



担当教授 岡崎 康司

研究

主な研究テーマ

- ミトコンドリア病ゲノム・機能解析・治療法の開発
- 上記以外のヒト遺伝性疾患全般のゲノム解析
- 細胞種間直接分化転換（ダイレクトリプログラミング）

スタッフ

教授	岡崎康司
准教授	新井正美、江口英孝、岡崎敦子
講師	新田和広、杉浦歩
特任助手	八塚由紀子

2020年12月1日現在

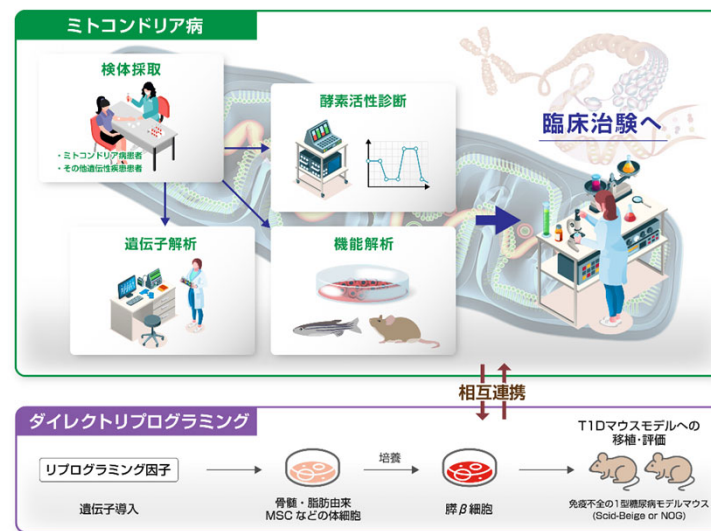
主な研究内容

難治性疾患診断・治療学講座は2016年に開設された大学院医学研究科の講座です。難治性疾患の診断から治療まで幅広い研究に取り組んでいます。先天代謝異常症（主にミトコンドリア病）やその他の遺伝性疾患*のゲノム解析、1型糖尿病の再生医療を主な研究解析対象としています。本学、難病の診断と治療研究センターと連携し、新規の疾患の原因遺伝子を同定し機能解析を行うことにより病態の解明を行い、治療への展開を目指します。

一般的なゲノム解析では、遺伝性疾患の3~4割は病的変異を決定することができる一方、候補が全くみつからないケースや、病原性不明のバリエーション（VUS）が同定されるケースが残りしめています。これらの問題を解決するため、我々はさまざまなオミックス手法を用いたアプローチや機能検証を行っています。機能検証では、患者由来の線維芽細胞や機能欠損細胞に、候補となる遺伝子を強制発現させ機能回復の可否を検証します。

他にも糖尿病の治療を目指し、特許を取得している革命的な技術を用いた膵β細胞への直接分化転換（ダイレクトリプログラミング）の臨床応用研究や、疾患iPS細胞から作成した心筋細胞を用いた薬剤治療開発研究を行っています。

* リンチ症候群、多発性嚢胞腎、小児期発症炎症性腸疾患、家族性高コレステロール血症など



AMED採択課題

「日本人小児ミトコンドリア病の固有VUSに対する網羅的な機能的アノテーション」
「体性幹細胞からの直接変換法による人工膵島作成の革新的技術開発」



Professor **Yasushi Okazaki**

Research

Main Research Topics

- Genomic and functional analysis of mitochondrial diseases
- Development of treatment methods for mitochondrial diseases
- Genomic analysis of other human genetic disorders
- Cell transdifferentiation into different cell types (“direct reprogramming”)

Staff

Professor	Yasushi Okazaki
Associate professor	Masami Arai Hidetaka Eguchi Atsuko Okazaki
Lecturer	Kazuhiro Nitta Ayumu Sugiura
Assistant	Yukiko Yatsuka

