

# Oral English Session

## Oral English Session 1 Cancer Genetics

English  
Session

日時：12月15日（木） 9:20～10:10

会場：第7会場（4F 411+412）

座長：中川 英刀（RIKEN IMS Laboratory for Cancer Genomics）

村上 善則（東京大学 医科学研究所 人癌病因遺伝子分野）

Date：Thu. December 15 9:20～10:10 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs：Hidewaki Nakagawa (RIKEN IMS Laboratory for Cancer Genomics)

Yoshinori Murakami (Division of Molecular Pathology, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

### OE1-1

#### 1047例超の乳癌を元に予測したBRCA遺伝学的検査の予測件数と遺伝医療へのアクセシビリティ Predicting the number of BRCA tests based on 1,047 breast cancer cases and their accessibility to clinical genetics

○大田 浩司<sup>1</sup> (Kouji Ohta)、伊藤 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Itoh)、畑 郁江<sup>2</sup> (Ikue Hata)、  
加藤 じゅん<sup>2</sup> (Jun Kato)、巨田 元礼<sup>2</sup> (Genrei Ohta)

1 福井県立病院 外科

(Department of Surgery, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)

2 福井県立病院 遺伝診療科

(Department of Clinical Genetics, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)

### OE1-2

#### 乳がんの新規バイオマーカー、治療標的分子URST7の同定 Characterization of URST7 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for breast cancer

○Mbugua Regina<sup>1,2</sup>、高野 淳<sup>1,2,3</sup> (Atsushi Takano)、Tsevegjav Bayarbat<sup>1,2</sup>、宮城 洋平<sup>4</sup> (Yohei Miyagi)、  
醍醐 弥太郎<sup>1,2,3</sup> (Yataro Daigo)

1 滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座

(Dep. Med. Oncol. & Cancer Ctr., Shiga Univ. Med. Sci. Otsu, Shiga, Japan)

2 滋賀医大・先端がん研究センター

(Ctr. Advanced Med. against Cancer, Shiga Univ. of Med. Sci., Otsu, Shiga, Japan)

3 東大・医科研・抗体ワクチンセンター

(Ctr. Antibody and Vaccine Ther, Inst. Med. Sci., Univ. Tokyo, Tokyo, Japan)

4 神奈川がんセンター・がん分子病態学部

(Mol. Pathol. & Genet. Div., Kanagawa Cancer Ctr., Kanagawa, Japan)

### OE1-3

#### 口腔癌の新規バイオマーカー、分子標的候補HJURPの解析 HJURP as a prognostic biomarker and therapeutic target for oral cancer

○Tsevegjav Bayarbat<sup>1,2</sup>、高野 淳<sup>1,2,3</sup> (Atsushi Takano)、祝 銘<sup>1,2</sup> (Ming Zhu)、吉武 義恭<sup>4</sup> (Yoshihiro Yoshitake)、  
篠原 正徳<sup>4</sup> (Masanori Shinohara)、醍醐 弥太郎<sup>1,2,3</sup> (Yataro Daigo)

1 滋賀医大・腫内/臨床腫瘍学

(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)

2 滋賀医大・先端がん研究センター

(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science)

3 東大・医科研・抗体ワクチンセンター

(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

4 熊本・歯科口腔外科

(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Kumamoto University)

### OE1-4

#### 演題取り下げ

## The impact of common germline risk on somatic alterations and clinical features across cancers

○難波 真一<sup>1</sup> (Shinichi Namba)、斎藤 優樹<sup>2,3</sup> (Yuki Saito)、木暮 泰寛<sup>2</sup> (Yasunori Kogure)、増田 達郎<sup>1,4,5</sup> (Tatsuo Masuda)、岡田 随象<sup>1,6,7,8</sup> (Yukinori Okada)、片岡 圭亮<sup>2,9</sup> (Keisuke Kataoka)

- 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 国立がん研究センター研究所 分子腫瘍学分野  
(Division of Molecular Oncology, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学 医学部 内科学 (消化器)  
(Department of Gastroenterology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 大阪大学 大学院医学系研究科 産科学婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 5 大阪大学 再生誘導医学協働研究所  
(StemRIM Institute of Regeneration-Inducing Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 6 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)
- 7 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)
- 8 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)
- 9 慶應義塾大学 医学部 内科学 (血液)  
(Division of Hematology, Department of Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Oral English Session 2 Next Generation Sequencing / New Technologies

English Session

日 時：12月15日 (木) 10:20 ~ 11:10

会 場：第7会場 (4F 411+412)

座 長：松本 直通 (横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学)  
吉浦 孝一郎 (長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学)

Date : Thu. December 15 10:20 ~ 11:10 Room 7 (411+412, 4F)

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

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

## Whole-genome long-read sequencing for breakpoint analysis of de novo balanced reciprocal translocations

○山田 茉未子<sup>1</sup> (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、外木 秀文<sup>2</sup> (Hidefumi Tonoki)、小杉山 清隆<sup>3</sup> (Kiyotaka Kosugiyama)、氏家 武<sup>4</sup> (Takeshi Ujiie)、宮 冬樹<sup>1</sup> (Fuyuki Miya)、武内 俊樹<sup>5</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>1</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 天使病院臨床遺伝センター  
(Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 3 北海道大学病院小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 4 氏家記念こどもクリニック  
(Ujiie Memorial Clinic for Children, Sapporo, Japan)
- 5 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## Genome, transcriptome, and epigenetic analysis of a tetrasomy 21 patient using long-read sequencing technology

○吉田 くぐい<sup>1</sup> (Kugui Yoshida)、池本 滉<sup>1</sup> (Ko Ikemoto)、高野 貴子<sup>2,3</sup> (Takako Takano)、藤本 明洋<sup>1</sup> (Akihiro Fujimoto)

- 1 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学分野  
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京家政大学  
(Department of Child Health, Tokyo Kasei University)
- 3 東部療育センター  
(Tokyo Metropolitan Tobu Medical Center for Children with Developmental Disabilities, Tokyo, Japan)

OE2-3

**三世代家系のゲノムデータを用いたloss of heterozygosityの探索****Direct detection of loss of heterozygosity using the genome sequencing data of three-generation human families**

○金賢正 (Hyoenjeong Kim)、須山 幹太 (Mikita Suyama)

九州大学 生体防御医学研究所 情報生物学分野

(Division of Bioinformatics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

OE2-4

**Scalable and accurate detection of technically challenging variants through modified next-generation sequencing**

○Swaroop Aradhya, Susan Rojahn, Rebecca Truty, Michael Kennemer, Joshua Paul

Invitae Inc., San Francisco, USA

OE2-5

**corePGseq: HLA遺伝子および非翻訳領域を含むPGx関連18遺伝子のターゲットシーケンシング法のためのパネル****corePGseq: a targeted sequencing panel of 18 pharmacogenes including 4 HLA genes and essential non-coding regions**○福永 航也<sup>1,2</sup> (Koya Fukunaga)、蕙田 泰誠<sup>1</sup> (Taisei Mushiroda)

1 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム

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

2 国立医薬品食品衛生研究所 医薬安全科学部

(Division of Medical Safety Science, National Institute of Health Sciences)

**Oral English Session 3 Clinical Genetics / Rare Disease**English  
Session

日 時：12月15日 (木) 15:30 ~ 16:20

会 場：第7会場 (4F 411+412)

座 長：酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 成育小児科学)

黒田 友紀子 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

Date : Thu. December 15 15:30 ~ 16:20 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs : Norio Sakai (Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Sciences, Osaka University  
Graduate School of Medicine)

