

難治性疾患診断・治療学講座



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

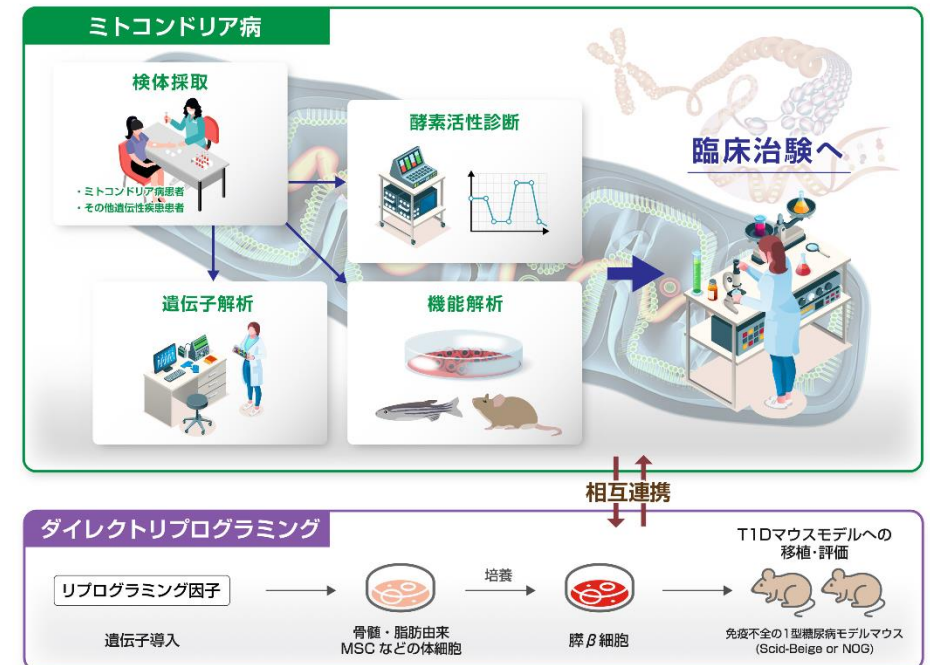
難治性疾患診断・治療学講座は2016年に開設された大学院医学研究科の講座です。難治性疾患の診断から治療まで幅広い研究に取り組んでいます。先天代謝異常症（主にミトコンドリア病）やその他の遺伝性疾患*のゲノム解析、1型糖尿病の再生医療を主な研究解析対象としています。本学、難病の診断と治療研究センターと連携し、新規の疾患の原因遺伝子を同定し機能解析を行うことにより病態の解明を行い、治療への展開を目指します。

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をしてしています。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

