamaguchi T, Suzuki O, Ito T, Chika N, Kamae N, Tamaru JI, Nagai T, Seki H, Arai T, Tachikawa T, Akagi K, Eguchi H, Okazaki Y, Ishida H. Prevalence and molecular characteristics of DNA mismatch repair deficient endometrial cancer in a Japanese hospital-based population. *Jpn J Clin Oncol*. 2021 Jan 1;51(1):60–69. doi: 10.1093/jjco/hyaa142. PMID: 32844218
 11. Akagi K, Oki E, Taniguchi H, Nakatani K, Aoki D, Kuwata T, Yoshino T. The real-world data on microsatellite instability status in various unresectable or metastatic solid tumors. *Cancer Sci*. 2021 Jan 11. doi: 10.1111/cas.14804. Online ahead of print. PMID: 33426756
 12. Yamamoto A, Mori Y, Suzuki O, Ishibashi K, Kamae N, Yoshida H, Hasegawa K, Fujiwara K, Eguchi H, Okazaki Y, Akagi K, Ishida H. Cancer Risk in Lynch Syndrome-Associated Endometrial Cancer Patients and Their Relatives
Gan To Kagaku Ryoho. 2020 Dec;47(13):2257–2259. PMID: 3346892
 13. Fujita M, Liu X, Iwasaki Y, Terao C, Mizukami K, Kawakami E, Takata S, Inai C, Aoi T, Mizukoshi

- M, Maejima K, Hirata M, Murakami Y, Kamatani Y, Kubo M, Akagi K, Matsuda K, Nakagawa H, Momozawa Y.
Population-based Screening for Hereditary Colorectal Cancer Variants in Japan. Clin Gastroenterol Hepatol. 2020 Dec 11:S1542-3565(20)31664-5. doi: 10.1016/j.cgh.2020.12.007. Online ahead of print. PMID: 33309985
14. Yamamoto G, Miyabe I, Tanaka K, Kakuta M, Watanabe M, Kawakami S, Ishida H, Akagi K.
SVA retrotransposon insertion in exon of MMR genes results in aberrant RNA splicing and causes Lynch syndrome.
Eur J Hum Genet. 2020 Dec 8. doi: 10.1038/s41431-020-00779-5. Online ahead of print. PMID: 33293698
 15. Kagawa M, Kawakami S, Yamamoto A, Suzuki O, Eguchi H, Okazaki Y, Akagi K, Tamaru J, Arai T, Yamaguchi T, Ishida H. Prevalence and clinicopathological/molecular characteristics of mismatch repair protein-deficient tumours among surgically treated patients with prostate cancer in a Japanese hospital-based population. Jpn J Clin Oncol. 2020 Nov 27; hyaa207. doi: 10.1093/jjco/hyaa207. Online ahead of print.