Yukiko Kuroda (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

OE3-1

**7番染色体母性片親性ダイソミーによるアルギニンコハク酸尿症とSilver-Russell症候群の合併例  
A patient with argininosuccinic aciduria and Silver-Russell syndrome due to maternal uniparental disomy chromosome 7**○服部 淳<sup>1</sup> (Atsushi Hattori)、奥山 虎之<sup>2,3</sup> (Torayuki Okuyama)、蘇 哲民<sup>2</sup> (Tetsumin So)、  
小須賀 基通<sup>2</sup> (Motomichi Kosuga)、市本 景子<sup>4</sup> (Keiko Ichimoto)、村山 圭<sup>4</sup> (Kei Murayama)、  
鏡 雅代<sup>1</sup> (Masayo Kagami)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)、福原 康之<sup>2</sup> (Yasuyuki Fukuhara)

1 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)

2 国立成育医療研究センター 遺伝診療科

(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)

3 埼玉医科大学 ゲノム医療科

(Department of Pediatrics and Clinical Genomics, Saitama Medical University)

4 千葉県こども病院 代謝科

(Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

OE3-2

**2つの意義不明バリエントを有する極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症疑いの乳児の診断における課題  
Diagnosing uncertainty: suspected VLCAD deficiency in an infant with two ACADVL variants of uncertain significance**○Tocan Vlad、島本 太郎 (Taro Shimamoto)、虫本 雄一 (Yuichi Mushimoto)、  
安部 希 (Nozomi Abe)、石井 加奈子 (Kanako Kojima-Ishii)、大賀 正一 (Shouichi Ohga)

九州大学大学院 医学研究院 成長発達医学分野

(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

## Camurati-Engelmann病II型の疾患遺伝子の同定

## Identification of Disease Gene for Camurati-Engelmann Disease Type II

○王 錚<sup>1</sup> (Zheng Wang)、西村 玄<sup>1</sup> (Gen Nishimura)、三宅 紀子<sup>2</sup> (Noriko Miyake)、  
米谷 充弘<sup>3</sup> (Mitsuhiro Kometani)、吉浦 孝一郎<sup>4</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、今村 健志<sup>5</sup> (Takeshi Imamura)、  
大橋 博文<sup>6</sup> (Hirofumi Ohashi)、戸口田 淳也<sup>7</sup> (Junya Toguchida)、松本 直通<sup>2</sup> (Naomichi Matsumoto)、  
池川 志郎<sup>1</sup> (Shiro Ikegawa)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター  
(IMS, RIKEN, Tokyo, Japan)
- 2 横浜国立大学医学部  
(Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 3 金沢大学医薬保健学総合研究科  
(Kanazawa University Graduate School of Medicine, Kanazawa, Ishikawa, Japan)
- 4 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科  
(Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 5 愛媛大学医学部  
(Ehime University Graduate School of Medicine, To-on, Ehime, Japan)
- 6 埼玉県立小児医療センター  
(Saitama Prefecture Children's Medical Center, Saitama, Sanitama, Japan)
- 7 京都大学ウイルス・再生医科学研究所  
(Kyoto University, Kyoto, Kyoto, Japan)

## CTR9遺伝子による大頭症、知的障害、運動発達遅滞を示す新規疾患報告

## De novo non-synonymous CTR9 variants are associated with intellectual disability, motor delay, and macrocephaly

○鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、青木 佳南<sup>2</sup> (Kana Aoki)、黒澤 健司<sup>3</sup> (Kenji Kurosawa)、  
今川 和生<sup>4</sup> (Kazuo Imagawa)、大戸 達之<sup>4</sup> (Tatsuyuki Ohto)、山田 茉未子<sup>1</sup> (Mamiko Yamada)、  
武内 俊樹<sup>5</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>1</sup> (Kenjiro Kosaki)、石谷 太<sup>2</sup> (Tohru Ishitani)

- 1 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 大阪大学 微生物研究所 環境応答研究部門 生体統御分野  
(Department of Homeostatic Regulation, Division of Cellular and Molecular Biology, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Osaka, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 4 筑波大学 医学医療系 小児科  
(Department of Child Health, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 5 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

KCNH5新規*de novo*変異を認めた難治性てんかん脳症の一例A novel *de novo* variant in *KCNH5* in a patient with refractory epileptic encephalopathy

○光武 明彦<sup>1,2</sup> (Akihiko Mitsutake)、松川 敬志<sup>1</sup> (Takashi Matsukawa)、石浦 浩之<sup>1</sup> (Hiroyuki Ishiura)、  
三井 純<sup>3</sup> (Jun Mitsui)、原田 広顕<sup>4</sup> (Hiroaki Harada)、藤尾 圭志<sup>4</sup> (Keishi Fujio)、  
藤代 準<sup>5</sup> (Jun Fujishiro)、森 壘<sup>6</sup> (Harushi Mori)、森下 真一<sup>7</sup> (Shinichi Morishita)、  
辻 省次<sup>8</sup> (Shoji Tsuji)、戸田 達史<sup>1</sup> (Tatsushi Toda)

- 1 東京大学大学院医学系研究科 脳神経医学専攻神経内科学  
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 国際医療福祉大学三田病院 脳神経内科  
(Department of Neurology, International University of Health and Welfare Mita Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学大学院医学系研究科 分子神経学  
(Department of Molecular Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学医学部附属病院 アレルギーリウマチ内科  
(Department of Rheumatology and Allergy, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学医学部附属病院 小児外科  
(Department of Pediatric Surgery, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 自治医科大学 放射線医学講座  
(Department of Radiology, School of Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 7 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻  
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan)
- 8 国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所  
(Institute of Medical Genomics, International University of Health and Welfare, Narita, Japan)

日時：12月15日（木） 16:40～17:30

会場：第7会場（4F 411+412）

座長：仁科 幸子（国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科）  
井上 健（国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部）

Date：Thu. December 15 16:40～17:30 Room 7（411+412, 4F）

Chairs：Sachiko Nishina（Division of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development）

Ken Inoue（Dept. Mental Retardation and Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, NCNP）

## OE4-1

## 日本における汗孔角化症の遺伝学的ランドスケープ

## The genetic landscape of prokeratosis in Japan

○久保 亮治<sup>1,2</sup>（Akiharu Kubo）、齋藤 苑子<sup>1</sup>（Sonoko Saito）、青木 里美<sup>1</sup>（Satomi Aoki）、  
中林 一彦<sup>3</sup>（Kazuhiro Nakabayashi）、鈴木 寿人<sup>4</sup>（Hisato Suzuki）、佐々木 貴史<sup>5</sup>（Takashi Sasaki）、  
秦 健一郎（Kenichiro Hata）、小崎 健次郎<sup>4</sup>（Kenjiro Kosaki）、天谷 雅行<sup>1</sup>（Masayuki Amagai）

- 慶應義塾大学 医学部 皮膚科  
（Department of Dermatology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
- 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座皮膚科学分野  
（Division of Dermatology, Department of Internal Related, Kobe University Graduate School of Medicine）
- 国立成育医療研究センター 周産期病態学  
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
- 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター  
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
- 慶應義塾大学 医学部 百寿総合研究センター  
（Center for Supercentenarian Medical Research, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

## OE4-2

## 生後3年以内にてんかん発作を発症した小児の分子診断状況

## Molecular Diagnostic Landscape of Children with Onset of Seizure in the First Three Years of Life

○西口 礼子<sup>1</sup>（Reiko Nishiguchi）、Swaroop Aradhya<sup>2</sup>、Lauren DeRienzo<sup>3</sup>、Celene Grayson<sup>3</sup>、  
Britt Johnson<sup>2</sup>、Dee Mcknight<sup>2</sup>、Ana Morales<sup>2</sup>、Robin Sherrington<sup>3</sup>、Andrew Wilcock<sup>3</sup>、  
Heather McLaughlin<sup>2</sup>

