

## 科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 4 年 6 月 8 日現在

機関番号：34419

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2019～2021

課題番号：19K07763

研究課題名(和文) 遺伝性消化管腫瘍症候群の遺伝学的検査の深化と次世代型遺伝医療の基盤研究

研究課題名(英文) Progressive research on genetic testing for hereditary gastrointestinal tumors and fundamental research on next-generation medical genetics

研究代表者

田村 和朗 (Tamura, Kazuo)

近畿大学・理工学部・客員教授

研究者番号：20278823

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,400,000円

研究成果の概要(和文)： 遺伝性消化管腫瘍症候群はリンチ症候群や家族性腺腫性ポリポーシスなどが良く知られている。従来は家族集積性が濃厚な情報から診断する例がほとんどであったが、近年はがんゲノム医療により二次的所見として遺伝素因が明らかになる例が急激に増加傾向にある。そのため、遺伝性腫瘍への対応の重要性が注目されている。

我々が30年以上研究してきた遺伝性消化管腫瘍症候群の病態や原因遺伝子の特性を基に、解析法の刷新、がん対策、血縁者への対応などをこの3年間で公表することができた。また、消化管以外にも小児期から成人まで悪性腫瘍が多発するリー・フラウメニ症候群に関し、わが国で初めて実態を明らかにすることができた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子配列のみならず発現過程に関する遺伝学的検査の深化を進め、検査の限界範囲を低減することに貢献できた。がんゲノム医療からの二次的所見の増加と相まってその必要性は一層増すことになった。

がん医療のパラダイムシフトにより、遺伝の両面から適切な対応が希求されており、遺伝カウンセリングの質向上に貢献できた。

研究成果の概要(英文)： Hereditary gastrointestinal tumor syndromes such as Lynch syndrome and familial adenomatous polyposis are well known. These syndromes are diverse, including cases with strong family aggregation and secondary findings in cancer genome profiling tests, and the number of cases is gradually increasing. Therefore, the importance of measures to deal with hereditary tumors is attracting attention.

Based on the pathogenesis of hereditary gastrointestinal tumor syndromes and the characteristics of the causative genes, which we have studied for more than 30 years, we have been able to publish in the past three years the renewal of analytical methods, measures for dealing with cancer, and measures for relatives. In addition, we were able to clarify for the first time in Japan the actual status of Li-Fraumeni syndrome, in which malignant tumors other than those of the gastrointestinal tract occur frequently from childhood to adulthood.

研究分野：腫瘍遺伝学

キーワード： 遺伝性腫瘍 リンチ症候群 家族性腺腫性ポリポーシス リー・フラウメニ症候群 次世代シーケンシング がんゲノム医療 二次的所見 遺伝カウンセリング

1. 研究開始当初の背景

がんゲノム時代の到来により、がん組織ゲノム情報と生殖細胞系列のゲノム情報を統合したトータルゲノム医療が希求されている。

2. 研究の目的

遺伝性消化管腫瘍症候群に対し、がん組織ゲノム情報も包含した遺伝学的な適切な対応力を目指し、臨床病理学および家系情報と原因遺伝子の統合的理解に裏打ちされた次世代型遺伝医療モデルの基盤研究に資することを目的とする。

3. 研究の方法

遺伝性腫瘍をモデルに 35 年以上蓄積された臨床・家系情報とゲノム情報を統合し、疾患の成因解明はもとより、それを基にした遺伝子医療システムの充実を図る。行動目標は次の通りである。

- (1) 家系情報、臨床情報、病理学的情報の収集と活用 (個人情報保護に関わる法律の下で適切に行うために)
- (2) ゲノム解析の精度向上 (多角化) と迅速化
- (3) アノテーション解析システムの開発
- (4) ゲノム多様性と疾患との相関
- (5) 新しい遺伝子診療システムの構築と癌対策 (各施設内におけるシステム整備)
- (6) 次世代型遺伝医療モデルの基盤研究

4. 研究成果

1. 遺伝性消化管腫瘍症候群として最も頻度の高い Lynch 症候群に関して

- (1) 原因遺伝子の構造と機能 (Tamura K et al, Int J Clin Oncol 24(9):999-1011, 2019. DOI: 10.1007/s10147-019-01494-y)

