一般演題(ポスター)/ Poster Sessions

第 60 回大会賞候補セッション(ポスター)/ Poster Award Session

日 時:10月15日(木)17:00~18:00 ポスター会場(本館4階 花 ABC)

10月16日(金)18:10~19:10 ポスター会場(本館4階 花 ABC)

Date: Oct. 15 (Thu.) 17:00~18:00 Poster Room (Hana ABC, Main Tower 4F) Oct. 16 (Fri.) 18:10~19:10 Poster Room (Hana ABC, Main Tower 4F)

BP-1 染色体工学技術を用いた新規ダウン症候群モデルマウスの作製

Generation of novel Down syndrome model mice via chromosome engineering technology

○香月 康宏¹ (Yasuhiro Kazuki)、平松 敬¹ (Kei Hiramatsu)、阿部 智志¹ (Satoshi Abe)、

梶谷 尚世² (Naoyo Kajitani)、香月 加奈子² (Kanako Kazuki)、嵩原 昇子² (Shoko Takehara)、

滝口正人¹ (Masato Takiguchi)、長谷川敦史³⁴ (Atsushi Hasegawa)、清水律子³ (Ritsuko Shimizu)、

若菜 茂晴 ⁵ (Shigeharu Wakana)、古瀬 民生 ⁵ (Tamio Furuse)、山田 郁子 ⁵ (Ikuko Yamada)、

越後貫 成美 ⁶ (Narumi Ogonuki)、小倉 淳郎 ⁶ (Atsuo Ogura)、押村 光雄 ² (Mitsuo Oshimura)

1 鳥取大学大学院医学系研究科遺伝子機能工学部門

(Department of Biomedical Science, Graduate School of Medical Science, Tottori University, Tottori, Japan)

2 鳥取大学染色体工学研究センター

(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Tottori, Japan)

3 東北大学大学院医学系研究科分子血液学分野

(Department of Molecular Hematology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

4 東北大学加齢医学研究所

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

5 理化学研究所バイオリソースセンターマウス表現型解析開発チーム (Technology and Development Team for Mouse Phenotype Analysis Japan Mouse Clinic, RIKEN BioResource Center (BRC), Tsukuba, Japan)

6 理化学研究所バイオリソースセンター遺伝工学基盤技術室 (Bioresource Engineering Division, RIKEN BioResource Center (BRC), Tsukuba, Japan)

BP-2 原発性免疫不全症 "ICF 症候群"の原因遺伝子 ZBTB24 と CDCA7 の機能解析

Functional analysis of the causative genes for ICF syndrome

- ○伊藤 雄哉¹ (Yuya Ito)、新田 洋久¹² (Hirohisa Nitta)、鵜木 元香¹ (Motoko Unoki)、 大石 裕晃¹ (Hiroaki Ooishi)、Peter E. Thijssen³、Guillaume Velasco⁴、Claire Francastel⁴、 Silvere M. van der Maarel³、佐々木 裕之¹ (Hiroyuki Sasaki)
 - 1 九州大学生体防御医学研究所エピゲノム制御学分野
 (Division of Epigenomics and Development, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 2 大阪大学大学院医学系研究科分子治療学講座伝子治療学分野 (Division of Gene Therapy Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
 - 3 Department of Human Genetics, Leiden University Medical Center, Leiden, Netherlands
 - 4 CNRS UMR7216, Epigenetics and Cell Fate, Université Paris Diderot, Paris, France

BP-3 潜因性 West 症候群の網羅的ゲノム解析 - 18 症例中 9 例で候補変異を同定 -

Genomic analysis identifies candidate pathogenic variants in 9 of 18 patients with unexplained West syndrome

- 菊池 敦生 ¹ (Atsuo Kikuchi)、福與 なおみ ¹² (Naomi Hino-Fukuyo)、市野井 那津子 ¹ (Natsuko Arai-Ichinoi)、新堀 哲也 ² (Tetsuya Niihori)、佐藤 亮 ¹ (Ryo Sato)、鈴木 資 ¹ (Tasuku Suzuki)、工藤 宏紀 ¹ (Hiroki Kudo)、佐藤 優子 ¹ (Yuko Sato)、中山 東城 ¹ (Tojo Nakayama)、柿坂 庸介 ¹³ (Yosuke Kakisaka)、久保田 由紀 ¹ (Yuki Kubota)、小林 朋子 ¹⁴ (Tomoko Kobayashi)、舟山 亮 ⁵ (Ryo Funayama)、中山 啓子 ⁵ (Keiko Nakayama)、植松 貢 ¹ (Mitsugu Uematsu)、青木 洋子 ² (Yoko Aoki)、萩野谷 和裕 ⁶ (Kazuhiro Haginoya)、呉 繁夫 ¹ (Shigeo Kure)
 - 1 東北大学医学部小児科

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

- 2 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)
- 3 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野
 (Department of Epileptology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
 4 東北大学東北メディカル・メガバンケ機構人材育成部門潜伝子診療支援・潜伝カウンと
- 4 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(ToMMo), Tohoku University, Sendai, Japan)
- 5 東北大学大学院医学系研究科細胞増殖制御分野 (Division of Cell Proliferation, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 6 宮城県拓桃医療療育センター小児科 (Department of Pediatric Neurology, Takuto Rehabilitation Center for Children, Sendai, Japan)

BP-4 生後1年以上の生存例におけるタナトフォリック骨異形成症の発育調査

Development of Thanatophoric dysplasia surviving older than one year old

- ○潮田 まり子¹ (Mariko Ushioda)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、堤 誠司³ (Seiji Tutumi)、 篠塚 憲男⁴ (Norio Shinozuka)、高橋 雄一郎⁵ (Yuichiro Takahashi)、佐世 正勝⁶ (Masakatu Sase)、 室月 淳⁷ (Jun Murotuki)、澤井 英明¹ (Hideaki Sawai)
 - 1 兵庫医科大学産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)

2 北海道大学

(Hokkaido University)

3 山形大学

(Yamagata University)

- 4 胎児医学研究所
 - (Laboratory for Fetal Medicine Research Inc)
- 5 長良医療センター

(National Hospital Organization Nagara Medical Center)

- 6 山口県立総合医療センター
 - (Yamaguchi Grand Medical Center)
- 7 宮城県立こども病院

(Miyagi Children's Hospital)

BP-5 Xp21 欠失女性症例における不活化 X 染色体解析 - 構造異常 X 染色体を識別する RNA/DNA-FISH 解析 -

X inactivation analysis by RNA/DNA-FISH for females with chromosome Xp21 deletion

○河村 理恵 (Rie Kawamura)、伊波 若葉 (Wakaba Iha)、福嶋 義光 (Yoshimitsu Fukushima)、涌井 敬子 (Keiko Wakui)

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)

日 時: 10月 15日(木) 17:00~18:00 ポスター会場(本館 4 階 花 ABC)

Date: Oct. 15 (Thu.) 17:00~18:00 Poster Room (Hana ABC, Main Tower 4F)

一般ポスター 細胞遺伝学(基礎)/ Poster Session Cytogenetics I

■ P-1 均衡型相互転座保因者モデルマウスにおける減数分裂期の性染色体不活化異常の発生機構の解 明

Mechanism of the meiotic sex chromosome inactivation failure in the mouse model for balanced reciprocal translocation carriers

○堤 真紀子 (Makiko Tsutsumi)、加藤 武馬 (Takema Kato)、稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)、

大江 瑞恵(Tamae Ohye)、倉橋 浩樹(Hiroki Kurahashi)

藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門

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

P-2 Lgr4 のマウス卵巣における抗精巣遺伝子としての機能

Lgr4 works as the anti-testis gene in mice ovaries

- ○小泉 雅江 ¹ (Masae Koizumi)、大山 一徳 ² (Kazunori Oyama)、那波 明宏 ³ (Akihiro Nawa)、西森 克彦 ² (Katsuhiko Nishimori)
 - 1 愛媛大学医学部産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University School of Medicine, Matsuyama, Japan)

- 2 東北大学大学院農学研究科分子生物学分野 (Laboratory of Molecular Biology, Graduate School of Agricultural Science, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 3 名古屋大学医学部産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University School of Medicine, Nagoya, Japan)

一般ポスター 細胞遺伝学(臨床)1 / Poster Session Cytogenetics II-1

P-3 トリオ解析の結果良性バリアントと考えられた large CNV の検討

Characteristics of benign-large CNVs identified through trio-sample examinations

○下島 圭子(Keiko Shimojima)、山本 俊至(Toshiyuki Yamamoto) 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)

P-4 マーカー染色体を認めた 5 症例についての検討

Clinical investigation of 5 cases with a supernumerary marker chromosome

○山田 崇春(Takaharu Yamada)、幸脇 正典(Masanori Kowaki)、小山 典久(Norihisa Koyama) 豊橋市民病院小児科

(Department of Pediatrics, Toyohashi Municipal Hospital, Aichi, Japan)

P-5 当院における過去 5 年間の 18 トリソミー 25 例の検討

25cases of trisomy 18 in our hospital for 5 years

○鈴木 美智子¹ (Michiko Suzuki)、種元 智洋¹ (Tomohiro Tanemoto)、堀谷 まどか¹ (Madoka Horiya)、

上出 泰山 ² (Taizan Kamide)、土橋 麻美子 ³ (Mamiko Dobashi)、飯倉 絵理 ¹ (Eri Iikura)、

伊藤 怜司 ⁴ (Reiji Itou)、青木 宏明 ¹ (Hiroaki Aoki)、小林 正久 ⁴ (Masahisa Kobayashi)、

杉本 公平 ¹ (Kouhei Sugimoto)、小林 博司 ⁴ (Hiroshi Kobayashi)、佐村 修 ¹ (Osamu Samura)、

大浦 訓章¹ (Kuniaki Oura)、岡本 愛光¹ (Aikou Okamoto)

- 1 東京慈恵会医科大学産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)
- 2 東京慈恵会医科大学附属柏病院産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University Kashiwa Hospital)
- 3 東京慈恵会医科大学附属第三病院産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University Daisan Hospital)
- 4 東京慈恵会医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)

P-6 7g31.33-g32.1 微細欠失と知的障害・発達障害

A microdeletion involving 7q31.33-q32.1 in association with intelletuctual/developmental disability

○三宮 範子 ^{1,2} (Noriko Sangu)、下島 圭子 ¹ (Keiko Shimojima)、高橋 勇弥 ³ (Yuya Takahashi)、 大橋 伯 ³ (Tsukasa Ohashi)、遠山 潤 ⁴ (Jun Tohyama)、山本 俊至 ¹ (Toshiyuki Yamamoto)

- 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 東京女子医科大学歯科口腔外科
 - (Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 長岡赤十字病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Nagaoka Red Cross Hospital, Nagaoka, Japan)
- 4 国立病院機構西新潟中央病院神経小児科
 - (Department of Pediatric Neurology, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)

一般ポスター 腫瘍遺伝学 1 / Poster Session Cancer Genetics 1

P-7 ATM と ATR が制御する DNA 二本鎖切断部位におけるゲノム安定性維持機構

Genome maintenance system orchestrated by ATM and ATR at double-stranded DNA breaks

- ○塩谷 文章 12 (Bunsyo Shiotani)、前佛 均 1 (Hitoshi Zembutsu)、Zou Lee 2
 - 1 国立がん研究センター研究所遺伝医学研究分野
 - $(Division\ of\ Genetics,\ National\ Cancer\ Center\ Research\ Institute)$
 - 2 マサチューセッツ総合病院・ハーバード大学医学大学院 (MGH, Harvard Med. Sch.)

P-8 口腔がんにおけるがん関連遺伝子のターゲットリシーケンス

Targeted resequencing of cancer-related genes in oral cancer

- ○森田 圭一 ¹² (Keiichi Morita)、及川 悠 ¹ (Yu Oikawa)、栢森 高 ³ (Kou Kayamori)、 坂本 啓 ³ (Kei Sakamoto)、谷本 幸介 ⁴ (Kousuke Tanimoto)、石川 俊平 ²⁵ (Shumpei Ishikawa)、稲澤 譲治 ²⁶ (Johji Inazawa)、原田 浩之 ¹ (Hiroyuki Harada)
 - 1 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科顎口腔外科学分野 (Oral & Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medical & Dental Sciences, Tokyo Medical & 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 & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科口腔病理学分野
 - (Oral Pathology, Graduate School of Medical & Dental Sciences, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 4 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム解析室
 - (Genome Laboratory, Medical Research Institute, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 5 東京医科歯科大学大学院難治疾患研究所ゲノム病理学分野
 - (Genomic Pathology, Medical Research Institute. Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 6 東京医科歯科大学大学院難治疾患研究所分子細胞遺伝学分野 (Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute. Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)

P-9 放射線照射を用いた Chromothripsis の生成機構の解明

Exploring mechanisms for chromothripsis by irradiation

- ○森下 真紀 ¹²³ (Maki Morishita)、村松 智輝 ¹ (Tomoki Muramatsu)、林 深 ¹ (Shin Hayashi)、 平井 百樹 ⁴ (Momoki Hirai)、数藤 由美子 ⁴ (Yumiko Suto)、小西 輝昭 ⁵ (Teruaki Konishi)、 森山 啓司 ²⁶ (Keiji Moriyama)、稲澤 譲治 ¹⁶ (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 東京医科歯科大学歯学部顎顔面矯正学分野
 - (Department of Maxillofacial Orthognathics, School of Dentistry, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 日本学術振興会特別研究員
 - (Research Fellow of the Japan Society for the Promotion of Science, Tokyo, Japan)
 - 4 放射線医学総合研究所緊急被ばく医療研究センター
 - (Research Center for Radiation Emergency Medicine, National Institute of Radiological Sciences, Chiba, Iapan)
 - 5 放射線医学総合研究所研究基盤センター
 - (Research Development and Support Center, National Institute of Radiological Sciences, Chiba, Japan)
 - 6 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)

P-10 大腸癌造腫瘍能における ALPK2 遺伝子変異の機能的解析

Influence of a mutation of ALPK2 gene in colorectal tumorigenesis

- ○角田 俊之 ¹² (Toshiyuki Tsunoda)、新井 冨生 ³ (Tomio Arai)、森 聖二郎 ⁴ (Seijiro Mori)、 沢辺 元司 ⁵ (Motoji Sawabe)、村松 正明 ⁶ (Masaaki Muramatsu)、田中 雅嗣 ⁷ (Masashi Tanaka)、 白澤 専二 ¹² (Senji Shirasawa)
 - 1 福岡大学医学部細胞生物学
 - (Department of Cell Biology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
 - 2 福岡大学先端分子医学研究所
 - (Central Research Institute for Advanced Molecular Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
 - 3 東京都健康長寿医療センター・病理診断科
 - $(Department\ of\ Pathology,\ Tokyo\ Metropolitan\ Geriatric\ Hospital,\ Tokyo,\ Japan)$
 - 4 東京都健康長寿医療センター・臨床研究推進センター
 - (Center for Promotion of Clinical Investigation, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital, Tokyo, Japan)
 - 5 東京医科歯科大学大学院・分子病態検査学
 - (Department of Molecular Pathology, Graduate School of Health Care Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 6 東京医科歯科大学難治疾患研究所・分子疫学
 - (Department of Molecular Epidemiology, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 7 東京都健康長寿医療センター研究所健康長寿ゲノム探索研究部
 - (Department of Genomics for Longevity and Health Tokyo Metropolitan Institute of Gerontology, Tokyo, Japan)

P-11 胃癌細胞株の高度増幅領域より同定した新規融合遺伝子 APIP-FGFR2 におけるゲノム切断点の 多様性

Diversity of genomic breakpoints in novel fusion gene APIP-FGFR2 with high-level amplifications in a gastric cancer cell line

- ○奥田隆史 ^{1,23} (Takashi Okuda)、滝智彦 ⁴ (Tomohiko Taki)、西田一弘 ² (Kazuhiro Nishida)、知念良顕 ² (Yoshiaki Chinen)、名越久朗 ² (Hisao Nagoshi)、阪倉長平 ⁵ (Chouhei Sakakura)、谷脇雅史 ² (Masafumi Taniwaki)
 - 1 京都府立医科大学大学院医学研究科消化器内科学
 - (Department of Gastroenterology and Hepatology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 2 京都府立医科大学大学院医学研究科血液・腫瘍内科学
 - (Department of Hematology and Oncology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 3 市立福知山市民病院消化器内科
 - (Department of Gastroenterology, Fukuchiyama City Hospital, Kyoto, Japan)
 - 4 京都府立医科大学大学院医学研究科分子診断・治療医学
 - (Department of Molecular Diagnostics and Therapeutics, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 5 京都府立医科大学医学部消化器外科
 - (Department of Digestive Surgery, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

P-12 アンドロゲン産生小児副腎皮質がんの発症機序と腫瘍内ステロイド代謝特性の解析

Molecular genetic mechanism of tumorigenesis and profile of intratumoral steroidogenesis in a case of childhood androgen-producing tumor

- ○藤澤 泰子¹ (Yasuko Fujisawa)、小野 裕之¹ (Hiroyuki Ono)、山口 理惠¹ (Rie Yamaguchi)、鏡 雅代² (Masayo Kagami)、深見 真紀² (Maki Fukami)、緒方 勤¹ (Tsutomu Ogata)
 - 1 浜松医科大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
 - 2 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部 (Department of Molecular Endocrinology, Division of Basic Endocrine Research, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-13 膵癌における細胞ベースのレポーターシステムを用いた EMT 関連 miRNA の探索

Exploring EMT-related miRNA using cell-based reporter system in pancreatic cancer

- ○平本 秀一 ¹² (Hidekazu Hiramoto)、村松 智輝 ¹ (Tomoki Muramatsu)、市川 大輔 ² (Daisuke Ichikawa)、 大辻 英吾 ² (Eigo Otuji)、稲澤 譲治 ¹³ (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 京都府立医科大学外科学教室消化器外科部門
 - (Division of Digestive Surgery, Department of Surgery, Kyoto Prefectural University of Medicine)
 - 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)

一般ポスター 家族性腫瘍(HBOC 含む)1 / Poster Session Hereditary Cancer/HBOC 1

P-14 Ion Proton System を用いた家族性腫瘍の網羅的遺伝子変異解析

Exome Sequencing analysis of familial cancer by high through-put sequencer Ion Proton System

○兼松 宗太郎(Sotaro Kanematsu)、梅田 果林(Karin Umeda)、佐原 知子(Tomoko Sahara)、 末永 雄介(Yusuke Suenaga)

千葉県がんセンター遺伝子診断科

(Division of Genetic Diagnostic Chiba Cancer Center)

P-15 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の変異保有予測値を使ったスクリーニング方法の検討 The Risk Assessment of BRCA1/2 mutation

- ○佐原 知子 ¹ (Tomoko Sahara)、梅田 果林 ¹ (Karin Umeda)、兼松 宗太郎 ¹ (Sotaro Kanematsu)、 末永 雄介 ¹ (Yusuke Suenaga)、山本 尚人 ² (Naoto Yamamoto)、横井 左奈 ¹ (Sana Yokoi)
 - 千葉県がんセンター遺伝子診療科
 (Division of Genomic Diagnostics, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)
 - 2 千葉県がんセンター乳腺外科 (Division of Breast Surgery, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)

P-16 認定遺伝カウンセラーがコーディネートする HBOC 診療体制の構築:信州大学医学部附属病院 の取り組み

Establishment of management system for hereditary breast and ovarian cancer syndrome coordinated by certified genetic counselors: a trial in Shinshu University Hospital

- ○黄瀬 恵美子 ¹² (Emiko Kise)、石川 真澄 ¹ (Masumi Ishikawa)、伊藤 研一 ³ (Kenichi Ito)、伊藤 勅子 ³ (Tokiko Ito)、宮本 強 ⁴ (Tsutomu Miyamoto)、高津 亜希子 ⁴ (Akiko Takatsu)、春日 美紀 ² (Miki Kasuga)、高野 亨子 ^{1.5} (Kyoko Takano)、古庄 知己 ^{1.5} (Tomoki Kosho)、福嶋 義光 ⁵ (Yoshimitsu Fukushima)
 - 1 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 Hospita, Matsumoto, Japan)
 - 2 信州大学医学部附属病院看護部
 - (Department of Nursing, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
 - 3 信州大学医学部附属病院乳腺·内分泌外科
 - (Division of Breast and Endocrine Surgery, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
 - 4 信州大学医学部附属病院産科婦人科
 - (Division of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
 - 5 信州大学医学部遺伝医学·予防医学講座
 - (Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P-17 遺伝性乳癌卵巣癌の診療における VUS への対応

Clinical management for patients with VUS in BRCA1/2

- ○増田 健太 ¹² (Kenta Masuda)、梅根 紀代子 ¹ (Kiyoko Umene)、植木 有紗 ¹² (Arisa Ueki)、入江 晴子 ¹ (Haruko Irie)、安達 将隆 ¹ (Masataka Adachi)、中村 加奈子 ¹ (Kanako Nakamura)、飯田 美穂 ¹ (Miho Iida)、平沢 晃 ¹² (Akira Hirasawa)、冨永 英一郎 ¹ (Eiichiro Tominaga)、阪埜 浩司 ¹ (Koji Banno)、三須 久美子 ²³ (Kumiko Misu)、武田 祐子 ²⁴ (Yuuko Takeda)、小崎 健次郎 ² (Kenjiro Kosaki)、青木 大輔 ¹ (Daisuke Aoki)、菅野 康吉 ²⁵ (Kokichi Sugano)
 - 1 慶應義塾大学医学部産婦人科

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

- 2 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)
- 3 慶應義塾大学病院看護部

(Keio University Hospital)

- 4 慶應義塾大学看護医療学部
 - (Keio University Faculty of Nursing And Medical Care)
- 5 栃木県立がんセンター研究所がん遺伝子研究室・がん予防研究室 (Oncogene Research Unit/Cancer Prevention Unit, Tochigi Cancer Center Research Institute)

P-18 妹の乳癌検診受診が遺伝カウンセリングおよび遺伝子検査、家族のサーベイランスに結び付いた 乳癌術後 HBOC 疑い患者の 1 例

A HBOC suspicious breast cancer patient led to her heredity counseling, genetic test and her other family's surveillance by her younger sister's breast cancer medical examination

- ○清藤 佐知子 ¹² (Sachiko Kiyoto)、杉本 奈央 ² (Nao Sugimoto)、金子 景香 ² (Keika Kanako)、 大住 省三 ¹² (Shozo Ohsumi)
 - 1 四国がんセンター乳腺科
 - (Department of Breast Oncology, Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan)
 - 2 四国がんセンター家族性腫瘍相談室 (Familial Tumor Counseling Service, Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan)

一般ポスター 免疫遺伝学 1 / Poster Session Immunogenetics 1

P-19 ChIP-seq 解析による T 細胞における ZFAT の転写制御標的分子の同定

Identification of the genes directly regulated by ZFAT in T cells using the ChIP-seq analysis

- ○土井 佳子 ¹² (Keiko Doi)、角田 俊之 ¹² (Toshiyuki Tsunoda)、小柳 緑 ¹² (Midori Koyanagi)、 石倉 周平 ¹² (Shuhei Ishikura)、田中 陽子 ¹² (Yoko Tanaka)、中林 一彦 ³ (Kazuhiko Nakabayashi)、 白澤 専二 ¹² (Senji Shirasawa)
 - 1 福岡大学医学部細胞生物学
 - (Department of Cell Biology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
 - 2 福岡大学基盤研究機関先端分子医学研究所 (Central Research Institute for Advanced Molecular Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
 - 3 (独) 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)

P-20 FLI1 遺伝子発現に関連するマイクロサテライト多型と全身性強皮症との関連

Association of functional microsatellite polymorphism in FLI1 gene with systemic sclerosis

○山下 計太 ¹² (Keita Yamashita)、川崎 綾 ¹ (Aya Kawasaki)、松下 貴史 ³ (Takashi Matsushita)、古川 宏 ¹⁴ (Hiroshi Furukawa)、長岡 章平 ⁵ (Shouhei Nagaoka)、島田 浩太 ⁶ (Kota Shimada)、杉井 章二 ⁶ (Shoji Sugii)、片山 雅夫 ⁷ (Masao Katayama)、廣畑 俊成 ⁸ (Shunsei Hirohata)、岡本 享 ⁹ (Akira Okamoto)、千葉 実行 ¹⁰ (Noriyuki Chiba)、末松 栄一 ¹¹ (Eiichi Suematsu)、瀬戸口 京吾 ¹² (Keigo Setoguchi)、右田 清志 ¹³ (Kiyoshi Migita)、住田 孝之 ¹⁴ (Takayuki Sumida)、當間 重人 ⁴ (Shigeto Tohma)、長谷川 稔 ¹⁵ (Minoru Hasegawa)、藤本 学 ¹⁶ (Manabu Fujimoto)、佐藤 伸一 ¹⁷ (Shinichi Sato)、竹原 和彦 ³ (Kazuhiko Takehara)、土屋 尚之 ¹ (Naoyuki Tsuchiya)

1 筑波大学分子遺伝疫学

(Molecular an Genetic Epidemiology Laboratory, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

2 筑波メディカルセンター病院臨床検査科

(Department of Clinical Laboratory, Tsukuba Medical Center Hospital, Tsukuba, Japan)

3 金沢大学皮膚科

(Department of Dermatology, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)

4 国立病院機構相模原病院臨床研究センター

(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)

5 横浜南共済病院膠原病リウマチ内科

(Department of Rheumatology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan)

6 東京都立多摩総合医療センターリウマチ膠原病科

(Department of Rheumatology, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Fuchu, Japan)

7 国立病院機構名古屋医療センター膠原病内科

(Department of Internal Medicine, Nagoya Medical Center, National Hospital Organization, Nagoya, Japan)

8 北里大学膠原病・感染内科

(Department of Rheumatology and Infectious Diseases, Kitasato University School of Medicine, Sagamihara, Japan)

9 国立病院機構姫路医療センターリウマチ科

(Department of Rheumatology, Himeji Medical Center, National Hospital Organization, Himeji, Japan)

10 国立病院機構盛岡病院リウマチ科

(Department of Rheumatology, Morioka Hospital, National Hospital Organization, Morioka, Japan)

11 国立病院機構九州医療センター膠原病内科

(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Clinical Research Institute, Kyushu Medical Center, National Hospital Organization, Fukuoka, Japan)

12 都立駒込病院膠原病科

(Allergy and Immunological Diseases, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)

13 国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター

(Clinical Research Center, Nagasaki Medical Center, National Hospital Organization, Omura, Japan)

14 筑波大学内科 (膠原病・リウマチ・アレルギー)

(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

15 福井大学皮膚科

(Department of Dermatology, University of Fukui, Japan)

16 筑波大学皮膚科

(Department of Dermatology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

17 東京大学皮膚科

(Department of Dermatology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P-21 IkBL による HIV-1 感染感受性の制御

Association of IkBL with susceptibility to HIV-1 infection

○成瀬 妙子¹ (Taeko Naruse)、中山 英美² (Emi Nakayama)、安 健博¹ (Jianbo An)、Gaurav Sharma ³、Narinder Mehra ³、塩田 達雄² (Tatsuo Shiota)、Gurvinder Kaur ³、木村 彰方¹ (Akinori Kimura)

1 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子病態分野

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

2 大阪大学微生物病研究所ウイルス感染制御分野

(Department of Viral Infections, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University)

3 All India Institute of Medical Sciences, Department of Transplant Immunology and Immunogenetics, Delhi, India

一般ポスター 循環器遺伝学 / Poster Session Cardiovascular Genetics

P-22 肥大型心筋症診断患者におけるファブリー病の頻度と臨床像

Prevalence and cardiac features of Fabry disease in Japanese male patients with diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy

