

一般口演 / Oral Session

一般口演 1 人類遺伝学 (含 進化)

Oral Session 1 Human Genetics

日 時：12月15日 (木) 9:20 ~ 10:10

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：大橋 順 (東京大学 大学院理学系研究科生物科学専攻)
人見 祐基 (国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部)

Date : Thu. December 15 9:20 ~ 10:10 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Jun Ohashi (Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo)

Yuki Hitomi (Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine)

O1-1

ヒトAPOBEC3遺伝子調節領域にかかる平衡選択とウイルス感染爆発の痕跡

Balancing selection on the APOBEC3 regulatory region and signatures of viral expansion

○藤戸 尚子¹ (Naoko Fujito)、Sundaramoorthy Revathi Devi¹、颯田 葉子² (Yoko Satta)、井ノ上 逸朗¹ (Ituro Inoue)

- 1 国立遺伝学研究所 人類遺伝 (National Institute of Genetics, Human Genetics Laboratory)
- 2 総合研究大学院大学 先端科学研究科 (SOKENDAI, the Department of Evolutionary Studies of Biosystems)

O1-2

全ゲノムシーケンズデータから探る日本列島人の遺伝的多様性の起源

Origins of genetic diversity in Japanese Islanders inferred from whole genome sequencing data

○河合 洋介¹ (Yosuke Kawai)、大前 陽輔^{1,2} (Yosuke Omae)、野入 英世² (Eisei Noiri)、徳永 勝士^{1,2} (Katsushi Tokunaga)

- 1 国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医学プロジェクト (Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 ナショナルセンターバイオバンクネットワーク 中央バイオバンク (Central Biobank, National Center Biobank Network, Tokyo, Japan)

O1-3

日本人Y染色体の生殖細胞系列構造多型および体細胞性数的異常の同定

Germline structural variations and somatic numerical abnormalities of the Y chromosome in Japanese men

○荻原 康子^{1,2} (Yasuko Ogiwara)、鈴木 江莉奈¹ (Erina Suzuki)、宮戸 真美¹ (Mami Miyado)、黒木 陽子³ (Yoko Kuroki)、尾崎 浩一⁴ (Kouichi Ozaki)、新飯田 俊平⁵ (Shumpei Niida)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)

- 1 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部 (Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座 (Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine)
- 3 国立成育医療研究センター 研究所 ゲノム医療研究部 (Department of Genome Medicine, National Research Institute for Child Health and Development)
- 4 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター (Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)
- 5 国立長寿医療研究センター 研究所 研究推進基盤センター (Core Facility Administration, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)

O1-4

FUT2遺伝子変異の進化遺伝学的解析

Evolutionary analysis of FUT2 functional variants

○中 伊津美 (Izumi Naka)、大橋 順 (Jun Ohashi)

- 東京大学 大学院理学系研究科
(Department of Biological Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O1-5

How genes and brains made mathematics?

○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 of Artificial Intelligence in Medicine, StaGen Co. Ltd., Tokyo, Japan)

一般口演 2 細胞遺伝学 (基礎) / 分子遺伝学

Oral Session 2 Cytogenetics (Basic) / Molecular Genetics

日 時：12月15日 (木) 9:20 ~ 10:10

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：新堀 哲也 (東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野)

鳴海 覚志 (国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部)

Date : Thu. December 15 9:20 ~ 10:10 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Tetsuya Niihori (Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

Satoshi Narumi (Department of Molecular Endocrinology, NCCHD)

O2-1

若年性遺伝子BEX1は一次繊毛の形成に必須な天然変性タンパク質をコードする

BEX1, a juvenility-associated gene, encodes an intrinsically disordered protein essential for ciliogenesis

○森 雅樹 (Masaki Mori)

国立循環器病研究センター研究所 血管生理学部
(National Cerebral and Cardiovascular Center)

O2-2

染色体複雑構造異常の切断点形成におけるクロマチンドメインの効果

Effect of the chromatin domains on clustered breakpoint formation in complex chromosomal rearrangement

○稲垣 秀人¹ (Hidehito Inagaki)、加藤 武馬¹ (Takema Kato)、豊田 敦² (Atsushi Toyoda)、
蒔田 芳男³ (Yoshio Makita)、倉橋 浩樹¹ (Hiroki Kurahashi)

1 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門

(Division of Molecular Genetics, CMS, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

2 国立遺伝学研究所 比較ゲノム解析研究室

(Comparative Genomics, NIG, Mishima, Japan)

3 旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室

(Department of Genetic counseling, Asahikawa Medical University Hospital, Asahikawa, Japan)

O2-3

SRSF7は年齢依存的スプライシングを通じて若年性トランスクリプトームを形成する

SRSF7 establishes juvenile transcriptome through age-dependent alternative splicing (ADAS)

○森 雅樹 (Masaki Mori)

国立循環器病研究センター研究所 血管生理学部
(National Cerebral and Cardiovascular Center)

O2-4

骨髄不全や四肢の先天異常を呈するMECOM異常症での表現型に関連するメカニズム

Possible mechanisms affecting the phenotype of individuals with MECOM-associated syndrome

○新堀 哲也 (Tetsuya Niihori)、永井 康貴 (Koki Nagai)、阿部 太紀 (Taiki Abe)、
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)

O2-5

日本人集団を対象としたゲノムワイドメタ解析による血漿アミノ酸濃度関連SNPの同定

Identification of SNPs associated with plasma amino acid concentrations by genome-wide meta-analysis in a Japanese population

○荒川 菜南¹ (Mana Arakawa)、奥村 祐斗¹ (Yuto Okumura)、伊藤 友哉¹ (Tomoya Ito)、
村下 公一² (Koichi Murashita)、中路 重之³ (Shigeyuki Nakaji)、中枿 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)

1 名古屋大学大学院医学系研究科 実社会情報健康医療学講座

(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Science, Nagoya University Graduate School of Medicine)

2 弘前大学 健康未来イノベーション研究機構

(Center of Innovation Research Initiatives Organization, Hirosaki University Graduate School of Medicine)

3 弘前大学大学院 医学研究科 社会医学講座

(Department of Social Medicine, Hirosaki University Graduate School of Medicine)

一般口演3 集団遺伝学/遺伝統計学

Oral Session 3 Population Genetics / Statistical Genetics

日時：12月15日（木） 10:20～11:10

会場：第5会場（3F 311+312）

座長：河合 洋介（国立国際医療研究センター 研究所ゲノム医科学プロジェクト）

宮川 卓（東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野睡眠プロジェクト）

Date : Thu. December 15 10:20 ~ 11:10 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Yosuke Kawai (Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine)

Taku Miyagawa (Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)

03-1

日本人のY染色体ハプログループ解析と地域頻度

Analysis of Y chromosome haplogroups and their regional frequencies in the Japanese population

○井上 誠 (Makoto Inoue)、佐藤 陽一 (Youichi Sato)

徳島大学 大学院医歯薬学研究部 医薬品情報学分野

(Department of Pharmaceutical Information Science, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)

03-2

旧人由来候補変異密度を用いた非アフリカ人集団の集団史に関する検討

History of non-African populations inferred from introgressed archaic variants

○三輪 華子 (Hanako Miwa)、大橋 順 (Jun Ohashi)

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)

03-3

自己免疫疾患とアレルギー疾患を横断的に検討した多形質ゲノムワイド関連解析

Genome-wide association studies across autoimmune and allergic diseases identify shared and distinct genetic component

○白井 雄也^{1,2} (Yuya Shirai)、中西 由光^{2,3,4} (Yoshimitsu Nakanishi)、鈴木 亜香里⁵ (Akari Suzuki)、小中 八郎⁶ (Hachiro Konaka)、西川 里香⁷ (Rika Nishikawa)、曾根原 究人¹ (Kyuto Sonehara)、難波 真一¹ (Shinichi Namba)、田中 宏明^{1,8} (Hiroaki Tanaka)、増田 達郎^{9,10} (Tatsuo Masuda)、矢賀 元² (Moto Yaga)、佐藤 真吾² (Shingo Satoh)、泉 真祐子² (Mayuko Izumi)、水野 裕美子² (Yumiko Mizuno)、徐 立恒² (Tatsunori Jo)、前田 悠一^{2,3,11} (Yuichi Maeda)、新居 卓朗^{2,11,12} (Takuro Nii)、猪頭 英里^{2,11} (Eri Oguro-Igashira)、バイオバンクジャパンプロジェクト¹³ (The Biobank Japan Project)、森崎 隆幸^{14,15} (Takayuki Morisaki)、鎌谷 洋一郎¹⁹ (Yoichiro Kamatani)、中山田 真吾⁸ (Shingo Nakayamada)、錦織 千佳子⁷ (Chikako Nishigori)、田中 良哉⁸ (Yoshiya Tanaka)、武田 吉人² (Yoshito Takeda)、山本 一彦⁵ (Kazuhiro Yamamoto)、熊ノ郷 淳² (Atsushi Kumanogoh)、岡田 随象^{1,16,17,18} (Yukinori Okada)

1 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学

(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

2 大阪大学大学院医学系研究科 呼吸器・免疫内科学

(Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

3 大阪大学免疫学フロンティア研究センター 感染病態分野

(Department of Immunopathology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)

4 大阪大学大学院医学系研究科 先端免疫臨床応用学共同研究講座

(Department of Advanced Clinical and Translational Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

5 理化学研究所生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム

(Laboratory for Autoimmune Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

6 日本生命病院 呼吸器・免疫内科

(Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Public Interest Incorporated Foundation, Nippon Life Saiseikai, Nippon Life Hospital, Osaka, Japan)

7 神戸大学大学院医学系研究科 内科系講座皮膚科学教室

(Division of Dermatology, Department of Internal Related, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

8 産業医科大学医学部 第一内科学講座

(The First Department of Internal Medicine, University of Occupational and Environmental Health, School of Medicine, Fukuoka, Japan)

9 大阪大学大学院医学系研究科 産婦人科学

(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

10 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 再生誘導医学協働研究所

(StemRIM Institute of Regeneration-Inducing Medicine, Osaka University, Suita, Japan)

11 大阪大学大学院医学系研究科 免疫制御学

(Laboratory of Immune Regulation, Department of Microbiology and Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

- 12 国立病院機構大阪刀根山医療センター 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, National Hospital Organization Osaka Toneyama Medical Center, Toyonaka, Japan)
- 13 東京大学医科学研究所 バイオバンク・ジャパン
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 14 東京大学医科学研究所 癌・細胞増殖部門 人癌病変遺伝子分野
(Division of Molecular Pathology, Institute of Medical Sciences, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 15 東京大学医学部附属病院 内科診療部門
(Department of Internal Medicine, Institute of Medical Science, University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 16 理化学研究所生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 17 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, Japan)
- 18 東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 19 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 複雑形質ゲノム解析分野
(Laboratory of Complex Trait Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

03-4

脊柱後縦靭帯骨化症の新規遺伝子領域の発見と肥満との因果関係

Genetic insights into ossification of the posterior longitudinal ligament of the spine

○小池 良直^{1,2,3,4} (Yoshinao Koike)、高畑 雅彦^{3,4} (Masahiko Takahata)、中島 正宏² (Masahiro Nakajima)、寺尾 知可史² (Chikashi Terao)、池川 志郎^{1,3,4} (Shiro Ikegawa)

- 1 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, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム
(Laboratory for Statistical and Translational Genetics, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Japan)
- 3 北海道大学大学院 整形外科学教室
(Department of Orthopedic Surgery, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 4 脊柱靭帯骨化症GWAS研究グループ
(Genetic Study Group of Investigation Committee on Ossification of the Spinal Ligaments)

03-5

様々な免疫形質と関連するCD28領域におけるスプライシング制御バリエーションの同定

Identification of splicing regulatory variants in multiple immunological traits-susceptibility locus CD28

○人見 祐基¹ (Yuki Hitomi)、相葉 佳洋² (Yoshihiro Aiba)、植野 和子³ (Kazuko Ueno)、西田 奈央³ (Nao Nishida)、河合 洋介³ (Yosuke Kawai)、川嶋 実苗⁴ (Minae Kawashima)、築地 信⁵ (Makoto Tsuji)、岩渕 千里¹ (Chisato Iwabuchi)、高田 紗奈美¹ (Sanami Takada)、三宅 紀子¹ (Noriko Miyake)、長崎 正朗⁶ (Masao Nagasaki)、徳永 勝士³ (Katsushi Tokunaga)、中村 稔^{2,7} (Minoru Nakamura)

- 1 国立国際医療研究センター研究所 疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine (NCGM), Tokyo, Japan)
- 2 長崎医療センター 臨床研究センター
(Clinical Research Center, National Hospital Organization (NHO) Nagasaki Medical Center, Omura, Japan)
- 3 国立国際医療研究センター研究所 ゲノム医学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine (NCGM), Tokyo, Japan)
- 4 科学技術振興機構
(Japan Science and Technology Agency (JST), Tokyo, Japan)
- 5 星薬科大学 薬学部 微生物学研究室
(Department of Microbiology, Hoshi University School of Pharmacy and Pharmaceutical Sciences, Tokyo, Japan)
- 6 京都大学 学際融合教育研究推進センター スーパーグローバルコース医学生命系ユニット
(Human Biosciences Unit for the Top Global Course Center for the Promotion of Interdisciplinary Education and Research, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 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, Nagasaki, Japan)

一般口演 4 バイオインフォマティクス

Oral Session 4 Bioinformatics

日 時：12月15日（木） 10:20～11:10

会 場：第6会場（3F 313+314）

座 長：角田 達彦（東京大学 理学系研究科）

高橋 篤（国立研究開発法人国立循環器病研究センター 研究所病態ゲノム医学部）

Date : Thu. December 15 10:20～11:10 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Tatsuhiko Tsunoda (School of Science, The University of Tokyo)

Atsushi Takahashi (Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center)

O4-1

BRCA1バリエーションのClinical Significanceとタンパク質相互作用情報との相関解析

Correlation between clinical significance of BRCA1 variants and protein interaction information

- 工藤 美紗絵¹ (Misae Kudo)、三宅 秀彦^{1,3} (Hidehiko Miyake)、佐々木 元子^{1,3} (Motoko Sasaki)、神原 容子³ (Yoko Kanbara)、由良 敬^{2,3} (Kei Yura)
- 1 お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース (Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
 - 2 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻生命科学コース (Department of Biological Science, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
 - 3 お茶の水女子大学ヒューマンライフサイエンス研究所 (Research and Development of Institute for Human Life Science, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

O4-2

ゲノム情報の臨床的解釈を促進するVirtual Gene Panelの構築手法提案

Propose of the method to design virtual gene panels for the acceleration of clinical genome interpretation

- 藤原 豊史¹ (Toyofumi Fujiwara)、申 在紋¹ (Jae-Moon Shin)、才津 浩智² (Hiroto Saito)、山口 敦子³ (Atsuko Yamaguchi)
- 1 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, Kashiwa, Japan)
 - 2 浜松医科大学 医学部 医化学講座 (Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 3 東京都市大学 総合理工学研究科情報専攻 (Tokyo City University, Tokyo, Japan)

O4-3

大規模ChIP-seqデータで解明する転写因子認識配列に重なるSNPの転写因子結合影響予測とその細胞型依存性

Predicting SNPs' effects on transcriptional factor binding and cell-type specificity using a crowd of ChIP-seq data

- 田原 沙絵子^{1,2} (Saeko Tahara)、土屋 貴穂^{1,3} (Takaho Tsuchiya)、松本 拓高^{4,5} (Hiroataka Matsumoto)、尾崎 遼^{1,3,5} (Haruka Ozaki)
- 1 筑波大学 医学医療系 バイオインフォマティクス研究室 (Bioinformatics Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)
 - 2 筑波大学 医学群 医学類 (School of Medicine, University of Tsukuba)
 - 3 筑波大学 人工知能科学センター (Center for Artificial Intelligence Research, University of Tsukuba)
 - 4 長崎大学 情報データ科学部 (School of Information and Data Sciences, Nagasaki University)
 - 5 理化学研究所 生命機能科学研究センター バイオインフォマティクス研究開発ユニット (Laboratory for Bioinformatics Research, RIKEN Center for Biosystems Dynamics)

O4-4

インタラクティブな多検体ゲノムブラウザーの開発

Developing an interactive genome browser for dozens of samples

- 笠原 雅弘 (Masahiro Kasahara)、横山 稔之 (Toshiyuki T. Yokoyama)
東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 (Department of Computational Biology and Medical Sciences, The University of Tokyo, Kashiwa, Japan)

全ゲノム解析データを用いたKIRハプロタイプ推定手法の開発と人種間KIR多型の比較解析
A novel method to estimate the distribution of KIR haplotypes and alleles through whole genome sequencing

○森田 真梨¹ (Mari Morita)、川口 修治¹ (Shuji Kawaguchi)、稲富 雄一¹ (Yuichi Inadomi)、
 川口 喬久¹ (Takahisa Kawaguchi)、進藤 岳郎² (Takero Shindo)、高折 晃史² (Akifumi Takaori)、
 松田 文彦¹ (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, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学大学院医学研究科 血液腫瘍内科学
(Department of Hematology and Oncology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

一般口演 5 腫瘍遺伝学 1
Oral Session 5 Cancer Genetics 1

日 時：12月15日(木) 13:30～14:20

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：櫻井 晃洋 (札幌医科大学 医学部遺伝医学)

醍醐 弥太郎 (滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座・腫瘍内科 / 東京大学医科学研究所 人癌病因遺伝子分野)

Date : Thu. December 15 13:30～14:20 Room 5 (311+312, 3F)

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

Yataro Daigo (Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science / Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

肺がんの新規予後マーカー、治療標的分子URST1の同定
Characterization of URST1 as a prognostic biomarker and therapeutic target for lung cancer

○高野 淳^{1,2,3} (Atsushi Takano)、宮城 洋平⁴ (Yohei Miyagi)、醍醐 弥太郎^{1,2,3} (Yataro Daigo)

- 1 東京大学 医科学研究所 抗体ワクチンセンター
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Institute Medical Science, The University of Tokyo)
- 2 滋賀医科大学・臨床腫瘍学講座・腫瘍内科
(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science)
- 3 滋賀医科大学・先端がん研究センター
(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science)
- 4 神奈川がんセンター・がん分子病態部
(Department of Molecular Pathology, Kanagawa Cancer Center)

二次性急性骨髄性白血病発症を契機にがん遺伝子パネル検査および患者由来皮膚線維芽細胞培養にて診断したLi-Fraumeni症候群の1例
A case of Li-Fraumeni syndrome diagnosed by multi-gene panel test and skin fibroblasts culture with secondary AML

○神原 悠輔¹ (Yusuke Kamihara)、福田 令² (Rei Fukuda)、峯村 友樹¹ (Tomoki Minemura)、
 奈邊 愛美¹ (Yoshimi Nabe)、菊地 尚平¹ (Shohei Kikuchi)、和田 暁法¹ (Akinori Wada)、
 牧野 輝彦² (Teruhiko Makino)、仁井見 英樹² (Hideki Niimi)、林 龍二³ (Ryuji Hayashi)

- 1 富山大学附属病院 血液内科
(Department of Hematology, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 2 富山大学附属病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 3 富山大学附属病院 臨床腫瘍部
(Department of Medical Oncology, University of Toyama, Toyama, Japan)

当院の網膜芽細胞腫患者におけるRB1遺伝学的検査結果の検討
Genetic analysis on germline RB1 variants in patients with retinoblastoma

○渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、牛尼 美年子^{1,2} (Mineko Ushiyama)、田辺 記子¹ (Noriko Tanabe)、
 後藤 政広^{1,2} (Masahiro Gotoh)、小田 智世^{1,3} (Satoyo Oda)、小高 陽子² (Yoko Odaka)、
 張 萌琳¹ (Hourin Cho)、青柳 一彦² (Kazuhiko Aoyagi)、坂本 裕美^{1,2} (Hiromi Sakamoto)、
 谷村 一輝⁴ (Kazuki Tanimura)、中原 万里子⁵ (Mariko Nakahara)、平田 真^{1,6} (Makoto Hirata)、
 菅野 康吉^{1,7} (Kokichi Sugano)、鈴木 茂伸⁸ (Shigenobu Suzuki)、吉田 輝彦^{1,2} (Teruhiko Yoshida)

- 1 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)
- 2 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 Genetics, National Cancer Center Research Institute)
- 3 国立がん研究センター中央病院 臨床検査科
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital)

