

2022年（令和4年） 研究業績

センター・研究所名：難病の診断と治療研究センター

所属長名：岡崎康司

区分	番号	学位論文	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文原著	1		Yépez VA, Gusic M, Kopajtich R, Mertes C, Smith NH, Alston CL, Ban R, Beblo S, Berutti R, Blessing H, Ciara E, Distelmaier F, Freisinger P, Häberle J, Hayflick SJ, Hempel M, Itkis YS, Kishita Y, Klopstock T, Krylova TD, Lamperti C, Lenz D, Makowski C, Mosegaard S, Müller MF, Muñoz-Pujol G, Nadel A, Ohtake A, Okazaki Y, Procopio E, Schwarzmayer T, Smet J, Staufner C, Stenton SL, Strom TM, Terrile C, Tort F, Van Coster R, Vanlander A, Wagner M, Xu M, Fang F, Ghezzi D, Mayr JA, Piekutowska-Abramczuk D, Ribes A, Rötig A, Taylor RW, Wortmann SB, Murayama K, Meitinger T, Gagneur J, Prokisch H.Clinical implementation of RNA sequencing for Mendelian disease diagnostics. Genome Med. 2022;14(1):38.	○
英文原著	2		Shimura M, Onuki T, Sugiyama Y, Matsuhashi T, Ebihara T, Fushimi T, Tajika M, Ichimoto K, Matsunaga A, Tsuruoka T, Nitta KR, Imai-Okazaki A, Yatsuka Y, Kishita Y, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K.Development of Leigh syndrome with a high probability of cardiac manifestations in infantile-onset patients with m.14453G>A.Mitochondrion. 2022;63:1-8.	
英文原著	3		Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsuhashi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Akiyama N, Ogawa-Tominaga M, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T, Imai-Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K.Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis.Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2022;107(3):329-334.	
英文原著	4		Tong D, Tanaka M, Eguchi H, Okazaki Y, Muramatsu M, Arai T.COL17A1 germline variant p.Ser1029Ala and mucosal malignant melanoma: An autopsy study.Mol Clin Oncol. 2022;16(2):32.	
英文原著	5		Imai-Okazaki A, Nitta KR, Yatsuka Y, Sugiura A, Arao M, Shimura M, Ebihara T, Onuki T, Ichimoto K, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y.Impact of measuring heteroplasmy of a pathogenic mitochondrial DNA variant at the single-cell level in individuals with mitochondrial disease.J Inherit Metab Dis. 2022 Nov;45(6):1143-1150.	
英文原著	6		Mori Y, Amano K, Chikatani K, Ito T, Suzuki O, Kamae N, Hatano S, Chika N, Yamamoto A, Ishibashi K, Eguchi H, Okazaki Y, Iwama T, Ishida H.Recent trends in the morbidity and mortality in patients with familial adenomatous polyposis: a retrospective single institutional study in Japan.Int J Clin Oncol. 2022 Jun;27(6):1034-1042.	
英文原著	7		Kobayashi M, Suzuki Y, Nodera M, Matsunaga A, Kohda M, Okazaki Y, Murayama K,Yamagata T, Osaka H. A Japanese patient with neonatal biotin-responsive basal ganglia disease.Hum Genome Var. 2022;9(1):35. .	
英文原著	8		Kawata-Shimamura Y, Eguchi H, Kawabata-Iwakawa R, Nakahira M, Okazaki Y, Yoda T, Grénman R, Sugawara M, Nishiyama M.Biomarker discovery for practice of precision medicine in hypopharyngeal cancer: a theranostic study on response prediction of the key therapeutic agents.BMC Cancer. 2022 ;22(1):779.	○
英文原著	9		Tokuyama T, Uosaki H, Sugiura A, Nishitai G, Takeda K, Nagashima S, Shiiba I, Ito N, Amo T, Mohri S, Nishimura A, Nishida M, Konno A, Hirai H, Ishido S, Yoshizawa T, Shindo T, Takada S, Kinugawa S, Inatome R, Yanagi S: Protective roles of MITOL against myocardial senescence and ischemic injury partly via Drp1 regulation. iScience., 2022; 25:104582	
英文原著	10		Yamashiro Y, Yanai Y, Takeda T, Hayashi T, Akazawa Y, Yatagai N, Ueyama H, Eguchi H, Nagahara A, Yao T, Saito T. Molecular and clinicopathological analysis of three cases of gastric juvenile polyposis. JGH Open. 2022;6(8):531-538.	
英文原著	11	*	Sasaki R, Kurebayashi N, Eguchi H, Horimoto Y, Shiga T, Miyazaki S, Kashiya T, Akamatsu W, Saito M. Involvement of kallikrein-PAR2-proinflammatory pathway in severe trastuzumab-induced cardiotoxicity. Cancer Sci. 2022;113(10):3449-3462.	