- ○久保 亨¹ (Toru Kubo)、北岡 裕章¹ (Hiroaki Kitaoka)、田代 真理² (Mari Tashiro)、杉本 健樹² (Takeki Sugimoto)、執印 太郎² (Taro Shuin)
 - 1 高知大学医学部老年病・循環器・神経内科学
 - (Department of Cardiology, Neurology and Aging Science, Kochi Medical School, Kochi University)
 - 2 高知大学医学部附属病院臨床遺伝診療部 (Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi)

P-23 幼児期以前に大動脈蛇行を認めた先天性結合織異常症の臨床像の検討

Connective tissue disorders presenting severe arterial tortuosity in the perinatal period

- ○森崎 裕子 ¹² (Hiroko Morisaki)、堀内 緑 ³ (Midori Horiuchi)、吉松 淳 ³ (Jun Yoshimatsu)、 横山 岳彦 ⁴ (Takehiko Yokoyama)、岩佐 充二 ⁴ (Mitsuji Iwasa)、河津 由紀子 ⁵ (Kawazu Yukiko)、 岡本 伸彦 ⁵ (Nobuhiko Okamoto)、高橋 喜子 ⁶ (Yoshiko Takahashi)、吉田 晶子 ² (Akiko Yoshida)、 伊田 和史 ² (Kazufumi Ida)、森崎 隆幸 ¹²⁷ (Takayuki Morisaki)
 - 1 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)
 - 2 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, Suita, Japan)
 - 3 国立循環器病研究センター周産期・婦人科
 - (Div Perinatology and Gynecology, NCVC, Suita, Japan)
 - 4 名古屋第二赤十字病院小児科
 - (Dept Pediatrics, Japanese Red Cross Nagoya Daini Hospital, Nagoya, Japan)
 - 5 大阪府立母子保健総合医療センター
 - (Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)
 - 6 千葉大学医学部小児科
 - (Dept Pediatrics, Chiba Univ. Grad Sch Medicine, Chiba, Japan)
 - 7 大阪大学大学院薬学研究科分子生理病態学分野
 - (Department of Molecular Pathophysiology, Osaka University Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Suita, Japan)

P-24 心疾患関連遺伝子変異スコアリングによるリスク評価:大規模前向きコホート研究での解析

A Multi-Locus Genetic Risk Score is Associated with Coronary Heart Disease independent of self-reported family history among 23,595 Participants from a Prospective Cohort Study

- ○多田 隼人¹ (Hayato Tada)、Dov Shiffman ²、Judy Louie ²、Joseph Catanese ²、Charles Rowland ²、James Delvin ²、Olle Melander ³、Sekar Kathiresan ⁴
 - 1 金沢大学循環器内科
 - (Division of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medicine)
 - 2 セレラ
 - (Celera, A Quest Diagnostics Company, Alameda, California, USA)
 - 3 ルンド大学
 - (Department of Clinical Sciences, Lund University, Malmo, Sweden)
 - 4 マサチューセッツ総合病院
 - (Center for Human Genetic Research and Cardiovascular Research Center, Massachusetts General Hospital, Boston, USA)

P-25 心室中部閉塞型肥大型心筋症の病因変異探索

Genetic analysis of Med-Ventricular obstruction

- ○稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)、林 丈晴² (Takeharu Hayashi)、武井 康悦¹ (Yasuyoshi Takei)、 近森 大志郎¹ (Taishiro Chikamori)、山科 章¹ (Akira Yamashina)、木村 彰方² (Akinori Kimura)
 - 1 東京医科大学循環器内科
 - (Department of Cardiovascular Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
 - 2 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子病態分野
 - (Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute and Laboratory of Genome Diversity, School of Biomedical Science, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

一般ポスター エピジェネティクス 1 / Poster Session Epigenomics 1

P-26 卵子形成過程および初期胚発生における Uhrf1 の重要性

Essential role of Uhrf1 during oogenesis and early embryogenesis

- ○前之原 章司¹ (Shoji Maenohara)、鵜木 元香¹ (Motoko Unoki)、小倉 淳郎² (Atsuo Ogura)、 井上 貴美子² (Kimiko Inoue)、山縣 一夫³ (Kazuo Yamagata)、堀 真由子⁴ (Mayuko Hori)、 Sharif Jafar⁵、古関 明彦⁵ (Haruhiko Koseki)、藤 英博¹ (Hidehiro Toh)、大石 裕晃¹ (Hiroaki Ohishi)、 植田 幸嗣⁶ (Koji Ueda)、佐々木 裕之¹ (Hiroyuki Sasaki)
 - 1 九州大学生体防御医学研究所エピゲノム制御学分野
 (Division of Epigenomics and Development, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Lanan)
 - 2 理化学研究所バイオリソースセンター遺伝工学基盤技術室 (RIKEN Bio Resource Center)
 - 3 近畿大学生物理工学部遺伝子工学科発生遺伝子工学研究室
 (Division of Biological Science, Graduate School of Biology-oriented Science and Technology, Kinki University)
 - 4 大阪大学微生物病研究所生体応答遺伝子解析センター (Center for Genetic Analysis of Biological Responses, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University)
 - 5 理化学研究所統合生命医科学研究センター免疫器官形成研究グループ (RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Developmental Genetics)
 - 6 東京大学大学院新領域創成科学研究科ファンクショナルプロテオミクスセンターゲノム制御医科学分野 (Division of Biosciences, Functional Proteomics Center, Graduate School of Frontier Sciences, the University of Tokyo)

P-27 大腸癌におけるインプリント DMR の包括的メチル化解析

Comprehensive methylation analysis of imprinted differentially methylated regions in colorectal cancer

- ○樋高 秀憲 12 (Hidenori Hidaka)、東元 健 1 (Ken Higashimoto)、青木 早織 1 (Saori Aoki)、
 - 渡邊 英孝¹ (Hidetaka Watanabe)、八木 ひとみ¹ (Hitomi Yatsuki)、西岡 憲一¹ (Kenichi Nishioka)、
 - 城圭一郎¹ (Keiichiro Joh)、前田寿幸³ (Toshiyuki Maeda)、古賀靖大⁴ (Yasuo Koga)、
 - 岩切 龍一 ² (Ryuichi Iwakiri)、能城 浩和 ⁴ (Hirokazu Noshiro)、藤本 一眞 ² (Kazuma Fujimoto)、
 - 副島 英伸 ¹ (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, Saga, Japan)
 - 2 佐賀大学医学部消化器内科
 - (Department of Internal Medicine and Gastrointestinal Endoscopy, Saga Medical School, Saga, Japan)
 - 3 佐賀大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
 - 4 佐賀大学医学部一般・消化器外科
 - (Department of Surgery, Saga University Faculty of Medicine, Saga, Japan)

P-28 非アルコール性脂肪肝疾患(NAFLD)のエピゲノム解析

Epigenetic analysis of nonalcoholic fatty liver disease

- ○堀田 紀久子¹ (Kikuko Hotta)、北本 卓也² (Takuya Kitamoto)、北本 綾² (Aya Kitamoto)、小川 祐二³ (Yuji Ogawa)、中島 淳³ (Atsushi Nakajima)
 - 1 大阪大学医学部附属病院未来医療開発部
 - (Department of Medical Innovation, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
 - 2 浜松医科大学
 - (Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
 - 3 横浜市立大学大学院医学研究科肝胆膵消化器病学教室
 - (Department of Gastroenterology and Hepatology, Yokohama City University School of Medicine, Yokohama, Japan)

一般ポスター 集団遺伝学 / Poster Session Population Genetics

P-29 健常日本人における lpha-Gal 遺伝子のハプロタイプ分類の試みと、lpha-Gal 活性との関連評価

Trial of haplotypes classification of alpha-Gal gene in healthy Japanese, and related evaluation of the alpha-Gal activity

- ○栗野 若枝¹ (Wakae Awano)、根津 あや¹ (Aya Nezu)、蓮沼 智子² (Tomoko Hasunuma)、増田 励³ (Rei Masuda)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、高田 史男¹ (Fumio Takada)
 - 1 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, Kanagawa, Japan)
 - 2 大分大学医学部付属病院臨床薬理センター (Oita University Hospital Clinical Pharmacology Center, Oita, Japan)
 - 3 北里大学医学部神経内科学 (Department of Neurology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P-30 日本人の精密な遺伝的構造の検討:アジア人の中での遺伝的由来及び遺伝的差異の起源の推定

The fine-scale genetic structure of the Japanese population: estimation of genetic materials derived from Asians and the basis of genetic differentiation

- ○竹内 史比古¹ (Fumihiko Takeuchi)、勝谷 友宏² (Tomohiro Katsuya)、木村 亮介³ (Ryosuke Kimura)、並河 徹⁴ (Toru Nabika)、大久保 孝義⁵ (Takayoshi Ohkubo)、田原 康玄⁶ (Yasuharu Tabara)、山本 健⁷ (Ken Yamamoto)、横田 充弘⁸ (Mitsuhiro Yokota)、Woei-Yuh Saw⁹、Yik-Ying Teo⁹、加藤 規弘¹ (Norihiro Kato)
 - 1 国立国際医療研究センター研究所遺伝子診断治療開発研究部 (Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
 - 2 大阪大学大学院医学系研究科臨床遺伝子治療学 (Department of Clinical Gene Therapy, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
 - 3 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, Nishihara-cho, Japan)
 - 4 島根大学医学部医学科病理学講座
 - $(Department\ of\ Functional\ Pathology,\ Shimane\ University\ School\ of\ Medicine,\ Izumo,\ Japan)$
 - 5 帝京大学医学部衛生学公衆衛生学講座 (Department of Hygiene and Public Health, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 - 6 京都大学大学院医学研究科ゲノム医学センター (Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 7 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, Kurume, Japan)
 - 8 愛知学院大学歯学部ゲノム情報応用診断学講座 (Department of Genome Science, School of Dentistry, Aichi Gakuin University, Nagoya, Japa)
 - 9 Saw Swee Hock School of Public Health, National University of Singapore, Singapore

P-31 日本人集団での、HLA ハプロタイブの遺伝的多様性のマッピング

Mapping the genetic diversity of HLA haplotypes in the Japanese populations

- ○Woei-Yuh Saw ¹、Xuanyao Liu ¹、Chiea-Chuen Khor ²、竹内 史比古 ³ (Fumihiko Takeuchi)、勝谷 友宏 ⁴ (Tomohiro Katsuya)、木村 亮介 ⁵ (Ryosuke Kimura)、並河 徹 ⁶ (Toru Nabika)、大久保 孝義 ⁿ (Takayoshi Ohkubo)、田原 康玄 ՞ (Yasuharu Tabara)、山本 健 ց (Ken Yamamoto)、横田 充弘 ¹⁰ (Mitsuhiro Yokota)、Yik-Ying Teo ¹²³、加藤 規弘 ³ (Norihiro Kato)
 - 1 国立シンガポール大学ライフサイエンス研究所 (Life Science Institute, National University of Singapore, Singapore)
 - 2 シンガポール科学技術研究庁シンガポールゲノム研究所(Genome Institute of Singapore, Agency for Science, Technology and Research, Singapore)
 - 3 国立国際医療研究センター研究所遺伝子診断治療開発研究部 (Department of Gene Diagnostics and Therapeutics, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Iapan)
 - 4 大阪大学大学院医学系研究科臨床遺伝子治療学

(Department of Clinical Gene Therapy, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

- 5 琉球大学医学部人体解剖学
 - (Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara-cho, Japan)
- 6 島根大学病態病理学

(Department of Functional Pathology, Shimane University School of Medicine, Izumo, Japan)

- 7 帝京大学医学部公衆衛生学
 - (Department of Hygiene and Public Health, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 京都大学大学院医学研究科ゲノム医学センター
 - (Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 9 久留米大学医学部医化学
 - (Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 10 愛知学院大学歯学部ゲノム情報応用診断学

(Department of Genome Science, School of Dentistry, Aichi Gakuin University, Nagoya, Japan)

一般ポスター 遺伝統計学 1 / Poster Session Statistical Genetics 1

P-32 Japanese HLA imputation references and its application on Steven–Johnson Syndrome and Narcolepsy with cataplexy

○Seik-Soon Khor¹、Woosung Yang²、川嶋 実苗¹ (Minae Kawashima)、

上辻 茂男² (Shigeo Kamitsuji)、Zheng Xiuwen³、西田 奈央^{1,4} (Nao Nishida)、

澤井 裕美 ¹ (Hiromi Sawai)、豊田 裕美 ¹ (Hiromi Toyoda)、宮川 卓 ¹ (Taku Miyagawa)、

人見 祐基¹ (Yuki Hitomi)、本多 真 5.6 (Makoto Honda)、上田 真由美 7 (Mayumi Ueta)、

木下 茂 ⁷ (Shigeru Kinoshita)、鎌谷 直之 ² (Naoyuki Kamatani)、徳永 勝士 ¹ (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学大学院医学研究科人類遺伝学教室
 - (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 株式会社スタージェン統計遺伝学分析課
 - (StaGen Co., Ltd., Statistical Genetics Analysis Division, Tokyo, Japan)
- 3 ワシントン大学生物統計学部
 - (Department of Biostatistics, University of Washington, Seattle, WA, United States)
- 4 国立国際医療研究センター肝炎・免疫研究センター
 - (The Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan)
- 5 東京医科大学睡眠学講座
 - (Department of Somnology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 6 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠覚醒制御プロジェクト
 - (Sleep Research Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 7 京都府立医科大学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)

P-33 組織間 discordant directional eQTL の同定と評価

Identification and evaluation of discordant directional eQTL across tissues

- ○末吉 国誉¹ (Kuniyo Sueyoshi)、田中 敏博 ^{23,4} (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象 ³⁵ (Yukinori Okada)
 - 1 東京医科歯科大学医学部医学科
 - (School of Medicine, Faculty of Medicine, 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)
 - 3 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)
 - 4 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, Center for Integrating Medical Sciences, RIKEN)
 - 5 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, Center for Integrating Medical Sciences, RIKEN)

P-34 個人ゲノムデータを用いた個人レベルでの数理的手法の構築

Construction of mathematical procedures for individual level using personal genome data

- ○鎌谷 直之¹ (Naoyuki Kamatani)、上辻 茂男¹ (Shigeo Kamitsuji)、鈴木 健二² (Kenji Suzuki)
 - 1 株式会社スタージェン
 - (StaGen Co. LTD, Tokyo, Japan)
 - 2 株式会社エバージーン
 - (EverGene Co. LTD, Tokyo, Japan)

P-35 食道扁平上皮癌の発症に関連する ADH1B と ALDH2 上の 2 つの SNP は食道扁平上皮癌の異時性多発にも関与する

ADH1B and ALDH2 are associated with metachronous SCC after endoscopic resection for ESCC

- ○卜部 祐司 ¹³ (Yuji Urabe)、影本 賢一 ¹ (Kenniti Kagemoto)、越智 秀典 ¹ (Hidenori Ochi)、東 幸仁 ³ (Yukihito Higashi)、田中 信治 ² (Shinji Tanaka)
 - 1 広島大学大学院医歯薬学保健学研究院応用生命科学部門消化器・代謝内科 (Department of Gastroenterology and Metabolism, Graduate School of Biomedical Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan.)
 - 2 広島大学病院内視鏡診療科
 - (Department of Endoscopy, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan.)
 - 3 広島大学病院未来医療センター
 - (Department of Translation Research, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan.)

一般ポスター 関連解析 1 / Poster Session Association Analysis 1

P-36 日本人における血清アルカリフォスファターゼ量と関連する遺伝マーカーの相互作用

Interaction of Genetic Markers Associated with Serum Alkaline Phosphatase Levels in the Japanese Population

- ○桝田 正敏 ¹ (Masatoshi Masuda)、池田 大祐 ² (Daisuke D. Ikeda)、菱垣 晴次 ² (Haretsugu Hishigaki)、藤原 力 ¹ (Tsutomu Fujiwara)
 - 1 大塚製薬株式会社新薬開発本部開発部 PGx 室
 - (Department of Clinical Research and Development, Otsuka Pharmaceutical Co., Ltd., Osaka, Japan)
 - 2 大塚製薬株式会社基盤技術研究所
 - (Institute of Biomedical Innovation, Otsuka Pharmaceutical Co., Ltd., Tokushima, Japan)

P-37 Middle phalangeal hair(MPH)に関連する遺伝的多型の探索

A search for polymorphisms associated with middle phalangeal hair of hand

- ○佐藤 丈寛¹ (Takehiro Sato)、渡辺 千晶¹ (Chiaki Watanabe)、山口 今日子¹ (Kyoko Yamaguchi)、川口 亮¹ (Akira Kawaguchi)、山本 健² (Ken Yamamoto)、石田 肇¹ (Hajime Ishida)、木村 亮介¹ (Ryosuke Kimura)
 - 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 Biochemistry, Kurume University School of Medicine)

P-38 感冒薬関連スティーブンス・ジョンソン症候群の GWAS 検体を用いたジャポニカアレイ®の精 度検証

Quality validation of Custom Array (Japonica Array[®]) based on previously-analyzed SJS case and control samples

- ○澤井 裕美¹ (Hiromi Sawai)、上田 真由美²³ (Mayumi Ueta)、齋藤 るみ子⁴ (Rumiko Saito)、新垣 隆生⁴ (Ryusei Shingaki)、人見 祐基¹ (Yuki Hitomi)、外園 千恵³ (Chie Sotozono)、木下 茂² (Shigeru Kinoshita)、徳永 勝士¹ (Katsushi Tokunaga)
 - 1 東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 2 京都府立医科大学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)
 - 4 株式会社東芝ヘルスケア社ヘルスケア医療推進部ライフサイエンス部ライフサイエンス解析センター (Life Science Analytics Center, Toshiba Corporation Healthcare Company, Sendai, Japan)

一般ポスター 臨床遺伝学 1 / Poster Session Clinical Genetics 1

P-39 EGFR の機能喪失型変異の複合ヘテロ接合を有する一男児例

Loss of function mutation of EGFR in compound heterozygous state causes severe skin defect, gastrointestinal dysfunction and electrolyte imbalance.

- ○横井 貴之 ¹² (Takayuki Yokoi)、羽田野 ちひろ ¹ (Chihiro Hatano)、鶴崎 美徳 ¹ (Yoshinori Tsurusaki)、榎本 友美 ¹ (Yumi Enomoto)、成戸 卓也 ³ (Takuya Naruto)、林 至恩 ² (Shion Hayashi)、小林 正久 ² (Masahisa Kobayashi)、井田 博幸 ² (Hiroyuki Ida)、黒澤 健司 ¹ (Kenji Kurosawa)
 - 1 神奈川県立こども医療センター遺伝科
 - (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)
 - 2 東京慈恵会医科大学小児科学講座
 - (Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)
 - 3 徳島大学医学部大学院ストレス制御医学分野 (Department of Stress Science, Tokushima University Faculty of Medicine)

P-40 COL4A1 遺伝子変異が原因と考えられるてんかん性脳症の 1 例

A case of epileptic encephalopathy due to mutation of COL4A1 gene

- ○福與なおみ¹² (Naomi Hino-Fukuyo)、菊池 敦生² (Atsuo Kikuchi)、佐藤 優子² (Yuko Sato)、 柿坂 庸介² (Yosuke Kakisaka)、久保田 由紀² (Yuki Kubota)、遠藤 若葉² (Wakaba Endo)、小林 朋子² (Tomoko Kobayashi)、植松 貢² (Mitsugu Uematsu)、佐藤 亮² (Ryo Sato)、 市野井 那津子² (Natsuko Ichinoi)、萩野谷 和裕³ (Kazuhiro Haginoya)、新堀 哲也 ¹⁴ (Tetsuya Niihori)、青木 洋子 ¹⁴ (Yoko Aoki)、呉 繁夫² (Shigeo Kure)
 - 1 東北大学病院遺伝子診療部
 - (Center for Genomic Medicine, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
 - 2 東北大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, School of Medicine, Tohoku University)
 - 3 拓桃医療療育センター
 - (Department of Pediatric Neurology, Takuto Rehabilitation Center for Children)
 - 4 東北大学大学院医学研究科遺伝病学分野
 - (Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

P-41 次世代シーケンサ診断パネルにて検出困難であった TWSIT1 遺伝子新規変異を認めた Baller-Gerold 症候群疑い例

A novel mutation in *TWIST1*, which was not detected by NGS analysis using a targeted resequencing panel, in a family with atypical Baller–Gerold syndrome

- ○要 匡 ¹² (Tadashi Kaname)、鮫島 希代子 ³ (Kiyoko Sameshima)、柳 久美子 ¹ (Kumiko Yanagi)、 黒木 陽子 ¹ (Yoko Kuroki)、西村 玄 ⁴ (Gen Nishimura)、成富 研二 ² (Kenji Naritomi)、 平野 隆 ⁵ (Takashi Hirano)、松原 洋一 ⁶ (Yoichi Matsubara)
 - 1 国立成育医療研究センターゲノム医療研究部

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

- 2 琉球大学医学研究科遺伝医学
 - (Department of Medical Genetics, University of the Ryukyus Gradate School of Medicine, Okinawa, Japan)
- 3 群馬県立小児医療センター遺伝科
 - (Division of Medical Genetics, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan)
- 4 東京都立小児総合医療センター診療放射線科
 - (Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 5 沖縄綜合科学研究所
 - (Okinawa Institute of Advanced Science, Okinawa, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター研究所
 - (National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-42 脱力発作後に遷延する筋力低下と不随意運動を示した小児交互性片麻痺の1例

A Japanese boy with atypical alternating hemiplegia of childhood carrying a de novo R756C mutation of ATP1A3

- ○鳥尾 倫子¹ (Michiko Torio)、深井 綾子² (Ryoko Fukai)、三宅 紀子² (Noriko Miyake)、 酒井 康成¹ (Yasunari Sakai)、實藤 雅文¹³ (Masafumi Sanefuji)、才津 浩智² (Hirotomo Saitsu)、 松本 直通² (Naomichi Matsumoto)、高田 英俊¹ (Hidetoshi Takada)、原 寿郎⁴ (Toshiro Hara)
 - 1 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野
 - (Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 2 横浜市立大学医学部遺伝学
 - (Department of Human Genetics, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
 - 3 九州大学環境発達医学研究センター
 - (Research Center for Environment and Developmental Medical Science, Fukuoka, Japan)
 - 4 福岡市立こども病院
 - (Fukuoka Children's Hospital, Fukuoka, Japan)

P-43 βカテニン遺伝子の点突然変異と不妊

Single nucleotide variation of the beta-catenin gene and infertility

○権藤 洋一 (Yoichi Gondo)

国立研究開発法人理化学研究所バイオリソースセンター

(RIKEN BioResource Center, Tsukuba, Japan)

P-44 全エキソーム解析で 8.9Mb の中間部欠失を同定した 13q-症候群の 1 例

Copy number analysis using whole exome sequencing data identified 8.9–Mb interstitial deletion at 13q33–34 in a patient with intellectual disability

- ○宮武 聡子¹ (Satoko Miyatake)、橋本 祐至² (Yuji Hashimoto)、岡本 伸彦³ (Nobuhiko Okamoto)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、三宅 紀子¹ (Noriko Miyake)、松本 直通¹ (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 千葉市立海浜病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Chiba Kaihin Municipal Hospital, Chiba, Japan)
 - 3 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)

P-45 頭部振戦と頭部 MRI にて十字サインとを認めた SCA23 の 1 家系

The familial case of spinocerebellar ataxia 23 with head tremor and hot cross bun sign on brain MRI.

- ○西郷 和真 ¹² (Kazumasa Saigoh)、三井 純 ³ (Jun Mitsui)、平野 牧人 ¹ (Makito Hirano)、 塩山 実章 ¹ (Mitsuaki Shioyama)、寒川 真 ² (Makoto Samukawa)、市川 弥生子 ² (Yaeko Ichikawa)、 後藤 順 ³ (Jun Goto)、辻 省次 ³ (Shoji Tsuji)、巽 純子 ² (Junko Tatsumi)、田村 和朗 ² (Kazuo Tamura)、 楠 進 ¹ (Susumu Kusunoki)
 - 1 近畿大学医学部神経内科
 - (Department of Neurology, Faculty of Medicine, Kinki University, Osaka, Japan)
 - 2 近畿大学理工学部生命科学科ゲノム情報神経学
 - (Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kinki University, Osaka, Japan)
- 3 東京大学医学部神経内科
 - (Department of Neurology, University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Japan)

Trisomy 14 mosaicism: the case with congenital heart disease

- ○右田 王介 ^{1,23} (Ohsuke Migita)、漆山 大知 ² (Daichi Urushiyama)、水野 将徳 ^{3,4} (Masanori Mizuno)、小林 久志 ³ (Hisashi Kobayashi)、森 剛史 ⁴ (Takashi Mori)、攪上 詩織 ⁴ (Shiori Kakuage)、升森 智香子 ⁴ (Chikako Masumori)、曽根田 瞬 ³ (Shun Soneda)、伊東 祐順 ⁴ (Yujun Ito)、水主川 純 ⁵ (Jun Kakogawa)、麻生 健太郎 ³ (Kentaro Aso)、北東 功 ⁴ (Isamu Hokuto)、秦 健一郎 ² (Kenichiro Hata)、黒木 良和 ¹³ (Yoshikazu Kuroki)、山本 仁 ^{1,3} (Hitoshi Yamamoto)
 - 1 聖マリアンナ医科大学遺伝診療部
 - (Department of Clinical Genetics, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
 - 2 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)
 - 3 聖マリアンナ医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
 - 4 聖マリアンナ医科大学新生児科
 - (Department of Neonatology, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
 - 5 聖マリアンナ医科大学産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P-47 KDM6A に部分欠失を認めた歌舞伎症候群の一例

Partial deletion of KDM6A causes a mild phenotype of Kabuki syndrome

○湊川 真理 (Mari Minatogawa)、横井 貴之 (Takayuki Yokoi)、羽田野 ちひろ (Chihiro Hatano)、榎本 友美 (Yumi Enomoto)、井田 一美 (Kazumi Ida)、鶴崎 美徳 (Yoshinori Tsurusaki)、原田 法彰 (Noriaki Harada)、齋藤 敏幸 (Toshiyuki Saitou)、永井 淳一 (Junichi Nagai)、黒澤 健司 (Kenji Kurosawa)

神奈川県立こども医療センター遺伝科

(Department of Genetics, Kanagawa Children Medical Center, Yokohama, Japan)

P-48 当施設における先天性筋強直性ジストロフィー症例の周産期合併症

Perinatal complications of congenital myotonic dystrophy in one referral center

- ○松本 真明¹ (Masaaki Matsumoto)、粟野 宏之¹ (Hiroyuki Awano)、富岡 和美¹ (Kazumi Tomioka)、 運崎 愛¹ (Ai Unzaki)、加藤 神奈¹ (Kanna Katou)、西山 将広¹ (Masahiro Nishiyama)、 豊嶋 大作¹ (Daisaku Toyoshima)、黒川 大輔¹ (Daisuke Kurokawa)、長坂 美和子¹ (Miwako Nagasaka)、 香田 翼¹ (Tsubasa Kouda)、池田 真理子¹ (Mariko Ikeda)、森岡 一朗¹ (Ichiro Morioka)、 山田 秀人² (Hideto Yamada)、飯島 一誠¹ (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外科系講座産科婦人科学分野
 - (Department of Gynecology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

P-49 高カルシウム血症を合併した CLIFAHDD 症候群の 4 歳女児

A 4-year-old girl with complex phenotypes of CLIFAHDD syndrome and hypercalcemia

- ○松下 悠紀¹ (Yuki Matsushita)、鳥尾 倫子¹ (Michiko Torio)、石井 加奈子¹ (Kanako Ishii)、赤峰 哲¹ (Satoshi Akamine)、酒井 康成¹ (Yasunari Sakai)、井原 健二¹² (Kenji Ihara)、石崎 義人¹ (Yoshito Ishizaki)、實藤 雅文¹ (Masafumi Sanefuji)、鳥巣 浩幸³ (Hiroyuki Torisu)、深井 綾子⁴ (Ryoko Fukai)、三宅 紀子⁴ (Noriko Miyake)、松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)、高田 英俊¹ (Hidetoshi Takada)、石谷 太⁵ (Tohru Ishitani)、原 寿郎⁶ (Toshiro Hara)
 - 1 九州大学成長発達医学分野(小児科学)
 - (Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 2 大分大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Oita University, Oita, Japan)
 - 3 福岡歯科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Fukuoka Dental College, Fukuoka, Japan)
 - 4 横浜市立大学医学研究科遺伝学
 - (Department of Human Genetics, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
 - 5 九州大学生体防御医学研究所細胞統御システム分野
 - (Division of Cell Regulation Systems, Department of Post–Genome Science Center, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 6 福岡市立こども病院
 - (Fukuoka Children's Hospital, Fukuoka, Japan)

P-50 Cabezas 症候群の 1 例

A clinical report on Cabezas syndrome

- ○岡本 伸彦 ¹ (Nobuhiko Okamoto)、松田 圭子 ¹ (Keiko Matsuda)、河本 知大 ² (Tomohiro Koumoto)、成戸 卓也 ³ (Takuya Naruto)、井本 逸勢 ⁴ (Issei Imoto)
 - 1 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)
 - 2 徳島大学医学部 Student Lab
 - (Student Lab, Tokushima University Faculty of Medicine, Tokushima, Japan)
 - 3 徳島大学大学院医歯薬学研究部病態生理学分野
 - (Department of Pathophysiology, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Faculty of Medicine, Tokushima, Japan)
 - 4 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 Faculty of Medicine, Tokushima, Japan)

P-51 TRPV4 変異を認めた変容性骨異形成症の姉弟例

Sibling cases of metatrophic dysplasia with TRPV4 mutation

○松本 浩(Hiroshi Matsumoto)、加藤 環(Tamaki Kato)、座波 清誉(Kiyotaka Zaha)、

野々山 恵章 (Shigeaki Nonoyama)

防衛医科大学校病院小児科

(Department of Pediatrics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)

一般ポスター 神経遺伝学 1 / Poster Session Neurogenetics 1

P-52 次世代シーケンサを併用した脊髄小脳変性症関連遺伝子解析の試み

Next Generation Sequencing as a Clinical Diagnostic Tool for Hereditary Spinocerebellar degeneration.