主な研究内容



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」

Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases



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

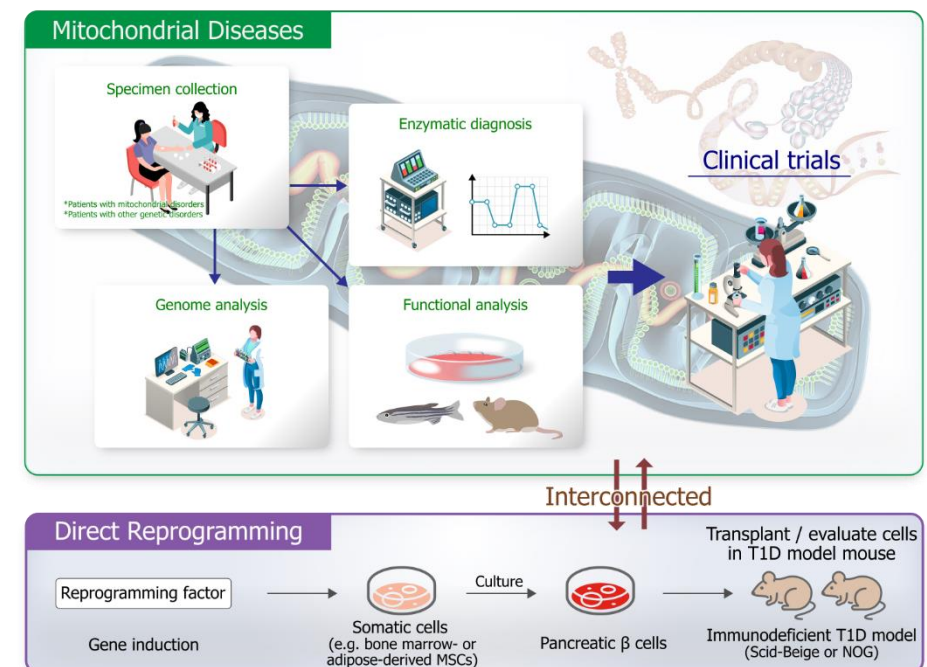
Major Activities

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

2019年（平成31・令和元年） 研究業績

講座名： 難治性疾患診断・治療学

所属長名：岡崎 康司

区分	番号	学位論文	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文原著	1		A Imai-Okazaki, Y Kishita, M Kohda, Y Mizuno, T Fushimi, A Matsunaga, Y Yatsuka, T Hirata, H Harashima, A Takeda, A Nakaya, Y Sakata, S Kogaki, A Ohtake, K Murayama, Y Okazaki. Cardiomyopathy in children with mitochondrial disease: Prognosis and genetic background. Int J Cardiol., 2019; 279:115-121	
英文原著	2	†	NN Borna , Y Kishita , M Kohda , SC Li , M Shimura, Y Wu , K Mogushi, Y Yatsuka, H Harashima, Y Hisatomi, T Fushimi , K Ichimoto, KMurayama, Ohtake , Y Okazaki. Mitochondrial ribosomal protein PTCD3 mutations cause oxidative phosphorylation defects with Leigh syndrome.Neurogenetics., 2019;20(1):9-25.	
英文原著	3		J Fink , BJ Schoenfeld , AC Hackney , M Matsumoto , T Maekawa, K Nakazato , S Horie. Anabolic-androgenic steroids: procurement and administration practices of doping athletes. Phys Sportsmed., 2019;47(1):10-14.	○
英文原著	4	*	H Nomura, M Sekine, S Yokoyama, M Arai, T Enomoto, N Takeshima, S Nakamura. Clinical background and outcomes of risk-reducing salpingo-oophorectomy for hereditary breast and ovarian cancers in Japan. Int J Clin Oncol., 2019; 24(9): 1105-1110.	
英文原著	5		K Hirono , F Ichida, N Nishio, M Ogawa-Tominaga, TFushimi, RG Feichtinger, JAMayr, M Kohda, Y Kishita, Y Okazaki, A Ohtake, K Murayama. Mitochondrial complex deficiency by novel compound heterozygous TMEM70 variants and correlation with developmental delay, undescended testicle, and left ventricular noncompaction in a Japanese patient: A case report. Clin Case Rep., 2019;7(3):553-557.	○
英文原著	6		Y Hisatomi, K Murayama, A Ohtake, Y Okazaki. Reply to the "Letter to the Editor" from Dr. J Finsterer and colleagues. Neurogenetics., 2019;20(1):55-56.	
英文原著	7		Y Horimoto, T Terao, Y Tsutsumi, M Tanabe, K Mogushi, MT Hiaing , R Sasaki, Saeki H, M Okazaki, H Sonoue, A Arakawa, M Saito. Estrogen Receptor-positive Ductal Carcinoma In Situ Frequently Overexpresses HER2 Protein Without Gene Amplification. Am J Surg Pathol., 2019;43(9):1221-1228.	
英文原著	8		S Subat, K Mogushi, M Yasen, T Kohda, Y Ishikawa, H Tanaka. Identification of genes and pathways, including the CXCL2 axis, altered by DNA methylation in hepatocellular carcinoma. J Cancer Res Clin Oncol. 2019;145(3):675-684.	
英文原著	9		T Sugizaki, KI Tanaka , T Asano, D Kobayashi, Y Hino, A Takafuji, M Shimoda, K Mogushi, M Kawahara, T Mizushima. Idebenone has preventative and therapeutic effects on pulmonary fibrosis via preferential suppression of fibroblast activity. Cell Death Discov., 2019;5:146.	

