

## 一般口演 / Oral Session

### 第63回大会賞候補セッション (口演)

#### Oral Presentation Award Session

日時：10月12日 (金) 11:20 ~ 12:26 第1会場 (5F 501+502)

座長：松原 洋一 (国立成育医療研究センター・研究所)  
松本 直通 (横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学)

Date : Friday, Oct. 12 11:20 ~ 12:26 Room1 (501+502, 5F)

Chair : Yoichi Matsubara (National Center for Child Health and Development)

Naomichi Matsumoto (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)

BO-1

#### 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

○瓜生 英尚<sup>1</sup> (Hidetaka Uryu)、秦 健一郎<sup>2</sup> (Kenichiro Hata)

- 1 国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター部門  
(Department of Medical Genome Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

BO-2

#### 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

○井上 晋一<sup>1</sup> (Shinichi Inoue)、高原 真吾<sup>1,2</sup> (Shingo Takahara)、吉川 雄朗<sup>3</sup> (Takeo Yoshikawa)、新堀 哲也<sup>1</sup> (Tetsuya Niihori)、谷内 一彦<sup>3</sup> (Kazuhiko Yanai)、松原 洋一<sup>1,4</sup> (Yoichi Matsubara)、青木 洋子<sup>1</sup> (Yoko Aoki)

- 1 東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 大学院医学系研究科 心臓血管外科学分野  
(Division of Cardiovascular Surgery, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3 東北大学 大学院医学系研究科 機能薬理学分野  
(Department of Pharmacology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## Identification of underlying genetic factors in 95 families with split hand/foot malformation

○矢本 香織<sup>1</sup> (Kaori Yamoto)、才津 浩智<sup>2</sup> (Hiroto Saito)、小崎 里華<sup>3</sup> (Rika Kosaki)、芳賀 信彦<sup>4</sup> (Nobuhiko Haga)、外木 秀文<sup>5</sup> (Hidefumi Tonoki)、永田 絵子<sup>1</sup> (Eiko Nagata)、加藤 芙弥子<sup>1</sup> (Fumiko Katou)、大高 幸之助<sup>1</sup> (Konosuke Ohtaka)、藤澤 泰子<sup>1</sup> (Yasuko Fujisawa)、西村 玄<sup>6</sup> (Gen Nishimura)、池川 志郎<sup>7</sup> (Shiro Ikegawa)、高田 修治<sup>8</sup> (Shuji Takada)、深見 真紀<sup>9</sup> (Maki Fukami)、緒方 勤<sup>1,9</sup> (Tutomu Ogata)

- 1 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 浜松医科大学 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学 リハビリテーション医学分野  
(Department of Rehabilitation Medicine, Graduate School of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 天使病院 周産期母子センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Tenshi Hospital, Hokkaido, Japan)
- 6 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 7 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 骨関節疾患研究チーム  
(Laboratory of Bone and Joint Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 8 国立成育医療研究センター システム発生・再生医学研究部  
(Department of Systems BioMedicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 9 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## Association study of novel risk rare variants of late-onset Alzheimer's disease

○浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、重水 大智<sup>1,2,3</sup> (Daichi Shigemizu)、光森 理紗<sup>1</sup> (Risa Mitsumori)、森 大気<sup>1</sup> (Taiki Mori)、新飯田 俊平<sup>4</sup> (Shumpei Niida)、尾崎 浩一<sup>1,5</sup> (Kouichi Ozaki)

- 1 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部  
(Division of Genomic Medicine, Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム応用医学研究部門 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 5 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 循環器疾患研究チーム  
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

## 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

○笹井 英雄<sup>1</sup> (Hideo Sasai)、吾郷 耕彦<sup>1</sup> (Yasuhiko Ago)、大塚 博樹<sup>1,3</sup> (Hiroki Otsuka)、堀 友博<sup>1</sup> (Tomohiro Hori)、久保田 一生<sup>1</sup> (Kazuo Kubota)、細川 淳一<sup>4</sup> (Junichi Hosokawa)、藤木 亮次<sup>4</sup> (Ryoji Fujiki)、小原 収<sup>4</sup> (Osamu Ohara)、中島 葉子<sup>5</sup> (Yoko Nakajima)、伊藤 哲也<sup>5</sup> (Tetsuya Ito)、原 圭一<sup>6</sup> (Keiichi Hara)、小林 正久<sup>7</sup> (Masahisa Kobayashi)、但馬 剛<sup>8</sup> (Go Tajima)、坂本 修<sup>9</sup> (Osamu Sakamoto)、松本 志郎<sup>10</sup> (Shiro Matsumoto)、中村 公俊<sup>10</sup> (Kimitoshi Nakamura)、濱崎 考史<sup>11</sup> (Takashi Hamazaki)、小林 弘典<sup>12</sup> (Hironori Kobayashi)、長谷川 有紀<sup>12</sup> (Yuki Hasegawa)、深尾 敏幸<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Fukao)

- 1 岐阜大学 大学院医学系研究科 小児病態学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 2 岐阜大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Division of Clinical Genetics, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 3 岐阜県総合医療センター 新生児内科  
(Department of Neonatal Medicine, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 4 かずさDNA研究所 技術開発研究部  
(Department of Technology Development, Kazusa DNA Research Institute, Kisarazu, Japan)
- 5 藤田保健衛生大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 6 呉医療センター・中国がんセンター 小児科  
(Department of Pediatrics, Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Kure, Japan)
- 7 東京慈恵会医科大学 小児科学  
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 国立成育医療研究センター研究所 マススクリーニング研究室  
(Division of Neonatal Screening, NCCHD, Tokyo, Japan)
- 9 東北大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野  
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 10 熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto, Japan)
- 11 大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Osaka City University, Osaka, Japan)
- 12 島根大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine, Izumo, Japan)

小児稀少難病，進行性家族性肝内胆汁うっ滞症2型への遺伝子解析と*ABCB11*日本人高頻度変異：フェニ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 phenylbutyrate therapy

○戸川 貴夫<sup>1</sup> (Takao Togawa)、林 久允<sup>2</sup> (Hisamitsu Hayashi)、伊藤 彰悟<sup>1</sup> (Shogo Ito)、伊藤 孝一<sup>1</sup> (Koichi Ito)、大橋 圭<sup>5</sup> (Kei Ohashi)、遠藤 剛<sup>4</sup> (Takeshi Endo)、杉浦 時雄<sup>3</sup> (Tokio Sugiura)、岩田 欧介<sup>1</sup> (Osuke Iwata)、齋藤 伸治<sup>1</sup> (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 東京大学大学院薬学系研究科 分子薬物動態学教室  
(Laboratory of Molecular Pharmacokinetics, Department of Medical Pharmaceutics, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, The University of Tokyo)
- 3 蒲郡市民病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Gamagori municipal hospital, Gamagori, Japan)
- 4 小牧市民病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Komaki municipal hospital, Komaki, Japan)
- 5 海南病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Kainan hospital, Yatomi, Japan)

一般口演1 家族性腫瘍1  
Oral Session 1 Familial tumor 1

日時：10月11日（木） 11:00～11:55 第3会場（3F 303）

座長：村上 善則（東京大学医科学研究所人癌病因遺伝子分野）

平沢 晃（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 病態制御科学専攻 腫瘍制御学講座（臨床遺伝子医療学分野））

Date：Thursday, Oct. 11 11:00～11:55 Room3 (303, 3F)

Chair：Yoshinori Murakami (Division of Molecular Pathology, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)  
Akira Hirasawa (Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and  
pharmaceutical Sciences, Okayama University)

O-1

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

A survey of germline mutations of patients with epithelial ovarian cancer in Tokushima

○阿部 彰子<sup>1</sup> (Akiko Abe)、井本 逸勢<sup>2</sup> (Issei Imoto)、丹下 正一朗<sup>3</sup> (Syoutirou Tange)、  
成戸 卓也<sup>4</sup> (Takuya Naruto)、苟原 稔<sup>1</sup> (Minoru Irahara)

- 1 徳島大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan)
- 2 愛知県がんセンター中央病院がん予防医療研究領域 分子遺伝学分野  
(Hospital Department of Preventive Medicine, Division of Molecular Genetics, Aichi Cancer Center, Aichi, Japan)
- 3 徳島大学 人類遺伝学分野  
(Department of human genetics, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 4 東京医科歯科大学 総合研究科  
(Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

O-2

費用対効果に優れたパネル検査導入後のHBOC診療

HBOC practice after introducing panel testing with high cost-effectiveness

○矢形 寛<sup>1</sup> (Hiroshi Yagata)、黒野 健司<sup>1</sup> (Kenji Kurono)、齋藤 恵<sup>2</sup> (Megumi Saito)、  
守屋 智之<sup>1</sup> (Tomoyuki Moriya)、村上 好恵<sup>3</sup> (Yoshie Murakami)

- 1 埼玉医科大学総合医療センター プレストケア科  
(Department of Breast care, Saitama medical center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2 埼玉医科大学病院 難病センター 遺伝子診療部  
(Department of Genetics, Intractable Diseases Center, Saitama Medical University, Sitama, Japan)
- 3 東邦大学看護学部がん看護学研究室  
(Oncology nursing, Faculty of Nursing, Toho University, Tokyo, Japan)

O-3

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

Establishment of multidisciplinary management system for hereditary breast and gynecological cancers in NCCHE

○平岡 弓枝<sup>1</sup> (Yumie Hiraoka)、古川 孝広<sup>2</sup> (Takahiro Kogawa)、原野 謙一<sup>2</sup> (Kenichi Harano)、  
内藤 陽一<sup>2</sup> (Yoichi Naito)、大西 達也<sup>3</sup> (Tatsuya Ohnishi)、田部 宏<sup>4</sup> (Hiroshi Tanabe)、  
北條 隆<sup>3</sup> (Takashi Hojo)、向原 徹<sup>2</sup> (Toru Mukohara)、桑田 健<sup>1</sup> (Takeshi Kuwata)

- 1 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門  
(Department of Genetic Medicine, National Cancer Center Hospital East, Kashiwa, Japan)
- 2 国立がん研究センター東病院 乳腺・腫瘍内科  
(Department of Breast and Medical Oncology, National Cancer Center Hospital East, Kashiwa, Japan)
- 3 国立がん研究センター東病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, National Cancer Center Hospital East, Kashiwa, Japan)
- 4 国立がん研究センター東病院 婦人科  
(Department of Gynecology, National Cancer Center Hospital East, Kashiwa, Japan)

#### 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 Follow-up status and issues of patients and relatives after diagnosis Lynch syndrome at Shikoku Cancer Center

○松山 裕美<sup>1</sup> (Yumi Matsuyama)、金子 景香<sup>1</sup> (Keika Kaneko)、岡村 弥妃<sup>1</sup> (Miki Okamura)、山本 弥寿子<sup>1</sup> (Yasuko Yamamoto)、小林 成行<sup>1,3</sup> (Naruyuki Kobayashi)、小嶋 誉也<sup>3</sup> (Takaya Kobatake)、落合 亮二<sup>3</sup> (Ryouji Ochiai)、堀 伸一郎<sup>1,4</sup> (Shinichiro Hori)、竹原 和宏<sup>1,5</sup> (Kazuhiro Takehara)、坂井 美佳<sup>1,5</sup> (Mika Sakai)、菅野 康吉<sup>6</sup> (Kohkichi Sugano)、大住 省三<sup>1,2</sup> (Shozo Osumi)

- 1 独立行政法人 国立病院機構 四国がんセンター 家族性腫瘍相談室  
(National Hospital Organization Shikoku Cancer Center, Ehime, Japan)
- 2 同 乳腺科  
(Department of Breast)
- 3 同 消化器外科  
(Department of Gastrointestinal Surgery)
- 4 同 消化器内科  
(Department of Gastroenterology)
- 5 同 婦人科  
(Department of Gynecology)
- 6 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室  
(Tochigi Cancer Center)

#### 日本人リ・フラウメニ症候群のgenotype/phenotypeの検討 Analysis of genotype / phenotype of Japanese li-Fraumeni syndrome

○吉田 玲子<sup>1</sup> (Reiko Yoshida)、喜多 瑞穂<sup>1</sup> (Mizuho Kita)、芦原 有美<sup>1</sup> (Yuumi Ashihara)、中島 絵里<sup>2</sup> (Eri Nakajima)、北川 大<sup>2</sup> (Dai Kitagawa)、上野 貴之<sup>2</sup> (Takayuki Ueno)、大野 真司<sup>2</sup> (Shinji Oono)

- 1 がん研有明病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 がん研有明病院 乳腺センター  
(Breast Oncology Center, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)

#### 一般口演2 周産期遺伝学 Oral Session 2 Perinatal Genetics

日時：10月11日(木) 13:20～14:15 第3会場 (3F 303)

座長：杉浦 真弓 (名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科)

佐村 修 (東京慈恵会医科大学 産科婦人科)

Date : Thursday, Oct. 11 13:20 ~ 14:15 Room3 (303, 3F)

Chair : Mayumi Sugiura (Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences)

Osamu Samura (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo Japan)

#### 習慣性流産家系に見出されたホモ接合性NOP14バリエント A homozygous NOP14 variant is likely to cause recurrent pregnancy loss

○鈴木 敏史<sup>1,2</sup> (Toshifumi Suzuki)、興水 江里子<sup>1</sup> (Eriko Koshimizu)、藤田 京志<sup>1</sup> (Atsushi Fujita)、関口 太<sup>1,3</sup> (Futoshi Sekiguchi)、宮武 聡子<sup>1,4</sup> (Satoko Miyatake)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、中島 光子<sup>1,5</sup> (Mitsuko Nakashima)、竹田 省<sup>2</sup> (Satoru Takeda)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科 環境分子医科学部門 (遺伝学)  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 順天堂大学医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 横浜市立大学医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 5 浜松医科大学医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

0-7

染色体異常をもつ男性不妊の遺伝カウンセリング

Genetic counseling for infertile men with chromosomal abnormalities.

- 恵田 恵利 (Eri Takeda)、鈴木 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、大東 由佳 (Yuka Ohigashi)、大瀬戸 久美子 (Kumiko Oseto)、犬塚 早紀 (Saki Inuzuka)、大谷 綾乃 (Ayano Otani)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura)  
名古屋市立大学病院 産科婦人科 臨床遺伝医療部  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University)

0-8

Alagille症候群合併妊娠の1例

A case of Alagille syndrome who delivered her baby who also developed AGS

- 森山 佳則 (Yoshinori Moriyama)、渡邊 絵里 (Eri Watanabe)、牛田 貴文 (Takafumi Ushida)、大須賀 智子 (Satoko Osuka)、後藤 真紀 (Maki Goto)、小谷 友美 (Tomomi Kotani)、吉川 史隆 (Fumitaka Kikkawa)  
名古屋大学医学部附属病院 産科婦人科  
(Nagoya University Hospital)

0-9

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

The correlation between epigenetic change and neonatal plasma glucose level in maternal gestational diabetes offspring

- 春日 義史<sup>1,2</sup> (Yoshifumi Kasuga)、河合 智子<sup>2</sup> (Tomoko Kawai)、宮越 敬<sup>1</sup> (Kei Miyakoshi)、田中 守<sup>1</sup> (Mamoru Tanaka)、秦 健一郎<sup>2</sup> (Kenichiro Hata)
  - 1 慶應義塾大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 2 国立成育医療研究センター周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

0-10

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

Genetic Study on Neonate with Congenital Malformation in Multiple Organs

- 斉藤 敬子<sup>1,2</sup> (Saito Keiko)、玉置 優子<sup>1,3</sup> (Yuko Tamaki)、梅村 なほみ<sup>1,3</sup> (Naomi Umemura)、阿部 歩美<sup>1</sup> (Ayumi Abe)、竹下 直樹<sup>4</sup> (Naoki Takeshita)、与田 仁志<sup>2</sup> (Hitoshi Yoda)、片桐 由起子<sup>1,3</sup> (Yukiko Katagiri)
  - 1 東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Toho University Medical Center Oomori Hospital, Tokyo, Japan)
  - 2 東邦大学医療センター大森病院 新生児学講座  
(Department of Neonatology, Toho University Medical Center Oomori Hospital, Tokyo, Japan)
  - 3 東邦大学医療センター大森病院 産科婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Medical Center Oomori Hospital, Tokyo, Japan)
  - 4 東邦大学医療センター佐倉病院 産科婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Medical Center Sakura Hospital, Tokyo, Japan)

一般口演3 次世代シーケンス

Oral Session 3 NGS

日時：10月11日(木) 14:20～15:15 第3会場(3F 303)

座長：小崎 健次郎(慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)

三橋 里美(横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学)

Date: Thursday, Oct. 11 14:20～15:15 Room3 (303, 3F)

Chair: Kenjiro Kosaki (Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine)

Satomi Mitsunashi (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

0-11

MinIONを用いたTAリピート上に出現するCNVのバリデーション

Validation of copy number variations on TA repeat regions using Oxford Nanopore MinION

- 高橋 朋子 (Tomoko Takahashi)、中島 千佳 (Chika Nakashima)、北岡 文美代 (Fumiyo Kitaoka)、天野 直己 (Naoki Amano)、高須 直子 (Naoko Takasu)、野村 真樹 (Masaki Nomura)  
京都大学 iPS細胞研究所 基盤技術研究部門  
(Center for iPS Cell Research & Application, Kyoto University, Kyoto, Japan)



## Discovering structural variation in human population inferred from large scale whole genome sequencing data

○河合 洋介<sup>1</sup> (Yosuke Kawai)、三森 隆広<sup>2</sup> (Takahiro Mimori)、植野 和子<sup>1</sup> (Kazuko Ueno)、人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hotomi)、Gervais Olivier<sup>2</sup> (Olivier Gervais)、Khor Seik-Soon<sup>1</sup> (Seik-Soon Khor)、川嶋 実苗<sup>1,5</sup> (Minae Kawashima)、西田 奈央<sup>1,6</sup> (Nao Nishida)、中村 稔<sup>3,4</sup> (Minoru Nakamura)、長崎 正朗<sup>2</sup> (Masao Nagasaki)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Japan)
- 3 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 肝臓病学講座先端医療学  
(Department of Hepatology, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University, Japan)
- 4 国立病院機構・長崎医療センター 臨床研究センター  
(Clinical Research Center, National Hospital Organization Nagasaki Medical Center, Japan)
- 5 科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター  
(Japan Science and Technology Agency, National Bioscience Database Center, Japan)
- 6 国立国際医療研究センター研究所 ゲノム医科学プロジェクト  
(Genome International Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Japan)

## Integrated molecular and clinicoendocrinological analysis of cortisol producing adenoma

○田中 知明<sup>1,2</sup> (Tomoaki Tanaka)、永野 秀和<sup>1,2</sup> (Hidekazu Nagano)、河野 貴史<sup>3</sup> (Takashi Kouno)、橋本 直子<sup>1,2</sup> (Naoko Hashimoto)、樋口 誠一郎<sup>1,2</sup> (Seiichiro Higuchi)

- 1 千葉大学大学院医学研究院 分子病態解析学  
(Department of Molecular Diagnosis Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)
- 2 千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科  
(Division of Endocrinology & Metabolism Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 3 千葉市立青葉病院  
(Chiba Aoba Municipal Hospital, Chiba, Japan)

## Investigation of genetic analysis in Familial Hirschsprung Disease and Biliary Atresia

○白月 遼<sup>1,2,3</sup> (Ryo Shirotaki)、内田 広夫<sup>2</sup> (Hiroo Uchida)、田井中 貴久<sup>2</sup> (Takahisa Tainaka)、萩 朋男<sup>3</sup> (Tomoo Ogi)

- 1 大阪大学 医学部附属病院 がんゲノム医療センター  
(Center for Cancer Genomics and Personalized Medicine, Osaka University Hospital)
- 2 名古屋大学 大学院医学系研究科 小児外科学  
(Department of Pediatric Surgery, Graduate school of Medicine, Nagoya University)
- 3 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野 大学院医学系研究科 人類遺伝・分子遺伝学  
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University; Department of Human Genetics and Molecular Biology, Graduate school of Medicine, Nagoya University)

## Analysis of germline mutation of CDKN1B gene reported as cause of hereditary cancer in 3,022 Japanese cancer patients

○成岡 茜<sup>1</sup> (Akane Naruoka)、大浪 澄子<sup>2</sup> (Sumiko Ohnami)、長嶋 剛史<sup>2,3</sup> (Takeshi Nagashima)、芹澤 昌邦<sup>1</sup> (Masakuni Serizawa)、齋藤 淳子<sup>1</sup> (Junko Saito)、浦上 研一<sup>2</sup> (Kenichi Urakami)、大浪 俊平<sup>2</sup> (Shumpei Ohnami)、松林 宏之<sup>5</sup> (Hiroyuki Matsubayashi)、堀内 泰江<sup>5</sup> (Yasue Horiuchi)、浄住 佳美<sup>5</sup> (Yoshimi Kiyozumi)、秋山 靖人<sup>4</sup> (Yasuto Akiyama)、楠原 正俊<sup>1</sup> (Masatoshi Kusuhara)

- 1 静岡県立静岡がんセンター研究所  
(Drug Discovery and Development Division, Shizuoka Cancer Center Research Institute)
- 2 静岡がんセ・研・診断技術開発研究部  
(Cancer Diagnostics Res. Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst.)
- 3 株式会社エスアールエル (SRL Inc.)
- 4 静岡がんセ・研・免疫治療研究部  
(Immunotherapy Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst.)
- 5 静岡がんセ・ゲノム医療推進部  
(Div. of Genetic Medicine Promotion, Shizuoka Cancer Center Hosp.)

