

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

- 事業名： (日本語) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare/Intractable Diseases.
- 研究開発課題名： (日本語) 集約的オミックス解析による難病の原因究明と疾患別遺伝子診断ネットワークの構築
(英語) Intensive omics analysis for clarifying disease pathogenesis and construction of genetic diagnosis network of rare/intractable diseases.
- 研究開発担当者
研究開発課題名： (日本語) 京都大学大学院医学研究科・教授・松田文彦
(英語) Fumihiko Matsuda, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 実施期間：平成 26 年 6 月 2 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日
- 分担研究
開発課題名： (日本語) 研究の総括・オミックス解析
(英語) Project management, omics analysis.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名： (日本語) 京都大学・大学院医学研究科・教授 松田文彦
(英語) Fumihiko Matsuda, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名： (日本語) 統計遺伝学解析・オミックス解析の統括・次世代シーケンス
(英語) Next generation sequencing, management of statistical analysis of genome and omics data.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名： (日本語) 京都大学・大学院医学研究科・教授 山田 亮
京都大学・学際融合教育研究推進センター・特定准教授 日笠幸一郎
(英語) Ryo Yamada, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
Koichiro Higasa, Associate Professor, Kyoto University, The Center for the Promotion of Interdisciplinary Education and Research.
- 分担研究
開発課題名： (日本語) HTLV-1 関連脊髄炎のオミックス解析
(英語) Omics analysis of HTLV-1 associated myelopathy
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名： (日本語) 京都大学・大学院医学研究科・准教授 田原康玄
聖マリアンナ医科大学・大学院先端医療開発学・教授 山野嘉久
(英語) Yasuharu Tabara, Associate Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
Yoshihisa Yamano, Professor, St. Marianna Unierisity School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名： (日本語) 網膜色素変性症のオミックス解析と遺伝子診断
(英語) Omics analysis and genetic diagnosis of retinitis pigmentosa.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名： (日本語) 京都大学・大学院医学研究科・准教授 後藤謙元
京都大学・大学院医学研究科眼科学・教授 吉村長久
岡山大学・大学院医歯薬学総合研究科機能制御学・教授 白神史雄

- (英 語) Norimoto Goto, Associate Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
Nagahisa Yosimura, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
Fumiho Shiraga, Professor, Okayama University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) IgG4 関連疾患のオミックス解析
(英 語) Omics analysis of IgG4 related diseases.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 京都大学・学際融合教育研究推進センター・特定助教 寺尾知可史
京都大学・大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学・教授 三森経世
京都大学・大学院医学研究科消化器内科学・助教 児玉裕三
(英 語) Chikashi Terao, Assistant Professor, Kyoto University, The Center for the Promotion of Interdisciplinary Education and Research.
Tsuneyo Mimori, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
Yuzo Kodama, Assistant Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 特発性間質性肺炎の遺伝子診断
(英 語) Genetic diagnosis of idiopathic interstitial pneumonia
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 京都大学・大学院医学研究科呼吸器外科学・教授 伊達洋至
(英 語) Hiroshi Date, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 肺高血圧症のオミックス解析と遺伝子診断
(英 語) Omics analysis and genetic diagnosis of pulmonary hypertension.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 独立行政法人国立病院機構岡山医療センター・臨床研究部長 松原広己
独立行政法人国立病院機構岡山医療センター・分子病態研究室長 小川愛子
(英 語) Hiromi Matsubara, Director, National Hospital Organization Okayama Medical Center.
Aiko Ogawa, National Hospital Organization Okayama Medical Center.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 好酸球性消化管疾患のオミックス解析
(英 語) Omics analysis of eosinophilic gastrointestinal disorder.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 島根大学・医学部内科学第二・教授 木下芳一
(英 語) Yoshikazu Kinoshita, Professor, Shimane University Faculty of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 小児遺伝性血液疾患のオミックス解析と遺伝子診断
(英 語) Omics analysis and genetic diagnosis of infantile genetic hematologic disease
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 名古屋大学・大学院医学系研究科・小児科学・名誉教授 小島勢二
京都大学・大学院医学研究科・腫瘍生物学・教授 小川誠司
(英 語) Seiji Kojima, Honored Professor, Nagoya University Graduate School of Medicine.
Seishi Ogawa, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 難病の遺伝子診断に伴う遺伝カウンセリング
(英 語) Genetic counseling for genetic diagnosis of rare/intractable diseases.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 京都大学・大学院医学研究科・医療倫理学遺伝医療学・教授 小杉真司
(英 語) Shinji Kosugi, Professor, Kyoto University Graduate School of Medicine.
- 分担研究
開発課題名 : (日本語) 日本人ゲノム・レファレンスパネルの作成と遺伝性疾患の原因変異解析
(英 語) Construction of reference panel sequences of Japanese population and identification of pathogenic variations in Mendelian and rare disorders.
- 研究開発分担者
所属 役職 氏名 : (日本語) 株式会社マクロジェン 最高技術責任者 Chanhon Kim
(英 語) Chanhon Kim, Chief Technical Officer, MacroGen Inc.

II. 成果の概要（総括研究報告）

本事業では、次の2つを研究の主要な柱として研究開発を推進し、以下の項目を達成した。

- ① 探索的研究として多因子性の希少難治性疾患の関連遺伝子の同定による疾患の発症機構の解明（IgG4 関連疾患、HTLV-1 関連脊髄症、肺高血圧症、好酸球性消化管疾患）
- ② メンデル遺伝病を中心とした遺伝子診断の実施と実地医療に即応可能な遺伝子診断ネットワークの構築（網膜色素変性、遺伝性肺高血圧症、家族性肺線維症、小児遺伝性血液疾患）

1. 詳細な臨床情報のレジストリをともなう生体試料バンクの構築

統合オミックス解析に必要な患者由来の DNA（全例の 5,461 検体）、血漿検体（485 検体）、RNA 検体（351 検体）を収集した。殊に IgG4 関連疾患、HAM/TSP については、疾患レジストリ・生体試料バンクとして世界最大のものであり、今後の疾患統合オミックス解析の基盤として極めて利用価値の高いコレクションとなった。

- HTLV-1 関連脊髄症（HAM/TSP）920 例、成人 T 細胞白血病（ATL）661 例、HTLV-1 陽性キャリア 986 例
- 網膜色素変性症（RP）1,021 例
- IgG4 関連疾患 989 例
- 間質性肺炎（特発性肺線維症、家族性肺線維症）148 例
- 肺高血圧症（特発性肺高血圧症、慢性血栓塞栓性肺高血圧症、肺静脈閉塞性疾患、遺伝性肺高血圧症）369 例
- 好酸球性消化管疾患 233 例
- 小児遺伝性血液疾患 134 例

2. ゲノム・オミックス統合解析と疾患関連遺伝子・バイオマーカーの探索

IgG4 関連疾患の感受性遺伝子として複数の HLA 遺伝子、FCGR2B 遺伝子を同定した。また IgG4 の一病態である自己免疫性膵炎 68 例の時系列検体を収集した。収集検体を用いて GC-MS による血漿中水溶性低分子化合物の網羅的測定を実施し、介入前後で有意に血中濃度が変動する代謝物を複数同定した。また発現アレイによる転写物の網羅的解析から介入前後で有意に発現量が増減する遺伝子群を同定した。

HAM/TSP の感受性遺伝子として複数の HLA アレルを同定し、また HLA 分子の特定個所のアミノ酸が疾患と関連することを見出した。

3. 遺伝子診断の実施と確定診断およびデータの臨床現場への返却

遺伝子診断において必須の対照群の全ゲノム解析（WGS）1,819 検体、全エクソーム解析（WES）1,208 検体を実施し、日本人の全ゲノム変異情報を得た。また得られたゲノム変異の頻度情報を一部データベースで公開し（1,208 検体）、本年度末までにすべての結果を公開する予定である。

網膜色素変性において、ターゲット遺伝子解析（365 遺伝子）、TaqMan 法、全ゲノムシーケンス解析を組合せた段階的ゲノム診断法のプロトコルを確立し、592 例中 179 例の確定診断に成功した。また、錐体（杆体）ジストロフィー・遅視症において、ターゲット遺伝子解析（365 遺伝子）を実施し、43 例中 14 例で確定診断に至った。いずれにおいても診断根拠とともにデータを臨床現場に返却した。

家族性肺高血圧症に関して、9 家系の DNA を用いた全ゲノム・エクソームシーケンス解析を実施し、9 家系中 8 家系に、BMP2 領域内に極めて稀な変異を同定した。一方、BMP2 内に変異を有さない 1 家系には、KCNK3 の翻訳領域内に既報の点変異を認めた。遺伝カウンセラーを介した適切な説明体制を

整備し、結果を臨床現場へ返却している。

家族性肺線維症に関しては、1 家系について全ゲノムシーケンス解析を実施し、疾患関連候補を 3 遺伝子にまで絞込んでいる。いずれの遺伝子も既報の原因遺伝子ではなく、新規の疾患関連遺伝子である可能性が高い。

小児遺伝性血液疾患に関しては、134 症例のターゲット遺伝子解析を行い、61 例で遺伝学的診断が得られた。

In this project, we promoted research and development focusing on two main topics, and achieved the following results.

- (1) Elucidation of the mechanism and pathogenesis of disease onset by the identification of genes associated with multifactorial rare/intractable diseases (IgG4 related disease, HTLV-1 related myelopathy, pulmonary hypertension, eosinophilic gastrointestinal disorder).
- (2) Implementation of genetic diagnosis concentrating on Mendelian diseases, and construction of a genetic diagnosis network for use in practical medical care (retinitis pigmentosa, hereditary pulmonary hypertension, familial pulmonary fibrosis, infantile genetic hematologic disease)

1. Construction of a Biobank with detailed clinical information

DNA from all patients (5,461 samples), plasma (485 samples) and RNA (351 samples) required for integrated omics analyses were collected. In particular, this is the world's largest disease registry / Biobank for HAM / TSP, an IgG4 related disease, and has become a highly useful collection as a foundation for future disease integration omics analyses.

- 920 HTLV-1 related myelopathies (HAM / TSP), 661 adult T cell leukemia (ATL), 986 HTLV-1 positive carriers
- Retinitis pigmentosa (RP) 1,021 cases
- IgG4 related disease 989 cases
- Interstitial pneumonia (idiopathic pulmonary fibrosis, familial pulmonary fibrosis) 148 cases
- 369 cases of pulmonary hypertension (idiopathic pulmonary hypertension, chronic thromboembolic pulmonary hypertension, pulmonary vein occlusive disease, hereditary pulmonary hypertension)
- Eosinophilic gastrointestinal disorder 233 cases
- Infantile genetic hematologic disease 134 cases

2. Integrated analysis of genome / omics and search for disease-related genes and biomarkers

Multiple HLA genes and the FCGR2B gene were identified as susceptibility genes of IgG4 related diseases. We collected 42 time-series samples of autoimmune pancreatitis, and performed comprehensive analyses of transcripts by expression array as well as comprehensive measurements of water-

soluble low molecular weight compounds in the plasma by GC-MS. Multiple metabolites with significant differences in blood concentration were identified in samples before intervention compared to the control group.

We identified multiple HLA alleles as susceptibility genes of HAM / TSP and found that amino acids at specific positions of HLA are strongly related to the amount of HTLV-1 provirus, which is a disease prognostic factor.

3. Implementation and confirmation of genetic diagnosis and return of data to clinical practice

For genetic diagnosis, we performed 1,819 whole genome analyses (WGS) and 1,208 whole exome analyses (WES) in controls to obtain information on whole genome mutations in the Japanese. In addition, we have released the frequency information of the obtained genomic mutations from 1,208 samples in our database, and we plan to release all results by the end of this fiscal year.

Regarding retinitis pigmentosa, we established a stepwise genome diagnostic protocol combining targeted gene analysis (365 genes), TaqMan method and whole genome sequencing analysis, and we were able to successfully confirm the diagnosis in 179 out of 592 cases. For cone (rod) dystrophy / delayed vision, targeted gene analysis (365 genes) was carried out, and we could confirm diagnosis in 14 of 43 cases. We returned all data to the clinical site together with diagnostic evidence.

Concerning familial pulmonary hypertension, we performed whole genome / exome sequencing analysis using DNA from nine families and identified an extremely rare mutation in the BMPR2 gene in eight families. In the family with no mutation in BMPR2, a previously reported point mutation was found within the coding region of KCNK3. We have organized for genetic counselors to return the results with appropriate explanations to clinical practice.

As for familial pulmonary fibrosis, we performed whole genome sequencing analysis in one family and narrowed the candidate genes associated with disease down to three. It is highly likely that the causal gene will be a novel disease-related gene which has not been previously reported.

For infantile genetic hematologic disease, targeted genetic analysis was performed in 134 cases, and genetic diagnosis was obtained for 61 cases.

Ⅲ. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 31 件、国際誌 149 件)

著者名	タイトル	掲載誌名 発表年・巻・頁
2014 年度		
Segawa, K., Kurata, S., Yanagihashi, Y., Brummelkamp, T. R., <u>Matsuda, F.</u> and Nagata, S.	Caspase-mediated cleavage of phospholipid flippase for apoptotic phosphatidylserine exposure.	<i>Science.</i> (2014) 344, 1164-1168.
<u>Terao, C.</u> , Terada, N., Matsuo, K., Kawaguchi, T., Yoshimura, K., Hayashi, N., Shimizu, M., Soga, N., Takahashi, M.; Nagahama Cohort Study Group, Kotoura, Y., <u>Yamada, R.</u> , Ogawa, O. and <u>Matsuda, F.</u>	A genome-wide association study of serum levels of prostate-specific antigen in the Japanese population.	<i>J. Med. Genet.</i> (2014) 51, 530-536.
Narahara, M., <u>Higasa, K.</u> , Nakamura, S., <u>Tabara, Y.</u> , Kawaguchi, T., Ishii, M., Matsubara, K., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Yamada, R.</u>	Large-scale East-Asian eQTL mapping reveals novel candidate genes for LD mapping and the genomic landscape of transcriptional effects of sequence variants.	<i>PLoS One.</i> (2014) 9, e100924.
Hong, K. W., Lim, J. E., Kim, J. W., <u>Tabara, Y.</u> , Ueshima, H., Miki, T., <u>Matsuda, F.</u> , Cho, Y. S., Kim, Y. and Oh, B.	Identification of three novel genetic variations associated with electrocardiographic traits (QRS duration and PR interval) in East Asians.	<i>Hum. Mol. Genet.</i> (2014) 23, 6659-6667.
<u>Terao, C.</u> , Ohmura, K., <u>Yamada, R.</u> , Kawaguchi, T., Shimizu, M., <u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, M., Setoh, K., Nakayama, T., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Mimori, T.</u> ; on behalf of the Nagahama Study Group.	An association between anti-nuclear antibody and HLA class II locus and heterogeneous characteristics of staining patterns: The Nagahama Study.	<i>Arthritis Rheumatol.</i> (2014) 66, 3395-3403.
<u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, Y., Kawaguchi, T., Setoh, K., <u>Terao, C.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Nakayama, T., <u>Matsuda, F.</u> , on behalf of the Nagahama Study Group.	Association of Serum-Free Fatty Acid Level With Reduced Reflection Pressure Wave Magnitude and Central Blood Pressure. The Nagahama Study.	<i>Hypertension.</i> (2014) 64, 1212-1218.
Yamamoto, H., <u>Higasa, K.</u> , Sakaguchi, M., Shien, K., Soh, J., Ichimura, K., Furukawa, M., Hashida, S., Tsukuda, K., Takigawa, N., Matsuo, K., Kiura, K., Miyoshi, S., <u>Matsuda, E.</u> , and Toyooka, S.	Novel Germline Mutation in the Transmembrane Domain of HER2 in Familial Lung Adenocarcinomas.	<i>J. Natl. Cancer Inst.</i> (2015) 106.
Miyake, M., Tsujikawa, A., Yamashiro, K., Ooto, S., Oishi, A., Tamura, H., Nakata, I., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Yoshimura, N.</u>	Choroidal neovascularization in eyes with choroidal vascular hyperpermeability.	<i>Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.</i> (2014) 3223-3230.
Makiyama, Y., Oishi, A., Otani, A., Ogino, K., Nakagawa, S., Kurimoto, M. and <u>Yoshimura, N.</u>	Prevalence and spatial distribution of cystoid spaces in retinitis pigmentosa: investigation with spectral domain optical coherence tomography.	<i>Retina.</i> (2014) 34, 981-988.
Nakagawa, S., Oishi, A., Ogino, K., Makiyama, Y., Kurimoto, M. and <u>Yoshimura, N.</u>	Association of retinal vessel attenuation with visual function in eyes with retinitis pigmentosa.	<i>Clin. Ophthalmol.</i> (2014) 8, 1487-1493.
Yoshikawa, M., Yamashiro, K., Miyake, M., Oishi, M., Akagi-Kurashige, Y., Kumagai, K., Nakata, I., Nakanishi, H., Oishi, A., <u>Gotoh, N.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Matsuda, F.</u> and <u>Yoshimura, N.</u> ; Nagahama Study Group.	Comprehensive replication of the relationship between myopia-related genes and refractive errors in a large Japanese cohort.	<i>Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.</i> (2014) 55, 7343-7354.
Oishi, M., Oishi, A., <u>Gotoh, N.</u> , Ogino, K., <u>Higasa, K.</u> , Iida, K., Makiyama, Y., Morooka, S., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Yoshimura, N.</u>	Comprehensive molecular diagnosis of a large cohort of Japanese retinitis pigmentosa and Usher syndrome patients by next-generation sequencing.	<i>Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.</i> (2014) 55, 7369-7375.
Cheng, C. Y., <u>Gotoh, N.</u> (26th), <u>Matsuda, F.</u> (28th), <u>Yoshimura, N.</u> (102th), Khor, C. C. et al. (total 104 collaborators)	New loci and coding variants confer risk for age-related macular degeneration in East Asians.	<i>Nat. Commun.</i> (2015) 6, 6063.
Kumagai, K., <u>Tabara, Y.</u> , Yamashiro, K., Miyake, M., Akagi-Kurashige, Y., Oishi, M., Yoshikawa, M., Kimura, Y., Tsujikawa, A., Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., <u>Terao, C.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Nakayama, T., <u>Matsuda, F.</u> , <u>Yoshimura, N.</u> , Nagahama Study group.	Central blood pressure relates more strongly to retinal arteriolar narrowing than brachial blood pressure: the Nagahama Study.	<i>J. Hypertens.</i> (2015) 33, 323-329.