英文原著	12		Miyata Y, Tokumoto S, Arai T, Shaikhutdinov N, Deviatiiarov R, Fuse H, Gogoleva N, Garushyants S, Cherkasov A, Ryabova A, Gazizova G, Cornette R, Shagimardanov E, Gusev O, Kikawada T. Identification of Genomic Safe Harbors in the Anhydrobiotic Cell Line, Pv11. Genes (Basel). 2022;13(3):406.	
英文原著	13		Kondratyeva SA, Voronina TA, Nesmelov AA, Miyata Y, Tokumoto S, Cornette R, Vorontsova MV, Kikawada T, Gusev OA, Shagimardanov EI. Intracellular Localization and Gene Expression Analysis Provides New Insights on LEA Proteins' Diversity in Anhydrobiotic Cell Line. Biology (Basel). 2022;11(4):487.	○

英文原著	14		Bilyalov A, Nikolaev S, Shigapova L, Khatkov I, Danishevich A, Zhukova L, Smolin S, Titova M, Lisica T, Bodunova N, Shagimardanova E, Gusev O. Application of Multigene Panels Testing for Hereditary Cancer Syndromes. <i>Biology (Basel)</i> . 2022;11(10):1461.	○
英文原著	15		Fujii M and Tanaka R. Porcine Small Intestinal Submucosa Alters the Biochemical Properties of Wound Healing. <i>Biomedicines</i> ,2022;10 (9): 2213	
英文原著	16		Dissemond J, Malone M, Ryan H, Tanaka R, Ohura N, Lin Wong K,Ailing H, Long Z, Angspatt A and KR Nair G. Implementation of the M.O.I.S.T. concept for the local treatment of chronic wounds into clinical practice. <i>Wounds International</i> ,2022;13 (4): 28-37.	○
英文原著	17	+	Jiang S, Ito-Hirano R, Nishikai-Shen T, Fujimura S, Mizuno H and Tanaka R. Effect of MNCQQ cells on migration of human dermal fibroblast in diabetic condition. <i>Biomedicines</i> ,2022; 10 (10): 2544.	
英文原著	18		Tanaka R, Fujimura S, Kado M, Arita K, Hirano-Ito R, Mita T, Watada H, Kato Y, Miyauchi K and Mizuno H. Phase I/IIa feasibility trial of autologous quality-and quantity-cultured peripheral blood mononuclear cell therapy for non-healing extremity ulcers. <i>Stem Cells Transl Med</i> ,2022;11: 146-158	
英文原著	19		Matsui C, Escandon JM, Mohammad A, Tanaka T, Sasaki M, Myo MM, Yu L, Thein YYC and Mizuno H. Dental silicone-based surgical guide to harvest the chimeric scapular flap: preventing iatrogenic vascular injury. <i>Plast Reconstr Surg Global Open</i> ,2022; 10 (6): e4337	
英文原著	20		Matsui C, Lao WW, Tanaka T, Tsuji N, Matsui Y, Orgun D, Sugawara Y and Mizuno H. Real-time assessment of free flap capillary circulation using video-capillaroscopy. <i>Plast Reconstr Surg</i> , 2022;150 (2): 407-413	
英文原著	21		Ichikawa Y, Hayashi A, Tobita M, Sano K and Mizuno H. Initial experience of 4K-three-dimensional digital microscope for lymphaticovenular anastomosis. <i>Plast Reconstr Surg</i> ,2022;150 (4): 935e-936e.	
英文原著	22		Tobita M, Masubuchi Y, Ogata Y, Mitani A, Kikuchi T, Toriumi T, Raudales JLM, Mizuno H, Suzuki Y, Wakana K, Yoneda H, Kamijo R, Kino-oka M, Morio T, Okada K, Murakami S and Honda M. Study protocol for periodontal tissue regeneration with a mixture of autologous adipose-derived stem cells and platelet rich plasma: A multicenter, randomized, open-label clinical trial. <i>RegenTher</i> ,2022;21: 436-441	
英文原著	23		Nakazawa-Tanaka N, Fujiwara N, Miyahara K, Akazawa C, Urao M, Yamataka A, Increased enteric neural crest cell differentiation after transplantation into aganglionic mouse gut, <i>Pediatr Surg Int</i> 2022; 39,29.	
英文原著	24		Fujiwara N, Miyahara K, Nakazawa-Tanaka N, Oishi Y, Akazawa C, Tada N, Yamataka A, Differentiation of enteric neural crest cells transplanted from SOX10-Venus mouse embryonic stem cells into the gut of the endothelin receptor B null mouse model, <i>Pediatr Surg Int</i> 2022; 39,18.	