- ○中村 勝哉¹ (Katsuya Nakamura)、吉田 邦広² (Kunihiro Yoshida)、古庄 知己¹ (Tomoki Kosho)、高野 亨子³ (Kyoko Takano)、涌井 敬子³ (Keiko Wakui)、佐藤 俊一⁴ (Shunichi Sato)、関島 良樹⁵ (Yoshiki Sekijima)、福嶋 義光¹³ (Yosimitsu Fukushima)
 - 1 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, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学医学部神経難病学講座分子遺伝学部門
 - (Division of Neurogenetics, Department of Brain Disease Research, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室
 - (Department of Medical Genetics, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 4 長野赤十字病院神経内科
 - (Department of Neurology, Nagano Red Cross Hospital, Nagano, Japan)
- 5 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 and Rheumatology), Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P-53 次子の出生前診断を契機に確定診断に至った先天性 GPI 欠損症の孤発例

A Novel PIGN Mutation and Prenatal Diagnosis of Inherited Glycosylphosphatidylinositol Deficiency

- ○運崎 愛 ¹² (Ai Unzaki)、池田 真理子 ¹² (Mariko Ikeda)、中川 卓 ³ (Taku Nakagawa)、
- 西山 将広¹ (Masahiro Nishiyama)、豊嶋 大作¹ (Daisaku Toyoshima)、森貞 直哉¹ (Naoya Morisada)、
- 岡本 伸彦 4 (Nobuhiko Okamoto)、倉橋 浩樹 5 (Hiroki Kurahashi)、森岡 一朗 1 (Ichiro Morioka)、
- 村上 良子 ⁶ (Yoshiko Murakami)、木下 タロウ ⁶ (Taroh Kinoshita)、戸田 達史 ²⁷ (Tatsushi Toda)、
- 飯島一誠¹(Kazumoto Iijima)
- 1 神戸大学大学院医学研究科小児科
 - (Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 神戸大学医学部附属病院遺伝子診療部
 - (Division of Genetic Counseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 3 姫路赤十字病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Society Himeji Hospital, Himeji, Hyogo, Japan)
- 4 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)
- 5 藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学教室
 - (Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)
- 6 大阪大学微生物病研究所免疫不全疾患研究分野
 - (Department of Immunoregulation, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Suita, Osaka, Japan)
- 7 神戸大学大学院医学研究科神経内科
 - (Department of Neurology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

P-54 CADASIL を対象とした遺伝子検査実施における問題点の検討

Critical issues related to the genetic test and counseling for CADASIL

- ○水田 依久子 ¹² (Ikuko Mizuta)、向井 麻央 ¹ (Mao Mukai)、小泉 崇 ¹ (Takashi Koizumi)、 吉田 誠克 ¹² (Tomokatsu Yoshida)、渡邉 明子 ¹ (Akiko Watanabe)、濱野 愛 ¹ (Ai Hamano)、 荒井 優気 ² (Yuuki Arai)、滝 智彦 ² (Tomohiko Taki)、尾原 知行 ¹ (Tomoyuki Ohara)、 中川 正法 ²³ (Masanori Nakagawa)、水野 敏樹 ¹ (Toshiki Mizuno)
 - 1 京都府立医科大学神経内科
 - (Department of Neurology Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 2 京都府立医科大学遺伝相談室
 - (Division of Genetic Counseling, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 3 京都府立医科大学北部医療センター
 - (North Medical Center, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

P-55 GBA ヘテロ変異 (c.1447 1466delinsTG) を有するパーキンソン病 2 症例

Two cases of Parkinson's disease with GBA heterozygous mutation (c.1447_1466delinsTG)

○陣上 直人 (Naoto Jingami)、山下 博史 (Hirofumi Yamashita)、山門 穂高 (Hodaka Yamakado)、 澤本 伸克 (Nobukatsu Sawamoto)、高橋 良輔 (Ryosuke Takahashi) 京都大学大学院医学研究科臨床神経学

(Department of Neurology, Kyoto University Graduate School of Medicine)

P-56 MLPA 法によるジストロフィン遺伝子解析においてレアバリアントによるエクソン 22 の増幅不 良を認めた 2 例

A rare variant disturb MLPA amplification of dystrophin gene exon 22 in two cases

- ○李 知子¹ (Tomoko Lee)、栗野 宏之² (Hiroyuki Awano)、池田 真理子² (Mariko Ikeda)、 八木 麻理子³ (Mariko Yagi)、八ツ賀 秀一⁴ (Syuichi Yatsuga)、飯島 一誠² (Kazumoto Iijima)、 松尾 雅文⁵ (Masafumi Matsuo)、竹島 泰弘¹ (Yasuhiro Takeshima)
 - 1 兵庫医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
 - 2 神戸大学大学院医学研究科小児科
 - (Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
 - 3 にこにこハウス医療福祉センター小児科
 - (Department of Pediatrics, Nikoniko House Medical and Welfare Center, Kobe, Japan)
 - 4 久留米大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
 - 5 神戸学院大学総合リハビリテーション学部
 - (Department of Medical Rehabilitation, Kobegakuin University, Kobe, Japan)

P-57 脊髄小脳失調症 6 型における CAG repeat 数と発症年齢の関連についての再検討

Association between combined value of normal and expanded CAG repeat lengths and age of onset in spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6)

- ○Mamut Rayle ¹、佐藤 望¹ (Nozomu Sato)、曽我 一將¹ (Kazumasa Soga)、東 美和¹ (Miwa Higashi)、胡 亞軍¹ (Agun Hu)、水澤 英洋¹ (Hidehiro Mizusawa)、横田 隆徳¹ (Takanori Yokota)、石川 欽也² (Kinya Ishikawa)
 - 1 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学
 - (Department of Neurology, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan.)
 - 2 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)

P-58 ミトコンドリア DNA の動的制御機構と生理的意義

Physiological role of mitochondrial DNA distribution

○石原 孝也(Takaya Ishihara)、石原 玲子(Reiko Ishihara)、石原 直忠(Naotada Ishihara) 久留米大学分子生命科学研究所高分子化学

(Department of Protein Biochemistry, Institute of Life Science, Kurume University, Kurume, Japan)

P-59 脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 随伴振戦/失調症候群の治療推進に向けた臨床基盤整備の研究

Study of the development of clinical infrastructure that promotion of treatment of Fragile X and Fragile-X-Associated Tremor/ataxia Syndrome (FXTAS)

- ○難波 栄二¹ (Eiji Nanba)、松浦 徽² (Tohru Matsuura)、石井 一弘³ (Kazuhiro Ishii)、中山 祐二¹ (Yuji Nakayama)、足立 香織¹ (Kaori Adachi)、後藤 雄一⁴ (Yu-ichi Goto)
 - 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 自治医科大学神経内科
 - (Division of Neurology, Department of Medicine, Jichi Medical University, Shimono, Japan)
 - 3 筑波大学医学医療系(臨床医学系神経内科)
 - (Department of Neurology, Clinical Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
 - 4 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
 - (Depart, of Mental Retardation and Birth Defect Research National Institute of Neuroscience, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan)

P-60 乳児期発症のてんかん児に見いだされた de novo TRIM8 変異とその遺伝的修飾因子

A de novo truncating mutation of TRIM8 and its genetic modifier in a boy with infantile-onset partial epilpesy

- ○酒井 康成 ¹ (Yasunari Sakai)、松下 悠紀 ¹ (Yuki Matsushita)、深井 綾子 ² (Ryouko Fukai)、 赤峰 哲 ¹ (Satoshi Akamine)、鳥尾 倫子 ¹ (Michiko Torio)、三宅 紀子 ² (Noriko Miyake)、 才津 浩智 ² (Hirotomo Saitsu)、松本 直通 ² (Naomichi Matsumoto)、原 寿郎 ¹³ (Toshiro Hara)
 - 1 九州大学病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan)
 - 2 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)
- 3 福岡市立こども病院

(Fukuoka Children's Hospital, Fukuoka, Japan)

P-61 原因未同定遺伝性脊髄小脳変性症における SCA8 遺伝子異常伸長の頻度とその意義

The CAG repeat length of spinocerebellar ataxia type 8 (SCA8)/ATXN8 gene in cause-undetermined SCA patients

- ○胡 亞軍 ¹ (Yajun Hu)、橋本 佑二 ¹³ (Yuji Hashimoto)、曽我 一將 ¹ (Kazumasa Soga)、Mamut Rayle ¹、東 美和 ¹ (Miwa Higashi)、佐藤 望 ¹ (Nozomu Sato)、水澤 英洋 ¹ (Hidehiro Mizusawa)、横田 隆徳 ¹ (Takanori Yokota)、石川 欽也 ¹² (Kinya Ishikawa)
 - 1 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学
 - (Department of Neurology, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 2 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, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 埼玉県総合リハビリテーションセンター神経内科 (Department of Neurology, Saitama Rehabilitation Center)

一般ポスター 先天代謝異常 1/

Poster Session Inherited Metabolic Diseases 1

P-62 β-ウレイドプロピオナーゼ欠損症 30 例における分子遺伝学解析: 東南アジアにおけるコモン変異 R326Q の発見

Molecular analysis of 30 children with beta-ureidopropionase deficiency demonstrates high prevalence of R326Q mutation in East Asia

- ○中島 葉子¹ (Yoko Nakajima)、Judith Meijer²、張 春花³ (Chunhua Zhang)、 渡邊 順子⁴ (Yoriko Watanabe)、久原 とみ子⁵ (Tomiko Kuhara)、伊藤 哲哉¹ (Tetsuya Ito)、 André B.P. van Kuilenburg²
 - 1 藤田保健衛生大学医学部小児科学
 - (Fujita Health University, Department of Pediatrics, Toyoake, Japan)
 - 2 アムステルダム大学アカデミックメディカルセンター先天代謝異常症研究室 (Academic Medical Center, Laboratory Genetic Metabolic Diseases, Amsterdam, Netherlands)
 - 3 ミルスインターナショナル
 - (Research and Development, MILS International, Kanazawa, Japan)
 - 4 久留米大学医学部小児科
 - (Kurume University School of Medicine, Department of Pediatrics, Kurume, Japan)
 - 5 日本疾患メタボローム解析研究所 (Japan Clinical Metabolomics Institute, Kahoku, Japan)

P-63 高グリシン血症の責任遺伝子 LIAS の新規複合ヘテロ接合体変異の同定

Novel compound heterozygous LIAS mutations cause glycine encephalopathy

- ○鶴崎 美徳¹ (Yoshinori Tsurusaki)、中島 光子² (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智² (Hirotomo Saitsu)、三宅 紀子² (Noriko Miyake)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)
 - 1 神奈川県立こども医療センター臨床研究所
 - (Kanagawa Children's Medical Center Clinical Research Institute, Yokohama, Japan)
 - 2 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)

P-64 先天代謝異常症臨床情報バンク (MC-Bank): ムコ多糖症における患者登録

Registration for Mucopolysaccharidosis

- ○Joohyun Seo ¹、二階堂 麻莉 ² (Mari Nikaido)、小須賀 基通 ¹³ (Motomichi Kosuga)、田中 あけみ ⁴ (Akemi Tanaka)、奥山 虎之 ¹⁵ (Torayuki Okuyama)
 - 1 国立成育医療研究センター臨床検査部

Development, Tokyo, Japan)

- (Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター研究所バイオバンクバイオリソース倫理室 (Biobank, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター遺伝診療科 (Department of Clinical Genetics and Molecular Medicine, National Center for Child Health and
- 4 大阪市立大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 5 国立成育医療研究センターライソゾーム病センター (Center for Lysosomal Disease, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-65 『先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn & MC-Bank)』の構築と運用

Japan Registration System for Inherited Metabolic Disease (JaSMIn & MC-Bank)

- ○Joohyun Seo ¹⁵、二階堂 麻莉 ²⁵ (Mari Nikaido)、奥山 虎之 ^{1,35} (Torayuki Okuyama)、 大竹 明 ⁴⁵ (Akira Ohtake)
 - 1 国立成育医療研究センター臨床検査部
 - (Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 国立成育医療研究センター研究所バイオバンクバイオリソース倫理室 (Biobank, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 3 国立成育医療研究センターライソゾーム病センター (Center for Lysosomal Disease, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 4 埼玉医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
 - 5 日本先天代謝異常学会患者登録委員会 (a Board of Patient Registration, Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases)

一般ポスター 稀少疾患(診断、創薬、DR など)1 / Poster Session Rare Diseases/Drug Repositioning 1

P-66 TYK2 変異をもつ再発 EB ウイルス関連 B 細胞性リンパ腫の兄妹例

A sibling case of recurrent EB-virus associated B-cell lymphoma with TYK2 mutation

- ○服部 浩佳 ¹ (Hiroyoshi Hattori)、根本 理子 ² (Michiko Nemoto)、市川 大輔 ¹ (Daisuke Ichikawa)、秋田 直洋 ¹ (Nobuhiro Akita)、関水 匡大 ¹ (Masahiro Sekimizu)、市川 瑞穂 ¹ (Mizuho Ichikawa)、前田 尚子 ¹ (Naoko Maeda)、後藤 雅彦 ¹ (Masahiko Goto)、岩谷 靖雅 ² (Yasumasa Iwatani)、堀部 敬三 ¹ (Keizo Horibe)
 - 1 国立病院機構名古屋医療センター小児科
 - (Department of Pediatrics, Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)
 - 2 国立病院機構名古屋医療センター臨床研究センター感染免疫研究部
 - (Department of Infectious Diseases and Immunology, Clinical Research Center, Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)

P-67 中條-西村症候群様自己炎症性疾患の変異解析

Mutations in the patients with NNS-like autoinflammatory diseases

- ○木下 晃 ½ (Akira Kinoshita)、金澤 伸雄 ¾ (Nobuo Kanazawa)、金城 紀子 ¼ (Noriko Kinjo)、三嶋 博之 ¼ (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎 ¼ (Ko-ichiro Yoshiura)
 - 1 長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学教室
 - (Department of Human Genetics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
 - 2 長崎大学がん・ゲノム不安定性研究拠点
 - (Nagasaki University Research Centre for Genomic Instability and Carcinogenesis (NRGIC), Nagasaki, Japan)
 - 3 和歌山県立医科大学皮膚科学講座
 - (Department of Dermatology, Wakayama Medical University)
 - 4 琉球大学大学院医学研究科育成医学(小児科)講座 (Department of Child Health and Welfare (Pediatrics), Faculty of Medicine, University of the Ryukyu)

P-68 Melanotic neuroectodermal tumor of infancy の 1 例

A case of Melanotic neuroectodermal tumor of infancy

- ○森田 圭一 12 (Keiichi Morita)、及川 悠 1 (Yu Oikawa)、栢森 高 3 (Kou Kayamori)、 坂本 啓 ³ (Kei Sakamoto)、谷本 幸介 ⁴ (Kousuke Tanimoto)、石川 俊平 ²⁵ (Shumpei Ishikawa)、 稲澤 譲治 ^{2,6} (Johji Inazawa)、原田 浩之 ¹ (Hiroyuki Harada)
 - 1 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科顎口腔外科学分野 (Oral & Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medical & Dental Sciences, Tokyo Medical & 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 & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科口腔病理学分野 (Oral Pathology, Graduate School of Medical & Dental Sciences, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Iapan)
 - 4 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム解析室 (Genome Laboratory, Medical Research Institute, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 東京医科歯科大学大学院難治疾患研究所ゲノム病理学分野 (Genomic Pathology, Medical Research Institute, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)
 - 東京医科歯科大学大学院難治疾患研究所分子細胞遺伝学分野 (Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical & Dental University, Tokyo, Japan)

P-69 タナトフォリック骨異形成症の診断基準とその作成にかかわる問題点

Diagnostic Standard and Guideline for Thanatophoric dysplasia

- ○澤井 英明 1.2 (Hideaki Sawai)
 - 1 兵庫医科大学医学部産科婦人科学 (Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
 - 2 厚生労働科学研究費補助金・難治性疾患等克服研究事業・致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究班 (Study Group of Diagnosis and Prognosis of Thanatophoric Dysplasia)

P-70 骨粗鬆症合併骨形成不全症に対してデノスマブを用いた骨代謝マーカー、骨密度の短期成績

A short-term study of bone metabolic markers and bone mineral density in the osteoporotic patients with osteogenesis imperfect after denosumab treatment

- ○中村 幸男¹ (Yukio Nakamura)、古庄 知己² (Tomoki Kosho)、大嶋 美智子¹ (Michiko Ooshima)、 上村 幹男 ³ (Mikio Kamimura)、向山 啓二郎 ¹ (Keijiro Mukaiyama)、池上 章太 ¹ (Shota Ikegami)、 内山 茂晴¹ (Shigeharu Uchiyama)、加藤 博之¹ (Hiroyuki Kato)

1 信州大学医学部整形外科

- (Department of Orthopaedic Surgery, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学医学部遺伝子診療部 (Department of Human Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 かみむらクリニック (Kamimura Clinic)

般ポスター 周産期遺伝学 1 / Poster Session Perinatal Genetics 1

P-71 エクソーム解析によって FANCB exon3 の欠失を同定した X 連鎖劣性遺伝の VACTERL-H 連合

A case of X-linked VACTERL-H association identified deletion of exon3 of FANCB by exome

○渡辺 憲和(Norikazu Watanabe)、堤 誠司(Seiji Tsutsumi)、長谷川 歩美(Ayumi Hasegawa)、 小幡 美由紀 (Miyuki Obata)、川越 淳 (Jun Kawagoe)、高橋 俊文 (Toshifumi Takahashi)、 永瀬 智 (Satoru Nagase)

山形大学医学部産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

P-72 異所性妊娠における母体血漿中胎盤特異的 microRNA 流入量の臨床的意義に関する検討

Pregnancy-associated placenta-specific microRNAs in plasma as potential molecular markers of ectopic pregnancy

- ○東島 愛¹ (Ai Higashijima)、三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)、長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、 松本 亜由美¹ (Ayumi Matsumoto)、北島 道夫¹ (Michio Kitajima)、三嶋 博之² (Hiroyuki Mishima)、 木下 晃² (Akira Kinoshita)、吉浦 孝一郎² (Koichiro Yoshiura)、増崎 英明¹ (Hideaki Masuzaki)
 - 1 長崎大学産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
 - 2 長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学分野 (Departments of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

P-73 タナトフォリック骨異形性症における脳形態異常の検討

Prenatal Magnetic Resonance Imaging of Central Nervous System in fetuses with Thanatophoric Dysplasia.

- ○大寺 由佳(Yuka Otera)、小澤 克典(Katsusuke Ozawa)、高橋 健(Ken Takahashi)、 村本 美華(Mika Muramoto)、木野本 智子(Satoko Kinomoto)、犬塚 悠美(Hiromi Inuduka)、 倉員 正光(Masamitsu Kurakazu)、田中 里美(Satomi Tanaka)、杉林 里佳(Rika Sugibayashi)、 和田 誠司(Seiji Wada)、宮嵜 治(Osamu Miyazaki)、左合 治彦(Haruhiko Sago) 成育医療研究センター
 - (National Center for Child Health and Development)

P-74 地方の総合周産期センターにおける臨床遺伝専門医としての小児科医の役割 2〜周産期から外来へ、地域へ

The Role of Certified Specialist in Medical Genetics as Pediatrician in the General Perinatal Medical Center in South Hokkaido – from Perinatal period to Life at Home

- ○中島 美佳¹ (Mika Nakajima)、太田 亨² (Tohru Ohta)
 - 1 社会福祉法人函館厚生院函館中央病院小児科 (Department of Pediatrics, Hakodate Central General Hospital, Hokkaido, Japan)
 - 2 北海道医療大学個体差健康科学研究所 (Health Sciences University of Hokkaido)

P-75 頭蓋骨硬化症を伴う線状骨症の1男児例

The male case of osteopathia striata with cranial sclerosis

○内田 靖 (Yasushi Uchida)、森田 秀行 (Hideyuki Morita)、丸田 香奈子 (Kanako Maruta)、 宮崎 久美子 (Kumiko Miyazaki)、下川 祐子 (Yuko Shimokawa)、舘林 宏治 (Koji Tatebayashi)、 舩戸 道徳 (Michinori Funato)、金子 英雄 (Hideo Kaneko) 国立病院機構長良医療センター小児科 (Department of Pediatrics, Nagara Medical Center, Gifu, Japan)

P-76 SEDC/HCG スペクトラム 4 例の周産期経過

Perinatal Course of Four Cases of SEDC/HCG Spectrum

- ○森山 佳則¹ (Yoshinori Moriyama)、小谷 友美¹ (Tomomi Kotani)、早川 博生² (Hiromi Hayakawa)、津田 弘之¹ (Hiroyuki Tsuda)、今井 健史¹ (Kenji Imai)、中野 知子¹ (Tomoko Nakano)、炭竈 誠二¹ (Seiji Sumigama)、吉川 史隆¹ (Fumitaka Kikkawa)
 - 1 名古屋大学大学院医学系研究科産婦人科学 (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Iapan)
 - 2 春日井市民病院産婦人科
 - (Obstetrics and Gynecology, Kasugai Municipal Hospital, Kasugai, Japan)

一般ポスター 出生前診断 (NIPT 含む) 1 / Poster Session Prenatal Diagnosis II-1

P-77 次世代シークエンサーを用いたタナトフォリック骨異形成症の無侵襲的出生前遺伝子診断

Non-invasive prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia using next generation sequencing

- ○寺澤 すみれ ¹² (Sumire Terasawa)、西澤 春紀 ¹ (Haruki Nishizawa)、宮崎 純 ¹² (Jun Miyazaki)、伊藤 真友子 ¹² (Mayuko Ito)、野田 佳照 ¹² (Yoshiteru Noda)、加藤 武馬 ² (Takema Katou)、大内 雄矢 ³ (Yuya Ouchi)、関谷 隆夫 ¹ (Takao Sekiya)、藤井 多久磨 ¹ (Takuma Fujii)、倉橋 浩樹 ²³ (Hiroki Kurahashi)
 - 1 藤田保健衛生大学産婦人科

(Obstetrics and Gynecology, 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研究部門
 - (Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
- 3 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)

P-78 胎児水腫と X モノソミー

fetal hydrops and X monosomy

- ○村本 美華 ¹ (Mika Muramoto)、倉員 正光 ¹ (Masamitsu Kurakazu)、大寺 由佳 ¹ (Yuka Ootera)、杉林 里佳 ¹ (Rika Sugibayashi)、小澤 克典 ¹ (Katsusuke Ozawa)、佐々木 愛子 ¹ (Aiko Sasaki)、梅原 永能 ¹ (Nagayoshi Umehara)、和田 誠司 ¹ (Seiji Wada)、小澤 伸晃 ¹ (Nobuaki Ozawa)、藤村 千鶴子 ² (Chiduko Fujimura)、左合 治彦 ¹ (Haruhiko Sago)
 - 1 国立研究開発法人国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 2 国立研究開発法人国立成育医療研究センター遺伝診療科 (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-79 胎児期に診断した Cytochrome P450 oxidoreductase (POR) 異常症の一例

Prenatal Diagnosis of Cytochrome P450 oxidoreductase deficiency: A case report

- ○小幡 美由紀¹ (Miyuki Obata)、堤 誠司¹ (Seiji Tsutsumi)、杉山 晶子¹ (Akiko Sugiyama)、高橋 可菜子¹ (Kanako Takahashi)、渡辺 憲和¹ (Norikazu Watanabe)、吉田 隆之¹ (Takayuki Yoshida)、青木 倉揚² (Kuraaki Aoki)、若林 崇² (Takashi Wakabayashi)、佐々木 綾子² (Ayako Sasaki)、沼倉 周彦² (Chikahiko Numakura)、伊藤 美以子³ (Miiko Ito)、亀田 亘⁴ (Wataru Kameda)、本間 桂子⁵ (Keiko Honma)、高橋 俊文¹ (Toshifumi Takahashi)、緒方 勤⁶ (Tsutomu Ogata)、永瀬 智¹ (Satoru Nagase)
 - 1 山形大学医学部産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

2 山形大学医学部小児科学講座

(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

3 山形大学医学部脳神経外科学講座

(Department of Neurosurgery, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

- 4 山形大学医学部内科学第三講座
 - (Department of Endocrinology and Metabolism, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 5 慶應義塾大学病院中央臨床検査部

(Keio University Hospital, Central Clinical Laboratories, Shinjuku, Japan)

6 浜松医科大学小児科学講座

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

P-80 羊水検査で正常核型と診断後、出生児の検査で 21 番染色体異常が判明した 1 例

Peripheral blood chromosome analysis of newborn revealed 21 abnormalities after diagnosed of normal karyotype in amniocentesis: a case report

- ○正路 貴代¹ (Takayo Shoji)、三春 範夫¹ (Norio Miharu)、佐々木 晃¹ (Akira Sasaki)、中郷 賢二郎¹ (Kenjiro Nakago)、横山 信子² (Nobuko Yokoyama)、西村 裕³ (Yutaka Nishimura)、林谷 道子³ (Michiko Hayashidani)
 - 1 中電病院産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Chuden Hospital, Hiroshima, Japan)

- 2 中電病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Chuden Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 広島市民病院新生児科

(Department of Neonatology, Hiroshima City Hiroshima Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)

P-81 妊婦の出生前診断方法の選択についての研究 - NIPT と羊水検査との比較 -

The Differences of the Patient's Choise between Aminiocentesis and NIPT.