- インヴィティ ジャパン株式会社 グローバルメディカルアフェアーズ部  
（Invitae Japan KK, Global Medical Affairs, Tokyo, Japan）
- Invitae Corporation, San Francisco, USA
- Xenon Pharmaceuticals, Inc., Burnaby, Canada

## OE4-3

## 東アジアの黄斑変性症患者における2つのRP1L1ホットスポットの異なる臨床症状; EAOMD Report No.4

## Different clinical effect of two RP1L1 hotspots of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy; EAOMD Report No.4

○藤波 優<sup>1,2,3</sup>（Yu Fujinami-Yokokawa）、Ahn Seong Joon<sup>4</sup>、Joo Kwangsic<sup>5</sup>、角田 和繁<sup>6</sup>（Kazushige Tsunoda）、  
近藤 峰生<sup>7</sup>（Mineo Kondo）、Li Hui<sup>8</sup>、Park Kyu Hyung<sup>5</sup>、中 伊津美<sup>9</sup>（Izumi Naka）、大橋 順<sup>7</sup>（Jun Ohashi）、  
立森 久照<sup>10</sup>（Hisateru Tachimori）、宮田 裕章<sup>2</sup>（Hiroaki Miyata）、Woo Se Joon<sup>5</sup>、Sui Ruifang<sup>8</sup>、  
藤波 芳<sup>1,3</sup>（Kaoru Fujinami）

- 東京医療センター臨床研究センター 視覚研究部 視覚生理学研究室  
（Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization, Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
- 慶應義塾大学 医学部 医療政策管理学教室  
（Department of Health Policy and Management, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
- UCL Institute of Ophthalmology, London, UK
- Department of Ophthalmology, Hanyang University Hospital, Hanyang University College of Medicine, Seoul, Republic of Korea
- Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital, Seoul National University College of Medicine, Seongnam, South Korea
- 東京医療センター臨床研究センター 視覚研究部  
（Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
- 三重大学大学院 医学系研究科 眼科学  
（Department of Ophthalmology, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan）
- Department of Ophthalmology, Peking Union Medical College Hospital, Peking Union Medical College and Chinese Academy of Medical Sciences, Beijing, China
- 東京大学 理学系研究科 生物科学専攻 生物学科  
（Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Japan）
- 慶應義塾大学 医学部 医療システムイノベーション寄附講座  
（Endowed Course for Health System Innovation, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

OE4-4

東アジアにおける黄斑ジストロフィー患者の臨床的および遺伝学的特徴：周縁部の特徴と遺伝子型との関連性

### Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy: perimetric features

○藤波 芳<sup>1,2,3</sup> (Kaoru Fujinami)、藤波 優<sup>1,2,4</sup> (Yu Fujinami-Yokokawa)、  
East Asia Inherited Retinal Disease Society Group<sup>1</sup>

- 1 東京医療センター臨床研究センター 視覚研究部 視覚生理学研究室  
(Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization, Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 UCL Institute of Ophthalmology, London, UK
- 3 Moorfields Eye Hospital, London, UK
- 4 慶應義塾大学 医学研究科 医療政策管理学教室  
(Department of Health Policy and Management, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

OE4-5

Recommended First Tier Genetic Testing for Patients with Neurodevelopmental Disorders has Diagnostic Utility

○Swaroop Aradhya, Dianalee McKnight, Ana Morales, Jenna Finley, Kathryn Hatchell  
Invitae Inc., San Francisco, USA

## Oral English Session 5 Statistical Genetics / Bioinformatics

English Session

日時：12月16日（金） 11:00～11:50

会場：第7会場（4F 411+412）

座長：井ノ上 逸朗（国立遺伝学研究所 人類遺伝研究室）

熊坂 夏彦（国立研究開発法人 国立成育医療研究センター エコチル調査研究部 遺伝子解析室）

Date：Fri. December 16 11:00～11:50 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs：Ituro Inoue (National Institute of Genetics)

Natsuhiko Kumasaka (Genetics Division, Medical Support Center of Japan Environment and Children's Study, National Center for Child Health and Development)

OE5-1

長鎖シーケンス技術を用いた転写産物全長のeQTL解析

eQTL analysis for full length transcripts using long-read technology reveals a lot of splicing variant-specific eQTLs

○名倉 佑哉 (Yuya Nagura)、嶋多 美穂子 (Mihoko Shimada)、藤本 明洋 (Akihiro Fujimoto)

東京大学大学院 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学教室

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

OE5-2

コロナ制圧タスクフォース由来465人の、全血におけるCOVID-19感染下での遺伝子発現制御の網羅的解析

The whole blood transcriptional regulation landscape in 465 COVID-19 infected samples from Japan COVID-19 Task Force

○王 青波<sup>1,2</sup> (Qingbo Wang)、枝廣 龍哉<sup>1,3</sup> (Ryuya Edahiro)、南宮 湖<sup>4</sup> (Namkoong Ho)、  
長谷川 嵩矩<sup>5</sup> (Takanori Hasegawa)、石井 誠<sup>6</sup> (Makoto Ishii)、小池 竜司<sup>7</sup> (Ryuji Koike)、

木村 彰方<sup>8</sup> (Akinori Kimura)、井元 清哉<sup>9</sup> (Seiya Imoto)、宮野 悟<sup>5</sup> (Satoru Miyano)、

小川 誠司<sup>10,11,12</sup> (Seishi Ogawa)、金井 隆典<sup>13,14</sup> (Takanori Kanai)、福永 興彦<sup>6</sup> (Koichi Fukunaga)、

岡田 随象<sup>1,2,15,16,17,18</sup> (Yukinori Okada)、

コロナ制圧タスクフォースプロジェクト<sup>4</sup> (Japan Covid-19 Task Force Project)

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

2 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)

3 大阪大学 大学院 医学系研究科 呼吸器内科  
(Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

4 慶應義塾大学 医学部 医学系研究科 感染症学  
(Department of Infectious Diseases, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

5 東京医科歯科大学 M&Dデータ科学センター  
(M&D Data Science Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

6 慶應義塾大学 医学部 医学系研究科 呼吸器内科  
(Division of Pulmonary Medicine, Department of Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

7 東京医科歯科大学 医療イノベーション推進センター  
(Medical Innovation Promotion Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

- 8 東京医科歯科大学 難治疾患研究所  
(Institute of Research, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 9 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター  
(Division of Health Medical Intelligence, Human Genome Center, the Institute of Medical Science, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 10 京都大学 腫瘍生物学  
(Department of Pathology and Tumor Biology, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 11 京都大学 ASHBI  
(Institute for the Advanced Study of Human Biology (WPI-ASHBi), Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 12 Department of Medicine, Center for Hematology and Regenerative Medicine, Karolinska Institute, Stockholm, Sweden
- 13 慶應義塾大学 医学部 医学系研究科 消化器内科  
(Division of Gastroenterology and Hepatology, Department of Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 14 AMED-CREST, Japan Agency for Medical Research and Development, Tokyo, Japan
- 15 大阪大学 先導的学際研究機構  
(Integrated Frontier Research for Medical Science Division, Institute for Open and Transdisciplinary Research Initiatives, Osaka University, Suita, Japan)
- 16 大阪大学 感染症総合教育研究拠点  
(Center for Infectious Disease Education and Research (CiDER), Osaka University, Suita, Japan)
- 17 理化学研究所 システム遺伝学  
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, 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)

