

# 一般ポスター / Poster Session

## 一般ポスター 1 細胞遺伝学 (基礎) Poster Session 1 Cytogenetics (Basic)

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Thu. December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P1-1

### 異なるアクロセントリック染色体短腕に転座していた22q partial tetrasomy (triplication)のメカニズムの考察

#### Investigation of the mechanism of 22q partial tetrasomy (triplication) that translocated to different acrocentric short arms

○山本 圭子<sup>1,2</sup> (Keiko Yamamoto)、西 恵理子<sup>3</sup> (Eriko Nishi)、岡本 伸彦<sup>3</sup> (Nobuhiko Okamoto)、菅野 仁<sup>1,2</sup> (Hitoshi Kanno)、山本 俊至<sup>1,4</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学輸血細胞プロセッシング科  
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 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)
- 3 大阪母子医療センター遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)
- 4 東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野  
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P1-2

### 正常多型と考えられたSHOX遺伝子を含むXp端部重複

#### Identification of Xp terminal duplication including SHOX as a normal variant

○河村 理恵<sup>1</sup> (Rie Kawamura)、近藤 恵美<sup>2</sup> (Emi Kondo)、宮井 俊輔<sup>1</sup> (Shunsuke Miyai)、成 悠希<sup>1</sup> (Yuki Naru)、深見 真紀<sup>3</sup> (Maki Fukami)、稲垣 秀人<sup>1</sup> (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹<sup>1</sup> (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, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 2 産業医科大学病院 産婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hospital of the University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 3 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)

P1-3

### KMU統合型アプリケーションによる相互転座保因者の解析結果について

#### Analysis Results of Reciprocal Translocation Carriers Using KMU Integrated Application

○尾崎 守<sup>1</sup> (Mamoru Ozaki)、池田 敏郎<sup>2</sup> (Toshirou Ikeda)、遠藤 俊明<sup>3</sup> (Toshiaki Endou)

- 1 金沢医科大学 総合医学研究所  
(Kanazawa Medical University, Medical Research Institute, Uchinada, Japan)
- 2 鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Kagoshima University Hospital, Genetic Counseling Room, Kagoshima, Japan)
- 3 札幌医科大学 産科婦人科教室  
(Sapporo Medical University, Obstetrics & Gynecology, Sapporo, Japan)

一般ポスター2 遺伝統計学  
Poster Session 2 Statistical Genetics

日時：12月15日(木) 17:30～18:30  
会場：ポスター会場1(3F 301+302)  
Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P2-1 肥満関連要因を用いた肥満のクラスタリングとゲノムワイド関連解析による肥満の遺伝的構造の解明  
Clustering of obesity according to obesity-associated factors and genome-wide association study

○高橋 一平<sup>1</sup> (Ippei Takahashi)、上野 史彦<sup>1,2</sup> (Fumihiko Ueno)、大沼 ともみ<sup>1,2</sup> (Tomomi Onuma)、  
大瀬戸 恒志<sup>1</sup> (Hisashi Ohseto)、成田 暁<sup>1,2</sup> (Akira Narita)、野田 あおい<sup>1,2,3</sup> (Aoi Noda)、  
松崎 芙実子<sup>1,2</sup> (Fumiko Matsuzaki)、村上 慶子<sup>1,2</sup> (Keiko Murakami)、石黒 真美<sup>1,2</sup> (Mami Ishikuro)、  
小原 拓<sup>1,2,3</sup> (Taku Obara)、寶澤 篤<sup>1,2</sup> (Atsushi Hozawa)、田宮 元<sup>1,2,4</sup> (Gen Tamiya)、  
菅原 準一<sup>1,2</sup> (Junichi Sugawara)、栗山 進一<sup>1,2,5</sup> (Shinichi Kuriyama)

- 1 東北大学大学院 医学系研究科  
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 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)
- 3 東北大学病院 薬剤部  
(Department of Pharmaceutical Sciences, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
- 4 理化学研究所 革新知能統合研究センター  
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project, Tokyo, Japan)
- 5 東北大学 災害科学国際研究所  
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University, Sendai, Japan)

P2-2 マイナーアレルはリスクアレルになりやすいのか？ -疾患リスクアレルの頻度解析と進化論-  
Investigation for the Relationship between Minor Allele and Risk Allele

○城戸 隆<sup>1</sup> (Takashi Kido)、鎌谷 直之<sup>2</sup> (Naoyuki Kamatani)

- 1 帝京大学 先端総合研究機構  
(Advanced Comprehensive Research Organization, Teikyo University, Japan)
- 2 株式会社 StaGen  
(StaGen Inc., Tokyo, Japan)

P2-3 カーネル統計量の計算のための簡便な方法 Genotype Value Decomposition の開発  
Genotype value decomposition: Simple methods for the computation of kernel statistics

○三澤 計治<sup>1,2</sup> (Kazuharu Misawa)

- 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 理化学研究所 革新知能統合研究センター  
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)

一般ポスター3 バイオインフォマティクス  
Poster Session 3 Bioinformatics

日時：12月15日(木) 17:30～18:30  
会場：ポスター会場1(3F 301+302)  
Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P3-1 がんゲノム医療でバリエーションが検出された遺伝子の関係性のグラフによる検討  
Graph Theoretic Examination of the relationship between genes in which variants are detected in cancer genomic medicine

○濱野 裕太 (Yuta Hamano)、構 奈央 (Nao Kamae)、熊谷 健 (Ken Kumagai)、  
杉本 卓也 (Takuya Sugimoto)、太田 菜美 (Nami Oota)、南 佐和子 (Sawako Minami)  
和歌山県立医科大学附属病院 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Wakayama Medical University Hospital, Wakayama, Japan)

P3-2 マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール (CAS) の開発  
CAS, software to assist interpretation of chromosomal microarray testing

○鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、中藤 大輔<sup>1</sup> (Daisuke Nakato)、山田 菜未子<sup>1</sup> (Mamiko Yamada)、  
武内 俊樹<sup>2</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 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)

## 一般ポスター4 バイオバンク・データベース

### Poster Session 4 Biobank, Database

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場1（3F 301+302）

Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P4-1

#### 難病ゲノム基盤における全ゲノム解析の取り組み

#### Activities of whole-genome sequencing infrastructure under the Japan Leading Project for Rare Disease Whole-Genome Sequencing (RDWGS)

- 大前 陽輔 (Yosuke Omae)、河合 洋介 (Yosuke Kawai)、徳永 勝士 (Katsushi Tokunaga)  
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 (NCGM))

P4-2

#### 日本人ゲノムバリエーション統合データベースTogoVarのアップデート

#### Update of TogoVar: A comprehensive Japanese genetic variation database

- 三橋 信孝<sup>1</sup> (Nobutaka Mitsuhashi)、川嶋 実苗<sup>2</sup> (Minae Kawashima)、片山 俊明<sup>1</sup> (Toshiaki Katayama)、川島 秀一<sup>1</sup> (Shuichi Kawashima)、守屋 勇樹<sup>1</sup> (Yuki Moriya)、秦 千比呂<sup>3</sup> (Chihiro Hata)、福田 亜沙美<sup>3</sup> (Asami Fukuda)、児玉 悠一<sup>3</sup> (Yuichi Kodama)、藤澤 貴智<sup>3</sup> (Takatomu Fujisawa)、豊岡 理人<sup>4</sup> (Licht Toyo-oka)、高木 利久<sup>4</sup> (Toshihisa Takagi)
- 1 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 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, Joint Support-Center for Data Science Research, Research Organization of Information and Systems, Kashiwa, Japan)
  - 2 科学技術振興機構 NBDC事業推進部 (Department of NBDC Program, Japan Science and Technology Agency, Tokyo, Japan)
  - 3 国立遺伝学研究所 生命情報・DDBJセンター (Bioinformatics and DDBJ Center, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
  - 4 富山国際大学 (Toyama University of International Studies, Toyama, Japan)

P4-3

#### ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) におけるゲノム情報取得の取り組み

#### National Center Biobank Network (NCBN) and genomic information for NCBN bioresources

- 野入 英世<sup>1</sup> (Eisei Noiri)、大前 陽輔<sup>1,2</sup> (Yosuke Omae)、河合 洋介<sup>2</sup> (Yosuke Kawai)、北島 浩二<sup>1</sup> (Koji Kitajima)、島貫 秀之<sup>1</sup> (Hideyuki Shimanuki)、後藤 雄一<sup>1,3</sup> (Yu-ichi Goto)、徳永 勝士<sup>1,2</sup> (Katsushi Tokunaga)
- 1 ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) 中央バイオバンク (Central Biobank, National Center Biobank Network (NCBN))
  - 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 (NCGM), Tokyo, Japan)
  - 3 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 (Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP), Tokyo, Japan)

P4-4

#### 疾患原因遺伝子変異データベースMutationView：入力支援ツールの開発

#### Disease-causative gene mutation database MutationView: Development of input support tool

- 大坪 正史<sup>1</sup> (Masafumi Ohtsubo)、蓑島 伸生<sup>2</sup> (Shinsei Minoshima)
- 1 浜松医科大学 光先端医学教育研究センター フォトニクス医学研究部 (Institute for Medical Photonics Research, Preeminent Medical Photonics Education & Research Center, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
  - 2 光産業創成大学院大学 バイオフォトニクスデザイン分野 (Biophotonics Design, The Graduate School for the Creation of New Photonics Industries, Hamamatsu, Japan)

P4-5

#### 国立国際医療研究センターバイオバンクにおける予後の追跡調査に対する患者の反応と意見調査

#### Survey of Patients' Reactions and Opinions on Prognostic Follow-up in the Biobank of the National Center for Global Health and Medicine

- 中島 由紀子 (Yukiko Nakashima)、考藤 達哉 (Tatsuya Kanto)、杉山 真也 (Masaya Sugiyama)  
国立国際医療研究センター 国府台病院 バイオバンク  
(National Center for Global Health and Medicine, Chiba, Japan)

P4-6

#### 国立国際医療研究センターバイオバンクにおける精神疾患と肝疾患の関係に関する調査

#### A study of the relationship between psychological disorders and liver diseases in the biobank of the National Center for Global Health and Medicine

- 杉山 真也 (Masaya Sugiyama)、平山 眞美 (Mami Hirayama)、森 佳代 (Kayo Mori)、考藤 達哉 (Tatsuya Kanto)  
国立国際医療研究センター 国府台病院 バイオバンク  
(Biobank, Kohnodai Hospital, National Center for Global Health and Medicine)