○中村 博昭 (Hiroaki Nakamura)、渡邉 通子 (Michiko Watanabe)、西本 幸代 (Sachiyo Nishimoto)、

田中和東(Kazuharu Tanaka)、橋本有紀子(Yukiko Hashimoto)、川北理恵(Rie Kawakita)、

富和清隆 (Kiyotaka Tomiwa)、依藤 亨 (Tohru Yorifuji)

大阪市立総合医療センター遺伝子診療部

(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

P-82 非侵襲的出生前遺伝学的検査において胎児が 21, 18, 13 トリソミーのいずれかについて陽性になる確率と陽性的中率

Overall probability estimation of positive result and its predictive value for a noninvasive prenatal genetic testing of fetal trisomies 21, 18 and 13

- ○尾崎 依里奈 ¹² (Erina Ozaki)、巽 純子 ³ (Zyunko Tatumi)、田村 和朗 ³ (Kazuo Tamura)、藤川 和男 ³ (Kazuo Fujikawa)
 - 愛媛大学医学部附属病院総合診療サポートセンター (Total Medical Support Center, Ehime University Hospital)
 - (Total Medical Support Center, Ehime University Hospital, 2 愛媛大学医学部附属病院臨床遺伝医療部 (Ehime University Hospital)
 - 3 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, Interdisciplinary Graduate School of Science and Technology, Kinki University)

P-83 当センターにおける非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) 臨床研究による侵襲的検査・母体血清 マーカー検査件数の推移

Change in the number of invasive genetic testing and second trimester quadruple test after initiation of non-invasive prenatal testing as a clinical research

○関口 将軌 (Masaki Sekiguchi)、佐々木 愛子 (Aiko Sasaki)、小川 浩平 (Kohei Ogawa)、赤石 理奈 (Rina Akaishi)、杉林 里佳 (Rika Sugibayashi)、小澤 克典 (Katsusuke Ozawa)、梅原 永能 (Nagayoshi Umehara)、菊地 範彦 (Norihiko Kikuchi)、上原 麻理子 (Mariko Uehara)、和田 誠司 (Seiji Wada)、谷垣 伸治 (Shinji Tanigaki)、小澤 伸晃 (Nobuaki Ozawa)、

西山深雪(Miyuki Nishiyama)、井原千琴(Chikoto Ihara)、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)

一般ポスター 遺伝学的検査(NIPT 含まず)1 / Poster Session Genetic Test 1

P-84 FKTN 創始者変異を有さない FCMD に in frame DMD 欠失を合併した日本人症例

A Japanese FCMD case without the FKTN founder mutation complicated with in-frame DMD deletion

- ○青木 亮子 ¹ (Ryoko Aoki)、近藤 恵里 ² (Eri Kondo)、北村 裕梨 ¹³ (Yuri Kitamura)、 斎藤 加代子 ¹³ (Kayoko Saito)
 - 1 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, Tokyo, Japan)
 - 2 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会総合母子保健センター愛育クリニック (Department of Pediatrics, Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
 - 3 東京女子医科大学大学院医学系研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野 (Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P-85 DDX11 遺伝子に新規 compound hetero 変異をもつ Warsaw Breakage Syndrome と考えられる 女児例

A female case with possible Warsaw Breakage Syndrome harboring novel compound heterozygous mutations in DDX11.

- ○小島 華林¹ (Karin Kojima)、黒岩 裕梨¹ (Yuri Kuroiwa)、若林 慶¹ (Kei Wakabayashi)、 長嶋 雅子¹ (Masako Nagashima)、才津 浩智² (Hirotomo Saitsu)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)、 荻 朋男³ (Tomoo Ogi)、加藤 光広⁴⁵ (Mitsuhiro Kato)、小坂 仁¹ (Hitoshi Osaka)、 山形 崇倫¹ (Takanori Yamagata)
 - 1 自治医科大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Shimotsukeshi, Tochigi, Japan)

- 2 横浜市立大学医学部大学院遺伝学
 - (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 3 名古屋大学環境医学研究所発生遺伝分野
 - (Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM), Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 4 昭和大学医学部小児科学講座

(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)

5 山形大学医学部小児科学講座

(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

P-86 妊娠 34 週での子宮内胎児死亡症例に対し、SNP マイクロアレイ検査を行いモザイク型 10 トリソミーを認めた 1 例

Third trimester intrauterine fetal death with trisomy 10 mosaicism revealed by SNP micro array. A case report.

○西澤 しほり (Shihori Nishizawa)、西岡 暢子 (Nobuko Nishioka)、山田 敦子 (Atsuko Yamada) 越谷市立病院

(Koshigaya Municipal Hospital)

一般ポスター 臨床シークエンス / Poster Session Clinical Sequencing

P-87 エクソーム解析で潜在性エクソンを活性化させる GPR143 の深部イントロン変異を検出した眼白子症の家族例

Deep intronic GPR143 mutation in a Japanese family with ocular albinism

- ○井本 逸勢 ¹ (Issei Imoto)、成戸 卓也 ² (Takuya Naruto)、増田 清士 ¹ (Kiyoshi Masuda)、河本 知大 ^{1,3} (Tomohiro Kohmoto)、遠藤 高生 ⁴ (Takao Endo)、初川 嘉一 ⁵ (Yoshikazu Hatsukawa)、岡本 伸彦 ⁶ (Nobuhiko Okamoto)
 - 1 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 Graduate School, Tokushima, Japan)
 - 2 徳島大学大学院医歯薬学研究部病態生理学分野
 - (Department of Pathophysiology, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)
 - 3 徳島大学医学部 Student Lab

(Student Lab, Tokushima University Faculty of Medicine, Tokushima, Japan)

- 4 大阪大学医学部眼科
 - (Department of Ophthalmology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan.)
- 5 大阪府立母子保健総合医療センター眼科
 - (Eye Department, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)
- 6 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)

P-88 次世代シーケンサーによる血中循環腫瘍細胞(CTC)の一細胞変異解析

NGS sequencing of single circulating tumor cell (CTC) isolated by dielectrophoretic microwell array system.

○鈴木 智子 ^{1.7} (Tomoko Suzuki)、澤田 武志 ² (Takeshi Sawada)、森本 篤史 ³ (Atsushi Morimoto)、下山 達 ² (Tatsu Shimoyama)、洪 泰浩 ⁴ (Yasuhiro Koh)、田村 研治 ⁵ (Kenji Tamura)、田村 友秀 ⁶ (Tomohide Tamura)、二見 達 ³ (Toru Futami)、岡野 栄之 ⁷ (Hideyuki Okano)、小泉 史明 ^{1.8} (Fumiaki Koizumi)

1 都立駒込病院臨床研究支援室

(Department of Clinical Research Support, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)

2 都立駒込病院腫瘍内科

(Department of Medical Oncology, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)

3 東ソー株式会社

(TOSOH Corporation, Tokyo, Japan)

4 和歌山県立医科大学内科学第三講座

(Third Department of Internal Medicine, Wakayama Medical University, Wakayama Japan)

- 5 国立がんセンター中央病院乳線・腫瘍内科グループ/外来化学療法グループ (Division of Breast Oncology and Medical Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 国立がんセンター中央病院呼吸器腫瘍科

(Division of Thoracic Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)

7 慶應義塾大学医学部生理学教室

(Department of Physiology Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

8 都立駒込病院臨床検査科

(Department of Laboratory Medicine, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)

P-89 Ion Torrent を用いたクリニカルシークエンスとしてのバリアント判定システムの検討 Clinical Sequencing and Variant Call using Ion Torrent System

- ○佐藤 秀則 ¹ (Hidenori Sato)、宮野 佑樹 ¹² (Yuki Miyano)、小山 信吾 ² (Shingo Koyama)
 - 1 山形大学医学部メディカルサイエンス推進研究所ゲノム情報解析ユニット (Department of Genome Informatics, Yamagata University Faculty of Medicine)
 - 2 山形大学医学部第三内科

(Department of Neurology, Hematology, Metabolism, Endocrinology and Diabetology)

P-90 次世代シークエンサーによる難聴遺伝子解析により眼症状発症前に Usher 症候群と診断し得た 一家系

USH2 Caused by GPR98 Mutation Diagnosed by Massively Parallel Sequencing in Advance of the Occurrence of Visual Symptoms

○茂木 英明(Hideaki Moteki)、吉村 豪兼(Hidekane Yoshimura)、宇佐美 真一(Shin-ichi Usami) 信州大学医学部耳鼻咽喉科

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

一般ポスター ゲノム情報とヘルスケア / Poster Session Genome Informatics and Healthcare

P-91 摂取栄養組成により血糖値と関連する遺伝子多型の抽出に関する検討

A study on the extraction of genetic polymorphisms associated with blood glucose level dependent on ingested nutritional composition

- ○橋本 健一¹(Kenichi Hashimoto)、堀川 幸男¹(Yukio Horikawa)、野々山 由紀子¹(Yukiko Nonoyama)、 塩谷 真由美¹(Mayumi Enya)、堀江 直史³(Takafumi Horie)、山本 眞由美²(Mayumi Yamamoto)、 武田 純¹(Jun Takeda)
 - 1 岐阜大学大学院医学系研究科内分泌代謝病態学分野 (Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)
 - 2 岐阜大学保健管理センター岐阜大学大学院連合創薬医療情報研究科 (Health Administration Center, United Graduate School of Drug Discovery and Medical Information Sciences, Gifu University)
 - 3 岐阜赤十字病院

(Japanese Red Cross Gifu Hospital)

P-92 機械学習によるヒト由来 miRNA 発現情報データの包括解析

Comprehensive analysis of biomarker using human miRNA expression profiles with machine learning

- ○樋口 千洋¹ (Chihiro Higuchi)、田中 敏博 ¹²³ (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象 ¹⁴ (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, Tokyo Medical and Dental University)
 - 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 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 (IMS))
- 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 (IMS))

P-93 ゲノム・遺伝子解析研究における遺伝情報の結果返却に関する研究参加者の認識:系統的レビュー

Participants' perspective on return of genomic research results: Systematic review

- ○相澤 弥生¹(Yayoi Aizawa)、小林 朋子¹(Tomoko Kobayashi)、新井 知彦²(Tomohiko Arai)、長神 風二²(Fuji Nagami)、安田 純³(Jun Yasuda)、布施 昇男³(Nobuo Fuse)、鈴木 洋一³(Yoichi Suzuki)、山本 雅之³(Masayuki Yamamoto)、川目 裕¹(Hiroshi Kawame)
 - 1 東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門
 (Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Department of Education and Training, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
 - 2 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)
 - 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)

一般ポスター 次世代シークエンス (NGS) 解析 1 / Poster Session Next Generation Sequencing 1

P-94 ヒトゲノムにおける欠失多型の解析

Deletion polymorphisms in the Human Genome

- ○小野澤 真弘 (Masahiro Onozawa)、豊嶋 崇徳 (Takanori Teshima)
 - 北海道大学大学院医学研究科血液内科

(Department of Hematology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)

P-95 エクソームシーケンスによる難聴患者での遺伝子点変異解析と Copy Number Variant (CNV) 解析

Integrated analysis of point mutation and copy number variation in non-syndromic hearing loss using exome sequencing data

- ○辰野 健二 ¹ (Kenji Tatsuno)、坂田 阿希 ¹² (Aki Sakata)、山本 尚吾 ¹ (Shogo Yamamoto)、 上田 宏生 ¹ (Hiroki Ueda)、山岨 達也 ² (Tatsuya Yamasoba)、油谷 浩幸 ¹ (Hiroyuki Aburatani)
 - 1 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 (Genome Science Div., RCAST, University of Tokyo)
 - 2 東京大学医学系研究科耳鼻咽喉科 (Department of Otolaryngology, Faculty of Medicine, University of Tokyo)

P-96 次世代シーケンサーを用いた自閉症スペクトラム (ASD) 患者の遺伝子データ解析

Genetic analysis of autism spectrum disorder (ASD) based on developed diagnostic flows using next-generation sequencing (NGS)

- ○榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、横井 貴之² (Takayuki Yokoi)、羽田野 ちひろ² (Chihiro Hatano)、大橋 育子² (Ikuko Ohashi)、黒田 友紀子² (Yukiko Kuroda)、井田 一美² (Kazumi Ida)、成戸 卓也¹ (Takuya Naruto)
 - 神奈川県立こども医療センター臨床研究所 (Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center)
 - 神奈川県立こども医療センター遺伝科 (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

P-97 非アルコール性脂肪肝関連遺伝子の日本人 950 人におけるリシーケンス解析

Resequence analysis of NAFLD associated genes in 950 Japanese males

○Supichaya Boonvisut、渡邉 和寿(Kazutoshi Watanabe)、中山 一大(Kazuhiro Nakayama)、 岩本 禎彦(Sadahiko Iwamoto)

自治医科大学分子病態治療研究センター人類遺伝学研究部

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

次世代シーケンサーにより確定診断に至った成人発症の Reducing body myopathy の一例

A case of adult-onset reducing body myopathy diagnosed by next generation sequencing

○北村 裕梨¹ (Yuri Kitamura)、近藤 恵里²³ (Eri Kondo)、堀場 恵⁴ (Megumi Horiba)、浦野 真理² (Mari Urano)、青木 亮子² (Ryoko Aoki)、西野 一三⁵ (Ichizo Nisino)、斎藤 加代子¹² (Kayoko Saito)

1 東京女子医科大学大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野 (Branch of Genetic Medicine, Advanced Biomedical Engineering and Science, Graduate School of Medicine of Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

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, Tokyo, Japan)

- 3 社会福祉法人恩腸財団母子愛育会総合母子保健センター小児科
 - (Department of Pediatrics of Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
- 4 東京女子医科大学神経内科

P-98

P-99

(Department of Neurology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

5 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)

次世代シークエンサーによる単一遺伝子病の解析体制の構築

Construction of analysis system of the Mendelian disorders using next-generation sequencing

○足立 香織 ¹ (Kaori Adachi)、村田 恵 ¹ (Megumi Murata)、甲斐 政親 ² (Masachika Kai)、 岡崎 哲也 ³⁴ (Tetsuya Okazaki)、難波 栄二 ^{1,45} (Eiji Nanba)

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 鳥取大学技術部医学系部門

(Division of Medical Science, Technical Department, Tottori University, Yonago, Japan)

3 鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科

(Division of Child Neurology, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)

4 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科

(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)

5 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,

P-100 C12orf65 変異を認めた Leigh 脳症の一卵性双胎例

A case of monozygotic twins with Leigh syndrome identified C12orf65 mutation

○今川 英里¹ (Eri Imagawa)、Fattal-Valenski Aviva²、Eyal Ori³、宮武 聡子¹ (Satoko Miyatake)、Saada Ann⁴、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳¹ (Yoshinori Tsurusaki)、 才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、三宅 紀子¹ (Noriko Miyake)

1 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)

2 テルアビブ大学小児神経科

(Paediatric Neurology Unit, Tel Aviv Sourasky Medical Centre, Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University, Tel Aviv, Israel)

3 テルアビブ大学小児内分泌科

(Paediatric Endocrinology Unit, Tel Aviv Sourasky Medical Centre, Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University, Tel Aviv, Israel)

4 ハダサヘブライ医療センター代謝遺伝学

(Monique and Jacques Roboh Department of Genetic Research and the Department of Genetic and Metabolic Diseases Hadassah–Hebrew University Medical Center, Jerusalem, Israel)

P-101 次世代シーケンサー・パネル解析結果を用いた隠れマルコフモデルによるゲノムコピー数解析 の試み

> Challenging of genomic copy number analysis through hidden Markov model using the nextgeneration sequencer panel analysis results

- ○山本 俊至¹ (Toshiyuki Yamamoto)、下島 圭子¹ (Keiko Shimojima)、齋藤 聡² (Akira Saito)
 - 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 スタージェン

(Stagen, Tokyo, Japan)

P-102 次世代シーケンス技術と網羅的 shRNA ライブラリーを利用した新規胃癌治療標的遺伝子スク リーニング法の樹立

Establishment of a functional genomics screening method to identify novel therapeutic targets for gastric carcinoma

○藤橋 未希 (Miki Fujihashi)、加藤 洋人 (Hiroto Katoh)、佐藤 玲子 (Reiko Sato)、鈴木 良平 (Ryohei Suzuki)、貴志 一樹 (Kazuki Kishi)、河村 大輔 (Daisuke Komura)、石川 俊平 (Shumpei Ishikawa)

東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム病理学分野

(Department of Genomic Pathology, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

一般ポスター 遺伝カウンセリング 1 / Poster Session Genetic Counseling 1

P-103 遺伝カウンセリングにおける一般診療と専門診療の機能区分の設定

Setting of entrustable professional activities for genetic counseling

- ○三宅秀彦 ¹² (Hidehiko Miyake)、村上 裕美 ¹ (Hiromi Murakami)、鳥嶋 雅子 ¹ (Masako Torishima)、稲葉 慧 ² (Akira Inaba)、高嶺 恵理子 ² (Eriko Takamine)、松川 愛未 ² (Manami Matsukawa)、米井 歩 ² (Ayumi Yonei)、浦尾 充子 ¹ (Mitsuko Urao)、山田 重人 ¹ (Shigehito Yamada)、小杉 眞司 ¹² (Shinji Kosugi)
 - 1 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 (Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
 - 2 京都大学大学院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)

P-104 罹患男児出生によって診断がついた Simpson-Golabi-Behmel 症候群家系の遺伝カウンセリング Genetic Counseling of Simpson-Golabi-Behmel syndrome

○松田 圭子 (Keiko Matsuda)、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 Genetics, Osaka Medical Center and Reserch Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

P-105 当院での出生前診断における染色体構造異常症例の検討

Study of cases with structural rearrangement in the prenatal genetic diagnosis

○廣瀬 達子 (Tatsuko Hirose)、宮上 景子 (Keiko Miyagami)、白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、四元 淳子 (Junko Yotsumoto)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa) 昭和大学医学部産婦人科

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

P-106 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科における過去 6 年間の遺伝カウンセリング実績報告

Performance Report on Genetic Counseling Provided over the Last Six Years by the Department of Clinical Genetics at Tottori University Hospital

- ○中川 奈保子 ¹² (Naoko Nakagawa)、岡崎 哲也 ²³ (Tetsuya Okazaki)、笠城 典子 ²⁴ (Noriko Kasagi)、金子 周平 ²⁵ (Shuuhei Kaneko)、鞁嶋 有紀 ²⁶ (Yuki Kawashima)、奥野 啓介 ²⁶ (Keisuke Okuno)、難波 栄二 ¹²⁷ (Eiji Nanba)
 - 1 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)
 - 2 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科
 - (Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital)
 - 3 鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科
 - (Department of Neuropediatrics, Tottori University Hospital)
 - 4 鳥取大学医学部保健学科基礎看護学講座
 - (Department of Fundamental Nursing, Faculty of Medicine, Tottori University)
 - 5 鳥取大学大学院医学系研究科臨床心理学講座
 - (Department of Clinical Psychology, Graduate School of Medicine, Tottori University)
 - 6 鳥取大学医学部附属病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Tottori University Hospital)
 - 7 鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野 (Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University)

P-107 突然死の遺伝カウンセリングにおいてもやもや病が診断された家系

A family of a sudden death, diagnosed to have Moyamoya disease in a process of genetic counseling

- ○佐藤 裕子 ¹ (Yuko Sato)、浦野 真理 ² (Mari Urano)、荒川 玲子 ² (Reiko Arakawa)、 川口 裕子 ³ (Yuko Kawaguchi)、斎藤 加代子 ² (Kayoko Saito)
 - 1 東京女子医科大学病院
 - (Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
 - 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 越谷市立病院
 - (Koshigaya Municipal Hospital)

P-108 当院で周産期管理を行った胎児骨系統疾患の検討

Prenatal diagnosis and perinatal outcome of fetal skeletal dysplasia

- ○松本 洋介¹ (Yosuke Matsumoto)、鈴森 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、大林 勇輝¹ (Yuki Obayashi)、熊谷 恭子¹ (Kyoko Kumagai)、西村 玄² (Gen Nishimura)、杉浦 真弓¹ (Mayumi Sugiura)
 - 1 名古屋市立大学産科婦人科、臨床遺伝医療部 (Division of Clinical and Molecular Genetics, Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital, Aichi, Japan)
 - 2 東京都立小児総合医療センター放射線科
 - (Department of Radiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

P-109 Cowden syndrome の女性 2 症例の遺伝カウンセリング

Genetic counseling for two cases with Cowden syndrome

- ○佐藤 智佳 ¹ (Chika Sato)、覚道 真理子 ¹ (Mariko Kakudo)、三村 博子 ¹ (Hiroko Mimura)、渡 二郎 ² (Jiro Watari)、鍔本 浩志 ³ (Koji Tsubamoto)、山西 清文 ⁴ (Kiyofumi Yamanishi)、三好 康雄 ⁵ (Yasuo Miyoshi)、榎本 敬恵 ⁵ (Yukie Enomoto)、廣田 誠一 ⁶ (Seiichi Hirota)、玉置(橋本)知子 ¹⁷ (Tomoko Hashimoto-Tamaoki)
 - 1 兵庫医科大学病院臨床遺伝部

(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

- 2 兵庫医科大学内科学消化管科
 - (Division of Gastroenterology, Department of Internal Medicine, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 3 兵庫医科大学産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

- 4 兵庫医科大学皮膚科学講座
 - (Department of Dermatology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 5 兵庫医科大学乳腺·内分泌外科
 - (Department of Breast and Endocrine Surgery, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 6 兵庫医科大学病院病理部
 - (Department of Surgical Pathology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 7 兵庫医科大学遺伝学講座

(Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

P-110 えん下困難を伴う関節可動亢進型エーラスダンロス症候群

Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type (hypermobility syndrome) with swallow difficulty

- ○佐々木 元子 ¹ (Motoko Sasaki)、松本 健一 ² (Kenichi Matumoto)、島田 隆 ¹ (Takashi Shimada)、岡田 尚巳 ³ (Takashi Okada)、渡邉 淳 ^{1,3} (Atushi 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 鳥根大学
 - (Shimane University, Shimane, Japan)
- 3 日本医科大学大学院分子遺伝学 (Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

P-111 乳がん遺伝カウンセリングに関する患者アンケート調査

Questionnaire survey of patients on genetic counseling HBOC

- ○岡村 春江 ¹³ (Harue Okamura)、村田 透 ² (Toru Murata)、藤井 正宏 ² (Masahiro Fujii)、 不破 嘉崇 ² (Yoshitaka Fuwa)、田中 顕一郎 ² (Kenichiro Tanaka)、倉橋 浩樹 ⁴ (Hiroki Kurahashi)、 佐藤 労 ⁵ (Tsutomu Sato)
 - 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 愛知県がんセンター愛知病院乳腺科

(Department of Breast Oncology, Aichi Cancer Center Aichi Hospital, Aichi, Japan)

- 3 愛知県がんセンター愛知病院臨床研究検査部
 - (Department of Clinical Laboratory, Aichi Cancer Center Aichi Hospital, Aichi, Japan)
- 4 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)
- 5 藤田保健衛生大学医学部倫理学
 - (Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)

P-112 筋強直性ジストロフィーの発症前診断における遺伝カウンセリングの 1 例

A case of Genetic counceling of myotonic dystrophy for presymptomatic genetic testing

○前田 和寿(Kazuhisa Maeda)、中奥 大地(Daichi Nakaoku)、村上 雅博(Masahiro Murakami)、

近藤 朱音 (Akane Kondo)、森根 幹生 (Mikio Morine)、檜尾 健二 (Kenji Hinokio)、

射場 智美 (Tomomi Iba)、南原 しずえ (Shizue Nanbara)、曽根 美智子 (Michiko Sone)、

森 香保里(Kaori Mori)

四国こどもとおとなの医療センター遺伝医療センター

(Clinical Genetics, Shikoku Medical Center for Children and Adults)

P-113 遺伝学的検査で確定診断された Noonan 症候群の児の症例 - 遺伝カウンセリングの視点で -

Case Study of a Child With a Definitive Diagnosis of Noonan Syndrome through Genetic Testing – A viewpoint of genetic counseling –

○松岡 沙姫¹ (Saki Matsuoka)、吉井 啓志² (Hiroshi Yoshii)、松田 圭子² (Keiko Matsuda)、川戸 和美² (Kazumi Kawato)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)、巽 純子¹ (Jyunko Tatsumi)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)

- 1 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程 (Genetic Counceling Program, Interdisciplinary Graduate School of Science and Technology, Kinki University, Osaka, Japan)
- 2 大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科 (Department of Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)

P-114 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝カウンセリングの概要と領域ごとの特徴と 今後の課題

Outlining the Genetic Counseling of each field in Kyoto University Hospital.

- ○松川 愛未 ¹ (Manami Matsukawa)、西尾 瞳 ¹ (Hitomi Nishio)、本田 明夏 ¹ (Sayaka Honda)、平岡 弓枝 ¹ (Yumie Hiraoka)、稲葉 慧 ¹ (Akira Inaba)、高嶺 恵里子 ¹ (Eriko Takamine)、米井 歩 ¹ (Ayumi Yonei)、鳥嶋 雅子 ² (Masako Torishima)、村上 裕美 ² (Hiromi Murakami)、北尻 真一郎 ² (Shin-ichiro Kitajiri)、和田 敬仁 ¹² (Takahito Wada)、三宅 秀彦 ¹² (Hidehiko Miyake)、山田 重人 ² (Shigehito Yamada)、平家 俊男 ² (Toshio Heike)、小杉 眞司 ¹² (Shinji Kosugi)
 - 1 京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学
 - (Genetic Counselor Course, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
 - 2 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 (Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)

P-115 18 トリソミーの児を持つ夫婦への継続した遺伝カウンセリング

Gerinatal genetic counseling for a parents of baby with trisomy 18 - A Case Report -

- ○柴田 有花¹ (Yuka Shibata)、山田 崇弘 ¹² (Takahiro Yamada)、小島 崇史 ¹² (Takashi Kojima)、武井 黄太³ (Kota Takei)、長 和俊 ¹² (Kazutoshi Cho)、矢部 一郎 ¹ (Ichiro Yabe)
 - 1 北海道大学病院臨床遺伝子診療部
 - (Clinical Genetics Unit, Hokkaido University, Hokkaido, Japan)
 - 2 北海道大学医学部産科/周産母子センター (Department of Obsterics/Perinatal Center, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Hokkaido, Japan)
 - 3 北海道大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Graduate School of Medicine, Hokkaido, Japan)

一般ポスター 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 1/ Poster Session ELSI and Genetics Education 1

P-116 遺伝カウンセリング体制構築に向けた当院看護師対象の遺伝教育プログラムの作成 - 看護師へ の遺伝教育ニーズ調査結果から -

Development of nursing education program toward genetic counselling

- ○富永 果林¹ (Karin Tominaga)、佐原 知子¹ (Tomoko Sahara)、山本 尚人² (Naoto Yamamoto)、 横井 左奈¹ (Sana Yokoi)
 - 1 千葉県がんセンター遺伝子診療科
 - (Division of Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center)
 - 2 千葉県がんセンター乳腺外科
 - (Chiba Cancer Center Breast Surgery)

?-117 「遺伝子検査サービスを購入しようかどうか迷っている人のためのチェックリスト 10 か条」への 反響

Public response towards "Ten tips to consider whether to purchase DTC genetic testing services"

○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, The Institute of Medical Sciences, The University of Tokyo, Japan)

P-118 兵庫医大臨床遺伝部外来での学生臨床実習についての学生からの評価

Evaluation on the out-patient learning and next-generation sequencer data analysis program in Department of Clinical Genetics by medical students in Hyogo College of Medicine

○覚道 真理子¹ (Mariko Kakudo)、佐藤 智佳¹ (Chika Sato)、吉川 良恵² (Yoshie Yoshikawa)、中野 芳朗² (Yoshiro Nakano)、振津 かつみ² (Katsumi Furitsu)、三村 博子¹ (Hiroko Mimura)、鈴木 敬一郎³ (Keiichiro Suzuki)、若林一郎⁴ (Ichiro Wakabayashi)、玉置(橋本)知子¹² (Tomoko Hashimoto-Tamaoki)

- 1 兵庫医科大学病院臨床遺伝部
 - (Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2 兵庫医科大学遺伝学講座
 - (Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 3 兵庫医科大学生化学
 - (Department of Biochemistry, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 4 兵庫医科大学環境予防医学
 - (Department of Environmental and Preventive Medicine, Hyogo College of Medicine)

日 時: 10月16日(金) 18:10~19:10 ポスター会場(本館4階花ABC) Date: Oct. 16 (Fri.) 18:10~19:10 Poster Room (Hana ABC, Main Tower 4F)

一般ポスター 細胞遺伝学(臨床)2 / Poster Session Cytogenetics II-2

P-119 連続する 1q42.12-q42.2 の duplication、1q42.2-q43 の triplication と 1q43-qter の片親性アイソ ダイソミーを認めた一症例

A unique case of 1q42.12-q42.2 duplication and 1q42.2-q43 triplication with uniparental isodisomy of 1q43-qter

- ○岡本 奈那¹ (Nana Okamoto)、村田 知慧² (Chie Murata)、増田 清士³ (Kiyoshi Masuda)、河本 知大²³ (Tomohiro Kohmoto)、里村 茂子⁴ (Shigeko Satomura)、岡本 伸彦⁵ (Nobuhiko Okamoto)、堀川 秀昌²⁶ (Hideaki Horikawa)、古森 孝英¹ (Takahide Komori)、井本 逸勢² (Issei Imoto)
 - 1 神戸大学医学部附属病院歯科口腔外科
 - (Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, 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 Graduate School, Tokushima, Japan)
 - 3 徳島大学医学部 Student Lab
 - (Student Lab, Tokushima University Faculty of Medicine, Tokushima, Japan)
 - 4 徳島赤十字ひのみね総合療育センター
 - (Japanese Red Cross Tokushima Hinomine Rehabilitation Center for People with Disabilities, Tokushima, Japan)
 - 5 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)
 - 6 徳島大学大学院医歯薬学研究部総合研究支援センター先端医療研究部門
 - (The Support Center for Advanced Medical Sciences, Institute of Health Biosciences, the University of Tokushima Graduate School)

P-120 STK11 遺伝子全エクソン欠失を認めた Peutz-Jeghers 症候群の一例

Whole exons deletions of the STK11 gene in a boy with Peutz-Jeghers syndrome.