 16. Ito T, Ishida H, Suzuki O, Chika N, Amano K, Ishibashi K, Kamae N, Tada Y, Akagi K, Eguchi H, Okazaki Y Prevalence and Molecular Characterization of Defective DNA Mismatch Repair in Small-bowel Carcinoma in a Japanese Hospital-based Population. J Anus Rectum Colon. Oct;29 4 (4): 165-173. doi: 10.23922/jarc.2020-026.
 17. Yamamoto A, Yamaguchi T, Suzuki O, Ito T, Chika N, Kamae N, Tamaru J, Nagai T, Seki H, Arai T, Tachikawa T, Akagi K, Eguchi H, Okazaki Y, Ishida H. Prevalence and molecular characteristics of DNA mismatch repair deficient endometrial cancer in a Japanese hospital-based population. Jpn J Clin Oncol 2020 Aug 26;hyaa142. doi: 10.1093/jjco/hyaa142. Online ahead of print.
 18. 赤木 究 婦人科医が知っておくべきがん遺伝子パネル検査の基礎知識 がん個別化治療への道筋 コンパニオン診断薬婦人科がんを中心に 産婦人科の実際 (0558-4728)69 巻 7 号 Page729-734(2020. 07)
 19. Akabane S, Hinoi T, Akagi K, Yamamoto H, Sada H, Shimizu Y, Shimizu W, Sudo T, Onoe T, Ishiyama K, Suzuki T, Tazawa H, Hadano N, Misumi T, Kojima M, Kubota H, Taniyama D, Kuraoka K, Tashiro H. A case of Turcot's syndrome type 1 with loss of immunoexpression of MSH6 in colon cancer and liver metastasis due to secondary somatic mutation in coding mononucleotide (C)8 tract: a case report. BMC Med Genet. 2020 Jul 1;21(1):141. doi: 10.1186/s12881-020-01079-x.
 20. Taniguchi F, Tanakaya K, Sugano K, Akagi K, Ishida H, Nagahisa S, Nishimura S, Une Y, Kimura Y, Watanabe M, Utsumi M, Aoki H. Adequacy evaluation of the annual colonoscopic surveillance and individual difference of disease phenotypes in Lynch syndrome. Jpn J Clin Oncol. 2020 Jun 10;50(6):635-642. doi: 10.1093/jjco/hyaa006.
 21. 赤木 究 ゲノム医療におけるエキスパートパネル いわゆる二次的所見と遺伝性腫瘍 病理と臨床 (0287-3745)38 巻 6 号 Page499-502(2020. 06)
 22. 赤木 究 マイクロサテライト不安定性(MSI)の病理と臨床 Lynch 症候群 病理と臨床 (0287-3745)38 巻 5 号 Page429-432(2020. 05)
 23. 赤木 究 がん免疫療法の最前線 他領域における免疫療法の update 高頻度マイクロサテライト不安定性を有する固形がん JOHNS (0910-6820)36 巻 4 号 Page477-480(2020. 04)
 24. Bando H, Kagawa Y, Kato T, Akagi K, Denda T, Nishina T, Komatsu Y, Oki E, Kudo T, Kumamoto H, Yamanaka T, Yoshino T. Correction: A multicentre, prospective study of plasma circulating tumour DNA test for detecting RAS mutation in patients with metastatic colorectal cancer. Br J Cancer. 2020 Apr;122(8):1271. doi: 10.1038/s41416-020-