リンチ症候群は、常染色体顕性遺伝 (優性遺伝) 形式で子孫に伝わる結腸癌や子宮内膜癌が多発する遺伝性腫瘍症候群である。ミスマッチ修復 (MMR) タンパク質をコードする 4 種類の遺伝子 (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*) と *MSH2* 遺伝子に隣接する *EPCAM* のいずれかの異常によって発症する。MMR タンパク質は、DNA 複製の際に生じる不正確なペアリング (Single Nucleotide variant: SNV や単純な反復配列、いわゆるマイクロサテライトの欠失・挿入: indel) の修復に関与している (図 1、図 2)。

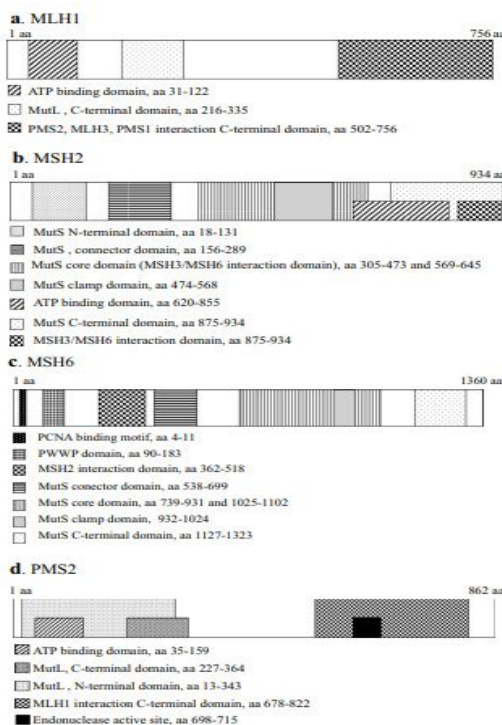


図 1. ミスマッチ修復タンパクの構造

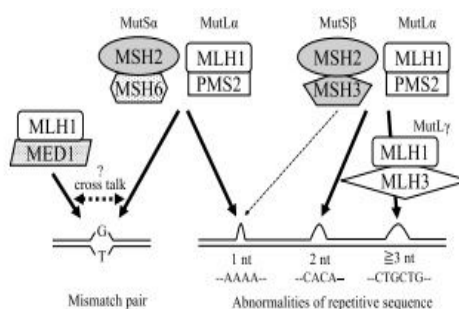


図 2. ミスマッチタンパクの複合体形成と機能

*MSH2* タンパクは *MSH6* タンパクあるいは *MSH3* タンパク (それぞれ *MutS*、*MutS*) とヘテロダイマーを形成し、ミスマッチ対の認識と修復の開始に関与している。*MLH1* タンパクは *PMS2* タンパクと複合体を形成し、エンドヌクレアーゼとして機能する (図 3)。MMR 機構が十分機能することで、ゲノムの完全性が保たれる。Lynch 症候群は、これらいずれかの遺伝子の片アレル異常によって生じる MMR 機構の欠損状態である。ミスマッチ修復欠損を示す表現型は、腫瘍のマイ

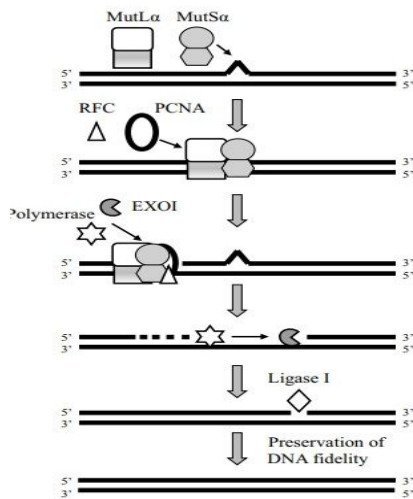


図3. ミスマッチ修復機構

クロサテライト不安定性(MSI)として頻繁に示される。

生殖細胞系列で両アレルに MMR 遺伝子異常が存在する体質性ミスマッチ修復欠損(CMMRD)は、消化管ポリポーシス、大腸癌、脳腫瘍、白血病などの疾患を発症することが報告されており、遺伝カウンセリングにおいて新しい概念で対応する必要がある。免疫チェックポイントを活用するなど、新しい時代のがんゲノム医療を推進する上で、ミスマッチ修復欠損の状況を含めた遺伝・ゲノム分子的背景を理解することが重要である。