- ○石川 亜貴¹ (Aki Ishikawa)、平川 賢史² (Satoshi Hirakawa)、山下 健太郎¹ (Kentaro Yamashita)、 黒澤 健司³ (Kenji Kurosawa)、菅野 康吉⁴ (Koukichi Sugano)、櫻井 晃洋¹ (Akihiro Sakurai)
 - 1 札幌医科大学附属病院遺伝子診療室
 - (Division of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital Clinical Genetics Center, Sapporo, Japan)
 - 2 浦河日赤病院小児科
 - (Division of Paediatrics, Urakawa Red Cross Hospital, Urakawa, Japan)
 - 3 神奈川県立こども医療センター遺伝科
 - (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Japan.)
 - 4 栃木県立がんセンター研究所がん遺伝子研究室・がん予防研究室 (Department of Oncogene Research Unit Cancer Prevention Unit, Tochigi Cancer Center Research Institute, Japan.)

P-121 相互転座症例における Comparative genomic hybridization 法を用いた着床前診断胚の染色体分離様式の検討

Segregation pattern of embryos in PGD for reciprocal translocation patients using by comparative genomic hybridization

- ○中岡 義晴 ¹ (Yoshiharu Nakaoka)、伊藤 啓二朗 ¹ (Keijiro Ito)、姫野 隆雄 ¹ (Takao Himeno)、山内 博子 ¹ (Hiroko Yamauchi)、庵前 美智子 ¹ (Michiko Ammae)、福田 愛作 ² (Aisaku Fukuda)、森 梨沙 ² (Risa Mori)、山本 あゆみ ² (Ayumi Yamamoto)、森本 義晴 ³ (Yoshiharu Morimoto)
 - 1 IVF なんばクリニック (IVF Namba Clinic)
 - 2 IVF 大阪クリニック (IVF Osaka Clinic)
 - 3 HORAC グランフロント大阪クリニック (HORAC Grand Front Osaka Clinic)

一般ポスター 腫瘍遺伝学 2 / Poster Session Cancer Genetics 2

<u>P-122</u> マウスおよびテナガザル由来の増殖型レトロウイルスベクターを用いた自殺遺伝子併用療法の 開発

Dual-vector suicide gene therapy using retroviral replicating vectors derived from amphotropic murine leukemia virus and gibbon ape leukemia virus

- ○久保 秀司 ¹ (Shuji Kubo)、笠原 典之 ² (Noriyuki Kasahara)
 - 1 兵庫医科大学遺伝学講座
 - (Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
 - 2 マイアミ大学細胞生物学・病理部門
 - (Departments of Cell Biology and Pathology, University of Miami, Miami, USA)

P-123 循環腫瘍細胞株をもちいた膵癌悪性形質の解析

Characterization of malignant phenotype of pancreatic cancer by analyzing pancreatic circulating tumor cells (CTCs).

- ○佐藤 拓 ^{1,2,3} (Taku Sato)、村松 智輝 ¹ (Tomoki Muramatsu)、田邉 稔 ³ (Minoru Tanabe)
 - 1 東医歯大難治研分子細胞遺伝
 - (Dept. Mol. Cytogenet., Med. Res. Inst., Tokyo Med. and Dent. Univ., Tokyo, Japan)
 - 2 東医歯大疾患バイオリソースセンター
 - (Bioresource Res. Ctr., Tokyo Med. and Dent. Univ., Tokyo, Japan)
 - 3 東医歯大大学院肝胆膵外科学分野
 - (Dept. Surg., Grad. Sch. Tokyo Med. & Dent. Univ., Tokyo, Japan)

P-124 ハイコンテントスクリーニング系を利用した autophagy modulator の探索

Screening of autophagy modulators using high-content imaging system

- ○井上純 1.3 (Jun Inoue)、稲澤 譲治 1.23 (Johji Inazawa)
 - 1 東京医歯大難研分子細胞遺伝
 - (Dept. Mol. Cytogenet., Med. Res. Inst., Tokyo Med. & Dent. Univ.)
 - 2 東京医歯大硬組織疾患ゲノムセンター
 - (Hard Tissue Genome Res. Center, Tokyo Med. & Dent. Univ.)
 - 3 東京医歯大疾患バイオリソースセンター
 - (Bioresource Research Center, Tokyo Med. & Dent. Univ.)

P-125 半導体次世代シークエンサーによるリスク集団特異的がん関連遺伝子多型解析

Analysis of cancer risk-associated genetic variations by using semiconductor-based next-gen sequencings in Chiba J-MICC cohort study

- ○中村 洋子¹ (Yohko Nakamura)、丸 喜明¹ (Yoshiaki Maru)、巽 康年¹ (Yasutoshi Tatsumi)、
 - 横井左奈¹ (Sana Yokoi)、大平美紀¹² (Miki Ohira)、中村 友紀¹ (Yuki Nakamura)、
 - 高山喜美子¹(Kimiko Takayama)、稲田潤子¹(Junko Inada)、田中尚武³(Naotake Tanaka)、
 - 山本尚人³ (Naoto Yamamoto)、鍋谷 圭宏³ (Yoshihiro Nabeya)、滝口 伸浩³ (Nobuhiro Takiguchi)、
 - 植田 健 ³ (Takeshi Ueda)、片山 稔 ⁴ (Jin Katayama)、永瀬 喜浩 ¹ (Hiroki Nagase)、
 - 三上春夫¹ (Haruo Mikami)
 - 1 千葉県がんセンター研究所
 - (Chiba Cancer Center Research Institute)
 - 2 埼玉県立がんセンター臨床腫瘍研究所
 - (Research Institute for Clinical Oncology, Saitama Cancer Center)
 - 3 千葉県がんセンター医療局
 - (Chiba Cancer Center Hospital)
 - 4 サーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社
 - (Thermo Fisher Scientific K.K.)

P-126 長鎖ノンコーディング RNA KCNQ1OT1/LIT1 による大腸がん発がん機構の解明

Molecular mechanism of colorectal cancer development by long non-coding RNA KCNQ1OT1/LIT1

- ○久郷 裕之 ¹² (Hiroyuki Kugoh)、砂村 直洋 ¹ (Naohiro Sunamura)、押村 光雄 ² (Mitsuo Oshimura)、大平 崇人 ¹ (Takahito Ohira)
 - 1 鳥取大学大学院医学系研究科遺伝子機能工学部門
 - (Division of Molecular Genetics and Biofunction, Tottori University Graduate School of Medical Science, Tottori, Japan)
 - 2 鳥取大学染色体工学研究センター
 - (Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Tottori, Japan)

P-127 癌における LAPTM5 遺伝子の不活性化

Inactivation of LAPTM5 in human cancer

- ○Michelle Nuylan ¹、井上 純 ¹² (Jun Inoue)、河野 辰幸 ³ (Tatsuyuki Kawano)、稲澤 譲治 ¹²⁴ (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
 - $(Department\ of\ Molecular\ Cytogenetics, Medical\ Research\ Institute,\ Tokyo,\ Japan)$
 - 2 東京医歯大・疾患バイオリソースセンター
 - $(Bioresource\ Research\ Center,\ Tokyo\ Med.\ \&\ Dent.\ Univ.)$
 - 3 東京医歯大・食道外科学
 - (Dept. Surgery, Tokyo Med. & Dent. Univ.)
 - 4 東京医歯大・硬組織疾患ゲノムセンター
 - (Hard Tissue Genome Res. Center, Tokyo Med. & Dent. Univ.)

P-128 小細胞肺癌様に形質転換した肺腺癌では神経内分泌分化に関連する細胞内経路が高頻度に体細胞突然変異をおこす

Frequent somatic mutations in neuroendocrine differentiation-related pathways in SCLC-transformed lung adenocarcinomas

- ○末永 雄介¹ (Yusuke Suenaga)、新行内 雅斗² (Masato Shingyoji)、加藤 護³ (Mamoru Kato)、 黒坂 功³ (Isao Kurosaka)、大平 美紀⁴ (Miki Ohira)、飯笹 俊彦² (Toshihiko Iizasa)、 永瀬 浩喜⁵ (Hiroki Nagase)、横井 左奈¹ (Sana Yokoi)
 - 1 千葉県がんセ・研・がんゲノムセンター (Cancer Genome Ctr., Chiba Cancer Ctr. Res. Inst.)
 - 2 千葉県がんセ・呼吸器科
 - (Div. Thoracic Diseases, Chiba Cancer Ctr.)
 - 3 国がんセ・研究所・バイオインフォ (Dept. of Bioinformatics, Res. Inst., NCC)
 - 4 千葉県がんセ・研・がんゲノム (Div. Cancer Genome, Chiba Cancer Ctr. Res. Inst.)
 - 5 千葉県がんセ・研・がん遺伝創薬 (Div. Cancer Genetics, Chiba Cancer Ctr. Res. Inst.)

P-236 非侵襲的出生前遺伝学的検査に対する一般市民の意識調査

Public attitudes toward cell-free DNA (cfDNA) screening in Japan

- ○藤澤 空見子¹ (Kumiko Fujisawa)、永井 亜貴子² (Akiko Nagai)、武藤 香織² (Kaori Muto)
 - 1 東京大学大学院学際情報学府文化・人間情報学コース (Graduate School of Interdisciplinary Information Studies, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 2 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 (Department of Public Policy, The Institute of Medical Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

一般ポスター 家族性腫瘍 (HBOC 含む) 2 / Poster Session Hereditary Cancer/HBOC 2

慶應義塾大学医学部産婦人科

P-129 慶應義塾大学医学部産婦人科におけるバイオバンク(Keio Womens' Health Biobank)

Biobank of Department of Obstetrics and Gynecology in Keio University School of Medicine (Keio Womens' Health Biobank)

○赤羽 智子 (Tomoko Akahane)、平沢 晃 (Akira Hirasawa)、増田 健太 (Kenta Masuda)、野田 朋美 (Tomomi Toda)、西尾浩 (Hiroshi Nishio)、仲村 勝 (Masaru Nakamura)、山上 亘 (Wataru Yamagami)、野村 弘行 (Hiroyuki Nomura)、森定 徹 (Toru Morisada)、片岡 史夫 (Fumio Kataoka)、岩田 卓 (Takashi Iwata)、田中 京子 (Kyoko Tanaka)、冨永 英一郎 (Eiichiro Tominaga)、鈴木 淳 (Atsushi Suzuki)、阪埜 浩司 (Kouji Banno)、牧田 和也 (Kazuya Makita)、進 伸幸 (Nobuyuki Susumu)、青木 大輔 (Daisuke Aoki)

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

P-130 全ゲノム解析により同定された腺腫性大腸ポリポーシス患者の APC 遺伝子転写調節領域の欠失

Identification of a large deletion encompassing the promoter region of APC gene in a patient with adenomatous polyposis of the colon by whole genome sequencing

- ○山口 貴世志¹ (Kiyoshi Yamaguchi)、上村 光弘² (Mitsuhiro Komura)、清水 英悟² (Eigo Shimizu)、長山 聡³ (Satoshi Nagayama)、山口 類⁴ (Rui Yamaguchi)、井元 清哉⁵ (Seiya Imoto)、 渋谷 哲朗⁴ (Tetsuo Shibuya)、池上 恒雄¹ (Tsuneo Ikenoue)、宮野 悟²⁴ (Satoru Miyano)、古川 洋一¹ (Yoichi Furukawa)
 - 1 東京大学医科学研究所臨床ゲノム腫瘍学分野 (Division of Clinical Genome Research, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 東京大学医科学研究所 DNA 情報解析分野 (Laboratory of DNA Information Analysis, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Iapan)
 - 3 がん研有明病院消化器外科

(Gastroenterol Surgery, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)

- 4 東京大学医科学研究所シークエンスデータ情報処理分野 (Laboratory of Sequence Analysis, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学医科学研究所健康医療データサイエンス分野 (Division of Health Medical Data Science, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P-131 当院におけるリスク低減卵管卵巣摘出術施行例の背景と臨床経過に関する検討

Management of BRCA1/2 mutation carriers undergone risk-reducing salpingo-oophorectomies

○吉浜 智子(Tomoko Yoshihama)、平沢 晃(Akira Hirasawa)、野村 弘行(Hiroyuki Nomura)、 片岡 史夫(Fumio Kataoka)、増田 健太(Kenta Masuda)、岩佐 尚美(Naomi Iwasa)、 中平 直希(Naoki Nakadaira)、二宮 委美(Tomomi Ninomiya)、山上 亘(Wataru Yamagami)、 阪埜 浩司(Koji Banno)、進 伸幸(Nobuyuki Susumu)、青木 大輔(Daisuke Aoki) 慶應義塾大学医学部産婦人科学教室 (Keio University School of Medicine, Obstetrics and Gynecology)

P-132 遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)の拾上げを徹底する取り組み

How to increase the rate of screening for heredetary breast and ovarian cancer (HBOC)

- ○杉本 健樹 ¹² (Takeki Sugimoto)、沖 豊和 ¹ (Toyokazu Oki)、小河 真帆 ¹ (Maho Ogawa)、田代 真理 ² (Mari Tasiro)、泉谷 知明 ²³ (Chiaki Izumiya)、池上 信夫 ²³ (Nobuo Ikenoue)、久保 亨 ²⁴ (Toru Kubo)、山崎 一郎 ²⁵ (Ichiro Yamasaki)、花崎 和弘 ¹ (Kazuhiro Hanazaki)、執印 太郎 ²⁵ (Taro Shuin)
 - 1 高知大学医学部外科学講座外科1

(Department of Surgery, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

- 2 高知大学医学部附属病院臨床遺伝診療部
 - (Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)
- 3 高知大学医学部産婦人科

(Department of Obstetrics and Gyencology, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

- 4 高知大学医学部老年病・循環器・神経内科学
 - (Department of Cardiology, Neurology and Aging Science, Kochi Medical School, Kochi, Japan)
- 5 高知大学医学部泌尿器科
 - (Department of Urology, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

P-133 網羅的遺伝子検査に向けての遺伝性乳がん関連症例の検討

Analysis of hereditary breast cancer toward comprehensive genetic test

○大瀬戸 久美子 (Kumiko Ooseto)、前島 佑里奈 (Yurina Maeshima)、葛城 遼平 (Ryohei Katsuragi)、 吉本 有希子 (Yukiko Toshimoto)、高原 祥子 (Sachiko Takahara)、山内 声明 (Akira Yamauchi) 北野病院ブレストセンター・乳腺外科

(Department of Breast Surgery Breast Cancer Kitano Hospital Breast Cancer, Osaka, JAPAN)

一般ポスター 免疫遺伝学 2 / Poster Session Immunogenetics 2

P-134 HLA-DQB1 アレルと抗セントロメア抗体陽性強皮症

HLA-DQB1 Alleles Associated with Anti-Centromere Antibody-Positive Systemic Sclerosis in Japanese.

○古川 宏 ¹² (Hiroshi Furukawa)、岡 笑美 ¹² (Shomi Oka)、島田 浩太 ³ (Kota Shimada)、 杉井 章二 ³ (Shoji Sugii)、橋本 篤 ² (Atsushi Hashimoto)、小宮 明子 ² (Akiko Komiya)、 福井 尚志 ² (Naoshi Fukui)、小林 幸司 ⁴ (Kouji Kobayashi)、長田 侑 ⁴ (Atsumu Osada)、

井畑 淳 ⁴ (Atsushi Ihata)、永井 立夫 ⁵ (Tatsuo Nagai)、瀬戸口 京吾 ⁶ (Keigo Setoguchi)、

岡本 明子 ⁷ (Akiko Okamoto)、岡本 享 ⁸ (Akira Okamoto)、千葉 実行 ⁹ (Noriyuki Chiba)、

末松 栄一 ¹⁰ (Eiichi Suematsu)、河野 肇 ⁷ (Hajime Kono)、片山 雅夫 ¹¹ (Masao Katayama)、 廣畑 俊成 ⁵ (Shunsei Hirohata)、右田 清志 ¹² (Kiyoshi Migita)、長岡 章平 ⁴ (Shouhei Nagaoka)、

當間 重人² (Shigeto Tohma)

1 筑波大学医学医療系分子遺伝疫学

(Molecular and Genetic Epidemiology Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

2 国立病院機構相模原病院臨床研究センター

(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)

3 東京都立多摩総合医療センターリウマチ膠原病科

(Department of Rheumatic Diseases, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Fuchu, Japan.)

4 横浜南共済病院膠原病リウマチ内科

(Department of Rheumatology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan.)

5 北里大学膠原病・感染内科

(Department of Rheumatology and Infectious Diseases, Kitasato University School of Medicine, Sagamihara, Japan.)

6 がん・感染症センター都立駒込病院膠原病科

(Department of Allergy and Immunological Diseases, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan.)

7 帝京大学医学部内科学講座

(Department of Internal Medicine, Teikyo University, Tokyo, Japan.)

8 国立病院機構姫路医療センターリウマチ科

(Department of Rheumatology, Himeji Medical Center, National Hospital Organization, Himeji, Japan.)

9 国立病院機構盛岡病院リウマチ科

(Department of Rheumatology, Morioka Hospital, National Hospital Organization, Morioka, Japan.)

10 国立病院機構九州医療センター膠原病内科

(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Clinical Research Institute, Kyushu Medical Center, National Hospital Organization, Fukuoka, Japan.)

11 国立病院機構名古屋医療センター膠原病内科

(Department of Internal Medicine, Nagoya Medical Center, National Hospital Organization, Nagoya, Japan)

12 国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター

(Clinical Research Center, National Hospital Organization Nagasaki Medical Center, Omura, Japan)

LILRA4 遺伝子多型と全身性エリテマトーデスの関連の検討

Association study of LILRA4 polymorphisms with systemic lupus erythematosus

○川崎 綾¹ (Aya Kawasaki)、古川 宏¹² (Hiroshi Furukawa)、西田 奈央³ (Nao Nishida)、

近藤 裕也¹(Yuya Kondo)、伊藤 聡⁴(Satoshi Ito)、松本 功¹(Isao Matsumoto)、

草生 真規雄 ⁵ (Makio Kusaoi)、天野 浩文 ⁵ (Hirofumi Amano)、須田 昭子 ⁶ (Akiko Suda)、

長岡章平⁷ (Shouhei Nagaoka)、瀬戸口京吾⁸ (Keigo Setoguchi)、永井立夫⁹ (Tatsuo Nagai)、

廣畑 俊成⁹ (Shunsei Hirohata)、島田 浩太 ¹⁰ (Kota Shimada)、杉井 章二 ¹⁰ (Shoji Sugii)、

岡本 享 ¹¹ (Akira Okamoto)、千葉 実行 ¹² (Noriyuki Chiba)、末松 栄一 ¹³ (Eiichi Suematsu)、

大野 滋 ⁶ (Shigeru Ohno)、片山 雅夫 ¹⁴ (Masao Katayama)、河野 肇 ¹⁵ (Hajime Kono)、

德永 勝士 16 (Katsushi Tokunaga)、髙崎 芳成 5 (Yoshinari Takasaki)、橋本 博史 17 (Hiroshi Hashimoto)、

住田 孝之¹ (Takayuki Sumida)、當間 重人² (Shigeto Tohma)、土屋 尚之¹ (Naoyuki Tsuchiya)

1 筑波大学医学医療系

(Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

2 国立病院機構相模原病院

(Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)

3 国立国際医療研究センター

(National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan)

4 新潟県立リウマチセンター

(Niigata Rheumatic Center, Shibata, Japan)

5 順天堂大学膠原病内科

(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Juntendo University, Tokyo, Japan)

6 横浜市立大学附属市民総合医療センター

(Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)

7 横浜南共済病院

(Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan)

8 がん・感染症センター都立駒込病院

(Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)

北里大学

(Kitasato University, Sagamihara, Japan)

10 東京都立多摩総合医療センター

(Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)

11 国立病院機構姫路医療センター

(Himeji Medical Center, National Hospital Organization, Himeji, Japan)

12 国立病院機構盛岡病院

(Morioka Hospital, National Hospital Organization, Morioka, Japan)

13 国立病院機構九州医療センター

(Kyushu Medical Center, National Hospital Organization, Fukuoka, Japan)

14 国立病院機構名古屋医療センター

(Nagoya Medical Center, National Hospital Organization, Nagoya, Japan)

15 帝京大学

(Teikyo University, Tokyo, Japan)

16 東京大学大学院人類遺伝学

(Department of Human Genetics, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

17 順天堂大学医学部

(School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)

エピジェネティクス 2 / Poster Session **Epigenomics 2**

P-136 miR-210 を介した子宮内膜間質細胞の脱落膜化とその意義

miR-210 signal pathway in the decidualization of ovarian endometriotic cysts

○甲斐 健太郎 (Kentaro Kai)、青柳 陽子 (Yoko Aoyagi)、奈須 家栄 (Kaei Nasu)、 岡本 真実子 (Mamiko Okamoto)、平川 東望子 (Tomoko Hirakawa)、竹林 兼利 (Kanetoshi Takebatashi)、

楢原 久司 (Hisashi Narahara) 大分大学医学部産科婦人科学講座

(Department of Obstetric and Gynecology, Oita University Faculty of Medicine, Oita, Japan)

P-137 インプリンティング調節領域の高メチル化に起因した Kagami-Ogata 症候群におけるヒドロキシメチル化の探索

Exploration of hydroxymethylation in Kagami-Ogata syndrome caused by hypermethylation of imprinting control regions

- ○山澤 一樹 ¹² (Kazuki Yamazawa)、松原 圭子 ² (Keiko Matsubara)、鏡 雅代 ² (Masayo Kagami)、中林 一彦 ³ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎 ³ (Kenichiro Hata)、深見 真紀 ² (Maki Fukami)、緒方 勤 ²⁴ (Tsutomu Ogata)
 - 1 国立病院機構東京医療センター臨床遺伝センター (Clinical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, 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 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)
 - 4 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

一般ポスター 遺伝統計学 2 / Poster Session Statistical Genetics 2

P-138 大規模ゲノムワイド関連解析研究 23 報告の包括的パスウェイ解析

Comprehensive pathway analyses for 23 large-scale genome-wide association studies

- ○吹田 直政¹ (Naomasa Suita)、金井 仁弘² (Masahiro Kanai)、樋口 千洋² (Chihiro Higuchi)、田中 敏博²³⁴ (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象²⁵ (Yukinori Okada)
 - 1 小野薬品工業株式会社
 - (Ono Pharmaceutical co., ltd.)
 - 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, Tokyo Medical and Dental University)
 - 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)
 - 4 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 (IMS))
 - 5 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 (IMS))

P-139 物理学と生物学の両方に数学を応用するために重要な対象物の順序

Importance of the order of objects to apply mathematics in both physics and biology

○鎌谷 直之(Naoyuki Kamatani)

東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター

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

P-140 メンデル無作為化法の統計理論的考察

Statistical considerations on Mendelian randomization

○八谷 剛史 (Tsuyoshi Hachiya)

岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構生体情報解析部門

(Division of Biomedical Information Analysis, Iwate Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Japan)

一般ポスター 多因子遺伝 / Poster Session Multifactorial Inheritance

P-141 新規ナルコレプシー感受性遺伝子 CCR1/CCR3 の同定

A polymorphism in CCR1/CCR3 is associated with narcolepsy

- ○豊田 裕美 ¹ (Hiromi Toyoda)、宮川 卓 ¹ (Taku Miyagawa)、小池 麻子 ² (Asako Koike)、Seik-Soon Khor ¹、本多 真 ³⁴ (Makoto Honda)、徳永 勝士 ¹ (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 日立製作所中央研究所
 - (Research & Development Group, Hitachi, Ltd., Japan)
 - 3 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠覚醒制御プロジェクト (The Sleep Disorders Research Project, Tokyo Institute of Psychiatry, Tokyo, Japan)
 - 4 財団法人神経研究所付属睡眠学センター (Japan Somnology Center, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)

P-142 感冒薬関連 Stevens-Johnson 症候群発症における HLA-A * 02:06 と EP3 遺伝子多型の相互作 用

The interactive effect between HLA-A * 02 : 06 and EP3 SNP in Cold Medicine related SJS/TEN with severe ocular complications

- ○上田 真由美 ¹²³ (Mayumi Ueta)、徳永 勝士 ³ (Katsushi Tokunaga)、外園 千恵 ² (Chie Sotozono)、 澤井 裕美 ³ (Hiromi Sawai)、木下 茂 ¹ (Shigeru Kinoshita)
 - 1 京都府立医科大学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)
 - 2 京都府立医科大学眼科
 - (Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
 - 3 東京大学大学院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)

P-143 腎尿酸排泄輸送体遺伝子 *NPT1/SLC17A1* の機能獲得型変異は痛風発症のリスクを低下させる The common gain-of-function variant of *NPT1/SLC17A1* decreases the risk of renal

The common gain-of-function variant of NPT1/SLC17A1 decreases the risk of renal underexcretion gout in humans

- ○松尾 洋孝¹ (Hirotaka Matsuo)、千葉 俊周¹ (Toshinori Chiba)、永森 收志² (Shushi Nagamori)、河村 優輔¹ (Yusuke Kawaura)、Wei Ling²、中山 昌喜¹ (Akiyoshi Nakayama)、中村 好宏³ (Takahiro Nakamura)、崎山 真幸¹ (Masayuki Sakiyama)、高田 龍平⁴ (Tappei Takada)、内藤 真理子⁵ (Mariko Naito)、市田 公美⁶⁷ (Kimiyoshi Ichida)、清水 徹⁸ (Toru Shimizu)、金井 好克² (Yoshikatsu Kanai)、四ノ宮 成祥¹ (Nariyoshi Shinomiya)
 - 1 防衛医科大学校分子生体制御学
 - (Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
 - 2 大阪大学生体システム薬理学
 - (Division of Bio-system Pharmacology, Graduate School of Medicine, Osaka University Osaka, Japan)
 - 3 防衛医科大学校数学研究室
 - $(Laboratory\ for\ Mathematics,\ National\ Defense\ Medical\ College,\ Tokorozawa,\ Japan)$
 - 4 東京大学医学部附属病院薬剤部
 - (Department of Pharmacy, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
 - 5 名古屋大学予防医学
 - (Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
 - 6 東京薬科大学病態生理学
 - (Department of Pathophysiology, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
 - 7 東京慈恵会医科大学腎臓高血圧内科学
 - (Division of Kidney and Hypertension, Department of Internal Medicine, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 - 8 みどりヶ丘病院
 - (Midorigaoka Hospital, Osaka, Japan)

