

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究
- 3 がんゲノム医療、稀少疾患の遺伝学的診断に関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2018 年)

1. Correction: Genetic and clinical characteristics in Japanese hereditary breast and ovarian cancer: first report after establishment of HBOC registration system in Japan.

Arai M, Yokoyama S, Watanabe C, Yoshida R, Kita M, Okawa M, Sakurai A, Sekine M, Yotsumoto J, Nomura H, Akama Y, Inuzuka M, Nomizu T, Enomoto T, Nakamura S.
J Hum Genet. 2018 Apr;63(4):541-542. doi: 10.1038/s10038-017-0395-6. Epub 2018 Jan 31.
PMID: 29386572

2. Genetic and clinical characteristics in Japanese hereditary breast and ovarian cancer: first report after establishment of HBOC registration system in Japan.

Arai M, Yokoyama S, Watanabe C, Yoshida R, Kita M, Okawa M, Sakurai A, Sekine M, Yotsumoto J, Nomura H, Akama Y, Inuzuka M, Nomizu T, Enomoto T, Nakamura S.
J Hum Genet. 2018 Apr;63(4):447-457. doi: 10.1038/s10038-017-0355-1. Epub 2017 Nov 8.
Erratum in: J Hum Genet. 2018 Jan 31;:
PMID: 29176636

○その他論文 (2018 年)

1. 臨床遺伝専門医の育成と全国普及を図る取り組み-次世代スーパードクター (NGSD) プロジェクトの概要, 成果, 今後の課題.

水上 都, 櫻井 晃洋, 石川 亜貴, 松下一之, 斎藤 加代子, 小杉 眞司,
難波 栄二, 古庄 知己, 福嶋 義光
日本遺伝カウンセリング学会誌 39:117-122, 2018.

2. 多発性内分泌腫瘍症 2 型

櫻井 晃洋
最新医学 73:386-391, 2018

3. 遺伝性乳癌を疑ったら/診断されたらどうするか: 遺伝医療はどのように提供すればよいのか.

櫻井 晃洋
日本乳癌検診学会誌 27:34-37, 2018

4. 遺伝性副腎腫瘍

櫻井 晃洋
臨床泌尿器科 72:886-890, 2018.

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2017 年)

1. Detection of Urinary Mulberry Bodies Leads to Diagnosis of Fabry Cardiomyopathy: A Simple Clue in the Urine Sediment.

Yano T, Takahashi R, Yamashita T, Nagano N, Ishikawa A, Sakurai A, Maruyama H, Miura T. *Circ Heart Fail*. 2017 Dec;10(12). pii: e004538. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.117.004538. No abstract available.
PMID:29203563

2. Genetic and clinical characteristics in Japanese hereditary breast and ovarian cancer: first report after establishment of HBOC registration system in Japan.

Arai M, Yokoyama S, Watanabe C, Yoshida R, Kita M, Okawa M, Sakurai A, Sekine M, Yotsumoto J, Nomura H, Akama Y, Inuzuka M, Nomizu T, Enomoto T, Nakamura S. *J Hum Genet*. 2017 Nov 8. doi: 10.1038/s10038-017-0355-1. [Epub ahead of print]
PMID:29176636

3. Muir-Torre syndrome caused by exonic deletion of MLH1 due to homologous recombination.

Shiki M, Hida T, Sugano K, Kaneko R, Kamiya T, Sakurai A, Yamashita T. *Eur J Dermatol*. 2017 Feb 1;27(1):54-58. doi: 10.1684/ejd.2016.2916.
PMID: 28120777

○その他論文(2017)

1. 櫻井晃洋:遺伝性甲状腺癌. 医学のあゆみ 260: 785-790, 2017.
2. 櫻井晃洋:神経内分泌腫瘍と遺伝性疾患. 腫瘍内科 19: 291-296, 2017.
3. 櫻井晃洋:遺伝医療部門の役割ー診療, 研究の支援と連携ー. 臨牀小児医学 64: 3-6, 2017.
4. 櫻井晃洋:遺伝学が変える医療と社会. 沖縄産婦人科学会雑誌 39: 5-8, 2017.
5. 櫻井晃洋:新生児マススクリーニングと臨床遺伝医療ー車の両輪として. 日本マススクリーニング学会雑誌 27: 87-90, 2017.
6. 櫻井晃洋:多発性内分泌腫瘍症ガイドラインの活用. 最新医学 72: 1044-1050, 2017.
7. 櫻井晃洋:糖尿病と遺伝ー患者さんからの質問に的確に答えるために. 糖尿病診療マスター 15:

560-565, 2017.