【桑田 健】

1. Kubota Y, Kawazoe A, Sasaki A, Mishima S, Sawada K, Nakamura Y, Kotani D, Kuboki Y, Taniguchi H, Kojima T, Doi T, Yoshino T, Ishii G, Kuwata T, Shitara K. The Impact of Molecular Subtype on Efficacy of Chemotherapy and Checkpoint Inhibition in Advanced Gastric Cancer. Clin Cancer Res. 2020 26(14):3784-3790.

(学会発表)

【吉田 輝彦】

1. 林 櫻松、中柄 昌弘、細野 祥之、伊藤 秀美、鎌谷 洋一郎、井本逸勢、岩崎 基、門脇 孝、石井 秀始、若井 建志、吉田 輝彦、松田 文彦、久保 充明、菊地 正悟、松尾 恵太郎：GWAS による膵がん新規感受性遺伝子GP2 の同定と機能解析：第79回日本癌学会学術集会 S14-8 10/2/2020、広島
2. 渡辺 智子、本多 隆行³、吉田 正行、谷岡 真樹、白石 航也、新井 恵吏、牛尼 美年子、田村 研治、吉田 輝彦、金井 弥栄、河野 隆志：若年性乳がんにおける相同組換え欠損の推定モデルの構築：第79回日本癌学会学術集会 OJ15-1-7 10/1-3/2020 広島
3. 貞廣 良一、清水 研、吉田 輝彦、上園 保仁、真鍋 星、北野滋久、青木 一教：末梢血免疫細胞分画は術後せん妄の発症に関与する：第79回日本癌学会学術集会 OE19-1-5 10/1-3/2020 広島
4. 杉山 由衣、牛尼 美年子、山田 真善、青柳 一彦、坂本 裕美²、田辺 記子、渡辺 智子、平田 真、菅野 康吉、市川 仁、吉田 輝彦、服部 豊、後藤 政広：APC 遺伝子においてexon14 のスキッピングの亢進が認められた家族性大腸腺腫症 (FAP) 症例の検討：第79回日本癌学会学術集会 PJ7-3-2 10/1-3/2020 広島
5. 山田英孝、胡徳、石野佳子、太田力、岩泉守哉、檜井孝夫、櫻井晃洋、田中屋宏爾、織田信弥、古庄知己、菅野康吉、吉田輝彦、相村春彦：日本人の遺伝性びまん性胃がんにおけるCDH1 遺伝子生殖細胞系列変異：PJ7-3-3 第79回日本癌学会学術集会、10/1-3/2020 広島
6. 藤本 真央、新井 恵吏、松田 厚志、前島 亜希子、藤元 博行、久野 敦、吉田 輝彦、金井 弥栄：尿路上皮がんにおける糖鎖発現異常ならびに糖転移酵素のDNA メチル化異常：第79回日本癌学会学術集会 PE9-1-1 10/1-3/2020 広島
7. 津田 昇、新井 恵吏、藏本 純子、田 迎、牧内 里美、尾島 英知、高橋 順子、平岡 伸介、吉田 輝彦、金井 弥栄：非アルコール性脂肪性肝炎由来肝細胞がんの組織学的多様性に関わるエピゲノム異常：第79回日本癌学会学術集会 PE9-1-2 10/1-3/2020 広島
8. 牧内 里美、新井 恵吏、藏本 純子、田 迎、津田 昇、尾島 英知、高橋 順子、平岡 伸介、吉田 輝彦、金井 弥栄：非炎症性病因不明肝細胞がんの発生過程におけるエピゲノム異常：第79回日本癌学会学術集会 PJ9-1-2 10/1-3/2020 広島
9. 吉田輝彦、青柳一彦、牛尼美年子、後藤政広、坂本裕美、田辺記子、知久季倫、平田真、山田真善、渡辺智子、菅野康吉。 遺伝性腫瘍のVariantsとそれらの解釈： 日本人類遺伝学会第65回大会、口演、11/18/2020~12/02 WEB開催。
10. 山根禎子、中森 聡美、望月 晴美、池田 真由美、下茂 慶子、若桑 恵子、山下 紀子、吉田 輝彦、坂本 裕美、平岡 伸介、矢田部 恭、山本 昇、間野 博行⁵、長島 健悟、加藤 健。 国立がん研究センターパイオバンクへの協力非同意/偶発的所見の提供を希望しない患者の理由、背景とその解析。 日本人類遺伝学会第65回大会、口演、11/18/2020~12/02/2020。 WEB開催。

【菅野 康吉】

1. 竹前大、北村東介、安藤二郎、菅野康吉、青木幸恵、原尾 美智子：NCCN ガイドラインに準じた遺伝性乳癌卵巣癌リスク評価の妥当性：第28回日本乳癌学会学術総会 2020年10月9日~18日、ライブ配信
2. 日本人類遺伝学会第65回大会シンポジウム1「遺伝性腫瘍診療における多遺伝子パネル検査の課題と今後」遺伝性腫瘍診療の診療における多遺伝子パネル検査の役割 菅野康吉 2020年11月18日-12月2日

【相村 春彦】

1. 山田英孝、胡徳、石野佳子、太田力、岩泉守哉、檜井孝夫、櫻井晃洋、田中屋宏爾、織田信弥、古庄知己、菅野康吉、吉田輝彦、相村春彦：Germline mutations of *CDH1* gene in hereditary diffuse gastric cancer in Japanese population：第79回日本癌学会学術集会 2020年10月1日~3日、広島

