

2024年（令和6年） 研究業績

講座・研究室名： 臨床遺伝学

所属長・責任者名： 後藤景子

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 , DOI	DOI	国際共同
英文原著	1		Shimizu E, Goto-Hirano K, Motoi Y, Arai M, Hattori N. Symptoms and age of prodromal Alzheimer's disease in Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. <i>Neurol Sci.</i> 2024;45.(6):2445-2460.	10.1007/s10072-023-07292-9.	
英文原著	2		Komatsu N, Chishima T, Watanabe C, Taruno K, Inuzuka M, Oshi M, Arai M, Nakamura S. Development of a novel prediction model for carriage of BRCA1/2 pathogenic variant in Japanese patients with breast cancer based on Japanese organization of hereditary breast and ovarian cancer registry data. <i>Breast Cancer Res Treat.</i> 2025;209.(1):177-188.	10.1007/s10549-024-07485-6.	
英文原著	3		Kawai M, Ohtani S, Iwasaki M, Yamamoto S, Takamatsu K, Okamura H, Arai M, Nomura T, Ozaki S, Shibata K.I, Akabane A, Motoi F, Yamauchi C, Yamamoto Y, Iwata H, Saji S. The Japanese Breast Cancer Society clinical practice guidelines for epidemiology and prevention of breast cancer, 2022 edition. <i>Breast Cancer.</i> 2024;31.(2):166-178.	10.1007/s12282-023-01531-9.	
英文原著	4		Ishizuka Y, Horimoto Y, Eguchi H, Murakami F, Nakai K, Onagi H, Hayashi T, Ishikawa T, Arai M, Watanabe J. BRCAness of brain lesions reflects a worse outcome for patients with metastatic breast cancer. <i>Breast Cancer Res Treat.</i> 2024;203.(1):49-55.	10.1007/s10549-023-07115-7.	
英文原著	5		Tanaka K, Watanabe J, Arai M, Kushida T, Ito T, Sato K, Saito M. Real-World Clinical Outcomes of Treatment With Olaparib for BRCA1/2 Mutation-Positive Metastatic Breast Cancer in Japanese Patients. <i>Cureus.</i> 2024;16.(10):e71522.	10.7759/cureus.71522.	
英文原著	6		Shunsuke Inoue, Toshiyuki Ko, Akito Shindo, Seitaro Nomura, Takanobu Yamada, Takahiro Jimba, Zhehao Dai, Harumi Nakao, Atsushi Suzuki, Takeshi Kashimura, Togo Iwahana, Keiko Goto, Shouji Matsushima, Junichi Ishida, Eisuke Amiya, Bo Zhang, Masayuki Kubota, Kosuke Sawami, Tuolisi Heryed, Shintaro Yamada, Manami Katoh, Mikako Katagiri, Masamichi Ito, Yukiteru Nayakama, Katsuhito Fujiu, Masaru Hatano, Norifumi Takeda, Eiki Takimoto, Hiroshi Akazawa, Hiroyuki Morita, Junichi Yamaguchi, Takayuki Inomata, Yoshio Kobayashi, Tooru Minamino, Hiroyuki Tsutsui, Mineo Kurokawa, Atsu Aiba, Hiroyuki Aburatani, and Issei Komuro. Association Between Clonal Hematopoiesis and Left Ventricular Reverse Remodeling in Nonischemic Dilated Cardiomyopathy. <i>JACC Basic to Translational Science.</i> 2024;9(8):956-967	10.1016/j.jacbts.2024.04.010.	
