

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10000	P-026	ポスター	多因子遺伝1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	連鎖解析と家系内相関解析によって辿り着いた共同性斜視に関連する遺伝子
10001	P-171	ポスター	多因子遺伝2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Twin studyにおける遺伝率計算の数学的矛盾
10002	O-11	口演	細胞遺伝学	11月16日(木)	9:10	10:05	第4会場	ICF症候群の分子基盤
10003	P-035	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	性腺摘出術後に診断された17 $\alpha$ 水酸化酵素欠損症例
10004	P-131	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	MSI検査が診断の一助となった卵巣・子宮体部重複癌の一例
10005	P-102	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	非アルコール性脂肪肝疾患の肝生検組織のRNAシーケンスと遺伝子共発現ネットワーク解析
10006	P-180	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	新規SIN3A変異をもつ知的障害・自閉症スペクトラム障害・特徴的臨床所見を有する小児
10007	P-165	ポスター	エピジェネティクス	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Akt1を介したmiR-132の子宮内膜症病態形成への関与
10008	P-036	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	Waardenburg症候群11家系の遺伝的及び臨床的検討 ~日本人W index作成の試み~
10009	P-285	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	杏雲堂病院においてHBOCの可能性が考慮された場合の対応と課題
10010	P-089	ポスター	出生前診断(NIPT含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	Zellweger syndrome出生前診断例
10013	P-030	ポスター	関連解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人高齢者連続剖検例におけるLp(a)遺伝子多型と悪性腫瘍リスクの関連解析
10015	O-76	口演	神経遺伝学2	11月17日(金)	8:30	9:25	第5会場	MeCP2-e1 遺伝子変異が検出された典型的Rett症候群の男児例
10017	O-38	口演	神経遺伝学1	11月16日(木)	9:10	10:05	第5会場	日本人における小児期発症の脊髄性筋萎縮症の自然歴および原因遺伝子領域のゲノム構造と臨床症状に関する研究
10018	O-65	口演	先天代謝異常	11月17日(金)	13:30	14:25	第3会場	低ホスファターゼ症の6例における遺伝子型と表現型の関連-c.1559delT変異は多様な表現型を呈する-
10020	O-45	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	原発性胆汁性胆管炎(PBC)感受性遺伝子NFKB1/MANBAを対象とした、第一義的な機能的遺伝子多型の同定研究
10021	O-21	口演	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	14:20	15:15	第4会場	シルバーラッセル症候群の表現型を有するインプリンティング異常のない82人を対象としたコピー数解析
10022	P-060	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	家族性パーキンソン病におけるSNCA遺伝子の臨床遺伝学的解析
10023	O-22	口演	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	14:20	15:15	第4会場	両アレル性TBCD変異による小児期早期発症神経変性脳症

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10025	O-66	口演	先天代謝異常	11月17日(金)	13:30	14:25	第3会場	先天性GPI欠損症の病態と診断:葉酸受容体
10026	O-130	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	体外受精が初期胚のエピゲノムに与える影響の解析
10027	O-26	口演	遺伝性疾患の治療と新技術	11月16日(木)	15:15	16:10	第4会場	微小検出のためのドロップレットデジタルPCRの検出限界の検討
10028	P-022	ポスター	遺伝統計学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	GWASを活用した創薬標的と適応疾患候補を関連付けるデータベースの構築
10029	O-115	口演	腫瘍遺伝学	11月18日(土)	9:00	9:55	第5会場	一般日本人集団における膵がん発症予測モデルの構築
10030	O-23	口演	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	14:20	15:15	第4会場	SLC45A2遺伝子の転写調節部位のバリエントが日本人眼皮膚白皮症4型発症に関連している。
10031	P-225	ポスター	精神遺伝学	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ミトコンドリア代謝遺伝子領域のバリエントが、日本人集団において大うつ病と関連する
10032	P-207	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	CADASILのNOTCH3遺伝子検査におけるシステイン非関連性塩基置換の評価
10033	O-95	口演	次世代シーケンス(NGS)解析	11月18日(土)	10:50	11:45	第2会場	高異型度卵巣漿液性癌における全エクソンシーケンスおよびメチル化アレイ解析
10034	P-018	ポスター	循環器遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	発熱誘発性ブルガダ症候群の次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析
10037	O-114	口演	遺伝カウンセリング2	11月18日(土)	14:15	15:10	第4会場	国際標準の表記法を準拠した医療用家系図自動作成ソフトの開発
10038	P-001	ポスター	細胞遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	塗抹標本とは異なる方法で作成した口腔粘膜細胞標本スライドにFISH法を行った染色体モザイクの2症例
10039	P-149	ポスター	細胞遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	2p24.3-pterトリソミーと5p14.3-pterモノソミーが見られ重度知的障害を伴う姉弟例の転座断点部位の同定と臨床所見との関連
10040	P-002	ポスター	細胞遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	13q部分欠失症候群の臨床症状と欠失部位についての検討
10041	P-061	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	分子イメージングによるMELAS脳卒中様発作の病態解明
10042	P-006	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	肺がんの新規バイオマーカー・治療標的分子URST1の同定
10043	P-132	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当院乳腺腫瘍科における遺伝性乳がん・卵巣がん症候群に対する取り組みについて
10044	P-226	ポスター	精神遺伝学	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	PER2遺伝子上のミスセンス変異と睡眠相後退症候群との関連
10045	P-181	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	X染色体上のゲノムコピー数異常を認めた症例の考察

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10047	P-133	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	Lynch症候群リスク予測アルゴリズムPREMM5の子宮内膜癌症例への適用
10048	P-112	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	個人情報保護に配慮したゲノム医療対応電子カルテシステムの開発
10050	BO-1	口演	第62回大会賞候補セッション(口演)	11月17日(金)	10:20	11:15	第3会場	ヒトナルコレプシーを対象とした網羅的DNAメチル化解析とゲノムワイド関連解析データとの統合的解析
10051	P-256	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	第一 zinc finger domain内の新規GF11B変異によって引き起こされる先天性巨大血小板減少症
10053	P-286	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	HBOC(遺伝性乳癌卵巣癌症候群)疑い家系から没後38年目の診断—MEN1(多発性内分泌腫瘍症1型)—
10055	P-037	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	自家卵子前駆細胞由来ミトコンドリア注入療法後に出生した児の報告
10056	P-182	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	母由来15q11.2-q13.1重複とH19-DMR低メチル化を伴ったSilver-Russell症候群の1例
10057	P-208	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	SZT2遺伝子の両アレル性変異を有した早期発症てんかん性脳症の3例
10059	O-139	口演	神経遺伝学4	11月18日(土)	14:26	15:10	第5会場	MYPN遺伝子の劣性変異は小児期発症、緩徐進行性のネマリニオパチーの原因である
10060	P-123	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	東北大学東北メディカル・メガバンク機構におけるゲノム・メディカルリサーチコーディネーター教育プログラムの評価
10061	O-24	口演	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	14:20	15:15	第4会場	原因遺伝子が同定された稀少ネフロン癆関連シリオパチー症例の検討
10062	O-25	口演	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	14:20	15:15	第4会場	高システロール血症16家系における臨床的・遺伝学的解析
10064	O-16	口演	臨床遺伝学1	11月16日(木)	10:05	11:00	第4会場	部分型アンドロゲン不応症家系におけるスプライス受容モチーフを形成するAR深部イントロン変異の同定
10065	P-175	ポスター	関連解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	階層混合モデルと最適発見手法を用いた効率的な治療効果予測マーカーの開発
10066	P-038	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	IGF2遺伝子のdenovo変異が父親由来アレルで同定された裂手症合併Silver-Russell症候群症例
10067	P-031	ポスター	関連解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ゲノムワイド関連解析による特発性過眠症の感受性遺伝子の探索
10068	P-277	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	市民・患者からみた遺伝情報の利活用と差別(1)～研究利用とデータ共有に関する一般市民対象調査研究～
10069	P-183	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	特徴的顔貌、大頭、相対的低身長、発達遅滞により小児期に認識可能な症候群であるPTEN大頭症
10070	P-103	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人被験者による唾液検体を用いたBRCA1/2遺伝子検査法の技術検証