【櫻井 晃洋】

1. 櫻井晃洋：これまでの遺伝性腫瘍、これからの遺伝性腫瘍。第109回日本病理学会総会 分子病理診断講習会 (Web 開催)、2020年7月1-31日
2. 櫻井晃洋：がん診療における遺伝医療の新たな展開。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術総会 シンポジウム「次世代シーケンサー時代の遺伝性腫瘍」 (Web 開催)、2020年7月3-5日
3. 櫻井晃洋：成人内分泌領域における遺伝性疾患：遺伝医療の観点から。第93回日本内分泌学会学術集会 共催セミナー (Web 開催)、2020年7月21日-8月31日
4. 櫻井晃洋：がんゲノム医療時代にあらためて「遺伝性腫瘍」を考える。広島臨床遺伝研究会 (Web 開催)、2020年8月8日
5. 櫻井晃洋：多発性内分泌腫瘍症。第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 教育講演3 (Web 開催)、2020年8月21-31日
6. 櫻井晃洋：がんゲノム医療オーバービュー~はじまりとこれから。第27回日本遺伝子診療学会大会 シン

ポジウム「がんゲノム医療」(Web開催), 2020年9月10-12日

7. 櫻井晃洋: 日本人類遺伝学会が取り組むゲノム医療人材育成 (Human resource development for genome medicine by the Japan Society of Human Genetics). 第79回日本癌学会学術総会 特別企画「ゲノム医療における人材育成」 広島, 2020年10月1-3日

【小杉 眞司】

1. 小杉 眞司 セカンダリーファインディング。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 教育講演 2020年7月3日
2. 佐々木 佑菜, 山田 崇弘, 小杉 眞司 ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響 文献調査。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
3. 小池 佳菜子, 西垣 昌和, 和田 敬仁, 小杉 眞司 若年心臓突然死者への遺伝学的剖検に関する課題 専門職者に対するフォーカス・グループを用いた探索的質的研究。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
4. 吉岡 正博, 村上 裕美, 谷口 美玲, 岡野 高之, 山田 崇弘, 小杉 眞司 先天性難聴の一例 遺伝学的検査結果開示時の印象的な語りの紹介。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
5. 近藤 知大, 山田 崇弘, 吉岡 正博, 西垣 昌和, 山本 佳宏, 金井 雅史, 武藤 学, 小杉 眞司 がん遺伝子パネル検査での二次的所見疑い症例における生殖細胞系列の確認検査実施の促進要因と阻害要因。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
6. 小林 明理, 山田 崇弘, 本田 明夏, 鳥嶋 雅子, 村上 裕美, 西垣 昌和, 近藤 知大, 吉岡 正博, 金井 雅史, 武藤 学, 小杉 眞司 がん遺伝子パネル検査実施後、二次的所見について遺伝カウンセリングを行った7家系9症例。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
7. 山内 建, 川崎 秀徳, 山田 崇弘, 洪本 加奈, 鳥嶋 雅子, 友滝 清一, 谷 洋彦, 近藤 英治, 河井 昌彦, 小杉 眞司 羊水染色体G分染法で不均衡型と診断されていた均衡型転座の1例。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
8. 洪本 加奈, 山田 崇弘, 小杉 眞司 新生児マスキングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親が次の育児検討時に考える要素の質的探索的研究。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
9. 島田 咲, 山田 崇弘, 小杉 眞司 ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の文献調査。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
10. 土屋 実央, 山田 崇弘, 赤石 理奈, 井本 逸勢, 梅村 啓史, 清水 健司, 浜之上 はるか, 平沢 晃, 吉田 晶子, 吉橋 博史, 四元 淳子, 渡邊 淳, 小杉 眞司 ゲノム医療における二次的所見の取り扱いに関する実態調査 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44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
11. 横田 恵梨, 鳥嶋 雅子, 本田 明夏, 小杉 眞司 遺伝性腫瘍のクライアントへのフォローアップに対する認定遺伝カウンセラーの経験と考え。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
12. 幅野 愛理, 松川 愛未, 太宰 牧子, 小杉 眞司 リスク低減卵管卵巣摘出術と性生活への思い HBOC女性とパートナーを対象とした質的探索的研究。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 ポスター 2020年7月3日
13. 小杉眞司。がん遺伝子パネル検査における開示対象のGermline所見とその取り扱い。口演 第13回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー 2020年7月23日
14. 高折恭一、鳥嶋雅子、小杉眞司 家族性膵癌登録制度の現状と将来。ワークショップ(口演): 遺伝性腫瘍登録制度の現状と将来 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 2020年8月22日。
15. 松川愛未、幅野愛理、太宰牧子、小杉眞司 BRCA1/2キャリア女性とパートナーを対象とした質問紙調査 - RRSOの性生活への影響。口演 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 2020年8月22日。
16. 小杉眞司 がんゲノム医療における二次的所見への対応。第27回日本遺伝子診療学会大会 教育講演 2020年9月11日
17. 小杉眞司 がんゲノム医療と遺伝医療の連携。第46回京都医学会シンポジウム。2020年9月27日
18. 小杉眞司 Proposal concerning the information transmission process in genomic medicine Part 1: Focusing on comprehensive tumor genomic profiling analysis. 第79回日本癌学会学術集会。2020年10月3日。
19. 小杉眞司 ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言。第65回人類遺伝学会教育講演。2020年11