Nakata, I., Yamashiro, K., Kawaguchi, T., Nakanishi, H., Akagi-Kurashige, Y., Miyake, M., Tsujikawa, A., Yamada, R., Matsuda, F. and Yoshimura, N; Nagahama Study Group.	Calcium, <i>ARMS2</i> genotype, and Chlamydia pneumoniae infection in early age-related macular degeneration: a multivariate analysis from the Nagahama study.	<i>Sci. Rep.</i> (2015) 5, 9345.
Miyake, M., Tabara, Y., Gotoh, N., Yamada, R., Matsuda, F.; Nagahama Study Group and Yoshimura, N.	Identification of myopia-associated <i>WNT7B</i> polymorphisms provides insights into the mechanism underlying the development of myopia.	<i>Nat. Commun.</i> (2015) 6, 6689.
Maruoka, R., Takenouchi, T., Torii, C., Shimizu, A., Misu, K., Higasa, K., Matsuda, F., Ota, A., Tanito, K., Kuramochi, A., Arima, Y., Otsuka, F., Yoshida, Y., Moriyama, K., Niimura, M., Saya, H. and Kosaki, K.	The use of next-generation sequencing in molecular diagnosis of neurofibromatosis type 1: a validation study.	<i>Genet. Test Mol. Biomarkers.</i> (2014) 18, 722-35.
Tahira, T., Yahara, K., Kukita, Y., Higasa, K., Kato, K., Wake, N. and Hayashi, K.	A definitive haplotype map of structural variations determined by microarray analysis of duplicated haploid genomes.	<i>Genomics Data.</i> (2014) 2, 55-59.
Terao, C., Ohmura, K., Ikari, K., Kawaguchi, T., Takahashi, M., Setoh, K., Nakayama, T., Kosugi, S., Sekine, A., Tabara, Y., Taniguchi, A., Momohara, S., Yamanaka, H., Yamada, R., Matsuda, F., Mimori, T. on behalf of the Nagahama Study Group.	Effects of smoking and shared epitope on the production of ACPA and RF in a Japanese adult population: The Nagahama Study.	<i>Arthritis. Care Res.</i> (2014) 66, 1818-1827.
Coler-Reilly, A., Ando, H. and Yamano, Y.	Positive feedback loop via astrocytes causes chronic inflammation in human T lymphotropic virus type 1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis.	<i>Clin. Exp. Neuroimmunol.</i> (2014) 5, 108-109.
Araya, N., Sato, T., (16 collaborators), and Yamano, Y.	HLVL-1 induces a Th1-like state in CD4+CCR4+ T cells.	<i>J. Clin. Invest.</i> (2014) 124, 3431-3442.
Kawamata, T., Ohno, N., Sato, K., Kobayashi, M., Jo, N., Yuji, K., Tanosaki, R., Yamano, Y., Tojo, A. and Uchimaru, K.	A case of post-transplant adult T-cell leukemia lymphoma presenting myelopathy similar to but distinct from human T-cell leukemia virus type 1 (HTLV-1)-associated myelopathy.	<i>Springerplus.</i> (2014) 3, 581.
Yamauchi, J., Coler-Reilly, A., Sato, T., (12 collaborators), and Yamano, Y.	Mogamulizumab, an anti-CCR4 antibody, targets human T-lymphotropic virus type 1-infected CD8+ and CD4+ T cells to treat associated myelopathy.	<i>J. Infect. Dis.</i> (2015) 211, 238-248.
Ishihara, M., Araya, N., Sato, T., Saichi, N., Fujii, R., Yamano, Y., Sugano, S. and Ueda, K.	A plasma diagnostic model of human T cell leukemia virus-1 associated myelopathy Running head: Novel severity grade markers for HAM/TS.	<i>Ann Clin Transl Neurol.</i> (2015) 2, 231-240.
Ishihara, M., Araya, N., Sato, T., Saichi, N., Fujii, R., Yamano, Y. and Ueda, K.	A plasma diagnostic model of human T-cell leukemia virus-1 associated myelopathy.	<i>Ann. Clin. Transl. Neurol.</i> (2015) 2, 231-240.
新谷奈津美・山野嘉久	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) に対する分子標的治療薬開発の現状と将来	血液内科 (2014) 68, 30-35.
山野嘉久	希少な慢性進行性の神経難病 HAM における治療有効性評価モデルの探索	臨床評価 (2014) 41, 504-508.
山野嘉久	ヒト細胞白血病ウイルス I 型関連脊髄症	最新医学 (2014) 82, 200-205.
山野嘉久	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の分子病態に基づく治療戦略	細胞 (2014) 46, 258-261.
山野嘉久	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM)	神経症候群(第2版) (2014) 30, 153-156.
山野嘉久	HTLV-1 の神経障害	内科 (2014) 113, 1431.

Nishikawa, Y., Tsuji, Y., Isoda, H., Kodama, Y. and <u>Chiba, T.</u>	Perfusion in the tissue surrounding pancreatic cancer and the patient's prognosis.	<i>Biomed. Res. Int.</i> (2014) 648021.
Ikeda, A., Aoki, N., Kido, M., Iwamoto, S., Nishiura, H., Maruoka, R., <u>Chiba, T.</u> and Watanabe, N.	Progression of autoimmune hepatitis is mediated by IL-18-producing dendritic cells and hepatic CXCL9 expression in mice.	<i>Hepatology.</i> (2014) 60, 224-236.
Nakatsuka, Y., Handa, T., Nakamoto, Y., Nobashi, T., <u>Yoshijuji, H.</u> , Tanizawa, K., Ikezoe, K., Sokai, A., Kubo, T., Hirai, T., Chin, K., Togashi, K., <u>Mimori, T.</u> and Mishima, M.	Total lesion glycolysis as an IgG4-related disease activity marker.	<i>Mod. Rheumatol.</i> (2014) 25, 579-584.
<u>Ogawa, A.</u> , Kitani, M., Mizoguchi, H., Munemasa, M., Matsuo, K., Yamadori, I., Andou, A. and <u>Matsubara, H.</u>	Pulmonary microvascular remodeling after balloon pulmonary angioplasty in a patient with chronic thromboembolic pulmonary hypertension.	<i>Intern. Med.</i> (2014) 53, 729-733.
<u>Matsubara, H.</u> and <u>Ogawa, A.</u>	Treatment of idiopathic/hereditary arterial hypertension.	<i>J. Cardiol.</i> (2014) 64, 243-249.
Ogawa, S., Katayama, T., Kaikita, K., Tsukamoto, M., Yamamoto, E., Yamamuro, M., Tanaka, T., Tsujita, K., Kojima, S., Tayama, S., Hokimoto, S., Yamabe, H., Indo, Y., Endo, F., <u>Matsubara, H.</u> and Ogawa, H.	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension complicated with homocystinuria.	<i>Intern. Med.</i> (2014) 53, 2605-2608.
<u>Ogawa, A.</u> , Ejiri, K. and <u>Matsubara, H.</u>	Long-term patient survival with idiopathic/hereditary pulmonary arterial hypertension treated at a single center in Japan.	<i>Life Sci.</i> (2014) 118, 414-419.
Kitani, M., <u>Ogawa, A.</u> , Sarashina, T., Yamadori, I. and <u>Matsubara, H.</u>	Histological changes of pulmonary arteries treated by balloon pulmonary angioplasty in a patient with chronic thromboembolic pulmonary hypertension.	<i>Circ. Cardiovasc. Interv.</i> (2014) 7, 857-859.
<u>Ogawa, A.</u> and <u>Matsubara, H.</u>	Balloon Pulmonary Angioplasty: A Treatment Option for Inoperable Patients with Chronic Thromboembolic Pulmonary Hypertension.	<i>Front Cardiovasc. Med.</i> (2015) 2-4.
Shimura, S., Ishimura, N., Tanimura, T., Yuki, T., Miyake, T., Kushiyama, Y., Sato, S., Fujishiro, H., Ishihara, S., Komatsu, T., Kaneto, E., Izumi, A., Ishikawa, N., Maruyama, R. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Reliability of symptoms and endoscopic findings for diagnosis of esophageal eosinophilia in a Japanese population.	<i>Digestion.</i> (2014) 90, 49-57.
Oka, A., Ishihara, S., Mishima, Y., Tada, Y., Kusunoki, R., Fukuba, N., Yuki, T., Kawashima, K., Matsumoto, S. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Role of Regulatory B Cells in Chronic Intestinal Inflammation: Association with Pathogenesis of Crohn's Disease.	<i>Inflamm Bowel Dis.</i> (2014) 20, 315-328.
Ansary, Md. Mu., Ishihara, S., Oka, A., Kusunoki, R., Oshima, N., Yuki, T., Kawashima, K., Maegawa, H., Kashiwagi, N. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Apoptotic cells ameliorate chronic intestinal inflammation by enhancing regulatory B cell function.	<i>Inflamm Bowel Dis.</i> (2014) 20, 2308-2320.
Hanada, K., Adachi, K., Mishiro, T., Tanaka, S., Takahashi, Y., Yoshikawa, K. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Relationship between esophageal cardiac glonols and gastro-esophageal reflux disease.	<i>Internal Medicine.</i> (2014) 54, 91-96.
Ishimura, N., Shimura, S., Jiao, D. J., Mikami, H., Okimoto, E., Uno, G., Aimi, M., Oshima, N., Ishihara, S. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Clinical features of eosinophilic esophagitis: Differences between Asian and Western populations.	<i>J. Gastroenterol Hepatol.</i> (2015) 30, 71-77
木下芳一	好酸球性食道炎	日本医事新報(2014) 4707.
木下芳一	好酸球性食道炎・胃腸炎の診断と治療	日本気管食道科学会専門医通信 (2014)
Hasegawa, S., Imai, K., Yoshida, K., Okuno, Y., Muramatsu, H., Shiraiishi, Y., Chiba, K., Tanaka, H., Miyano, S., <u>Kojima, S.</u> , <u>Ogawa, S.</u> , Morio, T., Mizutani, S. Takagi, M.	Whole-exome sequence analysis of ataxia telangiectasia-like phenotype.	<i>J. Neurol.Sci.</i> (2014) 15, 340, 86-90.

Kawashima, N., Narita, A., Wang, X., Xu, Y., Sakaguchi, H., Doisaki, S., Muramatsu, H., Hama, A., Nakanishi, K., Takahashi, Y. and <u>Kojima, S.</u>	Aldehyde dehydrogenase-2 polymorphism contributes to the progression of bone marrow failure in children with idiopathic aplastic anaemia.	<i>Br. J. Haematol.</i> (2015) 168, 460-463.
Sakaguchi, H., Nishio, N., Hama, A., Kawashima, N., Wang, X., Narita, A., Doisaki, S., Xu, Y., Muramatsu, H., Yoshida, N., Takahashi, Y., Kudo, K., Moritake, H., Nakamura, K., Kobayashi, R., Ito, E., Yabe, H., Ohga, S., Ohara, A. and <u>Kojima, S.</u>	Peripheral blood lymphocyte telomere length as a predictor of response to immunosuppressive therapy in childhood aplastic anemia.	<i>Haematologica.</i> (2014) 99, 1312-1316.
Wang, R., <u>Kojima, S.</u> (29 th), <u>Ogawa, S.</u> (32 nd) and Ito E. et al. (total 33 collaborators)	Loss of function mutations in RPL27 and RPS27 identified by whole-exome sequencing in Diamond-Blackfan anaemia.	<i>Br. J. Haematol.</i> (2015) 168, 854-864.
Yoshida, N., Kobayashi, R., Yabe, H., Kosaka, Y., Yagasaki, H., Watanabe, K. I., Kudo, K., Morimoto, A., Ohga, S., Muramatsu, H., Takahashi, Y., Kato, K., Suzuki, R., Ohara, A. and <u>Kojima, S.</u>	First-line treatment for severe aplastic anemia in children: bone marrow transplantation from a matched family donor vs. immunosuppressive therapy.	<i>Haematologica.</i> (2014) 99, 1784-1791.
<u>Hibi, Y.</u> , <u>Ohye, T.</u> , <u>Ogawa, K.</u> , <u>Shimizu, Y.</u> , <u>Shibata, M.</u> , <u>Kagawa, C.</u> , <u>Mizuno, Y.</u> , <u>Uchino, S.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , <u>Kurahashi, H.</u> and <u>Iwase, K.</u>	Pheochromocytoma as the first manifestation of MEN2A with RET mutation S891A: report of a case.	<i>Surg. Today.</i> (2014) 44, 2195-2200.
Takada, A., Takahashi, Y., Nishimura, S. and <u>Kosugi, S.</u>	Development and validation of a short scale to measure how social relationships support the continuous and conscious endeavour to lose weight.	<i>J. Biosoc. Sci.</i> (2014) 46,561-579.
Asai, K., Yamori, M., Yamazaki, T., Yamaguchi, A., Takahashi, K., Sekine, A., <u>Kosugi, S.</u> , <u>Matsuda, F.</u> , Nakayama, T., Bessho, K., the Nagahama Study Group.	Tooth Loss and Atherosclerosis : The Nagahama Study.	<i>J. Dent. Res.</i> (2014) 94, 52S-58S.
Yoshikawa, M., Yamashiro, K., Miyake, M., Oishi, M., Akagi-Kurashige, Y., Kumagai, K., Nakata, I., Nakanishi, H., Oishi, A., <u>Gotoh, N.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Matsuda, F.</u> , Yoshimura, N. Nagahama Study Group.	Comprehensive replication of the relationship between myopia-related genes and refractive errors in a large Japanese cohort.	<i>Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.</i> (2014) 55,7343-7354.
Murase, K., <u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, Y., Muro, S., <u>Yamada, R.</u> , Setoh, K., Kawaguchi, T., Kadotani, H., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Nakayama, T., Mishima, M., <u>Chiba, T.</u> , Chin, K. and <u>Matsuda, F.</u>	Gastroesophageal reflux disease symptoms and dietary behaviors are significant correlates of short sleep duration in the general population: The Nagahama Study.	<i>Sleep.</i> (2014) 37, 1809-1815.
2015 年度		
<u>Terao, C.</u> (1st), <u>Mimori, T.</u> (21st), <u>Matsuda, F.</u> (22nd) et al. (total 22 collaborators)	An association between amino acid position 74 of HLA-DRB1 and anti-citrullinated protein antibody levels in Japanese patients with anti-citrullinated protein antibody-positive rheumatoid arthritis.	<i>Arthritis. Rheumatol.</i> (2015) 67, 2038-2045.
<u>Terao, C.</u> (1st), <u>Tabara, Y.</u> (30th), <u>Mimori, T.</u> (33rd), <u>Matsuda, F.</u> (34th) et al. (total 34 collaborators)	Takayasu arteritis and ulcerative colitis: high rate of co-occurrence and genetic overlap.	<i>Arthritis Rheumatol.</i> (2015) 67, 2226-2232.
<u>Terao, C.</u> (1st), <u>Tabara, Y.</u> (11th), <u>Kosugi, S.</u> (14th), <u>Yamada, R.</u> (17th), <u>Mimori, T.</u> (18th), <u>Matsuda, F.</u> (19th) et al. (total 20 collaborators)	Significant association of periodontal disease with anti-citrullinated peptide antibody in a Japanese healthy population - The Nagahama study.	<i>J. Autoimmunity.</i> (2015) 59, 85- 90.
Aung, T., <u>Matsuda, F.</u> (51st), <u>Gotoh, N.</u> (53rd), <u>Yoshimura N.</u> (156th) et al. (total 161 collaborators)	A common variant mapping to CACNA1A is associated with susceptibility to exfoliation syndrome.	<i>Nat. Genet.</i> (2015) 47, 387-392.
Sonomura, K., Kudoh, S., Sato, T. A. and <u>Matsuda, F.</u>	Plasma lipid analysis by hydrophilic interaction liquid chromatography coupled with electrospray ionization tandem mass spectrometry.	<i>J. Sep. Sci.</i> (2015) 38, 2033-2037.
Setoh, K., <u>Terao, C.</u> , Muro, S., Kawaguchi, T., <u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, M., Nakayama, T., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., <u>Yamada, R.</u> , Mishima, M. and <u>Matsuda, F.</u>	Three missense variants of metabolic syndrome-related genes are associated with alpha-1 antitrypsin levels.	<i>Nat. Commun.</i> (2015) 6, 7754.
<u>Terao, C.</u> , Yano, K., Ikari, K., Furu, M., Yamakawa, N., Yoshida, S., Hashimoto, M., Ito, H., Fujii, T., Ohmura, K., Yurugi, K., Miura, Y., Maekawa, T., Taniguchi, A., Momohara, S., Yamanaka, H., <u>Mimori, T.</u> and <u>Matsuda, F.</u>	Main contribution of DRB1*04:05 among the shared epitope alleles and involvement of DRB1 amino acid position 57 in association with joint destruction in anti-citrullinated protein antibody-positive rheumatoid arthritis.	<i>Arthritis Rheumatol.</i> (2015) 67, 1744-1750.