- (2) 日本における遺伝学的検査結果と特徴(Ikenoue T, et al. J Hum Genet, 64(12):1187-1194, 2019. DOI: 10.1038/s10038-019-0674-5)

Lynch 症候群は欧米からの報告例が圧倒的で本邦からの情報は限られていた。この研究はわが国全体から集約した臨床情報とゲノム情報を基にまとめることができた最初の報告である。その結果、Lynch 症候群は胃癌発症率が高くなることを示した。男性の70歳までの累積罹患率は50%と推定され、サーベイランスが必要である。

また、本邦の MMR 遺伝子異常に広範囲ゲノム異常が高率に存在することがわかり、通常の DNA シークエンシングに加え、multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 法などを用いる必要があることを改めて明らかにした。

- (3) (3)RNA シークエンスの応用(Nishikubo K et al. Int Cancer Conf J 10(3):186-190, 2021. DOI: 10.1007/s13691-021-00474-2)

ミスマッチ修復(MMR)タンパクの免疫組織化学的解析(IHC)は、Lynch 症候群のスクリーニングとして普遍的に使用されている。本症例は20代の大腸癌例において免疫組織化学(IHC)検査で MLH1 タンパクおよび PMS2 タンパクの発現を認めず(図4)、MLH1 遺伝子異常による Lynch 症候群が疑われた。しかし、DNA による遺伝学的検査では *MLH1* c.454-13A>G とイントロン5に意義不明のバリエーション(VUS)が検出された。そこで、患者のリンパ球由来の mRNA を用いて逆転写 PCR(RT-PCR)法による確認検査を行ったところ、*MLH1* エクソン6のほぼ全域をスプライス・アウトする異常を検出し、Lynch 症候群の確診にいたった(図5)。

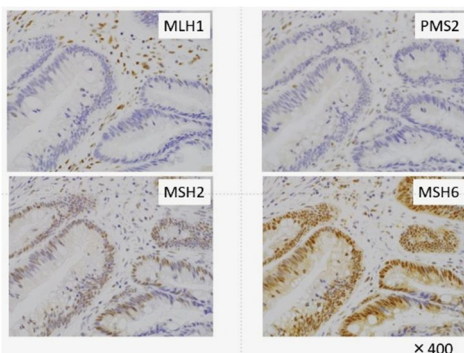


図4. 免疫組織化学(IHC)検査

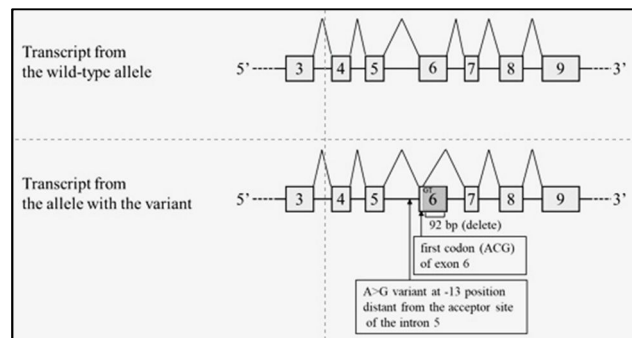


図5. *MLH1* c.454-13A>G におけるスプライス異常

- (4) 新たな解析法の開発(Yamaguchi K, et al. J Hum Genet 66(11):1053-1060, 2021. DOI: 10.1038/s10038-021-00927-9)

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MPLA) により Lynch 症候群17例において *MLH1* および *MSH2* の11種の構造変異(SV)を同定していた。本研究は、ターゲットエンリッチメントと組み合わせたロングリードシーケンスが、SVとそのブレイクポイントを決定するのに有効であることを検証した。ナノポアシーケンスプラットフォームである MinION を用いて塩基配列を決定した。標的領域では、他の領域と