- 月 18 日
20. 佐々木佑菜、山田崇弘、田中司朗、関沢明彦、廣瀬達子、佐村修、鈴木信宏、三浦清徳、澤井英明、平原史樹、室月淳、亀井良政、小杉眞司、佐合治彦、NIPT コンソーシアム。単一検査所による無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の精度解析。第 65 回人類遺伝学会大会(口演) 2020 年 11 月 18 日
 21. 洪本加奈、山田崇弘、西垣昌和、小杉眞司。新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親の生殖意思決定の複雑さと支援。第 65 回人類遺伝学会大会(口演) 2020 年 11 月 18 日
 22. 下山京子、四本由郁、三成善光、山田崇弘、小杉眞司、玉置知子。BRCA コンパニオン診断により BRCA1 inconclusive と判断された症例への対応の問題点。第 65 回人類遺伝学会大会(ポスター) 2020 年 11 月 18 日
 23. 小澤瑛依子、川崎秀徳、三島清香、中溝聡、坂本昭夫、三宅正裕、馬場志郎、尾野亘、坂本和久、湊谷謙司、鳥嶋雅子、村上裕美、山田崇弘、和田敬仁、小杉眞司。京大病院マルファンユニット開設後の遺伝性結合組織疾患に対する遺伝カウンセリングの現況と課題。第 65 回人類遺伝学会大会(ポスター) 2020 年 11 月 18 日
 24. 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、松川愛未。病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査。第 65 回人類遺伝学会大会(ポスター) 2020 年 11 月 18 日
 25. 島田咲、山田崇弘、小杉眞司。ゲノム解析における二次的所見の開示希望に影響する要素の文献レビュー：肯定・否定的に働く要素に着目して。第 65 回人類遺伝学会大会(ポスター) 2020 年 11 月 18 日
 26. 小林明理、山田崇弘、吉岡正博、近藤知大、金井雅史、木下一郎、青木洋子、織田克利、植木有紗、森川真紀、佐藤友紀、小川昌宣、東川智美、武藤学、平沢晃、小杉眞司。保険収載されたがん遺伝子パネル検査における実施状況と、生殖細胞系列バリエーションへの対応状況に関する現状調査と課題提起。第 65 回人類遺伝学会大会(ポスター) 2020 年 11 月 18 日
 27. 小杉眞司 ゲノム検査と倫理。第 50 回日本腎臓学会西部学術大会。2020 年 10 月 16 日
 28. 小杉眞司 がんゲノム医療と遺伝医療の連携。第 6 回日本産科婦人科遺伝診療学会専門医講習 (医療倫理) 2020 年 12 月 9 日
 29. 小杉眞司 拠点病院。第 4 回 IRUD 班会議 2020 年 12 月 18 日。
 30. 小杉眞司 中川奈保子、和田敬仁。IRUD 京大拠点における IRUD 活動の現状と展望。2020 年 12 月 19 日
 31. 小杉眞司 ゲノム検査と倫理。第 82 回耳鼻咽喉科臨床学会 2020 年 12 月 25 日
 32. 小杉眞司 ゲノム医療と倫理。滋賀医科大学。2020 年 12 月 27 日