## 一般ポスター5 モデル動物

### Poster Session 5 Animal Model

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場1（3F 301+302）

Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P5-1

#### LARS遺伝子ノックインゼブラフィッシュを用いた乳児肝不全症候群1型における肝不全発症の病態解明 Analysis of the liver damage mechanism in infantile liver failure syndrome type 1 using lars knock-in zebrafish

○井上 真紀<sup>1</sup> (Masanori Inoue)、関口 和人<sup>1</sup> (Kazuhito Sekiguchi)、宮原 弘明<sup>2</sup> (Hiroaki Miyahara)、園田 翔太<sup>1</sup> (Syota Sonoda)、清水 誠之<sup>3</sup> (Nobuyuki Shimizu)、白石 裕士<sup>3</sup> (Hiroshi Shiraishi)、前田 美和子<sup>1</sup> (Miwako Maeda)、花田 礼子<sup>4</sup> (Reiko Hanada)、花田 俊勝<sup>3</sup> (Toshikatsu Hanada)、井原 健二<sup>1</sup> (Kenji Ihara)

- 1 大分大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 2 愛知医科大学 加齢医科学研究所  
(Department of Neuropathology, Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University, Aichi, Japan)
- 3 大分大学 医学部 細胞生物学講座  
(Department of Cell Biology, Oita University Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 4 大分大学 医学部 神経生理学講座  
(Department of Neurophysiology, Oita University Faculty of Medicine, Oita, Japan)

P5-2

#### 筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群(mcEDS)疾患モデルマウスを用いた骨病態解明への取り組み Pathophysiological investigation on skeletal lesions of musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome using knockout mice

○高橋 有希<sup>1</sup> (Yuki Takahashi)、吉沢 隆浩<sup>2</sup> (Takahiro Yoshizawa)、水本 秀二<sup>3</sup> (Shuji Mizumoto)、山田 修平<sup>3</sup> (Shuhei Yamada)、古庄 知己<sup>1,4,5,6</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 2 信州大学 基盤研究支援センター 動物実験支援部門  
(Division of Animal Research, Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Nagano, Japan)
- 3 名城大学 薬学部 病態生化学研究室  
(Department of Pathobiochemistry, Faculty of Pharmacy, Meijo University, Aichi, Japan)
- 4 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)
- 5 信州大学 基盤研究支援センター  
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Nagano, Japan)
- 6 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)

## 一般ポスター6 新技術

### Poster Session 6 New Technologies

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場1（3F 301+302）

Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P6-1

#### CRISPR/Cas9を介した染色体転座による迅速なヒト染色体クローニング Rapid human chromosome cloning via CRISPR/Cas9-mediated translocation

○宮本 人丸<sup>1</sup> (Hitomaru Miyamoto)、山崎 匡太郎<sup>1</sup> (Kyoutarou Yamazaki)、宇野 愛海<sup>2</sup> (Narumi Uno)、阿部 智<sup>3</sup> (Satoshi Abe)、濱道 修生<sup>3</sup> (Shusei Hamamichi)、岸間 菜々美<sup>1</sup> (Nanami Kishima)、富塚 一磨<sup>2</sup> (Kazuma Tomizuka)、香月 康宏<sup>1,3</sup> (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学 大学院 医学系研究科 医科学専攻 染色体医工学分野  
(Division of Chromosome Biomedical Engineering, Integrated Medical Sciences, Graduate School of Medical Science, Tottori University, Tottori, Japan)
- 2 東京薬科大学 生命科学部 応用生命科学科 生物工学研究室  
(Laboratory of Bioengineering, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 3 鳥取大学 染色体工学研究センター  
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Tottori, Japan)

一般ポスター7 臨床遺伝学 1  
Poster Session 7 Clinical Genetics 1

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場 1（3F 301+302）

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P7-1

Zellweger症候群を対象とする着床前遺伝学的検査（PGT）の妊娠報告  
Pregnancy achieved after preimplantation genetic testing for Zellweger syndrome

○水口 雄貴<sup>1</sup> (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩<sup>2</sup> (Kou Sueoka)、三須 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Misu)、  
佐藤 卓<sup>1</sup> (Suguru Sato)、田中 守<sup>1</sup> (Mamoru Tanaka)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学病院 臨床遺伝学センター  
(Keio University Hospital, Center for Medical Genetics, Tokyo, Japan)

P7-2

FGFR1 遺伝子変異陽性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症における臨床所見の評価  
The Evaluation of Clinical Findings in FGFR1 Gene Mutation-Positive Hypogonadotropic Hypogonadism Cases

○佐藤 直子<sup>1,2</sup> (Naoko Sato)、小笠原 敦子<sup>3</sup> (Atsuko Ogasawara)、曾根田 瞬<sup>2</sup> (Shyun Soneda)、  
佐藤 詩子<sup>4</sup> (Utako Sato)、門脇 弘子<sup>5</sup> (Hiroko Kadowaki)、岸 健太郎<sup>2</sup> (Kentaro Kishi)、  
野田 雅裕<sup>2</sup> (Masahiro Noda)、田中 裕之<sup>1</sup> (Hiroyuki Tanaka)、北中 幸子<sup>6</sup> (Sachiko Kitanaka)、  
田中 敏章<sup>2</sup> (Toshiaki Tanaka)

- 1 東京大学医学部附属病院 小児科  
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital)
- 2 たなか成長クリニック  
(Tanaka Growth Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 茨城県立こども病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Ibaraki Children's Hospital, Ibaraki, Japan)
- 4 三楽病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Sanraku Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 国際医療福祉大学 小児科  
(Department of Pediatrics, International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan)
- 6 きたなかこども成長クリニック  
(Kitanaka Kids and Growth Clinic, Tokyo, Japan)

P7-3

マイクロアレイ検査が有用だった不均衡型転座によるターナー症候群の一例  
Array comparative genomic hybridization is useful for diagnosis of Turner syndrome with unbalanced translocation

○中村 明枝<sup>1</sup> (Akie Nakamura)、森川 俊太郎<sup>1</sup> (Shuntaro Morikawa)、菱村 希<sup>1</sup> (Nozomi Hishimura)、  
中山 加奈子<sup>1</sup> (Kanakano Nakayama)、金子 直哉<sup>1</sup> (Naoya Kaneko)、石津 桂<sup>2</sup> (Katsura Ishizu)

- 1 北海道大学 医学部 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University of School of Medicine)
- 2 杜のこどもクリニック  
(Kid's Forest Pediatrics & Endocrinology, Sapporo, Japan)

P7-4

X染色体変異症例に関する当院婦人科でのフォロー状況  
The follow-up situation in our Women's Center concerning on X-chromosome variation cases

○藤井 美穂<sup>1</sup> (Miho Fujii)、佐藤 奈菜香<sup>1</sup> (Nanaka Satou)、遠藤 俊明<sup>1,2</sup> (Toshiaki Endou)

- 1 社会医療法人社団カレスサッポロ時計台記念病院 女性診療科  
(Women's Medical Center, Tokeidai Memorial Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学産婦人科学講座  
(Depart. Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

### 長野県立こども病院における先天性・遺伝性疾患を対象とした臨床的遺伝子解析（クリニカルシーケンス）の実施状況

#### Clinical Sequencing for congenital and genetic disease in Nagano Children's Hospital

○武田 良淳<sup>1,2,5</sup> (Ryojun Takeda)、荒川 経子<sup>3</sup> (Michiko Arakawa)、久保田 紀子<sup>4</sup> (Noriko Kubota)、山口 智美<sup>5,6</sup> (Tomomi Yamaguchi)、高野 亨子<sup>1,5,6</sup> (Kyoko Takano)、古庄 知己<sup>1,5,6</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 長野県立こども病院 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 2 長野県立こども病院 生命科学研究センター  
(Life Science Research Center, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 3 長野県立こども病院 こころの支援科  
(Department of Mental Support, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 4 長野県立こども病院 検査科  
(Department of Laboratory Medicine, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 5 信州大学医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 6 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)

### マイクロアレイ染色体検査が保険適応になって以降、一施設での解析状況

#### A retrospective review of chromosome microarray analysis in a single-institute since national health insurance approval

○福井 香織<sup>1,2,3</sup> (Kaori Fukui)、高瀬 隆太<sup>1,2</sup> (Ryuta Takase)、原 宗嗣<sup>1,2</sup> (Munetsugu Hara)、今城 透<sup>1</sup> (Tohru Imagi)、海野 光昭<sup>1</sup> (Mitsuaki Umino)、渡邊 順子<sup>1,2,4</sup> (Yoriko Watanabe)

- 1 久留米大学病院 遺伝外来  
(Division of Medical Genetics, Kurume University Hospital, Kurume, Japan)
- 2 久留米大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 3 北九州市立八幡病院 小児総合医療センター  
(Children's Medical Center, Kitakyushu City YAHATA Hospital, Kitakyushu, Japan)
- 4 久留米大学 医学部 質量分析医学応用施設  
(Research Institute of Medical Mass Spectrometry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

### De novoの3q腕内逆位を有し、Gomez-Lopez-Hernandez症候群を疑った男児におけるナノポア長鎖シーケンサーによる切断点解析

#### Breakpoint analysis by Nanopore long sequencer in a boy suspected Gomez-Lopez-Hernandez syndrome with inversion of 3q

○村上 博昭<sup>1,2,3</sup> (Hiroaki Murakami)、榎本 友美<sup>4</sup> (Yumi Enomoto)、熊木 達郎<sup>1</sup> (Tatsuro Kumaki)、黒澤 健司<sup>1</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 2 岐阜県総合医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 3 岐阜県総合医療センター 小児療育内科  
(Department of Pediatric Medical Care, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 4 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, Kanagawa, Japan)

### STAG1を含むde novoの3q22.1q22.3欠失を有する、重度成長発達遅滞、多発奇形の男児例

#### 3q22 deletion containing STAG1 detected in a boy with severe growth and developmental delay

○村上 博昭<sup>1,2,3</sup> (Hiroaki Murakami)、熊木 達郎<sup>3</sup> (Tatsuro Kumaki)、榎本 友美<sup>4</sup> (Yumi Enomoto)、阪下 達哉<sup>2</sup> (Tatsuya Sakashita)、寺澤 厚志<sup>5</sup> (Atsushi Terazawa)、今村 敦<sup>2</sup> (Atsushi Imamura)、黒澤 健司<sup>3,4</sup> (Kenji Kurosawa)、金子 英雄<sup>1</sup> (Hideo Kaneko)