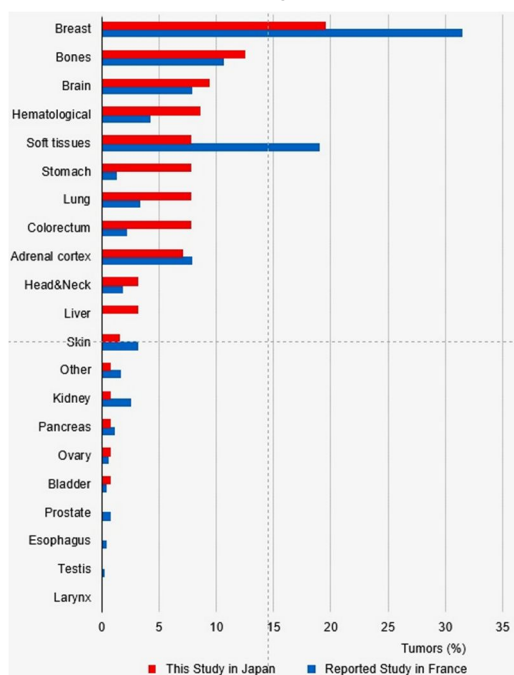


比較して約 1000 倍のカバレッジを得ることができた。MSH2 の 84kb の領域に欠失がある症例を新たに発見した。本法は SV とそのブレイクポイントの両方を同定する効率的な方法であることを示唆していた。

2. 家族性腺腫性ポリポーシス (FAP) の長期経過調査に基づく実態 (Babaya A et al. Int J Colorectal Dis 35(4):675-684, 2020. DOI: 10.1007/s00384-020-03524-y)

本邦では全国規模の登録システムがないため、家族性腺腫性ポリポーシス (FAP) の長期予後に関するデータは不明である。1981 年から 2017 年までに治療を受けた FAP 患者計 154 名を対象とし評価を行った。追跡期間中央値は 187 か月 (四分位範囲、93.5-296 か月) であった。手術時の年齢中央値は 36 歳 (範囲: 12-69 歳) であった。5 年、10 年、15 年、20 年の全生存率は、それぞれ 100%、98%、95%、89% であった。5 人の死亡はすべて大腸癌以外の疾患によるものであった。FAP 関連新生物は大腸癌 23 例、十二指腸癌 5 例、胃癌 3 例、甲状腺癌 5 例、回腸嚢癌 2 例、デスモイド腫瘍 9 例であった。デスモイド腫瘍の発生率は、手術日と有意に関連していた。根治手術から新生物発生までの期間は、新生物の種類によって有意に異なっていた。ほとんどの症例がフォローアップ検査を継続して受けていた。FAP に対するリスク低減手術の目的である大腸癌予防の目的は達成していると考えられた。

3. Li-Fraumeni 症候の臨床所見、家系情報、ゲノム情報を集約したわが国初めての誌上報告を行った (Funato M et al. Cancer Sci 112(7):2821-2834, 2021. DOI: 10.1111/cas.14919)



Li-Fraumeni 症候群 (LFS) は遺伝性の癌素因症候群であり、LFS 患者の大部分は p53 癌抑制因子 (TP53) 遺伝子の生殖細胞変異を保持することが確認されている。過去 30 年間、日本では TP53 生殖細胞変異体の症例報告が多数発表されているが、日本での LFS 患者を対象とした大規模な研究は行われていなかった。本研究では、TP53 生殖細胞病的バリエーションを有する患者を特定し、日本における LFS の特徴を明らかにすることを目的とした。TP53 生殖細胞バリエーション中から pathogenic な 48 家系 68 例を同定した。48 家系のうち、35 家系 (72.9%) がミスセンス変異を有し、そのほとんどが DNA 結合ループ内に位置していた。

68 例の罹患者に合計 128 個の腫瘍が同定された。128 の腫瘍部位は、乳房 25、骨 16、脳 12、血液 11、軟部組織 10、胃 10、肺 10、大腸 10、副腎 9、肝臓 4、その他 11 であった。LFS の表現型は、フランスで行われた大規模な全国規模の LFS コホート研究での表現型と比較して、日本特有の表現型が示された (図 6)。特に、日本人の

図 6. LFS48 家系 68 例における腫瘍分布 (仏国との比較)

TP53 生殖細胞変異体保有者では、胃癌患者の頻度が高いことが確認された。これらの結果は、本邦における LFS の臨床管理に有用な情報を提供すると考える。

4. ミスマッチ修復 (MMR) 機構の新しいバイオマーカーとしての EMAST 検査を用いた大腸癌の分子生物学的分類 (竹下美保ら. 松江市立病院医学雑誌 24: 18-25 2020. [https://doi.org/10.32294/mch.24.1\\_18](https://doi.org/10.32294/mch.24.1_18))