8. 櫻井晃洋: 神経内分泌腫瘍の遺伝学的背景. 医学のあゆみ 262: 700-703, 2017.
9. 櫻井晃洋: 多発性内分泌腫瘍症の診療. 日本内科学会雑誌 106: 1941-1947, 2017.
10. 櫻井晃洋: 膵神経内分泌腫瘍と遺伝性疾患. 胆と膵 38: 1357-1362, 2017.
11. 渡邊淳, 市石博, 巽純子, 中川奈保子, 松田雅代, 米田勝将, 武田正道, 大野智久, 菅野治虫, 佐々木元子, 田村和朗, 櫻井晃洋: 学校教育における「ヒトの遺伝・遺伝学」導入の実践. 生命の科学 遺伝 72: 86-92, 2017.

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2016 年)

1. A novel nonsense mutation in the NOG gene causes familial NOG-related symphalangism spectrum disorder.

Takano K, Ogasawara N, Matsunaga T, Mutai H, Sakurai A, Ishikawa A, Himi T.

Hum Genome Var. 2016 Aug 4;3:16023. doi: 10.1038/hgv.2016.23.

PMID: 27508084 Free PMC Article

2. Evaluation of the minimally invasive parathyroidectomy in patients with primary hyperparathyroidism: A retrospective cohort study.

Torii S, Sugimoto T, Hokimoto N, Funakoshi T, Ogawa M, Oki T, Dabanaka K, Namikawa T, Sakurai A, Hanazaki K.

Ann Med Surg (Lond). 2016 Mar 10;7:42-7. doi: 10.1016/j.amsu.2016.03.003.

PMID: 27054033 Free PMC Article

3. Usefulness of the 6-minute walk test as a screening test for pulmonary arterial enlargement in COPD.

Oki Y, Kaneko M, Fujimoto Y, Sakai H, Misu S, Mitani Y, Yamaguchi T, Yasuda H, Ishikawa A.

Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. 2016 Nov 22;11:2869-2875.

PMID: 27920514 Free PMC Article

○その他論文 (2016 年)

1. 櫻井 晃洋: 遺伝子情報に基づいたがんの個別化医療. 日本体質医学会雑誌 78:44-47, 2016
2. 櫻井 晃洋: 一般個人向け遺伝子検査サービス—わかることわからないこと—臨床栄養 45;5:705-8/3491
3. 櫻井 晃洋: Direct-to-Consumer 遺伝子検査. 血液フロンティア 26: 969-975, 2016
4. 櫻井 晃洋: 頻度が少ない臨床で大切な遺伝性腫瘍. 日本医師会雑誌 145:721-725, 2016
5. 櫻井 晃洋: 山崎 雅則: MEN1 に伴う膵消化管 NET. 消化器内視鏡 28:1894-1900, 2016
6. 櫻井 晃洋: 多発性内分泌腫瘍症 1 型 (MEN1). 肝胆膵 72:951-959, 2016.
7. 櫻井 晃洋: 多発性内分泌腫瘍症の遺伝子診断の現状と問点. 内分泌・糖尿病・代謝内科 42:212-217, 1016

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2015 年)