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10071	P-228	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Fanconi症候群を呈しBCS1L遺伝子変異による呼吸鎖複合体III型欠損症が疑われた一例
10072	P-083	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	CDC42異常症の病態発症メカニズムの解明
10073	O-91	口演	神経遺伝学3	11月17日(金)	13:30	14:25	第5会場	エクソームシーケンスによる遅発性アルツハイマー病のバリエーション解析
10074	O-80	口演	稀少疾患(診断・創薬など)3	11月17日(金)	9:25	10:20	第5会場	ポリコーム抑制複合体2の構成蛋白質の遺伝子変異がWeaver症候群を引き起こす
10076	P-161	ポスター	循環器遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	GLA変異とMYBPC3変異を有する心ファブリー病の1例
10077	O-92	口演	神経遺伝学3	11月17日(金)	13:30	14:25	第5会場	GCH1変異関連症例における臨床像の検討
10078	O-40	口演	精神遺伝学	11月16日(木)	10:05	11:00	第5会場	ミクログリア特異的遺伝子CX3CR1上の稀なゲノム変異を通じて自閉スペクトラム症と統合失調症の分子病態に迫る
10079	O-75	口演	神経遺伝学2	11月17日(金)	8:30	9:25	第5会場	Leukoencephalopathy with brain calcifications and cystsを呈した7家系で同定されたSNORD118変異
10080	P-027	ポスター	多因子遺伝1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人特発性膜性腎症感受性遺伝子PLA2R1およびHLAを対象としたファインマッピング
10081	O-46	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	ゲノムワイド関連解析にて見出されたHLA-DR/DQ領域と小児ネフローゼ症候群感受性との強い関連
10082	P-257	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	髄鞘化遅延はSPG56-CYP2U1関連遺伝性痙攣性対麻痺の診断の一助となりうる
10083	O-88	口演	臨床遺伝学2	11月17日(金)	10:20	11:15	第5会場	PI3K-AKT-mTOR経路異常による巨脳症の臨床的・分子遺伝学的・生化学的検討
10084	P-039	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	NAA10変異を認めたLenz小眼球症の1例
10085	P-134	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当院での遺伝性乳癌卵巣がん症候群に関する診療整備による成果と今後の課題
10086	P-124	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	一般集団への家族性高コレステロール血症の遺伝情報回付パイロット研究における遺伝講習会後のリテラシー変化について
10087	P-104	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	エクソーム解析で明らかになったTFAP2A遺伝子新規ミスセンス変異による鰓眼顔症候群家系
10088	P-012	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人集団における全身性エリテマトーデスとGTF2I領域の関連
10089	P-184	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	先天性疾患に伴い在宅医療ケアを行っている小児の臨床像
10090	O-81	口演	稀少疾患(診断・創薬など)3	11月17日(金)	9:25	10:20	第5会場	Musculocontractural EDS-CHST14における脊椎病変の包括的検討

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10091	P-084	ポスター	周産期遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	異なる性別を呈した自然妊娠の一絨毛膜二羊膜双胎
10092	P-166	ポスター	エピジェネティクス	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	もやもや病表現不一致一卵性双生児のcirculating miRNome解析 - 血管内皮機能との関連
10093	P-135	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性腫瘍を疑い小腸がんから診断したLynch症候群の1家系
10094	P-143	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	感冒薬関連SJS疾患関連遺伝子IKZF1による皮膚粘膜炎症制御
10095	BP-1	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	Gorlin症候群由来の繊維芽細胞におけるmiR-196a-5pの発現低下
10096	P-176	ポスター	関連解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ゲノムワイド関連解析による新規子宮筋腫感受性遺伝子の同定
10098	O-31	口演	ゲノム情報とゲノムリテラシー	11月16日(木)	17:15	18:00	第4会場	臨床情報データベースに基づくバイオバンク・ジャパン試料検索システムの構築
10099	O-51	口演	免疫遺伝学	11月16日(木)	15:26	16:10	第5会場	フローサイトメトリーデータとゲノム / トランスクリプトームデータを組み合わせたヒト免疫表現型の個人差の解析
10101	P-040	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	アレイCGHが診断に有用であった希少な染色体微細欠失症候群の3例
10102	BP-2	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	鳥取大学における次世代シーケンサーを用いた遺伝学的診断
10103	P-278	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	市民・患者からみた遺伝情報の利活用と差別(2)～市民を対象とした遺伝情報による被差別経験に関するインターネット調査から～
10104	P-279	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	市民・患者からみた遺伝情報の利活用と差別(3)～患者・障害当事者へのインタビュー調査から～
10105	P-266	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	がんクリニカルシーケンスにおける at-risk者への二次的所見の結果開示:症例報告
10109	P-258	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	男児罹患同胞間で異なるKDM5C変異(X連鎖性)を認めた1家系
10110	P-094	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	海外委託による出生前および出生後遺伝子診断の3症例
10111	P-154	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	卵巣癌の細胞生存におけるアミノ酸要求性
10112	P-062	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	GJB1遺伝子に新規変異p.N14Dを認めたX連鎖性Charcot-Marie-Tooth病の一家系
10113	P-144	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ゼブラフィッシュを利用したヒト疾患と関連するシスエンハンサーの同定
10114	P-007	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	MEN1遺伝子原因バリエーション

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10115	P-169	ポスター	集団遺伝学	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人集団においてアレル頻度の経験分布は染色体ごとに異なる
10116	P-105	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	高速かつ効率的なNGS解析パイプラインを用いた全遺伝子解析
10118	O-82	口演	稀少疾患(診断・創薬など)3	11月17日(金)	9:25	10:20	第5会場	新規転写開始点から発現するITPR1は前眼部形成に寄与する
10120	O-41	口演	精神遺伝学	11月16日(木)	10:05	11:00	第5会場	PLA2G4E遺伝子の希少変異はパニック障害のリスク因子の可能性がある
10121	P-032	ポスター	関連解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ゲノムワイド関連解析により同定された産科抗リン脂質抗体症候群の新たな発症関連遺伝子
10123	O-127	口演	臨床遺伝学3	11月18日(土)	10:50	11:45	第5会場	肝多発海綿状血管腫を呈した11p15領域父親性ダイソミーモザイクの一例
10124	O-37	口演	神経遺伝学1	11月16日(木)	9:10	10:05	第5会場	日本ジストニアコンソーシアムのコホートプロフィール
10125	P-077	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ITPR1遺伝子C末端領域のde novo変異はGillespie症候群の原因となる
10126	P-095	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患の遺伝学的検査体制の構築
10127	BP-3	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	ダウン症候群における白血病の病態解明に向けた病態モデル細胞の作製
10129	P-235	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	POLD1遺伝子変異の検出により診断された最初の日本人MDPL患者
10130	P-209	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	STRC遺伝子におけるコピー数変化による難聴
10131	O-105	口演	遺伝カウンセリング1	11月18日(土)	13:20	14:15	第4会場	癌生殖医療に対する遺伝診療のかかわり
10132	P-019	ポスター	循環器遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	MYH7遺伝子変異とCD36遺伝子変異が見いだされた心筋緻密化障害の一例
10133	P-063	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ダウン症マウス脳での炎症関連遺伝子の発現亢進とその責任遺伝子の同定
10134	P-259	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC)の遺伝学的検査による診断例
10135	O-48	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	体細胞変異からの子宮内膜症の成因 その1 良性子宮内膜症における癌関連遺伝子変異
10136	P-185	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	当科における染色体アレイ検査実施症例の検討
10137	P-041	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	SATB2遺伝子内変異を伴うGlass症候群における臨床像の検討

