

2023年（令和5年） 研究業績

講座名：臨床遺伝学

所属長名：新井 正美

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		Kazuki Yamazawa, Kokichi Sugano, Kohji Tanakaya, Satomi Inoue, Haruka Murakami, Moeko Nakashima, Masataka Adachi, Shinya Oki, Takeshi Makabe, Hiroshi Yamashita, Arisa Ueki, Ayako Sasaoka, Ayako Nakashoji, Takayuki Kinoshita, Tatsuo Matsunaga, Masami Arai, Seigo Nakamura, Hiroaki Miyata, Masachika Ikegami, Hiroyuki Mano, Shinji Kohsaka, Akira Matsui. The pathogenic role of the BRCA2 c.7847C>T (p.Ser2616Phe) variant in breast and ovarian cancer predisposition. Cancer Sci. 2023;114(7):2993-3002.	
英文原著	2		Semba R, Morioka T, Yanagihara H, Suzuki K, Tachibana H, Hamoya T, et al. Azithromycin induces read-through of the nonsense Apc allele and prevents intestinal tumorigenesis in C3B6F1 Apc(Min/+) mice. Biomed Pharmacother. 2023; 164:114968.	
英文原著	3		Guo Q, Ji S, Takeuchi K, Urasaki W, Suzuki A, Iwasaki Y, Saito H, Xu Z, Arai M, Nakamura S, Momozawa Y, Chiba N, Miki Y, Matsuura M, Sunada S. Functional evaluation of BRCA1/2 variants of unknown significance with homologous recombination assay and integrative in silico prediction model. J Hum Genet.2023 ;68(12):849-857.	
英文原著	4		Oka Suguru, Shinji Urakami, Kiichi Hagiwara, Michikata Hayashida, Kazushige Sakaguchi, Yuji Miura, Naoko Inoshita, and Masami Arai. The Prevalence of Lynch Syndrome (DNA Mismatch Repair Protein Deficiency) in Patients with Primary Localized Prostate Cancer Using Immunohistochemistry Screening. Hereditary Cancer in Clinical Practice. 2023 ;21(1):20.	
英文原著	5		Yumiko Ishizuka, Yoshiya Horimoto, Hidetaka Eguchi, Fumi Murakami, Katsuya Nakai, Hiroko Onagi, Takuo Hayashi, Takashi Ishikawa, Masami Arai, Junichiro Watanabe. BRCAness of brain lesions reflects a worse outcome for patients with metastatic breast cancer. Breast Cancer Res Treat. 2024;203(1):49-55.	
英文原著	6		Tsunehisa Nomura, Masaaki Kawai, Yuna Fukuma, Yoshikazu Koike, Shinji Ozaki, Motoki Iwasaki, Seiichiro Yamamoto, Kiyoshi Takamatsu, Hitoshi Okamura, Masami Arai, Shoichiro Ootani, Hiroji Iwata, Shigehira Saji. Alcohol consumption and breast cancer prognosis after breast cancer diagnosis: a systematic review and meta analysis of the Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guideline, 2022 edition. Breast Cancer. 2023;30(4):519-530.	
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		Matsumoto T, Umeno J, Jimbo K, Arai M, Iwama I, Kashida H, Kudo T, Koizumi K, Sato Y, Sekine S, Tanaka S, Tanakaya K, Tamura K, Hirata K, Fukahori S, Esaki M, Ishikawa H, Iwama T, Okazaki Y, Saito Y, Matsuura N, Mutoh M, Tomita N, Akiyama T, Yamamoto T, Ishida H, Nakayama Y. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Juvenile Polyposis Syndrome in Children and Adults-Secondary Publication. J Anus Rectum Colon. 2023 ;7(2):115-125.	
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		Hisanori Utsunomiya, Yoichi Akazawa, Hiroya Ueyama, Tomoyo Iwano, Momoko Yamamoto, Ryota Uchida, Shotaro Oki, Nobuyuki Suzuki, Daiki Abe, Atsushi Ikeda, Tsutomu Takeda, Kumiko Ueda, Mariko Hojo, Yukinori Yube, Sanae Kaji, Soh Okano, Sho Tsuyama, Hidetaka Eguchi, Yasushi Okazaki, Masami Arai, Tetsu Fukunaga, Takashi Yao, Akihito Nagahara. Gastric Juvenile Polyposis with Intramucosal Cancer Diagnosed by Magnifying Endoscopy with Narrow-band Imaging. Intern Med. 2023;62(22):3333-3339.	
