

# 一般口演 / Oral Session

## 第62回大会賞候補セッション(口演) Oral Presentation Award Session

日時：11月17日(金) 10:20～11:15 第3会場(4F 401+402)  
座長：松原 洋一(国立成育医療研究センター)  
福嶋 義光(信州大学 医学部)  
Date: Friday, Nov.17 10:20～11:15 Room3 (401+402, 4F)  
Chairs: Yoichi Matsubara (National Center for Child Health and Development)  
Yoshimitsu Fukushima (Shinsyu University School of Medicine)

BO-1

### 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

#### An epigenome-wide DNA methylation analysis of narcolepsy and integrative analysis with GWAS data

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

- 1 公益財団法人 東京都医学総合研究所  
(Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)
- 2 東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻人類遺伝学教室  
(The University of Tokyo, Department of Human Genetics)
- 3 公益財団法人神経研究所附属晴和病院  
(Seiwa Hospital, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)

BO-2

### 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

#### Noninvasive prenatal testing (NIPT) performance and outcome for twin pregnancies in Japan

○武田 恵利<sup>1,2</sup> (Eri Takeda)、鈴木 伸宏<sup>1</sup> (Nobuhiro Suzumori)、四元 淳子<sup>2</sup> (Junko Yotsumoto)、熊谷 恭子<sup>1</sup> (Kyoko Kumagai)、犬塚 早紀<sup>1</sup> (Saki Inuzuka)、大瀬戸 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Oseto)、大東 由佳<sup>1</sup> (Yuka Ohigashi)、三宅 秀彦<sup>2</sup> (Hidehiko Miyake)、杉浦 真弓<sup>1</sup> (Mayumi Sugiura-Ogasawara)

- 1 名古屋市立大学病院 産科婦人科 臨床遺伝医療部  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリング領域  
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

BO-3

### 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

#### The information regarding the genetic status of the proband in Preimplantation Genetic Diagnosis

○加藤 麻希<sup>1</sup> (Maki Kato)、西澤 春紀<sup>2</sup> (Haruki Nishizawa)、森山 育実<sup>3</sup> (Ikumi Moriyama)、市原 慶和<sup>3</sup> (Yoshikazu Ichihara)、佐藤 労<sup>4</sup> (Tsutomu Sato)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 藤田保健衛生大学 医学部 産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 3 藤田保健衛生大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Genetic counseling, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 4 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)

## 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

### Integration of disease genetics and miRNA-target gene network identified pathogenesis implicated in tissue specificity

○坂上 沙央里<sup>1,2,3</sup> (Saori Sakaue)、山本 一彦<sup>4</sup> (Kazuhiko Yamamoto)、岡田 随象<sup>1,2,5</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム  
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3 東京大学医学部医学系研究科 内科学専攻 アレルギーリウマチ学  
(Department of Allergy and Rheumatology, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 理化学研究所 統合生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター 免疫統計学  
(Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Osaka, Japan)

## 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

### G-quadruplexes as a therapeutic target for ATR-X syndrome

○塩田 倫史<sup>1</sup> (Norifumi Shioda)、杉山 弘<sup>2</sup> (Hiroshi Sugiyama)、和田 敬仁<sup>3</sup> (Takahito Wada)、福永 浩司<sup>4</sup> (Kohji Fukunaga)

- 1 岐阜薬科大学 生体機能解析学大講座 分子生物学研究室  
(Department of Biofunctional Analysis Laboratory of Molecular Biology, Gifu Pharmaceutical University, Gifu, Japan)
- 2 京都大学大学院 理学研究科化学専攻 生物化学研究室  
(Department of Chemistry, Graduate School of Science, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野  
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 東北大学大学院 薬学研究科 薬理学分野  
(Department of Pharmacology, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Tohoku University, Sendai, Japan)

## 一般口演1 エピジェネティクス Oral Session 1 Epigenetics

日時：11月16日(木) 16:15～17:10 第3会場(4F 401+402)

座長：佐々木 裕之(九州大学 生体防御医学研究所 エピゲノム制御学分野)

副島 英伸(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)

Date: Thursday, Nov.16 16:15～17:10 Room3 (401+402, 4F)

Chairs: Hiroyuki Sasaki (Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)

Hidenobu Soejima (Division of Molecular Genetics & Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University)

## 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相関する

### The relation between epigenome changes of KLF4 region from EWAS study and chronic inflammation on adipose tissue

○岩谷 千寿<sup>1,2,3</sup> (Chihiro Iwaya)、北島 秀俊<sup>4</sup> (Hidetoshi Kitajima)、山本 健<sup>5</sup> (Ken Yamamoto)、前田 泰孝<sup>1</sup> (Yasutaka Maeda)、園田 紀之<sup>1</sup> (Noriyuki Sonoda)、柴田 弘紀<sup>2</sup> (Hiroki Shibata)、井口 登興志<sup>6</sup> (Toyoshi Inoguchi)

- 1 九州大学大学院 医学研究院 病態制御内科学  
(Department of Medicine and Bioregulatory Science, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 九州大学 生体防御医学研究所 ゲノミクス分野  
(Division of Genomics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 3 日本学術振興会特別研究員 DC  
(Research Fellow of JSPS, Japan)
- 4 オックスフォード大学 ウェルカムトラストセンター  
(The WTC HG, Oxford University, Oxford, UK)
- 5 久留米大学 医学部医学科 医化学講座  
(Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 6 福岡健康づくりサポートセンター  
(FUKUOKA Health Promotion Support Center, Fukuoka, Japan)

## 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 NSD1 haploinsufficiency evokes DNA hypomethylation at imprinted DMRs and the increased expression of imprinted genes

- 渡邊 英孝<sup>1</sup> (Hidetaka Watanabe)、東元 健<sup>1</sup> (Ken Higashimoto)、三宅 紀子<sup>2</sup> (Noriko Miyake)、前田 寿幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Maeda)、樋高 秀憲<sup>1</sup> (Hidenori Hidaka)、青木 早織<sup>1</sup> (Saori Aoki)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、副島 英伸<sup>1</sup> (Hidenobu Soejima)
- 1 佐賀大学医学部 分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野  
(Division of Molecular Genetics & Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University)
  - 2 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
(Department of human genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)

## 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 (Epi)genotype-phenotype correlations of 69 patients with pseudohypoparathyroidism type I

- 佐野 伸一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Sano)、中村 明枝<sup>2</sup> (Akie Nakamura)、松原 圭子<sup>3</sup> (Keiko Matsubara)、加藤 芙美子<sup>4</sup> (Fumiko Kato)、深見 真紀<sup>3</sup> (Maki Fukami)、鏡 雅代<sup>3</sup> (Masayo Kagami)、緒方 勤<sup>4</sup> (Tutomu Ogata)
- 1 浜松医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
  - 2 北海道大学小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
  - 3 国立成育医療研究センター分子内分泌研究  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health, Tokyo, Japan)
  - 4 浜松医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

## 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

### Genome-wide methylation analysis and RNA-seq reveal epigenetic regulations in chronic rhinosinusitis with nasal polyps

- 木戸口 正典<sup>1,2</sup> (Masanori Kidoguchi)、二之宮 貴裕<sup>2</sup> (Takahiro Ninomiya)、中村 貴子<sup>1</sup> (Takako Nakamura)、森井 航<sup>1</sup> (Wataru Morii)、宮寺 浩子<sup>1</sup> (Hiroko Miyadera)、藤枝 重治<sup>2</sup> (Shigeharu Fujieda)
- 1 筑波大学 医学医療系 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
  - 2 福井大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Division of Otorhinolaryngology and Head & Neck Surgery, Faculty of Medical Science, University of Fukui, Fukui, Japan)

## 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

### Identification of recurrent genetic and epigenetic alterations in triple negative breast cancers

- 松下 洋輔<sup>1</sup> (Yosuke Matsushita)、小松 正人<sup>1</sup> (Masato Komatsu)、清谷 一馬<sup>1</sup> (Kazuma Kiyotani)、吉丸 哲郎<sup>1</sup> (Tetsuro Yoshimaru)、宮川 義仁<sup>1</sup> (Yoshimasa Miyagawa)、本田 純子<sup>2</sup> (Junko Honda)、井本 逸勢<sup>3</sup> (Issei Imoto)、丹黒 章<sup>4</sup> (Akira Tangoku)、鈴木 拓<sup>5</sup> (Hiromu Suzuki)、三好 康雄<sup>6</sup> (Yasuo Miyoshi)、笹 三徳<sup>7</sup> (Mitsunori Sasa)、片桐 豊雅<sup>1</sup> (Toyomasa Katagiri)
- 1 徳島大学 先端酵素学研究所 ゲノム制御学分野  
(Division of Genome Medicine, Institute for Genome Research, Tokushima University)
  - 2 独立行政法人国立病院機構東徳島医療センター 外科  
(Department of Surgery, National Hospital Organization Higashitokushima Medical Center)
  - 3 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)
  - 4 徳島大学大学院医歯薬学研究部 胸部・内分泌・腫瘍外科学  
(Department of Thoracic, Endocrine Surgery and Oncology, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School)
  - 5 札幌医科大学 医学部 分子生物学講座  
(Department of Molecular biology, Sapporo Medical University)
  - 6 兵庫医科大学病院 乳腺・内分泌外科  
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Hyogo College of Medicine)
  - 7 とくしまプレストケアクリニック  
(Department of Surgery, Tokushima Breast Care Clinic)

## 一般口演2 関連解析

### Oral Session 2 Association Analysis

日時：11月16日(木) 17:10～18:05 第3会場(4F 401+402)

座長：大橋 順(東京大学大学院理学系研究科 生物科学専攻)

角田 達彦(東京医科歯科大学難治疾患研究所医科学数理分野)

Date: Thursday, Nov.16 17:10～18:05 Room3(401+402, 4F)

Chairs: Jun Ohashi (Graduate School of Science, the University of Tokyo)

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

O-6

#### 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

#### Genome-wide association study to identify the novel biomarker for response to tamoxifen

○大西 宙<sup>1,2</sup>(Hiroshi Ohnishi)、遠藤 格<sup>2</sup>(Itaru Endo)、中村 清吾<sup>3</sup>(Seigo Nakamura)、石川 孝<sup>4</sup>(Takashi Ishikawa)、久保 充明<sup>5</sup>(Michiaki Kubo)、宇田川 智野<sup>1</sup>(Chihiro Udagawa)、九富 五郎<sup>6</sup>(Goro Kutomi)、相良 安昭<sup>7</sup>(Yasuaki Sagara)、長谷川 善枝<sup>8</sup>(Yoshie Hasegawa)、座波 久光<sup>9</sup>(Hisamitsu Zaha)、武井 寛幸<sup>10</sup>(Hiroyuki Takei)、前佛 均<sup>1</sup>(Hitoshi Zembutsu)

- 1 公益財団法人がん研究会 がんプレジジョン医療研究センター リキッドバイオプシー診断開発プロジェクト ファーマコゲノミクス解析グループ  
(Pharmacogenomics Analysis Group, Project for Development of Liquid Biopsy Diagnosis, Cancer Precision Medicine Center, Japanese Foundation for Cancer Research. Tokyo, Japan)
- 2 横浜市立大学、医学部、医学科、医学研究科医科学専攻、消化器・腫瘍外科学  
(Department of Gastrointestinal Surgery, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 3 昭和大学、医学部、外科学講座、乳腺外科学部門  
(Division of Breast Surgical Oncology, Department of Surgery, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 東京医科大学、医学部、医学科、乳腺科学分野  
(Department of Breast Surgery, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 理化学研究所、統合生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 6 札幌医科大学、消化器・総合、乳腺・内分泌外科学講座  
(1st Department of Surgery, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 7 相良病院、乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Sagara Hospital, Kagoshima, Japan)
- 8 弘前市立病院、乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Hirosaki Municipal Hospital, Hirosaki, Japan)
- 9 中頭病院、乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Nakagami Hospital, Okinawa, Japan)
- 10 日本医科大学、乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

O-7

#### 無顆粒球症とHLA領域における遺伝的変異との相関解析

#### Correlation analysis between agranulocytosis and genetic variation in HLA regions

○中倉 沙弥<sup>1</sup>(Saya Nakakura)、細道 一善<sup>2</sup>(Kazuyoshi Hosomichi)、内野 真也<sup>3</sup>(Shinya Uchino)、塚谷 延枝<sup>4</sup>(Nobue Tsukatani)、中岡 博史<sup>1</sup>(Hirofumi Nakaoka)、井ノ上 逸朗<sup>1</sup>(Ituro Inoue)

- 1 国立遺伝学研究所 総合遺伝研究系 人類遺伝研究部門  
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 2 金沢大学 医薬保健研究域医学系 革新ゲノム情報学分野  
(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)
- 3 医療法人野口記念会野口病院外科  
(Department of Surgery, Noguchi Thyroid Clinic and Hospital Foundation, Beppu, Japan)
- 4 医療法人野口記念会野口病院診療記録管理室  
(Department of Medical Record Management, Noguchi Thyroid Clinic and Hospital Foundation, Beppu, Japan)

## 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

### GWAS of clinically defined gout and subtypes identifies ten susceptibility loci including transporter genes

○中山 昌喜<sup>1</sup> (Akiyoshi Nakayama)、中岡 博史<sup>2</sup> (Hirofumi Nakaoka)、山本 健<sup>3</sup> (Ken Yamamoto)、  
 崎山 真幸<sup>1</sup> (Masayuki Sakiyama)、アマラ シャウカット<sup>4</sup> (Shaukat Amara)、豊田 優<sup>5</sup> (Yu Toyoda)、  
 岡田 随象<sup>6</sup> (Yukinori Okada)、鎌谷 洋一郎<sup>7</sup> (Yoichiro Kamatani)、中村 好宏<sup>8</sup> (Takahiro Nakamura)、  
 高田 龍平<sup>5</sup> (Tappei Takada)、井上 勝央<sup>9</sup> (Katsuhisa Inoue)、保嶋 智也<sup>10</sup> (Tomoya Yasujima)、  
 湯浅 博昭<sup>10</sup> (Hiroaki Yuasa)、白濱 裕子<sup>3</sup> (Yuko Shirahama)、中島 宏<sup>11</sup> (Hiroshi Nakashima)、  
 清水 聖子<sup>1</sup> (Seiko Shimizu)、東野 俊英<sup>1</sup> (Toshihide Higashino)、河村 優輔<sup>1</sup> (Yusuke Kawamura)、  
 川口 真<sup>1</sup> (Makoto Kawaguchi)、大川 恭行<sup>12</sup> (Yasuyuki Ohkawa)、檀上 稲穂<sup>13</sup> (Inaho Danjoh)、  
 若井 建志<sup>14</sup> (Kenji Wakai)、Consortium Eurogout、櫻井 裕<sup>11</sup> (Yutaka Sakurai)、  
 鈴木 洋史<sup>5</sup> (Hiroshi Suzuki)、細谷 龍男<sup>15</sup> (Tatsuo Hosoya)、井ノ上 逸朗<sup>2</sup> (Ituro Inoue)、  
 高橋 篤<sup>7,16</sup> (Atsushi Takahashi)、久保 充明<sup>17</sup> (Michiaki Kubo)、大山 博司<sup>18</sup> (Hiroshi Ooyama)、  
 清水 徹<sup>19</sup> (Toru Shimizu)、市田 公美<sup>15,20</sup> (Kimiyoichi Ichida)、四ノ宮 成祥<sup>1</sup> (Nariyoshi Shinomiya)、  
 Tony R. Merriman<sup>4</sup>、松尾 洋孝<sup>1</sup> (Hirotaka Matsuo)

- 1 防衛医科大学校 分子生体制御学講座  
(Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College, Saitama, Japan)
- 2 国立遺伝学研究所 総合遺伝研究系・人類遺伝研究部門  
(Division of Human Genetics, Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Shizuoka, Japan)
- 3 久留米大学 医学部 医化学講座  
(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Fukuoka, Japan)
- 4 Department of Biochemistry, University of Otago, Dunedin, New Zealand
- 5 東京大学医学部附属病院 薬剤部  
(Department of Pharmacy, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 7 理化学研究所 統合生命医学研究センター 統計解析研究チーム  
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 8 防衛医科大学校 数学研究室  
(Laboratory for Mathematics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Saitama, Japan)
- 9 東京薬科大学 薬学部 薬物動態制御学教室  
(Department of Biopharmaceutics, School of Pharmacy, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 10 名古屋市立大学 大学院薬学研究科 薬物動態制御学分野  
(Department of Biopharmaceutics, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Nagoya City University, Nagoya, Aichi, Japan)
- 11 防衛医科大学校 衛生学公衆衛生学  
(Department of Preventive Medicine and Public Health, National Defense Medical College, Tokorozawa, Saitama, Japan)
- 12 九州大学 生体防御医学研究所 トランスオミクス医学研究センター トランスクリプトミクス分野  
(Division of Transcriptomics, Research Center for Transomics Medicine, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 13 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 14 名古屋大学大学院 医学系研究科 予防医学  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
- 15 東京慈恵会医科大学 慢性腎臓病病理学講座  
(Department of Pathophysiology and Therapy in Chronic Kidney Disease, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 16 国立循環器病研究センター 創薬オミクス解析センター  
(Omics Research Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Osaka, Japan)
- 17 理化学研究所 統合生命医学研究センター ジェノタイピング開発チーム  
(Laboratory for Genotyping Development, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 18 両国東口クリニック  
(Ryugoku East Gate Clinic, Tokyo, Japan)
- 19 みどりヶ丘病院  
(Midorigaoka Hospital, Takatsuki, Osaka, Japan)
- 20 東京薬科大学 病理学講座  
(Department of Pathophysiology, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)

## 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

### Decreased urate excretion by *ABCG2* dysfunctional variants cause hyperuricemia in acute gastroenteritis

○松尾 洋孝<sup>1</sup> (Hiroataka Matsuo)、角田 知之<sup>2</sup> (Tomoyuki Tsunoda)、大山 恵子<sup>3</sup> (Keiko Ooyama)、  
 崎山 真幸<sup>1</sup> (Masayuki Sakiyama)、十河 剛<sup>2</sup> (Tsuyoshi Sogo)、高田 龍平<sup>4</sup> (Tappei Takada)、  
 中山 昌喜<sup>1</sup> (Akiyoshi Nakayama)、川口 真<sup>1</sup> (Makoto Kawaguchi)、東野 俊英<sup>1</sup> (Toshihide Higashino)、  
 若井 建志<sup>6</sup> (Kenji Wakai)、大山 博司<sup>3</sup> (Hiroshi Ooyama)、穂苅 量太<sup>7</sup> (Ryota Hokari)、  
 鈴木 洋史<sup>4</sup> (Hiroshi Suzuki)、市田 公美<sup>5,8</sup> (Kimiyoichi Ichida)、乾 あやの<sup>2</sup> (Ayano Inui)、  
 藤森 新<sup>9</sup> (Shin Fujimori)、四ノ宮 成祥<sup>1</sup> (Nariyoshi Shinomiya)