- 4 国立がん研究センター中央病院 小児腫瘍科
(Department of Pediatric Oncology, National Cancer Center Hospital)
- 5 国立がん研究センター中央病院 婦人腫瘍科
(Department of Gynecology, National Cancer Center Hospital)
- 6 国立がん研究センター研究所 分子病理学研究分野
(Department of Molecular Pathology, National Cancer Center Research Institute)
- 7 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital)
- 8 国立がん研究センター中央病院 眼腫瘍科
(Department of Ophthalmic Oncology, National Cancer Center Hospital)

05-4

遺伝子バリエーション部位から見たHBOC臨床像の特徴

Correlation between location of germline variants and phenotype in HBOC

○植野 さやか¹ (Sayaka Ueno)、板垣 あい² (Ai Itagaki)、菅原 宏美² (Hiromi Sugawara)、向井 めぐみ² (Megumi Mukai)、澁谷 剛志³ (Takashi Shibutani)、矢野 紘子³ (Hiroko Yano)、広利 浩一⁴ (Koichi Hirokaga)、尾上 琢磨⁵ (Takuma Onoe)、河村 美由紀⁵ (Miyuki Kawamura)、森田 充紀⁵ (Mitsunori Morita)、境 秀樹⁵ (Hideki Sakai)、日下 咲⁶ (Saki Hinoshita)、松本 光史^{2,5} (Koji Matsumoto)、田村 和朗² (Kazuo Tamura)

- 1 兵庫県立がんセンター 研究部
(Section of Translational Research, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 3 兵庫県立がんセンター 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 4 兵庫県立がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 5 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
(Division of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 6 兵庫県立がんセンター 看護部
(Division of Nursing, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

05-5

リスク低減手術を含めた乳癌治療のマネージメントを考えた2症例

Two cases considering management of breast cancer treatment including risk-reducing surgery

○松本 恵^{1,3} (Megumi Matsumoto)、田中 彩^{1,3} (Aya Tanaka)、高尾 真未³ (Mami Takao)、稲益 英子¹ (Eiko Inamasu)、大坪 竜太¹ (Ryota Otsubo)、三浦 生子^{2,3} (Syoko Miura)、長谷川 ゆり^{2,3} (Yuri Hasegawa)、三浦 清徳^{2,3} (Kiyonori Miura)、永安 武¹ (Takeshi Nagayasu)

- 1 長崎大学大学院 腫瘍外科
(Department of Surgical Oncology, Nagasaki University Graduate School of Medicine)
- 2 長崎大学大学院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Medicine)
- 3 長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門
(Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)

一般口演 6 着床前診断

Oral Session 6 Preimplantation Genetic Diagnosis

日 時：12月15日(木) 13:30～14:20

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：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)
佐藤 卓 (医療法人財団 荻窪病院 虹クリニック 診療部)

Date : Thu. December 15 13:30～14:20 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Aiko Sasaki (National Center for Child Health and Development, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine)

Suguru Sato (Ogikubo Hospital Niji Clinic)

06-1

重篤な遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査の申請と承認結果

Application and approval results for preimplantation genetic testing for monogenic diseases

○中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、中野 達也¹ (Tatsuya Nakano)、矢嶋 秀彬¹ (Hideaki Yajima)、藤原 奨¹ (Sho Fujiwara)、森本 真晴¹ (Naoharu Morimoto)、山内 博子¹ (Hiroko Yamauchi)、太田 志代¹ (Shiyo Ota)、勝 佳奈子¹ (Kanakano Katsu)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic)
- 2 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC Grand Front Osaka Clinic)

06-2

単一遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査結果に関する報告～直接法と間接法の解釈～

Consideration of direct and indirect analyses about results of Preimplantation Genetic Test for Monogenic

○庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、中野 達也¹ (Tatsuya Nakano)、太田 志代¹ (Shiyo Ota)、山内 博子¹ (Hiroko Yamauchi)、中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

- 1 医療法人三慧会 IVFなんばクリニック
(Sunkaky Medical Corporation IVF Namba Clinic)
- 2 医療法人三慧会 HORACグランフロント大阪クリニック
(Sunkaky Medical Corporation HORAC Grand Front Osaka Clinic, Osaka, Japan)

06-3

ジュベール症候群の責任遺伝子TMEM67変異保因者カップルに本邦初のPGT-Mを行った1例
Joubert syndrome with TMEM67 variants: A PGT-M case report○齋藤 将也¹ (Masaya Saito)、吉岡 陽子¹ (Yoko Yoshioka)、石原 直子¹ (Naoko Ishihara)、高屋 茜¹ (Akane Takaya)、額賀 沙季子¹ (Sakiko Nukaga)、滝澤 美智子¹ (Michiko Takizawa)、若松 侑子¹ (Yuko Wakamatsu)、近藤 麻奈美¹ (Manami Kondo)、鈴木 崇公¹ (Takahiro Suzuki)、本田 理貢¹ (Riku Honda)、石田 千晴¹ (Chiharu Ishida)、榊原 嘉彦¹ (Yoshihiko Sakakibara)、北野 理絵² (Rie Kitano)、白井 謙太郎³ (Kentaro Shirai)、宮井 俊輔⁴ (Shunsuke Miyai)、倉橋 浩樹⁴ (Hiroki Kurahashi)、浅田 義正¹ (Yoshimasa Asada)

- 1 医療法人浅田レディースクリニック
(Asada Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 土浦協同病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tsuchiura Kyodo General Hospital, Ibaraki, Japan)
- 3 土浦協同病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tsuchiura Kyodo General Hospital, Ibaraki, Japan)
- 4 藤田医科大学
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)

06-4

演題取り下げ

06-5

PGT-A後の妊娠における出生前検査選択に関する考察～当院の経験から

Prenatal testing and diagnosis after PGT-A: what we discuss and how people choose testing options, and the test results, from our clinic's experience

○田村 智英子¹ (Chieko Tamura)、井原 千琴¹ (Chikoto Ihara)、中村 靖¹ (Yasushi Nakamura)、山田 研二¹ (Kenji Yamada)、古澤 未緒¹ (Mio Furusawa)、紀平 力^{1,2} (Chikara Kihira)、宋 美玄^{1,3} (Mihyon Song)、金沢 誠司¹ (Seiji Kanazawa)

- 1 FMC東京クリニック
(FMC Tokyo Clinic)
- 2 帝京大学医学部産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University, 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)

一般口演7 周産期・周生期遺伝学1
Oral Session 7 Perinatal Genetics 1

日 時：12月15日(木) 14:30～15:20

会 場：第5会場(3F 311+312)

座 長：亀井 良政(埼玉医科大学病院 産婦人科)

和田 誠司(国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 胎児診療科)

Date : Thu. December 15 14:30～15:20 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Yoshimasa Kamei (Dept. Obstet. Gynecol., Saitama Medical University Hospital)

Seiji Wada (Fetal Medicine, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

07-1

妊孕性低下が予見されるTurner症候群患児に対して卵子凍結保存を行った二症例

Two cases of egg freezing for Turner syndrome in a child with expected infertility

○岩端 秀之¹ (Hideyuki Iwahata)、高江 正道¹ (Seido Takae)、伊藤 薫¹ (Kaoru Ito)、岩端 由里子¹ (Yuriko Iwahata)、小田原 圭^{1,2} (Kei Odawara)、鈴木 由妃¹ (Yuki Suzuki)、杉下 陽堂¹ (Yodo Sugishita)、洞下 由記¹ (Yuki Horage)、鈴木 直¹ (Nao Suzuki)

- 1 聖マリアンナ医科大学 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University, Kanagawa, Japan)
- 2 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)

07-2

妊孕性温存治療相談で来院したターナー症候群の3例

Fertility preservation in women with Turner syndrome: Three case reports

○井上 朋子 (Tomoko Inoue)、長滝谷 芳恵 (Yoshie Nagatakidani)、浅井 淑子 (Yoshiko Asai)、森本 義晴 (Yoshiharu Morimoto)

HORAC グランフロント大阪クリニック
(HORAC Grand Front Osaka Clinic, Osaka, Japan)

07-3

当院においてY染色体AZF領域微小欠失検査を施行した男性不妊患者についての検討

The study of azoospermic-oligozoospermic males performed the analysis of AZF gene microdeletions in Tonan hospital

○逸見 博文¹ (Hirofumi Henmi)、濱口 大志¹ (Taishi Hamaguchi)、岩城 豊¹ (Yutaka Iwaki)、池田 詩子¹ (Utako Ikeda)、遠藤 俊明¹ (Toshiaki Endo)、町野 倫太郎² (Rintaro Machino)

- 1 国家公務員共済組合連合会 斗南病院 婦人科・生殖内分泌科
(Department of Gynecology and Reproductive Endocrinology, Tonan Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 国家公務員共済組合連合会 斗南病院 泌尿器科
(Department of Urology, Tonan Hospital, Sapporo, Japan)

07-4

羊水染色体検査で判明した性染色体異常症例から考える遺伝カウンセリングの重要性

Importance of genetic counseling from the viewpoint of cases of sex chromosome abnormalities diagnosed by amniocentesis

○鶴岡 佑斗 (Yuuto Tsuruoka)、宮 美智子 (Michiko Miya)、佐村 修 (Osamu Samura)、岡本 愛光 (Aikou Okamoto)、伊藤 由紀 (Yuki Itou)、高橋 健 (Ken Takahashi)、井上 桃子 (Momoko Inoue)、長谷川 瑛洋 (Akihiro Hasegawa)、永江 世佳 (Seika Nagae)、大久保 春奈 (Haruna Ookubo)、長尾 健 (Takeshi Nagao)、毛利 心 (Sin Mouri)、江島 瑠李子 (Ruriko Ejima)、松本 夏生 (Natsuki Matumoto)

慈恵医科大学附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)

07-5

当センターにおけるモザイク胚移植後の周産期転帰について

Perinatal outcome of mosaic embryo transfer at our center

○東 裕福¹ (Hiromitsu Azuma)、佐々木 愛子¹ (Aiko Sasaki)、森田 泰介¹ (Taisuke Morita)、荒井 智大¹ (Tomohiro Arai)、藤野 佐保¹ (Saho Fujino)、藤部 佑哉¹ (Yuya Fujibe)、海野 沙織¹ (Saori Unno)、小西 晶子¹ (Akiko Konishi)、梶原 一紘¹ (Kazuhiro Kajiwara)、金子 佳代子⁴ (Kayoko Kaneko)、室本 仁² (Jin Muromoto)、鈴木 朋¹ (Tomo Suzuki)、小川 浩平¹ (Kohei Ogawa)、赤石 理奈¹ (Rina Akaishi)、杉林 里佳² (Rika Sugibayashi)、網田 光善³ (Mitsuyoshi Amita)、小澤 克典² (Katsusuke Ozawa)、和田 誠司² (Seiji Wada)、左合 治彦^{1,2} (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 産科
(Division of Obstetrics, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center 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 胎児診療科
(Division of Fetal Medicine, 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 周産期・母性診療センター 不妊診療科
(Division of Reproductive Medicine, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 母性内科
(Division of Maternal Medicine, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

一般口演 8 遺伝カウンセリング 1 Oral Session 8 Genetic Counseling 1

日時：12月15日（木） 14:30～15:20

会場：第6会場（3F 313+314）

座長：岩崎 直子（東京女子医科大学附属成人医学センター 糖尿病内科）
田村 智英子（FMC東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部）

Date：Thu, December 15 14:30～15:20 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs：Naoko Iwasaki (Institute of Geriatrics, Tokyo Women's Medical University)
Chieko Tamura (Medical Information and Genetic Counseling Division, FMC Tokyo Clinic)

08-1 初診時間診票情報に基づくスクリーニングからの遺伝性腫瘍診療とその課題

Current status in the management of hereditary tumor syndromes with screening based on the first medical questionnaire

○市川 眞琴¹ (Makoto Ichikawa)、高磯 伸枝¹ (Nobue Takaiso)、吉村 章代³ (Akiyo Yoshimura)、井本 逸勢² (Issei Imoto)

- 1 愛知県がんセンター リスク評価室
(Department of Risk Assessment, Aichi Cancer Center, Aichi, Japan)
- 2 愛知県がんセンター 研究所
(Department of Laboratory, Aichi Cancer Center)
- 3 愛知県がんセンター 乳腺科
(Department of Breast Oncology, Aichi Cancer Center)

08-2 遺伝性乳癌卵巣癌症候群遺伝学的検査保険適応後の遺伝カウンセリングの状況

State of genetic counseling for HBOC after health insurance approved

○青柳 智義 (Tomoyoshi Aoyagi)、岩田 可奈恵 (Kanae Iwata)、南村 真紀 (Maki Namura)、松崎 弘志 (Hiroshi Matsuzaki)
船橋市立医療センター
(Funabashi Municipal Medical Center)

08-3 肝門部領域胆管癌のがんゲノムプロファイリング検査を契機に血縁者の遺伝性乳癌卵巣癌症候群の発症前診断に繋がった症例

A patient with hilar cholangiocarcinoma got cancer genomic profiling test finally led to presymptomatic diagnosis of Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) in family members: a case report

○松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、多田 陽香¹ (Haruka Tada)、大道 納菜子¹ (Nanako Ohmichi)、池川 敦子² (Atsuko Ikegawa)、川下 理日人^{1,3} (Norihito Kawashita)、田村 和朗^{1,2} (Kazuo Tamura)、中川 倫子⁴ (Tomoko Nakagawa)、西郷 和真^{1,2} (Kazumasa Saigoh)、松本 佳也⁴ (Yoshinari Matsumoto)

- 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 Course, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学病院 遺伝子診療部
(Genetic Medicine Department, Kindai University Hospital, Osaka, Japan)
- 3 近畿大学 理工学部 エネルギー物質学科
(Department of Energy and Material, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 4 市立岸和田市民病院 産婦人科
(Gynecology Department, Kishiwada City Hospital, Osaka, Japan)

08-4 リスク低減乳房切除術・リスク低減卵管卵巣摘出術の意思決定における遺伝カウンセリングの役割 The Role of Genetic Counseling in Decision-Making for Risk Reducing Mastectomy and Risk Reducing Salpingo-oophorectomy

○秋山 奈々¹ (Nana Akiyama)、張 香理¹ (Hyangri Chang)、西岡 琴江² (Kotoe Nishioka)、佐藤 綾花² (Ayaka Sato)、森園 亜里紗² (Arisa Morizono)、谷川 道洋³ (Michihiro Tanikawa)、曾根 献文⁴ (Kenbun Sone)、森 繭代⁴ (Mayuyo Mori)、田辺 真彦² (Masahiko Tanabe)、織田 克利¹ (Katsutoshi Oda)

- 1 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 がん・感染症センター 東京都立駒込病院 婦人科
(Department of Gynecology, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 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)

大阪大学病院 遺伝子診療部における発症前診断の現状 ～この10年の神経筋疾患症例において～
Current status of presymptomatic diagnosis at the Department of Genetic Counseling,
Osaka University Hospital

○米井 歩¹ (Ayumi Yonei)、高橋 正紀^{1,2,6} (Masanori Takahashi)、矢野 英隆^{1,2,3} (Hidetaka Yano)、
中前 純治^{1,4} (Sumiharu Nakamae)、佐藤 友紀¹ (Yuki Sato)、安達 容枝¹ (Yasue Adachi)、
永井 真理子¹ (Mariko Nagai)、橋本 香映^{1,5} (Kae Hashimoto)、酒井 規夫^{1,6,7} (Norio Sakai)、
望月 秀樹^{1,2} (Hideki Mochizuki)

- 1 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3 医療法人 協和会 千里中央病院
(Kyowakai Medical Corporation Senri Chuo Hospital, Osaka, Japan)
- 4 大阪大学医学部附属病院 保健医療福祉ネットワーク部
(Social Service Department, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 5 大阪大学大学院医学系研究科 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 6 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
(Osaka University Graduate School of Medicine, Division of Health Sciences, Osaka, Japan)
- 7 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)

一般口演 9 遺伝カウンセリング 2
Oral Session 9 Genetic Counseling 2

日 時：12月15日 (木) 15:30～16:20

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：四元 淳子 (武田薬品工業株式会社 医療政策・ペイシェントアクセス統括部 患者・疾患開発)
長谷川 冬雪 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)

Date : Thu. December 15 15:30～16:20 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Junko Yotsumoto (Patient Awareness & Diagnosis, Market Access, Public Affairs & Patient Experience,
Japan Pharma Unit, Takeda Pharmaceutical Company Limited)

Fuyuki Hasegawa (Center for Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development)

副腎白質ジストロフィー患者 (ALD) への造血幹細胞移植のために保因者診断を実施した同胞女性への支援について

Support for the tested carrier female siblings of a patient with adrenoleukodystrophy who underwent hematopoietic stem cell

○張 香理¹ (Hyangri Chang)、松川 敬志^{1,2} (Takashi Matsukawa)、石浦 浩之^{1,2} (Hiroyuki Ishiura)、
後藤 順³ (Jun Goto)、辻 省次⁴ (Shoji Tsuji)、戸田 達史^{1,2} (Tatsushi Toda)

- 1 東京大学 医学部附属病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 医学部附属病院 脳神経内科
(Department of Neurology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 国際医療福祉大学 市川病院 脳神経内科
(Department of Neurology, International University of Health and Welfare, Ichikawa Hospital, Chiba, Japan)
- 4 国際医療福祉大学 大学院
(International University of Health and Welfare, Graduate School, Tokyo, Japan)

遺伝性疾患に関する本人への情報開示 (告知) : 疾患のある本人を対象とした調査

Disclosing information to children with genetic syndromes: a survey on children themselves

○金子 実基子¹ (Mikiko Kaneko)、大場 大樹² (Daiju Oba)、大橋 博文² (Hirofumi Ohashi)

- 1 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital)
- 2 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Prefectural Children's Medical Center)

09-3

妊娠中の遺伝カウンセリングが分娩方針の決定と児の予後予測の一助となった無症候性遺伝性血液疾患合併妊娠の2例

Two cases of asymptomatic hereditary hematologic disorders benefited from genetic counseling during pregnancy

○金子 佳代子¹ (Kayoko Kaneko)、佐々木 愛子² (Aiko Sasaki)、羅 ことい² (Kotoi Tsurane)、林 彩世² (Ayayo Hayashi)、阿部 早和子¹ (Sawako Abe)、鈴木 朋² (Tomo Suzuki)、藤野 佐保² (Saho Fujino)、藤部 佑哉² (Yuya Fujibe)、森田 泰介² (Taisuke Morita)、梶原 一紘² (Kazuhiro Kajiwara)、小西 晶子² (Akiko Konishi)、荒井 智大² (Tomohiro Arai)、海野 沙織² (Saori Unno)、栗野 啓² (Kei Awano)、東 裕福² (Hiromitsu Azuma)、上原 有貴² (Yuki Kamihara)、岡崎 有香² (Yuka Okazaki)、小澤 伸晃² (Nobuaki Ozawa)、村島 温子¹ (Atsuko Murashima)、左合 治彦² (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 母性内科
(Division of Maternal medicine, Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 産科
(Division of Obstetrics, Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine National Center for Child Health and Development)

09-4

他院での羊水検査でダウン症候群の診断を受けた後に実施した遺伝カウンセリングの経験

Genetic counseling for a pregnant woman referred after a prenatal diagnosis as Down syndrome in another hospital

○黄瀬 恵美子^{1,2} (Emiko Kise)、小島 朋美¹ (Tomomi Kojima)、佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、古庄 知己^{1,3,4} (Tomoki Koshō)

- 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 信州大学医学部附属病院 看護部
(Department of Nursing, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)
- 3 信州大学医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 4 信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

09-5

模擬遺伝カウンセリングにおける共感に関する経験—グラウンデッド・セオリー研究—

An experience of empathy in online simulated genetic counseling: A grounded theory study

○友澤 周子^{1,2} (Chikako Tomozawa)、金子 実基子³ (Mikiko Kaneko)、佐々木 元子^{1,4} (Motoko Sasaki)、三宅 秀彦^{1,4} (Hidehiko Miyake)

- 1 お茶の水女子大学 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻
(Division of Life Sciences, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 2 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital East, Chiba, Japan)
- 3 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 お茶の水女子大学 ヒューマンライフサイエンス研究所
(Institute of Human Life Science, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

一般口演 10 神経遺伝学 1 Oral Session 10 Neurogenetics 1

日 時：12月15日(木) 16:40～17:30

会 場：第5会場(3F 311+312)

座 長：戸田 達史(東京大学大学院医学系研究科 神経内科学)
池田 真理子(藤田医科大学 臨床遺伝科)