- 1 岐阜県総合医療センター 小児療育内科  
(Department of Pediatric Medical Care, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 2 岐阜県総合医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, 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 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, Kanagawa, Japan)
- 5 岐阜県総合医療センター 小児循環器内科  
(Department of Pediatrics Cardiology, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)

P7-9

### An 8.45 MB interstitial deletion of 10q26.13q26.3 in a boy with syndromic neurodevelopmental disorder

○高松 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Takamatsu)、菅波 佑介<sup>1</sup> (Yusuke Suganami)、鈴木 慎二<sup>1</sup> (Shinji Suzuki)、森地 振一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Morichi)、石田 悠<sup>1</sup> (Yu Ishida)、呉 宗憲<sup>1</sup> (Go Soken)、小穴 信吾<sup>1</sup> (Shingo Oana)、柏木 保代<sup>1</sup> (Yasuyo Kashiwagi)、山中 岳<sup>1</sup> (Gaku Yamanaka)、沼部 博直<sup>2</sup> (Hironao Numabe)

- 1 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)
- 2 東京都立北療育医療センター  
(Department of Pediatrics, Tokyo Metropolitan Kita Medical Rehabilitation Center for the Handicapped)

P7-10

### 先天性肺気道奇形4型 (CPAM4型) の兄弟発症を契機に生殖細胞系列*DICER1*病的バリエントを同定した1家系

#### A novel heterozygous germline variant in *DICER1* detected in a family of siblings with CPAM4

○升野 光雄<sup>1</sup> (Mitsuo Masuno)、中原 康雄<sup>2</sup> (Yasuo Nakahara)、永田 美保<sup>3</sup> (Miho Nagata)、石原 康貴<sup>3</sup> (Yasuki Ishihara)、朝野 仁裕<sup>3</sup> (Yoshihiro Asano)、山内 泰子<sup>1</sup> (Yasuko Yamanouchi)、高尾 佳代<sup>1,4</sup> (Kayo Takao)、峠 和美<sup>1</sup> (Kazumi Tawa)、大友 孝信<sup>1,5</sup> (Takanobu Otomo)

- 1 川崎医科大学附属病院 遺伝診療部  
(Department of Medical Genetics, Kawasaki Medical School Hospital, Kurashiki, Japan)
- 2 国立病院機構岡山医療センター 小児外科  
(Department of Pediatric Surgery, National Hospital Organization Okayama Medical Center, Okayama, Japan)
- 3 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学・IRUD解析センター  
(Department of Cardiovascular Medicine (IRUD Analysis Center), Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 4 川崎医科大学附属病院 看護部  
(Nursing Division, Kawasaki Medical School Hospital, Kurashiki, Japan)
- 5 川崎医科大学 分子遺伝医学  
(Department of Molecular and Genetic Medicine, Kawasaki Medical School, Kurashiki, Japan)

P7-11

### 知的障害を認めたARPC4遺伝子新規変異の女児例

#### Novel ARPC4 variant report in a patient of neurodevelopmental disorders

○黒田 友紀子<sup>1</sup> (Yukiko Kuroda)、齋藤 洋子<sup>1</sup> (Yoko Saito)、熊木 達郎<sup>1</sup> (Tatsuro Kumaki)、榎本 友美<sup>2</sup> (Yumi Enomoto)、鈴木 寿人<sup>3</sup> (Hisato Suzuki)、武内 俊樹<sup>4</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)、黒澤 健司<sup>1</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 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)

P7-12

### *TRIO*-related intellectual disabilityの2例

#### The clinical features of *TRIO*-related intellectual disability

○西 恵理子<sup>1</sup> (Eriko Nishi)、長谷川 結子<sup>1</sup> (Yuiko Hasegawa)、柳 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Yanagi)、要 匡<sup>2</sup> (Tadashi Kaname)、岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 2 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, Tokyo, Japan)

P7-13

### 両側角膜混濁、難聴、発達遅滞をきたし8q21.1-q21.3に6.5 Mbの欠失をきたした1例

#### A Case with bilateral corneal opacity, deafness and developmental delay associated with a 6.5 Mb 8q21.1-q21.3 deletion

○二宮 伸介<sup>1</sup> (Shinsuke Ninomiya)、徳増 智子<sup>2</sup> (Satoko Tokumasu)、鈴木 寿人<sup>3</sup> (Hisato Suzuki)、山田 茉未子<sup>3</sup> (Mamiko Yamada)、武内 俊樹<sup>3</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 倉敷中央病院 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan)
- 2 倉敷中央病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Kurashiki Central Hospital, Okayama, 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 Medical, Tokyo, Japan)

## 軽度の大動脈弁狭窄および肺動脈弁狭窄と三角頭蓋を契機にSHORT症候群と診断された一例

## A SHORT syndrome case with mild arterial stenosis, mild pulmonary stenosis and trigonocephaly

○四本 由郁<sup>1,2</sup> (Yuka Yotsumoto)、原田 敦子<sup>1,3</sup> (Atsuko Harada)、中田 有紀<sup>2</sup> (Yuki Nakata)、立花 久嗣<sup>4</sup> (Hisatsugu Tachibana)、村越 誉<sup>5</sup> (Homare Murakoshi)、稲葉 慧<sup>6</sup> (Akira Inaba)、和田 敬仁<sup>6,7</sup> (Takahito Wada)、小杉 眞司<sup>6,8</sup> (Shinji Kosugi)、小崎 健次郎<sup>9</sup> (Kenjiro Kosaki)、玉置 知子<sup>1</sup> (Tomoko Tamaoki)

- 1 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)
- 2 愛仁会高槻病院小児科  
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 3 愛仁会高槻病院小児脳神経外科  
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 4 愛仁会高槻病院脳神経内科  
(Department of Neurology, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 5 愛仁会千船病院産婦人科  
(Department of Gynecology and Obstetrics, Chibune General Hospital, Osaka, Japan)
- 6 京都大学病院遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 7 京都大学大学院ゲノム医療学  
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 8 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 9 慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 停留睾丸と尿路奇形を合併し、マイクロアレイ染色体検査 (CGH法) でMECP2重複症候群の診断に至った男児例

## A case of a boy with cryptorchidism and urinary tract malformation, diagnosed with MECP2 duplication syndrome by microarray chromosome analysis (Comparative Genomic Hybridization : CGH)

○吉岡 耕平<sup>1</sup> (Kohei Yoshioka)、右田 王介<sup>1,2,3</sup> (Ohsuke Migita)、置塩 英美<sup>4</sup> (Emi Okishio)、加久 翔太郎<sup>5</sup> (Shotaro Kaku)、小澤 南<sup>1,2</sup> (Minami Ozawa)、久我 亜沙美<sup>1</sup> (Asami Kuga)、萩原 眞帆<sup>1</sup> (Maho Ogiwara)、鈴木 由妃<sup>1</sup> (Yuki Suzuki)、本吉 愛<sup>1</sup> (Ai Motoyoshi)、杉下 陽堂<sup>1</sup> (Yodo Sugishita)、宮本 雄策<sup>2</sup> (Yusaku Miyamoto)、清水 直樹<sup>2</sup> (Naoki Shimizu)、津川 浩一郎<sup>1</sup> (Koichiro Tsugawa)

- 1 聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部  
(Department of Clinical Genetics, St Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, St Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学 臨床検査部  
(Department of Laboratory Medicine, St Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 帝京大学医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Teikyo University Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 川崎市立多摩病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Kawasaki Municipal Tama Hospital, Kanagawa, Japan)

## DeSanto-Shinawi症候群の2例

## Two patients with DeSanto-Shinawi syndrome

○高野 亨子<sup>1,2</sup> (Kyoko Takano)、原田 由紀子<sup>3</sup> (Yukiko Harada)、山口 智美<sup>1,2,4</sup> (Tomomi Yamaguchi)、涌井 敬子<sup>1,2</sup> (Keiko Wakui)、古庄 知己<sup>1,2,4</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 稲荷山医療福祉センター 小児科  
(Department of pediatrics, Inariyama Medical Welfare Center, Chikuma, 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, Matsumoto, Japan)

当院における早発卵巣不全患者に対する染色体検査実施状況及びその後の治療方針についての検討  
A review of the results of chromosome testing and subsequent treatments for patients with premature ovarian insufficiency in our hospital

○後藤 剛<sup>1</sup> (Takeshi Goto)、瀧内 剛<sup>1,2</sup> (Tsuyoshi Takiuchi)、辻 沙織<sup>1</sup> (Saori Tsuji)、本多 秀峰<sup>1</sup> (Hidemine Honda)、山本 幸代<sup>1</sup> (Koyo Yamamoto)、来間 愛里<sup>1</sup> (Airi Kuruma)、伊藤 風太<sup>1</sup> (Huta Ito)、伴田 美佳<sup>1</sup> (Mika Handa)、三宅 達也<sup>1</sup> (Tatsuya Miyake)、橋本 香映<sup>1</sup> (Kae Hashimoto)、木村 正<sup>1</sup> (Tadashi Kimura)

- 1 大阪大学大学院 医学系研究科 産科学婦人科学講座  
(Osaka University Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学大学院 医学系研究科 先端ゲノム医療学共同研究講座  
(Osaka University Department of Clinical Genomics, Osaka, Japan)

P7-18

## 3q27への転座を伴う21q11q22欠失の1例

## A case of 21q11q22 deletion with translocation to 3q27

○鈴村 宏<sup>1</sup> (Hiroshi Suzumura)、小森 慈海<sup>2</sup> (Itsumi Komori)、菅原 沙織<sup>1</sup> (Saori Sugawara)、  
吉原 重美<sup>1</sup> (Shigemi Yoshihara)

- 1 獨協医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical Univ.)
- 2 那須赤十字病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nasu Red Cross Hospital)

## 一般ポスター 8 臨床細胞遺伝学 Poster Session 8 Clinical Cytogenetics

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Thu. December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P8-1