英文原著	25		Hisamatsu D, Ikeda A, Ito L, Matsushita Y, Hiki M, Mori H, Tabe Y, Naito T, Akazawa C, Longitudinal Analyses after COVID-19 Recovery or Prolonged Infection Reveal Unique Immunological Signatures after Repeated Vaccinations, <i>Vaccines</i> 2022; 10(11),1815.	
英文原著	26		Kanazawa S, Okada H, Riu D, Mabuchi Y, Akazawa C, Iwata J, Hoshi K, Hikita A, Hematopoietic–Mesenchymal Signals Regulate the Properties of Mesenchymal Stem Cells, <i>Int. J. Mol. Sci.</i> 2022 Jul 26; 23(15),8283.	
英文原著	27		Fujiwara N, Miyahara K, Nakazawa-Tanaka N, Akazawa C, Yamataka A, In vitro investigation of the differentiation of enteric neural crest-derived cells following transplantation of aganglionic gut in a mouse model, <i>Pediatr Surg Int</i> 2022; 38,755-759.	
英文原著	28		Hlaing MT, Horimoto Y, Denda-Nagai K, Fujihira H, Noji M, Kaji H, Tomioka A, Ishizuka Y, Saeki H, Arakawa A, Saito M, Irimura T, Tamoxifen-resistant breast cancer cells exhibit reactivity with Wisteria floribunda agglutinin, <i>PLoS One</i> , 2022;17(8): e0273513.	
英文原著	29		Kokubu R, Ohno S, Kuratani H, Takahashi Y, Manabe N, Shimizu H, Chiba Y, Denda-Nagai K, Tsuiji M, Irimura T, Yamaguchi Y, O-Glycan-Dependent Interaction between MUC1 Glycopeptide and MY.1E12 Antibody by NMR, <i>Molecular Dynamics and Docking Simulations</i> , <i>Int J Mol Sci</i> 2022;23(14):7855.	
英文原著	30		Nishida J, Shichino S, Tsukui T, Hoshino M, Okada T, Okada K, Yi Y, Toraya-Brown S, Mochizuki M, Koizumi R, Ishii-Schrade K, Denda-Nagai K, Irimura T, Unique Glycoform-Dependent Monoclonal Antibodies for Mouse Mucin 21, <i>Int J Mol Sci</i> 2022;23(12):6718.	
英文原著	31		Tian Y, Denda-Nagai K, Tsukui T, Ishii-Schrade K, Okada K, Nishizono Y, Matsuzaki K, Hafley M, Bresalier RS, and Irimura T, Mucin 21 confers resistance to apoptosis in an O-glycosylation-dependent manner, <i>Cell Death Discovery</i> 2022;8(1):194.	○
英文原著	32		Sekine M, Enomoto T, Arai M, Yokoyama S, Nomura H, Nishino K, Ikeuchi T, Kuriyama Y, Nakamura S; Registration Committee of the Japanese Organization of Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Correlation between the risk of ovarian cancer and BRCA recurrent pathogenic variants in Japan. <i>J Hum Genet.</i> 2022;67(5):267-272.	

英文原著	33	Sekine M, Enomoto T, Arai M, Den H, Nomura H, Ikeuchi T, Nakamura S, and the Registration Committee of the Japanese organization of hereditary breast and ovarian cancer. Differences in age at diagnosis of ovarian cancer for each BRCA mutation type in Japan: Optimal timing to carry out risk-reducing salpingo-oophorectomy. J Gynecol Oncol. 2022;33(4):e46.	
英文原著	34	Nakamura Y, Kubota J, Nishimura Y, Nagata K, Nishimura M, Daino K, Ishikawa A, Kaneko T, Mashimo T, Kokubo T, Takabatake M, Inoue K, Fukushi M, Arai M, Saito M, Shimada Y, Kakinuma S, Imaoka T. Brca1L63X /+ rat is a novel model of human BRCA1 deficiency displaying susceptibility to radiation-induced mammary cancer. Cancer Sci. 2022;113(10):3362-3375.	
英文原著	35	Ohsumi S, Nakamura S, Miyata H, Watanabe C, Den H, Arai M. Risk-reducing mastectomy for women with hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): analytical results of data from the Japanese Organization of HBOC. Jpn J Clin Oncol. 2022; 3;52(11):1265-1269.	
区分	番号	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文総説	1	Shaikhutdinov N, Gusev O. Chironomid midges (Diptera) provide insights into genome evolution in extreme environments.Curr Opin Insect Sci. 2022 Feb;49:101-107	○
区分	番号	全著者名,書籍名,出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
英文著書	1	Tanaka R. Understanding Autologous Stem Cell as Future Minimal Invasive Modalities for Treatment. Diabetic Foot Reconstruction A practical Guide. First Online ,2022,153-165	
区分	番号	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文症例報告	1	Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsuhashi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Akiyama N, Ogawa-Tominaga M, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T, Imai-Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K.Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis.Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2022 May;107(3):329-334.	
