

# 一般ポスター / Poster Session

## 第63回大会賞候補セッション (ポスター) Poster Award Session

日時：10月11日(木) / 12日(金) 17:10/17:45 ~ 18:10/18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Thursday 11/Friday 12, Oct. 17:10/17:45 ~ 18:10/18:45 Poster Room (301+302, 3F)

BP-1

### 遺伝カウンセリングに来談する網膜色素変性の患者・家族の課題と遺伝子解析研究への参加状況 Current challenges faced by Patients and Families with Inherited Retinal Disease.

○稲葉 慧<sup>1,2,3</sup> (Akira Inaba)、吉田 晶子<sup>1,2</sup> (Akiko Yoshida)、前田 亜希子<sup>1,2</sup> (Akiko Maeda)、  
河合 加奈子<sup>1,2</sup> (Kanao Kawai)、平見 恭彦<sup>1</sup> (Yasuhiko Hirami)、栗本 康夫<sup>1</sup> (Yasuo Kurimoto)、  
高橋 政代<sup>1,2</sup> (Masayo Takahashi)、小杉 眞司<sup>3</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 神戸市立 神戸アイセンター病院 眼科  
(Department of Ophthalmology, Kobe City Eye Hospital)
- 2 理化学研究所 生命機能科学研究センター 網膜再生医療研究開発プロジェクト  
(Laboratory for Retinal Regeneration, RIKEN, Center for Biosystems Dynamics Research)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 医学専攻 医療倫理学分野  
(Department of Medical Ethics, Kyoto University Graduate School of Medicine)

BP-2

### GJB2遺伝子変異のハプロタイプ解析 -創始者効果か、変異ホットスポットか- Haplotype analysis of the variants in the GJB2: founder effect or mutational hot-spot?

○品川 潤 (Jun Shinagawa)、茂木 英明 (Hideaki Moteki)、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  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

BP-3

### 255検体悪性胸膜中皮腫の変異・免疫プロファイリング Mutational and immune profiling in 255 malignant pleural mesothelioma

○竹下 純平<sup>1</sup> (Junpei Takeshita)、辰野 健二<sup>1</sup> (Kenji Tatsuno)、山本 尚吾<sup>1</sup> (Shogo Yamamoto)、  
鈴木 章浩<sup>1</sup> (Akihiro Suzuki)、白石 友一<sup>2</sup> (Yuichi Shiraishi)、栗林 康造<sup>3</sup> (Kozo Kuribayashi)、  
近藤 展行<sup>4</sup> (Nobuyuki Kondo)、長谷川 誠紀<sup>4</sup> (Seiki Hasegawa)、佐藤 鮎子<sup>5</sup> (Ayuko Sato)、  
辻村 亨<sup>5</sup> (Tohru Tsujimura)、松本 大地<sup>6</sup> (Daichi Matsumoto)、大多 茂樹<sup>6</sup> (Shigeki Ohta)、  
河上 裕<sup>6</sup> (Yutaka Kawakami)、中野 孝司<sup>3,7</sup> (Takashi Nakano)、関戸 好孝<sup>8</sup> (Yoshitaka Sekido)、  
油谷 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Aburatani)

- 1 東京大学 先端科学技術研究センター ゲノムサイエンス分野  
(Genome Science Division, Research Center for Advanced Science and Technology, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 国立研究開発法人 国立がん研究センター 研究所 細胞情報学分野  
(Division of Cellular Signaling, National Cancer Center Japan Research Institute, Tokyo, Japan)
- 3 兵庫医科大学 呼吸器内科  
(Division of Respiratory Medicine, Department of Internal Medicine, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 4 兵庫医科大学 呼吸器外科  
(Department of Thoracic Surgery, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 5 兵庫医科大学 病理学講座  
(Department of Molecular Pathology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 6 慶応大学医学部 先端医科学研究所 細胞情報研究部門  
(Division of Cellular Signaling, Institute for Advanced Medical Research, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 大手前病院 呼吸器内科  
(Division of Respiratory Medicine, Otemae Hospital, Osaka, Japan)
- 8 愛知県がんセンター研究所 分子腫瘍学分野  
(Division of Molecular Oncology, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)

## 血中エクソソーム由来マイクロRNAの発現解析によるサルコイドーシスのバイオマーカーの同定 Identification of biomarkers for sarcoidosis by expression analysis of circulating exosomal microRNAs

○渡邊 亮<sup>1</sup> (Ryo Watanabe)、前嶋 康浩<sup>2</sup> (Yasuhiro Maejima)、磯部 光章<sup>3</sup> (Mitsuaki Isobe)、  
田中 敏博<sup>1</sup> (Toshihiro Tanaka)

- 1 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野  
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Tokyo Medical and Dental University, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo, Japan.)
- 2 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 循環制御内科学分野  
(Department of Cardiovascular Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan.)
- 3 榊原記念病院  
(Sakakibara Heart Institute, Tokyo, Japan.)

## 生検時期および解析法による着床前診断の成績の比較（多施設データ解析） Impact of blastocyst biopsy and array CGH analysis on preimplantation genetic diagnosis outcomes: A multicenter study

○佐藤 健二<sup>1</sup> (Kenji Sato)、末岡 浩<sup>1</sup> (Kou Sueoka)、佐藤 卓<sup>1</sup> (Suguru Sato)、  
樋口 敦彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Higuchi)、真木 順子<sup>5</sup> (Junko Maki)、仙波 宏史<sup>2</sup> (Hiroshi Senba)、  
水口 雄貴<sup>3</sup> (Yuuki Mizuguchi)、田中 守<sup>1</sup> (Mamoru Tanaka)、苛原 稔<sup>4</sup> (Minoru Irahara)

- 1 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室  
(Department of Gynecology and Obstetrics, Keio University, Tokyo, Japan)
- 2 立川病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tachikawa Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 那須赤十字病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 4 徳島大学大学院医歯薬学研究部 産科婦人科学分野  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Biomedical Sciences Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)
- 5 川崎市立川崎病院  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kawasaki Municipal Hospital, Kanagawa, Japan)

一般ポスター 1 細胞遺伝学  
Poster Session 1 Cytogenetics

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)  
Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-001 INV-DUP-DELのほとんどはU-type exchangeによる  
INV-DUP-DEL is mostly caused by U-type exchange

○山本 圭子 (Keiko Yamamoto)、山本 俊至 (Toshiyuki Yamamoto)  
東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)

P-002 CDC42異常症の病態解析  
Pathogenic mechanism of cdc42 mutation

○渋谷 幸直<sup>1</sup> (Yukinao Shibukawa)、山崎 奈津子<sup>1</sup> (Natsuko Yamazaki)、大門 江津子<sup>1</sup> (Etsuko Daimon)、  
タナセ ガラン スガンヤ<sup>1</sup> (Suganya Thanasegaran)、岡本 伸彦<sup>1,2</sup> (Nobuhiko Okamoto)  
1 大阪母子医療センター 研究所 代謝部門  
(Department of Molecular Medicine, Research institute, Osaka Women's and Children's Hospital)  
2 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetic, Research institute, Osaka Women's and Children's Hospital)

P-003 CT検査に誘発される染色体異常  
Detection of chromosome aberrations induced by CT scan examination

○時 林<sup>1</sup> (Lin Shi)、川端 絵美<sup>1</sup> (Emi Kawabata)、孫 継英<sup>1</sup> (Jiyong Sun)、  
田中 公夫<sup>1</sup> (Kimio Tanaka)、粟井 和夫<sup>2</sup> (Kazuo Awai)、坂井 千恵美<sup>3</sup> (Chiemi Sakai)、  
石田 万里<sup>3</sup> (Mari Ishida)、田代 聡<sup>1</sup> (Satoshi Tashiro)  
1 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 Medicine, Hiroshima University,  
Hiroshima, Japan)  
2 広島大学病院 放射線診断科  
(Department of Diagnostic Radiology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)  
3 広島大学 医歯薬保健学研究所 心臓血管生理医学  
(Department of Cardiovascular Physiology and Medicine, Graduate School of Biomedical & Health  
Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

P-004 当施設における流産産胎児染色体検査結果の検討  
The research of chromosome analysis in products of conception at our institution

○平松 太一 (Taichi Hiramatsu)、神山 誠 (Makoto Kamiyama)、大塚 広樹 (Hiroki Ohtsuka)、  
寺岡 正志 (Masashi Teraoka)、真柴 新一 (Shinichi Mashiba)、江副 純 (Jun Ezoe)、  
黒木 良和 (Yoshikazu Kuroki)、久川 聡 (Satoshi Kugawa)  
株式会社 保健科学研究所  
(Health Sciences Research Institute, inc.)

P-005 アイルランドでアレイCGHを施行され、7p15.3p14.3の微細欠失と診断された1例  
Interstitial 7p15.3 to q14.3 deletion in an 1-year-old boy diagnosed with array CGH in  
Ireland

○相原 香織 (Kaori Aibara)、尾崎 依里奈 (Erina Ozaki)、宮田 豊寿 (Toyohisa Miyata)、  
檜垣 高史 (Takasi Higaki)、江口 真理子 (Mariko Eguchi)、石井 榮一 (Eiichi Ishii)  
愛媛大学医学部小児科  
(Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)

P-006 挿入転座を伴う複雑な均衡型染色体再配列をもつ親に由来する欠失CNV同胞例  
Siblings with a deletion CNV due to parental complex chromosome rearrangement with  
insertional translocation

○蓮子 小百合 (Sayuri Hasuko)、相良 真理子 (Mariko Sagara)、逆井 悦子 (Etsuko Sakasai)、  
阪下 達哉 (Tatsuya Sakashita)、大場 大樹 (Daiju Oba)、清水 健司 (Kenzi Shimizu)、  
金子 実基子 (Mikiko Kaneko)、渡辺 基子 (Motoko Watanabe)、遠藤 法男 (Norio Endo)、  
大橋 博文 (Hirohumi Ohashi)  
埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

P-007

## X-常染色体転座の4症例

## Four cases of X-autosome translocation

○渡邊 尚文 (Takafumi Watanabe)、石橋 真輝帆 (Makiho Ishibashi)、大原 美希 (Miki Ohara)、  
安田 俊 (Syun Yasuda)

福島県立医科大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukushima Medical University School of Medicine, Fukushima, Japan)

## 一般ポスター 2 腫瘍遺伝学1

## Poster Session 2 Cancer Genetics 1

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-008

## 日本人胃癌の遺伝学的素因

## Defined Life style and Germline Factors Predispose Asian Populations to Gastric Cancer

○鈴木 章浩<sup>1,4</sup> (Akihiro Suzuki)、垣内 美和子<sup>1</sup> (Miwako Kakiuchi)、田頭 周<sup>1,5</sup> (Amane Tagashira)、  
加藤 洋人<sup>2</sup> (Hiroto Katho)、竹下 純平<sup>1</sup> (Junpei Takeshita)、山本 尚吾<sup>1</sup> (Shogo Yamamoto)、  
辰野 健二<sup>1</sup> (Kenji Tatsuno)、大島 貴<sup>3</sup> (Takashi Ohshima)、利野 靖<sup>3</sup> (Yasushi Rino)、  
中島 淳<sup>4</sup> (Atsushi Nakajima)、深山 正久<sup>5</sup> (Masashi Fukayama)、石川 俊平<sup>2</sup> (Shumpei Ishikawa)、  
油谷 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Aburatani)

- 1 東京大学 先端科学技術研究センター ゲノムサイエンス分野  
(Genome Science Division, Research Center for Advanced Science and Technology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム病理学分野  
(Genomic Pathology Department, Medical Research Institute Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 横浜市立大学医学部外科治療学  
(Surgery Department, Yokohama City University, School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 横浜市立大学医学部肝胆膵消化器病学  
(Gastroenterology and Hepatology Department, Yokohama City University, School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 5 東京大学医学部病理学  
(Pathology Department, Tokyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-009

## 大腸がんにおけるElevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide repeats (EMAST) 解析

## Elevated Microsatellite Alterations at Selected Tetranucleotide Repeats (EMAST) Analysis in Colorectal Cancer

○竹下 美保<sup>1</sup> (Miho Takeshita)、二川 摩周<sup>1</sup> (Mashu Futagawa)、兼田 宗英<sup>1</sup> (Motohide Kaneda)、  
馬場谷 彰仁<sup>2</sup> (Akihito Babaya)、濱中 美千子<sup>2</sup> (Michiko Hamanaka)、山野 智基<sup>2</sup> (Tomoki Yamano)、  
富田 尚裕<sup>2</sup> (Naohiro Tomita)、田村 和朗<sup>1</sup> (Kazuo Tamura)

- 1 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセリング養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science & Engineering, Kindai University)
- 2 兵庫医科大学 外科学 下部消化管外科  
(Division of Lower Gastrointestinal Surgery, Department of Surgery, Hyogo College of Medicine)

P-010

## MUTYH 遺伝子におけるスプライスバリエントと大腸がん発生の新たな可能性

New knowledge of carcinogenesis of colorectal cancer through splice variants in *MUTYH* gene

○兼田 宗英<sup>1</sup> (Motohide Kaneda)、二川 摩周<sup>4</sup> (Mashu Futagawa)、竹下 美保<sup>4</sup> (Miho Takeshita)、  
加藤 芙美乃<sup>4</sup> (Fumino Kato)、谷口 真紀<sup>4</sup> (Maki Taniguti)、馬場谷 彰仁<sup>3</sup> (Akihito Babaya)、  
濱中 美千子<sup>3</sup> (Mitiko Hamanaka)、山野 智基<sup>3</sup> (Tomoki Yamano)、富田 尚裕<sup>3</sup> (Naohiro Tomita)、  
田村 和朗<sup>1,2</sup> (Kazuo Tamura)

- 1 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻  
(Master of Science, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学理工学部生命科学科  
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 3 兵庫医科大学外科学下部消化管外科  
(Lower Gastrointestinal Surgery, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)
- 4 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセリング養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)

P-011

酸化了的DNA損傷修復遺伝子と大腸がんの関連性

Correlation between oxidative repair mechanism of DNA damage and sporadic colorectal cancer

○二川 摩周<sup>1</sup> (Mashu Futagawa)、兼田 宗英<sup>1</sup> (Motohide Kaneda)、竹下 美保<sup>1</sup> (Miho Takeshita)、馬場谷 彰仁<sup>2</sup> (Akihito Babaya)、濱中 美千子<sup>2</sup> (Michiko Hamanaka)、山野 智基<sup>2</sup> (Tomoki Yamano)、富田 尚裕<sup>2</sup> (Tomohiro Tomita)、田村 和朗<sup>1</sup> (Kazuo Tamura)

- 1 近畿大学 大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science & Engineering, Kindai University)
- 2 兵庫医科大学 外科学 下部消化管外科  
(Division of Lower Gastrointestinal Surgery, Department of Surgery, Hyogo College of Medicine)

P-012

46,XY Disorders of Sex Developmentに合併したdysgerminomaにおけるKIT遺伝子変異の同定  
KIT mutation identified in dysgerminoma of a patient with 46,XY Disorders of Sex Development

○清水 大輔<sup>1</sup> (Daisuke Shimizu)、才津 浩智<sup>2</sup> (Hiroto Saito)、加藤 芙美子<sup>1</sup> (Fumiko Kato)、高田 史男<sup>3</sup> (Fumio Takada)、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 医化学講座  
(Departments of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 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, Sagami-hara, Japan)

P-013

クリニカルシーケンス (Todai OncoPanel) を施行したリンパ脈管筋腫症を併発した子宮体癌の2例  
Clinical sequencing by Todai OncoPanel (TOP) for endometrial cancer with Lymphangioleiomyomatosis: A report of 2 cases

○川田 淑子<sup>1</sup> (Yoshiko Kawata)、長阪 一憲<sup>1</sup> (Kazunori Nagasaka)、谷川 道洋<sup>1</sup> (Michihiro Tanikawa)、織田 克利<sup>1</sup> (Katsutoshi Oda)、大瀬戸 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Oseto)、本樹 晴紀<sup>1</sup> (Harunori Honjoh)、森 繭代<sup>1</sup> (Mayuyo Mori)、鶴賀 哲史<sup>1</sup> (Tetsushi Tsuruga)、松本 陽子<sup>1</sup> (Yoko Matsumoto)、牛久 綾<sup>3</sup> (Aya Ushiku)、高阪 真路<sup>4</sup> (Shinji Kohsaka)、間野 博行<sup>4</sup> (Hiroyuki Mano)、大須賀 穰<sup>1</sup> (Yutaka Osuga)、藤井 知行<sup>1</sup> (Tomoyuki Fujii)

- 1 東京大学 医学部附属病院 女性診療科・産科/女性外科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 医学部附属病院 ゲノム診療部  
(Department of Clinical Genomics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学 医学部附属病院 病理部  
(Department of Pathology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター研究所 細胞情報学分野  
(Division of Cellular Signaling, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)

一般ポスター3 免疫遺伝学  
Poster Session 3 Immunogenetics

日時：10月11日（木） 17:10～18:10 ポスター会場（3F 301+302）  
Date：Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-014

ANCA関連血管炎における間質性肺疾患合併とMUC5Bプロモーター多型との関連  
Association of MUC5B Promoter Polymorphism with Interstitial Lung Disease in ANCA-associated Vasculitis

○難波 菜摘<sup>1,2</sup> (Natsumi Namba)、川崎 綾<sup>1</sup> (Aya Kawasaki)、佐田 憲映<sup>3</sup> (Kenei Sada)、  
平野 史生<sup>4,5</sup> (Fumio Hirano)、小林 茂人<sup>6</sup> (Shigeto Kobayashi)、山田 秀裕<sup>7</sup> (Hidehiro Yamada)、  
古川 宏<sup>1,8</sup> (Hiroshi Furukawa)、長坂 憲治<sup>9</sup> (Kenji Nagasaka)、杉原 毅彦<sup>10</sup> (Takahiko Sugihara)、  
山縣 邦弘<sup>11</sup> (Kunihiro Yamagata)、住田 孝之<sup>12</sup> (Takayuki Sumida)、當間 重人<sup>8,13</sup> (Shigeto Tohma)、  
尾崎 承一<sup>7</sup> (Shoichi Ozaki)、橋本 博史<sup>14</sup> (Hiroshi Hashimoto)、槇野 博史<sup>15</sup> (Hirofumi Makino)、  
有村 義宏<sup>16</sup> (Yoshihiro Arimura)、針谷 正祥<sup>17</sup> (Masayoshi Harigai)、土屋 尚之<sup>1</sup> (Naoyuki Tsuchiya)

- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学研究室  
(Molecular and Genetic Epidemiology Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2 筑波大学 医学群 医療科学類  
(School of Medical Sciences, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 3 岡山大学大学院 腎・免疫・内分泌代謝内科学  
(Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Okayama, Japan)
- 4 東京医科歯科大学 膠原病・リウマチ内科  
(Department of Rheumatology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 5 東京医科歯科大学 生涯免疫難病学  
(Department of Lifetime Clinical Immunology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 6 順天堂越谷病院 内科  
(Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)
- 7 聖マリアンナ医科大学 リウマチ・膠原病・アレルギー内科  
(Department of Internal Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 8 国立病院機構相模原病院 臨床研究センター  
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagami Hospital Organization, Sagami, Japan)
- 9 青梅市立総合病院 リウマチ膠原病科  
(Department of Rheumatology, Ome Municipal General Hospital, Ome, Japan)
- 10 東京都健康長寿医療センター 膠原病・リウマチ科  
(Department of Medicine and Rheumatology, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital, Tokyo, Japan)
- 11 筑波大学 腎臓内科  
(Department of Nephrology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 12 筑波大学 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 13 国立病院機構東京病院  
(National Hospital Organization Tokyo National Hospital, Kiyose, Japan)
- 14 順天堂大学 医学部  
(Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 15 岡山大学病院  
(Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 16 杏林大学 医学部 腎臓・リウマチ膠原病内科  
(Department of Nephrology and Rheumatology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 17 東京女子医科大学 リウマチ性疾患薬剤疫学  
(Division of Epidemiology and Pharmacoepidemiology of Rheumatic Diseases, Institute of Rheumatology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)



## Rare variant in TNFAIP3 gene in Japanese autoimmune hepatitis.

○樋口 貴士<sup>1</sup> (Takashi Higuchi)、岡 笑美<sup>1,2</sup> (Shomi Oka)、古川 宏<sup>1,2</sup> (Hiroshi Furukawa)、  
中村 稔<sup>3</sup> (Minoru Nakamura)、阿比留 正剛<sup>4</sup> (Seigo Abiru)、八橋 弘<sup>4</sup> (Hiroshi Yatsuhashi)、  
右田 清志<sup>4,5</sup> (Kiyoshi Migita)

- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学  
(Molecular and Genetic Epidemiology Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2 国立病院機構 相模原病院臨床研究センター  
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, National Hospital Organization Sagamihara National Hospital)
- 3 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 新興感染症病態制御学系専攻 肝臓病学講座  
(Department of Hepatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 4 国立病院機構 長崎医療センター 臨床研究センター  
(Clinical Research Center, National Hospital Organization Nagasaki Medical Center)
- 5 福島県立医科大学附属病院 リウマチ・膠原病内科  
(Department of Rheumatology, School of Medicine, Fukushima Medical University)

## Association of HLA Class II alleles with interstitial lung disease in ANCA-associated vasculitis

○川崎 綾<sup>1</sup> (Aya Kawasaki)、平野 史生<sup>2,3</sup> (Fumio Hirano)、佐田 憲映<sup>4</sup> (Ken-Ei Sada)、  
小林 茂人<sup>5</sup> (Shigeto Kobayashi)、山田 秀裕<sup>6</sup> (Hidehiro Yamada)、古川 宏<sup>1,7</sup> (Hiroshi Furukawa)、  
長坂 憲治<sup>8</sup> (Kenji Nagasaka)、杉原 毅彦<sup>9</sup> (Takahiko Sugihara)、山縣 邦弘<sup>10</sup> (Kunihiro Yamagata)、  
住田 孝之<sup>11</sup> (Takayuki Sumida)、當間 重人<sup>7,12</sup> (Shigeto Tohma)、尾崎 承一<sup>6</sup> (Shoichi Ozaki)、  
橋本 博史<sup>13</sup> (Hiroshi Hashimoto)、槇野 博史<sup>14</sup> (Hirofumi Makino)、有村 義宏<sup>15</sup> (Yoshihiro Arimura)、  
針谷 正祥<sup>16</sup> (Masayoshi Harigai)、土屋 尚之<sup>1</sup> (Naoyuki Tsuchiya)

- 1 筑波大学 分子遺伝疫学  
(Molecular and Genetic Epidemiology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 膠原病・リウマチ内科  
(Department of Rheumatology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 3 東京医科歯科大学 生涯免疫難病学  
(Department of Lifetime Clinical Immunology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 4 岡山大学大学院 腎・免疫・内分泌代謝内科学  
(Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Okayama, Japan)
- 5 順天堂越谷病院 内科  
(Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)
- 6 聖マリアンナ医科大学 リウマチ・膠原病・アレルギー内科  
(Department of Internal Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 7 国立病院機構相模原病院 臨床研究センター  
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)
- 8 青梅市立総合病院 リウマチ膠原病科  
(Department of Rheumatology, Ome Municipal General Hospital, Ome, Japan)
- 9 東京都健康長寿医療センター 膠原病・リウマチ科  
(Department of Medicine and Rheumatology, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital, Tokyo, Japan)
- 10 筑波大学 腎臓内科  
(Department of Nephrology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 11 筑波大学 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 12 国立病院機構東京病院  
(National Hospital Organization Tokyo National Hospital, Kiyose, Japan)
- 13 順天堂大学 医学部  
(Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 14 岡山大学病院  
(Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 15 杏林大学 医学部 腎臓・リウマチ膠原病内科  
(Department of Nephrology and Rheumatology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 16 東京女子医科大学 リウマチ性疾患薬剤疫学  
(Division of Epidemiology and Pharmacoepidemiology of Rheumatic Diseases, Institute of Rheumatology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

日本人集団における全身性エリテマトーデスおよび全身性強皮症と*GTF2I*遺伝子多型との関連  
 Association of *GTF2I* polymorphism with SLE and systemic sclerosis, but not with polymyositis/dermatomyositis.

○横山 望<sup>1,2</sup> (Nozomi Yokoyama)、川崎 綾<sup>1,2</sup> (Aya Kawasaki)、松下 貴史<sup>3</sup> (Takashi Matsushita)、古川 宏<sup>1,4</sup> (Hiroshi Furukawa)、近藤 裕也<sup>5</sup> (Yuya Kondo)、松本 功<sup>5</sup> (Isao Matsumoto)、草生 真規雄<sup>6</sup> (Makio Kusaoi)、天野 浩文<sup>6</sup> (Hirofumi Amano)、長岡 章平<sup>7</sup> (Shouhei Nagaoka)、瀬戸口 京吾<sup>8</sup> (Keigo Setoguchi)、永井 立夫<sup>9</sup> (Tatsuo Nagai)、島田 浩太<sup>4,10</sup> (Kota Shimada)、杉井 章二<sup>10</sup> (Shouji Sugii)、橋本 篤<sup>4</sup> (Atsushi Hashimoto)、松井 利浩<sup>4</sup> (Toshihiro Matsui)、岡本 亨<sup>11</sup> (Akira Okamoto)、千葉 実行<sup>12</sup> (Noriyuki Chiba)、末松 栄一<sup>13</sup> (Eiichi Suematsu)、大野 滋<sup>14</sup> (Shigeru Ohno)、片山 雅夫<sup>15</sup> (Masao Katayama)、右田 清志<sup>16</sup> (Kiyoshi Migita)、河野 肇<sup>17</sup> (Hajime Kono)、長谷川 稔<sup>18</sup> (Minoru Hasegawa)、藤本 学<sup>19</sup> (Manabu Fujimoto)、田村 直人<sup>6</sup> (Naoto Tamura)、高崎 芳成<sup>6</sup> (Yoshinari Takasaki)、橋本 博史<sup>20</sup> (Hiroshi Hashimoto)、佐藤 伸一<sup>21</sup> (Shinichi Sato)、住田 孝之<sup>5</sup> (Takayuki Sumida)、當間 重人<sup>4,22</sup> (Shigeto Tohma)、竹原 和彦<sup>3</sup> (Kazuhiko Takehara)、土屋 尚之<sup>1,2</sup> (Naoyuki Tsuchiya)

- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学  
(Molecular and Genetic Epidemiology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan.)
- 2 筑波大学大学院 人間総合科学研究科 フロンティア医科学専攻  
(Master's Program in Medical Sciences, Graduate School of Comprehensive Human Sciences, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan.)
- 3 金沢大学 皮膚科  
(Department of Dermatology, Faculty of Medicine, Kanazawa University, Kanazawa, Japan.)
- 4 国立病院機構 相模原病院 臨床研究センター  
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan.)
- 5 筑波大学 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan.)
- 6 順天堂大学 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan.)
- 7 横浜南共済病院 膠原病リウマチ科  
(Department of Rheumatology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan.)
- 8 がん・感染症センター 都立駒込病院 膠原病科  
(Allergy and Immunological Diseases, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan.)
- 9 北里大学 膠原病・感染症内科  
(Department of Rheumatology and Infectious Diseases, Kitasato University School of Medicine, Sagamihara, Japan.)
- 10 東京都立多摩総合医療センター リウマチ膠原病科  
(Department of Rheumatic Diseases, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Fuchu, Tokyo, Japan.)
- 11 国立病院機構 姫路医療センター リウマチ科  
(Department of Rheumatology, Himeji Medical Center, National Hospital Organization, Himeji, Hyogo, Japan.)
- 12 国立病院機構 盛岡病院 リウマチ科  
(Department of Rheumatology, Morioka Hospital, National Hospital Organization, Morioka, Iwate, Japan.)
- 13 国立病院機構 九州メディカルセンター 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Clinical Research Institute, Kyushu Medical Center, National Hospital Organization, Fukuoka, Fukuoka, Japan.)
- 14 横浜市立大学 市民総合医療センター リウマチ膠原病センター  
(Center for Rheumatic Diseases, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Kanagawa, Japan.)
- 15 国立病院機構 名古屋医療センター 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine, Nagoya Medical Center, National Hospital Organization, Nagoya, Aichi, Japan)
- 16 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.)
- 17 帝京大学 内科  
(Department of Internal Medicine, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan.)
- 18 福井大学 皮膚科  
(Department of Dermatology, University of Fukui, Fukui, Japan.)
- 19 筑波大学 皮膚科  
(Department of Dermatology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan.)
- 20 順天堂大学 医学部  
(Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan.)
- 21 東京大学 皮膚科  
(Department of Dermatology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan.)
- 22 国立病院機構 東京病院  
(National Hospital Organization Tokyo National Hospital, Kiyose, Japan.)



P-307

## 末梢T細胞のTCR刺激時における転写制御分子ZfATの機能メカニズムの解明

## Molecular mechanisms of transcriptional regulation by Zfat in immunocompetent cells

○土井 佳子<sup>1,2</sup> (Keiko Doi)、石倉 周平<sup>1,2</sup> (Shuhei Ishikura)、角田 俊之<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Tsunoda)、  
小柳 緑<sup>1,2</sup> (Midori Koyanagi)、田中 陽子<sup>1,2</sup> (Yoko Tanaka)、中林 一彦<sup>3</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、  
白澤 専二<sup>1,2</sup> (Senji Shirasawa)

- 1 福岡大学 医学部 細胞生物学  
(Department of Cell Biology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡大学基盤研究機関先端分子医学研究所  
(Central Research Institute for Advanced Molecular Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## 一般ポスター 4 循環器遺伝学

## Poster Session 4 Cardiovascular Genetics

日 時：10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-018

## 当院で出生したHolt-Oram症候群の3家系

## Clinical Diversity of patients with Holt-Oram syndrome in Ehime University

○伊藤 敏恭<sup>1</sup> (Toshiyuki Ito)、石前 峰齊<sup>1</sup> (Minenori Ishimae)、尾崎 依里奈<sup>1,2</sup> (Erina Ozaki)、  
森谷 友蔵<sup>1</sup> (Tomozou Moritani)、太田 雅明<sup>1</sup> (Masaaki Oota)、檜垣 高史<sup>1</sup> (Takashi Higaki)、  
江口 真理子<sup>1,2</sup> (Mariko Eguchi)、石井 榮一<sup>1,2</sup> (Eiichi Ishii)

- 1 愛媛大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Ehime University, Ehime, Japan)
- 2 愛媛大学 医学部 臨床遺伝医療部  
(Division of Medical Genetics, Ehime University, Ehime, Japan)

P-019

## 左心低形成症候群を伴ったHolt-Oram症候群に見いだされたTBX5の複合ヘテロ接合体の関与

## Compound heterozygous variant of TBX5 caused hypoplastic left heart syndrome complicated with Holt-Oram syndrome

○宮尾 成明<sup>1</sup> (Nariaki Miyao)、寶田 真也<sup>1</sup> (Shinya Takarada)、岡部 真子<sup>1</sup> (Mako Okabe)、  
齋藤 和由<sup>1</sup> (Kazuyoshi Saitou)、小澤 綾佳<sup>1</sup> (Sayaka Ozawa)、廣野 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Hirono)、  
畑 由紀子<sup>2</sup> (Yukiko Hata)、西田 尚樹<sup>2</sup> (Naoki Nishida)、芳村 直樹<sup>3</sup> (Naoki Yoshimura)、  
市田 路子<sup>1</sup> (Fukiko Ichida)

- 1 富山大学 医学部 小児科  
(Department of pediatrics, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 2 富山大学 医学部 法医学教室  
(Department of forensic medicine, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 3 富山大学 医学部 第一外科  
(Department of surgery 1, University of Toyama, Toyama, Japan)

## 一般ポスター 5 薬理遺伝学・PGx

## Poster Session 5 Pharmacogenetics

日 時：10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-020

## 重症薬疹に関するゲノムバイオマーカー探索研究の進捗と今後の課題

## Progress of pharmacogenomics reserach on severe cutaneous adverse reactions and future issues

○齋藤 嘉朗<sup>1,2</sup> (Yoshiro Saito)、今任 拓也<sup>1</sup> (Takuya Imatoh)、佐井 君江<sup>1</sup> (Kimie Sai)、  
JSAR Research Group<sup>2</sup>、中村 亮介<sup>1,2</sup> (Ryosuke Nakamura)

- 1 国立医薬品食品衛生研究所 医薬安全科学部  
(Division of Medicinal Safety Science, National Institute of Health Sciences, Kawasaki, Japan)
- 2 JSAR Research Group

P-021

## 薬剤カテゴリー層別解析を用いた治療抵抗性高血圧の全ゲノム関連解析

## Genome-wide association analysis for resistant hypertension stratified by classes of medications

○山崎 慶子<sup>1</sup> (Keiko Yamazaki)、桂 有加子<sup>2</sup> (Yukako Katsura)、西田 弥生<sup>2</sup> (Yayoi Nishida)、高橋 篤<sup>3,4</sup> (Atsushi Takahashi)、鎌谷 洋一郎<sup>3,5</sup> (Yoichiro Kamatani)、松田 浩一<sup>6</sup> (Koichi Matsuda)、久保 充明<sup>7</sup> (Michiaki Kubo)、浅井 聡<sup>2</sup> (Satoshi Asai)、高橋 泰夫<sup>1</sup> (Yasuo Takahashi)

- 1 日本大学 医学部 臨床試験研究センター  
(Division of Genomic Epidemiology and Clinical Trials, Clinical Trials Research Center, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 日本大学 医学部 生体機能医学系 薬理学分野  
(Division of Pharmacology, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 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)
- 4 国立循環器病研究センター研究所 病態ゲノム医学部  
(Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 5 京都大学大学院医学系研究科付属ゲノム医学センター 統計遺伝学分野  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 6 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 クリニカルシークエンス分野  
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing Department of Computational biology and medical Sciences Graduate school of Frontier Sciences The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 理化学研究所 生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

P-022

## 薬剤遺伝子発現プロファイル比較に関する考察

## Consideration of systematically comparing the gene expression profiles of drugs obtained from the connectivity map.

○柴田 恭子 (Kyoko Shibata)  
金沢大学病院 先端医療開発センター  
(Innovative Clinical Research Center, Kanazawa University)

## 一般ポスター6 エピジェネティクス

## Poster Session 6 Epigenetics

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-023

## X染色体不活化においてLINE塩基配列の収束的変異は種を超えてlncRNAとのtriplex形成に役立つ

## Characteristic converging variations in LINE nucleotides can benefit forming triplexes with lncRNA in X-inactivation

○松野 容子 (Yoko Matsuno)  
新潟大学医歯学総合病院 検査部  
(Niigata University Medical & Dental Hospital, Clinical Laboratories)