Miyake, M., <u>Gotoh, N.</u> (12th), <u>Matsuda, F.</u> (14th), <u>Yamada, R.</u> (15th), <u>Yoshimura, N.</u> (20th) et al. (total 20 collaborators)	The contribution of genetic architecture to the 10-year incidence of age-related macular degeneration in the fellow eye.	<i>Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.</i> (2015) 56, 5353-5361.
<u>Terao, C.</u> , Yoshifuji, H., Nakajima, T., Yukawa, N., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Mimori, T.</u>	Ustekinumab as a therapeutic option for Takayasu arteritis: from genetic findings to clinical application.	<i>Scand. J. Rheumatol.</i> (2015) 1-3.
Yasui, K., Kawaguchi, T., Shima, T., Mitsuyoshi, H., Seki, K., Sendo, R., Mizuno, M., Itoh, Y., <u>Matsuda, F.</u> and Okanoue, T.	Effect of <i>PNPLA3</i> rs738409 variant (I148 M) on hepatic steatosis, necroinflammation, and fibrosis in Japanese patients with chronic hepatitis C.	<i>J. Gastroenterol.</i> (2015) 50, 887-893.
Akagi-Kurashige, Y., Yamashiro, K., <u>Gotoh, N.</u> , Miyake, M., Morooka, S., Yoshikawa, M., Nakata, I., Kumagai, K., Tsujikawa, A., <u>Yamada, R.</u> , <u>Matsuda, F.</u> , Saito, M., Iida, T., Sugahara, M., Kurimoto, Y., Cheng, C. Y., Khor, C. C., Wong, T. Y. and <u>Yoshimura, N.</u> ; Nagahama Cohort Research Group.	MMP20 and ARMS2/HTRA1 are associated with neovascular lesion size in age-related macular degeneration.	<i>Ophthalmology.</i> (2015) 122, 2295-2302.
Kataoka, K., <u>Matsuda, F.</u> (50th), <u>Ogawa, S.</u> (59th) et al. (total 59 collaborators)	Integrated molecular analysis of adult T cell leukemia/lymphoma.	<i>Nat. Genet.</i> (2015) 47, 1304-1315.
<u>Terao, C.</u> (1st), <u>Tabara, Y.</u> (15th), <u>Mimori, T.</u> (21st), <u>Matsuda, F.</u> (22nd) et al. (total 22 collaborators)	Rheumatoid factor is associated with the distribution of hand joint destruction in rheumatoid arthritis.	<i>Arthritis Rheumatol.</i> (2015) 67, 3113-3123.
Kohda, M., <u>Matsuda, F.</u> (22nd), <u>Higasa, K.</u> (23rd) et al. (total 35 collaborators)	A comprehensive genomic analysis reveals the genetic landscape of mitochondrial respiratory chain complex deficiencies	<i>PLoS Genet.</i> (2016) 12, e1005679.
<u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., <u>Gotoh, N.</u> , <u>Terao, C.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Nakayama, T., <u>Matsuda, F.</u> on behalf of the Nagahama Study group.	Synergistic association of elevated serum free fatty acid and glucose levels with large arterial stiffness in a general population: The Nagahama Study	<i>Metabolism Clin. Experiment.</i> (2016) 65, 66-72
Oishi, M., Oishi, A., <u>Gotoh, N.</u> , Ogino, K., <u>Higasa, K.</u> , Iida, K., Makiyama, Y., Morooka, S., <u>Matsuda, F.</u> and <u>Yoshimura, N.</u>	Next-generation sequencing-based comprehensive molecular analysis of 43 Japanese patients with cone and cone-rod dystrophies	<i>Mol. Vis.</i> (2016) 22, 150-160
Kanai, M., Kawaguchi, T., Kotaka, M., Shinozaki, K., Touyama, T., Manaka, D., Ishigure, K., Hasegawa, J., Munemoto, Y., Matsui, T., Takagane, A., Ishikawa, H., Matsumoto, S., Sakamoto, J., Saji, S., Yoshino, T., Ohtsu, A., Watanabe, T. and <u>Matsuda, F.</u>	Large-scale prospective pharmacogenomics study of oxaliplatin-induced neuropathy in colon cancer patients enrolled in the JFMC41-1001-C2 (JOIN Trial).	<i>Ann. Oncol.</i> (2016) 27, 1143-1148
Bangham, C., Araujo, A., <u>Yamano, Y.</u> and Taylor, G.	HTLV-I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis.	<i>Nat Rev Dis Primers.</i> (2015) 1, 15012.
Yasuma, K., Matsuzaki, T., <u>Yamano, Y.</u> , Takashima, H., Matsuoka, M. and Saito, M.	HTLV-1 subgroups associated with the risk of HAM/TSP are related to viral and host gene expression in peripheral blood mononuclear cells, independent of the transactivation functions of the viral factors.	<i>J. Neurovirol.</i> (2016) 22, 416-430.
Martin, F., Inoue, E., Cortese, I.C.M., de Almeida Kru-schewsky, R., Adonis, A., Grassi, M.F.R., Galvão-Castro, B., Jacobson, S., <u>Yamano, Y.</u> , Taylor, G.P. and Bland, M.	Timed walk as primary outcome measure of treatment response in clinical trials for HTLV-1-associated myelopathy: a feasibility study.	<i>Pilot and Feasibility Studies</i> (2015) 1, 35
Kuramitsu, M., <u>Yamano, Y.</u> (28th) et al. (total 38 collaborators)	Standardization of quantitative PCR for human T-cell leukemia virus type 1 in Japan: A collaborative study.	<i>J Clin Microbiol.</i> (2015) 53, 3485-3491.
<u>山野嘉久</u> ・新谷奈津美・八木下尚子・佐藤知雄	免疫性神経疾患－基礎・臨床研究の最新知見－	日本臨牀 (2015) 73, 546-553
<u>山野嘉久</u>	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) ー分子病態解明による治療薬開発の新展開	医学のあゆみ (2015) 255, 485-490

山野嘉久	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM)	難病事典 (2015) 2-5
山野嘉久	痙性対麻痺 (HAM を含む)	今日の治療指針 (2016) 964-965
山野嘉久	HAM に対するヒト化 CCR4 抗体の医師主導試験	臨床評価 (2016) 43, 418-421.
Shimizu, K., Oishi, A., Oishi, M., Ogino, K., Morooka, S., Sugahara, M., <u>Gotoh, N.</u> and <u>Yoshimura, N.</u>	Next-generation sequencing-based molecular diagnosis of choroideremia.	<i>Case Rep. Ophthalmol.</i> (2015) 6, 246-250.
Ogino, K., Oishi, M., Oishi, A., Morooka, S., Sugahara, M., <u>Gotoh, N.</u> , Kurimoto, M. and <u>Yoshimura, N.</u>	Radial fundus autofluorescence in the periphery in patients with X-linked retinitis pigmentosa.	<i>Clin Ophthalmol.</i> (2015) 9, 1467-1474.
Miyata, M., Ooto, S., Ogino, K., <u>Gotoh, N.</u> , Morooka, S., Makiyama, Y., Hasegawa, T., Sugahara, M., Hata, M., Yamashiro, K. and <u>Yoshimura, N.</u>	Evaluation of photoreceptors in Bietti crystalline dystrophy with CYP4V2 mutations using adaptive optics scanning laser ophthalmoscopy.	<i>Am J. Ophthalmol.</i> (2016) 161, 196-205.
Ogino, K., Oishi, A., Oishi, M., <u>Gotoh, N.</u> , Morooka, S., Sugahara, M., Hasegawa, T., Miyata, M. and <u>Yoshimura, N.</u>	Efficacy of column scatter plots for presenting retinitis pigmentosa phenotypes in a Japanese cohort.	<i>Transl. Vis. Sci. Technol.</i> (2016) 5, 4.
Sugahara, M., Oishi, M., Oishi, A., Ogino, K., Morooka, S., <u>Gotoh, N.</u> , Kang, I. and <u>Yoshimura, N.</u>	Screening for SLC7A14 gene mutations in patients with autosomal recessive or sporadic retinitis pigmentosa.	<i>Ophthalmic Genet.</i> (2016) 1-4.
Kiyama, K., Yoshifuji, H., Kandou, T., Hosono, Y., Kitagori, K., Nakashima, R., Imura, Y., Yukawa, N., Ohmura, K., Fujii, T., Kawabata, D. and <u>Mimori, T.</u>	Screening for IgG4-type anti-nuclear antibodies in IgG4-related disease.	<i>BMC Musculoskeletal Dis.</i> (2015) 16, 129.
Nakatsuka, Y., Handa, T., Nakamoto, Y., Nobashi, T., Yoshifuji, H., Tanizawa, K., Ikezoe, K., Sokai, A., Kubo, T., Hirai, T., Chin, K., Togashi, K., <u>Mimori, T.</u> and Mishima, M.	Total lesion glycolysis as an IgG4-related disease activity marker.	<i>Mod Rheumatol.</i> (2015) 25, 579-584.
Khosroshahi, A., <u>Kodama, Y.</u> (16th), <u>Mimori, T.</u> (23rd) et al. (total 43 collaborators)	International consensus guidance statement on the management and treatment of IgG4-related disease.	<i>Arthritis Rheumatol.</i> (2015) 67, 1688-1699.
Arai, Y., Yamashita, K., Kuriyama, K., Shiokawa, M., <u>Kodama, Y.</u> , Sakurai, T., Mizugishi, K., Uchida, K., Kadowaki, N., Takaori-Kondo, A., Kudo, M., Okazaki, K., Strober, W., <u>Chiba, T.</u> and Watanabe, T.	Plasmacytoid dendritic cell activation and INF- α production are prominent features of murine autoimmune pancreatitis and human IgG4-related autoimmune pancreatitis.	<i>J. Immunol.</i> (2015) 195, 3033-3044.
Ejiri, K., <u>Ogawa, A.</u> and <u>Matsubara, H.</u>	Bail-out technique for pulmonary artery rupture with a covered stent in balloon pulmonary angioplasty for chronic thromboembolic pulmonary hypertension.	<i>JACC Cardiovasc. Interv.</i> (2015) 8, 752-753.
小川愛子, 松原広己	肺高血圧症の新しい治療	医学と医療の最前線 (2015) 104, 1652-7.
松原広己	慢性血栓塞栓性肺高血圧症の治療	呼吸と循環 (2015) 63, 782-786.
幡中邦彦, 松原広己	特発性肺動脈性肺高血圧症 (IPAH) および遺伝性肺動脈性肺高血圧症 (HPAH) の病態、治療指針と予後について教えてください。	早期診断・治療のための肺高血圧症 Q & A (2015) 82- 86.
小川愛子	肺高血圧症 Update-病態解明の進歩から治療への応用 PVOD・PCH の診断と治療	医学のあゆみ (2015) 255, 1, 78-82.

<u>松原広己</u>	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	<i>Pulmonary Hypertension Update.</i> (2015) 1, 26-31.
<u>小川愛子</u>	高血圧・肺高血圧 PVOD の病理所見・診断・治療法の再検討	<i>Annual Review 循環器</i> (2016) 158-163.
Matsushita, T., Maruyama, R., Ishikawa, N., Harada, Y., Araki, A., Chen, D., Tauchi-Nishi, P., Yuki, T. and <u>Kinoshita, Y.</u>	The number and distribution of eosinophils in the adult human gastrointestinal tract: a study and comparison of racial and environmental factors.	<i>Am. J. Surg Pathol.</i> (2015) 39, 521-527.
Shoda, T., Morita, H., Nomura, I., Ishimura, N., Ishihara, S., Matsuda, A., Matsumoto, K. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Comparison of gene expression profiles in eosinophilic esophagitis (EoE) between Japan and Western countries.	<i>Allergol. Int.</i> (2015) 64, 260-265.
<u>Kinoshita, Y.</u> , Ishimura, N., Oshima, N. and Ishihara, S.	Systematic review: Eosinophilic esophagitis in Asian countries.	<i>World. J Gastroenterol.</i> (2015) 21, 8433-8440.
Ishimura, N., Owada, Y., Aimi, M., Oshima, T., Kawada, T., Inoue, K., Mikami, H., Takeuchi, T., Miwa, H., Higu-chi, K. and <u>Kinoshita, Y.</u>	No increase in gastric acid secretion in healthy Japanese over past two decades.	<i>J. Gastroenterol.</i> (2015) 50, 844-853.
Kusunoki, R., Ishihara, S., Tada, Y., Oka, A., Sonoyama, H., Fukuba, N., Oshima, N., Moriyama, I., Yuki, T., Kawashima, K., Md. Mesbah Uddin Ansary, Tajima, Y., Maruyama, R., Nabika, T. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Role of milk fat globule-epidermal growth factor 8 in colonic inflammation and carcinogenesis.	<i>J. Gastroenterol.</i> (2015) 50, 862-875.
<u>Kinoshita, Y.</u> , Ishimura, N., Oshima, N., Mikami, H., Okimoto, E., Jiao, D.J. and Ishihara, S.	Recent progress in research of eosinophilic esophagitis and gastroenteritis: review.	<i>Digestion.</i> (2016) 93, 7-12.
Mishima, Y., Ishihara, S., Oka, A., Fukuba, N., Oshima, N., Sonoyama, H., Yamashita, N., Tada, Y., Kusunoki, R., Moriyama, I., Yuki, T., Kawashima, K. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Decreased frequency of intestinal regulatory CD5+ B cells in colonic inflammation.	<i>PLoS One.</i> (2016) 11, e0146191.
Adachi, K., Mishiro, T., Tanaka, S. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Suitable biopsy site for detection of esophageal eosinophilia in eosinophilic esophagitis suspected cases.	<i>Dig. Endosc.</i> (2016) 28, 139-144.
Noothalapati, H., Uemura, S., Oshima, N., <u>Kinoshita, Y.</u> , Ando, M., Hamaguchi, H. and Yamamoto, T.	Towards the development of non-biopic diagnostic technique for eosinophilic esophagitis using Raman spectroscopy.	<i>Vibrational Spectroscopy.</i> (2016) 85, 7-10.
大嶋直樹・石原俊治・ <u>木下芳一</u>	好酸球性胃腸炎	診断と治療 (2015) 103, 665-669.
<u>木下芳一</u> ・石原俊治	好酸球浸潤と消化管疾患	成人病と生活習慣病 (2015) 45, 841-847.
大嶋直樹・ <u>木下芳一</u>	好酸球性消化管障害ー好酸球性食道炎と好酸球性胃腸炎ー	アレルギーの臨床 (2015) 35, 742-746.
<u>木下芳一</u> ・沖本英子・石村典久	アレルギー性疾患 好酸球増加症候群 好酸球性食道炎 小児と成人を含めて.	日本臨床別冊:免疫症候群 II : (2016) 203-207.
Yang, X., Hoshino, A., Taga, T., Kunitsu, T., Ikeda, Y., Yasumi, T., Yoshida, K., Wada, T., Miyake, K., Kubota, T., Okuno, Y., Muramatsu, H., Adachi, Y., Miyano, S., <u>Ogawa, S.</u> , <u>Kojima, S.</u> and Kanegane, H.	A female patient with incomplete hemophagocytic lymphohistiocytosis caused by a heterozygous XIAP mutation associated with non-random X-chromosome inactivation skewed towards the wild-type XIAP allele.	<i>J. Clin. Immunol.</i> (2015) 35, 244-248.
Shiota, M., Yang, X., Kubokawa, M., Morishima, T., Tanaka, K., Mikami, M., Yoshida, K., Kikuchi, M., Izawa, K., Nishikomori, R., Okuno, Y., Wang, X., Sakaguchi, H., Muramatsu, H., <u>Kojima, S.</u> , Miyano, S., <u>Ogawa, S.</u> , Takagi, M., Hata, D. and Kanegane, H.	Somatic mosaicism for a NRAS mutation associates with disparate clinical features in RAS-associated leukoproliferative disease: a report of two cases.	<i>J. Clin. Immunol.</i> (2015) 35, 454-458.