英文症例報告	2	Shimozawa H, Sato T, Osaka H, Takeda A, Miyauchi A, Omika N, Yada Y, Kono Y, Murayama K, Okazaki Y, Kishita Y, Yamagata T.A Case of Infantile Mitochondrial Cardiomyopathy Treated with a Combination of Low-Dose Propranolol and Cibenzoline for Left Ventricular Outflow Tract Stenosis.Int Heart J. 2022 Sep 30;63(5):970-977. doi: 10.1536/ihj.21-859. Epub 2022 Sep 14.	
英文症例報告	3	Igami E, Fukae J, Kanazawa K, Fuse A, Nakajima A, Eguchi H, Hattori N, Shimo Y. Two rare diseases, acute calcific retropharyngeal tendinitis, and crowned dens syndrome, mimicking meningitis: A case report. Front Neurol. 2022;13:946222.	
英文症例報告	4	Yoshida N, Ishikawa H, Eguchi H, Okazaki Y, Hirose R, Inoue K, Dohi O, Itoh Y, Mutoh M, Ishiguro S, Ishida H. Promotion Effects of Smoking in Polyp Development in Monozygotic Twins with Atypical Colorectal Polyposis. Case Rep Gastroenterol. 2022;16(2):375-381.	
英文症例報告	5	Yakabe A, Ikuse T, Ito N, Yamada H, Saito N, Kitamura Y, Iwasaki T, Ikeno M, Suganuma H, Abe S, Miyazaki N, Hisata K, Shoji H, Nakazawa T, Eguchi H, Shimizu T. A COL4A1 variant in a neonate with multiple intracranial hemorrhages and congenital cataracts. Hum Genome Var. 2022;9(1):24.	
英文症例報告	6	Sasaki R, Horimoto Y, Saeki H, Sato S, Sano K, Shikama N, Ueno M, Saito M, Arai M. Lessons Learned in Practice with Li-Fraumeni Syndrome: LFS-Related Breast Cancer Treatment Strategy and Establishment of a Surveillance System. Juntendo Medical Journal. 2022.Volume 68, Issue 4, Pages 405-412.	
区分	番号	発表者名,発表タイトル (題目・演題・課題等) ,学会名,場所,発表年月日等	国際共同
国際学会発表	1	Okazaki Y,Genetic Diagnosis of Mitochondrial Cardiomyopathy and Therapeutic Approach to Mitochondrial Disease,Asian Pacific Society of Cardiology Congress 2022 神戸2022.3.11-13	
国際学会発表	2	Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsuhashi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Akiyama N, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T, Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K,Neonatal-Onset Mitochondrial Disease: Clinical Features, Molecular Diagnosis, and Prognosis,SSIEM Annual Symposium 2022, Germany, 2022.8.30	
国際学会発表	3	Onuki T, Sugiyama Y, Ebihara T, Shimura M, Fushimi T, Tajika M, Ichimoto K, Tsuruoka T, Akiyama N, Yatsuka Y, Kishita Y, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K,Severe Leigh syndrome and infantile-onset multisystem mitochondrial diseases associated with AIFM1 mutations, including heterozygous female patient,SSIEM Annual Symposium 2022, Germany, 2022.8.30	

国際学会発表	4		Ajihara S, Tsuruoka M, Harashima H, Okuyama T, Yatsuka Y, Okazaki A, Okazaki Y, Murayama K, Akioka Y, Ohtake A, Maternally inherited deafness, epilepsy and mental retardation is associated with m.12207G>A MT-TS2 mutation in a Japanese family, SSIEM Annual Symposium 2022, Germany, 2022.8.30	
