

シンポジウム / Symposium

シンポジウム1 遺伝子検査精度 Symposium 1 Quality control of genetic testing

日時：10月11日(木) 9:00～10:50 第1会場(5F 501+502)

座長：難波 栄二(鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室)

前川 真人(浜松医科大学医学部 臨床検査医学)

Date: Thursday, Oct. 11 9:00～10:50 Room1 (501+502, 5F)

Chair: Eiji Nanba (Advanced Research Institution, Tottori University)

Masato Maekawa (Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine)

S1-1 稀少難病の遺伝学的検査に関する新たな精度管理について

On the quality control on genetic testing for rare intractable diseases

○難波 栄二 (Eiji Nanba)

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, Tokyo)

S1-2 遺伝子関連検査の精度保証

Quality Assurance in Molecular-Genetic Testing

○前川 真人 (Masato Maekawa)

浜松医科大学 医学部 臨床検査医学

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

S1-3 次世代シーケンシングによる遺伝子検査の課題

Challenges in genetic tests by next-generation DNA sequencing

○小原 収 (Osamu Ohara)

かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部

(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute, Chiba, Japan)

S1-4 遺伝子検査の精度管理

Accuracy control of genetic testing

○堤 正好^{1,2,3,4} (Masayoshi Tsutsumi)

1 株式会社エスアールエル マーケティング部門 マーケティング部 疾患領域グループ
(SRL,inc.Marketing Department)

2 日本衛生検査所協会遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

(Ethics Committee for Genetic Testing Service, Japan Registered Clinical Laboratories Association)

3 臨床検査振興協議会ゲノム検査小委員会

(Subcommittee of Genetic Testing, Japanese Promotion Council for Laboratory Testing)

4 日本人類遺伝学会遺伝学的検査委員会委員

(Committee of Genetic Testing, The Japan Society of Human Genetics)

S1-5 ゲノム医療のための病理組織検体取扱

Guideline on the handling of pathological tissues for genomic medicine

○小田 義直^{1,2} (Yoshinao Oda)

1 九州大学大学院 医学研究院 形態機能病理

(Department of Anatomic Pathology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

2 日本病理学会ゲノム病理診断検討委員会

(Japanese Society of Pathology, Tokyo, Japan)

シンポジウム2 リpeat病の最近の話題

Symposium 2 Current topics in repeat diseases

日時：10月11日（木） 9:00～10:50 第3会場（3F 303）

座長：戸田 達史（東京大学大学院医学系研究科 神経内科学）
青木 正志（東北大学大学院医学系研究科 神経内科）

Date：Thursday, Oct. 11 9:00～10:50 Room3 (303, 3F)

Chair：Tatsushi Toda (Department of Neurology Graduate School of Medicine The University of Tokyo)
Masashi Aoki (Department of Neurology Tohoku University School of Medicine)

S2-1

家族性筋萎縮性側索硬化症の原因遺伝子解析と病態 Genetics of familial amyotrophic lateral sclerosis

○青木 正志 (Masashi Aoki)

東北大学 大学院医学系研究科 神経内科
(Department of Neurology Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

S2-2

球脊髄性筋萎縮症における神経筋システム変性病態 Neuromuscular degeneration in spinal and bulbar muscular atrophy

○勝野 雅央 (Masahisa Katsuno)

名古屋大学 大学院医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

S2-3

筋強直性ジストロフィーの分子病態 Molecular pathomechanism of myotonic dystrophy

○高橋 正紀 (Masanori Takahashi)

大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学
(Department of Functional Diagnostic Science, Osaka University Graduate School of Medicine)

S2-4

リピート病研究の新たな展開 Recent advances in repeat expansion disease research

○永井 義隆 (Yoshitaka Nagai)

大阪大学 大学院医学系研究科 神経難病認知症探索治療学
(Department of Neurotherapeutics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

シンポジウム3 遺伝カウンセラーの育成とその活躍： アジア・太平洋での状況と今後の連携

Symposium 3 Education and carrier path of genetic counselors

English
Session

日時：10月11日（木） 9:00～10:50 第4会場（3F 304）

座長：Mercy Y Laurino (Professional Society of Genetic Counselors in Asia (PSGCA))
堀内 泰江 (公益財団法人 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野)

Date：Thursday, Oct. 11 9:00～10:50 Room4 (304, 3F)

Chair：Mercy Y Laurino (Professional Society of Genetic Counselors in Asia (PSGCA))
Yasue Horiuchi (Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)

S3-1

日本の認定遺伝カウンセラーの認定システムについて Brief overview of the certification system of certified genetic counselors in Japan

○川目 裕 (Hiroshi Kawame)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野
(Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)