英文原著	10	A Imai-Okazaki, Y Li, S Horpaopan, Y Riazalhosseini, M Garshasbi, YP Mosse, Zhang D, Schrauwen I, Sharma A, Fann CSJ, Leal SM, Lathrop M, Ott J. Heterozygosity mapping for human dominant trait variants. <i>Hum Mutat.</i> , 2019;40(7):996-1004.	○
英文原著	11	T Ito, T Yamaguchi, T Wakatsuki, T Suzuki, H Eguchi, Y Okazaki, G Yamamoto, T Tachikawa, S Kawakami, A Sasaki, K Akagi, H Ishida. The single-base-pair deletion, MSH2 c.2635-3delC affecting intron 15 splicing can be a cause of Lynch syndrome. <i>Jpn J Clin Oncol.</i> , 2019;49(5):477-480.	
英文原著	12	K Kumamoto, Y Nakachi, Y Mizuno, M Yokoyama, K Ishibashi, C Kosugi, K Koda, M Kobayashi, K Tanakaya, T Matsunami, H Eguchi, Y Okazaki, H Ishida. Expressions of 10 genes as candidate predictors of recurrence in stage III colon cancer patients receiving adjuvant oxaliplatin-based chemotherapy. <i>Oncol Lett.</i> , 2019;18(2):1388-1394.	
英文原著	13	K Tanakaya, K Kumamoto, Y Tada, H Eguchi, K Ishibashi, H Idani, T Tachikawa, K Akagi, Y Okazaki, H Ishida. A germline MBD4 mutation was identified in a patient with colorectal oligopolyposis and early-onset cancer: A case report. <i>Oncol Rep.</i> , 2019;42(3):1133-1140.	
英文原著	14	T Kadoya, A Sakakibara, K Kitayama, Y Yamada, S Higuchi, R Kawakita, Y Kawasaki, M Fujino, Y Murakami, M Shimura, K Murayama, Successful treatment of infantile-onset ACAD9-related cardiomyopathy with a combination of sodium pyruvate, beta-blocker, and coenzyme Q10. <i>J Pediatr Endocrinol Metab.</i> , 2019;32(10):1181-1185.	
英文原著	15	Y Mitsui, R Yokoyama, S Fujimoto, K Kagemoto, S Kitamura, K Okamoto, N Muguruma, Y Bando, H Eguchi, Y Okazaki, H Ishida, T Takayama. First report of an Asian family with gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach (GAPPS) revealed with the germline mutation of the APC exon 1B promoter region. <i>Gastric Cancer</i> , 2019;21(6):1058-1063	
英文原著	16	Y Yao, M Nishimura, K Murayama, N Kuranobu, S Tojo, M Beppu, T Ishige, S Itoga, S Tsuchida, M Mori, M Takayanagi, M Yokoyama, K Yamagata, Y Kishita, Y Okazaki, F Nomura, K Matsushita, T Tanaka. A simple method for sequencing the whole human mitochondrial genome directly from samples and its application to genetic testing. <i>Sci Rep.</i> , 2019;9(1):17411.	
英文原著	17	A Kori, I Hori, T Tanaka, K Aoyama, K Ito, A Hattori, K Ban, Y Okazaki, K Murayama, S Saitoh. Transition from Leigh syndrome to MELAS syndrome in a patient with heteroplasmic MT-ND3 m.10158T>C. <i>Brain Dev.</i> , 2019;41(9):803-807.	
英文原著	18	Y Mitsui, A Miyoshi, K Okamoto, N Muguruma, J Miyoshi, K Tanaka, S Kitamura, H Miyamoto, Y Sato, Y Bando, J Shunto, H Eguchi, Y Okazaki, H Ishida, T Takayama. Different phenotypes of gastric fundic gland polyposis and cancer in patients with familial adenomatous polyposis depending on <i>Helicobacter pylori</i> infection. <i>Gastric Cancer</i> , 2019;22(6):1294-1300.	
英文原著	19	Y Matsumura, Y Ito, Y Mezawa, K Sulidan, Y Daigo, T Hiraga, K Mogushi, N Wali, H Suzuki, T Itoh, Y Miyagi, T Yokose, S Shimizu, A Takano, Y Terao, H Saeki, M Ozawa, M Abe, S Takeda, K Okumura, S Habu, O Hino, K Takeda, M Hamada, A Orimo. Stromal fibroblasts induce metastatic tumor cell clusters via epithelial-mesenchymal plasticity. <i>Life Sci Alliance</i> . 2019;2(4). pii: e201900425.	