Date : Thu. December 15 16:40～17:30 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Tatushi Toda (The University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Department of Neurology)
Mariko Taniguchi-Ikeda (Department of Clinical Genetics, Fujita Health University)

O10-1

single cell RNA sequence による福山型筋ジストロフィーの脳細胞移動異常の病態解明

Revealing pathogenies of defect in glial radial fiber migration in Fukuyama muscular dystrophy by single cell RNA sequence

○池田(谷口) 真理子¹ (Mariko Taniguchi-Ikeda)、小柳 三千代² (Michiyo Koyanagi)、青井 貴之² (Takashi Aoi)

- 1 藤田医科大学病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 2 神戸大学 大学院 医学研究科 内科系講座 幹細胞医学分野
(Kobe University Graduate School of Medicine, Division of Stem Cell Medicine, Kobe University, Kobe, Japan)

O10-2

脊髄性筋萎縮症 (SMA) の病型とSMN2遺伝子コピー数に関する検討—SMA新生児スクリーニングにおける「4コピー問題」に関連して—

Analysis of correlation between SMA types and SMN2 copy number -Natural course of Japanese SMA patients with 4 copies of SMN2 gene and issue of newborn screening in Japan-

○横村 守¹ (Mamoru Yokomura)、加藤 環¹ (Tamaki Kato)、伊藤 万由里¹ (Mayuri Ito)、
荒川 玲子^{1,2} (Reiko Arakawa)、浦野 真理¹ (Mari Urano)、齋藤 加代子¹ (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科
(National Center for Global Health and Medicine, Department of Genomic Medicine, Tokyo, Japan)

O10-3

臨床的にSMAと診断される患者のSMN1遺伝子領域のゲノム解析研究

Genomic analysis study of the SMN1 gene region in patients with clinically diagnosed spinal muscular atrophy

○加藤 環¹ (Tamaki Kato)、横村 守¹ (Mamoru Yokomura)、大澤 裕² (Yutaka Osawa)、松尾 憲典³ (Kensuke Matsuo)、
久保 祐二¹ (Yuji Kubo)、本間 泰平⁴ (Taihei Homma)、齋藤 加代子¹ (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Clinical Genomics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 川崎医科大学 神経内科
(Department of Neurology, Kawasaki Medical School, Okayama, Japan)
- 3 京都田辺中央病院 小児科
(Division of Pediatrics, Kyoto Tanabe Central Hospital, Kyoto, Japan)
- 4 バイオジェン・ジャパン株式会社
(Biogen Japan Ltd., Tokyo, Japan)

O10-4

熊本県における脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの経験

Experience of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in Kumamoto Prefecture

○澤田 貴彰^{1,2} (Takaaki Sawada)、小篠 史郎³ (Shiro Ozasa)、吉田 真一郎⁴ (Shinichiro Yoshida)、
中村 公俊² (Kimitoshi Nakamura)

- 1 熊本大学大学院 生命科学研究部 附属エコチル調査南九州・沖縄ユニットセンター
(Southern Kyushu and Okinawa Unit Center of The Japan Environment and Children's Study, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 2 熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 3 熊本大学病院 小児科
(Kumamoto University Hospital, Kumamoto, Japan)
- 4 KMバイオロジクス株式会社
(KM Biologics Co., Ltd, Kumamoto, Japan)

O10-5

北海道における常染色体顕性遺伝 (優性遺伝) 性脊髄小脳変性症の疾患構成

The frequency of each subtype of autosomal dominant spinocerebellar ataxia in Hokkaido

○柴田 有花¹ (Yuka Shibata)、松島 理明^{1,2} (Masaaki Matsushima)、江口 克紀^{2,3} (Katsuki Eguchi)、
長井 梓² (Azusa Nagai)、脇田 雅大^{2,4} (Masahiro Wakita)、矢部 一郎^{1,2} (Ichiro Yabe)

- 1 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 北海道大学 大学院医学研究院 神経病態学分野 神経内科学教室
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 3 医療法人北祐会 北海道脳神経内科病院
(Hokuyukai Neurological Hospital, Sapporo, Japan)
- 4 日本赤十字社 旭川赤十字病院
(Japanese Red Cross Asahikawa Hospital, Asahikawa, Japan)

一般口演 11 エピジェネティクス 1

Oral Session 11 Epigenetics 1

日 時：12月15日（木） 16:40～17:30

会 場：第6会場（3F 313+314）

座 長：鏡 雅代（国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部）

齋藤 伸治（名古屋市立大学 大学院医学研究科新生児・小児医学分野）

Date : Thu. December 15 16:40～17:30 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Masayo Kagami (Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)

Shinji Saitoh (Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences)

O11-1

体細胞分裂での不分離による父性片親性ダイソミーのAngelman症候群の一例

Angelman syndrome with mosaic paternal uniparental disomy caused by mitotic nondisjunction

○藤本 真徳¹ (Masanori Fujimoto)、中村 勇治¹ (Yuji Nakamura)、岩城 利彦¹ (Toshihiko Iwaki)、
佐藤 恵美¹ (Emi Sato)、家田 大輔¹ (Daisuke Ieda)、服部 文子¹ (Ayako Hattori)、
白木 杏奈^{2,3} (Anna Shiraki)、水野 誠司⁴ (Seiji Mizuno)、齋藤 伸治¹ (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 豊田市こども発達センターのぞみ診療所 小児神経科
(Department of Child Neurology, Toyota Municipal Child Development Center Nozomi Clinic, Toyota, Japan)
- 3 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 4 愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Aichi, Japan)

O11-2

両親性間葉性異形成胎盤におけるインプリントDMRのメチル化異常

Aberrant hypomethylation at differentially methylated regions is involved in biparental placental mesenchymal dysplasia

○副島 英伸¹ (Hidenobu Soejima)、青木 早織^{1,2} (Saori Aoki)、東元 健¹ (Ken Higashimoto)、
三嶋 博之³ (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎³ (Koh-ichiro Yoshiura)、中林 一彦⁴ (Kazuhiko Nakabayashi)、
秦 健一郎⁴ (Kenichiro Hata)、原 聡史¹ (Satoshi Hara)、大場 隆² (Takashi Ohba)、
片淵 秀隆² (Hidetaka Katabuchi)

- 1 佐賀大学医学部分子生命科学講座分子遺伝学・エピジェネティクス分野
(Division of Molecular Genetics and Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 2 熊本大学大学院生命科学研究部 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 3 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)
- 4 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)

O11-3

中枢性思春期早発症患者70症例の遺伝学的解析

(Epi)genetic analysis of 70 patients with central precocious puberty

○成澤 宏宗^{1,2} (Hiromune Narusawa)、長崎 啓祐³ (Keisuke Nagasaki)、矢ヶ崎 英晃² (Hideaki Yagasaki)、
内木 康博⁴ (Yasuhiro Naiki)、佐野 伸一郎⁵ (Shinichiro Sano)、齋藤 朋洋⁶ (Tomohiro Saito)、
曾根田 瞬⁷ (Shun Soneda)、寺下 新太郎⁸ (Shintaro Terashita)、金城 さおり⁹ (Saori Kinjo)、
儘田 光和¹⁰ (Mitsukazu Mamada)、伊達木 澄人¹¹ (Sumito Dateki)、鳴海 覚志¹ (Satoshi Narumi)、
堀川 玲子⁴ (Reiko Horikawa)、緒方 勤¹² (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、
鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 山梨大学 小児科
(Department of Pediatrics, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
- 3 新潟大学歯学総合病院 小児科
(Division of Pediatrics, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes Mellitus and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 6 山梨県立中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Yamanashi Prefectural Central Hospital, Yamanashi, Japan)

- 7 たなか成長クリニック
(Tanaka Growth Clinic, Tokyo, Japan)
- 8 富山大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine University of Toyama, Toyama, Japan)
- 9 沖縄県立中部病院 小児科
(Department of Pediatrics, Okinawa Chubu Hospital, Okinawa, Japan)
- 10 丹後中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tango Central Hospital, Kyoto, Japan)
- 11 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 12 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Shizuoka, Japan)

O11-4

エピゲノム編集によるBeckwith-Wiedemann症候群モデルマウスの作製

Generation of Beckwith-Wiedemann syndrome model mice by epigenome editing

- 堀居 拓郎 (Takuro Horii)、森田 純代 (Sumiyo Morita)、木村 美香 (Mika Kimura)、畑田 出穂 (Izuho Hatada)
群馬大学 生体調節研究所 生体情報ゲノムリソースセンター
(Biosignal Genome Resource Center, Gunma University, Maebashi, Japan)

O11-5

小児期発症炎症性腸疾患におけるDNAメチル化によるSLCO2A1遺伝子の発現抑制の関与

Attenuated expression of SLCO2A1 caused by DNA methylation in pediatric inflammatory bowel disease

- 伊藤 夏希^{1,2} (Natsuki Ito)、工藤 孝広¹ (Takahiro Kudo)、柏木 項介¹ (Kosuke Kashiwagi)、徳島 香央里¹ (Kaori Tokushima)、時田 万英¹ (Kazuhide Tokita)、新井 喜康¹ (Nobuyasu Arai)、佐藤 真教¹ (Masamichi Sato)、関口 玲子¹ (Reiko Sekiguchi)、宮田 恵理¹ (Eri Miyata)、北村 裕梨¹ (Yuri Kitamura)、幾瀬 圭¹ (Tamaki Ikuse)、神保 圭佑¹ (Keisuke Jimbo)、清水 俊明¹ (Toshiaki Shimizu)、江口 英孝² (Hidetaka Eguchi)、岡崎 康司² (Yasushi Okazaki)
- 1 順天堂大学 小児科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University Graduate School of Medicine)
 - 2 順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学/難治の診断と治療研究センター
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases and Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University)

一般口演 12 周産期・周生期遺伝学 2
Oral Session 12 Perinatal Genetics 2

日 時：12月16日 (金) 9:00 ~ 9:50

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：梅原 永能 (国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 産科)
中村 博昭 (大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部)

Date : Fri. December 16 9:00 ~ 9:50 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Nagayoshi Umehara (Obstetrics, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Hiroaki Nakamura (Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital)

O12-1

当院でのNIPT陽性例および判定保留例の検査精度についての検討

Accuracy of non-invasive prenatal testing (NIPT) using cell-free DNA and factors affecting nonreportable results in a single-center experience

- 鬼頭 慧子 (Satoko Kito)、鈴森 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、後藤 志信 (Shinobu Goto)、澤田 祐季 (Yuki Sawada)、吉原 紘行 (Hiroyuki Yoshihara)、大谷 綾乃 (Ayano Otani)、武田 恵利 (Eri Takeda)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura)
名古屋市立大学病院 産科婦人科 臨床遺伝医療部
(Division of Clinical and Molecular Genetics, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)

O12-2

NIPTで21、18、13番以外の染色体トリソミーが指摘されたケースの転帰

The outcome of pregnancies with positive cf-DNA test results for rare autosomal trisomies

- 中村 靖¹ (Yasushi Nakamura)、山田 研二¹ (Kenji Yamada)、田村 智英子¹ (Chieko Tamura)、井原 千琴¹ (Chikoto Ihara)、金沢 誠司¹ (Seiji Kanazawa)、宋 美玄^{1,2} (Mihyon Song)、紀平 力^{1,3} (Chikara Kihira)
- 1 FMC東京クリニック
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
 - 2 丸の内の森レディースクリニック
(Marunouchi-no-mori Ladies' Clinic, Tokyo, Japan)
 - 3 帝京大学医学部産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University, Tokyo, Japan)

学会認定外施設の全染色体NIPTで陽性結果を得た後、羊水染色体検査で低頻度モザイクを認めた2例に関する考察

Two cases of low-level mosaic aneuploidy confirmed with amniocentesis after obtaining positive results from whole-chromosome

○田村 智英子¹ (Chieko Tamura)、井原 千琴¹ (Chikoto Ihara)、中村 靖¹ (Yasushi Nakamura)、山田 研二¹ (Kenji Yamada)、古澤 未緒¹ (Mio Furusawa)、紀平 力^{1,2} (Chikara Kihira)、宋 美玄^{1,3} (Mihyon Song)、金沢 誠司¹ (Seiji Kanazawa)

- 1 FMC東京クリニック (FMC Tokyo Clinic)
- 2 帝京大学医学部産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University, 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)

出生前検査の受検と無痛分娩選択との関連

Relationship between Prenatal Testing and Choice of Painless Delivery

○池袋 真¹ (Shin Ikebukuro)、廣瀬 達子¹ (Tatsuko Hirose)、菅野 摂子² (Setsuko Sugano)、宮上 景子¹ (Keiko Miyagami)、坂本 美和¹ (Miwa Sakamoto)、水谷 あかね¹ (Akane Mizutani)、森本 佳奈³ (Kana Morimoto)、清野 仁美⁴ (Hitomi Seino)、吉橋 博史⁵ (Hiroshi Yoshihashi)、山田 崇弘⁶ (Takahiro Yamada)、佐村 修⁷ (Osamu Samura)、関沢 明彦¹ (Akihiko Sekizawa)、白土 なほ子¹ (Nahoko Shirato)

- 1 昭和大学 医学部 産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)
- 2 埼玉大学 ダイバーシティ推進センター (Gender Equality Diversity Promotion Office, Saitama University)
- 3 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・遺伝医療学分野 (Department of Medical Ethics and Medical Genetics, School of Public Health, Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 4 兵庫医科大学 医学部 精神科神経科学講座 (Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University)
- 5 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝センター 臨床遺伝科 (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 6 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部/倫理支援部 (Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 7 東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科教室 (Department of Obstetrics and Gynecology, Jikei University School of Medicine)

妊産婦へのアンケート調査とドイツの取り組みから検討した、出生前検査に関する行政機関の支援体制 Municipal Support System for women undergoing prenatal genetic testing in Japan, based on a questionnaire survey of pre- and post-partum women and a literature review of support systems for pregnant women in Germany

○森本 佳奈^{1,8} (Kana Morimoto)、山田 崇弘^{1,8} (Takahiro Yamada)、菅野 摂子^{2,8} (Setsuko Sugano)、佐野 敦子³ (Atsuko Sano)、池袋 真^{4,8} (Shin Ikebukuro)、坂本 美和^{4,8} (Miwa Sakamoto)、廣瀬 達子^{4,8} (Tatsuko Hirose)、佐村 修^{5,8} (Osamu Samura)、清野 仁美^{6,8} (Hitomi Seino)、水谷 あかね^{4,8} (Akane Mizutani)、宮上 景子^{4,8} (Keiko Miyagami)、吉橋 博史^{7,8} (Hiroshi Yoshihashi)、小杉 真司¹ (Shinji Kosugi)、関沢 明彦^{4,8} (Akihiko Sekizawa)、白土 なほ子^{4,8} (Nahoko Shirato)

- 1 京都大学 大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野 (Department of Medical Ethics/ Medical Genetics, School of Public Health, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 埼玉大学ダイバーシティ推進センター (Gender Equality Diversity Promotion Office, Saitama University, Saitama, Japan)
- 3 東京大学 大学院 情報学環・学際情報学府 (The University of Tokyo Interfaculty Initiative in Information Studies Graduate School of Interdisciplinary Information Studies, Tokyo, Japan)
- 4 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)
- 5 東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座 (Department of Obstetrics and Gynecology, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 兵庫医科大学 精神科神経科学講座 (Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University, Nishinomiya, Japan)
- 7 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝センター 臨床遺伝科 (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 8 厚生労働科学研究費補助金 健やか次世代育成総合研究事業「出生前検査に関する妊産婦等の意識調査や支援体制構築のための研究」研究班 (Research Group of Health Labour Sciences Research Grant, Comprehensive Research Project for Healthy Raising of the Next Generation "Research on prenatal genetic testing and support system for pregnant and nursing mothers", Tokyo, Japan)

一般口演 13 神経遺伝学 2
Oral Session 13 Neurogenetics 2

日時：12月16日（金） 9:00～9:50

会場：第6会場（3F 313+314）

座長：佐竹 渉（東京大学 脳神経内科）

山川 和弘（名古屋市立大学 大学院医学研究科 脳神経科学研究所 神経発達症遺伝学分野）

Date：Fri. December 16 9:00～9:50 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs：Wataru Satake (Dept. Neurol., The Univ. of Tokyo)

Kazuhiro Yamakawa (Department of Neurodevelopmental Disorder Genetics, Institute of Brain Sciences,
Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences)

013-1 CANVASはrepeat conformation heterogeneityを有する

Long-read sequencing confirmed repeat conformation heterogeneity in CANVAS

○宮武 聡子^{1,2} (Satoko Miyatake)、吉田 邦広³ (Kunihiro Yoshida)、輿水 江里子² (Eriko Koshimizu)、
土井 宏⁴ (Hiroshi Doi)、福田 裕美^{2,4} (Hiromi Fukuda)、瀨中 耕平² (Kohei Hamanaka)、
田中 章景⁴ (Fumiaki Tanaka)、水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)

1 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)

2 横浜市立大学医学研究科遺伝学教室

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

3 信州大学医学部神経難病学講座 神経遺伝学部門

(Division of Neurogenetics, Department of Brain Disease Research, Shinshu University School of Medicine,
Matsumoto, Japan)

4 横浜市立大学 脳神経内科学・脳卒中医学

(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine,
Yokohama, Japan)

013-2 日本人dysferlinopathyで最も高頻度で軽症となるc.2997G>T変異はミスセンスであることの確認
The c.2997G>T mutation, which is the most common and mild form of Japanese
dysferlinopathy, is a missense

○高橋 俊明¹ (Toshiaki Takahashi)、鈴木 直輝² (Naoki Suzuki)、小野 洋也² (Hiroya Ono)、
中西 浩隆³ (Hirotaka Nakanishi)、久留 聡⁴ (Satoshi Kuru)、島倉 奈緒子² (Naoko Shimakura)、
八木沼 智香子⁵ (Chikako Yaginuma)、井泉 瑠璃子² (Ruriko Izumi)、戸恒 智子¹ (Tomoko Totsune)、
杉村 容子¹ (Yoko Sugimura)、下瀬川 康子⁶ (Yasuko Shimosegawa)、吉岡 勝¹ (Masaru Yoshioka)、
馬場 徹¹ (Toru Baba)、大泉 英樹¹ (Hideki Oizumi)、田中 洋康¹ (Hiroyasu Tanaka)、
割田 仁² (Hitoshi Warita)、武田 篤¹ (Atsushi Takeda)、青木 正志² (Masashi Aoki)

1 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経内科

(Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)

2 東北大学 医学部 神経内科

(Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

3 名古屋大学 医学部 神経内科

(Department of Neurology, Nagoya University School of Medicine, Nagoya, Japan)

4 国立病院機構鈴鹿病院 脳神経内科

(Department of Neurology, National Hospital Organization Suzuka National Hospital, Suzuka, Japan)

5 国立病院機構仙台西多賀病院 臨床検査科

(Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)

6 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経外科

(Department of Neurosurgery, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)

013-3 VPS13D遺伝子のミスセンスバリエントが同定された純粋型遺伝性痙性対麻痺の一家系

A pure spastic paraplegia family with a novel missense variant of VPS13D gene

○嶋崎 晴雄 (Haruo Shimazaki)

埼玉医科大学 保健医療学部

(Faculty of Health and Medical Care, Saitama Medical University, Hidaka, Japan)

013-4 有熱性てんかん重積・急性脳症に単一遺伝子疾患は存在するのか？

How common are single-gene disorders among patients with febrile status epilepticus/
acute encephalopathy?