P-024

## 子宮内膜症におけるmiR-100の発現亢進により惹起されたepigeneticな変化の検討

## Over expression of miR-100 on endometriotic cells causes epigenetic alteration

○西田 正和 (Masakazu Nishida)、平川 東望子 (Tomoko Hirakawa)、河野 康志 (Yasushi Kawano)、竹林 兼利 (Kanetoshi Takebayashi)、佐藤 新平 (Shinpei Sato)、奈須 家栄 (Kaei Nasu)、橿原 久司 (Hisashi Narahara)  
大分大学 医学部 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Oita University, Tokyo, Japan)

P-025

## 卵巣子宮内膜症間質細胞における細胞外マトリックス収縮能のmicro RNAによる調節機序

## The modulation of extracellular matrix contractility by micro RNA in endometriotic cyst stromal cells

○河野 康志 (Yasushi Kawano)、平川 東望子 (Tomoko Hirakawa)、西田 正和 (Masakazu Nishida)、佐藤 新平 (Shinpei Sato)、奈須 家栄 (Kaei Nasu)、橿原 久司 (Hisashi Narahara)  
大分大学医学部産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology)

P-026

## エピゲノム脆弱性の検出に基づく分子病態解析の試み

## The project for definition of molecular genetic pathology based on the detection of epigenetic vulnerability

○河合 智子<sup>1</sup> (Tomoko Kawai)、中林 一彦<sup>1</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)、鏡 雅代<sup>2</sup> (Masayo Kagami)、  
宮越 敬<sup>3</sup> (Kei Miyakoshi)、春日 義史<sup>3</sup> (Yoshifumi Kasuga)、田中 守<sup>3</sup> (Mamoru Tanaka)、  
秦 健一郎<sup>1</sup> (Kenichiro Hata)

- 1 国立成育医療研究センター 研究所 周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 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)

P-027

## MLIDを伴うKOS症例胎盤における5mC・5hmC分布の解析

## Comprehensive analysis of the distribution of 5mC/5hmC in placentas of patients with KOS with MLID

○松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、山澤 一樹<sup>2</sup> (Kazuki Yamazawa)、青砥 早希<sup>3</sup> (Saki Aoto)、  
原 香織<sup>1</sup> (Kaori Hara)、井上 毅信<sup>1</sup> (Takaznobu Inoue)、川嶋 明香<sup>1</sup> (Sayaka Kawashima)、  
深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)

- 1 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 2 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター  
(Clinical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)
- 3 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Medical Genome Center, National Research Institute for Child Health and Development)

## 一般ポスター7 集団遺伝学

## Poster Session 7 Population Genetics

日 時：10月11日(木) 17:45～18:45 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-028

## パプアニューギニア・ギデラ族におけるアフリカ人由来ゲノム領域

## Local ancestry across the genomes of Gidra living in Papua New Guinea

○中 伊津美<sup>1</sup> (Izumi Naka)、木村 亮介<sup>2</sup> (Ryosuke Kimura)、西田 奈央<sup>3</sup> (Nao Nishida)、  
中澤 港<sup>4</sup> (Minato Nakazawa)、大塚 柳太郎<sup>5</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 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)
- 3 国立国際医療研究センター 国府台病院 肝炎・免疫研究センター  
(Research Center for Hepatitis and Immunology, International Medical Center of Japan Konodai Hospital, Ichikawa, Japan)
- 4 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)
- 5 自然環境研究センター  
(Japan Wildlife Research Center, Taito, Tokyo, Japan)

P-029

## OAS1はHIV-1疾患感受性を制御する

## Regulation of susceptibility to HIV-1 infection by OAS1

○成瀬 妙子 (Taeko Naruse)、大谷 仁志 (Hitoshi Ohtani)、安 健博 (Jianbo An)、木村 彰方 (Akinori Kimura)

- 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)

一般ポスター 8 臨床遺伝学1  
Poster Session 8 Clinical Genetics 1

日時：10月11日（木） 17:10～18:10 ポスター会場（3F 301+302）  
Date：Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-030 クリスタリン網膜症における遺伝子解析  
Genetic analysis for Bietti Crystalline Dystrophy

- 河合 加奈子<sup>1,2</sup> (Kanako Kawai)、吉田 晶子<sup>1,2,3</sup> (Akiko Yoshida)、前田 亜希子<sup>1,2,3</sup> (Akiko Maeda)、  
秋葉 龍太郎<sup>1,2</sup> (Ryutaro Akiba)、稲葉 慧<sup>1,2,3</sup> (Akira Inaba)、藤木 亮次<sup>5</sup> (Ryoji Fujiki)、  
平見 恭彦<sup>2,3,4</sup> (Yasuhiko Hirami)、栗本 康夫<sup>2,3,4</sup> (Yasuo Kurimoto)、小原 収<sup>5</sup> (Osamu Ohara)、  
高橋 政代<sup>1,2,3,4</sup> (Masayo Takahashi)
- 1 理化学研究所 生命機能科学研究センター 網膜再生医療研究開発プロジェクト  
(Laboratory for Retinal Regeneration, RIKEN, Center for Biosystems Dynamics Research, Kobe, Japan)
  - 2 神戸市立神戸アイセンター病院  
(Department of Ophthalmology, Kobe City Eye Hospital, Kobe, Japan)
  - 3 先端医療センター病院  
(Department of Ophthalmology, Institute of Biomedical Research and Innovation, Kobe, Japan)
  - 4 神戸市立医療センター中央市民病院  
(Department of Ophthalmology, Kobe City Medical Center General Hospital, Kobe, Japan)
  - 5 かずさDNA研究所  
(Kazusa DNA Research Institute, Kisaradzu, Japan)

P-031 脳実質内出血を呈したSotos症候群の2例  
Two cases of intracranial hemorrhage associated with Sotos syndrome

- 板井 俊幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Itai)、宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、才津 浩智<sup>2</sup> (Hiroto Saito)、  
波田野 琢<sup>3</sup> (Taku Hatano)、服部 信孝<sup>3</sup> (Nobutaka Hattori)、大野 敦子<sup>4</sup> (Atsuko Ohno)、  
青木 雄介<sup>5</sup> (Yusuke Aoki)、糸見 和也<sup>5</sup> (Kazuya Itomi)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)
- 1 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学  
(Department of human genetics, Graduate school of Medicine, Yokohama city university, Yokohama, Japan)
  - 2 浜松医科大学 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
  - 3 順天堂大学 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University, Tokyo, Japan)
  - 4 豊田市こども発達センター 小児神経科  
(Department of Pediatric Neurology, Toyota Municipal Child Development Center, Aichi, Japan)
  - 5 あいち小児保健医療総合センター 神経科  
(Department of Neurology, Aichi Children's Health and Medical Center, Aichi, Japan)

P-032 m.13094T>C変異によるMT-ND5遺伝子異常をきたすミトコンドリア病の臨床像について  
Clinical feature of mitochondrial disease caused by MT-ND5 m.T13094C mutation.

- 市本 景子<sup>1</sup> (Keiko Ichimoto)、伏見 拓矢<sup>2</sup> (Takuya Fushimi)、倉信 奈緒美<sup>1</sup> (Naomi Kuranobu)、  
田鹿 牧子<sup>1</sup> (Makiko Tajika)、志村 優<sup>1</sup> (Masaru Shimura)、松永 (藤浪) 綾子<sup>1</sup> (Ayako Matsunaga)、  
鶴岡 智子<sup>1</sup> (Tomoko Tsuruoka)、木下 善仁<sup>2</sup> (Yoshihito Kishita)、神田 将和<sup>2</sup> (Masakazu Kouda)、  
岡崎 康司<sup>2</sup> (Yasushi Okazaki)、大竹 明<sup>3</sup> (Akira Ohtake)、村山 圭<sup>1</sup> (Kei Murayama)
- 1 千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科  
(Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
  - 2 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)
  - 3 埼玉医科大学 小児科  
(Department of pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P-033 SHOX異常症と多発性軟骨性外骨腫症を合併した低身長女児の一例  
A SHOX abnormality in a short stature girl with multiple hereditary exostoses

- 松本 孝子<sup>1</sup> (Takako Matsumoto)、深見 真紀<sup>2</sup> (Maki Fukami)、八ツ賀 秀一<sup>1</sup> (Shuichi Yatsuga)、  
古賀 靖敏<sup>1</sup> (Yasuitoshi Koga)
- 1 久留米大学 小児科  
(the Department of Pediatrics and Child Health Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
  - 2 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部  
(National Center for Child Health and Development Department of Molecular Endocrinology)

P-034

**GABRB1 variantを認めた先天性筋緊張低下症の1例****Congenital hypotonia may be a new phenotype caused by GABRB1 variant.**○石原 尚子<sup>1</sup> (Naoko Ishihara)、稲垣 秀人<sup>2</sup> (Hidehito Inagaki)、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 分子遺伝学研究部門

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

P-035

**次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析によりCalpain-3遺伝子変異を同定した筋症状のない高CK血症女児****NGS analysis identified mutations in calpain-3 gene in a girl with asymptomatic high CK.**○李 知子 (Tomoko Lee)、西岡 隆文 (Takafumi Nishioka)、三崎 真生子 (Maiko Misaki)、  
下村 英毅 (Hideki Shimomura)、竹島 泰弘 (Yasuhiro Takeshima)

兵庫医科大学 小児科

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

P-036

**PPP2R5D変異を認めた大頭症の5歳女児例****A five-year-old girl with macrocephaly caused by a de novo mutation in PPP2R5D**○園田 有里<sup>1,2</sup> (Yuri Sonoda)、藤田 京志<sup>3</sup> (Atsushi Fujita)、笹月 桃子<sup>4</sup> (Momoko Sasaduki)、  
米元 耕輔<sup>1</sup> (Kosuke Yonemoto)、一宮 優子<sup>1</sup> (Yuko Ichimiya)、烏尾 倫子<sup>1</sup> (Michiko Torio)、  
石崎 義人<sup>1</sup> (Yoshito Ishizaki)、實藤 雅文<sup>1,2</sup> (Masafumi Sanefuji)、酒井 康成<sup>1</sup> (Yasunari Sakai)、  
松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)、大賀 正一<sup>1</sup> (Shouichi Ohga)

1 九州大学病院 小児科

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

2 九州大学環境発達医学研究センター 小児科

(Ministry of the Environment, Department of Pediatrics, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan)

3 横浜市立大学大学院 遺伝学

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

4 西南女学院大学 保健福祉学部

(Faculty of Health and Welfare, Seinan Jo Gakuin University, Fukuoka, Japan)

P-037

**OTX2を含む14q22.3q23.1微細欠失を示した両側無眼球症の1例****Anophthalmia caused by a 14q22.3q23.1 microdeletion including OTX2**○村松 みゆき<sup>1</sup> (Miyuki Muramatsu)、今泉 太一<sup>1,2</sup> (Taichi Imaizumi)、柳下 友映<sup>1,3</sup> (Tomoe Yanagishita)、  
山本 圭子<sup>1</sup> (Keiko Yamamoto)、岡本 伸彦<sup>4</sup> (Nobuhiko Okamoto)、山本 俊至<sup>1</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科

(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)

2 聖マリアンナ医科大学 小児科

(Department of pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)

3 東京女子医科大学 小児科

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

4 大阪母子医療センター 遺伝診療科

(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

P-038

**Septo-optic dysplasiaと遺伝性出血性末梢血管拡張症を合併した8歳男児例****A 8-years old boy with septo-optic dysplasia and hereditary hemorrhagic telangiectasia**○島田 祐美<sup>1</sup> (Yumi Shimada)、矢部 友奈<sup>2</sup> (Tomona Yabe)、松田 史佳<sup>3</sup> (Fumika Matsuda)、  
前田 美和子<sup>1</sup> (Miwako Maeda)、井原 健二<sup>1</sup> (Kenji Ihara)、山口 智美<sup>4</sup> (Tomomi Yamaguchi)、  
古庄 知己<sup>4</sup> (Tomoki Kosho)

1 大分大学 医学部 小児科学講座

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

2 大分厚生連鶴見病院 小児科

(Department of Pediatrics, Oitakouseiren Tsurumi Hospital, Oita, Japan)

3 大分こども病院小児科

(Department of Pediatrics, Oita Children's Hospital, Oita, Japan)

4 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, Nagano, Japan)



## 一時的な低血糖のみられたCornelia de Lange syndrome2 (CDLS2)の1例

## Case report: Hypoglycemia and intractable epilepsy with Cornelia de Lange syndrome 2

○知念 安紹<sup>1</sup> (Yasutsugu Chinen)、仲村 貞郎<sup>1</sup> (Sadao Nakamura)、兼次 拓也<sup>1</sup> (Takuya Kaneshi)、  
中矢代 真美<sup>2</sup> (Mami Nakayashiro)、柳 久美子<sup>3</sup> (Kumiko Yanagi)、要 匡<sup>3</sup> (Tadashi Kaname)、  
成富 研二<sup>4</sup> (Kenji Naritomi)、中西 浩一<sup>1</sup> (Koichi Nakanishi)

- 1 琉球大学 大学院医学研究科 育成医学講座  
(Department of Child Health and Welfare (Pediatrics), Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara, Okinawa, Japan)
- 2 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター  
(Department of Pediatrics, Okinawa Prefectural Nanbu Medical Center Children's Medical Center, Haebaru, Okinawa, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 沖縄南部療育医療センター  
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Naha, Japan)

## 症候群性口蓋裂の原因としてのSATB2半量不全：新規3例と既報の検討

## Haplo-insufficiency of SATB2 as an emerging cause of syndromic cleft palate

○山田 菜未子<sup>1,2</sup> (Mamiko Yamada)、上原 朋子<sup>2</sup> (Tomoko Uehara)、鈴木 寿人<sup>2</sup> (Hisato Suzuki)、  
坂口 友理<sup>2</sup> (Yuri Sakaguchi)、武内 俊樹<sup>2</sup> (Toshiki Takenouchi)、吉橋 博史<sup>3</sup> (Hiroshi Yoshihashi)、  
鈴木 宏<sup>4</sup> (Hiroshi Suzumura)、水野 誠司<sup>5</sup> (Seiji Mizuno)、小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 慶應義塾大学保健管理センター  
(Health Center, Keio University, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科  
(Tokyo Metropolitan Children Medical Center Department of medical genetics)
- 4 獨協医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)
- 5 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科  
(Aichi Prefectural Colony Central Hospital)

## TRIO遺伝子にde novo ヘテロ接合性変異が同定された部分肺静脈還流異常合併男児例

## A boy with partial anomalous pulmonary venous return and a de novo heterozygous mutation in TRIO gene

○菊池 敦生<sup>1</sup> (Atsuo Kikuchi)、木村 正人<sup>1</sup> (Masato Kimura)、新堀 哲也<sup>2</sup> (Tetsuya Niihori)、  
城田 松之<sup>3</sup> (Matsuyuki Shirota)、舟山 亮<sup>4</sup> (Ryo Funayama)、中山 啓子<sup>4</sup> (Keiko Nakayama)、  
青木 洋子<sup>2</sup> (Yoko Aoki)、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 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)
- 3 東北大学大学院 医学系研究科 附属創生応用医学研究センター 新医学領域創生分野  
(Division of Interdisciplinary Medical Sciences, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 4 東北大学大学院 医学系研究科 附属創生応用医学研究センター 細胞増殖制御分野  
(Division of Cell Proliferation, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

## STRC遺伝子のCNVによる欠失とフレームシフト変異の複合ヘテロ接合体による難聴を呈した双子症例

## Heterozygous deletions in trans to a novel frame-shift mutation in STRC gene in Japanese twin sisters with hearing loss

○荒井 康裕<sup>1</sup> (Yasuhiro Arai)、森下 大輝<sup>1</sup> (Daiki Morihita)、佐久間 直子<sup>1</sup> (Naoko Sakuma)、  
高橋 優宏<sup>2</sup> (Masahiro Takahashi)、西尾 信哉<sup>3</sup> (Shinya Nishio)、宇佐美 真一<sup>3</sup> (Shinichi Usami)

- 1 横浜市立大学 医学部 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 国際医療福祉大学三田病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, International University of Health and Welfare Mita hospital, Tokyo, Japan)
- 3 信州大学 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)



P-043

**腎血管筋脂肪腫と考えられる腫瘍を合併したBirt-Hogg-Dube症候群の1例**  
**A case of Birt-Hogg-Dube syndrome with a renal angiomyolipoma**

- 二宮 伸介<sup>1</sup> (Shinsuke Ninomiya)、中下 悟<sup>2</sup> (Satoru Nakashita)、坂田 悦郎<sup>2</sup> (Etsuro Sakata)、  
中島 尊<sup>3</sup> (Takashi Nakashima)、多々川 貴一<sup>3</sup> (Kiichi Tatakawa)、奥村 典仁<sup>3</sup> (Norihito Okumura)、  
古屋 充子<sup>4</sup> (Mitsuko Furuya)
- 1 倉敷中央病院 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Kurashiki Central Hospital, Kurashiki, Okayama, Japan)
  - 2 倉敷中央病院 放射線診断科  
(Department of Diagnostic Radiology, Kurashiki Central Hospital, Kurashiki, Okayama, Japan)
  - 3 倉敷中央病院 呼吸器外科  
(Department of Thoracic Surgery, Kurashiki Central Hospital, Kurashiki, Okayama, Japan)
  - 4 横浜市立大学医学部 分子病理学  
(Department of Molecular Pathology Yokohama City University School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)

P-044

**本邦のKrabbe病患者におけるMLPA法を用いた欠失変異の検索**  
**MLPA analysis for Japanese Krabbe patients for detection of deletion mutation**

- 宮奈 香<sup>1,2</sup> (Kaori Miyana)、大藪 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Ozono)、酒井 規夫<sup>3</sup> (Norio Sakai)
- 1 大阪大学大学院医学系研究科小児科学  
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
  - 2 日本赤十字社医療センター小児科  
(Japanese Redcross Medical Center, Tokyo, Japan)
  - 3 大阪大学大学院医学系研究科保健学  
(Child Healthcare and Genetic Science, Department of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

P-045

**Prune Belly Syndromeを合併したMegacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome overlapsの1例**  
**Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome overlaps Prune Belly Syndrome; A Case Report**

- 丸山 秀彦<sup>1</sup> (Hidehiko Maruyama)、岩崎 由佳<sup>1</sup> (Yuka Iwasaki)、長澤 純子<sup>1</sup> (Junko Nagasawa)、  
藤野 修平<sup>1</sup> (Syuei Fujino)、甘利 昭一郎<sup>1</sup> (Shoichiro Amari)、和田 友香<sup>1</sup> (Yuka Wada)、  
藤永 英志<sup>1</sup> (Hideshi Fujinaga)、塚本 桂子<sup>1</sup> (Keiko Tsukamoto)、田原 和典<sup>2</sup> (Kazunori Tahara)、  
長谷川 雄一<sup>3</sup> (Yuichi Hasegawa)、杉林 里佳<sup>4</sup> (Rika Sugibayashi)、義岡 孝子<sup>5</sup> (Takako Yoshioka)、  
伊藤 裕司<sup>1</sup> (Yushi Ito)、左合 治彦<sup>4</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 新生児科  
(Division of Neonatology, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
  - 2 国立成育医療センター 臓器・運動器病態外科部 小児外科  
(Division of Surgery, Department of Surgical Specialities, National Center for Child Health and Development)
  - 3 国立成育医療センター 臓器・運動器病態外科部 泌尿器科  
(Division of Pediatric Urology, Department of Surgical Specialities, National Center for Child Health and Development)
  - 4 国立成育医療センター 周産期・母性診療センター 胎児診療科  
(Division of Fetal Medicine, Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
  - 5 国立成育医療センター 病理診断部  
(Department of Pathology, National Center for Child Health and Development)

P-046

**子宮内膜症を合併した筋強直性ジストロフィーの2症例**  
**Two cases of myotonic dystrophy accompanied with endometriosis**

- 山縣 芳明 (Yoshiaki Yamagata)、坂井 宣裕 (Takahiro Sakai)、爲久 哲郎 (Tetsuro Tamehisa)、  
平田 博子 (Hiroko Hiram)、中川 達史 (Tatsushi Nakagawa)、平林 啓 (Kei Hirabayashi)、  
沼 文隆 (Fumitaka Numa)
- JCHO 徳山中央病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, JCHO Tokuyama Central Hospital, Yamaguchi, Japan)

P-047

**多彩な症状を示す1q21.1微細欠失の4例****1q21.1 microdeletions identified in four patients with various symptoms**

- 柳下 友映<sup>1,2</sup> (Tomoe Yanagishita)、今泉 太一<sup>1,3</sup> (Taichi Imaizumi)、山本 圭子<sup>1</sup> (Keiko Yamamoto)、  
 鞆嶋 有紀<sup>4</sup> (Yuki Kawashima)、岡本 伸彦<sup>5</sup> (Nobuhiko Okamoto)、山本 俊至<sup>1</sup> (Toshiyuki Yamamoto)
- 1 東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)
  - 2 東京女子医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
  - 3 聖マリアンナ医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
  - 4 鳥取大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Tottori University, Yonago, Japan)
  - 5 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

P-048

**均衡型相互転座母体より出生したエマヌエル症候群の一例****A case of emanuel syndrome**

- 内倉 友香 (Yuka Uchikura)、松原 圭一 (Keiichi Matsubara)、安岡 稔晃 (Toshiaki Yasuoka)、  
 高木 香津子 (Kazuko Takagi)、松原 裕子 (Yuko Matsubara)、杉山 隆 (Takashi Sugiyama)  
 愛媛大学 医学部附属病院 産婦人科  
 (Ehime university hospital)

P-049

**C5orf42遺伝子変異によるJoubert症候群の1例****A case of C5orf42-associated Joubert syndrome complicated with tetralogy of Fallot**

- 鳥尾 倫子<sup>1</sup> (Michiko Torio)、藤田 京志<sup>2</sup> (Atsushi Fujita)、三宅 紀子<sup>2</sup> (Noriko Miyake)、  
 内山 由理<sup>2</sup> (Yuri Uchiyama)、水口 剛<sup>2</sup> (Takeshi Mizuguchi)、鈴木 敏史<sup>2</sup> (Toshifumi Suzuki)、  
 永田 弾<sup>1</sup> (Hazumu Nagata)、酒井 康成<sup>1</sup> (Yasunari Sakai)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、  
 大賀 正一<sup>1</sup> (Shoichi Ohga)
- 1 九州大学大学院 成長発達医学分野  
(Department of Pediatrics, Kyushu University Graduate School of Medicine, Fukuoka, 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)

P-050

**相談内容に「ダウン症候群」を含む症例からみる遺伝子医療部門の役割の推移****The trend in the role of a medical genetics department on the management of Down syndrome**

- 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)、  
 藤田 直久<sup>1,3</sup> (Naohisa Fujita)、運崎 愛<sup>1,3</sup> (Ai Unzaki)、高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、  
 福嶋 義光<sup>4</sup> (Yoshimitsu Fukusima)、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 Project)
  - 4 信州大学医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P-051

**筋強直性ジストロフィーを合併した子宮内膜症の3例****3 cases of Myotonic Dystrophy with endometriosis**

- 西岡 暢子 (Nobuko Nishioka)、石黒 共人 (Tomohito Ishiguro)  
 越谷市立病院 産婦人科  
 (Department of Obstetrics and Gynecology, Koshigaya Municipal Hospital, Saitama, Japan)

P-052

**大頭症、脳梁低形成、発達遅滞を呈し、NFIA遺伝子に新規変異を認めた女児例**  
**A novel NFIA mutation in a case with macrocephaly, hypoplastic corpus callosum and developmental delay**

○矢野 直子<sup>1</sup> (Naoko Yano)、吉田 健司<sup>1</sup> (Takeshi Yoshida)、舞鶴 賀奈子<sup>1</sup> (Kanao Maizuru)、  
林 貴大<sup>1</sup> (Takahiro Hayashi)、高折 徹<sup>1</sup> (Toru Takaori)、横山 淳史<sup>1</sup> (Atsushi Yokoyama)、  
和田 敬仁<sup>2</sup> (Takahito Wada)、森本 昌史<sup>3</sup> (Masafumi Morimoto)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)、  
滝田 順子<sup>1</sup> (Junko Takita)

- 1 京都大学 医学部 附属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital, 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)
- 3 京都府立医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Kyoto Prefectural University of Medicine)
- 4 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)

P-053

**マイクロアレイ検査で16番短腕部分テトラソミーと14番長腕モノソミーを同定した男児の1例**  
**A boy case with development disorder, autism, and intestinal surgical problems under diagnosis by G-band and microarray**

○中島 美佳<sup>1</sup> (Mika Nakajima)、太田 亨<sup>2</sup> (Tohru Ohta)

- 1 社会福祉法人函館厚生院 函館中央病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hakodate Central General Hospital, Hakodate, Hokkaido, Japan)
- 2 北海道医療大学 健康科学研究センター  
(The Research Institute of Personalized Health Sciences, Health Sciences University of Hokkaido, Hokkaido, Japan)

P-054

**先天性白内障、両側前頭部多小脳回、West症候群を認めDYNC1H1変異を同定した女児例**  
**A case of congenital cataract, bilateral frontal polymicrogyria and West syndrome with a novel DYNC1H1 gene mutation**

○草開 祥平<sup>1</sup> (Shohei Kusabiraki)、田中 朋美<sup>1</sup> (Tomomi Tanaka)、仲岡 佐智子<sup>1</sup> (Sachiko Nakaoka)、  
宮 一志<sup>1</sup> (Kazushi Miya)、足立 雄一<sup>1</sup> (Yuichi Adachi)、武内 俊樹<sup>2</sup> (Toshiki Takenouchi)、  
上原 朋子<sup>3</sup> (Tomoko Uehara)、鈴木 寿人<sup>3</sup> (Hisato Suzuki)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 富山大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine and Pharmaceutical Sciences, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 2 慶應義塾大学病院小児科  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-055

**モザイク型ダウン症候群における成長曲線の検討**  
**The growth curve in patients with mosaic Down syndrome**

○大場 大樹<sup>1</sup> (Daiju Oba)、清水 健司<sup>1</sup> (Kenji Shimizu)、相良 真理子<sup>2</sup> (Mariko Sagara)、  
蓮子 小百合<sup>2</sup> (Sayuri Hasuko)、逆井 悦子<sup>2</sup> (Etsuko Sakasai)、渡辺 基子<sup>1</sup> (Motoko Watanabe)、  
金子 実基子<sup>1</sup> (Mikiko Kaneko)、大橋 博文<sup>1</sup> (Hirohumi 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 遺伝科・遺伝検査室  
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

P-056

**cryptophthalmos syndrome(Fraser syndrome)と考えられるベトナムの3症例**  
**Three cases in Vietnam that are considered cryptophthalmos syndrome (Fraser syndrome)**

○石切山 敏 (Satoshi Ishikiriyama)  
静岡県立こども病院遺伝染色体科  
(Division of cytogenetics and clinical genetics)

P-057

**脆弱X症候群は幼児期に臨床診断可能だが見落としが多い**  
**Fragile X syndrome can be clinically diagnosed in early childhood, but there are many overlook cases**

○石切山 敏 (Satoshi Ishikiriyama)  
静岡県立こども病院遺伝染色体科  
(Division of cytogenetics and clinical genetics)

P-058

**COCH遺伝子新規変異が見出された成人後発症の両側性進行性感音難聴の一家系**  
**A novel *COCH* mutation found in a Japanese family with late-onset progressive sensory hearing loss**

○阿部 聡子<sup>1</sup> (Satoko Abe)、西尾 信哉<sup>2</sup> (Shin-ya Nisio)、武田 英彦<sup>1</sup> (Hidehiko Takeda)、宇佐美 真一<sup>2</sup> (Shin-ichi Usami)

- 1 虎の門病院 耳鼻咽喉科 聴覚センター  
(Department of Otorhinolaryngology, Toranomon Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

P-059

**ROBO 1 遺伝子ホモ接合性変異は、複合型下垂体機能低下症を伴う新たな症候群の原因か?**  
**Does a homozygous mutation in *ROBO1* result in a novel syndromic disorder with combined pituitary hormone deficiency?**

○伊達木 澄人<sup>1</sup> (Sumito Dateki)、渡辺 聡<sup>1</sup> (Satoshi Watanabe)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、森内 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Moriuchi)

- 1 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 2 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 人類遺伝学  
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

**一般ポスター 9 神経遺伝学1**

**Poster Session 9 Neurogenetics 1**

日 時：10月11日 (木) 17:10～18:10 ポスター会場 (3F 301+302)  
 Date : Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-061

**新規PDYN変異が見出された脊髄小脳失調症23型2家系の臨床的、細胞生物学的検討**  
**Clinical, genetic and cell biological analyses of two Japanese families with spinocerebellar ataxia type 23**

○近藤 恭史<sup>1,2</sup> (Yasufumi Kondo)、佐藤 俊一<sup>3</sup> (Shunichi Sato)、大原 慎司<sup>4</sup> (Shinji Ohara)、鈴木 絵美<sup>5</sup> (Emi Suzuki)、中村 勝哉<sup>1</sup> (Katsuya Nakamura)、宮崎 大吾<sup>1</sup> (Daigo Miyazaki)、山口 智美<sup>6</sup> (Tomomi Yamaguchi)、石川 真澄<sup>7</sup> (Masumi Ishikawa)、涌井 敬子<sup>6,7</sup> (Keiko Wakui)、古庄 知己<sup>6,7</sup> (Tomoki Kosho)、福嶋 義光<sup>6,7</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、関島 良樹<sup>1</sup> (Yoshiki Sekijima)、吉田 邦広<sup>8</sup> (Kunihiro Yoshida)

- 1 信州大学 医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科  
(Department of Medicine (Neurology & Rheumatology), Shinshu University School of Medicine)
- 2 長野市民病院 神経内科  
(Department of Neurology, Nagano Municipal Hospital)
- 3 長野赤十字病院 神経内科  
(Department of Neurology, Nagano Red Cross Hospital)
- 4 まつもと医療センター中松本病院 神経内科  
(Department of Neurology, Matsumoto Medical Center)
- 5 信州大学 医学部 分子細胞生理学  
(Department of Molecular and Cellular Physiology, Shinshu University School of Medicine)
- 6 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 7 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)
- 8 信州大学 医学部 神経難病学  
(Department of Brain Disease Research, Shinshu University School of Medicine)

P-062

**筋原繊維ミオパチーのゲノム解析**  
**Genomic analysis of Japanese patients with myofibrillar myopathy**

○飯田 有俊<sup>1</sup> (Aritoshi Iida)、井上 道雄<sup>2</sup> (Michio Inoue)、野口 悟<sup>2</sup> (Satoru Noguchi)、西野 一三<sup>1,2</sup> (Ichizo Nishino)

- 1 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター 臨床ゲノム解析部  
(Department of Clinical Genome Analysis, Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 2 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第1部  
(Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)

P-063

次世代シーケンサーを用いた遺伝性小脳失調症の網羅的遺伝子診断

Comprehensive genetic analysis of hereditary cerebellar ataxia using next-generation sequencer

- 吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、  
崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、  
高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経内科・老年病学

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

P-064

A third mutation in *TACO1*: A new phenotype different from the previously described

- Evren Gumus

Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Harran, SANLIURFA, TURKEY

P-065

次世代シーケンサーを用いたミトコンドリア病の網羅的遺伝子診断

Comprehensive genetic analysis of mitochondrial disease using next-generation sequencer

- 岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、  
崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 脳神経内科

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

P-066

C21orf2変異を有する常染色体劣性遺伝性ALSの1家系

A family of autosomal recessive ALS with C21orf2 mutation

- 森野 豊之<sup>1</sup> (Hiroyuki Morino)、倉重 毅志<sup>2,3,4</sup> (Takashi Kurashige)、松田 由喜子<sup>1</sup> (Yukiko Matsuda)、  
向井 智哉<sup>3</sup> (Tomoya Mukai)、村尾 智美<sup>2,5</sup> (Tomomi Murao)、金谷 雄平<sup>1,4</sup> (Yuhei Kanaya)、  
久米 広大<sup>1</sup> (Kodai Kume)、時信 弘<sup>3</sup> (Hiroshi Tokinobu)、鳥居 剛<sup>2</sup> (Tsuyoshi Torii)、  
丸山 博文<sup>4</sup> (Hirofumi Maruyama)、川上 秀史<sup>1</sup> (Hideshi Kawakami)

1 広島大学 原爆放射線医科学研究所 分子疫学研究分野

(Department of Epidemiology, RIRBM, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

2 国立病院機構 呉医療センター 神経内科

(Department of Neurology, National Hospital Organization Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Kure, Japan)

3 広島県立広島病院 神経内科

(Department of Neurology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

4 広島大学大学院 医歯薬保健学研究院 脳神経内科学

(Department of Clinical Neuroscience and Therapeutics, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

5 国立病院機構 広島西医療センター 神経内科

(Department of Neurology, National Hospital Organization Hiroshima-nishi Medical Center, Otake, Japan)

P-067

多小脳回を呈する2例に見られたSCN3Aのホットスポットバリエーション

The de novo hotspot variant in *SCN3A* in patients accompanying polymicrogyria

- 宮武 聡子<sup>1,2</sup> (Satoko Miyatake)、加藤 光広<sup>3</sup> (Mitsuhiro Kato)、沢石 由記夫<sup>4</sup> (Yukio Sawaishi)、  
齋藤 貴志<sup>5</sup> (Takashi Saito)、中島 光子<sup>1,6</sup> (Mitsuko Nakashima)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、  
三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、  
才津 浩智<sup>1,6</sup> (Hiroto Saito)、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教室

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

2 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科

(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital)

3 昭和大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine)

4 秋田県立医療療育センター小児科

(Department of Pediatrics, Akita Prefectural Center on Development and Disability)

5 国立精神神経医療研究センター病院小児神経科

(Department of Child Neurology, National Center Hospital of Neurology and Psychiatry)

6 浜松医科大学医学部医化学講座

(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)



遺伝学的検査により鑑別できた心因性四肢麻痺とAndersen-Tawil症候群の1家系  
Genetic testing for differentiating psychogenic paralysis and Andersen-Tawil syndrome in a family

○福村 忍<sup>1</sup> (Shinobu Fukumura)、山本 晃代<sup>1</sup> (Akiyo Yamamoto)、加藤 辰輔<sup>1</sup> (Shinsuke Kato)、仲座 真希<sup>2</sup> (Maki Nakaza)、久保田 智哉<sup>2</sup> (Tomoya Kubota)、高橋 正紀<sup>2</sup> (Masanori Takahashi)、佐々木 良元<sup>3</sup> (Ryogen Sasaki)、伊藤 希美<sup>4</sup> (Nozomi Ito)

- 1 札幌医科大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 機能診断科学講座 臨床神経生理学  
(Lab of Clinical Neurophysiology, Department of Functional Diagnostic Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3 桑名市総合医療センター 脳神経内科  
(Department of Neurology, Kuwana City Medical Center, Mie, Japan)
- 4 札幌北辰病院  
(Department of Neurology, Sapporo Hokushin Hospital, Hokkaido, Japan)