英文原著	20		MT Moutaoufik, R Maly, S Amin, Q Zhang, S Phanse, A Gagarinova, M Zilocchi, L Hoell, Z Minic, M Gagarinova, H Aoki, J Stockwell, M Jessulat, F Goebels, K Broderick, NE Scott, J Vlasblom, G Musso, B Prasad, E Lamantea, B Garavaglia, A Rajput, K Murayama, Y Okazaki, LJ Foster, GD Bader, FS Cayabyab , M Babu. Rewiring of the Human Mitochondrial Interactome during Neuronal Reprogramming Reveals Regulators of the Respirasome and Neurogenesis. <i>iScience.</i> , 2019;19:1114-1132.	○
英文原著	21		S Nakayama, S Shimonaka, M Elahi, K Nishioka, Y Oji, SE Matsumoto, Y Li, H Yoshino, K Mogushi, T Hatano, T Sato, T Ikura, N Ito, Y Motoi, N Hattori. Tau aggregation and seeding analyses of two novel MAPT variants found in patients with motor neuron disease and progressive parkinsonism. <i>Neurobiol Aging.</i> , 2019;84:240.e13-240.e22.	
英文原著	22		K Nakazato, K Mogushi, K Kayamori, M Tsuchiya, KI Takahashi, J Sumino, Y Michi, T Yoda, N Uzawa. Glucose metabolism changes during the development and progression of oral tongue squamous cell carcinomas. <i>Oncol Lett.</i> , 2019;18(2):1372-1380.	
英文原著	23		T Takenouchi, FY Wei , H Suzuki, T Uehara, T Takahashi, Y Okazaki, K Kosaki, K Tomizawa. Noninvasive diagnosis of TRIT1-related mitochondrial disorder by measuring i6 A37 and ms2 i6 A37 modifications in tRNAs from blood. <i>Am J Med Genet A.</i> , 2019;179(8):1609-1614.	
英文原著	24		N Ochiai, Y Nakachi, T Yokoo, T Ichihara, T Eriksson, Y Yonemoto, T Kato, H Ogata, N Fujimoto, Y Kobayashi, N Udagawa, S Kaku, T Ueki, Y Okazaki, N Takahashi, Suda T. Murine osteoclasts secrete serine protease HtrA1 capable of degrading osteoprotegerin in the bone microenvironment. <i>Commun Biol.</i> , 2019;2:86.	
英文原著	25	*	R Yoshida, C Watanabe, S Yokoyama, M Inuzuka, J Yotsumoto, M Arai, S Nakamura, Registration Committee of the Japanese HBOC Consortium. Analysis of clinical characteristics of breast cancer patients with the Japanese founder mutation BRCA1 L63X. <i>Oncotarget.</i> , 2019; 10(35): 3276-3284.	
英文原著	26	*	S Shimada, R Yoshida, E Nakashima, D Kitagawa, N Gomi, R Horii, S Takeuchi, Y Ashihara, M Kita, F Akiyama, S Ohno, M Saito, M Arai. Five screening-detected breast cancer cases in initially disease-free BRCA1 or BRCA2 mutation carriers. <i>Breast Cancer.</i> , 2019; 26(6): 846-851.	
英文原著	27		S Shimada, K Mogushi, Y Akiyama, T Furuyama, S Watanabe, T Ogura, K Ogawa, H Ono, Y Mitsunori, D Ban, A Kudo, S Arai, M Tanabe, JR Wands, S Tanaka. Comprehensive molecular and immunological characterization of hepatocellular carcinoma. <i>EBioMedicine.</i> 2019;40:457-470.	
英文原著	28		M Shimura, N Nozawa, M Ogawa-Tominaga, T Fushimi, M Tajika, K Ichimoto, A Matsunaga, T Tsuruoka, Y Kishita, T Ishii, K Takahashi, T Tanaka, M Nakajima, Y Okazaki, A Ohtake, K Murayama. Effects of 5-aminolevulinic acid and sodium ferrous citrate on fibroblasts from individuals with mitochondrial diseases. <i>Sci Rep.</i> 2019;9(1):10549.	

