

大会賞候補セッション (口演) / Oral Presentation Award Session

大会賞候補セッション (口演) / Oral Presentation Award Session

English
Session

日 時：12月16日 (金) 11:00 ~ 11:50

会 場：第1会場 (5F 501+502)

座 長：小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)

左合 治彦 (国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター、遺伝診療センター)

Date : Fri. December 16 11:00 ~ 11:50 Room 1 (501+502, 5F)

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

Haruhiko Sago (Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, Center for Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

BO-1

Nanoporeデータを用いたターゲット局所アセンブリによって反復配列の詳細な配列解析を行う Targeted local assembly using Nanopore long reads enables in-depth sequence analysis of repetitive regions

○池本 滉 (Ko Ikemoto)、藤本 明洋 (Akihiro Fujimoto)

東京大学 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野

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

BO-2

BAK1遺伝子近傍のcommon non-coding deletion多型はエンハンサー活性を減弱させ、 頭蓋内胚細胞腫瘍の遺伝的リスクに寄与する

A common deletion at *BAK1* attenuates enhancer activity and confers risk of intracranial germ cell tumors

○曾根原 究人¹ (Kyuto Sonehara)、木村 由依^{2,3} (Yui Kimura)、中野 嘉子^{3,4} (Yoshiko Nakano)、小澤 達也³ (Tatsuya Ozawa)、高橋 めい子⁵ (Meiko Takahashi)、鈴木 顕¹ (Ken Suzuki)、藤井 隆司^{6,7,8} (Takashi Fujii)、松下 裕子^{7,8} (Yuko Matsushita)、富山 新太^{6,7,8} (Arata Tomiyama)、岸川 敏博^{1,9} (Toshihiro Kishikawa)、山本 賢一¹ (Kenichi Yamamoto)、内藤 龍彦^{1,10} (Tatsuhiko Naito)、鈴木 智成¹¹ (Tomonari Suzuki)、山口 秀¹² (Shigeru Yamaguchi)、三輪 点¹³ (Tomoru Miwa)、佐々木 光¹³ (Hikaru Sasaki)、北川 雅史¹⁴ (Masashi Kitagawa)、大江 直行¹⁵ (Naoyuki Ohe)、深井 順也¹⁶ (Junya Fukai)、荻原 英樹² (Hideki Ogiwara)、河村 淳史¹⁷ (Atsufumi Kawamura)、宮脇 哲¹⁸ (Satoru Miyawaki)、松田 文彦⁵ (Fumihiko Matsuda)、清河 信敬² (Nobutaka Kiyokawa)、市村 幸一^{3,8} (Koichi Ichimura)、西川 亮¹¹ (Ryo Nishikawa)、岡田 随象^{1,10,19,20} (Yukinori Okada)、寺島 慶太² (Keita Terashima)

1 大阪大学大学院 医学系研究科

(Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

2 国立成育医療研究センター

(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

3 国立がん研究センター

(National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)

4 東京大学医学部附属病院

(The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

5 京都大学大学院 医学研究科

(Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

6 防衛医科大学校

(National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)

7 順天堂大学 医学部

(Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)

8 順天堂大学大学院 医学系研究科

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

9 愛知県がんセンター

(Aichi Cancer Center Hospital, Nagoya, Japan)

10 東京大学大学院 医学系研究科

(Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

11 埼玉医科大学 国際医療センター

(Saitama Medical University International Medical Center, Hidaka, Japan)

12 北海道大学 医学部

(Faculty of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)

13 慶應義塾大学 医学部

(Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

14 静岡県立こども病院

(Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)

15 岐阜大学大学院 医学系研究科

(Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)

16 和歌山県立医科大学 医学部

(Wakayama Medical University School of Medicine, Kimiidera, Japan)

- 17 兵庫県立こども病院
(Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
- 18 東京大学 医学部
(Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 19 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター
(Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)
- 20 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)

BO-3

アトピー性皮膚炎の発症年齢に関する遺伝的特徴の解明

Elucidation of genetic characteristics related to onset age of atopic dermatitis

- 曳野 圭子¹ (Keiko Hikino)、田中 奈緒^{1,2} (Nao Tanaka)、小井土 大^{1,3} (Masaru Koido)、
富塚 耕平¹ (Kohei Tomizuka)、小池 良直¹ (Yoshinao Koike)、伊藤 修二^{1,4} (Shuji Ito)、
鈴木 亜香里¹ (Akari Suzuki)、桃沢 幸秀¹ (Yukihide Momozawa)、鎌谷 洋一郎^{1,3} (Yoichiro Kamatani)、
バイオバンクジャパン³ (Biobank Japan)、蒔田 泰誠¹ (Taisei Mushiroda)、寺尾 知可史^{1,5,6} (Chikashi Terao)
- 1 理化学研究所生命医科学研究センターファーマコゲノミクス研究チーム
(RIKEN, Yokohama, JAPAN)
 - 2 東京医科歯科大学
(Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
 - 3 東京大学
(The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
 - 4 島根大学
(Shimane University Faculty of Medicine, Izumo, Japan)
 - 5 静岡県立総合病院
(Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
 - 6 静岡県立大学
(University of Shizuoka, Shizuoka, Japan)

BO-4

マルチオミクス解析から明らかにしたAlu配列の介在した遺伝子異常

Alu-mediated genomic rearrangements revealed by multi-omics analysis

- 木下 善仁^{1,2,4} (Yoshihito Kishita)、新田 和広² (Kazuhiro R Nitta)、八塚 由紀子² (Yukiko Yatsuka)、
岡崎 敦子² (Atsuko Okazaki)、杉浦 歩² (Ayumu Sugiura)、伏見 拓矢³ (Takuya Fushimi)、
大道 納菜子⁴ (Nanako Omichi)、大竹 明^{5,6} (Akira Ohtake)、村山 圭^{3,7} (Kei Murayama)、
岡崎 康司^{2,8} (Yasushi Okazaki)
- 1 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)
 - 2 順天堂大学大学院 難治性疾患診断・治療学講座/難病の診断と治療研究センター
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
 - 3 千葉県こども病院 代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
 - 4 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
(Kindai University, Graduate School of Science and Engineering, Genetic Counselor Training Course, Osaka, Japan)
 - 5 埼玉医科大学 小児科学・ゲノム医療学
(Department of Pediatrics & Clinical Genomics, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
 - 6 埼玉医科大学 難病センター
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
 - 7 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)
 - 8 国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究チーム
(Laboratory for Comprehensive Genomic Analysis, RIKEN Centre for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

BO-5

原因不明の胎児構造異常に対するエクソーム解析でのイントロンを含めた評価による診断率向上に向けた試み

A new evaluating method for undiagnosed fetal structural anomalies by whole exome sequencing, including introns

- 谷口 公介¹ (Taniguchi Kosuke)、長谷川 冬雪² (Fuyuki Hasegawa)、青砥 早希³ (Saki Aoto)、
緒方 広子¹ (Hiroko Ogata)、小澤 克典² (Katsusuke Ozawa)、和田 誠司² (Seiji Wada)、
左合 治彦² (Haruhiko Sago)、秦 健一郎^{1,4} (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, Tokyo, Japan)
 - 2 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Center for Maternal-Fetal-Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 3 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 4 群馬大学 医学系研究科 分子細胞生物学講座
(Department of Molecular and Cellular Biology, Gumma University, Maebashi, Gunma, Japan)