一般ポスター 関連解析 2 / Poster Session Association Analysis 2

P-144 オセアニア集団における UCP1 遺伝子 - 3820A/G 多型と身長・体重との関連

Significant association of -3820A/G polymorphism in the uncoupling protein 1 (UCP1) gene with height and weight in Oceanic populations

○中 伊津美 ¹ (Izumi Naka)、西田 奈央 ² (Nao Nishida)、古澤 拓郎 ³ (Takuro Fursawa)、木村 亮介 ⁴ (Ryosuke Kimura)、山内 太郎 ⁵ (Taro Yamauchi)、夏原 和美 ⁶ (Kazumi Natsuhara)、中澤 港 ⁷ (Minato Nakazawa)、安高 雄治 ⁸ (Yuji Ataka)、稲岡 司 ⁹ (Inaoka Tsukasa)、松村 康弘 ¹⁰ (Yasuhiro Matsumura)、大塚 柳太郎 ¹⁰ (Ryutaro Ohtsuka)、大橋 順 ¹ (Jun Ohashi)

1 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻

(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

- 2 国立国際医療研究センター国府台病院肝炎・免疫研究センター (Research Center for Hepatitis and Immunology, International Medical Center of Japan Konodai Hospital, Chiba, Japan)
- 3 京都大学大学院アジア・アフリカ地域研究研究科東南アジア地域研究専攻生態環境論講座 (Graduate School of Asian and African Area Studies, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 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)
- 5 北海道大学大学院保健科学研究院人類生態学
 - (Department of Health Sciences, Hokkaido University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 6 日本赤十字秋田看護大学看護学部
 - (The Japanese Red Cross Akita College of Nursing, Akita, Japan)
- 7 神戸大学大学院保健学研究科国際保健学領域
 - (Department of International Health, Kobe University Graduate School of Health Sciences, Hyogo, Japan)
- 8 関西学院大学大学院総合政策研究科総合政策学部
 - (School of Policy Studies, Kwansei Gakuin University, Hyogo, Japan)
- 9 佐賀大学農学部生物環境科学科地域社会開発学講座
 - (Department of Human Ecology, Faculty of Agriculture, Saga University, Saga, Japan)
- 10 文教大学健康栄養学部管理栄養学科

(Faculty of Health and Nutrition, Bunkyo University, Kanagawa, Japan)

P-145 手形態に関連する SNP の探索とその近傍遺伝子の Enrichment 解析

A genetic enrichment analysis for genes neighboring the hand morphology-associated SNPs

- ○米須 学美 ¹ (Manami Komesu)、佐藤 丈寬 ¹ (Takehiro Sato)、山口 今日子 ¹ (Kyoko Yamaguchi)、渡辺 千晶 ¹ (Chiaki Watanabe)、川口 亮 ¹ (Akira Kawaguchi)、山本 健 ² (Ken Yamamoto)、石田 肇 ¹ (Hajime Ishida)、木村 亮介 ¹ (Ryosuke Kimura)
 - 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)

一般ポスター 臨床遺伝学 2 / Poster Session Clinical Genetics 2

P-146 偽性副甲状腺機能低下症における TSH 抵抗性に関する検討

TSH resistance in patients with Pseudohypoparathyroidism

- ○佐野 伸一朗¹ (Shinichiro Sano)、長崎 啓祐² (Keisuke Nagasaki)、中村 明枝¹ (Akie Nakamura)、松原 圭子¹ (Keiko Matsubara)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、緒方 勤³ (Tsutomu Ogata)、鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)
 - 1 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 Reaserch Institute for Child Health and Development)
 - 2 新潟大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Nigata University, Nigata, Japan)
 - 3 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, University Shoool of Medicine)

P-147 SOX9 伸長変異(p.Q496fsX578)はタンパク不安定性を介して acampomelic campomelic dysplasia を招く

Impaired protein stability by a *SOX9* frameshift mutation in acampomelic campomelic dysplasia

- ○山口 理惠¹ (Rie Yamaguchi)、楢村 哲生² (Tetsuo Naramura)、加藤 芙弥子¹ (Fumiko Kato)、門奈 央子¹ (Yoko Monna)、五十嵐 麻希³ (Maki Igarashi)、深見 真紀³ (Maki Fukami)、緒方 勤¹ (Tsutomu Ogata)
 - 1 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 2 神奈川県立こども医療センター新生児科
 - (Department of Neonatology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
 - 3 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)

P-148 Oculofaciocardiodental syndrome における変異 BCOR の機能解析による核移行シグナルの同定

Identification of nuclear localization signals by functional analysis of BCOR mutations

- ○小川 卓也(Takuya Ogawa)、Thunyaporn Surapornsawasd、森山 啓司(Keiji Moriyama) 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科顎顔面矯正学分野 (Maxillofacial Orthognathics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- P-149 MEIS2 に de novo ナンセンス変異を認めた知的障害/多発奇形の 1 例

A case of intellectual disability/multiple congenital anomalies with a de novo nonsense mutation in MEIS2

- ○藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、Bertrand Isidor ²³、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、 鶴崎 美徳¹ (Yoshinori Tsurusaki)、才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)、 三宅 紀子¹ (Noriko Miyake)
 - 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, Ianan)
 - 2 CHU Nantes, Service de Génétique Médicale, Nantes, France
 - 3 INSERM, UMR-S 957, Nantes, France

P-150 COL4A3 の collagenous domain にミスセンス変異を認めた常染色体優性 Alport 症候群の日本 人大家系

Study of a large Japanese family showing autosomal dominant Alport syndromein which a missense mutation of COL4A3 was shown

- ○森田 博之¹ (Hiroyuki Morita)、高木 潤子¹ (Junko Takagi)、伊藤 綾乃² (Ayano Ito)、平瀬 翔¹ (Shou Hirase)、伊藤 竜男¹ (Tatsuo Ito)、木全 弘治³ (Koji Kimata)、今井 裕一² (Hirokazu Imai)、大竹 千生¹ (Kazuo Otake)
 - 1 愛知医科大学医学部内分泌代謝内科
 - (Division of Endocrinology and Metabolism, Department of Medicine, Aichi Medical University, School of Medicine, Nagakute, Japan)
 - 2 愛知医科大学医学部腎臓リウマチ膠原病内科
 - (Division of Nephrology and Rheumatology, Department of Medicine, Aichi Medical University, School of Medicine, Nagakute, Japan)
 - 3 愛知医科大学医学部先端医学研究センター (Advanced Medical Research Center, Aichi Medical University, School of Medicine)

P-151 CFC 症候群と SLE の合併例

SLE in a male patient with CFC syndrome

- ○上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、松尾 宣武² (Nobutake Matsuo)、細萱 直希³ (Naoki Hosogaya)、小崎 健次郎¹ (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)
 - 2 慶應義塾大学医学部小児科学教室
 - (Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 - 3 山梨大学医学部付属病院循環器・呼吸器内科 (Department of Cardiovascular and Pulmonary Science and Medicine, University of Yamanashi Hospital)

P-152 KIRREL3 ハプロ不全は Jacobsen 症候群における精神遅滞をもたらす

Deletion of KIRREL3 causes intellectual disability in Jacobsen syndrome

- ○羽田野 ちひろ¹ (Chihiro Hatano)、横井 貴之¹ (Takayuki Yokoi)、原田 法彰² (Noriaki Harada)、井田 一美³ (Kazumi Ida)、榎本 友美³ (Yumi Enomoto)、鶴崎 美徳³ (Yoshinori Tsurusaki)、永井 淳一² (Jun-ichi Nagai)、黒澤 健司 ¹³ (Kenji Kurosawa)
 - 1 神奈川県立こども医療センター遺伝科
 - (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
 - 2 神奈川県立こども医療センター検査科
 - (Department of Clinical Laboratory, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
 - 3 神奈川県立こども医療センター臨床研究所
 - (Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

P-153 HOXD クラスターを含む 2q31 領域ヘテロ欠失と外陰部・四肢形成不全

DSD and limb malformation associated with 2g31 microdeletion including the HOXD cluster

- ○永田 絵子¹ (Eiko Nagata)、小野 裕之¹ (Hiroyuki Ono)、矢ヶ崎 英晃² (Hideaki Yagasaki)、 福岡 哲哉³ (Tetsuya Fukuoka)、大久保 由美子³ (Yumiko Okubo)、深見 真紀⁴ (Maki Fukami)、 緒方 勤¹ (Tsutomu Ogata)
 - 1 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 2 山梨大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, School of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
 - 3 静岡済生会総合病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Shizuoka Saiseikai Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-154 成長遺伝子 SHOX もしくはその周辺領域を包含する擬常染色体領域微小重複は、特発性低身長 の原因となる

Pseudoautosomal Microduplications Involving SHOX and its Flanking Regions Can Cause Idiopathic Short Stature

- 〇島 彦仁 ¹ (Hirohito Shima)、内木 康博 ² (Yasuhiro Naiki)、室谷 浩二 ³ (Koji Muroya)、濱島 崇 ⁴ (Takashi Hamajima)、曽根田 瞬 ⁵ (Shun Soneda)、堀川 玲子 ² (Reiko Horikawa)、神野 智子 ¹ (Tomoko Jinno)、中村 明枝 ¹ (Akie Nakamura)、朝倉 由美 ³ (Yumi Asakura)、安達 昌功 ³ (Masanori Adachi)、緒方 勤 ⁶ (Tsutomu Ogata)、神崎 晋 ⁷ (Susumu Kanzaki)、SHOX異常症研究会(Group The Japanese SHOX Study)、深見 真紀 ¹ (Maki Fukami)
 - 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 国立成育医療研究センター病院内分泌・代謝科
 - (Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 3 神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科
 - (Department of Endocrinology and Metabolism, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
 - 4 あいち小児保健医療総合センター内分泌代謝科
 - (Division of Endocrinology and Metabolism, Aichi Children's Health and Medical Center, Obu, Japan)
 - 5 聖マリアンナ医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
 - 6 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 7 鳥取大学医学部小児科
 - (Division of Pediatrics and Perinatology, Tottori University Faculty of Medicine, Tottori, Japan)

P-155 Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts の日本人患者における MLC1 遺 伝子変異解析

MLC1 mutations in Japanese patients with megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts.

- ○島田 姿野 ¹² (Shino Shimada)、山本 俊至 ³ (Toshiyuki Yamamoto)、下島 圭子 ³ (Keiko Shimojima)、永田 智 ¹ (Satoru Nagata)
 - 1 東京女子医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
 - 2 松戸クリニック
 - (Matsudo Clinic, Chiba, Japan)
 - 3 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)

P-156 食物誘発性が疑われる中年期発症の家族性地中海熱の一症例

A case of food-induced adult onset familial Mediterranean fever

- ○甲畑 宏子 ¹² (Hiroko Kohbata)、高橋 沙矢子 ¹² (Sayako Takahashi)、江花 有亮 ¹² (Yusuke Ebana)、 荒木 昭博 ³ (Akihiro Araki)、岸田 大 ⁴ (Dai Kishida)、吉田 雅幸 ¹² (Masayuki Yoshida)
 - 1 東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝子診療科
 - (Department of Clinical Genetics, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 2 東京医科歯科大学生命倫理研究センター
 - (Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 東京医科歯科大学医学部附属病院消化器内科
 - (Department of Gastroenterology and Hepatology, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 4 信州大学脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
 - (Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P-157 ERCC6 遺伝子にミスセンス変異を認めたコケイン症候群の 1 例

A case of cockayne syndrome caused by compound heterozygous missense mutations of ERCC6

- ○伊藤 美月¹ (Mizuki Ito)、石原 尚子² (Naoko Ishihara)、加藤 武馬³ (Takema Kato)、 堤 真紀子³ (Makiko Tsutsumi)、水戸 美温³ (Miharu Mizuto)、倉橋 浩樹³ (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 藤田保健衛生大学医学部小児科学
 - (Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
 - 3 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)

P-158 無精子症・乏精子症リスクに関与する Azoospermia Factor 領域コピー数多型の同定

Copy-number variations in the azoospermia factor region associated with the risk of azo/oligospermia.

- ○齊藤 和毅 ^{1,67} (Kazuki Saito)、勝見 桃理 ¹ (Momori Katsumi)、宮戸 真美 ¹ (Mami Miyado)、岡田 弘 ² (Hiroshi Okada)、小堀 善友 ² (Yoshitomo Kobori)、吉田 淳 ³ (Atsumi Yoshida)、田中 葉子 ⁴ (Yoko Tanaka)、石川 博通 ⁴ (Hiromichi Ishikawa)、緒方 勤 ⁵ (Tsutomu Ogata)、齊藤 英和 ⁶ (Hidekazu Saito)、久保田 俊郎 ⁷ (Toshiro Kubota)、深見 真紀 ¹ (Maki Fukami)
 - 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 獨協医科大学越谷病院泌尿器科

(Department of Urology, Dokkyo Medical University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)

- 3 木場公園クリニック
 - (Reproduction Center, Kiba Park Clinic, Tokyo, Japan)
- 4 東京歯科大学市川総合病院
 - (Tokyo Dental College Ichikawa General Hospital, Ichikawa, Japan)
- 5 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター病院周産期・母性診療センター不妊診療科
 (Division of Reproductive Medicine, Center for Maternal-Fetal-Neonatal and Reproductive Medicine, National Medical Center for Children and Mothers, Tokyo, Japan)
- 7 東京医科歯科大学生殖機能協関学
 - (Department of Comprehensive Reproductive Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

一般ポスター 臨床遺伝学3/ Poster Session Clinical Genetics 3

P-159 全エクソーム解析とデジタル PCR により NPHP1 遺伝子に新規遺伝子変異と欠失を確認し得た Joubert 症候群の一例

A novel compound heterozygous mutation in the NPHP1 gene identified by whole-exome sequencing and digital PCR in a case of Joubert syndrome and related disorders

○小山 信吾 (Shingo Koyama)、佐藤 秀則 (Hidenori Sato)、和田 学 (Manabu Wada)、川並 透 (Toru Kawanami)、加藤 丈夫 (Takeo Kato)

山形大学医学部第3内科

(Department of Neurology, Hematology, Metabolism, Endocrinology, and Diabetology, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

P-160 早期発症型 Marfan 症候群の心大血管表現型、遺伝子型の検討

A variable severity of cardiovascular phenotype in patients with early onset of Marfan syndrome

- ○前田 潤 ¹ (Jun Maeda)、小崎 健次郎 ² (Kenjiro Kosaki)、塩野 淳子 ³ (Junko Shiono)、 饗庭 了 ⁴ (Ryo Aeba)、山岸 敬幸 ¹ (Hiroyuki Yamagishi)
 - 1 慶應義塾大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 - 2 慶應義塾大学臨床遺伝学センター
 - (Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 - 3 茨城県立こども病院小児循環器科
 - (Department of Pediatric Cardiology, Ibaraki Children's Hospital, Ibaraki, Japan)
 - 4 慶應義塾大学医学部心臓血管外科
 - (Division of Cardiovascular Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-161 軟骨毛髪低形成症兄弟例における RMRP 新規変異の同定

Identification of novel mutation of RMRP in the case of brothers with CHH

- ○小野 裕之¹ (Hiroyuki Ono)、山口 理惠¹ (Rie Yamaguchi)、松下 理恵¹ (Rie Matsushita)、藤澤 泰子¹ (Yasuko Fujisawa)、中西 俊樹¹ (Toshiki Nakanishi)、加藤 美弥子¹ (Fumiko Kato)、西村 玄² (Gen Nishimura)、緒方 勤¹ (Tsutomu Ogata)
 - 1 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 2 東京都立小児総合医療センター診療放射線科
 - (Department of Radiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

P-162 小児病院における遺伝診療部門開設後5年間における診療活動報告

Medical Genetic treatment and education in Tokyo Metropolitan Children's Medical Center

- ○吉橋 博史¹ (Hiroshi Yoshihashi)、伊藤 志帆² (Shiho Ito)、朽方 豊夢¹ (Tomu Kuchikata)
 - 1 東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科
 - (Department of Medical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
 - 2 東京都立小児総合医療センター看護部
 - (Division of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

P-163 早期発症重度後側彎を伴う重症古典型 Ehlers-Danlos 症候群の 2 症例

A severe variant of classical type Ehlers–Danlos syndrome with early–onset progressive kyphoscoliosis in two unrelated children.

- ○神谷 素子 ¹²³⁴ (Motoko Kamiya)、古庄 知己 ¹⁴ (Tomoki Kosho)、山口 智美 ⁴ (Tomomi Yamaguchi)、旗持 淳 ⁵ (Atsushi Hatamochi)、高野 亨子 ¹⁴ (Kyoko Takano)、涌井 敬子 ¹⁴ (Keiko Wakui)、福嶋 義光 ¹⁴ (Yoshimitsu Fukushima)
 - 1 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)
 - 2 信州大学医学部小児医学教室
 - (Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
 - 3 難病克服!次世代スーパードクターの育成:NGSDプロジェクト
 - (New Generation Super Doctor Project) 4 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)
 - 5 獨協医科大学皮膚科
 - (Department of Dermatology, Dokkyo Medical University)

P-164 Kabuki 症候群の表現型を呈し CGH アレイにより、KDM6A を含む欠失を認めた環状 X 染色体 Turner 症候群の女児例

An X chromosome deletion involving *KMD6A* detected by CGH array in a girl with ring X Turner syndrome presented Kabuki syndrome phenotypes.

- ○菅野 潤子¹(Junko Kanno)、川嶋 明香¹(Sayaka Kawashima)、曽木 千純¹(Chisumi Sigi)、 佐藤 亮¹(Ryou Sato)、上村 美季¹(Miki Kamimura)、菊池 敦生¹(Atsuo Kikuchi)、 中山 真紀子¹(Makiko Nakayama)、小林 朋子³(Tomoko Kobayashi)、川目 裕³(Hiroshi Kawame)、藤原 幾磨²(Ikuma Fujiwara)、呉 繁夫¹(Shigeo Kure)
 - 1 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野
 - (Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
 - 2 東北大学大学院医学系研究科小児環境医学分野 (Department of Pediatric Endcrinology and Environmental Medicine, Tohoku University 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)

P-165 十二指腸閉鎖、左室緻密化障害を合併した 19p13.3 重複の 1 例

A case of 19p13.3 duplication with duodenal atresia and left ventricular noncompaction

- ○道和 百合 ¹² (Yuri Dowa)、井本 逸勢 ³ (Issei Imoto)、河井 昌彦 ² (Masahiko Kawai)、 平家 俊男 ² (Toshio Heike)
 - 1 群馬県立小児医療センター神経内科
 - (Department of Pediatric Neurology, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Japan)
 - 2 京都大学医学部附属病院新生児集中治療部
 - (Neonatal Intensive Care Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
 - 3 徳島大学大学院医歯薬学研究部人類遺伝学
 - (Department of Human Genetics, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School)

P-166 完全型アンドロゲン不応症(CAIS)の一家族に対する遺伝カウンセリング

Genetic counseling for a family of complete androgen insensitivity syndrome.

○新澤 麗¹ (Rei Niizawa)、難波 聡¹ (Akira Namba)、三木 明徳¹ (Akinori Miki)、

岡垣 竜吾 ¹ (Ryugo Okagaki)、亀井 良政 ¹ (Yoshimasa Kamei)、石原 理 ¹ (Osamu Ishihara)、 矢内原 仁 ² (Hitoshi Yanaihara)、朝倉 博孝 ² (Hirotaka Asakura)、長谷川 行洋 ³ (Yukihiro Hasegawa)

1 埼玉医科大学産婦人科

(Saitama Medical University Department of Obstetrics and Gynecology)

2 埼玉医科大学泌尿器科

(Saitama Medical University Department of Urology)

3 東京都立小児医療センター遺伝子研究科

(Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

P-167 腹腔鏡下性腺摘除術を施行したアンドロゲン不応症の1例~その告知をめぐって~

A case of androgen insensitivity syndrome treated by laparoscopic gonadectomy; About notice of the disease

○蝦名 康彦(Yasuhiko Ebina)、豊永 絢香(Ayaka Toyonaga)、白川 得朗(Tokuro Shirakawa)、

宮原 義也 (Yoshiya Miyahara)、森田 宏紀 (Hiroki Morita)、平久 進也 (Shinya Tairaku)、

山田 秀人 (Hideto Yamada)

神戸大学大学院医学研究科外科系講座産科婦人科学分野

(Department of Obstetrics and Gynecology Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

P-168 MED13L のミスセンス変異を認めた発達遅滞と特徴的形態を有する女児例

A patient with missense mutation in MED13L displays dysmorphisms and developmental delay.

- ○稲葉 美枝 ¹ (Mie Inaba)、丸山 幸一 ² (Kouichi Maruyama)、村松 友佳子 ^{1,3} (Yukako Muramatsu)、 谷合 弘子 ^{1,4} (Hiroko Taniai)、鶴崎 美徳 ⁵ (Yosiori Tsurusaki)、松本 直通 ⁵ (Naomichi Matsumoto)、 水野 誠司 ¹ (Seiji Mizuno)
 - 1 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)

- 2 愛知県心身障害者コロニー中央病院小児神経科
 - (Department of Pediatric Neurology, Central Hospital Aichi Human Service Center, Aichi, Japan)
- 3 名古屋大学小児科

(Department of Pediatrics, Nagoya University, Aichi, Japan)

- 4 名古屋市中央療育センター
 - (Central Care Center for Disabled Children City of Nagoya, Aichi, Japan)
- 5 横浜市立大学遺伝学教室

(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)

P-169 原因不明の女性不妊における FOLR4 遺伝子の変異解析

Mutation analysis of FOLR4 gene in women sterility caused by unknown origin

- ○高磯 伸枝¹ (Nobue Takaiso)、西山 幸江² (Sachie Nishiyama)、西澤 春紀³ (Haruki Nishizawa)、細羽 恵理子⁴ (Eriko Hosoba)、大江 瑞恵⁵ (Tamae Ohye)、稲垣 秀人⁴ (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹⁴ (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 西山産婦人科

(Nishiyama Clinic, Mie, Japan)

- 3 藤田保健衛生大学医学部産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 4 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, Iapan)
- 5 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, Aichi, Japan)

P-170 FGFR1 遺伝子は裂手裂足症を伴うゴナドトロピン単独欠損症の責任遺伝子である

FGFR1 is a gene responsible for isolated hypogonadotropic hypogonadism with split hand foot malformation

- ○大高 幸之助 ¹ (Kohnosuke Ohtaka)、山口 理惠 ¹ (Rie Yamaguchi)、矢ケ崎 英晃 ¹ (Hideaki Yagasaki)、三好 達也 ² (Tatsuya Miyoshi)、長谷川 行洋 ² (Yukihiro Hasegawa)、
 - 長谷川 奉延 ³ (Tomonobu Hasegawa)、三好 秀明 ⁴ (Hideaki Miyoshi)、高田 史男 ⁵ (Fumio Takada)、深見 真紀 ⁶ (Maki Fukami)、緒方 勤 ¹ (Tsutomu Ogata)
 - 1 浜松医科大学小児科
 - (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 2 東京都立小児医療センター内分泌・代謝科
 - (Division of Endocrinology and Metabolism, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 北海道大学大学院免疫・代謝内科学分野
 - (Division of Rheumatology, Endocrinology and Nephrology Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 5 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)
- 6 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)

一般ポスター 歯科遺伝学 / Poster Session Dental Genetics

P-171 侵襲性歯周炎の全エクソーム解析による候補遺伝子の同定

Identification of a candidate gene in aggressive periodontitis by exome analysis

- ○須藤 毅顕 ¹² (Takeaki Sudo)、岡田 随象 ² (Yukinori Okada)、小林 宏明 ¹ (Hiroaki Kobayashi)、御給 美沙 ¹ (Misa Gokyu)、和泉 雄一 ¹ (Yuichi Izumi)、田中 敏博 ²³ (Toshihiro Tanaka)
 - 1 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科歯周病学分野
 - (Department of Periodontology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 2 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科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)
 - 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)

P-172 歯科領域におけるヘッジホッグ情報伝達系関連遺伝病

Hedgehog signaling and inherited oral diseases

- ○中野 芳朗 ¹ (Yoshiro Nakano)、野口 一馬 ² (Kazuma Noguchi)、千代 豪昭 ³ (Hideaki Chiyo)、夫 律子 ³ (Ritsuko Pooh)、岸本 裕充 ² (Hiromitsu Kishimoto)、
 - 玉置 (橋本) 知子 1.4 (Tomoko Hashimoto-Tamaoki)
 - 1 兵庫医科大学医学部遺伝学
 - (Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
 - 2 兵庫医科大学医学部歯科口腔外科
 - (Department of Oral Maxillofacial Surgery, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
 - 3 クリフム夫律子マタニティクリニック
 - (CRIFM Clinic, Research Institute of Fetal Medicine, Osaka, Japan)
 - 4 兵庫医科大学臨床遺伝部
 - (Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

一般ポスター 神経遺伝学 2 / Poster Session Neurogenetics 2

P-173 アルツハイマー病感受性領域が近接する染色体領域の同定

Identification of chromosomal regions interacting with susceptibility loci for Alzheimer's disease

- ○菊地 正隆 ¹ (Masataka Kikuchi)、原 範和 ² (Norikazu Hara)、長谷川 舞衣 ³ (Mai Hasegawa)、宮下 哲典 ² (Akinori Miyashita)、桑野 良三 ²⁴ (Ryozo Kuwano)、池内 健 ² (Takeshi Ikeuchi)、中谷 明弘 ¹ (Akihiro Nakaya)
 - 1 大阪大学大学院医学系研究科ゲノム情報学共同研究講座 (Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
 - 2 新潟大学脳研究所遺伝子機能解析学分野 (Department of Molecular Genetics, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
 - 3 東京理科大学生命医科学研究所分子生物学研究部門 (Division of Molecular Biology, Research Institute for Biomedical Sciences (RIBS), Tokyo University of Science, Noda, Chiba, Japan)
 - 4 旭川荘総合研究所 (Asahigawaso Research Institute, Okayama, Japan)

P-174 新規 POMT2 遺伝子変異を同定した α ジストログリカノパチーの一例

A Japanese case of alpha-dystroglycanopathy with novel POMT2 mutations

- ○近藤 恵里 ¹² (Eri Kondo)、青木 亮子 ¹ (Ryoko Aoki)、浦野 真理 ¹ (Mari Urano)、 斎藤 加代子 ¹ (Kayoko Saito)
 - 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, Tokyo, Japan)
 - 2 総合母子保健センター愛育クリニック小児科 (Department of Pediatrics, Maternal and Child Health Center, AIIKU Clinic, Tokyo, Japan)

P-175 デノボ TUBA1A 変異に伴う滑脳症および水頭症を示した 1 歳女児

A one-year-old girl with lissencephaly and hydrocephalus due to de novo TUBA1A mutation.