S3-2

The Professional Society of Genetic Counselors in Asia

○Mercy Y Laurino¹、Peter James Abad¹、Breana Cham²、Saahil Kejriwal³、Yoyo Chu⁴、Juliana Lee⁵

- 1 University of the Philippines Manila, Manila, Philippines
- 2 KK Women's and Children's Hospital, Singapore, Singapore
- 3 University of Washington Institute of Public Health Genetics, Seattle, USA
- 4 Professional Society of Genetic Counselors in Asia
- 5 Genetic Counselling Asia, Kuala Lumpur, Malaysia

S3-3

Genetic Counselors' Training, Certification and Role in the Genomic Era: Current Status in Asia Pacific Region

○Juliana Mei-Har Lee

Genetic Counselling Asia & Professional Society of Genetic Counselors in Asia, Kuala Lumpur, Malaysia

S3-4

日本における遺伝カウンセラーの現状

The Current Status of Genetic Counselors in Japan

○山内 泰子 (Yasuko Yamanouchi)

川崎医療福祉大学医療福祉学部/大学院遺伝カウンセリングコース
(Genetic Counseling Program, Graduate School of Health and Welfare)

S3-5

2017 PSGCA会議の報告とアジア太平洋地域における遺伝カウンセラーの協力の重要性

The report of the 2017 PSGCA meeting and the importance of collaborations of genetic counselors in Asian-Pacific area

○堀内 泰江^{1,2} (Yasue Horiuchi)

- 1 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野
(Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)
- 2 静岡県立静岡がんセンター
(Shizuoka Cancer center, Shizuoka, Japan)

シンポジウム4 古代ゲノム解析からみる日本人の成り立ち

Symposium 4 Ancient genome analysis in Japanese

日時：10月11日(木) 9:00～10:50 第5会場(3F 311+312)

座長：斎藤 成也(国立遺伝学研究所 集団遺伝研究部門)

木村 亮介(琉球大学大学院 医学研究科 人体解剖学講座)

Date: Thursday, Oct. 11 9:00～10:50 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Naruya Saitou (Division of Population Genetics, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan)

Ryosuke Kimura (Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus)

S4-1

古代ゲノム学が解き明かすホモ・サピエンスの拡散

Paleogenomics is revealing Homo sapiens expansion

○太田 博樹 (Hiroki Oota)

北里大学 医学部 解剖学小川単位
(Department of Anatomy, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

S4-2

伊川津縄文ゲノムからみた東アジア人集団史

Ikawazu Jomon Genome shed light on the deep history of East Asians

○覚張 隆史¹ (Takashi Gakuhari)、太田 博樹² (Hiroki Oota)、中込 滋樹³ (Shigeki Nakagome)

- 1 金沢大学 人間社会研究域附属国際文化資源学研究所センター
(Center for Cultural Resource Studies, Kanazawa University)
- 2 北里大学 医学部
(School of Medicine, Kitasato University)
- 3 ダブリン大学 トリニティカレッジ
(Trinity College, Dublin University)

S4-3

北海道船泊遺跡の高深度縄文人ゲノムから

A high coverage Jomon genome sequence from the Funadomari site in Hokkaido

○神澤 秀明¹ (Hideaki Kanzawa-Kiriyama)、ティモシー ジナム² (Timothy Jinam)、
河合 洋介³ (Yosuke Kawai)、佐藤 丈寛⁴ (Takehiro Sato)、細道 一善⁴ (Kazuyoshi Hosomichi)、
田嶋 敦⁴ (Atsushi Tajima)、安達 登⁵ (Noboru Adachi)、松村 博文⁶ (Hirofumi Matsumura)、
キリル クリュコフ⁷ (Kirill Kryukov)、斎藤 成也² (Naruya Saitou)、篠田 謙一¹ (Ken-ichi Shinoda)

- 1 国立科学博物館 人類研究部 人類史研究グループ
(Department of Anthropology, Division of Human Evolution, National Museum of Nature and Science, Ibaraki, Japan)
- 2 国立遺伝学研究所 集団遺伝研究部門
(Division of Population Genetics, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan)
- 3 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, Tokyo, Japan)
- 4 金沢大学 医薬保健研究域 医学系 革新ゲノム情報学分野
(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University, Ishikawa, Japan)
- 5 山梨大学 大学院医学工学総合研究部 法医学講座
(Department of Legal Medicine, Interdisciplinary Graduate School of Medicine and Engineering, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
- 6 札幌医科大学 保健医療学部 理学療法学第二講座
(Second Division of Physical Therapy, School of Health Sciences, Sapporo Medical University, Hokkaido, Japan)
- 7 東海大学 医学部 基礎医学系 分子生命科学
(Department of Molecular Life Science, School of Medicine, Tokai University, Kanagawa, Japan)