日時：10月11日（木） 11:00～11:55 第4会場（3F 304）

座長：中尾 光善（熊本大学発生医学研究所）

秦 健一郎（国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部）

Date：Thursday, Oct. 11 11:00～11:55 Room4 (304, 3F)

Chair：Mitsuyoshi Nakao (Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University)

Kenichiro Hata (Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)

O-16

ICF症候群の分子基盤：CDCA7はHELLSと結合し非相同末端結合型DNA修復を促進する  
ICF syndrome proteins CDCA7 and HELLS promote non-homologous end joining

○ 鶴木 元香 (Motoko Unoki)、佐々木 裕之 (Hiroyuki Sasaki)

九州大学 生体防御医学研究所 エピゲノム制御学分野

(Division of Epigenomics and Development, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka Japan)

O-17

シルバーラッセル症候群患者94名の検索で同定された2名の16番染色体母性片親性ダイソミー患者の分子遺伝学的解析

Molecular analysis of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome

○ 井上 毅信<sup>1,2</sup> (Takanobu Inoue)、矢ヶ崎 英晃<sup>3</sup> (Hideaki Yagasaki)、西岡 淳子<sup>4</sup> (Junko Nishioka)、中村 明枝<sup>1</sup> (Akie Nakamura)、松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、鳴海 覚志<sup>1</sup> (Satoshi Narumi)、中林 一彦<sup>5</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、山澤 一樹<sup>1</sup> (Kazuki Yamazawa)、福家 智子<sup>1</sup> (Tomoko Fuke)、岡 明<sup>2</sup> (Akira Oka)、緒方 勤<sup>1,6</sup> (Tsutomu Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)

1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

2 東京大学医学部 小児科

(Department of Pediatrics, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

3 山梨大学医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Chuo, Japan)

4 久留米大学医学部 小児科

(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

5 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部

(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

6 浜松医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

O-18

MeCP2によるLBX1遺伝子制御を介したレット症候群発症機序の解明

Regulation of LBX1 gene expression by MeCP2 is involved in the etiology of Rett syndrome

○ 堀家 慎一<sup>1</sup> (Shin-Ichi Horike)、奥村 兼汰<sup>2</sup> (Kenta Okumura)、岡田 源作<sup>1</sup> (Gensaku Okada)、有泉 桜子<sup>2</sup> (Sakurako Ariizumi)、目黒 牧子<sup>1</sup> (Makiko Meguro)

1 金沢大学 学際科学実験センター ゲノム機能解析分野

(Advanced Science Research Center, Kanazawa University, Kanazawa, JAPAN)

2 金沢大学 医薬保健学域医学類

(Medical Research Training, School of Medicine, Kanazawa University, Kanazawa, JAPAN)

O-19

後部視床下部サンプルを用いたナルコレプシーのゲノムワイドメチル化解析及び神経・精神疾患間で共有されるメチル化変動の検討

EWAS of narcolepsy-affected brain and overlapping methylation profile between narcolepsy and neurological disorders

○ 嶋多 美穂子<sup>1,2</sup> (Mihoko Shimada)、宮川 卓<sup>1,2</sup> (Taku Miyagawa)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、本多 真<sup>1,3</sup> (Makoto Honda)

1 公益財団法人 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野

(Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)

2 東京大学大学院 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野

(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

3 神経研究所附属晴和病院

(Seiwa Hospital, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)



## Genome-wide methylation analysis of nonalcoholic fatty liver disease

○堀田 紀久子<sup>1</sup> (Kikuko Hotta)、北本 綾<sup>2</sup> (Aya Kitamoto)、北本 卓也<sup>2</sup> (Takuya Kitamoto)、  
小川 祐二<sup>3</sup> (Yuji Ogwa)、本多 靖<sup>3</sup> (Yasushi Honda)、結束 貴臣<sup>3</sup> (Takaomi Kessoku)、  
米田 正人<sup>3</sup> (Masato Yoneda)、今城 健人<sup>3</sup> (Kento Imajo)、留野 渉<sup>3</sup> (Wataru Tomeno)、  
斉藤 聡<sup>3</sup> (Satoru Saito)、中島 淳<sup>3</sup> (Atsushi Nakajima)

- 1 大阪大学医学部 附属病院 未来医療開発部  
(Department of Medical Innovation, Osaka University Hospital, Suita, Japan)
- 2 浜松医科大学 先進機器共用推進部  
(Advanced Research Facilities and Services, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 横浜市立大学 医学研究科 肝胆膵消化器病学教室  
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

## 一般口演5 Complex disease -GWAS

## Oral Session 5 Complex disease -GWAS

English Session

日時：10月11日(木) 15:15～16:10 第4会場(3F 304)

座長：堀川 幸男(岐阜大学大学院医学研究科 内分泌代謝病態学)

人見 祐基(東京大学 大学院医学系研究科 人類遺伝学分野)

Date: Thursday, Oct. 11 15:15～16:10 Room4 (304, 3F)

Chair: Yukio Horikawa (Department of Diabetes and Endocrinology, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)

Yuki Hitomi (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)

## Rare variants explain a substantial portion of the missing heritability of the uric acid level

○三澤 計治<sup>1,2</sup> (Kazuharu Misawa)、三島 英換<sup>3</sup> (Eikan Mishima)、大内 基司<sup>4</sup> (Motoshi Ouchi)、  
長谷川 嵩矩<sup>5</sup> (Takanori Hasegawa)、小島 要<sup>1,2</sup> (Kaname Kojima)、河合 洋介<sup>6</sup> (Yosuke Kawai)、  
長崎 正朗<sup>1,2</sup> (Masao Nagasaki)、安西 尚彦<sup>4,7</sup> (Naohiko Anzai)、阿部 高明<sup>3</sup> (Takaaki Abe)、  
山本 雅之<sup>1,2</sup> (Masayuki Yamamoto)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 2 東北大学 大学院医学系研究科  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 3 東北大学病院 腎・高血圧・内分泌科  
(Division of Nephrology, Endocrinology and Vascular Medicine, Tohoku University Hospital, Sendai, Miyagi, Japan)
- 4 獨協医科大学 医学部 薬理学講座  
(Department of Pharmacology and Toxicology, Dokkyo Medical University School of Medicine, Tochigi, Japan)
- 5 東京大学 医科学研究所  
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学 大学院医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 千葉大学 大学院医学研究院  
(Department of Pharmacology, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)

家族性口蓋裂患者に共通して認められた新規変異遺伝子DLC1の機能解析  
 Novel mutation of DLC1 in familial cleft palate case

- 黒坂 寛<sup>1</sup> (Hiroshi Kurosaka)、ウ ヤンラン<sup>1</sup> (Yanran Wu)、チ ワン<sup>1</sup> (Wang Qi)、  
 森田 知里<sup>1</sup> (Chisato Morita)、中谷 明弘<sup>2</sup> (Akihiro Nakaya)、岡崎 敦子<sup>2</sup> (Atsuko Okazaki)、  
 小林 香織<sup>2,3</sup> (Kaori Kobayashi)、菊地 正隆<sup>2</sup> (Masataka Kikuchi)、真下 知士<sup>4</sup> (Tomoji Mashimo)、  
 如野 善弘<sup>4</sup> (Yoshihiro Uno)、沖 真弥<sup>5</sup> (Shinya Oki)、山城 隆<sup>1</sup> (Takashi Yamashiro)
- 1 大阪大学大学院歯学研究科 顎顔面口腔矯正学教室  
 (Department of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, Graduate School of Dentistry, Osaka University, Osaka, Japan)
  - 2 大阪大学大学院医学系研究科 ゲノム情報学講座  
 (Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan.)
  - 3 日本電気株式会社 医療ソリューション事業部  
 (Medical Solutions Division, NEC Corporation, Japan)
  - 4 大阪大学大学院 医学系研究科 実験動物学教室  
 (The Institute of Experimental Animal Sciences, Department of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
  - 5 九州大学大学院 医学研究院 発生再生医学分野  
 (Department of Developmental Biology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan.)

原発性胆汁性胆管炎 (PBC) の疾患感受性遺伝子領域3q13.33におけるeffector遺伝子POGLUT1  
 の同定  
 POGLUT1 was identified as the effector gene in primary biliary cholangitis susceptibility  
 gene locus chromosome 3q13.33

- 人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hitomi)、植野 和子<sup>1</sup> (Kazuko Ueno)、河合 洋介<sup>1</sup> (Yosuke Kawai)、  
 西田 奈央<sup>2</sup> (Nao Nishida)、小島 要<sup>3,4</sup> (Kaname Kojima)、川嶋 実苗<sup>5</sup> (Minae Kawashima)、  
 相葉 佳洋<sup>6</sup> (Yoshihiro Aiba)、長崎 正朗<sup>3,4</sup> (Masao Nagasaki)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)、  
 中村 稔<sup>6</sup> (Minoru Nakamura)
- 1 東京大学 大学院医学系研究科 人類遺伝学分野  
 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 国立国際医療研究センター 肝炎・免疫研究センター  
 (The Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan)
  - 3 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
 (Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
  - 4 東北大学 大学院医学系研究科  
 (Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)
  - 5 科学技術振興機構  
 (Japan Science and Technology Agency (JST), Tokyo, Japan)
  - 6 長崎医療センター 臨床研究センター  
 (Clinical Research Center, National Hospital Organization (NHO) Nagasaki Medical Center, Omura, Japan)

## Identification of 28 novel susceptibility loci for type 2 diabetes in the Japanese population

○鈴木 顕<sup>1,2,3,4</sup> (Ken Suzuki)、秋山 雅人<sup>2,5</sup> (Masato Akiyama)、堀越 桃子<sup>3</sup> (Momoko Horikoshi)、鎌谷 洋一郎<sup>2,6</sup> (Yoichiro Kamatani)、細江 隼<sup>1</sup> (Jun Hosoe)、庄嶋 伸浩<sup>1</sup> (Nobuhiro Shojima)、石垣 和慶<sup>2</sup> (Kazuyoshi Ishigaki)、若井 建志<sup>7</sup> (Kenji Wakai)、佐々木 真理<sup>8</sup> (Makoto Sasaki)、金井 仁弘<sup>2,9</sup> (Masahiro Kanai)、前田 士郎<sup>16</sup> (Shiro Maeda)、山本 雅之<sup>11</sup> (Masayuki Yamamoto)、久保 充明<sup>12</sup> (Michiaki Kubo)、村上 善則<sup>13</sup> (Yoshinori Murakami)、岩田 伸生<sup>10</sup> (Nakao Iwata)、池川 志郎<sup>14</sup> (Shiro Ikegawa)、岡田 随象<sup>4</sup> (Yukinori Okada)、津金 昌一郎<sup>15</sup> (Shoichiro Tsugane)、山内 敏正<sup>1</sup> (Toshimasa Yamauchi)、門脇 孝<sup>1</sup> (Takashi Kadowaki)

- 1 東京大学大学院医学系研究科 代謝・栄養病態学  
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan.)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター 統計解析研究チーム  
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター 腎・代謝・内分泌疾患研究チーム  
(Laboratory for Endocrinology, Metabolism and Kidney Diseases, RIKEN Centre for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 大阪大学医学研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan.)
- 5 九州大学大学院医学研究院 眼科学分野  
(Department of Ophthalmology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Maedashi, Higashi-ku, Fukuoka, Fukuoka Japan.)
- 6 京都大学大学院医学研究科 附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan.)
- 7 名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 8 岩手医科大学災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構  
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University, Iwate, Japan.)
- 9 ハーバード・メディカル・スクール バイオメディカル・インフォマティクス部門  
(Department of Biomedical Informatics, Harvard Medical School, Boston, MA, USA.)
- 10 藤田保健衛生大学医学部 精神科  
(Department of Psychiatry, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 11 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan.)
- 12 理化学研究所 生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan.)
- 13 東京大学 医科学研究所  
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan.)
- 14 理化学研究所生命医科学研究センター 骨関節疾患研究チーム  
(Laboratory for Bone and Joint Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo, Japan.)
- 15 国立がん研究センター 社会と健康研究センター  
(Center for Public Health Sciences, National Cancer Center, Tokyo, Japan.)
- 16 琉球大学大学院医学研究科 先進ゲノム検査医学  
(Department of Advanced Genomic and Laboratory Medicine, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara, Japan)

## Large-scale genome-wide association study for childhood idiopathic nephrotic syndrome in the Japanese population

○賈 曉媛<sup>1</sup> (Xiaoyuan Jia)、堀之内 智子<sup>2</sup> (Tomoko Horinouchi)、人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hitomi)、河合 洋介<sup>1,3</sup> (Yosuke Kawai)、野津 寛大<sup>2</sup> (Kandai Nozu)、長野 智那<sup>2</sup> (China Nagano)、山村 智彦<sup>2</sup> (Tomohiko Yamamura)、小島 要<sup>3</sup> (Kaname Kojima)、長崎 正朗<sup>3</sup> (Masao Nagasaki)、飯島 一誠<sup>2</sup> (Kazumoto Iijima)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学分野  
(School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 神戸大学大学院医学研究科小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kobe University, Kobe, Japan.)
- 3 東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan.)

日時：10月11日（木） 16:10～16:55 第4会場（3F 304）

座長：角田 達彦（東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野）

蒔田 泰誠（理化学研究所生命医科学研究センターファーマコゲノミクス研究チーム）

Date：Thursday, Oct. 11 16:10～16:55 Room4 (304, 3F)

Chair：Tatsuhiko Tsunoda (Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

Taisei Mushiroda (Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

O-26

HLA-DQB1\*03:01はDPP-4阻害薬関連水疱性類天疱瘡のバイオマーカーである  
HLA-DQB1\*03:01 as a biomarker for genetic susceptibility to bullous pemphigoid induced by DPP-4 inhibitors

○大関 健志<sup>1</sup> (Takeshi Ozeki)、氏家 英之<sup>2</sup> (Hideyuki Ujii)、村松 憲<sup>2</sup> (Ken Muramatsu)、蒔田 泰誠<sup>1</sup> (Taisei Mushiroda)、三好 秀明<sup>3</sup> (Hideaki Miyoshi)、岩田 浩明<sup>2</sup> (Hiroaki Iwata)、伊東 孝政<sup>2</sup> (Takamasa Ito)、泉 健太郎<sup>2</sup> (Kentaro Izumi)、西江 渉<sup>2</sup> (Wataru Nishie)、清水 宏<sup>2</sup> (Hiroshi Shimizu)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム  
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 北海道大学大学院 医学研究院 皮膚科学教室  
(Department of Dermatology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 北海道大学大学院 医学研究院 免疫・代謝内科学教室  
(Department of Rheumatology, Endocrinology and Nephrology, Faculty of Medicine, Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)

O-27

アセトアミノフェンに関連して発症したStevens-Johnson症候群のHLA class I & II解析  
HLA class I & II analysis of Acetaminophen related Stevens-Johnson Syndrome

○上田 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Ueta)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、外園 千恵<sup>3</sup> (Chie Sotozono)、屋部 登志雄<sup>4</sup> (Toshio Yabe)、木下 茂<sup>1</sup> (Shigeru Kinoshita)

- 1 京都府立医科大学 感覚器未来医療学  
(Department of Frontier Medical Science and Technology for Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine)
- 2 東京大学医学研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, University of Tokyo)
- 3 京都府立医科大学 眼科学  
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine)
- 4 日本赤十字社 関東甲信越ブロック血液センター  
(Japanese Red Cross Kanto-Koshinetsu Block Blood Center.)

O-28

レゴラフェニブ誘発性肝障害に関連するCYP2D6遺伝子の同定  
CYP2D6 is associated with regorafenib-induced liver injury

○福永 航也<sup>1</sup> (Koya Fukunaga)、加藤 健<sup>2</sup> (Ken Kato)、奥坂 拓志<sup>3</sup> (Takuji Okusaka)、吉田 輝彦<sup>4</sup> (Teruhiko Yoshida)、前佛 均<sup>5</sup> (Hitoshi Zembutsu)、蒔田 泰誠<sup>1</sup> (Taisei Mushiroda)

- 1 理化学研究所生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム  
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 国立がん研究センター中央病院 消化器内科  
(Department of Gastrointestinal Medical Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 国立がん研究センター中央病院 肝胆膵内科  
(Department of Hepatobiliary and Pancreatic Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター研究所 基盤的臨床開発研究コアセンター  
(Fundamental Innovative Oncology Core, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 5 がん研究会 がんプレジジョン医療研究センター リキッドバイオプシー診断開発プロジェクト  
(Project for Development of Liquid Biopsy Diagnosis, Cancer Precision Medicine Center, Cancer Institute, Tokyo, Japan)

## ゲノムワイド関連解析によるトラスツズマブ心毒性関連遺伝子多型の同定

## Genome-wide association study to identify novel biomarkers for trastuzumab-induced cardiotoxicity

○原 万理<sup>1,2</sup> (Mari Hara)、宇田川 智野<sup>1</sup> (Chihiro Udagawa)、志茂 新<sup>2</sup> (Arata Shimo)、小島 康幸<sup>2</sup> (Yasuyuki Kojima)、吉江 玲子<sup>2</sup> (Reiko Yoshie)、座波 久光<sup>3</sup> (Hisamitsu Zaha)、阿部 典恵<sup>3</sup> (Norie Abe)、本成 登貴和<sup>3</sup> (Tokiwa Motonari)、宇根底 幹子<sup>3</sup> (Mikiko Unesoko)、田村 研治<sup>4</sup> (Kenji Tamura)、下井 辰徳<sup>4</sup> (Tatsunori Shimoi)、吉田 正行<sup>5</sup> (Masayuki Yoshida)、吉田 輝彦<sup>6</sup> (Teruhiko Yoshida)、蕙田 泰誠<sup>7</sup> (Taisei Mushiroda)、津川 浩一郎<sup>2</sup> (Koichiro Tsugawa)、前佛 均<sup>1,8</sup> (Hitoshi Zembutsu)

- 1 がん研・CPMセ・リキッドバイオブシー  
(Cancer Precision Med. Ctr. JFCR)
- 2 聖マリ医大・乳腺・内分泌外科  
(Dept. Breast and Endocrine Surg., St. Marianna Univ., Sch. of Med.)
- 3 社会医療法人敬愛会・中頭病院・乳腺外科  
(Dept. Breast Surg., Nakagami Hosp.)
- 4 国立がん研究セ・中央病院・乳腺腫瘍内科  
(Dept. Breast and Med. Oncology, Natl. Cancer Ctr. Hosp.)
- 5 国立がん研究セ・中央病院・病理科  
(Dept. Pathol, Natl. Cancer Ctr. Hosp.)
- 6 国立がん研究セ・研・基盤的臨床開発研究コアセ  
(Fund. Innov. Oncol. Core, Natl. Cancer Ctr. Res. Inst.)
- 7 理研・生命医科学研究センター  
(RIKEN Ctr. Integrative Med. Sci.)
- 8 国立がん研究セ・研・遺伝医学  
(Div. Genetics, Natl. Cancer Ctr. Res. Inst.)

## 一般口演7 細胞遺伝

## Oral Session 7 Cytogenetics

日 時：10月11日 (木) 11:00 ~ 11:55 第5会場 (3F 311+312)

座 長：大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

原田 直樹 (京都大学 iPS細胞研究所 基盤技術研究部門)

Date : Thursday, Oct. 11 11:00 ~ 11:55 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Hirofumi Ohashi (Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

Naoki Harada (Department of Fundamental Cell Technology, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA) Kyoto University)

## 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

## Phasing on the entire length of chromosome by chromosome elimination using genome editing technology in trisomy 21 cells

○脇田 幸子 (Sachiko Wakita)、原 万里 (Mari Hara)、吉田 利通 (Toshimichi Yoshida)、橋詰 令太郎 (Ryotaro Hashizume)

三重大学 医学部 医学系研究科 修復再生病理学  
(Department of Pathology and Matrix Biology, Mie University, Mie, Japan)

## Breakage-fusion-bridge cycleによる胎児胎盤のモザイク染色体構造異常

## Fetoplacental chromosomal structural abnormalities are originated from repeated breakage-fusion-bridge cycles.

○加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、宮井 俊輔<sup>1</sup> (Syunsuke Miyai)、鈴木 史彦<sup>1</sup> (Fumihiko Suzuki)、成 悠希<sup>1</sup> (Yuki Naru)、加藤 麻希<sup>1</sup> (Maki Kato)、稲垣 秀人<sup>1</sup> (Hidehito Inagaki)、新谷 光央<sup>2</sup> (Mitsuhsa Shinya)、池田 敏郎<sup>3</sup> (Toshiro Ikeda)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)
- 2 鹿児島大学病院 産科婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Kagoshima, Japan)
- 3 鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Genetic Counseling Room, Kagoshima University Hospital, Kagoshima, Japan)

**Report of a 46,XX/46,XY with parthenogenetic chimera**

○河村 理恵<sup>1</sup> (Rie Kawamura)、加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、宮井 俊輔<sup>1</sup> (Syunsuke Miyai)、  
鈴木 史彦<sup>1</sup> (Fumihiko Suzuki)、成 悠希<sup>1</sup> (Yuki Naru)、田中 敬子<sup>2</sup> (Keiko Tanaka)、  
長坂 美和子<sup>2</sup> (Miwako Nagasaka)、池田 真理子<sup>1,2</sup> (Mariko Ikeda)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 2 神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Division of Genetic Counseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan.)

**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  
Maternal UPD(7) in a patient with Russell-Silver syndrome associated with small  
supernumerary marker chromosome 7**

○相良 真理子 (Mariko Sagara)、蓮子 小百合 (Sayuri Hasuko)、逆井 悦子 (Etsuko Sakasai)、  
阪下 達哉 (Tatsuya Sakashita)、大場 大樹 (Daiju Oba)、清水 健司 (Kenji Shimizu)、  
渡辺 基子 (Motoko Watanabe)、金子 実基子 (Mikiko Kaneko)、遠藤 法男 (Norio Endo)、  
大橋 博文 (Hirohumi Ohashi)

- 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室  
(Division of Medical Genetics Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

**7番染色体片親性ダイソミーを伴うMIRAGE症候群の2例  
Dynamics of the genetic changes in two patients with MIRAGE syndrome and UPD7**

○中尾 佳奈子<sup>1</sup> (Kanao Nakao)、荒木 亮佑<sup>2</sup> (Ryosuke Araki)、和田 和子<sup>2</sup> (Kazuko Wada)、  
川井 正信<sup>3</sup> (Masanobu Kawai)、シラグ ベルナルド<sup>4</sup> (Bernhard Csillag)、  
イレレンチコバ デニサ<sup>5</sup> (Denisa Ilencikova)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)、鳴海 覚志<sup>1</sup> (Satoshi Narumi)

- 1 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 大阪母子医療センター 新生児科  
(Department of Neonatology, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 3 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科  
(Department of Gastroenterol. & Endocrinol., Osaka Women's and Children's Hospital)
- 4 ケプラー大学 医学部附属病院 新生児科  
(Department of Neonatology Intensive Care, Kepler University Hospital, Med Campus IV, Linz, Austria)
- 5 ケプラー大学 医学部附属病院 遺伝科  
(Institute of Medical Genetics, Kepler University Hospital, Med Campus IV, Linz, Austria)



## 一般口演8 稀少疾患1

### Oral Session 8 Rare disease 1

日時：10月11日（木） 13:20～14:15 第5会場（3F 311+312）

座長：近藤 達郎（みさかえの園総合発達医療福祉センター むつみの家）  
才津 浩智（浜松医科大学 医化学講座）

Date : Thursday, Oct. 11 13:20 ~ 14:15 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Tatsuro Kondoh (The Misakaenosono Mutsumi Developmental, Medical and Welfare Center)  
Hirotomo Saitsu (Department of Biochemistry Hamamatsu University School of Medicine)

O-35

#### 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

#### Structural basis of mutations of the tyrosine kinase domain in INSR and the relations with clinical severity

○細江 隼<sup>1</sup> (Jun Hosoe)、門脇 弘子<sup>2</sup> (Hiroko Kadowaki)、宮 冬樹<sup>3,4</sup> (Fuyuki Miya)、  
高倉 美菜香<sup>1</sup> (Minaka Takakura)、鈴木 顕<sup>1,5</sup> (Ken Suzuki)、田中 真生<sup>6</sup> (Masaki Tanaka)、  
石浦 浩之<sup>7</sup> (Hiroyuki Ishiura)、辻 省次<sup>6,7</sup> (Shoji Tsuji)、原 一雄<sup>8</sup> (Kazuo Hara)、  
角田 達彦<sup>3,4</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、庄嶋 伸浩<sup>1</sup> (Nobuhiro Shojima)、  
山内 敏正<sup>1</sup> (Toshimasa Yamauchi)、門脇 孝<sup>1</sup> (Takashi Kadowaki)

- 1 東京大学大学院 医学系研究科 糖尿病・代謝内科  
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, Graduate School of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 山王病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Sanno Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 6 国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所  
(Institute of Medical Genomics, International University of Health and Welfare, Chiba, Japan)
- 7 東京大学大学院 医学系研究科 神経内科  
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 8 自治医科大学附属さいたま医療センター 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, Saitama Medical Center, Jichi Medical University, Saitama, Japan)

O-36

#### 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

#### Involvement with pathology of RAN protein in fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

○塩田 倫史<sup>1</sup> (Norifumi Shioda)、中山 祐二<sup>2</sup> (Yuji Nakayama)、足立 香織<sup>2</sup> (Kaori Adachi)、  
久郷 裕之<sup>3,4</sup> (Hiroyuki Kugoh)、難波 栄二<sup>5</sup> (Eiji Nanba)

- 1 熊本大学 発生医学研究所 ゲノム神経学分野  
(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University, Kumamoto, Japan.)
- 2 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター  
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
- 3 鳥取大学大学院 医学系研究科 機能再生医科学専攻生体機能医工学講座 遺伝子機能工学部門  
(Department of Biomedical Science, Institute of Regenerative Medicine and Biofunction, Graduate School of Medical Science, Tottori University, Yonago, Japan.)
- 4 鳥取大学 染色体工学研究センター  
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Yonago, Japan.)
- 5 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)

## Rapid Functional Characterization of Pendrin Mutants

○和佐野 浩一郎<sup>1,2,3</sup> (Koichiro Wasano)、務台 英樹<sup>1</sup> (Hideki Mutai)、松永 達雄<sup>1,4</sup> (Tatsuo Matsunaga)、  
宇佐美 真一<sup>5</sup> (Shin-Ichi Usami)、小川 郁<sup>6</sup> (Kaoru Ogawa)、本間 和明<sup>3</sup> (Kazuaki Homma)

- 1 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部  
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 ノースウェスタン大学 医学部 耳鼻咽喉科 聴覚研究室  
(Department of Otolaryngology- Head and Neck Surgery, Northwestern University Feinberg School of Medicine, Chicago, IL, USA)
- 4 国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター  
(Medical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)
- 5 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 6 慶応義塾大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology- Head and Neck Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Establishment of genotype among Japanese Cystinuria patients based on the next generation sequence