区分	番号		全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
英文総説	1		K Murayama, M Shimura, Z Liu, y Okazaki, A Ohtake. Recent topics: the diagnosis, molecular genesis, and treatment of mitochondrial diseases. J Hum Genet., 2019;64(2):113-125.	
区分	番号		全著者名,書籍名,出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
英文著書	1		H Eguchi, Y Okazaki. Next-Generation Sequencing for Genetic Diagnosis of Hereditary Colorectal Cancer and Polyposis Syndrome. in "Recent Advances in the Treatment of Colorectal Cancer" Springer, 2019; p.115-125	
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		A Imai-Okazaki, Y Kishita, M Kohda, Y Mizuno, T Fushimi, A Matsunaga, Y Yatsuka, T Hirata, H Harashima, A Takeda, A Nakaya, Y Sakata, S Kogaki, A Ohtake, K Murayama, Y Okazaki. Cardiomyopathy in children with mitochondrial disease: prognosis and genetic background, 2019 ACMG annual clinical genetics meeting: Washington State Convention Center, Seattle, USA, April 3-5, 2019	
国際学会発表	2		O Suzuki, H Eguchi, N Chika, T Ito, A Yamamoto, K Ishibashi, E Mochiki, T Arai, K Akagi, Y Okazaki, H Ishida. Lynch syndrome (LS) and diseases requiring differentiation from LS detected by universal tumor screening of various LS-associated tumors. International Society for Gastrointestinal Hereditary Tumors (InSiGHT), Auckland, New Zealand, March 20-23, 2019	
国際学会発表	3		R Tanaka, S Fujimura, R Hirano R, K Arita, T Fukuta, H Mizuno. Establishment of next generation peripheral blood vascular and tissue regeneration therapy, The 35th Congress of the Pan-Pacific Surgical Association Japan Chapter, Honolulu, USA, March 7-9, 2019.	
国際学会発表	4		O Minowa, T Daiho, K Yamasaki, H Suzuki, T Shiroishi, A Yoshiki, T Noda, N Kurebayashi, T Murayama, K Kamiya, Y Okazaki, K Ikeda. Life-long-lasting functional damage of the inner ear cells induced by P-type Ca ²⁺ -ATPase mutations. Inner Ear Biology 2019, Padova, Italy. Sep 7-10, 2019.	
国際学会発表	5		Y Okazaki. Comprehensive Genomic Analysis of Japanese patients with mitochondrial disorders. The 16th Conference of Asian Society for Mitochondrial Research and Medicine [ASMRM], Fukuoka, Japan, Oct 4, 2019.	
国際学会発表	6		Y Okazaki. Delivering Genomic Medicine in Japan.The 11th Annual NGS & Clinical Diagnostics Congress (London England) November, 2019	
区分	番号	学位論文	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
和文原著	1		岡田慶介, 味原さや香, 武 育麻, 荒尾正人, 内藤朋巳, 井上久美子, 大山 昇一, 村山圭, 岡崎康司, 菊池透, 徳山研一, 大竹 明. 新生児マススクリーニングでは異常が認められなかったピオチニダーゼ欠損症クルド人例. 日本小児科学会雑誌, 2019;123(9):1418-1423.	