Wang, X., <u>Ogawa, S.</u> (23rd) and <u>Kojima, S.</u> (24th) et al. (total 24 collaborators)	GATA2 and secondary mutations in familial myelodysplastic syndromes and pediatric myeloid malignancies.	<i>Haematologica.</i> (2015) 100, e398-401.
Hira, A., Yoshida, K., Sato, K., Okuno, Y., Shiraiishi, Y., Chiba, K., Tanaka, H., Miyano, S., Shimamoto, A., Tahara, H., Ito, E., <u>Kojima, S.</u> , Kurumizaka, H., <u>Ogawa, S.</u> , Takata, M., Yabe, H. and Yabe, M.	Mutations in the gene encoding the E2 conjugating enzyme UBE2T cause Fanconi anemia.	<i>Am. J. Hum. Genet.</i> (2015) 96, 1001-1007.
Yamaguchi, H., Sakaguchi, H., Yoshida, K., Yabe, M., Yabe, H., Okuno, Y., Muramatsu, H., Takahashi, Y., Yui, S., Shiraiishi, Y., Chiba, K., Tanaka, H., Miyano, S., Inokuchi, K., Ito, E., <u>Ogawa, S.</u> and <u>Kojima, S.</u>	Clinical and genetic features of dyskeratosis congenita, cryptic dyskeratosis congenita, and Hoyeraal-Hreidarsson syndrome in Japan.	<i>Int. J. Hematol.</i> (2015) 102, 544-552.
Okuno, Y., <u>Ogawa, S.</u> (22 nd), <u>Kojima, S.</u> (23 rd), Kanegane, H. et al. (total 24 collaborators)	Late-onset combined immunodeficiency with a novel IL2RG mutation and probable revertant somatic mosaicism.	<i>J. Clin. Immunol.</i> (2015) 35, 610-614.
Ikeda, F., Toki, T., Kanezaki, R., Terui, K., Yoshida, K., Kanno, H., Ohga, S., Ohara, A., <u>Kojima, S.</u> , <u>Ogawa, S.</u> and Ito, E.	ALDH2 polymorphism in patients with Diamond-Blackfan anemia in Japan.	<i>Int. J. Hematol.</i> (2016) 103, 112-114.
Kataoka, S., Muramatsu, H., Okuno, Y., Hayashi, Y., Mizoguchi, Y., Tsumura, M., Okada, S., Kobayashi, M., Sano, C., Sato, H., Oh-Iwa, I., Ito, M., Kojima, D., Hama, A., Takahashi, Y., and <u>Kojima, S.</u>	Extrapulmonary tuberculosis mimicking Mendelian susceptibility to mycobacterial disease in a patient with signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) gain-of-function mutation.	<i>J. Allergy Clin. Immunol.</i> (2016) 137, 619-622.
Kojima, D., Wang, X., Muramatsu, H., Okuno, Y., Nishio, N., Hama, A., Tsuge, I., Takahashi, Y. and <u>Kojima, S.</u>	Application of extensively targeted next-generation sequencing for the diagnosis of primary immunodeficiencies.	<i>J. Allergy Clin. Immunol.</i> (2016) in press.
Arai, Y., Maeda, A., Hiram, Y., Ishigami, C., <u>Kosugi, S.</u> , Mandai, M., Kurimoto, Y. and Takahashi, M.	Retinitis pigmentosa with EYS mutations is the most prevalent inherited retinal dystrophy in Japanese populations.	<i>J. Ophthalmol.</i> (2015) 819760.
Murase, K., <u>Tabara, Y.</u> , Ito, H., Kobayashi, M., Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., Muro, S., Kadotani, H., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Yamada, R., Nakayama, T., Mishima, M., Matsuda, S., <u>Matsuda, F.</u> , Chin, K.	Knee pain and low back pain additively disturb sleep in the general population: A cross-sectional analysis of the Nagahama Study.	<i>PLoS One.</i> (2015) 10, e0140058.
Taniguchi, M., Matsuo, H., Shimizu, S., Nakayama, A., Suzuki, K., Hamajima, N., Shinomiya, N., Nishio, S., <u>Kosugi, S.</u> , Usami, S., Ito, J. and Kitajiri, S.	Carrier frequency of the GJB2 mutations that cause hereditary hearing loss in the Japanese population.	<i>J. Hum. Genet.</i> (2015) 60, 613-617.
<u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, Y., Kumagai, K., Setoh, K., Kawaguchi, T., Takahashi, M., Muraoka, Y., Tsujikawa, A., Gotoh, N., <u>Terao, C.</u> , Yamada, R., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., Yoshimura, N., Nakayama, T., <u>Matsuda, F.</u> ; Nagahama study group.	Descriptive epidemiology of spot urine sodium-to-potassium ratio clarified close relationship with blood pressure level: the Nagahama study.	<i>J. Hypertens.</i> (2015) 33, 2407-2413.
2016 年度		
<u>Higasa, K.</u> , Yamada, R. (26th) and <u>Matsuda, F.</u> (31st) et al. (total 31 collaborators)	Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population	<i>J. Hum. Genet.</i> (2016) 61, 547-553.
Abou-Taleb, H., Yamaguchi, K., Matsumura, N., Murakami, R., Nakai, H., <u>Higasa, K.</u> , Amano, Y., Abiko, K., Yoshioka, Y., Hamanishi, J., Koshiyama, M., Baba, T., Yamada, R., <u>Matsuda, F.</u> , Konishi, I. and Mandai, M.	Comprehensive assessment of the expression of the SWI/SNF complex defines two distinct prognostic subtypes of ovarian clear cell carcinoma.	<i>Oncotarget.</i> Doi:10.18632/oncotarget.10181.
Kawasaki, K., Kondoh, E., Minamiguchi, S., <u>Matsuda, F.</u> , <u>Higasa, K.</u> , Fujita, K., Mogami, H., Chigusa, Y. and Konishi, I.	A live-born diploid foetus complicated with partial molar pregnancy presenting with preeclampsia, maternal anaemia, and seemingly huge placenta: a rare case of confined placental mosaicism and literature review.	<i>J. Obstet Gynaecol Res.</i> (2016) 42, 911-917.
Muro, S., <u>Tabara, Y.</u> , Matsumoto, H., Setoh, K., Kawaguchi, T., Takahashi, M., Ito, I., Ito, Y., Murase, K., <u>Terao, C.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , Yamada, R., Sekine, A., Nakayama, T., Chin, K., Mishima, M. and <u>Matsuda, F.</u> ; Nagahama Study Group.	Relationship Among Chlamydia and Mycoplasma Pneumoniae Seropositivity, IKZF1 Genotype and Chronic Obstructive Pulmonary Disease in A General Japanese Population: The Nagahama Study.	<i>Medicine (Baltimore).</i> (2016) 95, e3371.
Sano, M., Kamitsuji, S., Kamatani, N., <u>Tabara, Y.</u> , Kawaguchi, T., <u>Matsuda, F.</u> , Yamagishi, H. and Fukuda, K.; Japan Pharmacogenomics Data Science Consortium (JPDSC).	Genome-Wide Association Study of Absolute QRS Voltage Identifies Common Variants of TBX3 as Genetic Determinants of Left Ventricular Mass in a Healthy Japanese Population.	<i>PLoS One.</i> (2016) 11, e0155550.

Matsumoto, H., <u>Tabara, Y.</u> (30th), <u>Matsuda, F.</u> (31st), and Mishima, M. et al. (total 34 collaborators)	Staphylococcus aureus enterotoxin sensitization involvement and its association with the Cys-LTR1 variant in different asthma phenotypes.	<i>Ann. Allergy Asthma Immunol.</i> (2017) 118, 197-203.
<u>Tabara, Y.</u> , Arai, H., Hirao, Y., Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., <u>Kosugi, S.</u> , Ito, Y., Nakayama, T. and <u>Matsuda, F.</u> ; Nagahama study group.	The causal effects of alcohol on lipoprotein subfraction and triglyceride levels using a Mendelian randomization analysis: The Nagahama study.	<i>Atherosclerosis.</i> (2016) 257, 22-28.
Kawaguchi, S., <u>Higasa, K.</u> , Shimizu, M., <u>Yamada, R.</u> and <u>Matsuda, F.</u>	HLA-HD: An accurate HLA typing algorithm for next-generation sequencing data.	<i>Hum. Mutat.</i> (2017) in press.
<u>Higasa, K.</u> , <u>Ogawa, A.</u> , <u>Terao, C.</u> , Shimizu, M., <u>Kosugi, S.</u> , <u>Yamada, R.</u> , <u>Date, H.</u> , <u>Matsubara, H.</u> and <u>Matsuda, F.</u>	A burden of rare variants in BMP2 and KCNK3 contributes to a risk of familial pulmonary arterial hypertension.	<i>BMC Pulm. Med.</i> (2017) 17, 57.
<u>Terao, C.</u> , Kawaguchi, T., (21 authors), <u>Tabara, Y.</u> , (25 authors), Cauvet, A., Martinez, M., <u>Mimori, T.</u> , <u>Matsuda, F.</u> and Allamore, Y.	Transethnic meta-analysis identifies GSDMA and PRDM1 as susceptibility genes to systemic sclerosis.	<i>Ann Rheum Dis.</i> (2017) Mar 17. [Epub ahead of print]
<u>Yamano, Y.</u> and Coler-Reilly, A.	HTLV-1 induces a Th1-like state in CD4+ CCR4+ T cells that produces an inflammatory positive feedback loop via astrocytes in HAM/TSP.	<i>Journal of Neuroimmunology.</i> (2017) 15, 51-55..
Coler-Reilly, A.L.G, Yagishita, N., Suzuki, H., Sato, T., Araya, N., Inoue, E., Takata, A. and <u>Yamano, Y.</u>	Nation-wide epidemiological study of Japanese patients with rare viral myelopathy using novel registration system (HAM-net).	<i>Orphanet. J. Rare Dis.</i> (2016) 11, 69
Willems, L., <u>Yamano, Y.</u> (30th) et al. (total 30 collaborators)	Reducing the global burden of HTLV-1 infection: An agenda for research and action.	<i>Antiviral Res.</i> (2016) 11, 41-48.
Gallo, R.C., <u>Yamano, Y.</u> (29th) et al. (total 29 collaborators)	Screening transplant donors for HTLV-1 and -2.	<i>Blood.</i> (2016) 128, 3029-3031.
Terada, Y., Kamoi, K., Ohno-Matsui, K., Miyata, K., Yamano, C., Coler-Reilly, A. and <u>Yamano, Y.</u>	Treatment of rheumatoid arthritis with biologics may exacerbate HTLV-1-associated conditions: A case report.	<i>Medicine (Baltimore).</i> (2017) 96, e6021.
Coler-Reilly, A.L.G., Sato, T., Matsuzaki, T., Nakagawa, M., Niino, M., Nagai, M., Nakamura, T., Takenouchi, N., Araya, N., Yagishita, N., Inoue, E. and <u>Yamano, Y.</u>	Effectiveness of Daily Prednisolone to Slow Progression of HTLV-1-Associated Myelopathy/Tropical Spastic Paraparesis: A Multi-Center Retrospective Cohort Study.	<i>Neurotherapeutics.</i> (2017) in Press.
<u>山野嘉久</u>	HAM に対するヒト化 CCR4 抗体の医師主導治験	臨床評価 (2016) 43, 418-421.
<u>山野嘉久</u>	HTLV-1 関連脊髄症の病態に基づいた疾患修飾薬の開発	<i>Modern Physician.</i> (2016) 36, 682-687.
新谷奈津美・佐藤知雄, アリエラ・コラライリー・八木下尚子・ <u>山野嘉久</u>	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の分子病態解明による治療薬開発の新展開	<i>Jpn. J. Clin. Immunol.</i> (2016) 39, 207-212.
<u>山野嘉久</u> ・齋藤滋	HTLV-1	産科と婦人科 (2016) 83, 1021-1026.
新谷奈津美・ <u>山野嘉久</u>	HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の分子病態と治療	血液内科 (2017) 74, 373-379.
Oishi, A., Oishi, M., Ogino, K., Morooka, S. and <u>Yoshimura, N.</u>	Wide-Field Fundus Autofluorescence for Retinitis Pigmentosa and Cone/Cone-Rod Dystrophy.	<i>Adv. Exp. Med. Biol.</i> (2016) 854, 307-13.

Furutani, Y., Ogino, K., Oishi, A., <u>Gotoh, N.</u> , Makiyama, Y., Oishi, M., Kurimoto, M. and <u>Yoshimura, N.</u>	Intra-familial similarity of wide-field fundus auto-fluorescence in inherited retinal dystrophy.	<i>Adv. Exp. Med. Biol.</i> (2016), 854, 299-305.
<u>Matsubara, H.</u> and <u>Ogawa, A.</u>	Balloon pulmonary angioplasty.	<i>Pulmonary Circulation: Diseases and Their Treatment</i>
小川 愛子	PVOD・PCHの診断と治療	別冊 医学のあゆみ 肺高血圧症 Update-病態解明の進歩から治療への応用(2016) 78-87.
小川 愛子	慢性管理を要する疾患 肺高血圧症 ①肺動脈性肺高血圧症 ②慢性血栓性肺高血圧症	循環器グリーンノート
小川 愛子	薬物療法 肺血管作動薬	循環器グリーンノート
Kawakami, T., <u>Ogawa, A.</u> , Miyaji, K., Mizoguchi, H., Shimokawahara, H., Naito, T., Oka, T., Yunoki, K., Munemasa, M. and <u>Matsubara, H.</u>	Novel angiographic classification of each vascular lesion in chronic thromboembolic pulmonary hypertension based on selective angiogram and results of balloon pulmonary angioplasty.	<i>Circulation: Cardiovascular Interventions.</i> (2016) 68, 542-547.
Tokunaga, N., <u>Ogawa, A.</u> , Ito, H. and <u>Matsubara, H.</u>	Rapid and high-dose titration of epoprostenol improves pulmonary hemodynamics and clinical outcomes in patients with idiopathic and heritable pulmonary arterial hypertension.	<i>Journal of Cardiology.</i> (2016) 9, e003318.
Nagayoshi, S., <u>Ogawa, A.</u> and <u>Matsubara, H.</u>	Spontaneous Enlargement of Pulmonary Artery after Successful Balloon Pulmonary Angioplasty in a Patient with Chronic Thromboembolic Pulmonary Hypertension.	<i>EuroIntervention.</i> (2016) 12, e1435.
Kawashima, K., Ishihara, S., Yuki, T., Fukuba, N., Oshima, N., Kazumori, H., Sonoyama, H., Yamashita, N., Tada, Y., Kusunoki, R., Oka, A., Mishima, Y., Moriyama, I. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Fecal calprotectin level correlated with both endoscopic severity and disease extent in ulcerative colitis.	<i>BMC Gastroenterol.</i> (2016) 16, 47.
Ishimura, N., Ishihara, S. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Sustained acid suppression by potassium-competitive acid blocker (P-CAB) may be an attractive treatment candidate for patients with eosinophilic esophagitis.	<i>Am. J. Gastroenterol.</i> (2016) 111, 1203-1204.
Takenaka, R., Okada, H., Kawano, S., Komazawa, Y., Yoshinaga, F., Nagata, S., Inoue, M., Komatsu, H., Onogawa, S., Kushiya, Y., Mukai, S., Todo, H., Okanobu, H., Manabe, N., Tanaka, S., Haruma, K., <u>Kinoshita, Y.</u>	Randomized study of lafutidine vs lansoprazole in patients with mild gastroesophageal reflux disease.	<i>World J. Gastroenterol.</i> (2016) 22, 5430-5435.
Ishihara, S., <u>Kinoshita, Y.</u> and Schoepfer, A.	Eosinophilic, eosinophilic gastroenteritis and eosinophilic colitis: common mechanisms and differences between Japan and Switzerland.	<i>Inflammatory Intestinal Diseases</i> (2016) 1, 63-69.
Jiao, D., Ishimura, N., Maruyama, R., Ishikawa, N., Nagase, M., Oshima, N., Aimi, M., Okimoto, E., Mikami, H., Izumi, D., Okada, M., Ishihara, S. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Similarities and differences among eosinophilic esophagitis, proton pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia, and reflux esophagitis - Comparisons of clinical, endoscopic, and histopathological findings in Japanese patients-	<i>J. Gastroenterol.</i> (2017) 52,203-210.
<u>Kinoshita, Y.</u> , Ishimura, N., Mishiro, T., Ishihara, S. and Adachi, K.	Diagnosis and treatment of eosinophilic esophagitis in Japan.	<i>Esophagus.</i> (2017) 52, 203-210.
Okimoto, E., Ishimura, N., Okada, M., Izumi, D., Mikami, H., Aimi, M., Tanimura, T., Mishiro, T., Oshima, N., Ishikawa, N., Ishihara, S., Adachi, K., Maruyama, R. and <u>Kinoshita, Y.</u>	Specific locations of linear furrows in patients with esophageal eosinophilia.	<i>Dig Endosc.</i> (2017) 29, 49-56.
Okada, Y., <u>Terao, C.</u> (4 th), Higasa, K.(7 th), <u>Yamada, R.</u> (21 st), <u>Mimori, T.</u> (22 nd), <u>Matsuda, F.</u> (26 th), and Yamamoto K. et al. (total 29 collaborators)	Contribution of a Non-classical HLA Gene, HLA-DOA, to the Risk of Rheumatoid Arthritis.	<i>Am. J. Hum. Genet.</i> (2016) 99, 366-374.
<u>Terao, C.</u> , Yoshifuji, H., Yamano, Y., Kojima, H., Yurugi, K., Miura, Y., Maekawa, T., Handa, H., Ohmura, K., Saji, H., <u>Mimori, T.</u> and <u>Matsuda, F.</u>	Genotyping of relapsing polychondritis identified novel susceptibility HLA alleles and distinct genetic characteristics from other rheumatic diseases.	<i>Rheumatology (Oxford)</i> (2016) 55, 1686-1692.