1. Masuki S, Mori M, Tabara Y, Sakurai A, Hashimoto S, Morikawa M, Miyagawa K, Sumiyoshi E, Miki T, Higuchi K, Nose H; Shinshu University Genetic Research Consortium.
The factors affecting adherence to a long-term interval walking training program in middle-aged and older people.
J Appl Physiol (1985). 2015 Mar 1;118(5):595-603.doi: 10.1152/jappphysiol.00819.2014.
Epub 2014 Dec 24.
2. Shibata Y, Yamazaki M, Takei M, Uchino S, Sakurai A, Komatsu M.
Early-onset, severe, and recurrent primary hyperparathyroidism associated with a novel CDC73 mutation.
Endocr J. 2015;62(7):627-32. doi: 10.1507/endocrj.EJ15-0057. Epub 2015 May 8.
3. Takeuchi T, Yoto Y, Tsugawa T, Kamasaki H, Kondo A, Ogino J, Hasegawa T, Yama N, Anan S, Uchino S, Ishikawa A, Sakurai A, Tsutsumi H.
An adolescent case of familial hyperparathyroidism with a germline frameshift mutation of the CDC73 gene.
Clin Pediatr Endocrinol. 2015 Oct;24(4):185-9. doi: 10.1297/cpe.24.185. Epub 2015 Oct 24.
4. Matsumura T, Mitani Y, Oki Y, Fujimoto Y, Ohira M, Kaneko H, Kawashima T, Nishio M, Ishikawa A.
Comparison of Geriatric Nutritional Risk Index scores on physical performance among elderly patients with chronic obstructive pulmonary disease.
Heart Lung. 2015 Sep 23. pii: S0147-9563(15)00216-2. doi: 10.1016/j.hrtlng.2015.08.004.
[Epub ahead of print]
5. Ishikawa A, Yoto Y, Asakura H, Tsutsumi H.
Quantitative analysis of human parvovirus B19 DNA in maternal and fetal serum, and amniotic fluid during an early stage of pregnancy.
J Med Virol. 2015 Apr;87(4):683-5. doi: 10.1002/jmv.24105. Epub 2015 Jan 21.

○その他論文 (2015 年)

1. 高橋将人, 池田由加利, 櫻井晃洋, 萩尾加奈子, 五十嵐麻由子, 馬場基, 佐藤雅子, 富岡伸元, 渡邊健一
北海道での若年者検診状況と HBOC (遺伝性乳癌卵巣癌症候群) への対策の現状.
日本乳癌検診学会誌 24: 224-227, 2015.

2. 櫻井晃洋
遺伝性腫瘍症候群に伴う GEP-NET.
臨床外科 82: 444-449, 2015.
3. 櫻井晃洋
地域連携モデルとしての「北海道 HBOC ネットワーク」の設立.
家族性腫瘍 15: 39-41, 2015.
4. 櫻井晃洋
HBOC 診療と地域連携.
産科と婦人科 82: 655-659, 2015.
5. 櫻井晃洋
多発性内分泌腫瘍症.
臨床雑誌「内科」 115: 1387, 2015.
6. 櫻井晃洋
多腺性自己免疫症候群.
臨床雑誌「内科」 115: 1388, 2015.
7. 櫻井晃洋
多発性内分泌腫瘍症1型.
日本臨牀増刊「家族性腫瘍学」 73 suppl 6: 180-185, 2015.
8. 櫻井晃洋
多発性内分泌腫瘍症 2 型 (MEN2).
臨床画像 31:10 月増刊号 12-15, 2015.
9. 櫻井晃洋
遺伝性 NET-多発性内分泌腫瘍症 1 型に伴う膵消化管 NET.
最新医学 70: 1985-1990, 2015.
10. 櫻井晃洋
褐色細胞腫およびパラガングリオーマを発症する遺伝性疾患.
泌尿器外科 28: 1639-1645, 2015.
11. 櫻井晃洋
副腎皮質・髄質病変を随伴する遺伝性疾患.
病理と臨床 33: 1326-1334, 2015.
12. 櫻井晃洋
MEN 以外の遺伝性副腎皮質腫瘍.
日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌 32: 184-188, 2015.
13. 櫻井晃洋
ATA 甲状腺髄様癌取扱いガイドラインと日本の MEN2 診療の現状.
日本内分泌・甲状腺外科学会雑誌 32: 267-273, 2015.