PDE10A遺伝子変異を認めた良性家族性舞蹈病の日本人一家系  
The first Japanese familial case of PDE10A-associated childhood-onset chorea with bilateral striatal lesions

○輿水 江里子<sup>1</sup> (Eriko Koshimizu)、宮武 聡子<sup>1,2</sup> (Satoko Miyatake)、白井 育子<sup>3</sup> (Ikuko Shirai)、熊田 聡子<sup>3</sup> (Satoko Kumada)、中田 安浩<sup>4</sup> (Yasuhiro Nakata)、中島 光子<sup>5</sup> (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智<sup>5</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, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 2 横浜市立大学 附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 3 東京都立神経病院 神経小児科  
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Fuchu, Tokyo, Japan)
- 4 東京都立神経病院 神経放射線科  
(Department of Neuroradiology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Fuchu, 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, Shizuoka, Japan)

ZNF292遺伝子にde novo frameshift 変異を伴う自閉症の一例  
A patient with autism and a de novo frameshift mutation in ZNF292

○相原 悠<sup>1</sup> (Yu Aihara)、菊池 敦生<sup>1</sup> (Atsuo Kikuchi)、吉田 眞<sup>2</sup> (Makoto Yoshida)、植松 貢<sup>1</sup> (Mitsugu Uematsu)、新堀 哲也<sup>3</sup> (Tetsuya Niihori)、城田 松之<sup>4</sup> (Matsuyuki Shirota)、舟山 亮<sup>5</sup> (Ryo Funayama)、中山 啓子<sup>5</sup> (Keiko Nakayama)、青木 洋子<sup>3</sup> (Yoko Aoki)、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 school of medicine, Sendai, Japan)
- 2 柳生吉田こどもクリニック  
(Yanagyu Yoshida Children's clinic)
- 3 東北大学大学院 医学系研究科 公衆衛生学専攻 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku university school of medicine, Sendai, Japan)
- 4 東北大学大学院医学系研究科 附属創生応用医学研究センター 新医学領域創生分野  
(Division of Interdisciplinary Medical Sciences, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 5 東北大学大学院医学系研究科 附属創生応用医学研究センター 細胞増殖制御分野  
(Division of Cell Proliferation, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

濃厚な家族歴を有する脊髄小脳変性症の1例～遺伝学的検査を希望しない患者と希望する家族の葛藤を経験して

Familial Spinocerebellar Degeneration: A Case Report

○越智 龍太郎<sup>1</sup> (Ryutarō Ochi)、津田 笑子<sup>1</sup> (Emiko Tsuda)、保月 隆良<sup>1</sup> (Takayoshi Hodzuki)、菊池 進<sup>1</sup> (Susumu Kikuchi)、久原 真<sup>2</sup> (Shin Hisahara)、櫻井 晃洋<sup>3</sup> (Akihiro Sakurai)、下濱 俊<sup>2</sup> (Shun Shimohama)

- 1 札幌しらかば台病院 神経内科  
(Department of Neurology, Sapporo Shirakabada Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学 神経内科学講座  
(Department of Neurology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 3 札幌医科大学 医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)



P-072

**脊髄性筋萎縮症(SMA)の一家系 - SMA type IVの71歳高齢女性を中心に報告する -**  
**A report on a family of spinal muscular atrophy (SMA) - focused on a 71-year-old case with SMA type IV -**

○上野 晃弘<sup>1,2,3</sup> (Akihiro Ueno)、吉長 恒明<sup>1,2</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、中村 勝哉<sup>1,2</sup> (Katsuya Nakamura)、古庄 知己<sup>2</sup> (Tomoki Kosho)、関島 良樹<sup>1</sup> (Yoshiki Sekijima)

- 1 信州大学 医学部 脳神経内科、リウマチ膠原病内科  
(Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), School of Medicine, Shinshu University, 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 日本赤十字社 諏訪赤十字病院 神経内科  
(Neurology, Suwa Red Cross Hospital, Japanese Red Cross Society)

P-073

**遺伝性脊髄小脳変性症8型においてリピート数伸長は発症年齢および表現型に関連する**  
**Expanded repeat sizes in spinocerebellar ataxia type 8 are associated with age at onset and phenotype**

○寒川 真<sup>1</sup> (Makoto Samukawa)、平野 牧人<sup>1</sup> (Makito Hirano)、西郷 和真<sup>1</sup> (Kazumasa Saigoh)、河合 滋<sup>1</sup> (Shigeru Kawai)、濱田 征宏<sup>2</sup> (Yukihiro Hamada)、高橋 大介<sup>3</sup> (Daisuke Takahashi)、中村 雄作<sup>2</sup> (Yusaku Nakamura)、楠 進<sup>1</sup> (Susumu Kusunoki)

- 1 近畿大学 医学部 神経内科  
(Department of Neurology, Kindai University Faculty of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学 医学部 堺病院 神経内科  
(Department of Neurology, Kindai University Sakai Hospital, Osaka, Japan)
- 3 国立病院機構 大阪南医療センター 脳血管内科  
(Department of Vascular Neurology, National Hospital Organization Osaka Minami Medical Center, Osaka, Japan)

**一般ポスター 10 精神遺伝学**

**Poster Session 10 Psychiatric Genetics**

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-074

**胎生期免疫ストレスがエピゲノムを介して精神行動に及ぼす影響の特定**  
**Maternal infection drives female offspring in high risk of schizophrenia**

○俞 志前<sup>1,2</sup> (Zhiqian Yu)、植野 和子<sup>2</sup> (Kazuko Ueno)、舟山 亮<sup>3</sup> (Ryo Funayama)、中山 啓子<sup>3</sup> (Keiko Nakayama)、長崎 正朗<sup>2</sup> (Masao Nagasaki)、富田 博秋<sup>1,2</sup> (Hiroaki Tomita)

- 1 東北大学 災害科学国際研究所 災害精神医学分野  
(Department of Disaster Psychiatry, International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 東北メディカルメガバンク  
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 3 東北大学 医学系研究科 細胞増殖制御分野  
(Division of Cell Proliferation, United Centers for Advanced Research and Translational Medicine, Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan.)

P-075

**Interstitial deletion of 7q31 in a Patient with Schizophrenia**

○赤星 恵子<sup>1</sup> (Keiko Akahoshi)、大野 由美子<sup>1</sup> (Yumiko Oono)、松井 秀司<sup>1</sup> (Shuji Matsui)、松田 光展<sup>1</sup> (Mitsunobu Matsuda)、和田 恵子<sup>1</sup> (Keiko Wada)、牧野 道子<sup>1</sup> (Michiko Makino)、椎木 俊秀<sup>1</sup> (Toshihide Shiiki)、山本 俊至<sup>2</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京小児療育病院  
(Department of Pediatrics, Tokyo Children's Rehabilitation Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター  
(International Research and Educational Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

一般ポスター 11 先天代謝異常

Poster Session 11 Inherited Metabolic Diseases

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-076

東アジアにおけるジヒドロピリミジナーゼ欠損症4例の分子遺伝学的解析

Dihydropyrimidinase deficiency in four East Asian patients due to novel *DPYS* mutations affecting catalytic activity

○中島 葉子<sup>1</sup> (Yoko Nakajima)、Meijer Judith<sup>2</sup> (Judith Meijer)、Dobritzsch Doreen<sup>3</sup> (Doreen Dobritzsch)、張春花<sup>4</sup> (Chunhua Zhang)、Wang Xu<sup>5</sup> (Xu Wang)、渡邊 順子<sup>6</sup> (Yoriko Watanabe)、伊藤 哲哉<sup>1</sup> (Tetsuya Ito)、van Kuilenburg Andre<sup>2</sup> (Andre van Kuilenburg)

- 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 アカデミックメディカルセンター アムステルダム大学  
(Academic Medical Center, Department of Clinical Chemistry, Laboratory Genetic Metabolic Diseases)
- 3 アプサラ大学  
(Uppsala University, Department of Chemistry, Biomedical Center)
- 4 ミルスインターナショナル  
(MILS International, Department of Research and Development)
- 5 北京こども病院  
(Beijing Childrens Hospital, Beijing Affiliated to Capital University of Medical Sciences, Department of Neurology)
- 6 久留米大学 医学部 小児科  
(Kurume University, School of Medicine, Department of Pediatrics)

P-077

LC-MS/MSによるID2S, GALNおよびARSB酵素活性の定量

Quantification of enzyme activity for ID2S, GALN and ARSB using LC-MS/MS

○真嶋 隆一 (Ryuichi Mashima)、大平 麻里 (Mari Ohira)、奥山 虎之 (Torayuki Okuyama)

国立成育医療研究センター 臨床検査部  
(Department of Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-078

異染色性白質ジストロフィー 6症例の遺伝子解析のまとめ

Genetic analysis of six patients with metachromatic leukodystrophy

○仲岡 佐智子<sup>1</sup> (Sachiko Nakaoka)、澁谷 与扶子<sup>1</sup> (Toko Shibuya)、近藤 秀仁<sup>1</sup> (Hidehito Kondo)、酒井 規夫<sup>2</sup> (Norio Sakai)、大藪 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Ohzono)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻  
(Division of health science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

P-079

ゴーシェ病のスクリーニング及び出生前診断

High-risk screening of Gaucher disease and prenatal diagnosis; Case reports

○百崎 謙 (Ken Momosaki)、澤田 貴彰 (Takaaki Sawada)、榎木 朋子 (Tomoko Kashiki)、城戸 淳 (Jun Kido)、松本 志郎 (Shiro Matsumoto)、小篠 史郎 (Shiro Ozasa)、野村 恵子 (Keiko Nomura)、三淵 浩 (Hiroshi Mitsubuchi)

熊本大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

一般ポスター 11 遺伝性疾患の治療

Poster Session 11 Treatment of genetic diseases

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-080

口腔顎顔面領域の筋機能異常を有する先天異常疾患患者に対する口腔筋機能療法の試み

Myofunctional therapy in orthodontic patients with congenital anomalies with orofacial myofunctional disorders

○庄司 あゆみ (Ayumi Shoji)、辻 美千子 (Michiko Tsuji)、木下 由紀子 (Yukiko Kinoshita)、小倉 健司 (Kenji Ogura)、小林 起穂 (Yukiho Kobayashi)、鈴木 聖一 (Shoichi Suzuki)、森山 啓司 (Keiji Moriyama)

東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 顎顔面矯正学分野  
(Department of Maxillofacial Orthognatics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

P-081

## アンチセンス オリゴヌクレオチド治療を開始した脊髄性筋萎縮症の症例

## Antisense oligonucleotide therapy for spinal muscular atrophy

○小澤 南 (Minami Ozawa)<sup>1</sup>、右田 王介<sup>2</sup> (Ousuke Migita)、山本 寿子<sup>1,2</sup> (Hisako Yamamoto)、  
宮本 雄策<sup>1,2</sup> (Yusaku Miyamoto)、山本 仁<sup>1</sup> (Hitoshi Yamamoto)

- 1 川崎市立多摩病院 小児科  
(Kawasaki Municipal Tama Hospital, Kawasaki, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 小児科  
(St.Marianna University School of Medical Hospital, Kawasaki, Japan)

## 一般ポスター 12 稀少疾患 (診断、創薬など) 1

## Poster Session 12 Rare Diseases 1

日時: 10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-082

## 頭蓋内出血および腎血管性高血圧を呈したGrange症候群の9歳女児 一繊維性筋異形成の原因としてのYY1AP1遺伝子変異

## A YY1AP1 mutation as a cause of hemorrhagic stroke and renovascular hypertension - a 9 year-old girl with Grange syndrome

○才田 謙<sup>1</sup> (Ken Saida)、キム チヨン<sup>2</sup> (Chong Ae Kim)、セローニ ジョゼ<sup>2</sup> (Jose Ricardo Magliocco Ceroni)、  
キム ベロニカ<sup>2</sup> (Veronica Uen Hue Kim)、ホンジョウ レイチェル<sup>2</sup> (Rachel Sayuri Honjo Kawahira)、  
パズ アルビノ<sup>3</sup> (Jose Albino da Paz)、シルバ クロビス<sup>4</sup> (Clovis Artur Almeida da Silva)、  
ペルトラ デボラ<sup>2</sup> (Debora Romeo Bertola)、藤田 京志<sup>1</sup> (Atsushi Fujita)、濱中 耕平<sup>1</sup> (Kohei Hamanaka)、  
三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitshuhashi)、興水 江里子<sup>1</sup> (Eriko Koshimizu)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、  
宮武 聡子<sup>1</sup> (Satoko Miyatake)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、  
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, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 サンパウロ大学医学部 臨床遺伝学  
(Genetic Unit, Children Institute, Faculty of Medicine, University of Sao Paulo, Brazil)
- 3 サンパウロ大学医学部 小児神経科  
(Child Neurology Unit, Children Institute, Faculty of Medicine, University of Sao Paulo, Brazil)
- 4 サンパウロ大学医学部 小児リウマチ科  
(Pediatric Rheumatology Unit, Children Institute, Faculty of Medicine, University of Sao Paulo, Brazil)

P-083

## 新規Dsg1変異を認めたfocal palmoplantar keratodermaの1家系

A novel *DSG1* mutation in a family with focal palmoplantar keratoderma

○乃村 俊史<sup>1</sup> (Toshifumi Nomura)、竹田 真依<sup>1</sup> (Masae Takeda)、宮内 俊成<sup>1</sup> (Toshinari Miyauchi)、  
鈴木 翔多朗<sup>1</sup> (Shotaro Suzuki)、Peh Jin Teng<sup>1</sup>、上杉 孝<sup>2</sup> (Takashi Uesugi)、清水 宏<sup>1</sup> (Hiroshi Shimizu)

- 1 北海道大学大学院医学研究院皮膚科学教室  
(Department of Dermatology, Hokkaido University Graduate School of Medicine)
- 2 上杉皮膚科医院  
(Uesugi Dermatology Clinic, Sapporo, Japan)

P-084

## 次世代シーケンス解析により新規COL12A1変異を認めMyopathic EDSと確定診断された47歳男性

## A 47-years-old male with a novel homozygous COL12A1 mutation diagnosed through next generation sequencing-based analysis

○降旗 めぐみ<sup>1,2,3</sup> (Megumi Furuhata)、山口 智美<sup>1</sup> (Tomomi Yamaguchi)、運崎 愛<sup>1,3</sup> (Ai Unzaki)、  
藤田 直久<sup>1,3</sup> (Naohisa Fujita)、石川 真澄<sup>1</sup> (Masumi Ishikawa)、小島 朋美<sup>4</sup> (Tomomi Kojima)、  
黄瀬 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Kise)、高野 亨子<sup>1,4</sup> (Kyouko Takano)、吉長 恒明<sup>1</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、  
涌井 敬子<sup>1,4</sup> (Keiko Wakui)、福嶋 義光<sup>5</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、古庄 知己<sup>1,4</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 佐久医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Saku Central Hospital, Advanced Care Center, Saku, 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 Project)
- 4 信州大学医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 5 信州大学医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P-085

常染色体優性遺伝形式で橋本病を発症したA20ハプロ不全症の1家系

Autosomal dominant Hashimoto's thyroiditis associated with haploinsufficiency of A20

○堀 友博<sup>1</sup> (Tomohiro Hori)、大西 秀典<sup>1</sup> (Hidenori Ohnishi)、門脇 朋範<sup>1</sup> (Tomonori Kadowaki)、  
松本 英樹<sup>1</sup> (Hideki Matsumoto)、笹井 英雄<sup>1</sup> (Hideo Sasai)、久保田 一生<sup>1</sup> (Kazuo Kubota)、  
川本 典生<sup>1</sup> (Norio Kawamoto)、小原 収<sup>2</sup> (Osamu Ohara)、深尾 敏幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Fukao)

- 1 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Gifu, Japan)
- 2 かずさDNA研究所 技術開発研究部  
(Department of Technology Development, Kazusa DNA Research Institute, Kisarazu, Chiba, Japan)

P-086

末梢血アレイCGH検査でコピー数異常を検出したPallister-Killian症候群の男児例

The first Japanese reported case with Pallister-Killian syndrome detected by ArrayCGH on the peripheral blood sample

○山崎 成敏<sup>1,5,6</sup> (Narutoshi Yamazaki)、福原 康之<sup>1</sup> (Yasuyuki Fukuhara)、佐藤 奈保子<sup>1</sup> (Nahoko Sato)、  
井上 毅信<sup>2</sup> (Takenobu Inoue)、蘇 哲民<sup>3</sup> (Tetsumin So)、Seo Joo-Hyun<sup>4</sup>、津島 智子<sup>1</sup> (Tomoko Tsushima)、  
真嶋 隆一<sup>4</sup> (Ryuichi Mashima)、吉田 和恵<sup>7</sup> (Kazue Yoshida)、小須賀 基通<sup>1,4</sup> (Motomichi Kosuga)、  
石黒 精<sup>5</sup> (Akira Ishiguro)、窪田 満<sup>6</sup> (Mitsuru Kubota)、小崎 里華<sup>1</sup> (Rika Kosaki)、  
奥山 虎之<sup>4</sup> (Torayuki Okuyama)

- 1 国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 遺伝診療科  
(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 研究所 分子内分泌研究部  
(National Center for Child Health and Development, Department of Molecular Endocrinology Research, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 手術・集中治療部  
(National Center for Child Health and Development, Department of Critical Care and Anesthesia, Tokyo, Japan)
- 4 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)
- 5 国立成育医療研究センター 教育研修部  
(National Center for Child Health and Development, Department of Postgraduate Education and Training, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 総合診療部  
(National Center for Child Health and Development, Department of General Pediatrics, Tokyo, Japan)
- 7 国立成育医療研究センター 皮膚科  
(National Center for Child Health and Development, Division of Dermatology, Tokyo, Japan)

P-087

脳髄黄色腫症におけるCYP27A1遺伝子原因バリエーション検索

CYP27A1 gene cause variant search in cerebrotendinous xanthomatosis

○鳴瀬 弘<sup>1,2</sup> (Hiromu Naruse)、久川 聡<sup>1,2</sup> (Satoshi Kugawa)、笹村 明香里<sup>3</sup> (Akari Sasamura)、  
赤澤 論<sup>3</sup> (Satoru Akazawa)、堀江 一郎<sup>3</sup> (Ichiro Horie)、中山 智祥<sup>2,4</sup> (Tomohiro Nakayama)

- 1 株式会社保健科学研究所  
(Health Science Research Institute Inc.)
- 2 日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野  
(Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine, Japan)
- 3 長崎大学病院 内分泌・代謝内科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, Nagasaki University Hospital, Japan)
- 4 日本大学医学部病態病理学系コンパニオン診断学分野  
(Division of Companion Diagnostics, Department of Pathology of Microbiology, Nihon University School of Medicine, Japan)

P-088

脊髄小脳失調症27型で同定したFGF14内の新規ナンセンス変異

A novel nonsense variant in *FGF14* encoding fibroblast growth factor 14 associated with spinocerebellar ataxia 27.

○小坂 健悟<sup>1</sup> (Kengo Kosaka)、三浦 史郎<sup>2</sup> (Shiroh Miura)、下條 智史<sup>1</sup> (Tomofumi Shimojo)、  
森川 拓弥<sup>1</sup> (Takuya Morikawa)、内山 雄介<sup>3</sup> (Yusuke Uchiyama)、谷脇 考恭<sup>2</sup> (Takayuki Taniwaki)、  
柴田 弘紀<sup>1</sup> (Hiroyuki Shibata)

- 1 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)
- 2 久留米大学 医学部 内科学講座 呼吸器・神経・膠原病内科  
(Division of Respiratory, Neurology and Rheumatology, Department of Medicine, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 3 久留米大学 医学部 放射線医学教室  
(Department of Radiology, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

P-089

重症度の異なる三角頭蓋を呈した9p欠失症候群の3例

Three patients with deletion 9p syndrome manifesting with different severity of trigonocephaly

○長坂 美和子<sup>1</sup> (Miwako Nagasaka)、四本 由郁<sup>1,3</sup> (Yuka Yotsumoto)、原田 敦子<sup>2,3</sup> (Atsuko Harada)、玉置 知子<sup>3</sup> (Tomoko Tamaoki)

- 1 愛仁会 高槻病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 愛仁会 高槻病院 小児脳神経外科  
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 3 愛仁会 高槻病院 遺伝医療部門  
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)

P-090

片側性耳介腫脹を伴ったC1インヒビター正常の遺伝性血管性浮腫：日本人若年男児兄弟例および家族スクリーニングについて

Familial screening of hereditary angioedema with normal C1 inhibitor with ear swelling in Japanese male siblings

○篠原 示和<sup>1,2</sup> (Miwa Shinohara)

- 1 順天堂大学医学部附属 順天堂医院 小児科学講座  
(Departments of Pediatrics Juntendo University School of Medicine)
- 2 愛媛大学医学部附属病院 小児科  
(Departments of Pediatrics Ehime University Hospital)

一般ポスター 13 周産期遺伝学1  
Poster Session 13 Perinatal Genetics 1

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-091

羊水検査で判明した過剰マーカー染色体6例についての検討

Six cases report of small supernumerary marker chromosomes (sSMC)

○片山 浩子<sup>1</sup> (Hiroko Katayama)、中村 博昭<sup>1,2</sup> (Hiroaki Nakamura)、田原 三枝<sup>1,2</sup> (Mie Tahara)、松田 佳子<sup>2</sup> (Yoshiko Matsuda)、渡辺 通子<sup>2</sup> (Michiko Watanabe)、川北 理恵<sup>2</sup> (Rie Kawakita)、依藤 亨<sup>2</sup> (Tooru Yorifuji)

- 1 大阪市立総合医療センター 産科  
(Department of Obstetrics, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部  
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

P-092

短肋骨異形成症と内臓錯位症候群を合併した一例

A case of short-rib dysplasia with heterotaxia

○終 一哉<sup>1</sup> (Kazuya Hiiragi)、石川 浩史<sup>1</sup> (Hiroshi Ishikawa)、長瀬 寛美<sup>1</sup> (Hiromi Nagase)、望月 昭彦<sup>1</sup> (Akihiko Mochizuki)、西川 智子<sup>2</sup> (Tomoko Nishikawa)、鶴崎 美徳<sup>3</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、黒澤 健司<sup>4</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 看護部  
(Department of Nursing, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 4 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)



## Clinical and genetic investigation of 75 patients with cleft lip and/or palate

- 河合 要介<sup>1</sup> (Yosuke Kawai)、岡田 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Okada)、鈴木 邦昭<sup>1</sup> (Kuniaki Suzuki)、山田 友梨花<sup>1</sup> (Yurika Yamada)、尾瀬 武志<sup>1</sup> (Takeshi Ose)、窪川 芽衣<sup>1</sup> (Mei Kubokawa)、嶋谷 拓真<sup>1</sup> (Takuma Shimaya)、植草 良輔<sup>1</sup> (Ryosuke Uekusa)、國島 温志<sup>1</sup> (Atsushi Kunishima)、甲木 聡<sup>1</sup> (Satoru Katsuki)、長尾 有佳里<sup>1</sup> (Yukari Nagao)、藤田 啓<sup>1</sup> (Kei Fujita)、矢吹 淳司<sup>1</sup> (Atsushi Yabuki)、永井 智之<sup>1</sup> (Tomoyuki Nagai)、梅村 康太<sup>1,2</sup> (Kota Umemura)、安藤 寿夫<sup>3</sup> (Hisao Ando)、河井 通泰<sup>1</sup> (Michiyasu Kawai)
- 1 豊橋市民病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toyohashi Municipal Hospital, Aichi, Japan)
  - 2 豊橋市民病院 女性内視鏡外科  
(Department of the Women's Endoscopic Surgery, Toyohashi Municipal Hospital, Aichi, Japan)
  - 3 豊橋市民病院 総合生殖医療センター  
(Center for Reproductive Medicine, Toyohashi Municipal Hospital, Aichi, Japan)

## A case of habitual abortion, who was diagnosed as unbalanced chromosome translocation and delivery two neonates

- 高木 香津子 (Kazuko Takagi)、松原 圭一 (Keiichi Matsubara)、安岡 稔晃 (Toshiaki Yasuoka)、内倉 友香 (Yuka Uchikura)、松原 裕子 (Keiichi Matsubara)、杉山 隆 (Takashi Sugiyama)  
愛媛大学 大学院医学系研究科 産科婦人科学  
(Ehime University, Graduate School of Medicine Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime, Japan)

## Meckel-Gruber syndrome involving both fetuses in a DD twin pregnancy, a case report

- 宮下 進<sup>1</sup> (Susumu Miyashita)、落合 祥子<sup>1</sup> (Shouko Ochiai)、多田 和美<sup>1</sup> (Kazumi Tada)、渡辺 博<sup>1</sup> (Hiroshi Watanabe)、深澤 一雄<sup>1</sup> (Ichio Fukasawa)、鈴木 宏<sup>2</sup> (Hiroshi Suzumura)、鶴崎 美徳<sup>3</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、黒澤 健司<sup>3</sup> (Kenji Kurosawa)
- 1 獨協医科大学 総合周産期母子医療センター 産科部門  
(Division of Maternal and Fetal Medicine, Perinatal Medical Center, Dokkyo University Hospital, Tochigi, JAPAN)
  - 2 獨協医科大学 総合周産期母子医療センター 新生児部門  
(Division of Neonatology, Perinatal Medical Center, Dokkyo University Hospital, Tochigi, JAPAN)
  - 3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, JAPAN)

## Study of villous chromosomal analysis of abortion of patients in our hospital

- 阿江 大樹<sup>1</sup> (Daiki Ae)、庵前 美智子<sup>2</sup> (Michiko Ammae)、姫野 隆雄<sup>1</sup> (Takao Himeno)、井上 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Inoue)、中岡 義晴<sup>2</sup> (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴<sup>1</sup> (Yoshiharu Morimoto)
- 1 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 GRAND FRONT OSAKA CLINIC)
  - 2 医療法人三慧会 IVFなんばクリニック  
(Sunkaky Medical Corporation IVF NAMBA CLINIC)

## Retrospective examination of congenital anomalies in newborn: antenatal diagnosis and genetic counseling in our hospital

- 真里谷 奨<sup>1,2,3</sup> (Tasuku Mariya)、石川 亜貴<sup>2</sup> (Aki Ishikawa)、藤部 佑哉<sup>1</sup> (Yuya Fujibe)、黒田 敬史<sup>1</sup> (Takafumi Kuroda)、川俣 あかり<sup>1</sup> (Akari Kawamata)、水内 将人<sup>1</sup> (Masahito Mizuuchi)、寺本 瑞絵<sup>1</sup> (Mizue Teramoto)、馬場 剛<sup>1</sup> (Tsuyoshi Baba)、鷹巢 祐子<sup>2</sup> (Yuko Takasu)、水上 都<sup>2,3</sup> (Miyako Mizukami)、石岡 伸一<sup>1</sup> (Shinichi Ishioka)、齋藤 豪<sup>1</sup> (Tsuyoshi Saito)、櫻井 晃洋<sup>2</sup> (Akihiro Sakurai)
- 1 札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
  - 2 札幌医科大学 医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
  - 3 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)



一般ポスター 14 出生前診断 (NIPT含む) 1

Poster Session 14 Prenatal diagnosis (including NIPT) 1

日時: 10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date: Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-098

他院でNT肥厚を指摘された後に精査目的で来院する妊婦・家族に対する遺伝カウンセリングに関する考察

How can we better facilitate genetic counseling when fetuses have suspected increased nuchal translucency?

○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>1,3</sup> (Mihyon Song)、紀平 力<sup>1,4</sup> (Chikara Kihira)、山田 研二<sup>1,5</sup> (Kenji Yamada)、松本 順子<sup>1,6</sup> (Junko Matsumo)、田嶋 敦<sup>1,7</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 丸の内の森レディースクリニック (Marunouchi no Mori Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 4 セントローズクリニック 産科婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, St. Rose Clinic, Mie, Japan)
- 5 日野市立病院 産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Hino Municipal Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学医学部附属病院 産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 亀田総合病院 産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)

P-099

NIPTにおける胎児ゲノム率の検討

Factors affecting cell-free DNA fetal fraction.

○伊東 裕子 (Hiroko Itoh)、村田 将春 (Masaharu Murata)、倉員 正光 (Masamitsu Kurakazu)、讃井 絢子 (Ayako Sanui)、南 星旭 (So Num)、伊東 智宏 (Tomohiro Ito)、井槌 大介 (Daisuke Izuchi)、深川 怜史 (Satoshi Fukagawa)、四元 房典 (Fusanori Yotsumoto)、宮本 新吾 (Shingo Miyamoto)

福岡大学 医学部 産婦人科 (Department of Obstetrics & Gynecology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)

P-100

着床前診断を経て不育症の原因ではないと判断した10番染色体腕間逆位の症例

Preimplantation genetic testing excluded pericentric inversion of chromosome 10 from the cause of recurrent miscarriage

○馬場 剛<sup>1</sup> (Tsuyoshi Baba)、遠藤 俊明<sup>1</sup> (Toshiaki Endo)、真里谷 奨<sup>1</sup> (Tasuku Mariya)、久野 芳佳<sup>1</sup> (Yoshika Kuno)、森下 美幸<sup>1</sup> (Miyuki Morishita)、水内 将人<sup>1</sup> (Masahito Mizuuchi)、川俣 あかり<sup>1</sup> (Akari Kawamata)、寺本 瑞絵<sup>1</sup> (Mizue Teramoto)、石岡 伸一<sup>1</sup> (Shinichi Ishioka)、寺田 倫子<sup>1</sup> (Noriko Terada)、鷹巢 祐子<sup>1</sup> (Yuko Takasu)、加藤 武馬<sup>2</sup> (Takema Kato)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)、石川 亜貴<sup>3</sup> (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋<sup>3</sup> (Akihiro Sakurai)、齋藤 豪<sup>1</sup> (Tsuyoshi Saito)

- 1 札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座 (Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, 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, Toyoake, Japan)
- 3 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療室 (Division of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan)

P-101

羊水検査の結果が47,XXXであった夫婦との関わり

A genetic counseling of 47,XXX detected by amniocentesis

○渡名喜 海香子<sup>1</sup> (Mikako Tonaki)、長谷川 ゆり<sup>1,2</sup> (Yuri Hasegawa)、三浦 生子<sup>1,2</sup> (Syouko Miura)、伊達木 澄人<sup>1,3</sup> (Sumito Dateki)、三浦 清徳<sup>1,2</sup> (Kiyonori Miura)、増崎 英明<sup>1,2</sup> (Hideaki Masuzaki)

- 1 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門 (Division of Genetic Counseling, Genome Medical Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学病院 産科婦人科 (Department of Obstetrics and gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 3 長崎大学病院 小児科 (Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)

## The risk of amniocentesis for twin pregnancy in our hospital

- 舟木 哲 (Satoru Funaki)、佐々木 愛子 (Aiko Sasaki)、池袋 真 (Shin Ikebukuro)、  
嘉村 駿佑 (Shunsuke Kamura)、小野寺 洋平 (Youhei Onodera)、串本 卓哉 (Takuya Kushimoto)、  
松井 仁志 (Hitoshi Matsui)、芝田 恵 (Megumi Shibata)、小川 浩平 (Kouhei Ogawa)、  
赤石 理奈 (Rina Akaishi)、杉林 里佳 (Rika Sugibaysi)、関口 将軌 (Masaki Sekiguchi)、  
小澤 克典 (Katsusuke Ozawa)、梅原 永能 (Nagayoshi Umehara)、上原 麻理子 (Mariko Uehara)、  
和田 誠司 (Seiji Wada)、小澤 伸晃 (Nobuaki Ozawa)、西山 深雪 (Miyuki Nishiyama)、  
左合 治彦 (Haruhiko Sagou)

国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

## Clinical practice of Prenatal Genetic Counselling

- 水内 将人 (Masahito Mizuuchi)、川俣 あかり (Akari Kawamata)、真里谷 奨 (Tasuku Mariya)、  
黒田 敬史 (Takafumi Kuroda)、寺本 瑞絵 (Mizue Teramoto)、馬場 剛 (Tsuyoshi Baba)、  
石岡 伸一 (Shinichi Ishioka)、遠藤 俊明 (Toshiaki Endo)、斎藤 豪 (Tsuyoshi Saito)

札幌医科大学 医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)

## A case report of baby delivery after PGD with past history of nine consecutive recurrent pregnancy loss

- 坂本 優香<sup>1,2</sup> (Yuuka Sakamoto)、柿沼 敏行<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Kakinuma)、竹内 美紀<sup>1</sup> (Miki Takeuchi)、  
酒井 友康<sup>1</sup> (Tomoyasu Sakai)、圓城寺 真見<sup>1</sup> (Mami Enjyoji)、室井 美樹<sup>1</sup> (Miki Muroi)、  
伊東 孝晃<sup>2</sup> (Takaaki Ito)、田川 実紀<sup>1,2</sup> (Miki Tagawa)、柿沼 薫<sup>1,2</sup> (Kaoru Kakinuma)、  
佐藤 郁夫<sup>2</sup> (Ikuo Sato)、大和田 倫孝<sup>2</sup> (Michitaka Ohwada)、田中 宏一<sup>2</sup> (Hirokazu Tanaka)、  
庵前 美智子<sup>3</sup> (Michiko Anmae)、中岡 義晴<sup>3</sup> (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴<sup>3</sup> (Yoshiharu Morimoto)、  
柳田 薫<sup>1</sup> (Kaoru Yanagida)

- 1 国際医療福祉大学病院 リプロダクションセンター  
(Reproduction center, International University of Health and Welfare, Tochigi, Japan)
- 2 国際医療福祉大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, International University of Health and Welfare, Tochigi, Japan)
- 3 IVFなんばクリニック  
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)

## Prenatal diagnosis of mucopolipidosis II: a case report

- 寺本 瑞絵<sup>1</sup> (Mizue Teramoto)、石井 玲<sup>2</sup> (Akira Ishii)、鷹巢 祐子<sup>3</sup> (Yuko Takasu)、  
真里谷 奨<sup>1</sup> (Tasuku Mariya)、寺田 倫子<sup>1</sup> (Noriko Terada)、川俣 あかり<sup>1</sup> (Akari Kawamata)、  
水内 将人<sup>1</sup> (Masato Mizuuchi)、水上 都<sup>3</sup> (Miyako Mizukami)、石川 亜貴<sup>3</sup> (Aki Ishikawa)、  
馬場 剛<sup>1</sup> (Tsuyoshi Baba)、石岡 伸一<sup>1</sup> (Shinichi Ishioka)、近藤 秀仁<sup>4</sup> (Hidehito Kondo)、  
酒井 規夫<sup>5</sup> (Norio Sakai)、櫻井 晃洋<sup>3</sup> (Akihiro Sakurai)、齋藤 豪<sup>1</sup> (Tsuyoshi Saito)

- 1 札幌医科大学 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
- 2 札幌医科大学 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
- 3 札幌医科大学 医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
- 4 京都第一赤十字病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Kyoto Daiichi Hospital, Kyoto, Japan)
- 5 大阪大学大学院医学研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Osaka University, Osaka, Japan)

P-106

当院におけるSRY転座型の精子形成異常の4症例について

Clinical reports of male infertility with SRY translocation

○山本 篤<sup>1</sup> (Atsushi Yamamoto)、藤原 有基<sup>2</sup> (Yuki Fujiwara)、大野田 晋<sup>1</sup> (Shin Oonota)、  
鈴木 啓介<sup>1</sup> (Keisuke Suzuki)、岩端 威之<sup>1</sup> (Tomoyuki Iwahata)、寺井 一隆<sup>1</sup> (Kazutka Terai)、  
杉本 公平<sup>1</sup> (Kouhei Sugimoto)、岡田 弘<sup>1</sup> (Hiroshi Okada)

- 1 獨協医科大学 埼玉医療センター リプロダクションセンター  
(Department of Reproduction center, Dokkyo Medical University Saitama Iryo center, Saitama, Japan)
- 2 獨協医科大学埼玉医療センター 遺伝カウンセリングセンター  
(Department of Genetic Counseling center, Dokkyo Medical University Saitama Iryo center, Saitama, Japan)

P-107

当院における先天難聴に対する遺伝カウンセリングの現状と課題

The present problems of genetic counseling for congenital hearing loss.

