

# シンポジウム / Symposia

## シンポジウム 1 臨床がんゲノムシーケンシングの現状と将来 JSHG-JCA 合同企画 / Symposium 1 Current status and future perspectives of clinical sequencing for precision medicine : JSHG-JCA joint symposium

日時：10月15日（木）9：10～11：00 第1会場（南館5階 エミネンス）

座長：大津 敦（国立がんセンター先端医療開発センター）

油谷 浩幸（東京大学先端科学技術研究センター）

Date : Oct. 15 (Thu.) 9 : 10~11 : 00 Room 1 (Eminence Hall, South Tower 5F)

Chairs : Atsushi Ohtsu (National Cancer Center)

Hiroyuki Aburatani (The University of Tokyo)

### S1-1 血漿遊離 DNA 解析による「リキッドバイオプシー」

#### Liquid Biopsy : plasma cell-free DNA analysis

○油谷 浩幸 (Hiroyuki Aburatani)

東京大学先端科学技術研究センターゲノムサイエンス分野

(Research Center for Advanced Science and Technology, The University of Tokyo)

### S1-2 Immunogenomics/immunopharmacogenomics

○Poh Yin Yew<sup>1,2</sup>、Yusuke Nakamura<sup>1</sup>

1 The University of Chicago, Chicago, IL, USA

2 OncoTherapy Science, Inc., Kawasaki City, Kanagawa Pref., Japan

### S1-3 Emergence of next generation sequencing changes drug development strategy and clinical trials

○金居 正幸 (Masayuki Kanai)

ノバルティスファーマ株式会社

(Novartis Pharma K.K.)

### S1-4 がんゲノム情報を用いた新薬開発試験と precision medicine 体制の構築

#### Nation-wide NGS-based new oncology agent development for precision medicine

○大津 敦 (Atsushi Ohtsu)

国立がん研究センター先端医療開発センター

(Exploratory Oncology Research & Clinical Trial Center, National Cancer Center, Kashiwa, Japan)

### S1-5 次世代シーケンサーに対するレギュレーションの現状

#### The current situation of regulation for next generation sequencing

○永井 純正 (Sumimasa Nagai)

東京大学医科学研究所先端医療研究センター遺伝子治療開発分野

(Division of Genetic Therapeutics, The Advanced Clinical Research Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

**シンポジウム 2 臨床情報の標準化・共有と未診断疾患への取り組み**  
**JSHG-AMED (国立研究開発法人日本医療研究開発機構) 合同企画 /**  
**Symposium 2 Genomic Approaches to Undiagnosed Diseases :**  
**The Need for Standardized Phenotypic Description and Data Sharing**  
**JSHG-AMED joint symposium**

日時：10月15日(木) 9:10~11:00 第2会場(南館4階 錦)  
 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)  
 見玉 知子(国立保健医療科学院)  
 共催：AMED(国立研究開発法人日本医療研究開発機構)  
 Date: Oct. 15 (Thu.) 9:10~11:00 Room 2 (Nishiki, South Tower 4F)  
 Chairs: Kenjiro Kosaki (Keio University)  
 Tomoko Kodama (National Institute of Public Health)  
 Sponsored: Japan Agency for Medical Research and Development

**S2-1 未診断疾患に対する国内外の取り組みと臨床情報の標準化・共有の重要性**

**Genomic Approaches to Undiagnosed Diseases : The Need for Standardized Phenotypic Description and Data Sharing**

○小崎 健次郎 (Kenjiro Kosaki)  
 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター  
 (Keio University School of Medicine)

**S2-2 The NIH Undiagnosed Diseases Program and Network : Overview**

○William A. Gahl<sup>1</sup>, Cynthia Tifft<sup>2</sup>, David R. Adams<sup>2</sup>  
 1 National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Undiagnosed Diseases Program, Bethesda, Maryland, USA  
 2 National Human Genome Research Institute, Undiagnosed Diseases Program, Bethesda, Maryland, USA