S4-4

古代ゲノム解析から推定される環オホーツク海地域の集団史

The population history of the Circum-Okhotsk Sea region inferred from ancient genome analysis

○佐藤 丈寛 (Takehiro Sato)

金沢大学 医薬保健研究域 医学系 革新ゲノム情報学分野

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

シンポジウム5 キャリアパス委員会企画シンポジウム:さまざまなキャリアパスから学会の将来を考えるpartII

Symposium 5 Considering the future of JSHG from various carrier paths

日時: 10月11日 (木) 9:00 ~ 10:50 第6会場 (3F 313+314)

座長: 井本 逸勢 (愛知県がんセンター中央病院 リスク評価センター)

松尾 真理 (東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)

Date: Thursday, Oct. 11 9:00 ~ 10:50 Room6 (313+314, 3F)

Chair: Issei Imoto (Risk Assessment Center, Aichi Cancer Center Hospital)

Mari Matsuo (Institute of Medical Genetics, Tokyo Woman's Medical University)

S5-1

ゲノム学、人工知能、データサイエンスの統合に向けて

Toward the integration of genomics, artificial intelligence and data science

○鎌谷 直之 (Naoyuki Kamatani)

株式会社スタージェン 医療人工知能研究所

(Research Institute for Artificial Intelligence in Medicine)

S5-2

思い立ったが吉日: 師からの言葉

There is no time like the present.

○稲澤 譲治 (Johji Inazawa)

東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝

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

S5-3

女性医師、研究者のキャリアパスについて

Carrer path for female doctors/researchers

○宮武 聡子 (Satoko Miyatake)

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)

S5-4

認定遺伝カウンセラーのキャリアパスを描く試み

Career Development Plan for Certified Genetic Counselors

○吉田 晶子 (Akiko Yoshida)、高橋 政代 (Masayo Takahashi)

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)

日 時：10月11日（木） 13:20～15:10 第4会場（3F 304）

座 長：吉田 輝彦（国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門／研究所基盤的臨床開発研究コアセンター）
古川 洋一（東京大学 医科学研究所 臨床ゲノム腫瘍学分野）

Date：Thursday, Oct. 11 13:20～15:10 Room4 (304, 3F)

Chair：Teruhiko Yoshida (Department of Genetic Medicine and Sciences)

Yoichi Furukawa (The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

S6-1

Multi-gene panelを用いた遺伝性大腸がんの遺伝子診断

Genetic testing for hereditary colorectal cancer with multi-gene panel

○赤木 究¹ (Kiwamu Akagi)、山本 剛¹ (Gou Yamamoto)、宮部 泉¹ (Izumi Miyabe)、
角田 美穂¹ (Miho Kakuta)、若月 智和¹ (Tomokazu Wakatsuki)、田中 佳輔¹ (Keisuke Tanaka)、
中村 篤大¹ (Atsuhiro Nakamura)、山下 健太郎³ (Kentarou Yamashita)、
山口 達郎⁴ (Tatsuro Yamaguchi)、三口 真司⁵ (Shinji Miguchi)、須藤 剛⁶ (Takeshi Suto)、
永坂 岳司⁷ (Takeshi Nagasaka)、塩澤 学⁸ (Manabu Shiozawa)、中野 雄介⁹ (Yusuke Nakano)、
野水 整¹⁰ (Tadashi Nomizu)、安田 有里¹¹ (Yuri Yasuda)、主藤 朝也¹² (Tomoya Sudo)、
稲田 麻里¹³ (Mari Inada)、賀川 義規¹⁴ (Yoshinori Kagawa)、宮田 佳典² (Yoshinori Miyata)

- 1 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科
(Department of Molecular Diagnosis & Cancer Prevention, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan)
- 2 佐久総合病院 佐久医療センター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Saku Central Hospital, Nagano, Japan)
- 3 札幌医科大学 消化器内科
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 4 東京都立駒込病院 外科
(Department of Surgery, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 広島市安佐市民病院 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Hiroshima City Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
- 6 山形県立中央病院 外科
(Department of Gastrointestinal Surgery, Yamagata Prefectural Central Hospital, Yamagata, Japan)
- 7 川崎医科大学臨床腫瘍学教室
(Department of Clinical Oncology, Kawasaki Medical University, Okayama, Japan)
- 8 神奈川県立がんセンター 消化器外科
(Department of Gastrointestinal Surgery, Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)
- 9 和泉市立総合医療センター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Izumi City General Hospital Center, Osaka, Japan)
- 10 星総合病院 外科
(Department of Surgery, Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)
- 11 石巻赤十字病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Japanese Red Cross Ishinomaki Hospital, Miyagi, Japan)
- 12 久留米大学 外科学講座
(Department of Surgery, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 13 ちば県民保健予防財団 総合健診センター消化器科
(Chiba Foundation for Health Promotion & Disease Prevention, Chiba, Japan)
- 14 関西労災病院 外科
(Department of Surgery, Kansai Rosai Hospital, Hyogo, Japan)