○二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、伊藤 志帆<sup>2</sup> (Shiho Ito)、馬場 信太郎<sup>3</sup> (Shintaro Baba)、  
吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)

- 1 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京都立小児総合医療センター 看護部  
(Department of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 東京都立小児総合医療センター 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

P-108

筋強直性ジストロフィーに対する着床前遺伝子診断におけるTP-PCR法の役割

Role of Triple repeat primed PCR analysis for PGD to the DM1 clients

○仙波 宏史 (Hiroshi Senba)、末岡 浩 (Kou Sueoka)、樋口 敦彦 (Toshihiko Higuchi)、  
眞木 順子 (Jyunko Maki)、水口 雄貴 (Yuki Mizuguchi)、佐藤 卓 (Suguru Sato)、  
佐藤 健二 (Kenji Sato)、田中 守 (Mamoru Tanaka)

慶應大学医学部 産婦人科学教室  
(Departments of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-109

妊娠を契機に深部静脈血栓症を発症した先天性アンチトロンビン欠乏症例の遺伝学的検査の検討

Genetic analysis of congenital antithrombin deficiency in patient with deep vein thrombosis during pregnancy

○根木 玲子<sup>1,2</sup> (Reiko Neki)、伊田 和史<sup>1</sup> (Kazufumi Ida)、光黒 真菜<sup>3</sup> (Mana Mitsuguro)、  
岡本章<sup>3</sup> (Akira Okamoto)、丸山 慶子<sup>4</sup> (Keiko Maruyama)、小亀 浩市<sup>4</sup> (Koichi Kokame)、  
宮田 敏行<sup>5</sup> (Toshiyuki Miyata)

- 1 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, Osaka, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター 周産期婦人科部  
(Department of Perinatology and Gynecology, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 3 国立循環器病研究センター 臨床検査部  
(Laboratory of Clinical Chemistry, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター 分子病態部  
(Department of Molecular Pathogenesis, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 5 国立循環器病研究センター 脳血管内科  
(Department of Cerebrovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

P-110

染色体異常に起因する習慣流産に対するPGDの適応に関する再考の提言

Reconsidering the indication of PGD for recurring miscarriages due to chromosomal translocation

○田中 温 (Atsushi Tanaka)、永吉 基 (Motoi Nagayoshi)、山口 貴史 (Takashi Yamaguchi)、  
市山 卓彦 (Takuhiko Ichiyama)、大野 基晴 (Motoharu Ohno)

セントマザー産婦人科医院  
(Saint Mother Hospital, Kitakyushu, Japan)

一般ポスター 16 臨床オミクス  
Poster Session 16 Clinical Omics

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)  
Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-111 Omics Data Integration Using Bayesian Non-Negative Matrix Factorization

○Heryanto Yusri Dwi, Ryo Yamada

Unit of Statistical Genetics, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine Kyoto University, Kyoto, Japan

一般ポスター 17 ゲノム情報とヘルスケア  
Poster Session 17 Genomic Information and Health Care

日時：10月11日(木) 17:45～18:45 ポスター会場(3F 301+302)  
Date: Thursday, Oct. 11 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-112 がん患者のゲノム情報開示希望に影響を与える要因の解析

Analysis of factors that affect cancer patient's desire to disclose the genome information

○水口 魔己 (Maki Mizuguchi)、堀内 泰江 (Yasue Horiuchi)、浄住 佳美 (Yoshimi Kiyozumi)、東川 智美 (Satomi Higashigawa)、楠原 正俊 (Masatoshi Kusuvara)、山口 建 (Ken Yamaguchi)  
静岡県立静岡がんセンター  
(Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)

一般ポスター 18 次世代シーケンス(NGS)解析1  
Poster Session 18 Next Generation Sequencing 1

日時：10月11日(木) 17:10～18:10 ポスター会場(3F 301+302)  
Date: Thursday, Oct. 11 17:10～18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-113 次世代シーケンサーによる日本人Leber先天盲34家系の遺伝子解析

Molecular Analysis of 34 Japanese Families with Leber Congenital Amaurosis Using Targeted Next Generation Sequencing

- 細野 克博<sup>1</sup> (Katsuiro Hosono)、仁科 幸子<sup>2</sup> (Sachiko Nishina)、横井 匡<sup>2</sup> (Tadashi Yokoi)、片桐 聡<sup>2,3</sup> (Satoshi Katagiri)、才津 浩智<sup>4</sup> (Hiroto Saito)、倉田 健太郎<sup>1</sup> (Kentaro Kurata)、宮道 大督<sup>1</sup> (Daisuke Miyamichi)、彦谷 明子<sup>1</sup> (Akiko Hikoya)、溝渕 圭<sup>3</sup> (Kei Mizobuchi)、中野 匡<sup>3</sup> (Tadashi Nakano)、葦島 伸生<sup>5</sup> (Shinsei Minoshima)、深見 真紀<sup>6</sup> (Maki Fukami)、近藤 寛之<sup>7</sup> (Hiroyuki Kondo)、佐藤 美保<sup>1</sup> (Miho Sato)、林 孝彰<sup>3</sup> (Takaaki Hayashi)、東 範行<sup>2</sup> (Noriyuki Azuma)、堀田 喜裕<sup>1</sup> (Yoshihiro Hotta)
- 1 浜松医科大学 眼科  
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
  - 2 国立成育医療研究センター 眼科  
(Department of Ophthalmology and Laboratory for Visual Science, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 3 東京慈恵会医科大学 眼科  
(Department of Ophthalmology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 4 浜松医科大学 医化学  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
  - 5 浜松医科大学 光先端医学教育研究センター 光ゲノム医学研究室  
(Department of Photomedical Genomics, Institute for Medical Photonics Research, Preeminent Medical Photonics Education & Research Center, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
  - 6 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 7 産業医科大学 眼科  
(Department of Ophthalmology, University of Occupational and Environmental Health, Fukuoka, Japan)

P-114

**LOXHD1遺伝子変異とその表現型****Variations of the LOXHD1 Mutation and its Phenotypic Features**

○前川 カルナ (Karuna Maekawa)、西尾 信哉 (Shinya Nishio)、宇佐美 真一 (Shinichi Usami)

信州大学 医学部 耳鼻咽喉科学教室

(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University, Nagano, Japan)

P-115

**日本人の5塩基短鎖重複反復配列のプロファイルと高解像度の反復配列タイピングの検証****Short tandem repeat profile of pentanucleotide repeats and high-resolution typing for the Japanese population**○齊藤 真梨恵<sup>1</sup> (Marie Saito)、平田 智士<sup>1</sup> (Satoshi Hirata)、小島 要<sup>1</sup> (Kaname Kojima)、三澤 計治<sup>1</sup> (Kazuharu Misawa)、三森 隆広<sup>1</sup> (Takahiro Mimori)、ジェルベ オリビエ<sup>1</sup> (Olivier Gervais)、河合 洋介<sup>2</sup> (Yosuke Kawai)、人見 祐基<sup>2</sup> (Yuki Hitomi)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、中村 稔<sup>3,4</sup> (Minoru Nakamura)、長崎 正朗<sup>1</sup> (Masao Nagasaki)

1 東北大学 東北大学メディカルメガバンク機構 ゲノム解析部門 バイオメディカル情報解析分野 (Division of Biomedical Information Analysis, Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)

2 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学教室 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

3 国立病院機構長崎医療センター 臨床研究センター (Clinical Research Center, National Hospital Organization, Nagasaki Medical Center, Nagasaki, Japan)

4 長崎大学 医歯薬学総合研究科 肝臓病学講座 (Department of Hepatology, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P-116

**孤発性パーキンソン病における責任遺伝子の探索****Search for responsible genes associated with sporadic Parkinson's disease (SPD).**○下條 智史<sup>1</sup> (Tomofumi Shimojo)、三浦 史郎<sup>2</sup> (Shiroh Miura)、小坂 健悟<sup>1</sup> (Kengo Kosaka)、森川 拓弥<sup>1</sup> (Takuya Morikawa)、谷脇 考恭<sup>2</sup> (Takayuki Taniwaki)、柴田 弘紀<sup>1</sup> (Hiroki Shibata)

1 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)

2 久留米大学 医学部 内科学講座 呼吸器・神経・膠原病内科 (Division of Respiriology, Neurology and Rheumatology, Department of Medicine, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

P-117

**Human Phenotype Ontology (HPO) とバリエント情報を併用する診断補助ツールの遺伝学的検査への活用についての検討****Pathogenic variant identification using variant prioritization tools.**○恵比木 満喬<sup>1</sup> (Mitsutaka Ebiki)、岡崎 哲也<sup>2,3</sup> (Tetsuya Okazaki)、甲斐 政親<sup>4</sup> (Masachika Kai)、難波 栄二<sup>3,5</sup> (Eiji Nanba)

1 鳥取大学大学院 医学系研究科 医学専攻 博士課程 (PhD course, Graduate School of Medicine, Tottori University, Japan)

2 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科 (Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan.)

3 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 (Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan.)

4 鳥取大学 技術部 医学系部門 (Division of Medical Science, Technical Department, Tottori University, Yonago, Japan.)

5 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室 (Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)



## Beyond the limitations of exome analysis for genetic disorders

○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)、松永 達雄<sup>8</sup> (Tatsuo Matsunaga)、務台 英樹<sup>8</sup> (Hideki Mutai)、小崎 健次郎<sup>9</sup> (Kenjiro Kosaki)、角田 達彦<sup>1,2</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野  
(Department of Medical Science Mathematics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター医科学数理研究チーム  
(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  
(Division of Genomic Medicine, 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 先進医療研究開発部  
(Department of Biomedical Research and Innovation, 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 Women's and Children's 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 東京医療センター 感覚器センター 聴覚・平衡覚研究部  
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 9 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)

## Investigation of sample conditions on fusion gene detection by RNA-Seq analysis of FFPE sample

○森田 圭一<sup>1,2</sup> (Keiichi Morita)、丹下 正一朗<sup>3</sup> (Shoichiro Tange)、井本 逸勢<sup>3,4</sup> (Issei Imoto)、及川 悠<sup>5</sup> (Yu Oikawa)、栢森 高<sup>6</sup> (Kou Kayamori)、柴田 恵里<sup>1</sup> (Eri Shibata)、外内 えり奈<sup>1</sup> (Erina Tonouchi)、道 泰之<sup>1</sup> (Yasuyuki Michi)、池田 通<sup>6</sup> (Tohru Ikeda)、原田 浩之<sup>5</sup> (Hiroyuki Harada)、依田 哲也<sup>1</sup> (Tetsuya Yoda)

- 1 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 顎顔面外科学分野  
(Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター  
(Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 愛知県がんセンター研究所 分子遺伝学分野  
(Division of Molecular Genetics, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
- 5 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 顎口腔外科学分野  
(Oral & Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 6 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 口腔病理学分野  
(Department of oral pathology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

## Identification and characterization of intermediate-sized deletions within a Japanese population

○うおん じんはお<sup>1</sup> (Jing Hao Wong)、秋山 真太郎<sup>2</sup> (Shintaro Akiyama)、中川 英刀<sup>3</sup> (Hidewaki Nakagawa)、重水 大智<sup>2</sup> (Daichi Shigemizu)、藤本 明洋<sup>1,3</sup> (Akihiro Fujimoto)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 創薬医学講座  
(Department of Drug Discovery Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Division of Genomic Medicine, Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Nagoya, Japan)
- 3 理研 IMS  
(IMS, RIKEN, Tokyo, Japan)

P-121

## 日本人で初めて見出されたCLDN14変異による難聴症例

## CLDN14 mutation screening in Japanese hearing loss patients

- 北野 友裕 (Tomohiro Kitano)、茂木 英明 (Hideaki Moteki)、西尾 信哉 (Shin-ya Nishio)、  
北尻 真一郎 (Shin-icuro Kitajiri)、野口 佳裕 (Yoshihiro Noguchi)、宇佐美 真一 (Shin-ichi Usami)  
信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

## 一般ポスター 19 遺伝カウンセリング1

## Poster Session 19 Genetic Counseling 1

日 時：10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-122

## 発端者の遺伝学的診断が困難な副腎白質ジストロフィー家系の出生前診断・保因者診断に関する遺伝カウンセリング

## Adrenoleukodystrophy : Genetic counseling for prenatal and carrier testing without the genetic diagnosis of a proband

- 山田 瞳<sup>1</sup> (Hitomi Yamada)、米井 歩<sup>1</sup> (Ayumi Yonei)、佐藤 友紀<sup>1</sup> (Yuki Sato)、  
吉津 紀久子<sup>1</sup> (Kikuko Yoshizu)、澁谷 与扶子<sup>2</sup> (Toko Shibuya)、下澤 伸行<sup>3</sup> (Nobuyuki Shimozawa)、  
酒井 規夫<sup>1,4</sup> (Norio Sakai)
- 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 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学  
(Department of pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
  - 3 岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野  
(Life Science Research Center, Gifu University, Gifu, Japan)
  - 4 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  
(Division of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

P-123

## 網羅的遺伝子解析で診断を得た稀少疾患3例の遺伝カウンセリング

## Genetic counseling for 3 individuals with rare diseases diagnosed by exome analysis

- 三島 祐子 (Yuko Mishima)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、  
西 恵理子 (Eriko Nishi)、岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)  
大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

P-124

## 東京医科歯科大学におけるがんゲノム診療での遺伝子診療科の役割～がんゲノム診療科から遺伝子診療科受診となった一例を通して～

## The role of the department of medical genetics in precision cancer medicine

- 高橋 沙矢子<sup>1,2</sup> (Sayako Takahashi)、高嶺 恵理子<sup>2,3</sup> (Eriko Takamine)、甲畑 宏子<sup>1,2</sup> (Hiroko Kohbata)、  
江花 有亮<sup>1,2</sup> (Yusuke Ebana)、池田 貞勝<sup>3</sup> (Sadakatsu Ikeda)、吉田 雅幸<sup>1,2</sup> (Masayuki Yoshida)
- 1 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター  
(Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
  - 2 東京医科歯科大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genetics, Medical Hospital, of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
  - 3 東京医科歯科大学医学部附属病院 腫瘍センター  
(Cancer Center, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

P-125

## 不妊治療と妊娠初期・産後メンタルストレスの関連についての検討

## The study of the association between infertility treatment and mental stress in early pregnancy and after giving birth

- 澤田 祐季 (Yuki Sawada)、鈴森 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、武田 恵利 (Eri Takeda)、  
大東 由佳 (Yuka Ohigasi)、大瀬戸 久美子 (Kumiko Oseto)、大谷 綾乃 (Ayano Otani)、  
吉原 紘行 (Hiroyuki Yoshihara)、犬塚 早紀 (Saki Inuzuka)、小川 紫野 (Shino Ogawa)、  
熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、佐藤 剛 (Takeshi Sato)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura-Ogasawara)  
名古屋市立大学大学院 医学研究科 産科婦人科学・臨床遺伝医療部  
(Division of Clinical and Molecular Genetics, Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)

P-126

**SOX2遺伝子変異の性腺モザイクが疑われた眼球形成異常の同胞例における遺伝カウンセリング  
Genetic counseling of siblings with suspected gonadal mosaic of SOX2 gene mutation**

○川戸 和美<sup>1</sup> (Kazumi Kawato)、柳 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Yanagi)、要 匡<sup>2</sup> (Tadasi Kaname)

- 1 大阪府立母子センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)
- 2 国立成育医療センター ゲノム医療研究部  
(National Center for Child Health and Development Genome Medical Research Department)

P-127

**医学生を対象にした出生前遺伝学的検査における認識の調査**

**The study of medical student's recognition about prenatal genetic testings.**

○高岡 朱子 (Akiko Takaoka)、山本 佳世乃 (Kayono Yamamoto)、徳富 智明 (Tomoharu Tokutomi)、福島 明宗 (Akimune Fukusima)

岩手医科大学大学院 医学研究科 修士課程 応用医科学群 遺伝カウンセリング学専攻  
(Genetic Counseling Program, Applied Medical Science, Graduate School of Science, Iwate Medical University)

P-128

**OTC欠損症罹患男児の出生を契機に診断されたヘテロ女性患者の1例**

**A case of heterozygous female diagnosed after the birth of male baby with OTC deficiency**

○齋藤 恵<sup>1</sup> (Megumi Saito)、秋山 奈々<sup>2</sup> (Nana Akiyama)、鶴岡 智子<sup>2,3</sup> (Tomoko Tsuruoka)、伏見 拓矢<sup>2,4</sup> (Takuya Fushimi)、颯左 かおり<sup>5</sup> (Kaori Sassa)、武者 育麻<sup>5</sup> (Ikuma Musya)、荒尾 正人<sup>5</sup> (Masato Arao)、村山 圭<sup>2,4</sup> (Kei Murayama)、大竹 明<sup>1,5</sup> (Akira Ohtake)

- 1 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 2 千葉県こども病院 遺伝診療センター  
(Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 3 千葉県こども病院 新生児科  
(Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 4 千葉県こども病院 代謝科  
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 5 埼玉医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P-129

**帝京大学における遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) に対する遺伝カウンセリング外来の実施と体制整備について**

**HBOC genetic counseling and testing in Teikyo University Hospital: Evaluation and Future perspectives**

○長阪 一憲<sup>1,2</sup> (Kazunori Nagasaka)、青木 美保<sup>3</sup> (Miho Aoki)、木戸 浩一郎<sup>1</sup> (Koichiro Kido)、瀬戸 理玄<sup>1</sup> (Michiharu Seto)、杉原 武<sup>1</sup> (Takeru Sugihara)、平池 春子<sup>1</sup> (Haruko Hiraike)、渡邊 清高<sup>4</sup> (Kiyotaka Watanabe)、梁 栄治<sup>1</sup> (Eiji Ryo)、関 順彦<sup>3,4</sup> (Nobuhiko Seki)、神野 浩光<sup>5</sup> (Hiromitsu Jinno)、綾部 琢哉<sup>1</sup> (Takuya Ayabe)

- 1 帝京大学医学部附属病院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University School of Medicine)
- 2 東京大学医学部附属病院女性診療科・産科、女性外科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo)
- 3 帝京大学医学部附属病院帝京がんセンター  
(Teikyo Cancer Center, Teikyo University Hospital)
- 4 帝京大学医学部附属病院腫瘍内科  
(Department of Medical Oncology, Teikyo University School of Medicine)
- 5 帝京大学医学部附属病院乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Teikyo University School of Medicine)

P-130

**遺伝カウンセリングの満足に影響する要因の抽出**

**Factors Related to Patient Satisfaction with Genetic Counseling**

○吉田 晶子<sup>1,2</sup> (Akiko Yoshida)、稲葉 慧<sup>1,2,3</sup> (Akira Inaba)、佐藤 智佳<sup>4</sup> (Chika Sato)、前田 亜希子<sup>1,2</sup> (Akiko Maeda)、村上 裕美<sup>5</sup> (Hiromi Murakami)、鳥嶋 雅子<sup>5</sup> (Masako Torishima)、山田 崇弘<sup>5</sup> (Takahiro Yamada)、小杉 真司<sup>5</sup> (Shinji Kosugi)、高橋 政代<sup>1,2</sup> (Masayo Takahashi)

- 1 理化学研究所 生命機能科学研究センター 網膜再生医療研究開発プロジェクト  
(Laboratory for Retinal Regeneration, RIKEN, Center for Biosystems Dynamics Research, Kobe, Japan)
- 2 神戸アイセンター病院  
(Kobe City Eye Hospital, Kobe, Japan)
- 3 京都大学大学院医学研究科医学専攻 医療倫理学  
(Department of Medical Ethics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 4 関西医科大学 臨床病理学  
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 5 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)

P-131

**多因子遺伝病における遺伝カウンセリングの必要性和疾患理解へ遺伝学的知識が及ぼす影響**  
**How does genetic knowledge influence the necessity of genetic counseling in people with multifactorial genetic disease?**

○木村 葉菜<sup>1</sup> (Kanna Kimura)、久野 千恵子<sup>2</sup> (Chieko Kuno)、大江 瑞恵<sup>1,3</sup> (Tamae Ohye)、倉橋 浩樹<sup>4</sup> (Hiroki Kurahashi)、佐藤 芳<sup>1,5</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 あいち小児保健医療総合センター 産科  
(Obstetrics, Aichi Children Health and Medical Center, 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 Medicine, Faculty of Medical Technology, School of Health Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 4 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 5 藤田保健衛生大学 医学部 倫理学研究室  
(Ethics laboratory, School of Medicine, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P-132

**ナンセンス変異によるDuchenne型筋ジストロフィーの遺伝カウンセリングの一例**  
**Genetic counseling of the case with Duchenne Muscular dystrophy caused by nonsense mutation**

○白井 謙太郎<sup>1</sup> (Kentaro Shirai)、渡辺 章充<sup>1</sup> (Akimitu Watanabe)、浦野 真理<sup>2</sup> (Mari Urano)、佐藤 裕子<sup>2</sup> (Yuko Sato)、松尾 真理<sup>2</sup> (Mari Matsuo)、山本 俊至<sup>2</sup> (Toshiki Yamamoto)

- 1 土浦協同病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Tsuchiura Kyodo Hospital, Tsuchiura, Ibaraki, Japan)
- 2 東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)

P-133

**遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングにおいて来談者が求めるモノとは**  
**Examination of the information that people coming for consultation about hereditary cancer need**

○大瀬戸 久美子<sup>1,2</sup> (Kumiko Oseto)、吉本 有希子<sup>2</sup> (Yukiko Yoshimoto)、高原 祥子<sup>2</sup> (Sachiko Takahara)、大東 由佳<sup>1</sup> (Yuka Ohigashi)、武田 恵利<sup>1</sup> (Eri Takeda)、西川 隆太郎<sup>1</sup> (Ryutarō Nishikawa)、鈴森 伸宏<sup>1</sup> (Nobuhiro Suzumori)、山内 清明<sup>2</sup> (Akira Yamauchi)

- 1 名古屋市立大学病院臨床遺伝医療部  
(Division of Clinical Molecular Genetics)
- 2 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院プレストセンター・乳腺外科  
(KITANO HOSPITAL TAZUKE KOFUKAI MEDICAL RESEARCH INSTITUTE, Osaka, Japan)

**一般ポスター 20 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育1**  
**Poster Session 20 ELSI and Genetics Education 1**

日 時：10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)  
 Date : Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-134

**臭覚受容体の一塩基多型 (SNP) を用いた新しい遺伝学教材**  
**A new educational tool of genetics using single nucleotide polymorphism (SNP) of olfactory receptor**

○片山 瑠香<sup>1</sup> (Ruka Katayama)、巽 純子<sup>1,2</sup> (Junko Tatsumi-Miyajima)、二川 摩周<sup>1</sup> (Mashu Futagawa)、田村 和朗<sup>1,2</sup> (Kazuo Tamura)、西郷 和真<sup>1,2</sup> (Kazumasa Saigou)

- 1 近畿大学 大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学理工学部生命科学科  
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)

医学部卒前教育 臨床実習における遺伝カウンセリングロールプレイ実習の取り組み  
Efforts of genetic counseling Role Play in clinical practical training of pre-medical education.

- 石川 亜貴<sup>1</sup> (Aki Ishikawa)、水上 都<sup>1</sup> (Miyako Mizukami)、宮崎 幸子<sup>2</sup> (Sachiko Miyazaki)、櫻井 晃洋<sup>1</sup> (Akihiro Sakurai)
- 1 札幌医科大学医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
  - 2 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療室  
(Department of Genetic Counseling, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan)

映画上映を通じた遺伝リテラシー向上への取り組み  
Improving Genetic Literacy by showing the family bond movie

- 七里 由衣<sup>1</sup> (Yui Shichiri)、木村 葉菜<sup>1</sup> (Kanna Kimura)、藤盛 伸美<sup>2</sup> (Nobumi Fujimori)、倉橋 浩樹<sup>3</sup> (Hiroki Kurahashi)、佐藤 労<sup>1,4</sup> (Tsutomu Sato)、大江 瑞恵<sup>1,5</sup> (Tamae Ohye)
- 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)
  - 2 名古屋大学医学部附属病院 小児科  
(Nagoya University Hospital, Pediatrics)
  - 3 藤田保健衛生大学 総合医学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
  - 4 藤田保健衛生大学 医学部 倫理学  
(Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine)
  - 5 藤田保健衛生大学 医療科学部 臨床検査学科 臨床病態解析学  
(Department of Molecular Laboratory Medicine, faculty of Medical Technology, School of Sciences, Fujita Health University)

出生コホート調査参加者の遺伝子解析に対する考えと遺伝リテラシーについて  
Attitudes toward genetic analysis and genetic literacy in birth cohort study participants

- 山本 緑<sup>1,2</sup> (Midori Yamamoto)、森 千里<sup>1,3</sup> (Chisato Mori)、羽田 明<sup>1,2</sup> (Akira Hata)
- 1 千葉大学予防医学センター  
(Center for Preventive Medical Sciences, Chiba University, 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)
  - 3 千葉大学大学院医学研究院環境生命医学  
(Department of Bioenvironmental Medicine, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)

医学部1年次生を対象とした遺伝に対する認識調査  
Genetic recognition survey for first year medical students

- 小松 茅乃<sup>1</sup> (Kayano Komatsu)、石川 亜貴<sup>2</sup> (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋<sup>2</sup> (Akihiro Sakurai)
- 1 公益財団法人 田附興風会 医学研究所 北野病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Tazuke Kofukai, Medical Research Institute, Kitano Hospital, Osaka, Japan)
  - 2 札幌医科大学医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)

小学生5年生を対象とした遺伝学教育の実践とその効果  
Evaluation of human genetics education for elementary school fifth graders

- 荒木 もも子<sup>1</sup> (Momoko Araki)、巽 純子<sup>1,2</sup> (Junko Tatsumi-Miyazima)、片山 瑠香<sup>1</sup> (Ruka Katayama)、増井 薫<sup>3</sup> (Kaoru Masui)、松田 佳子<sup>4</sup> (Yoshiko Matsuda)、田村 和朗<sup>1,2</sup> (Kazuo Tamura)
- 1 近畿大学 大学院総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science & Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
  - 2 近畿大学 理工学部 生命科学科  
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
  - 3 兵庫医科大学 遺伝子医療部  
(Hyogo College of Medicine, Department of Clinical Genetics, Hyogo, Japan)
  - 4 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部  
(Osaka city General Hospital, Osaka, Japan)

ゲノム医療とELSIの教員研修会と授業支援  
Implementation of teacher workshops for teaching ELSI in genomic medicine in the classroom and class support

- 川上 雅弘<sup>1</sup> (Masahiro Kawakami)、飯野 均<sup>2</sup> (Hitoshi Iino)
- 1 奈良先端科学技術大学院大学 教育推進機構  
(Institute for Educational Initiatives, Nara Institute of Science and Technology, Nara, Japan)
  - 2 河合塾 教育イノベーション本部 BID  
(Division of Educational Innovation, Kawaijuku Educational Institution, Tokyo, Japan)



P-141

**直接ヒアリングで分かった成人期以降のダウン症候群をもつ方の両親が必要とする支援  
Support to the parents of adult patients with Down's syndrome**

○加藤 良美<sup>1</sup> (Yoshimi Kato)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)、佐藤 芳<sup>1,3</sup> (Tsutomu Sato)、  
大江 瑞恵<sup>1,4</sup> (Tamae Ohye)

- 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 医学部 倫理学  
(Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 4 藤田保健衛生大学 医療科学部 臨床検査学科 臨床病態解析学  
(Department of Molecular Laboratory Medicine, Faculty of Medical Technology, School of Health Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P-142

**疾病の原因が遺伝病であると認識することがスティグマに与える影響  
Influence on stigma is to be recognized the cause of the disease as a hereditary**

○片山 美恵子<sup>1</sup> (Mieko Katayama)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)、大江 瑞恵<sup>1,3</sup> (Tamae Ohe)、  
佐藤 芳<sup>4</sup> (Tsutomu Sato)

- 1 藤田保健衛生大学大学院 保健学研究科 保健学専攻 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 Molecular Laboratory Medicine, Faculty of Medical Technology, School of Health Sciences, Fujita Health University, 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)

P-143

**シエナ大学病院 (イタリア)・ヒメネスティアス財団病院 (スペイン) における遺伝医療 (視察報告)  
Genetic medicine service provided at two University Hospitals in Italy and Spain: Visit Report**

○鳥嶋 雅子<sup>1</sup> (Masako Torishima)、中川 奈保子<sup>2</sup> (Naoko Nakagawa)、小杉 眞司<sup>1,2</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 2 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  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health)

**一般ポスター 21 家族性腫瘍 (HBOC含む) 1  
Poster Session 21 Hereditary Cancer/HBOC 1**

日 時 : 10月11日 (木) 17:10 ~ 18:10 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Thursday, Oct. 11 17:10 ~ 18:10 Poster Room (301+302, 3F)

P-144

**乳腺診療における問診票と家系図の家族歴情報量の比較検討  
Comparative analysis of family history obtained from questionnaire at breast center and interview by genetic counselor**

○田代 真理<sup>1</sup> (Mari Tashiro)、執印 太郎<sup>1</sup> (Taro Shuin)、杉本 健樹<sup>1,2</sup> (Takeki Sugimoto)

- 1 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)
- 2 高知大学医学部附属病院 乳腺センター  
(Breast Center, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)

## BRCA1/2遺伝子共変異のみられたHBOCの1例 A case of HBOC for BRCA1/2 transheterozygotes

○藁谷 美奈<sup>1,2,3</sup> (Mina Waraya)、小坂 愉賢<sup>2,3</sup> (Yoshimasa Kosaka)、荒木 尚美<sup>3</sup> (Naomi Araki)、高田 史男<sup>3,4</sup> (Fumio Takada)

- 1 JCHO相模野病院  
(Department of Surgery, Japan Community Health Care Organization, Sagamino Hospital)
- 2 北里大学医学部乳腺・甲状腺外科学  
(Department of Breast and Thyroid Surgery, Kitasato University School of Medicine)
- 3 北里大学病院遺伝診療部  
(Genetics Division, Department of Genetics and Genomics, Kitasato University Hospital)
- 4 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences)

## 若年性乳癌の検討 Investigation of Younger Age Patients in Breast Cancer

○青柳 智義<sup>1</sup> (Tomoyoshi Aoyagi)、南村 真紀<sup>1</sup> (Maki Namura)、玉貫 圭甲<sup>1</sup> (Tamaki Tamanuki)、笹原 奈津美<sup>2</sup> (Natsumi Sasahara)、水内 里美<sup>2</sup> (Satomi Mizuchi)、松原 久裕<sup>3</sup> (Hisahiro Matsubara)、松崎 弘志<sup>1</sup> (Hiroshi Matsuzaki)

- 1 船橋市立医療センター 乳腺外科  
(Department of Surgery, Funabashi Municipal Medical Center)
- 2 船橋市立医療センター 看護部  
(Department of Nursing, Funabashi Municipal Medical Center)
- 3 千葉大学大学院医学研究院先端応外科  
(Department of Frontier Surgery, Graduate school of medicine, Chiba University)

## 当院における家族性腫瘍に対して家族歴聴取を実施した家系の検討 Importance of familial history taking of cancer patients in Ehime University Hospital

○尾崎 依里奈<sup>1</sup> (Erina Ozaki)、亀井 義明<sup>2</sup> (Yoshiaki Kamei)、山下 美智子<sup>2</sup> (Michiko Yamashita)、村上 朱里<sup>2</sup> (Akari Murakami)、松本 隆<sup>3</sup> (Takashi Matsumoto)、松原 裕子<sup>3</sup> (Yuko Matsubara)、安岡 稔晃<sup>3</sup> (Toshiaki Yasuoka)、杉下 博基<sup>4</sup> (Hiroki Sugishita)、江口 真理子<sup>5</sup> (Mariko Eguchi)

- 1 愛媛大学医学部附属病院 総合診療サポートセンター  
(Department of Total Medical support center, Ehime University Hospital, Ehime, Japan)
- 2 愛媛大学医学部附属病院 乳腺センター  
(Department of Breast Center, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 3 愛媛大学医学部附属病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 4 愛媛大学医学部附属病院 消化器腫瘍外科  
(Department of Gastrointestinal Surgery and Surgical Oncology, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 5 愛媛大学医学部附属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)

## がん医療を担う一般看護師に求められる遺伝/ゲノム看護実践とはどのようなものか？ What kind of genetic/genomic nursing is necessary for general nurses in cancer care?