#### OE5-3

### 日本人における大規模scRNA-seqを用いたCOVID-19重症化の生物学的・宿主遺伝学的メカニズムの解明

#### Biological and host genetic mechanism of COVID-19 severity identified using large-scale scRNA-seq in Japanese

○枝廣 龍哉<sup>1</sup> (Ryuya Edahiro)、白井 雄也<sup>1</sup> (Yuya Shirai)、竹島 雄介<sup>2</sup> (Yusuke Takeshima)、榎原 修平<sup>2</sup> (Shuhei Sakakibara)、山口 勇太<sup>1,2</sup> (Yuta Yamaguchi)、村上 輝明<sup>1,2</sup> (Teruaki Murakami)、森田 貴義<sup>1,2</sup> (Takayoshi Morita)、加藤 保宏<sup>1,2</sup> (Yasuhiro Kato)、劉 祐誠<sup>2</sup> (Yu-Chen Liu)、元岡 大祐<sup>2</sup> (Daisuke Motooka)、多久和 綾子<sup>2</sup> (Ayako Takuwa)、James Wing<sup>2</sup>、曾根原 究人<sup>1,3,4</sup> (Kyuto Sonehara)、Japan COVID-19 Task Force、南宮 湖<sup>5</sup> (Namkoong Ho)、田中 拓<sup>5</sup> (Hironu Tanaka)、李 昊<sup>5</sup> (Ho Lee)、福永 興彦<sup>5</sup> (Koichi Fukunaga)、平田 陽彦<sup>1</sup> (Haruhiko Hirata)、武田 吉人<sup>1</sup> (Yoshito Takeda)、奥崎 大介<sup>2</sup> (Daisuke Okuzaki)、熊ノ郷 淳<sup>1,2</sup> (Atsushi Kumanogoh)、岡田 随象<sup>1,2,3,4</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科  
(Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 2 大阪大学免疫学フロンティア研究センター  
(Immunology Frontier Research Center, Osaka University, Suita, Japan)
- 3 東京大学大学院医学系研究科  
(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  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 慶應義塾大学医学部  
(Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

#### OE5-4

### 日本人787名の腸内微生物叢データからの原核生物及びウイルスゲノムの再構築及びその特徴の解明 Prokaryotic and viral genome recovered from 787 Japanese gut metagenomes revealed population-specific microbial features

○友藤 嘉彦<sup>1</sup> (Yoshihiko Tomofuji)、岸川 敏博<sup>1</sup> (Toshihiro Kishikawa)、前田 悠一<sup>1</sup> (Yuichi Maeda)、小河 浩太郎<sup>1</sup> (Kotaro Ogawa)、大竹 由利子<sup>1</sup> (Yuriko Otake)、川端 修平<sup>1</sup> (Shuhei Kawabata)、新居 卓朗<sup>1</sup> (Takuro Nii)、奥野 龍禎<sup>1</sup> (Tatsusada Okuno)、猪頭 英里<sup>1</sup> (Eri Oguro-Igashira)、木下 允<sup>1</sup> (Makoto Kinoshita)、高垣 匡寿<sup>1</sup> (Masatoshi Takagaki)、大山 直紀<sup>3</sup> (Naoki Oyama)、藤堂 謙一<sup>1</sup> (Kenichi Todo)、山本 賢一<sup>1</sup> (Kenichi Yamamoto)、曾根原 究人<sup>1</sup> (Kyuto Sonehara)、八木田 麻裕<sup>1</sup> (Mayu Yagita)、細川 明子<sup>4</sup> (Akiko Hosokawa)、元岡 大祐<sup>2</sup> (Daisuke Motooka)、松本 悠希<sup>2</sup> (Yuki Matsumoto)、松岡 秀俊<sup>7</sup> (Hidetoshi Matsuoka)、吉村 麻衣子<sup>7</sup> (Maiko Yoshimura)、大島 至郎<sup>7</sup> (Shiro Ohshima)、新崎 信一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Shinzaki)、中村 昇太<sup>2</sup> (Shota Nakamura)、飯島 英樹<sup>1</sup> (Hideki Iijima)、猪原 秀典<sup>1</sup> (Hidenori Inohara)、貴島 晴彦<sup>1</sup> (Haruhiko Kishima)、竹原 徹郎<sup>1</sup> (Tetsuro Takehara)、望月 秀樹<sup>1</sup> (Hideki Mochizuki)、竹田 潔<sup>1</sup> (Kiyoshi Takeda)、熊ノ郷 淳<sup>1</sup> (Atsushi Kumanogoh)、岡田 随象<sup>1,5,6</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院 医学系研究科  
(Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学 微生物病研究所  
(Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Suita, Japan)
- 3 川崎医科大学  
(Kawasaki Medical School, Kurashiki, Japan)

- 4 吹田市民病院  
(Suita Municipal Hospital, Suita, Japan)
- 5 東京大学大学院 医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Hongo, Japan)
- 6 理化学研究所 生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tsurumi, Japan)
- 7 国立病院機構 大阪南医療センター  
(NHO Osaka Minami Medical Center, Kawachinagano, Japan)

## Oral English Session 6 Respiratory and Cardiovascular Genetics / Cancer Genetics

English Session

日時：12月16日（金） 14:10～15:00

会場：第7会場（4F 411+412）

座長：森崎 裕子（榊原記念病院 臨床遺伝科）  
片桐 豊雅（徳島大学 先端酵素学研究所）

Date：Fri. December 16 14:10～15:00 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs：Hiroko Morisaki (Department of Medical Genetics, Sakakibara Heart Institute)  
Toyomasa Katagiri (Div. Genome Med., Inst. Adv. Med. Sci., Tokushima Univ.)

### OE6-1 Family cascade testing in 54,407 patients undergoing cardiomyopathy and arrhythmia genetic testing

- Swaroop Aradhya, Thomas Callis, Ana Morales, Asia Mitchell, Sarah Poll, John Garcia, Dianalee McKnight, Chad Morteza, Matteo Vatta, Robert Nussbaum  
Invitae Inc., San Francisco, USA

### OE6-2 遺伝学的診断が治療方針決定の一助となったMarfan症候群の一例

Utility of genetic diagnosis in clinical decision making for a case of forme fruste of Marfan syndrome

- 武井 眞<sup>1</sup> (Makoto Takei)、石岡 宏太<sup>2</sup> (Kota Ishioka)、塚田 ひとみ<sup>3</sup> (Hitomi Tsukada)、  
吉浜 圭祐<sup>4</sup> (Keisuke Yoshihama)、船越 信介<sup>5</sup> (Shinsuke Funakoshi)、高橋 寿由樹<sup>1</sup> (Toshiyuki Takahashi)

- 1 東京都済生会中央病院 循環器内科  
(Department of Cardiology, Tokyo Saiseikai Central Hospital)
- 2 東京都済生会中央病院 呼吸器内科  
(Department of Pulmonology, Tokyo Saiseikai Central Hospital)
- 3 東京都済生会中央病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Saiseikai Central Hospital)
- 4 東京都済生会中央病院 耳鼻科  
(Department of Otolaryngology, Tokyo Saiseikai Central Hospital)
- 5 東京都済生会中央病院 腫瘍内科  
(Department of Oncology, Tokyo Saiseikai Central Hospital)

### OE6-3 先天性QT延長症候群が疑われた症例に同定された*TBX5*/*TBX3* 欠損

A *TBX5*/*TBX3* deletion identified in a patient with suspected long QT syndrome

- 大野 聖子<sup>1</sup> (Seiko Ohno)、吉永 正夫<sup>2</sup> (Masao Yoshianga)
- 1 国立循環器病研究センター 分子生物学部  
(Department of Bioscience and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
  - 2 鹿児島医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics National Hospital Organization Kagoshima Medical Center, Kagoshima, Japan)