## CNVチェックサイトの構築

## Construction of CNV check site

○下村 里奈<sup>1,2</sup> (Rina Shimomura)、田村 豪良<sup>1,3,4</sup> (Takeaki Tamura)、町田 修<sup>1,2</sup> (Osamu Machida)、  
柳下 友映<sup>1,2</sup> (Tomoe Yanagishita)、山本 圭子<sup>4,6</sup> (Keiko Yamamoto)、雨宮 光宏<sup>5</sup> (Mitsuhiro Amemiya)、  
齋藤 聡<sup>5</sup> (Akira Saito)、山本 俊至<sup>1,6</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野  
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 日本大学小児科  
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 東京女子医科大学輸血細胞プロセッシング科  
(Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 株式会社スタージェン  
(Stargen, Tokyo, Japan)
- 6 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)

P8-2

## ロングリード・シーケンスにより複雑染色体構造異常が明らかになった均衡型転座t(5;15) (q14;q26.2)の1例

### A balanced translocation t(5;15)(q14;q26) turned out to be a complex chromosomal rearrangement by long-read sequencing

○田村 豪良<sup>1,2,3</sup> (Takeaki Tamura)、山本 圭子<sup>2,4</sup> (Keiko Yamamoto)、谷ヶ崎 博<sup>3</sup> (Hiroshi Yagasaki)、  
菅野 仁<sup>2,4</sup> (Hitoshi Kanno)、山本 俊至<sup>1,4</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学 大学院医学研究科 先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野  
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 輸血細胞プロセッシング科  
(Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 日本大学 医学部 小児科学系小児科学分野  
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 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)

P8-3

## プルトニウム被ばく作業員の染色体分析

## Cytogenetic analysis of plutonium radiation-exposed workers

○穂山 美穂<sup>1</sup> (Miho Akiyama)、富永 隆子<sup>2</sup> (Takako Tominaga)、高島 良生<sup>1</sup> (Yoshio Takashima)、  
栗原 治<sup>1</sup> (Osamu Kurihara)、数藤 由美子<sup>1</sup> (Yumiko Suto)

- 1 量子科学技術研究開発機構 放射線医学研究所 計測・線量評価部  
(Department of Radiation Measurement and Dose Assessment, National Institute of Radiological Sciences, National Institutes for Quantum Science and Technology, Chiba, Japan)
- 2 量子科学技術研究開発機構 放射線医学研究所 放射線緊急事態対応部  
(Department of Radiation Emergency Management, National Institute of Radiological Sciences, National Institutes for Quantum Science and Technology, Chiba, Japan)

一般ポスター9 臨床シーケンス  
Poster Session 9 Clinical Sequencing

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場1（3F 301+302）

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P9-1

古典型様エーラス・ダンロス症候群9症例の臨床的・分子遺伝学的特徴  
Clinical and Molecular Features of Nine Patients with Classical-like Ehlers-Danlos Syndrome

○山口 智美<sup>1,2,3</sup> (Tomomi Yamaguchi)、山田 和夫<sup>4,5</sup> (Kazuo Yamada)、藤川 朝海<sup>3</sup> (Tomomi Fujikawa)、  
滝口 百合<sup>3</sup> (Yuri Takiguchi)、松本 健一<sup>4</sup> (Kenichi Matsumoto)、古庄 知己<sup>1,2,3,6</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学医学附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 クリニカル・シーケンス学講座  
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 島根大学 総合科学研究支援センター 生体情報・RI実験部門  
(Department of Biosignaling and Radioisotope Experiment, Interdisciplinary Center for Science Research, Organization for Research and Academic Information, Shimane University, Izumo, Japan)
- 5 島根大学 医学部 法医学講座  
(Department of Legal Medicine, Faculty of Medicine, Shimane University, Izumo, Japan)
- 6 信州大学 基盤研究支援センター  
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P9-2

次世代シーケンサーを用いたクリニカルシーケンスの実施にあたって必要となるプログラム群および  
パイプラインに関する検討

Programs and pipelines for implementation of clinical sequencing with next-generation  
sequencers

○田中 真生<sup>1</sup> (Masaki Tanaka)、野本 順子<sup>1</sup> (Junko Nomoto)、佐藤 奈穂子<sup>1,2</sup> (Naoko Sato)、辻 省次<sup>1,2</sup> (Shoji Tsuji)

- 1 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, Chiba, Japan)
- 2 国際医療福祉大学 成田病院 遺伝子診断センター  
(Center for Genetic Diagnosis, International University of Health and Welfare Narita hospital, Chiba, Japan)

P9-3

次世代シーケンサーを用いたクリニカルシーケンスの診療体制の構築

Construction of medical care system of clinical sequence using next generation sequencer

○佐藤 奈穂子<sup>1</sup> (Naoko Sato)、田中 真生<sup>2</sup> (Masaki Tanaka)、野本 順子<sup>2</sup> (Junko Nomoto)、  
西垣 昌和<sup>1</sup> (Masakazu Nishigaki)、辻 省次<sup>1,2</sup> (Shoji Tsuji)

- 1 国際医療福祉大学 成田病院 遺伝子診断センター  
(Center for Genetic Diagnosis, International University of Health and Welfare Narita hospital, Chiba, Japan)
- 2 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, Chiba, Japan)

P9-4

患者血液由来全長cDNAを用いた新規オンデマンド遺伝子検査法の確立とその評価

Establishment of a novel on-demand genetic testing method using full-length cDNA from  
peripheral mononuclear cells

○研 澄仁<sup>1,2</sup> (Sumihito Togi)、浦 大樹<sup>1,2</sup> (Hiroki Ura)、新井田 要<sup>1,2</sup> (Yo Niida)

- 1 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, Ishikawa, Japan)
- 2 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター  
(Center for Clinical Genomics, Kanazawa Medical University Hospital, Ishikawa, Japan)

P9-5

非小細胞肺癌における遺伝子パネル検査の実態調査

A retrospective analysis using real-world data on multiplex gene - panel testing for  
non-small-cell lung cancer patients

○竹下 純平<sup>1,2</sup> (Jumpei Takeshita)、天野 佑美<sup>1,2</sup> (Yumi Amano)、十三 且也<sup>1,2</sup> (Katsuya Juso)、  
古武 剛<sup>1,2</sup> (Takeshi Kotake)、館 秀和<sup>3</sup> (Hidekazu Tachi)、吉村 聡一郎<sup>4</sup> (Soichirou Yoshimura)、  
曾根 莉彩<sup>4</sup> (Risa Sone)、嶋田 有里<sup>4</sup> (Yuri Shimada)、田村 佳菜子<sup>4</sup> (Kanako Tamura)、  
稲田 祐也<sup>4</sup> (Yuya Inada)、伊東 友好<sup>4</sup> (Tomoyoshi Ito)、吉村 誉史<sup>3</sup> (Takayoshi Yoshimura)、  
柳原 一広<sup>1,2</sup> (Kazuhiro Yanagihara)

- 1 関西電力病院 腫瘍内科  
(Department of Medical Oncology, Kansai Electric Power Hospital, Osaka)
- 2 関西電力医学研究所 臨床腫瘍研究部  
(Department of Clinical Oncology, Kansai Electric Power Hospital, Osaka)

- 3 関西電力病院 呼吸器外科  
(Department of Thoracic Surgery, Kansai Electric Power Hospital, Osaka)
- 4 関西電力病院 呼吸器内科  
(Department of Respiratory Medicine, Kansai Electric Power Hospital, Osaka)

P9-6

### KMT2D遺伝子内のエクソン欠失による歌舞伎症候群の一例

#### Identification of KMT2D multiple exon deletions with Kabuki syndrome

○成戸 卓也<sup>1</sup> (Takuya Naruto)、関 衛順<sup>2</sup> (Eijun Seki)、黒田 友紀子<sup>2</sup> (Yukiko Kuroda)、齋藤 洋子<sup>2</sup> (Yoko Saito)、榎本 友美<sup>1</sup> (Yumi Enomoto)、黒澤 健司<sup>2</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)

## 一般ポスター 10 次世代シーケンス (NGS) 解析

### Poster Session 10 Next Generation Sequencing

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Thu. December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P10-1

### 複合ヘテロ接合性変異とアリル発現比を同定するための選択的二本鎖cDNAシーケンスによるフェーズ解析

#### Targeted cDNA Sequencing-based Phase analysis to identify heterozygous mutations and differential allelic expression

○浦 大樹<sup>1</sup> (Hiroki Ura)、研 澄仁<sup>1,2</sup> (Sumihito Togi)、新井田 要<sup>1,2</sup> (Yo Niida)

- 1 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター  
(Center for Clinical Genomics, Kanazawa Medical University Hospital)
- 2 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)

P10-2

### ミトコンドリア病疑いの未解決症例を対象とした全ゲノム解析とRNAシーケンスによるITPA遺伝子異常の同定

#### Identification of novel ITPA variants by whole genome sequencing and RNA sequencing

○大道 納菜子<sup>1</sup> (Nanako Omichi)、新田 和広<sup>2</sup> (Kazuhiro Nitta)、八塚 由紀子<sup>2</sup> (Yukiko Yatsuka)、仲間 美奈<sup>1,3</sup> (Mina Nakama)、寺澤 厚志<sup>4</sup> (Atsushi Terazawa)、小林 瑛美子<sup>5</sup> (Emiko Kobayashi)、笹井 英雄<sup>6,7</sup> (Hideo Sasai)、大竹 明<sup>8,9</sup> (Akira Ohtake)、村山 圭<sup>10,11</sup> (Kei Murayama)、岡崎 康司<sup>2,12</sup> (Yasushi Okazaki)、木下 善仁<sup>1,2</sup> (Yoshihito Kishita)

- 1 近畿大学大学院 総合工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
(Graduate School of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 順天堂大学大学院 難治性疾患診断・治療学講座/難病の診断と治療研究センター  
(Diagnostics and Therapeutic of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 3 岐阜大学医学部附属病院ゲノム疾患・遺伝子診療センター  
(Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 4 岐阜県総合医療センター 小児循環器内科  
(Department of Pediatric Cardiology, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 5 岐阜県総合医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 6 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 7 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部 臨床オミックス解析グループ  
(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute, Chiba, Japan)
- 8 埼玉医科大学 小児科学・ゲノム医療学  
(Department of Pediatrics and Clinical Genomics, Saitama Medical University, Moroyama, Saitama, Japan)
- 9 埼玉医科大学 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Moroyama, Saitama, Japan)
- 10 千葉県こども病院 代謝科  
(Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 11 千葉県こども病院 遺伝診療センター  
(Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 12 国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究チーム  
(Laboratory for Comprehensive Genomic Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