○山口 宏¹ (Hiroshi Yamaguchi)、花房 宏昭¹ (Hiroaki Hanafusa)、徳元 翔一¹ (Shoichi Tokumoto)、
富岡 和美¹ (Kazumi Tomioka)、西山 将広² (Masahiro Nishiyama)、丸山 あずさ² (Azusa Maruyama)、
森貞 直哉³ (Naoya Morisada)、野津 寛大¹ (Kandai Nozu)、永瀬 裕昭¹ (Hiroaki Nagase)

1 神戸大学大学院医学研究科 小児科

(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, 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 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)

013-5

ダウン症候群関連遺伝子によるアルツハイマー病モデルマウスにおけるアミロイドβ凝集と致死性の抑制効果

Suppressive effects of Down syndrome genes on A-beta aggregation and mortality in a mouse model of Alzheimer's disease

○石原 慶一¹ (Keiichi Ishihara)、河下 映里¹ (Eri Kawashita)、勝田 瑞生² (Mizuki Katsuda)、
齊藤 美知子³ (Michiko Saito)、左合 治彦⁴ (Haruhiko Sago)、山川 和弘⁵ (Kazuhiro Yamakawa)、
秋葉 聡¹ (Satoshi Akiba)、高田 和幸² (Kazuyuki Takata)

- 1 京都薬科大学 病態生化学分野
(Department of Pathological Biochemistry, Kyoto Pharmaceutical University, Kyoto, Japan)
- 2 京都薬科大学 統合薬科学系
(Division of Integrated Pharmaceutical Sciences, Kyoto Pharmaceutical University, Kyoto, Japan)
- 3 京都薬科大学 バイオサイエンス研究センター
(Bio-science Research Center, Kyoto Pharmaceutical University, Kyoto, Japan)
- 4 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)
- 5 名古屋市立大学大学院医学研究科 脳神経科学研究所 神経発達症遺伝学分野
(Department of Neurodevelopmental Disorder Genetics, Institute of Brain Sciences, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Aichi, Japan)

一般口演 14 周産期・周生期遺伝学 3

Oral Session 14 Perinatal Genetics 3

日 時：12月16日 (金) 10:00 ~ 10:50

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：澤井 英明 (兵庫医科大学病院 遺伝子医療部)

山田 重人 (京都大学大学院医学研究科 附属先天異常標本解析センター)

Date : Fri. December 16 10:00 ~ 10:50 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Hideaki Sawai (Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital)

Shigehito Yamada (Congenital Anomaly Research Center, Kyoto University Graduate School of Medicine)

014-1

希少遺伝性疾患ゲノム診断率向上に向けてのDNAメチル化キャプチャーシーケンス法の開発

Establishment of a methylation capture sequencing protocol for efficient diagnosis of rare monogenic disorders

○長谷川 慶太^{1,2} (Keita Hasegawa)、中林 一彦¹ (Kazuhiko Nakabayashi)、河合 智子¹ (Tomoko Kawai)、
青砥 早希¹ (Saki Aoto)、春日 義史² (Yoshifumi Kasuga)、副島 英伸³ (Hidenobu Soejima)、
岡本 伸彦⁴ (Nobuhiko Okamoto)、田中 守² (Mamoru Tanaka)、秦 健一郎¹ (Kenichiro Hata)

- 1 国立病院機構成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development)
- 2 慶應義塾大学医学部 産婦人科学教室
(Department of Obstetrics & Gynecology, Keio University School of Medicine)
- 3 佐賀大学医学部分子遺伝学・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)
- 4 大阪母子医療センター研究所
(Osaka Women's and Children's Hospital)

014-2

Genetic autopsyで17q12欠失症候群と診断したPotter sequenceの1男児例

A case of Potter sequence due to 17q12 microdeletion syndrome diagnosed by genetic autopsy

○洪本 加奈¹ (Kana Hiromoto)、森貞 直哉^{1,2,3} (Naoya Morisada)、平久 進也⁵ (Shinya Tairaku)、
大西 徳子^{2,4} (Noriko Oonishi)、船越 徹⁵ (Toru Funakoshi)、野津 寛大³ (Kandai Nozu)、
飯島 一誠^{3,6} (Kazumoto Iijima)

- 1 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
(Department of Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)
- 3 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)
- 4 兵庫県立丹波医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hyogo Prefectural Tamba Medical Center, Hyogo, Japan)
- 5 兵庫県立こども病院 産科
(Department of Obstetrics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)
- 6 兵庫県立こども病院 院長
(Director, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan)

O14-3

当院の周産期医療におけるChromosome microarray(CMA)検査の利用状況 Survey of Chromosome microarray (CMA) testing in perinatal care at our center

○山下 有加 (Yuka Yamashita)、松岡 隆 (Ryu Matsuoka)、和泉 美希子 (Mikiko Izumi)、
廣瀬 達子 (Tatsuko Hirose)、瀧田 寛子 (Hiroko Takita)、新垣 達也 (Tatsuya Arakaki)、
徳中 真由美 (Mayumi Tokunaka)、濱田 尚子 (Shoko Hamada)、宮上 景子 (Keiko Miyagami)、
小出 馨子 (Keiko Koide)、白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、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)

O14-4

胎児異常に対する網羅的遺伝学的解析の有用性の検討 Comprehensive genetic analysis for fetal disorders

○長谷川 冬雪¹ (Fuyuki Hasegawa)、谷口 公介² (Kosuke Taniguchi)、和田 誠司¹ (Seiji Wada)、
小澤 克典¹ (Katsusuke Ozawa)、杉林 里佳¹ (Rika Sugibayashi)、室本 仁¹ (Jin Muromoto)、
福井 加奈¹ (Kana Fukui)、奥山 虎之³ (Torayuki Okuyama)、伊藤 裕司¹ (Yuji Ito)、
左合 治彦¹ (Haruhiko Sago)、秦 健一郎^{2,4} (Kenichiro Hata)

1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター

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

3 国立成育医療研究センター 臨床検査部

(Clinical Laboratory Medicine, 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 Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)

O14-5

絨毛膜羊膜炎における分子生物学的診断下での培養検査の意義 Significance of the bacterial culture under molecular diagnosis in the chorioamnionitis

○谷垣 伸治¹ (Shinji Tanigaki)、花輪 智子² (Tomoko Hanawa)、大西 英理子³ (Eriko Oonishi)、
中林 一彦³ (Kazuhiko Nakabayashi)、漆山 大知⁴ (Daichi Urushiyama)、小林 千絵¹ (Chie Kobayashi)、
佐藤 泰紀¹ (Yasunori Sato)、竹森 聖¹ (Satoshi Takemori)、松島 実穂¹ (Miho Matsushima)、
田嶋 敦¹ (Atsushi Tajima)、秦 健一郎³ (Kenichiro Hata)、小林 陽一¹ (Yoichi Kobayashi)

1 杏林大学 医学部 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University, Tokyo, Japan)

2 杏林大学 医学部 感染症学

(Department of Infectious Diseases, Kyorin University, Tokyo, 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)

4 福岡大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)

一般口演 15 神経遺伝学 3

Oral Session 15 Neurogenetics 3

日 時：12月16日(金) 10:00～10:50

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：土井 宏 (横浜市立大学 医学部神経内科学・脳卒中医学)

吉田 和恵 (国立成育医療研究センター 皮膚科)

Date : Fri. December 16 10:00～10:50 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Hiroshi Doi (Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University School of Medicine)

Kazue Yoshida (Division of Dermatology, National Center for Child Health and Development)

O15-1

ExpansionHunter Denovoで検出されたRFC1遺伝子にAAGGGおよびACAGGリピート伸長を持つ 家系における認知機能障害

Cognitive impairment in a family with AAGGG and ACAGG repeat expansions in RFC1 detected by ExpansionHunter Denovo

○渡邊 一樹^{1,2} (Kazuki Watanabe)、中島 光子¹ (Nakashima Mitsuko)、若月 里江² (Rie Wakatsuki)、
武内 智康² (Tomoyasu Bunai)、尾内 康臣³ (Yasuomi Ouchi)、中村 友彦² (Tomohiko Nakamura)、
宮嶋 裕明² (Hiroaki Miyajima)、才津 浩智¹ (Hiroto Saistu)

1 浜松医科大学 医化学講座

(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)

2 浜松医科大学 脳神経内科

(Department of Neurology, Hamamatsu University School of Medicine)

3 浜松医科大学 生体機能イメージング研究室

(Department of Biofunctional Imaging, Hamamatsu University School of Medicine)

015-2

オレキシン前駆体遺伝子の稀な変異と特発性過眠症との関連

A rare genetic variant in the cleavage site of prepro-orexin is associated with idiopathic hypersomnia

○宮川 卓^{1,2} (Taku Miyagawa)、田中 進³ (Susumu Tanaka)、嶋多 美穂子^{1,2,4} (Mihoko Shimada)、酒井 紀彰⁵ (Noriaki Sakai)、西野 精治⁵ (Seiji Nishino)、三島 和夫⁶ (Kazuo Mishima)、徳永 勝士^{2,4} (Katsushi Tokunaga)、本多 真^{1,7} (Makoto Honda)

- 1 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野睡眠プロジェクト (Sleep Disorders Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻人類遺伝学分野 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 関西医科大学解剖学講座 (Department of Anatomy, Faculty of Medicine, Kansai Medical University, Osaka, Japan)
- 4 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 (Toyama), National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 スタンフォード大学睡眠生体リズム研究所 (Sleep and Circadian Neurobiology Laboratory, School of Medicine, Stanford University, Stanford, CA, USA)
- 6 秋田大学大学院医学系研究科精神科学講座 (Department of Neuropsychiatry, Akita University Graduate School of Medicine, Akita, Japan)
- 7 公益財団法人神経研究所小石川東京病院 (Koishikawa Tokyo Hospital, Institute of Neuropsychiatry, Tokyo, Japan)

015-3

ヒト*MSTN*遺伝子で初めてクローニングしたスプライシングバリエントは3'UTR内の非典型スプライスサイトを活性化していたThe human *MSTN* gene produces a splicing variant that utilizes an atypical splicing acceptor in the 3' UTR

○前田 和宏^{1,2,3} (Kazuhiro Maeta)、Farea Manal^{1,2}、西尾 久英^{2,4} (Hisahide Nishio)、松尾 雅文^{1,2} (Masafumi Matsuo)

- 1 神戸学院大学 総合リハビリテーション学部 核酸創薬研究(神戸天然物化学)寄附講座 (KNC Department of Nucleic Acid Drug Discovery, Faculty of Rehabilitation, Kobe Gakuin University, Kobe, Japan)
- 2 神戸学院大学 ロコモーションバイオロジー教育研究センター (Research Center for Locomotion Biology, Kobe Gakuin University, Kobe, Japan)
- 3 神戸天然物化学株式会社 (KNC Laboratories Co., Ltd., Kobe, Japan)
- 4 神戸学院大学 総合リハビリテーション学部 作業療法学科 (Faculty of Rehabilitation, Kobe Gakuin University, Kobe, Japan)

015-4

膿疱性乾癬の1例

A case of generalized pustular psoriasis

○皆川 智子^{1,2} (Satoko Minakawa)、松崎 康司¹ (Yasushi Matsuzaki)、吉川 未雪¹ (Miyuki Yoshikawa)、六戸 大樹¹ (Daiki Rokunohe)、赤坂 英二郎¹ (Eijiro Akasaka)、中野 創¹ (Hajime Nakano)、澤村 大輔¹ (Daisuke Sawamura)、大門 真³ (Makoto Daimon)、野村 和夫⁴ (Kazuo Nomura)、渡邊 総一郎⁵ (Soichiro Watanabe)、杉浦 一充⁵ (Kazumitsu Sugiura)

- 1 弘前大学大学院医学研究科皮膚科学講座 (Department of Dermatology, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 2 弘前大学医学部附属病院検査部 (Department of Clinical Laboratory, Hirosaki University Hospital, Hirosaki, Japan)
- 3 弘前大学大学院医学研究科 内分泌代謝内科学講座 (Department of Endocrinology and Metabolism, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 4 青山のむら皮膚科クリニック (Aoyama Nomura Dermatology Clinic, Hirosaki, Japan)
- 5 藤田医科大学医学部 皮膚科学講座 (Department of Dermatology, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)

015-5

皮膚科における遺伝子診断

Genetic diagnosis in Dermatology

○小宮根 真弓 (Mayumi Komine)

- 自治医科大学 皮膚科学
(Department of Dermatology, Jichi Medical University, Tokyo, Japan)

一般口演 16 エピジェネティクス 2

Oral Session 16 Epigenetics 2

日 時：12月16日（金） 11:00～11:50

会 場：第5会場（3F 311+312）

座 長：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）
河合 智子（国立成育医療研究センター 研究所周産期病態研究部）

Date：Fri. December 16 11:00～11:50 Room 5 (311+312, 3F)

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

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

O16-1

SGA児309例の包括的メチル化解析によるインプリンティング疾患の探索

Comprehensive methylation analysis of 309 children born SGA targeting imprinting disorders

○山澤 一樹¹ (Kazuki Yamazawa)、中嶋 萌子¹ (Moeko Nakashima)、久保井 徹² (Toru Kuboi)、横田 一郎³ (Ichiro Yokota)、杉野 典子⁴ (Noriko Sugino)、小川 昌宏⁴ (Masahiro Ogawa)、盆野 元紀⁴ (Motoki Bonno)、曳野 俊治⁵ (Shunji Hikino)、佐藤 和夫⁵ (Kazuo Sato)、中嶋 敏紀⁶ (Toshinori Nakashima)、酒見 好弘⁶ (Yoshihiro Sakemi)、井上 毅信⁷ (Takanobu Inoue)、中村 明枝⁸ (Akie Nakamura)、松原 圭子⁹ (Keiko Matsubara)、鏡 雅代⁹ (Masayo Kagami)

- 1 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
(Dept. of Med. Genet., NHO Tokyo Medical Center)
- 2 国立病院機構四国こどもとおとなの医療センター 新生児内科
(Dept. of Neonatol., NHO Shikoku Medical Center for Children and Adults, Zentsuji, Japan)
- 3 国立病院機構四国こどもとおとなの医療センター 小児内分泌内科
(Dept. of Endocrinol., NHO Shikoku Medical Center for Children and Adults, Zentsuji, Japan)
- 4 国立病院機構三重中央医療センター 新生児科
(Div. of Neonatol., NHO Mie Chuo Medical Center, Tsu, Japan)
- 5 国立病院機構九州医療センター 小児科
(Dept. of Pediatr., NHO Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 6 国立病院機構小倉医療センター 小児科
(Dept. of Pediatr., NHO Kokura Medical Center, Kitakyushu, Japan)
- 7 東京大学医学部附属病院 小児科
(Dept. of Pediatr., Univ. of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 8 北海道大学病院 小児科
(Dept. of Pediatr., Hokkaido Univ. Sch. of Med., Sapporo, Japan)
- 9 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Dept. of Mol. Endocrinol., Nat'l Res. Inst. for Child Health and Dev., Tokyo, Japan)

O16-2

原因不明のSGA性低身長140名における (epi) geneticな要因の解明

Role of (epi) genetic factors in 140 children born SGA with short stature

○原 香織¹ (Kaori Hara)、中村 明枝^{1,2} (Akie Nakamura)、福家 智子¹ (Tomoko Fuke)、井上 毅信¹ (Takanobu Inoue)、川嶋 明香¹ (Sayaka Kawashima)、松原 圭子¹ (Keiko Matsubara)、佐野 伸一郎^{1,3} (Shinichiro Sano)、山澤 一樹^{1,4} (Kazuki Yamazawa)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、緒方 勤^{1,5,6} (Tutomu Ogata)、鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 北海道大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 静岡県立こども病院 糖尿病代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 5 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 6 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

Silver-Russell症候群の臨床診断基準を満たした173名における遺伝学的原因および遺伝学的原因別臨床像の検討

Frequency and clinical characteristics of distinct etiologies in patients with Silver-Russell syndrome

○鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)、福家 智子¹ (Tomoko Fuke)、中村 明枝^{1,2} (Akie Nakamura)、井上 毅信¹ (Takanobu Inoue)、川嶋 明香¹ (Sayaka Kawashima)、原 香織¹ (Kaori Hara)、松原 圭子¹ (Keiko Matsubara)、佐野 伸一郎^{1,3} (Shinichiro Sano)、山澤 一樹^{1,4} (Kazuki Yamazawa)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、緒方 勤^{1,5,6,7} (Tsutomu Ogata)

- 1 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 北海道大学小児科
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo)
- 3 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka)
- 4 東京医療センター臨床遺伝センター, 小児科
(Medical Genetics Center, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo)
- 5 浜松医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu)
- 6 浜松医科大学医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu)
- 7 浜松医療センター小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu)

86名のメチル化異常を有する偽性副甲状腺機能低下症におけるメチル化パターンと臨床像の検討

Epigenotype-phenotype analysis in 86 patients with pseudohypoparathyroidism type 1b

○浦川 立貴^{1,2} (Tatsuki Urakawa)、成澤 宏宗¹ (Hiromune Narusawa)、佐野 伸一郎³ (Shinichiro Sano)、川嶋 明香^{1,4} (Sayaka Kawashima)、中村 明枝^{1,5} (Akie Nakamura)、緒方 勤⁶ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
(Dept. of Mole. Endocrinol. NCCHD.)
- 2 長崎大学 小児科
(Dept. of Pediatr. Nagasaki Univ.)
- 3 静岡県立こども病院 糖尿病代謝内科
(Dept. of Pediatr. Endo., Shizuoka Children's Hosp.)
- 4 東北大学病院 小児科
(Dept. of Pediatr. Tohoku Univ.)
- 5 北海道大学医学部小児科
(Dept. of Pediatr. Hokkaido Univ. Grad. Scho. of Med.)
- 6 浜松医科大学小児科
(Dept. of Pediatr. Hamamatsu Univ. Scho. of Med.)

血中レジスチン濃度の人種横断型エピゲノムワイドメタ解析による新規DNAメチル化サイトの同定

Identification of DNA methylation sites by a trans-ethnic epigenome-wide meta-analysis for circulating resistin levels

○中枳 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、市原 佐保子² (Sahoko Ichihara)、山本 健³ (Ken Yamamoto)、大中 佳三⁴ (Keizo Ohnaka)、松原 達昭⁵ (Tatsuaki Matsubara)、横田 充弘⁶ (Mitsuhiro Yokota)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 実社会情報健康医療学講座
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 自治医科大学 医学部 環境予防医学講座
(Department of Environmental and Preventive Medicine, Jichi Medical University School of Medicine, Shimotsuke, Japan)
- 3 久留米大学 医学部 医化学講座
(Department of Medical Biochemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 4 九州大学大学院医学研究院 先端医療医学部門
(Department of Advanced Medical Initiatives, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 5 愛知県みずほ大学 人間科学部
(Faculty of Human Sciences, Aichi Mizuho College, Nagoya, Japan)
- 6 久留米大学 医学部
(Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

一般口演 17 腫瘍遺伝学 2

Oral Session 17 Cancer Genetics 2

日 時：12月16日（金） 11:00～11:50

会 場：第6会場（3F 313+314）

座 長：矢内原 臨（東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座）
横井 左奈（千葉県がんセンター 遺伝子診断部）

Date : Fri. December 16 11:00～11:50 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Nozomu Yanaihara (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)
Sana Yokoi (Division of Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center)

017-1 M2マクロファージにおける低酸素環境によるTGF- α , β の発現制御

Transforming growth factor-alpha and -beta are upregulated by hypoxia in M2 macrophages

○寺本 晃治^{1,2} (Koji Teramoto)、住本 秀敏^{1,2} (Hidetoshi Sumimoto)、醍醐 弥太郎^{1,2,3} (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座（腫瘍内科）
(Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science)
- 2 滋賀医科大学 先端がん研究センター
(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 3 東京大学医科学研究所、抗体・ワクチンセンター
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

017-2 BRCA1/2 病的バリエント保持者の乳癌と卵巣癌の臨床病理学的特徴について

Clinicopathological features of BRCA1/2-related breast and ovarian cancer

○田中 彩^{1,3} (Aya Tanaka)、松本 恵^{1,3} (Megumi Matsumoto)、高尾 真未³ (Mami Takao)、
三浦 生子^{2,3} (Shoko Miura)、長谷川 ゆり^{2,3} (Yuri Hasegawa)、稲益 英子¹ (Eiko Inamasu)、
大坪 竜太¹ (Ryota Otsubo)、三浦 清徳^{2,3} (Kiyonori Miura)、永安 武¹ (Takeshi Nagayasu)

- 1 長崎大学大学院 医歯薬総合研究科 腫瘍外科学分野
(Department of Surgical Oncology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 2 長崎大学大学院 医歯薬総合研究科 産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics & Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 3 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
(Genetic Counseling Limit of Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)

017-3 演題取り下げ

017-4 当院でBRCAAnalysisを実施しVUSから解釈変更が生じた5例の検討

Reclassification of five VUS variants found in BRCAAnalysis at our hospital

○高津 美月¹ (Mizuki Takatsu)、金子 景香¹ (Keika Kaneko)、幅野 愛理¹ (Eri Habano)、
新川 裕美¹ (Hiromi Arakawa)、箕浦 祐子¹ (Yuko Minoura)、土橋 映仁² (Akito Dobashi)、
古川 孝広³ (Takahiro Kogawa)、稲荷 均⁴ (Hitoshi Inari)、上野 貴之⁴ (Takayuki Ueno)、
大野 真司⁴ (Shinji Ohno)、野村 秀高⁵ (Hidetaka Nomura)、温泉川 真由⁵ (Mayu Yunokawa)、
金尾 祐之⁵ (Hiroyuki Kanao)、湯浅 健⁶ (Takeshi Yuasa)、米瀬 淳二⁶ (Jyunji Yonese)、
春日 章良⁷ (Akiyoshi Kasuga)、尾阪 将人⁷ (Masato Ozaka)、笹平 直樹⁷ (Naoki Sasahira)、
植木 有紗¹ (Arisa Ueki)