国際学会発表	5		Ito N, Kudo T, Eguchi H, Sekiguchi R, Jimbo K, Takeuchi I, Arai K, Ishige T, Okazaki Y, Shimizu T, Genetic and epigenetic analyses of the Japanese very early onset IBD, The 6th International Symposium on Paediatric Inflammatory Bowel Disease (PIBD 2022), Edinburgh International Conference Center (EICC), Edinburgh, Scotland. 2022.9.9	
国際学会発表	6		Matsumoto M, Endo H, Nishimura K, Okazaki Y. A novel approach for creating pancreatic islets toward type 1 diabetes based on neogenesis and pathogenic regeneration of beta cells. Cell Symposia, 2022 Dec.9th USA Los Angeles (Cedars Sinai Hospital)	
国際学会発表	7		Endo H, Matsumoto M, Nishimura K, Okazaki Y. Screening Genes Promoting Direct Reprogramming from human somatic cells to pancreatic β cells. Cell Symposia, Dec.9th 2022 USA Los Angeles (Cedars Sinai Hospital)	
国際学会発表	8		A Sugiura, T Fujimori T, Y Okazaki. Pexophagy during mouse early development. The 10th International Symposium on Autophagy, Sapporo, Japan, Oct 24 2022	
国際学会発表	9		Sasaki R, Kurebayashi N, Eguchi H, Horimoto Y, Shiga T, Miyazaki S, Kashiyaama T, Akamatsu W, Saito S, Establishment of in vitro experimental mode system of patient-derived iPSCs cardiomyocyte for evaluation of trastuzumab-induced severe cardiotoxicity, MASCC/ISOO 2022 Annual Meeting, Toronto 2022.6.23	
国際学会発表	10		Sasaki R, Kurebayashi N, Eguchi H, Horimoto Y, Shiga T, Miyazaki S, Kashiyaama T, Akamatsu W, Saito S, Elucidation of the mechanisms of trastuzumab-induced severe cardiotoxicity using patient-derived iPSCs cardiomyocyte model. 2022 ASCO Annual Meeting, Online publication. McCormick Place Convention Center in Chicago, Illinois. USA 2022.6.3-7,	
国際学会発表	11		Hisamatsu D, Suda W, Akazawa C, Precision Diagnosis of Neurodegenerative diseases based on Salivary Microbiome profiles, International Human Microbiome Consortium (IHMC) 9th Congress, Kobe, Japan, 8 Nov, 2022	
区分	番号	学位論文	全著者名, 論文名, 掲載誌名, 掲載年; 巻(号): ページ番号	国際共同
和文原著	1		構 奈央, 母里 淑子, 鈴木 興秀, 近 範泰, 山本 梓, 伊藤 徹哉, 香川 誠, 長井 智則, 江口 英孝, 福田 知雄, 三鍋 俊春, 川上 理, 岡崎 康司, 赤木 究, 石田 秀行, ユニバーサルスクリーニングから確定したリンチ症候群の血縁者における関連腫瘍発生の調査, 遺伝性腫瘍 2022;21(4):114-119	
和文原著	2		鈴木 興秀, 天野 邦彦, 近 範泰, 山野 貴史, 江口 英孝, 中島 日出夫, 大宅 宗一, 岡崎 康司, 持木 彫人, 高橋 健夫, 石田 秀行, 集学的治療を必要としたLi-Fraumeni症候群の姉妹例, 癌と化学療法2022;)49(13):1947-1949	
区分	番号		全著者名, 書籍名, 出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
和文著書	1		八塚由紀子, 岡崎康司, 小児内科(項: 総論 ミトコンドリアDNA変異と遺伝子診断の実際), 東京医学社, 2022年, 559-562	
和文著書	2		杉浦 歩, 小胞輸送によるミトコンドリアストレス応答, 臨床免疫・アレルギー科, 森田 林平 編集, 科学評論社, 東京, 第78巻第6号, 737-743, 2022年	
和文著書	3		新井正美. BQ13 乳癌家族歴は乳癌発症のリスク因子となるか?. 乳癌診療ガイドライン②疫学・診断編2022年版 日本乳癌学会編. 金原出版. 2022: 73-76.	
和文著書	4		新井正美. 総説5. 遺伝性乳癌と遺伝学的検査, 遺伝カウンセリング. 乳癌診療ガイドライン②疫学・診断編2022年版 日本乳癌学会編. 金原出版. 2022: 108-123.	
和文著書	5		新井正美. CQ3 BRCA病的バリエーションをもつ女性にリスク低減乳房切除術(RRM)は勧められるか?. 乳癌診療ガイドライン②疫学・診断編2022年版 日本乳癌学会編. 金原出版. 2022: 124-130.	
和文著書	6		新井正美. CQ4 BRCA病的バリエーションをもつ女性にリスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)は勧められるか?. 乳癌診療ガイドライン②疫学・診断編2022年版 日本乳癌学会編. 金原出版. 2022: 131-139.	
