

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10000	O-116	口演	日本語	臨床遺伝学2	10月13日(土)	11:05	12:00	第3会場 3階 303	4	11:38	11:49	非症候群性難聴DFNA34の原因遺伝子同定および病態解明
10001	P-045	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Prune Belly Syndromeを合併したMegacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome overlapsの1例
10002	BO-2	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	2	11:31	11:42	Cardio-facio-cutaneous症候群における成長障害の研究 -疾患モデルマウスによる胃・食道病変の解析- Gastrointestinal abnormalities and growth retardation in a mouse model for cardio-facio-cutaneous syndrome
10003	P-074	ポスター	—	精神遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		胎生期免疫ストレスがエピゲノムを介して精神行動に及ぼす影響の特定
10004	P-157	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		診断過程で遺伝学的検討をおこなった子宮体部Central type Primitive Neuroectodermal Tumor (cPNET)の1例
10005	O-6	口演	日本語	周産期遺伝学	10月11日(木)	13:20	14:15	第3会場 3階 303	1	13:20	13:31	習慣性流産家系に見出されたホモ接合性NOP14バリエーション
10006	P-306	ポスター	—	その他	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		骨系統疾患に伴う骨量減少、骨粗鬆症に対するデノスマブ治療効果の検証
10008	P-100	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		着床前診断を経て不育症の原因ではないと判断した10番染色体体間逆位の症例
10009	O-69	口演	日本語	エピジェネティクス	10月11日(木)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	1	15:15	15:26	miR-1メチル化のField effectを利用した潰瘍性大腸炎関連癌リスクマーカーとしての有用性の検討
10010	P-093	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における口唇口蓋裂75例の臨床遺伝学的検討
10011	O-72	口演	日本語	エピジェネティクス	10月11日(木)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	4	15:48	15:59	ウィリアムズ症候群におけるゲノムワイドメチル化解析
10012	P-186	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		SLC5A7変異による遺伝性運動ニューロパチー7における表現型多様性
10013	O-125	Oral	英語	Neurogenetics	10月13日(土)	11:05	12:00	第4会場 3階 304	3	11:27	11:38	Genetic and clinical data on Alexander disease after adolescence
10015	P-143	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		シエナ大学病院(イタリア)・ヒメネスディアス財団病院(スペイン)における遺伝医療(視察報告)
10016	O-108	Oral	英語	Clinical genetics	10月12日(金)	14:40	15:35	第6会場 3階 313+314	1	14:40	14:51	A <i>de novo</i> gain-of-function mutation in <i>MYCN</i> causes a novel megalencephaly syndrome
10018	O-9	口演	日本語	周産期遺伝学	10月11日(木)	13:20	14:15	第3会場 3階 303	4	13:53	14:04	母体妊娠糖尿病出生児における 新生児血糖値と エピジェネティック変化の相関
10019	P-218	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		両側小脳嚢胞を有するLAMB1遺伝子変異症例
10020	O-30	口演	日本語	細胞遺伝	10月11日(木)	11:00	11:55	第5会場 3階 311+312	1	11:00	11:11	ゲノム編集技術を用いた染色体再編成による染色体排除は、トリソミー細胞の染色体に対する高精度phasingを可能とする
10021	P-022	ポスター	—	薬理遺伝学・PGx	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		薬剤遺伝子発現プロファイル比較に関する考察
10022	P-125	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		不妊治療と妊娠初期・産後メンタルストレスの関連についての検討
10023	P-075	ポスター	—	精神遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Interstitial deletion of 7q31 in a Patient with Schizophrenia
10024	P-020	ポスター	—	薬理遺伝学・PGx	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		重症薬疹に関するゲノムバイオマーカー探索研究の進捗と今後の課題
10025	BP-5	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		血中エクソソーム由来マイクロRNAの発現解析によるサルコイドーシスのバイオマーカーの同定 Identification of biomarkers for sarcoidosis by expression analysis of circulating exosomal microRNAs
10027	P-023	ポスター	—	エピジェネティクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		X染色体不活化においてLINE塩基配列の収束的変異は種を超えてlncRNAとのtriplex形成に役立つ

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10028	O-164	Oral	英語	Prenatal diagnosis (including NIPT)	10月13日(土)	11:05	12:00	第6会場 3階 313+314	4	11:38	11:49	Thorax circumference, Spinal Length and some additional reference values for diagnosing fetal skeletal dysplasia
10029	O-139	Oral	英語	NGS II	10月13日(土)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	3	15:37	15:48	Development of a comprehensive method determining neoantigens with next-generation sequencing for T cell monitoring
10030	O-129	Oral	英語	Cancer genetics	10月13日(土)	13:25	14:20	第4会場 3階 304	2	13:36	13:47	Characterization of URST1 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for breast cancer
10031	O-128	Oral	英語	Cancer genetics	10月13日(土)	13:25	14:20	第4会場 3階 304	1	13:25	13:36	The regulation of PD-L1 expression on cancer-associated fibroblasts in non-small cell lung cancer
10032	BO-3	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	3	11:42	11:53	裂手・裂足症95家系における分子遺伝学的解析 Identification of underlying genetic factors in 95 families with split hand/foot malformation
10033	O-20	Oral	英語	Epigenetics	10月11日(木)	11:00	11:55	第4会場 3階 304	5	11:44	11:55	Genome-wide methylation analysis of nonalcoholic fatty liver disease
10034	O-79	口演	日本語	腫瘍遺伝学	10月12日(金)	11:25	12:20	第3会場 3階 303	2	11:36	11:47	口腔がんの新規バイオマーカー、治療標的分子OASEP1の同定
10035	O-23	Oral	英語	Complex disease -GWAS	10月11日(木)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	3	15:37	15:48	POGLUT1 was identified as the effector gene in primary biliary cholangitis susceptibility gene locus chromosome 3q13.33
10036	O-39	口演	日本語	稀少疾患1	10月11日(木)	13:20	14:15	第5会場 3階 311+312	5	14:04	14:15	症例報告を活用した稀少疾患診断支援システムPubCaseFinderの構築
10037	P-273	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		複数の遺伝性疾患を持つ家系の臨床遺伝学的検討
10038	P-113	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンサーによる日本人Leber先天盲34家系の遺伝子解析
10040	O-65	口演	日本語	HLA関連	10月11日(木)	14:15	15:10	第6会場 3階 313+314	2	14:26	14:37	感冒薬関連重症薬疹を対象とした、次世代シーケンサーによる高解像HLAタイピング
10041	P-046	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		子宮内膜症を合併した筋強直性ジストロフィーの2症例
10042	O-48	口演	日本語	先天代謝異常	10月11日(木)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	4	15:48	15:59	先天性GPI欠損症の病態と診断:補体制御因子-DAF(CD55)
10043	P-202	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		閉塞性肥大型心筋症の外科手術に踏み切ったCOL4A1新規変異の孔脳症男児例
10044	P-225	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		頭蓋頸椎移行部狭窄に対する環椎椎弓切除・大後頭孔減圧開頭手術を要した遠位中間肢異形成症(Maroteaux型)の小児例
10045	O-55	口演	日本語	遺伝カウンセリング	10月11日(木)	11:00	11:55	第6会場 3階 313+314	2	11:11	11:22	電子カルテにおけるゲノム医療対応機能の開発と運用
10047	O-96	Oral	英語	Familial tumor	10月12日(金)	14:40	15:35	第4会場 3階 304	4	15:13	15:24	Medullary Thyroid Carcinoma in Pediatric MEN2: the National Survey of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology
10048	P-299	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		BRCA変異乳癌に続発的に膀胱癌を発症した2症例の経験
10049	P-053	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		マイクロアレイ検査で16番短腕部分テトラソミーと14番長腕モノソミーを同定した男児の1例
10050	P-205	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		アデノウイルスベクターを用いた遺伝子相補性試験によって診断された色素性乾皮症D群の1例
10052	O-118	口演	日本語	遺伝性疾患の治療	10月13日(土)	13:25	14:20	第3会場 3階 303	1	13:25	13:36	筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群に伴う巨大皮下血腫に対するデスマプレシン点鼻療法の経験
10053	BO-1	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	1	11:20	11:31	深層学習法によるクロマチン高次構造の予測 Accurate prediction of chromatin conformation status using deep neural network model
10054	O-84	口演	日本語	出生前診断(NIPT含む)	10月12日(金)	14:40	15:35	第3会場 3階 303	2	14:51	15:02	経皮的臍帯血採取により児の低頻度モザイクを出生前診断した1例