December 1st, 2020

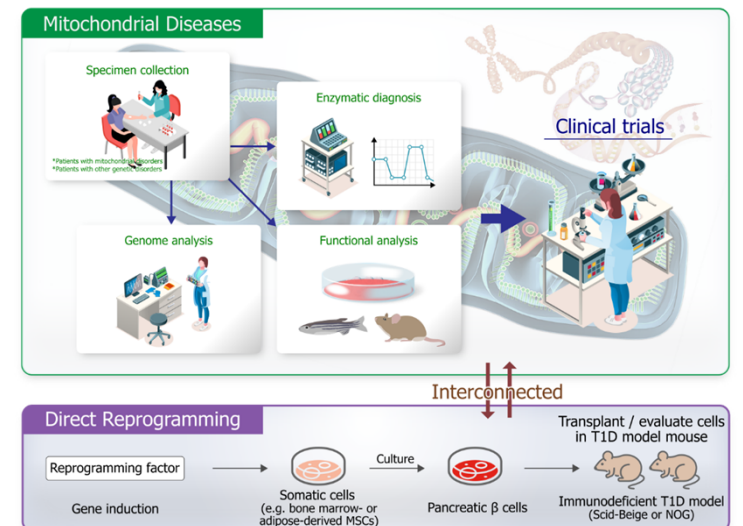
Major Activities

Department of Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases was established in 2016. We are engaged in a wide range of research on intractable diseases, from diagnosis to treatment. Our primary research interests are genomic analyses of congenital metabolic disorders (mainly mitochondrial disease), other inherited diseases* and regenerative medicine for type 1 diabetes. In collaboration with Intractable Disease Research Center of Juntendo University, our mission involves identifying novel causative genes underlying diseases and performing functional analyses, with the aim to clarify their pathologies and pave the way for treatments.

Although standard approaches to genomic analysis can identify pathogenic variants in 30–40% of genetic disorders, in the remainder of cases, they cannot identify any candidate or can identify variants of uncertain significance (VUSs) to pathology. To address these issues, we employ a variety of omics tools and approaches, as well as functional verification, i.e., examining whether the gene can rescue the damaged function in patient-derived fibroblasts or loss-of-function cells by the gene overexpression.

We are also interested in diabetes therapeutics, engaging in applied clinical research on transdifferentiation (“direct reprogramming”) of somatic cells to pancreatic β cells using patented innovative technology, as well as R&D for drug therapies using cardiomyocytes induced from induced pluripotent stem cells (iPS cells) of patients.

*Lynch syndrome, polycystic kidney disease, childhood-onset inflammatory bowel disease, familial hypercholesterolemia, etc.



Funded research topics (AMED):

- Comprehensive functional annotation of VUSs specific to mitochondrial diseases in Japanese children
- Development of innovative technology to create artificial pancreatic islets by the direct conversion of somatic stem cells

区分	番号	学位論文	著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年; 巻(号) : ページ番号	国際共同
英文原著	1		Takeda A, Murayama K, Okazaki Y, Imai-Okazaki A, Ohtake A, Takakuwa E, Yamazawa H, Izumi G, Abe J, Nagai A, Taniguchi K, Sasaki D, Tsujioka T, Basgen JM.	Advanced pathological study for definite diagnosis of mitochondrial cardiomyopathy.	J Clin Pathol. 2020 Aug 17;jclinpath-2020-206801.	○
英文原著	2		Kishita Y, Shimura M, Kohda M, Akita M, Imai-Okazaki A, Yatsuka Y, Nakajima Y, Ito T, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y.	A novel homozygous variant in MICOS13/QIL1 causes hepato-encephalopathy with mitochondrial DNA depletion syndrome.	Mol Genet Genomic Med. 2020 Oct;8(10):e1427.	○
英文原著	3		Borna NN, Kishita Y, Abe J, Furukawa T, Ogawa-Tominaga M, Fushimi T, Imai-Okazaki A, Takeda A, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y.	NAD(P)HX dehydratase protein-truncating mutations are associated with neurodevelopmental disorder exacerbated by acute illness.	Brain. 2020 Jul 1;143(7):e54.	
英文原著	4		Y Miyahara, H Ishida, K Kawabe, H Eto, T Kasai, T Ito, K Kaneko, M Arai, N Kamae, S Momose, H Eguchi, Y Okazaki	A novel germline BMPR1A variant (c.72_73delGA) in a Japanese family with hereditary mixed polyposis syndrome	Jpn J Clin Oncol. 2020;50(7):826-829.	
英文原著	5	*	K Shimamoto, K Tanimoto, T Fukazawa, H Nakamura, A Kanai, H Bono, H Ono, H Eguchi, N Hirohashi	GLIS1, a novel hypoxia-inducible transcription factor, promotes breast cancer cell motility via activation of WNT5A	Carcinogenesis. 2020;41(9):1184-1194.	
英文原著	6		K Chikatani, N Chika, O Suzuki, T Sakimoto, K Ishibashi, H Eguchi, Y Okazaki, H Ishida	Clinically applicable cases of anti-programmed cell death protein 1 immunotherapy for colorectal cancer patients	Surg Today. 2020;50(12):1694-1698.	
英文原著	7		K Chikatani, N Chika, O Suzuki, T Sakimoto, K Ishibashi, H Eguchi, Y Okazaki, H Ishida	A Model for Predicting DNA Mismatch Repair-deficient Colorectal Cancer	Anticancer Res. 2020;40(8):4379-4385.	
英文原著	8	*	T Ito, K Kono, H Eguchi, Y Okazaki, G Yamamoto, T Tachikawa, K Akagi, Y Okada, S Kawakami, M Morozumi, J-I Tamaru, H Ishida	Prevalence of Lynch syndrome among patients with upper urinary tract carcinoma in a Japanese hospital-based population	Jpn J Clin Oncol. 2020;50(1):80-88.	