○坂本 信一<sup>1</sup> (Shinichi Sakamoto)、納谷 幸男<sup>2</sup> (Yukio Naya)、藤村 正亮<sup>3</sup> (Masaaki Fujimura)、  
田口 和己<sup>4</sup> (Kazumi Taguchi)、安井 孝周<sup>4</sup> (Takahiro Yasui)、赤倉 功一郎<sup>5</sup> (Kouichiro Akakura)、  
稲田 千秋<sup>1,6</sup> (Chiaki Inada)、宇津野 恵美<sup>6</sup> (Emi Utuno)、内垣 洋祐<sup>6</sup> (Yosuke Uchigaki)、  
内藤 幸子<sup>6</sup> (Sachiko Naito)、今村 有佑<sup>1</sup> (Yusuke Imamura)、市川 智彦<sup>1</sup> (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学大学院医学研究院 泌尿器科学  
(Department of Urology, Chiba University Graduate School of Medicine)
- 2 帝京大学ちば総合医療センター 泌尿器科  
(Teikiyo University Chiba Medical Center)
- 3 済生会習志野病院 泌尿器科  
(Department of Urology, Saiseikai Narashino Hospital)
- 4 名古屋市立大学院 医科学研究科 腎・泌尿器科学分野  
(Department of Nephro-Urology, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya City University)
- 5 JCHO東京新宿メディカルセンター  
(Department of Urology, JCHO Tokyo Medical Center)
- 6 千葉大学附属病院 遺伝子診療部  
(Division of clinical genetics, Chiba University Hospital)

## PubCaseFinder: a phenotype-driven differential diagnosis support system for rare diseases based on case reports

○藤原 豊史<sup>1</sup> (Toyofumi Fujiwara)、山本 泰智<sup>1</sup> (Yasunori Yamamoto)、金 進東<sup>1</sup> (Jin-Dong Kim)、  
高木 利久<sup>2</sup> (Toshihisa Takagi)

- 1 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター  
(Database Center for Life Science, Joint Support-Center for Data Science Research, Research Organization of Information and Systems, Chiba, Japan)
- 2 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻  
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan)

## 一般口演9 臨床遺伝学 1

### Oral Session 9 Clinical genetics 1

日時：10月11日(木) 14:15～15:10 第5会場(3F 311+312)

座長：黒澤 健司(神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

松尾 真理(東京女子医科大学病院遺伝子医療センター ゲノム診療科)

Date : Thursday, Oct. 11 14:15 ~ 15:10 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Kenji Kurosawa (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

Mari Matsuo (Tokyo Women's Medical University Institute of Medical Genetics)

O-40

#### 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

##### Detection of copy number variations in epilepsy using exome data

○土田 奈緒美<sup>1,2</sup> (Tsuchida Naomi)、中島 光子<sup>1,3</sup> (Mitsuko Nakashima)、加藤 光広<sup>4,5</sup> (Mitsuhiro Kato)、内山 由理<sup>1</sup> (Yuri Uchiyama)、今川 英里<sup>1</sup> (Eri Imagawa)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、中島 秀明<sup>2</sup> (Hideaki Nakajima)、才津 浩智<sup>3</sup> (Hirotomo Saito)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学 大学院医学研究科 幹細胞免疫制御内科学  
(Department of Stem Cell and Immune Regulation, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 4 昭和大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 山形大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

O-41

#### PCDH19関連てんかんにおけるミスセンス変異とトランケーション変異の特性解析

##### Comparative characterization of PCDH19 missense and truncation variants in PCDH19-related epilepsy

○柴田 磨己<sup>1</sup> (Mami Shibata)、石井 敦士<sup>2</sup> (Atsushi Ishii)、後藤 綾子<sup>2</sup> (Ayako Goto)、モレイラ ケビン<sup>2</sup> (Kevin Moreira)、廣瀬 伸一<sup>1,2</sup> (Shinichi Hirose)

- 1 福岡大学 てんかん分子病態研究所  
(Research Institute for the Molecular Pathomechanisms of Epilepsy, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)

O-42

#### 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

##### A case of congenital generalized lipodystrophy with dyschromia caused by a heterozygous recurrent mutation of LMNA gene

○知野 剛直<sup>1</sup> (Takenao Chino)、尾山 徳孝<sup>1</sup> (Noritaka Oyama)、宇都宮 慧<sup>1</sup> (Akira Utsunomiya)、宇都宮 夏子<sup>1</sup> (Natsuko Utsunomiya)、長谷川 稔<sup>1</sup> (Minoru Hasegawa)、磯崎 由宇子<sup>2</sup> (Yuko Isozaki)、湯浅 光織<sup>2</sup> (Miori Yuasa)、畑 郁江<sup>2</sup> (Ikue Hata)、久保 亮治<sup>3</sup> (Akiharu Kubo)

- 1 福井大学 医学部 皮膚科  
(Department of Dermatology, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan.)
- 2 福井大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan.)
- 3 慶応大学 医学部 皮膚科  
(Department of Dermatology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan.)

O-43

#### Double de novo mutation: NF1 and RAF1 in neurofibromatosis-Noonan syndrome

○赤平 百絵<sup>1</sup> (Moe Akahira-Azuma)、鶴崎 美德<sup>2</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、榎本 有美<sup>2</sup> (Yumi Enomoto)、原田 憲明<sup>3</sup> (Noriaki Harada)、木村 雄一<sup>2</sup> (Yuichi Kimura)、黒澤 健司<sup>2</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 国際医療研究センター研究所  
(Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター、遺伝科  
(Department of Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 3 神奈川県立がんセンター  
(Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)

## 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 Clonal expansion of T cell due to IDH2 mutation in D-2-hydroxyglutaric aciduria

○江口 真理子<sup>1,2</sup> (Mariko Eguchi)、相原 香織<sup>1</sup> (Kaori Aibara)、尾崎 依里奈<sup>2,3</sup> (Erina Ozaki)、  
村尾 紀久子<sup>4</sup> (Kikuko Murao)、中野 直子<sup>1</sup> (Naoko Nakano)、高田 秀実<sup>1</sup> (Hidemi Takata)、  
石前 峰齊<sup>1</sup> (Minenori Eguchi-Ishimae)、石井 榮一<sup>1</sup> (Eiichi Ishii)

- 1 愛媛大学 大学院医学系研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine)
- 2 愛媛大学 医学部付属病院 臨床遺伝医療部  
(Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 3 愛媛大学 医学部付属病院 総合診療サポートセンター  
(Total Medical support center, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 4 市立八幡浜総合病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Yawatahama City General Hospital)

### 一般口演10 先天代謝異常

#### Oral Session 10 Inherited Metabolic Diseases

日時：10月11日(木) 15:15～16:10 第5会場(3F 311+312)

座長：酒井 規夫(大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学)

中村 公俊(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野)

Date: Thursday, Oct. 11 15:15～16:10 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Norio Sakai (Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

Kimitoshi Nakamura (Department of Pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medical Sciences)

## 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

### Combination of genetic polymorphisms acts as a pathogenic mutation causing an autosomal recessive disorder

○國宗 勇希 (Yuki Kunimune)、奥宮 敏可 (Toshika Okumiya)

熊本大学大学院 保健学教育部 生体情報解析学領域

(Field of biological information analysis, Graduate School of Health Science, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

## 全国実施が実現したCPT2欠損症マススクリーニングの新指標に関する検討

### Nationwide newborn screening for CPT2 deficiency using new indices.

○但馬 剛<sup>1,3</sup> (Go Tajima)、原 圭一<sup>2</sup> (Keiichi Hara)、香川 礼子<sup>3</sup> (Reiko Kagawa)、  
津村 弥来<sup>3</sup> (Miyuki Tsumura)、岡田 賢<sup>3</sup> (Satoshi Okada)、湯浅 光織<sup>4</sup> (Miori Yuasa)、  
畑 郁江<sup>4</sup> (Ikue Hata)、重松 陽介<sup>4</sup> (Yosuke Shigematsu)、山口 清次<sup>5</sup> (Seiji Yamaguchi)

- 1 国立成育医療研究センター 研究所 マスクリーニング研究室  
(Division of Neonatal Screening, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立病院機構 呉医療センター 小児科/臨床研究部  
(Division of Pediatrics / Institute for Clinical Research, National Hospital Organization Kure Medical Center, Kure, Japan)
- 3 広島大学 大学院医歯薬保健学研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Hiroshima University Graduate School of Biomedical & Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 4 福井大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 5 島根大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Shimane University, Izumo, Japan)

## Prenatal diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders caused by nuclear gene mutations

○秋山 奈々<sup>1</sup> (Nana Akiyama)、村山 圭<sup>1,2</sup> (Kei Murayama)、山崎 太郎<sup>3</sup> (Tarou Yamazaki)、原嶋 宏子<sup>3</sup> (Hiroko Harashima)、志村 優<sup>2</sup> (Masaru Shimura)、伏見 拓矢<sup>2</sup> (Takuya Fishimi)、鶴岡 智子<sup>1,4</sup> (Tomoko Tsuruoka)、市本 景子<sup>2</sup> (Keiko Ichimoto)、松永 綾子<sup>2</sup> (Ayako Matsunaga)、齋藤 恵<sup>5</sup> (Megumi Saito)、八塚 由紀子<sup>6</sup> (Yukiko Yatsuka)、木下 善仁<sup>6</sup> (Yoshihiko Kishita)、平田 智子<sup>6</sup> (Tomoko Hirata)、神田 将和<sup>6</sup> (Masakazu Kohda)、岡崎 康司<sup>6</sup> (Yasusi Okazaki)、大竹 明<sup>3,5</sup> (Akira Ohtake)

- 1 千葉県こども病院 遺伝診療センター  
(Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 2 千葉県こども病院 代謝科  
(Department of Metabolics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 3 埼玉医科大学小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Japan)
- 4 千葉県こども病院 新生児科  
(Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 5 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University, Japan)
- 6 順天堂大学難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Japan)

## 先天性GPI欠損症の病態と診断：補体制御因子-DAF (CD55)

## Pathophysiology and diagnosis of inherited GPI deficiency: complement regulating factor (DAF/CD55)

○高橋 幸利<sup>1</sup> (Yukitoshi Takahashi)、西村 成子<sup>1</sup> (Shigeko Nishimura)、高尾 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Takao)、笠井 理沙<sup>1</sup> (Risa Kasai)、榎田 かおる<sup>1</sup> (Kaoru Enokida)、井上 有史<sup>1</sup> (Yushi Inoue)、村上 良子<sup>2</sup> (Yoshiko Murakami)、木下 タロウ<sup>2</sup> (Taroh Kinoshita)、井上 徳光<sup>3</sup> (Norimitsu Inoue)、九鬼 一郎<sup>4</sup> (Chiirou Kuki)、鈴木 保宏<sup>5</sup> (Yasuhiro Suzuki)、谷河 純平<sup>6</sup> (Jyunpei Tanigawa)、田中 総一郎<sup>7,8</sup> (Souitirou Tanaka)、高山 留美子<sup>9</sup> (Rumiko Takayama)

- 1 国立病院機構 静岡てんかん神経医療センター  
(National Epilepsy Center, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorder, NHO, Japan)
- 2 大阪大学微生物病研究所  
(Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Japan)
- 3 大阪国際がんセンター研究所  
(Osaka International Cancer Institute, Japan)
- 4 大阪市立総合医療センター  
(Osaka City General Hospital, Japan)
- 5 大阪府立母子保健総合医療センター  
(Osaka Medical center and research Institute for Maternal and Child Health, Japan)
- 6 大阪大学大学院医学系研究科 小児科  
(Department of pediatrics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Japan)
- 7 東北大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Tohoku University school of Medicine, Japan)
- 8 宮城県拓桃医療療育センター  
(Takuto Rehabilitation Center for Children, Japan)
- 9 北海道立子ども総合医療・療育センター  
(Hokkaido medical Center for Child Health and Rehabilitation, Japan)



## A study of undiagnosed patients and carriers of hypophosphatasia: the Nagahama study

○永田 美保<sup>1</sup> (Miho Nagata)、山田 崇弘<sup>1,2</sup> (Takahiro Yamada)、十川 麗美<sup>1</sup> (Reimi Sogawa)、馬場 遥香<sup>1</sup> (Haruka Bamba)、川崎 秀徳<sup>1,2</sup> (Hidenoro Kawasaki)、和田 敬仁<sup>1,2</sup> (Takahito Wada)、澤井 英明<sup>3,4</sup> (Hideaki Sawai)、瀬藤 和也<sup>5</sup> (Kazuya Setoh)、川口 喬久<sup>5</sup> (Takahisa Kawaguchi)、日笠 幸一郎<sup>5</sup> (Koichiro Higasa)、中山 健夫<sup>6</sup> (Takeo Nakayama)、田原 康玄<sup>5</sup> (Yasuharu Tabara)、松田 文彦<sup>5</sup> (Fumihiko Maysuda)、小杉 眞司<sup>1,2</sup> (Shinji Kosugi)、ながはま スタディグループ<sup>5</sup> (Study Group Nagahama)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, School of Public Health, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 3 兵庫医科大学 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 4 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan.)
- 5 京都大学医学研究科附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 6 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 健康情報学分野  
(Department of Health Informatics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)

## 一般口演11 バイオバンク・データベース

## Oral Session 11 Biobank・Database

日時：10月11日(木) 16:10～16:55 第5会場(3F 311+312)

座長：徳永 勝士(東京大学大学院医学系研究科 人類遺伝学分野)

後藤 雄一(国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター)

Date: Thursday, Oct. 11 16:10～16:55 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Katsushi Tokunaga (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, University of Tokyo)

Yu-Ichi Goto (Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry)

## 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

## Establishment of a comprehensive information infrastructure for rare disease researches in Japan

○山口 泉<sup>1</sup> (Izumi Yamaguchi)、古澤 嘉彦<sup>2</sup> (Yoshihiko Furusawa)、川口 喬久<sup>1</sup> (Takahisa Kawaguchi)、八木下 尚子<sup>3</sup> (Naoko Yagishita)、丹澤 和雅<sup>4</sup> (Kazumasa Tanzawa)、山野 嘉久<sup>3</sup> (Yoshihisa Yamano)、松田 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Matsuda)

- 1 京都大学 大学院医学研究科 附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科  
(Department of Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学大学院先端医療開発学/難病治療研究センター  
(Department of Rare Diseases Research, Institute of Medical Science, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 4 イーピーエス株式会社  
(EPS Corporation, Tokyo, Japan)

## 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

## Establishment of BioBank Japan searching system for biospecimen, based on clinical information database.

○松田 浩一<sup>1</sup> (Koichi Matsuda)、平田 真<sup>2</sup> (Makoto Hirata)、武藤 香織<sup>2</sup> (Kaori Muto)、永井 亜貴子<sup>2</sup> (Akiko Nagai)、森崎 隆幸<sup>2,3</sup> (Takayuki Morisaki)、村上 善則<sup>3</sup> (Yoshinori Murakami)

- 1 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻  
(Department of Computational biology and medical Sciences, Graduate school of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
- 2 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター  
(Human Genome Center, The Institute of Medical Science The University of Tokyo)
- 3 東京大学 医科学研究所 人癌病遺伝子学分野  
(Division of Molecular Pathology, The Institute of Medical Science The University of Tokyo)



O-52

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  
Biobank at Department of Child and Adolescent in National Center for Global Health and Medicine

○丸山 晴美 (Harumi Maruyama)、宇佐美 政英 (Masahide Usami)、考藤 達哉 (Tatuya Kanto)、杉山 真也 (Masaya Sugiyama)

国立国際医療研究センター国府台病院  
(Konodai Hospital, National Center for Global Health and Medicine)

O-53

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  
Identifying causal pathways with human disease related genetic evidence by combining public omics data

○吹田 直政<sup>1,2</sup> (Naomasa Suita)、岡 実穂<sup>1</sup> (Miho Oka)、中山 祐介<sup>1</sup> (Yusuke Nakayama)、南 圭一<sup>1</sup> (Keiichi Minami)、六峰 弘晃<sup>1</sup> (Hiroaki Mutsumine)、岡田 随象<sup>2</sup> (Yukinori Okada)

- 1 小野薬品工業株式会社 創薬基盤研究部  
(Discovery Technology Research Laboratories, Ono Pharmaceutical co.,ltd., Ibaraki, Japan.)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

一般口演12 遺伝カウンセリング  
Oral Session 12 Genetic Counseling

日時：10月11日(木) 11:00～11:55 第6会場 (3F 313+314)

座長：岩崎 直子 (東京女子医科大学附属成人医学センター)

四元 淳子 (国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究所 保健医療学専攻 遺伝カウンセリング分野)

Date : Thursday, Oct. 11 11:00 ~ 11:55 Room6 (313+314, 3F)

Chair : Naoko Iwasaki (Department of Geriatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

Junko Yotsumoto (Department of Genetic Counseling, Graduate School of Health and Welfare Science  
International University of Health and Welfare)

O-54

出生前診断におけるPOMSを用いた精神状態の評価の試み

Analysis of mood states in pregnant women undergoing prenatal test

○近藤 朱音<sup>1</sup> (Akane Kondo)、深野 智華<sup>1</sup> (Chika Fukano)、中奥 大地<sup>1</sup> (Daichi Nakaoku)、山崎 幹雄<sup>1</sup> (Mikio Yamasaki)、森根 幹生<sup>1</sup> (Mikio Morine)、檜尾 健二<sup>1</sup> (Kenji Hinokio)、高橋 千果<sup>2</sup> (Kazumi Takahashi)、森 香保里<sup>1</sup> (Kaori Mori)、和泉 俊一郎<sup>2</sup> (Shunichiro Izumi)、前田 和寿<sup>1</sup> (Kazuhiisa Maeda)

- 1 国立病院機構 四国こどもとおとなの医療センター 遺伝医療センター  
(Clinical Genetics Center, Shikoku Medical Center for Children and Adults, NHO)
- 2 東海大学医学部産婦人科  
(Tokai University School of Medicine)

O-55

電子カルテにおけるゲノム医療対応機能の開発と運用

Development of the electronic medical record system for genomic medicine

○宮本 恵成<sup>1</sup> (Yoshinari Miyamoto)、美代 賢吾<sup>2</sup> (Kengo Miyo)、石井 雅通<sup>2</sup> (Masamichi Ishii)、齋藤 加代子<sup>1</sup> (Kayoko Saito)、山内 玲<sup>3</sup> (Akira Yamauchi)、長澤 直人<sup>4</sup> (Naoto Nagasawa)、奥村 恭平<sup>3</sup> (Kyohei Okumura)、加藤 規弘<sup>1</sup> (Norihiro Kato)

- 1 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科  
(Department of Genomic Medicine, Center Hospital of the National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター病院 医療情報管理部門  
(Department of Medical Informatics, Center Hospital of the National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 日本電気株式会社  
(NEC Corporation, Tokyo, Japan)
- 4 NECソリューションイノベータ株式会社  
(NEC Solution Innovators, Ltd., Tokyo, Japan)

## Genetic counseling for adults in a municipal hospital

○麻薙 美香<sup>1</sup> (Mika Asanagi)、嶋田 恭輔<sup>2</sup> (Kyouzuke Shimada)、中田 さくら<sup>3</sup> (Sakura Nakada)、久保内 光一<sup>4</sup> (Kouichi Kubouchi)、植木 有紗<sup>5</sup> (Arisa Ueki)

- 1 川崎市立井田病院 内科  
(Department of Internal Medicine, Kawasaki Municipal Ida Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 川崎市立井田病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Kawasaki Municipal Ida Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 川崎市立川崎病院 婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kawasaki Municipal Kawasaki Hospital, Kanagawa, Japan)
- 4 よこはま乳腺・胃腸クリニック  
(Yokohama Breast and Gastroenterology Clinic, Kanagawa, Japan)
- 5 慶應義塾大学医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University, Tokyo, Japan)

## Current status and issues on genetic tests and genetic counselors' commitments for tuberous sclerosis complex

○近藤 麻子<sup>1</sup> (Asako Kondo)、石原 尚子<sup>2</sup> (Naoko Ishihara)、佐々木 ひと美<sup>3</sup> (Hitomi Sasaki)、岡西 徹<sup>4</sup> (Tohru Okanishi)、藤本 礼尚<sup>4</sup> (Ayataka Fujimoto)、大江 瑞恵<sup>1</sup> (Tamae Ooe)、倉橋 浩樹<sup>5</sup> (Hiroki Kurahashi)、佐藤 芳<sup>6</sup> (Tsutomu Satou)

- 1 藤田保健衛生大学大学院 保健学研究科 臨床検査学領域 遺伝カウンセリング分野  
(Division of Genetic Counseling, Department of Clinical Laboratory Medicine, Graduate School of Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 2 藤田保健衛生大学病院 小児科  
(Department of Pediatric, Fujita Health University Hospital, Toyoake, Japan)
- 3 藤田保健衛生大学病院 泌尿器科  
(Department of Urology, Fujita Health University Hospital, Toyoake, Japan)
- 4 聖隷浜松病院 てんかんセンター  
(Comprehensive Epilepsy Center, Seirei Hamamatsu General Hospital, Hamamatsu, Japan)
- 5 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetic, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 7 藤田保健衛生大学 医学部 倫理学  
(Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)

## A case of repeated fetal edema and stillbirth due to RYR1 compound heterozygote mutation

○大谷 綾乃<sup>1</sup> (Ayano Otani)、鈴森 伸宏<sup>1</sup> (Nobuhiro Suzumori)、熊谷 恭子<sup>1</sup> (Kyoko Kumagai)、犬塚 早紀<sup>1</sup> (Saki Inuzuka)、武田 恵利<sup>1</sup> (Eri Takeda)、吉原 紘行<sup>1</sup> (Hiroyuki Yoshihara)、澤田 祐季<sup>1</sup> (Yuki Sawada)、杉浦 真弓<sup>1</sup> (Mayumi Sugiura)、岩垣 重紀<sup>2</sup> (Shigenori Iwagaki)、高橋 雄一郎<sup>2</sup> (Yuichiro Takahashi)、稲垣 秀人<sup>3</sup> (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹<sup>3</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 名古屋市立大学 産科婦人科・臨床遺伝医療部  
(Department of Obstetrics and Gynecology and Clinical Genetics, Nagoya City University Hospital, Aichi, Japan)
- 2 国立病院機構長良医療センター 産科  
(Department of Obstetrics, National Hospital Organization Nagara Medical Center, Gifu, Japan)
- 3 藤田保健衛生大学 分子遺伝学  
(Department of Molecular Genetics, Fujita Health University, Aichi, Japan)

## 一般口演13 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1

### Oral Session 13 ELSI and Genetics Education 1

日時：10月11日（木） 13:20～14:15 第6会場（3F 313+314）

座長：小杉 眞司（京都大学医学研究科医療倫理学・遺伝医療学）

吉田 雅幸（東京医科歯科大学遺伝子診療科・生命倫理研究センター）

Date：Thursday, Oct. 11 13:20～14:15 Room6 (313+314, 3F)

Chair：Shinji Kosugi (Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health)

Masayuki Yoshida (Tokyo Medical And Dental University, Medical Genetics)

O-59

**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～**

**Patients' and family members' attitudes toward multigene panel testing (1): Their awareness, expectations and concerns**

○永井 亜貴子<sup>1</sup> (Akiko Nagai)、李 怡然<sup>2,3</sup> (Izen Ri)、武藤 香織<sup>1</sup> (Kaori Muto)

- 1 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野  
(Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学大学院 学際情報学府  
(Graduate School of Interdisciplinary Information Studies, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 日本学術振興会  
(Japan Society for the Promotion of Science, Tokyo, Japan)

O-60

**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**  
**Patients' and family members' attitudes toward multigene panel testing (2): Familial disclosure of hereditary cancer risk**

○李 怡然<sup>1,2</sup> (Izen Ri)、永井 亜貴子<sup>3</sup> (Akiko Nagai)、武藤 香織<sup>3</sup> (Kaori Muto)

- 1 東京大学大学院 学際情報学府  
(Graduate School of Interdisciplinary Information Studies, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 日本学術振興会  
(Japan Society for the Promotion of Science, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医科学研究所 公共政策研究分野  
(Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-61

**生命保険加入時における遺伝情報の取扱いの実態調査**

**Exploring the collection and use of genetic information in life insurance applications**

○原田 佳奈<sup>1,2</sup> (Kana Harada)、今野 いろ葉<sup>1</sup> (Iroha Konno)、四元 淳子<sup>1</sup> (Junko Yotsumoto)、  
三宅 秀彦<sup>1</sup> (Hidehiko Miyake)

