

## 一般演題 (口演) / Oral Sessions

### 第 60 回大会賞候補セッション (口演) / Oral Presentation Award Session

日時：10月16日(金) 11:25~12:20 第2会場(南館4階 錦)  
座長：稲澤 譲治(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(分子細胞遺伝))  
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: Oct. 16 (Fri.) 11:25~12:20 Room 2 (Nishiki, South Tower 4F)  
Chairs: Johji Inazawa (Tokyo Medical and Dental University)  
Toshihiro Tanaka (Tokyo Medical and Dental University)

#### BO-1 ゲノムワイド関連解析 (GWAS) データを活用した *in silico* 解析による新規抗パーキンソン病薬の探索

##### In silico drug discovery for Parkinson's disease by using genome-wide association study (GWAS) data

- 上中 健<sup>1</sup> (Takeshi Uenaka)、佐竹 渉<sup>1</sup> (Wataru Satake)、謝 珮琴<sup>1</sup> (Pei-Chieng Cha)、岡田 随象<sup>2</sup> (Yukinori Okada)、戸田 達史<sup>1</sup> (Tatsushi Toda)
- 1 神戸大学大学院医学研究科神経内科/分子脳科学  
(Division of Neurology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
  - 2 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)

#### BO-2 MIRAGE 症候群：機能亢進型 *SAMD9* 変異を原因とする新規症候群の発見

##### MIRAGE syndrome: New genetic syndrome caused by activating *SAMD9* mutations

- 鳴海 覚志<sup>1</sup> (Satoshi Narumi)、天野 直子<sup>1</sup> (Naoko Amano)、石井 智弘<sup>1</sup> (Tomohiro Ishii)、勝又 規行<sup>2</sup> (Noriyuki Katsumata)、福澤 龍二<sup>3</sup> (Ryuji Fukuzawa)、芝田 晋介<sup>4</sup> (Shinsuke Shibata)、岡野 栄之<sup>4</sup> (Hideyuki Okano)、清水 厚志<sup>5</sup> (Atsushi Shimizu)、三宅 紀子<sup>6</sup> (Noriko Miyake)、松本 直通<sup>6</sup> (Naomichi Matsumoto)、長谷川 奉延<sup>1</sup> (Tomonobu Hasegawa)
- 1 慶應義塾大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, 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, Tokyo, Japan)
  - 3 東京都立小児医療センター検査科  
(Department of Pathology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
  - 4 慶應義塾大学医学部生理学  
(Department of Physiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 5 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構  
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
  - 6 横浜市立大学医学部遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

#### BO-3 Medical exome 解析を実施した 100 例に対する臨床的有用性の評価

##### Clinical Utility of Medical Exome Analyses: 100 Consecutive Cases

- 武内 俊樹<sup>1</sup> (Toshiki Takenouchi)、上原 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Uehara)、小崎 里華<sup>2</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 国立成育医療研究センター遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)

## Statistical Mathematics and evolutionary insights for Disease Risk Allele Frequencies

○城戸 隆<sup>1</sup> (Takashi Kido)、川嶋 実苗<sup>2,3</sup> (Minae Kawashima)、菊地 進一<sup>4</sup> (Shinichi Kikuchi)、  
鎌谷 直之<sup>5</sup> (Naoyuki Kamatani)

- 1 株式会社理研ジェネシス  
(RIKEN GENESIS. CO., LTD.)
- 2 日本科学技術振興機構  
(JST, Tokyo, Japan)
- 3 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教室  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Japan)
- 4 株式会社ブレインパッド  
(Brainpad Inc., Tokyo, Japan)
- 5 株式会社スタージェン  
(StarGen Inc., Tokyo, Japan)

## Somatic mutations in the MTOR gene cause focal cortical dysplasia type IIb

○中島 光子<sup>1</sup> (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智<sup>1</sup> (Hirotomo Saito)、武井 延之<sup>2</sup> (Nobuyuki Takei)、  
遠山 潤<sup>3</sup> (Jun Tohyama)、加藤 光広<sup>4</sup> (Mitsuhiro Kato)、北浦 弘樹<sup>5</sup> (Hiroki Kitaura)、  
椎名 政昭<sup>6</sup> (Masaaki Shiina)、白水 洋史<sup>7</sup> (Hiroshi Shirozu)、増田 浩<sup>7</sup> (Hiroshi Masuda)、  
渡辺 啓介<sup>8</sup> (Keisuke Watanabe)、佐藤 龍洋<sup>9</sup> (Tatsuhiko Sato)、竹林 浩秀<sup>8</sup> (Hirohide Takebayashi)、  
緒方 一博<sup>6</sup> (Kazuhiro Ogata)、亀山 茂樹<sup>7</sup> (Shigeki Kameyama)、柿田 明美<sup>5</sup> (Akiyoshi Kakita)、  
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 新潟大学脳研究所分子神経生物学  
(Department of Molecular Neurobiology, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 3 西新潟中央病院小児科  
(Department of Child Neurology, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 4 昭和大学小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 新潟大学脳研究所脳疾患標本資源解析学  
(Department of Pathology, Brain Research Institute, University of Niigata, Niigata, Japan)
- 6 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)
- 7 西新潟中央病院脳神経外科  
(Department of Functional Neurosurgery, Epilepsy Center, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 8 新潟大学大学院肉眼解剖学  
(Division of Neurobiology and Anatomy, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata University, Niigata, Japan)
- 9 北里大学薬学部生化学  
(Division of Biochemistry, School of Pharmaceutical Sciences, Kitasato University, Tokyo, Japan)

一般口演 1 循環器遺伝学 /  
Oral Session 1 Cardiovascular Genetics

日時：10月15日（木）9：10～10：16 第4会場（本館4階 花D）  
座長：尾崎 浩一（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グループ）  
森崎 裕子（国立循環器病研究センター研究所分子生物学部）  
Date：Oct. 15（Thu.）9：10～10：16 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Kouichi Ozaki（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）  
Hiroko Morisaki（National Cerebral and Cardiovascular Center）

O-1 家族性低ベータリポ蛋白血症 23 家系に対するエクソームシーケンシング解析

Whole Exome Sequencing in 23 Families with Familial Hypobetalipoproteinemia

○多田 隼人（Hayato Tada）、野村 章洋（Akihiro Nomura）、川尻 剛照（Masa-aki Kawashiri）、  
野原 淳（Atsushi Nohara）、稲津 明広（Akihiro Inazu）、馬淵 宏（Hiroshi Mabuchi）、  
山岸 正和（Masakazu Yamagishi）  
金沢大学循環器内科  
（Division of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medicine）

O-2 若年及び小児の肥大型、拘束型心筋症の遺伝子変異解析

Mutation analysis of hypertrophic and restrictive cardiomyopathy in childhood and adolescence

○林 丈晴<sup>1</sup>（Takeharu Hayashi）、谷本 幸介<sup>2</sup>（Kosuke Tanimoto）、木村 彰方<sup>1</sup>（Akinori Kimura）  
1 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子病態  
（Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University,  
Tokyo, Japan）  
2 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム解析室  
（Department of Genome Laboratory, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University,  
Tokyo, Japan）

O-3 血管型エーラスダンロス症候群における COL3A1 遺伝子変異のタイプごとの臨床像の検討

Genotype-Phenotype relationship in vascular Ehlers-Danlos syndrome

○伊田 和史<sup>1</sup>（Kazufumi Ida）、森崎 裕子<sup>1,2</sup>（Hiroko Morisaki）、吉田 晶子<sup>1</sup>（Akiko Yoshida）、  
森崎 隆幸<sup>1,2</sup>（Takayuki Morisaki）  
1 国立循環器病研究センター臨床遺伝科  
（Department of Medical Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan）  
2 国立循環器病研究センター研究所分子生物学部  
（Department of Bioscience and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute,  
Osaka, Japan）

O-4 新規虚血性心疾患感受性分子 BTRC の同定と解析

Identification of BTRC as a novel coronary artery disease susceptible molecule

○尾崎 浩一<sup>1</sup>（Kouichi Ozaki）、坂田 泰彦<sup>2,3</sup>（Yasuhiko Sakata）、砂 真一郎<sup>3</sup>（Shinichiro Suna）、  
尾内 善広<sup>1,4</sup>（Yoshihiro Onouchi）、小室 一成<sup>3</sup>（Issei Komuro）、久保 充明<sup>5</sup>（Michiaki Kubo）、  
田中 敏博<sup>1,6</sup>（Toshihiro Tanaka）  
1 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グループ  
（Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama,  
Japan）  
2 東北大学大学院医学系研究科循環器内科学  
（Department of Cardiovascular Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）  
3 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学  
（Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan）  
4 千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学  
（Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan）  
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）  
6 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, Tokyo Medical and Dental University Graduate  
School of Medical and Dental Sciences, Tokyo, Japan）

O-5

心房細動関連遺伝子 NEURL によるシャペロンタンパク質制御を介したサルコメア構造に及ぼす影響

**Atrial fibrillation associated gene, NEURL, affects the sarcomere structure mediated by the regulation of chaperone protein**

○江花 有亮<sup>1</sup> (Yusuke Ebana)、伊藤 沙紀<sup>2</sup> (Saki Ito)、吉田 雅幸<sup>1</sup> (Masayuki Yoshida)、古川 哲史<sup>1</sup> (Tetsushi Furukawa)

1 東京医科歯科大学生命倫理センター遺伝診療科

(Department of Genetic Medicine, Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University)

2 東京医科歯科大学難治疾患研究所生体情報薬理学分野

(Department of Bioinformational Pharmacology, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

O-6

カテコラミン誘発性多型性心室頻拍患者に同定された *RYR2* 変異の遺伝形式に関する性差

**Gender differences in the inheritance mode of *RYR2* mutations in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia patients**

○大野 聖子<sup>1</sup> (Seiko Ohno)、堀江 稔<sup>2</sup> (Minoru Horie)

1 滋賀医科大学アジア疫学研究センター

(Center for Epidemiologic Study in Asia, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

2 滋賀医科大学呼吸循環器内科

(Cardiovascular Department, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

一般口演2 HLA 遺伝学・薬理遺伝学 /  
Oral Session 2 HLA Genetics/Pharmacogenomics

日時：10月15日（木）9：10～10：16 第5会場（本館42階 高尾）

座長：山本 健（久留米大学医学部医科学講座）

山田 亮（京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター統計遺伝学分野）

Date：Oct. 15（Thu.）9：10～10：16 Room 5（Takao, Main Tower 42F）

Chairs：Ken Yamamoto（Kurume University）

Ryo Yamada（Kyoto University）

O-7 ROR $\gamma$ T 異常による原発性免疫不全症

Primary immune deficiency associated with congenital disorder of ROR $\gamma$ T

○岡田 賢<sup>1,2</sup>（Satoshi Okada）、Janet Markle<sup>2</sup>、小林 正夫<sup>1</sup>（Masao Kobayashi）、  
Jean-Laurent Casanova<sup>2,3</sup>

1 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）

2 ロックフェラー大学感染遺伝学研究室

（St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, USA）

3 フランス国立保健医学研究機構感染遺伝学研究室

（Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, France）

O-8 同種造血幹細胞移植成績向上を目指した KIR ハプロタイプ解析手法の確立

High-throughput sequencing method to identify the haplotype structure of KIR genes

○細道 一善<sup>1</sup>（Kazuyoshi Hosomichi）、屋部 登志雄<sup>3</sup>（Toshio Yabe）、椎名 隆<sup>4</sup>（Takashi Shiina）、  
田嶋 敦<sup>1</sup>（Atsushi Tajima）、井ノ上 逸朗<sup>2</sup>（Ituro Inoue）

1 金沢大学医歯薬保健研究域医学系革新ゲノム情報学分野

（Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University）

2 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）

3 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）

4 東海大学医学部基礎医学系分子生命科学

（Department of Molecular Life Science, Division of Basic Medical Science and Molecular Medicine, Tokai University School of Medicine）

O-9 日本人集団における HLA imputation 法の実装とバセドウ病リスク HLA 遺伝子多型の同定

Construction of a population-specific HLA imputation reference panel and its application to Graves' disease risk in Japanese

○岡田 随象<sup>1,2</sup>（Yukinori Okada）、桃沢 幸秀<sup>3</sup>（Yukihide Momozawa）、芦川 享大<sup>3</sup>（Kyou dai Ashikawa）、  
金井 仁弘<sup>1</sup>（Masahiro Kanai）、松田 浩一<sup>4</sup>（Koichi Matsuda）、鎌谷 洋一郎<sup>2</sup>（Yoichiro Kamatani）、  
高橋 篤<sup>2</sup>（Atsushi Takahashi）、久保 充明<sup>3</sup>（Michiaki Kubo）

1 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子学分野

（Department of Human Genetics and Disease Diversity, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University）

2 理化学研究所統合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）

3 理化学研究所統合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）

4 東京大学医科学研究科ヒトゲノム解析センターシーケンス技術開発分野

（Laboratory of Molecular Medicine, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo）

O-10

## 感冒薬関連重症薬疹患者を対象とした高リスク稀少変異の網羅的探索

## Comprehensive exploration of the high-risk rare variants for the cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis (CM-SJS/TEN)

○人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hitomi)、Seik-Soon Khor<sup>1</sup>、上田 真由美<sup>2,3</sup> (Mayumi Ueta)、  
澤井 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Sawai)、Khun Zawlatt<sup>1</sup>、外園 千恵<sup>3</sup> (Chie Sotozono)、  
木下 茂<sup>2</sup> (Shigeru Kinoshita)、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 京都府立医科大学大学院感覚器未来医療学講座  
(Department of Frontier Medical Science and Technology for Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3 京都府立医科大学眼科学教室  
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

O-11

## CYP2D6 genotype とタモキシフェン治療効果の関係を解明する多施設共同前向き試験

## A prospective multicenter study of the association between CYP2D6 genotype and response to neoadjuvant tamoxifen therapy.