- 1 防衛医科大学校 分子生体制御学講座  
(Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College, Saitama, Japan)
- 2 済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科  
(Department of Pediatric Hepatology and Gastroenterology, Saiseikai Yokohamashi Tobu Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 両国東口クリニック  
(Ryogoku East Gate Clinic, Tokyo, 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 東京慈恵会医科大学 慢性腎臓病病理学講座  
(Division of Kidney and Hypertension, Department of Internal Medicine, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 名古屋大学大学院 医学系研究科 予防医学  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Aichi, Japan)
- 7 防衛医科大学校 消化器内科学講座  
(Department of Internal Medicine, National Defense Medical College, Saitama, Japan)
- 8 東京薬科大学 病理学講座  
(Department of Pathophysiology, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 9 帝京大学 医学部 内科学講座  
(Department of Internal Medicine, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 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

### Association of a non-synonymous variant in *CREBRF* with an increase in body mass index in Oceanic populations

○中 伊津美<sup>1</sup> (Izumi Naka)、古澤 拓郎<sup>2</sup> (Takuro Furusawa)、木村 亮介<sup>3</sup> (Ryosuke Kimura)、  
 夏原 和美<sup>4</sup> (Kazumi Natsuhara)、山内 太郎<sup>5</sup> (Taro Yamauchi)、中澤 港<sup>6</sup> (Minato Nakazawa)、  
 安高 雄治<sup>7</sup> (Yuji Ataka)、石田 貴文<sup>1</sup> (Takafumi Ishida)、稲岡 司<sup>8</sup> (Tsukasa Inaoka)、  
 松村 康弘<sup>9</sup> (Yasuhiro Matsumura)、大塚 柳太郎<sup>10</sup> (Ryutarō Ohtsuka)、大橋 順<sup>1</sup> (Jun Ohashi)

- 1 東京大学 大学院理学系研究科 生物科学専攻 生物学講座  
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 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 生環境論講座  
(Graduate School of Asian and African Area Studies, Kyoto University, Kyoto, 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, Okinawa, Japan)
- 4 日本赤十字秋田看護大学 看護学部  
(Faculty of Nursing, The Japanese Red Cross Akita College of Nursing, Akita, 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 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)
- 7 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)
- 8 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 Environmental Sociology, Faculty of Agriculture, Saga University, Saga, Japan)
- 9 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)
- 10 自然環境研究センター  
(Japan Wildlife Research Center, Taito, Tokyo, Japan)

## 一般口演3 細胞遺伝学 Oral Session 3 Cytogenetics

日時：11月16日(木) 9:10～10:05 第4会場(5F 501)  
座長：稲澤 譲治(東京医科歯科大学 難治疾患研究所ゲノム応用医学研究部門(分子細胞遺伝))  
鈴森 伸宏(名古屋市立大学 産科婦人科)  
Date: Thursday, Nov.16 9:10～10:05 Room4 (501, 5F)  
Chairs: Johji Inazawa (Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)  
Nobuhiro Suzumori (Nagoya City University Dept of Obstetrics and Gynecology)

O-11

### ICF症候群の分子基盤

#### Molecular pathogenesis of ICF syndrome

- 鶴木 元香 (Motoko Unoki)、佐々木 裕之 (Hiroyuki Sasaki)  
九州大学 生体防御医学研究所 エピゲノム制御学分野  
(Division of Epigenomics and Development, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)

O-12

### 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ントと片親性ヘテロダイソミーの同定～

#### Detection of homozygous deletion in recessive disease region and uniparental heterodisomy by chromosomal microarray data

- 涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、高橋 有希<sup>2</sup> (Yuki Takahashi)、河村 理恵<sup>1</sup> (Rie Kawamura)、三宅 康之<sup>1</sup> (Yasuyuki Miyake)、福山 哲広<sup>3</sup> (Tetsuhiro Fukuyama)、古庄 知己<sup>1,2</sup> (Tomoki Kosho)、福嶋 義光<sup>1,2</sup> (Yoshimitsu Fukushima)
- 1 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
  - 2 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
  - 3 長野県立こども病院 神経小児科  
(Division of Pediatric Neurology, Nagano Children's Hospital)

O-13

### Discordant cytogenetic findings between ICM and TE in human blastocysts

- 加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、加藤 麻希<sup>1</sup> (Maki Kato)、吉貝 香里<sup>2</sup> (Kaori Yoshikai)、松田 有希野<sup>2</sup> (Yukino Matsuda)、新井 千登勢<sup>2</sup> (Chitose Arai)、浅井 菜緒美<sup>2</sup> (Naomi Asai)、中野 英子<sup>2</sup> (Eiko Nakano)、澤田 富夫<sup>2</sup> (Tomio Sawada)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (Hiroki Kurahashi)
- 1 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)
  - 2 さわだウィメンズクリニック  
(Sawada Women's Clinic Fertility Center, Nagoya, Aichi, Japan)

O-14

### 先天性心疾患・腎異常を呈する4q部分三重複の一例

#### 4q partial triplication in a case of congenital heart defects and renal abnormalities

- 霜川 修<sup>1</sup> (Osamu Shimokawa)、大橋 浩泰<sup>1</sup> (Hiroyasu Ohashi)、夫 律子<sup>1,2</sup> (Ritsuko Pooh)、武田 真義<sup>1</sup> (Masayoshi Takeda)、井上 佳世<sup>2</sup> (Kayo Inoue)、千代 豪昭<sup>2</sup> (Hideaki Chiyo)
- 1 リッツメディカル株式会社 クリニカルラボラトリー  
(Clinical Laboratory, Ritz Medical Co., Ltd.)
  - 2 クリフム夫律子マタニティクリニック臨床胎児医学研究所  
(CRIFM Clinical Research Institute of Fetal Medicine PMC)

O-15

### 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

#### Breakpoint analysis of chromosomes having inverted duplication with terminal deletion by NGS

- 稲垣 秀人<sup>1,2</sup> (Hidehito Inagaki)、完山 和生<sup>1</sup> (Kazuo Kanyama)、加藤 武馬<sup>1</sup> (Takema Kato)、大内 雄矢<sup>1,2</sup> (Yuya Ouchi)、山本 俊至<sup>3</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、倉橋 浩樹<sup>1,2</sup> (Hiroki Kurahashi)
- 1 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Genetics, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
  - 2 藤田保健衛生大学 疾患遺伝子網羅的解析センター  
(Genome and Transcriptome Analysis Center, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
  - 3 東京女子医科大学 先端生命医学研究所  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

## 一般口演4 臨床遺伝学1 Oral Session 4 Clinical Genetics 1

日時：11月16日(木) 10:05～11:00 第4会場(5F 501)

座長：小崎 健次郎(慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター)

大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

Date: Thursday, Nov.16 10:05～11:00 Room4(501, 5F)

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

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

O-16

### 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

#### PAIS Due to an AR Deep Intronic Mutation Creating an Alternative Splice Acceptor Site

○小野 裕之<sup>1</sup>(Hiroyuki Ono)、才津 浩智<sup>2</sup>(Hiroto Saito)、堀川 玲子<sup>3</sup>(Reiko Horikawa)、中島 信一<sup>1</sup>(Shinichi Nakashima)、大久保 由美子<sup>4</sup>(Yumiko Ohkubo)、深見 真紀<sup>5</sup>(Maki Fukami)、藤澤 泰子<sup>1</sup>(Yasuko Fujisawa)、緒方 勤<sup>1</sup>(Tsutomu Ogata)

1 浜松医科大学 小児科

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

2 浜松医科大学 医化学

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

3 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科

(Division of Endocrinology and Metabolism, National Medical Center for Children and Mother, Tokyo, Japan)

4 静岡済生会病院 小児科

(Department of Pediatrics, Shizuoka Saiseikai Hospital, Shizuoka, Japan)

5 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)

O-17

### 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

#### Twenty-five cases of androgen insensitivity syndrome in our hospital

○鹿嶋 見奈<sup>1</sup>(Mina Kashima)、岡田 千穂<sup>1</sup>(Chiho Okada)、鏑本 浩志<sup>2</sup>(Hiroshi Tsubamoto)、坂根 理矢<sup>2</sup>(Riya Sakane)、柴原 浩章<sup>2</sup>(Hiroaki Shibahara)、兼松 明弘<sup>3</sup>(Akihiro Kanematsu)、玉置 知子<sup>1</sup>(Tomoko Tamaoki)、澤井 英明<sup>1,2</sup>(Hideaki Sawai)、竹島 泰弘<sup>1,4</sup>(Yasuhiro Takeshima)

1 兵庫医科大学病院 臨床遺伝部

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

2 兵庫医科大学病院 産科婦人科学

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

3 兵庫医科大学病院 泌尿器科学

(Department of Urology, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)

4 兵庫医科大学病院 小児科学

(Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)

O-18

### 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

#### Germline whole deletion and somatic nonsense mutation of the CDC73 gene in a boy with primary hyperparathyroidism

○籾生 なおみ<sup>1</sup>(Naomi Hatabu)、香取 奈穂<sup>1</sup>(Naho Katori)、前田 直則<sup>1</sup>(Naonori Maeda)、鈴木 絵理<sup>1</sup>(Eri Suzuki)、込山 修<sup>1</sup>(Osamu Komiyama)、筒井 英光<sup>4</sup>(Hidemitsu Tsutsui)、長尾 俊孝<sup>5</sup>(Toshitaka Nagao)、佐藤 武志<sup>3</sup>(Takeshi Sato)、石井 智弘<sup>3</sup>(Tomohiro Ishii)、長谷川 奉延<sup>3</sup>(Tomonobu Hasegawa)、山澤 一樹<sup>1,2</sup>(Kazuki Yamazawa)

1 国立病院機構 東京医療センター 小児科

(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

2 国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター

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

3 慶應義塾大学 小児科

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

4 東京医科大学 呼吸器・甲状腺外科学分野

(Department of Thoracic and Thyroid Surgery, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

5 東京医科大学 人体病理学分野

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



## The molecular mechanism of deafness caused by DIAPH1 mutation

○北尻 真一郎<sup>1</sup>(Shin-ichiro Kitajiri)、二之湯 弦<sup>2</sup>(Yuzuru Ninoyu)、西尾 信哉<sup>3</sup>(Shin-ya Nishio)、三好 拓志<sup>4</sup>(Takushi Miyoshi)、鳥居 紘子<sup>4</sup>(Hiroko Torii)、西村 幸司<sup>4</sup>(Koji Nishimura)、菅原 一真<sup>5</sup>(Kazuma Sugahara)、坂田 英明<sup>6</sup>(Hideaki Sakata)、たむけお でいーん<sup>7</sup>(Dean Thumkeo)、坂口 博史<sup>8</sup>(Hirofumi Sakaguchi)、渡邊 直樹<sup>9</sup>(Naoki Watanabe)、宇佐美 真一<sup>3</sup>(Shin-ichi Usami)、齋藤 尚亮<sup>2</sup>(Naoki Saito)、上山 健彦<sup>2</sup>(Takehiko Ueyama)

- 1 信州大学 医学部 人工聴覚器学  
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 神戸大学 バイオシグナル総合研究センター  
(Laboratory of Molecular Pharmacology, Biosignal Research Center, Kobe University, Kobe, Japan)
- 3 信州大学 耳鼻咽喉科学教室  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 京都大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 5 山口大学 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Ube, Japan)
- 6 川越耳科学研究所  
(Kawagoe Otolaryngology Institute, Kawagoe, Japan)
- 7 京都大学大学院 医学研究科 創薬医学講座  
(Medical Innovation Center, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 8 京都府立医科大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科学教室  
(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 9 京都大学医学研究科 神経・細胞薬理学  
(Department of Pharmacology, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

## The elucidation of the mechanism for skewed segregation of the mtDNA with preimplantation genetic diagnosis(PGD)

○真木 順子(Junko Maki)、末岡 浩(Kou Sueoka)、佐藤 卓(Suguru Sato)、佐藤 健二(Kenji Sato)、水口 雄貴(Yuki Mizuguchi)、仙波 宏史(Hiroshi Senba)、田中 守(Mamoru Tanaka)  
慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室  
(Keio University School of Medicine)

一般口演5 稀少疾患(診断、創薬など) 1  
Oral Session 5 Rare Diseases 1

日時: 11月16日(木) 14:20~15:15 第4会場(5F 501)

座長: 加藤 光広(昭和大学医学部 小児科学講座)

沼部 博直(東京医科大学病院遺伝子診療センター)

Date: Thursday, Nov.16 14:20~15:15 Room4(501, 5F)

Chairs: Mitsuhiro Kato (Department of Pediatrics Showa University School of Medicine)

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

O-21

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

Genome-wide copy number analysis in 82 patients presenting Silver-Russell syndrome phenotype without imprinting defects

○井上 毅信<sup>1,2</sup>(Takanobu Inoue)、中村 明枝<sup>1</sup>(Akie Nakamura)、福家 智子<sup>1</sup>(Tomoko Fuke)、山澤 一樹<sup>1</sup>(Kazuki Yamazawa)、佐野 伸一郎<sup>1</sup>(Shinichiro Sano)、松原 圭子<sup>1</sup>(Keiko Matsubara)、水野 誠司<sup>3</sup>(Seiji Mizuno)、松倉 良香<sup>4</sup>(Yoshika Matsukura)、原島 知恵<sup>4</sup>(Chie Harashima)、長谷川 龍志<sup>5</sup>(Tatsuji Hasegawa)、中島 久和<sup>5</sup>(Hisakazu Nakajima)、津村 久美<sup>6</sup>(Kumi Tsumura)、木崎 善郎<sup>7</sup>(Zenro Kizaki)、岡 明<sup>2</sup>(Akira Oka)、緒方 勤<sup>1,8</sup>(Tsutomu Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup>(Maki Fukami)、鏡 雅代<sup>1</sup>(Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部付属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科  
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Aichi, Japan)
- 4 日本バプテスト病院 小児科  
(Department of Pediatrics, The Japan Baptist Hospital, Kyoto, Japan)
- 5 京都府立医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 6 つむらファミリークリニック くみ小児科  
(Tsumura Family Clinic, Kumi Shounika, Shimane, Japan)
- 7 京都第一赤十字病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Kyoto Daiichi Hospital, Kyoto, Japan)
- 8 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

O-22

両アレル性TBCD変異による小児期早期発症神経変性脳症

Early childhood-onset neurodegenerative encephalopathy caused by biallelic TBCD mutations

○三宅 紀子<sup>1</sup>(Noriko Miyake)、千原 崇裕<sup>2</sup>(Takahiro Chihara)、三浦 正幸<sup>3</sup>(Masayuki Miura)、清水 宏<sup>4</sup>(Hiroshi Shimizu)、柿田 明美<sup>4</sup>(Akiyoshi Kakita)、松本 直通<sup>1</sup>(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 広島大学大学院 理学研究科 生物科学専攻 細胞生物学研究室  
(Department of Biological Science, Graduate School of Science, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 3 東京大学大学院 薬学系研究科 遺伝学教室  
(Department of Genetics, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 新潟大学脳研究所 病理学分野  
(Department of Pathology, Brain Research Institute, University of Niigata, Niigata, Japan)

O-23

SLC45A2遺伝子の転写調節部位のバリエーションが日本人眼皮膚白皮症4型発症に関連している。

A novel variant in the regulatory region of the SLC45A2 is associated with oculocutaneous albinism type4 in Japanese

○鈴木 民夫(Tamio Suzuki)、岡村 賢(Ken Okamura)、林 昌浩(Masahiro Hayashi)、穂積 豊(Hozumi Yutaka)

山形大学 医学部 皮膚科

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

O-24

## 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

## Genotypes and phenotypes in patients with rare nephronophthisis related ciliopathies

○森貞 直哉<sup>1,2</sup>(Naoya Morisada)、叶 明娟<sup>1</sup>(Ming Juan Ye)、庄野 朱美<sup>1</sup>(Akemi Shono)、野津 寛大<sup>1</sup>(Kandai Nozu)、飯島 一誠<sup>1</sup>(Kazumoto Iijima)

- 1 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)

O-25

## 高シトステロール血症16家系における臨床的・遺伝学的解析

## Genetic and Clinical Analyses in Japanese Patients with Sitosterolemia

○清水 日智<sup>1,2</sup>(Hitomi Shimizu)、本村 秀樹<sup>3</sup>(Hideki Motomura)、渡辺 聡<sup>1</sup>(Satoshi Watanabe)、三嶋 博之<sup>2</sup>(Hiroyuki Mishima)、森内 浩幸<sup>1</sup>(Hiroyuki Moriuchi)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup>(Koh-ichiro Yoshiura)、伊達木 澄人<sup>1</sup>(Sumito Dateki)

- 1 長崎大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野  
(Department of Human genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 独立行政法人 国立病院機構 長崎医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Nagasaki Medical Center, Nagasaki, Japan)

## 一般口演6 遺伝性疾患の治療と新技術

## Oral Session 6 Therapy and New Technology for Genetic Disorders

日時：11月16日(木) 15:15～16:10 第4会場(5F 501)

座長：蒔田 泰誠(理化学研究所 統合生命医科学研究センター)  
呉 繁夫(東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野)

Date: Thursday, Nov.16 15:15～16:10 Room4(501, 5F)

Chairs: Taisei Mushiroda (RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)  
Shigeo Kure (Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine)

O-26

## 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

## Method for deciding detection limit of droplet digital PCR for rare mutations

○高橋 朋子(Takahashi Tomoko)、梅景 雅史(Masafumi Umekage)、野村 真樹(Masaki Nomura)、花谷 忠昭(Tadaaki Hanatani)、土肥 浩美(Hiromi Dohi)、佐藤 美子(Yoshiko Sato)、高須 直子(Naoko Takasu)、天野 直己(Naoki Amano)

京都大学 iPS細胞研究所 基盤技術研究部門  
(Center for iPS Cell Research & Application, Kyoto University, Kyoto, Japan)