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10055	P-006	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		挿入転座を伴う複雑な均衡型染色体再配列をもつ親に由来する欠失CNV同胞例
10056	P-152	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		RRSO術後に鼠経リンパ節転移で発見された原発性腹膜癌の一例と文献的考察を含めた検討
10057	P-265	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		新規PGAP3遺伝子変異を有する末節骨短縮と脳梁菲薄化を認めたクローアア人男児の一例
10058	O-33	口演	日本語	細胞遺伝	10月11日(木)	11:00	11:55	第5会場 3階 311+312	4	11:33	11:44	7番染色体由来小型過剰マーカー染色体を伴ったRussell-Silver症候群の1例
10059	O-25	Oral	英語	Complex disease -GWAS	10月11日(木)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	5	15:59	16:10	Large-scale genome-wide association study for childhood idiopathic nephrotic syndrome in the Japanese population
10060	P-068	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝学的検査により鑑別できた心因性四肢麻痺とAndersen-Tawil症候群の1家系
10061	O-26	Oral	英語	Pharmacogenomics	10月11日(木)	16:10	16:55	第4会場 3階 304	1	16:10	16:21	HLA-DQB1*03:01 as a biomarker for genetic susceptibility to bullous pemphigoid induced by DPP-4 inhibitors
10062	P-284	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝子医療における筋ジストロフィー患者・家族の意識調査
10063	O-109	Oral	英語	Clinical genetics	10月12日(金)	14:40	15:35	第6会場 3階 313+314	2	14:51	15:02	CNOT2 gene plays a critical role in patients with chromosome 12q15 microdeletion
10064	P-286	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ダウン症者の生育記録に関する認識—障害基礎年金申請の保護者の振り返りを通して—
10065	O-127	Oral	英語	Neurogenetics	10月13日(土)	11:05	12:00	第4会場 3階 304	5	11:49	12:00	In vivo exploration of genetic deletions protective against Alzheimer's disease-like pathology
10066	P-062	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		筋原繊維ミオパチーのゲノム解析
10067	P-087	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		脳髄黄色腫症におけるCYP27A1遺伝子原因バリエーション検索
10068	O-15	口演	日本語	次世代シーケンス	10月11日(木)	14:20	15:15	第3会場 3階 303	5	15:04	15:15	遺伝性がんの原因として報告されているCDKN1B遺伝子の生殖細胞系列変異に関する日本人がん患者3,022症例における検討
10069	O-19	Oral	英語	Epigenetics	10月11日(木)	11:00	11:55	第4会場 3階 304	4	11:33	11:44	EWAS of narcolepsy-affected brain and overlapping methylation profile between narcolepsy and neurological disorders
10070	P-281	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		京都府立医科大学附属病院における遺伝カウンセリングの現状
10071	P-145	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		BRCA1/2遺伝子共変異のみられたHBOCの1例
10072	O-145	口演	日本語	家族性腫瘍2	10月13日(土)	11:05	12:00	第5会場 3階 311+312	4	11:38	11:49	multi-gene panel検査により同一のMUTYHヘテロ接合変異が検出された甲状腺がん/異時性乳がんの2症例
10073	P-007	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		X-常染色体転座の4症例
10074	P-196	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		PPM1Dのエクソン5に変異を認めた知的障害の一児例
10075	P-037	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		OTX2を含む14q22.3q23.1微細欠失を示した両側無眼球症の1例
10076	P-001	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		INV-DUP-DELのほとんどはU-type exchangeによる
10077	O-74	口演	日本語	稀少疾患2	10月11日(木)	16:10	16:55	第6会場 3階 313+314	1	16:10	16:21	Coffin-Siris症候群患者の網羅的遺伝学的解析
10078	P-012	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		46,XY Disorders of Sex Developmentに合併したdysgerminomaにおけるKIT遺伝子変異の同定

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10079	P-103	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当科における出生前遺伝カウンセリング外来の実際
10081	P-047	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		多彩な症状を示す1q21.1微細欠失の4例
10082	O-7	口演	日本語	周産期遺伝学	10月11日(木)	13:20	14:15	第3会場 3階 303	2	13:31	13:42	染色体異常をもつ男性不妊の遺伝カウンセリング
10083	O-16	Oral	英語	Epigenetics	10月11日(木)	11:00	11:55	第4会場 3階 304	1	11:00	11:11	ICF syndrome proteins CDCA7 and HELLS promote non-homologous end joining
10084	O-130	Oral	英語	Cancer genetics	10月13日(土)	13:25	14:20	第4会場 3階 304	3	13:47	13:58	Long non-coding RNA p10247, high expressed in breast cancer (lncRNA-BCHE), is correlated with metastasis
10085	P-095	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		二絨毛膜双胎の両児にMeckel-Gruber症候群が疑われた症例
10086	O-17	Oral	英語	Epigenetics	10月11日(木)	11:00	11:55	第4会場 3階 304	2	11:11	11:22	Molecular analysis of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome
10087	P-149	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		家族性腫瘍と遺伝カウンセリング～当院における遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵巣卵管切除術診療体制の構築～
10089	P-297	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における遺伝性乳がん・卵巣がんカウンセリング症例についての後方視的検討と課題
10090	P-076	ポスター	—	先天代謝異常	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		東アジアにおけるジヒドロピリミジナーゼ欠損症4例の分子遺伝学的解析
10091	P-227	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Roifman症候群の1例
10092	P-154	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Furinはc-Myc高発現卵巣癌の治療標的となり得る
10093	P-293	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Whole Exome Sequencingを用いた頸動脈小体腫瘍症例に対するGermline mutation検索の試み
10094	P-280	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ダウン症候群の児の出産既往のある妊婦における出生前診断受検の意思決定に影響する要因
10095	P-264	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		卵巣明細胞癌における生殖細胞系・体細胞系ミスマッチ修復遺伝子異常
10096	O-77	口演	日本語	稀少疾患2	10月11日(木)	16:10	16:55	第6会場 3階 313+314	4	16:43	16:54	CYCSドメイン内にあるαヘリックス上に生じたCYCS新規変異による無症候性血小板減少症
10097	O-114	口演	日本語	臨床遺伝学2	10月13日(土)	11:05	12:00	第3会場 3階 303	2	11:16	11:27	常染色体優性間質性腎疾患(ADTKD)の原因遺伝子と臨床像
10098	P-203	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		PIK3CAの体細胞モザイク変異によるCLOVES症候群の1女児例
10099	P-137	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		出生コホート調査参加者の遺伝子解析に対する考えと遺伝リテラシーについて
10101	P-150	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		両側性乳癌における遺伝的背景および予後に関する検討
10102	P-146	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		若年性乳癌の検討
10103	BP-4	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		255検体悪性胸膜中皮腫の変異・免疫プロファイリング Mutational and immune profiling in 255 malignant pleural mesothelioma
10104	O-170	口演	日本語	多因子遺伝・関連解析等	10月13日(土)	13:25	14:20	第6会場 3階 313+314	5	14:09	14:20	12q24領域の遺伝子多型は魚の摂取頻度に関連する
10105	O-29	Oral	英語	Pharmacogenomics	10月11日(木)	16:10	16:55	第4会場 3階 304	4	16:43	16:54	Genome-wide association study to identify novel biomarkers for trastuzumab-induced cardiotoxicity

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10106	P-008	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人胃癌の遺伝学的素因
10107	P-109	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		妊娠を契機に深部静脈血栓症を発症した先天性アンチトロンビン欠乏症例の遺伝学的検査の検討
10108	P-245	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における羊水染色体検査の実績と今後の取り組み
10109	O-163	Oral	英語	Prenatal diagnosis (including NIPT)	10月13日(土)	11:05	12:00	第6会場 3階 313+314	3	11:27	11:38	New tactics of preimplantation genetic testing for cases where mutated DNA is not available from affected family members
10110	O-75	口演	日本語	稀少疾患2	10月11日(木)	16:10	16:55	第6会場 3階 313+314	2	16:21	16:32	Cornelia de Lange症候群31家系の遺伝学的解析
10111	O-141	Oral	英語	NGS II	10月13日(土)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	5	15:59	16:10	Origin of sporadic germline mutations during mammalian development
10112	P-192	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		全エクソーム解析でTNNI2に変異を認め、遠位型多発性関節拘縮症と診断した1例
10113	P-061	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		新規PDYN変異が見出された脊髄小脳失調症23型2家系の臨床的、細胞生物学的検討
10114	O-85	口演	日本語	出生前診断 (NIPT含む)	10月12日(金)	14:40	15:35	第3会場 3階 303	3	15:02	15:13	高度なNT肥厚を呈しながら染色体核型正常であったケースの転帰
10115	P-300	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		同時性、早期異時性、遅発異時性両側性乳癌の遺伝的背景、生物学的特徴
10116	P-054	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		先天性白内障、両側前頭部多小脳回、West症候群を認めDYNC1H1変異を同定した女児例
10117	P-119	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		FFPEサンプルのRNAシーケンス解析による融合遺伝子検出の条件検討
10118	P-034	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		GABRB1 variantを認めた先天性筋緊張低下症の1例
10120	P-197	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Whole Exome Sequencingで遺伝学的に診断した皮膚症状の乏しいD群色素性乾皮症
10121	O-143	口演	日本語	家族性腫瘍2	10月13日(土)	11:05	12:00	第5会場 3階 311+312	2	11:16	11:27	癌ゲノム医療連携病院における2次的所見に対する臨床遺伝専門医の役割
10122	O-152	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2	10月13日(土)	14:25	15:10	第5会場 3階 311+312	1	14:25	14:36	日本におけるヒト中絶胎児組織の研究利用の現状と法的倫理的問題点
10123	O-63	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1	10月11日(木)	13:20	14:15	第6会場 3階 313+314	5	14:04	14:15	「Sotos症候群 家族の会」の支援
10124	P-204	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		妊娠を契機に深部静脈血栓症を発症し、原因遺伝子を特定できたAT-3欠乏症の1例
10126	O-120	口演	日本語	遺伝性疾患の治療	10月13日(土)	13:25	14:20	第3会場 3階 303	3	13:47	13:58	健常人とサラセミア、異常ヘモグロビン血症患者から得た赤血球におけるATP増強
10127	P-256	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		コフィン・サイリス症候群の責任遺伝子DPF2の同定
10129	O-82	口演	日本語	腫瘍遺伝学	10月12日(金)	11:25	12:20	第3会場 3階 303	5	12:09	12:20	血中体細胞モザイクの遺伝的背景と血液悪性腫瘍および生命予後との関連の解明
10130	P-213	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		GRIN1 変異による重度知的障害にてんかんを伴った1女児例
10131	P-248	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		デジタルPCRを用いたMECP2遺伝子重複検出法の確立
10132	O-126	Oral	英語	Neurogenetics	10月13日(土)	11:05	12:00	第4会場 3階 304	4	11:38	11:49	Regional specificity of KCNQ2 missense variants causing benign or epileptic encephalopathy phenotypes