○前佛 均<sup>1</sup> (Hitoshi Zembutsu)、中村 清吾<sup>2</sup> (Seigo Nakamura)、明石 定子<sup>2</sup> (Sadako Akashi)、  
桑山 隆志<sup>2</sup> (Takashi Kuwayama)、渡邊 知映<sup>2</sup> (Chie Watanabe)、武井 寛幸<sup>3</sup> (Hiroyuki Takei)、  
石川 孝<sup>4</sup> (Takashi Ishikawa)、長谷川 善枝<sup>5</sup> (Yoshie Hasegawa)、松本 広志<sup>6</sup> (Hiroschi Matsumoto)、  
松方 絢美<sup>7</sup> (Ayami Matsukata)、九富 五郎<sup>8</sup> (Goro Kutomi)、中村 祐輔<sup>9</sup> (Yusuke Nakamura)

- 1 国立がん研究センター研究所遺伝医学研究分野  
(Dev. of Genet., Natl Cancer Ctr, Res. Inst.)
- 2 昭和大学医学部乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Showa University)
- 3 日本医科大学医学部乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Nippon Medical School)
- 4 東京医科大学医学部乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Tokyo Medical University)
- 5 弘前市立病院・乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Hirosaki Municipal Hospital)
- 6 埼玉県立がんセンター・乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Saitama Cancer Center)
- 7 相良病院・乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Sagara Hospital)
- 8 札幌医大医学部第一外科  
(1st Department of Surgery, Sapporo Medical University)
- 9 シカゴ大学・個別化医療センター  
(Department of Medicine and Surgery, The University of Chicago)

O-12

## 日本人におけるβ-ラクタム系抗菌薬誘発薬疹の遺伝的リスク因子の探索

## Genetic risk factors for beta-lactam antibiotic-induced cutaneous adverse drug reactions in Japanese population

○大関 健志<sup>1</sup> (Takeshi Ozeki)、薙田 泰誠<sup>1</sup> (Taisei Mushiroda)、高橋 篤<sup>2</sup> (Atsushi Takahashi)、  
久保 充明<sup>3</sup> (Michiaki Kubo)

- 1 理化学研究所統合生命医科学研究センターファーマコゲノミクス研究グループ  
(Research Group for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 理化学研究所統合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 理化学研究所統合生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

一般口演3 神経遺伝学1 /  
Oral Session 3 Neurogenetics 1

日時：10月15日（木）10：20～11：04 第4会場（本館4階 花D）  
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）  
青木 正志（東北大学医学部神経内科）  
Date：Oct. 15（Thu.）10：20～11：04 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Tatsushi Toda（Kobe University）  
Masashi Aoki（Tohoku University）

O-13 脊髄性筋萎縮症の重症度を規定する因子についての検討

Disease severity modifying factors of spinal muscular atrophy

○森貞直哉<sup>1,2</sup>（Naoya Morisada）、島 亜衣<sup>1</sup>（Ai Shima）、Nur Imma Fatimah Harahap<sup>1</sup>、  
Mawaddah Ar Rochmah<sup>1</sup>、叶明娟<sup>2</sup>（Mingjuan Ye）、飯島 一誠<sup>2</sup>（Kazumoto Iijima）、  
西尾 久英<sup>1</sup>（Hisahide Nishio）

- 1 神戸大学大学院医学研究科地域社会医学・健康科学講座疫学分野  
（Division of Epidemiology, Kobe University Graduate School of Medicine）
- 2 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）

O-14 福山型先天性筋ジストロフィーにおけるバイオマーカーの検索

Identification of biomarkers for Fukuyama type congenital muscular dystrophy

○池田 真理子<sup>1,2</sup>（Mariko Ikeda）、運崎 愛<sup>1</sup>（Ai Unzaki）、粟野 宏之<sup>1</sup>（Hiroyuki Awano）、  
李 知子<sup>3</sup>（Tomoko Lee）、竹島 泰弘<sup>3</sup>（Yasuhiro Takeshima）、小林 千浩<sup>2</sup>（Kazuhiro Kobayashi）、  
森岡 一朗<sup>1</sup>（Ichiro Morioka）、飯島 一誠<sup>1</sup>（Kazumoto Iijima）、戸田 達史<sup>2</sup>（Tatsushi Toda）

- 1 神戸大学医学部小児科  
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan）
- 2 神戸大学医学部神経内科学/分子脳科学  
（Department of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan）
- 3 兵庫医科大学小児科  
（Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan）

O-15 本邦における筋強直性ジストロフィー1型の遺伝学的現況 - 患者登録データの解析

Genetic epidemiology of myotonic dystrophy type 1 in Japan - Analysis of patient registry data

○高橋 正紀<sup>1</sup>（Masanori Takahashi）、中森 雅之<sup>1</sup>（Masayuki Nakamori）、石垣 景子<sup>2</sup>（Keiko Ishigaki）、  
望月 秀樹<sup>1</sup>（Hideki Mochizuki）、武田 伸一<sup>3</sup>（Shin'ichi Takeda）、松村 剛<sup>4</sup>（Tsuyoshi Matsumura）、  
木村 円<sup>5</sup>（En Kimura）

- 1 大阪大学大学院医学系研究科神経内科学  
（Department of Neurology, Osaka University Graduate School of Medicine）
- 2 東京女子医科大学小児科  
（Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
- 3 国立精神・神経医療研究センター神経研究所  
（National Institute of Neuroscience, National Center for Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan）
- 4 国立病院機構刀根山病院神経内科  
（NHO Toneyama Hospital, Toyonaka, Japan）
- 5 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  
（Translational Medical Center, National Center for Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan）

## GFM2 遺伝子複合ヘテロ変異を認めた先天性関節拘縮合併 Leigh 脳症

## Compound heterozygous GFM2 mutations with Leigh syndrome complicated by arthrogryposis multiplex congenita

○福村 忍<sup>1</sup> (Shinobu Fukumura)、大場 ちひろ<sup>2</sup> (Chihiro Ohba)、渡邊 年秀<sup>3</sup> (Toshihide Watanabe)、皆川 公夫<sup>3</sup> (Kimio Minagawa)、志村 優<sup>4</sup> (Masaru Shimura)、村山 圭<sup>4</sup> (Kei Murayama)、大竹 明<sup>5</sup> (Akira Ohtake)、才津 浩智<sup>2</sup> (Hiroto Saito)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、堤 裕幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Tsutsumi)

1 札幌医科大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)

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 北海道立子ども総合医療・療育センター小児神経科

(Department of Child Neurology, Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation, Sapporo, Japan)

4 千葉県こども病院代謝科

(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)

5 埼玉医科大学小児科学教室

(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)



一般口演 4 細胞遺伝学 (臨床) /  
Oral Session 4 Cytogenetics II

日時：10月15日(木) 10:20~11:04 第5会場(本館42階 高尾)  
座長：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院小児科)  
小崎 里華(国立成育医療研究センター遺伝診療科)  
Date: Oct. 15 (Thu.) 10:20~11:04 Room 5 (Takao, Main Tower 42F)  
Chairs: Seiji Mizuno (Aichi Prefectural Colony Central Hospital)  
Rika Kosaki (National Center for Child Health and Development)

O-17 クラインフェルター症候群の発生機序に関する検討

The mechanism of Klinefelter syndrome

- 田中 温 (Atsushi Tanaka)、田中 威づみ (Izumi Tanaka)、山口 貴史 (Takashi Yamaguchi)、  
御木 多美登 (Tamito Miki)、伊熊 慎一郎 (Shinichiro Ikuma)、永吉 基 (Motoi Nagayoshi)  
セントマザー産婦人科医院  
(Saint Mother Hospital, Kitakyushu, Japan)

O-18 6q21 欠失は認識可能な隣接遺伝子症候群である

Deletion involving 6q21 region: further explaining this recognizable contiguous gene deletion syndrome

- 清水 健司<sup>1</sup> (Kenji Shimizu)、鈴木 敦<sup>2</sup> (Atsushi Suzuki)、逆井 悦子<sup>2</sup> (Etsuko Sakasai)、  
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  
(Division of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

O-19 X染色体短腕遠位部の機能的ヌリソミーモザイクと重度発達障害・多発奇形を有する女児例

Functional nullisomy mosaic of the distal part of X chromosome short arm in a female case with severe mental retardation and multiple malformations

- 中島 信一<sup>1</sup> (Shinichi Nakashima)、加藤 美弥子<sup>1</sup> (Fumiko Kato)、小崎 里華<sup>2</sup> (Rika Kosaki)、  
緒方 勤<sup>1</sup> (Tsutomu Ogata)  
1 浜松医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)  
2 国立成育医療研究センター生体防御系内科部遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan.)

O-20 原因不明の先天異常疾患 432 例における SNP アレイを用いたゲノム異常の探索

SNP arrays analysis of genomic rearrangements in 432 subjects with unexplained intellectual disability and multiple congenital anomalies

- Daniela Tiaki Uehara<sup>1</sup>、林 深<sup>1,2,3</sup> (Shin Hayashi)、井本 逸勢<sup>4</sup> (Issei Imoto)、  
蔭田 芳男<sup>5</sup> (Yoshio Makita)、羽田 明<sup>6</sup> (Akira Hata)、稲澤 譲治<sup>1,2,7</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  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)  
2 東京医科歯科大学硬組織ゲノムセンター  
(Hard Tissue Genome Research Center, Tokyo Medical and Dental University)  
3 Department of Neurobiology, Yale University School of Medicine  
4 徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部人類遺伝学分野  
(Dept. Human Genetics and Public Health, Graduate School of Medical Science, The University of Tokushima)  
5 旭川医科大学教育センター  
(Education Center, Asahikawa Medical College)  
6 千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学  
(Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine)  
7 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)

一般口演 5 臨床遺伝学 1 /  
Oral Session 5 Clinical Genetics 1

日時：10月15日（木）13：15～14：10 第4会場（本館4階 花D）

座長：才津 浩智（横浜市立大学大学院医学研究科環境分子医科学）

山本 俊至（東京女子医科大学統合医科学研究所）

Date：Oct. 15（Thu.）13：15～14：10 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）

Chairs：Hiroto Saito（Yokohama City University）

Toshiyuki Yamamoto（Tokyo Women's Medical University）

O-21

全エクソーム解析で診断された Vici 症候群 6 例の臨床のおよび遺伝学的検討

Clinical heterogeneity of genetically confirmed six patients with Vici syndrome

○堀 いくみ<sup>1</sup>（Ikumi Hori）、宮 冬樹<sup>2</sup>（Fuyuki Miya）、中島 光子<sup>3</sup>（Mitsuko Nakashima）、大友 孝信<sup>4</sup>（Takanobu Otomo）、根岸 豊<sup>1</sup>（Yutaka Negishi）、白石 秀明<sup>5</sup>（Hideaki Shiraishi）、野々田 豊<sup>6</sup>（Yutaka Nonoda）、遠山 潤<sup>7</sup>（Jun Tohyama）、岡本 伸彦<sup>8</sup>（Nobuhiko Okamoto）、服部 文子<sup>1</sup>（Ayako Hattori）、安藤 直樹<sup>1</sup>（Naoki Ando）、加藤 光広<sup>9</sup>（Mitsuhiro Kato）、角田 達彦<sup>2</sup>（Tatsuhiko Tsunoda）、西野 一三<sup>10</sup>（Ichizo Nishino）、才津 浩智<sup>3</sup>（Hiroto Saito）、金村 米博<sup>11</sup>（Yonehiro Kanemura）、吉森 保<sup>4</sup>（Tamotsu Yoshimori）、松本 直通<sup>3</sup>（Naomichi Matsumoto）、小崎 健次郎<sup>12</sup>（Kenjiro Kosaki）、齋藤 伸治<sup>1</sup>（Shinji Saito）

- 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 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  
（Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, 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 大阪大学大学院医学系研究科遺伝学教室  
（Department of Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）
- 5 北海道大学医学部小児科  
（Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan）
- 6 北里大学医学部小児科  
（Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagami-hara, Japan）
- 7 国立病院機構西新潟中央病院てんかんセンター  
（Department of Pediatrics, Epilepsy Center, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata Japan）
- 8 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, Osaka, Japan）
- 9 昭和大学医学部小児科  
（Department of Pediatrics Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan）
- 10 国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部  
（Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）
- 11 大阪医療センター臨床研究センター再生医療研究室脳神経外科  
（Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan）
- 12 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）