- 1 お茶の水女子大学 大学院人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース  
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University)
- 2 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital)

O-62

**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**

**Survey on the perception of genome editing among the general public in Japan**

○内山 正登<sup>1</sup> (Masato Uchiyama)、永井 亜貴子<sup>2</sup> (Akiko Nagai)、武藤 香織<sup>2</sup> (Kaori Muto)

- 1 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野  
(Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

## Support for patient group of Sotos syndrome

- 四本 由郁<sup>1,2</sup> (Yuka Yotsumoto)、覚道 真理子<sup>3,4</sup> (Mariko Kakudo)、佐藤 智佳<sup>3,5</sup> (Chika Sato)、岡田 千穂<sup>3</sup> (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈<sup>3</sup> (Mina Kashima)、石川 真澄<sup>6</sup> (Masumi Ishikawa)、野中 路子<sup>7</sup> (Michiko Nonaka)、和田 敬仁<sup>8</sup> (Takahito Wada)、岩越 美恵<sup>9</sup> (Mie Iwakoshi)、原田 敦子<sup>10</sup> (Atsuko Harada)、玉置 知子<sup>2,3</sup> (Tomoko Tamaoki)
- 1 愛仁会高槻病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
  - 2 愛仁会高槻病院 遺伝医療部門  
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
  - 3 兵庫医科大学病院 遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine Hospital, Hyogo, Japan)
  - 4 高槻会高井病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Kouseikai Takai Hospital, Nara, Japan)
  - 5 関西医科大学 臨床病理学  
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Kansai Medical University, Osaka, Japan)
  - 6 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)
  - 7 兵庫県立こども発達支援センター  
(Hyogo Prefectural Child Development Support Center, Hyogo, Japan)
  - 8 京都大学大学院 医学研究科医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
  - 9 神戸常盤大学 保健科学部 看護学科  
(Department of Nursing, Kobe-Tokiwa University, Hyogo, Japan)
  - 10 愛仁会高槻病院 小児脳神経外科  
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)

## 一般口演14 HLA関連

## Oral Session 14 HLA related session

日時：10月11日（木） 14:15～15:10 第6会場（3F 313+314）

座長：安波 道郎（佐賀県医療センター好生館 検査部）

山本 健（久留米大学医学部医化学講座）

Date : Thursday, Oct. 11 14:15 ~ 15:10 Room6 (313+314, 3F)

Chair : Michio Yasunami (Saga-Ken Medical Centre Koseikan)

Ken Yamamoto (Department of Medical Biochemistry, Kurume University School of Medicine)

## 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

## HLA classII and peptide interactoins for surface and core antigens of hepatitis B virus (HBV)

- 宮寺 浩子<sup>1,2</sup> (Hiroko Miyadera)、杉山 真也<sup>1</sup> (Masaya Sugiyama)、西田 奈央<sup>1</sup> (Nao Nishida)、徳永 勝士<sup>3</sup> (Katsushi Tokunaga)、溝上 雅史<sup>1</sup> (Masashi Mizokami)
- 1 国立国際医療研究センター研究所 ゲノム医科学プロジェクト  
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
  - 2 筑波大学 医学医療系 遺伝医学  
(University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
  - 3 東京大学医学系研究科 人類遺伝学  
(The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-65

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  
High resolution NGS-based HLA typing for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome

- 仲谷 健<sup>1</sup> (Ken Nakatani)、許 昔舜<sup>1</sup> (Seik-Soon Khor)、人見 祐基<sup>1</sup> (Hitomi Yuki)、  
上田 真由美<sup>2</sup> (Mayumi Ueta)、奥平 裕子<sup>3</sup> (Yuko Okudaira)、榎屋 安里<sup>3</sup> (Anri Masuya)、  
和田 有紀<sup>4</sup> (Yuki Wada)、外園 千恵<sup>5</sup> (Chie Sotozono)、木下 茂<sup>2</sup> (Shigeru Kinoshita)、  
猪子 英俊<sup>3</sup> (Hidetoshi Inoko)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)
- 1 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 京都府立医科大学 感覚器未来医療学  
(Department of Frontier Medical Science and Technology for Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
  - 3 ジェノダイブファーマ株式会社  
(GenoDive Pharma Inc., Kanagawa, Japan)
  - 4 大阪大学大学院 医学系研究科附属最先端医療イノベーションセンター  
(The Center of Medical Innovation and Translational Research, Graduate school of medicine, Osaka university, Osaka, Japan)
  - 5 京都府立医科大学 眼科学教室  
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

O-66

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  
Association between HLA class II alleles and sensitization to house dust mite in a Japanese adolescent

- 森井 航<sup>1</sup> (Wataru Morii)、酒井 愛子<sup>2</sup> (Aiko Sakai)、木戸口 正典<sup>3</sup> (Masanori Kidoguchi)、  
宮寺 浩子<sup>1,4</sup> (Hiroko Miyadera)、須磨崎 亮<sup>2</sup> (Ryo Sumazaki)、藤枝 重治<sup>3</sup> (Shigeharu Fujieda)、  
野口 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Noguchi)
- 1 筑波大学 医学医療系 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
  - 2 筑波大学医学医療系 小児内科  
(Department of Child Health and Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
  - 3 福井大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科学  
(Division of Otorhinolaryngology and Head & Neck Surgery, Faculty of Medical Science, University of Fukui, Fukui, Japan)
  - 4 国立国際医療センター研究所 ゲノム医科学プロジェクト  
(Genome Medical Center Project, National Center for Global Health and Medicine, Chiba, Japan.)

O-67

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  
A variant affecting levels of succinylcarnitine is associated with *HLA-DQB1\*06:02*-negative essential hypersomnia

- 宮川 卓<sup>1,2</sup> (Taku Miyagawa)、許 昔舜<sup>2</sup> (Seik-Soon Khor)、嶋多 美穂子<sup>1,2</sup> (Mihoko Shimada)、  
豊田 裕美<sup>2</sup> (Hiromi Toyoda)、三島 和夫<sup>3</sup> (Kazuo Mishima)、本多 真<sup>1,4</sup> (Makoto Honda)、  
徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)
- 1 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠プロジェクト  
(Sleep Disorders Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)
  - 2 東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
  - 3 国立精神・神経医療研究センター精神保健研究所睡眠・覚醒障害研究部  
(Department of Sleep-Wake Disorders, National Institute of Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry)
  - 4 公益財団法人神経研究所附属晴和病院  
(Seiwa Hospital, Neuropsychiatric Research Institute)

### Imputation of KIR genotypes from SNP genotypes data KIBAG -- KIR Genotype Imputation with Attribute Bagging

○Seik-Soon Khor<sup>1</sup>、Zheng Xiuwen<sup>2</sup>、石谷 昭子<sup>3</sup> (Akiko Ishitani)、東 史啓<sup>4</sup> (Fumihito Azuma)、Pyo Chul-Woo<sup>5</sup>、大前 陽輔<sup>1</sup> (Yosuke Omae)、屋部 登志雄<sup>4</sup> (Toshio Yabe)、Dan Geraghty<sup>5</sup>、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学大学院医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 Department of Biostatistics, University of Washington, Seattle, WA, USA.
- 3 奈良県立医科大学 医学部 医学科 専門教育 法医学講座  
(Nara Medical University, Kashihara, Nara 634, Japan.)
- 4 日本赤十字社 関東甲信越ブロック血液センター  
(Japanese Red Cross Kanto-Koshinetsu Block Blood Center, Tokyo, Japan.)
- 5 Clinical Research Division, Fred Hutchinson Cancer Research Center, Seattle, WA, USA.

## 一般口演15 エピジェネティクス

### Oral Session 15 Epigenetics

日 時：10月11日 (木) 15:15 ~ 16:10 第6会場 (3F 313+314)

座 長：有馬 隆博 (東北大学大学院医学系研究科 情報遺伝学)

深見 真紀 (国立成育医療研究センター 分子内内分泌研究部)

Date : Thursday, Oct. 11 15:15 ~ 16:10 Room6 (313+314, 3F)

Chair : Takahiro Arima (Tohoku Univ.)

Maki Fukami (National Research Institute for Child Health and Development)

### miR-1メチル化のFiled 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

### Methylation status of microRNA-1 predicts the development of UC-associated colorectal neoplasia

○奥川 喜永<sup>1</sup> (Yoshinaga Okugawa)、間山 裕二<sup>1</sup> (Yuji Toiyama)、山本 晃<sup>1</sup> (Akira Yamamoto)、重盛 恒彦<sup>1</sup> (Tsunehiko Shigemori)、藤川 裕之<sup>1</sup> (Hiroyuki Fujikawa)、安田 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Yasuda)、廣 純一郎 (Junichiro Hiro)、吉山 繁幸<sup>1</sup> (Shigeyuki Yoshiyama)、望木 郁代<sup>2</sup> (Ikuyo Mochiki)、内田 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Uchida)、荒木 俊光<sup>1</sup> (Toshimitsu Araki)、中谷 中<sup>2</sup> (Kaname Nakatani)、楠 正人<sup>1</sup> (Masato Kusunoki)、Boland C. Richard<sup>3</sup> (Boland C. Richard)、Goel Ajay<sup>3</sup> (Goel Ajay)

- 1 三重大 消化管・小児外科  
(Department of Gastrointestinal and Pediatric Surgery, Mie University)
- 2 三重大 中央検査部  
(Central laboratory, Mie University)
- 3 ベイラーメディカルセンター  
(Baylor Medical Center, Dallas, TX, USA)

### リジン脱メチル化酵素LSD1はグルココルチコイドによる骨格筋代謝プログラムを調節する

### LSD1-mediated metabolic reprogramming by glucocorticoids in skeletal muscle cells.

○阿南 浩太郎<sup>1,2</sup> (Kotaro Anan)、日野 信次朗<sup>1</sup> (Shinjiro Hino)

- 1 熊本大学 発生医学研究所 細胞医学分野  
(Department of Medical Cell Biology, Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University, Japan)
- 2 熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Faculty of Life Science, Kumamoto University)

### Inter and intragenic methylation of GLA gene cause massive sphingolipid accumulation and severe phenotypes in heterozygous Fabry females

○Hossain Mohammad Arif<sup>1</sup>、Chen Wu<sup>1</sup>、Hiroko Yanagisawa<sup>1</sup>、Keiko Akiyama<sup>1</sup>、Rina Itagaki<sup>1</sup>、Kaoru Eto<sup>2</sup>、Takashi Miyajima<sup>1</sup>、Takeo Iwamoto<sup>3</sup>、Yoshikatsu Eto<sup>1</sup>

- 1 Advanced Clinical Research Center, Kawasaki, Japan
- 2 Tokyo Womens' Medical University, Tokyo, Japan
- 3 Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan



O-72

## ウィリアムス症候群におけるゲノムワイドメチル化解析

## Epigenome-wide association study of DNA methylation in Williams syndrome

○木村 亮<sup>1</sup> (Ryo Kimura)、栗屋 智就<sup>1</sup> (Tomonari Awaya)、中田 昌利<sup>1</sup> (Masatoshi Nakata)、加藤 竹雄<sup>2</sup> (Takeo Kato)、富和 清隆<sup>3</sup> (Kiyotaka Tomiwa)、岡崎 伸<sup>4</sup> (Shin Okazaki)、平家 俊男<sup>2</sup> (Toshio Heike)、萩原 正敏<sup>1</sup> (Masatoshi Hagiwara)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 形態形成機構学  
(Department of Anatomy and Developmental Biology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学大学院 医学研究科 発達小児科学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 東大寺福祉療育病院  
(Todaiji Ryoiku Hospital for Children, Nara, Japan)
- 4 大阪市立総合医療センター 小児神経内科  
(Department of Child Neurology, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

O-73

## 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

## A boy with Silver-Russel syndrome and Schimuke Immunoosseous Dysplasia revealed by uniparental disomy of chromosome 2.

○原 香織<sup>1</sup> (Kaori Hara)、松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、日高 義彦<sup>2</sup> (Yoshihiko Hidaka)、山口 智美<sup>3,4</sup> (Tomomi Yamaguchi)、涌井 敬子<sup>3,4</sup> (Keiko Wakui)、緒方 勤<sup>5</sup> (Tsumotomi Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、古庄 智己<sup>3,4</sup> (Tomoki Koshio)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 信州大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 遺伝学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 5 浜松医科大学 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University, Hamamatsu, Japan)

## 一般口演16 稀少疾患2

## Oral Session 16 Rare disease 2

日時：10月11日(木) 16:10～16:55 第6会場(3F 313+314)

座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター 遺伝診療科)

水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科)

Date: Thursday, Oct. 11 16:10～16:55 Room6 (313+314, 3F)

Chair: Nobuhiko Okamoto (Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)

Seiji Mizuno (Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center)

O-74

## Coffin-Siris症候群患者の網羅的遺伝学的解析

## Comprehensive genetic analysis for Coffin-Siris Syndrome

○関口 太<sup>1</sup> (Futoshi Sekiguchi)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、鶴崎 美徳<sup>2</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Graduate school of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

O-75

## Cornelia de Lange症候群31家系の遺伝学的解析

## Genetic analysis of 31 families with Cornelia de Lange syndrome

○青井 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Aoi)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、キム チョンエム<sup>2</sup> (Chong Ae Kim)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
- 2 サンパウロ大学 小児科学  
(Department of Pediatric, Graduate School of Medicine, Sao Paulo University, Sao Paulo, Brazil)

## CFTR gene mutations in patients with cystic fibrosis in Japan

○中莖 みゆき<sup>1</sup> (Miyuki Nakakuki)、藤木 理代<sup>2</sup> (Kotoyo Fujiki)、山本 明子<sup>1</sup> (Akiko Yamamoto)、山口 誠<sup>1</sup> (Makoto Yamaguchi)、谷口 いつか<sup>1</sup> (Itsuka Taniguchi)、野村 奈央<sup>1</sup> (Nao Nomura)、福安 智哉<sup>1</sup> (Tomoya Fykuyasu)、小澤 祐加<sup>1</sup> (Yuka Kozawa)、リュウ リビン<sup>1</sup> (Libin Liu)、樋口 万祐子<sup>1</sup> (Mayuko Higuchi)、丹羽 永理奈<sup>1</sup> (Erina Niwa)、成瀬 達<sup>3</sup> (Satoru Naruse)、石黒 洋<sup>1</sup> (Hiroshi Ishiguro)

- 1 名古屋大学 医学系研究科 健康栄養医学  
(Department of Human Nutrition, Nagoya University Graduate school of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋学芸大学 管理栄養学部  
(Department of Nutritional Sciences, Nagoya University of Art and Sciences; Nagakute, Japan)
- 3 みよし市民病院  
(Miyoshi Municipal Hospital; Miyoshi, Japan)

CYCSドメイン内にある $\alpha$ 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  
A novel CYCS mutation at  $\alpha$  helix of CYCS domain causes non-syndromic thrombocytopenia

○内山 由理<sup>1,2</sup> (Yuri Uchiyama)、柳澤 邦雄<sup>3</sup> (Kunio Yanagisawa)、國島 伸治<sup>4</sup> (Sinji Kunishima)、椎名 政昭<sup>5</sup> (Masaaki Shiina)、小川 孔幸<sup>3</sup> (Yoshiyuki Ogawa)、中島 光子<sup>6</sup> (Mitsuko Nakashima)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、緒方 一博<sup>5</sup> (Kazuhiro Ogata)、半田 寛<sup>3</sup> (Hiroshi Handa)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 がん総合医科学  
(Department of Oncology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 群馬大学大学院 医学系研究科 血液内科学  
(Department of Hematology, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 4 岐阜医療科学大学 保健科学部 臨床検査学科  
(Department of Medical Technology, Gifu University of Medical Science, Seki, Japan)
- 5 横浜市立大学大学院 医学研究科 生化学  
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 6 浜松医科大学大学院 医学部 医化学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

## 一般口演17 腫瘍遺伝学

## Oral Session 17 Cancer Genetics

日時：10月12日(金) 11:25～12:20 第3会場(3F 303)

座長：稲澤 譲治(東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝)

醍醐 弥太郎(滋賀医科大学臨床腫瘍学講座・腫瘍内科/東京大学医科学研究所抗体・ワクチンセンター)

Date: Friday, Oct. 12 11:25～12:20 Room3 (303, 3F)

Chair: Johji Inazawa (Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

Yataro Daigo (Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science/Center for Antibody and Vaccine Therapy, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

## 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

## Molecular diagnosis of secondary cancers and distant metastases after prolonged course in hereditary retinoblastoma

○森 泰昌<sup>1,2</sup> (Taisuke Mori)

- 1 国立がん研究センター 中央病院 病理・臨床検査科  
(Department of Pathology and Clinical laboratory, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門  
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)

O-79

### 口腔がんの新規バイオマーカー、治療標的分子OASEP1の同定

#### Identification of OASEP1 as a biomarker and therapeutic target for oral cancer

○高野 淳<sup>1</sup> (Atsushi Takano)、吉武 義弘<sup>3</sup> (Yoshihiro Yoshitake)、篠原 正徳<sup>3</sup> (Masanori Shinohara)、醍醐 弥太郎<sup>1,2</sup> (Yataro Daigo)

- 1 東京大学医科学研究所附属病院  
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座  
(Department of Medical Oncology and Cancer Center., Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 3 熊本大学 口腔外科  
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery of Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

O-80

### 肺扁平上皮癌の予後不良と関わる3つのマイクロRNA

#### The three onco-micro RNAs related to the poor prognosis in squamous cell carcinoma of the lung.

○横井 左奈<sup>1,2</sup> (Sana Yokoi)、夏 恩迪<sup>1,3</sup> (Endi Xia)、兼松 宗太郎<sup>2</sup> (Sotaro Kanematsu)、末永 雄介<sup>1</sup> (Yusuke Suenaga)、飯笹 俊彦<sup>4</sup> (Toshihiko Iizasa)、守屋 康充<sup>1,4</sup> (Yasumitsu Moriya)

- 1 千葉県がんセンター 研究所 がんゲノムセンター  
(Cancer Genome Center, Chiba Cancer Center Research Institute, Chiba, Japan)
- 2 千葉県がんセンター 遺伝子診断部  
(Division of Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)
- 3 千葉大学医学部 呼吸器外科学  
(Department of Thoracic Surgery, Chiba University, Chiba, Japan)
- 4 千葉県がんセンター 呼吸器外科  
(Division of Thoracic Surgery, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)

O-81

### 21癌種におけるマイクロサテライトの変異解析

#### Analysis of Indels in Whole-genome Microsatellite Regions and Microsatellite Instability across 21 Cancer Types

○藤本 明洋<sup>1,2</sup> (Akihiro Fujimoto)、藤田 征志<sup>2</sup> (Masashi Fujita)、白石 友一<sup>3</sup> (Yuichi Shiraiishi)、前嶋 和紘<sup>2</sup> (Kazuhiro Maejima)、中野 かおる<sup>2</sup> (Karoru Nakano)、角田 達彦<sup>2</sup> (Tastuhiko Tsunoda)、井元 清哉<sup>3</sup> (Seiya Imoto)、宮野 悟<sup>3</sup> (Satoru Miyano)、松原 長秀<sup>4</sup> (Nagahide Matsubara)、富田 尚裕<sup>4</sup> (Nagahide Matsubara)、中川 英刀<sup>2</sup> (Hidewaki Nakagawa)

- 1 京都大学 医学研究科 創薬医学講座  
(Department of Drug Discovery Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 2 理化学研究所 統合生命医科学研究センター  
(IMS RIKEN)
- 3 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター  
(Human Genome Center, Institute of Medical Sciences, The University of Tokyo, Japan)
- 4 兵庫県立医大  
(Division of Lower Gastrointestinal Surgery, Department of Surgery, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan.)

O-82

### 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

#### Genetic landscape in mosaic events and their associations of hematopoietic malignancy and survival.

○寺尾 知可史<sup>1,2,3</sup> (Chikashi Terao)、ロー ポールー<sup>4</sup> (Po-Ru Loh)、桃沢 幸秀<sup>5</sup> (Yukihide Momozawa)、久保 充明<sup>5</sup> (Michiaki Kubo)、鎌谷 洋一郎<sup>1</sup> (Yoichiro Kamatani)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター 統計解析研究チーム  
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 静岡県立大学薬学部ゲノム病態解析分野  
(The Department of Applied Genetics, The School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡県立総合病院臨床研究部  
(Clinical Research Center, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 プリガムアンドウィミンズ病院  
(Division of Genetics, Department of Medicine, Brigham and Women's Hospital, Boston, USA)
- 5 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム  
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

## 一般口演18 出生前診断 (NIPT含む)

### Oral Session 18 Prenatal diagnosis (including NIPT)

日時：10月12日(金) 14:40～15:35 第3会場(3F 303)

座長：山田 崇弘(京都大学医学部附属病院遺伝子診療部)

佐藤 卓(慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室)

Date: Friday, Oct. 12 14:40～15:35 Room3 (303, 3F)

Chair: Takahiro Yamada (Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)

Suguru Sato (Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

O-83

#### 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

##### A case who was suspected with de novo 4p duplication in prenatal diagnosis

○新坂 真実子<sup>1,3</sup>(Mamiko Shinsaka)、高井 泰<sup>1</sup>(Yasushi Takai)、重松 幸佑<sup>2</sup>(Kosuke Shigematsu)、  
黄 海鵬<sup>2</sup>(Haipeng Huang)、上村 のぞみ<sup>2</sup>(Nozomi Uemura)、板谷 雪子<sup>1</sup>(Yukiko Itaya)、  
見上 由紀子<sup>2</sup>(Yukiko Mikami)、齋藤 正博<sup>2</sup>(Masahiro Saitoh)、馬場 一憲<sup>2</sup>(Kazunori Baba)、  
関 博之<sup>2</sup>(Hiroyuki Seki)

- 1 埼玉医科大学総合医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2 埼玉医科大学総合医療センター 総合周産期母子医療センター 母体胎児部門  
(Division of Maternal and Fetal, Center for Maternal, Fetal and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 3 赤心堂病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sekishindo Hospital, Saitama, Japan)

O-84

#### 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

##### Prenatal diagnosis of low-level true mosaicism for chromosome 11p11.2 using percutaneous umbilical cord blood sampling

○利光 正岳<sup>1</sup>(Masatake Toshimitsu)、小川 真紀<sup>1</sup>(Maki Ogawa)、小堀 周作<sup>1</sup>(Shusaku Kobori)、  
永岡 晋一<sup>1</sup>(Shinichi Nagaoka)、倉橋 浩樹<sup>2</sup>(Hiroki Kurahashi)、室月 淳<sup>1</sup>(Jun Murotsuki)

- 1 宮城県立こども病院 産科  
(Department of Maternal and Fetal Medicine, Miyagi Children's Hospital, Miyagi, Japan)
- 2 藤田保健衛生大総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)

O-85

#### 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

##### Outcomes of the cases with extremely increased nuchal translucency thickness in the first trimester.

○中村 靖<sup>1</sup>(Yasushi Nakamura)、藤田 聡子<sup>1</sup>(Satoko Fujita)、田嶋 敦<sup>1,2</sup>(Atsushi Tajima)、  
松本 順子<sup>1,3</sup>(Junko Matsumoto)、山田 研二<sup>1,4</sup>(Kenji Yamada)、紀平 力<sup>1,5</sup>(Chikara Kihira)、  
宋 美玄<sup>1,6</sup>(Mihyon Song)、倉田 淑恵<sup>1</sup>(Yoshie Kurata)、新川 裕美<sup>1</sup>(Hiromi Arakawa)、  
田村 智英子<sup>1,7</sup>(Chieko Tamura)

- 1 FMC東京クリニック  
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 亀田総合病院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 日野市立病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hino Municipal Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 セントローズクリニック 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Rose Clinic, Mie, Japan)
- 6 丸の内の森レディースクリニック  
(Marunouchi no Mori Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 7 順天堂大学医学部附属順天堂医院 遺伝相談外来  
(Genetic Counseling Clinic, Juntendo University Hospital, Tokyo, Japan)