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10133	O-81	口演	日本語	腫瘍遺伝学	10月12日(金)	11:25	12:20	第3会場 3階 303	4	11:58	12:09	21癌種におけるマイクロサテライトの変異解析
10134	P-089	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		重症度の異なる三角頭蓋を呈した9p欠失症候群の3例
10135	P-276	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝カウンセリング普及活動～京都医療センター遺伝診療部の試み～
10136	P-004	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当施設における流産産胎児染色体検査結果の検討
10137	P-177	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		マタニティログ調査と妊娠期間および出産後のeQTL解析
10138	O-167	口演	日本語	多因子遺伝・関連解析等	10月13日(土)	13:25	14:20	第6会場 3階 313+314	2	13:36	13:47	B型肝炎ワクチンの効果に対するHLA class II遺伝子型の影響
10139	P-242	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		16トリソミーモザイクの一例
10140	O-106	口演	日本語	難聴の遺伝子診療	10月12日(金)	11:25	12:20	第6会場 3階 313+314	4	11:58	12:09	Whole Exome Sequencingにより同定された新規難聴原因候補SLC12A2
10141	P-129	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		帝京大学における遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)に対する遺伝カウンセリング外来の実施と体制整備について
10142	P-130	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝カウンセリングの満足に影響する要因の抽出
10143	P-187	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		動脈瘤性クモ膜下出血を合併したCOL1A1遺伝子変異による成人骨形成不全症の3例
10144	P-278	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		HBOC診療から始まった当院の遺伝疾患診療体制の立ち上げ～主に遺伝性腫瘍について～
10145	P-155	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ヒト早老症由来細胞では、核膜構造と結合したクロマチン領域にてきたるDSBsの修復に異常がある
10146	P-239	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		妊娠中に四肢短縮と短肋骨と腎尿路系異常を呈し、出生後にJeune症候群と診断した一例
10147	O-40	口演	日本語	臨床遺伝学1	10月11日(木)	14:15	15:10	第5会場 3階 311+312	1	14:15	14:26	全エクソーム解析データを用いたてんかん症例のコピー数多型の同定
10148	O-88	Oral	英語	NGS I	10月12日(金)	11:25	12:20	第4会場 3階 304	1	11:25	11:36	Tandem repeat analysis in long-read sequencing data using tandem-genotypes
10149	P-232	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		クリニカル・イノベーション・ネットワークにおける遺伝性神経・筋疾患の遺伝子情報データ標準の取り組み
10150	P-015	ポスター	—	免疫遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人自己免疫性肝炎患者のTNFAIP3遺伝子の稀な多様体
10151	P-067	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		多小脳回を呈する2例に見られたSCN3Aのホットスポットバリエーション
10152	P-263	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ミオクロニー発作を伴うてんかんに見出されたSETD1B変異について
10153	O-157	口演	日本語	神経遺伝	10月13日(土)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	2	15:26	15:37	PPP3CAの機能喪失性変異と獲得性変異は異なる臨床表現型を引き起こす
10154	P-139	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		小学生5年生を対象とした遺伝学教育の実践とその効果
10155	O-76	口演	日本語	稀少疾患2	10月11日(木)	16:10	16:55	第6会場 3階 313+314	3	16:32	16:43	日本における嚢胞性線維症患者のCFTR遺伝子変異
10156	P-219	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		MSTO1変異による網膜色素変性症を伴う小脳失調症

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10157	O-119	口演	日本語	遺伝性疾患の治療	10月13日(土)	13:25	14:20	第3会場 3階 303	2	13:36	13:47	脊髄性筋萎縮症(SMA)のバイオマーカー:末梢血を用いたSMN蛋白質新規解析法の提案および精度向上に向けての改良
10158	BO-4	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	4	11:53	12:04	遅発性アルツハイマー病新規リスクレアバリエント候補の関連解析 Association study of novel risk rare variants of late-onset Alzheimer's disease
10159	P-260	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人における遅発性アルツハイマー病患者由来末梢血単核細胞の発現量の形質遺伝子座解析
10160	O-42	口演	日本語	臨床遺伝学1	10月11日(木)	14:15	15:10	第5会場 3階 311+312	3	14:37	14:48	LMNA遺伝子の変異により発症した色素異常を伴う先天性脂肪萎縮症の1例
10161	O-100	口演	日本語	集団遺伝学・多因子遺伝	10月12日(金)	11:25	12:20	第5会場 3階 311+312	3	11:47	11:58	尿酸トランスポーター遺伝子ABCG2のレアバリエントはコモンバリエントと同様に痛風を引き起こす
10162	O-58	口演	日本語	遺伝カウンセリング	10月11日(木)	11:00	11:55	第6会場 3階 313+314	5	11:44	11:55	胎児水腫と死産を繰り返しRYR1複合ヘテロ接合性変異が判明した一例
10163	O-41	口演	日本語	臨床遺伝学1	10月11日(木)	14:15	15:10	第5会場 3階 311+312	2	14:26	14:37	PCDH19関連てんかんにおけるミスセンス変異とランケーティング変異の特性解析
10164	P-131	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		多因子遺伝病における遺伝カウンセリングの必要性と疾患理解へ遺伝学的知識が及ぼす影響
10165	P-257	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		卵巣成熟嚢胞性奇形腫悪性転化の遺伝子解析に関する検討
10166	O-124	Oral	英語	Neurogenetics	10月13日(土)	11:05	12:00	第4会場 3階 304	2	11:16	11:27	Assessment of the virulence of the variants found in the dysferlin gene in Japan
10167	P-038	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Septo-optic dysplasiaと遺伝性出血性末梢血管拡張症を併発した8歳男児例
10168	P-104	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		着床前診断により分娩にいたった9回の妊娠初期流産既往のある習慣性流産症例
10169	P-170	ポスター	—	多因子遺伝	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		自閉スペクトラム症患者のフェノタイプを用いたクラスタリングに基づく全ゲノム関連解析手法の検討
10170	P-253	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		三次小児医療センター臨床遺伝診療部門におけるメディカルエクソーム解析の臨床的有用性と医療経済の評価
10171	P-179	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		診断未確定の発達遅滞・多発奇形105症例におけるターゲットリシーケンス解析
10172	P-206	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		腎萎縮と乳房無形成を伴ったポーランド症候群の1例
10173	O-140	Oral	英語	NGS II	10月13日(土)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	4	15:48	15:59	Clinical relevance of circulating tumor DNA assessed through amplicon-based next-generation sequencing
10174	O-156	口演	日本語	神経遺伝	10月13日(土)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	1	15:15	15:26	乳幼児てんかん性脳症における潜在的ゲノムコピー数異常の解析
10175	O-12	口演	日本語	次世代シーケンス	10月11日(木)	14:20	15:15	第3会場 3階 303	2	14:31	14:42	集団ゲノム配列解析による構造多型の探索
10176	P-017	ポスター	—	免疫遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人集団における全身性エリテマトーデスおよび全身性強皮症とGTF2I遺伝子多型との関連
10178	O-56	口演	日本語	遺伝カウンセリング	10月11日(木)	11:00	11:55	第6会場 3階 313+314	3	11:22	11:33	一般病院における成人の遺伝カウンセリング
10180	P-258	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンサーを用いた血管型エーラス・ダンロス症候群のクリニカルシーケンス
10181	O-34	口演	日本語	細胞遺伝	10月11日(木)	11:00	11:55	第5会場 3階 311+312	5	11:44	11:55	7番染色体片親性ダイソミーを伴うMIRAGE症候群の2例
10182	P-162	ポスター	—	遺伝統計学	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		疾患リスクアレル分布と自然淘汰圧の関連性に関する数理統計解析と進化的洞察

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10183	P-031	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		脳実質内出血を呈したSotos症候群の2例
10184	P-254	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおける包括的クリニカルシーケンスの現状
10185	P-250	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		複数生検細胞を用いた、単一遺伝子疾患着床前診断における間接診断法の有用性
10186	P-228	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Spondyloepimetaphyseal dysplasia (SEMD) aggrecan typeの本邦初報告例
10187	P-009	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		大腸がんにおけるElevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide repeats (EMAST)解析
10188	P-086	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		末梢血アレイCGH検査でコピー数異常を検出したPallister-Killian症候群の男児例
10189	BP-1	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝カウンセリングに來談する網膜色素変性の患者・家族の課題と遺伝子解析研究への参加状況 Current challenges faced by Patients and Families with Inherited Retinal Disease.
10192	P-134	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		臭覚受容体の一塩基多型 (SNP) を用いた新しい遺伝学教材
10193	P-011	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		酸化的DNA損傷修復遺伝子と大腸がんの関連性
10194	P-188	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		18 trisomy長期生存例の心合併症
10195	P-069	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		PDE10A遺伝子変異を認めた良性家族性舞蹈病の日本人一家系
10196	P-030	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		クリスタリン網膜症における遺伝子解析
10197	O-110	Oral	英語	Clinical genetics	10月12日(金)	14:40	15:35	第6会場 3階 313+314	3	15:02	15:13	Precise breakpoint mapping of chromosomal rearrangements in rare cases by whole genome sequencing
10198	P-251	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		多項目夫婦妊娠前遺伝性疾患保因者検査の課題について
10201	P-195	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		超早産児で出生した11p15.5重複によるBeckwith-Wiedemann症候群の一例
10202	P-016	ポスター	—	免疫遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ANCA関連血管炎における間質性肺疾患とHLA Class IIアルルの関連
10203	O-73	口演	日本語	エピジェネティクス	10月11日(木)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	5	15:59	16:10	2番染色体父性片親性ダイソミーにより顕在化したSchimke Immunoosseous Dysplasiaを併うSilver-Russel症候群の1例
10204	P-220	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		KMT2B遺伝子変異を認めた全身進行性ジストニアの臨床経過
10205	P-039	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		一時的な低血糖のみられたCornelia de Lange syndrome2 (CDLS2)の1例
10206	P-243	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		胎児超音波にて膀胱の腹腔外脱出を認め、出生後にGoltz症候群と診断した1例
10207	P-282	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ゲノム編集技術の適用に関する大学生の意識
10210	P-269	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝的知識を盛り込んだ「いわて型聴覚障害児(者)支援」体制作りへの取り組み
10211	P-063	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンサーを用いた遺伝性小脳失調症の網羅的遺伝子診断
10212	P-167	ポスター	—	多因子遺伝	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人における4種の認知症病型のゲノムワイド関連解析