O-27

## 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

## Supplemental treatment for Huntington's disease (HD) with miRNA that is deficient in HD brain

○北條 浩彦<sup>1</sup>(Hirohiko Hohjoh)、福岡 聖之<sup>1</sup>(Masashi Fukuoka)、高橋 理貴<sup>1</sup>(Masaki Takahashi)、藤田 寛美<sup>1</sup>(Hiromi Fujita)、千代 智子<sup>1</sup>(Tomoko Chiyo)、ポピエルヘレナ 明子<sup>1</sup>(Akiko Popiel H)、渡辺 莊子<sup>2</sup>(Shoko Watanabe)、古谷 博和<sup>3</sup>(Hirokazu Furuya)、村田 美穂<sup>2</sup>(Miho Murata)、和田 圭司<sup>1</sup>(Keiji Wada)、岡田 尚巳<sup>4</sup>(Takashi Okada)、永井 義隆<sup>5</sup>(Yoshitaka Nagai)

- 1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所  
(National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 2 国立精神・神経医療研究センター 病院  
(National Center Hospital, NCNP)
- 3 高知大学医学部  
(Kochi Medical School, Kochi University)
- 4 日本医科大学  
(Nippon Medical School)
- 5 大阪大学大学院医学系研究科  
(Osaka University Graduate School of Medicine)

## 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

### Identification of ATM heterozygous mutations underlying individual radiosensitivity using genome editing technology

○宮本 達雄<sup>1</sup>(Tatsuo Miyamoto)、ロイバ エカテリーナ<sup>1</sup>(Ekaterina Royba)、阿久津 シルビア夏子<sup>1</sup>(Silvia Natsuko Akutsu)、細羽 康介<sup>1</sup>(Kosuke Hosoba)、田内 広<sup>2</sup>(Hiroshi Tauchi)、工藤 美樹<sup>3</sup>(Yoshiki Kudo)、田代 聡<sup>4</sup>(Satoshi Tashiro)、山本 卓<sup>5</sup>(Takashi Yamamoto)、松浦 伸也<sup>1</sup>(Shinya Matsuura)

- 1 広島大学 原爆放射線医科学研究所 放射線ゲノム疾患研究分野  
(Department of Genetics and Cell Biology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 茨城大学 理学部 生物科学  
(Department of Biological Sciences, Faculty of Sciences, Ibaraki University, Mito, Japan)
- 3 広島大学大学院 医歯薬保健学研究科 産科婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Biomedical Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 4 広島大学 原爆放射線医科学研究所 細胞修復制御研究分野  
(Department of Cellular Biology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 5 広島大学大学院 理学研究科 数理分子生命理学専攻  
(Department of Mathematical and Life Sciences, Graduate School of Science, Hiroshima University, Higashi-Hiroshima, Japan)

## 骨肉腫に対する細胞死誘導型がんウイルス療法の開発

### Suicide gene therapy using retroviral replicating vectors in an experimental model of human osteosarcoma

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

- 1 兵庫医科大学 遺伝学  
(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)

## 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

### Development of the second generation chaperon compound for beta-galactosidase deficiency

○難波 栄二 (Eiji Nanba)、檜垣 克美 (Katsumi Higaki)

- 鳥取大学生命機能研究支援センター  
(Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology)

## 一般口演7 ゲノム情報とゲノムリテラシー Oral Session 7 Genome Literacy and Informaion

日 時：11月16日(木) 17:15～18:00 第4会場(5F 501)

座 長：岡田 随象(大阪大学大学院医学系研究科)

高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学講座/北里大学病院遺伝診療部)

Date: Thursday, Nov.16 17:15～18:00 Room4(501, 5F)

Chairs: Yukinori Okada (Osaka University, Graduate School of Medicine)

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

O-31

### 臨床情報データベースに基づくバイオバンク・ジャパン試料検索システムの構築

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

○平田 真<sup>1</sup>(Makoto Hirata)、井元 清哉<sup>2</sup>(Seiya Imoto)、湯地 晃一郎<sup>3</sup>(Koichiro Yuji)、古川 洋一<sup>4</sup>(Yoichi Furukawa)、村上 善則<sup>5</sup>(Yoshinori Murakami)、松田 浩一<sup>6</sup>(Koichi Matsuda)

- 1 東京大学 医科学研究所 シークエンス技術開発分野  
(Laboratory of Genome Technology, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 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, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学 医科学研究所 国際先端医療社会連携研究部門  
(Project Division of International Advanced Medical Research, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 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, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学 医科学研究所 人癌病因遺伝子分野  
(Division of Molecular Pathology, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 クリニカルシークエンス分野  
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Graduate School of Frontier Sciences, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-32

### 日本人BRCA variant (変異) Annotation (解釈) のデータベースの比較

#### Comparison of the Japanese BRCA variants annotation among the databases

○吉田 玲子(Reiko Yoshida)、喜多 瑞穂(Mizuho Kita)、芦原 有美(Yuumi Ashihara)、新井 正美(Masami Arai)  
がん研有明病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital)

O-33

### 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

#### Current International Efforts and Issues of Regulating DTC Genetic Testing

○福田 令(Rei Fukuda)、高田 史男(Fumio Takada)  
北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

O-34

### 初等理科教育における多様性に関する国際比較研究

#### International Comparative Study on "Variation" in Primary Science Education

○川口 莉佳(Rika Kawaguchi)、高田 史男(Fumio Takada)  
北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

## 一般口演 8 神経遺伝学 1 Oral Session 8 Neurogenetics 1

日時：11月16日(木) 9:10～10:05 第5会場(5F 502)

座長：林 由起子(東京医科大学病態生理学分野)

丸山 博文(広島大学 大学院医歯薬保健学研究科 脳神経内科学)

Date: Thursday, Nov.16 9:10～10:05 Room5 (502, 5F)

Chairs: Yukiko Hayashi (Department of Pathophysiology Tokyo Medical University)

Hirofumi Maruyama (Department of Clinical Neuroscience and Therapeutics Hiroshima University)

O-35

### 頭蓋内主幹動脈狭窄疾患におけるRNF213の解析

#### Genetic analysis of RNF213 in intracranial major artery stenotic diseases

○宮脇 哲<sup>1</sup>(Satoru Miyawaki)、今井 英明<sup>1</sup>(Hideaki Imai)、本郷 博貴<sup>1</sup>(Hiroki Hongo)、  
清水 暢裕<sup>2</sup>(Masahiro Shimizu)、八木 伸一<sup>2</sup>(Shinichi Yagi)、中富 浩文<sup>1</sup>(Hirofumi Nakatomi)、  
清水 庸夫<sup>2</sup>(Tsuneo Shimizu)、斉藤 延人<sup>1</sup>(Nobuhito Saito)

1 東京大学 医学部 脳神経外科

(Department of Neurosurgery, Faculty of Medicine, The University of Tokyo)

2 関東脳神経外科病院

(Kanto Neurosurgical Hospital)

O-36

### 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

#### A WNK1/HSN2 Founder Mutation is the Leading Cause of Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy in Japan

○袁 軍輝<sup>1</sup>(Jun-hui Yuan)、橋口 昭大<sup>1</sup>(Akihiro Hashiguchi)、吉村 明子<sup>1</sup>(Akiko Yoshimura)、  
酒井 規夫<sup>2</sup>(Norio Sakai)、高橋 正紀<sup>3</sup>(Masanori P. Takahashi)、上田 健博<sup>4</sup>(Takehiro Ueda)、  
谷口 彰<sup>5</sup>(Akira Taniguchi)、岡本 さやか<sup>6</sup>(Sayaka Okamoto)、金澤 伸雄<sup>7</sup>(Nobuo Kanazawa)、  
山本 有紀<sup>7</sup>(Yuki Yamamoto)、西郷 和真<sup>8</sup>(Kazumasa Saigoh)、楠 進<sup>8</sup>(Susumu Kusunoki)、  
安藤 匡宏<sup>1</sup>(Masahiro Ando)、平松 有<sup>1</sup>(Yu Hiramatsu)、岡本 裕嗣<sup>1</sup>(Yuji Okamoto)、  
高嶋 博<sup>1</sup>(Hiroshi Takashima)

1 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 神経内科・老年医学

(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)

2 大阪大学大学院 医学系研究科保健学専攻 生命育成看護科学講座 成育小児科学

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

3 大阪大学大学院 医学系研究科機能診断科学

(Department of Functional Diagnostic Science, Division of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

4 神戸大学医学部附属病院 神経内科

(Division of Neurology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

5 三重大学 大学院医学系研究科 神経内科

(Department of Neurology, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)

6 藤田保健衛生大学七栗記念病院 リハビリテーション部門

(Department of Rehabilitation Medicine, Fujita Health University Nanakuri Memorial Hospital, Mie, Japan)

7 和歌山県立医科大学 皮膚科

(Department of Dermatology, Wakayama Medical University, Wakayama, Japan)

8 近畿大学附属病院 神経内科

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

O-37

### 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

#### Cohort profile of the Japan Dystonia Consortium: genetic diagnosis and characteristics of movement disorders in Japan

○瓦井 俊孝<sup>1</sup>(Toshitaka Kawarai)、宮本 亮介<sup>1</sup>(Ryosuke Miyamoto)、坂本 崇<sup>2</sup>(Takashi Sakamoto)、  
和泉 唯信<sup>1</sup>(Yuishin Izumi)、梶 龍児<sup>1</sup>(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 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 病院 神経内科

(Department of Neurology, National Center Hospital of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

O-38

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

### Relationships between motor milestones and genotype analysis in childhood-onset Japanese spinal muscular atrophy

○金子 芳<sup>1,3</sup> (Kaori Kaneko)、荒川 玲子<sup>2,3</sup> (Reiko Arakawa)、浦野 真理<sup>2,3</sup> (Mari Urano)、青木 亮子<sup>2,3</sup> (Ryoko Aoki)、齋藤 加代子<sup>2,3</sup> (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学大学院 医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野  
(Affiliated Field of Medical Genetics, Division of Biomedical Engineering and Science, Graduate Course of Medicine, Graduate School of Tokyo Womens 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 Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラムNGSDプロジェクト  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel:NGSD Project)

O-39

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

### Targeted next-generation sequencing in Japanese familial amyotrophic lateral sclerosis

○西山 亜由美<sup>1,2</sup> (Ayumi Nishiyama)、新堀 哲也<sup>2</sup> (Tetsuya Niihori)、割田 仁<sup>1</sup> (Hitoshi Warita)、井泉 瑠美子<sup>1</sup> (Rumiko Izumi)、秋山 徹也<sup>1</sup> (Tetsuya Akiyama)、加藤 昌昭<sup>1</sup> (Masaaki Kato)、鈴木 直輝<sup>1</sup> (Naoki Suzuki)、青木 洋子<sup>2</sup> (Yoko Aoki)、青木 正志<sup>1</sup> (Masashi Aoki)

- 1 東北大学 大学院医学系研究科 神経内科学分野  
(Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

## 一般口演9 精神遺伝学

### Oral Session 9 Psychiatric Genetics

日時：11月16日(木) 10:05～11:00 第5会場(5F 502)

座長：田中 敏博(東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター)  
富田 博秋(東北大学 災害科学国際研究所)

Date: Thursday, Nov.16 10:05～11:00 Room5 (502, 5F)

Chairs: Toshihiro Tanaka (Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University (TMDU))  
Hiroaki Tomita (International Research Institute of Pisaster Science, Tohoku University)

O-40

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

### A rare genetic variant in CX3CR1 contributed to the increased risk of autism spectrum disorders and schizophrenia

○石塚 佳奈子 (Kanakano Ishizuka)、アレクシッチ ブランコ (Branko Aleksic)、尾崎 紀夫 (Norio Ozaki)

名古屋大学大学院 医学系研究科 精神医学・親と子どもの心療学分野  
(Department of Psychiatry and Child and Adolescent Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Aichi, Japan)

O-41

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はある

### Gene-based rare variants association test implicates PLA2G4E as a risk gene for panic disorder

○森本 芳郎<sup>1,2</sup> (Morimoto Yoshiro)、吉田 慎太郎<sup>1,2</sup> (Shintaro Yoshida)、木下 晃<sup>2</sup> (Akira Kinoshita)、三嶋 博之<sup>2</sup> (Hiroyuki Mishima)、山口 尚宏<sup>1</sup> (Naohiro Yamaguchi)、今村 明<sup>1</sup> (Akira Imamura)、黒滝 直弘<sup>1</sup> (Naohiro Kurotaki)、小澤 寛樹<sup>1</sup> (Hiroki Ozawa)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、小野 慎治<sup>1,2,3</sup> (Shinji Ono)

- 1 長崎大学病院精神神経科  
(Department of Neuropsychiatry, Unit of Translation Medicine 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  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 医療法人社団英仁会愛野ありあけ病院  
(Aino-Ariake Hospital, Unzen, Nagasaki, Japan)

O-42

Integrative genetic analysis of neuropsychiatric disorders

○高田 篤 (Atsushi Takata)

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)

### How genetic analyses using targeted NGS and microarray CGH can be applied for subjects with autism spectrum disorder?

○大橋 圭<sup>1</sup>(Kei Ohashi)、後藤 昌英<sup>2</sup>(Masahide Goto)、山形 崇倫<sup>2</sup>(Takanori Yamagata)、齋藤 伸治<sup>1</sup>(Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学 大学院医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 自治医科大学 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

### Possible Confounding of Genetic Associations by Alcohol Consumption in GWAS Meta-analysis of Usual Sleep Duration

○西山 毅<sup>1</sup>(Takeshi Nishiyama)、王 超辰<sup>1</sup>(Chaochen Wang)、中柄 昌弘<sup>2</sup>(Masahiro Nakatochi)、内藤 真理子<sup>3</sup>(Mariko Naito)、若井 建志<sup>3</sup>(Kenji Wakai)、久保 充明<sup>4</sup>(Michiaki Kubo)、後藤 温<sup>5</sup>(Atsushi Goto)、岩崎 基<sup>5</sup>(Motoki Iwasaki)、寶澤 篤<sup>6</sup>(Atsushi Hozawa)、山本 雅之<sup>6</sup>(Masayuki Yamamoto)、清水 厚志<sup>7</sup>(Atsushi Shimizu)、八谷 剛史<sup>7</sup>(Tsuyoshi Hachiya)、丹野 高三<sup>7</sup>(Kozo Tanno)、佐々木 真理<sup>7</sup>(Makoto Sasaki)、鈴木 貞夫<sup>8</sup>(Sadao Suzuki)

- 1 愛知医科大学 医学部 公衆衛生学講座  
(Department of Public Health, Aichi Medical University, Nagakute, Japan)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター  
(Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya Univ. Hospital, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学大学院 医学研究科 予防医学分野  
(Department of Preventive Medicine, Nagoya Univ. Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 4 理研 ゲノム医科学研究センター 多型解析技術開発チーム  
(Laboratory of for Genotyping Development, Center for Genomic Medicine, RIKEN, Yokohama, Japan)
- 5 国立がん研究センター 社会と健康研究センター 疫学研究部  
(Division of Epidemiology, Center for Public Health Sciences, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 6 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
(Tohoku Medical Megabank, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 7 いわて東北メディカル・メガバンク機構  
(Iwate Tohoku Medical Megabank, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 8 名古屋市立大学大学院 医学研究科 公衆衛生学分野  
(Department of Public Health, Nagoya City University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)



## 一般口演 10 多因子遺伝

### Oral Session 10 Complex Traits and Polygenic Disorders

日時：11月16日(木) 14:20～15:26 第5会場(5F 502)

座長：久保 充明(理化学研究所統合生命医科学研究センター)

鎌谷 洋一郎(京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター理化学研究所 統合生命医科学研究センター)

Date: Thursday, Nov.16 14:20～15:26 Room5 (502, 5F)

Chairs: Michiaki Kubo (RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

Yoichiro Kamatani (Cancer for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine  
RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

O-45

#### 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

##### Identification of the primary functional variants in primary biliary cholangitis susceptibility gene loci *NFKB1/MANBA*

○人見 祐基<sup>1</sup>(Yuki Hitomi)、仲谷 健<sup>1</sup>(Ken Nakatani)、小島 要<sup>2,3</sup>(Kaname Kojima)、西田 奈央<sup>1,4</sup>(Nao Nishida)、河合 洋介<sup>2,3</sup>(Yosuke Kawai)、川嶋 実苗<sup>1,5</sup>(Minae Kawashima)、相葉 佳洋<sup>6</sup>(Yoshihiro Aiba)、長崎 正朗<sup>2,3,7</sup>(Masao Nagasaki)、中村 稔<sup>6,8</sup>(Minoru Nakamura)、徳永 勝士<sup>1</sup>(Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学 大学院医学系研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 3 東北大学 大学院医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 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 科学技術振興機構  
(Japan Science and Technology Agency, Tokyo, Japan)
- 6 長崎医療センター 臨床研究センター  
(Clinical Research Center, National Hospital Organization, Nagasaki Medical Center, Omura, Japan)
- 7 東北大学 大学院情報科学研究科  
(Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 8 長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科  
(Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

O-46

#### 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

##### Genome-wide association study identifies association of *HLA-DR/DQ* region with childhood nephrotic syndrome in Japanese

○賈 曉媛<sup>1</sup>(Xiaoyuan Jia)、堀之内 智子<sup>2</sup>(Tomoko Horinouchi)、人見 祐基<sup>1</sup>(Yuki Hitomi)、庄野 朱美<sup>2</sup>(Akemi Shono)、許 昔舜<sup>1</sup>(Seik-Soon Khor)、大前 陽輔<sup>1</sup>(Yosuke Omae)、野津 寛大<sup>1</sup>(Kandai Nozu)、小島 要<sup>3</sup>(Kaname Kojima)、河合 洋介<sup>3</sup>(Yosuke Kawai)、長崎 正朗<sup>3</sup>(Masao Nagasaki)、飯島 一誠<sup>2</sup>(Kazumoto Iijima)、徳永 勝士<sup>1</sup>(Katsushi Tokunaga)

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

O-47

#### B型肝炎ワクチンの効果に関連する宿主因子の同定

##### Host genetic factors associated with response to a HB vaccine

○西田 奈央<sup>1,2</sup>(Nao Nishida)、杉山 真也<sup>1</sup>(Masaya Sugiyama)、澤井 裕美<sup>2</sup>(Hiromi Sawai)、Seik-Soon Khor<sup>2</sup>、土浦 貴代<sup>1</sup>(Takayo Tsuchiura)、徳永 勝士<sup>2</sup>(Katsushi Tokunaga)、溝上 雅史<sup>1</sup>(Masashi Mizokami)