Honda, Y., Nakamizo, S., Dainichi, T., Sasai, R., <u>Mimori, T.</u> , Hirata, M., Kataoka, T.R., Murata, Y., Otsuka, A. and Kabashima, K.	Adult-onset asthma and periocular xanthogranuloma associated with IgG4-related disease with infiltration of regulatory T cells.	<i>J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol.</i> (2017) 31, e124-e125.
Umehara, H., Okazaki, K., Nakamura, T., Satoh-Nakamura, T., Nakajima, A., Kawano, M., <u>Mimori, T.</u> and Chiba, T.	Current approach to the diagnosis of IgG4-related disease- Combination of Comprehensive Diagnostic and Organ-Specific Criteria.	<i>Mod. Rheumatol.</i> (2017) Feb 6, 1-30. [Epub ahead of print]
Umehara, H., Okazaki, K., Kawano, M., <u>Mimori, T.</u> and Chiba, T.	How to diagnose IgG4-related disease.	<i>Ann Rheum Dis.</i> (2017) Mar 10. [Epub ahead of print]
Shiokawa, M., <u>Kodama, Y.</u> (2 nd) and Chiba T. et al. (total 27 collaborators)	Pathogenicity of IgG in patients with IgG4-related disease.	<i>GUT.</i> (2016) 65, 1322-1332.
Kanno, A., Masamune, A., Fujishima, F., Iwashita, T., <u>Kodama, Y.</u> , Katanuma, A., Ohara, H., Kitano, M., Inoue, H., Itoi, T., Mizuno, N., Miyakawa, H., Mikata, R., Irisawa, A., Sato, S., Notohara, K. and Shimosegawa, T.	Diagnosis of autoimmune pancreatitis by EUS-guided FNA using a 22-gauge needle: a prospective multicenter study.	<i>Gastrointest Endosc.</i> (2016) 84, 797-804.
千葉勉・児玉裕三	特定疾患としての IgG4 関連疾患	医学のあゆみ (2016) 258, 197-199.
塩川雅広・児玉裕三・千葉勉	IgG4 抗体に病原性はあるのか?	肝胆膵 (2016) 73, 481-489.
Tsujita, Y., <u>Kojima, S.</u> (27 th), <u>Ogawa, S.</u> (28 th), and Nonoyama, S. et al. (total 33 collaborators)	Phosphatase and tensin homolog (PTEN) mutation can cause activated phosphatidylinositol 3-kinase δ syndrome-like immunodeficiency.	<i>J. Allergy Clin. Immunol.</i> (2016) S0091-6749, 30350-30355.
Yabe, M., Yabe, H., Morimoto, T., Fukumura, A., Ohtsubo, K., Koike, T., Yoshida, K., <u>Ogawa, S.</u> , Ito, E., Okuno, Y., Muramatsu, H., <u>Kojima, S.</u> , Matsuo, K., Hira, A. and Takata, M.	The phenotype and clinical course of Japanese Fanconi Anaemia infants is influenced by patient, but not maternal ALDH2 genotype.	<i>Br. J. Haematol.</i> (2016) 175, 457-461.
Takagi, M., Ogata, S., Ueno, H., (18 authors), Imai, K., <u>Ogawa, S.</u> , <u>Kojima, S.</u> and Morio, T.	Haploinsufficiency of TNFAIP3 (A20) by germline mutation is involved in autoimmune lymphoproliferative syndrome.	<i>J. Allergy Clin. Immunol.</i> (2016) S0091-6749, 31286-6.
Ikeda, F., Yoshida, K., Toki, T., (18 authors), <u>Kojima, S.</u> , Kenmochi, N., Miyano, S., <u>Ogawa, S.</u> and Ito, E.	Exome sequencing identified RPS15A as a novel causative gene for Diamond-Blackfan anemia.	<i>Haematologica.</i> (2016) 102, e93-e96.
Hoshino, A., Okada, S., Yoshida, K., (20 authors), Miyano, S., <u>Ogawa, S.</u> , <u>Kojima, S.</u> , Nonoyama, S., Morio, T. and Kanegane.	Abnormal hematopoiesis and autoimmunity in human subjects with germline IKZF1 mutations.	<i>J. Allergy Clin. Immunol.</i> (2016) S0091-6749, 31273-31278.
Muramatsu, H., <u>Ogawa, S.</u> (29 th), and <u>Kojima, S.</u> (31 st) et al. (total 31 collaborators)	Clinical Utility of Next-generation Sequencing for Inherited Bone Marrow Failure Syndromes	<i>Genetics in Medicine</i> (2017) in press.
Kimura, G., Kasahara, M., Ueshima, K., Tanaka, S., Yasuno, S., Fujimoto, A., Sato, T., Imamoto, M., <u>Kosugi, S.</u> and Nakao, K.	Effects of atorvastatin on renal function in patients with dyslipidemia and chronic kidney disease: assessment of clinical usefulness in CKD patients with atorvastatin (ASUCA) trial.	<i>Clin. Exp. Nephrol.</i> (2016) Jul 8. [Epub ahead of print]
Izuhara, Y., Matsumoto, H., Nagasaki, T., (6 authors), <u>Tabara, Y.</u> , Takahashi, K., Bessho, K., Sekine, A., <u>Kosugi, S.</u> , <u>Yamada, R.</u> , Nakayama, T., <u>Matsuda, F.</u> , Niimi, A., Chin, K., Mishima, M.; Nagahama Study Group.	Mouth breathing, another risk factor for asthma: the Nagahama Study.	<i>Allergy.</i> (2016) 71, 1031-1036.
Matsumoto, H., Izuhara, Y., Niimi, A., <u>Tabara, Y.</u> , Nagasaki, T., Kanemitsu, Y., Murase, K., Oguma, T., Ito, I., Muro, S., Sekine, A., <u>Matsuda, F.</u> , <u>Kosugi, S.</u> , Nakayama, T., Chin, K. and Mishima, M.; Nagahama Study Collaboration Group.	Risks and Cough-Aggravating Factors in Prolonged Cough. Epidemiological Observations from the Nagahama Cohort Study.	<i>Ann. Am. Thorac. Soc.</i> (2017) 14, 698-705.
Matsumoto, T., <u>Tabara, Y.</u> , Murase, K., Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., Muro, S., Kadotani, H., <u>Kosugi, S.</u> , Sekine, A., <u>Yamada, R.</u> , Nakayama, T., Mishima, M., <u>Matsuda, F.</u> and Chin, K.	Combined association of clinical and lifestyle factors with non-restorative sleep: The Nagahama Study.	<i>PLoS One.</i> (2017) 12, e0171849.

Tabara, Y., Arai, H., Hirao, Y., Takahashi, Y., Setoh, K., Kawaguchi, T., Kosugi, S., Ito, Y., Nakayama, T. and Matsuda, E.; Nagahama study group.	Different inverse association of large high-density lipoprotein subclasses with exacerbation of insulin resistance and incidence of type 2 diabetes: The Nagahama study.	<i>Diabetes Res. Clin. Pract.</i> (2017) 127, 123-131.
--	--	--

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

発表題目	発表者氏名	発表した場所	発表時期	国内 国外
2014年度				
The comprehensive human biology using a large-scale genome cohort. (口頭発表)	Matsuda, F. for the Nagahama Cohort Research Group.	4th Global Cancer Genomics Consortium.	2014年 11月14-15 日	国外
予防医療におけるゲノムコホート研究の役割 (口頭発表)	松田文彦	第22回日本がん検診・診断学会総会	2014年 7月27日	国内
ヒト複合遺伝病と感受性遺伝子の探索～網羅的オミックス解析のこころみ (口頭発表)	松田文彦	第5回小児がん学術セミナー	2014年 9月7日	国内
The comprehensive human biology using a large-scale genome cohort. (口頭発表)	Matsuda, F. for the Nagahama Cohort Research Group.	23rd KOGO Annual Conference 2014.	2014年 9月19日	国内
HAMにおけるTh1様異常T細胞の発生機構および病態への関与 (口頭発表)	佐藤知雄・新谷奈津美・安藤仁・山内淳司・國友康夫・高橋克典・斎藤祐美・石川美穂・八木下尚子・ <u>山野嘉久</u>	第19回日本神経感染症学会総会学術集会・第26回日本神経免疫学会学術集会合同学術集会	2014年 9月4-6日	国内
HAMにおける抗CCR4抗体療法の有用性およびCCR4+CD8+T細胞の異常に関する検討 (口頭発表)	山内淳司・新谷奈津美・安藤仁・Ariella Coler-Reilly・國友康夫・高橋克典・八木下尚子・佐藤知雄・宇都宮興・ <u>山野嘉久</u>	第19回日本神経感染症学会総会学術集会・第26回日本神経免疫学会学術集会合同学術集会	2014年 9月4-6日	国内
HAMの炎症慢性化におけるastrocyteを介した炎症悪性ループの重要性 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第55回日本神経学会学術大会	2014年 5月21-24日	国内
患者QOLの改善に向けた患者レジストリの満足度調査 (ポスター発表)	菊池崇之・有福厚孝・木村未祐奈・佐藤健太郎・本橋隆子・木村美也子・網中雅仁・高田礼子・八木下尚子・ <u>山野嘉久</u>	第55回日本神経学会学術大会	2014年 5月21-24日	国内
Genome-wide association study of HTLV-1 associated myelopathy reveals association in the HLA locus in Japanese population (口頭発表)	Penova, M., Yasunaga, J., Saito, M., Sato, T., Nozuma, S., Matsuura, E., Kubota, R., Matsuzaki, T., Izumo, S., Takashima, H., Yamano, Y., Matsuoka, M., <u>Matsuda, F., Tabara, Y.</u>	第1回日本HTLV-1学会学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HAM患者登録システム「HAMねっと」を用いた疫学的解析 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u> ・木村美也子・八木下尚子・鈴木弘子・石川美穂・小池美佳子・齊藤 祐美・新谷奈津美・佐藤知雄・高田礼子	第1回日本HTLV-1学会学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HTLV-1関連脊髄症 (HAM) の臨床的評価指標の有用性に関する検討 (口頭発表)	佐藤知雄・井上永介・新谷奈津美・高橋克典・國友康夫・Ariella Coler-Reilly・山内淳司・八木下尚子・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HTLV-1によるHTLV-1関連脊髄症 (HAM) 病原性T細胞の発生機構の解析 (口頭発表)	新谷奈津美・佐藤知雄・安藤 仁・外丸詩野・Ariella Coler-Reilly・八木下尚子・山内淳司・長谷川温彦・神奈木真理・田中勇悦・宇都宮興・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HTLV-1関連脊髄症(HAM)患者登録システム「HAMねっと」の患者満足度調査 (ポスター発表)	八木下尚子・有福厚孝・菊池崇之・木村未祐奈・佐藤健太郎・石川美穂・鈴木弘子・小池美佳子・齊藤祐美・新谷奈津美・佐藤知雄・木村美也子・高田礼子・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会学術集会	2014年 8月22-24日	国内

HAMにおける抗CCR4抗体療法の有用性およびCCR4+CD8+T細胞の異常に関する検討 (口頭発表)	山内淳司・新谷奈津美・安藤 仁・國友康夫・高橋克典・Ariella Coler-Reilly・八木下尚子・佐藤知雄・宇都宮典・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会 学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HAMの歩行不安定症に対する歩行改善プログラムに関する検討 (口頭発表)	遠藤寿子・中島孝・池田哲彦・大田健太郎・會田泉・米持洋介・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会 学術集会	2014年 8月22-24日	国内
HTLV-1キャリアに合併した関節リウマチに対する生物学的製剤の使用でHTLV-1ぶどう膜炎とHTLV-1関連脊髄症が悪化した1例 (口頭発表)	寺田裕紀子・鴨居功樹・山野ちなみ・ <u>山野嘉久</u>	第1回日本HTLV-1学会 学術集会	2014年 8月22-24日	国内
CD4陽性T細胞を用いた膜プロテオーム解析によるHTLV-1関連脊髄症に対する新規治療標的分子の探索 (口頭発表)	石原誠人・新谷奈津美・佐藤知雄・藤井理沙・最知直美・宇都宮典・ <u>山野嘉久</u> ・菅野純夫・植田幸嗣	第1回日本HTLV-1学会 学術集会	2014年 8月22-24日	国内
ターゲットエクソームシーケンスによる網膜色素変性患者の網羅的遺伝子検査 (口頭発表)	大石真秀・大石明生・後藤謙元・荻野頭・牧山由希子・諸岡諭・栗本雅史・ <u>吉村長久</u>	第53回日本網膜硝子体 学会総会	2014年 11月8日	国内
次世代シーケンサーを用いた遺伝性網膜変性疾患の網羅的遺伝子診断 (口頭発表)	大石真秀・大石明生・後藤謙元・荻野頭・牧山由希子・諸岡諭・栗本雅史・ <u>吉村長久</u>	第68回日本臨床眼科学 会	2014年 11月13日	国内
Takayasu Arteritis and Ulcerative Colitis-High Concurrence Ratio and Genetic Overlap. (ポスター発表)	<u>Terao, C., Tabara, Y.</u> (30 th), <u>Mimori, T.</u> (33 rd) and <u>Matsuda, F.</u> (34 th), et al. (total 34 collaborators)	Annual Congress of American College of Rheumatology	2014年 11月16日	国外
Ulcerative colitis is a major complication of Takayasu arteritis sharing genetic components especially HLA-B*52:01. (口頭発表)	寺尾知可史・松村貴由・吉藤元・桐野洋平・前嶋康浩・中岡良和・高橋めい子・網谷英介・田村夏子・中島俊樹・折口智樹・大村浩一郎・桑名正隆・小室一成・上田敦久・磯部光章・三森経世・松田文彦	日本人類遺伝学会第59 回大会・日本遺伝子診 療学会第21回大会合同 学術集会	2014年 11月22日	国内
自己免疫性膵炎患者のIgGの病原性 (ポスター発表)	塩川雅広・上田樹・西川義浩・山内雄揮・栗山勝利・佐久間洋二郎・大田悠司・丸野貴久・澤井勇悟・辻喜久・宇座徳光・児玉裕三・ <u>千葉 勉</u>	第51回日本消化器免疫 学会総会	2014年 7月10日	国内
自己免疫性膵炎と特発性血小板減少性紫斑病の関係 (ポスター発表)	塩川雅広・上田樹・西川義浩・山内雄揮・栗山勝利・佐久間洋二郎・大田悠司・丸野貴久・澤井勇悟・辻喜久・宇座徳光・児玉裕三・ <u>千葉 勉</u>	第51回日本消化器免疫 学会総会	2014年 7月10日	国内
Neutrophil extracellular traps による Plasmacytoid dendritic cell の活性化と IgG4関連疾患 (口頭発表)	新井康之・渡邊智裕・山下浩平・高折晃史・ <u>千葉 勉</u>	第51回日本消化器免疫 学会総会	2014年 7月10日	国内
Angioplasty (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	International CTEPH Conference 2014	2014年 6月3日	国外
Innovative approaches II : cases on balloon pulmonary angioplasty (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	8th Pulmonary Hyperten- sion Academy	2014年 10月30日	国外
High-dose Prostacyclins in I/HPAH (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	10th John Vane Memorial Symposium on Prostacy- clin Science and Pulmo- nary Vascular Disease	2015年 3月7日	国外
急性、慢性肺塞栓症に対する治療 (血栓除去、カテーテル治療、PCPS、内膜摘除、PTA、薬物療法) (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第42回日本心血管外科 学会学術総会	2014年 5月23日	国内
進化した肺高血圧症治療～肺動脈バルーン形成術による最新治療の現況～ (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第23回日本心血管イン ターベーション治療学 会学術集会	2015年 7月24日	国内
慢性血栓塞栓性肺高血圧症に対する肺動脈形成術 世界標準の治療として確立するために (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第62回日本心臓病学 会学術集会	2014年 9月25日	国内