MSI 検査は 1~2 塩基対反復配列部位を、EMAST 検査には 4 塩基対反復配列部位を用いて行う。大腸癌由来 DNA の解析で EMAST-H は高齢の男性患者に多く、占拠部位は右側に多く ( $p=7.67E-5$ )、低分化腺癌ないし粘液癌はそれ以外に比較し高率に認められた ( $p=6.73E-3$ )。多くの場合、MSI-H を伴うが、2 例で EMAST-H であるが MSS 例が存在し、MSI-H 大腸癌の特徴を欠いていた。予後、免疫チェックポイント阻害剤への効果などを予測するうえで重要と考えられた。

5. 次世代型遺伝医療に対する基盤整備のためのガイドライン等作成

- (1) 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020 年版、英語版. Tomita N et al. Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) guidelines 2020 for the Clinical Practice of Hereditary Colorectal Cancer. Int J Clin Oncol 26(8):1353-1419. 2021. DOI: 10.1007/s10147-021-01881-4

遺伝性大腸癌症候群の対応について総論および Lynch 症候群と家族性腺腫性ポリポシスを中心にガイドラインとしてまとめた。

さらに過誤腫性腫瘍である Peutz-Jeghers 症候群、若年性ポリポシス症候群、Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群に関する診療ガイドラインを作成した。

- (2) 山本博徳ほか. 小児・成人のための Peutz-Jeghers 症候群診療ガイドライン (2020 年版). 遺伝性腫瘍 20(2):59-78, 2020. [https://doi.org/10.18976/jsht.20.2\\_59](https://doi.org/10.18976/jsht.20.2_59)
- (2) 松本主水ほか. 小児・成人のための若年性ポリポシス症候群診療ガイドライン (2020 年版). 遺伝性腫瘍 20(2):79-92, 2020. [https://doi.org/10.18976/jsht.20.2\\_79](https://doi.org/10.18976/jsht.20.2_79)
- (3) 高山哲治ほか. 小児・成人のための Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群診療ガイドライン (2020 年版) 遺伝性腫瘍 20(2):93-114, 2020. [https://doi.org/10.18976/jsht.20.2\\_93](https://doi.org/10.18976/jsht.20.2_93)

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計11件（うち査読付論文 11件／うち国際共著 5件／うちオープンアクセス 8件）

1. 著者名 Toshiya Nishikubo, Kaoru Masui, Fumikazu Koyama, Tomoko Uchiyama, Chiho Ohbayashi, Kazuo Tamura	4. 巻 Epub
2. 論文標題 Immunohistochemistry and RNA sequencing have been useful in evaluating the pathological significance of a non consensus site intronic variant in suspected cases of Lynch syndrome.	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 International Cancer Conference Journal	6. 最初と最後の頁 Epub
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1007/s13691-021-00474-2	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する
1. 著者名 Babaya A, Yamano T, Matsubara T, Takenaka Y, Song J, Kimura K, Yasuhara M, Kataoka K, Beppu N, Uchino M, Ikeda M, Ikeuchi H, Matsubara N, Tamura K, Tomita N.	4. 巻 35(4)
2. 論文標題 Long-term clinical outcomes and follow-up status in Japanese patients with familial adenomatous polyposis after radical surgery: a descriptive, retrospective cohort study from a single institute.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Int J Colorectal Dis.	6. 最初と最後の頁 675-684
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1007/s00384-020-03524-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する
1. 著者名 竹下美保, 浦川優作, 菅原宏美, 二川摩周, 兼田宗英, 富田尚裕, 田村和朗	4. 巻 24(1)
2. 論文標題 大腸がんにおけるEMAST(Elevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide repeats)の特徴と臨床的意義	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 松江市立病院医学雑誌	6. 最初と最後の頁 18-25
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.32294/mch.24.1_18	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Naohiro Tomita他24名, Kazuo Tamura(18番目)	4. 巻 26
2. 論文標題 Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) Guidelines 2020 for the Clinical Practice of Hereditary Colorectal Cancer	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 International Journal of Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 1353-1419
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1007/s10147-021-01881-4	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する