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10138	P-186	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	アミノアシルtRNA合成酵素遺伝子PARS2, NARS2に変異を認めたとんかん4家系についての検討
10139	P-242	ポスター	周産期遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	四か所切断再配列保因者夫婦に対する着床前診断の経験
10140	P-023	ポスター	遺伝統計学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ベイズ統計を用いたマルチオミクスの統合解析
10141	P-078	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	マリネスコーシェーグレン症候群の国内臨床調査ならびにモデルフィッシュの解析
10142	O-52	口演	免疫遺伝学	11月16日(木)	15:26	16:10	第5会場	細胞種特異的パスウェイに与えるpolygenic効果が関節リウマチのリスクとなる
10144	P-113	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	10代で腹圧性尿失禁を認め、その後筋強直性ジストロフィーと診断された1例
10145	P-096	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の乾燥臍帯からの変異同定と遺伝カウンセリング
10146	P-155	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	イントロン特異的RT-PCR法を用いたCRL-2061横紋肉腫細胞ジストロフィン転写産物の多重イントロンリテンション解析
10148	P-210	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	常染色体優性遺伝運動性ニューロパチー家系で同定したTDRKH内の新規非同義変異
10149	P-042	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性網膜変性疾患の遺伝子解析
10151	P-024	ポスター	遺伝統計学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	複数の研究機関が持つゲノムデータを相互に開示せず分析する解析手法を開発
10152	P-187	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	CLCN7新規変異を伴う複合ヘテロにより中間型大理石骨病を呈した一例
10153	P-064	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	88名の副腎白質ジストロフィー症例における複雑な遺伝子変異を含むABCD1遺伝子変異の同定
10154	P-211	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	先天性巨大色素性母斑症と遺伝性痙性麻痺の合併例
10157	P-013	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	T細胞における転写制御分子ZFATの分子機構の解明
10158	P-236	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ウエスト症候群を呈したMalan症候群の長期臨床経過
10159	P-100	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	クリニカルシーケンスに向けたNGSバリエントのインタラクティブビューアの検討
10160	P-008	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	神経芽細胞腫の病期別RNA-seqにおけるトランスポゾン配列の検出
10161	P-003	ポスター	細胞遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	18トリソミー長期生存例の検討

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10162	P-043	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	稀な部位で静脈血栓症を発症した発端者を契機に遺伝子解析を行った先天性アンチトロンビン欠乏症タイプI家系の検討
10164	P-188	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	著明な髄鞘化遅延を認めたFOXP1遺伝子変異の一例
10165	O-6	口演	関連解析	11月16日(木)	17:10	18:05	第3会場	ゲノムワイド関連解析による新たなタモキシフェン効果予測マーカーの探索
10166	O-1	口演	エピジェネティクス	11月16日(木)	16:15	17:10	第3会場	EWAS研究で得たKLF14遺伝子領域のエピゲノム変化は脂肪組織の炎症と関連する
10167	P-044	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	結節性硬化症に対する診療連携(TSCボード)における神経内科の関わり
10168	P-267	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	遺伝性乳癌に対する遺伝カウンセリング適応症例数の検討
10170	P-114	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	性腺モザイクにより胎児骨形成不全Iic型を繰り返した症例
10171	O-125	口演	臨床遺伝学3	11月18日(土)	10:50	11:45	第5会場	デルマタン硫酸エピメラーゼ欠損によるmusculocontractural Ehlers-Danlos syndromeの既報告3例と新規3例における臨床像の検討
10172	P-085	ポスター	周産期遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	非ジストロフィー性ミオトニー症候群合併妊娠の2症例
10173	P-125	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	看護職者が受けた遺伝教育の現状と臨床で求められる遺伝看護実践
10174	P-287	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	地方大学病院における主に乳癌患者に対するHBOC診療の需要
10175	P-065	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	発作性失調症2型の一家系における臨床症状の多様性
10176	P-136	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性腫瘍の遺伝学的パネル検査の経験
10177	O-85	口演	臨床遺伝学2	11月17日(金)	10:20	11:15	第5会場	GATA4バリエントは多発先天奇形をともなったmalignant migrating partial seizures of infancyの原因となりうる。
10178	P-212	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	神経筋疾患のNGSを用いた臨床ゲノム解析
10179	P-290	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	リスク低減乳房切除術の安全性に関する検討
10180	O-138	口演	神経遺伝学4	11月18日(土)	14:26	15:10	第5会場	Duchenne型筋ジストロフィーの生命予後改善に関連する因子に関する研究
10181	P-106	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	知的障害に関与するGNB1遺伝子のde novo変異
10182	P-254	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	婦人科悪性腫瘍に対するTC療法の副作用予測バイオマーカーとなる遺伝子多型の探索



## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10183	P-137	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	BRCA2-VUSの乳がん症例に膵臓がんを併発した1例が示唆するもの
10186	P-126	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	標準化家系図記載法の学習のためのウェブサイトプログラムの開発
10187	O-67	口演	先天代謝異常	11月17日(金)	13:30	14:25	第3会場	体細胞モザイク型フレームシフト変異により遅発型発症を呈したOTC欠損症男児
10188	P-079	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	アジアにおける古典型Hutchinson-Gilford Progeria症候群の臨床的特徴
10192	O-27	口演	遺伝性疾患の治療と新技術	11月16日(木)	15:15	16:10	第4会場	ハンチントン病の脳内で不足しているマイクロRNAを用いた補充療法
10193	P-229	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ミトコンドリア三頭酵素欠損症の保因者診断・出生前診断の経験
10194	P-145	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	DDHD1の新規責任変異の同定とノックアウトマウスの作成
10195	P-162	ポスター	循環器遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ターゲットシーケンスによる日本人QT延長症候群患者における新規遺伝子変異の同定
10196	P-033	ポスター	関連解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	非肥満非アルコール性肝疾患のゲノムワイド関連解析と機能的検証
10197	O-50	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	体細胞変異からの子宮内膜症の成因 その3 逆行仮説の検証
10198	P-291	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	マイクロサテライト不安定性の予測精度評価
10199	P-151	ポスター	細胞遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	モザイク13qヘキサソミーの一例
10200	P-014	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	MICA-129多型は炎症性自己免疫疾患の感受性因子である
10201	O-42	口演	精神遺伝学	11月16日(木)	10:05	11:00	第5会場	Integrative genetic analysis of neuropsychiatric disorders
10202	O-111	口演	遺伝カウンセリング2	11月18日(土)	14:15	15:10	第4会場	幼少時の染色体検査結果から着床前診断を希望した均衡型転座保因者夫婦の遺伝カウンセリングからの考察
10203	P-189	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	NOG関連指節癒合症と食道閉鎖を伴った17q22染色体の微小欠失の一例
10204	P-127	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝医療における看護職の意識の現状と課題
10205	O-96	口演	次世代シーケンス(NGS)解析	11月18日(土)	10:50	11:45	第2会場	2059人の全ゲノムレファレンスパネルを用いた日本人集団の疾患原因バリエーション頻度の推定
10207	P-066	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	早期発症てんかん性脳症とメチルマロン酸尿症を呈したデノボCDKL5変異を有する男児例