慢性血栓塞栓性肺高血圧症の内科的治療（口頭発表）	松原広己	第42回日本集中治療医学会学術集会	2015年 2月10日	国内
好酸球性胃腸炎と好酸球性食道炎の診療と研究の現状（口頭発表）	木下芳一	第100回日本消化器病学会総会	2014年 4月25日	国内
IL-33を標的とした好酸球性食道炎の病態機序の解明（口頭発表）	大嶋直樹・石村典久・木下芳一	第100回日本消化器病学会総会	2014年 4月25日	国内
好酸球性食道炎の病態形成にIL-33は関与するのか？（口頭発表）	大嶋直樹・石原俊治・木下芳一	第51回日本消化器免疫学会総会	2014年 7年11日	国内
マイクロアレイ解析による好酸球性食道炎の病態解明（口頭発表）	石村典久・石原俊治・木下芳一	第22回日本消化器病関連学会週間	2014年 10月24日	国内
The Clinical and Genetic Features of Dyskeratosis Congenita, Cryptic Dyskeratosis Congenita, and Hoyeraal-Hreidarsson Syndrome in Japan. (ポスター発表)	Yamaguchi, H., Sakaguchi, H., Yoshida, K., Yabe, M., Yabe, H., Okuno, Y., Muramatsu, H., Yui, S., Inokuchi, K., Ito, E., <u>Ogawa, S.</u> and <u>Kojima, S.</u>	56th ASH Annual Meeting.	2014年 12月6日	国外
Whole-Exome Sequencing Reveals a Paucity of Somatic Gene Mutations in Aplastic Anemia and Refractory Cytopenia of Childhood. (ポスター発表)	Okuno, Y., Narita, A. (13 collaborators), <u>Ogawa, S.</u> and <u>Kojima, S.</u>	56th ASH Annual Meeting.	2014年 12月8日	国外
Diagnostic Efficacy of Whole-Exome Sequencing in 250 Patients with Congenital Bone Marrow Failure. (ポスター発表)	Muramatsu, H., Okuno, Y. (14 collaborators), <u>Ogawa, S.</u> and <u>Kojima, S.</u>	56th ASH Annual Meeting.	2014年 12月8日	国外
Predicting Response to Immunosuppressive Therapy By the Combination of Minor Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Clones and Lymphocyte Telomere Length in Children with Aplastic Anemia. (ポスター発表)	Narita, A., Sekiya, Y., (13 collaborators), and <u>Kojima, S.</u>	56th ASH Annual Meeting.	2014年 12月8日	国外
Diagnosis of Fanconi anemia by FANCD2 monoubiquitination analysis. (口頭発表)	川島 希・関屋由子・成田 敦・王 希楠・土居崎 小夜子・奥野友介・村松秀城・入江正寛・濱 麻人・高橋義行・小島勢二	第76回日本血液学会学術集会.	2014年 10月31日	国内
Comprehensive molecular screening system for pediatric bone marrow failure syndromes. (口頭発表)	村松秀城	第76回日本血液学会学術集会.	2014年 11月1日	国内
Diagnostic efficacy of whole-exome sequencing in 250 patients with congenital bone marrow failure (口頭発表)	奥野友介・村松秀樹・吉田健一・土居崎小夜子・白石友一・濱 麻人・千葉健一・田中洋子・真田 昌・高橋義行・宮野 悟・ <u>小川誠司</u> ・ <u>小島勢二</u>	第76回日本血液学会学術集会	2014年 11月1日	国内
小児再生不良性貧血の治療（口頭発表）	<u>小島勢二</u>	第76回日本血液学会学術集会.	2014年 11月2日	国内
Kyoto Model of developing a genetics education program in Japan (ポスター発表)	Akiyama, N., Torishima, M., Wada, T. and <u>Kosugi, S.</u>	64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics.	2014年 10月18-22日	国外
疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門化集団とのネットワーク構築（第3報）（ポスター発表）	河村理恵・松原洋一・野村文夫・斎藤加代子・高田史男・小杉眞司・玉置知子・櫻井晃洋・関島良樹・涌井敬子・加藤光広・小泉二郎・中村勝哉・香取久之・古庄知己・福嶋義光	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年 6月27日	国内
遺伝性甲状腺髄様癌の発症前診断と甲状腺全摘の時期（口頭発表）	内野 眞也・櫻井晃洋・ <u>小杉眞司</u> ・MENコンソーシアム	日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会	2014年 11月22日	国内

NGSにおけるIncidental Findingsの取扱いについて（口頭発表）	小杉眞司	日本遺伝子診療学会：遺伝子診断・検査技術推進フォーラム	2014年12月12日	国内
科学的根拠—ガラパゴス化する日本の遺伝子検査ビジネス（口頭発表）	小杉眞司	日本総合健診学会第43回大会	2015年2月20日	国内
わが国における家族性膵癌登録制度立ち上げに向けたJohns Hopkins大学病院研修の報告（口頭発表）	鳥嶋雅子・村上裕美・高折恭一・森実千種・谷内田真一・和田慶太・水本雅巳・鈴木雅美・細井寛子・小杉眞司	第20回日本家族性腫瘍学会学術集会	2014年6月14日	国内
京都大学遺伝カウンセラーコースの遺伝教育への取り組み：京都大学アカデミックデイでの遺伝教室—実践報告—（口頭発表）	秋山奈々・鳥嶋雅子・柴田有花・和田敬仁・高井響子・福江美咲・土屋実央・中國正祥・村上裕美・三宅秀彦・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月14日	国内
患者・研究支援チャリティーイベントにおける「あったかいでんブース」活動報告（口頭発表）	村上裕美・鳥嶋雅子・和田敬仁・三宅秀彦・秋山奈々・高井響子・福江美咲・土屋実央・柴田有花・中國正祥・中川奈保子・佐藤智佳・黄瀬恵美子・SORD・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月14日	国内
日本における無侵襲的出生前遺伝学的検査関連情報の報道～新聞記事内容分析による検討（口頭発表）	福江美咲・三宅秀彦・山田重人・高井響子・秋山奈々・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月28日	国内
次世代シーケンサーにおけるIncidental Findingsの取り扱いに関する検討～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（口頭発表）	土屋実央・柴田有花・中國正祥・古庄知己・佐々木愛子・玉井真理子・中谷中・野村文夫・四元淳子・黒澤健司・鳥嶋雅子・村上裕美・三宅秀彦・和田敬仁・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月29日	国内
難聴の遺伝学的検査を受検した患者の臨床的検討（口頭発表）	中國正祥・岡野高之・谷口美玲・柴田有花・土屋実央・北尻真一郎・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月29日	国内
遺伝子検査ビジネスにおける消費者用注意喚起書改定案の作成及び有効性の検討（口頭発表）	柴田有花・村上裕美・鳥嶋雅子・土屋実央・中國正祥・三宅秀彦・和田敬仁・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月29日	国内
日本国内の医学教育における家族歴聴取・家系図記載法の扱い（ポスター発表）	高井響子・三宅秀彦・和田敬仁・村上裕美・鳥嶋雅子・秋山奈々・福江美咲・小杉眞司	第38回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2014年6月27-29日	国内
日本国内における無侵襲的出生前遺伝学的検査関連情報の新聞報道～計量的テキスト分析での検討（口頭発表）	福江美咲・三宅秀彦・山田重人・秋山奈々・高井響子・小杉眞司	日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会	2014年11月20日	国内
高校生を対象としたヒト遺伝に関する授業支援（ポスター発表）	秋山奈々・片山徹・鳥嶋雅子・和田敬仁・小杉眞司	日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会	2014年11月20日	国内
日本国内の医学教科書における家族歴聴取・家系図記載法の扱い（口頭発表）	高井響子・三宅秀彦・秋山奈々・福江美咲・村上裕美・鳥嶋雅子・和田敬仁・小杉眞司	日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会	2014年11月22日	国内
小学生に対するヒト遺伝教育の方法論探索（口頭発表）	鳥嶋雅子・秋山奈々・平岡弓枝・西尾瞳・高井響子・本田明夏・和田敬仁・小杉眞司	日本人類遺伝学会第59回大会・日本遺伝子診療学会第21回大会合同学術集会	2014年11月22日	国内
研究計画書に記載すべき事項に関する質問紙調査（ポスター発表）	山中真由美・富田博子・矢野郁・高秀子・中正朱美・山本陽子・安藤直子・岩江荘介・大守伊織・小杉眞司	第35回日本臨床薬理学会学術総会	2014年12月4-6日	国内
新生児聴覚スクリーニングの有効性評価：分析的枠組み（Analytic Framework）に基づく文献的検討（ポスター発表）	渡辺智子・小杉眞司・沼部博直・中山健夫	第16回日本子ども健康科学会	2014年12月13日	国内
研究計画書に記載すべき事項のうち何が書きにくい—医師・コメディカルを対象とした調査（ポスター発表）	富田博子・山中真由美・矢野郁・高秀子・中正朱美・山本陽子・安藤直子・岩江荘介・大守伊織・小杉眞司	日本臨床試験学会第6回学術集会総会	2015年2月20-21日	国内

RNA Check: The diagnostic technology for 'MIBYOU' society. (口頭発表)	<u>Ryo Matoba</u>	The 8th International Workshop on Approaches to Single-Cell Analysis.	2014年 9月11日	国外
加齢を反映する遺伝子発現バイオマーカーの探索 (ポスター発表)	畑隼平・中村誠二・ <u>松原謙一</u> ・的場亮	第37回分子生物学会	2014年 11月27日	国内
2015年度				
The comprehensive human biology for the future generation health promotion. (口頭発表)	<u>Matsuda, F.</u>	Kyoto University - INSERM CRC Paris Joint Symposium	2015年 4月24日	国外
ヒト生物学とそれを用いた次世代の予防医療 (口頭発表)	<u>松田文彦</u>	第29回日本医学会総会	2015年 4月12日	国内
臨床情報の創薬R&Dにおける活用～情報の集積・統合・解析～ (口頭発表)	<u>松田文彦</u>	情報計算科学生物学会研究講演会	2015年 4月24日	国内
The comprehensive human biology for the future generation preventive medicine. (口頭発表)	<u>松田文彦</u>	日本研究皮膚科学会第40回年次学術大会・総会	2016年 12月12日	国内
Disease genomics studies using next generation sequencing technology. (口頭発表)	<u>Matsuda, F.</u>	The 8th Annual Asian Oncology Summit, 12th Annual Conference of the OOTR, and Kyoto Breast Cancer Consensus Conference 2016	2016年 3月5日	国内
Evaluation of effects of self-decision selection strategies on the two-armed bandit problem to avoid wrong-side fixation. (口頭発表)	Wang, J. and <u>Yamada, R.</u>	2015 International Conference on Statistics and its Applications.	2015年 7月20日	国外
Rheumatoid factor is associated with the distribution of hand joint destruction in a dose-dependent manner. (ポスター発表)	<u>Terao, C.</u> (1st), <u>Tabara, Y.</u> (15th), <u>Mimori, T.</u> (21st), <u>Matsuda, F.</u> (22nd) et al. (total 22 collaborators)	2015 The American College of Rheumatology Annual Meeting	2015年 11月9日	国外
患者・臨床医・研究者をつなぐ網膜変性の遺伝子診断拠点の整備 (口頭発表)	<u>後藤謙元</u>	第69回日本臨床眼科学会	2015年 10月22日	国内
診断基準が複雑な疾患の多施設共同ゲノム疫学研究における臨床情報収集の課題とその対策 (口頭発表)	山口 泉・川口喬久・ <u>松田文彦</u>	第35回医療情報学連合大会	2015年 11月3日	国内
大規模ゲノムコホート事業と日本人遺伝子多型データベース (口頭発表)	<u>日笠幸一郎</u>	「生命科学データ解析の方法論と健康科学への応用」シンポジウム	2015年 10月16日	国内
ヒト生命情報統合研究に向けた大規模ゲノムコホート事業の推進 (口頭発表)	<u>日笠幸一郎</u> ・ <u>山田亮</u> ・ <u>松田文彦</u>	生命医薬情報学連合大会 (日本バイオインフォマティクス学会年会)	2015年 10月30日	国内
HAM-net national patient registration system reveals details of how Japanese patients with HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis progress over time. (口頭発表)	Coler-Reilly, A., Yagishita, N., Sato, T., Araya, N., Ishikawa, M., Koike, M., Saito, Y., Suzuki, H., <u>Yamano, Y.</u> and Takata, A.	17th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses	2015年 6月18-21日	国外
Characteristics of HAM/TSP after kidney transplantation from HTLV-1 positive living donors. (口頭発表)	Kimura, M., Yamauchi, J., Taisho, H., Sato, T., Yagishita, N., Araya, N., Sato, K., Kikuchi, T., Hasegawa, Y., Chikaraishi, T., Shibagaki, Y. and <u>Yamano, Y.</u>	17th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses	2015年 6月18-21日	国外
Patient satisfaction survey for HAM-net registrants. (口頭発表)	Sato, K., Kikuchi, T., (14 collaborators) and <u>Yamano, Y.</u>	17th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses	2015年 6月18-21日	国外

Quantitative membrane proteome profiling to discover novel therapeutic targets for HTLV-1 associated myelopathy. (口頭発表)	Ishihara, M., Araya, N., Sato, T., Utsunomiya, A., Yamano, Y. and Ueda, K.	Human Proteome Organization 2015	2015年 9月27日	国外
患者レジストリへの介入方法と患者満足度の変化 (ポスター発表)	佐藤健太郎・菊池崇之・木村未祐奈・込田みどり・島田奏・関来未・橘茉莉花・八木下尚子・佐藤知雄・新谷奈津美・石川美穂・小池美佳子・齋藤祐美・鈴木弘子・高田礼子・ <u>山野嘉久</u>	第56回日本神経学会学術大会	2015年 5月20-23日	国内
Comprehensive genotyping of HLA genes in HAM patients using NGS technology. (ポスター発表)	Penova, M., Kawaguchi, S., Yasunaga, J., (10 collaborators), Yamano, Y., Matsuoka, M., Matsuda, E. and Tabara, Y.	第2回日本HTLV-1学会学術集会	2015年 8月21-23日	国内
HAM患者の思いを知る～SEIQoL-DW (個人の生活の質評価法)を用いた関わりを通して～ (口頭発表)	鈴木弘子・石川美穂・小池美佳子・齋藤祐美・八木下尚子・ <u>山野嘉久</u>	第2回日本HTLV-1学会学術集会	2015年 8月22-23日	国内
HAM患者レジストリ「HAMねっと」の経年的患者満足度調査 (ポスター発表)	八木下尚子・鈴木弘子・石川美穂・小池美佳子・齋藤祐美・新谷奈津美・佐藤知雄・高田礼子・ <u>山野嘉久</u>	第2回日本HTLV-1学会学術集会	2015年 8月22-23日	国内
HAMの治療展望 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第27回日本神経免疫学会学術集会	2015年 9月15-16日	国内
腎移植患者のHTLV-1感染とHAM発症 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第49回日本臨床腎移植学会	2016年 3月25日	国内
本邦におけるIgG4関連疾患の臨床的特徴 (口頭発表)	栗山勝利・塩川雅広・ <u>児玉裕三</u> ・千葉勉	日本内科学会	2015年 4月11日	国内
High pulmonary artery pressure would progress pulmonary arterial remodeling - Speculation from the Bedside. (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	第79回日本循環器学会学術集会	2015年 4月25日	国内
CTEPHの血管内治療：適応と限界 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第63回日本心臓病学会学術集会	2015年 9月19日	国内
抗血栓療法による肺高血圧症の血管リモデリング抑制効果 (口頭発表)	<u>小川愛子</u> ・ <u>松原広己</u>	第56回日本脈管学会総会	2015年 10月30日	国内
慢性血栓塞栓性肺高血圧症治療の最前線 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第43回日本集中治療医学会学術集会	2016年 2月14日	国内
病態を考慮したPAH治療 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第80回日本循環器学会学術集会	2016年 3月18日	国内
新たな時代を迎えた慢性血栓塞栓性肺高血圧症 (CTEPH) の治療 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第80回日本循環器学会学術集会	2016年 3月19日	国内
Diagnosis and treatment of pulmonary veno-occlusive disease and pulmonary capillary hemangiomatosis. (口頭発表)	<u>小川愛子</u> ・ <u>松原広己</u>	第80回日本循環器学会学術集会	2016年 3月20日	国内
Endoscopic characteristics of 59 Japanese eosinophilic esophagitis patients. (口頭発表)	Okimoto, E., Ishimura, N., Izumi, D., Mikami, H., Aimi, M., Tanimura, T., Oshima, N., Ishihara, S., Adachi, K. and <u>Kinoshita, Y.</u>	The 9th International Gastrointestinal Consensus Symposium.	2016年 2月27日	国外
好酸球性消化管疾患の血中バイオマーカーの探索 (口頭発表)	相見正史・石村典久・岡田真由美・泉 大輔・三上博信・清村志乃・沖本英子・福田直樹・大嶋直樹・石原俊治・ <u>木下芳一</u>	第101回日本消化器病学会総会	2015年 4月25日	国内