区分	番号		発表者名, 発表タイトル(題目・演題・課題等), 学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同

国内学会発表	1	河野 春奈, 武藤 智, 高野 等寛, 江口 英孝, 岡崎 康司, 堀江 重郎,日本人ADPKDのPKD遺伝子変異の検討,第65回日本腎臓学会 神戸コンベンションセンター 神戸2022.6.12	
国内学会発表	2	江口英孝, 福永哲, 夕部由規謙, 岡崎康司, 新井正美,パネルシーケンス解析を契機としSMAD4とBRCA1遺伝子に2重病的パリアントの保有が検出された姉妹例,第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会 岡山コンベンションセンター 岡山 2022.6.17	
国内学会発表	3	八塚由紀子、木下善仁、新田和広、岡崎敦子、杉浦歩、祁新菊、村山圭、大竹明、岡崎康司、ミトコンドリア病を対象とした遺伝子パネルシーケンス、第29回日本遺伝子診療学会大会、金沢、2022.7.15	
国内学会発表	4	伊藤 夏希, 工藤 孝広, 柏木 項介, 徳島 香央里, 新井 喜康, 関口 玲子, 宮田 恵理, 幾瀬 圭, 神保 圭佑, 清水 俊明, 江口 英孝, 岡崎 康司,炎症性腸疾患における全エクソーム解析により検出されたSLCO2A1遺伝子のパリアントとエピジェネティクス変化の関与,第49回日本小児栄養消化器肝臓学会 京王プラザホテル 東京 2022.9.30	
国内学会発表	5	江口 英孝, 新井 正美, 堀本 義哉, 岡崎 康司, 齊藤 光江,幼児期に全身放射線被曝を受けた若年男性乳癌患者の正常皮膚におけるBRCA1体細胞欠失,第81回日本癌学会学術総会 パシフィコ横浜 横浜 2022.9.30	
国内学会発表	6	岡崎敦子、新田和広、八塚由紀子、杉浦歩、荒尾正人、志村優、海老原知博、小貫孝則、市本景子、大竹明、村山圭、岡崎康司、ミトコンドリア病患者におけるシングルセルレベルでのミトコンドリアDNAヘテロプラスミー分布の不均一性、第95回日本生化学会大会、名古屋、2022.11.9-11、国内、ポスター・口頭	
国内学会発表	7	Watanabe C, Osaka H, Watanabe M, Miyauchi A, Jinbo E, Kishita Y, Okazaki Y, Murayama K, Ohtake A, Yamagata T,The Redox State of Coenzyme Q10 in Mitochondrial Disease Patients,第63回日本先天代謝異常学会学術集会/第18回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2022.11.24-26、国内、口演	
国内学会発表	8	Onuki T, Sugiyama Y, Ebihara T, Shimura M, Fushimi T, Ichimoto K, Tsuruoka T, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K,Mitochondrial diseases associated with AIFM1 mutations, including heterozygous female,第63回日本先天代謝異常学会学術集会/第18回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2022.11.24-26、国内、口演	
国内学会発表	9	海老原知博、鶴岡智子、長友太郎、杉山洋平、小貫孝則、志村 優、市本景子、伏見拓矢、岡崎康司、村山 圭、新生児における臨床像の定量化を主としたミトコンドリア病判定基準の有用性の検討、第63回日本先天代謝異常学会学術集会/第18回アジア先天代謝異常症シンポジウム、2022.11.24-26、国内、ポスター	
国内学会発表	10	Kishita Y, Sugiura A, Onuki T, Ebihara T, Matsushashi T, Shimura M, Fushimi T, Ichino N, Nagatakidani Y, Nishihata H, Nitta KR, Yatsuka Y, Imai-Okazaki A, Yibo W, Osaka H, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y,Validation and diagnosis of novel variants of mitochondrial diseases associated with the ECHS1 gene,CVMW2022,心血管代謝週間、2022.12.16-17,東京,国内,口演	