○森屋 宏美<sup>1</sup> (Hiromi Moriya)、横山 寛子<sup>1</sup> (Hiroko Yokoyama)、原田 直子<sup>2</sup> (Naoko Harada)、鴨川 七重<sup>2</sup> (Nanae Kamogawa)、寺尾 まやこ<sup>3</sup> (Mayako Terao)、高橋 千果<sup>4</sup> (Kazumi Takahashi)、大貫 優子<sup>4</sup> (Yuko Ohnuki)、竹下 啓<sup>4</sup> (Kei Takeshita)、浦野 哲哉<sup>5</sup> (Tetsuya Urano)、和泉 俊一郎<sup>6</sup> (Shun-Ichiro Izumi)

- 1 東海大学 医学部 看護学科  
(Faculty of Nursing, Tokai University School of Medicine)
- 2 東海大学医学部附属病院看護部  
(Department of Nursing, Tokai University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 東海大学医学部外科学系乳腺内分泌外科学  
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 東海大学医学部基盤診療学系医療倫理学  
(Department of Medical Ethics, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 5 東海大学医学部基礎医学系医学教育学  
(Department of Medical Education, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 6 東海大学医学部専門診療学系産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P-149

家族性腫瘍と遺伝カウンセリング～当院における遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵巣卵管切除術診療体制の構築～

Current status and future perspective of clinical practice for hereditary breast and ovarian cancer

○柿沼 敏行<sup>1</sup> (Toshiyuki Kakinuma)、伊東 孝晃<sup>1</sup> (Takaaki Itoh)、田川 実紀<sup>1</sup> (Miki Tagawa)、柿沼 薫<sup>1</sup> (Kaoru Kakinuma)、坂本 優香<sup>1</sup> (Yuka Sakamoto)、佐藤 郁夫<sup>1</sup> (Ikuo Satoh)、大和田 倫孝<sup>1</sup> (Michitaka Ohwada)、四元 淳子<sup>2</sup> (Jyunko Yotsumoto)、田中 宏一<sup>1</sup> (Hirokazu Tanaka)

- 1 国際医療福祉大学病院  
(Department of Obstetrics and Gynecology, International University of Health and Welfare Hospital, Japan)
- 2 国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 保健医療学専攻 修士課程 遺伝カウンセリング分野  
(International University of Health and Welfare Graduate School, Japan)

P-150

両側性乳癌における遺伝的背景および予後に関する検討

The genetic background and prognosis of bilateral breast cancer

○伊藤 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Ito)、大田 浩司<sup>1</sup> (Kouji Ohta)、前田 浩幸<sup>2</sup> (Hiroyuki Maeda)、井川 正道<sup>2</sup> (Masamichi Ikawa)、畑 郁江<sup>2</sup> (Ikue Hata)、米田 誠<sup>2</sup> (Makoto Yoneda)

- 1 福井県立病院 外科  
(Department of surgery, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)
- 2 福井大学 遺伝診療部  
(Division of Medical Genetics, Fukui University, Fukui, Japan)

P-151

奈良県での遺伝性乳癌卵巣癌症候群診療の連携体制の構築と現状

Construction of the cooperation system to treat about Hereditary Breast and Ovarian Cancer

○新納 恵美子 (Emiko Niiro)、吉元 千陽 (Chiharu Yoshimoto)、常見 泰平 (Taihei Tsunemi)、川口 龍二 (Ryuji Kawaguchi)、佐道 俊幸 (Toshiyuki Sado)、小林 浩 (Hiroshi Kobayashi)

- 奈良県立医科大学 産科婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nara Medical University, Nara, Japan)

P-152

RRSO術後に鼠経リンパ節転移で発見された原発性腹膜癌の一例と文献的考察を含めた検討

The occurrence of primary peritoneal cancer after RRSO in Japanese woman: A Case report and literature review

○原尾 美智子<sup>1</sup> (Michiko Harao)、竹前 大<sup>1</sup> (Masaru Takemae)、星 暢夫<sup>2</sup> (Nobuo Hoshi)、高井 響子<sup>3</sup> (Kyoko Takai)、安藤 二郎<sup>1</sup> (Jiro Ando)、菅野 康吉<sup>3</sup> (Koukichi Sugano)

- 1 栃木県立がんセンター 外科  
(Department of Breast Surgical Oncology, Tochigi Cancer Center, Tochigi, Japan)
- 2 栃木県立がんセンター 病理  
(Department of pathology, Tochigi Cancer Center)
- 3 栃木県立がんセンター がん予防・遺伝カウンセリング  
(Clinic of Cancer Prevention and Genetic Counseling, Tochigi Cancer Center)

P-153

神経線維腫症1型に合併した乳癌の2例

Two Cases of Breast Cancer Associated with Neurofibromatosis Type 1

○矢内 洋次<sup>1</sup> (Hirosugu Yanai)、佐藤 智佳<sup>2</sup> (Chika Sato)、遠藤 香代子<sup>1</sup> (Kayoko Endou)、平井 千恵<sup>1</sup> (Chie Hirai)、吉田 彩<sup>3</sup> (Aya Yoshida)、黒田 優美<sup>3</sup> (Yumi Kuroda)、玉置 知子<sup>4,5</sup> (Tomoko Tamaoki)、杉江 知治<sup>1</sup> (Tomoharu Sugie)

- 1 関西医科大学 外科  
(Department of Surgery, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 2 関西医科大学 臨床病理学  
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 3 関西医科大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 4 愛仁会高槻病院 遺伝医療部門  
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 5 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

一般ポスター 22 腫瘍遺伝学2  
Poster Session 22 Cancer Genetics 2

日時：10月12日（金） 17:45～18:45 ポスター会場（3F 301+302）  
Date：Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-154 Furinはc-Myc高発現卵巣癌の治療標的となり得る  
Novel cooperative pathway of c-Myc and Furin in cell proliferation as a therapeutic target in ovarian cancers

○湊 純子<sup>1</sup> (Junko Minato)、豊島 将文<sup>1</sup> (Masafumi Toyoshima)、石橋 ますみ<sup>1</sup> (Masumi Ishibashi)、北谷 和之<sup>2</sup> (Kazuyuki Kitatani)

- 1 東北大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital, Miyagi, Japan)
- 2 摂南大学 薬学部  
(Department of Pharmacy, Setsunan University, Osaka, Japan)

P-155 ヒト早老症由来細胞では、核膜構造と結合したクロマチン領域にてできるDSBsの修復に異常がある  
Impaired repair of nuclear membrane associated DNA damages in the fibroblasts from Hutchinson-Gilford progeria syndrome

○野田 朝男<sup>1</sup> (Asao Noda)、三島 秀治<sup>1</sup> (Syuji Mishima)、平井 裕子<sup>1</sup> (Yuko Hirai)、濱崎 幹也<sup>1</sup> (Kanya Hamasaki)、三谷 啓志<sup>2</sup> (Hiroshi Mitani)、芳賀 慧<sup>3</sup> (Kei Haga)、清野 透<sup>3</sup> (Tohru Kiyono)、中村 典<sup>1</sup> (Nori Nakamura)、児玉 喜明<sup>1</sup> (Yoshiaki Kodama)

- 1 公益財団法人 放射線影響研究所 分子生物科学部  
(Department of Molecular Biosciences, Radiation Effects Research Foundation, Hiroshima, Japan)
- 2 東京大学 大学院新領域創成科学研究科  
(Department of Integrated Biosciences, Graduate School of Sciences, The University of Tokyo)
- 3 国立がん研究センター ウイルス部門  
(Division of Virology, National Cancer Research Institute)

P-156 オラパリブの乳癌適応拡大に向けた当院の取り組み  
Approach to HBOC at our hospital

○國久 智成<sup>1</sup> (Tomonari Kuniyama)、豊田 昌徳<sup>2,3</sup> (Masanori Toyota)、谷野 裕一<sup>1</sup> (Yuichi Tanino)、三木 万由子<sup>1</sup> (Mayuko Miki)、斎藤 明菜<sup>1</sup> (Akina Saitou)、岡本 葵<sup>1</sup> (Aoi Okamoto)、杉谷 諭奈<sup>1</sup> (Yuna Sugitani)、水本 紗千子<sup>4</sup> (Sachiko Mizumoto)

- 1 神戸大学 医学部附属病院 乳腺内分泌外科  
(Department of Breast Surgery, Kobe University Hospital)
- 2 神戸大学 医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Division of Genetic Counseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 3 神戸大学 医学部附属病院 腫瘍・血液内科  
(Department of Medical oncology and Hematology, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 4 淀川キリスト教病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Yodogawa Christian Hospital, Osaka, Japan)

P-157 診断過程で遺伝学的検討をおこなった子宮体部Central type Primitive Neuroectodermal Tumor (cPNET)の1例

A case report of the uterine Central type Primitive Neuroectodermal Tumor (cPNET) performed with the genetic testing

○村上 雅博<sup>1</sup> (Masahiro Murakami)、漆川 敬治<sup>1</sup> (Keiji Shitsukawa)、山田 正代<sup>1</sup> (Masayo Yamada)、四宮 禎雄<sup>2</sup> (Sadao Shinomiya)

- 1 徳島県鳴門病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokushima Prefecture Naruto Hospital)
- 2 徳島県鳴門病院 病理  
(Pathology, Tokushima Prefecture Naruto Hospital, Japan)

P-158 胞状奇胎が疑われた27例におけるShort tandem repeat (STR)解析の有用性  
Usefulness of Short tandem repeat (STR) analysis in 27 hydatidiform mole suspected cases

○霞澤 匠<sup>1</sup> (Takumi Kasumizawa)、難波 聡<sup>1</sup> (Akira Namba)、原 正昭<sup>2</sup> (Masaaki Hara)、左 勝則<sup>1</sup> (Seung chik Jwa)、鈴木 裕之<sup>1</sup> (Hiroyuki Suzuki)、仲神 宏子<sup>1</sup> (Hiroko Nakagami)、田丸 俊輔<sup>1</sup> (Shunsuke Tamaru)、石原 理<sup>1</sup> (Osamu Ishihara)、亀井 良政<sup>1</sup> (Yoshimasa Kamei)

- 1 埼玉医科大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2 埼玉医科大学 法医学  
(Department of Forensic medicine, Saitama medical university, Saitama, Japan)

P-159

## 日本人の小児癌におけるシスプラチン難聴の遺伝学的危険因子の解析

## Analysis of genetic risk factors for Cisplatin ototoxicity in Japanese children with cancer.

○守本 倫子<sup>1</sup> (Noriko Morimoto)、柳 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Yanagi)、仲野 敦子<sup>3</sup> (Atsuko Nakano)、橋本 亜矢子<sup>4</sup> (Ayako Hashimoto)、清谷 千賀子<sup>5</sup> (Chikako Kiyotani)、松本 公一<sup>5</sup> (Kimikazu Matsumoto)、要 匡<sup>2</sup> (Tadashi Kaname)

- 1 国立成育医療研究センター 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome medicine, National Center for Child Health and Development)
- 3 千葉県子ども病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Chiba Children's Hospital)
- 4 静岡県立子ども病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Shizuoka Children's Hospital)
- 5 国立成育医療研究センター 小児がんセンター  
(Children's Cancer Center, National Center for Child Health and Development)

P-160

## Functional follow up of putative novel microRNA genes in prostate cancer identified by genome-wide association studies

○Samaneh Farashi<sup>1,2</sup>、Puya Gharahkhani<sup>3</sup>、Thomas Kryza<sup>1,2</sup>、Judith Clements<sup>1,2</sup>、Jyotsna Batra<sup>1,2</sup>

- 1 Cancer Program, School of Biomedical Sciences, Institute of Health and Biomedical Innovation, Queensland University of Technology, Brisbane, Queensland, Australia
- 2 Australian Prostate Cancer Research Centre - Queensland, Translational Research Institute, Queensland, Australia
- 3 QIMR Berghofer Medical Research Institute, Brisbane, QLD, Australia

## 一般ポスター 23 遺伝統計学

## Poster Session 23 Statistical Genetics

日時：10月12日(金) 17:45～18:45 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-161

## 小規模日本人集団に対するハプロタイプ参照パネルを用いたハプロタイプ・フェーシング手法の性能評価

## Benchmark of reference-based haplotype phasing for small Japanese cohort

○伊波 大志 (Hiroyuki Iha)、池田 大祐 (Daisuke D. Ikeda)

大塚製薬株式会社 徳島研究所 基盤技術センター  
(Biomedical Technology Research Center, Tokushima Reserch Institute, Otsuka Pharmaceutical Co., Ltd.)

P-162

## 疾患リスクアレル分布と自然淘汰圧の関連性に関する数理統計解析と進化的洞察

## Statistical relationships between disease risk allele distributions and natural selection.

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

- 1 株式会社 Preferred Networks  
(Preferred Networks, Inc.,)
- 2 東京大学  
(The University of Tokyo)
- 3 株式会社 DeNA  
(DeNA Inc.,)
- 4 株式会社 スタージェン  
(StaGen Inc.,)

P-163

## 肥満の遺伝性：日本人集団における腹囲身長比のポリジェニックモデルによるゲノム解析

## The genetics of obesity: Polygenic model analysis of Waist-to-Height ratio in a Japanese population

○ジェルベ オリビエ<sup>1</sup> (Olivier Gervais)、三澤 計治<sup>1</sup> (Kazuharu Misawa)、原田 祐希<sup>1</sup> (Yuki Harada)、三森 隆広<sup>1</sup> (Takahiro Mimori)、河合 洋介<sup>2</sup> (Yosuke Kawai)、徳永 勝士<sup>2</sup> (Katsushi Tokunaga)、長崎 正朗<sup>1</sup> (Masao Nagasaki)

- 1 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)
- 2 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)



P-164

### 独自開発した遺伝統計手法のクリニカルシーケンスプラットフォームへの導入 Incorporation of originally developed statistical genetics methods into a clinical sequencing platform

○岡崎 敦子<sup>1,2</sup> (Atsuko Okazaki)、竹内 史比古<sup>1</sup> (Fumihiko Takeuchi)、荒川 玲子<sup>1</sup> (Reiko Arakawa)、  
美代 賢吾<sup>1</sup> (Kengo Miyo)、齋藤 加代子<sup>1</sup> (Kayoko Saito)、ユルグ オット<sup>2</sup> (Ott Jurg)、  
加藤 規弘<sup>1</sup> (Norihiko Kato)

- 1 国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Medical Genomics Center, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 ロックフェラー大学 遺伝統計学教室  
(Laboratory of Statistical Genetics, Rockefeller University, New York, USA)

P-165

### 消費者直販型遺伝子検査を活用した研究プラットフォーム「MYCODE Research (マイコード・リサーチ)」の応用例 Application of "MYCODE Research", a research platform utilizing direct-to-consumer genetic testing service

○藤友 崇<sup>1</sup> (Takashi Fujitomo)、石田 幸子<sup>1</sup> (Sachiko Ishida)、田中 正視<sup>1</sup> (Masami Tanaka)、  
久保 竜一<sup>1</sup> (Ryuichi Kubo)、大井 潤<sup>1</sup> (Jun Oi)、山口 類<sup>2</sup> (Rui Yamaguchi)、  
井元 清哉<sup>3</sup> (Seiya Imoto)、宮野 悟<sup>2</sup> (Satoru Miyano)

- 1 株式会社DeNAライフサイエンス  
(DeNA Life Science Inc, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター DNA情報解析分野  
(Laboratory of DNA Information Analysis, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医科学研究所 ヘルスインテリジェンスセンター 健康医療データサイエンス分野  
(Division of Health Medical Data Science, Health Intelligence Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

## 一般ポスター 24 多因子遺伝 Poster Session 24 Complex disease

日時：10月12日(金) 17:45～18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-166

### 子宮内膜症および正常子宮内膜における体細胞変異のクローン性増殖および異質性 Clonal expansion and diversification of cancer-associated mutations in endometriosis and normal 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)

P-167

### 日本人における4種の認知症病型のゲノムワイド関連解析 Genome wide association study for four types of dementia in 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)、  
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  
(Division for Genomic Medicine, 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 NCGG メディカルゲノムセンター  
(Medical Genome Center, NCGG, 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)

P-168

### Genetic variant in the NTCP gene is associated with HBV infection and HBV-related HCC development in Thai population

○Natthaya Chuaypen, Sunchai Payungporn, Pisit Tangkijvanich

Center of Excellence in Hepatitis and Liver Cancer, Department of Biochemistry, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

P-169

### The Clinical Correlation of B-Cell Activating Factor Levels and Polymorphisms in Hepatitis B-related Hepatocellular Carcinoma

○Apichaya Khlaiphuengsin, Natthaya Chuaypen, Pisit Tangkijvanich

Center of Excellence in Hepatitis and Liver Cancer, Department of Biochemistry, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

P-170

### 自閉スペクトラム症患者のフェノタイプを用いたクラスタリングに基づく全ゲノム関連解析手法の検討 A Clustering-based genome wide association study to identify new genetic risk factors of Autism spectrum disorder (ASD)

○水野 聖士<sup>1</sup> (Satoshi Mizuno)、永井 雅人<sup>2</sup> (Masato Nagai)、成田 暁<sup>3</sup> (Akira Narita)、山中 千鶴<sup>2</sup> (Chizuru Yamanaka)、松原 博子<sup>2</sup> (Hiroko Matsubara)、田宮 元<sup>4</sup> (Gen Tamiya)、寶澤 篤<sup>3</sup> (Astushi Hozawa)、荻島 創一<sup>1</sup> (Soichi Ogishima)、栗山 進一<sup>2</sup> (Shinichi Kuriyama)

- 1 東北大学 メディカル・メガバンク機構 医療情報ICT部門 ゲノム医療情報学分野  
(Dept. of Informatics for Genomic Medicine, Group of Integrated Database Systems, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 2 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 予防医学・疫学部門 分子疫学分野  
(Dept. of Molecular Epidemiology, Group of the Birth and Three-Generation Cohort Study, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Sendai)
- 3 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 予防医学・疫学部門 個別化予防・疫学分野  
(Dept. of Personalized Prevention and Epidemiology, Group of Community Based Cohort Study, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 4 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 ゲノム遺伝統計学分野  
(Dept. of Statistical Genetics and Genomics, Group of Disease Risk Prediction, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)

## 一般ポスター 25 関連解析

### Poster Session 25 Association Study

日 時：10月12日（金） 17:45～18:45 ポスター会場（3F 301+302）

Date：Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-171

### 非アルコール性脂肪性肝疾患の疾患感受性遺伝子の同定とそれらを用いた疾患発症リスク予測 Risk estimation model for nonalcoholic fatty liver disease in the Japanese using multiple genetic markers

○川口 喬久<sup>1</sup> (Takahisa Kawaguchi)、松田 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Matsuda)、岡上 武<sup>2</sup> (Takeshi Okanoue)

- 1 京都大学 大学院医学研究科 附属ゲノム医学センター 疾患ゲノム疫学  
(Center for Genomic Medicine Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 2 済生会吹田病院 消化器内科  
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Saiseikai Suita Hospital, Suita, Japan)

P-172

### ゲノムワイド関連解析によるB型肝炎の癌化に関連する新規遺伝要因の同定 GWAS identified new susceptible genetic variants in HLA class I region for HBV-related hepatocellular carcinoma

○澤井 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Sawai)、西田 奈央<sup>1,2</sup> (Nao Nishida)、杉山 真也<sup>2</sup> (Masaya Sugiyama)、許 昔舜<sup>1</sup> (Seik-Soon Khor)、溝上 雅史<sup>2</sup> (Masashi Mizokami)、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 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, Ichikawa, Japan)

## Genetic contribution to habitual dietary consumption in Japanese revealed shared heritability with complex diseases

○の場 奈々<sup>1</sup> (Nana Matoba)、秋山 雅人<sup>1</sup> (Masato Akiyama)、石垣 和慶<sup>1</sup> (Kazuyoshi Ishigaki)、金井 仁弘<sup>1</sup> (Masahiro Kanai)、高橋 篤<sup>1,2</sup> (Atsushi Takahashi)、桃沢 幸秀<sup>3</sup> (Yukihide Momozawa)、池川 志郎<sup>4</sup> (Shiro Ikegawa)、池田 匡志<sup>5</sup> (Masashi Ikeda)、岩田 伸生<sup>5</sup> (Nakao Iwata)、平田 真<sup>6</sup> (Makoto Hirata)、松田 浩一<sup>7</sup> (Koichi Matsuda)、久保 充明<sup>8</sup> (Michiaki Kubo)、岡田 随象<sup>9,10</sup> (Yukinori Okada)、鎌谷 洋一郎<sup>11</sup> (Yoichiro Kamatani)

- 1 理化学研究所 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, Kanagawa, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター 病態ゲノム医学部  
(Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita 565-8565, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム  
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama 230-0045, Japan)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター 骨関節疾患研究チーム  
(Laboratory for Bone and Joint Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo 108-8639, Japan)
- 5 藤田保健衛生大学 医学部 精神神経科学  
(Department of Psychiatry, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake 470-1192, Japan)
- 6 東京大学医科学研究所  
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo 108-8639, Japan)
- 7 東京大学新領域創成科学研究科  
(Graduate school of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo 108-8639, Japan)
- 8 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 230-0045, Japan)
- 9 大阪大学医学系研究科 遺伝統計学講座  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita 565-0871, Japan)
- 10 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, Suita 565-0871, Japan)
- 11 京都大学大学院研究科 附属ゲノム医学研究センター 疾患ゲノム疫学分野  
(Laboratory for Human Disease Genomics, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto 606-8507, Japan)

HLA解析と全ゲノム関連解析によるHTLV-1関連脊髄症(HAM/TSP)感受性遺伝子の探索  
Identification of genetic determinants associated with HTLV-1 related diseases

○高橋 めい子<sup>1</sup> (Meiko Takahashi)、川口 喬久<sup>1</sup> (Takahisa Kawaguchi)、川口 修治<sup>1</sup> (Shuji Kawaguchi)、山口 泉<sup>1</sup> (Izumi Yamaguchi)、玉井 慎美<sup>2</sup> (Mami Tamai)、福井 翔一<sup>3</sup> (Shoichi Fukui)、川上 純<sup>2</sup> (Atsushi Kawakami)、松田 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Matsuda)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, 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  
(Division of Advanced Preventive Medical Sciences, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 地域医療学分野  
(Department of Community Medicine, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

HTLV-1高浸淫地域のDNA検体を用いたHTLV-1感染に関連する遺伝因子の探索  
Identification of genetic determinants associated with HTLV-1 related diseases

○高橋 めい子<sup>1</sup> (Meiko Takahashi)、川口 喬久<sup>1</sup> (Takahisa Kawaguchi)、川口 修治<sup>1</sup> (Shuji Kawaguchi)、山口 泉<sup>1</sup> (Izumi Yamaguchi)、玉井 慎美<sup>2</sup> (Mami Tamai)、福井 翔一<sup>3</sup> (Shoichi Fukui)、川上 純<sup>2</sup> (Atsushi Kawakami)、松田 文彦<sup>1</sup> (Fumihiko Matsuda)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター  
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, 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  
(Division of Advanced Preventive Medical Sciences, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 地域医療学分野  
(Department of Community Medicine, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

## 非アルコール性脂肪性肝疾患とHLAの関連解析

## Association analysis between nonalcoholic fatty liver disease and HLA loci

○吉田 健<sup>1</sup> (Ken Yoshida)、横田 万葉<sup>1</sup> (Kazuha Yokota)、渡邊 和寿<sup>1</sup> (Kazuhisa Watanabe)、  
松本 歩<sup>1</sup> (Ayumi Matsumoto)、宮下 洋<sup>2</sup> (Hiroshi Miyashita)、岩本 禎彦<sup>1</sup> (Sadahiko Iwamoto)

- 1 自治医科大学 分子病態治療研究センター 人類遺伝学研究部  
(Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学健診センター  
(Jichi Medical University Health Care Center, Tochigi, Japan)

## マタニティログ調査と妊娠期間および出産後のeQTL解析

## Maternity Log Study and construction of expression QTL-atlas of pregnant Japanese women

○長崎 正朗<sup>1,3,4</sup> (Masao Nagasaki)、山下 理宇<sup>1</sup> (Riu Yamashita)、柴田 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Shibata)、  
川嶋 順子<sup>1</sup> (Junko Kawashima)、恒元 淑希<sup>1,2</sup> (Yoshiki Tsunemoto)、越智 大介<sup>1,2</sup> (Daisuke Ochi)、  
山内 隆史<sup>1,2</sup> (Takafumi Yamauchi)、熊谷 沙津希<sup>1,2</sup> (Satsuki Kumatani)、原田 祐希<sup>1,3</sup> (Yuki Harada)、  
三森 隆広<sup>1,3</sup> (Takahiro Mimori)、勝岡 史城<sup>1,3</sup> (Fumiki Katsuoka)、峯岸 直子<sup>1,3</sup> (Naoko Minegishi)、  
田邊 修<sup>1,3</sup> (Osamu Tanabe)、檜山 聡<sup>2</sup> (Satoshi Hiyama)、菅原 準一<sup>1,3</sup> (Junichi Sugawara)、  
マタニティログ プロジェクトチーム<sup>1</sup> (Study Group Maternity Log)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 バイオメディカル情報解析分野  
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 株式会社NTTドコモ  
(NTT DOCOMO, INC., Yokosuka, Japan)
- 3 東北大学医学系研究科  
(Graduate school of Medicine, Tohoku University, Sendai Japan)
- 4 東北大学情報科学研究科  
(Graduate school of Information Sciences, Tohoku University, Sendai Japan)

## オセアニア地域集団におけるBMIおよび糖尿病・脂質異常症関連形質と関連するSNPの探索

## SNPs associated with body mass index, glucose metabolism and lipid metabolism in Oceanian populations

○近藤 香那子<sup>1</sup> (Kanakō Kondo)、一色 真理子<sup>1</sup> (Mariko Isshiki)、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)、石田 貴文<sup>1</sup> (Takafumi Ishida)、  
稲岡 司<sup>7</sup> (Tsukasa Inaoka)、松村 康弘<sup>8</sup> (Yasuhiro Matsumura)、大塚 柳太郎<sup>9</sup> (Ryutarō Ohtsuka)

- 1 東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻  
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 京都大学大学院 アジア・アフリカ地域研究研究科 東南アジア地域研究専攻生態環境論講座  
(Graduate School of Asian and African Area Studies, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 琉球大学大学院 医学研究科 人体解剖学講座  
(Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of The Ryukyus, Nishihara, Japan)
- 4 東邦大学 看護学部 看護学科 国際保健学  
(Department of International Health and Nursing, Faculty of Nursing, Toho University, Tokyo, Japan)
- 5 北海道大学大学院 保健科学研究所 人類生態学  
(Faculty of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 6 神戸大学大学院 保健学研究科 国際保健学領域  
(Graduate School of Health Sciences, Kobe University, Kobe, Japan)
- 7 佐賀大学 農学部 物環境科学科 地域社会開発学講座  
(Department of Human Ecology, Faculty of Agriculture, Saga University, Saga, Japan)
- 8 文教大学 健康栄養学部 管理栄養学科  
(Faculty of Health and Nutrition, Bunkyo University, Chigasaki, Japan)
- 9 自然環境研究センター  
(Japan Wildlife Research Center, Tokyo, Japan)

一般ポスター 26 臨床遺伝学2  
Poster Session 26 Clinical Genetics 2

日時: 10月12日(金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-179 診断未確定の発達遅滞・多発奇形105症例におけるターゲットリシーケンス解析  
Targeted resequencing in 105 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, 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)

P-180 15番染色体の父性片側性ダイソミーによりホモ接合体のAP4E1変異を併発したAngelman症候群の一例  
A patient of Angelman syndrome with AP4E1 homozygous mutation caused by paternal isodisomy of chromosome 15

- 村上 博昭<sup>1</sup> (Hiroaki Murakami)、木村 雄一<sup>2</sup> (Yuichi Kimura)、榎本 友美<sup>2</sup> (Yumi Enomoto)、鶴崎 美德<sup>2</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、黒田 友紀子<sup>1</sup> (Yukiko Kuroda)、黒澤 健司<sup>1</sup> (Kenji Kurosawa)
- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 2 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

P-181 ARMC5遺伝子に生殖細胞系variantを認めた乳がん合併primary macronodular adrenal hyperplasia(PMAH) 1例とその家系解析  
Clinical phenotypes of ARMC5 germline variant carriers in a family

- 小杉 理英子<sup>1</sup> (Rieko Kosugi)、姜 知佳<sup>2</sup> (Chika Kyo)、米本 崇子<sup>1,2</sup> (Takako Yonemoto)、常泉 道子<sup>1,3</sup> (Michiko Tsuneizumi)、原崎 正士<sup>1,4</sup> (Masashi Harazaki)、臼井 健<sup>1,5</sup> (Takeshi UsUI)
- 1 静岡県立総合病院 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
  - 2 静岡県立総合病院 糖尿病・内分泌内科  
(Department of Diabetes and Endocrinology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
  - 3 静岡県立総合病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
  - 4 静岡県立総合病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
  - 5 静岡県立総合病院 リサーチサポートセンター臨床研究部  
(Research Support Center, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)

P-182 本邦におけるLRRK2遺伝子の包括的解析  
Comprehensive study of LRRK2 mutations in familial Parkinson's disease in Japan

- 西岡 健弥<sup>1</sup> (Nishioka Kenya)、池田 彩<sup>1</sup> (Aya Ikeda)、吉野 浩代<sup>2</sup> (Hiroyo Yoshino)、李 元哲<sup>1</sup> (Yuanzhe Li)、舩山 学<sup>1</sup> (Manabu Fuayama)、服部 信孝<sup>1</sup> (Nobutaka Hattori)
- 1 順天堂大学医学部附属順天堂医院 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine)
  - 2 順天堂大学大学院 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)

P-183 過去12年間にNOTCH3遺伝子変異が同定されたCADASILの臨床像  
Genetic and phenotypic profile of 31 patients with CADASIL in Japan: the analysis of NOTCH3 gene from 2006 to 2018

- 崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、谷口 雄大 (Takaki Taniguchi)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、松浦 英治 (Eiji Matsuura)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)
- 鹿児島大学 脳神経内科  
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)



P-184

**EZH1両アレル性機能喪失変異と知的障害****Biallelic loss-of-function mutations of *EZH1* and intellectual disability**

○岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)、坂本 秀樹<sup>2</sup> (Hideaki Sakamoto)、柳 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Yanagi)、  
要 匡<sup>2</sup> (Tadashi Kaname)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)
- 2 国立成育医療研究センターゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)

P-185

**RALA変異によるヌーナン様症候群****A novel mutation in *RALA* and Noonan-like syndrome**

○岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)、渋谷 幸直<sup>2</sup> (Yukinao Shibukawa)、高田 篤<sup>3</sup> (Atsushi Takata)、  
三宅 紀子<sup>3</sup> (Noriko Miake)、松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Osaka, Japan)
- 2 大阪母子医療センター 研究所代謝部門  
(Department of Molecular Medicine, Research Institute, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Osaka, Japan)
- 3 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

P-186

**SLC5A7変異による遺伝性運動ニューロパシー 7における表現型多様性****Variable expressivity in a family with distal hereditary motor neuropathy 7 caused by a SLC5A7 mutation**

○濱中 耕平<sup>1</sup> (Kohei Hamanaka)、高橋 慶太<sup>2</sup> (Keita Takahashi)、宮武 聡子<sup>1,3</sup> (Satoko Miyatake)、  
三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、浜之上 はるか<sup>3</sup> (Haruka Hamanoue)、宮地 洋輔<sup>2</sup> (Yosuke Miyaji)、  
三宅 綾子<sup>2</sup> (Ryoko Miyake)、土井 宏<sup>2</sup> (Hiroshi Doi)、藤田 京志<sup>1</sup> (Atsushi Fujita)、  
今川 英里<sup>4</sup> (Eri Imagawa)、岩間 一浩<sup>1</sup> (Kazuhiro Iwama)、中島 光子<sup>4</sup> (Mitsuko Nakashima)、  
水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、  
竹内 英之<sup>2</sup> (Hideyuki Takeuchi)、田中 章景<sup>2</sup> (Fumiaki Tanaka)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 神経内科学・脳卒中医学  
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan.)
- 3 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)
- 4 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

P-187

**動脈瘤性クモ膜下出血を併発したCOL1A1遺伝子変異による成人骨形成不全症の3例****Aneurysmal subarachnoid hemorrhage in three adult patients with osteogenesis imperfecta caused by COL1A1 mutations**

○武田 良淳<sup>1,2</sup> (Ryojun Takeda)、山口 智美<sup>3</sup> (Tomomi Yamaguchi)、石川 真澄<sup>3</sup> (Masumi Ishikawa)、  
黄瀬 恵美子<sup>3</sup> (Emiko Kise)、小島 朋美<sup>1</sup> (Tomomi Kojima)、藤田 直久<sup>3,4</sup> (Naohisa Fujita)、  
藤川 朝海<sup>1</sup> (Asami Fujikawa)、高野 亨子<sup>1,2,3</sup> (Kyoko Takano)、吉長 恒明<sup>3</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、  
涌井 敬子<sup>1,3</sup> (Keiko Wakui)、福嶋 義光<sup>5</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、古庄 知己<sup>1,2,3</sup> (Tomoki Koshi)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学講座  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 2 長野県立こども病院 遺伝科  
(Department of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 3 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, Nagano, 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)
- 5 信州大学 医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

P-188

**18 trisomy長期生存例の心合併症****Congenital heart disease with 18 trisomy children elder than 2 years old**

○木藤 嘉彦<sup>1</sup> (Yoshihiko Kitoh)、玉村 宣尚<sup>2</sup> (Nobuhisa Tamamura)

- 1 国立病院機構 兵庫あおの病院 小児科  
(Department of Pediatrics, NHO Hyogo Aono National Hospital, Ono city, Japan)
- 2 国立病院機構 兵庫あおの病院 小児外科  
(Department of Pediatric surgery, NHO Hyogo Aono National Hospital, Ono city, Japan)

発端者および両親の遺伝子解析によって確定診断したフォン・ヴィレブランド病タイプ2N症例  
A case of type 2N von Willebrand disease diagnosed by genetic analysis of the proband and parents

○萩原 剛<sup>1</sup> (Takeshi Hagiwara)、長谷川 大輔<sup>2</sup> (Daisuke Hasegawa)、篠澤 圭子<sup>3</sup> (Keiko Shinozawa)、  
稲葉 浩<sup>1</sup> (Hiroshi Inaba)、近澤 悠志<sup>1</sup> (Yushi Chikasawa)、備後 真登<sup>1</sup> (Masato Bingo)、  
天野 景裕<sup>1,3</sup> (Kagehiro Amano)、福武 勝幸<sup>1,3</sup> (Katsuyuki Fukutake)

- 1 東京医科大学 臨床検査医学分野  
(Department of Laboratory Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 聖路加国際病院 小児科  
(Department of Pediatrics, St. Luke's International Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学 血液凝固異常症遺伝子研究寄附講座  
(Department of Molecular Genetics of Coagulation Disorders, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

ZMYND11遺伝子の*de novo*変異を認めた低身長と発達遅滞を呈した女児例  
A *de novo* ZMYND11 mutation in a girl with short stature and developmental delay

○水上 都<sup>1</sup> (Miyako Mizukami)、石川 亜貴<sup>1</sup> (Aki Ishikawa)、福村 忍<sup>2</sup> (Shinobu Fukumura)、  
上原 朋子<sup>3</sup> (Tomoko Uehara)、武内 俊樹<sup>4</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)、  
櫻井 晃洋<sup>1</sup> (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学 医学部 遺伝医学講座  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 慶応義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 慶応義塾大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

自閉症スペクトラム障害と低身長を認めた19番環状染色体の一例  
A case of Ring(19)chromosome with Autism and short stature

○藤原 千代<sup>1</sup> (Chiyo Fujiwara)、竹内 絵理子<sup>1</sup> (Eriko Takeuchi)、榎原 幸二<sup>1</sup> (Kouji Narahara)、  
山本 俊至<sup>2</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 旭川荘療育・医療センター 児童院 小児科  
(Asahigawa-So Rehabilitation and Medical Center, Okayama, Japan)
- 2 NPO法人染色体・遺伝コンサルジュ / 東京女子医科大学総合医科学研究所  
(Concierge of Chromosome & genetics/Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences)