教育講演3 好酸球性消化管疾患の診断と治療（口頭発表）	木下芳一	第89回日本消化器内視鏡学会総会	2015年 5月29日	国内
ワークショップ：内視鏡を用いた分子生物学的手法による病態解明：好酸球を可視化する～ラマン分光法を用いた好酸球性食道炎の診断～（口頭発表）	大嶋直樹・石村典久・木下芳一	第89回日本消化器内視鏡学会総会	2015年 5月29日	国内
ワークショップ：稀少難治性消化管疾患における内視鏡の役割：好酸球性食道炎における内視鏡検査の意義－当院で経験した44例の解析（口頭発表）	石村典久・相見正史・木下芳一	第89回日本消化器内視鏡学会総会	2015年 5月31日	国内
好酸球性食道炎に認められる内視鏡所見についての検討（ポスター発表）	沖本英子・泉 大輔・三上博信・相見正史， 谷村隆志・石村典久・足立経一・木下芳一	第69回日本食道学会学術集会	2015年 7月3日	国内
好酸球性食道炎の内視鏡所見に関する正診率および検者間診断一致率の検討（ポスター発表）	泉 大輔・石村典久・三上博信・相見正史・ 木下芳一	第90回日本消化器内視鏡学会総会	2015年 10月9日	国内
Target capture next generation sequencing as a molecular screening system for pediatric bone marrow failure syndromes.（口頭発表）	Muramatsu, H., Okuno, Y., (14 collaborators), <u>Ogawa, S.</u> , and <u>Kojima, S.</u>	The 7th International Symposium on Myelodysplastic syndromes and Bone Marrow Failure.	2015年 10月1日	国外
GATA2 and secondary mutations in familial myelodysplastic syndromes and pediatric myeloid malignancies.（ポスター発表）	Wang, X. (1st), <u>Ogawa, S.</u> (23rd), <u>Kojima, S.</u> (24th) et al. (total 24 collaborators)	第6回日本血液学会国際シンポジウム	2015年 5月22日	国内
Comprehensive molecular screening system for pediatric bone marrow failure syndromes.（口頭発表）	Muramatsu, H.	第6回日本血液学会国際シンポジウム	2015年 5月23日	国内
Target gene sequencing for genetic diagnosis of congenital bone marrow failure syndromes（口頭発表）	Okuno, Y., Muramatsu, H., (13 collaborators), <u>Ogawa, S.</u> , Miyano, S., <u>Kojima, S.</u>	第77回日本血液学会学術集会	2015年 10月17日	国内
GATA2 and secondary mutations in familial myelodysplastic syndromes and pediatric myeloid malignancies.（口頭発表）	Okuno, Y., Wang, X., (17 collaborators), <u>Ogawa, S.</u> and <u>Kojima, S.</u>	第57回日本小児血液・がん学会学術集会	2015年 11月28日	国内
Severity score for multiple endocrine neoplasia.（ポスター発表）	Sakurai A, Suzuki S, Okamoto T, Imai T, <u>Kosugi S.</u> Uchino S	The European Human Genetics Conference 2015 (Glasgow, UK)	2015年 6月6-9日	国外
(18) Kyoto Model of developing a human genetics education program in Japan.（ポスター発表）	Akiyama N, Torishima M., Wada T., <u>Kosugi S.</u>	The European Human Genetics Conference 2015 (Glasgow, UK)	2015年 6月6-9日	国外
An educational program on human genetics in Japan, KYOTO MODEL: By developing a MANGA cartoon media that can enhance importance of awareness of family health history.（ポスター発表）	Hiraoka, Y., Torishima, M., Akiyama, N., Wada, T. and <u>Kosugi, S.</u>	American Society of Human Genetics Annual Meeting 2015	2015年 10月7-10日	国外
教育講演：医療倫理について（口頭発表）	小杉眞司	第59回日本リウマチ学会総会・学術集会	2015年 4月24日	国内
パネルディスカッション：多発性内分泌腫瘍症の診断、リスク評価、治療戦略（口頭発表）	櫻井晃洋・今井常夫・内野眞也・岡本高宏・ 小杉眞司・鈴木眞一	第21回日本家族性腫瘍学会学術集会	2015年 6月5-6日	国内
CDH1生殖細胞変異を認めた遺伝性びまん性胃癌の2例（口頭発表）	船越太郎・堀松高博・鳥嶋雅子・平岡弓枝・ 秋山奈々・小杉眞司・羽賀博典・山田英孝・ 梶村春彦・坂井義治・武藤学	第21回日本家族性腫瘍学会学術集会	2015年 6月5-6日	国内
脳血管障害の遺伝学的検査に関する文献調査（口頭発表）	西尾瞳・平岡弓枝・本田明夏・三宅秀彦・小杉眞司	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内

小学生に対するヒト遺伝教室実践の評価（口頭発表）	鳥嶋雅子・秋山奈々・和田敬仁・平岡弓枝・西尾瞳・本田明夏・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
小学校・中学校の学習指導要領・教科書におけるヒト遺伝関連項目の取り扱いに関する調査。（口頭発表）	秋山奈々・和田敬仁・鳥嶋雅子・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
一般雑誌における乳がん検診と遺伝性乳がんの情報発信の関連。（口頭発表）	福江美咲・三宅秀彦・秋山奈々・高井響子・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
妹を救命した遺伝性びまん性胃癌で死亡した20歳代男性—40歳代までに胃癌を発症した11名を含むCDH1陽性家系（口頭発表）	鳥嶋雅子・堀松高博・平岡弓枝・秋山奈々・山田英孝・楢村春彦・坂井義治・羽賀博典・宮本心一・武藤学・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
家族性大腸腺腫症患者の遺伝子検査に込めた願い—30年前に家族性大腸腺腫症の診断を受けた発端者と親族への遺伝カウンセリング—（口頭発表）	村上裕美・西尾瞳・秋山奈々・中國正祥・菅野康吉・牛尼美年子・吉田輝彦・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
周産期喪失のケアに関する文献調査（ポスター発表）	本田明夏・西尾瞳・平岡弓枝・三宅秀彦・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
ヒト遺伝リタラシー向上のための取り組みに関する文献調査。（ポスター発表）	平岡弓枝・鳥嶋雅子・秋山奈々・和田敬仁・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
国内大学病院電子カルテ上の家系情報フォーマットに関する実態調査（ポスター発表）	高井響子・秋山奈々・福江美咲・三宅秀彦・ <u>小杉眞司</u>	第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2015年 6月25-28日	国内
遺伝カウンセリングにおける一般診療と専門診療の機能区分の設定（ポスター発表）	三宅秀彦・村上裕美・鳥嶋雅子・稲葉慧・高嶺恵理子・松川愛未・米井歩・浦尾充子・山田重人・ <u>小杉眞司</u>	日本人類遺伝学会第60回大会	2015年 10月15日	国内
京都大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝カウンセリングの概要と領域ごとの特徴と今後の課題（ポスター発表）	松川愛未・西尾瞳・本田明夏・平岡弓枝・稲葉慧・高嶺恵理子・米井歩・鳥嶋雅子・村上裕美・北尻真一郎・和田敬仁・三宅秀彦・山田重人・平家俊男・ <u>小杉眞司</u>	日本人類遺伝学会第60回大会	2015年 10月15日	国内
乳がんを主訴に来談したクライアントの意思決定に関する研究（ポスター発表）	本田明夏・三宅秀彦・村上裕美・西尾瞳・平岡弓枝・ <u>小杉眞司</u>	日本人類遺伝学会第60回大会	2015年 10月16日	国内
2016年度				
Gene-based association analysis of familial pulmonary arterial hypertension.（ポスター発表）	<u>Higasa, K., Ogawa, A., Terao, C., Shimizu, M., Kosugi, S., Yamada, R., Date, H., Matsubara, M. and Matsuda, F.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics	2016年 4月3-7日	国内
HLA-HD, a high performance HLA typing algorithm using next generation sequencing results to create a reliable catalog of HLA alleles	Kawaguchi, S., <u>Higasa, K., Yamada, R. and Matsuda, F.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics	2016年 4月3-7日	国内
日本人の遺伝子リファレンスデータベースの紹介と今後の展望（口頭発表）	<u>日笠幸一郎</u>	生命医薬情報学連合大会・日本オミックス医療学会・情報計算化学生物学会	2016年 10月1日	国内
Genomic Epidemiology of HTLV-1 Associated Diseases ~Towards the Understanding of Underlying Molecular Mechanisms from HTLV-1 Infection to ATL and HAM.（口頭発表）	<u>Matsuda, F.</u>	The 18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月10日	国内
3群肺高血圧症と考えられたがBMPR2遺伝子異常が認められた1例（ポスター発表）	小川愛子・日笠幸一郎・寺尾知可史・松田文彦・ <u>松原広己</u>	第56回日本呼吸器学会学術講演会	2016年 4月9日	国内

Viruses in neuroimmunological disorders. (口頭発表)	<u>Yamano, Y.</u>	13th International Congress of Neuroimmunology (ISNI 2016)	2016年 9月26-29日	国外
The New Phase of HAM/TSP Research. (口頭発表)	<u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Prevalence, Incidence, and Evidence of High ATL Risk among HAM/TSP Patients. (口頭発表)	Araya, N., Sato, T., Yagishita, N., Coler-Reilly, A., Uchimaru, K. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Effectiveness of Low-Dose Oral Prednisolone to Treat and Slow Progression of HAM/TSP: A Nationwide Prospective Cohort Study. (ポスター発表)	Sato, T., Inoue, E., Yagishita, N., Araya, N., Takata, A. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Daily Prednisolone Slows the Progression of HAM/TSP. (ポスター発表)	Coler-Reilly, A., Sato, T., Matsuzaki, T., Nakagawa, M., Niino, M., Nagai, M., Nakamura, T., Takenouchi, N., Araya, N., Yagishita, N. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
A New Index Describing Urinary Dysfunction in Patients with Human T-lymphotropic Virus Type 1-associated Myelopathy. (ポスター発表)	Yamakawa, N., Amano, S., Kawakami, H., Yamashita, H., Yagishita, N., Araya, N., Sato, T., Takata, A., Matsuo, T. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Progression Patterns of Osame's Motor Disability Score for HAM/TSP Patients. (ポスター発表)	Inoue, E., Coler-Reilly, A., Araya, N., Yagishita, N., Sato, T., Takata, A. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Patient Satisfaction Survey for HAM-net Registrants. (ポスター発表)	Suzuki, H., Sato, K., Kikuchi, T., Kimura, M., Arifuku, H., Komita, M., Shimada, K., Seki, K., Tachibana, M., Yagishita, N., Coler-Reilly, A., Sato, T., Araya, N., Ishikawa, M., Koike, M., Saito, Y., Takata, A. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Development of a New Assay for Quantification of HTLV-1 Proviral DNA. (ポスター発表)	Higashikuse, Y., Nagai, G., Araya, N., Yagishita, N., Sato, T. and <u>Yamano, Y.</u>	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
High Risk with Human T-cell Leukemia Virus Type 1 for HTLV-1 Associated Myelopathy after Living Kidney Transplantation in Japan. (ポスター発表)	Yuzawa, K., Matsuoka, M., <u>Yamano, Y.</u> , Ichimaru, N., Nishikido, M., Shibagaki, Y., Sugitani, A., Nakamura, N., Mieno, M. and Yamauchi, J.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
IL-10-mediated Signals as a Switch to Proliferation in HTLV-1-infected T Cells. (口頭発表)	Sawada, L., Nagano, Y., Hasegawa, A., Ito, S., Sato, T., <u>Yamano, Y.</u> , Tanaka, Y., Masuda, T. and Kannagi, M.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Comparative Transcriptome Analysis of HTLV-1-infected Cells and ATL Cells. (ポスター発表)	Yamagishi, M., Nakano, K., Fujikawa, D., Kobayashi, S., Araya, N., Sato, T., Yagishita, N., Iwanaga, M., Utsunomiya, A., Tanaka, Y., <u>Yamano, Y.</u> , Watanabe, T. and Uchimaru, K.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Biomarkers for Predicting Treatment Response in Patients with HTLV-1 Associated Myelopathy/Tropical Spastic Paraparesis (HAM/TSP). (ポスター発表)	Tamaki, K., Sato, T., Coler-Reilly, A., Inoue, E., Tsugawa, J., <u>Yamano, Y.</u> and Tsuboi, Y.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Effect of Biologic Agents on HAM/TSP with Rheumatoid Arthritis. (ポスター発表)	Matsuzaki, T., Saito, M., <u>Yamano, Y.</u> , Nagai, M., Takashima, H., Izumihara, T., Yoshitama, T. and Kubota, R.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
Investigation of Human Leukocyte Antigen on Human T-Lymphotropic Virus Type-1 Associated Myelopathy (HAM) by the Rare Disease Bank. (ポスター発表)	Tada, M., <u>Yamano, Y.</u> , Sato, T., Sasaki, M., Sakate, R., Hinomura, A., Hirata, M., Tanaka, H., Kojima, H., Kohara, A. and Matsuyama, A.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
The Development of Human T-cell Leukemia Virus Type 1 (HTLV-1) Associated Myelopathy (HAM) Mimicking Myelitis Following Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Acute Type Adult T-cell Leukemia-lymphoma (ATL). (ポスター発表)	Kawano, N., <u>Yamano, Y.</u> , Kawano, S., Kawamata, T., Yoshida, S., Kuriyama, T., Uchimaru, K., Marutsuka, K., Minato, S., Yamashita, K., Ochiai, H., Shimoda, K., Ishikawa, F. and Kikuchi, I.	18th International Conference on Human Retrovirology: HTLV and Related Viruses.	2017年 3月7-10日	国内
HAMの分子病態解明による治療薬開発の新展開 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第3回日本HTLV-1学会 学術集会	2016年 8月26-28日	国内