## Targeted deep sequencing analyses of long QT syndrome in a Japanese population

○永田 有希<sup>1</sup> (Yuki Nagata)、田中 敏博<sup>1,2</sup> (Toshihiro Tanaka)、  
Christian Eichhorn<sup>2,3</sup>、大野 聖子<sup>4</sup> (Seiko Ohno)、相庭 武司<sup>5</sup> (Takeshi Aiba)、石川 泰輔<sup>6</sup> (Taisuke Ishikawa)、  
中野 由紀子<sup>7</sup> (Yukiko Nakano)、相澤 義泰<sup>8</sup> (Yoshiyasu Aizawa)、林 研至<sup>9</sup> (Kenshi Hayashi)、  
村越 伸行<sup>10</sup> (Nobuyuki Murakoshi)、中島 忠<sup>11</sup> (Tadashi Nakajima)、八木原 伸江<sup>12</sup> (Nobue Yagihara)、  
三嶋 博之<sup>13</sup> (Hiroyuki Mishima)、須藤 毅顕<sup>14</sup> (Takeaki Sudo)、樋口 千洋<sup>15</sup> (Chihiro Higuchi)、  
高橋 篤<sup>16</sup> (Atsushi Takahashi)、関根 章博<sup>17</sup> (Akihiro Sekine)、牧山 武<sup>18</sup> (Takeru Makiyama)、  
田中 仁啓<sup>19</sup> (Yoshihiro Takana)、渡邊 敦之<sup>20</sup> (Atsuyuki Watanabe)、橘 元見<sup>21</sup> (Motomi Tachibana)、  
森田 宏<sup>22</sup> (Hiroshi Morita)、吉浦 孝一郎<sup>13,23</sup> (Ko-ichiro Yoshiura)、角田 達彦<sup>24,25</sup> (Tatsuhiko Tsunoda)、  
渡部 裕<sup>12</sup> (Hiroshi Watabe)、倉林 正彦<sup>11</sup> (Masahiko Kurabayashi)、野上 明彦<sup>10</sup> (Akihiko Nogami)、  
木原 康樹<sup>7</sup> (Hiroki Kihara)、堀江 稔<sup>26</sup> (Minoru Horie)、清水 渉<sup>27</sup> (Wataru Simizu)、  
蒔田 直昌<sup>6</sup> (Naomasa Makita)、渡邊 亮<sup>2</sup> (Ryo Watanabe)

- 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, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野  
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Graduate School of Medical and Dental Science, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 Private University of the Principality of Liechtenstein, Triesen, Liechtenstein
- 4 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)
- 5 国立循環器病研究センター 病院中央診療部門  
(Division of Arrhythmia, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 6 国立循環器病研究センター オープンイノベーションセンター  
(Omics Research Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 7 広島大学 医系化学研究科 循環器内科学  
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 8 国際医療福祉大学成田病院 循環器内科  
(Department of Cardiology, International University of Health and Welfare Narita Hospital, Narita, Japan)
- 9 金沢大学大学院 医薬保険総合研究科 循環器内科学研究分野  
(Department of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa, Japan)
- 10 筑波大学 医学医療系 循環器内科  
(Department of Cardiology, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 11 群馬大学大学院 医学系研究科 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Gunma University Graduate School of Medicine Maebashi, Japan)
- 12 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 13 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野  
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 14 東京医科歯科大学 教育統合機構  
(Institute of Education, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 15 国立研究開発法人医薬基盤 健康・栄養研究所 AI健康・医薬研究センター  
(Artificial Intelligence Center for Health and Biomedical Research, National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Ibaraki, Japan)
- 16 国立循環器病研究センター 病態ゲノム医学部  
(Department of Genome Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 17 千葉大学大学院 医学研究院 感染生体防御学  
(Department of Infection and Host Defense, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)
- 18 京都大学医学部附属病院 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 19 Center for Arrhythmia Research, Northwestern University Feinberg School of Medicine, Chicago, USA
- 20 岡山医療センター 循環器内科  
(Cardiology, Okayama Medical Center, National Hospital Organization, Okayama, Japan)
- 21 心臓病センター榊原病院 循環器内科  
(Department of Cardiology, Sakakibara Heart Institute of Okayama, Okayama, Japan)
- 22 岡山大学 医歯薬学総合研究科 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
- 23 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻  
(Division of Advanced Preventive Medical Sciences and Leading Medical Research Core Unit, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 24 東京大学大学院 理学系研究科生物化学専攻 医科学数理分野  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 25 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ  
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 26 滋賀医科大学医学部附属病院 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 27 日本医科大学 大学院医学研究科 循環器内科  
(Department of Cardiovascular Medicine, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

P10-4

### RNAシーケンスから明らかになった7番染色体部分欠失を伴うSengers症候群の一症例 A Case of Senger's Syndrome with Partial Deletion of Chromosome 7 revealed by RNA Sequencing

○八塚 由紀子<sup>1,2</sup> (Yukiko Yatsuka)、木下 善仁<sup>3</sup> (Yoshihito Kishita)、新田 和広<sup>1,2</sup> (Kazuhiro R. Nitta)、  
杉山 洋平<sup>4</sup> (Yohei Sugiyama)、伏見 拓矢<sup>4,5</sup> (Takuya Fushimi)、大竹 明<sup>6,7</sup> (Akira Ohtake)、  
村山 圭<sup>4,5</sup> (Kei Murayama)、岡崎 康司<sup>1,2,8</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, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学 難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 3 近畿大学 理工学部生命科学科 ゲノム科学研究室  
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 4 千葉県こども病院 代謝科  
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 5 千葉県こども病院 遺伝診療センター  
(Center for Medical Genetics, Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 6 埼玉医科大学 小児科学・ゲノム医療学  
(Department of Pediatrics & Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 7 埼玉医科大学病院 難病センター  
(Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 8 理化学研究所 生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究チーム  
(Laboratory for Comprehensive Genomic Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

P10-5

### 日本人MODY1患者の全エクソームシーケンシング解析 Whole-exome Sequencing Analysis of Japanese patients with MODY1

○田中 慧<sup>1,2</sup> (Satoshi Tanaka)、赤川 浩之<sup>1</sup> (Hiroyuki Akagawa)、岩崎 直子<sup>1,2,3</sup> (Naoko Iwasaki)

- 1 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)
- 2 東京女子医科大学 糖尿病・代謝内科学分野  
(Diabetes and Metabolism, School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)
- 3 東京女子医科大学 附属成人医学センター  
(Institute of Geriatrics, Tokyo Women's Medical University)

P10-6

### 全ゲノムシーケンスはエクソーム解析で未診断のチャージ症候群の患者のdeep イントロン領域の病的変異を同定した Whole Genome sequencing identified the causative deep intronic variant in the exome-negative patient with CHARGE syndrome

○榎本 友美<sup>1</sup> (Yumi Enomoto)、村上 博昭<sup>2</sup> (Hiroaki Murakami)、熊木 達郎<sup>2</sup> (Tatsuro Kumaki)、  
成戸 卓也<sup>1</sup> (Takuya Naruto)、黒澤 健司<sup>1,2</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

## 一般ポスター 11 希少疾患 1 Poster Session 11 Rare Disease 1

日時：12月15日(木) 17:30～18:30

会場：ポスター会場1(3F 301+302)

Date : Thu. December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P11-1

### NKX2-1を含む14q13微細欠失により発達遅滞を示した4例 14q13 microdeletion containing NKX2-1 is associated with intellectual disability: Report of three cases

○町田 修<sup>1,2</sup> (Osamu Machida)、山本 圭子<sup>3</sup> (Keiko Yamamoto)、田村 豪良<sup>4</sup> (Takeaki Tamura)、  
長谷川 結子<sup>5</sup> (Yuiko Hasegawa)、岡本 伸彦<sup>5</sup> (Nobuhiko Okamoto)、山本 俊至<sup>1,6</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学大学院 医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野  
(Department of Genetic Medicine, Division of Advanced Biomedical Sciences, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)
- 2 東京女子医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University)
- 3 東京女子医科大学 輸血細胞プロセッシング科  
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University)
- 4 日本大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Nihon University)
- 5 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)
- 6 東京女子医科大学 ゲノム診療科  
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

P11-2

成人期以降に関節症状や側彎症が進行し、包括的な医療・生活支援を必要とした  
古典型エーラス・ダンロス症候群の成人例2例

Progressive skeletal complications in two women with classical Ehlers-Danlos syndrome,  
requiring comprehensive care

○神谷 素子<sup>1,2,3,4</sup> (Motoko Kamiya)、山口 智美<sup>1,2,3</sup> (Tomomi Yamaguchi)、永井 爽<sup>1,2</sup> (So Nagai)、  
古庄 知己<sup>1,2,3</sup> (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 クリニカルシーケンス講座  
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学 医学部 小児医学教室  
(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P11-3

全身合併症を有するホモ接合性AIREスプライスサイト変異の姉妹

Sisters with systemic complications by homozygous AIRE gene splice site mutations

○辰巳 嵩征<sup>1</sup> (Takayuki Tatsumi)、佐々木 愛子<sup>1</sup> (Aiko Sasaki)、海野 沙織<sup>1</sup> (Saori Unno)、  
金子 佳代子<sup>1</sup> (Kayoko Kaneko)、藤野 佐保<sup>1</sup> (Saho Fujino)、藤部 佑哉<sup>1</sup> (Yuya Fujibe)、  
森田 泰介<sup>1</sup> (Taisuke Morita)、梶原 一紘<sup>1</sup> (Kazuhiro Kaziwara)、小西 晶子<sup>1</sup> (Akiko Konishi)、  
宮迫 さおり<sup>2</sup> (Saori Miyasako)、石川 尊士<sup>3</sup> (Takashi Ishikawa)、河合 利尚<sup>3</sup> (Toshinao Kawai)、  
長谷川 冬雪<sup>1</sup> (Fuyuki Hasegawa)、網田 光善<sup>1</sup> (Mitsuyoshi Amita)、齊藤 隆和<sup>1</sup> (Takakazu Saito)、  
鳴海 覚志<sup>2</sup> (Satoshi Narumi)、左合 治彦<sup>1</sup> (Haruhiko Sago)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター  
(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 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 免疫科  
(Division of Immunology, National Center for Child Health and Development)