**S2-3 The NIH Undiagnosed Diseases Program and Network : Informatics perspective**

○David R. Adams<sup>1</sup>, Cynthia Tifft<sup>1</sup>, William A. Gahl<sup>2</sup>  
 1 National Human Genome Research Institute, Undiagnosed Diseases Program, Bethesda, Maryland, USA  
 2 National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Undiagnosed Diseases Program, Bethesda, Maryland, USA

**S2-4 Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) : 全国規模の希少・未診断疾患診療体制構築を目指す社会還元型研究開発プログラム**

**Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) : Japan's Research and Development Program Creating a National Network for Improved Diagnosis and Treatment**

○足立 剛也 (Takeya Adachi)  
 国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) 戦略推進部難病研究課  
 (Division of Rare/Intractable Diseases Research, Department of Research Promotion, Japan Agency for Medical Research and Development, Tokyo, Japan)

**シンポジウム 3 疾患発症に関わる環境エピゲノム変化 /**  
**Symposium 3 Environment-induced epigenetic changes associated with diseases**

日時：10月15日（木）9：10～11：00 第3会場（南館4階 扇）  
座長：久保田 健夫（山梨大学大学院医学工学総合研究部環境遺伝医学講座）  
佐藤 憲子（東京医科歯科大学難治疾患研究所分子疫学/環境エピゲノム）  
Date：Oct. 15（Thu.）9：10～11：00 Room 3（Ohgi, South Tower 4F）  
Chairs：Takeo Kubota（University of Yamanashi）  
Noriko Sato（Tokyo Medical and Dental University）

**S3-1 疾患発症に関わる環境エピゲノム変化：オーバービュー**

**Environment-induced epigenetic changes associated with various diseases：Overview**

○久保田 健夫（Takeo Kubota）

山梨大学大学院総合研究部環境遺伝医学講座

（Department of Epigenetic Medicine, Graduate School of Interdisciplinary Research, University of Yamanashi）

**S3-2 胎生期エピジェネティクス変化とNCDの発症**

**Fetal epigenetic changes for non communicable disease**

○福岡 秀興（Hideoki Fukuoka）

早稲田大学理工学術院総合研究所

（Institute of Science and Engineering, Waseda University, Tokyo, Japan）

**S3-3 胎児・胎盤エピゲノム変化と周産期の疾患**

**Perinatal diseases and epigenetic changes in the fetus and placenta**

○秦 健一郎（Kenichirou Hata）

国立研究開発法人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）

**S3-4 環境エピゲノムによるエネルギー代謝調節と病態**

**Epigenetic cell regulation in energy metabolism and disease**

○中尾 光善（Mitsuyoshi Nakao）

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, Kumamoto, Japan）

**S3-5 遺伝子-環境相互作用と形質頑健性**

**Inter-individual phenotypic variation and phenotypic robustness**

○佐藤 憲子（Noriko Sato）

東京医科歯科大学難治疾患研究所分子疫学/環境エピゲノム

（Department of Molecular Epidemiology, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University）

## シンポジウム 4 オミックス・ビッグデータ解析による遺伝医学の推進 / Symposium 4 Big data and omic analysis drives medical genetics

日時：10月15日（木）14：15～16：05 第2会場（南館4階 錦）  
座長：角田 達彦（東京医科歯科大学難治疾患研究所/理化学研究所統合生命医科学研究センター）  
奥野 恭史（京都大学大学院医学研究科臨床システム腫瘍学）  
Date：Oct. 15（Thu.） 14：15～16：05 Room 2（Nishiki, South Tower 4F）  
Chairs：Tatsuhiko Tsunoda（Tokyo Medical and Dental University）  
Yasushi Okuno（Kyoto University）

### S4-1 オミックス・ビッグデータ解析によるゲノム医療

#### Genomic medicine driven by big data and omic analysis

○角田 達彦<sup>1,2,3</sup>（Tatsuhiko Tsunoda）

- 1 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）
- 2 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）
- 3 科学技術振興機構 CREST  
（CREST, Japan Science and Technology Agency, Tokyo, Japan）

### S4-2 ビッグデータ時代の遺伝統計学と疾患病態解明・新規創薬への展望

#### Statistical Genetics in the Big Data era and its contribution to disease biology and drug discovery

○岡田 随象（Yukinori Okada）

東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科疾患多様性遺伝学分野  
（Department of Human Genetics and Disease Diversity, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan）