全エクソーム解析でTNNI2に変異を認め、遠位型多発性関節拘縮症と診断した1例  
A case of distal arthrogryposis with TNNI2 mutation, diagnosed by whole exome sequence

○鈴木 宏<sup>1</sup> (Hiroshi Suzumura)、渡部 功之<sup>1</sup> (Toshiyuki Watabe)、栗林 良多<sup>1</sup> (Ryouta Kuribayashi)、  
鈴木 亮子<sup>1</sup> (Ryoko Suzuki)、武内 俊樹<sup>2</sup> (Toshiki Takenouchi)、上原 朋子<sup>2</sup> (Tomoko Uehara)、  
小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)、吉原 重美<sup>1</sup> (Shigemi Yoshihara)

- 1 獨協医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University)
- 2 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター  
(Center of Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo)

KMT5B遺伝子変異による神経発達症の3例  
Three patients with neurodevelopmental disorders caused by heterozygous mutations in the KMT5B gene

○高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、福山 哲弘<sup>3</sup> (Tetsuhiro Fukuyama)、本林 光雄<sup>4</sup> (Mitsuo Motobayashi)、  
細谷 まち子<sup>5</sup> (Machiko Hosoya)、山口 智美<sup>1,2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、河村 理恵<sup>1</sup> (Rie Kawamura)、  
涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、福嶋 義光<sup>1</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、古庄 知己<sup>1,2</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 新生児学・療育学講座  
(Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 長野県立こども病院 神経小児科  
(Division of Neurology, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 5 佐久総合病院佐久医療センター 小児科  
(Division of Pediatrics, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Saku, Japan)

P-194

## 人工内耳埋め込み術をおこなったMYH9変異症例

## Cochlear implantation in a case of deafness with MYH9 mutation

○西山 信宏<sup>1</sup> (Nobuhiro Nishiyama)、太田 陽子<sup>2,3</sup> (Youko Ohta)、白井 杏湖<sup>2,3</sup> (Kyouko Shirai)、  
 河口 幸江<sup>2,3</sup> (Sachie Kawaguchi)、河野 淳<sup>2</sup> (Atsushi Kawano)、沼部 博直<sup>3</sup> (Hironao Numabe)、  
 塚原 清彰<sup>2</sup> (Kiyooki Tsukahara)、西尾 信哉<sup>4</sup> (Shin-ya Nishio)、宇佐美 真一<sup>4</sup> (Shin-ichi Usami)

- 1 東京医科大学茨城医療センター 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Tokyo Medica University, Ibaraki Medical Center, Ibaraki, Japan)
- 2 東京医科大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Department of Otorhinolaryngology Head and Neck surgery, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学病院 遺伝子診療センター  
(Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Shinshu University School of Medicine Department of Otorhinolaryngology)

P-195

## 超早産児で出生した11p15.5重複によるBeckwith-Wiedemann症候群の一例

## extremely preterm Beckwith-Wiedemann syndrome infant with duplication of 11p15.5

○香田 翼<sup>1</sup> (Tsubasa Koda)、三崎 真生子<sup>1</sup> (Maiko Misaki)、柴田 暁男<sup>1</sup> (Akio Shibata)、  
 川本 久美<sup>1</sup> (Kumi Kawamoto)、東元 健<sup>2</sup> (Ken Higashimoto)、副島 英伸<sup>2</sup> (Hidenobu Soejima)、  
 竹島 泰弘<sup>2</sup> (Yasuhiro Takeshima)

- 1 兵庫医科大学病院小児科  
(Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, 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)

P-196

## PPM1Dのエクソン5に変異を認めた知的障害の一女兒例

## Case Report: A intellectual disability syndrome with PPM1D truncation mutation in the last and penultimate exons

○黒田 友紀子 (Yukiko Kuroda)、村上 博昭 (Hiroaki Murakami)、横井 貴之 (Takayuki Yokoi)、  
 榎本 友美 (Yumi Enomoto)、鶴崎 義徳 (Yoshinori Tsurusaki)、黒澤 健司 (Kenji Kurosawa)

神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

P-197

## Whole Exome Sequencingで遺伝学的に診断した皮膚症状の乏しいD群色素性乾皮症

## Xeroderma pigmentosum group D without skin symptoms diagnosed with Whole Exome Sequencing

○横井 貴之<sup>1,2</sup> (Takayuki Yokoi)、榎本 友美<sup>3</sup> (Yumi Enomoto)、鶴崎 義徳<sup>3</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、  
 上原 朋子<sup>4</sup> (Tomoko Uehara)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)、黒澤 健司<sup>3</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 東京慈恵会医科大学 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 臨床研究センター  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 4 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)

P-198

## 精神運動発達遅延と巨大結腸症を認めるAarskog Scott syndromeの表現型の3兄妹例

## Three siblings of Aarskog Scott syndrome with mental retardation and giant megacolon

○河島 尚志 (Hisashi Kawashima)、鈴木 慎二 (Shinji Suzuki)、西亦 繁雄 (Shigeo Nishimata)、  
 柏木 保代 (Yasuyo Kashiwagi)、森島 靖行 (Yasuyuki Morishima)、沼部 博直 (Hironao Numabe)

東京医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Tokyo Medical University)

P-199

## 気道感染を反復したEFTUD2関連下顎顔面異骨症症候群の女兒例

## Recurrent respiratory infections in a girl with mandibulofacial dysostosis carrying a de novo mutation in EFTUD2

○奥園 清香<sup>1</sup> (Sayaka Okuzono)、三宅 紀子<sup>2</sup> (Noriko Miyake)、江角 元史郎<sup>3</sup> (Genshiro Esumi)、  
 酒井 康成<sup>1</sup> (Yasunari Sakai)、田口 智章<sup>3</sup> (Tomoaki Taguchi)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、  
 大賀 正一<sup>1</sup> (Shouichi Ohga)

- 1 九州大学大学院 医学研究院 成長発達医学分野  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University)
- 3 九州大学大学院 医学研究院 小児外科学分野  
(Department of Pediatric Surgery, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

## A STRC gene mutation was detected in the pediatric patient using the Next Generation Sequencing.

○金城 伸祐<sup>1</sup> (Shinsuke Kaneshiro)、小林 有美子<sup>1</sup> (Yumiko Kobayashi)、及川 かおり<sup>1</sup> (Kaori Oikawa)、嶋本 記理人<sup>1</sup> (Kirito Shimamoto)、平海 晴一<sup>1</sup> (Harukazu Hiraumi)、福島 明宗<sup>2</sup> (Akimune Fukushima)、茂木 英明<sup>3</sup> (Hideaki Moteki)、宇佐美 真一<sup>3</sup> (Shin-ichi Usami)、佐藤 宏昭<sup>1</sup> (Hiroaki Sato)

- 1 岩手医科大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 2 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝科  
(Department of Clinical genetics, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 3 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科学教室  
(Department of Otorhinolaryngology, Shinsuu University School of Medicine)

## Case report of Juvenile-onset endometrial hyperplasia in two siblings with myotonic dystrophy

○浅野 拓也<sup>1,2</sup> (Takuya Asano)、黒川 晶子<sup>1</sup> (Shoko Kurokawa)、伊藤 崇博<sup>1</sup> (Takahiro Ito)、山下 剛<sup>1</sup> (Tsuayoshi Yamashita)、石川 亜貴<sup>3</sup> (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋<sup>3</sup> (Akihiro Sakurai)

- 1 市立函館病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hakodate Municipal Hospital, Hokkaido, Japan)
- 2 NGSDプロジェクト インテンシブコース  
(NGSD project intensive course, Japan)
- 3 札幌医科大学 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)

## Life-threatening muscle complications of COL4A1-related disorder

○岡野 聡美<sup>1,2</sup> (Satomi Okano)、島田 空知<sup>1</sup> (Sorachi Shimada)、田中 亮介<sup>1</sup> (Ryosuke Tanaka)、岡山 亜貴恵<sup>1</sup> (Akie Okayama)、梶濱 あや<sup>1</sup> (Aya Kajihama)、鈴木 菜生<sup>1</sup> (Nao Suzuki)、中右 弘一<sup>1</sup> (Koichi Nakau)、高橋 悟<sup>1</sup> (Satoru Takahashi)、西野 一三<sup>3</sup> (Ichizo Nishino)、才津 浩智<sup>4</sup> (Hiroto Saito)、松本 直通<sup>5</sup> (Naomichi Matsumoto)、東 寛<sup>1</sup> (Hiroshi Azuma)

- 1 旭川医科大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Asahikawa Medical University)
- 2 北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター  
(Department of Pediatrics, Hokkaido Asahikawa Habilitation Center for Disabled Children, Asahikawa, Japan)
- 3 国立精神・神経医療研究センター神経研究所  
(Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP), Tokyo, Japan)
- 4 浜松医科大学医学部医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 横浜市立大学医学部遺伝学講座  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

## A girl with CLOVES syndrome caused by somatic mosaic PIK3CA mutation

○花房 宏昭<sup>1</sup> (Hiroaki Hanafusa)、森貞 直哉<sup>1,2</sup> (Naoya Morisada)、野村 正<sup>3</sup> (Tadashi Nomura)、運崎 愛<sup>1,4</sup> (Ai Unzaki)、小林 大介<sup>5</sup> (Daisuke Kobayashi)、野津 寛大<sup>2</sup> (Kandai Nozu)、中尾 秀人<sup>6</sup> (Hideto Nakao)、飯島 一誠<sup>2</sup> (Kazumoto Iijima)

- 1 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)
- 3 神戸大学医学部附属病院 形成外科  
(Department of Plastic surgery, Kobe University Hospital, Hyogo, Japan)
- 4 兵庫県立柏原病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hyogo Prefectural Kaibara Hospital, Hyogo, Japan)
- 5 兵庫県立こども病院 整形外科  
(Department of Orthopedic surgery, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)
- 6 兵庫県立こども病院 新生児科  
(Department of Neonatology, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)

P-204

**妊娠を契機に深部静脈血栓症を発症し、原因遺伝子を特定できたAT-3欠乏症の1例**  
**Management of Pregnancy with Antithrombin 3 Deficiency: A Case Report**

○長谷川 ゆり<sup>1</sup> (Yuri Hasegawa)、東島 愛<sup>1</sup> (Ai Higashijima)、大橋 和明<sup>1</sup> (Kazuaki Ohashi)、  
 三浦 清徳<sup>1</sup> (Kiyonori Miura)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-Ichiro Yoshiura)、増崎 英明<sup>1</sup> (Hideaki Masuzaki)

- 1 長崎大学 産婦人科  
(Department of Gynecology and Obstetrics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学 原研遺伝  
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P-205

**アデノウイルスベクターを用いた遺伝子相補性試験によって診断された色素性乾皮症D群の1例**  
**A case of xeroderma pigmentosum group D successfully diagnosed by adenovirus-mediated genetic complementation test**

○肥田 時征<sup>1</sup> (Tokimasa Hida)、黄倉 真恵<sup>1</sup> (Masae Okura)、小林 景樹<sup>1</sup> (Keiju Kobayashi)、  
 山下 利春<sup>1</sup> (Toshiharu Yamashita)、錦織 千佳子<sup>2</sup> (Chikako Nishigori)、宇原 久<sup>1</sup> (Hisashi Uhara)

- 1 札幌医科大学 医学部 皮膚科学講座  
(Department of Dermatology, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 2 神戸大学 大学院医学研究科 内科系講座皮膚科学分野  
(Division of Dermatology, Department of Internal Related, Graduate School of Medicine, Kobe University, Kobe, Japan)

P-206

**腎萎縮と乳房無形成を伴ったポーランド症候群の1例**  
**A poland syndrome accompanied by hypoplasia of a kidney and absence of the breast**

○権田 憲士<sup>1,2,3</sup> (Kenji Gonda)、六角 裕一<sup>4</sup> (Yuichi Rokkaku)、玉置 知子<sup>5</sup> (Tomoko Tamaoki)、  
 門馬 智之<sup>2,3</sup> (Tomoyuki Momma)、前島 裕子<sup>6</sup> (Yuko Maejima)、下村 健寿<sup>6</sup> (Kenjyu Shimomura)、  
 佐治 重衡<sup>1</sup> (Shigehira Saji)、河野 浩二<sup>3</sup> (Koji Kono)

- 1 福島県立医科大学 臨床腫瘍センター  
(Clinical Oncology Center, Fukushima Medical University Hospital, Fukushima, Japan)
- 2 福島県立医科大学 臨床遺伝部  
(Department of Genetics, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 3 福島県立医科大学 消化管外科  
(Department of Gastrointestinal Tract Surgery, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 4 JCHO 二本松病院 外科  
(Department of Surgery, Japan Community Healthcare Organization Nihonmatsu Hospital, Fukushima, Japan)
- 5 高槻病院 臨床遺伝部  
(Center of Genetics, Takatsuki Hospital, Takatsuki City, Japan)
- 6 福島県立医科大学 薬理学  
(Department of Pharmacology, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)

P-207

**新規変異を認めた先天性腎性尿崩症の一例**  
**A case of congenital nephrogenic diabetes insipidus with a novel missense mutation in AVPR2 gene.**

○間中 勝則<sup>1</sup> (Katsunori Manaka)、槇田 紀子<sup>1</sup> (Noriko Makita)、佐藤 潤一郎<sup>1</sup> (Junichiro Satoh)、  
 飯利 太郎<sup>1,2</sup> (Taroh Iiri)、南学 正臣<sup>1</sup> (Masaomi Nangaku)

- 1 東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科  
(Division of Nephrology and Endocrinology, Graduate School of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 薬理学  
(Department of pharmacology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)

P-208

**非典型的進行性骨化性線維異形成症の一例**  
**an atypical case of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva**

○間中 勝則<sup>1</sup> (Katsunori Manaka)、槇田 紀子<sup>1</sup> (Noriko Makita)、佐藤 潤一郎<sup>1</sup> (Junichiro Satoh)、  
 飯利 太郎<sup>1,2</sup> (Taroh Iiri)、南学 正臣<sup>1</sup> (Masaomi Nangaku)

- 1 東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科  
(Division of Nephrology and Endocrinology, Graduate School of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 薬理学  
(Department of pharmacology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)



## Two cases of Genitopatellar syndrome with KAT6B heterozygous mutation

○渡辺 聡<sup>1</sup> (Satoshi Watanabe)、伊達木 澄人<sup>1</sup> (Sumito Dateki)、里 龍晴<sup>1</sup> (Tatsuharu Sato)、木原 敏晴<sup>2</sup> (Toshiharu Kihara)、濱口 陽<sup>3</sup> (You Hamaguchi)、吉浦 孝一郎<sup>4</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、森内 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Moriuchi)

- 1 長崎大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital)
- 2 長崎大学病院 泌尿器科  
(Department of Urology, Nagasaki University Hospital)
- 3 国立病院機構 長崎医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, National Hospital Nagasaki Medical Center)
- 4 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学  
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)

## 一般ポスター 27 神経遺伝学2

## Poster Session 27 Neurogenetics 2

日時：10月12日（金） 17:45～18:45 ポスター会場（3F 301+302）

Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

## CADASIL患者におけるRNF213遺伝子p.R4859K多型と頭蓋内動脈狭窄との関連

## Association between RNF213 p.R4859K variant and intracranial arterial stenosis in Japanese CADASIL patients

○水田 依久子<sup>1</sup> (Ikuko Mizuta)、渡邊 明子<sup>1</sup> (Akiko Watanabe-Hosomi)、ヤン ウィン・エスター<sup>1,2</sup> (Wing Tung Esther Yeung)、横手 明義<sup>3</sup> (Akiyoshi Yokote)、小泉 崇<sup>1</sup> (Takashi Koizumi)、向井 麻央<sup>1</sup> (Mao Mukai)、木下 真幸子<sup>4</sup> (Masako Kinoshita)、尾原 知行<sup>1</sup> (Tomoyuki Ohara)、水野 敏樹<sup>1</sup> (Toshiki Mizuno)

- 1 京都府立医科大学大学院 医学研究科 神経内科学  
(Department of Neurology, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 マーストリヒト大学  
(Faculty of Health, Medicine and Life Sciences, University of Maastricht, Maastricht, The Netherlands)
- 3 公立豊岡病院組合立豊岡病院 神経内科  
(Department of Neurology, Toyooka Public Hospital, Toyooka, Japan)
- 4 国立病院機構宇多野病院 神経内科  
(Department of Neurology, Utano National Hospital, National Hospital Organization, Kyoto, Japan)

## The MTHFR C677T polymorphism modified with BMI change in patients with bipolar II disorder: A 12-week follow-up study

○Sheng-Yu Lee<sup>1</sup>、Ru-Band Lu<sup>2</sup>

- 1 Department of Psychiatry, Kaohsiung Veterans General Hospital, Kaohsiung, Taiwan
- 2 Department of Psychiatry, National Cheng Kung University Hospital, College of Medicine, National Cheng Kung University, Tainan, Taiwan

## CFAP43遺伝子の機能喪失性変異は正常圧水頭症のリスク因子の可能性がある

## Haploinsufficiency of CFAP43 gene may be the risk of idiopathic normal pressure hydrocephalus.

○森本 芳郎<sup>1,2,3</sup> (Yoshiro Morimoto)、小野 慎治<sup>1,2</sup> (Shinji Ono)、吉田 真太郎<sup>1,2</sup> (Shintaro Yoshida)、三嶋 博之<sup>2</sup> (Hiroyuki Mishima)、木下 晃<sup>2</sup> (Akira Kinoshita)、今村 明<sup>1,3</sup> (Akira Imamura)、黒滝 直弘<sup>4</sup> (Naohiro Kurotaki)、小澤 寛樹<sup>1,3</sup> (Hiroyuki Ozawa)、木住野 達也<sup>5</sup> (Tatsuya Kishino)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、山口 尚宏<sup>1,3</sup> (Naohiro Yamaguchi)

- 1 長崎大学医歯薬総合研究科精神神経学  
(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 長崎大学病院地域連携児童思春期精神医学診療部  
(Child and Adolescent Psychiatry Community Partnership Unit Nagasaki University Hospital)
- 4 香川大学臨床心理学科精神医学  
(Faculty of Medicine, Graduate School of Medicine Kagawa University, Kagawa, Japan)
- 5 長崎大学先導生命科学支援センター・ゲノム機能解析分野  
(Gene Research Center, Center for Frontier Life Sciences Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P-213

## GRIN1変異による重度知的障害にてんかんを伴った1女児例

## Novel heterozygous missense variant of GRIN1 in a girl with severe intellectual disability and epilepsy

○運崎 愛<sup>1,3</sup> (Ai Unzaki)、花房 宏昭<sup>1</sup> (Hiroaki Hanafusa)、石田 悠介<sup>2,4</sup> (Yusuke Ishida)、  
徳元 翔一<sup>2</sup> (Shoichi Tokumoto)、山口 宏<sup>2</sup> (Hiroshi Yamaguchi)、豊嶋 大作<sup>2</sup> (Daisaku Toyoshima)、  
丸山 あずさ<sup>2</sup> (Azusa Maruyama)、森貞 直哉<sup>1,4</sup> (Naoya Morisada)、飯島 一誠<sup>4</sup> (Kazumoto Iijima)

- 1 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)
- 2 兵庫県立こども病院 神経内科  
(Department of Neurology, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
- 3 兵庫県立柏原病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hyogo Prefectural Kaibara Hospital, Tanba, Japan)
- 4 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)

P-214

## 日本におけるジストニアの分子疫学的研究

## Molecular Epidemiology of Dystonia 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)、  
オラッキオ アントニオ<sup>3,4</sup> (Antonio Orlacchio)、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 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)
- 3 Laboratorio di Neurogenetica, Centro Europeo di Ricerca sul Cervello (CERC) - Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) Santa Lucia, Rome, Italy
- 4 Dipartimento di Scienze Chirurgiche e Biomediche, Università di Perugia, Perugia, Italy

P-215

## 常染色体劣性脊髄小脳失調症の家系におけるC12orf4の新規変異と臨床的特徴

## Clinical characterization of autosomal recessive spinocerebellar ataxia with a novel mutation in C12orf4

○長谷川 有香<sup>1</sup> (Arika Hasegawa)、石原 智彦<sup>2</sup> (Tomohiko Ishihara)、笠原 壮<sup>3</sup> (Sou Kasahara)、  
黒羽 泰子<sup>1</sup> (Yasuko Kuroha)、高橋 哲哉<sup>1</sup> (Tetsuya Takahashi)、松原 奈絵<sup>1</sup> (Nae Matsubara)、  
小野寺 理<sup>3</sup> (Osamu Onodera)

- 1 国立病院機構 西新潟中央病院 神経内科  
(Department of Neurology, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 2 新潟大学脳研究所生命科学リソース研究センター分子神経疾患資源解析分野  
(Department of Molecular Neuroscience, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 3 新潟大学脳研究所神経内科  
(Department of Neurology, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)

P-216

## 地域住民コホートを対象とした認知機能低下に関わるゲノムワイドgene-set enrichment関連解析

## Genome-wide gene-set enrichment analysis of cognitive decline in the Japanese elderly: The Nakajima cohort study

○林 幸司<sup>1</sup> (Koji Hayashi)、篠原 もえ子<sup>1</sup> (Moeko Noguchi-Shinohara)、佐藤 丈寛<sup>2</sup> (Takehiro Sato)、  
観音 隆幸<sup>2</sup> (Takayuki Kannon)、細道 一善<sup>2</sup> (Kazuyoshi Hosomichi)、田嶋 敦<sup>2</sup> (Atsushi Tajima)、  
山田 正仁<sup>1</sup> (Masahito Yamada)

- 1 金沢大学大学院 医薬保健学総合研究科 医学専攻 脳老化・神経病態学 (神経内科学)  
(Department of Neurology and Neurobiology of Aging, Kanazawa University Graduate School of Medical Science, Kanazawa, Japan)
- 2 金沢大学 大学院先進予防医学研究科 革新ゲノム情報学分野  
(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Advanced Preventive Medical Sciences, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)

P-217

## 筋委縮性側索硬化症 (ALS)の治療法を契機に遺伝子検査告知を希望した1例

## A case of requested the genetic test notification triggered by new treatment of amyotrophic lateral sclerosis (ALS)

○池川 敦子<sup>1</sup> (Atsuko Ikegawa)、西郷 和真<sup>1</sup> (Kazumasa Saigoh)、平野 牧人<sup>1</sup> (Makito Hirano)、  
木戸 滋子<sup>1</sup> (Shigeko Kido)、青木 由樹<sup>1</sup> (Yuki Aoki)、河合 滋<sup>1</sup> (Shigeru Kawai)、  
石浦 浩之<sup>3</sup> (Hiroyuki Ishiura)、高橋 祐二<sup>3</sup> (Yuji Takahashi)、後藤 純<sup>3</sup> (Jun Goto)、  
巽 純子<sup>2</sup> (Jyunko Tatumi)、田村 和朗<sup>2</sup> (Kazuo Tamura)、辻 省次<sup>3</sup> (Syouji Tuji)、  
楠 進<sup>1</sup> (Susumu Kusunoki)

- 1 近畿大学医学部附属病院 神経内科  
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Kindai University, Japan)
- 2 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic counselor Training Course, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Japan)
- 3 東京大学 神経内科  
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Tokyo University, Japan)

両側小脳嚢胞を有する*LAMB1*遺伝子変異症例Bilateral cerebellar cysts in a patient with *LAMB1* mutation

- 岡崎 哲也<sup>1,2</sup> (Tetsuya Okazaki)、斎藤 義朗<sup>1</sup> (Yoshiaki Saito)、赤星 進二郎<sup>3</sup> (Shinjiro Akaboshi)、三宅 紀子<sup>4</sup> (Noriko Miyake)、松本 直通<sup>4</sup> (Naomichi Matsumoto)、松浦 香里<sup>2</sup> (Kaori Matsuura)、笠城 典子<sup>2</sup> (Noriko Kasagi)、足立 香織<sup>5</sup> (Kaori Adachi)、難波 栄二<sup>2,6</sup> (Eiji Nanba)、前垣 義弘<sup>1,2</sup> (Yoshihiro Maegaki)
- 1 鳥取大学 医学部 脳神経小児科  
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan.)
  - 2 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan.)
  - 3 鳥取医療センター  
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Tottori Medical Center, Tottori, Japan)
  - 4 横浜市立大学 遺伝学教室  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan.)
  - 5 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター  
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
  - 6 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)

## MSTO1変異による網膜色素変性症を伴う小脳失調症

Novel recessive mutations in *MSTO1* cause cerebellar atrophy with pigmentary retinopathy

- 岩間 一浩<sup>1,2</sup> (Kazuhiro Iwama)、高折 徹<sup>3</sup> (Toru Takaori)、福島 愛<sup>4</sup> (Ai Fukushima)、遠山 潤<sup>5</sup> (Jun Tohyama)、石山 昭彦<sup>3</sup> (Akihiko Ishiyama)、大場 ちひろ<sup>1</sup> (Chihiro Ohba)、三橋 里美<sup>1</sup> (Satomi Mitsuhashi)、宮武 聡子<sup>1,6</sup> (Satoko Miyatake)、高田 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takata)、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、伊藤 秀一<sup>2,6</sup> (Shuichi Ito)、才津 浩智<sup>7</sup> (Hirotomo Saito)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)
- 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 発生成育小児医療学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
  - 3 国立精神・神経医療研究センター 小児神経科  
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
  - 4 新潟県はまぐみ小児療育センター 小児科  
(Niigata Prefecture Hamagumi Medical Rehabilitation Center for Disabled Children, Niigata, Japan)
  - 5 西新潟中央病院 小児神経科  
(Department of Pediatrics, Epilepsy Center, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
  - 6 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科  
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
  - 7 浜松医科大学 医学部 医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

*KMT2B*遺伝子変異を認めた全身進行性ジストニアの臨床経過Clinical course of systemic progressive dystonia with *KMT2B* gene mutation

- 仲村 貞郎<sup>1</sup> (Sadao Nakamura)、知念 安紹<sup>1</sup> (Yasutugu Chinen)、波平 幸裕<sup>2</sup> (Yukihiro Namihira)、渡嘉敷 崇<sup>3</sup> (Takashi Tokashiki)、當山 真弓<sup>4</sup> (Mayumi Toyama)、熊田 聡子<sup>5</sup> (Satoko Kumada)、柳 久美子<sup>6</sup> (Kumiko Yanagi)、要 匡<sup>6</sup> (Tadashi Kaname)、成富 研二<sup>7</sup> (Kenji Naritomi)、中西 浩一<sup>1</sup> (Koichi Nakanishi)
- 1 琉球大学 医学部 大学院 医学研究科 育成医学講座  
(Department of Child Health and Welfare (Pediatrics), Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara, Okinawa, Japan)
  - 2 琉球大学 医学部 大学院 医学研究科 循環器・腎臓・神経内科学講座  
(Department of Cardiovascular Medicine, Nephrology and Neurology, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)
  - 3 国立病院機構 沖縄病院 神経内科  
(Department of Neurology, National Organization, Okinawa National Hospital, Okinawa, Japan)
  - 4 沖縄中部療育医療センター  
(Okinawa Chubu Medical and Rehabilitation Center, Okinawa, Japan)
  - 5 東京都立神経病院 神経小児科  
(Department of Child Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
  - 6 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 7 沖縄南部療育医療センター  
(Okinawa Nanbu Medical and Rehabilitation Center, Okinawa, Japan)

P-221

**体細胞モザイク母親由来のKCNQ2遺伝子変異を認めた早期乳児てんかん性脳症のロシア人姉弟例**  
**Russian siblings of neonatal epileptic encephalopathy with KCNQ2 mutation inherited from mosaic mother**

○小林 悠<sup>1</sup> (Yu Kobayashi)、小松原 孝夫<sup>1</sup> (Takao Komatsubara)、放上 萌美<sup>1</sup> (Moemi Hojo)、  
 眞柄 慎一<sup>1</sup> (Shinichi Magara)、遠山 潤<sup>1</sup> (Jun Tohyama)、中島 光子<sup>2</sup> (Mitsuko Nakashima)、  
 才津 浩智<sup>2</sup> (Hirotomo Saitu)、水口 剛<sup>3</sup> (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)

- 1 国立病院機構西新潟中央病院神経小児科  
(Department of Child Neurology, Nishi-Niigata Chuo National Hospital, Niigata, Japan)
- 2 浜松医科大学医化学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

P-222

**TUBB4A遺伝子に新規ミスセンス変異を認めた、大脳白質病変を伴う痙性対麻痺の成人例**  
**Novel missense mutation of the TUBB4A gene in adult-onset sporadic spastic paraplegia with cerebral white matter changes**

○嶋崎 晴雄 (Haruo Shimazaki)、菅谷 涼 (Ryou Sugaya)、益子 貴史 (Takashi Mashiko)、  
 松園 構佑 (Kousuke Matsuzono)、小出 玲爾 (Reiji Koide)、田中 亮太 (Ryota Tanaka)、  
 松浦 徹 (Tohru Matsuura)、藤本 茂 (Shigeru Fujimoto)

- 自治医科大学 内科学講座 神経内科学部門  
 (Division of Neurology, Department of Internal Medicine, Jichi Medical University)

P-223

**LRRK2 p.R1441H変異パーキンソン病家系における臨床遺伝学および神経病理学的検討**  
**Novel Parkinson's disease families with LRRK2 p.R1441H homozygous and heterozygous mutation in Makurazaki region**

○吉野 浩代<sup>1</sup> (Hiroyo Yoshino)、高梨 雅史<sup>2</sup> (Masashi Takanashi)、舩山 学<sup>1,3,4</sup> (Manabu Funayama)、  
 李 元哲<sup>4</sup> (Yuanzhe Li)、松浦 英治<sup>5</sup> (Eiji Matsuura)、津山 翔<sup>6</sup> (Sho Tsuyama)、  
 高嶋 博<sup>5</sup> (Hiroshi Takashima)、西岡 健弥<sup>4</sup> (Kenya Nishioka)、服部 信孝<sup>1,3,4</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, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂越谷病院 神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo Koshigaya Hospital, Saitama, Japan)
- 3 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 Genomic Medicine, Center for Genomic and Regenerative Medicine, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 4 順天堂大学 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine)
- 5 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 神経病学講座 神経内科・老年病学  
(Department of Neurology and Geriatrics, Graduate School of Medicine and Dental Sciences, Kagoshima University, Kagoshima, Japan)
- 6 順天堂大学医学部 人体病理病態学講座  
(Department of Human Pathology, Juntendo University School of Medicine)

P-224

**3-SKGMF INHIBITS MITOCHONDRIAL MEMBRANE DEPOLARIZATION, CALCIUM LEAKAGE & ROS INDUCED DAMAGES IN PATIENTS OF MITOCHONDRIAL DISORDERS.**

○Somesh Kumar<sup>1</sup>、Subhajit Ghosh<sup>2</sup>、Mohammed Faruq<sup>3</sup>、Seema Kapoor<sup>1</sup>

- 1 Pediatrics Genetics & Research Laboratory, Department of Pediatrics, Maulana Azad Medical College & Associated Lok Nayak Hospital, New Delhi, India
- 2 DRDO - Institute of Nuclear Medicine & Allied Science, New Delhi, India
- 3 Institute of Genomics & Integrative Biology (CSIR), Mall Road, New Delhi, India

## Murine model cell panel for Fragile X syndrome and its related disorders constructed via chromosome engineering.

○中山 祐二<sup>1</sup> (Yuji Nakayama)、足立 香織<sup>1</sup> (Kaori Adachi)、塩田 倫史<sup>2</sup> (Norifumi Shioda)、久郷 裕之<sup>4,5</sup> (Hiroyuki Kugoh)、難波 栄二<sup>3</sup> (Eiji Nanba)

- 1 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター  
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
- 2 熊本大学 発生医学研究所 ゲノム神経学分野  
(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University, Kumamoto, Japan.)
- 3 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
- 4 鳥取大学大学院 医学系研究科 機能再生医科学専攻生体機能医工学講座 遺伝子機能工学部門  
(Department of Biomedical Science, Institute of Regenerative Medicine and Biofunction, Graduate School of Medical Science, Tottori University, Yonago, Japan.)
- 5 鳥取大学 染色体工学研究センター  
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Yonago, Japan.)