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10208	P-045	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ファブリー病ヘテロ接合体女性2例におけるGLA遺伝子新規variantの同定
10209	O-116	口演	腫瘍遺伝学	11月18日(土)	9:00	9:55	第5会場	機能的miRNAライブラリースクリーニングを用いた、BET family遺伝子を制御するがん抑制型miRNAの同定
10210	O-120	口演	家族性腫瘍(HBOC含む)	11月18日(土)	9:55	10:50	第5会場	乳がん患者の家族歴聴取から見えた今後の課題
10211	P-138	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	妊孕性温存とリスク低減手術
10212	P-227	ポスター	精神遺伝学	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	自閉症スペクトラム患者に認められたMEIS2を含む15q14微細欠失
10213	P-190	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	本邦初症例Genitopatellar症候群女性の臨床像
10214	P-046	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	知的障害の呈したCTBP1遺伝子異常症の1例
10215	O-83	口演	稀少疾患(診断・創薬など)3	11月17日(金)	9:25	10:20	第5会場	全エクソーム解析を用いた希少難治性てんかん1230例の包括的遺伝子解析
10216	P-101	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	全エクソーム解析によるハーセプチン心毒性マーカー探索
10217	O-68	口演	先天代謝異常	11月17日(金)	13:30	14:25	第3会場	当センターで解析したポンペ病38症例の遺伝子型の検討
10218	P-281	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	兵庫医大における医学部卒前Advanced OSCEでの遺伝カウンセリングステーションの運用
10219	BO-2	口演	第62回大会賞候補セッション(口演)	11月17日(金)	10:20	11:15	第3会場	双胎妊娠におけるNIPTの精度とその後の経過についての検討
10220	O-12	口演	細胞遺伝学	11月16日(木)	9:10	10:05	第4会場	マイクロアレイ染色体検査データ解釈の応用 ~劣性遺伝性疾患領域のホモ欠失バリエーションと片親性ヘテロダイソミーの同定~
10221	P-128	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	学部学生に対する操作の容易なアレイ解析ソフトウェアを用いたゲノム情報・遺伝子発現解析実習の試み
10222	O-79	口演	神経遺伝学2	11月17日(金)	8:30	9:25	第5会場	良性成人型家族性ミオクローヌステんかんの連鎖解析とgenetic heterogeneity
10224	P-191	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Phenotypic discordanceを認めたCHARGE症候群家系例における表現型-遺伝子型解析
10225	P-047	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	先天性CDK遺伝子変異に伴う表現型スペクトラムの再定義:心疾患を持たない3人の患者から
10226	O-53	口演	免疫遺伝学	11月16日(木)	15:26	16:10	第5会場	NXTypeTMを利用した、感冒薬関連重症薬疹を対象とする超高精度HLAタイピング
10228	O-90	口演	神経遺伝学3	11月17日(金)	13:30	14:25	第5会場	日本人における孤発性アルツハイマー病のゲノムワイド関連解析

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10229	O-112	口演	遺伝カウンセリング2	11月18日(土)	14:15	15:10	第4会場	障害のある子どもを持つ家族への遺伝カウンセラーとしての支援の在り方
10230	O-84	口演	稀少疾患(診断・創薬など)3	11月17日(金)	9:25	10:20	第5会場	FREM1ヘテロ接合性変異とDPH1ホモ接合性変異の2つの希少変異を認めた1家系
10231	P-192	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	療育機関受診を契機にアレイCGH解析を行った5例
10232	O-13	口演	細胞遺伝学	11月16日(木)	9:10	10:05	第4会場	Discordant cytogenetic findings between ICM and TE in human blastocysts
10233	P-282	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	理科教員への情報発信を通じてゲノム医療のELSIを社会で共有する仕組み作り
10235	P-213	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人コホートにおける孤発性周期性四肢麻痺の遺伝的背景
10236	P-260	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	先天異常症候群に対する次世代シーケンサーを用いたパネル解析
10237	O-14	口演	細胞遺伝学	11月16日(木)	9:10	10:05	第4会場	先天性心疾患・腎異常を呈する4q部分三重複の一例
10238	P-048	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	静脈血栓症の再発を認めたプロテインS欠乏症患者におけるPROS1 遺伝子解析の検討
10239	P-193	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	16q11.2q12.2の微細欠失をきたした1例
10240	BP-4	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	脊髄性筋萎縮症1型患者由来リンパ芽球におけるSMN蛋白発現量の解析
10241	P-243	ポスター	周産期遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	統合失調症合併妊娠における児の臍帯血プロテオーム解析
10242	P-170	ポスター	集団遺伝学	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	古代ゲノム解析から推定される北アジアの人類集団史
10243	O-100	口演	稀少疾患(診断・創薬など)4	11月18日(土)	10:50	11:45	第3会場	ナンセンス随伴プライス変更による疾患発症:46,XY性分化疾患兄弟例におけるMAP3K1変異の同定
10244	P-020	ポスター	循環器遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	心筋症症例の全エクソームシーケンスによる疾患変異解析
10245	P-049	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	SHOXの既知エンハンサー領域より上流に重複を認めた低身長女児例
10246	O-19	口演	臨床遺伝学1	11月16日(木)	10:05	11:00	第4会場	遺伝性難聴DFNA1の原因遺伝子DIAPH1と、その変異による難聴発症メカニズムの解明
10247	O-97	口演	次世代シーケンス(NGS)解析	11月18日(土)	10:50	11:45	第2会場	疾患原因変異発見のための正確な中間サイズインデル検出法の開発
10248	P-167	ポスター	エピジェネティクス	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	種々の発症原因を有するインプリンティング疾患患者127名におけるMultilocus Methylation Defectsの検討

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10249	P-268	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	悪性腫瘍の治験や観察研究で行われた当院の遺伝カウンセリングに関する報告
10250	P-156	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	機能的miRNAスクリーニングを用いた、p53不活性型癌に細胞死を誘導するmiRNAの探索
10251	P-146	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	染色体工学技術を用いた顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーヒト化モデルマウスの作製
10252	O-131	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	当院におけるSNP arrayを用いた出生前診断の現状
10253	P-009	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	口腔扁平上皮癌患者における遠隔転移予測因子の検討
10255	P-292	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ある視点～若年遺伝性乳癌卵巣癌患者の夫として、医師として
10256	P-230	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Combined deficiency of respiratory chain complex I and IV caused by KARS mutations
10257	P-194	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	異所性骨化進行期において急性腹痛を来した進行性骨化性線維異形成症
10258	P-115	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	3年目を迎えた小児専門病院専任認定遺伝カウンセラーの取り組みの現状
10259	O-113	口演	遺伝カウンセリング2	11月18日(土)	14:15	15:10	第4会場	Down症候群を持つ人の自己認識と社会的因子の関連
10260	P-050	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	耳小骨奇形による難聴を認めたCat Eye症候群の1例
10261	O-101	口演	稀少疾患(診断、創薬など)4	11月18日(土)	10:50	11:45	第3会場	インスリン受容体遺伝子フィブロネクチンタイプ3ドメインにおける遺伝子変異の蛋白質立体構造への影響と臨床的重症度の関連
10263	P-195	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	インターネット上の情報から母親が診断できたCoffin-Lowry syndromeの典型的症例
10264	P-269	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	生殖医療現場における夫婦染色体検査から遺伝カウンセラーの役割を考える
10265	P-107	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ナノポアシーケンサーを用いたD4Z4リピート配列の解析
10266	P-051	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	体細胞モザイク父親由来のCOL4A2新規遺伝子変異を認めた孔脳症の男児例
10268	O-28	口演	遺伝性疾患の治療と新技術	11月16日(木)	15:15	16:10	第4会場	ゲノム編集技術を用いた放射線感受性個人差を規定する遺伝要因としての ATMヘテロ遺伝子変異の同定
10269	P-261	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ヒト内在性レトロウイルス由来転写調節エレメントデータベースdbHERV-REsの構築
10271	P-116	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	Camurati-Engelmann病 幼児の遺伝子診断と遺伝カウンセリング