【赤木 究】

1. Yamamoto Y, Tsukada Y, Kuwata T, Kojima M, Hiraoka Y, Taniguchi H, Bando H, Yoshioka T, Sasaki T, Nishizawa Y, Ikeda K, Akagi, K, Yoshino T, Ito M Evaluating the clinical utility of universal screening to identify Lynch syndrome in stage III/III colorectal cancer patients: A prospective observational study in Japan ASCO Gastrointestinal Cancers Symposium January 15-17, 2021, (Virtual)
2. 赤木究、山本剛 遺伝子パネル検査時代の MSI 大腸癌とリンチ症候群 第 79 回日本癌学会学術集会 2020/10/1-10/3 広島
3. 山本剛、菊地茉莉、新井吉子、赤木究 リンチ症候群患者の同時多重がんにおける変異の特徴 第 79 回日本癌学会学術集会 2020/10/1-10/3 広島
4. 伊藤 徹哉, 鈴木 興秀, 山本 梓, 近 範泰, 構 奈央, 江口 英孝, 岡崎 康司, 立川 哲彦, 赤木 究, 熊谷 洋一, 石橋 敬一郎, 持木 彫人, 石田 秀行 日本人小腸癌症例におけるミスマッチ修復機能異常の頻度と分子遺伝学的特徴の検討 第 120 回日本外科学会定期学術集会 2020/8/13-2020/8/15 横浜
5. 山本剛、宮部泉、田中桂輔、中村篤大、若月智和、菊地茉莉、尾崎るりこ、高橋朱実、横村友希乃、笠原澄香、新井吉子、角田美穂、立川哲彦、石田秀行、赤木究 日本人に特有な SVA 型レトロトランスポゾン配列挿入によるリンチ症候群の創始者変異 第 26 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 2020/8/21-8/31 WEB
6. 赤木究 バリエントレポートの書き方 第 26 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 2020/8/21-8/31 WEB
7. 赤木究 がん遺伝子パネル検査と遺伝性腫瘍診療～ゲノム医療時代に期待されること 第 26 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 2020/8/21-8/31 WEB
8. 構 奈央, 母里 淑子, 鈴木 興秀, 近 範泰, 伊藤 徹哉, 山本 梓, 江口 英孝, 岡崎 康司, 赤木 究, 石田 秀行 当院のリンチ症候群・家族性大腸腺腫症血縁者の遺伝学的検査実施状況 第 44 回日本遺伝カウンセリング学会 2020/7/3-2020/7/5 WEB
9. 石堂 佳世, 沖 明典, 高野 克己, 道上 大雄, 齋藤 誠, 赤木 究