O-86

#### 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

##### Delay of chorioamniotic fusion is related with chromosomal anomalies.

○中村 博昭<sup>1,2</sup>(Hiroaki Nakamura)、田原 三枝<sup>1,2</sup>(Mie Tahara)、西本 幸代<sup>2</sup>(Sachiyo Nishimoto)、  
片山 浩子<sup>2</sup>(Hiroko Katayama)、松田 佳子<sup>1</sup>(Yoshiko Matsuda)、渡辺 通子<sup>1</sup>(Michiko Watanabe)、  
依藤 亨<sup>1</sup>(Toru Yorifuji)

- 1 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部  
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 産科  
(Department of Obstetrics, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

## Outcome of Cystic hygroma in our hospital

○須郷 慶信<sup>1,2</sup> (Yoshinobu Sugou)、浜之上 はるか<sup>2,3</sup> (Haruka Hamanoue)、栗城 紘子<sup>2</sup> (Hiroko Kuriki)、尾堀 佐知子<sup>1,2</sup> (Sachiko Ohori)、田野島 美城<sup>3</sup> (Miki Tanoshima)、石川 浩史<sup>2</sup> (Hiroshi Ishikawa)、長瀬 寛美<sup>2</sup> (Hiromi Nagase)、鈴木 理絵<sup>2</sup> (Rie Suzuki)、伊藤 秀一<sup>2</sup> (Shuichi Ito)、宮城 悦子<sup>1,3</sup> (Etsuko Miyagi)

- 1 横浜市立大学附属病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 横浜市立大学医学部 生殖生育病態医学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

## 一般口演19 NGS I

## Oral Session 19 NGS I

English Session

日時：10月12日（金） 11:25～12:20 第4会場（3F 304）

座長：吉浦 孝一郎（長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学研究分野）  
青木 洋子（東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野）

Date：Friday, Oct. 12 11:25～12:20 Room4 (304, 3F)

Chair：Koh-Ichiro Yoshiura (Department of HUMAN GENETICS, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)  
Yoko Aoki (Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

## Tandem repeat analysis in long-read sequencing data using tandem-genotypes

○三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、水口 剛<sup>1</sup> (Mizuguchi Tsuyoshi)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、豊田 知子<sup>2</sup> (Tomoko Toyota)、足立 弘明<sup>2</sup> (Hiroaki Adachi)、大間 陽子<sup>3</sup> (Yoko Oma)、紀 嘉浩<sup>4</sup> (Yoshihiro Kino)、三橋 弘明<sup>5</sup> (Hiroaki Mitsuhashi)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)、フリス マーティン<sup>6,7,8</sup> (Martin Frith)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 産業医科大学 医学部 神経内科学  
(Department of Neurology, University of Occupational and Environmental Health School of Medicine, Kitakyushu, Japan)
- 3 埼玉医科大学 医学部 教養教育  
(Department of Liberal Arts, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 4 明治薬科大学 薬学部 バイオインフォマティクス研究室  
(Department of Bioinformatics and Molecular Neuropathology, Meiji Pharmaceutical University, Saitama, Japan)
- 5 東海大学工学部 生命化学科  
(Department of Applied Biochemistry, School of Engineering, Tokai University, Hiratsuka, Japan)
- 6 産業技術総合研究所 人工知能研究センター  
(Artificial Intelligence Research Center, National Institute of Advanced Industrial Science and Technology (AIST), Tokyo, Japan)
- 7 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
(Graduate School of Frontier Sciences, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 8 産業技術総合研究所 生体システムビッグデータ解析オープンイノベーションラボラトリ  
(Computational Bio Big-Data Open Innovation Laboratory (CBBDOIL), Tokyo, Japan)

## Whole-exome sequencing of quartet family identifies a novel gene for mitochondrial DNA depletion syndrome

○Ching-wan Lam<sup>1</sup>、Wai-Lan Yeung<sup>2</sup>

- 1 Department of Pathology, The University of Hong Kong, Hong Kong, China
- 2 Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Alice Ho Miu Ling Nethersole Hospital, Hong Kong, China



O-90

### エクソームデータを元にした新しいCNV検出アルゴリズムの評価；325人の未診断患者での検討 New algorithm for evaluation of copy number variation from exome data; Validation study in 325 undiagnosed patients

○鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、上原 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Uehara)、吉橋 博史<sup>2</sup> (Hiroshi Yoshihashi)、福島 紘子<sup>3</sup> (Hiroko Fukushima)、須磨崎 亮<sup>3</sup> (Ryo Sumazaki)、山口 有<sup>1</sup> (Yu Yamaguchi)、武内 俊樹<sup>1,4</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 里華<sup>5</sup> (Rika Kosaki)、小崎 健次郎<sup>1</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科  
(Department of Medical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 筑波大学 医学医療系 小児科  
(Department of Child Health, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 4 慶應義塾大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 遺伝診療科  
(Divisions of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

O-91

### 低depth全ゲノムシーケンシングによるコピー数バリエーション検出の性能評価 Evaluation of copy-number variation detection techniques using shallow-depth whole genome sequencing

○三嶋 博之 (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎 (Koh-ichiro Yoshiura)

長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

O-92

### 次世代シーケンサーと国際データベースを用いた高効率・高精度なHLA遺伝子群の包括的タイピング技術の確立

### Construction of comprehensive HLA typing framework using next-generation sequencing data and international database

○川口 修治<sup>1</sup> (Shuji Kawaguchi)、日笠 幸一郎<sup>1,2</sup> (Koichiro Higasa)、清水 正和<sup>1</sup> (Masakazu Shimizu)、山田 亮<sup>1</sup> (Ryo Yamada)、松田 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Matsuda)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 関西医科大学 附属生命医学研究所 ゲノム解析部門  
(Department of Genome Analysis, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University, Osaka, Japan)

### 一般口演20 Familial tumor Oral Session 20 Familial tumor

English Session

日時：10月12日（金）14:40～15:35 第4会場（3F 304）

座長：三木 義男（東京医科歯科大学難治疾患研究所分子遺伝）  
田村 智英子（FMC東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部）

Date：Friday, Oct. 12 14:40～15:35 Room4 (304, 3F)

Chair：Yoshio Miki (Department of Molecular Genetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

Chieko Tamura (Medical Information and Genetic Counseling Division, FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)

O-93

### Gorlin症候群関連腫瘍の解析

### Molecular and biological analysis of Gorlin syndrome-associated tumors.

○中野 芳朗<sup>1</sup> (Yoshiro Nakano)、野口 一馬<sup>2</sup> (Kazuma Noguchi)、山西 清文<sup>3</sup> (Kiyofumi Yamanishi)、岸本 裕充<sup>2</sup> (Hiromitsu Kishimoto)

- 1 兵庫医科大学 医学部 遺伝学  
(Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2 兵庫医科大学 医学部 歯科口腔外科学  
(Department of Oral Maxillofacial Surgery, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 3 兵庫医科大学 医学部 皮膚科学  
(Department of Dermatology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)



## 全ゲノム解析により同定されたポリメラーゼ校正関連ポリポーシスの発症に関わる新たなPOLE遺伝子変異

### Whole-genome sequencing identified a novel POLE variant responsible for polymerase proofreading-associated polyposis

○山口 貴世志<sup>1</sup> (Kiyoshi Yamaguchi)、清水 英悟<sup>2</sup> (Eigo Shimizu)、上村 光弘<sup>2</sup> (Mitsuhiro Komura)、山口 類<sup>2</sup> (Rui Yamaguchi)、井元 清哉<sup>3</sup> (Seiya Imoto)、池上 恒雄<sup>1</sup> (Tsuneo Ikenoue)、宮野 悟<sup>2,4</sup> (Satoru Miyano)、古川 洋一<sup>1</sup> (Yoichi Furukawa)

- 1 東京大学医科学研究所 臨床ゲノム腫瘍学分野  
(Division of Clinical Genome Research, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所 DNA情報解析分野  
(Laboratory of DNA Information Analysis, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医科学研究所 健康医療データサイエンス分野  
(Division of Health Medical Data Science, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学医科学研究所 健康医療計算科学分野  
(Division of Health Medical Computational Science, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

## 遺伝子解析結果をベースにした神経線維腫症2型患者(NF2)の機能予後予測

### Clinical-genotype correlation analysis enables prediction of functional prognosis in Japanese NF2 patients

○寺西 裕 (Yu Teranishi)、宮脇 哲 (Satoru Miyawaki)、本郷 博貴 (Hiroki Hongo)、堂福 翔吾 (Shougo Doufuku)、岡野 淳 (Atsushi Okano)、高柳 俊作 (Shunsaku Takayanagi)、中富 浩文 (Hirofumi Nakatomi)、斉藤 延人 (Nobuhito Saito)

東京大学医学部附属病院 脳神経外科  
(Department of Neurosurgery, Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Japan)

## MEN2型小児における甲状腺髄様癌術後の再発と手術合併症のバランス: 日本小児内分泌学会甲状腺委員会全国調査

### Medullary Thyroid Carcinoma in Pediatric MEN2: the National Survey of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology

○松下 理恵<sup>1,2,12</sup> (Rie Matsushita)、長崎 啓祐<sup>2,3</sup> (Keisuke Nagasaki)、綾部 匡之<sup>2,4</sup> (Tadayuki Ayabe)、三善 陽子<sup>2,5</sup> (Yoko Miyoshi)、金城 さおり<sup>2,6</sup> (Saori Kinjo)、春名 英典<sup>2,7</sup> (Hidenori Haruna)、井原 健二<sup>2,8</sup> (Kenji Ihara)、長谷川 奉延<sup>2,9</sup> (Tomonobu Hasegawa)、位田 忍<sup>10,11</sup> (Shinobu Ida)、緒方 勤<sup>12</sup> (Tutomu Ogata)、大藪 恵一<sup>5</sup> (Keiichi Ozono)、南谷 幹史<sup>2,13</sup> (Kanshi Minamitani)

- 1 菊川市立総合病院 小児科  
(Division of Pediatrics, Kikugawa General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 日本小児内分泌学会甲状腺委員会  
(Thyroid Committee of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology)
- 3 新潟大学医歯学総合病院 小児科  
(Division of Pediatrics, Department of Homeostatic Regulation and Development, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター エコチル調査メディカルサポートセンター  
(Japan Environment and Children's Study Medical Support Center, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 6 沖縄県立中部病院 小児科  
(Division of Pediatrics, Okinawa Chubu Hospital, Okinawa, Japan)
- 7 順天堂大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 大分大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 9 慶應義塾大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 10 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科  
(Department of Gastroenterology and Endocrinology, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 11 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業、小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究分担研究者  
(Research Group for "Comprehensive Study and Seamless Guidelines" on rare and intractable gastrointestinal disease from childhood, supported by the Ministry of Health, Labor and Welfare of Japan)
- 12 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
- 13 帝京大学ちば総合医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Teikyo University Chiba Medical Center, Chiba, Japan)

どうする？ PARP1阻害剤のコンパニオン診断 —当院で治療中の進行再発乳癌でのシミュレーション—  
How to manage genetic test as a companion diagnosis of PARP1 inhibitor for the patient with metastatic breast cancer

○杉本 健樹<sup>1,2</sup> (Takeki Sugimoto)、田代 真理<sup>2</sup> (Mari Tashiro)、牛若 昂志<sup>3</sup> (Takashi Ushiwaka)、安藝 史典<sup>4</sup> (Fuminori Aki)、高島 大典<sup>5</sup> (Daisuke Takabatake)、泉谷 知明<sup>6</sup> (Chiaki Izumiya)、久保 亨<sup>7</sup> (Toru Kubo)、執印 太郎<sup>2</sup> (Taro Shuin)

- 1 高知大学医学部附属病院 乳腺センター  
(Breast Center, Kochi Medical School Hospital, Kochi Japan)
- 2 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi Japan)
- 3 高知大学医学部 産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Medical School, Kochi Japan)
- 4 伊藤外科乳腺クリニック  
(Ito Breast Surgery Clinic, Kochi, Japan)
- 5 高知医療センター 乳腺甲状腺外科  
(Division of Breast & Thyroid Surgery, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)
- 6 幡多けんみん病院 産婦人科  
(Department of Gynecology and Obstetrics, Kochi Prefectural Hata Kenmin Hospital, Kochi, Japan)
- 7 高知大学医学部 老年病・循環器内科  
(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

一般口演21 集団遺伝学・多因子遺伝  
Oral Session 21 Population Genetics/Complex disease

日時：10月12日（金） 11:25～12:20 第5会場（3F 311+312）  
座長：大橋 順（東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻・生物学科）  
尾崎 浩一（国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部）  
Date：Friday, Oct. 12 11:25～12:20 Room5 (311+312, 3F)  
Chair：Jun Ohashi (Graduate School of Science University of Tokyo)  
Kouichi Ozaki (Division for Genomic Medicine, Medical Genome Center, NCGG)

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  
Analysis of the population history of the Mainland Japanese by whole-genome sequence data

○渡部 裕介<sup>1</sup> (Yusuke Watanabe)、中 伊津美<sup>1</sup> (Izumi Naka)、人見 祐基<sup>2</sup> (Yuki Hitomi)、澤井 裕美<sup>2</sup> (Hiromi Sawai)、Khor Soon<sup>2</sup> (Soon Khor)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、大橋 順<sup>1</sup> (Jun Ohashi)

- 1 東京大学 理学系研究科 生物科学専攻  
(Department of Biological Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Faculty of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

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  
Influence of ancestral admixture on the genome of Austronesian-speaking Melanesians

○一色 真理子<sup>1</sup> (Mariko Isshiki)、中 伊津美<sup>1</sup> (Izumi Naka)、木村 亮介<sup>2</sup> (Ryosuke Kimura)、古澤 拓郎<sup>3</sup> (Takuro Furusawa)、夏原 和美<sup>4</sup> (Kazumi Natsuhara)、山内 太郎<sup>5</sup> (Taro Yamauchi)、中澤 港<sup>6</sup> (Minato Nakazawa)、石田 貴文<sup>1</sup> (Takafumi Ishida)、大塚 柳太郎<sup>7</sup> (Ryutaro Ohtsuka)、大橋 順<sup>1</sup> (Jun Ohashi)

- 1 東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻  
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 琉球大学大学院 医学研究科 人体解剖学講座  
(Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)
- 3 京都大学大学院 アジア・アフリカ地域研究研究科  
(Graduate School of Asian and African Area Studies, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 東邦大学 看護学部  
(Faculty of Nursing, Toho University, Tokyo, Japan)
- 5 北海道大学 保健学研究科  
(Faculty of Health Science, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 6 神戸大学大学院 保健学研究科  
(Graduate School of Health Sciences, Kobe University, Kobe, Japan)
- 7 自然環境研究センター  
(Japan Wildlife Research Center, Tokyo, Japan)

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おこす  
Both multiple common and rare variants of ABCG2 are independent risks for gout

- 松尾 洋孝<sup>1</sup> (Hirotaka Matsuo)、東野 俊英<sup>1</sup> (Toshihide Higashino)、高田 龍平<sup>2</sup> (Tappei Takada)、  
中岡 博史<sup>3</sup> (Hirofumi Nakaoka)、豊田 優<sup>2</sup> (Yu Toyoda)、清水 聖子<sup>1</sup> (Seiko Shimizu)、  
川口 真<sup>1</sup> (Makoto Kawaguchi)、中山 昌喜<sup>1</sup> (Akiyoshi Nakayama)、青柳 有香<sup>1</sup> (Yuka Aoyagi)、  
中寫 真由子<sup>1</sup> (Mayuko Nakajima)、河村 優輔<sup>1</sup> (Yusuke Kawamura)、中村 好宏<sup>4</sup> (Takahiro Nakamura)、  
若井 建志<sup>5</sup> (Kenji Wakai)、岡田 理恵子<sup>5</sup> (Rieko Okada)、山本 健<sup>6</sup> (Ken Yamamoto)、  
細道 一善<sup>7</sup> (Kazuyoshi Hosomichi)、市田 公美<sup>8,9</sup> (Kimiyoichi Ichida)、大山 博司<sup>10</sup> (Hiroshi Ooyama)、  
井ノ上 逸朗<sup>3</sup> (Ituro Inoue)、四ノ宮 成祥<sup>1</sup> (Nariyoshi Shinomiya)
- 1 防衛医科大学校 分子生体制御学講座  
(Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College, Saitama, Japan)
  - 2 東京大学医学部附属病院 薬剤部  
(Department of Pharmacy, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
  - 3 国立遺伝学研究所 総合遺伝研究系・人類遺伝研究部門  
(Division of Human Genetics, Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Shizuoka, Japan)
  - 4 防衛医科大学校 数学研究室  
(Laboratory for Mathematics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Saitama, Japan)
  - 5 名古屋大学大学院 医学系研究科 予防医学  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
  - 6 久留米大学 医学部 医化学講座  
(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Fukuoka, Japan)
  - 7 金沢大学 革新ゲノム情報学  
(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University, Kanazawa, Ishikawa, Japan)
  - 8 東京薬科大学 薬学部 病態生理学教室  
(Department of Pathophysiology, School of Pharmacy, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
  - 9 東京慈恵会医科大学 腎臓・高血圧内科  
(Division of Kidney and Hypertension, Department of Internal Medicine, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 10 両国東口クリニック  
(Ryogoku East Gate Clinic, Tokyo, Japan)

Multi-trait linear mixed-effect modeling of five psychological traits

- 西山 毅<sup>1</sup> (Takeshi Nishiyama)、王 超辰<sup>2</sup> (Chaochen Wang)、藤井 亮輔<sup>3</sup> (Ryosuke Fujii)、  
中朽 昌弘<sup>4</sup> (Masahiro Nakatochi)、菱田 朝陽<sup>5</sup> (Asahi Hishida)、松尾 恵太郎<sup>6</sup> (Keitaro Matsuo)、  
鈴木 貞夫<sup>1</sup> (Sadao Suzuki)
- 1 名古屋市立大学大学院 医学研究科 公衆衛生学  
(Department of Public Health, Nagoya City Univ. Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
  - 2 愛知医科大学 医学部 公衆衛生学  
(Department of Public Health, Aichi Medical Univ. School of Medicine, Aichi, Japan)
  - 3 藤田保健衛生大学 医療科学部  
(Fujita Health Univ. School of Health Sciences, Aichi, Japan)
  - 4 名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター  
(Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya Univ. Hospital, Nagoya, Japan)
  - 5 名古屋大学大学院 医学研究科 予防医学  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya Univ. Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
  - 6 愛知県がんセンター研究所 がん予防研究分野  
(Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)

## 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 The construction of risk prediction models for dementia with supervised PCA using miRNA expression data

○重水 大智<sup>1,2,3,4</sup> (Daichi Shigemizu)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、Boroevich Keith<sup>3</sup> (Keith Boroevich)、Sharma Alok<sup>3,4,5,6</sup> (Alok Sharma)、角田 達彦<sup>2,3,4</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、松熊 佳奈<sup>7</sup> (Kana Matsukuma)、市川 真紀子<sup>7</sup> (Makiko Ichikawa)、須藤 裕子<sup>7</sup> (Hiroko Sudo)、滝澤 聡子<sup>7</sup> (Satoko Takizawa)、櫻井 孝<sup>8,9</sup> (Takashi Sakurai)、尾崎 浩一<sup>1,3</sup> (Kouichi Ozaki)、新飯田 俊平<sup>1</sup> (Shumpei Niida)

- 1 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム応用医学研究部門 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 科学技術振興機構CREST  
(CREST, JST, Japan)
- 5 南太平洋大学  
(School of Engineering & Physics, University of the South Pacific, Fiji)
- 6 グリフィス大学  
(Institute for Integrated and Intelligent Systems, Griffith University, Australia)
- 7 東レ株式会社  
(Toray Industries, Inc. Kanagawa, Japan)
- 8 国立長寿医療研究センター もの忘れセンター  
(The Center for Comprehensive Care and Research on Memory Disorders, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 9 名古屋大学大学院医学系研究科  
(Department of Cognitive and Behavioral Science, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

### 一般口演22 難聴の遺伝子診療

#### Oral Session 22 Hearing Loss

日時：10月12日（金） 11:25～12:20 第6会場（3F 313+314）

座長：宇佐美 真一（信州大学 医学部 耳鼻咽喉科）

福嶋 義光（信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座）

Date：Friday, Oct. 12 11:25～12:20 Room6 (313+314, 3F)

Chair：Shin-Ichi Usami (Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

Yoshimitsu Fukushima (Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

### 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

#### Social health based-genetic testing and database for deafness.

○宇佐美 真一 (Shin-Ichi Usami)、茂木 英明 (Hideaki Moteki)、宮川 麻衣子 (Maiko Miyagawa)、西尾 信哉 (Shin-Ya Nishio)

信州大学 医学部 耳鼻咽喉科

(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

### 成人症例における難聴遺伝子解析の検討

#### Mutations in adult patients with hearing loss in our department

○上原 奈津美<sup>1</sup> (Natsumi Uehara)、藤田 岳<sup>1</sup> (Takeshi Fujita)、勝沼 紗矢香<sup>1</sup> (Sayaka Katsunuma)、柿木 章伸<sup>1</sup> (Akinobu Kakigi)、西尾 信哉<sup>2</sup> (Shinya Nishio)、丹生 健一<sup>1</sup> (Ken-ichi Nibu)、宇佐美 真一<sup>2</sup> (Shinichi Usami)

1 神戸大学 医学部 耳鼻咽喉・頭頸部外科

(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

2 信州大学医学部 耳鼻咽喉科学教室

(Department of Otolaryngology, Shinsyu University School of medicine, Matsumoto, Japan)

O-105

**Ion AmpliSeqデータを用いた効果的な遺伝子コピー数解析手法**

**Simple and efficient copy number variant analysis method for the Ion AmpliSeq custom panel.**

○西尾 信哉 (Shin-Ya Nishio)、茂木 英明 (Hideaki Moteki)、宇佐美 真一 (Shin-Ichi Usami)

信州大学 医学部 耳鼻咽喉科

(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

O-106

**Whole Exome Sequencingにより同定された新規難聴原因候補SLC12A2**

**Identification and functional loss analysis of SLC12A2 as a novel candidate gene associated with hereditary hearing loss**

○務台 英樹<sup>1</sup> (Hideki Mutai)、和佐野 浩一郎<sup>1,2,3</sup> (Koichiro Wasano)、桃沢 幸秀<sup>4</sup> (Yukihide Momozawa)、鎌谷 洋一郎<sup>4</sup> (Yoichiro Kamatani)、宮 冬樹<sup>4,5</sup> (Fuyuki Miya)、奈良 清光<sup>1</sup> (Kiyomitsu Nara)、角田 達彦<sup>4,5</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、本間 和明<sup>3</sup> (Kazuaki Homma)、久保 充明<sup>4</sup> (Michiaki Kubo)、松永 達雄<sup>1,2,6</sup> (Tatsuo Matsunaga)

1 国立病院機構東京医療センター 感覚器センター 聴覚平衡覚研究部

(Div Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)

2 国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科

(Department of Otolaryngology National Hospital Organization Tokyo Medical Center)

3 ノースウェスタン大学 ファインバーグ医学校 耳鼻咽喉科

(Department of Otolaryngology- Head and Neck Surgery, Northwestern University Feinberg School of Medicine)

4 理化学研究所 生命医科学研究センター

(Center of Integrative Medical Sciences, RIKEN)

5 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野

(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

6 国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター

(Medical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)

O-107

**遺伝性難聴Pendred症候群/DFNB4に対する疾患IPS創薬研究**

**Drug discovery and development for a hereditary hearing loss Pendred syndrome/DFNB4 by using patient specific-iPSCs**

○藤岡 正人<sup>1</sup> (Masato Fujioka)、細谷 誠<sup>1</sup> (Makoto Hosoya)、佐伯 翼<sup>2</sup> (Tsubasa Saeki)、三枝 智香<sup>1</sup> (Chika Saegusa)、廣井 有香<sup>1</sup> (Yuka Hiroi)、岡野 栄之<sup>2</sup> (Hideyuki Okano)、小川 郁<sup>1</sup> (Kaoru Ogawa)

1 慶應義塾大学 医学部 耳鼻咽喉科

(Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery School of Medicine, Keio University, Tokyo, Japan)

2 慶應義塾大学 医学部 生理学教室

(Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery School of Medicine, Keio University, Tokyo, Japan)



日時：10月12日（金） 14:40～15:35 第6会場（3F 313+314）

座長：沼部 博直（東京医科大学病院 遺伝子診療センター）

Tan Tiong Yang (Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia)