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2014 年)

1. [Nakamura K¹](#), [Sekijima Y](#), [Nakamura K](#), [Hattori K](#), [Nagamatsu K](#), [Shimizu Y](#), [Yazaki M](#), [Sakurai A](#), [Endo F](#), [Fukushima Y](#), [Ikeda SI](#).
p.E66Q mutation in the GLA gene is associated with a high risk of cerebral small-vessel occlusion in elderly Japanese males.
[Eur J Neurol](#). 2014;21(1):49-56. doi: 10.1111/ene.12214. Epub 2013 May 31.
2. [Tanaka Y¹](#), [Isobe K](#), [Ma E](#), [Imai T](#), [Kikumori T](#), [Matsuda T](#), [Maeda Y](#), [Sakurai A](#), [Midorikawa S](#), [Hataya Y](#), [Kato T](#), [Kamide K](#), [Ikeda Y](#), [Okada Y](#), [Adachi M](#), [Yanase T](#), [Takahashi H](#), [Yokoyama C](#), [Arai Y](#), [Hashimoto K](#), [Shimano H](#), [Hara H](#), [Kawakami Y](#), [Takekoshi K](#).
Plasma free metanephrines in the diagnosis of pheochromocytoma: diagnostic accuracy and strategies for Japanese patients.
[Endocr J](#). 2014;61(7):667-73. Epub 2014 May 28.
3. [Yamazaki M¹](#), [Hanamura T](#), [Ito K](#), [Uchino S](#), [Sakurai A](#), [Komatsu M](#).
A newly identified missense mutation in RET codon 666 is associated with the development of medullary thyroid carcinoma.
[Endocr J](#). 2014 Nov 28;61(11):1141-4. Epub 2014 Oct 15.

○その他論文 (2014 年)

1. 櫻井晃洋
多発性内分泌腫瘍症 (MEN)
日本内科学会雑誌 103: 932-939, 2014.
2. 櫻井晃洋
誰もが「遺伝」を正しく知る社会へ
医学のあゆみ 250: 433-436, 2014.
3. 櫻井晃洋
甲状腺専門医に必要な遺伝医療に関する基本認識
日本甲状腺学会誌 5: 102-105, 2014.
4. 櫻井晃洋
MEN1 診療のネットワーク構築
家族性腫瘍 14: 2-6, 2014.
5. 櫻井晃洋
MEN1 における膵 NET の診断と治療
胆と膵 35: 663-668, 2014.

遺 伝 医 学

○主な研究内容

- 1 人類遺伝学および細胞遺伝学に関する研究
- 2 染色体異常や多因子遺伝病の背景と遺伝診断、遺伝カウンセリングに関する研究

○Pub Med 掲載論文 (2013 年)

1. Suzuki M, Yoto Y, Ishikawa A, Asakura H, Tsutsumi H.
Acute Transverse Myelitis Associated With Human Parvovirus B19 Infection.
J Child Neurol. 2013 Sep 18. [Epub ahead of print]
2. Ishikawa A, Yoto Y, Ohya K, Tsugawa T, Tsutsumi H.
Rhabdomyolysis Associated With Human Parvovirus B19 Infection in a Patient With
Fukuyama-Type Congenital Muscular Dystrophy.
J Child Neurol. 2013 Apr 16. [Epub ahead of print]
3. Ishikawa A, Enomoto K, Tominaga M, Saito T, Nagai J, Furuya N, Ueno K, Ueda H,
Masuno M, Kurosawa K.
Pure duplication of 19p13.3.
Am J Med Genet A. 2013 Sep;161(9):2300-4. doi: 10.1002/ajmg.a.36041. Epub 2013
Jul 29.
4. Sakurai A, Imai T, Kikumori T, Horiuchi K, Okamoto T, Uchino S, Kosugi S, Suzuki S,
Suyama K, Yamazaki M, Sato A
Thymic neuroendocrine tumor in multiple endocrine neoplasia type 1: female patients
are not rare exceptions.
Clin Endocrinol (Oxf) 78: 248-254, 2013.
5. Imai T, Uchino S, Okamoto T, Suzuki S, Kosugi S, Kikumori T, Sakurai A, MEN
Consortium of Japan
High penetrance of pheochromocytoma in multiple endocrine neoplasia type 2
caused by germline RET 634 mutation in Japanese patients.
Eur J Endocrinol 168: 683-687, 2013.
6. Takeda A, Sakurai A, Imoto S, Nakamura H
Parasitic leiomyomas after laparoscopic-assisted myomectomy in multiple endocrine
neoplasia type 1.
J Obstet Gynaecol Res 39: 1098-1102, 2013.
7. Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S,
Fukushima Y
Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary
neurological diseases in Japan.
J Hum Genet 58: 560-563, 2013.