## Target gene sequencing panel を用いた先天性腎尿路奇形症候群 (CAKUT) の網羅的遺伝子解析 Comprehensive analysis for CAKUT with target gene sequencing panel

- 森貞直哉<sup>1,2</sup> (Naoya Morisada)、庄野朱美<sup>1</sup> (Akemi Shono)、野津寛大<sup>1</sup> (Kandai Nozu)、  
叶明娟<sup>1</sup> (Mingjuan Ye)、神田祥一郎<sup>3</sup> (Shoichiro Kanda)、井藤奈央子<sup>4</sup> (Naoko Ito)、  
亀井宏一<sup>5</sup> (Koichi Kamei)、伊藤秀一<sup>6</sup> (Shuichi Ito)、山本勝輔<sup>7</sup> (Katsusuke Yamamoto)、  
里村憲一<sup>7</sup> (Kenichi Satomura)、田中亮二郎<sup>8</sup> (Ryojiro Tanaka)、西尾久英<sup>2</sup> (Hisahide Nishio)、  
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 神戸大学大学院医学研究科地域社会医学・健康科学講座疫学分野  
(Division of Epidemiology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
  - 3 東京女子医科大学腎臓小児科  
(Department of Pediatric Nephrology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
  - 4 筑波大学腎・血管病理学  
(Graduate School of Comprehensive Human Sciences, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
  - 5 国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科  
(Division of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 6 横浜市立大学発生成育小児医療学  
(Department of Pediatrics, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
  - 7 大阪府立母子保健総合医療センター腎・代謝科  
(Department of Pediatric Nephrology and Metabolism, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)
  - 8 兵庫県立こども病院腎臓内科  
(Department of Nephrology, Hyogo Prefectural Children's Hospital, Kobe, Japan)

## ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症のゲノム解析と新規原因遺伝子の発見

### A comprehensive genomic analysis reveals the genetic landscape of mitochondrial respiratory chain complex deficiency

- 神田将和<sup>1</sup> (Masakazu Kohda)、徳澤佳美<sup>1</sup> (Yoshimi Tokuzawa)、木下善仁<sup>1</sup> (Yoshihito Kishita)、  
森山陽介<sup>1,2</sup> (Yohsuke Moriyama)、水野洋介<sup>1</sup> (Yosuke Mizuno)、平田智子<sup>1</sup> (Tomoko Hirata)、  
八塚由紀子<sup>1</sup> (Yukiko Yatsuka)、菅原泉<sup>1</sup> (Izumi Yamashita-Sugahara)、仲地豊<sup>1</sup> (Yutaka Nakachi)、  
加藤英政<sup>1</sup> (Hidemasa Kato)、田丸俊輔<sup>1,3</sup> (Shunsuke Tamaru)、入月浩美<sup>1</sup> (Hiromi Nyuzuki)、  
Nurun Nahar Borna<sup>1</sup>、原嶋宏子<sup>4</sup> (Hiroko Harashima)、山崎太郎<sup>4</sup> (Taro Yamazaki)、  
森雅人<sup>5</sup> (Masato Mori)、村山圭<sup>6</sup> (Kei Murayama)、大竹明<sup>4</sup> (Akira Ohtake)、  
岡崎康司<sup>1</sup> (Yasushi Okazaki)
- 1 埼玉医科大学ゲノム医学研究センター  
(Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
  - 2 藤田保健衛生大学解剖学 II  
(Department of Anatomy II and Cell Biology, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
  - 3 埼玉医科大学産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University, Saitama, Moroyama, Japan)
  - 4 埼玉医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Moroyama, Japan)
  - 5 松戸市立病院小児科  
(Department of Pediatrics, Matsudo City Hospital, Matsudo, Japan)
  - 6 千葉こども病院・代謝科  
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)

## 次世代シーケンサーにより見出された BO 症候群の性腺モザイク

### Germinal Mosaicism in a Family With BO Syndrome

- 宮川麻衣子<sup>1,2</sup> (Maiko Miyagawa)、西尾信哉<sup>1,2</sup> (Shin-ya Nishio)、服部充<sup>1,2</sup> (Mitsuru Hattori)、  
工穰<sup>1,2</sup> (Yutaka Takumi)、宇佐美真一<sup>1,2</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 信州大学医学部人工聴覚器学講座  
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

Identification of *WDR62/MCPH2* gene mutation in primary microcephalic patients by exome analysis and generation of the disease-model cell line by genomic editing technology

○宮本 達雄<sup>1</sup> (Tatsuo Miyamoto)、政綱 宣規<sup>1</sup> (Nobunori Masatsuna)、  
阿久津 シルビア夏子<sup>1</sup> (Silvia Natsuko Akutsu)、森野 豊之<sup>2</sup> (Hiroyuki Morino)、  
川上 秀史<sup>2</sup> (Hideshi Kawakami)、山本 卓<sup>3</sup> (Takashi Yamamoto)、清水 健司<sup>4</sup> (Kenji Shimizu)、  
大橋 博文<sup>4</sup> (Hirofumi Oohashi)、松浦 伸也<sup>1</sup> (Shinya Matsuura)

- 1 広島大学原爆放射線医科学研究所放射線ゲノム疾患研究分野  
(Department of Genetics and Cell Biology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学原爆放射線医科学研究所分子疫学研究分野  
(Department of Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 3 広島大学大学院理学研究科数理分子生命理学専攻  
(Department of Mathematical and Life Sciences, Graduate School of Science, Hiroshima University, Higashihiroshima, Japan)
- 4 埼玉県立小児医療センター遺伝科  
(Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

一般口演 6 病態解析・治療・新技術 /  
Oral Session 6 Clinicopathology/Therapy/New Technology

日時：10月15日（木）14：15～15：10 第4会場（本館4階 花D）

座長：呉 繁夫（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）

奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部）

Date：Oct.15（Thu.）14：15～15：10 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）

Chairs：Shigeo Kure（Tohoku University）

Torayuki Okuyama（National Center for Child Health and Development）

**O-26 ACAT1 遺伝子におけるイントロン9の splice acceptor site での polyT/C 内の単一塩基置換（T to A）がエクソン10のスキップをきたす**

**Single nucleotide substitution T to A in polyT/C at splice acceptor site of intron 9 causes exon 10 skipping in ACAT1 gene**

○笹井 英雄<sup>1</sup>（Hideo Sasai）、大塚 博樹<sup>1</sup>（Hiroki Otsuka）、青山 友佳<sup>2</sup>（Yuka Aoyama）、堀 友博<sup>1</sup>（Tomohiro Hori）、久保田 一生<sup>1</sup>（Kazuo Kubota）、折居 建治<sup>1</sup>（Kenzi Orii）、深尾 敏幸<sup>1</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）

2 中部大学生命健康科学部生命医学科

（Department of Biomedical Sciences, College of Life and Health Sciences, Chubu University）

**O-27 ライソゾーム病に対する pH 依存的に不活化する新規シャペロン化合物の開発**

**A new chaperone compound with pH-dependent conformational change for lysosomal storage disease**

○難波 栄二<sup>1,2</sup>（Eiji Nanba）、檜垣 克美<sup>1</sup>（Katsumi Higaki）

1 鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野

（Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University, Yonago, Japan）

2 鳥取大学医学部附属病院次世代高度医療推進センター

（Center for Promoting Next-Generation Highly Advanced Medicine Tottori University Hospital, Yonago, Japan）

**O-28 Cardio-facio-cutaneous 症候群モデルマウスを用いた治療法研究**

**Therapeutic approaches in a mouse model of cardio-facio-cutaneous syndrome**

○井上 晋一<sup>1</sup>（Shinichi Inoue）、守谷 充司<sup>1</sup>（Mitsuji Moriya）、渡邊 裕介<sup>2</sup>（Yusuke Watanabe）、宮川-富田 幸子<sup>3,4</sup>（Sachiko Miyagawa-Tomita）、新堀 哲也<sup>1</sup>（Tetsuya Niihori）、大場 大樹<sup>1</sup>（Daiju Oba）、小野 栄夫<sup>5</sup>（Masao Ono）、呉 繁夫<sup>6</sup>（Shigeo Kure）、小椋 利彦<sup>2</sup>（Toshihiko Ogura）、松原 洋一<sup>1,7</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病学分野

（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）

2 東北大学加齢医学研究所神経機能情報研究分野

（Department of Developmental Neurobiology, Institute of Development, Aging and Cancer, Tohoku University, Sendai, Japan）

3 東京女子医科大学循環器小児科

（Department of Pediatric Cardiology, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan）

4 東京女子医科大学総合研究所心血管発生分化制御研究部門

（Division of Cardiovascular Development and Differentiation, Medical Research Institute, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan）

5 東北大学大学院医学系研究科病理形態学分野

（Department of Pathology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）

6 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）

7 国立成育医療研究センター

（National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

## KLF14 involves in controlling inflammation in the white adipose tissue

○中林 一彦<sup>1</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、田山 千春<sup>1</sup> (Chiharu Tayama)、高梨 理絵子<sup>2</sup> (Rieko Takanashi)、  
富川 順子<sup>1</sup> (Junko Tomikawa)、大喜多 肇<sup>3</sup> (Hajime Okita)、秦 健一郎<sup>1</sup> (Kenichiro Hata)、  
岡村 匡史<sup>2</sup> (Tadashi Okamura)

- 1 国立成育医療センター研究所周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療センター研究所感染症制御研究部  
(Department of Infectious Disease, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan.)
- 3 慶應義塾大学医学部病理学教室  
(Department of Pathology, Keio University School of Medicine)

## Ultra-sensitive detection of low-prevalence somatic mosaic mutation using droplet digital PCR (ddPCR)

○内山 由理<sup>1,2</sup> (Yuri Uchiyama)、中島 光子<sup>1</sup> (Mitsuko Nakashima)、宮嶋 雅一<sup>3</sup> (Masakazu Miyajima)、  
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, Kanagawa, Japan)
- 2 群馬大学大学院医学系研究科生体統御内科学  
(Department of Medicine and Clinical Science, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 3 順天堂大学大学院医学研究科脳神経外科学  
(Department of Neurosurgery, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)

一般口演7 関連解析 /  
Oral Session 7 Association Analysis

日時：10月15日（木）15：15～15：59 第4会場（本館4階 花D）  
座長：野口恵美子（筑波大学医学医療系遺伝医学）

高橋篤（理化学研究所統合生命医科学研究センター統計解析研究チーム）

Date：Oct. 15（Thu.）15：15～15：59 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）

Chairs：Emiko Noguchi（University of Tsukuba）

Atsushi Takahashi（National Cerebral and Cardiovascular Center）

O-31 顔面サイズと関連する遺伝子多型の探索

A search for polymorphisms associated with facial size

○木村 亮介<sup>1</sup>（Ryosuke Kimura）、渡辺 千晶<sup>1</sup>（Chiaki Watanabe）、宮里 絵理<sup>1</sup>（Eri Miyazato）、  
山口 今日子<sup>1</sup>（Kyoko Yamaguchi）、佐藤 丈寛<sup>1</sup>（Takehiro Sato）、川口 亮<sup>1</sup>（Akira Kawaguchi）、  
山本 健<sup>2</sup>（Ken Yamamoto）、山口 徹太郎<sup>3</sup>（Tetsutaro Yamaguchi）、石田 肇<sup>1</sup>（Hajime Ishida）

1 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）

2 久留米大学医学部医化学講座

（Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan）

3 昭和大学歯学部歯科矯正学講座

（Department of Orthodontics, School of Dentistry, Showa University, Tokyo, Japan）

O-32 ゲノムワイド関連解析による痛風の新規遺伝子座の同定と臨床病型との関連

GWAS of clinically-ascertained gout identifies multiple risk loci and its association with clinical subtypes

○松尾 洋孝<sup>1</sup>（Hiroataka Matsuo）、山本 健<sup>2</sup>（Ken Yamamoto）、中岡 博史<sup>3</sup>（Hirofumi Nakaoka）、  
中山 昌喜<sup>1</sup>（Akiyoshi Nakayama）、崎山 真幸<sup>1</sup>（Masayuki Sakiyama）、高橋 篤<sup>4</sup>（Atsushi Takahashi）、  
中村 好宏<sup>5</sup>（Takahiro Nakamura）、中島 宏<sup>1</sup>（Hiroshi Nakashima）、高田 雄三<sup>1</sup>（Yuzo Takada）、  
檀上 稲穂<sup>6</sup>（Inaho Danjoh）、清水 聖子<sup>1</sup>（Seiko Shimizu）、立川 誠四郎<sup>1</sup>（Seishiro Tatsukawa）、  
櫻井 裕<sup>1</sup>（Yutaka Sakurai）、浜島 信之<sup>7</sup>（Nobuyuki Hamajima）、井ノ上 逸朗<sup>3</sup>（Ituro Inoue）、  
久保 充明<sup>4</sup>（Michiaki Kubo）、市田 公美<sup>8</sup>（Kimiyoichi Ichida）、大山 博司<sup>9</sup>（Hiroshi Ooyama）、  
清水 徹<sup>10</sup>（Toru Shimizu）、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, Tokorozawa, Japan）

2 久留米大学医学部医化学講座

（Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan）

3 国立遺伝学研究所人類遺伝研究部門

（Division of Human Genetics, Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan）