Date : Friday, Oct. 12 14:40 ~ 15:35 Room6 (313+314, 3F)

Chair : Hironao Numabe (Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University Hospital, Tokyo, Japan)

Tiong Yang Tan (Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia)

O-108

### MYCNの新生機能獲得型変異は新規の巨脳症症候群の原因となる

#### A de novo gain-of-function mutation in MYCN causes a novel megalencephaly syndrome

○加藤 耕治<sup>1,2</sup> (Kohji Kato)、宮 冬樹<sup>3,4</sup> (Fuyuki Miya)、浜田 奈々子<sup>5</sup> (Nanako Hamada)、  
根岸 豊<sup>1</sup> (Yutaka Negishi)、岸本 洋子<sup>6</sup> (Yoko Kishimoto)、小沢 浩<sup>6</sup> (Hiroshi Ozawa)、  
伊東 秀記<sup>5</sup> (Hidenori Ito)、堀 いくみ<sup>1</sup> (Ikumi Hori)、服部 文子<sup>1</sup> (Ayako Hattori)、  
岡本 伸彦<sup>7</sup> (Nobuhiko Okamoto)、加藤 光広<sup>8</sup> (Mitsuhiro Kato)、角田 達彦<sup>3,4</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、  
金村 米博<sup>9</sup> (Yonehiro Kanemura)、小崎 健次郎<sup>10</sup> (Kenjiro Kosaki)、高橋 義行<sup>2</sup> (Yoshiyuki Takahashi)、  
永田 浩一<sup>5</sup> (Koh-ichi Nagata)、齋藤 伸治<sup>1</sup> (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学 大学院医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学 大学院医学系研究科 小児科  
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 難治疾患研修所 ゲノム応用医学研究部門 医学数理学分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4 理化学研究所統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所 神経制御学部  
(Department of Molecular Neurobiology, Institute for Developmental Research, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan)
- 6 島田療育センターはちおうじ 小児科  
(Department of Pediatrics, Shimada Ryoiku Center Hachioji, Tokyo, Japan)
- 7 大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Womens and Childrens Hospital, Osaka, Japan)
- 8 昭和大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 9 大阪医療センター 臨床研究部  
(Division of Biomedical Research and Innovation, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 10 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

O-109

### CNOT2遺伝子は12q15微細欠失症候群において主要な役割を果たす

#### CNOT2 gene plays a critical role in patients with chromosome 12q15 microdeletion

○上原 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Uehara)、鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、坂口 友理<sup>1,2</sup> (Yuri Sakaguchi)、  
山田 菜未子<sup>1</sup> (Mamiko Yamada)、大門 佑美<sup>1,3</sup> (Yumi Daimon)、山口 有<sup>1,4</sup> (Yu Yamaguchi)、  
武内 俊樹<sup>1,2</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>1</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)
- 3 日野市立病院  
(Hino Municipal Hospital)
- 4 群馬県立小児医療センター  
(Gunma Children's Medical Center)



O-110

## 全ゲノムシーケンスによる稀な染色体相互転座および逆位の切断点解析

## Precise breakpoint mapping of chromosomal rearrangements in rare cases by whole genome sequencing

○雷 鳴<sup>1,2,3</sup> (Ming Lei)、三橋 里美<sup>1</sup> (Mitsuhashi Satomi)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)、梁 徳生<sup>2</sup> (Desheng Liang)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 中南大学 医学遺伝学研究中心  
(Center for Medical Genetics, Central South University, Changsha, China)
- 3 中国航天员中心  
(Astronaut center of China, Beijing, China)

O-111

日本における乳幼児突然死・突発性危急事態(ALTE)の原因としてのミトコンドリア異常症  
Mitochondrial disorder (MD) as a cause of sudden death and ALTE (apparent life-threatening event) in Japan○松永 (藤浪) 綾子<sup>1</sup> (Ayako Matsunaga-Fujinami)、伏見 拓矢<sup>1</sup> (Takuya Fushimi)、倉信 奈緒美<sup>1</sup> (Naomi Kuranobu)、田鹿 牧子<sup>1</sup> (Makiko Tajika)、志村 優<sup>1</sup> (Masaru Shimura)、市本 景子<sup>1</sup> (Keiko Ichimoto)、鶴岡 智子<sup>1</sup> (Tomoko Tsuruoka)、木下 善仁<sup>2</sup> (Yoshihito Kishita)、神田 将和<sup>2</sup> (Masakazu Kohda)、岡崎 康司<sup>2</sup> (Yasushi Okazaki)、大竹 明<sup>3</sup> (Akira Ohtake)、村山 圭<sup>1</sup> (Kei Murayama)

- 1 千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科  
(Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 2 順天堂大学 難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Bunkyo-ku, Tokyo, Japan)
- 3 埼玉医科大学 小児科  
(Department of pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

O-112

## 日本人MODYの遺伝学的背景

## Molecular basis of MODY in Japan

○依藤 亨 (Tohru Yorifuji)、北山 称 (Kane Kitayama)、川北 理恵 (Rie Kawakita)、樋口 真司 (Shinji Higuchi)、山田 勇気 (Yuki Yamada)、大矢知 真希 (Maki Oyachi)

大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科  
(Division of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Children's Medical Center, Osaka City General Hosp., Osaka, Japan)

## 一般口演24 臨床遺伝学 2

## Oral Session 24 Clinical genetics 2

日 時：10月13日 (土) 11:05 ~ 12:00 第3会場 (3F 303)

座 長：古庄 知己 (信州大学医学部 遺伝医学教室)

宮武 聡子 (横浜市立大学附属病院遺伝子診療部/横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学教室)

Date : Saturday, Oct. 13 11:05 ~ 12:00 Room3 (303, 3F)

Chair : Tomoki Kosho (Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)

Satoko Miyatake (Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

O-113

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  
A mutation in transcription factor MAFB causes Focal Segmental Glomerulosclerosis with Duane Retraction Syndrome○佐藤 芳憲<sup>1</sup> (Yoshinori Sato)、塚口 裕康<sup>2</sup> (Hiroyasu Tsukaguchi)、小岩 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Koiwa)、日笠 幸一郎<sup>3</sup> (Kouchiro Higasa)、松田 文彦<sup>4</sup> (Fumihiko Matsuda)、高橋 智<sup>5,6</sup> (Satoru Takahashi)

- 1 昭和大学藤ヶ丘病院腎臓内科  
(Division of Nephrology, Department of Internal Medicine, Showa University Fujigaoka Hospital, Fujigaoka, Japan)
- 2 関西医科大学第2内科  
(Second Department of Internal Medicine, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 3 関西医科大学附属生命医学研究所ゲノム解析部門  
(Department of Genome Analysis, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 4 京都大学ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 5 筑波大学・生命科学動物資源センター  
(Laboratory Animal Resource Center, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 6 筑波大学解剖学・発生学  
(Department of Anatomy and Embryology, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

## The genotypes and phenotypes in autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease (ADTKD)

○森貞直哉<sup>1,2</sup> (Naoya Morisada)、榊原 菜々<sup>1</sup> (Nana Sakakibara)、長野 智那<sup>1</sup> (China Nagano)、  
 運崎 愛<sup>2,3</sup> (Ai Unzaki)、岡田 絵里<sup>4</sup> (Eri Okada)、今澤 俊之<sup>4</sup> (Toshiyuki Imasawa)、  
 野津 寛大<sup>1</sup> (Kandai Nozu)、飯島 一誠<sup>1</sup> (Kazumoto Iijima)

- 1 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
- 3 兵庫県立柏原病院 小児科  
(Department of pediatrics, Hyogo Prefectural Kaibara Hospital, Tanba, Japan)
- 4 国立病院機構 千葉東病院 腎臓内科  
(Department of Nephrology, National Hospital Organization Chiba-East-Hospital, Chiba, Japan)

## X連鎖遺伝形式をとるPOU3F4遺伝子の欠失による難聴症例

## X-linked deafness associated with de novo large genomic deletions in POU3F4 gene

○茂木 英明<sup>1</sup> (Hideaki Moteki)、横田 陽<sup>1</sup> (Yoh Yokota)、西尾 信哉<sup>1</sup> (Shin-ya Nishio)、  
 涌井 敬子<sup>2</sup> (Keiko Wakui)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、熊川 孝三<sup>4</sup> (Kozo Kumakawa)、  
 武田 英彦<sup>4</sup> (Hidehiko Takeda)、阿部 聡子<sup>4</sup> (Satoko Abe)、古庄 知己<sup>2</sup> (Tomoki Kosho)、  
 福嶋 義光<sup>3</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、宇佐美 真一<sup>1</sup> (Shin-ichi Usami)

- 1 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 遺伝学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 虎ノ門病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Toranomon Hospital, Tokyo, Japan,)

## 非症候群性難聴DFNA34の原因遺伝子同定および病態解明

## NLRP3 mutation and cochlear autoinflammation cause syndromic and nonsyndromic hearing loss DFNA34

○中西 啓<sup>1,2</sup> (Hiroshi Nakanishi)、峯田 周幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Mineta)、Griffith Andrew<sup>2</sup> (Andrew Griffith)

- 1 浜松医科大学 医学部 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Department of Otorhinolaryngology/Head & Neck Surgery, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
- 2 米国国立衛生研究所 国立聴覚・伝達障害研究所  
(National Institute on Deafness and Other Communication Disorders, National Institutes of Health, Maryland, USA)

## 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

## Clinical Significance of NGS Panel-based Clinical sequencing for Marfan syndrome

○荒川 航太<sup>1,2</sup> (Kota Arakawa)、河村 理恵<sup>3,4</sup> (Rie Kawamura)、山口 智美<sup>4</sup> (Tomomi Yamaguchi)、  
 石川 真澄<sup>4</sup> (Masumi Ishikawa)、小島 朋美<sup>3</sup> (Tomomi Kojima)、黄瀬 恵美子<sup>4</sup> (Emiko Kise)、  
 運崎 愛<sup>4,5</sup> (Ai Unzaki)、藤田 直久<sup>4,5</sup> (Naohisa Fujita)、高野 亨子<sup>3,4</sup> (Kyoko Takano)、  
 吉長 恒明<sup>4</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、涌井 敬子<sup>3,4</sup> (Keiko Wakui)、福嶋 義光<sup>6</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、  
 古庄 知己<sup>3,4</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学医学部 修士課程・遺伝カウンセリングコース  
(Department of Medical Genetics, Course of Genetic Counseling, Master's Program, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 東邦大学医療センター佐倉病院 臨床検査診断センター  
(Toho University, Sakura Medical Center, Clinical examination and diagnostic center, Sakura, Japan)
- 3 信州大学医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 5 難病克服！次世代スーパードクターの育成：NGSDプロジェクト  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel: NGSD Project)
- 6 信州大学医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

## 一般口演25 遺伝性疾患の治療

### Oral Session 25 Treatment of genetic diseases

日時：10月13日(土) 13:25～14:20 第3会場(3F 303)

座長：緒方 勤(浜松医科大学 小児科)

齋藤 伸治(名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野)

Date: Saturday, Oct. 13 13:25～14:20 Room3 (303, 3F)

Chair: Tsutomu Ogata (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

Shinji Saito (Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences)

O-118

#### 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 Intranasal desmopressin treatment for massive subcutaneous hematoma in musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome

○藤田 直久<sup>1,2</sup> (Naohisa Fujita)、石川 真澄<sup>1</sup> (Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Kise)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、吉長 恒明<sup>1</sup> (Tuneaki Yoshinaga)、高野 亨子<sup>1,3</sup> (Kyouko Takano)、古庄 知己<sup>1,3</sup> (Tomoki Kosyo)、福嶋 義光<sup>4</sup> (Yoshimitsu Fukushima)

- 1 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 2 課題解決型高度医療人材養成プログラム：NGSDプロジェクト  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel:NGSD Project)
- 3 信州大学 医学部遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学 医学部  
(School of Medicine, Shinshu University)

O-119

#### 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 Improvement of the new analysis method that capable of monitoring the level of survival motor neuron (SMN) protein.

○大月 典子<sup>1</sup> (Noriko Otsuki)、前川 貴則<sup>2</sup> (Takanori Maekawa)、荒川 玲子<sup>1</sup> (Reiko Arakawa)、山田 和宏<sup>2</sup> (Kazuhiro Yamada)、斎藤 加代子<sup>1,3</sup> (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学病院 遺伝子医療センター ゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 シスメックス株式会社 技術開発本部  
(Technology Development, Sysmex Corporation)
- 3 東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター  
(Institute of Clinical Genomics, Tokyo Women's Medical University)

O-120

#### 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 Enhancement of ATP in human erythrocytes from a healthy subject and two patients with thalassemia and hemoglobinopathy.

○鎌谷 直之<sup>1,2</sup> (Naoyuki Kamatani)、降旗 謙一<sup>3</sup> (Kenichi Furihata)、谷口 敦夫<sup>4</sup> (Atsuo Taniguchi)、福内 友子<sup>5</sup> (Tomoko Fukuuchi)、山岡 法子<sup>5</sup> (Noriko Yamaoka)、金子 希代子<sup>5</sup> (Kiyoko Kaneko)、菅野 仁<sup>6</sup> (Hitoshi Kanno)

- 1 つくば国際臨床薬理クリニック  
(Tsukuba International Clinical Pharmacology Clinic, Tsukuba, Japan)
- 2 株式会社スタージェン  
(StaGen Co. Ltd., Tokyo, Japan)
- 3 医療法人社団慶幸会ピーワンクリニック  
(P-One Clinic, Keikokai Medical Corporation, Hachioji, Tokyo, Japan)
- 4 東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター  
(Institute of Rheumatology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 帝京大学薬学部臨床分析学教室  
(Laboratory of Biomedical and Analytical Sciences, Faculty of Pharma-Science, Teikyo University, Tokyo, Japan)
- 6 東京女子医科大学医学部 輸血・細胞プロセッシング科  
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

O-121

**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**

**AAV gene therapy with artificial miRNA-mediated gene suppression: implication for Pelizaeus-Merzbacher disease treatment**

○井上 健<sup>1</sup> (Ken Inoue)、李 コウ<sup>1</sup> (Heng Li)、岡田 浩典<sup>2</sup> (Hironori Okada)、後藤 雄一<sup>1</sup> (Yu-Ichi Goto)、岡田 尚巳<sup>2</sup> (Takashi Okada)

- 1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部  
(Dept. Mental Retardation & Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, NCNP, Tokyo, Japan)
- 2 日本医科大学 生化学・分子生物学  
(Dept of Biochemistry and Molecular Biology, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

O-122

**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**

**Mesenchymal stem cells can be used as carriers of retroviral replicating vectors for cancer gene therapy**

○久保 秀司<sup>1</sup> (Shuji Kubo)、木村 (高木) 美智<sup>1</sup> (Misato Takagi-Kimura)、笠原 典之<sup>2</sup> (Noriyuki Kasahara)

- 1 兵庫医科大学 先端医学研究所 医薬開発研究部門 分子遺伝治療学ユニット  
(Unit of Molecular and Genetic Therapeutics, Department of Medical Innovation, Institute for Advanced Medical Sciences, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2 マイアミ大学 細胞生物学・病理部門  
(Departments of Cell Biology and Pathology, University of Miami, Miami, USA)

**一般口演26 Neurogenetics**  
**Oral Session 26 Neurogenetics**

English  
Session

日時：10月13日(土) 11:05～12:00 第4会場(3F 304)

座長：井上 健(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部)

池田 真理子(藤田医科大学病院 遺伝カウンセリング室)

Date: Saturday, Oct. 13 11:05～12:00 Room4 (304, 3F)

Chair: Ken Inoue (Dept. Mental Retardation & Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, NCNP, Tokyo, Japan)

Mariko Taniguchi-Ikeda (Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)

O-123

**福山型筋ジストロフィーの中枢に対する治療法開発**

**Reserach on CNS therapy for Fukuyama muscular dystrophy**

○池田 真理子<sup>1,2,3</sup> (Mariko Taniguchi-Ikeda)、小林 千浩<sup>3</sup> (Kazuhiro Kobayashi)、長坂 美和子<sup>2</sup> (Miwako Nagasaka)、森岡 一朗<sup>4</sup> (Ichiro Morioka)、飯島 一誠<sup>2</sup> (Kazumoto Iijima)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)、戸田 達史<sup>5</sup> (Tatsushi Toda)

- 1 藤田医科大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 2 神戸大学大学院 医学研究科 小児科  
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 3 神戸大学大学院 医学研究科 分子脳科学  
(Department of Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 4 日本大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Nippon University, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学 医学部 神経内科  
(Department of Neurology, The University of Tokyo)

O-124

## 日本人に見出されたdysferlin遺伝子のバリエーションの病的意義の推定

## Assessment of the virulence of the variants found in the dysferlin gene in Japan

○高橋 俊明<sup>1</sup> (Toshiaki Takahashi)、鈴木 直輝<sup>2</sup> (Naoki Suzuki)、井泉 瑠美子<sup>2</sup> (Rumiko Izumi)、八木沼 智香子<sup>3</sup> (Chikako Yaginuma)、小野 洋也<sup>2</sup> (Hiroya Ono)、島倉 奈緒子<sup>2</sup> (Naoko Shimakura)、大城 咲<sup>1</sup> (Saki Oshiro)、谷口 さやか<sup>1</sup> (Sayaka Taniguchi)、下瀬川 康子<sup>4</sup> (Yasuko Shimosegawa)、馬場 徹<sup>1</sup> (Toru Baba)、大泉 英樹<sup>1</sup> (Hideki Oizumi)、田中 洋康<sup>1</sup> (Hiroyasu Tanaka)、吉岡 勝<sup>1,3</sup> (Masaru Yoshioka)、武田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takeda)、青木 洋子<sup>5</sup> (Yoko Aoki)、青木 正志<sup>2</sup> (Masashi Aoki)

- 1 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital)
- 2 東北大学大学院 医学系研究科 神経内科学  
(Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine)
- 3 国立病院機構仙台西多賀病院 臨床検査科  
(Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital)
- 4 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経外科  
(Department of Neurosurgery, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital)
- 5 東北大学大学院 医学系研究科 遺伝医療学  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

O-125

## 青年期以降に診断されたアレキサンダー病の遺伝学的・臨床学的データ

## Genetic and clinical data on Alexander disease after adolescence

○吉田 誠克<sup>1</sup> (Tomokatsu Yoshida)、水田 依久子<sup>1</sup> (Ikuko Mizuta)、安田 怜<sup>1</sup> (Rei Yasuda)、松浦 潤<sup>1</sup> (Jun Matsuura)、斎藤 光象<sup>1</sup> (Kozo Saito)、中川 正法<sup>2</sup> (Masanori Nakagawa)、水野 敏樹<sup>1</sup> (Toshiki Mizuno)

- 1 京都府立医科大学大学院 医学研究科 神経内科  
(Department of Neurology, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 京都府立医科大学 北部医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, North Medical Center, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

O-126

## KCNQ2 ミスセンスバリエーションの表現型の特異的な領域の検討

## Regional specificity of KCNQ2 missense variants causing benign or epileptic encephalopathy phenotypes

○後藤 綾子<sup>1,2</sup> (Ayako Goto)、石井 敦士<sup>1,2</sup> (Atsushi Ishii)、柴田 磨己<sup>2</sup> (Mami Shibata)、井原 由紀子<sup>1,2</sup> (Yukiko Ihara)、ケビン モレイラ<sup>2</sup> (Moreira Kevin)、廣瀬 伸一<sup>1,2</sup> (Shinichi Hirose)

- 1 福岡大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡大学てんかん分子病態研究所  
(Central Research Institute for the Molecular Pathomechanisms of Epilepsy, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)

O-127

## アルツハイマー病の病理進行を抑制する遺伝的欠失の探索

## In vivo exploration of genetic deletions protective against Alzheimer's disease-like pathology

○永田 健一<sup>1</sup> (Kenichi Nagata)、松葉 由紀夫<sup>1</sup> (Yukio Matsuba)、高橋 美華<sup>1</sup> (Mika Takahashi)、森原 剛史<sup>2</sup> (Takashi Morihara)、西道 隆臣<sup>1</sup> (Takaomi C. Saido)

- 1 理化学研究所 脳神経科学研究センター 神経老化制御研究チーム  
(Laboratory for Proteolytic Neuroscience, RIKEN Center for Brain Science, Saitama, Japan)
- 2 大阪大学 大学院医学系研究科 精神医学  
(Department of Psychiatry, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)



日時：10月13日(土) 13:25～14:20 第4会場(3F 304)  
座長：井本 逸勢(愛知県がんセンター中央病院 リスク評価センター)  
片桐 豊雅(徳島大学先端酵素学研究所 プロテオゲノム研究領域 ゲノム制御学分野)  
Date: Saturday, Oct. 13 13:25～14:20 Room4 (304, 3F)  
Chair: Issei Imoto (Risk Assessment Center, Aichi Cancer Center Hospital)  
Toyomasa Katagiri (Division of Genome Medicine, Institute for Genome Research, Tokushima University)

**O-128 非小細胞肺癌におけるがん関連線維芽細胞のPD-L1発現制御**

**The regulation of PD-L1 expression on cancer-associated fibroblasts in non-small cell lung cancer**

○寺本 晃治<sup>1,2</sup> (Koji Teramoto)、五十嵐 知之<sup>1,3</sup> (Tomoyuki Igarashi)、住本 秀敏<sup>1,2</sup> (Hidetoshi Sumimoto)、醜醐 弥太郎<sup>1,2</sup> (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座  
(Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 2 滋賀医科大学医学部附属病院 腫瘍センター  
(Cancer Center, Shiga University of Medical Science Hospital, Otsu, Japan)
- 3 滋賀医科大学 医学部 外科学講座(呼吸器外科)  
(Department of Surgery, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

**O-129 新規乳癌の治療標的や予後バイオマーカーとしてのURST1の特性**

**Characterization of URST1 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for breast cancer**

○中村 正子<sup>1</sup> (Masako Nakamura)、高野 淳<sup>1,2</sup> (Atsushi Takano)、フンマン タン<sup>1,2</sup> (Thang PhungManh)、宮城 洋平<sup>3</sup> (Yohei Miyagi)、醜醐 弥太郎<sup>1,2</sup> (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座  
(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所附属病院抗体ワクチンセンター  
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, the University of Tokyo)
- 3 神奈川がんセンター  
(Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center Research Institute)

**O-130 長鎖ノンコーディングRNA (lncRNA-BCHE) は、乳がんで高発現し転移と関係する**

**Long non-coding RNA p10247, high expressed in breast cancer (lncRNA-BCHE), is correlated with metastasis**

○早野 崇英<sup>1</sup> (Takahide Hayano)、ジャン カ<sup>2</sup> (Ke Zheng)、ヤン ユーシャ<sup>3</sup> (Yu-Xia Yang)、ウェイ リー<sup>4</sup> (Li Wei)、ジャンヤンジュ<sup>3</sup> (Yan-Ju Zhang)、ピラーピネイロペレダ マリア<sup>5</sup> (Maria Pilar Pineiro Pereda)、中岡 博史<sup>6</sup> (Hirofumi Nakaoka)、リー チャン<sup>7</sup> (Qiang Li)、バラガン イサベル<sup>8</sup> (Isabel Barragan)、ルー エンジ<sup>7</sup> (Yuan-Zhi Lu)、タマノネルカ<sup>9</sup> (Luca Tamagnone)、井ノ上 逸朗<sup>6</sup> (Ituro Inoue)、リー シャンドン<sup>10</sup> (Xiangdong Li)、ルオ ジャンエン<sup>3</sup> (Jian-Yuan Luo)、ユウ ファ<sup>11</sup> (Hua You)

- 1 山口大学 大学院医学系研究科 システムバイオインフォマティクス講座  
(Department of Systems Bioinformatics, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Yamaguchi, Japan)
- 2 重慶医科大学附属第一医院  
(The First Affiliated Hospital of Chongqing Medical University, Chongqing, China)
- 3 北京大学  
(Peking University, Beijing, China)
- 4 重慶市人口家族計画科学技術研究所  
(Chongqing Population and Family Planning Science and Technology Research Institute, Chongqing, China)
- 5 聖ビクトリア病院  
(Virgen de la Victoria Hospital, Malaga, Spain)
- 6 国立遺伝学研究所  
(National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 7 暨南大学  
(Jinan University, Guangzhou, China)
- 8 カロリンスカ研究所  
(Karolinska Institute, Snola, Sweden)
- 9 トリノ大学  
(University of Torino, Candiolo, Italy)
- 10 中国農業大学  
(China Agricultural University, Beijing, China)
- 11 広州医科大学附属腫瘍病院  
(Affiliated Cancer Hospital & Institute of Guangzhou Medical University, Guangzhou, China)