S6-2

がんクリニカルシーケンスと遺伝性腫瘍

Clinical sequencing in cancers and hereditary tumors

○平沢 晃 (Akira Hirasawa)

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（臨床遺伝子医療学分野）
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)

S6-3

ゲノム時代の遺伝性腫瘍診療のあり方を考える：日米の現状と課題

Clinical practice of hereditary cancer in the genomic era: current situations and future vision in Japan and the US

○田村 智英子^{1,2} (Chieko Tamura)

- 1 FMC東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部
(Medical Information and Genetic Counseling Division, 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)

S6-4 Multi-gene panel testing in the US: Current practices, genetic counseling, and variants of unknown significance

○Kory Jasperson
Ambry Genetics, Aliso Viejo, United States

**シンポジウム7 着床前診断の現状と問題点
Symposium 7 Current status and problems in pre-implantation diagnosis**

日時：10月11日（木） 15:10～17:00 第1会場（5F 501+502）
座長：倉橋 浩樹（藤田保健衛生大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門）
佐々木 愛子（国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター）
Date：Thursday, Oct. 11 15:10～17:00 Room1（501+502, 5F）
Chair：Hiroki Kurahashi（Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University）
Aiko Sasaki（Center for Child Health and Development, Center for Maternal Fetal Neonatal and Reproductive Medicine）

**S7-1 染色体構造異常による不育症例の着床前診断
Preimplantation genetic testing for couples with recurrent pregnancy loss owing to balanced chromosomal rearrangement**

○遠藤 俊明^{1,2}（Toshiaki Endo）
1 札幌医科大学 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology）
2 エナレディースクリニック
（Ena Ladies Clinic, Sapporo, Japan）

**S7-2 着床前染色体異数性診断の現状と課題
Current status and issues of preimplantation genetic testing for aneuploidy**

○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）

**S7-3 進化する単一遺伝子病の着床前診断
Technical Advance in PGT-M**

○倉橋 浩樹（Hiroki Kurahashi）
藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門
（Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University）

**S7-4 着床前診断の遺伝カウンセリング
Genetic counseling of preimplantation genetic diagnosis**

○庵前 美智子（Michiko Ammae）
医療法人三慧会 IVFなんばクリニック
（Sunkaky Medical Corporation IVF Namba Clinic）

**シンポジウム8 データベースはこれからの医療をどう変えてゆくか
Symposium 8 Database and medicine**

日時：10月12日（金） 8:30～10:20 第1会場（5F 501+502）
座長：長崎 正朗（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）
Date：Friday, Oct. 12 8:30～10:20 Room1（501+502, 5F）
Chair：Masao Nagasaki（Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）

**S8-1 データベースは医療をどう変えるか
Pivotal role of databases in providing clinical genetics services**

○小崎 健次郎（Kenjiro Kosaki）
慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）

**S8-2 データシェアリングの国外の動向と東北メディカル・メガバンク統合データベースdbTMMの取り組み
Trends in data sharing abroad and development of dbTMM in Tohoku Medical Megabank project**

○荻島 創一（Soichi Ogishima）
東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku University Tohoku Medical Megabank Organization）

S8-3

がんゲノム情報管理センター (C-CAT) の構想と課題

Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: Plans and Problems

○吉田 輝彦 (Teruhiko Yoshida)

国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター
(National Cancer Center, C-CAT)

S8-4

ゲノムデータの保護と共有をめぐる現状と課題

Current landscape and challenges for protection and sharing of genomic data

○加藤 和人 (Kazuto Kato)

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)

シンポジウム9 エピジェネティクス最前線：基礎と臨床の新知見

Symposium 9 Front line in epigenetics

日時：10月12日（金） 8:30～10:20 第3会場（3F 303）

座長：佐々木 裕之（九州大学 生体防御医学研究所 分子機能制御学部門 エピゲノム制御学分野）

副島 英伸（佐賀大学医学部 分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野）

Date：Friday, Oct. 12 8:30～10:20 Room3 (303, 3F)

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

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

S9-1

新しいインプリンティング異常症：臨床像および分子遺伝学的知見

New imprinting disorders: molecular and clinical findings

○鏡 雅代 (Masayo Kagami)

国立成育研究センター 研究所 分子内分泌研究部
(Department of molecular endocrinology, National research institute for childhealth and development)