4 理化学研究所統合生命医科学研究センター

（Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Japan）

5 防衛医科大学校数学研究室

（Laboratory for Mathematics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan）

6 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）

7 名古屋大学大学院医療行政学

（Department of Healthcare Administration, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）

8 東京薬科大学病態生理学教室

（Department of Pathophysiology, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan）

9 両国東口クリニック

（Ryugoku East Gate Clinic, Tokyo, Japan）

10 みどりヶ丘病院

（Midorigaoka Hospital, Osaka, Japan）

## HLA class II in Japanese primary biliary cirrhosis : epistasis of protective HLA-DQ allele

○安波 道郎<sup>1</sup> (Michio Yasunami)、中村 仁美<sup>1,2</sup> (Hitomi Nakamura)、徳永 勝士<sup>3</sup> (Katsushi Tokunaga)、川嶋 実苗<sup>3</sup> (Minae Kawashima)、西田 奈央<sup>3,4</sup> (Nao Nishida)、人見 祐基<sup>3</sup> (Yuki Hitomi)、中村 稔<sup>2,5,6</sup> (Minoru Nakamura)

- 1 長崎大学熱帯医学研究所臨床感染症学分野  
(Department of Clinical Medicine, Institute of Tropical Medicine, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 2 国立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, Omura, Japan)
- 3 東京大学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)
- 4 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, Ichikawa, Japan)
- 5 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科  
(Department of Hepatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Omura, Japan)
- 6 国立病院機構肝疾患ネットワーク (NHOSLJ) PBC 共同研究班  
(Headquarters of PBC Research in the NHO Study Group for Liver Disease in Japan (NHOSLJ), Omura, Japan)

## Effects of HLA-DPB1 genotypes on chronic hepatitis B infection in Japanese

○西田 奈央<sup>1,2</sup> (Nao Nishida)、大橋 順<sup>3</sup> (Jun Ohashi)、杉山 真也<sup>1</sup> (Masaya Sugiyama)、土浦 貴代<sup>1</sup> (Takayo Tsuchiura)、石井 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Ishii)、山本 健<sup>4</sup> (Ken Yamamoto)、笹月 健彦<sup>5</sup> (Takehiko Sasazuki)、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肝炎・免疫研究センター  
(The Research Center for Hepatitis & Immunology, National Center for Global Health & 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, 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, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 久留米大学医学部医学科医化学講座  
(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 5 九州大学高等研究院  
(Institute for Advanced Study, Kyushu University, Fukuoka, Japan)



一般口演 8 出生前診断 /  
Oral Session 8 Prenatal Diagnosis I

日時：10月16日（金）8：30～9：36 第5会場（本館42階 高尾）  
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）  
佐藤 卓（慶應義塾大学医学部産婦人科学教室）  
Date：Oct. 16（Fri.）8：30～9：36 Room 5（Takao, Main Tower 42F）  
Chairs：Haruhiko Sago（National Center for Child Health and Development）  
Suguru Sato（Keio University）

O-35 染色体構造異常の児における胎児超音波所見の後方視的検討

Retrospective study of prenatal ultrasound in fetuses with chromosomal structural abnormalities

○原田 文<sup>1</sup>（Aya Harada）、和形 麻衣子<sup>1,2</sup>（Maiko Wagata）、室本 仁<sup>1,2</sup>（Jin Muromoto）、  
室月 淳<sup>1,2</sup>（Jun Murotsuki）、川目 裕<sup>3</sup>（Hiroshi Kawame）

- 1 宮城県立こども病院産科  
（Department of Maternal and Fetal Medicine, Miyagi Children's Hospital, Sendai, Japan）
- 2 東北大学大学院医学系研究科胎児医学分野  
（Department of Advanced Development Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）
- 3 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, Tohoku University, Sendai, Japan）

O-36 出生前診断における染色体マイクロアレイ解析の有効性－ワシントン大学医学部の経験

Diagnostic Efficacy of Chromosomal Microarray Analysis in Prenatal Setting – Washington University School of Medicine's Experience

○三戸 芳子<sup>1</sup>（Yoshiko Mito）、Shashi Kulkarni<sup>1</sup>、Ina E. Amarillo<sup>1</sup>、Hussam Al-Kateb<sup>1</sup>、  
Catherine E. Cottrell<sup>1</sup>、Diana L. Gray<sup>2</sup>、Lisa Bernhard<sup>2</sup>

- 1 ワシントン大学医学部セントルイス病理免疫学科  
（Department of Pathology and Immunology, Washington University School of Medicine in St. Louis）
- 2 ワシントン大学医学部セントルイス産婦人科  
（Department of Obstetrics and Gynecology, Washington University School of Medicine in St. Louis）

O-37 ミトコンドリア遺伝病に対する着床前診断のための、新たな定量解析法の導入の効果と課題の検討

The effects of a newly developed semi-quantitative analytical method for preimplantation genetic diagnosis in mitochondrial DNA disorders

○佐藤 卓（Suguru Sato）、末岡 浩（Kou Sueoka）、佐藤 健二（Kenji Sato）、中林 章（Akira Nakabayashi）、  
泉 陽子（Yoko Izumi）、水口 雄貴（Yuki Mizuguchi）、仙波 宏史（Hiroshi Senba）、  
飯野 孝太郎（Kotaro Iino）、鈴木 まり子（Mariko Suzuki）、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）

O-38 SNP解析を原理とした非侵襲的出生前検査（NIPT）で得られた高精度結果の報告～細胞遺伝学的検査による検証～

Achievement of high quality result of Non-invasive prenatal testing（NIPT）by SNP analysis – Accuracy validation for positive and negative cases by cytogenetic testing –

○飯野 孝太郎<sup>1</sup>（Kotaro Iino）、末岡 浩<sup>1</sup>（Kou Sueoka）、佐藤 卓<sup>1</sup>（Suguru Sato）、  
中林 章<sup>1</sup>（Akira Nakabayashi）、佐藤 健二<sup>1</sup>（Kenji Sato）、内田 明花<sup>1,2</sup>（Sayaka Uchida）、  
泉 陽子<sup>1</sup>（Yoko Izumi）、水口 雄貴<sup>1</sup>（Yuki Mizuguchi）、鈴木 まり子<sup>1</sup>（Mariko Suzuki）、  
仙波 宏史<sup>1</sup>（Hiroshi Senba）、三須 久美子<sup>1</sup>（Kumiko Misu）、田中 守<sup>1</sup>（Mamoru Tanaka）

- 1 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）
- 2 東京歯科大学市川総合病院産婦人科  
（Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Dental College Ichikawa General Hospital）

無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) を受検したクライアントの背景に関する検討  
 Characteristics of clients undergoing non-invasive prenatal testing (NIPT) at Nagoya City University Hospital

○武田 恵利<sup>13</sup> (Eri Takeda)、鈴森 伸宏<sup>1</sup> (Nobuhiro Suzumori)、熊谷 恭子<sup>1</sup> (Kyoko Kumagai)、後藤 志信<sup>1</sup> (Shinobu Goto)、松本 洋介<sup>1</sup> (Yousuke Matsumoto)、大林 勇輝<sup>1</sup> (Yuki Obayashi)、大瀬戸 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Oseto)、榎原 毅<sup>2</sup> (Takeshi Ebara)、沼部 博直<sup>3</sup> (Hironao Numabe)、杉浦 真弓<sup>1</sup> (Mayumi Sugiura)

- 1 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 Hospital, Aichi, Japan)
- 2 名古屋市立大学大学院医学研究科環境保健学分野  
(Department of Occupational and Environmental Health, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Aichi, Japan)
- 3 お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科遺伝カウンセリング領域  
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

出生前診断による胎児染色体異常の診断後のクライアントの意思決定  
 Parental decisions on prenatally diagnosed chromosome abnormalities : a Japanese multicenter retrospective study

○西山 深雪<sup>1</sup> (Miyuki Nishiyama)、中村 博昭<sup>2</sup> (Hiroaki Nakamura)、鈴森 伸宏<sup>3</sup> (Nobuhiro Suzumori)、中山 摂子<sup>4</sup> (Setsuko Nakayama)、山田 崇弘<sup>5</sup> (Takahiro Yamada)、片桐 由起子<sup>6</sup> (Yukiko Katagiri)、岡本 陽子<sup>7</sup> (Yoko Okamoto)、難波 聡<sup>8</sup> (Akira Namba)、浜之上 はるか<sup>9</sup> (Haruka Hamanoue)、小川 昌宣<sup>10</sup> (Masanobu Ogawa)、三浦 清徳<sup>11</sup> (Kiyonori Miura)、和泉 俊一郎<sup>12</sup> (Shunichiro Izumi)、関沢 明彦<sup>13</sup> (Akihiko Sekizawa)、左合 治彦<sup>1</sup> (Haruhiko Sago)

- 1 国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター  
(Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, 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)
- 3 名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 4 総合母子保健センター愛育病院  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aiiku Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 北海道大学大学院医学研究科産科生殖医学分野  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 6 東邦大学医療センター大森病院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 7 大阪府立母子保健総合医療センター産科  
(Department of Obstetrics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)
- 8 埼玉医科大学産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 9 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)
- 10 国立病院機構九州医療センター産科・婦人科/臨床研究センター  
(Department of Obstetrics and Gynecology/Clinical Research Institute, National Kyusyu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 11 長崎大学医学部産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University School of Medicine, Nagasaki, Japan)
- 12 東海大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 13 昭和大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)

一般口演9 細胞遺伝学(基礎) /  
Oral Session 9 Cytogenetics I

日時: 10月16日(金) 9:36~10:20 第5会場(本館42階 高尾)  
座長: 田辺 秀之(総合研究大学院大学先端科学研究科生命共生体進化学専攻)  
大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)  
Date: Oct. 16 (Fri.) 9:36~10:20 Room 5 (Takao, Main Tower 42F)  
Chairs: Hideyuki Tanabe (The Graduate University for Advanced Studies)  
Hirofumi Ohashi (Saitama Children's Medical Center)

O-41 染色体挿入の発生機序

Mechanisms of interchromosomal insertion formation

- 加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、大内 雄矢<sup>2</sup> (Yuya Ouchi)、稲垣 秀人<sup>1,2</sup> (Hidehito Inagaki)、  
蒔田 芳男<sup>3</sup> (Yoshio Makita)、水野 誠司<sup>4</sup> (Seiji Mizuno)、倉橋 浩樹<sup>1,2</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, Aichi, Japan)
  - 2 藤田保健衛生大学疾患遺伝子網羅的解析センター  
(Genome and Transcriptome Analysis Center, Fujita Health University, Aichi, Japan)
  - 3 旭川医科大学教育センター  
(Education Center, Asahikawa Medical University, Hokkaido, Japan)
  - 4 愛知県心身障害者コロニー中央病院小児内科  
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Aichi, Japan)

O-42 Beckwith-Wiedemann 症候群の原因となる片親性父性ダイソミーの切断点領域の解析

Analysis of breakpoint sequences in Beckwith-Wiedemann syndrome patients with paternal uniparental disomy

- 大塚 泰史<sup>1,2</sup> (Yasufumi Ohtsuka)、岡 岳彦<sup>3</sup> (Takehiko Oka)、川原 弘三<sup>3</sup> (Kozo Kawahara)、  
八木 ひとみ<sup>1</sup> (Hitomi Yatsuki)、東元 健<sup>1</sup> (Ken Higashimoto)、副島 英伸<sup>1</sup> (Hidenobu Soejima)
- 1 佐賀大学医学部分子生命科学講座分子遺伝学・エピジェネティクス分野  
(Division of Molecular Genetics and Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University)
  - 2 佐賀大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saga University)
  - 3 株式会社ワールドフュージョン  
(World Fusion Co., LTD.)