英文原著	9	*	Yatsuka Y, Kishita Y, Formosa LE, Shimura M, Nozaki F, Fujii T, Nitta KR, Ohtake A, Murayama K, Ryan MT, Okazaki Y.	A homozygous variant in NDUFA8 is associated with developmental delay, microcephaly, and epilepsy due to mitochondrial complex I deficiency	Clin Genet. 2020 Aug;98(2):155-165.	○
英文原著	10		Kishita Y, Shimura M, Kohda M, Akita M, Imai-Okazaki A, Yatsuka Y, Nakajima Y, Ito T, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y	A novel homozygous variant in MICOS13/QIL1 causes hepato-encephalopathy with mitochondrial DNA depletion syndrome.	Mol Genet Genomic Med. 2020 Oct;8(10):e1427.	
英文原著	11		Takakuwa K, Mogushi K, Han M, Fujii T, Hosoya M, Yamanami A, Akita T, Yamashita C, Hayashida T, Kato S, Yamaguchi S.	A novel diagnostic system to evaluate epidermal growth factor receptor impact as a prognostic and therapeutic indicator for lung adenocarcinoma.	Sci Rep. 2020;10(1):6214.	
英文原著	12		Kaoru Nakano, Hiroshi Kawachi, Akiko Chino, Mizuho Kita, Masami Arai, Daisuke Ide, Shoichi Saito, Shoichi Yoshimizu, Yusuke Horiuchi, Akiyoshi Ishiyama, Toshiyuki Yoshio, Toshiaki Hirasawa, Tomohiro Tsuchida, Junko Fujisaki.	Phenotypic variations of gastric neoplasms in familial adenomatous polyposis are associated with endoscopic status of atrophic gastritis.	Digestive Endoscopy.2020,64(12): 547-556.	
英文原著	13		Inuzuka M, Watanabe C, Yokoyama S, Kuwayama T, Akashi-Tanaka S, Arai M, Nakamura S; Registration Committee of the Japanese HBOC consortium.	A Retrospective Analysis of the Relationship Between the Result of BRCA1/2 Genetic Testing and Surgical Method Selection in Japan.	Clin Breast Cancer. 2020; 21: e48-e52.	
英文原著	14		Mitamura T, Sekine M, Arai M, Shibata Y, Kato M, Yokoyama S, Yamashita H, Watari H, Yabe I, Nomura H, Enomoto T, Nakamura S; Registration Committee of the Japanese HBOC Consortium.	Risk factors for lymph node metastasis of ovarian, fallopian tube and primary peritoneal cancer in hereditary breast and ovarian cancer syndrome.	Jpn J Clin Oncol. 2020 Dec 16;50(12):1380-1385.	
英文原著	15		Horimoto Y, Thinzar Hlaing M, Saeki H, Kitano S, Nakai K, Sasaki R, Kurisaki-Arakawa A, Arakawa A, Otsuji N, Matsuoka S, Tokuda E, Arai M, Saito M.	Microsatellite instability and mismatch repair protein expressions in lymphocyte-predominant breast cancer.	Cancer Sci. 2020 Jul;111(7):2647-2654.	

英文原著	16	Tomoko Kaneyasu, Seiichi Mori, Hideko Yamauchi, Shozo Ohsumi, Shinji Ohno, Daisuke Aoki, Shinichi Baba, Junko Kawano, Yoshio Miki, Naomichi Matsumoto, Masao Nagasaki, Reiko Yoshida, Sadako Akashi-Tanaka, Takuji Iwase, Dai Kitagawa, Kenta Masuda, Akira Hirasawa, Masami Arai, Junko Takei, Yoshimi Ide, Osamu Gotoh, Noriko Yaguchi, Mitsuyo Nishi, Keika Kaneko, Yumi Matsuyama, Megumi Okawa, Misato Suzuki, Aya Nezu, Shiro Yokoyama, Sayuri Amino, Mayuko Inuzuka, Tetsuo Noda, Seigo Nakamura.	Prevalence of disease-causing genes in Japanese patients with BRCA1/2-wildtype hereditary breast and ovarian cancer syndrome.	NPJ Breast Cancer. 2020 Jun 12;6:25.	
英文原著	17	Yasuoka Y, Matsumoto M, Yagi K, Okazaki Y.	Evolutionary history of GLIS genes illuminates their roles in cell reprogramming and ciliogenesis	Mol. Biol. Evol., 2020, 37(1), 100-109	
英文原著	18	Ohki J, Sakashita A, Aihara E, Inaba A, Uchiyama H, Matsumoto M, Ninomiya Y, Yamane T, Oishi Y, Iwatsuki K.	Comparative analysis of enteroendocrine cells and their hormones between mouse intestinal organoids and native tissues.	Biosci. Biotechnol. Biochem. 2020, 84(5), 936-42	
英文原著	19	Tanaka A, Watanabe A, Nakano Y, Matsumoto M, Okazaki Y, Miyajima A.	Reversible expansion of pancreatic islet progenitors de	Genes Cells 2020, 25(5), 302-311	
英文原著	20	Borna NN, Kishita Y, Sakai N, Hamada Y, Kamagata K, Kohda M, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y.	Leigh Syndrome Due to NDUFV1 Mutations Initially Presenting as LBSL.	Genes (Basel). 2020 Nov 9;11(11):1325.	
英文原著	21	Ito T, Ishida H, Suzuki O, Chika N, Amano K, Ishibashi K, Kamae N, Tada Y, Akagi K, Eguchi H, Okazaki Y.	Prevalence and Molecular Characterization of Defective DNA Mismatch Repair in Small-bowel Carcinoma in a Japanese Hospital-based Population.	J Anus Rectum Colon. 2020 Oct 29;4(4):165-173.	