- 1 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト  
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Chiba, Japan)
- 2 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O-48

**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****Elucidation of the pathogenesis of endometriosis. Part 1: Cancer-associated mutations in benign endometriosis**○須田 一暁<sup>1</sup>(Kazuaki Suda)、中岡 博史<sup>2</sup>(Hirofumi Nakaoka)、吉原 弘祐<sup>1</sup>(Kosuke Yoshihara)、  
榎本 隆之<sup>1</sup>(Takayuki Enomoto)、井ノ上 逸朗<sup>2</sup>(Ituro Inoue)

- 1 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 産科婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences)
- 2 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門  
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics)

O-49

**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****Elucidation of the pathogenesis of endometriosis. Part 2: Mutational heterogeneity in normal uterine endometrium**○中岡 博史<sup>1</sup>(Hirofumi Nakaoka)、須田 一暁<sup>2</sup>(Kazuaki Suda)、吉原 弘祐<sup>2</sup>(Kosuke Yoshihara)、  
榎本 隆之<sup>2</sup>(Takayuki Enomoto)、井ノ上 逸朗<sup>1</sup>(Ituro Inoue)

- 1 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門  
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 2 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 産科婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)

O-50

**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****Elucidation of the pathogenesis of endometriosis. Part 3: Molecular validation of Sampson's hypothesis**○井ノ上 逸朗<sup>1</sup>(Ituro Inoue)、須田 一暁<sup>2</sup>(Kazuaki Suda)、中岡 博史<sup>1</sup>(Hirofumi Nakaoka)、  
吉原 弘祐<sup>2</sup>(Kosuke Yoshihara)、榎本 隆之<sup>2</sup>(Takayuki Enomoto)

- 1 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門  
(National Institute of Genetics)
- 2 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 産科婦人科教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)

**一般口演 11 免疫遺伝学****Oral Session 11 Immunogenetics**

日 時：11月16日(木) 15:26 ~ 16:10 第5会場 (5F 502)

座 長：木村 彰方(東京医科歯科大学難治疾患研究所 分子病態分野)  
吉田 雅幸(東京医科歯科大学 遺伝子診療外来/生命倫理研究センター)

Date: Thursday, Nov.16 15:26 ~ 16:10 Room5 (502, 5F)

Chairs: Akinori Kimura (Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)

Masayuki Yoshida (Tokyo Medical and Dental University, Department of Medical Genetics)

O-51

**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****Analysis of individual differences in human immune phenotype by combining flow cytometry and genome/transcriptome data**○岡田 大瑚<sup>1</sup>(Daigo Okada)、中村 直俊<sup>1</sup>(Naotoshi Nakamura)、瀬藤 和也<sup>2</sup>(Kazuya Setoh)、  
川口 喬久<sup>2</sup>(Takahisa Kawaguchi)、奈良原 舞子<sup>3</sup>(Maiko Narahara)、日笠 幸一郎<sup>2</sup>(Koichiro Higasa)、  
田原 康玄<sup>2</sup>(Yasuharu Tabara)、松田 文彦<sup>2</sup>(Fumihiko Matsuda)、山田 亮<sup>1</sup>(Ryo Yamada)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医学センター 統計遺伝学分野  
(Department of Statistical Genetics, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医学センター 疾患ゲノム疫学分野  
(Department of Human Disease Genomics, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 マギル大学 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, McGill University, Montreal, Canada)

## Polygenic burdens on cell-specific pathways underlie the risk of rheumatoid arthritis

○石垣 和慶<sup>1,2</sup> (Kazuyoshi Ishigaki)、高地 雄太<sup>2</sup> (Yuta Kochi)、鈴木 亜香里<sup>2</sup> (Akari Suzuki)、岡田 随象<sup>1,3</sup> (Yukinori Okada)、桃沢 幸秀<sup>4</sup> (Yukihide Momozawa)、鎌谷 洋一郎<sup>1</sup> (Yoichiro Kamatani)、山田 亮<sup>5</sup> (Ryo Yamada)、藤尾 圭志<sup>6</sup> (Keishi Fujio)、久保 充明<sup>4</sup> (Michiaki Kubo)、山本 一彦<sup>2,6</sup> (Kazuhiko Yamamoto)

- 1 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム  
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム  
(Laboratory for Autoimmune diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 4 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム  
(Laboratory for Genotyping Development, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Japan)
- 5 京都大学 大学院医学系研究科 統計遺伝学  
(Statistical Genetics, Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 6 東京大学 医学部 アレルギー・リウマチ内科  
(Department of Allergy and Rheumatology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Japan)

## High resolution HLA typing using the NXType™ for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome

○仲谷 健<sup>1</sup> (Ken Nakatani)、許 昔舜<sup>1</sup> (Seik-Soon Khor)、人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hitomi)、上田 真由美<sup>2</sup> (Mayumi Ueta)、奥平 裕子<sup>3</sup> (Yuko Okudaira)、榊屋 安里<sup>3</sup> (Anri Masuya)、和田 有紀<sup>3</sup> (Yuki Wada)、外園 千恵<sup>5</sup> (Chie Sotozono)、木下 茂<sup>2</sup> (Shigeru Kinoshita)、猪子 英俊<sup>3</sup> (Hidetoshi Inoko)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, School of International Health, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 京都府立医科大学 感覚器未来医療学  
(Department of Frontier Medical Science and Technology for Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3 ジェノダイブファーマ株式会社  
(GenoDive Pharma Inc., Kanagawa, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科附属最先端医療イノベーションセンター  
(The Center of Medical Innovation and Translational Research, Graduate school of medicine, Osaka university, Osaka, Japan)
- 5 京都府立医科大学眼科学教室  
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

## Variants at HLA-A, HLA-C, and HLA-DQB1 confer risk of psoriasis vulgaris in Japanese

○平田 潤<sup>1,2,3</sup> (Jun Hirata)、広田 朝光<sup>4</sup> (Tomomitsu Hirota)、大関 健志<sup>4</sup> (Takeshi Ozeki)、蒔田 泰誠<sup>4</sup> (Taisei Mushiroda)、佐伯 秀久<sup>5</sup> (Hidehisa Saeki)、玉利 真由美<sup>4,6</sup> (Mayumi Tamari)、岡田 随象<sup>1,4,7</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学 大学院医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 2 帝人ファーマ株式会社 創薬探索研究所  
(Pharmaceutical Discovery Research Laboratories, TEIJIN PHARMA LIMITED, Hino, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科  
(Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4 理化学研究所 統合生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 日本医科大学 皮膚科大学院  
(Department of Dermatology, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)
- 6 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター  
(Research Center for Medical Science, the Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター  
(Immunology Frontier Research Center, Osaka University, Suita, Japan)

## 一般口演 12 出生前診断 (NIPT 含む) Oral Session 12 Prenatal Diagnosis

日 時：11月16日(木) 16:15 ~ 17:21 第5会場 (5F 502)

座 長：左合 治彦(国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター)  
佐村 修(東京慈恵会医科大学産婦人科)

Date: Thursday, Nov.16 16:15 ~ 17:21 Room5 (502, 5F)

Chairs: Haruhiko Sago (National Center for Child Health and Development)

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

O-55

### 大阪における NIPT の実施状況について

#### Analysis of NIPT counseling implementation for 3 years in Osaka prefecture

○中村 博昭<sup>1</sup>(Hiroaki Nakamura)、田原 三枝<sup>1</sup>(Mie Tahara)、西本 幸代<sup>1</sup>(Sachiyo Nishimoto)、  
松田 佳子<sup>1</sup>(Yoshiko Matsuda)、渡邊 通子<sup>1</sup>(Michiko Watanabe)、岡本 陽子<sup>2</sup>(Yoko Okamoto)、  
金川 武司<sup>2</sup>(Takeshi Kanagawa)、松田 圭子<sup>2</sup>(Keiko Matsuda)、遠藤 誠之<sup>3</sup>(Masayuki Endo)、  
柿ヶ野 藍子<sup>3</sup>(Aiko Kakigano)、佐藤 友紀<sup>3</sup>(Yuki Sato)、根木 玲子<sup>4</sup>(Reiko Neki)、  
伊田 和史<sup>4</sup>(Kazufumi Ida)、笠松 敦<sup>5</sup>(Atsushi Kasamatsu)、佐藤 智佳<sup>5</sup>(Chika Sato)、  
岡田 英孝<sup>5</sup>(Hidetaka Okada)

- 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 大阪母子医療センター  
(Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 3 大阪大学 遺伝子診療部  
(Department of Genetic counseling, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター 臨床遺伝相談室  
(Division of Counseling for Medical Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center Hospital, Osaka, Japan)
- 5 関西医科大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University Hospital, Osaka, Japan)

O-56

### 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

#### Prenatal detection of trisomy 13 by using ultrasound and more in the first trimester

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

- 1 FMC東京クリニック  
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 倭成病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics & Gynecology, Kosei hospital, Tokyo, Japan)
- 3 三重大学医学部附属病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics & Gynecology, Mie University Hospital, Tsu, Mie, Japan)
- 4 亀田総合病院 産科  
(Department of Obstetrics, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan)

O-57

### NIPT結果に及ぼすヘパリンの影響

#### Effect of heparin to results of NIPT

○中村 紀友喜<sup>1</sup>(Noriyuki Nakamura)、佐々木 愛子<sup>1</sup>(Aiko Sasaki)、赤石 理奈<sup>1</sup>(Rina Akaishi)、  
舟木 哲<sup>1</sup>(Satoru Funaki)、鈴木 美奈子<sup>2</sup>(Minako Suzuki)、串本 卓哉<sup>1</sup>(Takuya Kushimoto)、  
金沢 誠司<sup>1</sup>(Seiji Kanazawa)、芝田 恵<sup>1</sup>(Megumi Shibata)、鈴木 朋<sup>1</sup>(Tomo Suzuki)、  
西山 深雪<sup>1</sup>(Miyuki Nishiyama)、小川 浩平<sup>1</sup>(Kouhei Ogawa)、杉林 里佳<sup>1</sup>(Rika Sugibayashi)、  
関口 将軌<sup>1</sup>(Masaki Sekiguchi)、小澤 克典<sup>1</sup>(Katsusuke Ozawa)、梅原 永能<sup>1</sup>(Nagayoshi Umehara)、  
谷垣 伸治<sup>1</sup>(Shinji Tanigaki)、和田 誠司<sup>1</sup>(Seiji Wada)、小澤 伸晃<sup>1</sup>(Nobuaki Ozawa)、  
左合 治彦<sup>1</sup>(Haruhiko Sago)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター  
(Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 船橋中央病院  
(Funabashi Central Hospital, Funabashi, Japan)

## 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

### Importance in sharing roles among genetic counselling, detailed ultrasound at both 1st and early 2nd trimester, and NIPT

○篠塚 憲男<sup>1,2,3</sup> (Norio Shinozuka)、畠山 未来<sup>2</sup> (Mirai Hatakeyama)、田口 彰訓<sup>1</sup> (Akinori Taguchi)、松岡 良<sup>1</sup> (Ryo Matsuoka)、瀬戸 裕<sup>1</sup> (Hiroshi Seto)

- 1 瀬戸病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Seto Hospital, Tokorozawa, Saitama, Japan)
- 2 瀬戸病院 遺伝診療科  
(Department of Clinical Genetics, Seto Hospital, Tokorozawa, Saitama, Japan)
- 3 胎児医学研究所  
(Laboratory for Fetal Medicine Research, Hitatsuka, Kanagawa, Japan)

## SNP解析によるNIPT偽陰性モザイク症例の報告

### False negative result in SNP-based noninvasive prenatal test involving trisomy 21 and X monosomy mosaic: a case report

○内田 明花 (Sayaka Uchida)、末岡 浩 (Kou Sueoka)、佐藤 卓 (Suguru Sato)、佐藤 健二 (Kenji Sato)、眞木 順子 (Junko Maki)、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  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 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

### Preimplantation genetic diagnosis of mitochondrial diseases

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

- 1 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室  
(Department of Obstetric and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 那須赤十字病院 産婦人科  
(Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)

## 一般口演 13 稀少疾患(診断、創薬など) 2 Oral Session 13 Rare Diseases 2

日時: 11月16日(木) 17:21 ~ 18:05 第5会場 (5F 502)

座長: 奥山 虎之(国立成育医療研究センター 臨床検査部)  
難波 栄二(鳥取大学生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野)

Date: Thursday, Nov.16 17:21 ~ 18:05 Room5 (502, 5F)

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

Eiji Nanba (Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology)

## 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

### A duplication mutation in HOXA2 causes autosomal dominant nonsyndromic mixed hearing loss and middle ear anomaly

○野口 佳裕<sup>1,2,3</sup> (Yoshihiro Noguchi)、西尾 信哉<sup>2,4</sup> (Shin-ya Nishio)、和佐野 浩一郎<sup>5</sup> (Koichiro Wasano)、藤川 太郎<sup>3</sup> (Taro Fujikawa)、木村 彰方<sup>6</sup> (Akinori Kimura)

- 1 国際医療福祉大学 医学部 耳鼻咽喉科学  
(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, International University of Health and Welfare School of Medicine, Narita, Japan)
- 2 信州大学 医学部 人工聴覚器学  
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 医学部 耳鼻咽喉科学  
(Department of Otolaryngology, Tokyo Medical and Dental University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科学  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 5 慶應義塾大学 医学部 耳鼻咽喉科学  
(Department of Otolaryngology Head and Neck Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 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)

## 小頭症に関連するPNKP遺伝子における多彩な臨床所見

## Two patients with PNKP mutations presenting with microcephaly, seizure, and oculomotor apraxia

○池田 真理子<sup>1</sup>(Mariko Ikeda)、森貞 直哉<sup>2</sup>(Naoya Morisada)、稲垣 秀人<sup>3</sup>(Hideto Inagaki)、佐竹 渉<sup>4</sup>(Wataru Satake)、小林 千浩<sup>4</sup>(Kazuhiro Kobayashi)、岡本 伸彦<sup>5</sup>(Nobuhiko Okamoto)、戸田 達史<sup>4</sup>(Tatsushi Toda)、森岡 一朗<sup>1</sup>(Ichiro Morioka)、倉橋 浩樹<sup>3</sup>(Hiroki Kurahashi)、飯島 一誠<sup>1</sup>(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, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Childrens Hospital Perinatal Center, Kobe, Hyogo, Japan)
- 3 藤田保健衛生大学 分子遺伝学教室  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)
- 4 神戸大学大学院 医学研究科 神経内科学/分子脳科学  
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Hyogo, Japan)
- 5 大阪府立母子保健センター 臨床遺伝科  
(Department of Osaka Womens and Childrens Hospital, Izumi, Osaka, Japan)

## 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。

## MicroRNA-204-3p inhibits TLR4-related cytokines in familial Mediterranean fever by targeting the PI3K signaling

○古賀 智裕<sup>1,2</sup>(Tomohiro Koga)、右田 清志<sup>3</sup>(Kiyoshi Migita)、佐藤 俊太郎<sup>4</sup>(Shuntaro Sato)、三浦 清徳<sup>5</sup>(Kiyonori Miura)、増崎 英明<sup>5</sup>(Hideaki Masuzaki)、吉浦 孝一郎<sup>6</sup>(Koh-ichiro Yoshiura)、川上 純<sup>2</sup>(Atsushi Kawakami)

- 1 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 分子標的医学研究センター  
(Center for Bioinformatics and Molecular Medicine, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻 先進予防医学講座 リウマチ・膠原病内科学分野  
(Department of Immunology and Rheumatology, Division of Advanced Preventive Medical Sciences, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 福島県立医科大学 リウマチ・膠原病内科  
(Department of Rheumatology, Fukushima Medical University School of Medicine, Fukushima, Japan)
- 4 長崎大学病院 臨床研究センター  
(Nagasaki University Hospital, Clinical Research Center, Nagasaki, Japan)
- 5 長崎大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 6 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

## 症例報告を活用した希少疾患診断支援システムの構築

## A diagnosis assistant system for rare diseases based on published case reports

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

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

一般口演 14 先天代謝異常  
Oral Session 14 Inherited Metabolic Diseases

日時：11月17日(金) 13:30～14:25 第3会場(4F 401+402)  
座長：酒井規夫(大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学)  
新宅治夫(大阪市立大学医学部 小児科学教室)  
Date: Friday, Nov.17 13:30～14:25 Room3(401+402, 4F)  
Chairs: Norio Sakai (Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine)  
Haruo Shintaku (Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine)

O-65

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-

Genotype-phenotype correlation in six cases of hypophosphatasia. -c.1559delT in ALPL presents heterogeneous phenotypes -

○菅野 潤子<sup>1</sup>(Junko Kanno)、川嶋 明香<sup>1</sup>(Sayaka Kawashima)、曾木 千純<sup>1</sup>(Chisumi Sogi)、  
上村 美季<sup>1</sup>(Miki Kamimura)、道上 敏美<sup>2</sup>(Toshimi Michigami)、藤原 幾磨<sup>3</sup>(Ikuma Fujiwara)、  
呉 繁夫<sup>1</sup>(Shigeo Kure)

- 1 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野  
(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 2 大阪府立母子保健総合医療センター研究所  
(Department of Bone and Mineral Research, Research Institute Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 3 東北大学大学院 小児環境医学分野  
(Department of Pediatric Endocrinology and Environmental Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

O-66

先天性 GPI 欠損症の病態と診断：葉酸受容体

Pathophysiology and diagnosis of inherited GPI deficiency: Folate receptors

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

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

## 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

## A case with late-onset Ornithine transcarbamylase deficiency caused by a somatic mosaic frameshift mutation

○李 知子<sup>1</sup>(Lee Tomoko)、三崎 真生子<sup>1</sup>(Makiko Misaki)、下村 英毅<sup>1</sup>(Hideki Shimomura)、吉田 悟<sup>2</sup>(Satoru Yoshida)、中村 公俊<sup>3</sup>(Kimitoshi Nakamura)、小原 収<sup>4</sup>(Osamu Ohara)、藤木 亮次<sup>4</sup>(Ryoji Fujiki)、笹井 英雄<sup>5</sup>(Hideo Sasai)、深尾 敏幸<sup>5</sup>(Toshiyuki Fukao)、竹島 泰弘<sup>1</sup>(Yasuhiro Takeshima)