O-43 小型過剰マーカー染色体の発生メカニズム解明へのアプローチ

The mechanism of small supernumerary marker chromosomes

- 大江 瑞恵<sup>1,2</sup> (Tamae Ohye)、水野 誠司<sup>3</sup> (Seiji Mizuno)、村松 友佳子<sup>4</sup> (Yukako Muramatsu)、  
大橋 博文<sup>5</sup> (Hirofumi Ohashi)、柘植 郁哉<sup>6</sup> (Ikuya Tsuge)、岡本 伸彦<sup>7</sup> (Nobuhiko Okamoto)、  
倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)
- 1 藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査学科臨床血液学  
(Department of Clinical Hematology, Faculty of Medical Technology, Fujita Health University)
  - 2 藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
  - 3 愛知県心身障害者コロニー中央病院小児内科  
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center)
  - 4 名古屋第一赤十字病院小児科  
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Nagoya Daiichi Hospital)
  - 5 埼玉県立小児医療センター・遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)
  - 6 藤田保健衛生大学医学部小児科学  
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)
  - 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 Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)

**Precise detection of chromosomal translocation or inversion breakpoints by whole-genome sequencing**

○鈴木 敏史<sup>1,2</sup> (Toshifumi Suzuki)、鶴崎 美徳<sup>3</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、中島 光子<sup>1</sup> (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智<sup>1</sup> (Hiroto Saito)、竹田 省<sup>2</sup> (Satoru Takeda)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 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)
- 2 順天堂大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine)
- 3 神奈川県立こども医療センター臨床研究所  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

一般口演 10 腫瘍遺伝学 1 /  
Oral Session 10 Cancer Genetics 1

日時：10月16日（金）11：25～12：20 第3会場（南館4階 扇）  
座長：加藤 護（国立がん研究センター研究所分子診断・個別化医療開発グループがんゲノミクス研究分野）

醍醐 弥太郎（滋賀医科大学臨床腫瘍学講座）  
Date：Oct. 16（Fri.） 11：25～12：20 Room 3（Ohgi, South Tower 4F）  
Chairs：Mamoru Kato（National Cancer Center Research Institute）  
Yataro Daigo（Shiga University of Medical Science）

O-45 NGS データを用いた上皮性卵巣癌のトランスポゾン挿入解析

Transposon insertion profiling of epithelial ovarian cancer using NGS data

○早野 崇英（Takahide Hayano）、山田 思郎（Shiro Yamada）、中岡 博史（Hirofumi Nakaoka）、井ノ上 逸朗（Ituro Inoue）

国立遺伝学研究所人類遺伝研究部門

（Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan）

O-46 次世代シーケンサーを用いた迅速・簡便なリンチ症候群の遺伝子診断システムの構築

Development of Lynch syndrome genetic testing system using Next Generation Sequencing

○藤吉 健司<sup>1,2</sup>（Kenji Fujiyoshi）、山本 剛<sup>1</sup>（Gou Yamamoto）、角田 美穂<sup>1</sup>（Miho Kakuta）、若月 智和<sup>1</sup>（Tomokazu Wakatsuki）、赤木 由人<sup>2</sup>（Yoshito Akagi）、赤木 究<sup>1</sup>（Kiwamu Akagi）

1 埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科

（Division of Molecular Diagnosis and Cancer Prevention, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）

2 久留米大学外科学講座

（Department of Surgery, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan）

O-47 タンパク 3 次構造を考慮した、がんのドライバー遺伝子の検出

Systematic analysis of mutation distribution in 3 dimensional protein structure identifies driver genes

○藤本 章洋<sup>1</sup>（Akihiro Fujimoto）、岡田 随象<sup>1,2</sup>（Yukinori Okada）、Boroevich Keith<sup>1</sup>、角田 達彦<sup>1</sup>（Tatsuhiko Tsunoda）、谷口 浩章<sup>1</sup>（Hiroaki Taniguchi）、中川 英刀<sup>1</sup>（Hidewaki Nakagawa）

1 理研 IMS

（IMS, RIKEN, Yokohama, Japan）

2 東京医科歯科大学

（Tokyo Medical and Dental University）

O-49 次世代シーケンサーによるマイクロサテライト不安定の検討

Examination of microsatellite instability using next-generation sequencer

○竹ノ谷 隆<sup>1</sup>（Takashi Takenoya）、山本 剛<sup>2</sup>（Gou Yamamoto）、高橋 朱実<sup>2</sup>（Akemi Takahashi）、藤吉 健司<sup>2</sup>（Kenji Fujiyoshi）、角田 美穂<sup>2</sup>（Miho Kakuta）、立川 哲彦<sup>2</sup>（Tetsuhiko Tachikawa）、西村 洋治<sup>1</sup>（Youji Nishimura）、川島 吉之<sup>1</sup>（Yoshiyuki Kawashima）、坂本 裕彦<sup>1</sup>（Hirohiko Sakamoto）、赤木 究<sup>2</sup>（Kiwamu Akagi）

1 埼玉県立がんセンター消化器外科

（Division of Gastroenterological Surgery, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）

2 埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科

（Division of Molecular Diagnosis and Cancer Prevention, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）

一般口演 11 周産期遺伝学 /  
Oral Session 11 Perinatal Genetics

日時：10月16日（金）11：25～12：20 第4会場（本館4階 花D）  
座長：平原史樹（横浜市立大学医学部産婦人科学教室）  
増崎英明（長崎大学医学部産婦人科学教室）  
Date：Oct.16（Fri.）11：25～12：20 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Fumiki Hirahara（Yokohama City University）  
Hideaki Masuzaki（Nagasaki University）

O-50 染色体均衡型構造異常保因者に対する着床前診断－若年群と高齢群における臨床成績の比較多施設共同研究－

Efficacy and clinical outcome of preimplantation genetic diagnosis for translocation carriers with a history of recurrent losses

- 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)、  
苛原 稔<sup>2</sup> (Minoru Irahara)、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 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)

O-51 筋強直性ジストロフィー妊婦と出生新生児の検討

Clinical study of pregnant women with myotonic dystrophy and their new born babies

- 秋澤 叔香<sup>1</sup> (Yoshika Akizawa)、浦野 真理<sup>2</sup> (Mari Urano)、佐藤 裕子<sup>2</sup> (Yuko Sato)、  
小川 正樹<sup>1,2</sup> (Masaki Ogawa)、難波 栄二<sup>3</sup> (Eiji Nanba)、松井 英雄<sup>1</sup> (Hideo Matsui)、  
斎藤 加代子<sup>2</sup> (Kayoko Saito)
- 1 東京女子医科大学産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology Tokyo Women's Medical University)
  - 2 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
  - 3 鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野  
(Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University)

O-52 妊娠中の体重増加量と胎盤エピゲノム変化

Relationship between gestational weight gain and epigenomic changes in placenta

- 河合 智子<sup>1</sup> (Tomoko Kawai)、山田 崇弘<sup>2</sup> (Takahiro Yamada)、安部 晃生<sup>1</sup> (Kosei Abe)、  
岡村 浩司<sup>3</sup> (Kohji Okamura)、嘉村 浩美<sup>1</sup> (Hiromi Kamura)、赤石 理奈<sup>2</sup> (Rina Akaishi)、  
水上 尚典<sup>2</sup> (Hisanori Minakami)、中林 一彦<sup>1</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎<sup>1</sup> (Kenichiro Hata)
- 1 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)
  - 2 北海道大学医学部産婦人科  
(Departments of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University, Hokkaido, Japan)
  - 3 国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所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)

### 顕微授精により出生し Silver-Russell 症候群の表現型の有無に差のある品胎に対する網羅的メチル化解析

#### Comprehensive analysis of DNA methylation in a triplet born after ICSI and discordant for Silver-Russell syndrome phenotype

○松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、長崎 啓祐<sup>2</sup> (Keisuke Nagasaki)、中林 一彦<sup>3</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、中村 明枝<sup>1</sup> (Akie Nakamura)、佐野 伸一郎<sup>1,4</sup> (Shinichiro Sano)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、緒方 勤<sup>4</sup> (Tsutomu Ogata)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)

- 1 国立研究開発法人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)
- 2 新潟大学小児科  
(Department of Pediatrics, Niigata University, Niigata, Japan)
- 3 国立研究開発法人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)
- 4 浜松医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)

### 妊娠経過に伴う母体血漿中胎盤特異的 microRNA の流入量に関する検討

#### Reference range for plasma concentrations of pregnancy-associated microRNAs during pregnancy

○村上 優子<sup>1</sup> (Yuko Murakami)、三浦 清徳<sup>1</sup> (Kiyonori Miura)、東島 愛<sup>1</sup> (Ai Higashijima)、阿部 修平<sup>1</sup> (Shuhei Abe)、淵 直樹<sup>1</sup> (Naoki Fuchi)、長谷川 ゆり<sup>1</sup> (Yuri Hasegawa)、三嶋 博之<sup>2</sup> (Hiroyuki Mishima)、木下 晃<sup>2</sup> (Akira Kinoshita)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、増崎 英明<sup>1</sup> (Hideaki Masuzaki)

- 1 長崎大学医学部産婦人科  
(Departments of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学人類遺伝学研究分野  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

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

日時：10月16日（金）11：25～12：20 第5会場（本館42階 高尾）  
座長：吉田雅幸（東京医科歯科大学遺伝子診療外来/生命倫理研究センター）  
沼部博直（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）  
Date：Oct. 16（Fri.）11：25～12：20 Room 5（Takao, Main Tower 42F）  
Chairs：Masayuki Yoshida（Tokyo Medical and Dental University）  
Hironao Numabe（Ochanomizu University）

O-56 前児に滑脳症が見られている夫婦の妊娠を契機とした遺伝学的検査と遺伝カウンセリングの経験

Genetic testing and genetic counseling experience of a pregnant woman and her partner with a previous child with lissencephaly

○田村 智英子<sup>1</sup>（Chieko Tamura）、新川 裕美<sup>1</sup>（Hiromi Arakawa）、井本 逸勢<sup>2</sup>（Issei Imoto）、  
内藤 幸恵<sup>3</sup>（Sachie Naito）、中村 靖<sup>1</sup>（Yasushi Nakamura）

- 1 FMC 東京クリニック  
（FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan）
- 2 徳島大学大学院医歯薬学研究部人類遺伝学分野  
（Department of Human Genetics, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan）
- 3 独立行政法人地域医療推進機構船橋中央病院  
（Japan Community Health Care Organization Funabashi Central Hospital, Chiba, Japan）

O-57 若年性脳血管障害における低リスク遺伝的要因の関与

Minor genetic risk factors associated with juvenile stroke.

○増田 励<sup>1</sup>（Ray Masuda）、笠倉 至言<sup>1</sup>（Shigen Kasakura）、井島 大輔<sup>1</sup>（Daisuke Ishima）、  
荒木 尚美<sup>2</sup>（Naomi Araki）、福田 令<sup>2</sup>（Rei Fukuda）、中村 公俊<sup>3</sup>（Kimitoshi Nakamura）、  
貝藤 裕史<sup>4</sup>（Hiroshi Kaito）、坂本 修<sup>5</sup>（Osamu Sakamoto）、飯島 一誠<sup>4</sup>（Kazumoto Iijima）、  
高田 史男<sup>2</sup>（Fumio Takada）、西山 和利<sup>1</sup>（Kazutoshi Nishiyama）

- 1 北里大学医学部神経内科学  
（Department of Neurology, School of Medicine, Kitasato University, Sagamihara, Japan）
- 2 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学  
（Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Sagamihara, Japan）
- 3 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学  
（Department of Pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medical Science, Kumamoto, Japan）
- 4 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学  
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）
- 5 東北大学大学院医学系研究科発生発達医学講座小児病態学分野  
（Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）

O-58 遺伝カウンセリングのための発症リスク評価ソフトウェアの開発

Development of a risk assessment software for genetic counseling

○巽 純子<sup>1,2</sup>（Junko Tatsumi）、森山 真光<sup>3,4</sup>（Masamitsu Moriyama）、帯刀 洋太<sup>3</sup>（Yota Tatewaki）、  
渡邊 大悟<sup>4</sup>（Daigo Watanabe）、坂上 博俊<sup>3</sup>（Hirotohi Sakaue）、向井 熙<sup>3</sup>（Hikaru Mukai）、  
川本 祥子<sup>2</sup>（Syoko Kawamoto）、高井 響子<sup>5</sup>（Kyoko Takai）、田村 和朗<sup>1,2</sup>（Kazuo Tamura）、  
菅野 康吉<sup>5</sup>（Koukichi Sugano）、牛尼 美年子<sup>6</sup>（Mineko Ushiyama）、吉田 輝彦<sup>6</sup>（Teruhiko Yoshida）

- 1 近畿大学理工学部生命科学科  
（Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kinki University, Osaka, Japan）
- 2 近畿大学大学院総合理工学研究科、遺伝カウンセラー養成課程  
（Genetic Counseling Program, Graduate School of Science and Engineering, Kinki University, Osaka, Japan）
- 3 近畿大学理工学部情報科学科  
（Department of Informatics, Faculty of Science and Engineering, Kinki University, Osaka, Japan）
- 4 近畿大学大学院総合理工学研究科エレクトロニクス系専攻  
（Information Processing Program, Graduate School of Science and Engineering, Kinki University, Osaka, Japan）
- 5 栃木県立がんセンター  
（Tochigi Cancer Center, Utsunomiya, Tochigi, Japan）
- 6 国立がん研究センター研究所発がん機構研究グループ  
（Group for Cancer Development and Progression, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan）



## Incidental findings from whole exome sequencing in clinical study

○堀内 泰江<sup>1,2</sup> (Yasue Horiuchi)、浄住 佳美<sup>1,3</sup> (Yoshimi Kiyozumi)、松林 宏行<sup>1</sup> (Hiroyuki Matsubayashi)、西村 誠一郎<sup>1</sup> (Seiichiro Nishimura)、浦上 研一<sup>1</sup> (Kenichi Urakami)、新井 誠<sup>2</sup> (Makoto Arai)、楠原 正俊<sup>1</sup> (Masatoshi Kusuhara)、山口 建<sup>1</sup> (Ken Yamaguchi)

- 1 静岡県立静岡がんセンター  
(Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)
- 2 東京都医学総合研究所  
(Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 3 お茶の水女子大学大学院  
(Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