S9-2

エピジェネティックな修飾状態からみたヒト発生異常の再検証

Revalidation of human developmental disorders by epigenetic analysis

○秦 健一郎 (Kenichiro Hata)

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)

S9-3

ウイルス感染がもたらすプロモーター領域およびエンハンサー領域における発癌性エピゲノム変化

Genome-wide tumorigenic activation and inactivation of promoter and enhancer regions by virus infection

○金田 篤志 (Atsushi Kaneda)

千葉大学大学院 医学研究院 分子腫瘍学
(Department of Molecular Oncology, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)

S9-4

転写因子が引き起こすエピジェネティックリモデリングと細胞運命転換

Epigenetic remodeling and cell-fate conversion by defined transcription factors

○鈴木 淳史 (Atsushi Suzuki)

九州大学 生体防御医学研究所 器官発生再生学分野
(Division of Organogenesis and Regeneration, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

シンポジウム10 Asia-Pacific Human Genetics Session

Symposium 10 Asia-Pacific Human Genetics session

English
Session

日時：10月12日（金） 8:30～10:20 第4会場（3F 304）

座長：松本 直通（横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学）

Date：Friday, Oct. 12 8:30～10:20 Room4 (304, 3F)

Chair：Naomichi Matsumoto (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of
Medicine)

S10-1

Targeted Gene Therapy for Haemophilia A

○Desheng Liang, Lingqian Wu, Zhiqing Hu

Center for Medical Genetics Central South University, Changsha, China

S10-2 A head-to-head evaluation of the diagnostic efficacy and cost-effectiveness of trio versus singleton exome sequencing analysis

○Tiong Yang Tan¹、Sebastian Lunke¹、Belinda Chong¹、Dean Phelan¹、Miriam Fanjul¹、Justine Marum¹、Vanessa Siva Kumar¹、Zornitza Stark¹、Alison Yeung¹、Natasha Brown¹、Martin Delatycki¹、Simon Sadedin¹、Melissa Martyn²、Ilias Goranitis²、Clara Gaff²、Susan White¹

- 1 Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia
- 2 Melbourne Genomics Health Alliance, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia

S10-3 Precision Medicine for Rare Diseases

○Vorasuk Shotelersuk

Excellence Center for Medical Genomics, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

S10-4 Bridging transcriptional and genetic profile of single cell to understand clonal heterogeneity

○Woong-Yang Park、Dong-Hyun Park

Samsung Genome Institute, Seoul, Korea

**シンポジウム11 New syndromes, new concepts
Symposium 11 New syndromes, new concepts**

日時：10月12日（金） 8:30～10:20 第5会場（3F 311+312）

座長：黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

古庄 知己（信州大学医学部 遺伝医学教室）

Date : Friday, Oct. 12 8:30 ~ 10:20 Room5 (311+312, 3F)

Chair : Kenji Kurosawa (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

Tomoki Kosho (Department of Medical Genetics)

S11-1 新規疾患概念の確立と治療法開発についての今後の課題

Identification of new human diseases and its upcoming challenges

○武内 俊樹 (Toshiki Takenouchi)

慶應義塾大学医学部小児科

(Keio University School of Medicine, Department of Pediatrics)

S11-2 CHST14変異に基づく筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群（mcEDS-CHST14）の発見と疾患概念の確立

Discovery and delineation of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome caused by CHST14 mutations (mcEDS-CHST14)

○古庄 知己^{1,2} (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)

S11-3 RASopathies：広がりゆく疾患概念とモデルマウス研究

RASopathies: insights from genetics and mouse models

○青木 洋子 (Yoko Aoki)

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)

S11-4 Kagami-Ogata症候群：発症機序解明と臨床診断基準・遺伝学的診断法の確立

Kagami-Ogata syndrome: Clarification of underlying factors and establishment of clinical and diagnostic guidelines

○緒方 勤¹ (Tsutomu Ogata)、鏡 雅代² (Masayo Kagami)

1 浜松医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

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

シンポジウム12 遺伝カウンセラーの同一性と専門性 Symposium 12 Identity and expertise of genetics counselors

日時：10月12日（金） 8:30～10:20 第6会場（3F 313+314）

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

四元 淳子（国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究所 医療保健学専攻 遺伝カウンセリング分野）

Date : Friday, Oct. 12 8:30 ~ 10:20 Room6 (313+314, 3F)

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

Junko Yotsumoto (International University of Health and Welfare Graduate School of Public Health Department of Genetic Counseling)

S12-1 小児領域を専門とした遺伝カウンセラーの役割

The role of the genetic counselor specializing in pediatric genetics

○渡辺 基子^{1,2} (Motoko Watanabe)