- 1 公益財団法人がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
(Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 2 公益財団法人がん研究会有明病院 分子標的病理プロジェクト
(Pathology Project for Molecular Targets, The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 3 公益財団法人がん研究会有明病院 先端医療開発科 がん早期臨床開発部
(Division of Early Clinical Development for Cancer, Department of Advanced Medical Development, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 4 公益財団法人がん研究会有明病院 乳腺センター
(Breast Oncology Center, The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 5 公益財団法人がん研究会有明病院 婦人科
(Department of Gynecology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 6 公益財団法人がん研究会有明病院 泌尿器科
(Department of Urology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)
- 7 公益財団法人がん研究会有明病院 肝胆膵内科
(Department of Hepato-Biliary-Pancreatic Medicine, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Japan)

017-5

一般女性における情報通信端末を用いた遺伝性腫瘍リスク評価への意識調査

Survey on awareness of hereditary cancer genetics referral screening using smart device in women at averaged risk

○瀬川 麻美^{1,2} (Asami Segawa)、山口 園美² (Sonomi Yamaguchi)、藤江 里衣子³ (Rieko Fujie)、
佐藤 芳⁴ (Tsumotomu Sato)、大江 瑞恵¹ (Tamae Ohye)

- 1 藤田医科大学大学院 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 聖隷福祉事業団 保健事業部 聖隷健康診断センター
(Seirei Medical Checkup Center, Shizuoka, Japan)
- 3 藤田医科大学医学部 医療コミュニケーション
(Department of Medical Communication, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 4 藤田医科大学 医学部 倫理学
(Department of Ethics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)

一般口演 18 感覚器遺伝学

Oral Session 18 Sensory Genetics

日 時：12月16日 (金) 13:10 ~ 14:00

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：松永 達雄 (国立病院機構東京医療センター 感覚器センター / 臨床遺伝センター)
宇佐美 真一 (信州大学 医学部人工聴覚器学講座)

Date : Fri. December 16 13:10 ~ 14:00 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Tatsuo Matsunaga (National Hospital Organization Tokyo Medical Center, National Institute of Sensory Organs / Medical Genetics Center)

Shin-ichi Usami (Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University)

018-1

日本人難聴患者10,047名の遺伝的背景

The genetic etiology of hearing loss in Japan revealed by the genetic testing of 10,047 patients

○宇佐美 真一 (Shin-ichi Usami)

信州大学 医学部 人工聴覚器学講座

(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

018-2

難聴の遺伝学的検査のアップグレード

Upgrade of social health insurance based genetic testing of deafness

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

信州大学 医学部 人工聴覚器学講座

(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)

018-3

POU4F3遺伝子変異による難聴症例の検討

Study of a case of hearing loss caused by POU4F3 gene mutation

○小池 隆史¹ (Takashi Koike)、岩崎 聡¹ (Satoshi Iwasaki)、高橋 優宏¹ (Masahiro Takahashi)、
岡 晋一郎¹ (Sinichiro Oka)、小山田 匠吾¹ (Shogo Oyamada)、西尾 信哉² (Shinya Nishio)、
宇佐美 真一² (Shinichi Usami)

1 国際医療福祉大学三田病院 耳鼻咽喉科

(Mita Hospital, International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan)

2 信州大学 医学部 人工聴覚器学講座

(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University of Medicine)

018-4

本邦の線毛機能不全症候群患者における原因遺伝子のバリエーションの解析

Analysis of gene variants in the Japanese patients with primary ciliary dyskinesia

○竹内 万彦¹ (Kazuhiko Takeuchi)、徐 軼菲¹ (Yifei Xu)、馮 国飛¹ (Guofei Feng)、
千代延 和貴¹ (Kazuki Chiyonobu)、坂井田 寛¹ (Hiroshi Sakaida)、小川 寛² (Satoru Ogawa)、
池尻 誠³ (Makoto Ikejiri)、増田 佐和子⁴ (Sawako Masuda)、長尾 みづほ⁵ (Mizuho Nagao)、
奥川 喜永⁶ (Yoshinaga Okugawa)、中谷 中⁷ (Kaname Nakatani)、田辺 正樹³ (Masaki Tanabe)

1 三重大学 大学院 医学系研究科 耳鼻咽喉・頭頸部外科

(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)

2 三重大学 大学院 医学系研究科 電子顕微鏡室

(Electron Microscopy Research Center, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)

3 三重大学医学部附属病院 中央検査部

(Department of Clinical Laboratory, Mie University Hospital, Mie, Japan)

4 国立病院機構三重病院 耳鼻咽喉科

(Institute for Clinical Research, National Hospital Organization Mie National Hospital, Tsu, Mie, Japan)

5 国立病院機構三重病院 臨床研究部

(Institute for Clinical Research, National Hospital Organization Mie National Hospital, Tsu, Mie, Japan)

- 6 三重大学医学部附属病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital, Mie, Japan)
- 7 伊賀市立上野総合市民病院 健診センター
(Medical Checkup Center, Iga City General Hospital, Iga, Japan)

018-5

遺伝性網膜ジストロフィにおける網羅的遺伝子解析の臨床的有用性

Clinical utility of comprehensive genetic diagnosis in hereditary retinal dystrophy

- 浦川 優作^{1,2,3} (Yusaku Urakawa)、吉田 晶子^{1,4,5} (Akiko Yoshida)、河合 加奈子¹ (Kanakano Kawai)、
稲葉 慧^{1,5} (Akira Inaba)、横田 聡^{1,6} (Satoshi Yokota)、平見 恭彦^{1,6} (Yasuhiko Hirami)、
高橋 政代¹ (Masayo Takahashi)、栗本 康夫^{1,6} (Yasuo Kurimoto)、前田 亜希子¹ (Akiko Maeda)

- 1 神戸市立神戸アイセンター病院
(Kobe City Eye Hospital, Kobe, Japan)
- 2 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Kobe City Medical Center General Hospital, Kobe, Japan)
- 3 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 4 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学
(Graduate School of Medicine Kyoto University, Department of Genomic Medicine, Kyoto, Japan)
- 5 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Kyoto University Hospital, Clinical Genetics Unit, Kyoto, Japan)
- 6 神戸市立医療センター中央市民病院 眼科
(Department of Ophthalmology, Kobe City Medical Center General Hospital, Kobe, Japan)

一般口演 19 循環器遺伝学

Oral Session 19 Cardiovascular Genetics

日 時：12月16日 (金) 13:10 ~ 14:00

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：森崎 隆幸 (東京大学医科学研究所 人癌病因遺伝子分野 (バイオバンク・ジャパン) / 腫瘍・総合内科)
田中 敏博 (東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター)

Date : Fri. December 16 13:10 ~ 14:00 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Takayuki Morisaki (Molecular Pathology/Internal Medicine, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
Toshihiro Tanaka (BioResource Research Center, Tokyo Medical and Dental University)

019-1

心室中部閉塞型肥大型心筋症を呈したファブリー病患者の臨床的特徴

Clinical features of Fabry disease patients presenting of hypertrophic cardiomyopathy with midventricular obstruction

- 稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)、林 丈晴² (Takeharu Hayashi)、武井 康悦¹ (Yasuyoshi Takei)、
鈴木 慎二³ (Shinzi Suzuki)

- 1 東京医科大学 循環器内科学分野
(Department of Cardiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東海大学 医学部 医学科 基礎医学系 生体構造機能学
(Department of Physiology, Tokai University School of Medicine, Isehara, Japan)
- 3 東京医科大学 小児科・思春期科学分野
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

019-2

ZC4H2の機能喪失はEMD発現調節を介して徐脈性不整脈を呈する

Loss of ZC4H2 function may cause bradyarrhythmias through regulation of EMD expression

- 山本 英範¹ (Hidenori Yamamoto)、宮井 俊輔² (Shunsuke Miyai)、郷 清貴¹ (Kiyotaka Go)、
森本 美仁¹ (Yoshihito Morimoto)、深澤 佳絵¹ (Yoshie Fukasawa)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)、
加藤 太一¹ (Taichi Kato)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

019-3

先天性QT延長症候群における遺伝学的診療(患者および未発症血縁者の遺伝学的検査を含めた遺伝カウンセリング)に関する実態調査

Survey of medical genetics practice in congenital long QT syndrome

○石川 亜貴^{1,2,3} (Aki Ishikawa)、水上 都^{2,4} (Miyako Mizukami)、春日 亜衣³ (Ai Kasuga)、櫻井 晃洋^{1,2} (Akihiro Sakurai)

- 1 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, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan)
- 3 札幌医科大学医学部 小児科学講座
(Department of Medical Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 4 札幌マタニティ・ウイメンズホスピタル 小児科
(Sapporo Maternity Women's Hospital, Sapporo, Japan)

019-4

右室心筋緻密化障害の臨床遺伝学的特徴の探索

A clinical genetical characterization of right ventricular noncompaction

○廣野 恵一 (Keiichi Hirono)、寶田 真也 (Shinya Takarada)、岡部 真子 (Mako Okabe)、仲岡 英幸 (Hideyuki Nakaoka)、伊吹 圭二郎 (Keijiro Ibuki)、小澤 綾佳 (Sayaka Ozawa)

富山大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Toyama, Japan)

019-5

国立成育医療研究センター衛生検査センターにおける先天性疾患を対象とした遺伝学的検査の推進に向けた取り組み

Initiative to promote the genetic testing for congenital disorders at the clinical laboratory center in NCCHD

○黒木 陽子^{1,2} (Yoko Kuroki)、松原 圭子^{1,3} (Keiko Matsubara)、植田 亜季^{1,3} (Aki Ueda)、清河 信敬^{1,4} (Nobutaka Kiyokawa)、深見 真紀³ (Maki Fukami)

- 1 国立成育医療研究センター 衛生検査センター
(Clinical Laboratory Center, National Research Institute 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 Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 国立成育医療研究センター 小児血液・腫瘍研究部
(Department of Pediatric Hematology and Oncology Research, National Research Institute for Child Health and Development)

一般口演 20 臨床遺伝学 (産婦人科)

Oral Session 20 Clinical Genetics (OB/GYN)

日 時 : 12月16日 (金) 14:10 ~ 15:00

会 場 : 第5会場 (3F 311+312)

座 長 : 兵藤 博信 (東京都立墨東病院 産婦人科/遺伝子診療科)
竹下 直樹 (東邦大学医療センター佐倉病院 臨床遺伝診療センター)

Date : Fri. December 16 14:10 ~ 15:00 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Hironobu Hyodo (Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Bokutoh Hospital)
Naoki Takeshita (Department of Clinical Genetics, Toho University Sakura Medical Center)

020-1

PGT-Aによりモザイク胚と判定された胚の検討

Chromosomal analysis of mosaic embryos by PGT-A in terms of patient age and severity of mosaicism

○田中 温¹ (Atsushi Tanaka)、米本 昌平¹ (Shohei Komemoto)、竹本 洋一¹ (Yoichi Takemoto)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、中島 大輔^{1,2} (Daisuke Nakajima)、桑鶴 知一郎^{1,2} (Tomoichiro Kuwaduru)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、渡邊 誠二³ (Seiji Watanabe)

- 1 セントマザー産婦人科医院
(Saint Mother Clinic)
- 2 産業医科大学 産婦人科
(University of Occupational and Environmental Health)
- 3 弘前大学大学院 医学研究科 生体構造医科学
(Anatomical Science, Hirosaki University Graduate school of Medicine)

O20-2

当院における異常受精(2PN+microPN)胚のPGT-A解析結果の検討

A study of PGT-A analysis of abnormal fertilization (2PN+microPN) embryos

○中島 大輔^{1,2} (Daisuke Nakajima)、田中 温¹ (Atsushi Tanaka)、米本 昌平¹ (Shouhei Komemoto)、竹本 洋一¹ (Youichi Takemoto)、桑鶴 知一郎^{1,2} (Tomoichirou Kuwaduru)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、渡邊 誠二³ (Seiji Watanabe)

- 1 セントマザー産婦人科医院
(Saint Mother Clinic)
- 2 産業医科大学 産婦人科
(University of Occupational and Environmental Health)
- 3 弘前大学大学院 医学研究科 生体構造医科学講座
(Anatomical Science, Hirosaki University Graduate School of Medicine)

O20-3

複雑なX染色体重複領域を伴う症例におけるターゲットロングリードシーケンスを用いた構造解析およびPGT-Mセットアップについて

Clinical application of targeted long-read sequencing for complex Xq chromosome rearrangement-related disease in PGT-M

○真里谷 奨^{1,2,3} (Tasuku Mariya)、七里 由衣³ (Yui Shichiri)、杉本 岳³ (Takeshi Sugimoto)、河村 理恵³ (Rie Kawamura)、宮井 俊輔³ (Shunsuke Miyai)、稲垣 秀人³ (Hidehito Inagaki)、杉原 英志⁴ (Eiji Sugihara)、池田 桂子¹ (Keiko Ikeda)、馬場 剛¹ (Tsuyoshi Baba)、石川 亜貴² (Aki Ishikawa)、庵前 美智子⁵ (Michiko Ammae)、中村 義晴⁵ (Yoshiharu Nakamura)、齋藤 豪¹ (Tsuyoshi Saito)、櫻井 晃洋² (Akihiro Sakurai)、倉橋 浩樹³ (Hiroki Kurahashi)

- 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 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Departments of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 3 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 4 藤田医科大学 研究支援推進本部 共同利用研究設備サポートセンター
(Center for Joint Research Facilities Support, Research Promotion and Support Headquarters, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 5 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)

O20-4

当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) に対するリスク低減卵管卵巣切除 (RRSO) の現状と課題

Current status and problems of risk-reduction oophorectomy (RRSO) for hereditary breast-ovarian cancer syndrome (HBOC) in our hospital

○久保 裕子¹ (Yuko Kubo)、西川 隆太郎^{1,2} (Ryutarou Nishikawa)、武田 恵利^{1,2} (Eri Takeda)、田口 育^{1,2} (Iku Taguti)、矢野 好隆¹ (Yoshitaka Yano)、佐藤 玲¹ (Rei Sato)、塩澤 文子¹ (Humiko Shiozawa)、松本 洋介¹ (Yousuke Matsumoto)、小川 紫野¹ (Shino Ogawa)、間瀬 聖子¹ (Seiko Mase)、佐藤 剛¹ (Takeshi Sato)、鈴森 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、杉浦 真弓¹ (Mayumi Sugiura)

- 1 名古屋市立大学 産科婦人科学
(Nagoya City University Hospital)
- 2 名古屋市立大学病院 臨床遺伝医療部
(Nagoya City University, Aichi, Japan)

O20-5

腹腔鏡下に性腺摘出術を施行した46, XY DSD 5例の解析と評価－病態による内性器の相違と女性ホルモン動態の推移－

Evaluation of five patients with 46XY DSD undergoing laparoscopic gonadectomy - Differences in internal genitalia and female hormone change according to disease characteristics

○北出 真理 (Mari Kitade)、尾崎 理恵 (Rie Ozaki)、牧野 祐也 (Yuya Makino)、村上 圭祐 (Keisuke Murakami)、岡田 由貴子 (Yukiko Okada)、川崎 優 (Yu Kawasaki)、落合 阿沙子 (Asako Ochiai)、武内 詩織 (Shiori Takeuchi)、柳原 康穂 (Yasuho Yanagihara)、河村 和弘 (Kazuhiro Kawamura)、板倉 敦夫 (Atsuo Itakura)

- 順天堂大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)

一般口演 21 遺伝医療・ゲノム医療 1
Oral Session 21 Genetic and Genomic Medicine 1

日時：12月16日（金） 14:10～15:00

会場：第6会場（3F 313+314）

座長：浜之上 はるか（横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科）
植木 有紗（がん研有明病院 臨床遺伝医療部）

Date：Fri. December 16 14:10～15:00 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs：Haruka Hamanoue (Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)

Arisa Ueki (Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)

O21-1 包括的がんゲノムプロファイリング検査で病的バリエントが検出されずBRACAnalysis™で
検出された遺伝性乳癌卵巣癌症候群の2例

Handling undetectable variants in cancer genome profiling testing

○久我 亜沙美¹ (Asami Kuga)、荻原 真帆¹ (Maho Ogiwara)、吉岡 耕平² (Kohei Yoshioka)、
小澤 南^{1,3} (Minami Ozawa)、杉下 陽堂^{1,4} (Yodo Sugishita)、鈴木 由妃^{1,4} (Yuki Suzuki)、
本吉 愛^{1,5} (Ai Motoyoshi)、右田 王介^{1,3,6} (Ohsuke Migita)、大原 樹⁷ (Tatsuru Ohara)、
小島 康幸⁵ (Yasuyuki Kojima)、井本 清美⁸ (Kiyomi Imoto)、計良 貴之⁹ (Takayuki Keira)、
佐藤 知雄^{4,8,14} (Tomoo Sato)、野呂瀬 朋子¹⁰ (Tomoko Norose)、柳澤 信之¹⁰ (Nobuyuki Yanagisawa)、
大池 信之¹⁰ (Nobuyuki Ohike)、砂川 優^{8,11} (Yu Sunakawa)、山本 博幸^{12,13} (Hiroyuki Yamamoto)、
小池 淳樹¹⁰ (Junki Koike)、山野 嘉久^{4,8,14} (Yoshihisa Yamano)、津川 浩一郎^{1,5} (Koichiro Tsugawa)

- 1 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, St. Marianna University School of Medicine Hospital, Kawasaki, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 リウマチ・膠原病・アレルギー内科
(Division of Rheumatology and Allergology, Department of Internal Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, 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 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター
(Department of Rare Diseases Research, Institute of Medical Science, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 5 聖マリアンナ医科大学 乳腺・内分泌外科
(Division of Breast and Endocrine Surgery, Department of Surgery, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 6 聖マリアンナ医科大学 臨床検査学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 7 聖マリアンナ医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 8 聖マリアンナ医科大学病院 ゲノム医療推進センター
(Center for Genomic Medicine, St. Marianna University School of Medicine Hospital, Kawasaki, Japan)
- 9 聖マリアンナ医科大学病院 薬剤部
(Department of Pharmacy, St. Marianna University School of Medicine Hospital, Kawasaki, Japan)
- 10 聖マリアンナ医科大学 病理診断科
(Department of Pathology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 11 聖マリアンナ医科大学 臨床腫瘍学
(Department of Clinical Oncology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 12 聖マリアンナ医科大学大学院医学研究科 バイオインフォマティクス学
(Department of Bioinformatics, St. Marianna University Graduate School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 13 聖マリアンナ医科大学 消化器内科
(Division of Gastroenterology, Department of Internal Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 14 聖マリアンナ医科大学 脳神経内科
(Department of Internal Medicine, Division of Neurology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)

既存のempirical modelを用いたBRCA1/2病的バリエーションのリスク評価の有用性と限界 Utility and limitations of risk assessment of BRCA1/2 pathogenic variants using existing empirical models

○二川 摩周^{1,2} (Mashu Futagawa)、谷岡 真樹³ (Maki Tanioka)、浦川 優作^{2,4} (Yusaku Urakawa)、十川 麗美¹ (Reimi Sogawa)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital)
- 2 岡山大学大学院医歯薬学研究所 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University)
- 3 岡山大学学術研究院 医歯薬学域 医療AI人材育成プログラム
(Clinical AI Human Resources Development Program, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University)
- 4 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Kobe City Medical Center General Hospital)

AI Chatbotを活用した遺伝性乳がん卵巣がん症候群拾い上げシステムの臨床研究 Preliminary Screening for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Using a AI Chatbot: A Clinical Study

○佐藤 杏¹ (Ann Sato)、羽田 恵梨¹ (Eri Haneda)、成松 宏人^{1,2,3} (Hiroto Narimatsu)

- 1 神奈川県立がんセンター 遺伝診療科
(Department of Genetic Medicine, Kanagawa Cancer Center, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 2 神奈川県立がんセンター 臨床研究所 がん予防・情報学部
(Cancer Prevention and Cancer Control Division, Kanagawa Cancer Center Research Institute, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 3 神奈川県立保健福祉大学 ヘルスイノベーション研究科
(Graduate School of Health Innovation, Kanagawa University of Human Services, Kawasaki, Kanagawa, Japan)