P11-4

混合性難聴からIRUD研究解析を経てVerheij Syndromeの確定診断に至った症例

A case of mixed hearing loss leading to a definitive diagnosis of Verheij Syndrome after  
IRUD study analysis

○堀江 理恵<sup>1</sup> (Horie Rie)、本田 明夏<sup>3</sup> (Tomoka Honda)、中川 奈保子<sup>3</sup> (Naoko Nakagawa)、  
稲葉 慧<sup>3</sup> (Akira Inaba)、井口 福一郎<sup>5</sup> (Fukuichiro Iguchi)、藤本 康子<sup>1</sup> (Yasuko Fujimoto)、  
神田 智子<sup>1</sup> (Tomoko Kanda)、小島 憲<sup>1</sup> (Ken Kojima)、伊藤 壽一<sup>1,2</sup> (Jyuichi Ito)、  
大森 孝一<sup>2</sup> (Koichi Omori)、和田 敬仁<sup>3</sup> (Takahito Wada)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)、  
小杉 眞司<sup>3</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 京都新町病院 耳鼻咽喉科・人工内耳センター  
(Department of Otolaryngology, Kyoto Shinmachi Hospital, Cochlear Implant Center, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学耳鼻咽喉科頭頸部外科  
(Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部  
(Department of Gene Medicine, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 4 慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 耳鼻咽喉科いぐちクリニック  
(Iguchi ENT Clinic, Kyoto, Japan)

P11-5

無症状の父親由来のLEMD3遺伝子病的バリエントで発症したBuschke-Ollendorff症候群の症例  
A case of the Buschke-Ollendorff syndrome inherited from the unaffected father with a  
pathologic variant in LEMD3 gene

○上原 健史<sup>1,2</sup> (Takeshi Uehara)、関 衛順<sup>1</sup> (Eijun Seki)、榎本 友美<sup>3</sup> (Yumi Enomoto)、馬場 直子<sup>4</sup> (Naoko Baba)、  
田中 水緒<sup>5</sup> (Mio Tanaka)、室谷 浩二<sup>2</sup> (Koji Muroya)、黒澤 健司<sup>1</sup> (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
(Division of Clinical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)
- 2 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, Kanagawa Children's Medical Center)
- 3 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所  
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center)
- 4 神奈川県立こども医療センター 皮膚科  
(Department of Dermatology, Kanagawa Children's Medical Center)
- 5 神奈川県立こども医療センター 病理診断科  
(Department of Pathology, Kanagawa Children's Medical Center)

P11-6

## FGD1新規変異を同定した指過伸展を有する母子例

## Case Report of a Hyperextensible Fingers in Child and Mother Patient with FGD1 Variant

○柴田 奈央<sup>1</sup> (Nao Shibata)、澤野 堅太郎<sup>1</sup> (Kentaro Sawano)、入月 浩美<sup>1,2</sup> (Hiromi Nyuzuki)、  
長崎 啓祐<sup>1</sup> (Keisuke Nagasaki)

- 1 新潟大学医歯学総合病院小児科  
(Dept. of Pediatr., Niigata University Medical & Dental Hosp.)
- 2 新潟大学医歯学総合病院遺伝医療センター  
(Center for Medical Genetics and Genetic Counseling, Niigata University Medical & Dental Hosp.)

P11-7

## シスチン尿症122例の遺伝子解析 –日本人特異的P482L –

## P482L is a Japanese specific variant - Genetic analysis of 122 cystinuria patients -

○関根 瑞香<sup>1,2</sup> (Mizuka Sekine)、坂本 信一<sup>3</sup> (Shinichi Sakamoto)、今村 有佑<sup>3</sup> (Yusuke Imamura)、  
宇津野 恵美<sup>2</sup> (Emi Utsuno)、渡辺 夏未<sup>2</sup> (Natsumi Watanabe)、田中 裕子<sup>4</sup> (Yuko Tanaka)、  
野竹 真未<sup>4</sup> (Mami Notake)、市川 智彦<sup>2,3</sup> (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学大学院 医学薬学府 先端医学薬学専攻 泌尿器科学  
(Urology, Graduate School of Medical and Pharmaceutical Sciences, Chiba University, Chiba, Japan)
- 2 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 3 千葉大学医学部附属病院 泌尿器科  
(Urology, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 4 千葉大学大学院 医学薬学府 医科学専攻 展開医科学コース 泌尿器科学  
(Urology, Graduate School of Medical and Pharmaceutical Sciences, Chiba University, Chiba, Japan)

P11-8

## Pierpont 症候群の3例：歌舞伎症候群との類似についての検討

## Three individuals with Pierpont syndrome sharing features of Kabuki syndrome

○長谷川 結子<sup>1</sup> (Hasegawa Yuiko)、西 恵理子<sup>1</sup> (Eriko Nishi)、柳 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Yanagi)、  
瀬山 理恵<sup>3</sup> (Rie Seyama)、内山 由理<sup>3</sup> (Yuri Uchiyama)、要 匡<sup>2</sup> (Tadashi Kaname)、  
松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)、岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P11-9

## 全ゲノム解析データを用いた構造多型解析により、診断的意義のある不均衡転座が示唆された患者例

## Unbalanced translocation identified through whole genomic screening

○外木 秀文<sup>1</sup> (Hidefumi Tonoki)、中村 明枝<sup>2</sup> (Akie Nakamura)、朝比奈 直子<sup>2</sup> (Naoko Asahina)、  
加藤 耕治<sup>3</sup> (Kohji Kato)、西尾 洋介<sup>3</sup> (Yosuke Nishio)、荻 朋男<sup>3</sup> (Tomoo Ogi)

- 1 天使病院 臨床遺伝センター  
(Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 北海道大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 名古屋大学 環境医学研究所  
(Research institute of environmental medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)

P11-10

## Mowat-Wilson症候群の原因遺伝子ZEB2のイントロンバリエントが及ぼすRNAスプライシングへの影響

## Effect of intronic variants of ZEB2, the causative gene of Mowat-Wilson syndrome, on RNA splicing

○鈴木 康予<sup>1</sup> (Suzuki Yasuyo)、野村 紀子<sup>1</sup> (Noriko Nomura)、山田 憲一郎<sup>1</sup> (Kenichiro Yamada)、  
山田 裕一<sup>1</sup> (Yasukazu Yamada)、福田 あゆみ<sup>2</sup> (Ayumi Fukuda)、星野 恭子<sup>3</sup> (Kyoko Hoshino)、  
稲葉 美枝<sup>4</sup> (Mie Inaba)、水野 誠司<sup>4</sup> (Seiji Mizuno)、若松 延昭<sup>5</sup> (Nobuaki Wakamatsu)、林 深<sup>1</sup> (Shin Hayashi)

- 1 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, Aichi, Japan)
- 2 日本大学 医学部附属板橋病院 小児科  
(Department of pediatrics, Nihon University Itabashi Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科  
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
- 5 高松市立みんなの病院 神経内科  
(Department of Neurology, Neurology and Stroke Center, Takamatsu Municipal Hospital, Kagawa, Japan)

P11-11

## KIAA0753の複合ヘテロ変異を同定した一女兒例の経過とCiliopathyとしての評価

## The course of a girl with an identified compound heterozygous mutation of KIAA0753 and its evaluation as ciliopathy

○稲葉 美枝<sup>1</sup> (Mie Inaba)、上原 朋子<sup>1</sup> (Tomoko Uehara)、梅村 紋子<sup>2</sup> (Ayako Umemura)、  
山本 ひかる<sup>3</sup> (Hikaru Yamamoto)、水野 誠司<sup>1</sup> (Seiji Mizuno)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, Japan)
- 2 豊田市こども発達センターのぞみ診療所  
(Department of Pediatrics, Toyota Children Developmental Center Nozomi Hospital, Aichi, Japan)
- 3 トヨタ記念病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Toyota Memorial Hospital, Aichi, Japan)
- 4 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P11-12

## Heyn-Sproul-Jackson症候群の1例

## Detailed clinical description of Heyn-Sproul-Jackson syndrome

○二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、福田 憲太郎<sup>1</sup> (Kentarou Fukuda)、山中 暖日<sup>1</sup> (Haruka Yamanaka)、  
黒田 真帆<sup>1</sup> (Maho Kuroda)、伊藤 志帆<sup>2</sup> (Shiho Ito)、本田 雅敬<sup>3</sup> (Masataka Honda)、  
鈴木 寿人<sup>4</sup> (Hisato Suzuki)、山田 茉未子<sup>4</sup> (Mamiko Yamada)、武内 俊樹<sup>4</sup> (Toshiki Takenouchi)、  
小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)、吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)

- 1 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部門 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京都立小児総合医療センター 看護部  
(Department of Nursing, Tokyo Metropolitan Children Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科  
(Department of Clinical Research, Tokyo Metropolitan Children Medical Center, Tokyo, Japan)
- 4 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

## 一般ポスター 12 神経遺伝学 1

## Poster Session 12 Neurogenetics 1

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Thu. December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P12-1

## MYORGの新規homozygous変異を認めた原発性家族性脳内石灰化症(PFBC)の2症例

## Two cases of Primary familial brain calcification with a novel homozygous mutation in MYORG

○穂原 貴裕 (Takahiro Hobara)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、児島 史一 (Fumikazu Kojima)、  
野口 悠 (Yutaka Noguchi)、湯地 美香 (Mika Yuji)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、  
橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、松浦 英治 (Eiji Matsuura)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

鹿児島大学病院 医歯学総合研究科 神経病学講座 脳神経内科・老年病学  
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)

P12-2

## 良性発作性成人型ミオクローヌスてんかん(BAFME)における伸長リピート配列がもたらす病態機序の検討

## A role for expanded repeats in benign adult familial myoclonus epilepsy

○三枝 亜希<sup>1,2</sup> (Aki Mitsue)、石浦 浩之<sup>2</sup> (Hiroyuki Ishiura)、辻 省次<sup>2,3</sup> (Shoji Tsuji)、戸田 達史<sup>2</sup> (Tatsushi Toda)

- 1 帝京大学ちば総合医療センター 脳神経内科  
(Department of Neurology, Teikyo University Chiba Medical Center, Chiba, 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 ゲノム医学研究所  
(Institute of Medical Genomics, International University of Health and Welfare, Chiba, Japan)

P12-3

## 大脳形成異常と網膜色素変性症を合併した家族例

## A family case of cortical dysplasia and retinitis pigmentosa

○中川 栄二<sup>1</sup> (Eiji Nakagawa)、山崎 広子<sup>2</sup> (Hiroko Yamazaki)