### OE6-4 次世代シーケンス解析を用いた肥大型心筋症のゲノム研究

Deciphering the genetic architecture of hypertrophic cardiomyopathy by whole exome sequencing analysis

- CHA PEI CHIENG<sup>1</sup>、園田 桂子<sup>2</sup> (Keiko Sonoda)、大野 聖子<sup>2</sup> (Seiko Ohno)、高橋 篤<sup>1</sup> (Atsushi Takahashi)

- 1 国立循環器病研究センター 病態ゲノム医学部  
(Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center (NCVC))
- 2 国立循環器病研究センター 分子生物学部  
(Department of Biosciences and Genetics, Research Institute, NCVC)

**BRCA関連重複癌と生殖細胞の全エクソン解析により同定された新規候補遺伝子  
Germline and Somatic Whole Exome Sequencing Identifies A Novel Candidate Gene in  
Double Primary BCRA-associated Cancers**

○谷岡 真樹<sup>1</sup> (Tanioka Maki)、吉田 正行<sup>2</sup> (Masayuki Yoshida)、平岡 伸介<sup>2</sup> (Nobuyoshi Hiraoka)、  
吉野 友美<sup>6</sup> (Tomomi Yoshino)、岡田 千尋<sup>3</sup> (Chihiro Okada)、野原 祥夫<sup>3</sup> (Sachio Nohara)、  
須藤 一起<sup>4</sup> (Kazuki Sudo)、三井 純<sup>5</sup> (Jun Mitsui)

- 1 岡山大学医歯薬学域医療AI人材育成プログラム  
(Okayama University of Graduate School of Medicine Dentistry and Pharmaceutical Sciences)
- 2 国立がん研究センター中央病院病理診断科  
(National Cancer Center Hospital, Diagnostic Pathology, Tokyo, Japan)
- 3 三菱電機ソフトウェア株式会社  
(Mitsubishi Electric Software Corporation)
- 4 国立がん研究センター中央病院腫瘍内科  
(National Cancer Center Japan, Medical Oncology, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学大学院医学系研究科 分子神経学講座  
(University of Tokyo, Molecular Neurology, Tokyo, Japan)
- 6 国立がん研究センター研究所 分子薬理学  
(National Cancer Center Hospital, Molecular Pharmacology, Tokyo, Japan)

**Oral English Session 7 GWAS / Population Genetics**

English  
Session

日 時：12月17日 (土) 14:10 ~ 15:00

会 場：第7会場 (4F 411+412)

座 長：徳永 勝士 (国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト)

田嶋 敦 (金沢大学 医薬保健研究域医学系)

Date : Sat. December 17 14:10 ~ 15:00 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs : Katsushi Tokunaga (Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

Atsushi Tajima (Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University)

**東アジアおよび民族横断的なゲノムワイド関連メタ解析による消化性潰瘍疾患の遺伝的メカニズム解明  
East Asian-specific and cross-ancestry genome-wide meta-analyses provide new insights  
into peptic ulcer disease genetics**

○賀 云野<sup>1</sup> (Yunye He)、小井土 大<sup>1</sup> (Masaru Koido)、須藤 洋一<sup>2</sup> (Yoichi Sutoh)、  
史 明陽<sup>1</sup> (Mingyang Shi)、山崎 弥生<sup>2</sup> (Yayoi Yamasaki)、森崎 隆幸<sup>3</sup> (Takayuki Morisaki)、  
永井 亜貴子<sup>3</sup> (Akiko Nagai)、村上 善則<sup>3</sup> (Yoshinori Murakami)、谷川 千津<sup>1</sup> (Chizu Tanikawa)、  
八谷 剛史<sup>2</sup> (Tsuyoshi Hachiya)、松田 浩一<sup>1,3</sup> (Koichi Matsuda)、清水 厚志<sup>2</sup> (Atsushi Shimizu)、  
鎌谷 洋一郎<sup>1</sup> (Yoichiro Kamatani)

- 1 東京大学 大学院新領域創成科学研究科  
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構  
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 3 東京大学 医科学研究所  
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

アジア最大規模の強皮症GWASにより新規に同定されたFCGR遺伝子領域のハイリスクSNPは、IRF8の結合を介して病態形成に寄与する

The Largest Asian GWAS for Systemic Sclerosis Identified a Novel Risk Causal SNP in the Fc gamma Receptor Gene Region

○石川 優樹<sup>1</sup> (Yuki Ishikawa)、田中 奈緒<sup>1</sup> (Nao Tanaka)、浅野 善英<sup>2,3</sup> (Yoshihide Asano)、小寺 雅也<sup>4</sup> (Masanari Koderu)、白井 悠一郎<sup>5</sup> (Yuichiro Shirai)、赤星 光輝<sup>6,7</sup> (Mitsuteru Akahoshi)、長谷川 稔<sup>8</sup> (Minoru Hasegawa)、松下 貴史<sup>9</sup> (Takashi Matsushita)、斎藤 和義<sup>10</sup> (Kazuyoshi Saito)、茂木 精一郎<sup>11</sup> (Sei-ichiro Motegi)、吉藤 元<sup>12</sup> (Hajime Yoshifuji)、吉崎 歩<sup>3</sup> (Ayumi Yoshizaki)、河本 知大<sup>13</sup> (Tomohiro Komoto)、高木 香恵<sup>14</sup> (Kae Takagi)、岡 晃<sup>15</sup> (Akira Oka)、菅田 美穂<sup>4</sup> (Miho Kanda)、田中 義人<sup>4</sup> (Yoshihito Tanaka)、伊藤 有美<sup>4</sup> (Yumi Ito)、中野 和久<sup>10</sup> (Kazuhisa Nakano)、笠松 宏至<sup>18</sup> (Hiroshi Kasamatsu)、宇都宮 慧<sup>18</sup> (Akira Utsunomiya)、関口 明子<sup>11</sup> (Akiko Sekiguchi)、新納 宏昭<sup>6</sup> (Hiroaki Niro)、神人 正寿<sup>19</sup> (Masatoshi Jinnin)、牧野 雄成<sup>20</sup> (Katsunari Makino)、牧野 貴充<sup>20</sup> (Takamitsu Makino)、尹 浩信<sup>20</sup> (Hironobu Ihn)、山本 元久<sup>21</sup> (Motohisa Yamamoto)、鈴木 知佐子<sup>22</sup> (Chisako Suzuki)、高橋 裕樹<sup>22</sup> (Hiroki Takahashi)、西田 絵美<sup>23,24</sup> (Emi Nishida)、森田 明理<sup>23</sup> (Akimichi Morita)、山本 俊幸<sup>25</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、藤本 学<sup>26</sup> (Manabu Fujimoto)、近藤 裕也<sup>27</sup> (Yuya Kondo)、後藤 大輔<sup>27</sup> (Daisuke Goto)、住田 孝之<sup>27</sup> (Takayuki Sumida)、鮎澤 菜穂<sup>28</sup> (Naho Ayuzawa)、柳田 英寿<sup>28</sup> (Hidetoshi Yanagida)、堀田 哲也<sup>29</sup> (Tetsuya Horita)、渥美 達也<sup>29</sup> (Tatsuya Atsumi)、遠藤 平仁<sup>30</sup> (Hirahito Endo)、嶋 良仁<sup>31</sup> (Yoshihito Shima)、熊ノ郷 淳<sup>31</sup> (Atsushi Kumanogoh)、平田 潤<sup>32</sup> (Jun Hirata)、大伴 直央<sup>1</sup> (Nao Otomo)、末次 弘征<sup>1</sup> (Hiroyuki Suetsugu)、小池 良直<sup>1</sup> (Yoshinao Koike)、富塚 耕平<sup>1</sup> (Kohei Tomizuka)、吉野 宗一郎<sup>1</sup> (Soichiro Yoshino)、劉 曉溪<sup>1</sup> (Xiaoxi Liu)、伊藤 修司<sup>1</sup> (Shuji Ito)、曳野 圭子<sup>1</sup> (Keiko Hikino)、鈴木 亜香里<sup>33</sup> (Akari Suzuki)、桃沢 幸秀<sup>34</sup> (Yukihide Momozawa)、池川 志郎<sup>35</sup> (Shiro Ikegawa)、田中 良哉<sup>10</sup> (Yoshiya Tanaka)、石川 治<sup>11</sup> (Osamu Ishikawa)、竹原 和彦<sup>9</sup> (Kazuhiko Takehara)、鳥井 剛<sup>36</sup> (Takeshi Torii)、佐藤 伸一<sup>3</sup> (Shinichi Sato)、岡田 随象<sup>32</sup> (Yukinori Okada)、三森 経世<sup>12,37</sup> (Tsuneyo Mimori)、松田 文彦<sup>38</sup> (Fumihiko Matsuda)、松田 浩一<sup>39,40</sup> (Koichi Matsuda)、Tiffany Amariuta<sup>41,42,43,44,45</sup>、井本 逸勢<sup>46</sup> (Issei Imoto)、松尾 恵太郎<sup>47</sup> (Keitaro Matsuo)、桑名 正隆<sup>5</sup> (Masataka Kuwana)、川口 鎮司<sup>48</sup> (Yasushi Kawaguchi)、大村 浩一郎<sup>12</sup> (Koichiro Ohmura)、寺尾 知可史<sup>1,16,17</sup> (Chikashi Terao)