### S4-3 データ主導型の予測医療と精密医療

#### Data-driven prediction medicine and precision medicine

○奥野 恭史（Yasushi Okuno）

京都大学大学院医学研究科臨床システム腫瘍学講座  
（Department of Clinical System Onco-Informatics, Graduate School of Medicine, Kyoto University）

### S4-4 Integrated biochemical and multiomics analysis for health care

○Oran Kwon

Department of Nutritional Science and Food Management, College of Health Sciences, Ewha Womans University, Seoul, Korea

### S4-5 医療ビッグデータ時代の医科学研究と臨床遺伝学の倫理的課題

#### Ethical issues of the use of big data in medical research and medical genetics

○増井 徹（Tohru Masui）

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター  
（Keio University School of Medicine, The Center for Medical Genetics）

**シンポジウム 5 着床前診断の現状と課題 /**  
**Symposium 5 The progress and present status of preimplantation genetic diagnosis**

日時：10月15日（木）14：15～16：05 第3会場（南館4階 扇）  
座長：末岡 浩（慶應義塾大学医学部産婦人科学教室/慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター）  
杉浦 真弓（名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科）  
Date：Oct. 15（Thu.）14：15～16：05 Room 3（Ohgi, South Tower 4F）  
Chairs：Kou Sueoka（Keio University）  
Mayumi Sugiura（Nagoya City University）

**S5-1 ヒト卵母細胞における染色体分離異常の加齢依存性増加機構**

**Age-related aneuploidy in human oocytes**

○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, Aichi, Japan）

**S5-2 流死産と染色体異常**

**Chromosomal analysis of abortions and fetal deaths**

○小澤 伸晃（Nobuaki Ozawa）、三井 真理（Mari Mitsui）、佐々木 愛子（Aiko Sasaki）、

和田 誠司（Seiji Wada）、左合 治彦（Haruhiko Sago）

国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター

（Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development（NCCHD）, Tokyo, Japan）

**S5-3 胚生検の手技**

**Procedure of embryo biopsy**

○青山 直樹（Naoki Aoyama）、加藤 恵一（Keiichi Kato）

加藤レディースクリニック

（Kato Ladies Clinic）

**S5-4 わが国における着床前診断の臨床成績から分析する現状と課題**

**Present status and upcoming subjects of preimplantation genetic diagnosis in Japan**

○佐藤 健二<sup>1</sup>（Kenji Sato）、末岡 浩<sup>1</sup>（Kou Sueoka）、仙波 宏史<sup>1</sup>（Hiroshi Senba）、

飯野 孝太郎<sup>1</sup>（Kotaro Iino）、鈴木 まり子<sup>1</sup>（Mariko Suzuki）、水口 雄貴<sup>1</sup>（Yuki Mizuguchi）、

泉 陽子<sup>1</sup>（Yoko Izumi）、佐藤 卓<sup>1</sup>（Suguru Sato）、中林 章<sup>1</sup>（Akira Nakabayashi）、

田中 守<sup>1</sup>（Mamoru Tanaka）、苜原 稔<sup>2</sup>（Minoru Irahara）

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 徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部/医学部産科婦人科学分野

（Department of Obstetrics and Gynecology, the University of Tokushima Graduate School, Institute of Health Biosciences）

**S5-5 着床前胚における染色体異常解析の生児獲得率改善への効果**

**Improvement of the live birth rate by assessment of chromosome abnormality in preimplantation embryos**

○佐藤 剛（Takeshi Sato）

名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科学

（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences）

## シンポジウム 6 ゲノム研究・医療と ELSI の未来について語る / Symposium 6 The future of medical genomics, genomic medicine and ELSI

日時：10月16日（金）8：30～10：20 第1会場（南館5階 エミネンス）  
座長：武藤 香織（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）  
堤 正好（株式会社エスアールエル）  
Date：Oct. 16（Fri.）8：30～10：20 Room 1（Eminence Hall, South Tower 5F）  
Chairs：Kaori Muto（The University of Tokyo）  
Masayoshi Tsutsumi（SRL Inc.）