英文原著	22	<p>Ramilowski JA, Yip CW, Agrawal S, Chang JC, Ciani Y, Kulakovskiy IV, Mendez M, Ooi JLC, Ouyang JF, Parkinson N, Petri A, Roos L, Severin J, Yasuzawa K, Abugessaisa I, Akalin A, Antonov IV, Arner E, Bonetti A, Bono H, Borsari B, Brombacher F, Cameron CJ, Cannistraci CV, Cardenas R, Cardon M, Chang H, Dostie J, Ducoli L, Favorov A, Fort A, Garrido D, Gil N, Gimenez J, Guler R, Handoko L, Harshbarger J, Hasegawa A, Hasegawa Y, Hashimoto K, Hayatsu N, Heutink P, Hirose T, Imada EL, Itoh M, Kaczkowski B, Kanhere A, Kawabata E, Kawaji H, Kawashima T, Kelly ST, Kojima M, Kondo N, Koseki H, Kouno T, Kratz A, Kurowska-Stolarska M, Kwon ATJ, Leek J, Lennartsson A, Lizio M, López-Redondo F, Luginbühl J, Maeda S, Makeev VJ, Marchionni L, Medvedeva YA, Minoda A, Müller F, Muñoz-Aguirre M, Murata M, Nishiyori H, Nitta KR, Noguchi S, Noro Y, Nurtdinov R, Okazaki Y, Orlando V, Paquette D, Parr CJC, Rackham OJL, Rizzu P, Sánchez Martinez DF, Sandelin A, Sanjana P, Semple CAM, Shibayama Y, Sivaraman DM, Suzuki T, Szumowski SC, Tagami M, Taylor MS, Terao C, Thodberg M, Thongjuea S, Tripathi V, Ulitsky I, Verardo R, Vorontsov IE, Yamamoto C, Young RS, Baillie JK, Forrest ARR, Guigó R, Hoffman MM, Hon CC, Kasukawa T, Kauppinen S, Kere J, Lenhard B, Schneider C, Suzuki H, Yagi K, de Hoon MJL, Shin JW, Carninci P.</p>	<p>Functional annotation of human long noncoding RNAs via molecular phenotyping.</p>	<p>Genome Res. 2020 Jul;30(7):1060-1072.</p>	○
英文原著	23	<p>Shimura M, Kuranobu N, Ogawa-Tominaga M, Akiyama N, Sugiyama Y, Ebihara T, Fushimi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Tsuruoka T, Kishita Y, Umetsu S, Inui A, Fujisawa T, Tanikawa K, Ito R, Fukuda A, Murakami J, Kaji S, Kasahara M, Shiraki K, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K.</p>	<p>Clinical and molecular basis of hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome in Japan: evaluation of outcomes after liver transplantation.</p>	<p>Orphanet J Rare Dis. 2020 Jul 24;15(1):169.</p>	