- 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム (RIKEN, Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Statistical and Translational Medicine, Yokohama, Japan)
- 東北大学大学院 医学研究科 神経感覚器病態皮膚科学分野 (Tohoku University, Graduate School of Medicine, Department of Dermatology, Sendai, Japan)
- 東京大学医学部附属病院 皮膚科 (The University of Tokyo, Department of Dermatology, Tokyo, Japan)
- 社会保険中京病院 皮膚科 (Chukyo Hospital, Japan Community Health Care Organization, Department of Dermatology, Nagoya, Japan)
- 日本医科大学 アレルギー膠原病内科 (Nippon Medical School Graduate School of Medicine, Department of Allergy and Rheumatology, Tokyo, Japan)
- 九州大学病院 免疫・膠原病・感染症内科 (Kyushu University, Faculty of Medicine, Department of Medicine and Biosystemic Science, Fukuoka, Japan)
- 佐賀大学医学部附属病院 膠原病・リウマチ内科 (Department of Rheumatology, Saga University Hospital, Saga, Japan)
- 福井大学 医学部 感覚運動医学講座 皮膚科学 (Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Department of Dermatology, Fukui, Japan)
- 金沢大学 医薬保健研究域医学系 皮膚分子病態学 (Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University, Department of Molecular Pathology of Skin, Faculty of Medicine, Kanazawa, Japan)
- 産業医科大学 第1内科学講座 (School of Medicine, University of Occupational and Environmental Health, The First Department of Internal Medicine, Kitakyushu, Japan)
- 群馬大学大学院 医学系研究科 皮膚科学 (Gunma University Graduate School of Medicine, Department of Dermatology, Maebashi, Japan)
- 京都大学大学院 医学研究科 内科学講座 臨床免疫学分野 (Department of Rheumatology and Clinical immunology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 愛知県がんセンター研究所 分子遺伝学分野 (Aichi Cancer Center Research Institute, Division of Molecular Genetics, Nagoya, Japan)
- 東京女子医科大学 足立メディカルセンター (Tokyo Women's Medical University, Adachi Medical Center, Tokyo, Japan)
- 東海大学 医学部医学科 基礎医学系 分子生命科学 (Department of Molecular Life Sciences, Division of Basic Medical Science and Molecular Medicine, Tokai University School of Medicine, Isehara, Japan)
- 静岡総合病院 臨床研究センター (Shizuoka General Hospital, The Clinical Research Center, Shizuoka, Japan)
- 静岡県立大学法人 静岡県立大学 薬学部 ゲノム病態解析分野 (School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka, The Department of Applied Genetics, Shizuoka, Japan)
- 福井大学 医学部 感覚運動医学講座 皮膚科学 (Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Department of Dermatology, Fukui, Japan)

- 19 和歌山大学大学院 医学系研究科 皮膚科学  
(Wakayama Medical University Graduate School of Medicine, Department of Dermatology, Wakayama, Japan)
- 20 熊本大学大学院 生命科学研究部 皮膚病態治療再建学  
(Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Department of Dermatology and Plastic Surgery, Kumamoto, Japan)
- 21 東京大学医科学研究所附属病院 アレルギー免疫科  
(IMSUT Hospital, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Department of Rheumatology and Allergy, Tokyo, Japan)
- 22 札幌医科大学 医学部 免疫・リウマチ内科学講座  
(Sapporo Medical University School of Medicine, Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Sapporo, Japan)
- 23 名古屋市立大学大学院医学研究科 感覚器・形成医学講座 加齢・環境皮膚科学分野  
(Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Department of Geriatric and Environmental Dermatology, Nagoya, Japan)
- 24 岡崎市民病院 皮膚科  
(Okazaki City Hospital, Department of Dermatology, Okazaki, Japan)
- 25 福島県立医科大学 医学部 皮膚科  
(Fukushima Medical University, School of Medicine, Department of Dermatology, Fukushima, Japan)
- 26 大阪大学大学院 医学系研究科 皮膚科学  
(Graduate School of Medicine, Osaka University, Department of Dermatology, Osaka, Japan)
- 27 筑波大学 医学医療系 内科  
(Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Department of Internal Medicine, Tsukuba, Japan)
- 28 独立行政法人 国立病院機構 宇多野病院 リウマチ・膠原病内科  
(National Hospital Organization, Utano National Hospital, Department of Clinical Immunology, Kyoto, Japan)
- 29 北海道大学大学院 医学研究科 免疫・代謝内科学  
(Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Department of Rheumatology, Endocrinology and Nephrology, Sapporo, Japan)
- 30 東邦大学医療センター 大森病院 膠原病科  
(Omori Medical Center, Toho University, Rheumatic Disease Center, Tokyo, Japan)
- 31 大阪大学大学院 医学系研究科 呼吸器・免疫内科学  
(Graduate School of Medicine, Osaka University, Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Osaka, Japan)
- 32 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター 免疫統計学  
(Immunology Frontier Center, Osaka University, Statistical Immunology, Osaka, Japan)
- 33 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 自己免疫疾患チーム  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, The Laboratory for Autoimmune Diseases, Yokohama, Japan)
- 34 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, The Laboratory for Genotyping Development, Yokohama, Japan)
- 35 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 骨関節疾患研究チーム  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, The Laboratory for Bone and Joint Diseases, Yokohama, Japan)
- 36 鳥井医院  
(Torii Clinic, Maizuru, Japan)
- 37 医仁会 武田総合病院  
(Ijinkai Takeada General Hospital, Kyoto, Japan)
- 38 京都大学大学院 医学研究科附属ゲノム医学センター  
(Graduate School of Medicine, Kyoto University, Center for Genomic Medicine, Kyoto, Japan)
- 39 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター  
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, Tokyo, Japan)
- 40 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 41 Center for Data Sciences, Harvard Medical School, Boston, MA, USA
- 42 Divisions of Genetics and Rheumatology, Department of Medicine, Brigham and Women's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA, USA
- 43 Program in Medical and Population Genetics, Broad Institute of MIT and Harvard, Cambridge, MA, USA
- 44 Department of Biomedical Informatics, Harvard Medical School, Boston, MA, USA
- 45 Graduate School of Arts and Sciences, Harvard University, Cambridge, MA, USA
- 46 愛知県がんセンター研究所  
(Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
- 47 愛知県がんセンター研究所 がん予防研究分野  
(Aichi Cancer Center Research Institute, Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Nagoya, Japan)
- 48 東京女子医科大学医学部 内科学講座 膠原病リウマチ内科学分野  
(Tokyo Women's Medical University, Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, Tokyo, Japan)