- 1 国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科  
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター国府台病院神経眼科  
(Department of Neuro-Ophthalmology, Kohnodai Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan)

P12-4

**重度の発達遅滞と不随意運動を認めたGRIN2A関連疾患の一男児例****A case of GRIN2A-related disorders with severe developmental delay and involuntary movements**

○久保田 一生<sup>1,2,3</sup> (Kazuo Kubota)、幅 あずさ<sup>1</sup> (Azusa Haba)、仲間 美奈<sup>4</sup> (Mina Nakama)、山本 崇裕<sup>1,2</sup> (Takahiro Yamamoto)、平出 拓也<sup>5,6</sup> (Takuya Hiraide)、中島 光子<sup>5</sup> (Mitsuko Nakashima)、足立 美穂<sup>1</sup> (Miho Adachi)、才津 浩智<sup>5</sup> (Hirotomo Saitu)、大西 秀典<sup>1,2,3</sup> (Hidenori Ohnishi)

- 1 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児科学  
(Department of Pediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)
- 2 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児在宅医療教育支援センター  
(Educational Support Center for Pediatric Home-Based Medical Care, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 3 岐阜大学医学部医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター  
(Division of Clinical Genetics, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 4 近畿大学 理工学部 生命科学科  
(Laboratory of Genetic Health Care, Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Higashiosaka, Japan)
- 5 浜松医科大学 医化学  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 6 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

P12-5

**乳児期に血栓症を繰り返し遠隔期に脳出血をきたしたJacobsen症候群の1例****A case of Jacobsen syndrome with thrombosis in infancy and cerebral hemorrhage in school age**

○道和 百合<sup>1</sup> (Yuri Dowa)、森田 孝次<sup>1</sup> (Koji Morita)、椎原 隆<sup>1</sup> (Takashi Shiihara)、山口 有<sup>2</sup> (Yu Yamaguchi)

- 1 群馬県立小児医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Japan)
- 2 群馬県立小児医療センター 遺伝科  
(Department of Genetics, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Japan)

P12-6

**長期フォローされたPCWH症例における神経症状****The neurological symptom of PCWH following long term**

○堀内 恵美子<sup>1</sup> (Emiko Horiuchi)、岡部 慎吾<sup>1</sup> (Shingo Okabe)、尾花 和子<sup>2</sup> (Kazuko Obana)、井上 健<sup>3</sup> (Ken Inoue)、橋田 秀司<sup>1</sup> (Hideji Hashida)

- 1 日本赤十字社医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Japanese Red Cross Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 日本赤十字社医療センター 小児外科  
(Department of Child Surgery, Japanese Red Cross Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 国立精神神経医療研究センター 神経研究所 疾病第二部  
(Department of mental retardation and birth defect research, National Center of neurology and psychiatry, Tokyo, Japan)

P12-7

**日本におけるCharcot-Marie-Tooth病の包括的遺伝子解析及び遺伝学的特徴****Comprehensive genetic analyses and features of Charcot-Marie-Tooth disease in Japan**

○吉村 明子<sup>1</sup> (Akiko Yoshimura)、安藤 匡宏<sup>1</sup> (Masahiro Ando)、樋口 雄二郎<sup>1</sup> (Yujiro Higuchi)、袁 軍輝<sup>1</sup> (Jun-Hui Yuan)、橋口 昭大<sup>1</sup> (Akihiro Hashiguchi)、岡本 裕嗣<sup>1,2</sup> (Yuji Okamoto)、高嶋 博<sup>1</sup> (Hiroshi Takashima)

- 1 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 脳神経内科・老年病学  
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences)
- 2 鹿児島大学医学部保健学科 基礎理学療法学科  
(Department of Physical Therapy, School of Health Sciences, Faculty of Medicine, Kagoshima University)

P12-8

**パーキンソン病におけるPRKN変異の臨床遺伝学的検討****Genotype-phenotype correlation of Parkinson's disease with PRKN variants**

○吉野 浩代<sup>1</sup> (Hiroyo Yoshino)、李 元哲<sup>2</sup> (Yuanzhe Li)、西岡 健弥<sup>2</sup> (Kenya Nishioka)、代田 健祐<sup>2</sup> (Kensuke Daida)、林田 有紗<sup>2</sup> (Arisa Hayashida)、石黒 雄太<sup>2</sup> (Yuta Ishiguro)、山田 大介<sup>2</sup> (Daisuke Yamada)、伊澤 奈々<sup>2</sup> (Nana Izawa)、西 克典<sup>2</sup> (Katsunori Nishi)、西川 典子<sup>2</sup> (Noriko Nishikawa)、大山 彦光<sup>2</sup> (Genko Oyama)、波田野 琢<sup>2</sup> (Taku Hatano)、中村 真一郎<sup>3</sup> (Shinichiro Nakamura)、頼高 朝子<sup>4</sup> (Asako Yoritaka)、本井 ゆみ子<sup>2</sup> (Yumiko Motoi)、舩山 学<sup>1,2,5</sup> (Manabu Funayama)、服部 信孝<sup>1,2,5,6</sup> (Nobutaka Hattori)

- 1 順天堂大学大学院 医学研究科 老人性疾患病態・治療研究センター  
(Research Institute for Diseases of Old Age, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 越谷市立病院 神経内科  
(Department of Neurology, Koshigaya Municipal Hospital, Saitama, Japan)
- 4 順天堂越谷病院 脳神経内科  
(Department of Neurology, Juntendo University Koshigaya Hospital, Saitama, Japan)
- 5 順天堂大学大学院 医学研究科 ゲノム・再生医療センター  
(Laboratory of Genomic, Medicine, Center for Genomic and Regenerative Medicine, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 6 理化学研究所 脳神経科学研究センター 神経変性疾患連携研究チーム  
(Neurodegenerative Disorders Collaborative laboratory, RIKEN Center for Brain Science, Saitama, Japan)

P12-9

## PRRT2関連発作性運動障害と16p11.2微小欠失症候群の新規併存例

## A new case of concurrent existence of PRRT2-associated paroxysmal movement disorders and 16p11.2 microdeletion syndrome

○小松 和幸<sup>1</sup> (Kazuyuki Komatsu)、福村 忍<sup>2</sup> (Shinobu Fukumura)、皆川 公夫<sup>3</sup> (Kimio Minagawa)、中島 光子<sup>1</sup> (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智<sup>1</sup> (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, Japan)
- 2 札幌医科大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Japan)
- 3 療養介護・医療型障害児入所施設 緑ヶ丘療育園  
(Department of Pediatrics, Midorigaoka Ryoikuen Hospital and Home for Persons with Severe Motor and Intellectual Disabilities, Japan)

P12-10

## 日本人における遅発性アルツハイマー病関連遺伝子SHARPINの同定と解析

## Identification of a genetic risk factor associated with late-onset Alzheimer's disease in Japanese

○浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、重水 大智<sup>1,2</sup> (Daichi Shigemizu)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、光森 理紗<sup>1</sup> (Risa Mitsumori)、新飯田 俊平<sup>3</sup> (Shumpei Niida)、尾崎 浩一<sup>1,2</sup> (Kouichi Ozaki)

- 1 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, Obu, Japan)
- 2 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)
- 3 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  
(Center for Core Facility Administration, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)

P12-11

## 進行性核上性麻痺におけるFLNAバリエーションのスクリーニング

## Screening of the FLNA variants in the patients with progressive supranuclear palsy

○久米 広大<sup>1</sup> (Kodai Kume)、和泉 唯信<sup>2</sup> (Yuishin Izumi)、織田 雅也<sup>3</sup> (Masaya Oda)、小松 研一<sup>4</sup> (Kenichi Komatsu)、高橋 牧郎<sup>4</sup> (Makio Takahashi)、多田 有似<sup>1</sup> (Yui Tada)、鎌田 正紀<sup>5</sup> (Masaki Kamada)、川上 秀史<sup>1</sup> (Hideshi Kawakami)

- 1 広島大学原爆放射線医科学研究所分子疫学研究分野  
(Department of Molecular Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 徳島大学脳神経内科  
(Department of Neurology, Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 3 ビハラ花の里病院脳神経内科  
(Department of Neurology, Vihara Hananosato Hospital, Miyoshi, Japan)
- 4 北野病院脳神経内科  
(Department of Neurology, Kitano Hospital, Osaka, Japan)
- 5 香川大学神経難病講座  
(Department of Neurological Intractable Disease Research, Kagawa University, Kita-gun, Japan)

P12-12

## 日本人および民族間横断的ゲノムワイド関連解析によるレビー小体認知症感受性座位の探索

## Ethnic and transethnic meta-analysis of genome wide association study for Lewy body dementia

○光森 理紗<sup>1</sup> (Risa Mitsumori)、浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、重水 大智<sup>1,2</sup> (Daichi Shigemizu)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、森園 隆<sup>1</sup> (Takashi Morizono)、新飯田 俊平<sup>3</sup> (Shumpei Niida)、尾崎 浩一<sup>1,2</sup> (Kouichi Ozaki)

- 1 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 (NCGG), Obu, Japan)
- 2 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)
- 3 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, NCGG, Obu, Japan)

日時：12月15日(木) 17:30～18:30

会場：ポスター会場1(3F 301+302)

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P13-1

術前検査を契機に発見されたロイス・ディーツ症候群3型の新規バリエント

A novel variant of Loews-Dietz syndrome type 3 determined by preoperative examination

○竹下 美保<sup>1</sup> (Miho Takeshita)、岡田 清治<sup>2</sup> (Seiji Okada)、太田 哲郎<sup>1,2</sup> (Tetsuro Ota)、  
内田 尚孝<sup>1,3</sup> (Naotaka Uchida)

- 1 松江市立病院 ゲノム診療部  
(Division of Genomic Medicine, Matsue City Hospital, Shimane, Japan)
- 2 松江市立病院 循環器内科  
(Department of Cardiology, Matsue City Hospital, Shimane, Japan)
- 3 松江市立病院 乳腺・内分泌外科  
(Department of Breast and Endocrinology Surgery, Matsue City Hospital, Shimane, Japan)

P13-2

母由来のKCNQ1微小欠失によりBeckwith-Wiedemann症候群を合併したQT延長症候群の男児例

A male infant with long QT syndrome and Beckwith-Wiedemann syndrome caused by de novo deletion on maternal allele involving KCNQ1 but not KCNQ1OT1:TSS-DMR