- 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 お茶の水女子大学 グローバルリーダーシップ研究所
(Institute for Global Leadership, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

S12-2 周産期ゲノム医療におけるヘルスケア専門家としての遺伝カウンセラーの役割

Role of genetic counselors as health care professionals in pre- and perinatal genomic medicine

○佐藤 智佳^{1,2} (Chika Sato)、玉置 知子^{3,4} (Tomoko Tamaoki)、澤井 英明³ (Hideaki Sawai)、笠松 敦⁵ (Atsushi Kasamatsu)、岡田 英孝^{2,5} (Hidetaka Okada)

- 1 関西医科大学 臨床病理学
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 2 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター
(Clinical Genetic Center, Kansai Medical University Hospital, Hirakata, Japan)
- 3 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, 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 関西医科大学 産科学婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University)

S12-3 臨床腫瘍遺伝体制づくりの中で

In creating a clinical framework for hereditary tumors

○赤間 孝典^{1,2} (Yoshinori Akama)

- 1 福島県立医科大学 臨床腫瘍センター
(Medical Oncology Center, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 2 公益財団法人 星総合病院外科がんの遺伝外来
(Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)

S12-4 循環器疾患の遺伝カウンセリング

Genetic Counseling for Cardiovascular Disease

○伊田 和史 (Kazufumi Ida)

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)

シンポジウム13 がんゲノム医療 Symposium 13 Cancer genomic medicine

日時：10月13日(土) 9:00～10:50 第1会場(5F 501+502)
座長：油谷 浩幸(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)
間野 博行(国立がん研究センター)
協賛：(独)日本学術振興会産学協力研究委員会ゲノムテクノロジー第164委員会
Date：Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room1 (501+502, 5F)
Chair：Hiroyuki Aburatani (Genome Science Laboratory Research Center for Advanced Science and Technology, The University of Tokyo)
Hiroyuki Mano (National Cancer Center)

S13-1 Precision Medicine in the Age of Data: The Journey of Oncology, Genomics, and Real World Data.

○Gaurav Singal
Foundation Medicine and Harvard Medical School, Boston, USA

S13-2 日本におけるがんゲノム医療体制の構築 Construction of a platform for cancer genomic medicine in Japan

○間野 博行 (Hiroyuki Mano)
国立がん研究センター 研究所
(National Cancer Center Research Institute)

S13-3 がんゲノム医療の実践 Implementation of cancer genome medicine

○油谷 浩幸 (Hiroyuki Aburatani)
東京大学先端科学技術研究センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, The University of Tokyo)

S13-4 がんゲノム医療における遺伝カウンセリング Genetic counseling of cancer genomics

○大瀬戸 久美子 (Kumiko Oseto)
東京大学医学部附属病院ゲノム診療部
(Department of Clinical Genomics, University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

シンポジウム14 ゲノム研究と医療に関する倫理的・法的・社会的課題 Symposium 14 Ethical, legal and social issues of genomic research and medicine

日時：10月13日(土) 9:00～10:50 第2会場(5F 503)
座長：武藤 香織(東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野)
加藤 和人(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)
Date：Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room2 (503, 5F)
Chair：Kaori Muto (Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
Kazuto Kato (Department of Biomedical Ethics and Public Policy Graduate School of Medicine Osaka University)

S14-1 ゲノム研究・医療への患者・市民参画の導入 Patient and public involvement in genomic research and medicine

○武藤 香織 (Kaori Muto)
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

S14-2 非介入・ゲノム解析研究における一括倫理審査の現状と課題 Current issues surrounding single IRB system toward non-interventional and/or genomic study in Japan

○吉田 雅幸 (Masayuki Yoshida)
東京医科歯科大学
(Tokyo Medical and Dental University)

S14-3 オミクスデータの保護と利活用に関する法的・倫理的論点整理の取り組み Legal and ethical issues on protection and utilization of omics data

○山本 奈津子 (Natsuko Yamamoto)
大阪大学データピ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)

**シンポジウム15 ゲノム研究ドライ解析の現状と未来についての若手パネルディスカッション
～遺伝学、GWAS、オミクス、そしてAI～**

**Symposium 15 Panel discussion by young scientists:
current and future of dry parts of genomic research**

日時：10月13日（土） 9:00～10:50 第3会場（3F 303）

座長：鎌谷 洋一郎（京都大学大学院医学研究科京都大学マギル大学ゲノム医学国際連携専攻/
理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム）

石浦 浩之（東京大学医学部附属病院 神経内科）

Date : Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room3 (303, 3F)