O-131

### トランスポゾン発現解析によるがんの分子病理解析 — 神経芽細胞腫 ステージ4と4S 悪性とは何か? —

The analyses of transcribed transposon in neuroblastoma stage 4 and 4S. - What is malignancy?-

- 山田 思郎<sup>1,2</sup> (Shiro Yamada)、伊東 潤平<sup>3</sup> (Jumpei Ito)、木村 哲晃<sup>2</sup> (Tetsuaki Kimura)、  
中岡 博史<sup>2</sup> (Hirofumi Nakaoka)、杉本 竜太<sup>2</sup> (Ryota Sugimoto)、望月 博之<sup>4</sup> (Hiroyuki Mochizuki)、  
井ノ上 逸朗<sup>2</sup> (Ituro Inoue)

- 1 東海大学 医学部付属 大磯病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Oiso Hospital Tokai University, Kanagawa, Japan)
- 2 国立遺伝学研究所  
(National Institute of Genetics, Mishima, Shizuoka, JAPAN)
- 3 京都大学 京都大学ウイルス・再生医学科学研究所  
(Institute for Frontier Life and Medical Sciences, Kyoto University, Kyoto, JAPAN)
- 4 東海大学 医学部 専門診療学系 小児科学  
(Department of Pediatrics, Tokai University School of Medicine)

O-132

### POLE変異大腸癌の臨床病理学的特徴

Clinico-pathological Features of POLE proofreading mutant colorectal cancer

- 永坂 岳司<sup>1,2</sup> (Takeshi Nagasaka)、入谷 光洋<sup>1</sup> (Akihiro Nyuya)、母里 淑子<sup>3</sup> (Yoshiko Mori)、  
原賀 順子<sup>4</sup> (Junko Haraga)、重安 邦俊<sup>3</sup> (Kunitoshi Shigeyasu)、山村 真弘<sup>1</sup> (Masahiro Yamamura)、  
堅田 洋佑<sup>1</sup> (Yousuke Katata)、谷岡 洋亮<sup>1</sup> (Hiroaki Tanioka)、升野 光雄<sup>2</sup> (Mitsuo Masuno)、  
山口 佳之<sup>1</sup> (Yoshiyuki Yamaguchi)

- 1 川崎医科大学附属病院臨床腫瘍科  
(Department of Clinical Oncology, Kawasaki Medical School Hospital, Kurashiki, Japan)
- 2 川崎医科大学附属病院遺伝診療部  
(Division of Clinical Genetics, Kawasaki Medical School Hospital, Kurashiki, Japan)
- 3 岡山大学病院消化管外科  
(Department of gastroenterological surgery, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 4 岡山大学病院産婦人科  
(Department of obstetrics and gynecology, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)

## 一般口演28 Cardiovascular diseases

### Oral Session 28 Cardiovascular diseases

English  
Session

日時：10月13日(土) 14:25～15:10 第4会場 (3F 304)

座長：森崎 裕子 (榊原記念病院総合診療部臨床遺伝科)  
田中 敏博 (東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター)

Date : Saturday, Oct. 13 14:25 ~ 15:10 Room4 (304, 3F)

Chair : Hiroko Morisaki (Sakakibara Heart Institute)

Toshihiro Tanaka (Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University)

O-133

### Investigation of Novel Variations of *ORA11* Gene and their Association with Kawasaki Disease

- Kyaw Thiha<sup>1</sup>、Yoichi Mashimo<sup>1</sup>、Hiroyuki Suzuki<sup>2</sup>、Hiromichi Hamada<sup>3</sup>、Akira Hata<sup>1</sup>、  
Toshiro Hara<sup>4</sup>、Toshihiro Tanaka<sup>5</sup>、Kaoru Ito<sup>6</sup>、Yoshihiro Onouchi<sup>1</sup>

- 1 Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan
- 2 Department of Pediatrics, Wakayama Medical University, Wakayama, Japan
- 3 Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Yachiyo Medical Center., Yachiyo, Japan
- 4 Fukuoka Children's Hospital and Medical Center for Infectious Diseases, Fukuoka, Japan
- 5 Department of Human Genetics and Disease Diversity, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan
- 6 Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan

O-134

### 原因不明の心筋症に対し、次世代シーケンスにより診断することが可能である

Next-generation Sequence Analysis Is Useful tool For A Diagnosis of Unidentified Cardiomyopathy

- 山川 裕之<sup>1</sup> (Hiroyuki Yamakawa)、相澤 義泰<sup>1</sup> (Yoshiyasu Aizawa)、月村 孝宏<sup>2</sup> (Takahiro Tsukimura)、  
兎川 忠靖<sup>2</sup> (Tadayasu Togawa)、櫻庭 均<sup>3</sup> (Hitoshi Sakuraba)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)、  
福田 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Fukuda)

- 1 慶應義塾大学病院 循環器内科  
(Department of Cardiology, Keio University of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 明治薬科大学 生体機能分析学  
(Department of Functional Bioanalysis, Meiji Pharmaceutical University, Tokyo, Japan)

- 3 明治薬科大学 臨床遺伝学  
(Department of Clinical Genetics, Meiji Pharmaceutical University, Tokyo, Japan)
- 4 慶應義塾大学病院 臨床医学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

O-135

次世代シーケンサーを用いた標的遺伝子解析および超微細構造解析を応用した拡張型心筋症の原因遺伝子の探索

Ultrastructural assist for searching causative genes of dilated cardiomyopathy using next generation sequencer

- 齋藤 恒徳<sup>1</sup> (Tsunenori Saito)、浅井 邦也<sup>2</sup> (Kuniya Asai)、佐藤 奈穂子<sup>3</sup> (Naoko Saito Sato)、茂澤 幸右<sup>2</sup> (Kosuke Mozawa)、岡 英一郎<sup>2</sup> (Eiichiro Oka)、佐藤 茂<sup>4</sup> (Shigeru Sato)、小谷 英太郎<sup>1</sup> (Eitaro Kodani)、清水 渉<sup>2</sup> (Wataru Shimizu)
  - 1 日本医科大学多摩永山病院 内科・循環器内科  
(Department of Internal Medicine and Cardiology, Nippon Medical School Tama-Nagayama Hospital, Tokyo, Japan)
  - 2 日本医科大学大学院 循環器内科学  
(Nippon Medical School, Department of Cardiovascular Medicine, Tokyo, Japan)
  - 3 東京大学医学部附属病院 神経内科  
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 4 東京電子顕微鏡相談室  
(Tokyo Electron Microscopy Laboratory, Chiba, Japan)

O-136

先天性QT延長症候群1型における日本人のHot-spot変異別リスク評価法の意義

Mutation Hot-spot-based Risk Stratification in Long QT Syndrome Type 1: Data from a Nationwide Japanese LQT Registry

- 相庭 武司<sup>1</sup> (Takeshi Aiba)、柏 麻美<sup>1</sup> (Asami Kashiwa)、牧元 久樹<sup>1</sup> (Hisaki Makimoto)、山形 研一郎<sup>1</sup> (Kenichiro Yamagata)、坂口 平馬<sup>2</sup> (Heima Sakaguchi)、八木原 伸枝<sup>3</sup> (Nobue Yagihara)、渡部 裕<sup>3</sup> (Hiroshi Watanabe)、大野 聖子<sup>4</sup> (Seiko Ohno)、伊藤 英樹<sup>4</sup> (Hideki Itoh)、林 研至<sup>5</sup> (Kenshi Hayashi)、住友 直方<sup>6</sup> (Naokata Sumitomo)、吉永 正夫<sup>7</sup> (Masao Yoshinaga)、森田 宏<sup>8</sup> (Hiroshi Morita)、大江 透<sup>8</sup> (Tohru Ohe)、宮本 恵宏<sup>9</sup> (Yoshihiro Miyamoto)、蒔田 直昌<sup>10</sup> (Naomasa Makita)、堀江 稔<sup>4</sup> (Minoru Horie)、安田 聡<sup>1</sup> (Satoshi Yasuda)、草野 研吾<sup>1</sup> (Kengo Kusano)、清水 渉<sup>11</sup> (Wataru Shimizu)
  - 1 国立循環器病研究センター心臓血管内科  
(National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan.)
  - 2 国立循環器病研究センター小児科  
(Department of Pediatric Cardiology, National Cerebral and Cardiovascular Center)
  - 3 新潟大学  
(Niigata University)
  - 4 滋賀医科大学  
(Shiga University of Medical Science)
  - 5 金沢大学  
(Kanazawa University)
  - 6 埼玉医科大学  
(Saitama Medical University)
  - 7 鹿児島医療センター  
(Kagoshima Medical Center)
  - 8 岡山大学  
(Okayama University)
  - 9 国立循環器病研究センター・予防検診部  
(Division of Preventive Cardiology, National Cerebral and Cardiovascular Center)
  - 10 長崎大学  
(Nagasaki University)
  - 11 日本医科大学  
(Nippon Medical School)

日時：10月13日（土） 15:15～16:10 第4会場（3F 304）

座長：要匡（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部）

鈴木 穰（東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 生命システム観測分野）

Date : Saturday, Oct. 13 15:15 ~ 16:10 Room4 (304, 3F)

Chair : Tadashi Kaname (Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Yutaka Suzuki (Laboratory of Systems Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

**O-137 An undiagnosed diseases program in Hong Kong, China**

○Ching-wan Lam, Chun-yin Law

Department of Pathology, The University of Hong Kong, Hong Kong, China

**O-138 次世代シーケンサーを用いた14種類のMODY遺伝子スクリーニング**

**Screening for mutations in 14 kinds of MODY genes in patients with MODY in Japanese by next generation sequencing**

○岩崎 直子<sup>1,2,3,4</sup> (Naoko Iwasaki)、山本 俊至<sup>2,4</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、赤川 浩之<sup>2</sup> (Hiroyuki Akagawa)、尾形 真規子<sup>3,5</sup> (Makiko Ogata)、齋藤 加代子<sup>4</sup> (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学 附属成人医学センター  
(Department of Geriatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 統合医科学研究所  
(Tokyo Women's Medical University Institute of Integrated Medical Science)
- 3 東京女子医科大学 糖尿病センター  
(Diabetes Center, Tokyo Women's Medical University)
- 4 東京女子医科大学 付属遺伝子医療センター  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 5 淑徳大学 看護栄養学科  
(Syukutoku University, Department of Nutrition)

**O-139 次世代シーケンサーを用いた新規ネオ抗原同定方法の開発**

**Development of a comprehensive method determining neoantigens with next-generation sequencing for T cell monitoring**

○住本 秀敏<sup>1</sup> (Hidetoshi Sumimoto)、高野 淳<sup>1,2</sup> (Atsushi Takano)、寺本 晃治<sup>1</sup> (Kouji Teramoto)、醍醐 弥太郎<sup>1,2</sup> (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座  
(Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science)
- 2 東京大学医科学研究所 抗体ワクチンセンター  
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

**O-140 cfDNAパネルを用いたctDNA検出の臨床実用性の検討**

**Clinical relevance of circulating tumor DNA assessed through amplicon-based next-generation sequencing**

○前佛 均 (Hitoshi Zembutsu)

がん研究会 がんプレジジョン医療研究センター リキッドバイオプシー診断開発PJ  
(Project for Development of Liquid Biopsy, Cancer Precision Medicine Center, Cancer Institute,)

## Origin of sporadic germline mutations during mammalian development

○権藤 洋一<sup>1,2</sup> (Yoichi Gondo)、福村 龍太郎<sup>2</sup> (Ryutaro Fukumura)、小瀧 逸人<sup>2</sup> (Hayato Kotaki)、石塚 祐一<sup>2</sup> (Yuichi Ishitsuka)、中井 祐治<sup>2</sup> (Yuji Nakai)、牧野 茂<sup>2,3</sup> (Shigeru Makino)、森 一樹<sup>4,5</sup> (Kazuki Mori)、久原 哲<sup>4</sup> (Satoru Kuhara)、豊田 敦<sup>6,7</sup> (Atsushi Toyoda)、藤山 秋佐夫<sup>7</sup> (Asao Fujiyama)、木村 穰<sup>1</sup> (Minoru Kimura)

- 1 東海大学医学部 分子生命科学  
(Department of Molecular Life Sciences, Tokai University School of Medicine, Isehara, Japan)
- 2 理化学研究所 バイオリソースセンター  
(BioResource Center, RIKEN, Tsukuba, Japan)
- 3 がん研究会癌研究所 がんゲノム研究部  
(Cancer Genomics, The Cancer Institute, Japanese Foundation For Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 4 九州大学 農学研究院  
(Faculty of Agriculture, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 5 産業技術総合研究所 早稲田大学CBBB-OIL  
(CBBB-OIL, AIST-Waseda University, Tokyo, Japan)
- 6 国立遺伝学研究所 生命情報研究センター  
(Center for Information Biology, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 7 国立遺伝学研究所 先端ゲノミクス推進センター  
(Advanced Genomics Center, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)

## 一般口演30 家族性腫瘍 2

## Oral Session 30 Familial tumor 2

日時：10月13日(土) 11:05～12:00 第5会場(3F 311+312)

座長：福島 明宗(岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科)  
横井 左奈(千葉県がんセンター研究所 がんゲノムセンター)

Date: Saturday, Oct. 13 11:05～12:00 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Akimune Fukushima (Department of Clinical Genetics, School of Medicine Iwate Medical University)  
Sana Yokoi (Cancer Genome Center, Chiba Cancer Center Research Institute, Chiba, Japan)

## Multicenter survey of carotid body tumors in Japan

○池田 文<sup>1</sup> (Aya Ikeda)、志賀 清人<sup>1</sup> (Kiyoto Shiga)、福島 明宗<sup>2</sup> (Akimune Fukushima)、竹越 一博<sup>3</sup> (Kazuhiro Takekoshi)

- 1 岩手医科大学 医学部 頭頸部外科学科  
(Department of Head & Neck Surgery, Iwate Medical University, Morioka, Japan)
- 2 岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科  
(Department of Medical Genetics, Iwate Medical University, Morioka, Japan)
- 3 筑波大学大学院 スポーツ医学専攻  
(Graduate School of Sports Medicine, Tsukuba University, Tsukuba, Japan)

## A Role for Clinical Genetics Specialist in Secondary Findings of Precision Cancer Medicine

○前田 浩幸<sup>1,3</sup> (Hiroyuki Maeda)、横井 繁周<sup>1</sup> (Shigehiro Yokoi)、伊藤 朋子<sup>2</sup> (Tomoko Itoh)、大田 浩司<sup>2</sup> (Kouji Ohta)、川谷 正男<sup>3</sup> (Masao Kawatani)、井川 正道<sup>3</sup> (Masamitsu Ikawa)、畑 郁江<sup>3</sup> (Ikue Hata)、五井 孝憲<sup>1</sup> (Takanori Goi)、米田 誠<sup>3</sup> (Makoto Yoneda)

- 1 福井大学 医学部 第1外科  
(First Department of Surgery, Faculty of Medicine, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 2 福井県立病院 外科  
(Department of Surgery, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)
- 3 福井大学 医学部 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Faculty of Medicine, University of Fukui)

## Three cases of GIST associated with neurofibromatosis type 1

○山村 真弘<sup>1</sup> (Masahiro Yamamura)、廣田 誠一<sup>2</sup> (Seiichi Hirota)、堅田 洋佑<sup>1</sup> (Yosuke Katata)、谷岡 洋亮<sup>1</sup> (Hiroaki Tanioka)、岡脇 誠<sup>1</sup> (Makoto Okawaki)、永坂 岳司<sup>1</sup> (Takeshi Nagasaka)、山口 佳之<sup>1</sup> (Yoshiyuki Yamaguchi)

- 1 川崎医科大学 臨床腫瘍学  
(Department of Clinical Oncology, Kawasaki Medical School, Okayama, Japan)
- 2 兵庫医科大学 病院病理学  
(Department of Surgical Pathology, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)

O-145

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

Two Cases of Heterochronous Unilateral Double Breast and/or Thyroid Cancer with Identical *MUTYH* Heterozygous Mutation

○堀尾 留里子 (Ruriko Horio)、田口 淳一 (Junichi Taguchi)

医療法人社団ミッドタウンクリニック 先端医療研究所

(Center for Advanced Medical Science and Technology, Midtown Clinic Medical Corporation, Tokyo, Japan)

O-146

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

Case-oriented, multi-department participation type taskforce approach for medical care of hereditary tumor syndrome

○高磯 伸枝<sup>1</sup> (Nobue Takaiso)、大瀬戸 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Oseto)、井本 逸勢<sup>1</sup> (Issei Imoto)

1 愛知県がんセンター中央病院 リスク評価センター  
(Risk Assessment center, Aichi Cancer Center Hospital, Aichi, Japan)

2 愛知県がんセンター中央病院 乳腺科部  
(Department of Breast Oncology, Aichi Cancer Center Hospital, Aichi, Japan)

### 一般口演31 染色体異常

#### Oral Session 31 Chromosomal abnormalities

日時：10月13日(土) 13:25～14:20 第5会場(3F 311+312)

座長：倉橋 浩樹 (藤田保健衛生大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門)

涌井 敬子 (信州大学 医学部 遺伝医学教室)

Date: Saturday, Oct. 13 13:25～14:20 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Hiroki Kurahashi (Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University)

Keiko Wakui (Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

O-147

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

Genomic analysis of Incontinentia pigmenti in 20 families to detect low level mosaicism and the relevance of XCI pattern

○河合 美紀 (Miki Kawai)、堤 真紀子 (Makiko Tsutsumi)、加藤 武馬 (Takema Kato)、  
稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹 (Hiroki Kurahashi)

藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門

(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

O-148

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

DOES THE EXTRA X IN KLINEFELTER SYNDROME (KS) PATIENTS ORIGINATE ONLY PATERNALLY?

○田中 温<sup>1</sup> (Atsushi Tanaka)、永吉 基<sup>1</sup> (Motoi Nagayoshi)、山口 貴史<sup>1</sup> (Takashi Yamaguchi)、  
市山 卓彦<sup>1</sup> (Takuhiko Ichiyama)、大野 基晴<sup>1</sup> (Motoharu Ohno)、渡邊 誠二<sup>2</sup> (Seiji Watanabe)

1 セントマザー産婦人科医院  
(Saint Mother Hospital, Kitakyushu, Japan)

2 弘前大学大学院 医学研究科 生体構造医学講座  
(Anatomical Science, Hirosaki University Graduate school of Medicine, Hirosaki, Japan)

O-149

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

X;13 balanced translocation in a retinoblastoma patient without rearrangement in the *RB1* gene

○堤 真紀子<sup>1</sup> (Makiko Tsutsumi)、服部 浩佳<sup>2</sup> (Hiroyoshi Hattori)、秋田 直洋<sup>3</sup> (Nobuhiro Akita)、  
前田 尚子<sup>3</sup> (Naoko Maeda)、藤田 尚子<sup>1</sup> (Naoko Fujita)、河合 美紀<sup>1</sup> (Miki Kawai)、  
倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)

1 藤田保健衛生大学 総医研 分子遺伝学  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

2 名古屋医療センター遺伝診療科・小児科  
(Department of Clinical Genetics, Department of Pediatrics, National Hospital Organization Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)

3 名古屋医療センター小児科  
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)



### 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

#### An aniridia patient with intact PAX6 gene, who has complex structural genomic rearrangements within 11p13 band.

○涌井 敬子<sup>1,2,3</sup> (Keiko Wakui)、内山 由理<sup>3</sup> (Yuri Uchiyama)、羽田 明<sup>4</sup> (Akira Hata)、  
朽方 豊夢<sup>4</sup> (Tomu Kuchikata)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、古庄 知己<sup>1,2</sup> (Tomoki Kosho)、  
三宅 紀子<sup>3</sup> (Noriko Miyake)、福嶋 義光<sup>1,2</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 4 千葉県こども病院 遺伝科  
(Department of Medical Genetics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)

### 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

#### A case of solitary median maxillary central incisor (SMMCI) syndrome with 22q11.2 deletion

○菅野 潤子<sup>1</sup> (Junko Kanno)、竹澤 祐介<sup>1</sup> (Yusuke Takezawa)、川嶋 明香<sup>1</sup> (Sayaka Kawashima)、  
島 彦仁<sup>1</sup> (Hirohito Shima)、曾木 千純<sup>1</sup> (Chisumi Sogi)、佐藤 亮<sup>1</sup> (Ryo Sato)、  
梅木 郁美<sup>1</sup> (Ikumi Umeki)、上村 美季<sup>1</sup> (Miki Kamimura)、鈴木 大<sup>1</sup> (Dai Suzuki)、  
菊池 敦生<sup>1</sup> (Atshuo Kikuchi)、川目 裕<sup>2</sup> (Hiroshi Kawame)、藤原 幾磨<sup>3</sup> (Ikuma Fujiwara)、  
呉 繁夫<sup>1</sup> (Shigeo Kure)

- 1 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野  
(Department of Pediatrics Tohoku University school of Medicine)
- 2 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野  
(Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Department of Education and Training, Tohoku Medical Megabank Organization Master's Program in Genetic Counseling, Tohoku University)
- 3 東北大学大学院 医学系研究科 小児環境医学学分野  
(Pediatric Endocrinology and Environmental Medicine Tohoku University school)

## 一般口演32 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2 Oral Session 32 ELSI and Genetics Education 2

日時：10月13日(土) 14:25～15:10 第5会場 (3F 311+312)

座長：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部)

和田 敬仁 (京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学)

Date : Saturday, Oct. 13 14:25 ~ 15:10 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Torayuki Okuyama (National Center for Child Health and Development)

Takahito Wada (Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health)

### 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

#### Current status and legal/ethical problems for research use of human aborted fetal tissue in Japan

○川崎 秀徳<sup>1,2</sup> (Hidenori Kawasaki)、山田 崇弘<sup>1,2</sup> (Takahiro Yamada)、小杉 眞司<sup>1,2</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 京都大学 大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics & Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)

### 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

#### Genetic testing and life insurance (2): a questionnaire survey towards life insurance employees in Japan

○武藤 香織 (Kaori Muto)、飯田 寛 (Hiroshi Iida)

東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野

(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Department of Public Policy, Tokyo, Japan)



O-154

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」の扱いは改善されたか

The revised versions of high school Biology textbooks after the MEXT approval in 2017

○池内 達郎 (Tatsuro Ikeuchi)

元・東京医科歯科大学 難治疾患研究所  
(Formerly, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

O-155

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～

Development and practice of new way to expert knowledge and information to convey genome medicine

○小林 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Kobayashi)、安田 有理<sup>2</sup> (Yuri Yasuda)、平沢 晃<sup>3</sup> (Akira Hirasawa)、津幡 真理<sup>4</sup> (Mari Tsubata)、吉田 晶子<sup>5</sup> (Akiko Yoshida)、青木 洋子<sup>4,6</sup> (Yoko Aoki)、鈴木 吉也<sup>1</sup> (Kichiya Suzuki)、川目 裕<sup>1</sup> (Hiroshi Kawame)、鈴木 洋一<sup>1</sup> (Yoichi Suzuki)、長神 風二<sup>1</sup> (Fuji Nagami)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム医学普及啓発寄附研究部門  
(Department of Genomic Medicine Education, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
- 2 石巻赤十字病院 遺伝・臨床研究課  
(Genetic and Clinical Research Division, Japanese Red Cross Ishinomaki Hospital)
- 3 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 腫瘍制御学講座 (臨床遺伝子医療学分野)  
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)
- 4 東北大学病院 遺伝子診療部  
(Center for Genomic Medicine, Tohoku University Hospital)
- 5 先端医療振興財団  
(Institute of Biomedical Research and Innovation)
- 6 東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

### 一般口演33 神経遺伝

#### Oral Session 33 Neurogenetics

日時：10月13日 (土) 15:15～16:10 第5会場 (3F 311+312)

座長：山形 崇倫 (自治医科大学 小児科学講座)

土井 宏 (横浜市立大学医学部 神経内科学・脳卒中医学)