### S6-1 わが国の健康・医療戦略

#### Policy for Healthcare and Medical Research in Japan

- 関根 仁博（Yoshihiro Sekine）  
内閣官房健康・医療戦略室参事官  
（Office of Health Policy, Cabinet Secretariat, Government of Japan）

### S6-2 健康維持に関連するゲノム情報の提供 東京医科歯科大学での取り組みから

#### An approach to provide personal genome information for improving individual health care

- 石川 欽也<sup>1</sup>（Kinya Ishikawa）、田中 敏博<sup>2</sup>（Toshihiro Tanaka）、荒木 昭博<sup>1</sup>（Akihiro Araki）、  
吉田 雅幸<sup>3</sup>（Masayuki Yoshida）、田中 雄二郎<sup>4</sup>（Yujiro Tanaka）、稲澤 譲治<sup>2,5</sup>（Johji Inazawa）
- 1 東京医科歯科大学医学部附属病院長寿健康人生推進センター  
（The Center for Personalized Medicine for Healthy Aging, Medical Hospital, Tokyo Medical and Dental University）
  - 2 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）
  - 3 東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝診療科  
（Department of Medical Genetics, Medical Hospital, Tokyo Medical and Dental University）
  - 4 東京医科歯科大学臨床医学教育開発学  
（Department of Medical Education Research and Development, Graduate School of Medicine and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University）
  - 5 東京医科歯科大学難治性疾患研究所分子細胞遺伝  
（Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University）

### S6-3 遺伝子診療の立場から

#### Clinical Genetics in Genomics era

- 福嶋 義光<sup>1,2</sup>（Yoshimitsu Fukushima）
- 1 信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室  
（Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine）
  - 2 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部  
（Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine）

### S6-4 個別化医療の現状と将来 - 製薬企業の立場から -

#### The current status and future perspective in personalized medicine - From pharmaceutical companies' view point -

- 廣橋 朋子（Tomoko Hirohashi）  
ファイザー株式会社クリニカルリサーチ統括部オンコロジー領域部  
（Japan Development Leader, Oncology, Clinical Research, Pfizer Japan Inc.）

### S6-5 ゲノム医療を支えるための法のあり方

#### Genome Medicine and Law

- 一家 綱邦（Tsunakuni Ikka）  
国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター臨床研究支援部倫理相談・教育  
研修室  
（Bioethics and Research Ethics, Department of the Clinical Research Support, Translational Medical Center,  
National Center of Neurology and Psychiatry）

**シンポジウム 7 HBOC の基礎と臨床：本邦における新しい臨床遺伝学の取り組み**  
**JSHG-日本 HBOC コンソーシアム合同企画 /**  
**Symposium 7 Basic Research and Clinical Application of HBOC :**  
**Challenges to New Clinical Genetics in Japan**  
**JSHG-The Japanese HBOC Consortium joint symposium**

日時：10月16日（金）8：30～10：20 第2会場（南館4階 錦）  
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）  
中村 清吾（昭和大学医学部外科学講座乳腺外科学部門）  
共催：日本 HBOC コンソーシアム  
Date：Oct. 16（Fri.）8：30～10：20 Room 2（Nishiki, South Tower 4F）  
Chairs：Yoshio Miki（Tokyo Medical and Dental University）  
Seigo Nakamura（Showa University）  
Sponsored：The Japanese HBOC Consortium