## ゲノムワイド関連解析データを用いた乾癬の遺伝的相関解析

## Genetic correlation analysis provides novel insight into genetic background of human traits centralizing psoriasis

○小河 浩太郎<sup>1,2</sup> (Kotaro Ogawa)、Tsoi Lam<sup>3</sup>、田中 宏明<sup>4</sup> (Hiroaki Tanaka)、金井 仁弘<sup>5</sup> (Masahiro Kanai)、Stuart Philip<sup>3</sup>、Nair Rajan<sup>3</sup>、田中 良哉<sup>4</sup> (Yoshiya Tanaka)、望月 秀樹<sup>2</sup> (Hideki Mochizuki)、Elder James<sup>3</sup>、岡田 随象<sup>1,6,7,8</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学  
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, 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, Suita, Japan)
- 3 University of Michigan Medical School, Ann Arbor, MI, USA
- 4 産業医科大学 第一内科  
(The First Department of Internal Medicine, University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 5 Broad Institute of MIT and Harvard, USA
- 6 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)
- 7 理化学研究所生命医科学研究センター システム遺伝学  
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 8 大阪大学免疫学フロンティア研究センター 免疫遺伝学  
(Laboratory of Statistical Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)

## 日本人集団におけるアソートティブメイトイングの遺伝的な足跡

## Genetic signatures of assortative mating in the Japanese population

○山本 賢一<sup>1,2</sup> (Kenichi Yamamoto)、曾根原 究人<sup>1</sup> (Kyuto Sonehara)、難波 真一<sup>1</sup> (Shinichi Namba)、小沼 貴裕<sup>1</sup> (Takahiro Konuma)、増子 裕典<sup>3</sup> (Hironori Masuko)、宮脇 哲<sup>4</sup> (Satoru Miyawaki)、The Biobank Japan Project<sup>5</sup>、鎌谷 洋一郎<sup>6</sup> (Yoichiro Kamatani)、檜澤 伸之<sup>3</sup> (Nobuyuki Hizawa)、大藪 恵一<sup>1</sup> (Keiichi Ozono)、Loic Yengo<sup>7</sup>、岡田 随象<sup>1,2,4,8</sup> (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科  
(Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 2 大阪大学免疫学フロンティア研究センター  
(Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)
- 3 筑波大学医学医療系  
(Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 4 東京大学大学院医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 The Biobank Japan Project
- 6 東京大学大学院新領域創成科学研究科  
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 Institute for Molecular Bioscience, The University of Queensland, Brisbane, Australia
- 8 理化学研究所生命医科学研究センター  
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

## Oral English Session 8 Genetic Counseling / Perinatal Genetics

English Session

日 時 : 12月17日 (土) 15:30 ~ 16:20

会 場 : 第7会場 (4F 411+412)

座 長 : 白土 なほ子 (昭和大学 産婦人科)  
西山 深雪 (株式会社PDnavi)

Date : Sat. December 17 15:30 ~ 16:20 Room 7 (411+412, 4F)

Chairs : Nahoko Shirato (Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)  
Miyuki Nishiyama (PDnavi, Inc.)

## 高年女性の不妊治療成績はERA検査では改善できないかもしれない

## Older Women's Reproductive Outcomes May Not Be Improved by the Endometrial Receptivity Analysis Test

○藤島 理沙<sup>1</sup> (Risa Fujishima)、船曳 美也子<sup>2</sup> (Miyako Funabiki)、中村 嘉孝<sup>2</sup> (Yoshitaka Nakamura)、田口 早桐<sup>2</sup> (Sagiri Taguchi)

- 1 近畿大学 医学部 産科婦人科学教室  
(Department of Obstetrics & Gynecology, Faculty of Medicine, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 医療法人オーク会 オーク住吉産婦人科  
(IVF Center, Oak Clinic, Osaka, Japan)

OE8-2

羊水検査で発見され、胎盤性モザイクだと判断された、ダブルトリソミーモザイクの1例  
Case Report of Suspected Placental Mosaicism of Double trisomy mosaic in amniocentesis sample

○山口 昌俊<sup>1,2</sup> (Masatoshi Yamaguchi)、丸山 るり子<sup>1,2</sup> (Ruriko Maruyama)、土井 宏太郎<sup>2</sup> (Kotaro Doi)、伊井 美奈代<sup>1</sup> (Minayo Ii)、榎野 晋也<sup>1</sup> (Shinya Makino)、桂木 真司<sup>2</sup> (Shinji Katsuragi)、鮫島 浩<sup>2</sup> (Hiroshi Sameshima)、宮井 俊輔<sup>3</sup> (Shunsuke Miyai)、倉橋 浩樹<sup>3</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング部  
(Division of Clinical Genetics, University of Miyazaki Hospital)
- 2 宮崎大学医学部産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Miyazaki)
- 3 藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)

OE8-3

当院の前立腺癌患者に対するがん遺伝子パネル検査の実施状況  
Cancer Gene Panel Testing for Patients with Prostate Cancer in Chiba University Hospital

○坂本 信一<sup>1</sup> (Shinichi Sakamoto)、金坂 学斗<sup>1</sup> (Manato Kanesaka)、今村 有佑<sup>1</sup> (Yusuke Imamura)、関根 瑞香<sup>2</sup> (Mizuka Sekine)、渡辺 夏未<sup>2</sup> (Natsumi Watanabe)、田中 裕子<sup>2</sup> (Yuko Tanaka)、野竹 真未<sup>2</sup> (Mami Notake)、宇津野 恵美<sup>2</sup> (Emi Utsuno)、市川 智彦<sup>1,2</sup> (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学大学院 医学研究院 泌尿器科学  
(Department of Urology, Chiba University Graduate School of Med.)
- 2 千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics, Chiba University Hospital)

OE8-4

Current approaches on Harlequin ichthyosis from early prenatal diagnosis to prevention by advanced reproductive technology - two case series

○Wu Wan-Ju<sup>1,2,3</sup>, Tzu Chu-Yi<sup>3</sup>, Ma Gwo-Chin<sup>1,2</sup>, Chang Ting-Yu<sup>1,2</sup>, Chen Ming<sup>1,2,3</sup>

- 1 Department of Genomic Medicine and Center for Medical Genetics, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan
- 2 Department of Genomic Science and Technology, Changhua Christian Hospital Healthcare System, Changhua, Taiwan
- 3 Department of Obstetrics and Gynecology, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan

OE8-5

Implementing telemedicine in prenatal genetic counseling (PGC) under the Covid-19 pandemic