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10213	P-043	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		腎血管筋脂肪腫と考えられる腫瘍を合併したBirt-Hogg-Dube症候群の1例
10215	P-214	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本におけるジストニアの分子疫学的研究
10217	O-24	Oral	英語	Complex disease -GWAS	10月11日(木)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	4	15:48	15:59	Identification of 28 novel susceptibility loci for type 2 diabetes in the Japanese population
10218	P-285	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		着床前診断の適応について-遺伝性網膜芽細胞腫は重篤か?-
10219	P-270	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		出生前遺伝カウンセリングのクライアントによる事前準備および達成事項の調査
10221	P-210	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		CADASIL患者におけるRNF213遺伝子p.R4859K多型と頭蓋内動脈狭窄との関連
10222	P-090	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		片側性耳介腫脹を伴ったC1インヒビター正常の遺伝性血管性浮腫:日本人若年男児兄弟例および家族スクリーニングについて
10223	O-94	Oral	英語	Familial tumor	10月12日(金)	14:40	15:35	第4会場 3階 304	2	14:51	15:02	Whole-genome sequencing identified a novel POLE variant responsible for polymerase proofreading-associated polyposis
10225	P-110	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		染色体異常に起因する習慣流産に対するPGDの適応に関する再考の提言
10226	O-148	口演	日本語	染色体異常	10月13日(土)	13:25	14:20	第5会場 3階 311+312	2	13:36	13:47	クラインフェルター症候群(KS)患者の余剰X染色体の父母由来についての検討
10227	O-131	Oral	英語	Cancer genetics	10月13日(土)	13:25	14:20	第4会場 3階 304	4	13:58	14:09	The analyses of transcribed transposon in neuroblastoma stage 4 and 4S. - What is malignancy?-
10228	O-67	口演	日本語	HLA関連	10月11日(木)	14:15	15:10	第6会場 3階 313+314	4	14:48	14:59	血中スクシニルカルニチン濃度に影響を与える多型と真性過眠症との関連
10229	O-172	口演	日本語	遺伝学的検査(NIPT含まず)	10月13日(土)	14:25	15:10	第6会場 3階 313+314	2	14:36	14:47	大腸癌手術症例に対しリンチ症候群(LS)の遺伝学的検査を施行した特徴的な3例
10230	P-048	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		均衡型相互転座母体より出生したエマヌエル症候群の一例
10231	P-091	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		羊水検査で判明した過剰マーカー染色体6例についての検討
10232	O-52	口演	日本語	バイオバンク・データベース	10月11日(木)	16:10	16:55	第5会場 3階 311+312	3	16:32	16:43	国立国際医療研究センター国府台病院児童精神科におけるバイオバンクの取り組み
10233	P-059	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ROBO1 遺伝子ホモ接合性変異は、複合型下垂体機能低下症を伴う新たな症候群の原因か?
10234	O-28	Oral	英語	Pharmacogenomics	10月11日(木)	16:10	16:55	第4会場 3階 304	3	16:32	16:43	CYP2D6 is associated with regorafenib-induced liver injury
10235	P-077	ポスター	—	先天代謝異常	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		LC-MS/MSによるID2S, GALNおよびARSB酵素活性の定量
10236	P-092	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		短肋骨異形成症と内臓錯位症候群を合併した一例
10237	P-181	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ARMC5遺伝子に生殖細胞系variantを認めた乳がん合併primary macronodular adrenal hyperplasia(PMAH) 1例とその家系解析
10242	P-304	ポスター	—	その他	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		クラインフェルター症候群における、Micro-TESE術前Y染色体微小欠失分析の有用性についての検討
10243	P-222	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		TUBB4A遺伝子に新規ミスセンス変異を認めた、大脳白質病変を伴う痙性対麻痺の成人例
10244	O-112	Oral	英語	Clinical genetics	10月12日(金)	14:40	15:35	第6会場 3階 313+314	5	15:24	15:35	Molecular basis of MODY in Japan

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10245	P-123	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		網羅的遺伝子解析で診断を得た稀少疾患3例の遺伝カウンセリング
10246	P-126	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		SOX2遺伝子変異の性腺モザイクが疑われた眼球形成異常の同胞例における遺伝カウンセリング
10247	O-47	口演	日本語	先天代謝異常	10月11日(木)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	3	15:37	15:48	核遺伝子異常によるミトコンドリア呼吸鎖異常症の出生前診断—10家系のレビュー—
10248	P-240	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		妊娠初期に高度のNT肥厚あるいは胎児皮下浮腫を認め、その後軽快し、妊娠継続した8例の周産期予後について
10249	P-212	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		CFAP43遺伝子の機能喪失性変異は正常圧水頭症のリスク因子の可能性がある
10250	O-83	口演	日本語	出生前診断(NIPT含む)	10月12日(金)	14:40	15:35	第3会場 3階 303	1	14:40	14:51	検査会社による報告基準の違いにより出生前診断に苦慮した4番染色体短腕重複疑い症例
10253	P-236	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院の妊娠初期流産における流産胎児染色体検査結果の臨床的検討
10254	O-31	口演	日本語	細胞遺伝	10月11日(木)	11:00	11:55	第5会場 3階 311+312	2	11:11	11:22	Breakage-fusion-bridge cycleによる胎児胎盤のモザイク染色体構造異常
10255	O-27	Oral	英語	Pharmacogenomics	10月11日(木)	16:10	16:55	第4会場 3階 304	2	16:21	16:32	HLA class I & II analysis of Acetaminophen related Stevens-Johnson Syndrome
10256	P-021	ポスター	—	薬理遺伝学・PGx	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		薬剤カテゴリー層別解析を用いた治療抵抗性高血圧の全ゲノム関連解析
10257	O-45	口演	日本語	先天代謝異常	10月11日(木)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	1	15:15	15:26	複数の遺伝子多型が共存すると遺伝子変異としては働き単一遺伝子病の原因となる
10258	P-189	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		発端者および両親の遺伝子解析によって確定診断したフォン・ヴィレブランド病タイプ2N症例
10259	O-49	口演	日本語	先天代謝異常	10月11日(木)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	5	15:59	16:10	一般地域住民における低ホスファターゼ症の未診断罹患患者および非発症キャリアの研究:ながはまスタディ
10260	P-255	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝子パネルシーケンスにより脱水型遺伝性有口赤血球症(DHSt)と診断し得た一例
10261	P-032	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		m.13094T>C変異によるMT-ND5遺伝子異常をきたすミトコンドリア病の臨床像について
10263	P-294	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対する取り組みと現状
10266	P-271	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		全エクソーム解析にてBaller-Gerold症候群の確定診断ができた一家系の遺伝カウンセリング
10267	P-198	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		精神運動発達遅延と巨大結腸症を認めるAarskog Scott syndromeの表現型の3兄妹例
10268	P-182	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		本邦におけるLRRK2遺伝子の包括的解析
10269	P-289	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		家系図作成ツール「f-tree」の利用状況
10271	O-86	口演	日本語	出生前診断(NIPT含む)	10月12日(金)	14:40	15:35	第3会場 3階 303	4	15:13	15:24	羊水検査時における羊膜癒合不全と染色体異常の関係について
10273	O-54	口演	日本語	遺伝カウンセリング	10月11日(木)	11:00	11:55	第6会場 3階 313+314	1	11:00	11:11	出生前診断におけるPOMSを用いた精神状態の評価の試み
10274	P-172	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ゲノムワイド関連解析によるB型肝炎の癌化に関連する新規遺伝要因の同定
10275	O-158	口演	日本語	神経遺伝	10月13日(土)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	3	15:37	15:48	視床下部過誤腫における体細胞変異と生殖細胞系列変異の検出

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10276	O-111	Oral	英語	Clinical genetics	10月12日(金)	14:40	15:35	第6会場 3階 313+314	4	15:13	15:24	Mitochondrial disorder (MD) as a cause of sudden death and ALTE (apparent life-threatening event) in Japan
10277	P-083	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		新規Dsg1変異を認めたfocal palmoplantar keratodermaの1家系
10278	P-184	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		EZH1両アレル性機能喪失変異と知的障害
10279	P-283	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝学的検査と生命保険(1) モラトリアム協定から学ぶ日本への示唆
10280	P-080	ポスター	—	遺伝性疾患の治療	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		口腔顎顔面領域の筋機能異常を有する先天異常疾患患者に対する口腔筋機能療法の試み
10281	O-153	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2	10月13日(土)	14:25	15:10	第5会場 3階 311+312	2	14:36	14:47	遺伝学的検査と生命保険(2) 日本の生命保険会社社員への調査から
10282	P-163	ポスター	—	遺伝統計学	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		肥満の遺伝性:日本人集団における腹囲身長比のポリジェニックモデルによるゲノム解析
10283	O-173	口演	日本語	遺伝学的検査(NIPT含まず)	10月13日(土)	14:25	15:10	第6会場 3階 313+314	3	14:47	14:58	遺伝性疾患の着床前診断における間接法としての一塩基多型を用いたハプロタイプピング(Karyomapping)の応用
10284	O-175	Oral	英語	Rare disease	10月13日(土)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	1	15:15	15:26	De Novo Hotspot Variants in CYFIP2 Cause Early-Onset Epileptic Encephalopathy
10285	P-014	ポスター	—	免疫遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ANCA関連血管炎における間質性肺疾患合併とMUC5Bプロモーター多型との関連
10286	P-035	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析によりCalpain-3遺伝子変異を同定した筋症状のない高CK血症女児
10287	P-105	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ムコリビドーシスII型の出生前診断
10288	P-153	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		神経線維腫症1型に合併した乳癌の2例
10290	P-082	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		頭蓋内出血および腎血管性高血圧を呈したGrange症候群の9歳女児 一繊維性筋異形成の原因としてのYY1AP1遺伝子変異
10291	O-174	口演	日本語	遺伝学的検査(NIPT含まず)	10月13日(土)	14:25	15:10	第6会場 3階 313+314	4	14:58	15:09	エマヌエル症候群出生の可能性によりt(11;22)(q23;q11)保因者で着床前診断を承認された2例
10292	P-097	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院で周産期管理を行った先天性疾患児の出生前診断状況および遺伝学的対応に関する後方視的検討
10293	P-193	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		KMT5B遺伝子変異による神経発達症の3例
10294	P-185	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		RALA変異によるヌーナン様症候群
10295	O-154	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2	10月13日(土)	14:25	15:10	第5会場 3階 311+312	3	14:47	14:58	高校「生物」教科書の2017年度検定による改訂版について:「メンデル遺伝」と「ヒトの遺伝」の扱い方は改善されたか
10296	P-044	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		本邦のKrabbe病患者におけるMLPA法を用いた欠失変異の検索
10297	P-274	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝外来開設の実績報告と今後の展望
10298	BP-2	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		GJB2遺伝子変異のハプロタイプ解析 -創始者効果か、変異ホットスポットか- Haplotype analysis of the variants in the GJB2: founder effect or mutational hot-spot?
10299	P-159	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人の小児癌におけるシスプラチン難聴の遺伝学的危険因子の解析
10300	P-156	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		オラパリブの乳癌適応拡大に向けた当院の取り組み