当院でのRRSOからみえたHBOC診療の課題 Impact of insurance coverage for HBOC on the frequency of risk-reducing salpingo-oophorectomy in Japan

○阿部 彰子¹ (Akiko Abe)、野村 秀高¹ (Hidetaka Nomura)、伏木 淳¹ (Atsushi Fusegi)、尾身 牧子¹ (Makiko Omi)、岡本 三四郎¹ (Sanshiro Okamoto)、谷川 輝美¹ (Terumi Tanigawa)、根津 幸穂¹ (Sachiho Netsu)、青木 洋一¹ (Yoichi Aoki)、金子 景香² (Keika Kaneko)、新川 裕美² (Hiromi Arakawa)、幅野 愛理² (Eri Habano)、箕浦 祐子² (Yuko Minoura)、高津 美月² (Miduki Takatsu)、植木 有紗² (Arisa Ueki)、金尾 祐之¹ (Hiroyuki Kanao)

- 1 がん研究会有明病院 婦人科
(Department of Gynecology, Cancer Institute Hospital of JCFR, Tokyo, Japan)
- 2 がん研究会有明病院 臨床遺伝診療部
(Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)

ゲノムコホート研究におけるBRCA1/2病的バリエーション保持者への遺伝情報回付：遺伝情報回付による心理的・社会的影響の解析

Returning individual genomic results to population-based cohort study participants with BRCA1/2 pathogenic variants: The psychosocial impact of receiving results

○大根田 絹子¹ (Kinuko Ohneda)、濱中 洋平^{1,2} (Yohei Hamanaka)、川目 裕^{1,3} (Hiroshi Kawame)、鈴木 洋一^{1,4} (Yoichi Suzuki)、長神 風二^{1,5} (Fuji Nagami)、布施 昇男^{1,5} (Nobuo Fuse)、山本 雅之^{1,5} (Masayuki Yamamoto)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 東北大学大学院 医学系研究科 乳腺内分泌外科分野
(Department of Breast and Endocrine Surgical Oncology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 3 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 上尾中央総合病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Ageo Central General Hospital, Ageo, Saitama, Japan)
- 5 東北大学 未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)

一般口演 22 遺伝医療・ゲノム医療 2

Oral Session 22 Genetic and Genomic Medicine 2

日時：12月17日（土） 9:00～9:50

会場：第5会場（3F 311+312）

座長：福島 明宗（岩手医科大学 医学部臨床遺伝学科）
佐々木 規子（長崎大学 生命医科学域）

Date : Sat. December 17 9:00～9:50 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Akimune Fukushima (Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University)
Noriko Sasaki (Nagasaki University Institute of Biomedical Sciences)

022-1

当院のLynch症候群の診断の契機とサーベイランスの実施状況

Consideration of the opportunity for diagnosis of Lynch syndrome and the status of surveillance at our hospital

○石堂 佳世¹ (Kayo Ishido)、沖 明典^{2,6} (Akinori Oki)、齋藤 誠^{1,6} (Makoto Saito)、
天貝 賢二³ (Kenji Amagai)、越智 寛幸² (Hiroyuki Ochi)、伊賀上 翔太⁴ (Shouta Igaue)、
小井戸 綾子⁵ (Ayako Koido)、赤木 究⁷ (Kiwamu Akagi)

- 1 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター
(Department for Clinical Genetics and Genomics, Ibaraki Prefectural Central Hospital, Ibaraki Cancer Center, Kasama, Japan)
- 2 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター産婦人科
(Department for Obstetrics and Gynecology, Ibaraki Prefectural Central Hospital, Ibaraki Cancer Center, Kasama, Japan)
- 3 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター消化器内科
(Department for Gastroenterology, Ibaraki Prefectural Central Hospital, Ibaraki Cancer Center, Kasama, Japan)
- 4 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター外科
(Ibaraki Prefectural Central Hospital, Ibaraki Cancer Center, Department of Gastrointestinal Surgery, Kasama, Japan)
- 5 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター医療技術部臨床検査技術科
(Department of Clinical Laboratory, Ibaraki Prefectural Central Hospital, Ibaraki Cancer Center, Kasama, Japan)
- 6 筑波大学附属病院・茨城県地域臨床教育センター
(Ibaraki Clinical Education and Training Center, University of Tsukuba Hospital, Tsukuba, Japan)
- 7 埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科/がんゲノム医療センター
(Saitama Cancer Center Dep. Molecular Diagnosis & Cancer Prevention, Kitaadachi, Japan)

022-2

HBOC地域連携の現状と課題

Status and issues in HBOC regional cooperative medicine

○菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、板垣 あい¹ (Ai Itagaki)、向井 めぐみ¹ (Megumi Mukai)、
植野 さやか^{1,2} (Sayaka Ueno)、矢野 紘子^{1,3} (Hiroko Yano)、広利 浩一^{1,4} (Koichi Hirokaga)、
澁谷 剛志^{1,3} (Takashi Shibutani)、尾上 琢磨^{1,5} (Takuma Onoe)、境 秀樹^{1,5} (Hideki Sakai)、
河村 美由紀^{1,5} (Miyuki Kawamura)、森田 充紀^{1,5} (Mitsunori Morita)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)、
松本 光史^{1,5} (Koji Matsumoto)

- 1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター 研究部
(Section of Translational Research, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 3 兵庫県立がんセンター 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 4 兵庫県立がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
- 5 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

022-3

がん遺伝子パネル検査でPositive Biomarkerとして検出された*RAD51D*のバリエントが生殖細胞系列でVUSと判定された一例

A case of a *RAD51D* positive biomarker variant in CGP of cancer was classified as VUS in germline testing

○加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、河内 麻里子^{1,3} (Mariko Kochi)、浦川 優作^{2,4} (Yusaku Urakawa)、植野 さやか² (Sayaka Ueno)、十川 麗美¹ (Reimi Sogawa)、二川 摩周¹ (Mashu Futagawa)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital)
- 2 岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University)
- 3 独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center)
- 4 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Kobe City Medical Center General Hospital)

022-4

がん遺伝子パネル検査解析支援ソフトウェア「Varporter」の開発とその応用

The development and application of Varporter, a software supporting the evaluation of cancer gene panel test

○井戸川 雅史 (Masashi Idogawa)、平野 朋美 (Tomomi Hirano)、丹下 正一郎 (Shoichiro Tange)、時野 隆至 (Takashi Tokino)

札幌医科大学 医学部 附属フロンティア医学研究所 ゲノム医科学部門
(Department of Medical Genome Sciences, Research Institute for Frontier Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

022-5

*BRCA1/2*病的バリエント陰性遺伝性乳癌卵巣癌症候群疑い患者に対する遺伝子パネル解析

Genetic multi-gene panel analysis in *BRCA1/2* negative patients suspected of hereditary breast and ovarian cancer syndrome

○中原 万里子^{1,2} (Mariko Nakahara)、牛尼 美年子³ (Mineko Ushiyama)、田辺 記子¹ (Noriko Tanabe)、後藤 政広³ (Masahiro Goto)、渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、小高 陽子³ (Yoko Odaka)、小田 智世¹ (Satoyo Oda)、坂本 裕美³ (Hiromi Sakamoto)、谷村 一輝⁴ (Kazuki Tanimura)、張 萌琳¹ (Hourin Cho)、平田 真¹ (Makoto Hirata)、菅野 康吉^{1,5} (Kokichi Sugano)、吉田 輝彦^{1,3} (Teruhiko Yoshida)

- 1 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)
- 2 国立がん研究センター中央病院 婦人腫瘍科
(Department of Gynecology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 国立がん研究センター中央病院 小児腫瘍科
(Department of Pediatric Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan)

一般口演 23 希少疾患 1

Oral Session 23 Rare Disease 1

日 時：12月17日 (土) 9:00 ~ 9:50

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：清水 健司 (静岡県立こども病院 遺伝染色体科)
山澤 一樹 (国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科)

Date : Sat. December 17 9:00 ~ 9:50 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Kenji Shimizu (Division of Medical Genetics, Shizuoka Children's Hospital)

Kazuki Yamazawa (Department of Medical Genetics, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)

023-1

DYRK1A遺伝子の機能低下は熱性痙攣の発症とその重篤化に関与する

Loss of function of the DYRK1A gene is associated with the onset and severity of febrile convulsions

○上原 朋子 (Tomoko Uehara)、稲葉 美枝 (Mie Inaba)、水野 誠司 (Seiji Mizuno)

愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, Japan)

NOTCH2NLCの両アレル性GGCリピート伸長を有する患者は典型的な神経核内封入体病の表現型を呈する

Biallelic expanded GGC repeats in NOTCH2NLC in patients with typical neuronal intranuclear inclusion disease

○亀山 真一^{1,2} (Shinichi Kameyama)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、土井 宏³ (Hiroshi Doi)、
 児矢野 繁⁴ (Shigeru Koyano)、大久保 正紀³ (Masaki Okubo)、多田 美紀子³ (Mikiko Tada)、
 清水 宏⁵ (Hiroshi Shimizu)、福田 裕美^{1,3} (Hiromi Fukuda)、土田 奈緒美^{1,6} (Naomi Tsuchida)、
 内山 由理^{1,6} (Yuri Uchiyama)、輿水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、
 藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,7} (Satoko Miyatake)、
 金井 数明⁸ (Kazuaki Kanai)、田中 章景³ (Fumiaki Tanaka)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 病理学教室
(Department of Pathology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 国家公務員共済組合連合会 横浜南共済病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan)
- 5 新潟大学 脳研究所 病理学分野
(Department of Pathology, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 6 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診療科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 7 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)
- 8 福島県立医科大学 医学部 脳神経内科学講座
(Department of Neurology, Fukushima Medical University School of Medicine, Fukushima, Japan)

スタージウェーバー症候群の低頻度体細胞バリエーションの効率的な検出法

Efficient detection of low prevalent somatic mosaic variants in Sturge-Weber syndrome

○内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、鈴木 皓晴³ (Hiroharu Suzuki)、飯村 康司³ (Yasushi Iimura)、
 菅野 秀宣³ (Hidenori Sugano)、川上 民裕⁴ (Tamihiro Kawakami)、森貞 直哉⁵ (Naoya Morisada)、
 松尾 皇⁶ (Ko Matsuo)、馬場 信平⁷ (Shimpei Baba)、長坂 美和子⁸ (Miwako Nagasaka)、
 瀬戸 俊之⁹ (Toshiyuki Seto)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、濱中 耕平² (Kohei Hamanaka)、
 藤田 京志² (Atsushi Fujita)、輿水 江里子² (Eriko Koshimizu)、宮武 聡子^{2,10} (Satoko Miyatake)、
 水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、近藤 聡英³ (Akihiko Kondo)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 3 順天堂大学大学院 医学研究科 脳神経外科学
(Department of Neurosurgery, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 東北医科薬科大学 医学部 皮膚科学
(Department of Dermatology, Tohoku Medical and Pharmaceutical University, Sendai, Japan)
- 5 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)
- 6 伊勢赤十字病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Japanese Red Cross Ise Hospital, Ise, Japan)
- 7 聖隷浜松病院 小児神経科
(Department of Child Neurology, Seirei Hamamatsu General Hospital, Hamamatsu, Japan)
- 8 社会医療法人愛仁会 高槻病院 新生児科
(Department of Pediatrics & Neonatology, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 9 大阪公立大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学・発達小児医学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 10 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)

023-4

**母由来のPORCNミスセンス変異を同定した46, XY男児のPORCN non-Goltz spectrumの1例
PORCN non-Goltz spectrum in a 46, XY boy with a maternally derived PORCN missense variant**

- 長崎 啓祐¹ (Keisuke Nagasaki)、深堀 響子¹ (Kyoko Fukahori)、矢本 香織² (Kaori Yamoto)、才津 浩智² (Hiroto Saito)、緒方 勤³ (Tsutomu Ogata)
- 1 新潟大学医歯学総合病院 小児科
(Department of Pediatrics, Niigata University Medical and Dental 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 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

023-5

**複合ヘテロ接合性ABCA2バリエントによる知的障害を呈する症例
Novel biallelic ABCA2 variants in a case with intellectual disability**

- 井上 優太¹ (Yuta Inoue)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、Ae Kim Chong³、De Oliveira Stephen Bruno³、Augusto Araujo Castro Matheus³、Sayuri Honjo Rachel³、Romeo Bertola Debora³、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、瀨中 耕平¹ (Kouhei Hamanaka)、藤田 京志¹ (Atsushi Hujita)、輿水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)
- 1 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama Japan)
 - 2 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama Japan)
 - 3 Clinical Genetics Unit, Instituto da Crianca, Hospital das Clinicas HCFMUSP, Faculdade de Medicina, Universidade de Sao Paulo, Sao Paulo, Brazil
 - 4 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)

一般口演 24 希少疾患 2

Oral Session 24 Rare Disease 2

日 時：12月17日 (土) 10:00 ~ 10:50

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：花岡 一成 (東京慈恵会医科大学 総合診療内科)
小崎 里華 (国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

Date : Sat. December 17 10:00 ~ 10:50 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Kazushige Hanaoka (Department of General Internal Medicine, The Jikei University, School of Medicine)
Rika Kosaki (National Center for Child Health and Development)

024-1

**スプライス異常が同定されたfocal dermal hypoplasiaの家族例
A novel intronic *PORCN* variant creating an alternative splice acceptor site in a family with focal dermal hypoplasia**

- 矢本 香織^{1,2} (Kaori Yamoto)、岡田 賢³ (Satoshi Okada)、加藤 芙弥子⁴ (Fumiko Kato)、藤澤 泰子² (Yasuko Fujisawa)、深見 真紀⁵ (Maki Fukami)、才津 浩智¹ (Hiroto Saito)、緒方 勤^{1,2,6} (Tsutomu Ogata)
- 1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 2 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 3 広島大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Science, Hiroshima, Japan)
 - 4 浜松成育医療学講座
(Hamamatsu Child Health and Developmental Medicine, Hamamatsu, Japan)
 - 5 国立成育医療センター 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
 - 6 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

Whole genome sequencing resolved a whole exome negative patient with congenital ichthyosis and severe atopic dermatitis

○柳久美子¹ (Kumiko Yanagi)、佐藤未織² (Miori Sato)、比田井朋美¹ (Tomomi Hidai)、小俣牧子¹ (Makiko Omata)、佐藤万仁¹ (Kazuhito Satou)、山毛利雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、五十嵐ありさ¹ (Arisa Igarashi)、青木大芽¹ (Taiga Aoki)、飯田貴也¹ (Takaya Iida)、寒竹正人³ (Masato Kantake)、馬場洋介⁴ (Yosuke Baba)、宮林和紀⁴ (Kazuki Miyabayashi)、田中諒⁶ (Ryo Tanaka)、吉田和恵^{2,6} (Kazue Yoshida)、野村伊一郎^{2,5} (Ichiro Nomura)、大矢幸弘² (Yukihiro Ohya)、松原洋一⁷ (Yoichi Matsubara)、要匡¹ (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, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター アレルギーセンター
(Allergy Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 順天堂大学医学部附属練馬病院 新生児科
(Neonatal Intensive Care Unit, Juntendo University Nerima Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 順天堂大学医学部附属静岡病院 小児科
(Department of Pediatrics, Juntendo University Shizuoka Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 好酸球性消化管疾患研究室
(Division of Eosinophilic Gastrointestinal Disorders, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 皮膚科
(Division of Dermatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

全ゲノム解析を契機に同定したモザイク欠失の検証

Mosaic deletions found with whole genome sequencing analysis

○土田奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、内山由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、濱中耕平¹ (Kohei Hamanaka)、岡本伸彦³ (Nobuhiko Okamoto)、藤本礼尚⁴ (Ayataka Fujimoto)、榎日出夫⁴ (Hideo Enoki)、輿水江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田京志¹ (Atsushi Fujita)、三澤計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武聡子^{1,5} (Satoko Miyatake)、水口剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 3 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)
- 4 聖隷浜松病院 てんかんセンター
(Comprehensive Epilepsy Center, Seirei Hamamatsu General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)

A novel compound heterozygous variant of SLC5A6 associated with SMVT deficiency with brain cyst during fetal period

○宇津野泰弘¹ (Yasuhiro Utsuno)、濱中耕平¹ (Kohei Hamanaka)、濱田恵輔² (Keisuke Hamada)、土本啓嗣³ (Keiji Tsuchimoto)、砂田哲⁴ (Satoshi Sunada)、板井俊幸^{1,5} (Toshiyuki Itai)、土田奈緒美¹ (Naomi Tsuchida)、内山由理¹ (Yuri Uchiyama)、藤田京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武聡子¹ (Satoko Miyatake)、三澤計治¹ (Kazuharu Misawa)、水口剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、緒方一博² (Kazuhiro Ogata)、松本直通¹ (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, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 生化学教室
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 高知医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)
- 4 倉敷中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kurashiki Central Hospital, Kurashiki, Japan)
- 5 テキサス大学ヒューストン医療科学センター
(School of Biomedical Informatics, The University of Texas Health Science Center at Houston, Houston, United States)

BCOR遺伝子の新規変異を認めたOFCD症候群の1例

OFCD syndrome with a novel mutation in BCOR gene: a case report

○山下 朋代^{1,2} (Tomoyo Yamashita)、堀田 純子^{1,2} (Junko Hotta)、浄弘 裕紀子¹ (Yukiko Jogu)、
酒井 恵利¹ (Eri Sakai)、小野 智愛¹ (Chie Ono)、馬場 遥香¹ (Haruka Bamba)、
鈴木 寿人³ (Hisato Suzuki)、山田 茉未子³ (Mamiko Yamada)、武内 俊樹⁴ (Toshiki Takenouchi)、
小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、依藤 亨⁵ (Tohru Yorifuji)、濱崎 考史² (Takashi Hamazaki)、
瀬戸 俊之^{1,2} (Toshiyuki Seto)

- 1 大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学
(Department of Pediatrics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, 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)
- 4 慶應義塾大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 伊達赤十字病院 第2内科
(The Second Department of Internal Medicine, Date Red Cross Hospital, Hokkaido, Japan)

一般口演 25 次世代シーケンス (NGS) 解析

Oral Session 25 Next Generation Sequencing

日 時：12月17日 (土) 10:00 ~ 10:50

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：右田 王介 (聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学)

要 匡 (国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部)

Date : Sat. December 17 10:00 ~ 10:50 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Ohsuke Migita (Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine)

Tadashi Kaname (Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)

DBSによって運動障害の改善がみられたGNAO1のイントロンバリエントが同定された症例

An intronic GNAO1 variant leading to in-frame insertion cause movement disorder controlled by deep brain stimulation

○宮本 祥子¹ (Sachiko Miyamoto)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、福村 忍² (Shinobu Fukumura)、
熊田 聡子³ (Satoko Kumada)、才津 浩智¹ (Hiroto Saito)

- 1 浜松医科大学 医学部 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 札幌医科大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 東京都立神経病院 神経小児科
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

次世代シーケンサーを用いたMonogenic diabetesのスクリーニング

Genetic screening for monogenic diabetes using whole exome sequencing

○岩崎 直子^{1,2,3,4} (Naoko Iwasaki)、田中 慧^{2,3} (Satoshi Tanaka)、赤川 浩之² (Hiroyuki Akagawa)

- 1 東京女子医科大学 附属成人医学センター 糖尿病内科
(Institute of Geriatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 総合医科学研究所
(Tokyo Women's Medical University Institute for Comprehensive Medical Sciences (TICMS), Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学 糖尿病代謝内科
(Diabetes and Metabolism, School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

ミオクローヌス-ジストニア症例群における機能欠失型変異の同定

Identification of loss-of-function mutations in myoclonus-dystonia cases

○東 剣虹¹ (Kenko Azuma)、堀澤 士朗² (Shiro Horisawa)、福田 光成³ (Mitsumasa Fukuda)、
熊田 聡子³ (Satoko Kumada)、川俣 貴一² (Takakazu Kawamata)、平 孝臣² (Takaomi Taira)、
赤川 浩之¹ (Hiroyuki Akagawa)

- 1 東京女子医科大学 総合医科学研究所
(Institute for Comprehensive Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京都立神経病院 神経小児科
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