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10277	BO-3	口演	第62回大会賞候補セッション(口演)	11月17日(金)	10:20	11:15	第3会場	着床前診断における家系内発端者の遺伝学的情報の重要性
10278	P-139	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性腫瘍を対象とした遺伝学的検査の予防医療における展開
10279	P-270	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Dandy-Walker症候群をきたしたプラスミノゲン欠損症例の経過と遺伝カウンセリング
10280	O-2	口演	エピジェネティクス	11月16日(木)	16:15	17:10	第3会場	NSD1ハプロ不全はDNAメチル化インプリント異常と遺伝子発現異常を惹起する
10282	O-43	口演	精神遺伝学	11月16日(木)	10:05	11:00	第5会場	臨床現場での自閉症スペクトラム障害児への遺伝子解析の取り組みと今後の課題
10283	P-172	ポスター	多因子遺伝2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	大規模DTC遺伝子検査を活用した肥満の遺伝×環境相互作用解析
10284	O-117	口演	腫瘍遺伝学	11月18日(土)	9:00	9:55	第5会場	MiR-432-3pの高発現はKEAP1を標的とすることによりNRF2の安定化に寄与する
10285	P-196	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	人間ドックを契機に診断されたフォンヒッペル・リンドウ病の一例
10286	P-247	ポスター	出生前診断(NIPT含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	筋強直性ジストロフィーの出生前診断 福井県における現状と問題点
10287	P-067	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	早期パーキンソン病患者における腸内細菌叢
10289	P-108	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	超高深度全ゲノムシーケンス解析における変異同定精度の検証
10291	O-94	口演	神経遺伝学3	11月17日(金)	13:30	14:25	第5会場	In silico解析による新規抗パーキンソン病薬の同定
10294	P-004	ポスター	細胞遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ダウン症候群患者由来iPS細胞におけるトリソミー21正常化の試み
10298	P-117	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	家族性乳癌卵巣癌(HBOC)遺伝カウンセリング(GC)への、臨床心理士(CP)介入の試み
10299	P-251	ポスター	バイオバンク・データベース	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	国立がん研究センターバイオバンクに対するニーズ調査
10300	P-052	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	CHOPS症候群の日本人女児例
10301	O-87	口演	臨床遺伝学2	11月17日(金)	10:20	11:15	第5会場	信大病院遺伝子医療研究センター知的障害(ID)外来におけるマイクロアレイおよび次世代シーケンサーを用いた遺伝学的診断
10302	P-214	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	X-linked spinocerebellar ataxia-1(SCAX-1)の一卵性双生児例
10303	P-271	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	デュシェンヌ型筋ジストロフィー双生児の卵性診断

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10304	P-197	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	BCORナンセンス変異にもとづくOFCD症候群の一例
10308	P-118	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	トリソミー18児の生存出生に関連する因子と生存例の課題
10309	O-55	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	大阪におけるNIPTの実施状況について
10311	P-053	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	RAD21を含む8番染色体長腕の微細欠失によるCornelia de Lange syndrome-like phenotypeの1例
10313	P-090	ポスター	出生前診断(NIPT含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	生体肝移植に適したドナー不在であるオルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症罹患男児のプレネイタルカウンセリング
10314	P-010	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	CHEK2遺伝子変異を有する乳癌の2例
10315	O-56	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	超音波検査を中心とした、妊娠第1三半期における13トリソミーの検出
10316	P-237	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人MODY2/3におけるparent-of origin効果についての検討
10317	P-157	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	悪性中皮腫での高頻度なホモ接合性欠失:環境がんでの観察
10320	O-110	口演	遺伝カウンセリング2	11月18日(土)	14:15	15:10	第4会場	網羅的な遺伝学的検査における遺伝カウンセリング
10322	O-57	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	NIPT結果に及ぼすヘパリンの影響
10323	O-129	口演	臨床遺伝学3	11月18日(土)	10:50	11:45	第5会場	臨床遺伝専門医の育成と全国普及を図る取り組み NGSDプロジェクトの概要、成果、今後の課題
10324	P-068	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	もやもや病感受性遺伝子RNF213と脳血管狭窄・血圧の関連:ながはまスタディ
10325	O-54	口演	免疫遺伝学	11月16日(木)	15:26	16:10	第5会場	HLA-A、HLA-C、HLA-DQA1遺伝子変異が日本人集団で乾癬発症リスクを有する
10326	P-198	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Usher症候群1型の初期診断においてモロー反射の欠如は重要である
10327	P-054	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当センターにおける遺伝性多発性外骨腫の遺伝子解析
10330	P-199	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	MAP3K7遺伝子変異を認めたFMDの1症例
10331	O-3	口演	エピジェネティクス	11月16日(木)	16:15	17:10	第3会場	偽性副甲状腺機能低下症I型の69例における(エピ)遺伝子型-表現型解析
10332	P-021	ポスター	循環器遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	希少変異多重重積による重症家族性高コレステロール血症に関する検討

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10333	BO-4	口演	第62回大会賞候補セッション(口演)	11月17日(金)	10:20	11:15	第3会場	組織特異的発現情報を活用した疾患ゲノム情報とマイクロRNA-標的遺伝子ネットワークの統合による疾患病態解明
10334	P-080	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	大阪母子医療センターIRUD-P解析状況とバリエーションの評価について
10336	P-055	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	12q13.13-q14.2微細重複の一例
10338	O-132	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	生殖補助医療(ART)における流産症例の絨毛染色体検査結果の検討
10339	P-158	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	悪性中皮腫集積家系患者の生殖細胞系列ゲノムDNA解析
10340	O-47	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	B型肝炎ワクチンの効果に関連する宿主因子の同定
10341	O-7	口演	関連解析	11月16日(木)	17:10	18:05	第3会場	無顆粒球症とHLA領域における遺伝的変異との相関解析
10342	O-32	口演	ゲノム情報とゲノムリテラシー	11月16日(木)	17:15	18:00	第4会場	日本人BRCA variant(変異) Annotation(解釈)のデータベースの比較
10343	P-011	ポスター	腫瘍遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	乳癌患者の治療決定におけるOncotype DXの有用性
10344	P-215	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本におけるシャルコー・マリー・トゥース病の遺伝的分布
10345	O-36	口演	神経遺伝学1	11月16日(木)	9:10	10:05	第5会場	WNK1 / HSN2創始者変異は遺伝性感覚性自律神経ニューロパチーの主要な原因である
10346	P-069	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	難治性痙攣が終息したNicolaidis-Baraitser症候群の日本人男児例
10347	O-39	口演	神経遺伝学1	11月16日(木)	9:10	10:05	第5会場	次世代シーケンサーを用いた日本人家族性ALSの遺伝子解析
10348	O-108	口演	遺伝カウンセリング1	11月18日(土)	13:20	14:15	第4会場	大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状と今後の課題
10349	P-159	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	子宮鏡下手術でAtypical polypoid adenomyoma(APAM)に併存した家族性子宮体癌を診断し得た症例
10350	P-200	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	色素失調症の低頻度モザイク変異解析
10351	O-18	口演	臨床遺伝学1	11月16日(木)	10:05	11:00	第4会場	CDC73遺伝子の生殖細胞系列における全欠失および体細胞系列におけるナンセンス変異を同定した原発性副甲状腺機能亢進症の男児例
10352	P-086	ポスター	周産期遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	胸郭低形成を呈した46,XY,add(6)(p25)の一例
10353	P-238	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	軟部肉腫の全エクソーム解析で偶発的に認められた国内初のApoB変異高コレステロール血症の2症例