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10301	P-215	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		常染色体劣性脊髄小脳失調症の家系におけるC12orf4の新規変異と臨床的特徴
10302	O-136	Oral	英語	Cardiovascular diseases	10月13日(土)	14:25	15:10	第4会場 3階 304	4	14:58	15:09	Mutation Hot-spot-based Risk Stratification in Long QT Syndrome Type 1: Data from a Nationwide Japanese LQT Registry
10303	P-288	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝学的検査の予防医学への応用 日本人間ドック学会での取り組みと遺伝専門学会への要望
10304	P-072	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		脊髄性筋萎縮症(SMA)の一家系 - SMA type IVの71歳高齢女性を中心に報告する -
10306	O-43	口演	日本語	臨床遺伝学1	10月11日(木)	14:15	15:10	第5会場 3階 311+312	4	14:48	14:59	Double de novo mutation: NF1 and RAF1 in neurofibromatosis-Noonan syndrome
10307	P-252	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		保険診療で実施可能となった脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患の遺伝学検査の実施状況
10308	P-101	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		羊水検査の結果が47,XXXであった夫婦との関わり
10309	P-027	ポスター	—	エピジェネティクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		MLIDを伴うKOS症例胎盤における5mC・5hmC分布の解析
10310	P-036	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		PPP2R5D変異を認めた大頭症の5歳女児例
10311	O-123	Oral	英語	Neurogenetics	10月13日(土)	11:05	12:00	第4会場 3階 304	1	11:05	11:16	Reserach on CNS therapy for Fukuyama muscular dystrophy
10312	P-161	ポスター	—	遺伝統計学	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		小規模日本人集団に対するハプロタイプ参照パネルを用いたハプロタイプ・フェージング手法の性能評価
10313	P-234	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		流産絨毛組織で検出されたジャンピング転座の2例
10314	P-268	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ロングリードシーケンサーのみによるヒトゲノム構造異常の評価
10315	O-155	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2	10月13日(土)	14:25	15:10	第5会場 3階 311+312	4	14:58	15:09	ゲノム医療実用化に係る専門的知識・情報の新しい伝え方の開発と実践〜ドラマ「知ること、知らないこと」の制作を通して〜
10316	O-14	口演	日本語	次世代シーケンス	10月11日(木)	14:20	15:15	第3会場 3階 303	4	14:53	15:04	小児外科疾患(胆道閉鎖症、ヒルシュスプルング病)に対するゲノム解析の試み
10317	P-209	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		KAT6Bヘテロ接合性変異によるGenitopatellar症候群の2例
10318	O-176	Oral	英語	Rare disease	10月13日(土)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	2	15:26	15:37	Mouse model of Costello syndrome are resistant to high fat diet-induced obesity and exhibit impaired energy homeostasis
10320	O-59	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1	10月11日(木)	13:20	14:15	第6会場 3階 313+314	1	13:20	13:31	がん遺伝子パネル検査に関する患者・家族の態度(1)〜がん遺伝子パネル検査の認知度と検査に関する期待および懸念〜
10322	O-150	口演	日本語	染色体異常	10月13日(土)	13:25	14:20	第5会場 3階 311+312	4	13:58	14:09	11p13バンドに染色体転座切断点と微細欠失を伴う複雑構造異常を有するがPAX6遺伝子に病的ゲノムバリエーションを認めない無虹彩症例
10323	O-135	Oral	英語	Cardiovascular diseases	10月13日(土)	14:25	15:10	第4会場 3階 304	3	14:47	14:58	Ultrastructural assist for searching causative genes of dilated cardiomyopathy using next generation sequencer
10324	P-301	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝性乳癌卵巣癌、Li-Fraumeni症候群、Cowden症候群へのリスク低減手術実施に向けた倫理委員会攻略作戦
10325	P-098	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		他院でNT肥厚を指摘された後に精査目的で来院する妊婦・家族に対する遺伝カウンセリングに関する考察
10326	P-295	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		乳癌既往歴があり耳下腺癌を発症したBRCA1 germline pathogenic variant保持者の1例
10327	P-033	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		SHOX異常症と多発性軟骨性外骨腫症を合併した低身長女児の一例

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10329	P-040	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		症候群性口蓋裂の原因としてのSATB2半量不全:新規3例と既報の検討
10330	P-226	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ABCC9遺伝子に新規変異を認めたCantu症候群の2例
10331	P-238	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		妊娠中に遺伝カウンセリングを受けた母体骨形成不全症合併妊娠の一例
10332	P-055	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		モザイク型ダウン症候群における成長曲線の検討
10333	O-13	口演	日本語	次世代シーケンス	10月11日(木)	14:20	15:15	第3会場 3階 303	3	14:42	14:53	NGS解析を用いたコルチゾール産生腺腫の分子病態及び臨床内分学形質の統合解析
10334	P-084	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンス解析により新規COL12A1変異を認めMyopathic EDSと確定診断された47歳男性
10335	O-35	口演	日本語	稀少疾患1	10月11日(木)	13:20	14:15	第5会場 3階 311+312	1	13:20	13:31	インスリン受容体 tyrosine kinase domainをコードする遺伝子変異に伴うタンパク質立体障害と臨床的重症度の関連
10336	P-065	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンサーを用いたミトコンドリア病の網羅的遺伝子診断
10337	O-178	Oral	英語	Rare disease	10月13日(土)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	4	15:48	15:59	Pathomechanisms of muscle degeneration in nuclear envelopathy
10339	O-18	Oral	英語	Epigenetics	10月11日(木)	11:00	11:55	第4会場 3階 304	3	11:22	11:33	Regulation of LBX1 gene expression by MeCP2 is involved in the etiology of Rett syndrome.
10340	P-078	ポスター	—	先天代謝異常	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		異染性白質ジストロフィー6症例の遺伝子解析のまとめ
10341	O-93	Oral	英語	Familial tumor	10月12日(金)	14:40	15:35	第4会場 3階 304	1	14:40	14:51	Molecular and biological analysis of Gorlin syndrome-associated tumors.
10342	P-291	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		不妊治療施設における家族性腫瘍拾い上げの試み〜リスク表示・問診アシスト機能を用いた問診体制の構築〜
10343	O-169	口演	日本語	多因子遺伝・関連解析等	10月13日(土)	13:25	14:20	第6会場 3階 313+314	4	13:58	14:09	病原菌ゲノム情報に基づいたゲノムワイド関連解析により明らかとなった宿主ゲノムと病原菌ゲノムの相互作用
10344	O-70	口演	日本語	エピジェネティクス	10月11日(木)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	2	15:26	15:37	リジン脱メチル化酵素LSD1はグルコシルコイドによる骨格筋代謝プログラムを調節する
10347	P-118	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		exome解析による疾患原因変異探索の限界を突破するための手法の検証
10348	P-112	ポスター	—	ゲノム情報とヘルスケア	10月11日(木)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		がん患者のゲノム情報開示希望に影響を与える要因の解析
10349	P-229	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		大阪母子医療センターにおける小児期から成人期までを対象とする遺伝子解析体制の確立への試み
10350	BP-6	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		生検時期および解析法による着床前診断の成績の比較(多施設データ解析) Impact of blastocyst biopsy and array CGH analysis on preimplantation genetic diagnosis outcomes: A multicenter study
10351	P-024	ポスター	—	エピジェネティクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		子宮内膜症におけるmiR-100の発現亢進により惹起されたepigeneticな変化の検討
10352	P-133	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングにおいて来談者が求めるモノとは
10353	O-117	口演	日本語	臨床遺伝学2	10月13日(土)	11:05	12:00	第3会場 3階 303	5	11:49	12:00	マルファン症候群におけるNGSパネルを利用したクリニカルシーケンスの有用性
10354	P-106	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院におけるSRY転座型の精子形成異常の4症例について
10355	O-161	Oral	英語	Prenatal diagnosis (including NIPT)	10月13日(土)	11:05	12:00	第6会場 3階 313+314	1	11:05	11:16	Development of Noninvasive Preimplantation Genetic Diagnosis using Mitochondrial DNA in Embryo Culture Medium