英文原著	24	Ogawa E, Fushimi T, Ogawa-Tominaga M, Shimura M, Tajika M, Ichimoto K, Matsunaga A, Tsuruoka T, Ishige M, Fuchigami T, Yamazaki T, Kishita Y, Kohda M, Imai-Okazaki A, Okazaki Y, Morioka I, Ohtake A, Murayama K.	Mortality of Japanese patients with Leigh syndrome: Effects of age at onset and genetic diagnosis.	J Inherit Metab Dis. 2020 Jul;43(4):819-826.	
英文原著	25	Takada R, Tozawa T, Kondo H, Kizaki Z, Kishita Y, Okazaki Y, Murayama K, Ohtake A, Chiyonobu T.	Early infantile-onset Leigh syndrome complicated with infantile spasms associated with the m.9185T > C variant in the MT-ATP6 gene: Expanding the clinical spectrum.	Brain Dev. 2020 Jan;42(1):69-72.	
英文原著	26	Inoue S, Yoshida E (Co-first), Fukui Y, Ueno T, Kawazu M, Takeyama R, Ikemura M, Osuga Y, Terao Y, Hirota Y, Mano H.	KRAS mutations in uterine endometrium are associated with gravidity and parity.	Cell Death Dis. 2020 May 11;11(5):347.	
区分	番号	著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文総説	1	Masami Arai	Recent Advances in the Treatment of Hereditary Breast and Ovarian Cancer in Japan -Elucidation of Clinical and Pathological Characteristics, Establishment of a Nation-wide Registration System, and Improvement of Clinical Practice-	Juntendo Medical Journal.2020;66(5):384-391.	
区分	番号	著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文症例報告	1	Ito T, Nomizu T, Eguchi H, Kamae N, Dechamethakun S, Akama Y, Endo G, Sugano,K, Yoshida T, Okazaki Y, Ishida H.	The first case report of polymerase proofreading-associated polyposis in POLD1 variant, c.1433G>A p.S478N, in Japan.	Jpn J Clin Oncol. 2020 Sep 5;50(9):1080-1083.	
英文症例報告	2	Keita Masuzawa, Takanori Asakura, Shinnosuke Ikemura, Hiroyuki Yasuda, Ichiro Kawada, Sosuke Takaoka, Yuichiro Hayashi, Takeshi Nakajima, Masami Arai, Koichi Fukunaga, Kenzo Soejima.	Long-Lasting Response to Nivolumab for a Patient With Lynch Syndrome-Associated Lung Adenocarcinoma.	JCO Precision Oncology.2020; 4: 74-78.	

区分	番号		発表者名	発表タイトル（題目・演題・課題等）	学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同
国際学会発表	1		Matsumoto M, Itaka K, Okazaki Y.	ESTABLISHMENT OF A NOVEL CELL FATE CONVERTIN	ISSCR (International Society for Stem Cell Research) 2020年6月23-27日	
国際学会発表	2		Emiko Yoshida, Kengo Usui, Yosuke Ito, Yuta Ueno, Masayo Ozawa, Shuko Nojiri, Yasushi Kogo, Tomoyasu Kato, Takashi Ohtsu, Hisamori Kato, Masayoshi Itoh, Hideya Kawaji, Yasuhisa Terao	Development of novel diagnosis method of uterine cancer using lymph node metastasis predictive biomarker for more personalized lymphadenectomy	Ito International Research Center (The University of Tokyo) , 7th US-Japan Workshop on Biomarkers for Cancer Early Detection ~Collaboration Across International Boundaries: It Takes a Village~, 2020/1/27	○
国際学会発表	3		Emiko Yoshida, Yasuhisa Terao, Yosuke Ito, Yuta Ueno, Masayo Ozawa, Tomoyasu Kato, Hisamori Kato, Kazunari Fujino, Takashi Hirayama, Maiko Yamaguchi, Satoru Takeda, Atsuo Itakura	Validation of ethnic difference in novel predictive biomarker of lymph node metastasis for uterine cancer : International joint research with Russia	Tokyo International Forum (Tokyo), The 72nd Annual Congress of Japan Society of Obstetrics and Gynecology, 2020/04/23-28	
国際学会発表	4		Kazunari Fujino, Risa Fujihara, Maiko Yamaguchi, Emiko Yoshida, Takashi Hirayama, Yasuhisa Terao, Mari Kitade, Atsuo Itakura	Analysis of recurrence after laparoscopic surgery for endometrial cancer	Tokyo International Forum (Tokyo), The 72nd Annual Congress of Japan Society of Obstetrics and Gynecology, 2020/04/23-29	
国際学会発表	5		Yuta Ueno, Hisamori Kato, Masayo Ozawa, Aya Uchiyama, Masakazu Kitagawa, Katsuyuki Konnai, Ryo Onose, Yosuke Ito, Emiko Yoshida, Yasuhisa Terao, Tomoyasu Kato, Toshiyuki Takeshita	Reanalysis on significance of four parameters in Uterine Cancer Lymph Node Metastasis Prediction Score (Kanagawa Cancer Center (KCC) Score)	Tokyo International Forum (Tokyo), The 72nd Annual Congress of Japan Society of Obstetrics and Gynecology, 2020/04/23-30	
区分	番号	学位論文	著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年; 巻(号) : ページ番号	国際共同
和文原著	1		山本 梓, 母里 淑子, 鈴木 興秀, 石橋 敬一郎, 構 奈央, 吉田 裕之, 長谷川 幸清, 藤原 恵一, 江口 英孝, 岡崎 康司, 赤木 究, 石田 秀行	子宮内膜癌を契機に診断されたリンパ症候群患者と家系の発がんリスク	癌と化学療法 2020;47(13):2257-2259.	