Chair : Yoichiro Kamatani (Kyoto-McGill International Collaborative School in Genomic Medicine, Kyoto University
Graduate School of Medicine/Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for
Integrative Medical Sciences)

Hiroyuki Ishiura (Department of Neurology, The University of Tokyo)

S15-1 ○大橋 順 (Jun Ohashi)

東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻・生物学科
(Graduate School of Science University of Tokyo)

S15-2 ○岡田 随象 (Yukinori Okada)

大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate school of Medicine)

S15-3 ○瀬々 潤 (Jun Sese)

産業技術総合研究所 人工知能研究センター 機械学習研究チーム
(Machine Learning Research Team in Artificial Intelligence Research Center (AIRC), AIST)

S15-4 ○川上 英良 (Eiryu Kawakami)

理化学研究所 健康医療データ多層統合プラットフォーム推進グループ 健康医療データAI予測推論開発ユニット
(Healthcare and Medical Data Driven AI based Predictive Reasoning Development Unit, Medical Sciences
Innovation Hub Program, RIKEN)

**シンポジウム16 公的データベースの医学利用とアジアの現状/転換期にある我が国の
データベースと医学研究への利用**

English
Session

Symposium 16 Public database and application for medicine in Japan and Asia

日時：10月13日（土） 9:00～10:50 第4会場（3F 304）

座長：徳永 勝士（東京大学大学院医学系研究科 人類遺伝学分野）

中村 保一（大学共同利用機関法人情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所）

Date : Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room4 (304, 3F)

Chair : Katsushi Tokunaga (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, University of Tokyo)

Yasukazu Nakamura (National Inst. Genetics, ROIS)

S16-1 **DDBJ: Asian gateway to the INSDC**

○中村 保一 (Yasukazu Nakamura)

大学共同利用機関法人情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所
(National Institute of Genetics, ROIS)

S16-2 **Big Data Platform: China-National-GeneBank Global Application**

○Jason Chen

China National GeneBank, Shenzhen, China

S16-3 **ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報データベースの構築**

Construction of clinical genome information database to promote precision medicine

○鎌田 真由美 (Mayumi Kamada)、中津井 雅彦 (Masahiko Nakatsui)、奥野 恭史 (Yasushi Okuno)

京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学分野

(Department of Biomedical Data Intelligence, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

○角田 達彦^{1,2} (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)

シンポジウム17 臨床情報として遺伝学的検査・ゲノム情報をどう伝えるか？

Symposium 17 Genetic/genomic information in clinical practice

日時：10月13日(土) 9:00～10:50 第5会場(3F 311+312)

座長：原田 直樹(京都大学 iPS細胞研究所 基盤技術研究部門)

中山 智祥(日本大学医学部 病態病理学系 臨床検査医学分野)

Date: Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room5 (311+312, 3F)

Chair: Naoki Harada (Department of Fundamental Cell Technology, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA) Kyoto University)

Tomohiro Nakayama (Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine)

臨床検査会社での情報の取得・管理・報告

Obtaining, managing and reporting information at a commercial clinical genetic testing laboratory

○高谷 明秀 (Akihide Takatani)

ラボコープ・ジャパン合同会社

(LabCorp Japan, G.K., Tokyo, Japan)

遺伝学的検査報告書ができるまで

To make the report on genetic testing

○足立 香織¹ (Kaori Adachi)、岡崎 哲也^{2,3} (Tetsuya Okazaki)、笠城 典子^{2,4} (Noriko Kasagi)、松浦 香里² (Kaori Matsuura)、難波 栄二^{2,5} (Eiji Nanba)

1 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター

(Research Initiative Center, Tottori University, Yonago, Japan)

2 鳥取大学 医学部附属病院 遺伝子診療科

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

3 鳥取大学 医学部附属病院 脳神経小児科

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

4 鳥取大学 医学部 保健学科 看護学専攻 基礎看護学

(Department of Fundamental Nursing, School of Health Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)

5 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室

(Tottori University, Yonago, Japan)

網羅的遺伝子解析における遺伝カウンセラーの役割

The role of genetic counselors in Comprehensive genetic Analysis

○西川 智子 (Tomoko Nishikawa)

神奈川県立こども医療センター

(Division of Medical Genetics, Kanagawa Childre's Medical Center, Yokohama, Japan)

臨床情報として遺伝学的検査・ゲノム情報をどう伝えるか？ 臨床遺伝専門医の立場から

How to inform about their personal genomic data? speaking as clinical geneticist.