**S7-1 HBOC の基礎研究と家族性乳がんの新たな臨床遺伝学**

**HBOC study and new clinical genetics of familial breast cancer**

○三木 義男（Yoshio Miki）

東京医科歯科大学難治疾患研究所分子遺伝

（Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan）

**S7-2 我が国における遺伝性乳癌卵巣癌への取り組み－HBOC データベースの意義－**

**Activities of Japanese HBOC Consortium – Significance of HBOC database –**

○中村 清吾（Seigo Nakamura）

昭和大学医学部外科学講座乳腺外科学部門

（Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan）

**S7-3 産婦人科実地臨床における遺伝性乳癌卵巣癌**

**Gynecological aspects of hereditary breast and ovarian cancer**

○青木 大輔（Daisuke Aoki）

慶應義塾大学医学部産婦人科

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

**S7-4 Tumor heterogeneity and precision medicine in ovarian cancer**

○Yong Sang Song<sup>1</sup>、Kyung Hee Han<sup>2</sup>

1 Seoul National University Hospital, Seoul, Republic of Korea

2 Seoul National University Hospital Healthcare System Gangnam Center, Seoul, Republic of Korea

**S7-5 遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度の構築**

**Establishment of comprehensive medical service system for hereditary breast and ovarian cancer**

○高田 史男（Fumio Takada）

北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座

（Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences）

## シンポジウム 8 がんのクリニカルシーケンスによる診断の実践と課題 / Symposium 8 Practice and Challenge of Cancer Clinical Sequencing

日時：10月16日（金）8：30～10：20 第3会場（南館4階 扇）  
座長：中川 英刀（理化学研究所統合生命医科学研究センターゲノムシーケンス解析研究チーム）  
古川 洋一（東京大学医科学研究所臨床ゲノム腫瘍学分野）  
Date：Oct. 16（Fri.）8：30～10：20 Room 3（Ohgi, South Tower 4F）  
Chairs：Hidewaki Nakagawa（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）  
Yoichi Furukawa（The University of Tokyo）

### S8-1 治療法選択のための進行がん試料のクリニカルシーケンス

#### Clinical sequencing of advanced tumors to detect actionable mutations

○河野 隆志<sup>1,2</sup>（Takashi Kohno）

- 1 国立がん研究センター研究所ゲノム生物学研究分野  
（Division of Genome Biology, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan）
- 2 国立がん研究センター先端医療開発センター TR 分野  
（Division of TR, EPOC, National Cancer Center）

### S8-2 臨床シーケンスを活用した新規抗がん治療開発の課題

#### Application of clinical sequencing networks for the development of cancer therapy

○土原 一哉（Katsuya Tsuchihara）

- 国立がん研究センター先端医療開発センター TR 分野  
（Division of Translational Research, EPOC, National Cancer Center, Kashiwa, Japan）

### S8-3 Clinical sequencing in the U.S. current challenges and future direction

○池田 貞勝（Sadakatsu Ikeda）

- University of California, San Diego, Moores Cancer Center, La Jolla, CA, U.S.A.

### S8-4 次世代シーケンサーによる家族性腫瘍の遺伝子診断のための基盤構築

#### Development of a system for the identification of genetic alterations in familial tumors using next generation sequencing

○古川 洋一<sup>1</sup>（Yoichi Furukawa）、上村 光弘<sup>2</sup>（Mitsuhiro Komura）、清水 英悟<sup>2</sup>（Eigo Shimizu）、  
山口 類<sup>2</sup>（Rui Yamaguchi）、渋谷 哲朗<sup>2</sup>（Tetsuo Shibuya）、井元 清哉<sup>3</sup>（Seiya Imoto）、  
長山 聡<sup>4</sup>（Satoshi Nagayama）、梶村 春彦<sup>5</sup>（Haruhiko Sugimura）、野口 玲<sup>1</sup>（Rei Noguchi）、  
山口 貴世志<sup>1</sup>（Kiyoshi Yamaguchi）、池上 恒雄<sup>1</sup>（Tsuneo Ikenoue）、宮野 悟<sup>2</sup>（Satoru Miyano）

- 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ヒトゲノム解析センター  
（Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
- 3 東京大学医科学研究所ヘルスイテリジェンスセンター  
（Health Intelligence Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
- 4 がん研有明病院消化器センター  
（Gastroenterology Center, The Cancer Institute Hospital of JFCR, Tokyo, Japan）
- 5 浜松医科大学病理学第一講座  
（Tumor Pathology, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan）