和文原著	2		近 範泰, 村上 哲朗, 構 奈央, 鈴木 興秀, 母里 淑子, 崎元 雄彦, 石畝 亨, 熊谷 洋一, 江口 英孝, 石橋 敬一郎, 持木 彫人, 岡崎 康司, 岩間 毅夫, 石田 秀行	高齢者異時性多発大腸癌の発端者を契機に診断されたLynch症候群の1家系	癌と化学療法 2020;47(13):1909-1912.	
和文原著	3		近 範泰, 構 奈央, 鈴木 興秀, 近谷 賢一, 天野 邦彦, 母里 淑子, 石畝 亨, 熊谷 洋一, 江口 英孝, 石橋 敬一郎, 持木 彫人, 岡崎 康司, 田中屋 宏爾, 岩間 毅夫, 石田 秀行	Attenuated型家族性大腸腺腫症の1家系	癌と化学療法 2020;47(13):1905-1908.	
区分	番号		著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年; 巻(号) : ページ番号	国際共同
和文総説	1		木下義仁, 岡崎康司	【ミトコンドリアと病気】(第1章) ミトコンドリア病の診断 ミトコンドリアにおける包括的遺伝子検査(解説/特集)	遺伝子医学MOOK(1349-2527); 2020, 35号:Page48-54	
和文総説	2		新井正美, 瀬山邦明	がんの遺伝カウンセリングの動向と呼吸器内科で遭遇する遺伝性疾患	呼吸器内科, 2020; 第38巻第4号(通巻226号): 330-339	
区分	番号		著者名	書籍名	出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
和文著書	1		新井正美	発がん機構と遺伝性腫瘍. 消化器外科専門医の心得. 日本消化器外科学会編	杏林舎, 2020; 96-100	
和文著書	2		新井正美	“現代遺伝学の最前線”. 医療学概論. 武田祐子編.	メヂカルフレンド社, 2020; 90-94	
和文著書	3		松本征仁	ダイレクトリプログラミングによる膵β細胞作出と1型糖尿病に対する機能再建(第10章)	鈴木淳史編集 ダイレクトリプログラミング 再生医療の新展開 2020年 p93-108	
区分	番号		著者名	論文名	掲載誌名, 掲載年; 巻(号) : ページ番号	国際共同
和文症例報告	1		佐々木律子, 堀本義哉, 仙波遼子, 村上郁, 新井正美, 齊藤光江.	70歳台の遺伝性乳癌卵巣癌症候群患者者に対側リスク低減乳房切除術を施行した一例	遺伝性腫瘍, 2020; 第20巻第3号, 52-55	

区分	番号	発表者名	発表タイトル（題目・演題・課題等）	学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同
国内学会発表	1	岡崎康司、木下善仁、杉浦歩、新田和広、尾崎心、大竹明、村山圭	日本人小児ミトコンドリア病の固有VUSに対する網羅的な機能的アノテーション	第93回日本生化学学会大会、横浜、2020.9.15	
国内学会発表	2	近谷 賢一、伊藤 徹哉、近 範泰、天野 邦彦、豊増 嘉高、幡野 哲、鈴木 興秀、母里 淑子、石畝 亨、熊谷 洋一、江口 英孝、石橋 敬一郎、持木 彫人、岡崎 康司、石田 秀行	ミスマッチ修復欠損大腸癌の予測因子	第75回日本大腸肛門病学会学術集会、横浜、2020年11月13-14日	
国内学会発表	3	高雄 美里、山口 達郎、中野 大輔、夏目 壮一郎、小野 智之、中守 咲子、高橋 慶一、江口 英孝、岡崎 康司、石田 秀行	遺伝性大腸癌の診療 日本人 大腸ポリポーシスの生殖細胞系列変異と表現型の解析	第75回日本大腸肛門病学会学術集会、横浜、2020年11月13-14日	
国内学会発表	4	石毛 崇、新井 勝大、工藤 孝広、江口 英孝、竹内 一郎、西澤 拓哉、神保 圭佑、岡崎 康司、清水 俊明	遺伝子学的情報と結びついた早期発症型炎症性腸疾患レジストリシステムの構築	第106回日本消化器病学会総会、広島、2020年8月11-13日	
国内学会発表	5	乃木田 正俊、池野 充、中澤 美賀、安部 信平、北村 裕梨、江口 英孝、清水 俊明	全エクソーム解析でPACS2遺伝子のヘテロ接合性ミスセンス変異と診断された早期てんかん性脳症の1例	第62回日本小児神経学会学術集会、新潟、2020年5月28-30日	
国内学会発表	6	伊藤 徹哉、鈴木 興秀、山本 梓、近 範泰、構 奈央、江口 英孝、岡崎 康司、立川 哲彦、赤木 究、熊谷 洋一、石橋 敬一郎、持木 彫人、石田 秀行	日本人小腸癌症例におけるミスマッチ修復機能異常の頻度と分子遺伝学的特徴の検討	第120回日本外科学会定期学術集会、横浜、2020年8月13-15日	
国内学会発表	7	石毛 崇、新井 勝大、工藤 孝広、江口 英孝、竹内 一郎、西澤 拓哉、神保 圭佑、岡崎 康司、清水 俊明	国内における遺伝性炎症性腸疾患疑い症例の診断体制構築のための研究	第47回日本小児栄養消化器肝臓学会、WEB、2020年10月23-25日	
国内学会発表	8	小田 いつき、西郷 和真、池川 敦子、木戸 慈子、江口 英孝、岡崎 康司、石田 秀行、富田 尚祐、川下 理日人、巽 純子、田村 和朗	APCおよびSMAD9にVUSを検出した大腸ポリポーシス例の遺伝カウンセリング	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術大会、WEB、2020年7月3-5日	
国内学会発表	9	構 奈央、母里 淑子、鈴木 興秀、近 範泰、伊藤 徹哉、山本 梓、江口 英孝、岡崎 康司、赤木 究、石田 秀行	当院のリンチ症候群・家族性大腸腺腫症血縁者の遺伝学的検査実施状況	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術大会、WEB、2020年7月3-5日	