- ○赤峰 哲 ¹ (Satoshi Akamine)、鳥尾 倫子 ¹ (Michiko Torio)、酒井 康成 ¹ (Yasunari Sakai)、石崎 義人 ¹ (Yoshito Ishizaki)、實藤 雅文 ¹ (Masafumi Sanefuji)、鳥巣 浩幸 ^{1,3} (Hiroyuki Torisu)、深井 綾子 ² (Ryoko Fukai)、三宅 紀子 ² (Noriko Miyake)、松本 直通 ² (Naomichi Matsumoto)、高田 英俊 ¹ (Hidetoshi Takada)
 - 1 九州大学病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan)
 - 2 横浜市立大学医学部遺伝学
 - (Department of Human Genetics, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
 - 3 福岡歯科大学医科歯科総合病院小児科 (Department of Pediatrics, Fukuoka Dental College Hospital, Fukuoka, Japan)

P-176 新規 STUB1 遺伝子変異により多様な不随意運動が認められた同胞例

Three sibships showing various involuntary movements by a novel homozygous STUB1 gene mutation

- ○瓦井 俊孝¹ (Toshitaka Kawarai)、宮本 亮介¹ (Ryosuke Miyamoto)、島谷 佳光² (Yoshimitsu Shimatani)、沖 良祐¹ (Ryosuke Oki)、Antonio Orlacchio ^{3,4}、和泉 唯信¹ (Yuishin Izumi)、西田 善彦⁵ (Yoshihiko Nishida)、足立 克仁⁶ (Katsuhito Adachi)、梶 龍兒¹ (Ryuji Kaji)
 - 1 徳島大学大学院医歯薬学研究部医科学部門内科系臨床神経科学分野 (Department of Clinical Neuroscience, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)
 - 2 徳島県立中央病院神経内科
 - (Department of Neurology, Tokushima Prefectural Central Hospital, Tokushima, Japan)
 - 3 Laboratorio di Neurogenetica, CERC-IRCCS Santa Lucia, Rome, Italy
 - 4 Dipartimento di Medicina dei Sistemi, Universita di Roma Tor Vergata, Rome, Italy
 - 5 医療法人いちえ会伊月病院
 - (Itsuki Hospital, Tokushima, Japan)
 - 6 独立行政法人国立病院機構徳島病院神経内科 (Department of Neurology, Tokushima National Hospital, National Hospital Organization, Tokushima, Japan)

Dvsferlin 遺伝子解析への次世代シークエンサーの導入

The introduction of next generation sequencing to the dysferlin gene analysis

○高橋 俊明¹ (Toshiaki Takahashi)、井泉 瑠美子²³ (Rumiko Izumi)、

八木沼 智香子 4 (Chikako Yaginuma)、島倉 奈緒子 2 (Naoko Shimakura)、鈴木 直輝 2 (Naoki Suzuki)、 新堀 哲也³ (Tetsuya Niihori)、青木 洋子³ (Yoko Aoki)、小野 洋也² (Hiroya Ono)、 谷口 さやか ¹ (Sayaka Taniguchi)、大泉 英樹 ¹ (Hideki Oizumi)、田中 洋康 ¹ (Hiroyasu Tanaka)、 吉岡 勝 1.4 (Masaru Yoshioka)、武田 篤 1 (Atsushi Takeda)、青木 正志 2 (Masashi Aoki)

1 国立病院機構仙台西多賀病院神経内科

(Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital)

- 東北大学大学院医学系研究科神経内科学
 - (Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine)
- 3 東北大学大学院医学系研究科遺伝病学

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

4 国立病院機構仙台西多賀病院臨床検査科

(Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital)

イメージングフローサイトメトリー法を用いた新規 SMN タンパク質解析法 P-178

A novel analytical method of the SMN protein using imaging flow cytometry

- ○荒川 玲子¹ (Reiko Arakawa)、大月 典子¹ (Noriko Otsuki)、金子 芳¹ (Kaori Kaneko)、 青木 亮子 ¹ (Ryoko Aoki)、荒川 正行 ² (Masayuki Arakawa)、斎藤 加代子 ¹ (Kayoko Saito)
 - 1 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, Tokyo, Japan)

公益財団法人微生物化学研究会微生物化学研究所 (Institute of Microbial Chemistry (BIKAKEN), Tokyo, Japan)

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部知的障害(ID)外来受診患者の遺伝学的背景・臨床症状の P-179 検討

Genetic evaluation of ID patients using chromosomal microarray and NGS at the ID clinic

- ○高野 亨子 12 (Kyoko Takano)、古庄 知己 12 (Tomoki Kosho)、涌井 敬子 12 (Keiko Wakui)、 神谷素子² (Motoko Kamiya)、石川 真澄² (Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子² (Emiko Kise)、 山口 智美 ¹ (Tomomi Yamaguchi)、河村 理恵 ¹ (Rie Kawamura)、西 恵理子 ^{1,3} (Eriko Nishi)、 柴 直子 4 (Naoko Shiba)、本林 光雄 4 (Mitsuo Motobayashi)、稲葉 雄二 4 (Yuji Inaba)、 福山 哲広⁵ (Tetsuhiro Fukuyama)、平林 伸一⁵ (Shinichi Hirabayashi)、笛木 昇⁶ (Noboru Fueki)、 福嶋 義光 1.2 (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, 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 長野県立こども病院遺伝科

(Division of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

- 4 信州大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 5 長野県立こども病院神経小児科

(Division of Neurology, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

6 長野県立こども病院リハビリテーション科 (Division of Rehabilitation Medicine, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

P-180 精神遅滞2家系のエクソーム解析

Exome analysis of two families with mental retardation

- ○小林 千浩¹ (Kazuhiro Kobayashi)、千代延 友裕² (Tomohiro Chiyonobu)、 森本昌史² (Masafumi Morimoto)、戸田達史¹ (Tatsushi Toda)
 - 1 神戸大学医学研究科神経内科/分子脳科学

(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Tapan)

2 京都府立医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

P-181 GNAO1 変異が引き起こす表現型の広がり:てんかん性脳症から不随意運動を伴う発達遅滞ま で

Phenotypic spectrum of *GNAO1* variants: epileptic encephalopathy to involuntary movements with severe developmental delay

○才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、深井 綾子¹ (Ryoko Fukai)、酒井 康成² (Yasunari Sakai)、

三牧 正和 ^{3.4} (Masakazu Mimaki)、圖本 伸彦 ⁵ (Nobuhiko Okamoto)、鈴木 保宏 ⁶ (Yasuhiro Suzuki)、

門田 行史 7 (Yukifumi Monden)、齊藤 洋 7 (Hiroshi Saito)、鳥尾 倫子 2 (Michiko Torio)、

赤峰 哲 ² (Satoshi Akamine)、高橋 長久 ³ (Nagahisa Takahashi)、小坂 仁 ⁷ (Hitoshi Osaka)、

山形 崇倫 ⁷ (Takanori Yamagata)、中村 和幸 ⁸ (Kazuyuki Nakamura)、中島 光子 ¹ (Mitsuko Nakashima)、

鶴崎 美徳¹ (Yoshinori Tsurusaki)、三宅 紀子¹ (Noriko Miyake)、椎名 政昭⁹ (Masaaki Shiina)、

緒方一博⁹ (Kazuhiro Ogata)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

1 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)

2 九州大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

3 東京大学医学部小児科

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

4 帝京大学医学部小児科

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

5 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)

6 大阪府立母子保健総合医療センター小児神経科

(Department of Pediatric Neurology, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

7 自治医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

8 山形大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

9 横浜市立大学医学部生化学

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

一般ポスター 精神遺伝学 / Poster Session Psychiatric Genetics

P-182 HLA-DQB1 * 06:02 陰性の真性過眠症候群を対象としたゲノムワイド関連解析

Genome-wide association study of HLA-DQB1 * 06:02 negative essential hypersomnia

○宮川 卓¹ (Taku Miyagawa)、Seik-Soon Khor¹、豊田 裕美¹ (Hiromi Toyoda)、

小島 裕人 ² (Hiroto Kojima)、二神 貴臣 ² (Takaomi Futagami)、山崎 茉莉亜 ¹ (Maria Yamasaki)、

佐治 博夫² (Hiroh Saji)、三島 和夫³ (Kazuo Mishima)、本多 裕⁴ (Yutaka Honda)、

本多真 45 (Makoto Honda)、徳永 勝士 1 (Katsushi Tokunaga)

1 東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻人類遺伝学分野

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

2 公益財団法人 HLA 研究所

(HLA Foundation Laboratory, Kyoto, Japan)

3 国立精神・神経医療研究センター精神保健研究所精神生理研究部

(Department of Psychophysiology, National Institute of Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

4 公益財団法人神経研究所

(Japan Somnology Center, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)

5 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠研究プロジェクト

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

P-183 HLA DQB1 * 0501/0301 を有した KLS-without compulsive eating の男児例

A case of KLS-without compulsive eating with HLA DQB1 * 0501/0301

- ○梶本 まどか¹ (Madoka Kajimoto)、大朏 孝治² (Koji Otsuki)、神林 崇³ (Takashi Kanbayashi)、藤井 朋洋¹ (Tomohiro Fujii)、井上 裕文¹ (Hirofumi Inoue)、岡 桃子¹ (Momoko Oka)、松重 武志¹ (Takeshi Matsushige)、大賀 正一¹ (Shouichi Ohga)
 - 1 山口大学大学院医学系研究科小児科学分野
 - (Department of Pediatrics, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Ube, Japan) 2 山口大学大学院医学系研究科高次脳機能病態学分野
 - (Division of Neuropsychiatry, Department of Neuroscience, Yamaguchi University Graduate School of Medicine)
- 3 秋田大学医学部精神科学 (Department of Neuropsychiatry, Akita University School of Medicine, Akita, Japan.)

P-184 パニック障害におけるゲノムワイドメチル化解析

Genome-wide methylation analysis of panic disorder

- ○杉本 美穂子 ¹ (Mihoko Sugimoto)、音羽 健司 ² (Takeshi Otowa)、宮川 卓 ¹ (Taku Miyagawa)、菅谷 渚 ³ (Nagisa Sugaya)、河村 代志也 ⁴ (Yoshiya Kawamura)、梅景 正 ⁵ (Tadashi Umekage)、貝谷 久宣 ⁶ (Hisanobu Kaiya)、笠井 清登 ² (Kiyoto Kasai)、谷井 久志 ⁷ (Hisashi Tanii)、岡崎 祐士 ⁸ (Yuji Okazaki)、徳永 勝士 ¹ (Katsushi Tokunaga)、佐々木 司 ⁹ (Tsukasa Sasaki)
 - 1 東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 2 東京大学医学系研究科精神医学分野 (Department of Neuropsychiatry, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - (Department of Neuropsychiatry, Graduate School of Medicine, th 3 横浜市立大学医学部社会予防医学教室
 - (Department of Epidemiology and Public Health, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
 - 4 栄聖人会病院
 - (Department of Psychiatry, Sakae Seijinkai Hospital, Kanagawa, Japan)
 - 5 東京大学環境安全本部
 - (Division for Environment, Health and Safety, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 6 医療法人和楽会赤坂クリニック・なごやメンタルクリニック・横浜クリニック (Panic Disorder Research Center, Warakukai Med. Corp., Tokyo, Japan)
 - 7 三重大学大学院医学系研究科臨床医学系講座精神神経科学分野
 (Department of Psychiatry, Institute of Medical Life Science, Graduate School of Medicine, Mie University, Mie, Japan)
 - 8 東京都立松沢病院
 - $({\bf Tokyo}\ {\bf Metropolitan}\ {\bf Matsuzawa}\ {\bf Hospital}, {\bf Tokyo}, {\bf Japan})$
 - 9 東京大学大学院教育学研究科身体教育学コース健康教育学分野 (Department of Physical and Health Education, Graduate School of Education, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

一般ポスター 先天代謝異常 2 / Poster Session Inherited Metabolic Diseases 2

P-185 新生児マススクリーニングでのシトルリン軽度上昇例における ASS1 ヘテロ接合体の関与

Heterozygotes in the ASS1 gene cause mild citrullinemia detected by newborn mass screening

- ○田中 藤樹 ¹ (Toju Tanaka)、重富 浩子 ¹ (Hiroko Shigetomi)、森井 麻祐子 ¹ (Mayuko Morii)、長尾 雅悦 ¹ (Masayoshi Nagao)、斎藤 翔太 ² (Shota Saito)、手塚 美智子 ² (Michiko Tezuka)、太田 優 ² (Yu Ota)、花井 潤師 ² (Junji Hanai)
 - 1 国立病院機構北海道医療センター小児科/小児遺伝代謝センター、臨床研究部 (Department of Pediatrics, Genetic Metabolism Center and Clinical Research, National Hospital Organization Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)
 - 2 札幌市衛生研究所
 - (Sapporo City Institute of Public Health)

P-186 新生児マス・スクリーニングにて発見された Fabry 病新規変異の 1 家系の検討

A family with a new missense mutation detected by newborn screening of Fabry disease

- ○知念 安紹¹ (Yasutsugu Chinen)、中村 公俊² (Kimitoshi Nakamura)、丸山 弘樹³ (Hiroki Maruyama)
 - 1 琉球大学医学部附属病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara, Japan)
 - 2 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野
 - (Departments of Pediatrics and Kumamoto University Hospital, Kumamoto, Japan)
 - 3 新潟大学大学院医歯学総合研究科腎医学医療センター
 - (Department of Clinical Nephroscience, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)

P-187 新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネルによる遺伝子型同定の試み

A trial of mutation detection using a gene panel for metabolic disorders screened by newborn screening

- ○深尾 敏幸 ¹² (Toshiyuki Fukao)、笹井 英雄 ¹ (Hideo Sasai)、藤木 亨次 ³ (Ryoji Fujiki)、小原 收 ³ (Osamu Ohara)、但馬 剛 ⁴ (Go Tajima)、小林 弘典 ⁵ (Hironori Kobayashi)、長谷川 有紀 ⁵ (Yuki Hasegawa)、濱崎 考史 ⁶ (Takashi Hamazaki)、坂本 修 ⁷ (Osamu Sakamoto)、伊藤 哲哉 ⁸ (Tetsuya Ito)、中島 葉子 ⁸ (Yoko Nakashima)、中村 公俊 ⁹ (Kimitoshi Nakamura)、松本 志郎 ⁹ (Shirou Matsumoto)、小林 正久 ¹⁰ (Masahisa Kobayashi)
 - 1 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学
 - (Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
 - 2 岐阜大学医学部附属病院遺伝子診療部
 - (Division of Clinical Genetics, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
 - 3 かずさ DNA 研究所技術開発研究部
 - (Department of Technology Development, Kazusa DNA Research Institute, Kisarazu, Japan)
 - 4 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学
 - (Department of Pediatrics Hiroshima University Graduate School of Biomedical & Health Sciences, Hiroshima, Japan)
 - 5 島根大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine, Izumo, Japan)
 - 6 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学
 - (Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
 - 7 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)
 - 8 藤田保健衛生大学医学部小児科
 - (Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
 - 9 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野
 - (Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, japan)
 - 10 東京慈恵会医科大学小児科学
 - $(Department\ of\ Pediatrics,\ The\ Jikei\ University\ School\ of\ Medicine,\ Tokyo,\ Japan)$

一般ポスター 稀少疾患(診断、創薬、DR など)2 / Poster Session Rare Diseases/Drug Repositioning 2

P-188 SRY 陰性 46,XX 精巣性性分化疾患患者 2 例に共通する NR5A1 ミスセンス変異の同定

Detection of an NR5A1 identical mutation in patients with SRY negative 46,XX testicular Disorders of Sex Developmen

- ○五十嵐 麻希¹ (Maki Igarashi)、鹿島田 健一² (Kenichi Kashimada)、箱田 明子³ (Akiko Hakoda)、高澤 啓² (Kei Takasawa)、菅野 潤子³ (Junko Kanno)、宮戸 真美¹ (Mami Miyado)、加藤 朋子⁴ (Tomoko Kato)、乾 雅史⁴ (Masashi Inui)、関戸 良平⁵ (Ryohei Sekido)、高田 修治⁴ (Shuji Takada)、緒方 勤⁶ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)
 - 成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部 (Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 2 東京医科歯科大学小児科

(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

- 3 宮城県立こども病院内分泌科
 - (Department of Endocrinology, Miyagi Childrens Hospital, Sendai, Japan)
- 4 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 Bio Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 アバディーン大学医科学研究所 (Institute of Medical Sciences, University of Aberdeen, Aberdeen, United Kingdom.)
- 6 浜松医科大学小児科 (Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

P-189 70 歳代で発症した顆粒球マクロファージコロニー刺激因子受容体 α 鎖変異による遺伝性肺胞蛋 白症

Adult-onset, hereditary pulmonary alveolar proteinosis and its cytokine profile.

- ○田澤立之¹ (Ryushi Tazawa)、伊藤正行¹ (Masayuki Ito)、中込一之² (Kazuyuki Nakagome)、赤坂圭一¹ (Keiichi Akasaka)、太田洋充² (Hiromitsu Ohta)、内田義孝² (Yoshitaka Uchida)、塩野文子² (Ayako Shiono)、高田俊範¹ (Toshinori Takada)、永田真² (Makoto Nagata)、遠山潤^{1,4} (Jun Tohyama)、萩原弘一³ (Koichi Hagiwara)、金澤實² (Minoru Kanazawa)、中田光¹ (Koh Nakata)
 - 1 新潟大学医歯学総合病院
 - (Niigata University Medial and Dental Hospital, Niigata, Japan)
 - 2 埼玉医科大学病院
 - (Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
 - 3 自治医科大学附属さいたま医療センター
 - (Saitama Medical Center, Jichi Medical University, Saitama, Japan)
 - 4 国立病院機構西新潟中央病院 (Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)

P-190 SF3B4 の欠失が見られる Nager 症候群の 1 症例

Clinical and genetic characterization of a Japanese patient with Nager syndrome

- ○福士 大輔 ¹ (Daisuke Fukushi)、水野 誠司 ² (Seiji Mizuno)、稲葉 美枝 ² (Mie Inaba)、 鈴木 香 ¹ (Kaoru Suzuki)、野村 紀子 ¹ (Noriko Nomura)、鈴木 康予 ¹ (Yasuyo Suzuki)、 山田 憲一郎 ¹ (Kenichiro Yamada)、若松 延昭 ¹ (Nobuaki Wakamatsu)
 - 1 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所遺伝学部 (Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Human Service Center, Kasugai, Aichi Japan)
 - 2 愛知県心身障害者コロニー中央病院小児内科 (Department of Clinical Genetics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Kasugai, Aichi, Japan)

P-191 FHL1 ミオパチーの臨床病理学的解析

Clinicopathological analyses of FHL1 myopathy

- ○林 由起子¹ (Yukiko Hayashi)、西野 一三² (Ichizo Nishino)
 - 1 東京医科大学医学部病態生理学分野
 - (Department of Pathophysiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
 - 2 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)

P-192 広範な頭皮欠損と足趾低形成を呈した Adams-Oliver 症候群の孤発例

A sporadic case of Adams-Oliver syndrome with large congenital scalp defects and distal limb reduction anomalies

- ○長坂 美和子 ¹ (Miwako Nagasaka)、池田 真理子 ¹² (Mariko Ikeda)、稲垣 秀人 ³ (Hidehito Inagaki)、大内 雄矢 ³ (Yuya Ouchi)、運崎 愛 ¹ (Ai Unzaki)、藤田 花織 ¹ (Kaori Fujita)、黒川 大輔 ¹ (Daisuke Kurokawa)、倉橋 浩樹 ³ (Hiroki Kurahashi)、森岡 一朗 ¹ (Ichiro Morioka)、飯島 一誠 ¹ (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 神戸大学医学部附属病院遺伝子診療部 (Division of Genetic Couseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
 - 3 藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門 (Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)

一般ポスター 周産期遺伝学 2 / Poster Session Perinatal Genetics 2

P-193 一絨毛膜二羊膜性双胎で異なる外性器表現型を呈した 45,X/46,XY モザイクの一例

The case of monochorionic diamnionic twins with 45,X/46,XY mosaicism presented different genitalia phenotype

- ○高橋 健 ¹ (Ken Takahashi)、佐々木 愛子 ¹ (Aiko Sasaki)、佐藤 泰輔 ² (Taisuke Sato)、 谷口 公介 ¹ (Kousuke Taniguchi)、伊藤 由紀 ² (Yuki Ito)、田中 里美 ¹ (Satomi Tanaka)、 杉林 里佳 ¹ (Rika Sugibayashi)、小澤 克典 ¹ (Katsusuke Ozawa)、和田 誠司 ¹ (Seiji Wada)、 小野 ひろみ ³ (Hiromi Ono)、秦 健一郎 ² (Kenichiro Hata)、松岡 健太郎 ³ (Kentaro Matsuoka)、 小澤 伸晃 ¹ (Nobuaki Ozawa)、左合 治彦 ¹ (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 for Maternal–Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 2 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)
 - 3 国立成育医療研究センター病理診断部 (Department of Pathological Diagnosis, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-194 奇形症候群 (Beckwith-Wiedemann 症候群、Sotos 症候群、Kabuki 症候群) における高インスリン血性低血糖症の全国調査報告

Hyperinsulinemic hypoglycemia in Beckwith-Wiedemann syndrome, Sotos syndrome and Kabuki syndrome: a nationwide survey in Japan

- ○石井 加奈子 ¹ (Kanako Ishii)、戸田 尚子 ¹ (Naoko Toda)、大久保 一宏 ¹² (Kazuhiro Ohkubo)、 高田 英俊 ² (Hidetoshi Takada)、井原 健二 ³ (Kenji Ihara)
 - 1 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 (Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Science, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 2 九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学分野 (Department of Perinatal and Pediatric Medicine, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 3 大分大学医学部小児科 (Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

P-195 当センターにおける遺伝性疾患の出生前遺伝学的検査

Prenatal diagnosis of hereditary genetic disease in our center

- ○佐々木 愛子¹ (Aiko Sasaki)、和田 誠司¹ (Seiji Wada)、小澤 克典¹ (Katsusuke Ozawa)、 杉林 里佳¹ (Rika Sugibayashi)、藤村 千鶴子² (Chizuko Fujimura)、西山 深雪¹ (Miyuki Nishiyama)、李 紅蓮¹ (Honryon Lee)、右田 王介⁴ (Ohsuke Migita)、福原 康之² (Yasuyuki Fukuhara)、 小須賀 基通² (Motomichi Kosuga)、小崎 里華² (Rika Kosaki)、奥山 虎之³ (Torayuki Okuyama)、 左合 治彦¹ (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 (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 2 国立成育医療研究センター遺伝診療科 (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 3 国立成育医療研究センター臨床検査部 (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 聖マリアンナ医科大小児科 (St. Marianna University School of Medicine, Department of Pediatrics)

P-196 在宅医療へ移行できた 18 トリソミー児についての検討

A study of transition to home care in trisomy 18 infants

- ○吉田 丈俊¹ (Taketoshi Yoshida)、坂田 奈緒¹ (Nao Sakata)、田村 賢太郎¹ (Kentaro Tamura)、 川崎 裕香子¹ (Yukako Kawasaki)、牧本 優美¹ (Masami Makimoto)、二谷 武² (Takeshi Futatani)、 畑崎 喜芳² (Kiyoshi Hatasaki)
 - 1 富山大学附属病院周産母子センター新生児部門 (Division of Neonatology, Maternal and Perinatal Center, Toyama University Hospital, Toyama, Japan)
 - 富山県立中央病院小児科 (Toyama Prefectural Central Hospital, Toyama, Japan)

P-197 妊婦健診を契機に強く疑われた家族性左室心筋緻密化障害の一家系

A hereditary case of left ventricular noncompaction was suggested with maternal checkup.

- ○月原悟¹ (Satoru Tsukihara)、宮田 知子¹² (Tomoko Miyata)、南 星旭¹ (Sung Ouk Nam)、西村 典子¹ (Noriko Nishimura)、申神 正子¹ (Masako Sarugami)、金森 康展¹ (Yasunobu Kanamori)、野瀬 喜夫³ (Yoshio Nose)、西郷 謙二郎³ (Kenjirou Saigou)、寺地 真一³ (Shinnichi Terachi)、門屋 亮³ (Ryou Kadoya)、大淵 典子³ (Noriko Ohbuchi)、沢 映良⁴ (Akira Sawa)、道重 博行⁴ (Hiroyuki Michishige)、高橋 弘幸¹ (Hiroyuki Takahashi)
 - 1 綜合病院山口赤十字病院産婦人科
 (Department of Obstetrics and Gynecology, Yamaguchi Red Cross Hospital, Yamaguchi, Japan)
 - 2 九州大学医学部婦人科学産科学教室 (Department of Gynecology and Obstetrics Graduate School of Medical Sciences, Kyusyu University, Fukuoka, Japan)
 - 3 綜合病院山口赤十字病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Yamaguchi Red Cross Hospital, Yamaguchi, Japan)
 - 4 綜合病院山口赤十字病院循環器内科 (Department of Cardiology, Yamaguchi Red Cross Hospital, Yamaguchi, Japan)

P-198 当院での高度生殖医療センター開設における取り組み

Initiatives in establishment of advanced reproductive medical center in Mie University Hospital

- ○前沢 忠志 (Tadashi Maezawa)、中谷 中 (Kaname Nakatani)、鳥谷部 邦明 (Kuniaki Toriyabe)、西岡 美喜子 (Mikiko Nisihioka)、吉田 健太 (Kenta Yoshida)、高山 恵理奈 (Erina Takayama)、村林 奈緒 (Nao Murabayashi)、神元 有紀 (Yuki Kamimoto)、池田 智明 (Tomoaki Ikeda) 三重大学医学部産科婦人科学教室
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, Mie University Hospital, Mie Japan)

一般ポスター 出生前診断 (NIPT 含む) 2 / Poster Session Prenatal Diagnosis II-2

P-199 高 BMI 妊婦の NIPT では胎児 DNA フラグメント比率の低下により判定保留のリスクが高まる Reduction of fetal cell free-DNA fragment contents increase the risk of undetermined NIPT in obese women

○泉陽子 (Yoko Izumi)、末岡浩 (Kou Sueoka)、佐藤卓 (Suguru Sato)、中林章 (Akira Nakabayashi)、佐藤 健二 (Kenji Sato)、内田 明花 (Sayaka Uchida)、水口 雄貴 (Yuki Mizuguchi)、鈴木まり子 (Mariko Suzuki)、仙波 宏史 (Hiroshi Semba)、飯野 孝太郎 (Kotaro Iino)、

三須 久美子(Kumiko Misu)、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)

P-200 転座に対する PGD 妊娠例における想定外の結果を得た症例

A case report of the unexpected outcome in the PGD case for translocation

○森 梨沙¹ (Risa Mori)、山本 あゆみ¹ (Ayumi Yamamoto)、小林 亮太¹ (Ryota Kobayashi)、 福田 愛作¹ (Aisaku Fukuda)、中岡 義晴² (Yoshiaru Nakaoka)、森本 義晴³ (Yoshiaru Morimoto)

1 IVF 大阪クリニック (IVF Osaka Clinic, Higashi-Osaka, Japan)

2 IVF なんばクリニック (IVF Namba Clinic)

3 HORAC グランフロント大阪クリニック (HORAC Grand Front Osaka Clinic)

P-201 NIPT 受検妊婦におけるメンタルストレスと妊娠・周産期合併症との関連について

Mental stress and maternal perinatal complications of pregnant women who underwent NIPT at Nagoya City University Hospital

○熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、鈴森 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、武田 恵利 (Eri Takeda)、 大瀬戸 久美子 (Kumiko Oseto)、大林 勇輝 (Yuki Obayashi)、松本 洋介 (Yosuke Mastumoto)、 後藤 志信 (Shinobu Goto)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura)

名古屋市立大学産科婦人科臨床遺伝医療部

(Department of Clinical Genetics, Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University, Nagoya, Japan)

P-202 当院で施行した絨毛採取症例の検討

A review of the CVS cases at our institution.