子宮体がんよりリンチ症候群を拾い上げるためのAPF 基準有用性の検討

第44回日本遺伝カウンセリング学会 2020/7/3-2020/7/5 WEB

【桑田 健】

1. 平岡 弓枝, 中村 能章, 田辺 記子, 平田 真, 川本 泰之, 池田 公史, 坂東 英明, 江崎 泰斗, 上野 誠, 洞澤 智至, 三木 いずみ, 谷口 浩也, 森実 千種, 吉野 孝之, 桑田 健 進行消化器がんを対象としたGOZILA studyにおけるcirculating tumor DNA(ctDNA)解析による二次的所見(SF)に関する調査 日本遺伝カウンセリング学会 Web 開催 2020.7
2. 岩谷あゆみ, 東樹京子, 説田愛弓, 中山晶子, 松川愛未, 平岡弓枝, 千葉育子, 湯田昌美, 丸田 章子, 栗山尚子, 上本剛, 増田信一, 竹野美沙樹, 中村信之, 土原一哉, 向原徹, 桑田健, 原野謙一, 國仲伸男 がんゲノム医療コーディネーターとして検査前補助説明に難渋した一例 第48回国臨協関信支部学会 2020/9/5-9/15
3. 説田愛弓, 東樹京子, 岩谷あゆみ, 中山晶子, 松川愛未, 平岡弓枝, 千葉育子, 湯田昌美, 丸田章子, 栗山尚子, 上本剛, 増田信一, 竹野美沙樹, 菅野優, 土原一哉, 向原徹, 桑田健, 國仲伸男, 石井源一郎 がん遺伝子パネル検査における取り組み～臨床検査技師としての活動報告～ 第48回国臨協関信支部学会 2020/9/5-9/15
4. 桑田 健 精密医療の実現を目指した胃癌における分子プロファイルとその不均一性に関する検討 第66回日本病理学会秋季特別総会 2020/11/13 浜松

(書籍)

【梶村 春彦】

1. 梶村春彦, 山田英孝: 遺伝性胃癌. 臨床外科 75: 912-916, 2020.
2. 岩泉守哉, 梶村春彦: 遺伝的要因を背景とした胃癌: 臨床消化器内科 35: 1497-1500, 2020.

【櫻井 晃洋】

1. 櫻井晃洋: 多発性内分泌腫瘍症1型. 永井良三 (総合編集), 今日の疾患辞典デジタル版 (Current Decision Support), https://www.cds.ai/docs/detail/d08368_indd, プレジジョン, 東京, 2020.
2. 櫻井晃洋: 多発性内分泌腫瘍症 (1型および2型). 永井良三 (編), 今日の診断指針 第8版, pp. 1175-1176, 医学書院, 東京, 2020.
3. 櫻井晃洋: 多発性内分泌腫瘍症. 矢崎義雄 (監修), 新臨床内科学 第10版, pp. 946-948, 医学書院, 東京, 2020.
4. 櫻井晃洋: 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング. pp. 17-18, 日本臨床腫瘍学会 (編), 入門腫瘍内科学第3版, 南江堂, 東京, 2020.

【桑田 健】

1. 桑田 健 【マイクロサテライト不安定性(MSI)の病理と臨床】 消化器領域におけるMSI 癌(大腸以外) 病理と臨床 38巻5号 Page414-418 2020
2. 桑田 健 【免疫組織化学 実践的な診断・治療方針決定のために】 (第5部)免疫組織化学の治療への展開 MMR異常の免疫組織化学的検出 病理と臨床(0287-3745)38巻臨増 Page392-396 2020
3. 藤井 誠志, 藤澤 孝夫, 田原 信, 林 隆一, 桑田 健, 吉野 孝之, 土原 一哉, 向原 徹 【ゲノム医療におけるエキスパートパネル】 がんゲノム医療中核拠点病院でのエキスパートパネル 国立がん研究センター東病院のエキスパートパネル 病理と臨床 38巻6号 Page507-512 2020

(知的財産権)

記載なし

(政策提言 (寄与した指針等))

1. 遺伝性びまん性胃癌ガイドライン (改定)
2. 提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」(日本学術会議臨床ゲノム医学分科会 2020年)
3. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言 -その1: 癌遺伝子パネル検査を中心に. (ゲノム創薬基盤推進研究事業「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」研究代表者: 小杉眞司, 第1版2019, 改訂第2版2020)

(その他)

記載なし