○木戸 浩一郎<sup>1</sup> (Koichiro Kido)、青木 美保<sup>2</sup> (Miho Aoki)、中林 倫子<sup>2</sup> (Noriko Nakabayashi)、紀平 力<sup>1</sup> (Chikara Kihira)、中川 一平<sup>1</sup> (Ippei Nakagawa)、瀬戸 理玄<sup>1,4</sup> (Michiharu Seto)、西澤 美紀<sup>1</sup> (Miki Nishizawa)、渡邊 さや<sup>1</sup> (Saya Watanabe)、八木 慶太<sup>1</sup> (Keita Yatsuki)、高崎 和樹<sup>1</sup> (Kazuki Takasaki)、平野 菜来<sup>1</sup> (Maki Hirano)、一瀬 隆行<sup>1</sup> (Takayuki Ichinose)、西田 晴香<sup>1</sup> (Haruka Nishida)、平池 春子<sup>1</sup> (Haruko Hiraike)、笹森 幸文<sup>1</sup> (Yukifumi Sasamori)、梁 栄治<sup>1</sup> (Eiji Ryo)、置塩 英美<sup>5</sup> (Hidemi Okishio)、三牧 正和<sup>5</sup> (Masakazu Mimaki)、渡邊 清高<sup>3</sup> (Kiyotaka Watanabe)、長阪 一憲<sup>1</sup> (Kazunori Nagasaka)

- 1 帝京大学 医学部 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics & Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 帝京大学医学部附属病院 帝京がんセンター  
(Teikyo University Hospital, Teikyo Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 3 帝京大学医学部附属病院 腫瘍内科  
(Teikyo University Hospital, Department of Medical Oncology, Tokyo, Japan)
- 4 瀬戸病院  
(Seto Hospital, Tokorozawa, Japan)
- 5 帝京大学医学部附属病院 小児科  
(Teikyo University Hospital, Department of Pediatrics, Tokyo, Japan)

日時：12月17日（土） 16:30～17:20

会場：第7会場（4F 411+412）

座長：清水 厚志（岩手医科大学医歯薬総合研究所 生体情報解析部門）  
鈴木 穰（東京大学新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻）

Date：Sat. December 17 16:30～17:20 Room 7（411+412, 4F）

Chairs：Atsushi Shimizu (Division of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University)

Yutaka Suzuki (Department of CBMS, Graduate School of Frontier Sciences, the University of Tokyo)

OE9-1

ウィルソン病特異的iPS細胞由来肝細胞におけるセルロプラスミン分泌と酸化ストレスに対するレチノイン酸の効果

Retinoids rescue ceruloplasmin secretion and alleviate oxidative stress in Wilson's disease-specific hepatocytes

○林 洋平<sup>1</sup> (Yohei Hayashi)、宋 丹<sup>1</sup> (Dan Song)、高橋 剛<sup>2</sup> (Gou Takahashi)、宮岡 佑一郎<sup>2</sup> (Yuichiro Miyaoka)

- 1 理化学研究所 バイオリソース研究センター iPS細胞高次特性解析開発チーム  
(iPS Cell Advanced Characterization and Development Team, RIKEN BioResource Research Center, Ibaraki, Japan)
- 2 東京都医学総合研究所  
(Regenerative Medicine Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)

OE9-2

ネオ抗原特異的T細胞受容体遺伝子導入T細胞を用いた養子免疫療法の開発

Development of adaptive cancer immunotherapy using neoantigen-specific T cell receptor-gene transduced T cells

○住本 秀敏<sup>1,2</sup> (Hidetoshi Sumimoto)、寺田 晃士<sup>3</sup> (Kouji Terada)、縣 保年<sup>3</sup> (Yasutoshi Agata)、  
村田 聡<sup>2</sup> (Satoshi Murata)、醍醐 弥太郎<sup>1,2,4</sup> (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座  
(Department of Clinical Oncology, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 2 滋賀医科大学附属病院 腫瘍センター  
(Cancer Center, Shiga University of Medical Science Hospital, Shiga, Japan)
- 3 滋賀医科大学 医学部 分子生理化学  
(Department of Biochemistry and Molecular Biology, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 4 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)

OE9-3

MELAS患者におけるシングルセルレベルでのミトコンドリアDNAヘテロプラスミー測定の有効性  
Impact of measuring heteroplasmy of causative mitochondrial DNA variants at the single-cell level in patients with MELAS

○岡崎 敦子<sup>1</sup> (Atsuko Okazaki)、新田 和広<sup>1,2</sup> (Kazuhiro Nitta)、八塚 由紀子<sup>1</sup> (Yukiko Yatsuka)、  
杉浦 歩<sup>1</sup> (Ayumu Sugiura)、荒尾 正人<sup>3</sup> (Masato Arao)、志村 優<sup>4</sup> (Masaru Shimura)、  
海老原 知博<sup>4</sup> (Tomohiro Ebihara)、小貫 孝則<sup>4</sup> (Takanori Onuki)、市本 景子<sup>4</sup> (Keiko Ichimoto)、  
大竹 明<sup>3,5,6</sup> (Akira Ohtake)、村山 圭<sup>4</sup> (Kei Murayama)、岡崎 康司<sup>1,2</sup> (Yasushi Okazaki)

- 1 順天堂大学 大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学  
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Juntendo University, Graduate School of Medicine)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究チーム  
(Laboratory for Comprehensive Genomic Analysis, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN)
- 3 埼玉医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
- 4 千葉県こども病院 代謝科  
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)
- 5 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital)
- 6 埼玉医科大学 ゲノム医療科  
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University)

**RNA sequencingを用いたCornelia de Lange 症候群における病的バリエーションの探索**  
**Pathogenic variants detected by RNA sequencing in Cornelia de Lange syndrome**

○瀬山 理恵<sup>1</sup> (Rie Seyama)、内山 由理<sup>1,3</sup> (Yuri Uchiyama)、青井 裕美<sup>2</sup> (Hiromi Aoi)、  
 岩間 一浩<sup>1,4</sup> (Kazuhiro Iwama)、瀨中 耕平<sup>1</sup> (Kohei Hamanaka)、藤田 京志<sup>1</sup> (Atsushi Fujita)、  
 土田 奈緒美<sup>1,3</sup> (Naomi Tsuchida)、興水 江里子<sup>1</sup> (Eriko Koshimizu)、三澤 計治<sup>1</sup> (Kazuharu Misawa)、  
 宮武 聡子<sup>1,5</sup> (Satoko Miyatake)、水口 剛<sup>1</sup> (Takeshi Mizuguchi)、牧野 真太郎<sup>6</sup> (Shintaro Makino)、  
 板倉 敦夫<sup>2</sup> (Atsuo Itakura)、松本 直通<sup>1</sup> (Naomichi Natsumoto)

- 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 順天堂大学医学部附属順天堂医院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 横浜市立大学附属市民総合医療センター新生児科  
(Department of Neonatal Medicine, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)
- 5 横浜市立大学附属病院 遺伝診療科  
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 6 順天堂大学医学部附属浦安病院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Urayasu Hospital, Urayasu, Japan)

**長鎖シーケンス技術を用いた成人T細胞白血病のトランスクリプトーム解析**  
**Full-length transcriptome analysis of Adult T-cell leukemia-lymphoma (ATL) using long-read sequencing technology**

○藤本 明洋<sup>1</sup> (Akihiro Fujimoto)、田中 梓<sup>1</sup> (Azusa Tanaka)、栗林 嶺至<sup>1</sup> (Ryouji Kuribayashi)、  
 安永 純一郎<sup>2</sup> (Junichiro Yasunaga)、松岡 雅雄<sup>2</sup> (Masao Matsuoka)

- 1 東京大学 医学系研究科  
(Department of Human Genetics, The University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 熊本大学 医学部 血液内科  
(Department of Hematology, Rheumatology and Infectious Diseases, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University)