区分	番号	全著者名,論文名,掲載誌名, 掲載年 ; 巻 (号) : ページ番号	国際共同
和文総説	1	江口英孝, 岡崎康司. リンチ症候群関連の遺伝学的検査. 臨床消化器内科, 2019;34(6):661-666.	
和文総説	2	江口英孝, 岡崎康司. 次世代遺伝子解析技術を用いた希少難治性疾患の原因究明. 腎臓内科・泌尿器科, 2019;9(5):442-447.	
和文総説	3	江口英孝, 岡崎康司, 石田秀行, SGHGCSグループ. 次世代シーケンシング技術を用いた遺伝子解析による遺伝性消化管腫瘍症候群の診断法確立に関する研究グループ (SGHGCS). 家族性腫瘍, 2019;19(1): 15 - 18.	
和文総説	4	新井正美. 癌の遺伝カウンセリング. 臨床消化器内科, 2019;34(6):596-605.	
和文総説	5	新井正美. MSI-H患者への遺伝カウンセリング. JGOG Newsletter, 2019;28(1):6-8.	
区分	番号	全著者名,書籍名,出版社名, 出版年, ページ番号等	国際共同
和文著書	1	新井正美. 家族性婦人科腫瘍の遺伝カウンセリング. 産科婦人科臨床 女性ヘルスケア, 中山書店, 東京, 2019;349-365.	
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	宮原庸介, 川辺晃一, 江藤宏幸, 葛西豊高, 福田裕昭, 兼子耕, 新井基展, 鈴木興秀, 石田秀行, 江口英孝, 岡崎康司. 遺伝性混合性ポリポシスの一家系. 第27回日本消化器病週間, 兵庫, 2019年11月19-24日.	
国内学会発表	2	鈴木興秀, 山口達郎, 江口英孝, 近範泰, 石橋敬一郎, 田中屋宏爾, 山田岳史, 岡崎康司, 石田秀行. 大腸癌のPrecision medicineの現状と展望 多遺伝子パネルを用いたミスマッチ修復欠損腫瘍大腸癌の検討. 第74回日本大腸肛門病学会学術集会, 東京, 2019年10月11-12日.	
国内学会発表	3	新田和広, 田上道, Suneel Indupur, 木下善仁, 八塚由紀子, Borna Nurun, Jonathan D Coker, 村山圭, 大竹 明, 八木 研, 岡崎康司. Patient genome analysis based on de novo assembly builds up new insights for finding structural variation. 第42回日本分子生物学会年会, 福岡, 2019年12月4日	
国内学会発表	4	藤野泰輝, 三井康裕, 田中久美子, 三好人正, 北村晋志, 岡本耕一, 宮本弘志, 佐藤康史, 六車直樹, 石田秀行, 江口英孝, 岡崎康司, 高山哲治. 次世代シーケンサー及びデジタルPCRにより同定し得たAPCモザイク変異陽性減衰型家族性大腸腺腫症(Familial Adenomatous Polyposis; FAP)の1例. 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会, 東京, 2019年6月14-15日	
国内学会発表	5	美野輪治. P-type Ca ²⁺ -ATPase 変異により誘起される長期的内耳細胞機能障害の解析. 第29回日本耳科学会, 山形, 2019年10月10-12日	
国内学会発表	6	岡崎康司, 木下善仁, 村山圭, 大竹明. 「ミトコンドリア生化学」が切り開く新たな疾患病態 ミトコンドリア関連ゲノム解析と生化学解析から捉える小児代謝性疾患の病態. 第92回日本生化学会大会, 神奈川, 2019年9月18-20日	