国内学会発表	10	向井 めぐみ, 荒木 もも子, 江口 英孝, 岡崎 康司, 石田 秀行, 富田 尚裕, 田村 和朗	APC体細胞モザイクバリエント患者の血縁者の発症前診	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術大会, WEB, 2020年7月3-5日
国内学会発表	11	伊藤夏希, 工藤孝広, 時田万英, 新井喜康, 京戸玲子 佐藤真教, 宮田恵理, 細井賢二, 幾瀬圭, 神保圭佑, 清水俊明, 江口英孝, 岡崎康司	低身長を合併したXIAP欠損症の兄弟例	第47回日本小児栄養消化器肝臓学会, WEB, 2020年10月23-25日
国内学会発表	12	伊藤夏希, 神保圭佑, 遠藤佳子, 戸田方紀, 柏木項介, 永田万純, 丸山紀三子, 徳島香央里, 時田万英, 新井喜康, 丘 逸宏, 佐藤真教, 京戸玲子, 宮田恵理, 細井賢二, 幾瀬 圭, 工藤孝広, 大塚宜一, 清水俊明, 江口英孝, 岡崎康司	当科におけるmonogenic IBD症例の経過について	第11回日本炎症性腸疾患学会学術集会, WEB, 2020年12月5日
国内学会発表	13	鶴岡恵, 難波聡, 亀井良政, 八塚由紀子, 村山圭, 岡崎康司, 大竹明	m.3243A>G変異による新生児致死型ミトコンドリア病の出生前診断	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術大会, オンライン, 2020年7月3日
国内学会発表	14	鶴岡恵, 難波聡, 亀井良政, 八塚由紀子, 村山圭, 岡崎康司, 大竹明	m.3243A>G変異による新生児ミトコンドリア心筋症の出生前診断	第65回日本人類遺伝学会, オンライン, 2020年11月18日
国内学会発表	15	尾崎心, 木下善仁, 田上道平, 高橋知登世, 平田智子, 野間将平, 八塚由紀子, 岡崎敦子, 新田和広, 大竹明, 村山圭, 岡崎康司	分子コーバーコード技術を用いた長鎖フラグメントの短鎖シーケンス法による構造多型検出の評価例	第65回日本人類遺伝学会, オンライン, 2020年11月18日
国内学会発表	16	杉浦 歩	「小胞輸送でつながるミトコンドリアとペルオキシソーム」	第93回日本生化学会大会 シンポジウム2S10a 「ミトコンドリアでつながる細胞機能」, オンライン、2020年9月15日
国内学会発表	17	Masami Arai.	HBOC epidemiology. Current status of hereditary breast and ovarian cancer syndrome (HBOC) in Korea and Japan.	Joint Session in GBCC and JBCS, The 28th Annual Meeting of The Japanese Breast Cancer Society,web,2020年10月9日~10月31日
国内学会発表	18	安岡有理, 松本征仁, 八木研, 岡崎康司	初期化因子GLIS1の進化的起源と祖先的役割	第91回日本動物学会大会 シンポジウム 招待講演 2020年9月4日 オンライン開催