一般口演 13 腫瘍遺伝学 2 /  
Oral Session 13 Cancer Genetics 2

日時：10月16日（金）13：30～14：25 第3会場（南館4階 扇）  
座長：井上 純（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分子細胞遺伝）  
横井 左奈（千葉県がんセンター研究局がんゲノムセンター）  
Date：Oct.16（Fri.）13：30～14：25 Room 3（Ohgi, South Tower 4F）  
Chairs：Jun Inoue（Tokyo Medical and Dental University）  
Sana Yokoi（Chiba Cancer Center）

O-60 日本人悪性中皮腫のゲノム解析

Multiple somatic mutations in malignant mesotheliomas of Japanese patients

○玉置（橋本）知子<sup>1,2</sup>（Tomoko Hashimoto-Tamaaki）、吉川 良恵<sup>1</sup>（Yoshie Yoshikawa）、  
佐藤 智佳<sup>2</sup>（Chika Sato）、福岡 和也<sup>1,3</sup>（Kazuya Fukuoka）、辻村 亨<sup>4</sup>（Tohru Tsujimura）、  
中野 孝司<sup>5</sup>（Takashi Nakano）

- 1 兵庫医科大学遺伝学講座  
（Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan）
- 2 兵庫医科大学病院臨床遺伝部  
（Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan）
- 3 近畿大学医学部附属病院臨床研究センター  
（Clinical Research Center, Kinki University Hospital, Faculty of Medicine, Osaka-Sayama, Japan）
- 4 兵庫医科大学病理学講座分子病理部門  
（Division of Molecular Pathology, Department of Pathology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan）
- 5 兵庫医科大学呼吸器内科  
（Department of Internal Medicine, Respiratory Division, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan）

O-61 miRNA と DNA メチル化の統合的エピゲノム解析による肝細胞癌の病態解明

Integrative epigenomic analysis of hepatocellular carcinoma

○安居 幸一郎（Kohichiroh Yasui）、伊藤 義人（Yoshito Itoh）  
京都府立医科大学消化器内科  
（Department of Molecular Gastroenterology and Hepatology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan）

O-62 染色体転座に伴うゲノム・エピゲノム変化により発現制御される ALK 関連遺伝子

ALK related gene regulated by genetic and epigenetic change in lung cancer with chromosomal inversion

○横井 左奈<sup>1,2</sup>（Sana Yokoi）、兼松 宗太郎<sup>2</sup>（Soutaro Kanematsu）、近藤 仁美<sup>2</sup>（Hitomi Kondo）、  
末永 雄介<sup>1</sup>（Yusuke Suenaga）、木村 秀樹<sup>3</sup>（Hideki Kimura）、飯笹 俊彦<sup>4</sup>（Toshihiko Iizasa）

- 1 千葉県がんセンター研究局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 Hospital, Chiba, Japan）
- 3 済生会習志野病院呼吸器外科  
（Division of Respiratory Surgery, Saiseikai Narashino Hospital, Chiba, Japan）
- 4 千葉県がんセンター呼吸器科  
（Thoracic Surgery, Chiba Cancer Center Hospital, Chiba, Japan）

扁平上皮がんにおけるハイプシン経路の活性は、RhoA シグナルを介してがん悪性を促進する  
 The hypusine cascade promotes cancer progression and metastasis through the regulation of RhoA in squamous cell carcinoma

○村松 智輝<sup>1</sup> (Tomoki Muramatsu)、小崎 健一<sup>1,3</sup> (Ken-ichi Kozaki)、井元 清哉<sup>4</sup> (Seiya Imoto)、山口 類<sup>4</sup> (Rui Yamaguchi)、津田 均<sup>5</sup> (Hitoshi Tsuda)、河野 辰幸<sup>2</sup> (Tatsuyuki Kawano)、藤原 直人<sup>2</sup> (Naoto Fujiwara)、森下 真紀<sup>1</sup> (Maki Morishita)、宮野 悟<sup>4</sup> (Satoru Miyano)

- 1 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子細胞遺伝学分野  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institution, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学医学部附属病院食道外科  
(Department of Surgery, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 岡山大学医歯薬学総合研究科歯科薬理学分野  
(Department of Dental Pharmacology, Graduate School, Okayama University, Okayama, Japan)
- 4 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターシーケンズデータ情報処理分野  
(Department of DNA Information Analysis, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 防衛医科大学校病態病理学  
(Department of Basic Pathology, National Defense Medical College, Saitama, Japan)

高転移性がん細胞から分泌されるエクソソームは細胞増殖、移動・浸潤能を亢進させる  
 Highly metastatic cancer cell exosomes contribute to cancer cell growth and metastatic traits

○Sujata Sakha<sup>1</sup>、村松 智輝<sup>1</sup> (Tomoki Muramatsu)、稲澤 譲治<sup>1,2</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分野  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター  
(Tokyo Medical and Dental University Bioresource Research Center)

一般口演 14 臨床シーケンス /  
Oral Session 14 Clinical Sequencing

日時：10月16日（金）13：30～14：25 第4会場（本館4階 花D）  
座長：吉浦孝一郎（長崎大学医学部原爆後障害医療研究施設遺伝学部門）  
黒澤健司（神奈川県立こども医療センター遺伝科）  
Date：Oct.16（Fri.）13：30～14：25 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Koh-Ichiro Yoshiura（Nagasaki University）  
Kenji Kurosawa（Kanagawa Children's Medical Center）

O-65 先天性貧血症の鑑別診断における次世代シーケンスの有用性

Targeted sequencing successfully diagnosed a case of congenital dyserythropoietic anemia caused by KLF1 gene mutation

○青木 貴子<sup>1</sup>（Takako Aoki）、岩崎 拓也<sup>1</sup>（Takuya Iwasaki）、小倉 浩美<sup>1</sup>（Hiromi Ogura）、  
浅井 隆善<sup>2</sup>（Takayoshi Asai）、土居崎 小夜子<sup>3</sup>（Sayoko Doisaki）、奥野 友介<sup>3</sup>（Yusuke Okuno）、  
村松 秀城<sup>3</sup>（Hideki Muramatsu）、大賀 正一<sup>4</sup>（Shouichi Ohga）、小川 誠司<sup>5</sup>（Seishi Ogawa）、  
小島 勢二<sup>3</sup>（Seiji Kojima）

- 1 東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部  
（Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
- 2 千葉県赤十字血液センター  
（Japanese Red Cross Chiba Blood Center, Japan）
- 3 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学  
（Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）
- 4 山口大学大学院医学系研究科小児科学  
（Department of Pediatrics, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Yamaguchi, Japan）
- 5 京都大学大学院医学研究科腫瘍生物学  
（The Biology of Cancer, Kyoto University Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto, Japan）

O-66 次世代シーケンスによる体細胞変異の同定と分節性過成長症候群の診断における有用性

Clinical Utility of High-Depth Next Generation Sequencing for Somatic Variant Detection in Segmental Overgrowth Syndrome

○三戸 芳子<sup>1</sup>（Yoshiko Mito）、Vishwanathan Huchtagowder<sup>1</sup>、Meagan Corliss<sup>1</sup>、  
Archana Shenoy<sup>1</sup>、Dorothy K. Grange<sup>2</sup>、Marwan Shinawi<sup>2</sup>、Catherine E. Cottrell<sup>1</sup>

- 1 ワシントン大学医学部セントルイス病理免疫学科  
（Department of Pathology and Immunology, Washington University School of Medicine in St. Louis）
- 2 ワシントン大学医学部セントルイス小児科  
（Department of Pediatrics, Washington University School of Medicine in St. Louis）

O-67 次世代シーケンサーを用いた日本人難聴患者 1120 例の網羅的遺伝子解析

Deafness gene variations in a 1,120 nonsyndromic hearing Loss cohort : molecular epidemiology and deafness mutation spectrum of patients in Japan

○西尾 信哉（Shin-ya Nishio）、宮川 麻衣子（Maiko Miyagawa）、内藤 武彦（Takehiko Naito）、  
岩佐 陽一郎（Yohichirou Iwasa）、市瀬 彩（Aya Ichinose）、宇佐美 真一（Shinichi Usami）

信州大学医学部耳鼻咽喉科  
（Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan）

O-68 次世代シーケンサーを用いた難聴の遺伝子診断～保険収載された遺伝学的検査への臨床応用～

Molecular diagnosis of deafness : clinical application of next generation sequencing technology.

○宇佐美 真一<sup>1</sup>（Shinichi Usami）、茂木 英明<sup>1</sup>（Hideaki Moteki）、宮川 麻衣子<sup>1</sup>（Maiko Miyagawa）、  
西尾 信哉<sup>1</sup>（Shin-ya Nishio）、長野 誠<sup>2</sup>（Makoto Nagano）、山口 敏和<sup>2</sup>（Toshikazu Yamaguchi）

- 1 信州大学医学部耳鼻咽喉科  
（Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan）
- 2 株式会社 BML ゲノム検査科  
（Department of Genome Analysis Biomedical Laboratories, Inc., Saitama, Japan）

**The analyses of Transposon insertion in Next Generation Sequencing data with the program Mobster.**

○山田 思郎<sup>1,3</sup> (Shirou Yamada)、早野 崇英<sup>1</sup> (Takahide Hayano)、中岡 博史<sup>1</sup> (Hirohumi Nakaoka)、  
細道 一善<sup>2</sup> (Kazuyoshi Hosomichi)、井ノ上 逸朗<sup>1</sup> (Ituro Inoue)

1 国立遺伝学研究所人類遺伝研究部門

(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)

2 金沢大学医薬保健研究域医学系革新ゲノム情報学分野

(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University)

3 こどもクリニックそね

(Children Clinic Sone, Takasaki, Japan)

一般口演 15 遺伝統計学・集団遺伝学・バイオバンク /  
Oral Session 15 Population Genetics/Biobank

日時：10月17日(土) 9:15~10:21 第4会場(本館4階 花D)

座長：大橋 順(東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻)

松尾 恵太郎(愛知県がんセンター研究所)

Date: Oct. 17 (Sat.) 9:15~10:21 Room 4 (Hana D, Main Tower 4F)

Chairs: Jun Ohashi (The University of Tokyo)

Keitaro Matsuo (Aichi Cancer Center Research Institute)

O-70 1000 Genomes Project データを用いたゲノムワイド有意水準の経験的推定

Empirical estimation of a genome-wide significance based on the 1000 Genomes Project dataset

○金井 仁弘<sup>1</sup> (Masahiro Kanai)、田中 敏博<sup>1,2,3</sup> (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象<sup>1,4</sup> (Yukinori Okada)

- 1 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)
- 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, Tokyo, Japan)
- 3 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グループ  
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 理化学研究所統合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)

O-71 エクソーム解析において遺伝性疾患の候補遺伝子を絞り込むための、ハミング距離を用いた家系-非血縁者間解析の開発

Beyond Homozygosity Mapping: Family-Control analysis based on Hamming distance for prioritizing variants in exome sequencing

○今井 敦子<sup>1,2</sup> (Atsuko Imai)、中谷 明弘<sup>2</sup> (Akihiro Nakaya)、Somayyeh Fahiminiya<sup>3</sup>、Martine Tetreault<sup>3</sup>、Jacek Majewski<sup>3</sup>、坂田 泰史<sup>1</sup> (Yasushi Sakata)、高島 成二<sup>1,4</sup> (Seiji Takashima)、Mark Lathrop<sup>3</sup>、Jurg Ott<sup>5,6</sup>

- 1 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学  
(Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科ゲノム情報学  
(Department of Genome Informatics, Osaka University, Suita, Japan)
- 3 マギル大学/ゲノムケバックイノベーションセンター  
(McGill University and Genome Quebec Innovation Centre, Montreal, Canada)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科医化学  
(Department of Medical Biochemistry, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 5 中国科学院心理学研究所  
(Institute of Psychology, Chinese Academy of Sciences, Beijing, China)
- 6 ロックフェラー大学遺伝統計学  
(Laboratory of Statistical Genetics, Rockefeller University, New York, USA)

O-72 Characterising private and shared signatures of positive selection in 37 Asian populations

○Yik-Ying Teo、アジア多様性計画グループ (Group Asian Diversity Project)

国立シンガポール大学ソーシーホック公衆衛生学科

(Saw Swee Hock School of Public Health, National University of Singapore, Singapore)

O-73 生命の六層構造仮説とブレークスルー研究と新薬開発への応用

Six-layer structure hypothesis for life and its applications to break-through researches and new drug development

○鎌谷 直之 (Naoyuki Kamatani)

東京女子医科大学医学部膠原病リウマチ痛風センター

(Institute of Rheumatology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

## Improvement of Genotyping Performance for Japonica Array™ based on a New Genotyping Method FineTAGS

○櫻井 茂明<sup>1,3</sup> (Shigeaki Sakurai)、新垣 隆生<sup>1,3</sup> (Ryusei Shingaki)、安井 英己<sup>1,3</sup> (Hideki Yasui)、  
Topon Paul<sup>2</sup>、福島 亜梨花<sup>2</sup> (Arika Fukushima)、植野 研<sup>2</sup> (Ken Ueno)、梅野 真也<sup>2</sup> (Shinya Umeno)、  
長崎 正朗<sup>3</sup> (Masao Nagasaki)

- 1 株式会社東芝ヘルスケア社  
(Toshiba Corporation Healthcare Company, Tokyo, Japan)
- 2 株式会社東芝研究開発センター  
(Corporate Research & Development Center, Toshiba Corporation, Kanagawa, Japan)
- 3 東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)