国内学会発表	11	木下 善仁、新田 和広、八塚 由紀子、岡崎 敦子、杉浦 歩、伏見 拓矢）、大道 納菜子、大竹 明、村山 圭、岡崎 康司、マルチオミクス解析から明らかにしたAlu配列の介在した遺伝子異常、第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	12	岡崎 敦子、新田 和広、八塚 由紀子、杉浦 歩、荒尾 正人、志村 優、海老原 知博、小貫 孝則、市本 景子、大竹 明、村山 圭、岡崎 康司、MELAS患者におけるシングルセルレベルでのミトコンドリアDNAヘテロプラスミー測定の有用性、第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	13	大道 納菜子、新田 和広、八塚 由紀子、仲間 美奈、寺澤 厚志、小林 瑛美子、笹井 英雄、大竹 明、村山 圭、岡崎 康司、木下 善仁、ミトコンドリア病疑いの未解決症例を対象とした全ゲノム解析とRNAシーケンスによるITPA遺伝子異常の同定、第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	14	佐藤 はづき、難波 聡、志食 絵理、鶴岡 恵、原嶋 宏子、上村 のぞみ、味原 さや香、武者 育麻、八塚 由紀子、岡崎 康司、村山 圭、水野 洋介、沼倉 周彦、亀井 良政、大竹 明、ミトコンドリア病の出生前診断報告と着床前遺伝学的検査に向けた取り組み、第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	15	八塚由紀子、木下 善仁、新田和広、小貫孝則、杉山洋平、伏見拓矢、大竹明、村山圭、岡崎康司、RNAシーケンスから明らかになった7番染色体部分欠失を伴うSengers症候群の一症例、第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	16	伊藤 夏希, 工藤 孝広, 柏木 項介, 徳島 香央里, 時田 万英, 新井 喜康, 佐藤 真教, 関口 玲子, 宮田 恵理, 北村 裕梨, 幾瀬 圭, 神保 圭佑, 清水 俊明, 江口 英孝, 岡崎 康司,小児期発炎症性腸疾患におけるDNAメチル化によるSLCO2A1遺伝子の発現抑制の関与,第67回日本人類伝学会大会 パシフィコ横浜 横浜2022.12.14-17	
国内学会発表	17	岩佐晃晃, 前田健吾, 堀岡希衣, 三宅克也, 松本征仁, 安田和基, 西村渉 舘島内における成熟膵β細胞のサブタイプとその局在の解析 第65回日本糖尿病学会 2022年5月12日 神戸	
国内学会発表	18	Matsumoto M, Nishimura K, Endo H, Okazaki Y. Cell Fate Reprogramming of Somatic Cells toward Type 1 Diabetes. シングルゲノミクス研究会 京都市 2022年 8月31日	
国内学会発表	19	Matsumoto M. Role of vascular network in development and pathogenic regeneration of pancreatic endocrine cells. 第45回日本分子生物学会年会 ワークショップ 口頭発表 3PW-16「生体組織の形成・再生・恒常性維持とその破綻における血管の新たな機能」千葉市(幕張) Dec.2nd 2022	

国内学会発表	20	Matsumoto M, Nishimura K, Okubo M, Okazaki Y. Role of vascular network in development and pathogenic regeneration of pancreatic endocrine cells. 第45回日本分子生物学会年会 ポスター発表 千葉市(幕張) Dec.2nd 2022	
国内学会発表	21	杉浦歩、藤森俊彦、岡崎康司、発生過程におけるペルオキシソーム動態、第95回日本生化学会年会、名古屋、2022年11月9日	
国内学会発表	22	佐々木 律子、呉林 なごみ、江口 英孝、堀本 義哉、志賀 孝宏、宮崎 彩記子、檜山 拓、赤松 和土、齊藤 光江、患者iPS細胞由来心筋細胞モデルを用いたTrastuzumab心毒性発現メカニズムの解明、第30回日本乳癌学会総会 パシフィコ横浜 横浜 2022.7.2	
国内学会発表	23	秋庭 崇人、池野 充、乃木田 正俊、北村 裕梨、安部 信平、江口 英孝、清水 俊明、Menke-Hennekam症候群とRubinstein-Taybi症候群における大脳白質病変の検討、第64回日本小児神経学会学術集会 Gメッセ群馬 高崎2022.6.4	
国内学会発表	24	武田 翔、池野 充、江口 英孝、嶋 泰樹、中澤 友幸、清水 俊明、CEP85L遺伝子変異による後頭部滑脳症の1例、第58回日本小児放射線学会学術集会 J:COM 浦安音楽ホール 浦安 2022.6.4	
国内学会発表	25	田中里佳、藤村 聡、藤井美樹、平野理恵、西貝 燕、姜 森、古川聖美、有田佳代、水野博司。自家末梢血生体外培養単核球細胞製剤がもたらす創傷治療効果と薬理作用。第21回日本再生医療学会総会,web,2022年3月17日-19日	
国内学会発表	26	田中里佳、藤井美樹、藤村 聡、平野理恵、姜 森、古川聖美、水野博司。膠原病性虚血性潰瘍の治療を目指す新たな細胞治療法の開発。第14回日本創傷外科学会総会・学術集会,神戸,2022年7月14日-15日	
国内学会発表	27	田中里佳、藤井美樹、藤村 聡、平野理恵、姜 森、古川聖美、萩原裕子、水野博司。生体外増幅培養末梢血単核球細胞による創傷再発予防と神経再生の可能性。第14回日本創傷外科学会総会・学術集会,神戸,2022年7月14日-15日	