### S8-5 企業側からみた臨床シーケンスの課題

#### Challenges on Clinical Sequence：a manufacture's perspective

○石倉 清秀（Kiyohide Ishikura）

- イルミナ株式会社マーケティング本部市場開発部  
（Regional Marketing, Illumina K.K.）



**シンポジウム 9 ヒト疾患に関わる体細胞モザイク変異とその検出法 /**  
**Symposium 9 Detection methods for somatic mutations in human diseases**

日時：10月16日（金）8：30～10：20 第4会場（本館4階 花D）  
座長：松本 直通（横浜市立大学医学研究科遺伝学）  
吉浦 孝一郎（長崎大学原研遺伝）  
Date：Oct. 16（Fri.）8：30～10：20 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Naomichi Matsumoto（Yokohama City University）  
Koichiro Yoshiura（Nagasaki University）

**S9-1 低頻度体細胞モザイク変異が惹起するヒト疾患**

**Low-prevalence mosaic mutations causes human acquired diseases**

○松本 直通（Naomichi Matsumoto）

横浜市立大学医学研究科遺伝学

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

**S9-2 先天異常疾患スクリーニングから見いだされた体細胞モザイク症例とその病的意義**

**Somatic mosaicism and its etiology in a cohort of congenital anomalies with intellectual disability**

○林 深<sup>1</sup>（Shin Hayashi）、Danela Tiaki Uehara<sup>2</sup>、稲澤 譲治<sup>2,3</sup>（Johji Inazawa）

1 イェール大学医学部神経生物学

（Department of Neurobiology, Yale University School of Medicine, New Haven, CT, USA）

2 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子細胞遺伝学教室

（Department of Molecular Cytogenetics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan）

3 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）

**S9-3 NGSを用いた機能亢進型GNAS変異の検出：McCune-Albright症候群および類縁疾患における解析経験**

**Detecting Activating GNAS Mutations with NGS：Analyses in McCune-Albright Syndrome and Related Disorders**

○鳴海 覚志（Satoshi Narumi）、長谷川 奉延（Tomonobu Hasegawa）

慶應義塾大学医学部小児科

（Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine）

**S9-4 droplet digital PCRを用いた鋭敏なモザイク検出法**

**Sensitive detection with droplet digital PCR**

○渡辺 聡<sup>1,2</sup>（Satoshi Watanabe）、吉浦 孝一郎<sup>1</sup>（Koh-ichiro Yoshiura）

1 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 Graduate School of Biomedical Science, Nagasaki, Japan）

2 長崎大学病院小児科

（Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital）

**S9-5 A new computational approach to detecting small indels from exome or WGS data**

○Paul Horton、Tony Kuo、Norio Shinkai、Martin Frith、Jun Sese

National Institute of Advanced Industrial Science and Technology（AIST）、Tokyo, Japan

**シンポジウム 10 病態解析から明らかになった難治性・稀少疾患の原因と創薬開発 /**  
**Symposium 10 New insights into etiology and drug development for rare and intractable diseases through the analyses of their molecular pathogenesis**

日時：10月17日（土）8：45～10：35 第1会場（南館5階 エミネンス）  
座長：戸田 達史（神戸大学大学院医学研究科神経内科学/分子脳科学）  
井本 逸勢（徳島大学大学院医歯薬学研究部人類遺伝学分野）  
Date：Oct.17（Sat.）8：45～10：35 Room 1（Eminence Hall, South Tower 5F）  
Chairs：Tatsushi Toda（Kobe University）  
Issei Imoto（Tokushima University）

**S10-1 家族性アミロイドポリニューロパチーの病態に基づいた疾患修飾療法の開発**

**Molecular pathogenesis of and disease-modifying treatments for familial amyloid polyneuropathy**

○関島 良樹（Yoshiki Sekijima）  
信州大学医学部脳神経内科、リウマチ・膠原病内科  
（Department of Medicine（Neurology & Rheumatology），Shinshu University School of Medicine）

**S10-2 第3の核酸医薬の「ヘテロ二重鎖核酸」の開発**

**Development of a third class oligonucleotide, DNA/RNA heteroduplex oligonucleotide**

○横田 隆徳（Takanori Yokota）  
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病態学分野  
（Department of Neurology and Neurological Science, Tokyo Medical and Dental University）