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		Keiko Goto-Hirano, Hidetaka Eguchi, Yasushi Okazaki, Atsuko Okazaki, Masami Arai, Takao Kato, Hirotohi Ohmura, Hiroyuki Daida, Tohru Minamino. &quot;Discrepancy in insurance covered LDLR genetic testing in familial hypercholesterolemia: A case report; Human Genetics Asia 2023/ 日本人類遺伝学会第68回大会, 2023.10.12 (Tokyo, Japan)	
国際学会発表	2		Keiko Goto-Hirano, Yuri Kitamura, Yoshiteru Arai, Ito Kawakami, Masaki Nishioka, Masami Arai, A middle-aged woman with 45, X/46, XX/47, XXX mosaicism: A case report; Human Genetics Asia 2023/ 日本人類遺伝学会第68回大会, 2023.10.13 (Tokyo, Japan)	
国際学会発表	3		Yuri Kitamura, Early diagnosis of a case of Bardet-Biedl syndrome with severe obesity using whole-genome sequencing, 第68回日本人類遺伝学会, 東京, 2023.10.13	○
国際学会発表	4		Reina Kuraki, Keiko Goto, Yuri Kitamura, Ippei Hiramatsu, Hiromasa Goto, Eri Shimizu, Anna Sato, Fumi Murakami, Motoko Watanabe, Miho Isaka, Masami Arai, Neonates in non-mosaic Klinefelter syndrome: a systematic review and meta-analysis, Human Genetics Asia 2023/ 日本人類遺伝学会第68回大会, 2023.10.14 (Tokyo, Japan)	
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		渡辺基子, 古市理代, 高橋真, 新井正美, 当事者家族からのサポートを受けた遺伝カウンセリングロールプレイの実践, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 2023; 44: 77-82	
和文原著	2		櫻井 彩乃, 菅原 ますみ, 後藤 景子, 渡辺 基子, 岡村 仁, 北村 裕梨, 中井 克也, 飯島 耕太郎, 岡崎 みさと, 魚森 俊喬, 崔 賢美, 村上 郁, 櫻井 晃洋, 齊藤 光江, 新井 正美. 保険収載後にBRCA1/2遺伝子検査を考慮した乳癌患者における遺伝学的検査の受検に関する実態調査. 遺伝性腫瘍2023; 23(3): 74-83.	
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
和文総説	1		新井正美. 若年性ポリポーシス症候群. 希少疾病ライブラリ/CareNet.com (2023年4月19日) <a href="https://www.carenet.com/report/library/general/rare/cg002755_037.html">https://www.carenet.com/report/library/general/rare/cg002755_037.html</a>	
和文総説	2		新井正美. 2発がん機構と遺伝性腫瘍. 消化器外科専門医の心得 (2023年度版). 日本消化器外科学会編. 杏林舎, 東京, 2023; 108-112.	
和文総説	3		浦川優作, 新井正美, 川目裕, 田辺記子. 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. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 2023; 43(4): 265-273	
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		認定遺伝カウンセラー制度委員会 監修, 遺伝カウンセリング標準テキスト, 診断と治療社, 2023年, p20-21, p25-26	
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		渡辺基子, 古市理代, 高橋真, 新井正美, 当事者が参加する遺伝カウンセリングロールプレイがもたらす学習効果, 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 長野県松本市, 2023年7月8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		渡辺基子, NIPT遺伝カウンセリングを再考する: その個性と多様性, 長野県松本市, 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2023年7月7日	

特別講演・招待講演	2	渡辺基子（日本遺伝カウンセリング学会遺伝学的検査委員会），遺伝学的検査結果解釈補助ツールの作成 一般の方向け補助ツール～VUSの基本情報と遺伝学的検査フロー～，長野県松本市，第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会，2023年7月8日	
特別講演・招待講演	3	新井正美．遺伝性腫瘍診療の進歩と現状．第26回 東北家族性腫瘍研究会．Web．2023年2月18日	
特別講演・招待講演	4	新井正美．わが国におけるHBOC診療のこれまでの歩みと現状、そして未来へ．九州家族性腫瘍フォーラム2023．福岡市．2023年3月18日	
特別講演・招待講演	5	新井正美．遺伝性腫瘍の新たな展開と課題－遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）を中心に－．第8回 H-MOC (Higashi-Musashi Oncology Conference)．東京/Web．2023年3月23日	
<b>区分</b>	<b>番号</b>	<b>発明者名, 発明の名称, 出願番号</b>	<b>国際共同</b>
知的財産権の出願・取得等	1	野村幸男、新井正美．高感度かつ定量的な遺伝子検査方法、プライマーセット、及び検査キット．特許第7245164号（特願2019-539642）	