英文原著	7		Takato Akiba, Shino Shimada, and Satoru Takahashi, Katsumi Imai. A case of CDKL5 deficiency disorder with a novel intragenic multi-exonic duplication. <i>Hum Genome Var.</i> 2024 ;11(1):40.	10.1038/s41439-024-00296-7	
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 ,DOI	DOI	国際共同
英文症例報告	1		Fuse A, Fukae J, Nakajima A, Mitsuhashi T, Kurita A, Teranishi K, Arai M, Shimo Y, Hattori N. Spinal Dural Arteriovenous Fistulas in a Patient with Cowden Syndrome and a Phosphatase and Tensin Homolog Mutation. <i>Intern Med.</i> 2025;64.(5):763-767. https://doi.org/10.2169/internalmedicine.3809-24	10.2169/internalmedicine.3809-24.	
英文症例報告	2		A Uchimura, H Yasuda, H Onagi, T Inano, S Shirane, M Ishii, Y Azusawa, Y Hamano, H Eguchi, M Arai, J Ando, M Ando.Successful management of acute graft-versus-host disease with ibrutinib during cord blood transplantation for germline DDX41-mutated acute myeloid leukemia. <i>Heliyon.</i> ,2024;10(2):e24801.	10.1016/j.heliyon.2024.e24801	
英文症例報告	3		Takato Akiba, Taiki Shima, Shino Shimada, Mitsuru Ikeno, Shinpei Abe, Ken Takahashi. Reversible bilateral ptosis after levetiracetam administration in a 4-year-old girl: A case report. <i>Brain Dev Case Rep,</i> 2024 ;2(4):100051.	10.1016/j.bdcasr.2024.100051	
英文症例報告	4		Shimpei Matsuda, Shino Shimada, Takato Akiba, Mitsuru Ikeno, Shimpei Abe, Toshiaki Shimizu. Use of assessment for neuropathic pain in MOGAD. <i>Brain Dev Case Rep,</i> 2024;2(4):100054.	10.1016/j.bdcasr.2024.100054	
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	DOI	国際共同
国際学会発表	1		Madison LaRoche B.S, Shino Shimada M.D., Ph.D., Ellen Macnamara, ScM, CGC, William Gahl M.D. Ph.D., Cynthia J. Tift, MD, PhD, Maria Acosta M.D., May Malicdan M.D. Ph.D. "Genetic and Metabolic Insights in Myoclonic Epilepsies: A Cohort Study from the NIH Undiagnosed Diseases Program. AES 2024, Los Angels, Dec 7		○

国際学会発表	2		Takato Akiba, Shino Simada, Shinmpei Matsuda, Shinpei Abe, Ken Takahashi. Clinical features of travel-induced epileptic seizures in Japan that required an emergency response. AES 2024, Los Angels, Dec 7		