**S10-3 国産初のアンチセンス核酸医薬品によるデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療**

**Development of the first antisense oligonucleotide drug in Japan for exon skipping therapy of Duchenne muscular dystrophy**

○武田 伸一（Shin'ichi Takeda）  
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所  
（National Institute of Neuroscience, NCNP, Tokyo, Japan）

**S10-4 PCSK9の発見と新たなコレステロール低下剤の開発**

**The discovery of PCSK9 and the development of novel cholesterol-lowering drug**

○川尻 剛照（Masaaki Kawashiri）  
金沢大学医薬保健研究域医学系臓器機能制御学循環器内科  
（Division of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medicine, Kanazawa, Japan）

**S10-5 難病・稀少疾病とレギュラトリーサイエンス**

**Regulatory Science for Intractable and Rare Diseases**

○佐久嶋 研（Ken Sakushima）  
北海道大学大学院医学研究科医薬品医療機器評価学分野  
（Division of Pharmaceuticals and Medical Devices Regulatory Science, Hokkaido University Graduate School of Medicine）

**シンポジウム 11 遺伝関連学会合同シンポジウム「ヒトの遺伝教育の充実に向けて」/  
Symposium 11 What shall we do for the future human genetics/  
genomics education in Japan?**

日時：10月17日（土）8：45～10：35 第2会場（南館4階 錦）  
座長：蒔田 芳男（旭川医科大学教育センター）  
櫻井 晃洋（札幌医科大学医学部遺伝医学）  
Date：Oct.17（Sat.）8：45～10：35 Room 2（Nishiki, South Tower 4F）  
Chairs：Yoshio Makita（Asahikawa Medical University）  
Akihiro Sakurai（Sapporo Medical University）

**S11-1 日本人類学会の遺伝教育への取り組み**

**Efforts to expand genetic education by the Anthropological Society of Nippon**

- 太田 博樹（Hiroki Oota）  
北里大学医学部解剖学教室  
（Department of Anatomy, Kitasato University School of Medicine）

**S11-2 日本遺伝学会の取り組みについて、とくに「遺伝学用語集」の編纂について**

**Current status of activities in the Genetics Society of Japan, with special reference to compilation of the “Glossary of Japanese Genetics Terms”**

- 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）

**S11-3 認定遺伝カウンセラーが関わる遺伝教育**

**Genetics Education by Certified Genetic Counselors education**

- 佐々木 規子（Noriko Sasaki）  
長崎大学大学院医歯薬学総合研究科保健学専攻看護学講座  
（Department of Nursing, Health Sciences, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences）

**S11-4 中等教育担当者との協働活動の取り組み**

**Collaboration with teachers in primary education**

- 渡邊 淳<sup>1,2,3</sup>（Atsushi Watanabe）  
1 日本医科大学付属病院遺伝診療科  
（Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）  
2 日本医科大学生化学・分子生物学（分子遺伝学）  
（Department of Biochemistry and Molecular Biology（Molecular Genetics）, Tokyo, Japan）  
3 日本医科大学付属病院ゲノム先端医療部  
（Division of Personalized Medicine, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）

**S11-5 遺伝教育充実のための学会連携－メディアへの働きかけについて－**

**Cooperate with mass media for improving of genetic education**

- 三宅 秀彦<sup>1,3</sup>（Hidehiko Miyake）、櫻井 晃洋<sup>1,2</sup>（Akihiro Sakurai）、秋山 奈々<sup>3</sup>（Nana Akiyama）、  
平岡 弓枝<sup>3</sup>（Yumie Hiraoka）、米井 歩<sup>3</sup>（Ayumi Yonei）、佐々木 元子<sup>1,2</sup>（Motoko Sasaki）、  
辻 美千子<sup>1,2</sup>（Michiko Tsuji）、湯地 晃一郎<sup>1</sup>（Koichiro Yuji）、滝澤 公子<sup>2</sup>（Kimiko Takizawa）、  
稲澤 譲治<sup>1</sup>（Johji Inazawa）、福嶋 義光<sup>1</sup>（Yoshimitsu Fukushima）  
1 日本人類遺伝学会教育推進委員会  
（Education Promotion Committee, The Japan Society of Human Genetics）  
2 日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会  
（The Education Committee, The Japan Society for Genetic Counseling）  
3 京都大学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）