Date : Saturday, Oct. 13 15:15～16:10 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Takanori Yamagata (Department of Pediatrics, Jichi Medical University)

Hiroshi Doi (Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University School of Medicine)

O-156

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

Copy number variations in children with early-onset epileptic encephalopathy

○平林 恭子<sup>1,2</sup> (Kyoko Hirabayashi)、ウエハラ ダニエラ チアキ<sup>1</sup> (Daniela Tiaki Uehara)、阿部 秀俊<sup>1</sup> (Hidetoshi Abe)、石井 敦士<sup>3</sup> (Atsushi Ishii)、森山 啓司<sup>2,4</sup> (Keiji Moriyama)、廣瀬 伸一<sup>3</sup> (Shinichi Hirose)、稲澤 譲治<sup>1,4</sup> (Johji Inazawa)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝学  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 顎顔面矯正学分野  
(Department of Maxillofacial Orthognathics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 福岡大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 4 東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター  
(Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

## Loss-of-function and gain-of-function mutations in PPP3CA cause two distinct disorders

○水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、中島 光子<sup>2</sup> (Mitsuko Nakashima)、加藤 光広<sup>3</sup> (Mitsuhiro Kato)、岡本 伸彦<sup>4</sup> (Nobuhiko Okamoto)、倉橋 宏和<sup>5</sup> (Hirokazu Kurahashi)、Ekhilevitch Nina<sup>6</sup> (Nina Ekhilevitch)、椎名 政昭<sup>7</sup> (Masaaki Shiina)、西村 玄<sup>8</sup> (Gen Nishimura)、土田 奈緒美<sup>1</sup> (Naomi Tsuchida)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、緒方 一博<sup>7</sup> (Kazuhiro Ogata)、秦 健一郎<sup>9</sup> (Kenichiro Hata)、要 匡<sup>10</sup> (Tadashi Kaname)、松原 洋一<sup>11</sup> (Yoichi Matsubara)、才津 浩智<sup>2</sup> (Hirotomo Saitu)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 昭和大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 大阪母子医療センター  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 5 愛知医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Aichi, Japan)
- 6 ランバム医療保健大学 遺伝学研究所 ハイファ イスラエル  
(The Genetics Institute, Rambam Health Care Campus, Haifa, Israel)
- 7 横浜市立大学大学院 医学研究科 生化学  
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 8 埼玉医大病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 9 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 10 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 11 国立成育医療研究センター  
(National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## 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

## Comprehensive genetic analysis of somatic and germline mutations in individuals with hypothalamic hamartoma.

○藤田 京志<sup>1</sup> (Atsushi Fujita)、東島 威史<sup>2</sup> (Takefumi Higashijima)、白水 洋史<sup>2</sup> (Hiroshi Shirozu)、増田 浩<sup>2</sup> (Hiroshi Masuda)、園田 真樹<sup>2</sup> (Masaki Sonoda)、遠山 潤<sup>3</sup> (Jun Tohyama)、加藤 光広<sup>4</sup> (Mitsuhiro Kato)、中島 光子<sup>5</sup> (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳<sup>6</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、福多 真史<sup>2</sup> (Masafumi Fukuda)、亀山 茂樹<sup>2</sup> (Shigeki Kameyama)、才津 浩智<sup>5</sup> (Hirotomo Saitu)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 西新潟中央病院 てんかんセンター 機能脳神経外科  
(Department of Functional Neurosurgery, Epilepsy Center, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 3 西新潟中央病院 てんかんセンター 神経小児科  
(Department of Child Neurology, Epilepsy Center, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 4 昭和大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 6 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所 ゲノム解析研究部門  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

O-159

筋萎縮性側索硬化症の非翻訳リピート解析によるATXN8OS遺伝子変異の同定

Non-coding repeat analyses in patients with amyotrophic lateral sclerosis identify mutations in the ATXN8OS gene.

○平野 牧人<sup>1</sup> (Makito Hirano)、寒川 真<sup>1</sup> (Makoto Samukawa)、磯野 千春<sup>2</sup> (Chiharu Isono)、西郷 和真<sup>1</sup> (Kazumasa Saigoh)、中村 雄作<sup>3</sup> (Yusaku Nakamura)、楠 進<sup>1</sup> (Susumu Kusunoki)

1 近畿大学 医学部 神経内科

(Department of Neurology, Kindai University Faculty of Medicine, Osakasayama, Japan)

2 近畿大学 医学部 リハビリテーション部

(Department of Rehabilitation Medicine, Kindai University Faculty of Medicine, Osakasayama, Japan)

3 和泉市立総合医療センター 神経内科

(Department of Neurology, Izumi City General Hospital, Izumi, Japan)

O-160

自閉性障害の概日リズム異常と病因遺伝子解析

A genetic analysis for circadian rhythm abnormality in autism spectrum disorder

○松本 歩<sup>1,2</sup> (Ayumi Matsumoto)、後藤 昌英<sup>2</sup> (Masahide Goto)、宮内 彰彦<sup>2</sup> (Akihiko Miyuchi)、神保 恵理子<sup>2</sup> (F.Eriko Jimbo)、岩本 禎彦<sup>1</sup> (Sadahiko Iwamoto)、永田 浩一<sup>3</sup> (Koh-Ichi Nagata)、山形 崇倫<sup>2</sup> (Takanori Yamagata)

1 自治医科大学 人類遺伝学研究室

(Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Tochigi, Japan)

2 自治医科大学、小児科

(Department of Pediatrics, Jichi medical university, Tochigi, Japan)

3 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所 神経制御学部

(Department of Molecular Neurobiology, Institute for Developmental Research, Aichi Human Service Center, Kasugai, Aichi, Japan)

一般口演34 Prenatal diagnosis (including NIPT)

Oral Session 34 Prenatal diagnosis (including NIPT)

English  
Session

日時：10月13日(土) 11:05～12:00 第6会場(3F 313+314)

座長：左合 治彦(国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター)

鈴森 伸宏(名古屋市立大学大学院 医学研究科産科婦人科学・臨床遺伝医療部)

Date: Saturday, Oct. 13 11:05～12:00 Room6 (313+314, 3F)

Chair: Haruhiko Sago (Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive medicine, National Center for Child Health and Development)

Nobuhiro Suzumori (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University)

O-161

胚培養液中ミトコンドリアDNAを用いた非侵襲的着床前診断法の開発

Development of Noninvasive Preimplantation Genetic Diagnosis using Mitochondrial DNA in Embryo Culture Medium

○曾根原 弘樹<sup>1</sup> (Hiroki Sonehara)、小林 達也<sup>1</sup> (Tatsuya Kobayashi)、西村 基<sup>2</sup> (Motoi Nishimura)、姚 躍<sup>2</sup> (Yao Yue)、西村 里美<sup>2</sup> (Satomi Nishimura)

1 千葉大学医学部大学院生殖医学教室

(Department of Reproductive Medicine, Chiba University Postgraduate School of Medicine, Chiba, Japan)

2 千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部

(Department of Molecular Diagnosis, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)

O-162

X連鎖性遺伝性水頭症に対する着床前遺伝子診断の実績と課題

Preimplantation genetic diagnosis of X-linked hydrocephalus: experience and new issue

○水口 雄貴<sup>1,2</sup> (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩<sup>1</sup> (Kou Sueoka)、佐藤 卓<sup>1</sup> (Suguru Sato)、樋口 敦彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Higuchi)、眞木 順子<sup>1</sup> (Junko Maki)、仙波 宏史<sup>1</sup> (Hiroshi Senba)、佐藤 健二<sup>1</sup> (Kenji Sato)、田中 守<sup>1</sup> (Mamoru Tanaka)

1 慶應義塾大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

2 那須赤十字病院 産婦人科

(Nasu Red Cross Hospital, Otawara, Japan)

O-163

**罹患者由来DNA試料が得られない事例における新たな着床前遺伝子診断のタクティクス  
New tactics of preimplantation genetic testing for cases where mutated DNA is not available from affected family members**

- 佐藤 卓 (Suguru Sato)、末岡 浩 (Kou Sueoka)、佐藤 健二 (Kenji Sato)、樋口 敦彦 (Nobuhiko Higuchi)、眞木 順子 (Maki Junko)、仙波 宏史 (Hiroshi Senba)、水口 雄貴 (Yuki Mizuguchi)、田中 守 (Mamoru Tanaka)  
慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

O-164

**胎児骨系統疾患の超音波診断のための胎児胸郭周囲長・脊椎長等の基準値とその評価法について  
Thorax circumference, Spinal Length and some additional reference values for diagnosing fetal skeletal dysplasia**

- 篠塚 憲男<sup>1,2</sup> (Norio Shinozuka)  
1 胎児医学研究所  
(Laboratory for fetal medicine research, Kanagawa, Japan)  
2 瀬戸病院  
(Seto Hospital, Saitama, Japan)

O-165

**妊娠初期スクリーニング (FTS) において解剖学的な評価が染色体異常ハイリスク妊婦の選択に与える影響について  
Impact by fetal anatomic check on choice of lady with high risk of chromosomal abnormality in first trimester screening**

- 市田 知之 (Tomoyuki Ichida)、渋谷 菜里 (Mari Shibuya)、小笠原 あゆみ (Ayumi Ogasawara)、小川 真沙里 (Masari Ogawa)、青柳 遼 (Ryou Aoyagi)、相原 百合 (Yuri Aihara)、渡邊 零美 (Remi Watanabe)、鶴澤 芳枝 (Yoshie Uzawa)、菱川 賢志 (Kenji Hishikawa)、大沼 一也 (Kazuya Oonuma)、福田 貴則 (Takanori Fukuda)、日下 剛 (Takeshi Kusaka)、木幡 豊 (Yutaka Kohata)、井上 裕美 (Hiromi Inoue)  
湘南鎌倉総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shonan Kamakura General Hospital)

**一般口演35 多因子遺伝・関連解析  
Oral Session 35 Complex disease/Association Study**

日時：10月13日(土) 13:25～14:20 第6会場 (3F 313+314)  
座長：野口 恵美子 (筑波大学医学医療系遺伝医学)  
宮川 卓 (東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠プロジェクト)  
Date: Saturday, Oct. 13 13:25～14:20 Room6 (313+314, 3F)  
Chair: Emiko Noguchi (Department of Medical Genetics, University of Tsukuba)  
Taku Miyagawa (Sleep Disorders Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)

O-166

**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  
Contribution of common genome-wide variations to gut microbiota composition in healthy Japanese population**

- 石田 幸子<sup>1</sup> (Sachiko Ishida)、加藤 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Kato)、田中 正視<sup>1</sup> (Masami Tanaka)、久保 竜一<sup>1</sup> (Ryuichi Kubo)、密山 恵梨<sup>2</sup> (Eri Mitsuyama)、清水 金忠<sup>2</sup> (Kanetada Shimizu(Jz Xiao))、小田巻 俊孝<sup>2</sup> (Toshitaka Odamaki)、山口 類<sup>3</sup> (Rui Yamaguchi)、井元 清哉<sup>4</sup> (Seiya Imoto)、宮野 悟<sup>3</sup> (Satoru Miyano)  
1 株式会社DeNAライフサイエンス  
(DeNA Life Science, Inc., Tokyo, Japan)  
2 森永乳業株式会社 基礎研究所  
(Next Generation Science Institute, Morinaga Milk Industry Co., Ltd, Kanagawa, Japan)  
3 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター DNA情報解析分野  
(Laboratory of DNA Information Analysis, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)  
4 東京大学医科学研究所 ヘルスインテリジェンスセンター 健康医療データサイエンス分野  
(Division of Health Medical Data Science, Health Intelligence Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-167

### 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 Effect of HLA genotypes on a response to HB vaccine

- 西田 奈央<sup>1,2</sup> (Nao Nishida)、杉山 真也<sup>1</sup> (Masaya Sugiyama)、澤井 裕美<sup>2</sup> (Hiromi Sawai)、大橋 順<sup>3</sup> (Jun Ohashi)、セイクスーン コー<sup>2</sup> (Khor Seik-Soon)、土浦 貴代<sup>1</sup> (Takayo Tsuchiura)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、溝上 雅史<sup>1</sup> (Masashi Mizokami)
- 1 国立国際医療研究センター研究所 ゲノム医科学プロジェクト (Genome Medical Science Project, NCGM, Chiba, Japan)
  - 2 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 3 東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻 (Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-168

### 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 Genome-wide Association Study for Hepatitis B virus-related diseases in Thailand

- Saeideh Ashouri<sup>1</sup>、澤井 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Sawai)、西田 奈央<sup>2</sup> (Nao Nishida)、杉山 真也<sup>2</sup> (Masaya Sugiyama)、Nawarat Posuwan<sup>3</sup>、Pisit Tangkijvanich<sup>4</sup>、Yong Poovorawan<sup>3</sup>、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)、溝上 雅史<sup>2</sup> (Masashi Mizokami)
- 1 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学教室 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 ゲノム医科学プロジェクト国立国際医療研究センター研究所 市川市日本 (Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan)
  - 3 Center of Excellence in Clinical Virology, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand
  - 4 Center of Excellence in Hepatitis and Liver Cancer, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

O-169

### 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 Pathogen lineage based genome-wide association study in tuberculosis revealed interplay among host and pathogen genomes

- 大前 陽輔<sup>1</sup> (Yosuke Omae)、豊岡 理人<sup>1</sup> (Licht Toyo-oka)、スラカメ マハシリモンコン<sup>2</sup> (Mahasirimongkol Surakameth)、野内 英樹<sup>3</sup> (Hideki Yanai)、ナット スミッティパット<sup>4</sup> (Smittipat Nat)、プラシット パリッタポンガンピン<sup>4</sup> (Palitpongarnpim Prasit)、スパーラート ネズワン<sup>2</sup> (Nedsuwan Supalert)、スカンヤ ワッタナポカヤキット<sup>2</sup> (Wattanapokayakit Sukanya)、ヌサラ サトプロエプライ<sup>2</sup> (Satproedprai Nusara)、パトム サバンパンヤラート<sup>2</sup> (Sawanpanyalert Pathom)、ウィマラ イヌンチョット<sup>2</sup> (Inunchot Wimala)、エカワット パンソンサン<sup>4</sup> (Pasomsuk Ekawat)、ヌアンジュン ウィチュクチンダ<sup>2</sup> (Wichukchinda Nuanjun)、薙田 泰誠<sup>5</sup> (Taisei Mushiroda)、久保 充明<sup>5</sup> (Michiaki Kubo)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)
- 1 東京大学 大学院医学系研究科 人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 タイ国保健省 医科学局 (Department of Medical Sciences, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand)
  - 3 結核予防会 結核研究所・複十字病院 (Fukujuji Hospital and Research Institute of Tuberculosis (RIT), Japan Anti-Tuberculosis Association (JATA), Kiyose, Japan)
  - 4 タイ国マヒドン大学 理学部 微生物学分野 (Department of Microbiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand)
  - 5 理化学研究所 統合生命医科学研究センター (RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

O-170

### 12q24領域の遺伝子多型は魚の摂取頻度に関連する Identification of 12q24 locus associated with fish intake frequency by genome-wide meta-analysis

- 五十嵐 麻希<sup>1,2</sup> (Maki Igarashi)、野川 駿<sup>3</sup> (Shun Nogawa)、川舩 かおる<sup>3</sup> (Kaoru Kawafune)、八谷 剛史<sup>3,4</sup> (Tsuyoshi Hachiya)、高橋 祥子<sup>3</sup> (Shoko Takahashi)、斉藤 憲司<sup>1,2</sup> (Kenji Saito)、賈 慧娟<sup>1</sup> (Huijuan Jia)、加藤 久典<sup>1</sup> (Hisanori Kato)
- 1 東京大学大学院 農学生命科学研究科 応用生命科学専攻 健康栄養機能学 (Laboratory of Health Nutrition, Department of Applied Biological Chemistry, Graduate School of Agricultural and Life Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部 (Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)
  - 3 (株) ジーンクエスト (Genequest Inc.)
  - 4 (株) ゲノムアナリティクスジャパン (Genome Analytics Japan Kabushikikaisha)



## 一般口演36 遺伝学的検査 (NIPT含まず)

### Oral Session 36 Genetic Testing

日時：10月13日(土) 14:25～15:10 第6会場(3F 313+314)

座長：高田 史男(北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座)

三井 純(東京大学医学部附属病院 分子神経学)

Date: Saturday, Oct. 13 14:25～15:10 Room6 (313+314, 3F)

Chair: Fumio Takada (Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences)

Jun Mitsui (Department of Molecular Neurology, the University of Tokyo Hospital)

O-171

当センターにおける変異解釈の臨床運用の実際

Clinical application of variant-interpretation in Saitama Children's Medical Center

○清水 健司<sup>1</sup>(Kenji Shimizu)、大場 大樹<sup>1</sup>(Daiju Oba)、阪下 達哉<sup>1</sup>(Tatsuya Sakashita)、  
蓮子 小百合<sup>2</sup>(Sayuri Hasuko)、相良 真理子<sup>2</sup>(Mariko Sagara)、逆井 悦子<sup>2</sup>(Etsuko Sakasai)、  
渡辺 基子<sup>1</sup>(Motoko Watanabe)、金子 実基子<sup>1</sup>(Mikiko Kaneko)、大橋 博文<sup>1</sup>(Hirofumi Ohashi)

- 1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立小児医療センター 検査技術部  
(Department of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center)

O-172

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

Distinctive features of three patients who underwent genetic testing for Lynch syndrome after colorectal surgery

○石堂 佳世<sup>1</sup>(Kayo Ishido)、國枝 献治<sup>2</sup>(Kenji Kunieda)、宮田 佳典<sup>2</sup>(Yoshinori Miyata)

- 1 長野厚生連 佐久医療センター 遺伝診療科  
(Department of Genetics, Saku Central Hospital Advanced Care Center)
- 2 長野厚生連 佐久医療センター 腫瘍内科  
(Department of Oncology, Saku Central Hospital Advanced Care Center)

O-173

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ング (Karyomapping) の応用

Karyomapping using single nucleotide polymorphism as indirect method in preimplantation genetic testing for monogenic

○中岡 義晴<sup>1</sup>(Yoshiharu Nakaoka)、庵前 美智子<sup>1</sup>(Michiko Ammae)、中野 達也<sup>1</sup>(Tatsuya Nakano)、  
松本 由香<sup>1</sup>(Yuka Matsumoto)、太田 志代<sup>1</sup>(Shiyo Ota)、山内 博子<sup>1</sup>(Hiroko Yamauchi)、  
森本 義晴<sup>2</sup>(Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック  
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 2 HORAC グランフロント大阪クリニック  
(HORAC Grand Front Osaka Clinic, Osaka, Japan)

O-174

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  
Two cases of t(11;22) carrier approved PGT-SR to prevent from the risk of conceiving a baby with Emanuel syndrome

○山内 博子<sup>1</sup>(Hiroko Yamauchi)、太田 志代<sup>1</sup>(Shiyo Ota)、庵前 美智子<sup>1</sup>(Michiko Ammae)、  
中岡 義晴<sup>1</sup>(Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴<sup>2</sup>(Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック  
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 2 HORAC グランフロント大阪クリニック  
(HORAC GRAND FRONT OSASA Clinic)



日時：10月13日(土) 15:15～16:10 第6会場(3F 313+314)

座長：岡崎 康司(順天堂大学 難病の診断と治療研究センター)

林 由起子(東京医科大学 医学部 病態生理学分野)

Date: Saturday, Oct. 13 15:15～16:10 Room6(313+314, 3F)

Chair: Yasushi Okazaki (Intractable Disease Research Center)

Yukiko Hayashi (Department of Pathophysiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

O-175

**CYFIP2遺伝子のde novoホットスポット変異は早期発症型てんかん性脳症の原因となる**  
**De Novo Hotspot Variants in CYFIP2 Cause Early-Onset Epileptic Encephalopathy**

○中島 光子<sup>1,2</sup>(Mitsuko Nakashima)、加藤 光広<sup>3</sup>(Mitsuhiro Kato)、青戸 一司<sup>1</sup>(Kazushi Aoto)、  
椎名 政昭<sup>4</sup>(Masaaki Shina)、向田 壮一<sup>5</sup>(Souichi Mukaida)、熊田 聡子<sup>6</sup>(Satoko Kumada)、  
佐藤 敦志<sup>6,7</sup>(Atsushi Sato)、鶴崎 美徳<sup>2</sup>(Tsurusaki Yoshinori)、水口 剛<sup>2</sup>(Takeshi Mizuguchi)、  
宮武 聡子<sup>2</sup>(Satoko Miyatake)、三宅 紀子<sup>2</sup>(Noriko Miyake)、緒方 一博<sup>4</sup>(Kazuhiro Ogata)、  
才津 浩智<sup>1</sup>(Hiroto Saito)、松本 直通<sup>2</sup>(Naomichi Matsumoto)

- 1 浜松医科大学 医学部 医化学  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 昭和大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 横浜市立大学大学院 医学研究科 生化学  
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 5 国立病院機構宇多野病院 小児神経科  
(Department of Pediatric Neurology, National Hospital Organization Utano Hospital, Kyoto, Japan)
- 6 都立神経病院 神経小児科  
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 東京大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

O-176

**モデルマウスを用いたCostello症候群の病態解明**  
**Mouse model of Costello syndrome are resistant to high fat diet-induced obesity and exhibit impaired energy homeostasis**

○大場 大樹<sup>1,6</sup>(Daiju Oba)、井上 晋一<sup>1</sup>(Shin-ichi Inoue)、宮川 富田 幸子<sup>2</sup>(Sachiko Miyagawa-Tomita)、  
中野 八隅<sup>3</sup>(Yasumi Nakashima)、新堀 哲也<sup>1</sup>(Tetsuya Niihori)、山口 清次<sup>4</sup>(Seiji Yamaguchi)、  
松原 洋一<sup>1,5</sup>(Yoichi Matsubara)、青木 洋子<sup>1</sup>(Yoko Aoki)

- 1 東北大学大学院 医学系研究科 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 2 ヤマザキ学園大学 動物看護学部  
(Department of Veterinary Technology, Yamazaki gakuen University, Tokyo, Japan)
- 3 聖隷浜松病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Seirei Hamamatsu General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 島根大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Shimane University, Faculty of Medicine, Shimane, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 埼玉県立小児医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

O-177

**LC-MS/MSで検出される3種のマーカーを組み合わせた日本人のニーマン・ピック病C型の診断**  
**Combination of three biomarkers for diagnosis of Japanese patients with Niemann Pick disease type C by MS/MS**

○ウー チェン<sup>1,2,3</sup>(Chen Wu)、岩本 武夫<sup>4</sup>(Takeo Iwamoto)、柳澤 比呂子<sup>1</sup>(Hiroko Yanagisawa)、  
秋山 けい子<sup>1</sup>(Keiko Akiyama)、宮島 任司<sup>1,2</sup>(Takashi Miyajima)、五十嵐 純子<sup>2</sup>(Junko Igarashi)、  
ホセイン モハンマドアリフ<sup>1</sup>(Mohammad Arif Hossain)、衛藤 義勝<sup>1</sup>(Yoshikatsu Eto)

- 1 一般財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センター  
(Advanced Clinical Research Center, Institute of Neurological Disorders, Kawasaki, Kanagawa, Japan)
- 2 アンジェス株式会社  
(AnGes Inc.)
- 3 東京慈恵会医科大学  
(The Jikei University School of Medicine)
- 4 東京慈恵会医科大学基盤研究施設(分子細胞生物学)  
(Core Research Facilities for Basic Science, Molecular Cell Biology, The Jikei University School of Medicine)

O-178

核膜病における筋障害メカニズムの解析

Pathomechanisms of muscle degeneration in nuclear envelopathy

○林 由起子 (Yukiko Hayashi)、和田 英治 (Eiji Wada)

東京医科大学 医学部 病態生理学分野

(Department of Pathophysiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

O-179

Autosomal recessive non-syndromic keratoconus: homozygous frameshift variant in the candidate novel gene *GALNT14*

○Froukh Tawfiq<sup>1</sup>、Hawwari Ammar<sup>2</sup>

1 Associate Professor / Dept. of Biotechnology and Genetic Engineering /Philadelphia University, Amman, Jordan

2 Ophthalmologist at Sight and Insight Clinic, Amman, Jordan

ご案内

プログラム

指定演題抄録

一般演題(口演)抄録

一般演題(ポスター)抄録

企業セミナー抄録

著者索引