- 1 兵庫医科大学 小児科  
(Department of pediatrics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2 聖隷三方原病院 小児科  
(Department of pediatrics, Seirei Mikatahara General Hospital, Hamamatsu, Japan)
- 3 熊本大学医学部 小児科  
(Department of pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medicine, Kumamoto, Japan)
- 4 かずさ DNA 研究所  
(Department of Technology Development, Kazusa DNA Research Institute)
- 5 岐阜大学医学部 小児科  
(Department of pediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)

## 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

## Genotype-phenotype correlation in 38 Japanese patients with Pompe disease

○山崎 成敏<sup>1,3,4</sup>(Narutoshi Yamazaki)、福原 康之<sup>1</sup>(Yasuyuki Fukuhara)、藤 直子<sup>2</sup>(Naoko Fuji)、開山 麻美<sup>2</sup>(Asami Hirakiyama)、ソ ジュヒョン<sup>2</sup>(Joo-Hyun Seo)、神岡 哲治<sup>2</sup>(Tetsuji Kamioka)、津島 智子<sup>1</sup>(Tomoko Tsushima)、小須賀 基通<sup>1,2</sup>(Motomichi Kosuga)、石黒 精<sup>3</sup>(Akira Ishiguro)、窪田 満<sup>4</sup>(Mitsuru Kubota)、奥山 虎之<sup>2</sup>(Torayuki Okuyama)

- 1 国立成育医療研究センター 生体防御系内科 遺伝診療科  
(National Center for Child Health and Development, Division of Medical Genetics, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 臨床検査部  
(National Center for Child Health and Development, Department of Clinical Laboratory Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 教育研修部  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 総合診療部  
(National Center for Child Health and Development, Division of General Pediatrics, Tokyo, Japan)

## 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

## Acute liver failure in children and mitochondrial disease. Evaluating the pathology to identify the causative genes

○松永 綾子<sup>1</sup>(Ayako Matsunaga)、志村 優<sup>1</sup>(Masaru Shimura)、田鹿 牧子<sup>1</sup>(Makiko Tajika)、倉信 奈緒美<sup>1</sup>(Naomi Kuranobu)、伏見 拓矢<sup>1</sup>(Takuya Fushimi)、市本 景子<sup>1</sup>(Keiko Ichimoto)、鶴岡 智子<sup>1</sup>(Tomoko Tsuruoka)、木下 善仁<sup>2,3</sup>(Yoshihito Kishita)、神田 将和<sup>2,3</sup>(Masakazu Kohda)、岡崎 康司<sup>2,3</sup>(Yasushi Okazaki)、大竹 明<sup>4</sup>(Akira Ohtake)、村山 圭<sup>1</sup>(Kei Murayama)

- 1 千葉県こども病院 代謝科  
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 2 埼玉医科大学 ゲノム医学券センター  
(Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Hidaka, Japan)
- 3 順天堂大学 難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Bunkyo-ku, Tokyo, Japan)
- 4 埼玉医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medicine Saitama Medical University, Iruma, Japan)



一般口演 15 臨床シーケンス  
Oral Session 15 Clinical Sequencing

日時：11月17日(金) 13:30～14:25 第4会場(5F 501)  
座長：井本 逸勢(徳島大学大学院医歯薬学研究部 人類遺伝学分野)  
渡辺 淳(日本医科大学付属病院 遺伝診療科・ゲノム先端医療部)  
Date: Friday, Nov.17 13:30～14:25 Room4(501, 5F)  
Chairs: Issei Imoto (Department of Human Genetics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University)  
Atsushi Watanabe (Division of Clinical genetics and personalized genetic medicine Nippon Medical School Hospital)

O-70 演題取下

O-71 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

Spectrum of mutation in retinoblastomas identified by clinical targeted next-generation sequencing

○森 泰昌<sup>1,2</sup>(Taisuke Mori)、鈴木 茂伸<sup>2,3</sup>(Shigenobu Suzuki)

- 1 国立がん研究センター中央病院病理・臨床検査科  
(Department of Pathology, National Cancer Center Hospital)
- 2 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門  
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital)
- 3 国立がん研究センター中央病院 眼腫瘍科  
(Department of ophthalmic oncology, National Cancer Hospital)

O-72 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

Clinical next-generation sequencing database of deafness: unified management tool of clinical and genetic information

○西尾 信哉(Shin-ya Nishio)、宇佐美 真一(Shin-ichi Usami)

信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Shinshu University School of Medicine Department of Otolaryngology)

O-73 日本人拡張型心筋症の原因遺伝子解析

Genetic analysis of Japanese patients with dilated cardiomyopathy

○林 丈晴<sup>1</sup>(Takeharu Hayashi)、山田 佳代子<sup>1</sup>(Kayoko Yamada)、谷本 幸介<sup>2</sup>(Kousuke Tanimoto)、木村 彰方<sup>1</sup>(Akinori Kimura)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子病態  
(Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 2 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 and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)

O-74 保険収載された難聴の遺伝学的検査の現状

Current status of social health based genetic testing for deafness

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

信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Shinshu University School of Medicine Department of Otorhinolaryngology)

## 一般口演 16 神経遺伝学 2 Oral Session 16 Neurogenetics 2

日時：11月17日(金) 8:30～9:25 第5会場(5F 502)

座長：後藤 雄一(国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター / 神経研究所)

高橋 正紀(大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学)

Date: Friday, Nov.17 8:30～9:25 Room5 (502, 5F)

Chairs: Yu-ichi Goto (Medical Genome Center/National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)

Masanori Takahashi (Department of Functional Diagnostic Science, Osaka University Graduate School of Medicine)

O-75

### Leukoencephalopathy with brain calcifications and cystsを呈した7家系で同定されたSNORD118変異

#### Identification of SNORD118 mutations in seven patients with leukoencephalopathy with brain calcifications and cysts

○岩間 一浩<sup>1,2</sup>(Kazuhiro Iwama)、水口 剛<sup>1</sup>(Takeshi Mizuguchi)、三橋 里美<sup>1</sup>(Satomi Mitsuhashi)、宮武 聡子<sup>1</sup>(Satoko Miyatake)、中島 光子<sup>3</sup>(Mitsuko Nakashima)、高田 篤<sup>1</sup>(Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup>(Noriko Miyake)、伊藤 秀一<sup>2</sup>(Shuichi Ito)、才津 浩智<sup>3</sup>(Hiroto Saito)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学 医学部 発生成育小児医療学(小児科学)  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 3 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

O-76

### MeCP2-e1 遺伝子変異が検出された典型的Rett症候群の男児例

#### A Rare Male Patient with Classic Rett Syndrome Caused by MeCP2\_e1 Mutation

○郷司 彩<sup>1</sup>(Aya Goji)、伊藤 弘道<sup>1</sup>(Hiromichi Ito)、戸梶 成美<sup>1</sup>(Narumi Tokaji)、河本 知大<sup>2</sup>(Tomohiro Kohmoto)、成戸 卓也<sup>2</sup>(Takuya Naruto)、森 達夫<sup>1</sup>(Tatsuo Mori)、東田 好広<sup>1</sup>(Yoshihiro Toda)、増田 清士<sup>2</sup>(Kiyoshi Masuda)、香美 祥二<sup>1</sup>(Shoji Kagami)、井本 逸勢<sup>2</sup>(Issei Imoto)

- 1 徳島大学病院 小児科  
(Department of Paediatrics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 2 徳島大学小児科  
(Department of Paediatrics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 3 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, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)

O-77

### 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

#### Global impairment of the ER-Golgi transport: a novel cellular pathology of Pelizaeus-Merzbacher disease

○井上 健<sup>1</sup>(Ken Inoue)、李 コウ<sup>1</sup>(Heng Li)、植松 有里佳<sup>1,2</sup>(Yurika Uematsu)、後藤 雄一<sup>1</sup>(Yu-ichi Goto)

- 1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部  
(Department of Mental Retardation & Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, NCNP, Tokyo, Japan)
- 2 東北大学 医学部 小児科  
(Pediatrics, Tohoku University Sendai, Japan)

## Genetic basis of intellectual disability in consanguineous families from Jordan

○Tawfiq Froukh<sup>1</sup>、Rami Abou Jamra<sup>2</sup>、Erin Heinzen<sup>3</sup>、David Goldstein<sup>3</sup>、Olaf Riess<sup>4</sup>、Rebecca Buchert<sup>4</sup>

- 1 Department of Biotechnology and Genetic Engineering, Philadelphia University, Amman-Jordan
- 2 Institute of Human Genetics, University Medical Center Leipzig, Leipzig, Germany
- 3 Institute for Genomic Medicine, Columbia University Medical Center, New York, USA
- 4 Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen, Tübingen, Germany

## 良性成人型家族性ミオクローヌスてんかんの連鎖解析と genetic heterogeneity

Linkage analysis of benign adult familial myoclonic epilepsy (BAFME) families suggests further genetic heterogeneity

○石浦 浩之<sup>1</sup>(Hiroyuki Ishiura)、松川 美穂<sup>1</sup>(Miho Matsukawa)、田中 真生<sup>1</sup>(Masaki Tanaka)、東原 真奈<sup>2</sup>(Mana Higashihara)、市川 弥生子<sup>3</sup>(Yaeko Ichikawa)、高橋 祐二<sup>4</sup>(Yuji Takahashi)、阿部 康二<sup>5</sup>(Koji Abe)、崎山 快夫<sup>6</sup>(Yoshio Sakiyama)、大塚 美恵子<sup>7</sup>(Mieko Otsuka)、植木 彰<sup>6</sup>(Akira Ueki)、海田 賢一<sup>8</sup>(Kenichi Kaida)、三井 純<sup>9</sup>(Jun Mitsui)、後藤 順<sup>7</sup>(Jun Goto)、辻 省次<sup>9</sup>(Shoji Tsuji)

- 1 東京大学 神経内科  
(Department of Neurology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京都健康長寿医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 杏林大学 神経内科  
(Department of Neurology, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 4 国立精神・神経医療研究センター 神経内科  
(Department of Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 5 岡山大学 神経内科  
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Dentistry, and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 6 自治医科大学附属さいたま医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Jichi Medical University, Saitama Medical Center, Saitama, Japan)
- 7 国際医療福祉大学 神経内科  
(Department of Neurology, International University of Health and Welfare, Tochigi, Japan)
- 8 防衛医科大学 第三内科  
(Third Department of Internal Medicine, National Defense Medical College, Saitama, Japan)
- 9 東京大学大学院 医学系研究科 分子神経学  
(Department of Molecular Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

一般口演 17 稀少疾患 (診断・創薬など) 3  
Oral Session 17 Rare Diseases 3

日時: 11月17日(金) 9:25 ~ 10:20 第5会場 (5F 502)

座長: 松本 直通(横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学)

森崎 裕子(榊原記念病院臨床遺伝科)

Date: Friday, Nov.17 9:25 ~ 10:20 Room5 (502, 5F)

Chairs: Naomichi Matsumoto (Department of Human Genetics, Yokohama City University)

Hiroko Morisaki (Sakakibara Heart Institute)

O-80

ポリコム抑制複合体2の構成蛋白質の遺伝子変異がWeaver症候群を引き起こす

Mutations in genes encoding polycomb repressive complex 2 result in Weaver syndrome

○今川 英里<sup>1</sup>(Eri Imagawa)、東元 健<sup>2</sup>(Ken Higashimoto)、酒井 康成<sup>3</sup>(Yasunari Sakai)、  
沼倉 周彦<sup>4</sup>(Chikahiko Numakura)、岡本 伸彦<sup>5</sup>(Nobuhiko Okamoto)、松永 智子<sup>6</sup>(Satoko Matsunaga)、  
梁 明秀<sup>6</sup>(Akihide Ryo)、佐藤 由典<sup>7</sup>(Yoshinori Sato)、實藤 雅文<sup>3</sup>(Masafumi Sanefuji)、  
井原 健二<sup>8</sup>(Kenji Ihara)、高田 結<sup>9</sup>(Yui Takada)、西村 玄<sup>10</sup>(Gen Nishimura)、才津 浩智<sup>11</sup>(Hiroto Saito)、  
水口 剛<sup>1</sup>(Takeshi Mizuguchi)、宮武 聡子<sup>1</sup>(Satoko Miyatake)、中島 光子<sup>1</sup>(Mitsuko Nakashima)、  
三宅 紀子<sup>1</sup>(Noriko Miyake)、副島 英伸<sup>2</sup>(Hidenobu Soejima)、松本 直通<sup>1</sup>(Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 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)
- 3 九州大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 4 山形大学医学部附属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Yamagata University School of Medicine, Yamagata, 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 横浜市立大学 医学部 微生物学・分子生体防御学  
(Department of Microbiology, Yokohama City University School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 7 横浜市立大学 大学院医学研究科 分子細胞生物学  
(Department of Molecular Biology, Yokohama City University School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 8 大分大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Yufu, Japan)
- 9 日本赤十字社福岡赤十字病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Fukuoka Hospital, Fukuoka, Japan)
- 10 東京都立小児総合医療センター 放射線科  
(Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 11 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

O-81

Musculocontractural EDS-CHST14における脊椎病変の包括的検討

Comprehensive investigation of spinal manifestations in 10 patients with Musculocontractural EDS-CHST14

○古庄 知己<sup>1,2</sup>(Tomoki Kosho)、上原 将志<sup>3</sup>(Masashi Uehara)、中山 淳<sup>4</sup>(Jun Nakayama)、  
島倉 剛俊<sup>5</sup>(Taketoshi Shimakura)、高橋 榮明<sup>5</sup>(Hideaki Takahashi)、山本 智章<sup>5</sup>(Noriaki Yamamoto)、  
加藤 博之<sup>3</sup>(Hiroyuki Kato)、高橋 淳<sup>3</sup>(Jun Takahashi)

- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 2 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)
- 3 信州大学医学部 運動機能学講座  
(Department of Orthopedic Surgery, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学 学術研究院医学系 分子病理学  
(Department of Molecular Pathology, Shinshu University Graduate School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 5 新潟骨の科学研究所  
(Niigata Bone Science Institute, Niigata, Japan)

## Novel transcript of ITPR1 contributes to the development of anterior eye segment

○木下 晃<sup>1</sup>(Akira Kinoshita)、大山 要<sup>2</sup>(Kaname Ohyama)、谷村 進<sup>3</sup>(Susumu Tanimura)、松田 勝也<sup>4</sup>(Katsuya Matsuda)、三嶋 博之<sup>1</sup>(Hiroyuki Mishima)、中島 正洋<sup>4</sup>(Masahiro Nakashima)、齋藤 伸治<sup>5</sup>(Shinji Saitoh)、吉浦 孝一郎<sup>1</sup>(Koh-ichiro Yoshiura)

- 1 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学 医歯薬学総合研究科 医療科学専攻 展開医療薬学講座 実践薬学  
(Department of Pharmacy Practice, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 3 長崎大学 医歯薬学総合研究科 生命薬科学専攻 分子創薬科学講座 細胞制御学  
(Department of Cell Regulation, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 4 長崎大学 原爆後障害医療研究所 原爆・ヒバクシャ医療部門 腫瘍・診断病理学研究分野  
(Department of Tumor and Diagnostic Pathology, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)
- 5 名古屋市立大学 大学院医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences)

## 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

## Comprehensive genome analysis of 1230 individuals with rare refractory epilepsy using whole exome sequencing

○中島 光子<sup>1,2</sup>(Mitsuko Nakashima)、才津 浩智<sup>1</sup>(Hiroto Saito)、加藤 光広<sup>3</sup>(Mitsuhiro Kato)、水口 剛<sup>2</sup>(Takeshi Mizuguchi)、松本 直通<sup>2</sup>(Naomichi Matsumoto)

- 1 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 昭和大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 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

A family presenting unique clinical features due to combination of heterozygous *FREM1* and homozygous *DPH1* mutations

○関口 太<sup>1</sup>(Futoshi Sekiguchi)、三宅 紀子<sup>1</sup>(Noriko Miyake)、岡本 伸彦<sup>2</sup>(Nobuhiko Okamoto)、水口 剛<sup>1</sup>(Takeshi Mizuguchi)、中島 光子<sup>1</sup>(Mitsuko Nakashima)、宮武 聡子<sup>1</sup>(Satoko Miyatake)、高田 篤<sup>1</sup>(Atsushi Takata)、松本 直通<sup>1</sup>(Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 大阪母子医療センター  
(Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

一般口演 18 臨床遺伝学 2  
Oral Session 18 Clinical Genetics 2

日時：11月17日(金) 10:20～11:15 第5会場(5F 502)

座長：緒方 勤(浜松医科大学小児科)

川目 裕(東北大学東北メディカル・メガバンク機構遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野)

Date: Friday, Nov.17 10:20～11:15 Room5 (502, 5F)

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

Hiroshi Kawame (Tohoku University Tohoku Medical Megabank Organization)

O-85

**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。**

**Malignant migrating partial seizures of infancy with multiple congenital anomalies may be caused by GATA4 variants**

○石原 尚子<sup>1</sup>(Naoko Ishihara)、稲垣 秀人<sup>2</sup>(Hidehito Inagaki)、加藤 武馬<sup>2</sup>(Takema Kato)、堤 真紀子<sup>2</sup>(Makiko Tsutsumi)、長谷 有紗<sup>1</sup>(Arisa Nagatani)、三宅 未紗<sup>1</sup>(Misa Miyake)、宮田 昌史<sup>1</sup>(Masafumi Miyata)、吉川 哲史<sup>1</sup>(Tetsushi Yoshikawa)、倉橋 浩樹<sup>2</sup>(Hiroki Kurahashi)

1 藤田保健衛生大学 医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)

2 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学部門

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

O-86

**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シング解析**

**Targeted resequencing of 75 genes in subjects with undiagnosed intellectual disability and multiple congenital anomalies**

○ウエハラ ダニエラチアキ<sup>1</sup>(Daniela Tiaki Uehara)、谷本 幸介<sup>2</sup>(Kousuke Tanimoto)、稲澤 譲治<sup>1,3</sup>(Johji Inazawa)

1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝学分野

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

2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム解析室

(Genome Laboratory, Medical Research Institute, 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)