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10357	O-98	口演	日本語	集団遺伝学・多因子遺伝	10月12日(金)	11:25	12:20	第5会場 3階 311+312	1	11:25	11:36	全ゲノムシーケンスデータによる本土日本人の集団史に関する解析
10358	P-029	ポスター	—	集団遺伝学	10月11日(木)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		OAS1 は HIV-1 疾患感受性を制御する
10359	P-207	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		新規変異を認めた先天性腎性尿崩症の一例
10360	P-259	ポスター	—	臨床シーケンス	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		次世代シーケンスによりTMC1遺伝子変異が同定された先天性難聴例
10361	O-68	口演	日本語	HLA関連	10月11日(木)	14:15	15:10	第6会場 3階 313+314	5	14:59	15:10	高精度KIRインピュテーション
10363	O-149	口演	日本語	染色体異常	10月13日(土)	13:25	14:20	第5会場 3階 311+312	3	13:47	13:58	X;13均衡型相互転座を伴いRB1遺伝子に切断点がない網膜芽細胞腫患者の分子遺伝学的解析
10364	P-246	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		羊水検査においてadd(2)(q37)が認められた1症例
10365	O-60	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1	10月11日(木)	13:20	14:15	第6会場 3階 313+314	2	13:31	13:42	がん遺伝子パネル検査に関する患者・家族の態度(2)—遺伝性腫瘍に関する結果の家族内共有
10366	P-208	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		非典型的進行性骨化性線維異形成症の一例
10367	P-148	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		がん医療を担う一般看護師に求められる遺伝/ゲノム看護実践とはどのようなものか?
10368	O-11	口演	日本語	次世代シーケンス	10月11日(木)	14:20	15:15	第3会場 3階 303	1	14:20	14:31	MinIONを用いたTAリポート上に出現するCNVのバリデーション
10369	O-115	口演	日本語	臨床遺伝学2	10月13日(土)	11:05	12:00	第3会場 3階 303	3	11:27	11:38	X連鎖遺伝形式をとるPOU3F4遺伝子の欠失による難聴症例
10371	O-53	口演	日本語	バイオバンク・データベース	10月11日(木)	16:10	16:55	第5会場 3階 311+312	4	16:43	16:54	公共オミクスデータを活用したヒト疾患ゲノム情報の裏付けのあるパスウェイの探索
10372	P-058	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		COCH遺伝子新規変異が見出された成人後発症の両側性進行性感音難聴の一家系
10373	P-115	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人の5塩基短鎖重複反復配列のプロファイルと高解像度の反復配列タイピングの検証
10376	O-177	Oral	英語	Rare disease	10月13日(土)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	3	15:37	15:48	Combination of three biomarkers for diagnosis of Japanese patients with Niemann Pick disease type C by MS/MS
10377	O-171	口演	日本語	遺伝学的検査(NIPT含まず)	10月13日(土)	14:25	15:10	第6会場 3階 313+314	1	14:25	14:36	当センターにおける変異解釈の臨床運用の実際
10380	P-013	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		クリニカルシーケンス(Todai OncoPanel)を施行したリンパ管腫を併発した子宮体癌の2例
10381	O-57	口演	日本語	遺伝カウンセリング	10月11日(木)	11:00	11:55	第6会場 3階 313+314	4	11:33	11:44	結節性硬化症の遺伝学的検査の現状と課題
10382	P-079	ポスター	—	先天代謝異常	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ゴーシェ病のスクリーニング及び出生前診断
10383	BO-6	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	6	12:15	12:26	小児稀少難病、進行性家族性肝内胆汁つづ滞症2型への遺伝子解析とABCBI1日本人高頻度変異:フェール酪酸ナトリウム治療を見据えて Molecular genetic analysis for PFIC2 and the high prevalent mutations in Japan: an indication for cholelithotome therapy
10384	O-159	口演	日本語	神経遺伝	10月13日(土)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	4	15:48	15:59	筋萎縮性側索硬化症の非翻訳リポート解析によるATXN8OS遺伝子変異の同定
10385	O-64	口演	日本語	HLA関連	10月11日(木)	14:15	15:10	第6会場 3階 313+314	1	14:15	14:26	HLA IIと抗原ペプチド(HBV表面抗原)の結合解析:肝癌関連ウイルス変異の影響
10386	O-138	Oral	英語	NGS II	10月13日(土)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	2	15:26	15:37	Screening for mutations in 14 kinds of MODY genes in patients with MODY in Japanese by next generation sequencing

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10387	O-37	口演	日本語	稀少疾患1	10月11日(木)	13:20	14:15	第5会場 3階 311+312	3	13:42	13:53	ペンドリン(SLC26A4)変異に対する効率的な機能解析法の開発
10388	O-38	口演	日本語	稀少疾患1	10月11日(木)	13:20	14:15	第5会場 3階 311+312	4	13:53	14:04	次世代シーケンスによる重症度を反映した日本人シスチン尿症患者遺伝子診断方法構築
10389	P-235	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		13トリソミーモザイクの2例
10392	P-141	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		直接ヒアリングで分かった成人期以降のダウン症候群をもつ方の両親が必要とする支援
10393	O-90	Oral	英語	NGS I	10月12日(金)	11:25	12:20	第4会場 3階 304	3	11:47	11:58	New algorithm for evaluation of copy number variation from exome data; Validation study in 325 undiagnosed patients
10394	O-122	口演	日本語	遺伝性疾患の治療	10月13日(土)	13:25	14:20	第3会場 3階 303	5	14:09	14:20	幹細胞をキャリアとして利用した増殖型レトロウイルスによる癌自殺遺伝子療法の開発
10395	O-36	口演	日本語	稀少疾患1	10月11日(木)	13:20	14:15	第5会場 3階 311+312	2	13:31	13:42	脆弱X関連振戦/失調症候群(FXTAS)におけるRAN蛋白質の病態との関与
10396	O-92	Oral	英語	NGS I	10月12日(金)	11:25	12:20	第4会場 3階 304	5	12:09	12:20	Construction of comprehensive HLA typing framework using next-generation sequencing data and international database
10397	O-134	Oral	英語	Cardiovascular diseases	10月13日(土)	14:25	15:10	第4会場 3階 304	2	14:36	14:47	Next-generation Sequence Analysis Is Useful tool For A Diagnosis of Unidentified Cardiomyopathy
10398	P-144	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		乳腺診療における問診票と家系図の家族歴情報量の比較検討
10400	P-223	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		LRRK2 p.R1441H変異パーキンソン病家系における臨床遺伝学および神経病理学的検討
10401	O-146	口演	日本語	家族性腫瘍2	10月13日(土)	11:05	12:00	第5会場 3階 311+312	5	11:49	12:00	症例ごとに対応する多科参加型遺伝性腫瘍タスクフォース構築の試み
10402	P-019	ポスター	—	循環器遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		左心低形成症候群を伴ったHolt-Oram症候群に見いだされたTBX5の複合ヘテロ接合体の関与
10403	P-049	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		C5orf42遺伝子変異によるJoubert症候群の1例
10405	P-176	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		非アルコール性脂肪性肝疾患とHLAの関連解析
10406	P-266	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		アンブリコンシーケンスによるcfDNAのモザイク変異判定に向けた解析パイプラインの検討
10407	P-094	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		不育症を契機に不均衡型転座が判明し、生児を得た1例
10408	P-199	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		気道感染を反復したEFTUD2関連下顎顔面異骨症候群の女児例
10409	O-132	Oral	英語	Cancer genetics	10月13日(土)	13:25	14:20	第4会場 3階 304	5	14:09	14:20	Clinico-pathological Features of POLE proofreading mutant colorectal cancer
10410	P-003	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		CT検査に誘発される染色体異常
10411	P-180	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		15番染色体の父性片側性ダイソミーによりホモ接合体のAP4E1変異を併発したAngelman症候群の一例
10412	P-190	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ZMYND11遺伝子のde novo変異を認めた低身長と発達遅滞を呈した女児例
10413	P-171	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		非アルコール性脂肪性肝疾患の疾患感受性遺伝子の同定とそれらを用いた疾患発症リスク予測
10414	P-102	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当施設における双胎妊娠の羊水検査のリスク

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10415	P-138	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		医学部1年次生を対象とした遺伝に対する認識調査
10416	O-66	口演	日本語	HLA関連	10月11日(木)	14:15	15:10	第6会場 3階 313+314	3	14:37	14:48	日本人大学生集団を用いたダニアレルゲン感作におけるHLA class II遺伝子多型の関連解析
10417	P-262	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		感冒薬関連重症薬疹(CM-SJS/TEN)全ゲノムシーケンス解析
10418	O-160	口演	日本語	神経遺伝	10月13日(土)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	5	15:59	16:10	自閉性障害の概日リズム異常と病因遺伝子解析
10419	O-91	Oral	英語	NGS 1	10月12日(金)	11:25	12:20	第4会場 3階 304	4	11:58	12:09	Evaluation of copy-number variation detection techniques using shallow-depth whole genome sequencing
10420	P-233	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		MOCS1変異を認めたモリブデン補酵素欠損症の1例
10421	P-142	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		疾病の原因が遺伝病であると認識することがスティグマに与える影響
10422	P-230	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		重度小児疾患を含まないデータベースにアレル頻度情報が存在する病的ミスセンス変異をCOL1A1遺伝子に認めた骨系統疾患の1例
10424	BP-3	ポスター	—	大会賞候補セッション Poster Award Session	10月11日(木) 10月12日(金)	17:10 17:45	18:10 18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		末梢T細胞のTCR刺激時における転写制御分子ZFATの機能メカニズムの解明 Molecular mechanisms of transcriptional regulation by Zfat in immunocompetent cells
10425	O-101	口演	日本語	集団遺伝学・多因子遺伝	10月12日(金)	11:25	12:20	第5会場 3階 311+312	4	11:58	12:09	Multi-trait linear mixed-effect modeling of five psychological traits
10426	P-164	ポスター	—	遺伝統計学	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		独自開発した遺伝統計手法のクリニカルシーケンスプラットフォームへの導入
10427	O-107	口演	日本語	難聴の遺伝子診療	10月12日(金)	11:25	12:20	第6会場 3階 313+314	5	12:09	12:20	遺伝性難聴Pendred症候群/DFNB4に対する疾患iPS創薬研究
10428	P-099	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		NIPTにおける胎児ゲノム率の検討
10429	P-085	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		常染色体優性遺伝形式で橋本病を発症したA20ハプロ不全症の1家系
10430	P-241	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		染色体構造異常保因者夫婦に対する着床前診断後の流産と染色体数異常の関連性について
10431	P-296	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		in-frame deletionを生じたMEN1家系におけるmenin蛋白質構造解析
10432	P-088	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		脊髄小脳失調症27型で同定したFGF14内の新規ナンセンス変異
10433	O-121	口演	日本語	遺伝性疾患の治療	10月13日(土)	13:25	14:20	第3会場 3階 303	4	13:58	14:09	Artificial miRNAシステムを用いたAAV遺伝子発現抑制治療法の開発: Pelizaeus-Merzbacher病の治療法開発を目指して
10434	P-025	ポスター	—	エピジェネティクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		卵巣子宮内膜腔間質細胞における細胞外マトリックス収縮能のmicro RNAによる調節機序
10435	O-3	口演	日本語	家族性腫瘍1	10月11日(木)	11:00	11:55	第3会場 3階 303	3	11:22	11:33	国立がん研究センター東病院における遺伝性乳がん・婦人科がんに対する新たな診療体制の構築
10436	P-041	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		TRIO遺伝子にde novo ヘテロ接合性変異が同定された部分肺静脈還流異常合併男児例
10437	P-127	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		医学生を対象にした出生前遺伝学的検査における認識の調査
10438	P-216	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		地域住民コホートを対象とした認知機能低下に関わるゲノムワイドgene-set enrichment関連解析
10439	P-120	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Identification and characterization of intermediate-sized deletions within a Japanese population