## Overview of BioBank Japan : a large cohort of 200,000 patients with 47 common diseases.

○平田 真<sup>1</sup> (Makoto Hirata)、山内 麻衣<sup>1</sup> (Mai Yamauchi)、永井 亜貴子<sup>2</sup> (Akiko Nagai)、  
鎌谷 洋一郎<sup>3</sup> (Yoichiro Kamatani)、玉腰 暁子<sup>4</sup> (Akiko Tamakoshi)、山縣 然太郎<sup>5</sup> (Zentaro Yamagata)、  
清原 裕<sup>6</sup> (Yutaka Kiyohara)、古川 洋一<sup>7</sup> (Yoichi Furukawa)、村上 善則<sup>8</sup> (Yoshinori Murakami)、  
武藤 香織<sup>2</sup> (Kaori Muto)、中村 祐輔<sup>9</sup> (Yusuke Nakamura)、久保 充明<sup>3</sup> (Michiaki Kubo)、  
松田 浩一<sup>1</sup> (Koichi Matsuda)

- 1 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターシークエンス技術開発分野  
(Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, Institute of Medical Science, 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公共政策研究分野  
(Department of Public Policy, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所統合生命医科学研究センター  
(Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Kanagawa, Japan)
- 4 北海道大学大学院医学研究科社会医学講座  
(Department of Public Health, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 5 山梨大学大学院総合研究部医学域基礎医学系社会医学講座  
(Department of Health Sciences, Basic Science for Clinical Medicine, Division of Medicine, Graduate School Department of Interdisciplinary Research, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
- 6 九州大学大学院医学研究院環境医学分野  
(Department of Environmental Medicine, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 7 東京大学医科学研究所先端医療研究センター臨床ゲノム腫瘍学分野  
(Division of Clinical Genome Research, Advanced Clinical Research Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 8 東京大学医科学研究所癌・細胞増殖部門人癌病因遺伝子分野  
(Division of Molecular Pathology, Department of Cancer Biology, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 9 シカゴ大学医学部血液・腫瘍内科  
(Section of Hematology/Oncology ; Department of Medicine, University of Chicago, Chicago, USA)

一般口演 16 ゲノミクス・エピジェネティクス /  
Oral Session 16 Genomics/Epigenomics

日時：10月17日（土）10：29～11：35 第4会場（本館4階 花D）  
座長：深見真紀（国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部）  
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）  
Date：Oct.17（Sat.）10：29～11：35 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Maki Fukami（National Center for Child Health and Development）  
Takeo Kubota（University of Yamanashi）

O-76 間葉性異形成胎盤のゲノム・エピゲノム解析

Genetic and epigenetic analyses of placental mesenchymal dysplasia

- 青木早織<sup>1,4</sup>（Saori Aoki）、東元健<sup>1</sup>（Ken Higashimoto）、樋高秀憲<sup>1</sup>（Hidenori Hidaka）、  
渡邊英孝<sup>1</sup>（Hidetaka Watanabe）、大塚泰史<sup>2</sup>（Yasufumi Ohtsuka）、三嶋博之<sup>3</sup>（Hiroyuki Mishima）、  
吉浦孝一郎<sup>3</sup>（Koh-ichiro Yoshiura）、八木ひとみ<sup>1</sup>（Hitomi Yatsuki）、西岡憲一<sup>1</sup>（Kenichi Nishioka）、  
城圭一郎<sup>1</sup>（Keiichiro Joh）、大場隆<sup>4</sup>（Takashi Ohba）、片渕秀隆<sup>4</sup>（Hidetaka Katabuchi）、  
副島英伸<sup>1</sup>（Hidenobu Soejima）
- 1 佐賀大学医学部分子遺伝学エピジェネティクス分野  
（Division of Molecular Genetics and Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan）
  - 2 佐賀大学医学部小児科  
（Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan）
  - 3 長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学研究分野  
（Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan）
  - 4 熊本大学大学院生命科学研究部産科婦人科学分野  
（Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan）

O-77 ヒト14番染色体インプリンティング異常症患者における14番染色体インプリンティング領域のメチローム解析

Methylome analysis of the 14q32.2 imprinted region in patients with imprinting defects on human chromosome 14

- 鏡雅代<sup>1</sup>（Masayo Kagami）、早野崇英<sup>2</sup>（Takahide Hayano）、細道一善<sup>2</sup>（Kazuyoshi Hosomichi）、  
深見真紀<sup>1</sup>（Maki Fukami）、緒方勤<sup>3</sup>（Tutomu Ogata）、井ノ上逸朗<sup>2</sup>（Itsuro Inoue）
- 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 国立遺伝学研究所人類遺伝研究部門  
（Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan）
  - 3 浜松医科大学小児科  
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）

O-78 ヒト内在性レトロウイルス由来転写調節配列の網羅的解析

Comprehensive analysis of the regulatory sequences derived from human endogenous retroviruses.

- 伊東潤平<sup>1</sup>（Jumpei Ito）、山田思郎<sup>2</sup>（Shiro Yamada）、杉本竜太<sup>2</sup>（Ryota Sugimoto）、  
中岡博史<sup>2</sup>（Hirofumi Nakaoka）、井ノ上逸朗<sup>1,2</sup>（Ituro Inoue）
- 1 総合研究大学院大学生命科学研究科遺伝学専攻  
（Department of Genetics, School of Life Science, The Graduate University for Advanced Studies (SOKENDAI), Kanagawa, Japan）
  - 2 国立遺伝学研究所人類遺伝部門  
（National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan）



## Familial psuedohypoparathyroidism 1b with novel chromosomal rearrangement of GNAS region

○中村 明枝<sup>1</sup> (Akie Nakamura)、山田 雅之<sup>2</sup> (Masayuki Yamada)、濱口 えりか<sup>2</sup> (Erika Hamaguchi)、西村 泰行<sup>2</sup> (Yasuyuki Nishimura)、岡村 浩司<sup>3</sup> (Koji Okamura)、松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、佐野 伸一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Sano)、緒方 勤<sup>4</sup> (Tsutomu Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)、堀川 玲子<sup>5</sup> (Reiko Horikawa)

- 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 金沢赤十字病院内科  
(Japanese Red Cross Kanazawa Hospital, Kanazawa, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター研究所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)
- 4 浜松医科大学、小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## Dynamics of the DNA secondary structure at the promoter region by NGS

○稲垣 秀人<sup>1</sup> (Hidehito Inagaki)、宮村 浩徳<sup>2</sup> (Hironori Miyamura)、大江 瑞恵<sup>1,3</sup> (Tamae Ohye)、堤 真紀子<sup>1</sup> (Makiko Tsutsumi)、加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、西澤 春紀<sup>2</sup> (Haruki Nishizawa)、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  
(Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University)
- 2 藤田保健衛生大学医学部産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine)
- 3 藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査学科  
(Faculty of Medical Technology, School of Health Science, Fujita Health University)

## Microbiomes in the normal middle ear and chronic otitis media

○南 修司郎<sup>1,2</sup> (Shujiro Minami)、務台 英樹<sup>2</sup> (Hideki Mutai)、和佐野 浩一郎<sup>3</sup> (Koichiro Wasano)、松永 達夫<sup>2</sup> (Tatsuo Matsunaga)

- 1 国立病院機構東京医療センター耳鼻咽喉科  
(National Tokyo Medical Center, Department of Otolaryngology, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構東京医療センター臨床研究センター  
(National Tokyo Medical Center, National Institute of Sensory Organs, Tokyo, Japan)
- 3 静岡赤十字病院耳鼻咽喉科  
(Shizuoka Red Cross Hospital, Department of Otolaryngology, Tokyo, Japan)

一般口演 17 腫瘍遺伝学 3 /  
Oral Session 17 Cancer Genetics 3

日時：10月17日（土）12：50～13：34 第4会場（本館4階 花D）  
座長：豊岡伸一（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科臨床遺伝子医療学分野/呼吸器外科（病院））  
片桐豊雅（徳島大学疾患プロテオゲノム研究センターゲノム制御分野）  
Date：Oct.17（Sat.）12：50～13：34 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Shinichi Toyooka（Okayama University）  
Toyomasa Katagiri（Tokushima University）

O-82 トリプルネガティブ乳癌における新規癌抑制遺伝子 ZNFX の同定と不活化機構の解明

Genetic and epigenetic inactivation of tumor suppressor gene ZNFX in triple-negative breast cancers

- 片桐豊雅<sup>1</sup>（Toyomasa Katagiri）、小松正人<sup>1</sup>（Masato Komatsu）、清谷一馬<sup>1,2</sup>（Kazuma Kiyotani）、吉丸哲郎<sup>1</sup>（Tetsuro Yoshimaru）、井本逸勢<sup>3</sup>（Issei Imoto）、笹三徳<sup>4</sup>（Mitsunori Sasa）、三好康雄<sup>5</sup>（Yasuo Miyoshi）
- 1 徳島大学疾患プロテオゲノム研究センターゲノム制御分野  
（Division of Genome Medicine, Institute for Genome Research, Tokushima University, Tokushima, Japan）
  - 2 シカゴ大学医学部血液腫瘍内科  
（Section of Hematology/Oncology Department of Medicine, The University of Chicago, Chicago, USA）
  - 3 徳島大学医学部大学院人類遺伝学分野  
（Department of Human Genetics, Institute of Health Biosciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan.）
  - 4 とくしまプレステケアクリニック外科  
（Department of Surgery, Tokushima Breastcare Clinic, Tokushima, Japan.）
  - 5 兵庫医科大学内分泌・乳腺外科  
（Department of Surgery, Division of Breast and Endocrine Surgery, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan.）

O-83 急性リンパ性白血病細胞においてオートファジー阻害は L-asparaginase によるアポトーシスを増強する

Autophagy inhibition sensitizes acute lymphoblastic leukemia cells to L-asparaginase.

- 高橋寛吉<sup>1,2</sup>（Hiroyoshi Takahashi）、井上純<sup>1</sup>（Jun Inoue）、坂口公祥<sup>2</sup>（Kimiyo Sakaguchi）、高木正稔<sup>3</sup>（Masatoshi Takagi）、水谷修紀<sup>3</sup>（Shuki Mizutani）、稲澤譲治<sup>1</sup>（Johji Inazawa）
- 1 東京医科歯科大学分子細胞遺伝  
（Department of Molecular Cytogenetics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan）
  - 2 浜松医科大学小児科  
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）
  - 3 東京医科歯科大学小児科  
（Department of Pediatrics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan）

O-84 肺がんの新規血清診断・予後予測マーカーおよび治療標的分子である LASEP3 の機能解析

Characterization of LASEP3 as a serological and prognostic biomarker and a therapeutic target for lung cancer

- 高野淳<sup>1,2</sup>（Atsushi Takano）、中村祐輔<sup>3</sup>（Yusuke Nakamura）、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抗体ワクチンセンター  
（Center for Antibody and Vaccine, Research Hospital, Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan）
  - 2 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, Otsu, Japan）
  - 3 シカゴ大学医学部内科・外科  
（Department of Medicine and Surgery, University of Chicago, Chicago, USA）

## Characterization of UROC1 as a therapeutic target for oral cancer

○Manh Thang Phung<sup>1,2</sup>、高野 淳<sup>1,2</sup> (Atsushi Takano)、吉武 義泰<sup>3</sup> (Yoshihiro Yoshitake)、  
篠原 正徳<sup>3</sup> (Masanori Shinohara)、村上 善則<sup>4</sup> (Yoshinori Murakami)、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, Tokyo, Japan)
- 2 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, Shiga, Japan)
- 3 熊本大学歯科口腔外科  
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 4 東京大学医科学研究所癌・細胞増殖部門人癌病因遺伝子分野  
(Division of Molecular Pathology, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

一般口演 18 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 /  
Oral Session 18 ELSI and Genetics Education

日時：10月17日（土）13：40～14：46 第4会場（本館4階 花D）  
座長：森崎隆幸（国立循環器病研究センター研究所分子生物学部臨床遺伝科）  
小杉真司（京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学分野）  
Date：Oct. 17（Sat.） 13：40～14：46 Room 4（Hana D, Main Tower 4F）  
Chairs：Takayuki Morisaki（National Cerebral and Cardiovascular Center）  
Shinji Kosugi（Kyoto University）

O-86

遺伝と多様性を学ぶための小児を対象とした遺伝教育ツール開発の取り組み

Efforts about development of teaching tools for children to teach heredity and genetic variation

○小林 朋子<sup>1,2</sup>（Tomoko Kobayashi）、相澤 弥生<sup>2</sup>（Yayoi Aizawa）、菅原 美智子<sup>5</sup>（Michiko Sugawara）、  
櫻井 美佳<sup>1</sup>（Mika Sakurai）、檀上 稲穂<sup>3</sup>（Inaho Danjoh）、山口 由美<sup>3</sup>（Yumi Yamaguchi）、  
栗木 美穂<sup>4</sup>（Miho Kuriki）、栗山 進一<sup>5,6</sup>（Shinichi Kuriyama）、長神 風二<sup>4</sup>（Fuji Nagami）、  
安田 純<sup>3</sup>（Jun Yasuda）、川目 裕<sup>2</sup>（Hiroshi Kawame）、山本 雅之<sup>3</sup>（Masayuki Yamamoto）、  
鈴木 洋一<sup>1,2</sup>（Yoichi Suzuki）