## 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

### Genetic evaluation of patients with intellectual disability using microarray and NGS at the "ID clinic"

○高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、古庄 知己<sup>1,2</sup> (Tomoki Kosho)、涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、西 恵理子<sup>3</sup> (Eriko Nishi)、運崎 愛<sup>2,4</sup> (Ai Unzaki)、石川 真澄<sup>2</sup> (Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子<sup>2</sup> (Emiko Kise)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、河村 理恵<sup>1</sup> (Rie Kawamura)、本林 光雄<sup>5</sup> (Mitsuo Motobayashi)、福山 哲広<sup>6</sup> (Tetsuhiro Fukuyama)、笛木 昇<sup>7</sup> (Noboru Fueki)、平林 伸一<sup>6</sup> (Shinichi Hirabayashi)、稲葉 雄二<sup>6</sup> (Yuji Inaba)、要 匡<sup>8,9</sup> (Tadashi Kaname)、秦 健一郎<sup>9,10</sup> (Kenichiro Hata)、松原 洋一<sup>9,11</sup> (Yoichi Matsubara)、福嶋 義光<sup>1,2,4</sup> (Yoshimitsu Fukushima)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(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 難病克服！次世代スーパードクターの育成：NGSDプロジェクト  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel: NGSD Project, Matsumoto, Japan)
- 5 信州大学 医学部 新生児学講座  
(Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 6 長野県立こども病院 神経小児科  
(Division of Neurology, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 7 信濃医療福祉センター リハビリテーション科  
(Division of Rehabilitation Medicine, Shinano Iryofukushi Center, Shimosuwa, Japan)
- 8 成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 9 小児希少・未診断疾患イニシアチブ(IRUD-P)  
(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics, Tokyo, Japan)
- 10 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)
- 11 成育医療研究センター研究所  
(National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## 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

### Clinical, genetic, and biochemical analyses for PI3K-AKT-mTOR pathway-associated megalencephaly

○堀 いくみ<sup>1</sup> (Ikumi Hori)、根岸 豊<sup>1</sup> (Yutaka Negishi)、宮 冬樹<sup>2,3</sup> (Fuyuki Miya)、角田 達彦<sup>2,3</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、金村 米博<sup>4,5</sup> (Yonehiro Kanemura)、小崎 健次郎<sup>6</sup> (Kenjiro Kosaki)、齋藤 伸治<sup>1</sup> (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野  
(Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Japan)
- 4 独立行政法人国立病院機構大阪医療センター 臨床研究センター 再生医療研究室  
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 5 独立行政法人国立病院機構大阪医療センター 脳神経外科  
(Department of Neurosurgery, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 6 慶応義塾大学 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Comprehensive genetic analysis of short children born small for gestational age

○中村 明枝<sup>1,2</sup>(Akie Nakamura)、井上 毅信<sup>2</sup>(Takanobu Inoue)、松原 圭子<sup>2</sup>(Keiko Matsubara)、  
田島 敏広<sup>3</sup>(Toshihiro Tajima)、緒方 勤<sup>4</sup>(Tsutomu Ogata)、深見 真紀<sup>2</sup>(Maki Fukami)、  
鏡 雅代<sup>2</sup>(Masayo Kigali)

- 1 北海道大学 医学部 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター  
(National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 自治医科大学  
(Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)
- 4 浜松医科大学  
(Hamamatsu Medical University, Hamamatsu, Japan)

### 一般口演 19 神経遺伝学 3 Oral Session 19 Neurogenetics 3

日 時：11月17日(金) 13:30～14:25 第5会場(5F 502)

座 長：佐竹 渉(神戸大学医学研究科神経内科/分子脳科学)

平野 牧人(近畿大学 医学部 神経内科)

Date: Friday, Nov.17 13:30～14:25 Room5 (502, 5F)

Chairs: Wataru Satake (Division of Neurology/Molecular Brain Science Kobe University Graduate School of Medicine)

Makito Hirano (Department of Neurology, Kindai University Faculty of Medicine)

## Genome wide association study for late-onset Alzheimer's Disease in a Japanese population

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

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



## 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

### Exome sequencing analyses for late-onset Alzheimer's disease in Japanese

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

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

## GCH1 変異関連症例における臨床像の検討

### Clinical heterogeneity of GCH1 mutations in parkinsonism with or without dystonia

○吉野 浩代<sup>1</sup> (Hiroyo Yoshino)、西岡 健弥<sup>2</sup> (Kenya Nishioka)、李 元哲<sup>2</sup> (Yuanzhe Li)、池田 彩<sup>2</sup> (Aya Ikeda)、  
柴垣 泰郎<sup>3</sup> (Yasuro Shibagaki)、保坂 愛<sup>3</sup> (Ai Hosaka)、岩永 洋<sup>4</sup> (Hiroshi Iwanaga)、  
藤竹 純子<sup>5</sup> (Junko Fujitake)、大井 長和<sup>6</sup> (Takekazu Ohi)、宮崎 大吾<sup>7</sup> (Daigo Miyazaki)、  
関島 良樹<sup>7</sup> (Yoshiki Sekijima)、隠岐 光彬<sup>8</sup> (Mitsuaki Oki)、宇川 義一<sup>9</sup> (Yoshikazu Ugawa)、  
松山 学<sup>1,2,10</sup> (Manabu Funayama)、服部 信孝<sup>1,2,10</sup> (Nobutaka Hattori)

- 1 順天堂大学大学院 医学研究科 老人性疾患病態・治療研究センター  
(Research Institute for Diseases of Old Age, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 2 順天堂大学 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine)
- 3 ひたちなか総合病院 神経内科  
(Department of Neurology, Hitachinaka General Hospital)
- 4 国立病院機構長崎医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Nagasaki Medical Center)
- 5 京都市民病院 神経内科  
(Department of Neurology, Kyoto City Hospital)
- 6 京都博愛会病院 神経内科  
(Department of Neurology, Kyoto Hakuai Hospital)
- 7 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)
- 8 関西医科大学 神経内科  
(Department of Neurology, Kansai Medical University)
- 9 福島県立医科大学 神経内科  
(Department of Neurology, School of Medicine, Fukushima Medical University)
- 10 順天堂大学大学院 医学研究科 ゲノム・再生医療センター  
(Laboratory of Genomics Medicine, Center for Genomic and Regenerative Medicine, Graduate School of Medicine, Juntendo University)

## 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

### Genome-wide association study of Zonisamide responsiveness in Parkinson's disease patients with wearing-off

○謝 珮琴<sup>1</sup> (Pei-chiang Cha)、佐竹 渉<sup>1</sup> (Wataru Satake)、金川 (安藤) 祐子<sup>1</sup> (Yuko Ando-Kanagawa)、  
山本 健<sup>2</sup> (Ken Yamamoto)、村田 美穂<sup>3</sup> (Miho Murata)、戸田 達史<sup>1</sup> (Tatsushi Toda)

- 1 神戸大学大学院医学研究科 神経内科学/分子脳科学  
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 久留米大学医学部医化学講座  
(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 3 国立精神・神経医療研究センター病院  
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

## In silico解析による新規抗パーキンソン病薬の同定

## In silico drug screening identified a novel disease-modifying drug for Parkinson's disease

○上中 健<sup>1</sup>(Takeshi Uenaka)、佐竹 渉<sup>1</sup>(Wataru Satake)、謝 珮琴<sup>1</sup>(Pei-Chiang Cha)、  
早川 英規<sup>2</sup>(Hideki Hayakawa)、馬場 孝輔<sup>2</sup>(Kousuke Baba)、小林 千浩<sup>1,2</sup>(Kazuhiro Kobayashi)、  
金川 基<sup>1</sup>(Motoi Kanagawa)、岡田 随象<sup>3,4</sup>(Yukinori Okada)、望月 秀樹<sup>2</sup>(Hideki Mochizuki)、  
戸田 達史<sup>1</sup>(Tatsushi Toda)

- 1 神戸大学 大学院医学研究科 神経内科/分子脳科学  
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 大阪大学 大学院医学研究科 神経内科学  
(Department of Neurology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 4 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター 免疫統計学  
(Laboratory of Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Osaka, Japan)

### 一般口演 20 次世代シークエンス (NGS) 解析 Oral Session 20 Next Generation Sequencing

日 時：11月18日(土) 10:50 ~ 11:45 第2会場 (3F 国際会議室)

座 長：吉浦 孝一郎(長崎大学医学部 原爆後障害医療研究施設遺伝学部門)  
鈴木 穰(東京大学新領域創成科学研究科)

Date : Saturday, Nov.18 10:50 ~ 11:45 Room2 (International Conference Room, 3F)

Chairs : Koh-ichiro Yoshiura (Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)

Yutaka Suzuki (Department of Computational Biology and Medical Sciences, the University of Tokyo)

## 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

## Whole-exome sequencing and methylation array of High-grade Serous Ovarian Carcinoma

○織田 克利<sup>1</sup>(Katsutoshi Oda)、浅田 佳代<sup>1,2</sup>(Kayo Asada)、長谷川 幸清<sup>3</sup>(Kosei Hasegawa)、  
西島 明<sup>1,2</sup>(Akira Nishijima)、池田 悠至<sup>1,3</sup>(Yuji Ikeda)、黒崎 亮<sup>3</sup>(Akira Kurosaki)、  
藤原 恵一<sup>3</sup>(Keiichi Fujiwara)、山本 尚吾<sup>2</sup>(Shogo Yamamoto)、永江 玄太<sup>2</sup>(Genta Nagae)、  
辰野 健二<sup>2</sup>(Kenji Tatsuno)、大須賀 穰<sup>1</sup>(Yutaka Osuga)、藤井 知行<sup>1</sup>(Tomoyuki Fujii)、  
油谷 浩幸<sup>2</sup>(Hiroyuki Aburatani)

- 1 東京大学 大学院医学系研究科 産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 先端科学技術研究センター  
(Research Center for Advanced Science and Technology (RCAST), The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 埼玉医科大学 国際医療センター 婦人科腫瘍科  
(Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)

## 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

## Estimating frequency of pathogenic variants in a Japanese population by using the whole-genome reference panel of ToMMo

○山口 由美(Yumi Yamaguchi-Kabata)、安田 純(Jun Yasuda)、鈴木 洋一(Yoichi Suzuki)、  
田邊 修(Osamu Tanabe)、布施 昇男(Nobuo Fuse)、勝岡 史城(Fumiki Katsuoka)、  
河合 洋介(Yosuke Kawai)、川目 洋(Hiroshi Kawame)、小島 要(Kaname Kojima)、  
小柴 生造(Seizo Koshiba)、長崎 正朗(Masao Nagasaki)、三森 隆広(Mimori Takahiro)、  
ToMMo 研究グループ(Study Group ToMMo)、八重樫 伸夫(Nobuo Yaegashi)、呉 繁夫(Shigeo Kure)、  
山本 雅之(Masayuki Yamamoto)

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  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)

## An accurate intermediate-size indel detection tool for discovery of mutations associated with human disease

○重水 大智<sup>1,2,3,4</sup> (Daichi Shigemizu)、宮 冬樹<sup>2,3</sup> (Fuyuki Miya)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、奥田 修二郎<sup>5</sup> (Shujiro Okuda)、ボロエビッチ キース<sup>3</sup> (Keith Boroevich)、藤本 明洋<sup>6</sup> (Akihiro Fujimoto)、中川 英刀<sup>7</sup> (Hidewaki Nakagawa)、尾崎 浩一<sup>1,8</sup> (Kouichi Ozaki)、新飯田 俊平<sup>1</sup> (Shumpei Niida)、金村 米博<sup>9</sup> (Yonehiro Kanemura)、岡本 伸彦<sup>10</sup> (Nobuhiko Okamoto)、齋藤 伸治<sup>11</sup> (Shinji Saitoh)、加藤 光広<sup>12</sup> (Mitsuhiro Kato)、山崎 麻美<sup>13</sup> (Mami Yamasaki)、松永 達雄<sup>14</sup> (Tatsuo Matsunaga)、務台 英樹<sup>14</sup> (Hideki Mutai)、小崎 健次郎<sup>15</sup> (Kenjiro Kosaki)、角田 達彦<sup>2,3,4</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)

- 1 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部  
(Department for Medical Genome Sciences, Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム応用医学研究部門 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 統合生命医学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 科学技術振興機構 CREST  
(CREST, JST, Japan)
- 5 新潟大学大学院医歯学総合研究科 バイオインフォマティクス分野  
(Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 6 京都大学医学研究科創薬医学講座  
(Department of Drug Discovery Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 理化学研究所 統合生命医学研究センター ゲノムシーケンス解析研究チーム  
(Laboratory for Genome Sequencing Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 8 理化学研究所 統合生命医学研究センター 循環器疾患研究チーム  
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 9 大阪医療センター 臨床研究センター 再生医療研究室  
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 10 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)
- 11 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 12 昭和大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 13 高槻病院 小児脳神経センター  
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 14 東京医療センター 耳鼻咽喉科・感覚器センター  
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 15 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Development and assessment of a pathogenic mutations search method for subjects where exome has previously failed

○宮 冬樹<sup>1,2</sup> (Fuyuki Miya)、重水 大智<sup>1,2,3</sup> (Daichi Shigemizu)、金村 米博<sup>4</sup> (Yonehiro Kanemura)、齋藤 伸治<sup>5</sup> (Shinji Saitoh)、岡本 伸彦<sup>6</sup> (Nobuhiko Okamoto)、加藤 光広<sup>7</sup> (Mitsuhiro Kato)、山崎 麻美<sup>8</sup> (Mami Yamasaki)、松永 達雄<sup>9</sup> (Tatsuo Matsunaga)、務台 英樹<sup>9</sup> (Hideki Mutai)、小崎 健次郎<sup>10</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部  
(Department for Medical Genome Sciences, Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 4 大阪医療センター 臨床研究センター 再生医療研究室  
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 5 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野  
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 6 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Womens and Childrens Hospital, Izumi, Osaka, Japan)
- 7 昭和大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 高槻病院 小児脳神経センター  
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 9 東京医療センター 耳鼻咽喉科・感覚器センター  
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 10 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: Collaboration beyond Borders

○鈴木 寿人 (Hisato Suzuki)、上原 朋子 (Tomoko Uehara)、武内 俊樹 (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎 (Kenjiro Kosaki)

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

## 一般口演 21 稀少疾患 (診断、創薬など) 4

## Oral Session 21 Rare Diseases 4

日時：11月18日(土) 10:50～11:45 第3会場(4F 401+402)

座長：中村 公俊(熊本大学大学院生命科学研究部小児科分野)

青木 洋子(東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野)

Date: Saturday, Nov.18 10:50～11:45 Room3 (401+402, 4F)

Chairs: Kimitoshi Nakamura (Graduate School of Medical Sciences Department of Pediatrics)

Yoko Aoki (Department of Medical Genetics Tohoku University School of Medicine)

## Nonsense-associated altered splicing leading to a human disorder

○五十嵐 麻希<sup>1</sup> (Maki Igarashi)、金城 健一<sup>2</sup> (Kenichi Kinjo)、堀川 玲子<sup>2</sup> (Reiko Horikawa)、緒方 勤<sup>3</sup> (Tsutomu Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)

- 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 Research Institute for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology Metabolism, National Research Institute for Child Health and Development)
- 3 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu)

## 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

### Structural basis of fibronectin type III domain mutations of the INSR and relation with phenotypic severity

○細江 隼<sup>1</sup>(Jun Hosoe)、門脇 弘子<sup>2</sup>(Hiroko Kadowaki)、宮 冬樹<sup>3</sup>(Fuyuki Miya)、高倉 美葉香<sup>1</sup>(Minaka Takakura)、会津 克哉<sup>4</sup>(Katsuya Aizu)、宮田 市郎<sup>5</sup>(Ichiro Miyata)、川村 智行<sup>6</sup>(Tomoyuki Kawamura)、里村 憲一<sup>7</sup>(Kenichi Satomura)、伊東 建<sup>8</sup>(Takeru Ito)、原 一雄<sup>9</sup>(Kazuo Hara)、田中 真生<sup>10</sup>(Masaki Tanaka)、石浦 浩之<sup>10</sup>(Hiroyuki Ishiura)、辻 省次<sup>10</sup>(Shoji Tsuji)、鈴木 顕<sup>1</sup>(Ken Suzuki)、角田 達彦<sup>3</sup>(Tatsuhiko Tsunoda)、庄嶋 伸浩<sup>1</sup>(Nobuhiro Shojima)、山内 敏正<sup>1</sup>(Toshimasa Yamauchi)、門脇 孝<sup>1</sup>(Takashi Kadowaki)

- 1 東京大学大学院 医学系研究科 糖尿病・代謝内科  
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 山王病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Sanno Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科  
(Division of Endocrinology and Metabolism, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 5 東京慈恵会医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 大阪市立大学医学部附属病院 小児科・新生児科  
(Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 7 大阪府立母子保健総合医療センター 腎・代謝科  
(Department of Pediatric Nephrology and Metabolism, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)
- 8 厚木市立病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Atsugi City Hospital, Kanagawa, Japan)
- 9 自治医科大学附属さいたま医療センター 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, Saitama Medical Center, Jichi Medical University, Saitama, Japan)
- 10 東京大学大学院 医学系研究科 神経内科  
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

## 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

### A MIRAGE Syndrome Patient without Hematological Phenotypes: Implication of "Adaptation by Inactivation"

○島 彦仁<sup>1,2</sup>(Hirohito Shima)、野村 由美子<sup>3,4</sup>(Yumiko Nomura)、杉本 和彦<sup>3</sup>(Kazuhiko Sugimoto)、佐藤 啓<sup>3</sup>(Akira Sato)、緒方 勤<sup>5</sup>(Tsumotomu Ogata)、深見 真紀<sup>1</sup>(Maki Fukami)、鳴海 覚志<sup>1</sup>(Satoshi Narumi)

- 1 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 東北大学 次世代小児医療講座  
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 国立病院機構弘前病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hirosaki National Hospital, Hirosaki, Japan)
- 4 青森市保健所  
(Aomori City Public Health Center, Aomori, Japan)
- 5 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

## Compound heterozygous missense variations in the ADAM17 gene causes neonatal inflammatory skin and bowel disease 1

○齋藤 雅子<sup>1</sup>(Masako Saito)、須賀 健一<sup>2</sup>(Kenichi Suga)、成戸 卓也<sup>3</sup>(Takuya Naruto)、河本 知大<sup>1</sup>(Tomohiro Kohmoto)、高橋 里鶴<sup>1</sup>(Rizu Takahashi)、大津 雅信<sup>4</sup>(Masanobu Otsu)、堀内 圭輔<sup>5</sup>(Keisuke Horiuchi)、中山 寛尚<sup>6</sup>(Hironao Nakayama)、東山 繁樹<sup>6</sup>(Shigeki Higashiyama)、中川 竜二<sup>2</sup>(Ryuji Nakagawa)、丹下 正一郎<sup>1</sup>(Shoichiro Tange)、増田 清士<sup>1</sup>(Kiyoshi Masuda)、香美 祥二<sup>2</sup>(Shoji Kagami)