国内学会発表	28	田中里佳。CLTIに対する自己末梢血単核球生体外増幅培養細胞（MNC-QQ）移植の開発。第30回日本心血管インターベション治療学会学術集会（CVIT2022）,横浜(Hybrid), 2022年7月21日-23日	
国内学会発表	29	藤井美樹、田中里佳、福田太郎、水野博司。CLTIに対する自己末梢血単核球生体外培養増幅細胞治療について。第32回神戸Podiatryミーティング,web,2022年3月5日	
国内学会発表	30	Jiang S, Ito-Hirano R, Nishikai-Shen T-Y, Fujimura S, Mizuno H,Tanaka R. Effect of MNC-QQ cells on migration of human dermal fibroblast in diabetic condition. 第31回日本形成外科学会基礎学術集会,岡山,2022年10月13日-14日	
国内学会発表	31	國府 涼香、倉谷 太豪、高橋 優花、大野 詩歩、真鍋 法義、清水 弘樹、千葉 靖典、伝田 香里、築地 信、入村 達郎、山口 芳樹、MUC1糖ペプチドと抗MUC1抗体MY.1E12の相互作用解析、日本薬学会第142年会、オンライン開催、2022年3月26日	
国内学会発表	32	吉田 昌宏、稲垣 優希、人見 祐基、奥 輝明、伝田 香里、入村 達郎、築地 信、腫瘍関連糖鎖抗原を認識する抗体の可変部遺伝子配列の決定と人工抗体の作製、日本薬学会第142年会、オンライン開催、2022年3月28日	
国内学会発表	33	新井正美。遺伝性腫瘍の多遺伝子パネル検査にて見出された浸透率の低い遺伝子の病的バリエーション【遺伝カウンセリング・ジレンマセッション】第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会.東京.2022年7月2日。	
区分	番号	講演者名, 講演タイトル, 学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同
特別講演・招待講演	1	Matsumoto M, Okazaki Y. A novel approach for reating beta cells toward type 1 diabetes. European Endocrinology and Diabetes, Aug. 23th Plenary speaker, webinar 招待講演 Aug.23 2022 (webinar)	
特別講演・招待講演	2	八塚由紀子, ミトコンドリア病の遺伝子診断UP to Date（尿の有用性も含めて）, 第6回ミトコンドリア病研究公開フォーラム, 東京, 2022年2月	
特別講演・招待講演	3	江口英孝, 遺伝性腫瘍のパネル診断, 第25回東北家族性腫瘍研究会学術集会, オンライン開催, 2022年2月5日	
特別講演・招待講演	4	田中里佳. 再生医療がもたらすこれからの医療を考えよう. 中高生向けwebイベント「再生医療は社会に向けてどのような発信をすればよいのか」考える, web, 2022年3月21日	

特別講演・招待講演	5		水野博司. 再生医療における世界の動向と美容医療における再生医療の現状と影. 第144回日本美容外科学会学術集会, 有明, 2022年6月25日	
特別講演・招待講演	6		田中里佳. 再生医療ってどこまでできるの? TOPIC2022,web, 2022年7月7日-9日	
区分	番号		発明者名, 発明の名称, 出願番号	国際共同
知的財産権の出願・取得等	1		八塚由紀子, 早乙女秀雄, 美野輪治, 土田勝晴, 岡崎康司, 得能寿子, 大紘太郎, 篠塚啓, 培養細胞シートおよびその製造方法、化合物または薬物の評価方法、並びに培養細胞シートの品質評価方法, P210341 (2022)	
知的財産権の出願・取得等	2		早乙女秀雄, 美野輪治, 土田勝晴, 八塚由紀子, 岡崎康司, 得能寿子, 大紘太郎, 篠塚啓, 積層心筋細胞シート付細胞培養基材およびその製造方法、並びに生体移植用正常心筋細胞シートの評価方法, P220072 (2022)	
知的財産権の出願・取得等	3		松本征仁 岡崎康司 菅原泉 膵内分泌細胞の製造方法、及び分化転換剤 国内権利化 第7072279号 登録日2022年5月12日	
知的財産権の出願・取得等	4		Masahito Matsumoto, Yasushi Okazaki, Izumi Sugahara. Pancreatic endocrine cells and trans-differentiation agent. 米国 権利化 US11,449,140 登録日2022年11月15日	
知的財産権の出願・取得等	5		松本征仁 岡崎康司 菅原泉 膵内分泌細胞の製造方法、及び分化転換剤 中国 CN 2016800062837.6 権利化 CN 108431212 B 登録日2022年3月8日	
知的財産権の出願・取得等	6		赤澤智宏、服部正平、久松大介、服部信孝、須田亘、緒方勇亮、朝田隆、神経変性疾患のリスク判定方法、特願2022-149488	
知的財産権の出願・取得等	7		入村達郎、藤平陽彦、永井（伝田）香里、齊藤光江、堀本義哉、佐々木律子、野地美樹、鈴木和宏、赤塚淳一、小野健一郎、西田志陽、松浦勝久、清水達也、抗HER2抗体及びこれを含有する医薬組成物, PCT/JP2022/011687	