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10355	BO-5	口演	第62回大会賞候補セッション(口演)	11月17日(金)	10:20	11:15	第3会場	グアニン四重鎖を標的としたATR-X症候群における治療薬開発
10356	P-248	ポスター	出生前診断(NIPT含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	当院における着床前診断後妊娠症例の出生前診断の状況
10357	P-280	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	市民・患者からみた遺伝情報の利活用と差別:厚生労働特別研究班の活動から
10358	O-102	口演	稀少疾患(診断、創薬など)4	11月18日(土)	10:50	11:45	第3会場	造血異常のないMIRAGE症候群の一例:機能亢進型SAMD9変異による表現型は機能喪失型変異の獲得により救済される
10359	P-216	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	新規CHCHD2バリエントを同定した日本人孤発性パーキンソン病症例
10360	P-293	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	BRCA1/2遺伝子変異を有する乳癌症例への乳房温存療法に関する検討
10361	O-86	口演	臨床遺伝学2	11月17日(金)	10:20	11:15	第5会場	診断未確定の発達遅滞・多発奇形症例における75個遺伝子パネルを用いたターゲットリシーケンス解析
10362	O-93	口演	神経遺伝学3	11月17日(金)	13:30	14:25	第5会場	パーキンソン病におけるゾニサミドの薬効のゲノムワイド関連解析
10363	O-17	口演	臨床遺伝学1	11月16日(木)	10:05	11:00	第4会場	当院で経験したアンドロゲン不応症25症例の告知状況と今後の課題
10364	P-056	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	エクソーム検査によってABCC9遺伝子に異常をみとめた女兒
10365	P-288	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	信州HBOCワーキングにおける認定遺伝カウンセラーの働き
10366	P-081	ポスター	稀少疾患(診断、創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	病的意義不明なCDH1バリエントを認めた遺伝性びまん性胃癌の1家系
10369	O-33	口演	ゲノム情報とゲノムリテラシー	11月16日(木)	17:15	18:00	第4会場	DTC遺伝子検査ビジネスの規制対応に関する最近の国際的な取組みと今後の課題
10370	O-71	口演	臨床シーケンス	11月17日(金)	13:30	14:25	第4会場	次世代シーケンシングによる網膜芽腫における体細胞変異スペクトラムの同定
10371	O-69	口演	先天代謝異常	11月17日(金)	13:30	14:25	第3会場	小児急性肝不全とミトコンドリア呼吸鎖異常症 原因遺伝子の検索から病態を考える
10372	P-152	ポスター	細胞遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Y染色体転座保因者の子に認められた別の染色体へのYの再転座
10373	P-070	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	福山型筋ジストロフィーとDuchenne型筋ジストロフィーの心筋合併症の比較
10374	P-201	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ARID1B遺伝子変異を同定したCoffin-Siris症候群の5例
10375	P-217	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	神経系細胞分化過程の遺伝子解析によるアルツハイマー病病態制御遺伝子の検索



## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10376	P-091	ポスター	出生前診断(NIPT含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	NIPT遺伝外来受診後カップルへの遺伝カウンセリングの意義・受け止めに関する意識調査
10377	P-071	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	良性成人型家族性ミオクローヌステんかん(BAFME)32症例における表現促進現象について
10378	P-057	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	RECQL4遺伝子変異における臨床像の検討
10379	P-097	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	カルノア固定細胞検体から抽出したDNAを用いたFMR1遺伝子解析法の評価
10380	P-129	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	市場化するDNA親子鑑定・出生前DNA親子鑑定の現状と課題
10382	P-249	ポスター	出生前診断(NIPT含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	当院における羊水染色体検査の現状
10383	O-15	口演	細胞遺伝学	11月16日(木)	9:10	10:05	第4会場	逆位重複・端部欠失の全ゲノムシーケンスによる切断点解析
10384	P-231	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	MLX遺伝子異常のホモ接合体は先天性の非アルコール性脂肪性肝炎を発症する
10386	P-092	ポスター	出生前診断(NIPT含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	天使病院における過去13年間の羊水染色体検査について
10387	O-133	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	エクソーム解析による早発乳児てんかん性脳症(EIEE)の出生前診断
10388	P-239	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	巨大臍帯と症候性低血糖を認めたプロテウス症候群の1例
10389	P-272	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	家族性乳癌が疑われた患者・家族に対するBRCA1/2遺伝子診断の検討
10390	P-140	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性腫瘍パネル検査の遺伝カウンセリングでの結果説明手法の検討
10392	O-103	口演	稀少疾患(診断,創薬など)4	11月18日(土)	10:50	11:45	第3会場	ADAM17の複合ヘテロは、皮膚・腸管上皮炎症症候群の原因となる
10394	O-29	口演	遺伝性疾患の治療と新技術	11月16日(木)	15:15	16:10	第4会場	骨肉腫に対する細胞死誘導型がんウイルス療法の開発
10395	O-121	口演	家族性腫瘍(HBOC含む)	11月18日(土)	9:55	10:50	第5会場	遺伝性腫瘍としての頭頸部傍神経節腫
10396	P-218	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	乳幼児てんかん性脳症における潜在的ゲノムコピー数異常の解析
10397	P-015	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ETS1多型とANCA関連血管炎の関連
10398	P-255	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ベンチトップ型シーケンサーによる薬物動態関連100遺伝子のアンプリコンシーケンシング法の開発

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10400	P-283	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	大学生に向けた遺伝教育プログラムの開発 - 出生前診断に関する意思決定の学習ツール
10401	O-30	口演	遺伝性疾患の治療と新技術	11月16日(木)	15:15	16:10	第4会場	ベータガラクトシダーゼ欠損症に対する第二世代シャペロン化合物の開発
10402	P-005	ポスター	細胞遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	大腸ポリポーシス、発達遅滞、多発形態異常を呈する核型47,XXX,del(5)(q15q22.1)の女性例
10403	P-244	ポスター	周産期遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	出生前と出生後で核型診断が異なった9番染色体トリソミーの1例
10404	O-122	口演	家族性腫瘍(HBOC含む)	11月18日(土)	9:55	10:50	第5会場	BRCA1/2遺伝子再構成は中等度以上のリスクを有する日本人遺伝性乳がん卵巣がん症例では稀である。
10405	P-072	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ジストログリカン異常症に関与する糖転移酵素複合体とその活性
10406	O-123	口演	家族性腫瘍(HBOC含む)	11月18日(土)	9:55	10:50	第5会場	神経線維腫症2型の遺伝的背景解明に向けた変異遺伝子解析および臨床解析
10407	P-119	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当院における不育症・男性不妊症の遺伝カウンセリング実態調査
10408	O-4	口演	エピジェネティクス	11月16日(木)	16:15	17:10	第3会場	次世代シーケンサを用いたメチル化解析とRNA発現解析による鼻腔ポリープのエピジェネティック制御の解明
10409	P-028	ポスター	多因子遺伝1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	糖尿病網膜症の発症、進展に関する遺伝因子の解析
10410	P-262	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	CHD8変異をもった自閉症スペクトラム患者
10411	P-173	ポスター	多因子遺伝2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人大学生集団におけるHLA-DPB1遺伝子とスギ花粉症との関連解析
10412	P-109	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人サンプルを用いた超高精度HLAタイピングキットNXTypeの正確性の検討
10413	O-72	口演	臨床シーケンス	11月17日(金)	13:30	14:25	第4会場	遺伝性難聴患者を対象とした臨床ゲノムデータベースの構築
10414	P-219	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人におけるLafora病の創始者変異の検討
10415	P-273	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	遺伝性神経・筋疾患の発症前診断についての考察
10416	P-202	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ターゲットシーケンス検査による難聴患者の遺伝学的探索
10417	P-163	ポスター	循環器遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	QT延長症候群女性における周産期リスクの検討
10420	P-058	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	IQSEC2遺伝子の新規ナンセンス変異を認めた知的障害とてんかんの男児例