1. 著者名 Yamaguchi K,他, Kazuo Tamura (16番目)	4. 巻 66
2. 論文標題 Application of targeted nanopore sequencing for the screening and determination of structural variants in patients with Lynch syndrome	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 1053-1060
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-021-00927-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Michinori Funato, Yukiko Tsunematsu, Fumito Yamazaki, Chieko Tamura, Tadashi Kumamoto, Masatoshi Takagi, Shunsuke Kato, Haruhiko Sugimura, Kazuo Tamura	4. 巻 112
2. 論文標題 Characteristics of Li-Fraumeni Syndrome in Japan; A Review Study by the Special Committee of the Japanese Society for Hereditary Tumors (JSHT)	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Cancer Science	6. 最初と最後の頁 2821-2834
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/cas.14919	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Babaya A, YamanoT, MatsubaraT, TakenakaY, SongJ, KimuraK, YasuharaM, KataokaK, Beppu N, UchinoM, IkedaM, IkeuchiH, MatsubaraM, TamuraK, Tomita N	4. 巻 35
2. 論文標題 Long-term clinical outcomes and follow-up status in Japanese patients with familial adenomatous polyposis after radical surgery: a descriptive, retrospective cohort study from a single institute	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 International Journal of Colorectal Disease	6. 最初と最後の頁 675-684
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00384-020-03524-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Ikenoue T, Arai M, Ishioka C, Iwama T, Kaneko S, Matsubara N, Moriya Y, Nomizu T, Sugano K, Tamura K, Tomita N, Yoshida T, Sugihara K, Naruse H, Yamaguchi K, Nojima M, Nakamura Y, Furukawa Y; Japanese society for cancer of the colon and rectum (JSCCR)	4. 巻 64
2. 論文標題 Importance of Gastric Cancer for the Diagnosis and Surveillance of Japanese Lynch Syndrome Patients	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 J Hum Genet.	6. 最初と最後の頁 1187-1194
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0674-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Tamura K, Kaneda M, Futagawa M, Takeshita M, Kim S, Nakama M, Kawashita N, Tatsumi-Miyajima J.	4. 巻 24
2. 論文標題 Genetic and genomic basis of the mismatch repair system involved in Lynch syndrome.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Int J Clin Oncol	6. 最初と最後の頁 999-1011
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10147-019-01494-y	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 仲間美奈, 西郷和真, 平野牧人, 濱田征宏, 金城ちなつ, 寒川 真, 長谷川隆典, 北口正孝, 三井良之, 巽純子, 田村和朗, 楠 進	4. 巻 40
2. 論文標題 脊髄小脳変性症の遺伝子診断と近畿圏における病型	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 95-100
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 仲間美奈, 白山大揮, 田村和朗, 川下理日人, 萩原央記, 巽 純子, 南 武志	4. 巻 40
2. 論文標題 認定遺伝カウンセラー&reg;の雇用に対する検査会社の視点	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 85-93
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計24件(うち招待講演 4件/うち国際学会 5件)

1. 発表者名 tsuki Oda, Kazuo Tamura
2. 発表標題 Genetic counseling for a pancreatic cancer patient with suspected germline findings through cancer genome profiling test
3. 学会等名 4th International Cancer Research Symposium (国際学会)
4. 発表年 2021年