○浜之上 はるか (Haruka Hamanoue)

横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科

(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

シンポジウム18 肥大型心筋症とQT延長症候群の遺伝学

Symposium 18 Genetics in hypertrophic cardiomyopathy and long QT syndrome

日時：10月13日（土） 9:00～10:50 第6会場（3F 313+314）

座長：木村 彰方（東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子病態分野）
清水 渉（日本医科大学大学院 医学研究科 循環器内科学分野）

Date：Saturday, Oct. 13 9:00～10:50 Room6 (313+314, 3F)

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

Wataru Shimizu (Department of Cardiovascular Medicine, Nippon Medical School)

S18-1 肥大型心筋症における遺伝学的検査と臨床応用

Genetic testing and its clinical utility in hypertrophic cardiomyopathy

○久保 亨 (Toru Kubo)

高知大学 医学部 老年病・循環器内科学

(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi University)

S18-2 臨床病型から考える肥大型心筋症の遺伝学的背景

Genetic background of hypertrophic cardiomyopathy estimated from clinical phenotype

○稲垣 夏子^{1,2} (Natsuko Inagaki)

1 東京医科大学 循環器内科学講座

(Department of Cardiology Tokyo Medical University)

2 東京医科大学 遺伝子診療センター

(Clinical Genetics Center Tokyo Medical University)

S18-3 小児肥大型心筋症の臨床的特徴

Clinical feature of hypertrophic cardiomyopathy in children

○住友 直方 (Naokata Sumitomo)

埼玉医科大学 国際医療センター 小児心臓科

(Saitama Medical University International Medical Center)

S18-4 QT延長症候群の遺伝子解析と臨床への活用

Genetic analysis in long QT syndrome to the utilization for clinical medicine

○大野 聖子 (Seiko Ohno)

国立循環器病研究センター 分子生物学部

(Department of Bioscience and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)

シンポジウム19 遺伝・ゲノム用語はどこに向かうのか？ーゲノム医療実装化の第一歩

Symposium 19 Discussion about genetic/genetic terms

日時：10月13日（土） 14:25～16:15 第1会場（5F 501+502）

座長：櫻井 晃洋（札幌医科大学医学部 遺伝医学）
渡邊 淳（金沢大学附属病院 遺伝診療部）

Date：Saturday, Oct. 13 14:25～16:15 Room1 (501+502, 5F)

Chair：Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine)

Atsushi Watanabe (Division of Clinical Genetics, Kanazawa University Hospital)

S19-1 日本遺伝学会における遺伝学用語検討

Examination of genetics terms in the Genetics Society of Japan

○榎屋 啓志 (Hiroshi Masuya)

理化学研究所 バイオリソース研究センター

(BioResource Research Center, RIKEN)

S19-2 メディアからみた遺伝学

Genetics in the Mass Media

○瀬川 茂子 (Shigeko Segawa)

朝日新聞

(Asahi Shimbun)

S19-3

遺伝用語に関する日本医学会，日本人類遺伝学会の対応

Genetics-related terminology: efforts by Japanese Association of Medical Sciences and Japan Society of Human Genetics

○櫻井 晃洋 (Akihiro Sakurai)

札幌医科大学医学部 遺伝医学

(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine)

S19-4

遺伝医療と遺伝カウンセリングにおける用語の選択

Language and word choices in the genetic medicine and the genetic counseling

○沼部 博直 (Hironao Numabe)

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)

シンポジウム20 5年間の臨床研究から見てきたNIPTの現状と将来への提言
Symposium 20 Current status and proposal of NIPT, from the past 5-year clinical research

日時：10月13日（土） 14:25～16:15 第3会場（3F 303）

座長：鈴木 伸宏（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）
三浦 清徳（長崎大学医学部 産婦人科）

Date：Saturday, Oct. 13 14:25～16:15 Room3 (303, 3F)

Chair：Nobuhiro Suzumori (Department of Obstetrics and Gynecology Nagoya City University)

Kiyonori Miura (Department of Obstetrics & Gynecology Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

S20-1

日本と諸外国におけるNIPTの現状と課題

Current status and issues of NIPT in Japan and other countries

○佐村 修 (Osamu Samura)

東京慈恵会医科大学 産科婦人科

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

S20-2

日本におけるNIPTの年齢適応見直しへ向けての課題：高い経験的陽性的中率についての知見
Further validation of the NIPT indications in Japan: New findings on the positive predictive value (PPV)

○山田 崇弘 (Takahiro Yamada)

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)

S20-3

NIPTの検査精度に影響を及ぼす因子について：偽陽性・偽陰性の出現する病態

Factors affecting on the diagnostic accuracy of non-invasive prenatal testings

○関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa)

昭和大学 医学部 産婦人科学講座

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

S20-4

今後のNIPT実施に関する提言

Recommendations for clinical practice of NIPT

○左合 治彦 (Haruhiko Sago)

国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター

(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive medicine, National Center for Child Health and Development)