O25-4

マルチオミクス機械学習による食道癌の化学療法効果予測因子

Multi-omic machine learning predictor of chemotherapy response of esophageal

○笹川 翔太¹ (Shota Sasagawa)、加藤 寛章³ (Hiroaki Kato)、長岡 孝治² (Koji Nagaoka)、
Todd A. Johnson¹、前嶋 和紘¹ (Kazuhiro Maejima)、大川 裕貴¹ (Yuki Okawa)、
垣見 和宏² (Kazuhiro Kakimi)、安田 卓司³ (Takushi Yasuda)、中川 英刀¹ (Hidewaki Nakagawa)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター がんゲノム研究チーム
(Lab. for Cancer Genomics, RIKEN Ctr. for Integrative Med. Sci.)
- 2 東京大学 医科学研究所
(Institute of Medical Sciences, The University of Tokyo)
- 3 近畿大学 医学部 外科
(Department of Surgery, Kinki University School of Medical)

O25-5

日本人がん患者コホートにおいて全エクソン解析結果を用いて算出されたHRDスコアと遺伝子変化の関連性について

Homologous recombination deficiency score of pan-cancer analysis using whole-exon sequencing in Japanese cancer cohort

○成岡 茜¹ (Akane Naruoka)、芹澤 昌邦¹ (Masakuni Serizawa)、堀内 泰江² (Yasue Horiuchi)、
長嶋 剛史^{2,3} (Takeshi Nagashima)、大浪 澄子² (Sumiko Onami)、大島 啓一^{1,4} (Keiichi Ohshima)、
畠山 敬一⁴ (Keiichi Hatakeyama)、大浪 俊平² (Shumpei Onami)、浦上 研一² (Kenichi Urakami)、
秋山 靖人⁵ (Yasuto Akiyama)、山口 建⁶ (Ken Yamaguchi)

- 1 静岡県立静岡がんセンター研究所 新規薬剤開発・評価研究部
(Drug Discovery and Development Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst., Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立静岡がんセンター研究所 診断技術開発研究部
(Cancer Diagnostics Res. Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst., Shizuoka, Japan)
- 3 株式会社エスアールエル
(SRL Inc., Tokyo, Japan)
- 4 静岡県立静岡がんセンター研究所 遺伝子診療研究部
(Med. Genetics Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res., Shizuoka, Japan)
- 5 静岡県立静岡がんセンター研究所 免疫治療研究部
(Immunotherapy Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst., Shizuoka, Japan)
- 6 静岡県立静岡がんセンター
(Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)

一般口演 26 希少疾患 3

Oral Session 26 Rare Disease 3

日 時：12月17日 (土) 13:10 ~ 14:00

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

吉橋 博史 (東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科)

Date : Sat. December 17 13:10 ~ 14:00 Room 5 (311+312, 3F)

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

Hiroshi Yoshihashi (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

O26-1

マイクロアレイ染色体検査で検出される染色体中間部の非反復性ゲノムコピー数減少に伴う

染色体再構成に関する文献的考察

Structural chromosome rearrangements with non-recurrent interstitial genomic copy number loss: review of the literature

○涌井 敬子^{1,2} (Keiko Wakui)

- 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)

Novel phenotype during childhood in two related boys with RBMX gene deficiency

○山田 浩介¹ (Kosuke Yamada)、清水 健司² (Kenji Shimizu)、村松 真由美³ (Mayumi Muramatsu)、佐野 伸一郎³ (Shinichiro Sano)、松林 朋子⁴ (Tomoko Matsubayashi)、伴 由布子⁵ (Yuko Ban)、中野 玲二¹ (Reiji Nakano)、田中 靖彦⁶ (Yasuhiko Tanaka)、佐藤 美保⁷ (Miho Sato)、大久保 由美子⁸ (Yumiko Okubo)、増永 陽平⁹ (Yohei Masunaga)、小野 裕之⁹ (Hiroyuki Ono)、才津 浩智¹⁰ (Hiroto Saito)、緒方 勤^{8,9,10} (Tsutomu Ogata)

- 1 静岡県立こども病院 新生児科
(Department of Neonatology, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Department of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 静岡県立こども病院 神経科
(Department of Neurology, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 静岡県立こども病院 総合診療科
(Department of General Medicine, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 6 静岡県立こども病院 循環器科
(Department of Cardiology, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 7 浜松医科大学医学部 眼科
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 8 静岡済生会総合病院 小児科
(Department of Pediatrics, Shizuoka Saiseikai General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 9 浜松医科大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 10 浜松医科大学医学部 医化学
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

Novel POLE mutations identified in IMAGE-I syndrome patients cause aberrant subcellular localization

○中野 智太 (Tomohiro Nakano)、笹原 洋二 (Yoji Sasahara)、菊池 敦生 (Atsuo Kikuchi)、森谷 邦彦 (Kunihiko Moriya)、新妻 秀剛 (Hidetaka Niizuma)、呉 繁夫 (Shigeo Kure)

東北大学 医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Miyagi, Japan)

A case of Prader-Willi syndrome caused by an intermediate deletion of chromosome 15 involving the SNORD gene region

○長坂 美和子^{1,2} (Miwako Nagasaka)、四本 由郁^{1,2} (Yuka Yotsumoto)、中田 有紀^{1,2} (Yuki Nakata)、服部 有香^{1,2} (Yuka Hattori)、春藤 望² (Nozomi Shunto)、齋藤 伸治³ (Shinji Saito)、松原 圭子⁴ (Keiko Matsubara)、玉置 知子² (Tomoko Tamaoki)

- 1 愛仁会高槻病院 小児科
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 2 愛仁会高槻病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 3 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, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 4 国立研究開発法人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)

Life in adulthood of graduates from group clinic for children and their families with Prader-Willi syndrome

○来住 美和子¹ (Miwako Kizumi)、澤田 優貴¹ (Yuki Sawada)、小林 美和¹ (Miwa Kobayashi)、大場 大樹¹ (Daiju Oba)、相良 真理子² (Mariko Sagara)、小田 小百合² (Sayuri Oda)、堀田 優稀² (Yuki Hotta)、逆井 悦子² (Etuko Sakasai)、大橋 博文¹ (Hirofumi Ohashi)

- 1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

一般口演 27 臨床遺伝学 1
Oral Session 27 Clinical Genetics 1

日 時：12月17日 (土) 13:10 ~ 14:00

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：青木 洋子 (東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野)
古庄 知己 (信州大学医学部 遺伝医学教室)

Date : Sat. December 17 13:10 ~ 14:00 Room 6 (313+314, 3F)

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

Tomoki Kosho (Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)

027-1 アレルゲンコンポーネント感作のゲノムワイド関連解析

A genomewide association study for allergen component sensitizations

○笠井 洗希¹ (Koki Kasai)、森井 航¹ (Wataru Morii)、中村 貴子¹ (Takako Nakamura)、
林 大輔¹ (Daisuke Hayashi)、原 モナミ¹ (Monami Hara)、内藤 龍彦^{2,3,4} (Tatsuhiko Naito)、
曾根原 究人^{2,5} (Kyuto Sonehara)、福家 辰樹⁶ (Tatsuki Fukuie)、齋藤 麻耶子^{6,10} (Mayako Saito-Abe)、
羊 利敏¹⁰ (Limin Yang)、山本 貴和子^{6,10} (Kiwako Yamamoto-Hanada)、成田 雅美^{6,7} (Masami Narita)、
丸尾 和司⁸ (Kazushi Maruo)、岡田 随象^{2,4,5,9} (Yukinori Okada)、野口 恵美子¹ (Emiko Noguchi)、
大矢 幸弘^{6,10} (Yukihiro Ohya)

- 1 筑波大学 医学部 遺伝医療学分野
(Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学分野
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 3 東京大学大学院 医学系研究科 神経内科学分野
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 5 大阪大学 先導的学際研究機構 生命医科学融合フロンティア研究部門
(Integrated Frontier Research for Medical Science Division, Institute for Open and Transdisciplinary Research Initiatives (OTRI), Osaka University, Suita, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター アレルギーセンター
(Allergy Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 杏林大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 8 筑波大学 医学医療系 臨床試験・臨床疫学研究室 生物統計学グループ
(Department of Biostatistics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 9 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター 免疫統計学研究室
(Laboratory of Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)
- 10 国立成育医療研究センター 研究所エコチル調査研究部
(Department of Japan Environment and Children's Study Research, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

027-2 レトロトランスポジション挿入によるEBP遺伝子破断により発症したX連鎖優性点状軟骨異形成症 (CDPX2)の母子例

Retrotransposition disrupting *EBP* in a girl and her mother with X-linked dominant chondrodysplasia punctata

○平出 拓也^{1,2} (Takuya Hiraide)、増永 陽平¹ (Yohei Masunaga)、本多 彰³ (Akira Honda)、
加藤 芙弥子⁴ (Fumiko Kato)、福田 冬季子^{1,4} (Tokiko Fukuda)、深見 真紀⁵ (Fukami Maki)、
中島 光子² (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智² (Hiroto Saito)、緒方 勤^{1,2,6} (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
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 東京医科大学茨城医療センター 共同研究センター
(Joint Research Center, Tokyo Medical University Ibaraki Medical Center, Ibaraki, Japan)
- 4 浜松医科大学 浜松成育医療学講座
(Hamamatsu Child Health and Developmental Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 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)
- 6 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

027-3

CEP290病的バリエントのヘテロ接合体と複合ヘテロ接合体の低頻度モザイクが原因と疑われた Joubert症候群の1例

A case of Joubert syndrome likely to be caused by the low frequency mosaicism of a pathogenic variant in CEP290

○齋藤 洋子¹ (Yoko Saito)、熊木 達郎¹ (Tatsuro Kumaki)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)、
榎本 友美² (Yumi Enomoto)、山田 茉末子³ (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人³ (Hisato Suzuki)、
武内 俊樹³ (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、黒澤 健司^{1,2} (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)
- 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)

027-4

DMD/BMDの家族歴のないジストロフィン遺伝子変異を有する女児の検討

Clinical manifestations of girls heterozygous for DMD/BMD without a family history

○李 知子 (Tomoko Lee)、片山 慈之 (Yoshiyuki Katayama)、徳永 沙知 (Sachi Tokunaga)、
谷口 直子 (Naoko Taniguchi)、下村 英毅 (Hideki Shimomura)、竹島 泰弘 (Yasuhiro Takeshima)

兵庫医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)

027-5

新規のATP1A3バリエントにより運動障害を呈した2症例

Two novel heterozygous variants in ATP1A3 cause movement disorders

○古川 省悟¹ (Shogo Furukawa)、宮本 祥子¹ (Sachiko Miyamoto)、福村 忍² (Shinobu Fukumura)、
久保田 一生³ (Kazuo Kubota)、多賀 俊明⁴ (Toshiaki Taga)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、
才津 浩智¹ (Hiroto Saito)

- 1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 札幌医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 岐阜大学 大学院医学系研究科 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)
- 4 市立長浜病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagahama City Hospital, Shiga, Japan)

一般口演 28 臨床遺伝学 2

Oral Session 28 Clinical Genetics 2

日 時：12月17日 (土) 14:10 ~ 15:00

会 場：第5会場 (3F 311+312)

座 長：岡本 伸彦 (大阪母子医療センター 遺伝診療科)
中島 光子 (浜松医科大学 医学部 医化学講座)

Date : Sat. December 17 14:10 ~ 15:00 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Nobuhiko Okamoto (Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)
Mitsuko Nakashima (Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)

028-1

CRISPR/Cas9システムの染色体削減と核型修正への応用

Extra chromosome 21 elimination using the CRISPR-Cas9 platform in the iPS cell model for Down syndrome

○橋詰 令太郎¹ (Ryotaro Hashizume)、脇田 幸子¹ (Sachiko Wakita)、原 万里¹ (Mari Hara)、
澤田 博文² (Hirofumi Sawada)、竹林 慎一郎³ (Shin-ichiro Takebayashi)、北畠 康司⁴ (Yasuji Kitabatake)、
宮川 世志幸⁵ (Yoshitaka Miyagawa)、倉橋 浩樹⁶ (Hiroki Kurahashi)

- 1 三重大学 医学系研究科 修復再生病理学
(Department of Pathology and Matrix Biology, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)
- 2 三重大学 大学院医学系研究科 集中治療学
(Department of Anesthesiology and Critical Care Medicine, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)
- 3 三重大学大学院 生物資源学研究科
(Laboratory of Molecular and Cellular Biology, Graduate School of Bioresources, Mie University, Mie, Japan)
- 4 大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 5 日本医科大学 大学院医学系研究科 分子遺伝学
(Department of Biochemistry and Molecular Biology, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)
- 6 藤田医科大学 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)

028-2

潜在性挿入転座によるMECP2重複症候群の女児例

A Female patient with MECP2 duplication syndrome due to cryptic insertional translocation

○小田 小百合¹ (Sayuri Oda)、相良 真理子¹ (Mariko Sagara)、堀田 優稀¹ (Yuki Hotta)、
逆井 悦子¹ (Etsuko Sakasai)、大場 大樹² (Daiju Oba)、来住 美和子² (Miwako Kizumi)、
澤田 優貴² (Yuki Sawada)、小林 美和² (Miwa Kobayashi)、小山 真弘³ (Hirofumi Koyama)、
大橋 博文² (Hirofumi Ohashi)

- 1 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)
- 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 埼玉県立小児医療センター 検査技術部
(Department of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

028-3

PP2A関連神経発達障害：疾患エクソーム解析で診断した5症例の報告

PP2A-related neurodevelopmental disorders: a report of five patients diagnosed by whole exome sequencing

○相良 真理子^{1,2} (Mariko Sagara)、小田 小百合^{1,2} (Sayuri Oda)、堀田 優稀^{1,2} (Yuki Hota)、
逆井 悦子^{1,2} (Etsuko Sakasai)、大場 大樹³ (Daiju Oba)、来住 美和子³ (Miwako Kizumi)、
澤田 優貴³ (Yuki Sawada)、小林 美和³ (Miwa Kobayashi)、小山 真弘² (Masahiro Koyama)、
大橋 博文³ (Hirofumi Ohashi)

- 1 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)
- 2 埼玉県立小児医療センター 検査技術部
(Department of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 3 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Divisions of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

028-4

一般集団データベースに登録がある病原性variantを認めたTatton-Brown-Rahman症候群と
Bohring-Opitz症候群の2例

Tatton-Brown-Rahman syndrome and Bohring-Opitz syndrome with pathogenic variants
presented in the population database

○大場 大樹¹ (Daiju Oba)、小田 小百合² (Sayuri Oda)、相良 真理子² (Mariko Sagara)、
澤田 優貴¹ (Yuki Sawada)、来住 美和子¹ (Miwako Kizumi)、逆井 悦子² (Etsuko Sakasai)、
大橋 博文¹ (Hirofumi Ohashi)

- 1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室
(Genetic Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

028-5

Face2GeneとSyndrome Finderによる骨系統疾患の診断精度の検討

Positive predictive values for diagnosis of skeletal dysplasia by Face2Gene and
Syndrome Finder

○原田 大輔 (Daisuke Harada)、柏木 博子 (Hiroko Kashiwagi)、上山 薫 (Kaoru Ueyama)、
清野 佳紀 (Yoshiki Seino)、山田 寛之 (Hiroyuki Yamada)

地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japan Community of Healthcare Organization (JCHO), Osaka, Japan)

一般口演 29 バイオバンク・データベース/モデル動物

Oral Session 29 Biobank, Database / Animal Model

日時：12月17日(土) 14:10～15:00

会場：第6会場(3F 313+314)

座長：野口 恵美子(筑波大学 医学医療系遺伝医学)
才津 浩智(浜松医科大学 医化学講座)

Date : Sat. December 17 14:10 ~ 15:00 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Emiko Noguchi (Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)
Hiroto Saito (Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)

029-1 東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター (BRC)におけるバイオバンク事業

Biobank activity at Bioresource Research Center(BRC), Tokyo Medical and Dental University

○竹本 暁¹(Akira Takemoto)、谷本 幸介²(Kousuke Tanimoto)、森田 圭一¹(Kei-ichi Morita)、
栢森 高¹(Kou Kayamori)、西村 耕一³(Kouchi Nishimura)、Song Shuolin⁴、
稲澤 譲治²(Johji Inazawa)、田中 敏博¹(Toshihiro Tanaka)

- 1 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 (TMDU), Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 リサーチコアセンター
(Research Core, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 3 アクトメッド社
(ACTMed. Co., Ltd., Tokyo, Japan)
- 4 ACT Genomics社
(ACT Genomics Co., Ltd., Taipei, Taiwan)

029-2 中規模私立医科大学におけるバイオバンクの構築と取り組み (OMPUバイオバンクのケース)

Establishment of a Biobank and Initiatives at a Medium-sized Private Medical University:
A case of OMPU Biobank

○谷口 高平¹(Kohei Taniguchi)、小村 和正¹(Kazumasa Komura)、田中 智仁¹(Tomohito Tanaka)、
生出 林太郎¹(Rintaro Oide)、籠谷 亜希子¹(Akiko Kagotani)、片岡 葵²(Aoi Kataoka)、
伊藤 ゆり²(Yuri Ito)、小野 富三人¹(Fumihito Ono)

- 1 大阪医科薬科大学 医学研究支援センター トランスレーショナルリサーチ部門
(Translational Research Program, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka, Japan)
- 2 大阪医科薬科大学 医学研究支援センター 医療統計室
(Department of Medical Statistics, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka, Japan)

029-3 iGONAD法を用いた迅速な疾患モデルマウス作出による遺伝性疾患に見出された病的意義不明な
ゲノムバリエント (VUS)の機能解明

Analysis of variant of uncertain significance (VUS) in genetic disorder by rapid generation
of transgenic mice by iGONAD

○林 深 (Shin Hayashi)、鈴木 康予 (Yasuyo Suzuki)、加藤 君子 (Kimiko Katoh)、
福士 大輔 (Daisuke Fukushi)、山田 憲一郎 (Kenichiro Yamada)

愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center)

029-4

若年ミオクロニーてんかん原因遺伝子*EFHC1*の脳室壁上皮細胞での欠損は全身欠損マウスのてんかん
症状を再現する

Elimination of *EFHC1* in brain ventricle ependymal cells reproduces epileptic phenotypes
of systemic deficient mouse

○山川 和弘 (Kazuhiro Yamakawa)、鈴木 俊光 (Toshimitsu Suzuki)

名古屋市立大学 大学院医学研究科 脳神経科学研究所 神経発達症遺伝学分野
(Department of Neurodevelopmental Disorder Genetics, Institute of Brain Sciences, Nagoya City University
Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)

Adaptive Samplingを用いたリピート伸長疾患の迅速かつ包括的な診断方法
Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using Adaptive Sampling

○輿水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、宮武 聡子^{1,2} (Satoko Miyatake)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、
 土井 宏³ (Hiroshi Doi)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、田中 章景³ (Fumiaki Tanaka)、
 松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 医学部 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 2 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, Kanagawa, Japan)
- 3 横浜市立大学 医学部 神経内科学・脳卒中医学
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)

一般口演 30 臨床遺伝学 3
Oral Session 30 Clinical Genetics 3

日 時：12月17日 (土) 15:30 ~ 16:20

会 場：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)
 森貞 直哉 (兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)

Date : Sat. December 17 15:30 ~ 16:20 Room 5 (311+312, 3F)

Chairs : Kenji Kurosawa (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
 Naoya Morisada (Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

早期冠動脈疾患患者における遺伝学的に確定した家族性コレステロール血症の頻度
Genetically Diagnosed Familial Hypercholesterolemia in Patients with Early-onset Coronary Artery Disease in Japan

○勝俣 良紀¹ (Yoshinori Katsumata)、三山 寛司² (Hiroshi Miyama)、佐藤 和毅¹ (Kazuki Sato)、
 福田 恵一² (Keiichi Fukuda)

- 1 慶應義塾大学 医学部 スポーツ医学総合センター
(Institute for Integrated Sports Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 循環器内科
(Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

MOGS-CDGの臨床的、生化学的および遺伝学的特徴：まれな先天性糖鎖合成異常症
Clinical, biochemical and genetic characteristics of MOGS-CDG: a rare congenital disorder of glycosylation

○島田 姿野^{1,2} (Shino Shimada)、Bobby Ng³、Amy White⁴、Kim Nickander⁴、Christina Lam⁵、
 Esperanza Font-Montgomery⁶、Charles Lourenco⁷、Miao He⁸、Luis Umana⁹、Devon Haynes¹⁰、
 Heather Byers¹¹、Rani Sachdev¹²、Stephen Malone¹³、Ingrid Scheffer¹⁴、David Adams²、
 William Gahl²、May Malicdan²、Kimiyo Raymond⁴、Hudson Freeze³、Lynne Wolfe²