1. 発表者名 Mukai Megumi、Kazuo Tamura
2. 発表標題 A case of Familial adenomatous polyposis with APC somatic mosaic variant revealed using NGS
3. 学会等名 4th International Cancer Research Symposium (国際学会)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 向井めぐみ、荒木もも子、江口英孝、岡崎康司、石田秀行、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 APC体細胞モザイクパリアント患者の血縁者の発症前診断
3. 学会等名 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 菅原宏美、秋丸憲子、浦川優作、長尾昌二、矢野紘子、澁谷剛志、山口 聡、植野さやか、田村和朗
2. 発表標題 リンチ症候群の遺伝学的診断を受ける子宮体癌患者の特性
3. 学会等名 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 小田いつき、西郷和真、池川敦子、木戸慈子、江口英孝、岡崎康司、石田秀行、富田尚裕、川下理日人、巽純子、田村和朗
2. 発表標題 APCおよびSMAD9にVUSを検出した大腸ポリポーシス例の遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 松本光史、田路紗和子、菅原宏美、日下咲、河村美由紀、境秀樹、西村明子、尾上琢磨、浦川優作、秋丸憲子、澁谷剛志、矢野紘子、長尾昌二、植野さやか、田村和朗
2. 発表標題 がんゲノム医療から2次的所見関連での遺伝外来への紹介、現状と展望 -がんゲノム医療拠点病院における154件のパネル検査提出からの経験-
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 日下咲、長澤君子、松本光史、尾上琢磨、西村明子、境秀樹、河村美由紀、長尾昌二、矢野紘子、澁谷剛志、廣利浩一、植野さやか、浦川優作、菅原宏美、秋丸憲子、田村和朗
2. 発表標題 兵庫県立がんセンターにおけるがん医療と遺伝医療をつなぐ取り組み 看護師の立場から
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 向井めぐみ、荒木もも子、江口英孝、岡崎康司、石田秀行、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 NGSで明らかになったAPC体細胞モザイクによる家族性大腸腺腫症
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 植野さやか、菅原宏美、浦川優作、秋丸憲子、日下咲、中澤浩志、田村和朗
2. 発表標題 誤った病名の認識は遺伝性腫瘍のリスク評価とリスク認識に影響を与える
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 菅原宏美、浦川優作、秋丸恵子、日下咲、松本光史、西村明子、矢野紘子、尾上琢磨、境秀樹、河村美由紀、長尾昌二、澁谷剛志、植野さやか、赤木究、田村和朗
2. 発表標題 PPAP家系の血縁者診断とサーベイランス調整
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 西久保敏也、増井薫、小山 文一、内山智子、大林千穂、田村和朗
2. 発表標題 遺伝子診断に免疫染色とReverse Transcription-PCRが有用であったLynch症候群の1例
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 正路 悟、加藤英美乃、谷口真紀、木戸滋子、西郷和真、佐伯 翔、古屋充子、田村和朗
2. 発表標題 多発性肺嚢胞と反復性気胸を契機に遺伝学的検査を受検しBirt-Hogg-Dube 症候群と確診した1例
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 谷口 真紀、竹下美保、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 がんゲノム医療時代のEMAST 解析の意義
3. 学会等名 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Kato F, Tamura K
2. 発表標題 Genetic testing for Juvenile Polyposis Syndrome
3. 学会等名 Second International Cancer Research Symposium (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Araki M, Takeshita M, Seto T, Moriwaki S, Nakama M, Saigoh K, Tamura K, Tatsumi-Miyajima J
2. 発表標題 Knowledge level and learning needs regarding genomic medicine of nurses and counseling staff in cancer medical care
3. 学会等名 Second International Cancer Research Symposium (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Taniguchi M, Tamura K
2. 発表標題 Implications of Elevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide repeats (EMAST) analysis in colorectal cancer
3. 学会等名 Second International Cancer Research Symposium (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 加藤美美乃、木戸滋子、尾崎依里奈、江口真理子、西久保敏也、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 Li-Fraumeni症候群の遺伝学的検査とその意義
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 小野 嶺、加藤美美乃、谷口真紀、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 大腸がんにおける塩基除去修復遺伝子OGG1異常
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 菅原宏美、秋丸憲子、浦川優作、日下 咲、巽 純子、田村和朗
2. 発表標題 がんの遺伝カウンセリングのための家系図管理の実際
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 田村和朗、兼田宗英、二川摩周、竹下美保、谷口真紀、加藤美美乃、富田尚裕
2. 発表標題 MUTYH遺伝のsprayプライスバリエーション量が腸がんに関与する
3. 学会等名 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 竹下美保、谷口真紀、加藤美美乃、二川摩周、兼田宗英、富田尚裕、田村和朗
2. 発表標題 大腸がんにおけるEMAST(Elevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide repeats)解析の意義
3. 学会等名 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 田村和朗
2. 発表標題 遺伝性消化管腫瘍のゲノム解析と臨床的意義
3. 学会等名 第38回消化器病態生理勉強会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 田村和朗
2. 発表標題 ゲノム医療時代のチーム医療
3. 学会等名 第25回関西がんチーム医療研究会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Tamura K, Tomita N
2. 発表標題 Quantitative balance of splice variants of the MUTYH gene is involved in colorectal cancer
3. 学会等名 第78回日本癌学会
4. 発表年 2019年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究 分担者	富田 尚裕  (Tomita Naohiro)  (00252643)	兵庫医科大学・医学部・名誉教授   (34519)	



6. 研究組織（つづき）

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究 分 担 者	川下 理日人  (Kawashita Norihito)  (00423111)	近畿大学・理工学部・講師    (34419)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関