## 一般ポスター 28 稀少疾患 (診断、創薬など) 2

## Poster Session 28 Rare Diseases 2

日時: 10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)

Date: Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

## 頭蓋頸椎移行部狭窄に対する環椎椎弓切除・大後頭孔減圧開頭手術を要した遠位中間肢異形成症 (Maroteaux型) の小児例

## Craniovertebral junction stenosis requiring decompression surgery in a girl with acromesomelic dysplasia-type Maroteaux

○笹野 まり<sup>1,2</sup> (Mari Sasano)、大橋 博文<sup>2</sup> (Hirofumi Ohashi)、清水 健司<sup>2</sup> (Kenji Shimizu)、大場 大樹<sup>2</sup> (Daiju Oba)、西村 玄<sup>3</sup> (Gen Nishimura)、吉野 篤緒<sup>1</sup> (Atsuo Yoshino)

- 1 日本大学医学部附属板橋病院 脳神経外科  
(Department of Neurological Surgery, Nihon University, Tokyo, Japan)
- 2 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)
- 3 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital)

## ABCC9遺伝子に新規変異を認めたCantu症候群の2例

## Two cases of Cantu syndrome with novel ABCC9 mutations

○久保田 一生<sup>1</sup> (Kazuo Kubota)、笹井 英雄<sup>1</sup> (Hideo Sasai)、堀 友博<sup>1</sup> (Tomohiro Hori)、山本 崇裕<sup>1</sup> (Takahiro Yamamoto)、宮武 聡子<sup>2</sup> (Satoko Miyatake)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、深尾 敏幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Fukao)

- 1 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児病態学  
(Department of Paediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, 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)

## Roifman症候群の1例

## A new comer in a group of immunoskeletal syndromes

○沼倉 周彦<sup>1</sup> (Chikahiko Numakura)、西村 玄<sup>2</sup> (Gen Nishimura)、小野田 正志<sup>3</sup> (Tadashi Onoda)、木村 敏之<sup>4</sup> (Toshiyuki Kimura)、三井 哲夫<sup>1</sup> (Tetsuo Mitsui)

- 1 山形大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 2 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Intractable Disease Center, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 3 山形県立中央病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Yamagata Prefectural Central Hospital, Yamagata, Japan)
- 4 日本海総合病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nihonkai General Hospital, Sakata, Japan)



**Spondyloepimetaphyseal dysplasia (SEMD) aggrecan typeの本邦初報告例**  
**The Second Report on Spondyloepimetaphyseal Dysplasia, Aggrecan Type: A Milder Phenotype than Originally Reported**

○福原 康之<sup>1</sup> (Yasuyuki Fukuhara)、宮崎 治<sup>2</sup> (Osamu Miyazaki)、Cho Sung Yoon<sup>3</sup>、  
 山崎 成敏<sup>1,6,7</sup> (Narutoshi Yamazaki)、蘇 哲民<sup>9</sup> (Tetsumin So)、服部 淳<sup>4</sup> (Jun Hattori)、Seo Joo-Hyun<sup>5</sup>、  
 津島 智子<sup>1</sup> (Tomoko Tsushima)、真嶋 隆一<sup>5</sup> (Ryuichi Mashima)、小須賀 基通<sup>1,5</sup> (Motomichi Kosuga)、  
 深見 真紀<sup>4</sup> (Maki Fukami)、Jin Dong-Kyu<sup>3</sup>、石黒 精<sup>6</sup> (Akira Ishiguro)、窪田 満<sup>7</sup> (Mitsuru Kubota)、  
 奥山 虎之<sup>5</sup> (Torayuki Okuyama)、西村 玄<sup>8</sup> (Gen Nishimura)

- 1 国立成育医療研究センター 遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 放射線診療部  
(Department of Radiology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 Department of Pediatrics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Korea
- 4 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 臨床検査部  
(Department of Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 教育研修部  
(Department of Postgraduate Education and Training, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 国立成育医療研究センター 総合診療部  
(Division of General Pediatrics & Interdisciplinary Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 8 埼玉医科大学 難病センター  
(Center of Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 9 国立成育医療研究センター 手術・集中治療部  
(Department of Critical Care and Anesthesia, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

**大阪母子医療センターにおける小児期から成人期までを対象とする遺伝子解析体制の確立への試み**  
**Development of diagnostic genetic tests in patients during transition to adulthood in Osaka Women's and Children's Hosp.**

○細木 華奈<sup>1</sup> (Kana Hosoki)、岡本 伸彦<sup>1,2</sup> (Nobuhiko Okamoto)

- 1 大阪母子医療センター 研究所 代謝部門  
(Department of Molecular Medicine, Osaka Women's and Children's Hospital Research Institute, Osaka, Japan)
- 2 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

**重度小児疾患を含まないデータベースにアレル頻度情報が存在する病的ミスセンス変異をCOL1A1遺伝子に認めた骨系統疾患の一例**  
**A Pathogenic Mutation on COL1A1 With Its Allele Frequency in the Exome Aggregation Consortium database: A Case Report**

○佐藤 泰輔<sup>1,2</sup> (Taisuke Sato)、佐村 修<sup>1</sup> (Osamu Samura)、伊藤 由紀<sup>1,2</sup> (Yuki Ito)、  
 笠原 佑太<sup>1</sup> (Yuta Kasahara)、佐藤 琢磨<sup>1</sup> (Takuma Sato)、藪崎 恵子<sup>1</sup> (Keiko Yabuzaki)、  
 松岡 知奈<sup>1</sup> (Tomona Matsuoka)、山村 倫啓<sup>1</sup> (Michihiro Yamamura)、梶原 一紘<sup>1</sup> (Kazuhiro Kajiwara)、  
 上出 泰山<sup>1</sup> (Taizan Kamide)、秦 健一郎<sup>2</sup> (Kenichiro Hata)、岡本 愛光<sup>1</sup> (Aikou Okamoto)

- 1 東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 研究所 周産期病態研究部  
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

**重度レット症候群に認められたMECP2遺伝子欠失について**  
**A large deletion of the MECP2 gene found in a patient with severe phenotype of Rett syndrome**

○柳 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Yanagi)、湊川 真里<sup>1</sup> (Mari Minatogawa)、磯 まなみ<sup>1</sup> (Manami Iso)、  
 佐藤 万仁<sup>1</sup> (Kazuhiro Satou)、松原 洋一<sup>2</sup> (Yoichi Matsubara)、岡本 伸彦<sup>3</sup> (Nobuhiko Okamoto)、  
 要 匡<sup>1</sup> (Tadashi Kaname)

- 1 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Dept. of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 大阪母子医療センター  
(Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Osaka, Japan)

P-232

### クリニカル・イノベーション・ネットワークにおける遺伝性神経・筋疾患の遺伝子情報データ標準の取り組み

#### Investigation of genetic data standardization in hereditary neuromuscular diseases at Clinical Innovation Network

○清水 玲子<sup>1</sup> (Reiko Shimizu)、上野 悟<sup>2</sup> (Satoshi Ueno)、小居 秀紀<sup>1</sup> (Hideki Oi)、小牧 宏文<sup>1,3,4</sup> (Hirofumi Komaki)、中村 治雅<sup>1,4</sup> (Harumasa Nakamura)

- 1 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター 臨床研究支援部  
(Clinical Research Support office, Translational Medical Center, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 2 国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター  
(Center for Public Health Informatics, National Institute of Public Health)
- 3 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経診療部  
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 4 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究推進部  
(Clinical Research Unit, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)

P-233

### MOCS1変異を認めたモリブデン補酵素欠損症の1例

#### A case of molybdenum cofactor deficiency identified with MOCS1 mutation

○阿部 裕 (Yu Abe)、相原 悠 (Yu Aihara)、遠藤 若葉 (Wakaba Endo)、植松 貢 (Mitsugu Uematsu)、呉 繁夫 (Shigeo Kure)

東北大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine)

## 一般ポスター 29 周産期遺伝学2 Poster Session 29 Perinatal Genetics 2

日時：10月12日(金) 17:45～18:45 ポスター会場 (3F 301+302)

Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-234

### 流産絨毛組織で検出されたジャンピング転座の2例

#### Two cases of jumping translocations in products of conception.

○水野 理恵 (Rie Mizuno)、吉岡 陽子 (Yoko Yoshioka)、前山 哲朗 (Tetsuro Maeyama)、鎌田 美佳 (Mika Kamata)、池田 桂子 (Keiko Ikeda)、井上 大地 (Daichi Inoue)、服部 幸雄 (Yukio Hattori)、羽柴 良樹 (Yoshiki Hashiba)、浅田 義正 (Yoshimasa Asada)

浅田レディースクリニック  
(Asada Ladies Clinic, Aichi, Japan)

P-235

### 13トリソミーモザイクの2例

#### Two cases of mosaic trisomy 13

○上出 泰山<sup>1</sup> (Taizan Kamide)、長谷川 瑛洋<sup>1</sup> (Akihiro Hasegawa)、藪崎 恵子<sup>1</sup> (Keiko Yabuzaki)、佐藤 泰輔<sup>1</sup> (Taisuke Sato)、松岡 知奈<sup>1</sup> (Tomona Matsuoka)、山村 倫啓<sup>1</sup> (Michihiro Yamamura)、宇田川 治彦<sup>1</sup> (Haruhiko Udagawa)、伊藤 由紀<sup>1</sup> (Yuki Ito)、梶原 一紘<sup>1</sup> (Kazuhiro Kajiwara)、伊藤 怜司<sup>2</sup> (Reiji Ito)、佐村 修<sup>1</sup> (Osamu Samura)、岡本 愛光<sup>1</sup> (Aikou Okamoto)

- 1 東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 東京慈恵会医科大学 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P-236

### 当院の妊娠初期流産における流産胎児染色体検査結果の臨床的検討

#### Retrospective study of villous chromosomal analysis of spontaneous abortion of patients with infertility in our hospital

○柿沼 敏行<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Kakinuma)、野口 舞子<sup>1</sup> (Maiko Noguchi)、香川 愛子<sup>1</sup> (Aiko Kagawa)、藤城 栄美<sup>1</sup> (Emi Fujishiro)、谷部 幸邦<sup>1</sup> (Yukiho Yabe)、永岡 咲子<sup>1</sup> (Sakiko Nagaoka)、柿沼 薫<sup>2</sup> (Kaoru Kakinuma)、四元 淳子<sup>3</sup> (Jyunko Yotsumoto)、貝嶋 弘恒<sup>1</sup> (Hirotsune Kaijima)

- 1 みなとみらい夢クリニック  
(Minatomirai Yume Clinic, Yokohama, Japan)
- 2 国際医療福祉大学病院 産婦人科・リプロダクションセンター  
(Nashuiohara, Japan)
- 3 国際医療福祉学大学院医療福祉学専攻科医療保健学専攻遺伝カウンセリング分野  
(Minatoku, Japan)

P-237

多脾症候群、心奇形の術後における血小板減少の症例に対して、体外受精により妊娠・出産に至った1例

A case of progressive anemia after surgery of cardiac anomaly for polysplenia syndrome became pregnant due to IVF

○前沢 忠志 (Tadashi Maezawa)、二井 理文 (Masafumi Nii)、北野 裕子 (Yuko Kitano)、西岡 美喜子 (Mikiko Nishioka)、池田 智明 (Tomoaki Ikeda)

三重大学 医学部 産科婦人科

(The Department of Obstetrics and Gynecology, University of Mie, Mie, Japan)

P-238

妊娠中に遺伝カウンセリングを受けた母体骨形成不全症合併妊娠の一例

A case of pregnancy with osteogenesis imperfecta received genetic counseling

○市川 剛<sup>1,3</sup> (Go Ichikawa)、中山 智祥<sup>2</sup> (Tomohiro Nakayama)、河野 愛<sup>3</sup> (Ai Kouno)、松野 孝行<sup>3</sup> (Takayuki Matsuno)、新屋 芳里<sup>3</sup> (Kaori Shinya)、仲尾 岳大<sup>3</sup> (Takehiro Nakao)、東 裕福<sup>3</sup> (Hiromitsu Azuma)、林 忠裕<sup>3</sup> (Tyuyu Hayashi)、池田 悠至<sup>3</sup> (Yuji Ikeda)、小松 篤史<sup>3</sup> (Atsushi Komatsu)、武谷 千晶<sup>3</sup> (Chiaki Takeya)、高田 真一<sup>3</sup> (Shinichi Takada)、佐藤 美紀子<sup>3</sup> (Mikiko Satou)、千島 史尚<sup>3</sup> (Humihisa Chishima)、川名 敬<sup>3</sup> (Kei Kawana)

1 川口市立医療センター 産婦人科

(Division of Obstetrics and Gynecology, Kawaguchi Municipal Medical Center, Saitama, Japan)

2 日本大学 医学部 病態病理学系 臨床検査医学分野

(Division of Laboratory Medicine, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)

3 日本大学医学部産婦人科学系産婦人科分野

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

P-239

妊娠中に四肢短縮と短肋骨と腎尿路系異常を呈し、出生後にJeune症候群と診断した一例

A case of short limbs and short ribs and renal abnormality during pregnancy, diagnosed as Jeune syndrome after birth

○吉村 嘉広<sup>1</sup> (Yoshihiro Yoshimura)、望月 純子<sup>1</sup> (Junko Mochiduki)、岸本 洋子<sup>3</sup> (Youko Kishimoto)、大西 庸子<sup>1</sup> (Yoko Onishi)、荒木 尚美<sup>2</sup> (Naomi Araki)、海野 信也<sup>1</sup> (Nobuya Unno)、右田 王介<sup>3</sup> (Ohsuke Migita)、秦 健一郎<sup>3</sup> (Kenichiro Hata)、高田 史男<sup>2</sup> (Fumio Takada)

1 北里大学病院周産母子成育医療センター産科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Center for perinatal care, Child Health and Development Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)

2 北里大学病院遺伝診療部

(Department of Genetics and Genomics, Kitasato University Hospital)

3 国立成育医療研究センター周産期病態研究部

(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)

## 一般ポスター 30 出生前診断 (NIPT含む) 2

### Poster Session 30 Prenatal diagnosis (including NIPT) 2

日時: 10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)

Date: Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-240

妊娠初期に高度のNT肥厚あるいは胎児皮下浮腫を認め、その後軽快し、妊娠継続した8例の周産期予後について

Fetal outcome of hydrops fetalis in the first trimester

○松原 裕子 (Yuko Matsubara)、安岡 稔晃 (Toshiaki Yasuoka)、内倉 友香 (Yuka Uchikura)、高木 香津子 (Kazuko Takagi)、松原 圭一 (Keiichi Matsubara)、杉山 隆 (Takashi Sugiyama)

愛媛大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University, Toon, Japan)

P-241

染色体構造異常保因者夫婦に対する着床前診断後の流産と染色体数的異常の関連性について

Relationship between aneuploidy and miscarriages after PGD for couples with structural chromosomal abnormalities

○加藤 恵一 (Keiichi Kato)、川崎 奈美 (Nami Kawasaki)、林 博子 (Hiroko Hayashi)、大島 一輝 (Kazuki Ohata)、藪内 晶子 (Akiko Yabuuchi)、黒田 知子 (Tomoko Kuroda)

加藤レディースクリニック

(Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan)

## 16トリソミーモザイクの一例

## Prenatal diagnosis of mosaic trisomy 16, A case report

○太崎 友紀子<sup>1</sup> (Yukiko Tazaki)、新谷 光央<sup>1</sup> (Mitsuhisa Shinya)、小林 裕明<sup>1</sup> (Hiroaki Kobayashi)、池田 敏郎<sup>2</sup> (Toshiro Ikeda)、鈴木 史彦<sup>3</sup> (Fumihiko Suzuki)、宮井 俊輔<sup>3</sup> (Shunsuke Miyai)、加藤 武馬<sup>3</sup> (Takema Kato)、倉橋 浩樹<sup>3</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 鹿児島大学 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kagoshima University, Kagoshima, Japan)
- 2 米盛病院  
(Yonemori Hospital, Kagoshima, Japan)
- 3 藤田保健衛生大学総合医科学研究所  
(FUJITA Health University, Aichi, Japan)

## 胎児超音波にて膀胱の腹腔外脱出を認め、出生後にGoltz症候群と診断した1例

## Goltz syndrome with omphalocele : A case report.

○池田 頌子<sup>1</sup> (Shoko Ikeda)、望月 昭彦<sup>1</sup> (Akihiko Mochizuki)、長瀬 寛美<sup>1</sup> (Hiromi Nagase)、西川 智子<sup>2</sup> (Tomoko Nishikawa)、村上 博昭<sup>2</sup> (Hiroaki Murakami)、黒田 友紀子<sup>2</sup> (Yukiko Kuroda)、黒澤 健司<sup>2</sup> (Kenji Kurosawa)、石川 浩史<sup>1</sup> (Hiroshi Ishikawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 産婦人科  
(Department of obstetrics and Gynecology, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Department of Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)

## Barth syndromeの出生前診断

## Diagnosis of Barth syndrome and the way to observation of pregnancy

○永井 立平 (Ryuhei Nagai)、中田 裕生 (Yusei Nakata)

- 高知医療センター 産科  
(Kochi Health Sciences Center)

## 当院における羊水染色体検査の実績と今後の取り組み

## Results of an amniotic fluid chromosome analysis and future's trial in this clinic

○井田 憲蔵<sup>1</sup> (Kenzo Ida)、清水 喜一<sup>1</sup> (Kiichi Shimizu)、孫田 信一<sup>2</sup> (Shin-Ichi Sonta)、鈴森 薫<sup>2</sup> (Kaoru Suzumori)、小杉 眞司<sup>3</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 IDAクリニック  
(IDA clinic, Kyoto, Japan)
- 2 胎児生命科学センター  
(Fetal Life Science Center, Nagoya, Japan)
- 3 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/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)

## 羊水検査においてadd(2)(q37)が認められた1症例

## A case of add(2)(q37) chromosomal abnormality of amniotic fluid cells

○河内 佳子<sup>1</sup> (Yoshiko Kouchi)、本門 ひかる<sup>1</sup> (Hikaru Honmon)、松原 瑞代<sup>1</sup> (Mizuyo Matubara)、平尾 麻美子<sup>1</sup> (Mamiko Hirao)、高原 里枝<sup>1</sup> (Rie Takahara)、二宮 伸介<sup>2</sup> (Shinsuke Ninomiya)、長谷川 雅明<sup>3</sup> (Masaaki Hasegawa)

- 1 公益財団法人 大原記念倉敷中央病院機構 倉敷中央病院 臨床検査技術部  
(Department of Clinical Laboratory, Ohara Healthcare Foundation Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan)
- 2 公益財団法人 大原記念倉敷中央病院機構 倉敷中央病院 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Ohara Healthcare Foundation Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan)
- 3 公益財団法人 大原記念倉敷中央病院機構 倉敷中央病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ohara Healthcare Foundation Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan)

P-247

NIPT後の確定診断は全例必須か？：NIPT結果と精査超音波所見から胎児における染色体異常がほぼ  
確定と考えられた症例に関する考察

Is amniocentesis needed to confirm fetal aneuploidy, when ultrasound abnormalities exist  
with a positive NIPT result?

○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>1,3</sup> (Mihyon Song)、紀平 力<sup>1,4</sup> (Chikara Kihira)、山田 研二<sup>1,5</sup> (Kenji Yamada)、  
松本 順子<sup>1,6</sup> (Junko Matsumoto)、田嶋 敦<sup>1,7</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)
- 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 丸の内の森レディースクリニック  
(Marunouchi no Mori Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 4 セントローズクリニック 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Rose Clinic, Mie, Japan)
- 5 日野市立病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hino Municipal Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学医学部附属病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 亀田総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)

## 一般ポスター 31 遺伝学的検査(NIPT含まず) 2

### Poster Session 31 Genetic Testing 2

日 時：10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-248

デジタルPCRを用いたMECP2遺伝子重複検出法の確立

Establishment of detection method forMECP2 gene duplication using digital PCR

○今泉 太一<sup>1,2</sup> (Taichi Imaizumi)、恩藤 由美子<sup>1</sup> (Yumiko Ondo)、山本 圭子<sup>1</sup> (Keiko Yamamoto)、  
山本 俊至<sup>1</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, St. Marianna Medical University, Kawasaki, Japan)

P-249

DNA short tandem repeat analysisによる絨毛癌症例の遺伝学的解析

DNA short tandem repeat analysis which can differentiate the genotype of  
choriocarcinoma

○西野 公博<sup>1</sup> (Kimihiro Nishino)、渡邊 絵里<sup>1</sup> (Eri Watanabe)、中村 謙一<sup>1</sup> (Kenichi Nakamura)、  
池田 芳紀<sup>1</sup> (Yoshiki Ikeda)、新美 薫<sup>1</sup> (Kaoru Niimi)、山本 英子<sup>2</sup> (Eiko Yamamoto)、  
山本 敏充<sup>3</sup> (Toshimitsu Yamamoto)、吉川 史隆<sup>1</sup> (Fumitaka Kikkawa)

- 1 名古屋大学 医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学 医学部 医療行政学  
(Department of Healthcare Administration, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学 医学部 法医学  
(Department of Legal Medicine and Bioethics, Nagoya University, Nagoya, Japan)

P-250

複数生検細胞を用いた、単一遺伝子疾患着床前診断における間接診断法の有用性

Indirect diagnosis is essential when performing PGD of monogenic disorder, using  
trophoblast biopsy.

○太田 志代<sup>1</sup> (Shiyo Ota)、中岡 義晴<sup>1</sup> (Yoshiharu Nakaoka)、庵前 美智子<sup>1</sup> (Michiko Ammae)、  
中野 達也<sup>1</sup> (Tatsuya Nakano)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 IVFなんばクリニック  
(IVF Namba Clinic, Osaka, 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  
(Fujita health university of general medical molecular genetics research institute, Aichi, Japan)



P-251

## 多項目夫婦妊娠前遺伝性疾患保因者検査の課題について

## Current situation and issues for preconception genetic carrier screening

○宮井 俊輔<sup>1</sup> (Shunsuke Miyai)、佐藤 芳<sup>2</sup> (Tsutomu Sato)、倉橋 浩樹<sup>3</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田保健衛生大学大学院 保健学研究科 臨床検査学領域 遺伝カウンセリング分野  
(Graduate School of Health Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 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)
- 3 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P-252

保険診療で実施可能となった脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患の遺伝学検査の実施状況  
Genetic testing of fragile X syndrome and related disorders covered by public health insurance in Japan.○難波 栄二<sup>1,3</sup> (Eiji Nanba)、足立 香織<sup>2</sup> (Karei Adachi)、岡崎 哲也<sup>3,4</sup> (Tetsuya Okazaki)、井上 知愛<sup>5</sup> (Chie Inoue)、田所 健一<sup>5</sup> (Kenichi Tadokoro)

- 1 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
- 2 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター  
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Yonago, Japan)
- 3 鳥取大学 医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)
- 4 鳥取大学 医学部 脳神経小児科  
(Division of Child Neurology, Department of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
- 5 株式会社ビー・エム・エル 第三検査部ゲノム検査課  
(Clinical Genomics, BML,INC, Tokyo, Japan)

## 一般ポスター 32 臨床シーケンス

## Poster Session 32 Clinical Sequencing

日 時：10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)

Date : Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-253

## 三次小児医療センター臨床遺伝診療部門におけるメディカルエクソーム解析の臨床的有用性と医療経済の評価

## Consecutive Medical Exome Analysis at a Tertiary Center: Diagnostic and Health-economic Outcomes

○小崎 里華<sup>1</sup> (Rika Kosaki)、久保田 雅也<sup>2</sup> (Masaya Kubota)、上原 朋子<sup>3</sup> (Tomoko Uehara)、鈴木 寿人<sup>3</sup> (Hisato Suzuki)、武内 俊樹<sup>3</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 国立成育医療研究センター  
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 神経内科  
(Division of Neurology, National Center for Child Health and Development)
- 3 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, and Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

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包括的クリニカルシーケンスの現状  
Current Status of Comprehensive Clinical Sequencing on Hereditary Disorders in Shinshu University Hospital

○藤川 朝海<sup>1</sup> (Tomomi Fujikawa)、山口 智美<sup>2</sup> (Tomomi Yamaguchi)、重藤 翔平<sup>3</sup> (Shohei Shigeto)、  
根岸 達哉<sup>3</sup> (Tatsuya Negishi)、石川 真澄<sup>2</sup> (Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子<sup>2</sup> (Emiko Kise)、  
小島 朋美<sup>1</sup> (Tomomi Kojima)、藤田 直久<sup>2,4</sup> (Naohisa Fujita)、高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、  
吉長 恒明<sup>2</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、中村 勝哉<sup>2</sup> (Katsuya Nakamura)、涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、  
松田 和之<sup>3</sup> (Kazuyuki Matsuda)、福嶋 義光<sup>5</sup> (Yoshimitsu Fukushima)、古庄 知己<sup>1,2</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学医学部附属病院 臨床検査部  
(Department of Laboratory Medicine, Shinshu University Hospital, Matsumoto, 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  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

遺伝子パネルシーケンスにより脱水型遺伝性有口赤血球症(DHSt)と診断し得た一例  
Dehydrated hereditary stomatocytosis was diagnosed by a gene panel sequence

○青木 貴子<sup>1</sup> (Takako Aoki)、小倉 浩美<sup>1</sup> (Hiromi Ogura)、槍澤 大樹<sup>1</sup> (Taijyu Utsugisawa)、  
山根 孝久<sup>2</sup> (Takahisa Yamane)、山本 俊至<sup>3</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング部  
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University Tokyo, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 血液内科  
(Department of Hematology, Osaka City General Hospital)
- 3 東京女子医科大学 遺伝子医療センター  
(Institute of Clinical Genomics, Tokyo Women's Medical University Tokyo, Japan)

コフィン-サイリス症候群の責任遺伝子DPF2の同定  
De novo DPF2 variant in a Japanese patient with Coffin-Siris syndrome

○鶴崎 美徳<sup>1</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、上原 朋子<sup>2</sup> (Tomoko Uehara)、武内 俊樹<sup>2,3</sup> (Toshiki Takenouchi)、  
榎本 友美<sup>1</sup> (Yumi Enomoto)、小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)、黒澤 健司<sup>4</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

卵巣成熟嚢胞性奇形腫悪性転化の遺伝子解析に関する検討  
2 cases report of multi-gene panel analysis for ovarian mature cystic teratoma with malignant transformation

○水野 祥<sup>1,3</sup> (Sho Mizuno)、宮本 雄一郎<sup>1</sup> (Yuichiro Miyamoto)、石橋 由梨乃<sup>1</sup> (Yurino Ishibashi)、  
浅田 佳代<sup>1</sup> (Kayo Asada)、西田 晴香<sup>1</sup> (Haruka Nishida)、宮坂 亜希<sup>1</sup> (Aki Miyasaka)、  
谷川 道洋<sup>1</sup> (Michihiro Tanikawa)、曾根 献文<sup>1</sup> (Kenbun Sone)、森 繭代<sup>1</sup> (Mayuyo Mori)、  
鶴賀 哲史<sup>1</sup> (Tetsushi Tsuruga)、松本 陽子<sup>1</sup> (Yoko Matsumoto)、織田 克利<sup>1</sup> (Katsutoshi Oda)、  
牛久 綾<sup>2</sup> (Aya Ushiku)、高阪 真路<sup>3</sup> (Shinji Kohsaka)、油谷 浩幸<sup>4</sup> (Hiroyuki Aburatani)、  
間野 博行<sup>3</sup> (Hiroyuki Mano)、大須賀 穰<sup>1</sup> (Yutaka Osuga)、藤井 知行<sup>1</sup> (Tomoyuki Fujii)

- 1 東京大学医学部附属病院 女性診療科・産科/女性外科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 病理部  
(Department of Pathology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 国立がん研究センター研究所 細胞情報学分野  
(Division of Cellular Signaling, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学先端科学技術研究センター ゲノムサイエンス分野  
(Division of Genome Science, Research Center for Advanced Science and Technology, University of Tokyo, Tokyo, Japan.)

### 次世代シーケンサーを用いた血管型エーラス・ダンロス症候群のクリニカルシーケンス Clinical sequencing for vascular Ehlers-Danlos syndrome using next generation sequencing

○山口 智美<sup>1</sup> (Tomomi Yamaguchi)、荒川 航太<sup>3,4</sup> (Kota Arakawa)、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)、運崎 愛<sup>1,5</sup> (Ai Unzaki)、  
藤田 直久<sup>1,5</sup> (Naohisa Fujita)、高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、吉長 恒明<sup>1</sup> (Tsuneaki Yoshinaga)、  
涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、福嶋 義光<sup>6</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 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 修士課程・遺伝カウンセリングコース  
(Department of Medical Genetics, Course of Genetic Counseling, Master's Program, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 東邦大学医療センター佐倉病院 臨床検査診断センター  
(Clinical Examination and Diagnostic Center, Toho University, Sakura Medical Center, Sakura, Japan)
- 5 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)
- 6 信州大学 医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

### 次世代シーケンスによりTMC1遺伝子変異が同定された先天性難聴例 Novel mutation in TMC1 identified by massively parallel sequencing in a case of congenital hearing loss

○大上 麻由里<sup>1,2,3</sup> (Mayuri Okami)、塚原 桃子<sup>2</sup> (Momoko Thukahara)、大貫 優子<sup>3</sup> (Yuko Ohnuki)、  
高橋 千果<sup>3</sup> (Kazumi Takahashi)、和泉 俊一郎<sup>3</sup> (Shunichiro Izumi)、西尾 信哉<sup>4</sup> (Shinya Nishio)、  
宇佐美 真一<sup>4</sup> (Shinichi Usami)

- 1 寒川病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Samukawa Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 東海大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Tokai Univ. School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 東海大学 遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genetics, Tokai Univ. Hospital, Kanagawa, Japan)
- 4 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科  
(Department of Otolaryngology, Shinsyu Univ. School of Medicine, Nagano, Japan)

## 一般ポスター 33 次世代シーケンス(NGS)解析2 Poster Session 33 Next Generation Sequencing 2

日 時：10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date : Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

### 日本人における遅発性アルツハイマー病患者由来末梢血単核細胞の発現量の形質遺伝子座解析 Expression quantitative trait loci analysis with blood cells from late-onset Alzheimer's disease patients in Japanese

○森 大気<sup>1</sup> (Taiki Mori)、重水 大智<sup>1</sup> (Daichi Shigemizu)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、  
光森 理沙<sup>1</sup> (Risa Mitsumori)、浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、新飯田 俊平<sup>2</sup> (Shumpei Niida)、  
尾崎 浩一<sup>1</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  
(Division for Genomic Medicine, Medical Genome Center, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Aichi, Japan)
- 2 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, Aichi, Japan)

### 希少・未診断疾患を対象とした大規模全エクソーム解析の俯瞰的分析 A Statistical Overview of Large-Scale Clinical Whole-Exome Sequencing Analyses for Rare and Undiagnosed Diseases

○佐藤 万仁 (Kazuhito Satou)、柳 久美子 (Kumiko Yanagi)、要 匡 (Tadashi Kaname)  
国立成育医療研究センター 研究所 ゲノム医療研究部  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P-262

## 感冒薬関連重症薬疹 (CM-SJS/TEN) 全ゲノムシーケンス解析

## Whole genome sequencing of cold medicine-related SJS/TEN with severe mucosal involvement

- Khor Seik-Soon<sup>1</sup>、人見 祐基<sup>1</sup> (Yuki Hitomi)、上田 真由美<sup>2,3</sup> (Mayumi Ueta)、河合 洋介<sup>1</sup> (Yosuke Kawai)、外園 千恵<sup>3</sup> (Chie Sotozono)、木下 茂<sup>2</sup> (Shigeru Kinoshita)、長崎 正朗<sup>4</sup> (Masao Nagasaki)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)
- 1 東京大学大学院医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 2 京都府立医科大学大学院感覚器未来医療学講座 (Department of Frontier Medical Science and Technology for Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
  - 3 京都府立医科大学眼科学教室 (Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan.)
  - 4 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Aoba-ku, Sendai, 980-8573, Japan.)

P-263

## ミオクローニー発作を伴うてんかんに見出されたSETD1B変異について

## De novo truncating mutation in SETD1B in myoclonic epilepsy

- 田 耕平<sup>1,3</sup> (Kouhei Den)、加藤 光広<sup>2</sup> (Mitsuhiro Kato)、山口 解冬<sup>4</sup> (Tokito Yamaguchi)、三橋 里美<sup>3</sup> (Satomi Mitsuhashi)、松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)
- 1 横浜市立大学 国際総合科学部 国際総合科学科 理学系 生命医科学コース (Department of Medical Life Science, Yokohama City University Faculty of Sciences, Yokohama, Kanagawa, Japan)
  - 2 昭和大学医学部 小児科学講座 (Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 3 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学 (Department of Human Genetics Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
  - 4 静岡てんかん・神経医療センター 小児科 (National Epilepsy Center, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorder, Shizuoka, Japan)

P-264

## 卵巣明細胞癌における生殖細胞系・体細胞系ミスマッチ修復遺伝子異常

## Germline and somatic alterations in mismatch repair genes in clear cell ovarian carcinoma

- 織田 克利<sup>1</sup> (Katsutoshi Oda)、西島 明<sup>1,2</sup> (Akira Nishijima)、長谷川 幸清<sup>3</sup> (Kosei Hasegawa)、浅田 佳代<sup>1,2</sup> (Kayo Asada)、池田 悠至<sup>4</sup> (Yuji Ikeda)、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)、黒崎 亮<sup>3</sup> (Akira Kurosaki)、藤原 恵一<sup>3</sup> (Keiichi Fujiwara)、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)
  - 4 日本大学医学部産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology,Nihon University)

P-265

## 新規PGAP3遺伝子変異を有する末節骨短縮と脳梁菲薄化を認めたクロアチア人男児の一例

## A novel PGAP3 mutation in a Croatian boy with brachytelephalangy and a thin corpus callosum

- 坂口 智博<sup>1</sup> (Tomohiro Sakaguchi)、Zigman Tamara<sup>2</sup>、Petkovic Ramadza Danijela<sup>2,3</sup>、Omerza Lana<sup>2,3</sup>、Puseljc Silvija<sup>4,5</sup>、Eres Hrvacanin Zrinka<sup>6</sup>、三宅 紀子<sup>1</sup> (Noriko Miyake)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Matsumoto)、Baric Ivo<sup>2,3</sup>
- 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 Department of Pediatrics, University Hospital Centre Zagreb, Zagreb, Croatia
  - 3 School of Medicine, University of Zagreb, Zagreb, Croatia
  - 4 Department of Pediatrics, University Hospital Center Osijek, Osijek, Croatia
  - 5 School of Medicine, Osijek University, Osijek, Croatia
  - 6 Department of Pediatrics, General Hospital Dr. Josip Bencevic, Slavonski Brod, Croatia

P-266

### アンプリコンシーケンスによるcfDNAのモザイク変異判定に向けた解析パイプラインの検討 Data analysis pipeline to detect somatic mosaicism of cell-free DNA by amplicon sequencing

- 佐藤 秀則<sup>1</sup> (Hidenori Sato)、宮野 佑樹<sup>1</sup> (Yuki Miyano)、村上 綾子<sup>1</sup> (Ryoko Murakami)、佐々木 悠<sup>2</sup> (Yu Sasaki)、江見 充<sup>3</sup> (Mitsuru Emi)
- 1 山形大学 医学部 メディカルサイエンス推進研究所 ゲノム情報解析ユニット (Genome Informatics Unit, Institute for Promotion of Medical Science Research, Faculty of Medicine, Yamagata University, JAPAN)
  - 2 山形大学医学部 内科学第二 (消化器内科学) 講座 (Department of Gastroenterology, Faculty of Medicine, Yamagata University, JAPAN)
  - 3 ハワイ大学 がんセンター 胸部腫瘍学 (Thoracic Oncology Program, University of Hawaii Cancer Center, JAPAN)

P-267

### RECQL4遺伝子の日本人由来ホモ欠失をもった患者における表現型の多様性 The variety of phenotype in patients with rare Japanese-origin homozygous deletion in RECQL4

- 榎本 友美<sup>1</sup> (Yumi Enomoto)、鶴崎 美徳<sup>1</sup> (Yoshinori Tsurusaki)、黒田 友紀子<sup>2</sup> (Yukiko Kuroda)、村上 博昭<sup>2</sup> (Hiroaki Murakami)、木村 雄一<sup>1</sup> (Yuichi Kimura)、成戸 卓也<sup>1</sup> (Takuya Naruto)、下風 朋章<sup>3</sup> (Tomoaki Shimokaze)、黒澤 健司<sup>1,2</sup> (Kenji Kurosawa)
- 1 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所 (Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 2 神奈川県立こども医療センター 遺伝科 (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 3 山形済生病院 小児科 (Department of Pediatrics, Yamagata Saisei Hospital, Yamagata, Japan.)