- 1 徳島大学大学院 医歯薬学研究所 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 2 徳島大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 3 東京医科歯科大学大学院 発生発達病態学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4 徳島大学医学部皮膚科  
(Department of Dermatology, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 5 慶應義塾大学医学部形成外科  
(Department of Orthopedic Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 愛媛大学大学院医学系研究科 生化学・分子遺伝学分野  
(Department of Biochemistry and Molecular Genetics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)

Takenouchi-Kosaki syndrome modeled in *C. elegans*: Haploinsufficiency of CDC42 as the causative mechanism

○上原 朋子<sup>1,2</sup>(Tomoko Uehara)、吉名 佐和子<sup>2</sup>(Sawako Yoshina)、武内 俊樹<sup>1,3</sup>(Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>1</sup>(Kenjiro Kosaki)、三谷 昌平<sup>2</sup>(Shohei Mitani)

- 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 東京女子医科大学 医学部 生理学教室(第2)  
(Department of Physiology, Tokyo Women's Medical University School of Medicine)
- 3 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

## 一般口演 22 遺伝カウンセリング 1

### Oral Session 22 Genetic Counseling 1

日 時：11月18日(土) 13:20～14:15 第4会場(5F 501)

座 長：三宅 秀彦(お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース)

池田 真理子(神戸大学大学院医学研究科 こども急性疾患学講座)

Date: Saturday, Nov.18 13:20～14:15 Room4 (501, 5F)

Chairs: Hidehiko Miyake (Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

Mariko Ikeda (Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)

## Genetic counseling for oncofertility

○上田 真子<sup>1,2</sup>(Mako Ueda)、鹿嶋 見奈<sup>2</sup>(Mina Kashima)、脇本 裕<sup>1,3</sup>(Yu Wakimoto)、井上 佳代<sup>1</sup>(Kayo Inoue)、鏑本 浩志<sup>1</sup>(Hiroshi Tubamoto)、福井 淳史<sup>1,3</sup>(Atushi Hukui)、岡田 千穂<sup>2</sup>(Tiho Okada)、澤井 英明<sup>1,3</sup>(Hideaki Sawai)、柴原 浩章<sup>1,3</sup>(Hiroaki Shibahara)

- 1 兵庫医科大学病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo college of medicine, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫医科大学病院 臨床遺伝部  
(Department of clinical genetics, Hyogo college of medicine, Hyogo, Japan)
- 3 兵庫医科大学病院 生殖医療センター  
(Center for reproduction medicine, Hyogo college of medicine, Hyogo, Japan)

### Genetic counseling system for return of secondary findings from Whole Exome Sequencing: The Project Hope study

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

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

### Genetic counseling for patients with breast and/or ovarian cancers in Kyoto University Hospital

○本田 明夏<sup>1</sup> (Sayaka Honda)、村上 裕美<sup>2</sup> (Hiromi Murakami)、鳥嶋 雅子<sup>2</sup> (Masako Torishima)、松川 愛未<sup>1</sup> (Manami Matsukawa)、山田 崇弘<sup>1,2</sup> (Takahiro Yamada)、山田 重人<sup>2</sup> (Shigehito Yamada)、小杉 真司<sup>1,2</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学  
(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)

### Current status of the predictive genetic testing for hereditary neurological diseases in Osaka University Hospital

○矢野 英隆<sup>1,2,3</sup> (Hidetaka Yano)、高橋 正紀<sup>1,3,4</sup> (Masanori Takahashi)、米井 歩<sup>1</sup> (Ayumi Yonei)、西尾 瞳<sup>1</sup> (Hitomi Nishio)、佐藤 友紀<sup>1</sup> (Yuki Sato)、吉津 紀久子<sup>5</sup> (Kikuko Yoshizu)、中森 雅之<sup>1,3</sup> (Masayuki Makamori)、酒井 規夫<sup>1,6</sup> (Norio Sakai)、望月 秀樹<sup>1,3</sup> (Hideki Mochizuki)

- 1 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 2 医療法人 協和会 千里中央病院  
(Kyowakai Medical Corporation Senri Chuo Hospital, Osaka, Japan)
- 3 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学  
(Department of neurology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 機能診断科学  
(Department of Functional Diagnostic Science, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 5 大阪大学医学部附属病院 保健医療福祉ネットワーク部  
(Social Service Department, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 6 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学  
(Developmental Child Health Science, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

### Genetic Counseling for pediatric patients in Chiba University Hospital

○内藤 幸子<sup>1</sup> (Sachiko Naito)、宇津野 恵美<sup>1</sup> (Emi Utsuno)、別府 美奈子<sup>1</sup> (Minako Beppu)、内垣 洋祐<sup>1</sup> (Yousuke Uchigaki)、奥主 健太郎<sup>1</sup> (Kentarou Okunushi)、松下 一之<sup>1</sup> (Kazuyuki Matsushita)、羽田 明<sup>2</sup> (Akira Hata)、市川 智彦<sup>1</sup> (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部  
(Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 2 千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学  
(Department of Public Health, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)

## 一般口演 23 遺伝カウンセリング 2 Oral Session 23 Genetic Counseling 2

日時：11月18日(土) 14:15～15:10 第4会場(5F 501)

座長：小杉 眞司(京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野)

玉置(橋本) 知子(高槻病院遺伝医療部門 兵庫医科大学臨床遺伝部)

Date: Saturday, Nov.18 14:15～15:10 Room4 (501, 5F)

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

Tomoko Tamaoki (Department of Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital / Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine)

O-110

### 網羅的な遺伝学的検査における遺伝カウンセリング

#### Genetic counseling for genome-wide genetic testing

○川目 裕 (Hiroshi Kawame)、相澤 弥生 (Yayoi Aizawa)

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野

(Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)

O-111

### 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

#### Demand for preimplantation genetic diagnosis based on one's chromosome analysis in childhood

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

1 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

(Sunkaky Medical Corporation IVF Namba Clinic)

2 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

(Sunkaky Medical Corporation HORAC IVF Grand Front)

O-112

### 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

#### How to support as a genetic counselor for families with disabled children

○久野 千恵子<sup>1</sup>(Chieko Kuno)、倉橋 浩樹<sup>2</sup>(Hiroki Kurahashi)、大江 瑞恵<sup>1,3</sup>(Tamae Ohye)、佐藤 労<sup>1,4</sup>(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 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

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

3 藤田保健衛生大学 医療科学部 臨床検査学科

(Department of Clinical Laboratory, Fujita Health University School of Health Sciences, Aichi, Japan)

4 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)



## Down症候群を持つ人の自己認識と社会的因子の関連

## Relationship between self-perception and social factors in people with Down syndrome

○三宅 秀彦<sup>1,2</sup> (Hidehiko Miyake)、山田 重人<sup>2,3</sup> (Shigehito Yamada)、藤井 庸祐<sup>4</sup> (Yosuke Fujii)、伊尾 紳吾<sup>3</sup> (Shingo Io)、池田 真理子<sup>5</sup> (Mariko Ikeda-Taniguchi)、浦野 真理<sup>6</sup> (Mari Urano)、小笹 由香<sup>7</sup> (Yuka Ozasa)、金井 誠<sup>8</sup> (Makoto Kanai)、福島 明宗<sup>9</sup> (Akimune Fukushima)、松原 洋一<sup>10</sup> (Yoichi Matsubara)、齋藤 加代子<sup>6</sup> (Kayoko Saito)、小西 郁生<sup>3</sup> (Ikuo Konishi)

- 1 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース  
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 2 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 京都大学医学部附属病院婦人科学産科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 京都大学大学院ゲノム医学センター  
(Unit of Statistical Genetics, Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 5 神戸大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Kobe University, Hyogo, Japan)
- 6 東京女子医科大学 附属遺伝子診療センター  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 7 東京医科歯科大学 看護部  
(Nursing Division, Tokyo Medical and Dental University Medical Hospital, Tokyo, Japan)
- 8 信州大学 医学部 保健学科  
(Department of Family and Child Nursing, and Midwifery, Shinshu University School of Health Sciences, Nagano, Japan)
- 9 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科  
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 10 国立成育医療研究センター  
(National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## 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

## The f-treeGC software in compliance with international recommendations for standardized human pedigree nomenclature

○徳富 智明<sup>1,2</sup> (Tomoharu Tokutomi)、山本 佳世乃<sup>1,2</sup> (Kayono Yamamoto)、篠崎 夏子<sup>2</sup> (Natsuko Shinozaki)、小野 浩雅<sup>3</sup> (Hiromasa Ono)、中山 文予<sup>2</sup> (Fumiyo Nakayama)、清水 厚志<sup>2</sup> (Atsushi Shimizu)、坊農 秀雅<sup>3</sup> (Hidemasa Bono)、佐々木 真理<sup>2</sup> (Makoto Sasaki)、福島 明宗<sup>1,2</sup> (Akimune Fukushima)

- 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, Morioka, Japan)
- 2 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構  
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
- 3 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター  
(Database Center for Life Science, Joint Support-Center for Data Science Reserch, Research Organization of Information and Systems, Mishima, Japan)

一般口演 24 腫瘍遺伝学  
Oral Session 24 Cancer Genetics

日時：11月18日(土) 9:00～9:55 第5会場(5F 502)

座長：三木 義男(東京医科歯科大学難治疾患研究所)

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

Date: Saturday, Nov.18 9:00～9:55 Room5 (502, 5F)

Chairs: Yoshio Miki (Medical Research Institute, Tokyo Medical & Dental University)

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

O-115

一般日本人集団における膵がん発症予測モデルの構築

Prediction model for pancreatic cancer risk in the general Japanese population

○中枋 昌弘<sup>1</sup>(Masahiro Nakatochi)、林 櫻松<sup>2</sup>(Yingsong Lin)、伊藤 秀美<sup>3</sup>(Hidemi Ito)、木下文恵<sup>1</sup>(Fumie Kinoshita)、小林 由美子<sup>1</sup>(Yumiko Kobayashi)、石井 浩<sup>4</sup>(Hiroshi Ishii)、笹平 直樹<sup>5</sup>(Naoki Sasahira)、上野 誠<sup>6</sup>(Makoto Ueno)、江川 直人<sup>7</sup>(Naoto Egawa)、来間 佐和子<sup>8</sup>(Sawako Kuruma)、中尾 春壽<sup>9</sup>(Haruhisa Nakao)、松田 文彦<sup>10</sup>(Fumihiko Matsuda)、菊地 正悟<sup>2</sup>(Shogo Kikuchi)、松尾 恵太郎<sup>3</sup>(Keitaro Matsuo)

- 1 名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター 統計解析室  
(Statistical Analysis Section, Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 2 愛知医科大学医学部 公衆衛生学  
(Department of Public Health, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 3 愛知県がんセンター研究所 遺伝子医療部  
(Division of Molecular Medicine, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
- 4 四国がんセンター 臨床研究センター  
(Clinical Research Center, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan)
- 5 がん研有明病院消化器内科  
(Department of Hepato-biliary-pancreatic Medicine, The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 6 神奈川県立がんセンター 消化器内科  
(Hepatobiliary and Pancreatic Medical Oncology Division, Kanagawa Cancer Center Hospital, Kanagawa, Japan)
- 7 都立広尾病院  
(Tokyo Metropolitan Hiroo Hospital, Tokyo, Japan)
- 8 都立駒込病院 消化器内科  
(Department of Internal Medicine, Tokyo Metropolitan Komagome Hospital, Tokyo, Japan)
- 9 愛知医科大学 肝胆膵内科  
(Division of Hepatology and Pancreatology, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 10 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, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

O-116

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

Function-based microRNA library screening identified a novel tumor suppressive miRNA regulating BRD4, a BET family gene

○外内 えり奈<sup>1,2</sup>(Erina Tonouchi)、村松 智輝<sup>1</sup>(Tomoki Muramatsu)、玄 泰行<sup>1</sup>(Yasuyuki Gen)、平本 秀一<sup>1</sup>(Hidekazu Hiramoto)、稲澤 譲治<sup>1,3</sup>(Johji Inazawa)

- 1 東京医科歯科大学 歯学総合研究科 難治疾患研究所 分子細胞遺伝  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute and Graduate School of Medical and Dental Science, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 歯学総合研究科 顎顔面外科  
(Department of Maxillofacial Surgery, Graduate School, 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, Bunkyo-ku, Tokyo, Japan)

O-117

### 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 High expression of miR-432-3p is involved in NRF2 stabilization by directly targeting KEAP1

○アクデミル ブラク<sup>1</sup>(Burak Akdemir)、井上 純<sup>1,2</sup>(Jun Inoue)、稲澤 譲治<sup>1,2</sup>(Johji Inazawa)、中島 康晃<sup>3</sup>(Yasuaki Nakajima)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝分野  
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター  
(Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 消化管外科学  
(Department of Surgical Gastroenterology, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

O-118

### HLA Polymorphisms and Associated Risk for Hepatocellular Carcinoma Modified by HCV Genotypes: A GWAS Approach

○Mei-Hsuan Lee

Institute of Clinical Medicine, National Yang-Ming University, Taiwan

O-119

### Somatic mutations in lung cancer with familial-aggregation

○Ya-Hsuan Chang<sup>1</sup>、Huei-Wen Chen<sup>2</sup>、Jian-Wei Chen<sup>3</sup>、Yao-Ting Huang<sup>4</sup>、Gee-Chen Chang<sup>5</sup>、Sheng-Fang Su<sup>6</sup>、Ker-Chau Li<sup>6</sup>、Hsuan-Yu Chen<sup>6</sup>

- 1 Department of Clinical Laboratory Sciences and Medical Biotechnology, National Taiwan University, Taiwan
- 2 Graduate Institute of Toxicology, National Taiwan University, Taiwan
- 3 Institute of Biomedical Sciences, National Chung-Hsing University, Taiwan
- 4 Department of Computer Science and Information Engineering, National Chung Cheng University, Taiwan
- 5 Department of Internal Medicine, Taichung Veteran General Hospital, Taiwan
- 6 Institute of Statistical Science, Academia Sinica, Taiwan

## 一般口演 25 家族性腫瘍 (HBOC 含む) Oral Session 25 Hereditary Cancer/HBOC

日 時：11月18日(土) 9:55～10:50 第5会場(5F 502)

座 長：櫻井 晃洋(札幌医科大学医学部遺伝医学)  
古川 洋一(東京大学医科学研究所 先端医療研究センター)

Date: Saturday, Nov.18 9:55～10:50 Room5 (502, 5F)

Chairs: Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University School of Medicine)  
Yoichi Furukawa (Advanced Clinical Research Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

O-120

### 乳がん患者の家族歴聴取から見た今後の課題

#### The current status and future perspective about genetic medical hearing of family history for breast cancer patient

○高磯 伸枝(Nobue Takaiso)、大瀬戸 久美子(Kumiko Oseto)、吉村 章代(Akiyo Yoshimura)、澤木 正孝(Masataka Sawaki)、服部 正也(Masaya Hattori)、小谷 はるる(Haruru Kotani)、権藤 なおみ(Naomi Gondou)、安立 弥生(Yayoi Adachi)、岩瀬 まどか(Madoka Iwase)、岩田 広治(Hiroji Iwata)

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

O-121

### 遺伝性腫瘍としての頭頸部傍神経節腫

#### Paraganglioma of the head and neck as a hereditary tumor

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

- 1 岩手医科大学医学部・頭頸部外科学科  
(Iwate Medical University, Morioka, Japan)
- 2 岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科  
(Iwate Medical University, Morioka, Japan)

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。

### Genomic rearrangement of the BRCA1/2 genes is infrequent in Japanese HBOC kindred with moderate to maximal genetic risk

○菅野 康吉<sup>1,2,3</sup>(Kokichi Sugano)、高井 響子<sup>1</sup>(Kyouko Takai)、清水 千佳子<sup>2</sup>(Chikako Shimizu)、田辺 記子<sup>2</sup>(Noriko Tanabe)、吉田 輝彦<sup>2</sup>(Teruhiko Yoshida)、青木 大輔<sup>3</sup>(Daisuke Aoki)、増田 健太<sup>3</sup>(Kenta Masuda)、小崎 健次郎<sup>3</sup>(Kenjiro Kosaki)、田中屋 宏爾<sup>4</sup>(Kohji Tanakaya)、矢形 寛<sup>5</sup>(Hiroshi Yagata)、青木 美紀子<sup>5</sup>(Mikiko Aoki)、山内 英子<sup>5</sup>(Hideko Yamauchi)、大住 省三<sup>6</sup>(Shouzou Osumi)、金子 景香<sup>6</sup>(Keika Kaneko)、小杉 眞二<sup>7</sup>(Shinji Kosugi)、野水 整<sup>8</sup>(Tadashi Nomizu)、赤間 孝典<sup>8</sup>(Takanori Akama)、織田 信弥<sup>9</sup>(Shinya Oda)、黄瀬 恵美子<sup>10</sup>(Emiko Kise)、古庄 知己<sup>10</sup>(Tomoki Kosho)

- 1 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子・がん予防研究室  
(Oncogene Research Unit / Cancer Prevention Unit, Tochigi Cancer Center Research Institute, Utsunomiya, Tochigi, Japan)
- 2 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門  
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Chuo-ku, Tokyo, Japan)
- 3 慶応義塾大学病院 産婦人科 臨床遺伝学センター  
(Department of Obstetrics and Gynecology (DA, KM), Keio University School of Med and Center for Medical Genetics (KK), Keio University Hospital, Shinjyuku-ku, Tokyo, Japan)
- 4 岩国医療センター 外科  
(Department of Surgery, Iwakuni Clinical Center, Iwakuni, Yamaguchi, Japan)
- 5 聖路加国際病院 プレストセンター  
(Breast Center, St. Luke's International Hospital, Chuo-ku, Tokyo, Japan)
- 6 四国がんセンター 外科  
(Department of Surgery, National Hospital Organization, Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Ehime, Japan)
- 7 京都大学 健康管理学講座 医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 8 星総合病院 外科・乳腺外科  
(Department of Surgery and Breast Surgery, Hoshi General Hospital, Koriyama, Japan)
- 9 九州がんセンター 遺伝相談外来  
(Clinical Research Institute, National Kyushu Cancer Center, Fukuoka, Japan)
- 10 信州大学附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