○太田 志代¹ (Shiyo Ota)、岡本 陽子¹ (Yoko Okamoto)、米谷 直人¹ (Naoto Yonetani)、金井 麻子¹ (Asako Kanai)、笹原 淳¹ (Jun Sasahara)、林 周作² (Syuusaku Hayashi)、松田 圭子² (Keiko Matsuda)、石井 桂介¹ (Keisuke Ishii)、光田 信明¹ (Nobuaki Mitsuda)

1 大阪府立母子保健総合医療センター産科

(Osaka Medical Center And Research Institute For Maternal And Child Health, Osaka, Japan)

2 大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科

(Osaka Medical Center And Research Institute For Maternal And Child Health, Osaka, Japan)

P-203 兵庫県における NIPT の 2 年間の実施状況

Current data on NIPT in Hyogo Prefecture

- ○平久 進也¹ (Shinya Tairaku)、澤井 英明² (Hideaki Sawai)、廣瀬 雅哉³ (Masaya Hirose)、池田 真理子⁴ (Mariko Ikeda)、戸田 達史⁴ (Tatsushi Toda)、蝦名 康彦¹ (Yasuhiko Ebina)、田中 宏幸² (Hiroyuki Tanaka)、潮田 まり子² (Mariko Ushioda)、上田 真子² (Mako Ueda)、佐藤 智佳⁵ (Chika Sato)、鹿嶋 見奈⁵ (Mina Kashima)、岡田 千穂⁵ (Chiho Okada)、三村 博子⁵ (Hiroko Mimura)、柴原 浩章² (Hiroaki Shibahara)、玉置(橋本)知子⁵ (Tomoko Tamaoki)、山田 秀人¹ (Hideto Yamada)
 - 1 神戸大学医学部産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

2 兵庫医科大学病院産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine Hospital, Nishinomiya, Japan)

3 兵庫県立塚口病院産婦人科

(Division of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Prefectural Tsukaguchi Hospital, Amagasaki, Japan)

- 4 神戸大学医学部附属病院遺伝子診療部
 - (Division of Genetic Counseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 5 兵庫医科大学病院臨床遺伝部

(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine Hospital, Nishinomiya, Japan)

P-204 当院における出生前遺伝学的検査数の動向

Trend in the number of prenatal definitive diagnosis in Showa University Hospital

○宮上 景子 (Keiko Miyagami)、白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、廣瀬 達子 (Tatsuko Hirose)、濱田 尚子 (Shouko Hamada)、小出 馨子 (Keiko Koide)、近藤 哲郎 (Tetsurou Kondou)、四元 淳子 (Junko Yotsumoto)、松岡 隆 (Ryu Matsuoka)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa) 昭和大学医学部産婦人科 (Showa University, Tokyo, Japan)

P-205 当科における母体血を用いた胎児染色体検査の現状

Non-invasive prenatal genetic testing in Nagasaki

- ○長谷川ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)、東島 愛¹ (Ai Higashijima)、高野 玲¹ (Rei Takano)、村上 優子¹ (Yuko Murakami)、淵 直樹¹ (Naoki Fuchi)、野々下 晃子² (Akiko Nonoshita)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、佐々木 規子³ (Noriko Sasaki)、増崎 雅子¹ (Masako Masuzaki)、増崎 英明¹ (Hideaki Masuzaki)
 - 1 長崎大学産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

2 佐世保市立総合病院産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Sasebo City General Hospital, Sasebo, Nagasaki, Japan)

3 長崎大学保健学科

(School of Helth Sciences, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

一般ポスター 遺伝学的検査(NIPT 含まず)2 / Poster Session Genetic Test 2

P-206 当院における過去の染色体分析の解像度についての考察

Review of the resolution of Karyotyping from the 40-years history

- ○近藤 朱音 ¹² (Akane Kondo)、曽根 美智子 ¹ (Michiko Sone)、射場 智美 ¹ (Tomomi Iba)、南原 しずえ ¹ (Shizue Nambara)、中奥 大地 ¹ (Daichi Nakaoku)、村上 雅博 ¹ (Masahiro Murakami)、森根 幹生 ¹ (Mikio Morine)、檜尾 健二 ¹ (Kenji Hinokio)、和泉 俊一郎 ² (Shunichiro Izumi)、前田 和寿 ¹ (Kazuhisa Maeda)
 - 1 国立病院機構四国こどもとおとなの医療センター産婦人科・遺伝医療センター (Shikoku Medical Center for Children and Adults, National Hospital Organization)
 - 2 東海大学医学部附属病院遺伝診療センター (Tokai University Hospital, Isehara, Japan)

P-207 10 種類の DNA プローブを用いた FISH 法による染色体分析は PGS の選択肢の一つとなるか? Can a FISH analysis of chromosomes using 10 kinds of DNA probes be considered a method of

- ○伊熊 慎一郎¹ (Shinichiro Ikuma)、山口 貴史¹ (Takashi Yamaguchi)、御木 多美登¹ (Tamito Miki)、竹本 洋一¹ (Youichi Takemoto)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、田中 温¹ (Atsushi Tanaka)、竹田 省² (Satoru Takeda)
 - 1 セントマザー産婦人科医院
 - (Saint Mother Hospital, Kitakyushu, Japan)
 - 2 順天堂大学医学部産婦人科学講座 (Department of Obstetrics and Gynecology Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-208 Gitelman 症候群の塩基配列決定法および Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification: MLPA 法

Genetic testing for Gitelman's syndrome by sequencing and Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification: MLPA method

- 〇中山 智祥 ^{1.3} (Tomohiro Nakayama)、鳴瀬 弘 ¹² (Hiromu Naruse)
 - 1 日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 (Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine)
 - 2 保健科学研究所
 - (Health Sciences Research Institute, Inc.)
 - 3 日本大学医学部コンパニオン診断学分野(Division of Companion Diagnostics, Department of Pathology of Microbiology, Nihon University School of Medicine)

一般ポスター 次世代シークエンス(NGS)解析 2 / Poster Session Next Generation Sequencing 2

P-209 着床前診断における次世代シーケンサーの有用性に関する基礎的検討

Basic study for the usefulness of the next generation sequencer in preimplantation diagnosis

- ○宮崎 純 ¹² (Jun Miyazaki)、加藤 武馬 ² (Takema Kato)、西澤 春紀 ¹ (Haruki Nishizawa)、宮村 浩徳 ¹ (Hironori Miyamura)、西尾 永司 ¹ (Eiji Nishio)、大内 雄矢 ² (Yuya Ouchi)、稲垣 秀人 ² (Hidehito Inagaki)、越知 正憲 ³ (Masanori Ochi)、遠藤 俊明 ⁴ (Toshiaki Endo)、藤井 多久磨 ¹ (Takuma Fujii)、倉橋 浩樹 ² (Hiroki Kurahashi)
 - 1 藤田保健衛生大学産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, 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 おち夢クリニック名古屋
 - (Ochi Yume Clinic Nagoya, Aichi, Japan)
 - 4 札幌医科大学産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)

P-210 ヒトがん組織における腫瘍浸潤リンパ球の抗原受容体次世代シーケンスに関する解析

Next-generation sequencing analysis for antigen-receptor structures of tumor-infiltrating lymphocytes.

- ○加藤 洋人¹ (Hiroto Katoh)、河村 大輔¹ (Daisuke Komura)、鈴木 良平¹ (Ryohei Suzuki)、 山本 麻未¹ (Asami Yamamoto)、深山 正久² (Masashi Fukayama)、油谷 浩幸³ (Hiroyuki Aburatani)、 石川 俊平¹ (Shumpei Ishikawa)
 - 1 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム病理学分野 (Department of Genomic Pathology, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
 - 2 東京大学大学院医学系研究科人体病理学教室 (Department of Pathology, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 3 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 (Genome Science Division, RCAST, University of Tokyo)

P-211 Ingenuity Variant Analysis によるナレッジベースと HGMD を用いた希少疾患バリアント解析 Rare disease variant analysis using Ingenuity Variant Analysis, leveraging the Knowledge Base and HGMD

○宮本 真理¹ (Mari Miyamoto)、Sohela Shah ²、 Douglas Bassett ²、 Kym Boycott ³、 Joseph Devaney ⁴、 Greg Elay ⁵、 Ramon Felciano ²、 Sean Hofherr ⁴、 Anika Joecker ²、 Kirstin Kernohan ³、 Andreas Kramer ²、 Beatrix Meltzer ⁴、 Anand Muthiah ²、 Kunal Patel ²、 Dan Richards ²、 Mary Seprish ⁴、 Benjamin Solomon ⁵、 Aarthy Subramanian ²、 Joe Vockley ⁵、 Yip Rupert ²

- 1 株式会社キアゲンアプライドアドバンストゲノミクス (QIAGEN K.K. Applied Advanced Genomics, Tokyo, Japan)
- 2 キアゲンバイオインフォマティクス (QIAGEN Bioinformatics, Redwood City, The United States)
- 3 東オンタリオこども病院 (Childrens Hospital of Eastern Ontario, Ontario, Canada)
- 4 国立こども医療センター (Childrens National Medical Center, Washington, The United States)
- 5 Inova トランスレーショナルメディシンインスティチュート (Inova Translational Medicine Institute, Virginia, The United States)

P-212 ショートリードを用いた Whole Genome Sequence で得られた変異の評価

Evaluation of variations obtained by the Whole-Genome Sequencing of using the short read

- ○竹村 亮¹ (Ryo Takemura)、北原 輝栄² (Terue Kitahara)、関根 章博² (Akihiro Sekine)
 - 1 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)
 - 千葉大学予防医学センター (Center for Preventive Medical Science, Chiba University, Chiba, Japan)

P-213 小児病院における次世代シーケンサーを用いた遺伝性疾患解析

Hereditary disorder analysis using the next generation sequencer in an infant hospital

- ○山本 悠斗 (Yuto Yamamoto)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、三島 祐子 (Yuko Mishima)
 - 大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科
 - (Department of Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

P-214 シーケンシングによるがん-間質間相互作用の網羅的解析

Comprehensive analysis of tumor-stromal interactions

○砂河 孝行 (Takayuki Isagawa)、河村 大輔 (Daisuke Kohmura)、佐藤 玲子 (Reiko Sato)、 貴志 一樹 (Kazuki Kishi)、鈴木 良平 (Ryohei Suzuki)、石川 俊平 (Shumpei Ishikawa) 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム病理学分野

(Department of Genomic Pathology, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University.)

P-215 Exomiser を用いたエクソーム解析ワークフローと支援ツールの開発

An exome analysis workflow using the Exomiser package and development of its assistant tools

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

長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学

(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

P-216 がん関連変異探索における変異データベースの活用

Using variation databases in research of cancer related mutation

○山口 昌雄(Masao Yamaguchi)、窪川 美雪(Miyuki Kubokawa)、金 景順(Kyongsoon Kim)アメリエフ株式会社 (Amelieff Corporation, Tokyo, Japan)

P-217 次世代シークエンサーを用いた遺伝子診断:原因遺伝子を同定しえた症例と未同定の症例の比 較

The genetic diagnosis using the next-generation sequencing: Comparison between the cases whose causative genes were identified and those whose causative genes were not identified.

- ○岡崎 哲也 ¹² (Tetsuya Okazaki)、村田 恵 ³ (Megumi Murata)、甲斐 政親 ⁴ (Masachika Kai)、足立 香織 ³ (Kaori Adachi)、中川 奈保子 ²⁵ (Naoko Nakagawa)、笠城 典子 ²⁶ (Noriko Kasagi)、松村 渉 ¹² (Wataru Matsumura)、前垣 義弘 ¹ (Yoshihiro Maegaki)、難波 栄二 ²³⁵ (Eiji Nanba)
 - 1 鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科 (Division of Child Neurology, Institute of Neurological Sciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
 - 2 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科

(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)

- 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, Yonago, Japan)
- 4 鳥取大学技術部医学系部門

(Technical Department, Tottori University, Yonago, Japan)

- 5 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)
- 6 鳥取大学医学部保健学科看護学専攻基礎看護学
 - (Department of Fundamental Nursing, School of Health Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)

一般ポスター 遺伝カウンセリング 2 / Poster Session Genetic Counseling 2

P-218 乳がんを主訴に来談したクライエントの意思決定に関する検討

Genetic counseling and decision making in breast cancer patients: A retrospective analysis

- ○本田 明夏 ¹ (Sayaka Honda)、三宅 秀彦 ¹² (Hidehiko Miyake)、村上 裕美 ² (Hiromi Murakami)、 西尾 瞳 ¹ (Hitomi Nishio)、平岡 弓枝 ¹ (Yumie Hiraoka)、小杉 眞司 ¹² (Shinji Kosugi)
 - 1 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学・遺伝医療学分野 (Genetic Courselor Course, Kyoto University, School of Public Health, Kyoto, Japan)
 - 2 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 (Kyoto University Hospital, Clinical Genetics Unit, Kyoto, Japan)

P-219 原発性無月経を呈した DSD (Disorders of Sex Development) に対する遺伝カウンセリングおよび産婦人科診療

Genetic counseling and gynecologic care for the patients with disorders of sex development (DSD)

- ○寺本 瑞絵¹ (Mizue Teramoto)、遠藤 俊明¹ (Toshiaki Endo)、石井 玲² (Akira Ishii)、水内 将人¹ (Masahito Mizuuchi)、馬場 剛¹ (Tsuyoshi Baba)、石岡 伸一¹ (Shinici Isioka)、西川 鑑³ (Akira Nishikawa)、齋藤 豪¹ (Tsuyoshi Saito)
 - 1 札幌医科大学産婦人科学講座
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
 - 2 岩見沢市立総合病院小児科
 - (Department of Pediatrics, Iwamizawa Municipal General Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 NTT 東日本札幌病院産婦人科
 - (Department of Obstetrics and Gynecology, NTT Higashinihon Sapporo Hospital, Hokkaido, Japan)

P-220 NIPT における夫婦の意識調査による遺伝カウンセリングの重要性

The importance of the heredity counseling by a conjugal attitude survey in NIPT

- ○大東 由佳 ¹ (Yuka Ohigashi)、大江 瑞恵 ² (Tamae Ooe)、西澤 春紀 ³ (Haruki Nishizawa)、 倉橋 浩樹 ⁴ (Hiroki Kurahashi)、佐藤 労 ⁵ (Tutomu Satou)
 - 1 藤田保健衛生大学大学院保健学研究科臨床検査学領域遺伝カウンセリング分野 (Genetic Counseling, Department of Clinical Laboratory Medicine, Graduate School of Health Sciences, Fjita Health University, Aichi, Japan)
 - 2 藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査学科臨床検査学 (Department of Clincal Hematorology, Fujita Health University, Aichi, Japan)
 - 3 藤田保健衛生大学医学部産婦人科
 - (Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University, Aichi, Japan)
 - 4 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)
 - 5 藤田保健衛生大学医学部倫理学 (Moral Philosophy, Department of Medical, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P-221 X連鎖性優性遺伝プロトポルフィリン症の遺伝カウンセリング

Genetic counseling for X-linked dominant protoporphyria

- ○川本 祥子¹ (Shoko Kawamoto)、木戸 滋子¹ (Shigeko Kido)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)、 巽 純子¹ (Junko Tatsumi)、森脇 真一² (Shinichi Moriwaki)
 - 1 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻 (Kinki University, Graduate School of Science and Engineering Research, Major in Science)
 - 2 大阪医科大学皮膚科学教室 (Osaka Medical College, Dermatology)

P-222 Prader-Willi 症候群の遺伝カウンセリングとフォローアップ

Genetic Counseling and Comprehensive Care for Prader-Willi Syndrome Patients

〇三島 祐子 (Yuko Mishima)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、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 Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

P-223 着床前診断に関連する遺伝カウンセリングに苦慮した不育症の2症例

Two cases with difficult genetic counseling before preimplantation genetic diagnosis

○遠藤 俊明¹ (Toshiaki Endo)、馬場 剛¹ (Tsuyoshi Baba)、久野 芳佳¹ (Yoshika Kuno)、

森下 美幸 ¹ (Miyuki Morishita)、水内 将人 ¹ (Masahito Mizuuchi)、寺本 瑞絵 ¹ (Mizue Teramoto)、

石岡 伸一¹ (Shinichi Ishioka)、田中 藤樹² (Toju Tanaka)、鷹巣 祐子¹ (Yuko Takasu)、

石川 亜貴³ (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋³ (Akihiro Sakurai)、青山 直樹⁴ (Naoki Aoyama)、

池田 敏郎 5 (Toshiro Ikeda)、尾崎 守 6 (Mamoru Ozaki)、坂爪 悟 7 (Satoru Sazume)、

蒔田 芳男⁸ (Yoshio Makita)、三宅 秀彦⁹ (Hidehiko Miyake)、加藤 武馬 ¹⁰ (Takema Kato)、

倉橋 浩樹 10 (Hiroki Kurahashi)、齋藤 豪 1 (Tsuyoshi Saito)

1 札幌医科大学医学部産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

2 北海道医療センター小児科

(Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)

3 札幌医科大学附属病院遺伝診療室

(Division of Medical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan)

4 加藤レディースクリニック

(Kato Ladies' Clinic, Tokyo, Japan)

5 鹿児島大学附属病院遺伝カウンセリング室

(Kagoshima University Hospital, Kagoshima, Japan)

6 金沢医科大学総合医学研究所

(Kanazawa Medical University, Kanazawa, Japan)

7 獨協医科大学越谷病院小児科

(Dokkyo Medical University, Koshigaya, Japan)

8 旭川医科大学教育センター

(Asahikawa Medical University, Asahikawa, Japan)

9 京都大学医学部附属病院遺伝診療部

(Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)

10 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, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

P-224 神経線維腫症1型の未成年患者に対する病気の説明と保護者支援の在り方

Practical issues of telling children and adolescents about their Neurofibromatosis type 1

- ○森川 真紀¹ (Maki Morikawa)、生田 国大² (Kunihiro Ikuta)、西田 佳弘² (Yoshihiro Nishida)、石原 尚子³ (Naoko Ishihara)、大江 瑞恵⁴ (Tamae Ohye)、倉橋 浩樹⁵ (Hiroki Kurahashi)、佐藤 労⁶ (Tsutomu Sato)
 - 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 名古屋大学医学部付属病院整形外科
 - (Department of Orthopaedic Surgery, Nagoya University Graduate School of Medicine, Aichi, Japan)
 - 3 藤田保健衛生大学医学部小児科学
 - (Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
 - 4 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, Aichi, Japan)
 - 5 藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門
 - (Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
 - 6 藤田保健衛生大学医学部倫理学
 - (Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)

P-225 X連鎖性遺伝性疾患の保因者に対する遺伝カウンセリングの検討

Genetic counseling and carrier testing for X-linked disorder in Shinshu University Hospital

- ○石川 真澄 ¹ (Masumi Ishikawa)、中村 勝哉 ¹² (Katsuya Nakamura)、黄瀬 恵美子 ¹³ (Emiko Kise)、山下 浩美 ^{1,3} (Hiromi Yamashita)、玉井 眞理子 ^{1,4} (Mariko Tamai)、高野 亨子 ^{1,5} (Kyouko Takano)、古庄 知己 ^{1,5} (Tomoki Kosho)、関島 良樹 ² (Yoshiki Sekijima)、和田 敬仁 ⁶ (Takahito Wada)、吉田 邦広 ⁷ (Kunihiro Yoshida)、櫻井 晃洋 ⁸ (Akihiro Sakurai)、福嶋 義光 ^{1,5} (Yoshimitsu Fukushima)
 - 1 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
 - (Department of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
 - 2 信州大学医学部附属病院脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
 - (Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学医学部附属病院看護部
 - (Department of Nursing, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学医学部保健学科
 - (Department of Health Sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 5 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)
- 6 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学 (Department of Medical Ethics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 7 信州大学医学部神経難病学講座
 - (Department of Intractable Neurological Disease, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 8 札幌医科大学医学部遺伝医学
 - (Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)

P-226 市民病院遺伝子診療部のあり方をもとめて:大阪市立総合医療センターの試み

Practice of genetic medicine: standpoint of a municipal hospital

- ○榊原 杏美 ¹² (Azumi Sakakibara)、川北 理惠 ¹² (Rie Kawakita)、中村 博昭 ¹³ (Hiroaki Nakamura)、富和 清隆 ¹⁴ (Kiyotaka Tomiwa)、渡邉 通子 ¹ (Michiko Watanabe)、玉川 信吉 ¹ (Nobuyoshi Tamagawa)、依藤 亨 ¹² (Toru Yorifuji)
 - 1 大阪市立総合医療センター遺伝子診療部
 - (Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
 - 2 大阪市立総合医療センター小児代謝・内分泌内科
 - (Department of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
 - 3 大阪市立総合医療センター産科
 - (Department of Obstetrics, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
 - 4 大阪市立総合医療センター小児神経内科
 - (Department of Pediatric Neurology, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

P-227 妊娠初期胎児に NT を認めたが、遺伝学的検査を受けずに妊娠継続を決めた両親の一例

A case of the parents who decided pregnancy continuation without undergoing a genetic examination in spite of fetal NT in early pregnancy

○平野 浩紀(Koki Hirano)、河見 貴子(Takako Kawami)、田中 優(Yu Tanaka)、甲斐 由佳(Yuka Kai) 高知赤十字病院産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Red Cross Hospital, Kochi, Japan)

P-228 浜松医大病院における遺伝カウンセリングの現状と診療体制構築に向けての検討 genetic counseling in Hamamatsu university hospital

○福江 美咲 (Misaki Fukue)、前川 真人 (Masato Maekawa)、佐藤 直美 (Naomi Sato)、緒方 勤 (Tsutomu Ogata)

浜松医科大学医学部附属病院遺伝子診療部

(Clinical&Molocular Genetics Center, Hamamatsu University Hospital, Shizuoka, Japan)

P-229 MECP2 領域の Xg28 重複症候群家系における遺伝カウンセリング

Genetic Counseling of Xq28 Duplication Syndrome Including MECP2

○淺野 恵理子¹ (Eriko Asano)、佐々木 萌¹ (Moe Sasaki)、吉原 紘行¹ (Hiroyuki Yoshihara)、

小島 龍司¹ (Ryuji Kojima)、河口 哲¹ (Satoshi Kawaguchi)、鈴森 伸宏² (Nobuhiro Suzumori)、

松原 寛和 ¹ (Hirokazu Matsubara)、三宅 能成 ³ (Yoshishige Miyake)、若松 延昭 ⁴ (Nobuaki Wakamatsu)、

佐々 治紀¹ (Haruki Sassa)

1 一宮市立市民病院産婦人科

(Ichinomiya Municipal Hospital, Aichi, Japan)

2 名古屋市立大学病院医学研究科産科婦人科学

(Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Aichi, Japan)

3 一宮市立市民病院小児科

(Ichinomiya Municipal Hospital, Ichinomiya, Aichi, Japan)

4 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

(Institute for Developmental Research, Kasugai, Aichi, Japan)

P-237 散発性大腸がんにおける POLD1 遺伝子異常

Alterations of POLD1 gene in sporadic colorectal cancer

○谷口 皇絵¹ (Mie Taniguchi)、藤井 大貴¹ (Daiki Fujii)、金 相赫¹ (Sanghyuk Kim)、

木戸 滋子 ¹ (Shigeko Kido)、橋谷 智子 ¹ (Satoko Hashitani)、冨田 尚裕 ² (Naohiro Tomita)、

田村和朗¹ (Kazuo Tamura)

1 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻

(Kinki University, Graduate School of Science and Engineering Research, Major in Science)

2 兵庫医科大学外科学下部消化管外科

(Hyogo College of Medicine, Department of Surgery, Division of Lower Gastroenterological Surgery)

一般ポスター 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 2/ Poster Session ELSI and Genetics Education 2

P-230 小学校教員におけるヒトの遺伝と遺伝学に関する認識の調査 - 小学生への遺伝教育実施に向けて -

Understanding of human genetics and heredity among elementary school teachers – towards genetic education for students –

○松田 佳子 (Yoshiko Matsuda)、増井 薫 (Kaoru Masui)、松岡 沙姫 (Saki Matsuoka)、

川本祥子 (Shoko Kawamoto)、巽純子 (Junko Tatsumi)、田村和朗 (Kazuo Tamura)

近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程

(Genetic Counseling Program, Interdisciplinary Graduate School of Science and Technology, Kinki University, Osaka, Japan)

P-231 東日本大震災で被災した岩手県沿岸部地域の医療機関における先天異常外来およびダウン症外 来開設の試み

Trial of the establishment of the congenital anomalies and Down syndrome outpatient department in the medical institution of the coast of Iwate area that suffered from the Great East Japan Earthquake

○徳富 智明¹ (Tomoharu Tokutomi)、福島 明宗¹ (Akimune Fukushima)、

小林 有美子 ¹ (Yumiko Kobayashi)、山本 佳世乃 ¹ (Kayono Yamamoto)、眞瀬 智彦 ² (Tomohiko Mase)

1 岩手医科大学医学部臨床遺伝学科

(Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

2 岩手医科大学災害時地域医療支援教育センター

(Center for Research and Training on Community Health Services During Disaster, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

一般ポスター モデル動物 /Poster Session Animal Models

P-232 複合オミクス解析によるダウン症マウス脳での変動分子の同定

Identification of molecules with altered expression in the brain of Ts1Cje, a mouse model of Down syndrome, by multiple – omics analyses

- ○石原 慶一 ¹² (Keiichi Ishihara)、竹腰 良輔 ¹ (Ryosuke Takekoshi)、左合 治彦 ³ (Haruhiko Sago)、山川 和弘 ² (Kazuhiro Yamakawa)、秋葉 聡 ¹ (Satoshi Akiba)
 - 1 京都薬科大学薬学部病態生化学分野
 - (Department of Pathological Biochemistry, Kyoto Pharmaceutical University, Kyoto, Japan)
- 2 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 (Lab. for Neurogenetics, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター周産期センター (Center for Maternal-Fetal and Neonatal Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-233 ダウン症モデルマウス(Ts1Cje)に見られた活動量増加と脳内モノアミン量の上昇

Hyperactivity and increased extracellular monoamine in Ts1Cje mouse: a model for Down syndrome

- ○下畑 充志¹ (Atsushi Shimohata)、石原 慶一² (Keiichi Ishihara)、宮本 浩行¹ (Hiroyuki Miyamoto)、尾見 裕子¹ (Yuuko Omi)、服部 聡子³ (Satoko Hattori)、森下 泰全⁴ (Hiromasa Morishita)、 俣賀 宣子⁴ (Nobuko Mataga)、左合 治彦⁵ (Haruhiko Sago)、宮川 剛³ (Tsuyoshi Miyakawa)、 山川 和弘¹ (Kazuhiro Yamakawa)
 - 1 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 (Lab. for Neurogenetics, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan)
 - 2 京都薬科大学病態生化学
 - (Department of Pathological Biochemistry, Kyoto Pharmaceutical University, Kyoto, Japan)
 - 3 藤田保健衛生大学総合医科学研究所システム医科学研究部門 (Divison of System Medical Science, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
 - 4 理化学研究所脳科学総合研究センター研究基盤センター生体物質分析支援ユニット (Support Unit for Bio-Material Analysis, Research Resources Center, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan)
 - 5 国立成育医療研究センター周産期センター (Center for Maternal-Fetal and Neonatal Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-234 若年性ミオクロニーてんかんモデルマウスで見られた抑制性神経細胞数の変化

Alteration in a number of GABAergic interneurons in model mouse for juvenile myoclonic epilepsy

- ○鈴木 俊光 (Toshimitsu Suzuki)、山川 和弘 (Kazuhiro Yamakawa) 理化学研究所脳センター神経遺伝研究チーム (Laboratory for Neurogenetics, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan)
- P-235 ウサギ抗ヒト NMDA 型 GluR 抗体のマウス海馬遺伝子発現変化に及ぼす影響の解析

Modification of gene expression in hippocampi of mice by rabbit antibodies to human GluN2B in vivo

○高橋 幸利 (Yukitoshi Takahashi)、西村 成子 (Shigeko Nishimura)、高尾 恵美子 (Emiko Takao)、 笠井 理沙 (Risa Kasai)、平松 宏実 (Hiromi Hiramatsu)、井上 有史 (Yushi Inoue) 国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター

(National Epilepsy Center, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorder, NHO, Shizuoka, Japan)