## シンポジウム 12 Incidental findings (偶発的所見) を考える / Symposium 12 Incidental Findings in Clinical Genetics

日時：10月17日(土) 13:50~15:40 第1会場 (南館5階 エミネンス)  
座長：川目 裕 (東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野)  
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/神経研究所疾病研究第二部)  
Date : Oct. 17 (Sat.) 13 : 50~15 : 40 Room 1 (Eminence Hall, South Tower 5F)  
Chairs : Hiroshi Kawame (Tohoku University)  
Yu-ichi Goto (National Center of Neurology and Psychiatry)

### S12-1 細胞遺伝学的検査の視点から

#### From a cytogenetic standpoint

- 涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)
- 1 信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
  - 2 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)

### S12-2 小児の先天異常の診療の現場での Incidental findings の経験

#### Incidental findings in the clinical practice of genetic syndromes

- 岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)
- 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 Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)

### S12-3 IRUD (希少および未診断疾患イニシアチブ) における網羅的解析研究の立場から

#### Incidental findings in comprehensive genome analysis ; perspectives from a member of the IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases) in Japan

- 要 匡 (Tadashi Kaname)
- 国立成育医療研究センター研究所ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

### S12-4 バイオバンクを基盤としたゲノム解析研究の立場から

#### Issues of return of incidental findings in the genomic research context

- 川目 裕 (Hiroshi Kawame)
- 東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門遺伝子診療支援・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)

### S12-5 ゲノム解析結果の開示に関する倫理的社会的課題 - 偶発的所見を中心に

#### Ethical and Social issues relating to the return of individual genomic analysis : With focus on "incidental findings"

- 加藤 和人 (Kazuto Kato)
- 大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理と公共政策学分野  
(Department of Biomedical Ethics and Public Policy, Graduate School of Medicine, Osaka University, Japan)

### S12-6 まとめと今後の課題

#### Wrap-up and key future issues

- 後藤 雄一<sup>1,2,3</sup> (Yu-ichi Goto)
- 1 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  
(Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
  - 2 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  
(Department of Mental Retardation and Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)
  - 3 国立精神・神経医療研究センター病院遺伝カウンセリング室  
(Division of Genetic Counseling, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)

**シンポジウム 13 HLA と疾患：新たな展開 /**  
**Symposium 13 Future prospects of research on HLA-disease associations**

日時：10月17日（土）13：50～15：40 第2会場（南館4階 錦）  
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）  
      筵田 泰誠（理化学研究所統合生命医科学研究センター）  
Date：Oct. 17（Sat.） 13：50～15：40 Room 2（Nishiki, South Tower 4F）  
Chairs：Katsushi Tokunaga（The University of Tokyo）  
      Taisei Mushiroda（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）

**S13-1 NGS による HLA 遺伝子群の配列解析とタイピング**

**Genome sequencing of the HLA gene region by next generation sequencing**

- 猪子 英俊（Hidetoshi Inoko）  
ジェノダイブファーマ株式会社  
（GenoDive Pharma Inc.）

**S13-2 HLA 検査による医薬品の副作用発現リスクの予測**

**HLA typing for prediction of risk of adverse drug reactions**

- 筵田 泰誠（Taisei Mushiroda）  
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）

**S13-3 感冒薬関連 Stevens-Johnson 症候群の HLA ならびに遺伝素因**

**Genetic predisposition including HLA in Cold medicine related Stevens-Johnson syndrome with severe ocular complications**

- 上田 真由美<sup>1,2,3</sup>（Mayumi Ueta）
- 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, Kyoto, Japan）
  - 2 京都府立医科大学眼科学教室  
（Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan）
  - 3 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, Tokyo, Japan）

**S13-4 HLA と自己免疫疾患の関連のメカニズム**

**Mechanism of HLA associations with autoimmune diseases**

- 宮寺 浩子<sup>1,2</sup>（Hiroko Miyadera）
- 1 国立国際医療研究センター肝炎・免疫研究センター  
（Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine）
  - 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, The University of Tokyo）