国際学会発表	3		Motoko Watanabe, Development of the affiliate stigma scale for parents of children with genetic diseases. 43rd NSGC Annual Conference, New Orleans, USA, Sep 18, 2024		
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 ,DOI	DOI	国際共同
和文原著	1		竹内 美栄子, 北村 裕梨, 渡辺 基子, 阿部 歩美, 井坂 美帆, 後藤 景子, 清水 俊明, 新井 正美,小児科における遺伝学的検査の実態,日本遺伝カウンセリング学会誌,2024;45(3):67-75	なし	
和文原著	2		石塚 由美子, 江口 英孝, 堀本 義哉, 佐々木 律子, 岡崎 康司, 新井 正美, 齊藤 光江,男性乳癌における生殖細胞系列病的バリエーション探索の試み,遺伝性腫瘍,2024;24(2):128-135	なし	
和文原著	3		後藤景子,【ビッグデータと保健医療の未来】ゲノム情報の家族レベルの影響と遺伝学的検査 経済評価に関する文献的レビュー,社会保障研究,2024;9(1) Page78-89.	なし	
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 ,DOI	DOI	国際共同
和文症例報告	1		手計 順, 佐伯 春美, 小名木 寛子, 平山 貴士, 寺尾 泰久, 清水 絵里, 新井 正美, 江口 英孝, 松本 俊治, 八尾 隆史,大腸癌と子宮内膜癌を発症し,免疫染色がリンチ症候群の鑑別に有用であった一例,日本婦人科病理学会誌,2024;15(1):43-49	なし	
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	DOI	国際共同
国内学会発表	1		石塚 由美子,男性乳癌に対してがん遺伝子パネル検査を行った一例.第32回日本乳癌学会学術総会,仙台,2024年7月11日~13日		
国内学会発表	2		佐々木 律子,全身MRIスクリーニングを開始したLFSの1家系.第32回日本乳癌学会学術総会,仙台,2024年7月11日~13日		
国内学会発表	3		垂野 香苗,日本人BRCA1/2病的バリエーション保持者のサーベイランスによる新規病変の検出に関する検討.第32回日本乳癌学会学術総会,仙台,2024年7月11日		
国内学会発表	4		坂本絵理、島田姿野、山口解冬、石田倫也、今井克美、江口英孝、清水俊明、新井正美。 Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 法で欠失部位を確定したドラベ症候群の1例、第66回日本小児神経学会学術集会,名古屋,2024年5月31日-6月1日		
国内学会発表	5		後藤景子、富沢 雄二、横山 和正、高橋 学、石橋 俊、江口 英孝、服部 信孝、代田 浩之。 家族性低βリポ蛋白血症に関連する痙性対麻痺症状の2遺伝子APOB/MYO1H遺伝の可能性.第56回日本動脈硬化学会総会・学術集会 原発性脂質異常症調査班企画,2024年7月6日		
国内学会発表	6		秋庭崇人、安部信平、松田慎平、島田姿野、富田理、藤村純也、清水俊明。 交代性片側けいれん群発に一致した大脳半球にDWI高信号を呈したCBL遺伝子変異のある男児例、第29回小児神経症例検討会、2024		
国内学会発表	7		秋庭崇人、嶋泰樹、松田慎平、島田姿野、池野充、安部信平、高橋健。 レベチラセタムにより可逆性眼瞼下垂を示した女児例、第80回小児神経学会関東地方会、千葉,2024年3月3日		
国内学会発表	8		秋庭崇人、島田姿野、石田翔二、松田慎平、大川夏紀、馬場洋介、池野充、安部信平、清水俊明、岡崎康司、村山圭。 致死性劇症肺炎を示したFBXL4遺伝子関連ミトコンドリアDNA枯渇症候群の兄弟例、第66回日本小児神経学会学術集会、名古屋,2024年5月31日-6月1日		
国内学会発表	9		秋庭崇人、島田姿野、木村寛太郎、馬場洋介、芳本潤。 てんかん発作と失神の鑑別に難渋したカテコラミン誘発性多型性心室頻拍の1例、第18回日本てんかん学会関東甲信越地方会、東京,2024年7月6日		
国内学会発表	10		秋庭崇人、島田姿野、矢部友奈、井口晃宏、宮下光洋、水谷聡志、山口解冬、大谷英之、高橋悟、今井克美。 新規エクソン重複変異を有するCDKL5遺伝子欠損症の1例、第57回日本てんかん学会,福岡,2024年9月12日-14日		
国内学会発表	11		秋庭崇人、島田姿野、石田翔二、松田慎平、大川夏紀、馬場洋介、池野充、安部信平、清水俊明、岡崎康司、村山圭。 致死性劇症肺炎を示したFBXL4遺伝子関連ミトコンドリアDNA枯渇症候群の兄弟例、第23回日本ミトコンドリア学会年会,東京,2024年11月21日-23日		