国内学会発表	19		寺尾 泰久, 藤野 一成, 平山 貴士, 山口 舞子, 藤原 里沙, 吉田 恵美子, 北出 真理, 板倉 敦夫	“子宮体癌に対する腹腔鏡手術(術式選択やセンチネルリンパ節生検含む) 子宮体癌に対する腹腔鏡手術とロボット支援下手術の経験から”,	第60回日本産科婦人科内視鏡学会学術講演会, 2020.12.14	
区分	番号		講演者名	講演タイトル	学会名, 場所, 発表年月日等	国際共同
特別講演・招待講演	1		岡崎康司	Overcoming The Challenges In WGS For Undiagnosed Diseases	12th Annual Next Generation Sequencing & Clinical Diagnostics, London, 4-6 Nov., 2020 (online)	
特別講演・招待講演	2		岡崎康司	The status of genetic diagnosis of mitochondrial disease in Japan	International Mitochondrial Disease Laboratory Topical Seminar2020, 17 Dec, 2020 (ZOOM meeting)	
特別講演・招待講演	3		新井正美	ゲノム医療におけるHBOC 2019年度登録事業報告とがんゲノム医療におけるBRCA検査の課題	第8回日本HBOCコンソーシアム学術集会. 仙台、2020年1月26日	
特別講演・招待講演	4		新井正美	遺伝性腫瘍診療の現状と課題 – 遺伝性乳癌卵巣癌 (hereditary breast and ovarian cancer: HBOC)を中心に – (ワークショップ1: 遺伝性腫瘍の病理と臨床-検査の意義と注意点-)	第61回日本臨床細胞学会春季大会 (Web開催), 2020.6.20~7.19	
特別講演・招待講演	5		新井正美	遺伝性乳癌卵巣癌-全国登録事業の現状と課題- ワークショップ4「遺伝性腫瘍登録事業の現状と将来」	第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会(Web開催), 2020.8.21-8.31	
特別講演・招待講演	6		新井正美	がんの遺伝医療の現状と今後の方向性	第23回東北遺伝医学セミナー (東北大学)、2020年12月23日	
特別講演・招待講演	7		吉田恵美子, 白井健悟, 伊藤陽介, 野尻宗子, 大津敬, 加藤久盛, 加藤友康, 上野悠太, 小澤雅代, 伊藤昌可, 川路英哉, 寺尾泰久	“子宮体癌リンパ節転移診断法の開発と国際共同研究”	AMED本部, 第5回AMEDがん若手研究者ワークショップ, 2020/1/9	○

区分	番号	発明者名	発明の名称	出願番号	国際共同
知的財産権の出願・取得等	1	松本征仁, 岡崎康司, 菅原泉	膵内分泌細胞の分化促進と産生法の迅速効率化、および糖尿病治療薬スクリーニング法	米国特許取得 US10793832B2 2020年	
知的財産権の出願・取得等	2	学校法人順天堂、独立行政法人理化学研究所、地方独立行政法人神奈川県立病院機構 発明者：寺尾泰久、竹田省、吉田恵美子、林崎良英、伊藤昌可、川路英哉、大宮寛子、加藤久盛、宮城洋平、大津敬	子宮体がんのリンパ節転移能の評価方法	特許第6711968(2020,6,2)	
区分	番号	研究者名	活動の名称（執筆、出演、受賞等）	執筆や出演の媒体（賞の主催者等）,年月日等	国際共同
その他 (広報活動を含む)	1	八塚由紀子	口頭発表（タイトル：全エクソームシーケンスによる呼吸鎖複合体 I 欠損症の新規原因遺伝子同定）	2019年度AMED村山班 小坂分担班・集中TR会議, 2020年2月1日	
その他 (広報活動を含む)	2	新井正美	リードスルー療法による家族性大腸腺腫症における腫瘍抑制効果に関する基礎的研究	20K07684,2020年4月13日	
その他 (広報活動を含む)	3	Ohki, Junko; Sakashita, Akihiko; Aihara, Eitaro; Inaba, Akihiko; Uchiyama, Hironobu; Matsumoto, Masahito; Ninomiya, Yuzo; YAMANE, Takumi; OISHI, Yuichi; Iwatsuki, Ken	Comparative analysis of enteroendocrine cells and their hormones between mouse intestinal organoids and native tissues	2020年 BBB論文賞	
その他 (広報活動を含む)	4	岡崎 敦子	宮田心臓病研究振興基金 令和2年度 奨励金	2020,12,22	
その他 (広報活動を含む)	5	岡崎 敦子	公益財団法人川野小児医学奨学財団 令和2年度研究助成金	2020,6,3	
その他 (広報活動を含む)	6	吉田恵美子	遺伝子発現差を適切な治療法選択へ役立てる — 子宮体癌の術中迅速リンパ節転移診断技術の開発 —	がん領域における分野横断研究を考える会、2020年12月3日	
その他 (広報活動を含む)	7	吉田恵美子	令和2年度学長特別プロジェクト（シーズA）	(2020年-2023年) 総額1500万円/3年 採択	