P-268

### ロングリードシーケンサーのみによるヒトゲノム構造異常の評価 Evaluating structural variants in human genomes by only using long-read sequencer

- 吉田 真太郎<sup>1,2</sup> (Shintaro Yoshida)、森本 芳郎<sup>1,2</sup> (Yoshiro Morimoto)、小野 慎治<sup>1,3</sup> (Shinji Ono)、三嶋 博之<sup>1</sup> (Hiroyuki Mishima)、木下 晃<sup>1</sup> (Akira Kinoshita)、今村 明<sup>2</sup> (Akira Imamura)、小澤 寛樹<sup>2</sup> (Hiroki Ozawa)、吉浦 孝一郎<sup>2</sup> (Koh-Ichiro Yoshiura)
- 1 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)
  - 2 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 医療科学専攻展開医療科学講座精神神経科学 (Department of Neuropsychiatry, Unit of Translation Medicine Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
  - 3 愛野ありあけ病院 (Aino-Ariake Hospital, Unzen, Nagasaki, Japan)

## 一般ポスター 34 遺伝カウンセリング2 Poster Session 34 Genetic Counseling 2

日時：10月12日(金) 17:45～18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-269

### 遺伝的知識を盛り込んだ「いわて型聴覚障害児(者)支援」体制作りへの取り組み Support systems for children with hearing loss construction effort; With enlightenment regarding the genetic counseling

- 小林 有美子<sup>1,2</sup> (Yumiko Kobayashi)、佐藤 宏昭<sup>1</sup> (Hiroaki Sato)、山本 佳世乃<sup>2</sup> (Kayono Yamamoto)、福島 明宗<sup>2</sup> (Akimune Fukushima)
- 1 岩手医科大学 医学部 耳鼻咽喉科 (Department of Otolaryngology, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
  - 2 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科 (Department of Genetic Medicine, Iwate Medical University, Iwate, Japan)



出生前遺伝カウンセリングのクライアントによる事前準備および達成事項の調査  
A Survey of preparations and achievement matters of clients for prenatal genetic counseling

○佐藤 智佳<sup>1</sup> (Chika Sato)、吉田 晶子<sup>2,3</sup> (Akiko Yoshida)、稲葉 慧<sup>2,3,4</sup> (Akira Inaba)、  
前田 亜希子<sup>2,3</sup> (Akiko Maeda)、村上 裕美<sup>5</sup> (Hiromi Murakami)、鳥嶋 雅子<sup>5</sup> (Masako Torishima)、  
山田 崇弘<sup>4,5</sup> (Takahiro Yamada)、小杉 眞司<sup>4,5</sup> (Shinji Kosugi)、高橋 政代<sup>2,3</sup> (Masayo Takahashi)

- 1 関西医科大学 臨床病理学  
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 2 理化学研究所 生命機能科学研究センター 網膜再生医療研究開発プロジェクト  
(Laboratory for Retinal Regeneration, RIKEN, Center for Biosystems Dynamics Research, Kobe, Japan)
- 3 神戸アイセンター病院  
(Kobe City Eye Hospital, Kobe, Japan)
- 4 京都大学大学院医学研究科 遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 5 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)

全エクソーム解析にてBaller-Gerold症候群の確定診断ができた一家系の遺伝カウンセリング  
Genetic Counselling for Baller-Gerold syndrome by whole exome sequence

○松田 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsuda)、笹原 淳<sup>2</sup> (Jun Sasahara)、柳 久美子<sup>3</sup> (Kumiko Yanagi)、  
要 匡<sup>3</sup> (Tadashi Kaname)、岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)

- 1 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 産科  
(Department of obstetrics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 3 国立成育医療センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Marfan症候群のある娘の妊娠・出産に関する親の思い  
Parent's feelings about having children in their daughters with Marfan Syndrome

○森山 育実<sup>1</sup> (Ikumi Moriyama)、倉橋 浩樹<sup>1,2</sup> (Hiroki Kurahashi)、大江 瑞恵<sup>1,3</sup> (Tamae Ohye)、  
佐藤 劣<sup>1,4</sup> (Tutomu Sato)

- 1 藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室  
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, 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 臨床血液学  
(Department of Clinical Hematology, Fujita Health University, 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)

複数の遺伝性疾患を持つ家系の臨床遺伝学的検討  
Genetic Counseling of Families With Multiple Hereditary Diseases

○福江 美咲<sup>1</sup> (Misaki Fukue)、岩泉 守哉<sup>1,2</sup> (Moriya Iwaizumi)、伊東 宏晃<sup>1,3</sup> (Hiroaki Ito)、  
阪田 麻裕<sup>4</sup> (Mayu Sakata)、内山 由理<sup>5</sup> (Yuri Uchiyama)、水口 剛<sup>5</sup> (Takeshi Mizuguchi)、  
松本 直通<sup>5</sup> (Naomichi Matsumoto)、前川 真人<sup>1,2</sup> (Masato Maekawa)

- 1 浜松医科大学 医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical&Molecular Genetics Center, Hamamatsu University Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 浜松医科大学 医学部 臨床検査医学講座  
(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
- 3 浜松医科大学 医学部附属病院 周産母子センター  
(Perinatal Center, Hamamatsu University Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 浜松医科大学 医学部 外科学第二講座  
(Department of Surgery 2, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
- 5 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Kanagawa, Japan)

## Current status and future perspective of genetic counseling in our hospital

- 柿沼 敏行<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Kakinuma)、四元 淳子<sup>3</sup> (Jyunko Yotsumoto)、伊東 孝晃<sup>1</sup> (Takaaki Ito)、  
田川 実紀<sup>1,2</sup> (Miki Tagawa)、柿沼 薫<sup>1,2</sup> (Kaoru Kakinuma)、坂本 優香<sup>1,2</sup> (Yuka Sakamoto)、  
佐藤 郁夫<sup>1</sup> (Ikuo Sato)、柳田 薫<sup>2</sup> (Kaoru Yanagida)、大和田 倫孝<sup>1</sup> (Michitaka Ohwada)、  
田中 宏一<sup>1</sup> (Hirokazu Tanaka)

- 1 国際医療福祉大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, International University of Health and Welfare Hospital, Tochigi, Japan)
- 2 国際医療福祉大学病院 リプロダクションセンター  
(International University of Health and Welfare Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 国際医療福祉大学大学院医療福祉学専攻遺伝カウンセリング分野  
(International University of Health and Welfare Hospital, Tochigi, Japan)

## Problems of prenatal diagnosis with twin pregnancies

- 有馬 香織 (Kaori Arima)、渡辺 理子 (Michiko Watanabe)、高橋 しづこ (Shizuko Takahashi)、  
細川 さつき (Satsuki Hosokawa)、笠井 靖代 (Yasuyo Kasai)

- 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)

Advertisement of genetic counseling for doctors in hospital and regional medical  
-Department of in Kyoto Medical Center-

- 浅原 哲子<sup>1,2</sup> (Noriko Satoh-Asahara)、小西 陽介<sup>2</sup> (Yousuke Konishi)、飛驒 美希<sup>2,3</sup> (Miki Hida)、  
日下部 徹<sup>1,2</sup> (Toru Kusakabe)、橋本 有紀子<sup>2,4</sup> (Yukiko Hashimoto)、馬越 洋宜<sup>2,5</sup> (Hironobu Umakoshi)、  
北 誠<sup>2,4</sup> (Makoto Kita)、川崎 薫<sup>2,6</sup> (Kaoru Kawasaki)、和田 美智子<sup>1,2</sup> (Michiko Wada)、  
山口 建<sup>2,6</sup> (Ken Yamaguchi)、三宅 秀彦<sup>2,7</sup> (Hidehiko Miyake)、高倉 賢二<sup>2,6</sup> (Kenji Takakura)

- 1 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 臨床研究センター 内分泌代謝高血圧研究部  
(Department of Endocrinology, Metabolism, and Hypertension, Clinical Research Institute National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 2 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 3 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 臨床検査科  
(Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 4 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 5 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 内分泌・代謝内科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 6 独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 7 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)

## Support for disclosure of congenital QT prolonged syndrome as secondary findings to families.

- 加藤 慎也<sup>1</sup> (Shinya Kato)、倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)、佐藤 芳<sup>1,3</sup> (Tsutomu Sato)、  
大江 瑞恵<sup>1,4</sup> (Tamae Ohye)

- 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 Science, Fujita Health University)
- 2 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
- 3 藤田保健衛生大学 医学部 倫理学  
(Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine)
- 4 藤田保健衛生大学 医療科学部 臨床検査学科 臨床病態解析学  
(Department of Molecular laboratory Medicine, Faculty of Medical Technology, School of Health Sciences, Fujita Health University)

P-278

**HBOC診療から始まった当院の遺伝疾患診療体制の立ち上げ～主に遺伝性腫瘍について～**  
**Genetic counseling system for hereditary cancer in our hospital developed from HBOC counseling system**

- 辻 なつき<sup>1</sup> (Natsuki Tsuji)、大瀬戸 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Ooseto)、小松 茅乃<sup>2</sup> (Kayano Komatsu)、吉本 有希子<sup>2</sup> (Yukiko Yoshimoto)、高原 祥子<sup>2</sup> (Sachiko Takahara)、樋口 壽宏<sup>1</sup> (Toshihiro Higuchi)
- 1 公益財団法人 田附興風会 医学研究所 北野病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tazuke Kofukai, Medical Research Institute, Kitano Hospital, Osaka, Japan)
  - 2 公益財団法人 田附興風会 医学研究所 北野病院 乳腺外科  
(Department of Breast surgery, Tazuke Kofukai, Medical Research Institute, Kitano Hospital, Osaka, Japan)

P-279

**遺伝性疾患罹患者から血縁者へのリスク伝達に関わる心理的・状況的要素の疾患特性による相違点・類似点についての文献調査**

**A Journal Review Differences and similarities of factors related to risk communication in hereditary disease**

- 馬場 遥香<sup>1</sup> (Haruka Bamba)、十川 麗美<sup>1</sup> (Reimi Sogawa)、永田 美保<sup>1</sup> (Miho Nagata)、川崎 秀徳<sup>1,2</sup> (Hidenori Kawkasaki)、山田 崇弘<sup>1,2</sup> (Takahiro Yamada)、和田 敬仁<sup>1,2</sup> (Takahito Wada)、小杉 眞司<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 遺伝医療学分野  
(Genetic Counselor Course, Kyoto University School of Public Health)
  - 2 京都大学 医学部 附属病院 遺伝子診療部  
(Kyoto University Hospital Clinical Genetics Unit)

P-280

**ダウン症候群の児の出産既往のある妊婦における出生前診断受検の意思決定に影響する要因**  
**Experiences related to the decision to have prenatal diagnosis in pregnant women having children with Down syndrome**

- 黄瀬 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Kise)、石川 真澄<sup>1</sup> (Masumi Ishikawa)、小島 朋美<sup>1,2</sup> (Tomomi Kojima)、高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyouko Takano)、大平 哲史<sup>1,3</sup> (Satoshi Ohira)、菊地 範彦<sup>1,3</sup> (Norihiko Kikuchi)、福嶋 義光<sup>4</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, Nagano, Japan)
  - 2 信州大学医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
  - 3 信州大学医学部附属病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)
  - 4 信州大学医学部  
(Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

P-281

**京都府立医科大学附属病院における遺伝カウンセリングの現状**  
**Summary of Genetic Counseling in Kyoto Prefectural University Hospital of Medicine**

- 勝元 さえこ<sup>1</sup> (Saeko Katsumoto)、福田 令<sup>1</sup> (Rei Fukuda)、小野 寿子<sup>1,2</sup> (Sumiko Ono)、水田 依久子<sup>1</sup> (Ikuko Mizuta)、滝 智彦<sup>1,3</sup> (Tomohiko Taki)、吉田 誠克<sup>1</sup> (Yoshida Tomokatsu)、千代延 友裕<sup>1</sup> (Tomohiro Chiyonobu)、黒田 純也<sup>1</sup> (Junya Kuroda)、中川 正法<sup>1</sup> (Masanori Nakagawa)
- 1 京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部 遺伝相談室  
(University Hospital, Kyoto Prefectural University of Medicine, Department of Medical Genetics, Genetic Counseling Unit, Kyoto, Japan)
  - 2 京都府立医科大学 分子標的癌予防医学  
(Kyoyo Prefectural University of Medicine, Department of Molecular-Targetting Cancer Prevention, Kyoto, Japan)
  - 3 杏林大学保健学部臨床検査技術学科  
(Kyorin University, Faculty of Health Sciences, Department of Medical Technology, Tokyo, Japan)

P-282

ゲノム編集技術の適用に関する大学生の意識

College student's awareness of Genome editing technology

○板垣 あい<sup>1</sup> (Ai Itagaki)、巽 純子<sup>1,2</sup> (Jyunko Tatumi-Miyajima)、弓山 滝登<sup>2</sup> (Takito Yumiyama)、  
片山 瑠香<sup>1</sup> (Ruka Katayama)、田村 和朗<sup>1,2</sup> (Kazuo Tamura)

- 1 近畿大学 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic Counseling Program, Master of Science, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学 理工学部 生命科学科  
(Department of life science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Higashiosaka, Osaka, Japan)

P-283

遺伝学的検査と生命保険(1) モラトリアム協定から学ぶ日本への示唆

Genetic testing and life insurance (1): lessons from The Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance in the UK

○飯田 寛 (Hiroshi Iida)、武藤 香織 (Kaori Muto)

- 東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野  
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Department of Public Policy, Tokyo, Japan)

P-284

遺伝子医療における筋ジストロフィー患者・家族の意識調査

Questionnaire survey on the attitudes of muscular dystrophy patients and their families to genome medicine.

○井原 千琴 (Chikoto Ihara)、貝谷 嘉洋 (Yoshihiro Kaiya)、竹田 保 (Tamotsu Takeda)、  
大島 松樹 (Matsuki Oshima)、新宮 武徳 (Takenori Shingu)、小林 喜三重 (Kimie Kobayashi)、  
田野 芳博 (Yoshihiro Tano)、白木 洋 (Hiroshi Shiraki)、佐藤 隆雄 (Takao Sato)、  
貝谷 久宣 (Hisanobu Kaiya)

- 日本筋ジストロフィー協会  
(Japan Muscular Dystrophy Association)

P-285

着床前診断の適応について-遺伝性網膜芽細胞腫は重篤か？ -

Is hereditary retinoblastoma an indication for preimplantation genetic diagnosis as a serious genetic disorder?

○中岡 義晴<sup>1</sup> (Yoshiharu Nakaoka)、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)、太田 志代<sup>1</sup> (Shiyo Ota)、山内 博子<sup>1</sup> (Hiroko Yamauchi)、  
森本 義晴<sup>2</sup> (Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック  
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 2 HORACグランフロント大阪クリニック  
(HORAC Grand Front Osaka Clinic, Osaka, Japan)

P-286

ダウン症者の生育記録に関する認識—障害基礎年金申請の保護者の振り返りを通して—

Awareness of the developmental record on persons with Down syndrome by their parents

○森藤 香奈子<sup>1</sup> (Kanao Morifuji)、鹿田 葵<sup>2</sup> (Aoi Shikada)、宮本 大輔<sup>2</sup> (Daisuke Miyamoto)、  
前田 真実<sup>3</sup> (Manami Maeda)、渡名喜 海香子<sup>4</sup> (Mikako Tonaki)、永井 真理子<sup>4</sup> (Mariko Nagai)、  
佐々木 規子<sup>1</sup> (Noriko Sasaki)、宮原 春美<sup>1</sup> (Harumi Miyahara)、松本 正<sup>5</sup> (Tadashi Matsumoto)、  
近藤 達郎<sup>5</sup> (Tatsuro Kondoh)

- 1 長崎大学 生命医科学域 保健学系  
(Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 2 長崎大学病院  
(Nagasaki University Hospital)
- 3 神奈川県立こども医療センター  
(Kanagawa Children's Medical Center)
- 4 長崎大学病院遺伝カウンセリング室  
(Genetic Counseling Room, Nagasaki University Hospital)
- 5 みさかえの園むつみの家  
(Division of Developmental Disability, the Misakaenosono Mutsumi Development)

## Analysis and overview of ELSI for future oriented governance in genome research

○古結 敦士<sup>1</sup> (Atsushi Kogetsu)、戸谷 洋志<sup>1</sup> (Hiroshi Toya)、小門 穂<sup>1</sup> (Minori Kokado)、大橋 範子<sup>1</sup> (Noriko Ohashi)、奥井 ひかり<sup>1</sup> (Hikari Okui)、相澤 弥生<sup>2</sup> (Yayoi Aizawa)、萩島 創一<sup>3</sup> (Soichi Ogishima)、川嶋 実苗<sup>4</sup> (Minae Kawashima)、片山 俊明<sup>5</sup> (Toshiaki Katayama)、山本 奈津子<sup>6</sup> (Natsuko Yamamoto)、岡田 随象<sup>7</sup> (Yukinori Okada)、長神 風二<sup>2</sup> (Fuji Nagami)、加藤 和人<sup>1</sup> (Kazuto Kato)

- 1 大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学分野  
(Department of Biomedical Ethics and Public Policy, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 2 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 広報・企画部門  
(Department of Public Relations and Planning, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 3 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム医療情報学分野  
(Department of Informatics for Genomic Medicine, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 4 科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター  
(National Bioscience Database Center, Japan Science and Technology Agency, Tokyo, Japan)
- 5 情報・システム研究機構 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, Research Organization of Information and Systems, Chiba, Japan)
- 6 大阪大学 データビリティフロンティア機構 ビッグデータ社会技術部門  
(Ethical, Legal, and Social Issues Core, Institute for Dataability Science, Osaka University, Osaka, Japan)
- 7 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)

## Application of genetic tests in preventive medicine, Programs of Japan Society of Ningen Dock

○田口 淳一<sup>1,2</sup> (Junichi Taguchi)、堀尾 留里子<sup>1,2</sup> (Ruriko Horio)

- 1 東京ミッドタウンクリニック  
(Tokyo Midtown Clinic)
- 2 日本人間ドック学会 遺伝学的検査に関わる検討委員会  
(Japan Society of Ningen Dock, Committee on genetic testing, Tokyo Japan)

## A survey on the usage of f-tree, a questionnaire-based family tree creation tool

○中山 文予<sup>1</sup> (Fumiyo Nakayama)、徳富 智明<sup>1,2</sup> (Tomoharu Tokutomi)、福島 明宗<sup>1,2</sup> (Akimune Fukushima)、山本 佳世乃<sup>1,2</sup> (Kayono Yamamoto)、勝部 暢介<sup>1,3</sup> (Yosuke Katsube)、吉田 明子<sup>1,3</sup> (Akiko Yoshida)、清水 厚志<sup>1</sup> (Atsushi Shimizu)、遠藤 龍人<sup>1</sup> (Ryujin Rndo)、石垣 泰<sup>1</sup> (Yasushi Ishigaki)、佐々木 真理<sup>1</sup> (Makoto Sasaki)

- 1 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)
- 2 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)
- 3 岩手医科大学大学院 医学研究科 修士課程 応用医科学群 遺伝カウンセリング学  
(Genetic Counseling Program, Applied Medical Science, Graduate School of Medical Science, Iwate Medical University, Morioka, Japan)

## New training program of genetic counselors in the era of cancer genetic &amp; genomic medicine

○田村 和朗<sup>1</sup> (Kazuo Tamura)、長尾 哲二<sup>1</sup> (Tetsuji Nagao)、南 武志<sup>1</sup> (Takeshi Minami)、日高 雄二<sup>1</sup> (Yuji Hidaka)、辻内 俊文<sup>1</sup> (Toshifumi Tsujiuchi)、巽 純子<sup>1</sup> (Junko Tatsumi)、福嶋 伸之<sup>1</sup> (Nobuyuki Fukushima)、加川 尚<sup>1</sup> (Nao Kagawa)、西郷 和真<sup>1</sup> (Kazumasa Saigo)、島本 茂<sup>1</sup> (Shigeru Shimamoto)、川下 理日人<sup>1</sup> (Norihito Kawashita)、福岡 和也<sup>2</sup> (Kazuya Fukuoka)、中川 和彦<sup>3</sup> (Kazuhiko Nakagawa)

- 1 近畿大学 大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Genetic Counselor Training Program, Division of Biological and Environmental Chemistry, Master of Science, Graduate School of Science and Engineering Research, Kindai University, Hiashiosaka, Japan)
- 2 近畿大学 医学部 臨床研究センター  
(Clinical Research Center, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Kindai University)
- 3 近畿大学 医学部 内科学 腫瘍内科学部門  
(Division of Clinical Oncology, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Kindai University)



一般ポスター 36 家族性腫瘍 (HBOC含む) 2  
Poster Session 36 Hereditary Cancer/HBOC 2

日時: 10月12日 (金) 17:45 ~ 18:45 ポスター会場 (3F 301+302)  
Date: Friday, Oct. 12 17:45 ~ 18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-291 不妊治療施設における家族性腫瘍拾い上げの試み〜リスク表示・問診アシスト機能を用いた問診体制の構築〜

Current status of picking up hereditary tumors using our software with the function of assisting medical interview

○俵 史子 (Fumiko Tawara)、植田 健介 (Kensuke Ueta)、糸川 鮎美 (Ayumi Itokawa)、  
原口 真里子 (Mariko Haraguchi)、櫻井 洋子 (Hiroko Sakurai)、松浦 恵 (Megumi Matsuura)、  
福田 純子 (Junko Fukuda)、宗 修平 (Shuhei So)、村林 奈緒 (Nao Murabayashi)、  
宮野 奈緒美 (Naomi Miyano)、山口 和香佐 (Wakasa Yamaguchi)、望月 修 (Osamu Mochiduki)  
俵IVFクリニック  
(Tawara IVF Clinic, Shizuoka, Japan)

P-292 家族性腫瘍外来100症例の検討  
Familial cancer : a study of 100 cases in our hospital

○高橋 千果 (Kazumi Takahashi)、嵯山 知紗 (Chisa Narayama)、原田 直子 (Naoko Harada)、  
鴨川 七重 (Nanae Kamogawa)、森屋 宏美 (Hiromi Moriya)、篠田 真理 (Mari Shinoda)、  
渥美 治世 (Haruyo Atumi)、大上 麻由里 (Mayuri Ookami)、田島 敏樹 (Toshiki Tajima)、  
寺尾 まやこ (Mayako Terao)、大貫 優子 (Yuko Ohnuki)、近藤 朱音 (Akane Kondo)、  
竹下 啓 (Kei Takeshita)、和泉 俊一郎 (Shun-ichiro Izumi)  
東海大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital)

P-293 Whole Exome Sequencingを用いた頸動脈小体腫瘍症例に対するGermline mutation検索の試み  
Trial of Searching Germline Mutations with Whole Exome Sequence in Japanese Carotid Body Tumor Cases.

○吉浜 圭祐<sup>1,2</sup> (Keisuke Yoshihama)、務台 英樹<sup>2</sup> (Hideki Mutai)、和佐野 浩一郎<sup>2</sup> (Koichiro Wawsano)、  
関水 真理子<sup>1</sup> (Mariko Sekimizu)、中原 奈々<sup>1</sup> (Nana Nakahara)、斎藤 真<sup>1</sup> (Shin Saito)、  
中村 伸太郎<sup>1</sup> (Shintaro Nakamura)、小澤 宏之<sup>1</sup> (Hiroyuki Ozawa)、松永 達雄<sup>2,3</sup> (Tatsuo Matsunaga)、  
小川 郁<sup>1</sup> (Kaoru Ogawa)  
1 慶應義塾大学 医学部 耳鼻咽喉科学教室  
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)  
2 東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部  
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)  
3 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)

P-294 当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対する取り組みと現状  
The approach to hereditary breast and ovarian cancer in Tokushima university hospital

○森本 雅美<sup>1</sup> (Masami Morimoto)、宮本 容子<sup>2</sup> (Youko Miyamoto)、吉田 友紀子<sup>2</sup> (Yukiko Yoshida)、  
笹 聡一郎 (Souichirou Sasa)、池内 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Ikeuchi)、兼松 美幸<sup>1</sup> (Miyuki Kanematsu)、  
中川 美砂子<sup>1</sup> (Misako Nakagawa)、鳥羽 博明<sup>1</sup> (Hiroaki Toba)、武知 浩和<sup>1</sup> (Hirokazu Takechi)、  
丹黒 章<sup>1</sup> (Akira Tangoku)  
1 徳島大学病院 食道乳腺甲状腺外科  
(Department of Esophagus, Breast and Thyroid Surgery, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan)  
2 徳島大学病院 臨床遺伝診療部  
(Division of Clinical Genetics, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan)

乳癌既往歴があり耳下腺癌を発症した*BRCA1* germline pathogenic variant保持者の1例  
A case of mucoepidermoid carcinoma in *BRCA1* germline pathogenic variant carrier

- 赤羽 智子<sup>1</sup> (Tomoko Akahane)、平沢 晃<sup>1,2,3</sup> (Akira Hirasawa)、片岡 史夫<sup>1</sup> (Fumio Kataoka)、野村 弘行<sup>1</sup> (Hiroyuki Nomura)、山下 年成<sup>4</sup> (Tosinari Yamasita)、羽田 恵梨<sup>5</sup> (Eri Haneda)、亀山 香織<sup>6</sup> (Kaori Kameyama)、小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)、青木 大輔<sup>1</sup> (Daisuke Aoki)
- 慶應義塾大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics & Gynecology Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 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)
  - 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 病態制御科学専攻 腫瘍制御学講座  
(Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University (Department of Clinical Genomic Medicine))
  - 神奈川県立がんセンター乳腺内分泌外科  
(Mammary and endocrine surgery, Kanagawakenritsu Cancer Center)
  - 神奈川県立がんセンター遺伝診療科  
(Department of Clinical Genetics, Kanagawakenritsu Cancer Center)
  - 慶應義塾大学病院病理診断科  
(Diagnostic of pathology, Keio University Hospital)

in-frame deletionを生じた*MEN1*家系におけるmenin蛋白質構造解析  
Protein structure analysis of menin in the case of *MEN1* kindred with the in-frame deletion of the germline *MEN1* gene

- 小松 正明<sup>1,2,3</sup> (Masaaki Komatsu)、菅野 康吉<sup>1,4</sup> (Kokichi Sugano)、田辺 記子<sup>1</sup> (Noriko Tanabe)、牛尼 美年子<sup>5</sup> (Mineko Ushiyama)、坂本 裕美<sup>5</sup> (Hiromi Sakamoto)、吉田 輝彦<sup>1</sup> (Teruhiko Yoshida)
- 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, Tokyo, Japan)
  - 国立がん研究センター 研究所 がん分子修飾制御学分野  
(Division of Molecular Modification and Cancer Biology, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
  - 理化学研究所 革新知能統合研究センター がん探索医療研究チーム  
(Cancer Translational Research Team, AIP Center, RIKEN, Tokyo, Japan)
  - 栃木県立がんセンター 研究所 がん遺伝子研究室・がん予防研究室  
(Oncogene Research Unit/Cancer Prevention Unit, Tochigi Cancer Center Research Institute, Utsunomiya, Japan)
  - 国立がん研究センター 研究所 臨床ゲノム解析部門  
(Department of Clinical Genomics, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)

当院における遺伝性乳がん・卵巣がんカウンセリング症例についての後方視的検討と課題  
Investigation and subject on intervention during genetic counseling of HBOC in our department

- 秋澤 叔香<sup>1</sup> (Yoshika Akizawa)、佐藤 祐子<sup>2</sup> (Yuko Sato)、浦野 真理<sup>2</sup> (Mari Urano)、菅野 俊幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Kanno)、山内 あけみ<sup>2</sup> (Akemi Yamauchi)、熊切 順<sup>1</sup> (Jun Kumakiri)、山本 俊至<sup>2</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、小川 正樹<sup>1</sup> (Masaki Ogawa)、斎藤 加代子<sup>2</sup> (Kayoko Saito)
- 東京女子医科大学 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University, Japan)
  - 東京女子医科大学 遺伝子医療センターゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

Lynch症候群の診断にMLPA法が有用であった1例  
A case report of Lynch syndrome diagnosed by MLPA method

- 吉元 千陽<sup>1</sup> (Chiharu Yoshimoto)、西久保 敏也<sup>2</sup> (Toshiya Nishikubo)、新納 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Niuro)、赤坂 珠理晃<sup>1</sup> (Jyuria Akasaka)、常見 泰平<sup>1</sup> (Taihei Tsunemi)、佐道 俊幸<sup>1</sup> (Toshiyuki Sado)、小林 浩<sup>1</sup> (Hiroshi Kobayashi)
- 奈良県立医科大学 医学部 医学科 産婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nara Medical University, Nara, Japan)
  - 奈良県立医科大学附属病院 総合周産期母子医療センター 新生児集中治療部門  
(Department of Pediatrics, Nara Medical University, Nara, Japan)

P-299

## BRCA変異乳癌に続発的に膵癌を発症した2症例の経験

## Two breast cancer cases with BRCA2 mutation followed by pancreatic cancer.

○吉本 有希子<sup>1</sup> (Yukiko Yoshimoto)、小松 茅乃<sup>1</sup> (Kayak Komatsu)、大瀬戸 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Oseto)、  
大林 亜衣子<sup>1</sup> (Aiko Obayashi)、葛城 遼平<sup>1</sup> (Ryohei Katsuragi)、藤本 優里<sup>1</sup> (Yuri Fujimoto)、  
辻 なつき<sup>2</sup> (Netsuke Tsui)、高原 祥子<sup>1</sup> (Sachiko Takahara)、八隅 秀二郎<sup>3</sup> (Shujirou Yazumi)、  
山内 清明<sup>1</sup> (Akira Yamauchi)

- 1 北野病院 プレストセンター 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Kitano Hospital Breast center, Osaka, Japan)
- 2 北野病院 産婦人科  
(Department of Gynecology, Kitano Hospital Breast center, Osaka, Japan)
- 3 北野病院 消化器内科  
(Department of Gastroenterology, Kitano Hospital Breast center, Osaka, Japan)

P-300

## 同時性、早期異時性、遅発異時性両側性乳癌の遺伝的背景、生物学的特徴

## Genetic and biological characteristics of synchronous, early and late asynchronous bilateral breast carcinomas

○大田 浩司<sup>1</sup> (Kouji Ohta)、伊藤 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Itoh)、前田 浩幸<sup>2</sup> (Hiroyuki Maeda)、  
井川 正道<sup>2</sup> (Masamichi Ikawa)、畑 郁江<sup>2</sup> (Ikue Hata)、米田 誠<sup>2</sup> (Makoto Yoneda)

- 1 福井県立病院 外科  
(Department of surgery, Fukui prefectural hospital, Fukui, Japan)
- 2 福井大学 遺伝診療部  
(Division of clinical genetics, Fukui university, Fukui, Japan)

P-301

## 遺伝性乳癌卵巣癌、Li-Fraumeni症候群、Cowden症候群へのリスク低減手術実施に向けた倫理委員会攻略作戦

## The strategy to make the agreement of intra-hospital ethics committee in risk reduction surgery

○宮本 健志<sup>1</sup> (Takeshi Miyamoto)、中村 和人<sup>2</sup> (Kazuto Nakamura)、柳田 康弘<sup>1</sup> (Yasuhiro Yanagita)

- 1 群馬県立がんセンター 乳腺科  
(Department of Breast Oncology, Gunma Prefctural Cancer Center, Gunma, Japan)
- 2 群馬県立がんセンター 婦人科  
(Department of Gynecology, Gunma Prefctural Cancer Center, Gunma, Japan)

## 一般ポスター 37 モデル動物

## Poster Session 37 Model Organisms

日 時：10月12日(金) 17:45～18:45 ポスター会場(3F 301+302)

Date: Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-302

## 希少疾患研究のためのIRUD-Beyondモデル動物等研究コーディネーティングネットワーク・モデル生物研究者レジストリの構築

## The development of IRUD-Beyond model organism researcher registry for the collaboration between medical &amp; basic research

○川本 祥子<sup>1,3</sup> (Shoko Kawamoto)、秦 千比呂<sup>2</sup> (Chihiro Hata)、岡本 伸彦<sup>3</sup> (Nobuhiko Okamoto)、  
井ノ上 逸朗<sup>2</sup> (Ituro Inoue)

- 1 国立遺伝学研究所 生物遺伝資源センター データベース事業部  
(Genetic Strain Research Center, National Institute of Genetics, Shizuoka, 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, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan)
- 3 大阪母子医療センター研究所  
(Osaka Womens and Childrens Hospital research institute, Osaka, Japan)

一般ポスター 38 Precision Medicine  
Poster Session 38 Precision Medicine

日時：10月12日（金） 17:45～18:45 ポスター会場（3F 301+302）  
Date：Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-303

全ゲノム検査結果の患者バリエーション情報を臨床診断に活用するためのシステム検討  
Rapid prototyping of a variant interpretation platform applicable for clinical whole-genomic testing and diagnostics

- 高野 良治<sup>1</sup> (Ryohji Takano)、宮本 青<sup>2</sup> (Sei Miyamoto)、北島 正人<sup>3</sup> (Masato Kitajima)、  
赤堀 光希<sup>1</sup> (Kouki Akahori)、石浦 浩之<sup>4</sup> (Hiroyuki Ishiura)、辻 省次<sup>5,6</sup> (Shoji Tsuji)、大江 和彦<sup>5</sup> (Kazuhiko Ohe)
- 1 富士通株式会社 第二ヘルスケアソリューション事業本部  
(Fujitsu Limited, Tokyo, Japan)
  - 2 株式会社富士通九州システムズ TCフロンティアセンター  
(Fujitsu Limited, Tokyo, Japan)
  - 3 株式会社富士通九州システムズ ソーシャルICTソリューション部  
(Fujitsu Kyushu Systems Limited, Fukuoka, Japan)
  - 4 東京大学医学部附属病院 神経内科  
(The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
  - 5 東京大学大学院 医学系研究科  
(Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
  - 6 国際医療福祉大学 医学研究科  
(Graduate School of Medicine, International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan)

一般ポスター 39 その他  
Poster Session 39 Others

日時：10月12日（金） 17:45～18:45 ポスター会場（3F 301+302）  
Date：Friday, Oct. 12 17:45～18:45 Poster Room (301+302, 3F)

P-304

クラインフェルター症候群における、Micro-TESE術前Y染色体微小欠失分析の有用性についての検討  
A study on the utility of Y chromosome microdeletion analysis before Micro-TESE in Klinefelter syndrome

- 茅原 誠<sup>1</sup> (Makoto Chihara)、高桑 好一<sup>2</sup> (Koichi Takakuwa)、榎本 隆之<sup>1</sup> (Takayuki Enomoto)
- 1 新潟大学医歯学総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Science, Niigata, Japan)
  - 2 新潟大学医歯学総合病院 総合周産期母子医療センター  
(General Center for Perinatal Maternal and Neonatal Medicine, Niigata University Medical and Dental Hospital, Niigata, Japan)

P-305

東京西部における未診断疾患イニシアチブ拠点病院：活動報告  
Activity Report as a Clinical Center of IRUD in the western area of Tokyo

- 吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)、伊藤 志帆<sup>2</sup> (Shiho Ito)、二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、  
本田 雅敬<sup>3</sup> (Masataka Honda)
- 1 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科  
(Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Department of Clinical Genetics, Tokyo, Japan)
  - 2 東京都立小児総合医療センター 看護部  
(Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Department of Nursing, Tokyo, Japan)
  - 3 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科  
(Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Department of Clinical Reserach, Tokyo, Japan)

P-306

演題取り下げ