### 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

#### Clinico-genomic correlation analysis for the genomic landscape in Neurofibromatosis type 2

○寺西 裕 (Yu Teranishi)、宮脇 哲 (Satoru Miyawaki)、岡野 淳 (Atushi Okano)、高柳 俊作 (Shunsaku Takayanagi)、武笠 晃丈 (Akitake Mukasa)、中富 浩文 (Hirofumi Nakatomi)、斉藤 延人 (Nobuhito Saito)  
東京大学医学部付属病院脳神経外科  
(Department of Neurosurgery, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

### 小児がん患者における発がん遺伝子の検索

#### Cancer predisposition genes among childhood malignancy

○福島 紘子<sup>1</sup>(Hiroko Fukushima)、稲葉 正子<sup>2</sup>(Masako Inaba)、穂坂 翔<sup>1,2</sup>(Sho Hosaka)、鈴木 涼子<sup>1</sup>(Ryoko Suzuki)、八牧 愉二<sup>2</sup>(Yuni Yamaki)、田尾 佳代子<sup>2</sup>(Kayoko Tao)、中尾 朋平<sup>2,3</sup>(Tomohei Nakao)、野口 恵美子<sup>4</sup>(Emiko Noguchi)、福島 敬<sup>1</sup>(Takashi Fukushima)

- 1 筑波大学 医学医療系 小児科  
(Department of Child Health, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Japan)
- 2 筑波大学附属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, University of Tsukuba Hospital)
- 3 筑波大学附属病院 放射線腫瘍科  
(Department of Radiation Oncology, University of Tsukuba Hospital)
- 4 筑波大学 医学医療系 遺伝医学  
(Department of medical genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)

一般口演 26 臨床遺伝学 3  
Oral Session 26 Clinical Genetics 3

日時：11月18日(土) 10:50～11:56 第5会場(5F 502)

座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター 遺伝診療科)

山田 崇弘(京都大学医学部附属病院遺伝子診療部)

Date: Saturday, Nov.18 10:50～11:56 Room5 (502, 5F)

Chairs: Nobuhiko Okamoto (Osaka Women's and Children's Hospital)

Takahiro Yamada (Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)

O-125

デルマトン硫酸エピメラゼ欠損による 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

Delineation of musculocontractural EDS-DSE: report of additional patients and comprehensive review of reported cases

○運崎 愛<sup>1,2,3</sup>(Ai Unzaki)、ラウトロプ シャーロットクビスト<sup>4</sup>(Charlotte Kvist Lautrup)、  
テイク ケンウィー<sup>5</sup>(Keng Wee Teik)、水本 秀二<sup>6</sup>(Shuji Mizumoto)、シン ヘンホック<sup>7</sup>(Heng Hock Sin)、  
ニールセン アイリーンキバエック<sup>4</sup>(Irene Kibaek Nielsen)、マークホルト サラ<sup>8</sup>(Sara Markholt)、  
山田 修平<sup>6</sup>(Shuhei Yamada)、松本 直通<sup>9</sup>(Naomichi Matsumoto)、三宅 紀子<sup>9</sup>(Noriko Miyake)、  
古庄 知己<sup>1,2</sup>(Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部 附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 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)
- 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  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel: NGSD (Next Generation Super Doctor) Project, Matsumoto, Japan)
- 4 オールボー大学病院 臨床遺伝学  
(Department of Clinical Genetics, Aalborg University Hospital, Aalborg, Denmark)
- 5 クアラルンプール病院 遺伝学  
(Department of Genetics, Hospital Kuala Lumpur, Kuala Lumpur, Malaysia)
- 6 名城大学薬学部 病態生化学研究室  
(Department of Pathobiochemistry, Faculty of Pharmacy, Meijo University, Nagoya, Japan)
- 7 サバ女性小児病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Sabah Women and Children's Hospital, Kota Kinabalu Sabah, Malaysia)
- 8 オーフス大学病院 臨床遺伝学  
(Department of Clinical Genetics, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark)
- 9 横浜市立大学大学院 医学研究科 環境分子医科学部門遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

O-126

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  
Management of patients with Ehlers-Danlos syndrome in Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital

○石川 真澄<sup>1</sup>(Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子<sup>1</sup>(Emiko Kise)、小島 朋美<sup>2</sup>(Tomomi Kojima)、  
山口 智美<sup>1</sup>(Tomomi Yamaguchi)、吉長 恒明<sup>1,2,3</sup>(Tsuneaki Yoshinaga)、高野 亨子<sup>1,2</sup>(Kyouko Takano)、  
福嶋 義光<sup>1,2</sup>(Yoshimitsu Fukushima)、古庄 知己<sup>1,2</sup>(Tomoki Kosho)

- 1 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 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)
- 3 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)

O-127

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

Hepatic multiple cavernous hemangiomas in a patient with mosaic paternal uniparental disomy for chromosome 11p15

○大場 大樹<sup>1</sup>(Daiju Oba)、清水 健司<sup>1</sup>(Kenji Shimizu)、康 勝好<sup>2</sup>(Katsuyoshi Koh)、  
大橋 博文<sup>1</sup>(Hirofumi Ohashi)

- 1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立小児医療センター 血液・腫瘍科  
(Department of Hematology/Oncology, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

## 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

### Manifestation of recessive combined D-2-, L-2-hydroxyglutaric aciduria in combination with 22q11.2 deletion syndrom

○江口 真理子<sup>1,2</sup> (Mariko Eguchi)、尾崎 依里奈<sup>2,3</sup> (Erina Ozaki)、山内 俊史<sup>4</sup> (Toshifumi Yamauchi)、太田 雅明<sup>4</sup> (Masaaki Ohta)、檜垣 高史<sup>5</sup> (Takashi Higaki)、増田 Kiyoshi<sup>6</sup> (Kiyoshi Masuda)、井本 逸勢<sup>6</sup> (Issei Imoto)、石井 榮一<sup>1,2</sup> (Eiichi Ishii)、石前 峰齊<sup>1</sup> (Minenori Ishimae)

- 1 愛媛大学 大学院 医学系研究科 分子・機能領域 小児科学  
(Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 2 愛媛大学医学部附属病院臨床遺伝医療部  
(Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 3 愛媛大学医学部総合診療サポートセンター  
(Department of Total Medical support center, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 4 愛媛大学医学部附属病院周産母子センター  
(Department of Neonatology, Maternity & Perinatal Care Unit, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 5 愛媛大学医学部附属病院地域小児・周産期学講座  
(Department of Regional Pediatrics and Perinatology, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 6 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, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan)

## 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

### NGSD Project: efforts for development and dissemination of medical geneticists

○水上 都<sup>1,2</sup> (Miyako Mizukami)、櫻井 晃洋<sup>1</sup> (Akihiro Sakurai)、松下一之<sup>3</sup> (Kazuyuki Matsushita)、齋藤 加代子<sup>4</sup> (Kayoko Saito)、小杉 眞司<sup>5</sup> (Shinji Kosugi)、難波 栄二<sup>6</sup> (Eiji Nanba)、古庄 知己<sup>7</sup> (Tomoki Koshō)、福嶋 義光<sup>7</sup> (Yoshimitsu Fukushima)

- 1 札幌医科大学 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
- 2 文部科学省NGSDプロジェクト  
(NGSD project, Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology, Japan)
- 3 千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部  
(Division of Laboratory Medicine and Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 4 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)
- 5 京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 6 鳥取大学生命機能研究支援センター  
(Research Center for Bioscience and technology, Tottori University, Tottori, Japan)
- 7 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座  
(Division of Medical Genetics, Department of Preventive Medicine, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

## 重度ヘテロ接合Fabry女性の予測診断に向けたメチル化に関する研究

### Methylation study in GLA gene: future diagnostic tool for severely affected heterozygous Fabry female

○Mohammad Arif Hossain、Chen Wu、宮島 任司 (Takashi Miyajima)、柳澤 比呂子 (Hiroko Yanagisawa)、秋山 けい子 (Keiko Akiyama)、岩本 武夫 (Takeo Iwamoto)、衛藤 義勝 (Yoshikatsu Eto)

一般財団法人 脳神経疾患研究所 先端医療研究センター&遺伝病治療研究所  
(Advanced Clinical Research Center, Institute of Neurological Disorders)

一般口演 27 周産期遺伝学  
Oral Session 27 Perinatal Genetics

日 時：11月18日(土) 13:20～14:26 第5会場(5F 502)  
座 長：杉浦 真弓(名古屋市立大学医学部産婦人科)  
竹下 直樹(東邦大学医療センター佐倉病院 産科婦人科)  
Date: Saturday, Nov.18 13:20～14:26 Room5 (502, 5F)  
Chairs: Mayumi Sugiura (Nagoya City University, Graduate School of Medicine Sciences)  
Naoki Takeshita (Toho University Medical Center Sakura Hospital)

O-130 体外受精が初期胚のエピゲノムに与える影響の解析

DNA methylation changes derived from assisted reproductive technologies on human spontaneous miscarriage

- 久須美 真紀<sup>1,2</sup>(Maki Kusumi)、河合 智子<sup>2</sup>(Tomoko Kawai)、嘉村 浩美<sup>2</sup>(Hiromi Kamura)、堤 治<sup>1</sup>(Osamu Tsutsumi)、秦 健一郎<sup>2</sup>(Kenichiro Hata)
- 1 山王病院 リプロダクション・婦人科内視鏡治療センター  
(Sanno Hospital, Center for reproduction and gynecologic endoscopic surgery, Tokyo, Japan)
  - 2 国立成育医療研究センター 周産期病態診療部  
(National Center for Child Health and Development, Department of Maternal-Fetal Biology, Tokyo, Japan)

O-131 当院における SNP array を用いた出生前診断の現状

Status of prenatal diagnosis by using SNP array

- 赤石 理奈(Rina Akaishi)、佐々木 愛子(Aiko Sasaki)、和田 誠司(Seiji Wada)、舟木 哲(Satoru Funaki)、鈴木 美奈子(Minako Suzuki)、串本 卓哉(Takuya Kushimoto)、金沢 誠司(Seiji Kanazawa)、中村 紀友喜(Noriyuki Nakamura)、芝田 恵(Megumi Shibata)、鈴木 朋(Tomo Suzuki)、小川 浩平(Kouhei Ogawa)、杉林 里佳(Rika Sugibayashi)、関口 将軌(Masaki Sekiguchi)、小澤 克典(Katsusuke Ozawa)、梅原 永能(Nagayoshi Umehara)、谷垣 伸治(Shinji Tanigaki)、小澤 伸晃(Nobuaki Ozawa)、西山 深雪(Miyuki Nishiyama)、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 of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

O-132 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

Analysis of chromosomal abnormalities in spontaneous abortion after ART(assisted reproductive technologies)

- 戸屋 真由美<sup>1</sup>(Mayumi Toya)、小泉 雅江<sup>1</sup>(Masae Koizumi)、嵯峨 真奈美<sup>1</sup>(Manami Saga)、土佐 知美<sup>1</sup>(Tomomi Tosa)、中條 友紀子<sup>1</sup>(Yukiko Nakajo)、服部 裕充<sup>1</sup>(Hiromitsu Hattori)、青野 展也<sup>1,2</sup>(Nobuya Aono)、笠島 道子<sup>1,2,3</sup>(Michiko Kasajima)、五十嵐 秀樹<sup>1</sup>(Hideki Igarashi)、橋本 朋子<sup>2</sup>(Tomoko Hashimoto)、京野 廣一<sup>1,2</sup>(Koichi Kyono)
- 1 京野アートクリニック  
(Kyono ART Clinic)
  - 2 京野アートクリニック高輪  
(Kyono ART Clinic Takanawa)
  - 3 永井マザーズホスピタル  
(Nagai Mothers Hospital)

O-133 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

Prenatal diagnosis of Early Infantile Epileptic Encephalopathy using whole exome sequencing

- 森山 育実<sup>1</sup>(Ikumi Moriyama)、西澤 春紀<sup>2</sup>(Haruki Nishizawa)、稲垣 秀人<sup>3</sup>(Hidehito Inagaki)、大江 瑞恵<sup>1</sup>(Tamae Ohye)、佐藤 労<sup>1</sup>(Tsutomu Sato)、倉橋 浩樹<sup>1,3</sup>(Hiroyuki Kurahashi)
- 1 藤田保健衛生大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Department of Genetic Counseling, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
  - 2 藤田保健衛生大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University, 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)

## 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

### How to choose prenatal testing options after preimplantation genetic screening: genetic counseling challenges

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

- 1 FMC東京クリニック  
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学医学部附属順天堂医院 遺伝相談外来  
(Genetic Counseling Clinic, Juntendo University Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 三重大学医学部附属病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Mie University Hospital, Mie, Japan)
- 4 立正佼成会附属佼成病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kosei Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 日本赤十字社医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Medical Center, Tokyo, Japan)
- 6 亀田総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)

## 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

### Twelve cases of prenatally diagnosed Turner syndrome and their genetic counseling implication

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

- 1 FMC東京クリニック  
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学医学部附属順天堂医院 遺伝相談外来  
(Genetic Counseling Clinic, Juntendo University Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 三重大学医学部附属病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Mie University Hospital, Mie, Japan)
- 4 立正佼成会附属佼成病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kosei Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 日本赤十字社医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Medical Center, Tokyo, Japan)
- 6 亀田総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)

## 一般口演 28 神経遺伝学 4 Oral Session 28 Neurogenetics 4

日時：11月18日(土) 14:26～15:10 第5会場(5F 502)

座長：吉田 邦広(信州大学 医学部 神経難病学講座 神経遺伝学部門)  
倉橋 浩樹(藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門)

Date: Saturday, Nov.18 14:26～15:10 Room5 (502, 5F)

Chairs: Kunihiro Yoshida (Division of Neurogenetics, Department of Brain Disease Research Shinshu University School of Medicine)

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

## ジストログリカノパチーモデルマウスの中樞神経病態の解析

### Pathological analysis of central nervous system in dystroglycanopathy mouse models

○首藤 篤史 (Atsushi Sudo)、金川 基 (Motoi Kanagawa)、近藤 舞 (Mai Kondo)、  
小林 千浩 (Kazuhiro Kobayashi)、戸田 達史 (Tatsushi Toda)  
神戸大学大学院 医学研究科 神経内科学/分子脳科学

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



## Dyostroglycanopathy is caused by defects of tandem ribitol-phosphate synthesis

○小林 千浩<sup>1</sup>(Kazuhiro Kobayashi)、金川 基<sup>1</sup>(Motoi Kanagawa)、田尻 道子<sup>2</sup>(Michiko Tajiri)、  
萬谷 博<sup>3</sup>(Hiroshi Many)、久我 敦<sup>1</sup>(Atsushi Kuga)、山口 芳樹<sup>4</sup>(Yoshiki Yamaguchi)、  
和田 芳直<sup>2</sup>(Yoshinao Wada)、遠藤 玉夫<sup>3</sup>(Tamao Endo)、戸田 達史<sup>1</sup>(Tatsushi Toda)

- 1 神戸大 院医 神経内科/分子脳科学  
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 大阪母子保健医療センター 代謝  
(Department of Molecular Medicine, Osaka Medical Center Research Institute for Maternal & Child Health, Osaka, Japan)
- 3 都健康長寿医療センター 分子機構  
(Molecular Glycobiology, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital & Institute of Gerontology, Tokyo, Japan)
- 4 理研 グローバル 糖鎖構造生物  
(Structural Glycobiology, RIKEN Global Research Cluster, Wako, Japan)

## Study on factor related to prognosis of patients with Duchenne muscular dystrophy

○齊藤 利雄<sup>1</sup>(Toshio Saito)、高橋 俊明<sup>2</sup>(Toshiaki Takahashi)、小林 道雄<sup>3</sup>(Michio Kobayashi)、  
久留 聡<sup>4</sup>(Satoshi Kuru)、松村 剛<sup>1</sup>(Tsuyoshi Matsumura)、高田 博仁<sup>5</sup>(Hiroto Takada)、  
船戸 道徳<sup>6</sup>(Michinori Funato)、尾方 克久<sup>7</sup>(Katsuhisa Ogata)、三方 崇嗣<sup>8</sup>(Takashi Mikata)、  
荒畑 創<sup>9</sup>(Hajime Arahata)、福留 隆泰<sup>10</sup>(Takayasu Fukudome)

- 1 国立病院機構刀根山病院 神経内科・小児神経内科  
(Division of Child Neurology, Department of Neurology, National Hospital Organization Toneyama National Hospital, Toyonaka, Osaka, Japan)
- 2 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, Sendai, Miyagi, Japan)
- 3 国立病院機構あきた病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization National Akita Hospital, Yurihonjo, Akita, Japan)
- 4 国立病院機構鈴鹿病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization National Suzuka Hospital, Suzuka, Mie, Japan)
- 5 国立病院機構青森病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization National Aomori Hospital, Aomori, Japan)
- 6 国立病院機構長良医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Nagara Medical Center, Gifu, Japan)
- 7 国立病院機構東埼玉病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization Higashisaitama Hospital, Hasuda, Saitama, Japan)
- 8 国立病院機構下志津病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization National Shimoshizu Hospital, Yotsukaido, Chiba, Japan)
- 9 国立病院機構大牟田病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization Oomuta hospital, Oomuta, Fukuoka, Japan)
- 10 国立病院機構長崎川棚医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, National Hospital Organization Nagasaki Kawatana Medical Center, Kawatana, Nagasaki, Japan)

## Biallelic mutations in MYPN cause childhood-onset, slowly progressive nemaline myopathy

○宮武 聡子<sup>1,2</sup>(Satoko Miyatake)、三橋 里美<sup>2,3</sup>(Satomi Mitsuhashi)、林 由起子<sup>3,4</sup>(Yukiko Hayashi)、  
興水 江里子<sup>2</sup>(Eriko Koshimizu)、鶴崎 美徳<sup>2</sup>(Yoshinori Tsurusaki)、中島 光子<sup>2,5</sup>(Mitsuko Nakashima)、  
水口 剛<sup>2</sup>(Takeshi Mizuguchi)、三宅 紀子<sup>2</sup>(Noriko Miyake)、才津 浩智<sup>2,5</sup>(Hiroto Saito)、  
埜中 征哉<sup>3</sup>(Ikuya Nonaka)、西野 一三<sup>3</sup>(Ichizo Nishino)、松本 直通<sup>2</sup>(Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 国立精神神経医療研究センター  
(Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 4 東京医科大学病態生理学  
(Department of Pathophysiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 浜松医科大学医学部医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)