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10421	P-203	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Peters奇形を合併した12q14微小欠失症候群の1例
10422	P-034	ポスター	関連解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	日本人集団におけるB型肝炎の全ゲノムコピー数多型解析
10423	O-137	口演	神経遺伝学4	11月18日(土)	14:26	15:10	第5会場	ジストログリカン異常症の原因となるリビトールリン酸タンデム構造とその生合成機構
10424	O-104	口演	稀少疾患(診断、創薬など)4	11月18日(土)	10:50	11:45	第3会場	武内—小崎症候群の線虫モデル:疾患発症機序としてのハプロ不全
10425	P-263	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	BioBank Japan 4000人を対象とした低カバレッジ全ゲノムシーケンシングの実施と評価
10426	O-61	口演	稀少疾患(診断、創薬など)2	11月16日(木)	17:21	18:05	第5会場	HOXA2重複変異は常染色体優性非症候群性混合性難聴と中耳奇形を引き起こす
10427	P-025	ポスター	遺伝統計学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	疾患リスクアレル頻度分布の非対称性に関する統計数理解析
10428	O-20	口演	臨床遺伝学1	11月16日(木)	10:05	11:00	第4会場	卵子変異ミトコンドリアDNAのskewed segregation現象を着床前診断で解明する
10429	O-128	口演	臨床遺伝学3	11月18日(土)	10:50	11:45	第5会場	22q11.2欠失と対側アレルのSLC25A1遺伝子変異による混合性D-2,L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症の顕在化
10430	P-073	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	痙性対麻痺患者と末梢神経障害患者を有する一家系の遺伝子解析
10432	O-34	口演	ゲノム情報とゲノムリテラシー	11月16日(木)	17:15	18:00	第4会場	初等理科教育における多様性に関する国際比較研究
10433	P-220	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人dysferlin遺伝子の病的変異と確定できないSNPs
10434	P-110	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	全エクソン解析を用いた多発性内分泌腫瘍症1型2例の生殖細胞系列変異の同定
10436	O-77	口演	神経遺伝学2	11月17日(金)	8:30	9:25	第5会場	小胞体-ゴルジ体輸送障害: Pelizaeus-Merzbacher病における新規細胞分子病態
10437	P-294	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	長期の再発治療中に治療関連骨髄異形成症候群(t-MDS)を発症したBRCA変異陽性卵巣癌の1例
10438	P-147	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	後鼻孔閉鎖発生におけるRdh10の役割
10440	O-106	口演	遺伝カウンセリング1	11月18日(土)	13:20	14:15	第4会場	プロジェクトHOPE全エクソン解析の二次的所見結果開示・遺伝カウンセリングシステムの検討
10442	P-087	ポスター	周産期遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	4番染色体長腕端部欠失の一例
10443	O-126	口演	臨床遺伝学3	11月18日(土)	10:50	11:45	第5会場	信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおけるエーラスダンロス症候群の診療実態調査

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10445	O-136	口演	神経遺伝学4	11月18日(土)	14:26	15:10	第5会場	ジストログリカノパチーモデルマウスの中枢神経病態の解析
10446	O-44	口演	精神遺伝学	11月16日(木)	10:05	11:00	第5会場	日常睡眠時間のGWASメタアナリシスではアルコール摂取量が遺伝的関連に交絡をもたらす
10447	O-62	口演	稀少疾患(診断、創薬など)2	11月16日(木)	17:21	18:05	第5会場	小頭症に関連するPNKP遺伝子における多彩な臨床所見
10448	O-98	口演	次世代シーケンス(NGS)解析	11月18日(土)	10:50	11:45	第2会場	既存のexome解析では疾患原因変異同定が困難な検体の原因変異探索手法の開発
10449	P-232	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	IRUD-Pをもとにした糖原病の病型診断の変更
10450	P-177	ポスター	関連解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ADH1BとALDH2の機能低下型変異は痛風発症の独立したリスクである
10451	P-059	ポスター	臨床遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当院の不育症患者における染色体検査の施行状況
10452	P-245	ポスター	周産期遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Holoprosencephalyの疑いで当院に紹介され、POCでtrisomy 18と診断された1例
10453	O-8	口演	関連解析	11月16日(木)	17:10	18:05	第3会場	臨床診断された痛風とサブタイプ症例のゲノムワイド関連解析によるトランスポーター遺伝子を含む10ヵ所の痛風関連遺伝子座の同定
10454	P-153	ポスター	細胞遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	マイクロアレイ染色体検査にて派生染色体に端部欠失が検出されなかった不均衡型転座症例
10455	O-9	口演	関連解析	11月16日(木)	17:10	18:05	第3会場	急性腸炎における高尿酸血症は尿酸輸送体であるABCG2の機能低下型変異による尿酸排泄の低下によって引き起こされる
10456	P-250	ポスター	出生前診断(NIPT含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	当施設における無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)導入後の出生前診断の動向
10457	P-204	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	骨系統疾患に対する着床前遺伝子診断(PGD)の実績
10458	P-164	ポスター	循環器遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ヘテロ家族性高コレステロール血症:日本人における多遺伝子異常とその特徴
10459	BP-5	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	移植胚の診断が困難な筋強直性ジストロフィー家系の着床前遺伝子診断に対するTP-PCR法の有効性の検討
10460	P-120	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当院男性不妊外来における遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの現状と今後の課題
10461	O-107	口演	遺伝カウンセリング1	11月18日(土)	13:20	14:15	第4会場	京都大学医学部附属病院における乳がん・卵巣がんに関する遺伝カウンセリング状況
10462	P-274	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	家族性腫瘍の拾い上げ機能のついた家系図作成ソフトウェアの開発
10463	O-58	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	出生前診断・遺伝外来における初期および中期胎児精密超音波検査、NIPT、カウンセリングの連携の重要性について

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10464	O-109	口演	遺伝カウンセリング1	11月18日(土)	13:20	14:15	第4会場	千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部における小児の遺伝カウンセリング
10465	P-141	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	乳癌術後にCowden症候群と診断された一例
10466	P-088	ポスター	周産期遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	妊娠中にFBN1変異(c.364C>T)をもつマルファン症候群と診断した一例
10467	P-205	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	出生後在宅医療へ移行した三倍体(69,XXY)児の一例
10468	O-134	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	着床前スクリーニング後の妊娠における出生前検査・診断の選択に関する考察:遺伝カウンセリング上の課題
10469	P-074	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	22q11.2欠失症候群による若年性パーキンソン症候群の1例
10470	P-221	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	次世代シーケンスによる遺伝性神経変性疾患の原因遺伝子同定率
10471	O-49	口演	多因子遺伝	11月16日(木)	14:20	15:26	第5会場	体細胞変異からの子宮内膜症の成因 その2 子宮内膜上皮における体細胞変異不均一性
10472	P-289	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	開設から現在までの地域がん診療連携拠点病院遺伝外来におけるHBOC診療について
10473	P-130	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	「遺伝の仕組み」と「多様性」を学ぶための小児を対象とした遺伝教育ツール開発の取り組み
10474	O-89	口演	臨床遺伝学2	11月17日(金)	10:20	11:15	第5会場	原因不明のSGA性低身長症に対する網羅的遺伝子解析
10475	P-275	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Alport症候群合併妊娠の一例
10476	P-264	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Long amplicon (LA)-PCRによる遺伝子全長解析 -プラットフォームによる比較検討
10477	P-246	ポスター	周産期遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	SMC1A遺伝子異常による発育障害の一例
10478	P-098	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	未診断多発奇形・知的障害に対する診断アルゴリズムの再検討
10479	P-241	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	シルビウス裂の開大を認めるBainbridge-Ropers症候群の一例
10480	O-135	口演	周産期遺伝学	11月18日(土)	13:20	14:26	第5会場	出生前に診断されたターナー症候群を有する12例の胎児の状況、および、遺伝カウンセリングのあり方に関する考察
10481	O-59	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	SNP解析によるNIPT偽陰性モザイク症例の報告
10482	P-122	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	当科の難聴遺伝子外来について