国内学会発表	7	岡崎康司. 次世代シーケンス技術を用いたミトコンドリア呼吸鎖異常症の病態機構の解明. Mitochondria Symposium, 東京, 2019年11月25日	
国内学会発表	8	河合純, 廣瀬直毅, 佐野浩美, 岡崎康司, 八木研, 山本由美子, 依馬正次, 清田弥寿成, 築山智之, 中家雅隆, 佐々木えりか, 井上貴史, 渡部聡朗, 榊原康文, Jayakumar Vasanthan, 内藤雄樹, 村川泰裕, 川路英哉. DNA/RNAを標的とする医療技術の現状と安全性評価の考え方 霊長類DNA/RNAデータベースの構築と医療への応用. 第37回日本骨代謝学会学術集会, 徳島, 2019年6月26-28日.	
国内学会発表	9	近谷賢一, 近範泰, 村松俊輔, 豊増嘉高, 幡野哲, 天野邦彦, 鈴木興秀, 崎元雄彦, 石畝亨, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 江口英孝, 持木彫人, 岡崎康司, 石田秀行. 抗PD-1抗体薬の対象となり得るミスマッチ修復欠損大腸癌についての検討. 第57回日本癌治療学会学術集会, 福岡, 2019年10月24-26日.	
国内学会発表	10	近谷 賢一, 石川博康, 山本 瑛介, 牟田優, 伊藤徹哉, 山本 梓, 近範泰, 村松俊輔, 豊増嘉高, 幡野哲, 天野邦彦, 鈴木興秀, 崎元雄彦, 石畝亨, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 江口英孝, 持木彫人, 岡崎康司, 石田秀行. 大腸癌のPrecision medicineの現状と展望 抗PD-1抗体薬の対象となり得るミスマッチ修復欠損大腸癌の頻度、分子遺伝学的特徴についての検討. 第74回日本大腸肛門病学会学術集会, 東京, 2019年10月11-12日.	
国内学会発表	11	近谷賢一, 構奈央, 山本瑛介, 牟田 優, 伊藤徹哉, 山本 梓, 近 範泰, 鈴木興秀, 石畝 亨, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 江口英孝, 持木彫人, 岡崎康司, 石田秀行. 当科で経験したリンチ症候群大腸癌の検討. 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会, 東京, 2019年6月14-15日	
国内学会発表	12	江口英孝, 岡崎康司, 赤木究, 石田秀行. リンチ症候群のスクリーニングと遺伝学的検査. 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会, 東京, 2019年6月14-15日.	
国内学会発表	13	香川誠, 川上理, 鈴木興秀, 田丸淳一, 赤木究, 江口英孝, 新井富生, 岡崎康司, 石田秀行. ミスマッチ修復タンパクの欠失を示す前立腺癌の網羅的探索と臨床病理学的特徴. 第57回日本癌治療学会学術集会, 福岡, 2019年10月24-26日.	
国内学会発表	14	山本梓, 鈴木興秀, 近範泰, 石橋敬一郎, 江口英孝, 岡崎康司, 石田秀行. 50歳未満若年者におけるミスマッチ修復欠損大腸癌の分子遺伝学的特徴. 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会, 東京, 2019年6月14-15日.	
国内学会発表	15	小川えりか, 伏見拓矢, 富永美菜子, 志村優, 田鹿牧子, 市本景子, 鶴岡智子, 松永綾子, 石毛美夏, 淵上達夫, 山崎太郎, 森雅人, 神田将和, 岡崎康司, 森岡一朗, 大竹明, 村山圭. 我が国のLeigh脳症患者の予後に関する調査, 第122回日本小児科学会学術集会, 石川, 2019年4月19-21日	
国内学会発表	16	松永綾子, 伏見拓矢, 志村優, 富永美菜子, 市本景子, 鶴岡智子, 木下善仁, 岡崎康司, 大竹明, 村山圭. ミトコンドリア肝症と肝移植の現状. 第46回日本集中治療医学会学術集会, 京都, 2019年3月1-3日	
国内学会発表	17	新井勝大, 石毛崇, 工藤孝広, 岡崎康司, 江口英孝, 神保圭佑, 竹内一朗, 西澤拓哉, 清水俊明. 超早期発症型炎症性腸疾患に対するシームレスな診断・治療・研究体制の構築研究. 第46回日本小児栄養消化器肝臓学会. 奈良, 2019年11月1-3日.	
国内学会発表	18	新井正美, 癌・難病の予防療法はどこまで可能か? 遺伝性乳癌卵巣癌の現状と課題. 第30回日本医学会総会, 愛知, 2019年4月15日	