国内学会発表	12		秋庭崇人、島田姿野、石田翔二、松田慎平、大川夏紀、馬場洋介、池野充、安部信平、清水俊明、岡崎康司、村山圭。 致死性劇症肺炎を示したFBXL4遺伝子関連ミトコンドリアDNA枯渇症候群の兄弟例の表現型に対する考察、第82回静岡小児神経研究会,2024		
国内学会発表	13		松田慎平、島田姿野、秋庭崇人、武田翔、吉田登、嶋泰樹、中澤美賀、坂本絵理、五十嵐鮎子、池野充、有井直人、中澤友幸、安部信平、清水俊明。 当院関連施設で経験した小児MOGADの再発5症例、第66回日本小児神経学会学術集会、名古屋,2024年5月31日-6月1日		

国内学会発表	14	松田慎平、島田姿野、高岡優里、秋庭崇人、馬場洋介、池野充、佐久間啓、安部信平。抗神経抗体が同定されなかった自己免疫性脳炎疑いの14歳女児例、第81回静岡小児神経研究会、2024		
国内学会発表	15	松田慎平、島田姿野、西條直也、秋庭崇人、水谷聡志、高山順、石田倫也、菊池敦生、山口解冬、清水俊明、今井克美。SCN2A遺伝子de novoヘテロ接合性パリアントを認め、焦点てんかんを発症した神経発達症の一例、第57回日本てんかん学会学術集会、福岡、2024年9月12日-14日		
国内学会発表	16	松田慎平、島田姿野、高岡優里、秋庭崇人、馬場洋介、池野充、佐久間啓、安部信平。セロネガティブ自己免疫性脳炎14歳女子例の高次機能評価、第81回日本小児神経学会関東地方会、2024		
国内学会発表	17	浜原彩加、秋庭崇人、松田慎平、五十嵐鮎子、島田姿野、中澤友幸、池野充、安部信平、高橋健。感冒時のペランパネル血中濃度の上昇に伴い一過性歩行障害が出現した1例、第57回日本てんかん学会学術集会、福岡、2024年9月12日-14日		
国内学会発表	18	Shino Shimada, Tokito Yamaguchi, Soshi Mizutani, Shimpei Matsuda, Takato Akiba, Naoya Saijo, Jun Takayama, Atsuo Kikuchi, Katsumi Imai. Further delineate the phenotype: SCN2A-associated epileptic encephalopathy, The 69th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics. Sapporo, October 9- 12, 2024		
国内学会発表	19	山口解冬、井口晃宏、矢部友奈、宮下光洋、水谷聡志、島田姿野、大谷英之、塩浜直、今井克美。経過中にシリーズ形成性 Epileptic spasmsを呈した Dravet syndromeの一例、第57回日本てんかん学会学術集会、福岡、2024年9月12日-14日		
国内学会発表	20	渡辺基子、Down症候群に関連した一般向け情報ツール：親からの情報共有に対してどう反応するか。日本遺伝カウンセリング学会、東京、2024年8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	DOI
特別講演・招待講演	1		新井正美、積み重ねる-出会いと感謝と-、会長講演、第4回遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（JOHBOC）学術総会、東京、2024年5月18日	
特別講演・招待講演	2		新井正美、遺伝性のがんのリスク管理-遺伝性乳癌卵巣癌を例に-、国際医療福祉大学大学院がんプロ教育ワークショップ 遺伝性のがんに立ち向かう リスク評価と予防支援、東京、2024年12月22日	
特別講演・招待講演	3		後藤景子、ゲノム研究の審査のポイント、東海大学医学部臨床研究審査委員会委員研修会、オンライン、2024年3月12日	
特別講演・招待講演	4		後藤景子、当院におけるFHの診断・遺伝学的検査について、家族性高コレステロール血症 updateseminer、東京、2024年10月11日	
特別講演・招待講演	5		後藤景子、循環器診療における遺伝学的検査の位置づけ、循環器遺伝性疾患Webセミナー、東京、2024年11月1日	
特別講演・招待講演	6		Keiko Goto. Genetic testing for HAE cases at Juntendo Hospital, 2024 International Healthcare Technology Promotion Project, Juntendo Univ. 東京、2024年10月29日	
特別講演・招待講演	7		稲垣夏子、後藤景子、「2024年改訂版心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」の臨床実装、第22回全国遺伝子医療部門連絡会議WS3、オンライン、2024年11月23日	