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10440	P-050	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		相談内容に「ダウン症候群」を含む症例からみる遺伝子医療部門の役割の推移
10441	O-104	口演	日本語	難聴の遺伝子診療	10月12日(金)	11:25	12:20	第6会場 3階 313+314	2	11:36	11:47	成人症例における難聴遺伝子解析の検討
10442	O-168	口演	日本語	多因子遺伝・関連解析等	10月13日(土)	13:25	14:20	第6会場 3階 313+314	3	13:47	13:58	タイにおけるB型肝炎ウイルスに関係する疾患のゲノムワイド関連解析
10443	P-298	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Lynch症候群の診断にMLPA法が有用であった1例
10444	O-99	口演	日本語	集団遺伝学・多因子遺伝	10月12日(金)	11:25	12:20	第5会場 3階 311+312	2	11:36	11:47	オーストロネシア語族メラネシア集団ゲノムにおける祖先集団の混血の影響
10445	O-102	口演	日本語	集団遺伝学・多因子遺伝	10月12日(金)	11:25	12:20	第5会場 3階 311+312	5	12:09	12:20	miRNA発現データを用いたsupervised PCAによる認知症発症リスク予測モデルの構築
10446	P-287	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		未来志向型ゲノム研究ガバナンスのためのELSIの分析と俯瞰
10447	P-107	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における先天難聴に対する遺伝カウンセリングの現状と課題
10448	P-191	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		自閉症スペクトラム障害と低身長を認めた19番環状染色体の一例
10449	P-116	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		孤発性パーキンソン病における責任遺伝子の探索
10450	O-142	口演	日本語	家族性腫瘍2	10月13日(土)	11:05	12:00	第5会場 3階 311+312	1	11:05	11:16	多施設共同研究による頸動脈小体腫瘍の全国調査
10451	O-32	口演	日本語	細胞遺伝	10月11日(木)	11:00	11:55	第5会場 3階 311+312	3	11:22	11:33	Report of a 46,XX/46,XY with parthenogenetic chimera
10452	P-178	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		オセアニア地域集団におけるBMIおよび糖尿病・脂質異常症関連形質と関連するSNPの探索
10454	O-87	口演	日本語	出生前診断 (NIPT含む)	10月12日(金)	14:40	15:35	第3会場 3階 303	5	15:24	15:35	当院におけるCystic hygromaの検討
10455	O-113	口演	日本語	臨床遺伝学2	10月13日(土)	11:05	12:00	第3会場 3階 303	1	11:05	11:16	MAFB転写因子変異によるDuan眼球後退症候群を合併する巣状分節性糸球体硬化症発症の分子機序
10456	O-50	口演	日本語	バイオバンク・データベース	10月11日(木)	16:10	16:55	第5会場 3階 311+312	1	16:10	16:21	希少難治性疾患研究のための情報統合基盤(難病プラットフォーム)の構築
10457	P-183	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		過去12年間にNOTCH3遺伝子変異が同定されたCADASILの臨床像
10458	P-136	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		映画上映を通じた遺伝リテラシー向上への取り組み
10459	P-005	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		アイルランドでアレイCGHを施行され、7p15.3p14.3の微細欠失と診断された1例
10460	P-292	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		家族性腫瘍外来100症例の検討
10461	O-61	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1	10月11日(木)	13:20	14:15	第6会場 3階 313+314	3	13:42	13:53	生命保険加入時における遺伝情報の取扱いの実態調査
10462	P-194	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		人工内耳埋め込み術をおこなったMYH9変異症例
10463	P-070	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ZNF292遺伝子にde novo frameshift 変異を伴う自閉症の一例
10464	BO-5	口演		大会賞候補セッション Oral Presentation Award Session	10月12日(金)	11:20	12:26	第1会場 5階 501+502	5	12:04	12:15	国内における新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析 Gene panel study for target metabolic diseases of newborn mass screening in Japan

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10465	O-147	口演	日本語	染色体異常	10月13日(土)	13:25	14:20	第5会場 3階 311+312	1	13:25	13:36	色素失調症のモザイク変異とX染色体の不活化の偏りの検討
10466	P-073	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝性脊髄小脳変性症8型においてリピート数伸長は発症年齢および表現型に関連する
10467	P-237	ポスター	—	周産期遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		多脾症候群、心奇形の術後における血小板減少の症例に対して、体外受精により妊娠・出産に至った1例
10468	P-200	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		難聴児へ次世代シーケンス解析で発見し得たSTRC遺伝子変異の一例
10469	P-151	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		奈良県での遺伝性乳癌卵巣癌症候群診療の連携体制の構築と現状
10470	O-5	口演	日本語	家族性腫瘍1	10月11日(木)	11:00	11:55	第3会場 3階 303	5	11:44	11:55	日本人リ・フラウメニ症候群のgenotype/phenotypeの検討
10471	O-10	口演	日本語	周産期遺伝学	10月11日(木)	13:20	14:15	第3会場 3階 303	5	14:04	14:15	複数の臓器に形態異常を認めた児に対する遺伝学的検討
10472	O-166	口演	日本語	多因子遺伝・関連解析等	10月13日(土)	13:25	14:20	第6会場 3階 313+314	1	13:25	13:36	ゲノムワイド関連解析を用いた日本人腸内細菌叢の宿主遺伝要因の探索
10473	P-275	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		双胎妊娠の出生前診断に伴う問題
10474	O-46	口演	日本語	先天代謝異常	10月11日(木)	15:15	16:10	第5会場 3階 311+312	2	15:26	15:37	全国実施が実現した CPT2 欠損症マスキングの新指標に関する検討
10475	P-174	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		HLA解析と全ゲノム関連解析によるHTLV-1関連脊髄症(HAM/TSP)感受性遺伝子の探索
10476	P-051	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		筋強直性ジストロフィーを合併した子宮内膜症の3例
10477	P-201	ポスター	—	臨床遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		筋強直性ジストロフィーを合併した若年発症の子宮内膜増殖症の姉妹例
10478	P-277	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		二次的所見として見つかった先天性QT延長症候群を家族へ開示する際の支援
10479	P-279	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		遺伝性疾患罹患者から血縁者へのリスク伝達に関わる心理的・状況的要素の疾患特性による相違点・類似点についての文献調査
10480	P-066	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		C21orf2変異を有する常染色体劣性遺伝性ALSの1家系
10481	P-249	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		DNA short tandem repeat analysisによる絨毛癌症例の遺伝学的解析
10482	P-132	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ナンセンス変異によるDuchenne型筋ジストロフィーの遺伝カウンセリングの一例
10483	P-221	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		体細胞モザイク母親由来のKCNQ2遺伝子変異を認めた早期乳児てんかん性脳症のロシア人姉弟例
10484	P-140	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		ゲノム医療とELSIの教員研修会と授業支援
10485	P-175	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		HTLV-1高浸淫地域のDNA検体を用いたHTLV-1感染に関連する遺伝因子の探索
10487	O-2	口演	日本語	家族性腫瘍1	10月11日(木)	11:00	11:55	第3会場 3階 303	2	11:11	11:22	費用対効果に優れたパネル検査導入後のHBOC診療
10488	O-162	Oral	英語	Prenatal diagnosis (including NIPT)	10月13日(土)	11:05	12:00	第6会場 3階 313+314	2	11:16	11:27	Preimplantation genetic diagnosis of X-linked hydrocephalus: experience and new issue
10489	P-231	ポスター	—	稀少疾患(診断、創薬など)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		重度レット症候群に認められたMECP2遺伝子欠失について