国内学会発表	19	新井正美, 中村清吾, 腫瘍別シンポジウム(乳腺), 精密医療時代の乳がん診療, 日本人BRCA1/2変異保持者における遺伝学的および臨床的特徴Genetic and clinical characteristics of BRCA1 or BRCA2 mutation carriers in Japan. 第78回日本癌学会学術総会, 京都, 2019年9月26日	
国内学会発表	20	杉山洋平, 志村優, 市本景子, 松永綾子, 鶴岡智子, 張春花, 大曾根義輝, 岡崎康司, 大竹明, 村山 圭. HIBCH欠損症の生化学所見を呈したreversible infantile mitochondrial diseaseの1例. 第46回日本マスキング学会学術集会, 沖縄, 2019年11月22日-23日.	
国内学会発表	21	大竹 明, 村山圭, 岡崎康司. 神経変性疾患発症機構におけるミトコンドリアの役割と、治療に向けた新展開 種々の神経変性疾患を引き起こすミトコンドリア病 新規病因遺伝子の発見と治療法への応用. 第92回日本生化学会大会, 神奈川, 2019年9月18-20日.	
国内学会発表	22	中澤美賀, 北村裕梨, 杉山恵一郎, 八田京子, 坂口陽平, 内山健太郎, 入鹿山佳代, 高京愛, 醍醐政樹, 小松充孝, 江口英孝, 長嶋久美子, 岡崎康司, 清水俊明. MYH3遺伝子変異を認めたFreeman-Sheldon症候群の男児例. 第61回日本小児神経学会学術集会, 愛知, 2019年5月31日-6月2日.	
国内学会発表	23	尾崎心. 脂肪酸伸長酵素ELOVL4の変異による脊髄小脳失調症34型. 日本人類遺伝学会第64回大会, 長崎, 2019年11月7日	
国内学会発表	24	落合祥啓, 小林泰浩, 宇田川信之, 高橋直之, 須田立雄, 仲地ゆたか, 横尾友隆, 岡崎康司, トーレ・エリクソン, 市原隆弘, 米元裕貴, 加藤武彦, 小縣旬, 藤本奈津子, 加來伸介, 植木智一. 破骨細胞はOPGを分解する酵素HtrA1を分泌する. 第37回日本骨代謝学会学術集会, 兵庫, 2019年10月12-14日.	
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	岡崎康司 松本征仁 萩原裕子. 体細胞の直接分化転換法. 特願2019-205015	
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	岡崎康司. BSテレ東特別番組「スポーツサイエンスが健康を変える! ~人生100年時代の新常識~」. 2019年11月17日.	
その他 (広報活動を含む)	2	松本征仁. 「人工膵島や細胞転換」1型糖尿病の最新研究紹介. 日本海新聞, 信濃毎日新聞, 神戸新聞, 千葉日報, 中部経済新聞, 岐阜新聞 報道, 2019年6月7日.	