- 1 順天堂大学医学部附属静岡病院
(Department of Pediatrics, Juntendo University Shizuoka Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 Medical Genetic Branch, National Human Genome Research Institute, Bethesda, USA
- 3 Human Genetics Program, Sanford Burnham Prebys Medical Discovery Institute, La Jolla, California, USA
- 4 Biochemical Genetics Laboratory, Mayo Clinic Department of Laboratory Medicine and Pathology, Rochester, Minnesota, USA
- 5 Division of Genetic Medicine, Department of Pediatrics, Seattle Childrens Hospital, Seattle, Washington, USA
- 6 University Hospital Medical Genetics Clinic, University of Missouri, Columbia, Missouri, USA
- 7 Department of Medical Genetics, School of Medicine, Neurogenetics Unit, University of Sao Paulo, Sao Paulo, Brazil
- 8 Department of Pathology and Laboratory Medicine, The Childrens Hospital of Philadelphia, Philadelphia, Pennsylvania, USA
- 9 Division of Genetics and Metabolism, Department of Pediatrics, The University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas, Texas, USA
- 10 Division of Genetics, Arnold Palmer Hospital for Children, Orland, Florida, USA
- 11 Division of Medical Genetics, Stanford University, Stanford, California, USA
- 12 Center for Clinical Genetics, Sydney Childrens Hospital Randwick, Randwick, New South Wales, Australia
- 13 Department of Neurosciences, Queensland Childrens Hospital, South Brisbane, Queensland, Australia
- 14 Department of Medicine, The University of Melbourne, Austin Health, Heidelberg, Victoria, Australia

顔貌情報を用いた診断補助アプリケーション Face2Gene の内分泌関連疾患における有用性 Usefulness of the Face2Gene application as a diagnostic tool in patients with pediatric endocrine diseases

○本川 未都里¹ (Midori Motokawa)、中富 明子¹ (Akiko Nakatomi)、二里 茉莉¹ (Mari Niri)、
浦川 立貴¹ (Tatsuki Urakawa)、原口 康平¹ (Kohei Haraguchi)、渡辺 聡² (Satoshi Watanabe)、
三嶋 博之³ (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎³ (Koichiro Yoshiura)、松本 正⁴ (Tadashi Matsumoto)、
近藤 達郎⁴ (Tatsuro Kondo)、伊達木 澄人¹ (Sumito Dateki)

- 1 長崎大学病院 小児科
(Dept. of Pediatr., Nagasaki Univ. Hosp.)
- 2 わたなべ小児科
(Watanabe Pediatric)
- 3 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 人類遺伝学
(Dept. of Human Genetics, Nagasaki Univ. Graduate Sch. of Biomedical Sciences)
- 4 みさかえの園総合医療発達福祉センターむつみの家
(Misakaenosono Mutsumi Developmental, Medical, and Welfare Center)

HECW2変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察 Consideration on the severity of central nervous system and muscular disorders caused by HECW2 mutation

○柳下 友映¹ (Tomoe Yanagishita)、星野 恭子² (Kyoko Hoshino)、石垣 景子¹ (Keiko Ishigaki)、
佐藤 孝俊¹ (Takatoshi Sato)、福永 道郎² (Michirou Fukunaga)、木村 一恵² (Kazue Kimura)、
山本 圭子³ (Keiko Yamamoto)、朝野 仁裕⁴ (Yoshihiro Asano)、永田 智¹ (Satoru Nagata)、
山本 俊至⁵ (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 昌仁醫修会 瀬川記念小児神経学クリニック
(Segawa Memorial Neurological Clinic for Children, Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学 輸血プロセッシング部
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 5 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)

VPS35L関連Ritscher-Schinzel症候群の臨床的多様性と分子機構 Clinical diversity and molecular mechanism of VPS35L-associated Ritscher-Schinzel syndrome

○大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、西尾 洋介¹ (Yosuke Nishio)、辻田 麻紀² (Maki Tsujita)、
Malene Rio³、Huber Lequesne Celine³、Anton-Plagaro Carlos⁴、
水野 誠司⁵ (Seiji Mizuno)、河野 好彦⁶ (Yoshihiko Kawano)、宮武 聡子^{7,8} (Satoko Miyatake)、
Simon Marleen⁹、Van Binsbergen Ellen⁹、Van Jaarsveld Richard⁹、
松本 直通⁷ (Naomichi Matsumoto)、Cormier-Daire Valerie³、J Cullen Peter⁴、
齋藤 伸治¹ (Shinji Saitoh)、加藤 耕治⁴ (Kohji Kato)

- 1 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋市立大学大学院医学研究科 神経生化学分野
(Department of Biochemistry, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 3 Department of Medical Genetics, Necker-Enfants Malades Hospital, Paris, France
- 4 School of Biochemistry, University of Bristol, Bristol, U.K.
- 5 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
- 6 トヨタ記念病院 小児科
(Department of Pediatrics, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Japan)
- 7 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 8 横浜市立大学 附属病院 遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 9 Department of Genetics, University Medical Center Utrecht, Utrecht, the Netherlands

一般口演 31 ミトコンドリア遺伝/新技術

Oral Session 31 Mitochondrial Genetics / New Technologies

日時：12月17日（土） 15:30～16:20

会場：第6会場（3F 313+314）

座長：岡崎 康司（順天堂大学 難病の診断と治療研究センター）

後藤 雄一（国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター）

Date : Sat. December 17 15:30～16:20 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Yasushi Okazaki (Juntendo University, Graduate School of Medicine)

Yuichi Goto (Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry)

031-1

マウスを用いた経時的enhancer RNA解析による卵巣支持細胞enhancer候補領域の同定

Ovarian enhancers, identified by time series enhancer RNA analyses, harbored SNVs in ovarian insufficiency

○中川 竜一¹ (Ryuichi Nakagawa)、高澤 啓¹ (Kei Takasawa)、我有 茉希¹ (Maki Gau)、辻 敦美² (Atsumi Tsuji)、川路 英哉^{3,4} (Hideya Kawaji)、村川 泰裕³ (Yasuhiro Murakawa)、高田 修治² (Shuji Takada)、三上 剛史⁵ (Masashi Mikami)、鳴海 覚志⁶ (Satoshi Narumi)、深見 真紀⁶ (Maki Fukami)、丸山 哲夫⁷ (Tetsuo Maruyama)、林崎 良英⁸ (Yoshihide Hayashizaki)、森尾 友宏¹ (Tomohiro Morio)、鹿島田 健一¹ (Kenichi Kashimada)

- 1 東京医科歯科大学大学院 発生発達病態学分野
(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター システム発生・再生医学研究部
(Department of Systems BioMedicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 4 東京都医学総合研究所 ゲノム医学研究センター
(Research Center for Genome & Medical Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター データサイエンス部門 生物統計ユニット
(Division of Biostatistics, Clinical Research Center, National Center for Child Health and Development)
- 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)
- 7 慶應義塾大学医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynaecology, Keio University School of Medicine)
- 8 理化学研究所 予防医療・診断技術開発プログラム
(RIKEN Preventive Medicine and Diagnosis Innovation Program)

031-2

HPVワクチン後に中枢神経症状が出現した症例の検討：免疫調節遺伝子の関与

Study for patients with CNS symptoms after HPV vaccination: contribution of immunomodulatory genes

○高橋 幸利^{1,2} (Yukitoshi Takahashi)、松平 敬史¹ (Takashi Matsudaira)、西村 成子¹ (Shigeko Nishimura)、高尾 恵美子¹ (Emiko Takao)、笠井 理沙¹ (Risa Kasai)、榎田 かおる¹ (Kaoru Enokida)

- 1 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター
(National epilepsy center, Shizuoka institute of epilepsy and neurological disorders, NHO, Japan)
- 2 岐阜大学医学部小児病態学
(Department of Pediatrics, Gifu University School of Medicine, Japan)

031-3

慢性腎臓病におけるミトコンドリア変異について

Mitochondrial mutations in chronic kidney disease

○金指 勇樹¹ (Yuki Kanazashi)、前嶋 和紘¹ (Kazuhiro Maejima)、Todd A. Johnson¹、軸屋 良介² (Ryosuke Jikuya)、蓮見 壽史² (Hisashi Hasumi)、前川 滋克³ (Shigekatsu Maekawa)、小原 航³ (Wataru Obara)、中川 英刀¹ (Hidewaki Nakagawa)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 2 横浜市立大学 泌尿器科学教室
(Department of Urology, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
- 3 岩手医科大学 泌尿器科学講座
(Department of Urology, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

031-4

COQ4バリエントに伴うミトコンドリア病を呈した二卵性双胎について

Biovular twins with autosomal recessive mitochondrial disease caused by compound-heterozygous COQ4 variants

○服部 有香¹ (Yuka Hattori)、四本 由郁^{1,2} (Yuka Yotsumoto)、長坂 美和子^{1,2} (Miwako Nagasaka)、
春藤 望² (Nozomi Syuntou)、玉置 知子² (Tomoko Tamaoki)、村山 圭³ (Kei Murayama)

- 1 社会医療法人愛仁会 高槻病院 小児科
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 2 社会医療法人愛仁会 高槻病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 3 千葉県立こども病院 遺伝診療センター
(Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)

031-5

日本人脳動脈瘤家系の全エクソーム解析による新規感受性遺伝子の同定

Whole-exome sequencing in a Japanese multiplex family identifies new susceptibility genes for intracranial aneurysms

○赤川 浩之^{1,2} (Hiroyuki Akagawa)、前川 達哉^{2,3} (Tatsuya Maegawa)、恩田 英明^{2,4} (Hideaki Onda)、
糟谷 英俊² (Hidetoshi Kasuya)

- 1 東京女子医科大学 総合医科学研究所
(Institute for Comprehensive Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 足立医療センター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Adachi Medical Center, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 亀田総合病院 脊椎脊髄外科
(Department of Spinal Surgery, Kameda Medical Center, Kamogawa, Japan)
- 4 甲府脳神経外科病院
(Division of Neurosurgery, Kofu Neurosurgical Hospital, Kofu, Japan)

一般口演 32 倫理/教育

Oral Session 32 Ethics / Education

日 時：12月17日 (土) 16:30 ~ 17:20

会 場：第5会場 (3F 311+312)

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/領域)

佐々木 元子 (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)

Date : Sat. December 17 16:30 ~ 17:20 Room 5 (311+312, 3F)

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

Motoko Sasaki (Ochanomizu University, Graduate School of Humanities and Sciences, Life Sciences, Genetic
Counseling)

032-1

民間保険の危険選択と遺伝性腫瘍

Risk selection of private insurance and hereditary tumors

○横井 左奈¹ (Sana Yokoi)、鈴木 綾子¹ (Ryoko Suzuki)、小原 令子^{1,2} (Reiko Ohara)

- 1 千葉県がんセンター 遺伝子診断部
(Division of genetic diagnostics, Chiba cancer center, Chiba, Japan)
- 2 国保直営総合病院君津中央病院 遺伝カウンセリング室
(Department of Genetic Counseling, Kimitsu Chuo Hospital)

医学生を対象としたオンラインツールを用いた遺伝カウンセリングロールプレイ Genetic counseling role play using online tools for medical students

○十川 麗美¹ (Reimi Sogawa)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、河内 麻里子^{1,3} (Mariko Kochi)、山下 範之⁴ (Noriyuki Yamashita)、二川 摩周¹ (Mashu Futagawa)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、浦川 優作² (Yusaku Urakawa)、植野 さやか² (Sayaka Ueno)、小川 千加子⁵ (Chikako Ogawa)、片岡 祐子⁶ (Yuko Kataoka)、重安 邦俊⁷ (Kunitoshi Shigeyasu)、菅谷 明子⁶ (Akiko Sugaya)、長尾 昌二⁵ (Shoji Nagao)、早田 桂⁵ (Kei Hayata)、吉本 順子⁸ (Junko Yoshimoto)、阿部 彰子⁹ (Akiko Abe)、植木 有紗¹⁰ (Arisa Ueki)、岡崎 哲也¹¹ (Tetsuya Okazaki)、木村 香里¹² (Kaori Kimura)、隈元 謙介¹³ (Kensuke Kumamoto)、杉本 健樹¹⁴ (Takeki Sugimoto)、鶴田 智彦¹⁵ (Tomohiko Tsuruta)、難波 栄二¹⁶ (Eiji Namba)、花岡 有為子¹⁵ (Uiko Hanaoka)、増田 健太¹⁷ (Kenta Masuda)、三浦 清徳¹⁸ (Kiyonori Miura)、山口 昌俊¹⁹ (Masatoshi Yamaguchi)、吉田 玲子²⁰ (Reiko Yoshida)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital)
- 2 岡山大学大学院医歯薬総合研究科 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University Hospital)
- 3 国立病院機構 四国がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center)
- 4 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科附属医療教育センター
(Center for Education in Medicine and Health Sciences, Okayama University)
- 5 岡山大学病院産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Okayama University Hospital)
- 6 岡山大学病院耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Okayama University Hospital)
- 7 岡山大学病院消化管外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Okayama University Hospital)
- 8 岡山大学病院小児科
(Department of Pediatrics, Okayama University Hospital)
- 9 がん研究会有明病院 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Ariake)
- 10 がん研究会有明病院臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Ariake)
- 11 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital)
- 12 国立がん研究センター東病院遺伝子診療部門
(Division of Genetic Medicine, National Cancer Center Hospital East)
- 13 香川大学医学部消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Kagawa University)
- 14 高知大学医学部外科・乳腺内分泌外科
(Department of Surgery, Kochi Medical School)
- 15 香川大学医学部母子科学講座周産期学婦人科学
(Department of Perinatology and Gynecology, Faculty of Medicine, Kagawa University)
- 16 鳥取大学研究推進機構
(Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)
- 17 慶應義塾大学医学部産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine)
- 18 長崎大学大学院生命医科学域医学系産科婦人科分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of BioMedical Sciences)
- 19 宮崎大学医学部附属病院産婦人科遺伝カウンセリング部
(Division of Clinical Genetics, Department of Obstetrics and Gynecology, University of Miyazaki Hospital)
- 20 昭和大学臨床ゲノム研究所
(Showa University Institute for Clinical Genetics and Genomics)

032-3

「遺伝医療・ゲノム医療」理解促進のための医学教育プログラムの開発と普及に関する研究
 Research on the development and dissemination of medical education programs about
 "genetic medicine / genomic medicine"

○小林 朋子¹ (Tomoko Kobayashi)、赤間 孝典² (Takanori Akama)、逆井 良³ (Ryo Sakasai)、
 石井 誠一⁴ (Seiichi Ishii)、橋本 優子⁵ (Yuuko Hashimoto)、石垣 靖人⁶ (Yasuhito Ishigaki)、
 古庄 知己⁷ (Tomoki Kosho)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 2 福島県立医科大学附属病院 臨床腫瘍センター / 遺伝診療部
(Cancer Center, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 3 金沢医科大学医学部生化学 I
(Department of Biochemistry I, Kanazawa Medical University, Ishikawa, Japan)
- 4 東北大学大学院医学系研究科 医学教育推進センター
(Office of Medical Education, Graduate School of Medicine, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 5 福島県立医科大学 病理病態診断学講座
(Department of Diagnostic Pathology, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 6 金沢医科大学 総合医学研究所 生命科学研究領域
(Medical Research Institute, Kanazawa Medical University, Ishikawa, Japan)
- 7 信州大学医学部遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University of Medicine, Nagano, Japan)

032-4

臨床遺伝専門医の研修・認定についての国際比較

International comparison of training and certification for clinical geneticists

○運崎 愛^{1,2} (Ai Unzaki)、鈴木 みづほ^{1,2} (Mizuho Suzuki)、大貫 優子^{1,2} (Yuko Ohnuki)、
 竹下 啓^{1,2} (Kei Takeshita)

- 1 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)
- 2 東海大学 医学部 付属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital, Kanagawa, Japan)

一般口演 33 その他

Oral Session 33 Others

日 時：12月17日 (土) 16:30 ~ 17:20

会 場：第6会場 (3F 313+314)

座 長：仁井見 英樹 (富山大学附属病院 遺伝子診療部)
 中谷 中 (三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部)

Date : Sat. December 17 16:30 ~ 17:20 Room 6 (313+314, 3F)

Chairs : Hideki Niimi (Toyama University Hospital, Department of Clinical Genetics)
 Kaname Nakatani (Genomic Medicine, Mie University Hospital)

033-1

広汎子宮頸部摘出術後妊娠における妊娠初期腔分泌物細菌叢解析

Vaginal microbiota at the first trimester in pregnancy after radical trachelectomy

○春日 義史¹ (Yoshifumi Kasuga)、大西 英理子² (Eriko Onishi)、嘉村 浩美² (Hiromi Kamura)、
 長谷川 慶太^{1,2} (Keita Hasegawa)、福間 優花¹ (Yuka Fukuma)、葉室 明香¹ (Asuka Hamuro)、
 玉井 順子¹ (Junko Tamai)、田中 雄也¹ (Yuya Tanaka)、池ノ上 学¹ (Satoru Ikenoue)、
 中林 一彦¹ (Kazuhiko Nakabayashi)、田中 守¹ (Mamoru Tanaka)、秦 健一郎² (Kenichiro Hata)

- 1 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)
- 2 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, Tokyo, Japan)

033-2

コロナ重症化に関連するIL17遺伝子とコロナ発症に関わる唾液中のABO血液型抗原

Genetic association of IL17 and the importance of ABO blood group antigens in saliva to COVID-19

○西田 奈央¹ (Nao Nishida)、杉山 真也¹ (Masaya Sugiyama)、河合 洋介² (Yosuke Kawai)、
 土浦 貴代¹ (Takayo Tsuchiura)、石川 美由紀¹ (Miyuki Ishikawa)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、
 溝上 雅史¹ (Masashi Mizokami)

- 1 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine)
- 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 (戸山)
(Genome Medical Science Project (Toyama), National Center for Global Health and Medicine)

033-3

低ホスファターゼ症に対する新規治療（遺伝子治療薬:ARU-2801）の開発

Development of effective and safe gene therapy drug (ARU-2801) for hypophosphatasia

○松本 多絵^{1,2} (Tae Matsumoto)、三宅 紀子³ (Noriko Miyake)、趙 東威² (Dongwei Zhao)、
Mohammad Shadid⁴、Eric Gaukel⁵、成澤 園子⁶ (Sonoko Narisawa)、Jose Millan⁶、
三宅 弘一² (Koichi Miyake)

- 1 日本医科大学小児科学教室
(Deptment of Pediatrics, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)
- 2 日本医科大学遺伝子治療学
(Department of Gene Therapy, Tokyo, Japan)
- 3 日本医科大学生化学・分子生物学（分子遺伝学）
(Department of Biochemistry and Molecular Biology, Tokyo, Japan)
- 4 Aruvant Sciences, Burlington, MA, USA
- 5 Roivant Sciences, NC, USA
- 6 Human Genetics Program, Sanford Burnham Prebys Medical Discovery Institute, La Jolla, CA, USA

033-4

一般病院におけるLinuxコマンドを用いたゲノム配列情報へのバッチアノテーション付与のための
基盤整備の経験

An experence of building exvironment for batch annnotation to genetic variations with
Linux in a Japanese hospital

○安田 純¹ (Jun Yasuda)、小川 真紀² (Maki Ogawa)、虻川 大樹² (Daiki Abukawa)

- 1 宮城県立がんセンター 研究所
(Miyagi Cancer Center Research Institute)
- 2 宮城県立こども病院
(Miyagi Children's Hospital, Sendai, Japan)

033-5

Stengel-Rutkowski法を用いた不均衡型転座をもつ児が生まれる確率推定の自動化、
ウェブアプリケーション化の試み

An attempt to automate and make a web application for estimating the probability of
having a child with an unbalanced translocation according to the methods of Stengel-
Rutkowski et al.

○稲木 誠¹ (Makoto Inaki)、馬場 剛² (Tsuyoshi Baba)、尾崎 守³ (Mamoru Ozaki)、
倉橋 浩樹⁴ (Hiroki Kurahashi)、遠藤 俊明^{1,2,5} (Toshiaki Endo)

- 1 さっぽろ不育症・着床障害コンソーシアム
(Sapporo Recurrent Miscarriage and Implantation Failure Consortium)
- 2 札幌医科大学産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University)
- 3 金沢医科大学総合医学研究所先端医療研究領域ゲノム疾患研究分野
(Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Medicine Medical Research Institute, Kanazawa
Medical University)
- 4 藤田医科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)
- 5 エナ麻生ARTクリニック
(Ena Asabu Art Clinic)