HTLV-1関連脊髄症 (HAM) における HAS-Flow法を用いたATL発症高危険度患者の予測 (口頭発表)	新谷奈津美・佐藤知雄・八木下尚子・高橋克典・内丸薫・ <u>山野嘉久</u>	第3回日本HTLV-1学会 学術集会	2016年 8月26-28日	国内
HAM発症から診断までの期間における納の運動障害重症度の経時推移の解析 (口頭発表)	井上永介・Ariella Coler-Reilly・新谷奈津美・八木下尚子・佐藤知雄・高田礼子・ <u>山野嘉久</u>	第3回日本HTLV-1学会 学術集会	2016年 8月26-28日	国内
HAM患者に対する経口ステロイド維持療法の長期的効果 (口頭発表)	佐藤知雄・Ariella Coler-Reilly・新谷奈津美・八木下尚子・中村龍文・永井将弘・新野正明・竹ノ内徳博・中川正法・松崎敏男・ <u>山野嘉久</u>	第3回日本HTLV-1学会 学術集会	2016年 8月26-28日	国内
HAM患者における治療効果を予測するバイオマーカーの検討 (ポスター発表)	玉木慶子・佐藤知雄・津川潤・ <u>山野嘉久</u> ・坪井義夫	第3回日本HTLV-1学会 学術集会	2016年 8月26-28日	国内
希少難病HAMの分子病態解明による治療薬開発の新展開 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第1回日本臨床薬理学会関東・甲信越地方会	2016年 9月3日	国内
HAMのCCR4モノクローナル抗体療法 (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第34回日本神経治療学会総会	2016年 11月3-5日	国内
生体腎移植におけるHTLV-1感染リスクについて (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	第53回大阪腎移植病理組織研究会	2016年 11月11日	国内
HAM患者レジストリ「HAMねっと」による難病医療の向上を目指して (口頭発表)	<u>山野嘉久</u>	AMED連携シンポジウム	2017年 1月6日	国内
HAMにおけるATLの合併率、発症率および高リスク群に関する解析 (口頭発表)	新谷奈津美・佐藤知雄・八木下尚子・渡邊俊樹・内丸薫・ <u>山野嘉久</u>	厚生労働省難治性疾患(神経免疫疾患)政策および実用化研究班平成28年度合同班会議	2017年 1月18-19日	国内
HAMの新しい排尿障害重症度評価指標の提案 (口頭発表)	山川 奈津子・天野佐亞哉・川上仁美・山下 瞳・八木下尚子・新谷奈津美・佐藤知雄・松尾朋博・ <u>山野嘉久</u>	厚生労働省難治性疾患(神経免疫疾患)政策および実用化研究班平成28年度合同班会議	2017年 1月18-19日	国内
Pathogenic Role of IgG in Patients with IgG4-related Disease on Neonatal Mice. (ポスター発表)	Shiokawa, M., <u>Kodama, Y.</u> , (15 collaborators) and Chiba, T.	American Gastroenterological Association 2016	2016年 5月21日	国外
FCGR2B and multiple HLA loci are associated with susceptibility to IgG4-related diseases. (口頭発表)	<u>Terao, C.</u> (1 st), <u>Kodama, Y.</u> (5 th), <u>Higasa, K.</u> (10 th), <u>Mimori, T.</u> (11 th), <u>Matsuda, F.</u> (15 th), and The Japanese IgG4-related disease working consortium. (total 16 collaborators)	Annual European Congress of Rheumatology 2016	2016年 6月10日	国外
IgG4関連疾患におけるIgGのマウスに対する病原性 (口頭発表)	塩川雅広・ <u>児玉裕三</u> ・妹尾浩・千葉勉	第102回消化器病学会総会	2016年 4月21日	国内
IgG4関連疾患におけるIgGの病原性と標的抗原の解明 (口頭発表)	塩川雅広・ <u>児玉裕三</u> ・垣内伸之・友野輝子・松森友昭・美馬淳志・森田敏広・上田樹・津田喬之・西川義浩・山内雄揮・佐久間洋二朗・栗山勝利・大田悠司・丸野貴久・宇座徳光・妹尾浩・千葉勉	第24回日本消化器関連学会週間	2016年 11月5日	国内
Balloon Angioplasty in CTEPH (口頭発表)	<u>Matsubara H</u>	TCTAP 2016	2016年 4月28日	国外
Balloon angioplasty of pulmonary artery (口頭発表)	<u>Matsubara H</u>	IX Scientific Conference Dedicated to The 100th Anniversary of Academician Ye. Meshalkin	2016年 6月15日	国外
Live right heart catheterization as an essential tool for the diagnostic evaluation of pulmonary hypertension. (口頭発表)	Lang, I. and <u>Matsubara, H.</u>	Pulmonary Hypertension ACADEMY	2016年 9月21日	国外

Percutaneous transluminal pulmonary angioplasty for chronic thromboembolic pulmonary hypertension: Global experience (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	Endovascula & Coronary Revascularization in Seoul 2016	2016年 10月7日	国外
Pulmonary balloon angioplasty for CTEPH (口頭発表)	<u>Matsubara, H.</u>	The 2nd COACT International Symposium.	2016年 11月26日	国外
岡山医療センターにおける肺高血圧症治療の最前線 (口頭発表)	<u>小川愛子</u>	第2回J-ISCIP国際心血管薬物療法学会日本部会学術集会	2016年 6月26日	国内
エポプロステノールの有効な使い方 (口頭発表)	<u>小川愛子</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月1日	国内
Upfront 療法の実際 (口頭発表)	<u>小川愛子</u> 、 <u>松原広己</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月1日	国内
肺動脈形成術の成果と副作用 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月1日	国内
肺動脈性肺高血圧症診療における治療目標の変遷 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月1日	国内
BPA・現状と将来 (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月2日	国内
肺動脈性肺高血圧症における治療効果判定法 (口頭発表)	<u>松原広己</u> 、 <u>小川愛子</u>	第1回日本肺高血圧症・肺循環学会学術集会	2016年 10月2日	国内
当院における肺高血圧症患者長期生命予後の検討 (ポスター発表)	中島充貴・ <u>小川愛子</u> ・ <u>松原広己</u> ・岩野貴之・内藤貴教・重巖正尚・田淵勲・柚木佳・下川原裕人・宮地晃平・宗政充	第70回国立病院総合医学会	2016年 11月12日	国内
肺高血圧症症例由来の肺血管細胞を用いた血管モデルの構築 (ポスター発表)	久永なつみ・ <u>小川愛子</u> ・田中啓洋・狩野光伸・ <u>松原広己</u>	第64回日本心臓血管作動物質学会	2016年 2月10日	国内
Current Status of Combination Therapy for Pulmonary Arterial Hypertention. (口頭発表)	<u>松原広己</u>	第81回日本循環器学会学術集会	2017年 3月19日	国内
下部食道内視鏡検査のコツ 逆流性食道炎、バレット食道、好酸球性食道炎を見落とさないために (教育講演) (口頭発表)	<u>木下芳一</u>	第91回日本消化器内視鏡学会総会	2016年 5月12日	国内
A case with both biopsy-proven IgG4-related disease and ANCA-associated vasculitis.	Nakayama, Y., Yoshifuji, H., Mori, M., Kuramoto, N., Murakami, K., Nakashima, R., Imura, Y., Ohmura, K., Handa, T., Yokoi, H. and <u>Mimori, T.</u>	The 3rd International Symposium on IgG4-RD and Fibrosis, Maui	2017年 2月15日	国外
IgG4関連疾患の病因病態解明と新規治療法確立に関する研究班. 多施設共同調査によるIgG4関連疾患におけるステロイド投与方法と再燃率の関連の解析	白柏魅怜・吉藤元・ <u>三森経世</u>	第60回日本リウマチ学会	2016年 4月22日	国内
Clinical sequencing of 209 patients with suspected inherited bone marrow failure syndromes. (口頭発表)	Hideki Muramatsu	第78回日本血液学会学術集会	2016年 10月14日	国内
Cross-sectional study to identify Japanese HBOC kindred at the maximum risk categories suitable for expedited genetic screening. (ポスター発表)	Sugano, K., Shimizu, C., Yoshida, T., Aoki, D., Masuda, K., Kosaki, K., Tanakaya, K., Yagata, H., Aoki, M., Ohsumi, S., Kaneko, K., <u>Kosugi, S.</u> , Nomizu, T., Oda, S. and Koshou, T.	The 6th International Symposium of Hereditary Breast and Ovarian Cancer.	2016年 5月10-13日	国外

The information and psychosocial support provided during decision-making by pregnant women who are incidentally diagnosed with fetal abnormalities in Japan. (ポスター発表)	Honda, S., Miyake, H. and <u>Kosugi, S.</u>	20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy.	2016年7月10日	国外
Views of Patients and Their Parents Regarding the Incidental or Secondary Findings Obtained from Whole Exome and Genome Sequencing: a Literature Review. (ポスター発表)	Takamine, E., Miyake, H., Matsukawa, M., Inaba, A., Yonei, A., Hiraoka, Y., Honda, S., Nishio, H., Wada, T. and <u>Kosugi, S.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics.	2016年4月3-7日	国内
Characteristics of the Genetic Counseling in Kyoto University Hospital to Figure out the Genetic Counseling Needs in Japan. (ポスター発表)	Matsukawa, M., Nishio, H., Hiraoka, Y., Honda, S., Inaba, A., Takamine, E., Yonei, A., Torishima, M., Murakami, H., Kitajiri, S., Wada, T., Miyake, H., Yamada, S., Heike, T. and <u>Kosugi, S.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics.	2016年4月3-7日	国内
Provided information and psychosocial support for decision-making process of pregnant women with incidental diagnosis of fetal abnormalities in Japan -Online based survey. (ポスター発表)	Honda, S., Miyake, H., Nishio, H., Hiraoka, Y. and <u>Kosugi, S.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics.	2016年4月3-7日	国内
Evaluation of the management of incidental findings in next-generation sequencing: A questionnaire survey involving genetics professionals. (ポスター発表)	Tsuchiya, M. and <u>Kosugi, S.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics.	2016年4月3-7日	国内
Developing a MANGA cartoon medium that can promote Family Health History and Human Genetics to the public. (ポスター発表)	Hiraoka, Y., Torishima, M., Akiyama, N., Wada, T., <u>Kosugi, S.</u>	The 13th International Congress of Human Genetics.	2016年4月3-7日	国内
A Client's Companion Shows the Client's Social and Psychological Situation. (ポスター発表)	Matsukawa, M., Nishio, H., Hiraoka, Y., Honda, S., Inaba, A., Takamine, E., Yonei, A., Torishima, M., Murakami, H., Wada, T., Miyake, H., <u>Kosugi, S.</u>	第40回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2016年4月3-6日	国内
認定遺伝カウンセラーを対象としたケア体制に対する文献的考察 (ポスター発表)	米井歩・三宅秀彦・村上裕美・高嶺恵理子・稲葉慧・松川愛未・本田明夏・西尾瞳・平岡弓枝・ <u>小杉眞司</u>	第40回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	2016年4月3-6日	国内
当院におけるリンチ症候群のスクリーニング体制の現状 (ポスター発表)	山田敦・堀松高博・河田健二・坂井義治・南口早智子・妹尾浩・鳥嶋雅子・村上裕美・三宅秀彦・ <u>小杉眞司</u>	第22回日本家族性腫瘍学会学術集会	2016年6月3日	国内
日本人の乳癌/卵巣癌患者におけるBRCA1/2 高リスク群同定に関する研究—「余命1 か月の花嫁」記念課題 (ポスター発表)	清水千佳子・菅野康吉・安藤二郎・ <u>小杉眞司</u> ・増田健太・青木大輔・吉田輝彦・田中屋宏爾・大住省三・矢形寛・野水整・山内英子	第24回乳癌学会学術集会	2016年6月16-18日	国内
がん告知時の医師の態度・言葉と患者の受け取り：前立腺がん患者の語りを対象とした質的分析 (口頭発表)	鳥嶋雅子・浦尾充子・ <u>小杉眞司</u> ・中山健夫	第8回日本ヘルスコミュニケーション学会学術集会	2016年9月10日	国内
Views of patients and their parents regarding the incidental or secondary findings obtained from whole exome and genome sequencing: a literature review. (ポスター発表)	Inaba, A., Takamine, E., Matsukawa, M., Yonei, A., <u>Kosugi, S.</u>	Annual Meeting of American Society of Human Genetics.	2016年10月18-22日	国外
Can learning family health history cause anxiety? (ポスター発表)	Takamine, E., Hiraoka, Y., Torishima, M., Inaba, A., Matsukawa, M., Yonei, A., Wada, T., Tabara, Y., Matsuda, F., <u>Kosugi, S.</u>	Annual Meeting of American Society of Human Genetics.	2016年10月18-22日	国外
京大病院における遺伝性乳がん卵巣がん症候群に関する遺伝カウンセリング実施状況 (口頭発表)	本田明夏・三宅秀彦・松川愛未・村上裕美・山田重人・ <u>小杉眞司</u>	第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会	2016年12月16日	国内

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

発表した演題等	発表者氏名	発表した場所	発表時期	国内 国外
2015年度				
HTLV-1関連疾患の原因遺伝子の探索	<u>松田文彦</u>	第9回HTLV-1対策推進協議会	2015年 9月30日	国内
ゲノムと表現型～長い道のりをどのようにたどっていくか?	<u>松田文彦</u>	未病社会の診断技術研究会2015年度第2回講演会	2015年 10月29日	国内
ヒトの病気はヒトの研究で～あらたな予防医学による高齢化社会の克服～	<u>松田文彦</u>	奈良女子大学附属中等教育学校 SSH基礎講座	2015年 12月14日	国内
肺高血圧症治療の今後の展望	<u>松原広己</u>	第9回肺高血圧症患者・家族の交流会	2015年 10月12日	国内
臓器移植後に伴うHTLV-1関連疾患発症の実態について	<u>山野嘉久</u>	第9回HTLV-1対策推進協議会	2015年 9月30日	国内
HTLV-1 の基礎知識とHAMについて	<u>山野嘉久</u>	鹿児島県HTLV-1対策講演会	2015年 11月22日	国内
“遺伝カウンセラーと一緒に学ぶ「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」白熱教室2015”	和田敬仁・鳥嶋雅子・稲葉慧・高嶺恵理子・松川愛未・平岡弓枝・ <u>小杉眞司</u>	京都大学医学部G棟演習室	2015年 7月25日	国内
“遺伝カウンセラーと一緒に学ぶ「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」白熱教室2015”	和田敬仁・西尾瞳・本田明夏・米井歩・平岡弓枝・ <u>小杉眞司</u>	京都市青少年科学センター	2015年 7月30日	国内
“遺伝カウンセリングについて知ろう”	平岡弓枝・和田敬仁・鳥嶋雅子・秋山奈々・ <u>小杉眞司</u>	大阪市立枚方高等学校	2015年 9月11日	国内
“遺伝カウンセラーと一緒に学ぶ「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」白熱教室2015”	和田敬仁・鳥嶋雅子・秋山奈々・ <u>小杉眞司</u>	京都大学医学部G棟演習室	2015年 11月21日	国内
2016年度				
肺高血圧症診療データ	国立病院機構岡山医療センター循環器内科	日本肺高血圧症・肺循環学会HP	2016年 6月24日	国内
5年後の肺高血圧症について	<u>松原広己</u>	第10回肺高血圧症患者・家族の交流会	2016年 10月9日	国内
増加の続く食物アレルギーにどう対処するか：好酸球が関与する慢性型消化管アレルギー	<u>木下芳一</u>	島根大学夢の先進研究大公開	2016年 10月22日	国内
「のどのつまり」「むねやけ」を感じたらまず試してみよう!!	<u>木下芳一</u>	島根大学医学部市民公開講座	2016年 12月11日	国内
“遺伝カウンセラーと一緒に学ぶ「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」白熱教室2016”	和田敬仁・鳥嶋雅子・秋山奈々・稲葉慧・米井歩・高嶺恵理子・小名徹・佐藤優・松浦香織・田口育・佐々木規子・ <u>小杉眞司</u>	京都大学医学部G棟演習室	2016年 7月23日	国内
未来のサイエンティスト	和田敬仁・鳥嶋雅子・秋山奈々・松川愛美・米井歩・高嶺恵理子・ <u>小杉眞司</u>	京都市青少年科学センター	2016年 7月27日	国内
京大のスタッフと一緒に学ぼう「遺伝カウンセリングについて」	和田敬仁・高嶺恵理子・小名徹・田口育・ <u>小杉眞司</u>	大阪府立枚方高等学校	2016年 8月26日	国内
アカデミックディ「いのちのバトンをヒト遺伝を考えよう」	和田敬仁・鳥嶋雅子・秋山奈々・高嶺恵理子・ <u>小杉眞司</u>	京都大学百周年記念講堂	2016年 9月18日	国内
オーバービューと遺伝子検査ビジネス	<u>小杉眞司</u>	シンポジウム「遺伝子検査」第42回京都医学会	2016年 9月25日	国内

サイエンスカフェ	三宅秀彦・小名徹・佐藤優・松浦香織・田口育・福江美咲・ <u>小杉真司</u>	京都大学医学部G棟演習室	2016年11月6日	国内
おもしろ理科実験講座	和田敬仁・ <u>小杉真司</u> 他	京都市立葵小学校	2016年12月17日	国内
HAMについて～より良い治療を目指して～	山野嘉久	平成28年度HTLV-1対策講演会	2016年12月18日	国内
医師主導の開発：市販薬の追加適応獲得	山野嘉久	平成28年度大阪大学MEIプロフェッショナルコース	2017年1月14日	国内
HTLV-1って何？	山野嘉久	第40回聖マリアンナ医科大学公開講座	2017年1月25日	国内
HTLV-1母子感染の予防	山野嘉久	平成28年度不妊・不育・HTLV-1相談に関する研修	2017年2月22日	国内
HTLV-1の基礎知識と最新情報について、キャリア妊産婦・患者への支援について	山野嘉久	平成28年度山梨県HTLV-1母子感染予防対策研修会	2017年3月14日	国内
HAMについて	山野嘉久	第1回HTLV-1治療研究講演会・第1回スマイルリボン全国大会	2017年3月8日	国内

(4) 特許出願

特願 2016-257041 号，特願 2017-024397 号