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10483	P-121	ポスター	遺伝カウンセリング1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	不育症・習慣流産による染色体異常を考慮した出生前診断の遺伝カウンセリング
10484	O-99	口演	次世代シーケンス(NGS)解析	11月18日(土)	10:50	11:45	第2会場	未診断疾患イニシアチブの成果を発展させる研究(IRUD Beyond)の国際連携
10485	O-35	口演	神経遺伝学1	11月16日(木)	9:10	10:05	第5会場	頭蓋内主幹動脈狭窄疾患におけるRNF213の解析
10487	P-233	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ファブリー病女性ヘテロ患者の妊娠、授乳中の酵素補充療法—4例の検討
10488	P-295	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	家族性腫瘍の遺伝カウンセリングの現状報告と課題について
10489	P-016	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	複数遺伝子ハプロタイプの発見と自己免疫疾患リスクとの相関
10490	P-075	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	新規変異を認めた遺伝性痙性対麻痺30型(SPG30)の1症例
10491	P-082	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	GRM7に新規複合ヘテロバリエーションを認めた重度精神運動発達遅滞およびてんかんの1例
10492	O-63	口演	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月16日(木)	17:21	18:05	第5会場	家族性地中海熱においてマイクロRNA204-3pはPI3Kシグナルを標的としてTLR4関連サイトカインの産生を抑制する。
10493	BP-6	ポスター	第62回大会賞候補セッション(ポスター)	11月16日(木) 11月17日(金)	18:10 18:25	19:10 19:25	ポスター会場	季節性インフルエンザワクチンに対する免疫応答から個人差を抽出する
10494	P-234	ポスター	先天代謝異常1	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ミトコンドリアRNAインポートタンパクPNPaseをコードするPNPT1遺伝子の新規両アレル性変異は髄鞘化遅延を起こす
10495	P-099	ポスター	遺伝学的検査(NIPT含まず)	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	神戸大学医学部附属病院における色素性乾皮症(XP)の遺伝学的検査について
10496	O-10	口演	関連解析	11月16日(木)	17:10	18:05	第3会場	オセアニア集団におけるCREBRF遺伝子非同義変異とBMIとの関連
10497	O-5	口演	エピジェネティクス	11月16日(木)	16:15	17:10	第3会場	包括的なゲノム解析によるトリプルネガティブ乳癌の分子特性の解明
10498	P-252	ポスター	バイオバンク・データベース	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	国立国際医療研究センター国府台病院消化器内科におけるバイオバンクの実施状況と患者意識調査
10499	P-276	ポスター	遺伝カウンセリング2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	FAPが疑われ遺伝子パネル検査を実施した一例
10500	O-64	口演	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月16日(木)	17:21	18:05	第5会場	症例報告を活用した稀少疾患診断支援システムの構築
10501	P-240	ポスター	稀少疾患(診断,創薬など)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	遺伝性肺胞蛋白症—文献報告例臨床像の国際比較
10502	P-111	ポスター	次世代シーケンス(NGS)解析1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	エクソームシーケンスデータからのマイクロサテライト不安定解析

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10503	P-178	ポスター	関連解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ゲノムワイド関連解析(GWAS)による慢性疼痛感受性遺伝子多型の同定
10504	P-253	ポスター	バイオバンク・データベース	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	GA4GH Genomics APIを用いたマルチオミクスデータ統合検索
10505	P-029	ポスター	多因子遺伝1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	小児特発性腭炎患者における腭炎関連遺伝子の解析
10506	P-174	ポスター	多因子遺伝2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	TSLP遺伝子多型と慢性副鼻腔炎における関連解析
10507	P-206	ポスター	臨床遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	アンドロゲン受容体に新規変異を認めた体細胞性モザイクによる部分アンドロゲン不応症の1例
10508	O-73	口演	臨床シーケンス	11月17日(金)	13:30	14:25	第4会場	日本人拡張型心筋症の原因遺伝子解析
10509	O-124	口演	家族性腫瘍(HBOC含む)	11月18日(土)	9:55	10:50	第5会場	小児がん患者における発がん遺伝子の検索
10510	O-60	口演	出生前診断(NIPT含む)	11月16日(木)	16:15	17:21	第5会場	ミトコンドリア病の着床前遺伝子診断(PGD)における移植可能胚の安全域を考える
10512	P-168	ポスター	エピジェネティクス	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	染色体工学をベースとした脆弱X症候群のCGGTリプレットリピート不安定性解析系の構築
10513	P-222	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	パーキンソン病における次世代シーケンサによる遺伝子解析
10514	P-284	ポスター	遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ATR-X症候群の本人・家族および関わる方々への支援—医師および支援者への情報提供カードの作成—
10516	P-017	ポスター	免疫遺伝学	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	HLAクラスII結合ペプチドの網羅的解析法の開発
10517	P-142	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	遺伝性乳癌卵巣癌症候群の拾い上げ基準の検討
10518	O-74	口演	臨床シーケンス	11月17日(金)	13:30	14:25	第4会場	保険収載された難聴の遺伝学的検査の現状
10520	P-076	ポスター	神経遺伝学1	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ヒト人工染色体及び、筋前駆/幹細胞の可逆的不死化法を用いたデュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子・細胞移植治療法の開発
10521	P-296	ポスター	家族性腫瘍(HBOC含む)2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	当院における遺伝性腫瘍拾い上げの現状と取り組み
10523	P-179	ポスター	関連解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	ALDH2バリエーションは環境要因に依存して乳幼児期呼吸器感染症リスクに寄与している
10527	P-265	ポスター	次世代シーケンサ(NGS)解析2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	日本人MODY家系で見出された新規IPF-1/PDX-1遺伝子変異
10529	P-223	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	知的障害、筋力低下と自閉性スペクトラム障害を合併する19q13.2微笑欠失を認める女児例

## 【日本人類遺伝学会 第62回大会】採択結果(一般演題)

※登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	発表形式	セッションタイトル	発表日	開始時間	終了時間	会場	演題名
10551	P-148	ポスター	モデル動物	11月16日(木)	18:10	19:10	ポスター会場	ダウン症モデルマウスはモノアミンの増加及びそれらの代謝亢進を示し、環境刺激誘発による活動量と社会性の増加を示す
20001	O-118	口演	腫瘍遺伝学	11月18日(土)	9:00	9:55	第5会場	HLA Polymorphisms and Associated Risk for Hepatocellular Carcinoma Modified by HCV Genotypes: A GWAS Approach
20002	O-119	口演	腫瘍遺伝学	11月18日(土)	9:00	9:55	第5会場	Somatic mutations in lung cancer with familial-aggregation
20003	P-160	ポスター	腫瘍遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	Mutation spectrum of recurrent tumors in lung adenocarcinoma
20004	P-224	ポスター	神経遺伝学2	11月17日(金)	18:25	19:25	ポスター会場	LRRK2 SNPs Analysis Between Races Through The 1000 Genomes Project and Taiwan Biobank
20005	O-78	口演	神経遺伝学2	11月17日(金)	8:30	9:25	第5会場	Genetic basis of intellectual disability in consanguineous families from Jordan