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10490	P-128	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		OTC欠損症罹患男児の出生を契機に診断されたヘテロ女性患者の1例
10491	P-114	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		LOXHD1遺伝子変異とその表現型
10492	O-105	口演	日本語	難聴の遺伝子診療	10月12日(金)	11:25	12:20	第6会場 3階 313+314	3	11:47	11:58	Ion AmpliSeqデータを用いた効果的な遺伝子コピー数解析手法
10493	O-22	Oral	英語	Complex disease -GWAS	10月11日(木)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	2	15:26	15:37	Novel mutation of DLC1 in familial cleft palate case
10494	P-056	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		cryptophthalmos syndrome(Fraser syndrome)と考えられるベトナムの3症例
10495	P-042	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		STRC遺伝子のCNVによる欠失とフレームシフト変異の複合ヘテロ接合体による難聴を呈した双子症例
10496	P-305	ポスター	—	その他	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		東京西部における未診断疾患イニシアチブ拠点病院:活動報告
10497	P-057	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		脆弱X症候群は幼児期に臨床診断可能だが見落としが多い
10498	O-1	口演	日本語	家族性腫瘍1	10月11日(木)	11:00	11:55	第3会場 3階 303	1	11:00	11:11	徳島県の卵巣癌患者における遺伝学的検査への意識調査と遺伝子変異頻度
10499	P-217	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		筋萎縮性側索硬化症(ALS)の治療法を契機に遺伝子検査告知を希望した1例
10500	O-103	口演	日本語	難聴の遺伝子診療	10月12日(金)	11:25	12:20	第6会場 3階 313+314	1	11:25	11:36	難聴の遺伝学的検査と疾患特異的データストレージ構築
10501	O-62	口演	日本語	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1	10月11日(木)	13:20	14:15	第6会場 3階 313+314	4	13:53	14:04	一般市民を対象としたゲノム編集に関する意識調査:議論への参画と啓発プログラムへのニーズをめぐって
10502	P-122	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		発端者の遺伝学的診断が困難な副腎白質ジストロフィー家系の出生前診断・保因者診断に関する遺伝カウンセリング
10503	O-51	口演	日本語	バイオバンク・データベース	10月11日(木)	16:10	16:55	第5会場 3階 311+312	2	16:21	16:32	臨床情報データベースに基づくバイオバンク・ジャパン試料検索システムの構築
10504	O-95	Oral	英語	Familial tumor	10月12日(金)	14:40	15:35	第4会場 3階 304	3	15:02	15:13	Clinical-genotype correlation analysis enables prediction of functional prognosis in Japanese NF2 patients
10505	O-165	Oral	英語	Prenatal diagnosis (including NIPT)	10月13日(土)	11:05	12:00	第6会場 3階 313+314	5	11:49	12:00	Impact by fetal anatomic check on choice of lady with high risk of chromosomal abnormality in first trimester screening
10506	P-135	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		医学部卒前教育 臨床実習における遺伝カウンセリングロールプレイ実習の取組み
10507	O-97	Oral	英語	Familial tumor	10月12日(金)	14:40	15:35	第4会場 3階 304	5	15:24	15:35	How to manage genetic test as a companion diagnosis of PARP1 inhibitor for the patient with metastatic breast cancer
10508	O-151	口演	日本語	染色体異常	10月13日(土)	13:25	14:20	第5会場 3階 311+312	5	14:09	14:20	22q11.2領域に欠失を認めた単発性正中上顎中切歯症候群の一例
10509	P-165	ポスター	—	遺伝統計学	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		消費者直販型遺伝子検査を活用した研究プラットフォーム「MYCODE Research(マイコード・リサーチ)」の応用例
10510	P-081	ポスター	—	遺伝性疾患の治療	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		アンチセンス オリゴヌクレオチド治療を開始した脊髄性筋萎縮症の症例
10512	P-002	ポスター	—	細胞遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		CDC42異常症の病態解析
10515	P-267	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		RECQL4遺伝子の日本人由来ホモ欠失をもった患者における表現型の多様性
10516	P-060	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		染色体操作により樹立した脆弱X症候群および関連疾患モデル細胞の解析

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10517	O-80	口演	日本語	腫瘍遺伝学	10月12日(金)	11:25	12:20	第3会場 3階 303	3	11:47	11:58	肺扁平上皮癌の予後不良と関わる3つのマイクロRNA
10519	P-026	ポスター	—	エピジェネティクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		エピゲノム脆弱性の検出に基づく分子病態解析の試み
10520	P-108	ポスター	—	遺伝学的検査(NIPT含まず)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		筋強直性ジストロフィーに対する着床前遺伝子診断におけるTP-PCR法の役割
10521	P-302	ポスター	—	モデル動物	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		希少疾患研究のためのIRUD-Beyondモデル動物等研究コーディネーティングネットワーク・モデル生物研究者レジストリの構築
10522	P-052	ポスター	—	臨床遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		大頭症、脳梁低形成、発達遅滞を呈し、NFIA遺伝子に新規変異を認めた女兒例
10523	P-096	ポスター	—	周産期遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における流産絨毛染色体検査結果の検討
10524	P-071	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		濃厚な家族歴を有する脊髄小脳変性症の1例～遺伝学的検査を希望しない患者と希望する家族の葛藤を経験して
10525	P-121	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		日本人で初めて見出されたCLDN14変異による難聴症例
10526	O-78	口演	日本語	腫瘍遺伝学	10月12日(金)	11:25	12:20	第3会場 3階 303	1	11:25	11:36	遺伝性網膜芽細胞腫における長期経過後の二次癌と遠隔転移の分子診断
10527	P-290	ポスター	—	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		がんゲノム医療時代の遺伝カウンセラーの養成: 文部科学省がんプロ養成プランへの参画
10528	P-124	ポスター	—	遺伝カウンセリング1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		東京医科歯科大学におけるがんゲノム診療での遺伝子診療科の役割～がんゲノム診療科から遺伝子診療科受診となった一例を通して～
10529	P-247	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		NIPT後の確定診断は全例必須か? : NIPT結果と精査超音波所見から胎児における染色体異常がほぼ確実と考えられた症例に関する考察
10530	O-21	Oral	英語	Complex disease -GWAS	10月11日(木)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	1	15:15	15:26	Rare variants explain a substantial portion of the missing heritability of the uric acid level
10531	P-158	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		胞状奇胎が疑われた27例におけるShort tandem repeat (STR)解析の有用性
10532	P-147	ポスター	—	家族性腫瘍(HBOC含む)1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院における家族性腫瘍に対して家族歴聴取を実施した家系の検討
10533	P-010	ポスター	—	腫瘍遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		MUTYH 遺伝子におけるスプライスバリエーションと大腸がん発生の新たな可能性
10534	O-144	口演	日本語	家族性腫瘍2	10月13日(土)	11:05	12:00	第5会場 3階 311+312	3	11:27	11:38	神経線維腫症1型に合併したGISTの3例
10535	P-303	ポスター	—	Precision Medicine	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		全ゲノム検査結果の患者バリエーション情報を臨床診断に活用するためのシステム検討
10537	P-018	ポスター	—	循環器遺伝学	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		当院で出生したHolt-Oram症候群の3家系
10538	P-261	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		希少・未診断疾患を対象とした大規模全エクソーム解析の俯瞰的分析
10539	P-117	ポスター	—	次世代シーケンス(NGS)解析1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Human Phenotype Ontology (HPO) とバリエーション情報を併用する診断補助ツールの遺伝学的検査への活用についての検討
10540	O-8	口演	日本語	周産期遺伝学	10月11日(木)	13:20	14:15	第3会場 3階 303	3	13:42	13:53	Alagille症候群合併妊娠の1例
10541	P-173	ポスター	—	関連解析	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		喫煙、飲酒や食生活への遺伝的寄与に基づく多因子疾患との遺伝学的関連の解明
10542	P-244	ポスター	—	出生前診断(NIPT含む)2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Barth syndromeの出生前診断

【日本人類遺伝学会 第63回大会】採択結果(一般演題)
 ※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	言語	セッション名/カテゴリー	発表日	セッション開始時間	セッション終了時間	会場	発表順	個別開始予定	個別終了予定	演題名
10543	O-4	口演	日本語	家族性腫瘍1	10月11日(木)	11:00	11:55	第3会場 3階 303	4	11:33	11:44	四国がんセンターにおけるLynch症候群確定診断後の血縁者のフォローアップ状況と課題
10544	P-272	ポスター	—	遺伝カウンセリング2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Marfan症候群のある娘の妊娠・出産に関する親の思い
10546	P-166	ポスター	—	多因子遺伝	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		子宮内膜症および正常子宮内膜における体細胞変異のクローン性増殖および異質性
10547	P-028	ポスター	—	集団遺伝学	10月11日(木)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		バプアニューギニア・ギデラ族におけるアフリカ人由来ゲノム領域
10550	O-44	口演	日本語	臨床遺伝学1	10月11日(木)	14:15	15:10	第5会場 3階 311+312	5	14:59	15:10	D-2-hydroxyglutaric aciduriaにおけるIDH2変異によると考えられるTリンパ球のクローナルな増殖
10569	P-111	ポスター	—	臨床オミクス	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Omics Data Integration Using Bayesian Non-Negative Matrix Factorization
10571	O-71	口演	日本語	エピジェネティクス	10月11日(木)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	3	15:37	15:48	Inter and intragenic methylation of GLA gene cause massive sphingolipid accumulation and severe phenotypes in heterozygous Fabry females
10572	O-133	Oral	英語	Cardiovascular diseases	10月13日(土)	14:25	15:10	第4会場 3階 304	1	14:25	14:36	Investigation of Novel Variations of ORAI1 Gene and their Association with Kawasaki Disease
10573	P-064	ポスター	—	神経遺伝学1	10月11日(木)	17:10	18:10	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		A third mutation in TACO1: A new phenotype different from the previously described
10574	P-211	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		The MTHFR C677T polymorphism modified with BMI change in patients with bipolar II disorder: A 12-week follow-up study
10575	P-224	ポスター	—	神経遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		3-SKGMF INHIBITS MITOCHONDRIAL MEMBRANE DEPOLARIZATION, CALCIUM LEAKAGE & ROS INDUCED DAMAGES IN PATIENTS OF MITOCHONDRIAL DISORDERS.
10576	O-89	Oral	英語	NGS I	10月12日(金)	11:25	12:20	第4会場 3階 304	2	11:36	11:47	Whole-exome sequencing of quartet family identifies a novel gene for mitochondrial DNA depletion syndrome
10577	O-137	Oral	英語	NGS II	10月13日(土)	15:15	16:10	第4会場 3階 304	1	15:15	15:26	An undiagnosed diseases program in Hong Kong, China.
10578	P-168	ポスター	—	多因子遺伝	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Genetic variant in the NTCP gene is associated with HBV infection and HBV-related HCC development in Thai population
10579	P-169	ポスター	—	多因子遺伝	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		The Clinical Correlation of B-Cell Activating Factor Levels and Polymorphisms in Hepatitis B-related Hepatocellular Carcinoma
50007	O-179	Oral	英語	Rare disease	10月13日(土)	15:15	16:10	第6会場 3階 313+314	5	15:59	16:10	Autosomal recessive non-syndromic keratoconus: homozygous frameshift variant in the candidate novel gene <i>GALNT14</i>
50008	P-160	ポスター	—	腫瘍遺伝学2	10月12日(金)	17:45	18:45	展示・ポスター会場 4階 301+302	—	フリーディスカッション		Functional follow up of putative novel microRNA genes in prostate cancer identified by genome-wide association studies