- 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, Sendai, Japan）
- 2 東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門  
（Department of Education and Training, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, 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 東北大学東北メディカル・メガバンク機構広報・企画部門  
（Department of Public Relations and Planning, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
- 5 東北大学東北メディカル・メガバンク機構地域支援大崎センター  
（Osaki Community Support Center, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
- 6 東北大学東北メディカル・メガバンク機構予防医学・疫学部門  
（Department of Preventive Medicine and Epidemiology, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）

O-87

染色体解析室から発信する院内の遺伝教育 アンケート調査から

Genetics education from cytogenetics laboratory, a two years participant survey

○曾根 美智子<sup>1</sup>（Michiko Sone）、近藤 朱音<sup>2,4</sup>（Akane Kondo）、南原 しずえ<sup>1,4</sup>（Shizue Nanbara）、  
射場 智美<sup>1,4</sup>（Tomomi Iba）、森 香保里<sup>4</sup>（Kaori Mori）、伊藤 道徳<sup>3,4</sup>（Michinori Ito）、  
黒木 良和<sup>4</sup>（Yoshikazu Kuroki）、前田 和寿<sup>2,4</sup>（Kazuhisa Maeda）

- 1 四国こどもとおとなの医療センター染色体解析室  
（Department of Cytogenetics Laboratory, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan）
- 2 四国こどもとおとなの医療センター産婦人科  
（Department of Obstetrics and Gynecology, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan）
- 3 四国こどもとおとなの医療センター小児科  
（Department of Pediatrics, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan）
- 4 四国こどもとおとなの医療センター遺伝医療センター  
（Department of Clinical Genetics, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan）

O-88

家族性疾患登録および研究における家系員への倫理的配慮

Ethical considerations for asymptomatic family members as potential participants in a familial disease registry and study

○高島 響子（Kyoko Takashima）、武藤 香織（Kaori Muto）  
東京大学医科学研究所公共政策研究分野  
（Department of Public Policy, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

O-89

指定難病と遺伝性疾患

Intractable Diseases and Genetic diseases

○福嶋 義光<sup>1</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、高野 亨子<sup>1</sup> (Kyoko Takano)、中村 勝哉<sup>2</sup> (Katsuya Nakamura)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 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, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 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-90

パーソナルゲノム情報の社会心理学的評価：日本人 4000 人を対象とした社会意識の変化と疾患リスク情報の伝え方に関する洞察

Social Psychological Studies on Personal Genome Services : Changes in public awareness for 4,000 Japanese Respondents and Insight on Disease Risk Communication

○城戸 隆<sup>1,2</sup> (Takashi Kido)、川嶋 実苗<sup>2,3</sup> (Minae Kawashima)

- 1 株式会社理研ジェネシス  
(RIKEN GENESIS. CO., LTD.)
- 2 日本科学技術振興機構  
(JST, Tokyo, Japan)
- 3 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教室  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Japan)

O-91

米・豪・欧での“遺伝子検査”ビジネスへの対応にまつわる最近の動向及び日本との比較検討  
A Comparative Review of the Current Regulatory Framework for Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States, Australia, European Countries and Japan.

○福田 令 (Rei Fukuda)、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  
(Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

一般口演 19 神経遺伝学 2 /  
Oral Session 19 Neurogenetics 2

日時：10月17日(土) 13:45~14:29 第5会場(本館42階 高尾)  
座長：山川和弘(理化学研究所・脳科学総合研究センター・神経遺伝研究チーム)  
難波栄二(鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野)  
Date: Oct. 17 (Sat.) 13:45~14:29 Room 5 (Takao, Main Tower 42F)  
Chairs: Kazuhiro Yamakawa (RIKEN Brain Science Institute)  
Eiji Nanba (Tottori University)

O-92 エクソーム解析によって明らかになった *CLCN6* 変異はてんかん関連である

Whole exome sequencing identifies *CLCN6* variants related to epilepsy susceptibility

○山本俊至<sup>1</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、下島圭子<sup>1</sup> (Keiko Shimojima)、奥村彰久<sup>2</sup> (Akihisa Okumura)、石井敦士<sup>3</sup> (Atsushi Ishii)、廣瀬伸一<sup>3</sup> (Shinichi Hirose)

1 東京女子医科大学統合医科学研究所

(Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)

2 愛知医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Nagakute, Japan)

3 福岡大学小児科

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

O-93 演題取り下げ

Cancel

O-94 マウス疾患感受性の2段階トランスクリプトミクス解析からアルツハイマー病修飾遺伝子 *KLC1* vE の同定

Transcriptome analysis of mouse strains: Identification of *KLC1E* as an Abeta accumulation modifier in Alzheimer disease.

○森原剛史<sup>1</sup> (Takashi Morihara)、佐藤真広<sup>1</sup> (Masahiro Sato)、赤津裕康<sup>2</sup> (Hiroyasu Akatsu)、Luc Paillard<sup>3</sup>、林紀行<sup>1</sup> (Noriyuki Hayashi)、橋本亮太<sup>1</sup> (Ryota Hashimoto)、柳田寛太<sup>1</sup> (Kanta Yanagida)、山口由美<sup>4</sup> (Yumi Yamaguchi)、角田達彦<sup>5</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、武田雅俊<sup>1</sup> (Masatoshi Takeda)

1 大阪大学医学部精神医学教室

(Department of Psychiatry, Osaka University Medical School)

2 福祉村病院

(Fukushimura Hospital)

3 レンヌ大学

(Rennes University)

4 東北大学東北メディカルメガバンク機構

(Tohoku Medical Megabank Organization)

5 横浜理研

(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

O-95 孤発性筋萎縮性側索硬化症の遺伝子解析による新規変異同定とカウンセリングの問題点

Identification of novel mutations in amyotrophic lateral sclerosis-related genes in sporadic patients and difficulty in genetic counselling

○平野牧人<sup>1,2</sup> (Makito Hirano)、中村雄作<sup>1</sup> (Yusaku Nakamura)、西郷和真<sup>2</sup> (Kazumasa Saigoh)、阪本光<sup>1</sup> (Hikaru Sakamoto)、上野周一<sup>1,2</sup> (Shuichi Ueno)、鈴木秀和<sup>2</sup> (Hidekazu Suzuki)、楠進<sup>2</sup> (Susumu Kusunoki)

1 近畿大学医学部堺病院神経内科

(Department of Neurology, Sakai Hospital Kinki University, Sakai, Japan)

2 近畿大学医学部神経内科

(Department of Neurology, Kinki University)

一般口演 20 臨床遺伝学 2 /  
Oral Session 20 Clinical Genetics 2

日時：10月17日（土）14：34～15：40 第5会場（本館42階 高尾）  
座長：古庄 知己（信州大学医学部社会予防医学遺伝子分野）  
玉置（橋本）知子（兵庫医科大学遺伝学講座）  
Date：Oct.17（Sat.）14：34～15：40 Room 5（Takao, Main Tower 42F）  
Chairs：Tomoki Kosho（Shinshu University）  
Tomoko Tamaoki（Hyogo College of Medicine）

O-96 ムコ多糖症Ⅱ型日本人81家系の遺伝子変異と表現型との相関について

Correlation between phenotype and genotype in 81 Japanese families with mucopolysaccharidosis type2

○小須賀 基通<sup>1</sup>（Motomichi Kosuga）、熊谷 淳之<sup>2</sup>（Tadayuki Kumagai）、藤 直子<sup>2</sup>（Naoko Fuji）、  
開山 麻美<sup>2</sup>（Asami Hirakiyama）、五十嵐 仁美<sup>2</sup>（Hitomi Igarashi）、二階堂 麻莉<sup>3</sup>（Mari Nikaido）、  
三浦 愛<sup>2</sup>（Ai Miura）、高林 奈穂子<sup>2</sup>（Naoko Takabayashi）、真嶋 隆一<sup>2</sup>（Ryuichi Mashima）、  
奥山 虎之<sup>2</sup>（Torayuki Okuyama）

- 1 国立成育医療研究センター遺伝診療科  
（National Center for Child Health and Development, Division of Medical Genetics, Tokyo, Japan）
- 2 国立成育医療研究センター臨床検査部  
（National Center for Child Health and Development, Department of Clinical Laboratory Medicine, Tokyo, Japan）
- 3 国立成育医療研究センター研究所バイオバンク  
（BioBank, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

O-97 Wiedemann-Steiner 症候群における新規 KMT2A 変異と臨床症状の検討

Clinical evaluation of Wiedemann-Steiner syndrome with novel KMT2A mutations

○三宅 紀子<sup>1</sup>（Noriko Miyake）、鶴崎 美徳<sup>1</sup>（Yoshinori Tsurusaki）、興水 江里子<sup>1</sup>（Eriko Koshimizu）、  
新川 詔夫<sup>2</sup>（Norio Niikawa）、松本 直通<sup>1</sup>（Naomichi Matsumoto）

- 1 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）
- 2 北海道医療大学  
（Health Science University of Hokkaido）

## デルマトタン 4-O-硫酸基転移酵素 1 (D4ST1) 欠損に基づくエーラスダンロス症候群 (DDEDS) の国際共同臨床調査

### International Collaborative Study on dermatan 4-O-sulfotransferase-1 (D4ST1)-deficient EDS : from an international collaborative clinical study by the International Consortium for EDS

○古庄 知己<sup>1</sup> (Tomoki Kosho)、森崎 裕子<sup>2</sup> (Hiroko Morisaki)、川目 裕<sup>3</sup> (Hiroshi Kawame)、園田 徹<sup>4</sup> (Tohru Sonoda)、石川 健<sup>5</sup> (Ken Ishikawa)、小林 朋子<sup>3,6</sup> (Tomoko Kobayashi)、青木 洋子<sup>7</sup> (Yoko Aoki)、大浦 敏博<sup>6</sup> (Toshihiro Ohura)、河野 通浩<sup>8</sup> (Michihiro Kono)、持田 耕介<sup>9</sup> (Kosuke Mochida)、森崎 隆幸<sup>2</sup> (Takayuki Morisaki)、三宅 紀子<sup>10</sup> (Noriko Miyake)

- 1 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)
- 2 国立循環器病研究センター研究所分子生物学部  
(Department of Bioscience and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute)
- 3 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, Tohoku Medical Megabank Organization)
- 4 宮崎大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, University of Miyazaki)
- 5 岩手医科大学小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Iwate Medical University School of Medicine)
- 6 東北大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine)
- 7 東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)
- 8 名古屋大学医学部皮膚科  
(Department of Dermatology, Nagoya University Graduate School of Medicine)
- 9 宮崎医科大学皮膚科  
(Department of Dermatology, University of Miyazaki)
- 10 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)

## 日本人 MODY 6 の 4 症例についての検討

### Investigation of four Japanese patients with MODY6 (NEUROD1)

○塩谷 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Enya)、堀川 幸男<sup>1</sup> (Yukio Horikawa)、橋本 健一<sup>1</sup> (Kenichi Hashimoto)、間部 裕代<sup>2</sup> (Hiroyo Mabe)、福嶋 恵<sup>3</sup> (Megumi Fukushima)、大橋 正明<sup>4</sup> (Masaaki Ohashi)、池田 富貴<sup>5</sup> (Fuki Ikeda)、武田 純<sup>1</sup> (Jun Takeda)

- 1 岐阜大学医学部内分泌代謝病態学  
(Department of Diabetes and Endocrinology, Gifu University, Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)
- 2 熊本大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Kumamoto University, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto, Japan)
- 3 済生会川口総合病院小児科  
(Department of Pediatrics, Saiseikai Kawaguchi General Hospital, Saitama, Japan)
- 4 佐久総合病院内科  
(Department of Internal Medicine, Saku Central Hospital, Nagano, Japan)
- 5 順天堂大学大学院医学研究科内科学・代謝内分泌学講座  
(Department of Metabolism and Endocrinology, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 色素失調症における遺伝子変異と表現型の関連

### Genotype-phenotype correlations in Incontinentia Pigmenti

○河合 美紀<sup>1</sup> (Miki Kawai)、堤 真紀子<sup>2</sup> (Makiko Tsutsumi)、大江 瑞恵<sup>3</sup> (Tamae Ohye)、加藤 絢子<sup>1</sup> (Junko Kato)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 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 Health Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 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)
- 3 藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査学臨床血液学  
(Department of Clinical Hematology, Faculty of Medical Technology, Fujita Health University, Aichi, Japan)



## Mutation analysis for primary ciliary dyskinesia

○竹内 万彦<sup>1</sup> (Kazuhiko Takeuchi)、増田 佐和子<sup>2</sup> (Sawako Masuda)、中谷 中<sup>3</sup> (Kaname Nakatani)

- 1 三重大学大学院医学系研究科耳鼻咽喉・頭頸部外科  
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)
- 2 国立病院機構三重病院耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Mie National Hospital, Tsu, Japan)
- 3 三重大学医学部附属病院オーダーメイド医療部  
(Division of Personalized Medicine, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)