○小澤 淳一<sup>1</sup> (Junichi Ozawa)、長崎 啓祐<sup>1</sup> (Keisuke Nagasaki)、原 香織<sup>2</sup> (Kaori Hara)、  
浦川 立貴<sup>2</sup> (Tatsuki Urakawa)、田中 雅人<sup>1</sup> (Masato Tanaka)、楡井 淳<sup>1</sup> (Jun Nirei)、  
鏡 雅代<sup>2</sup> (Masayo Kagami)、大野 聖子<sup>3</sup> (Seiko Ohno)、齋藤 昭彦<sup>1</sup> (Akihiko Saitoh)

- 1 新潟大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 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)

P13-3

先天性心疾患とRNF213バリエントの両方を有する、重症肺動脈性肺高血圧症の一例

A cardiac arrest case with congenital heart disease-associated pulmonary arterial hypertension and RNF213 variant

○永井 礼子<sup>1</sup> (Ayako Nagai)、辻野 一三<sup>2</sup> (Ichizo Tsujino)、八鍬 聡<sup>3</sup> (Satoshi Yakuwa)、  
赤川 浩之<sup>4</sup> (Hiroyuki Akagawa)、辻岡 孝郎<sup>1</sup> (Takao Tsujioka)、谷口 宏太<sup>1</sup> (Kota Taniguchi)、  
佐々木 理<sup>1</sup> (Osamu Sasaki)、泉 岳<sup>1</sup> (Gaku Izumi)、山澤 弘州<sup>1</sup> (Hirokuni Yamazawa)、  
武田 充人<sup>1</sup> (Atsuhito Takeda)

- 1 北海道大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 北海道大学病院 呼吸器内科  
(Department of Respiratory, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 3 帯広厚生病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Obihiro Kosei Hospital, Obihiro, Japan)
- 4 東京女子医科大学 統合医科学研究所  
(Tokyo Women's Medical University Institute of Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)

P13-4

左冠尖瘤、大動脈弁逆流、脊柱側弯を認め、遺伝学的検査でFLNAの新規VUS変異を検出した18歳男性例

A Case of 18-Year-Old Male with Left Coronary Cusp Aneurysm, Aortic Regurgitation, and Scoliosis Whose Genetic Testing Detected a Novel FLNA Variant

○齋藤 和由<sup>1</sup> (Kazuyoshi Saito)、鈴木 大次郎<sup>1</sup> (Daijiro Suzuki)、鈴木 孝典<sup>1</sup> (Takanori Suzuki)、  
小島 有紗<sup>1</sup> (Arisa Kojima)、内田 英利<sup>1</sup> (Hidetoshi Uchida)、畑 忠善<sup>1</sup> (Tadayoshi Hata)、  
吉川 哲史<sup>1</sup> (Tetsushi Yoshikawa)、森崎 裕子<sup>2</sup> (Hiroko Morisaki)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 2 榊原記念病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Sakakibara Memorial Hospital, Tokyo, Japan)

一般ポスター 14 消化器系遺伝学  
Poster Session 14 Digestive Genetics

日時：12月15日（木） 17:30～18:30

会場：ポスター会場 1（3F 301+302）

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

**P14-1** 子宮頸がん患者の遺伝子パネル検査で偶発的にSMAD4遺伝子変異が発見された症例  
A case of incidental SMAD4 gene mutation found in a gene panel test in a patient with cervical cancer

○西田 正和<sup>1,2</sup> (Masakazu Nishida)、甲斐 健太郎<sup>1,2</sup> (Kentaro Kai)、青柳 陽子<sup>1</sup> (Yoko Aoyagi)、  
井原 健二<sup>2</sup> (Kenji Ihara)、塚谷 延枝<sup>2</sup> (Nobue Tsukatani)、河野 康志<sup>1</sup> (Yasushi Kwano)

- 1 大分大学 医学部 産科婦人科  
(Obstetrics and Gynecology, Oita University, Faculty of Medicine, Oita, Japan)
- 2 大分大学 遺伝診療科  
(Oita University, Division of Genetic Medicine)

**P14-2** 大腸癌に対するユニバーサルスクリーニング, 市中病院における現状と課題  
Universal Screening of Colorectal Cancer to Detect Lynch Syndrome in Shizuoka General Hospital

○佐藤 辰宣<sup>1,2</sup> (Tatsunori Satoh)、河合 貞幸<sup>3</sup> (Sadayuki Kawai)、間 浩之<sup>4</sup> (Hiroyuki Hazama)、  
黒上 貴史<sup>2</sup> (Takafumi Kurokami)、川口 真矢<sup>2</sup> (Shinya Kawaguchi)、大野 和也<sup>2</sup> (Kazuya Ohno)、  
大端 考<sup>4</sup> (Ko Ohata)、多久 佳成<sup>5</sup> (Keisei Taku)、齋藤 洗平<sup>1</sup> (Kohei Saito)、新井 一守<sup>6</sup> (Kazumori Arai)、  
岩崎 朋弘<sup>7</sup> (Tomohiro Iwasaki)、臼井 健<sup>8</sup> (Takeshi Usui)

- 1 静岡県立総合病院 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立総合病院 消化器内科  
(Department of Gastroenterology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 甲賀病院 内科・腫瘍内科  
(Medical Oncology, Koga Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 静岡県立総合病院 大腸外科  
(Department of Gastroenterological Surgery, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 静岡県立総合病院 腫瘍内科  
(Medical Oncology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 6 静岡県立総合病院 病理診断科  
(Department of Pathology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 7 静岡県立こども病院 診療支援部 検査技術室  
(Clinical Laboratory Center, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 8 静岡社会健康医学大学院大学  
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)

**P14-3** 地域中核病院におけるリンチ症候群に対するユニバーサルスクリーニングの導入  
Introduction of Universal Screening for Lynch Syndrome at a Local Core Hospital

○吉岡 貴裕 (Takahiro Yoshioka)、稲田 涼 (Ryo Inada)、黒田 絵理 (Eri Kuroda)、公文 剣斗 (Kento Kumon)、  
大石 一行 (Kazuyuki Oishi)

- 高知医療センター 消化器外科・一般外科  
(Department of Gastroenterological Surgery, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)

一般ポスター 15 腫瘍遺伝学 1  
Poster Session 15 Cancer Genetics 1

日時：12月15日(木) 17:30～18:30

会場：ポスター会場2(3F 315)

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

**P15-1 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) のリスク低減卵管卵巣摘出術 (RRSO) 選択に影響する患者背景や要因の検討**

**Factors influencing the decision to undergo RRSO in germline *BRCA1/2* pathogenic variant carriers**

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

- 1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科  
(Hyogo Cancer Center, hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター 婦人科  
(Hyogo Cancer Center, hyogo, Japan)
- 3 兵庫県立がんセンター 乳腺外科  
(Hyogo Cancer Center, hyogo, Japan)
- 4 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科  
(Hyogo Cancer Center, hyogo, Japan)

**P15-2 乳癌を発症した遺伝性網膜芽細胞腫の1例**

**A case report of hereditary retinoblastoma and breast cancer**

○岩村 八千代<sup>1</sup> (Yachiyo Iwamura)、田路 悠太<sup>1</sup> (Yuta Toji)、八木 優樹<sup>1</sup> (Yuki Yagi)、林 真理子<sup>1</sup> (Mariko Hayashi)、高野 博信<sup>1</sup> (Hironobu Takano)、道免 寛充<sup>1</sup> (Hiromitsu Domen)、市之川 一臣<sup>1</sup> (Kazuomi Ichinokawa)、山田 秀久<sup>1</sup> (Hidehisa Yamada)、寺本 瑞絵<sup>2</sup> (Mizue Teramoto)、敷島 裕之<sup>3</sup> (Hiroyuki Shikishima)

- 1 NTT東日本札幌病院 外科  
(Department of Surgery, NTT Medical Center Sapporo, Japan)
- 2 NTT東日本札幌病院 産婦人科  
(Department of Gynecology, NTT Medical Center Sapporo, Japan)
- 3 札幌駅前しきしま乳腺外科クリニック  
(Shikisima Breast Surgery Clinic, Sapporo, Japan)

**P15-3 当院におけるHBOC診断後のフォローアップの現状と今後の課題**

**Current status and issues of the follow-up system for HBOC**

○丹羽 優莉<sup>1</sup> (Yuri Niwa)、角 朝美<sup>1</sup> (Asami Sumi)、角 真徳<sup>1</sup> (Masanori Sumi)、岩田 愛美<sup>1</sup> (Megumi Iwata)、宇野 あす香<sup>1</sup> (Aska Uno)、浅井 英和<sup>1</sup> (Hidekazu Asai)、近藤 紳司<sup>1</sup> (Shinji Kondo)、岡田 節男<sup>2</sup> (Setsuo Okada)

- 1 公立陶生病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tosei General Hospital, Aichi, Japan)
- 2 公立陶生病院 がんゲノムセンター  
(Genome center, Tosei General Hospital, Aichi, Japan)

**P15-4 リンチ症候群の確定を契機に診断された子宮峡部癌の1例**

**Endometrial cancer arising at uterine isthmus diagnosed after definitive diagnosis of Lynch syndrome**

○本田 裕<sup>1</sup> (Hiroshi Honda)、山北 伊知子<sup>1</sup> (Ichiko Yamakita)、大原 涼<sup>2</sup> (Ryo Ohara)、梅木 崇寛<sup>2</sup> (Takahiro Umeki)、隅井 ちひろ<sup>2</sup> (Chihiro Sumii)、熊谷 正俊<sup>2</sup> (Masatoshi Kumagai)

- 1 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科  
(Department of Cancer Genomic Medicine, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)
- 2 広島市立北部医療センター安佐市民病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)

**P15-5 HBOC症候群と診断された乳癌におけるリスク低減手術の経験**

**Experience with risk-reducing surgery in breast cancer diagnosed with HBOC syndrome**

○高橋 瑞穂<sup>1</sup> (Mizuho Takahashi)、前田 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Maeda)、津吉 秀昭<sup>2</sup> (Hideaki Tsuyoshi)、品川 明子<sup>2</sup> (Akiko Shinagawa)、井川 正道<sup>4</sup> (Masamichi Ikawa)、廣野 靖夫<sup>3</sup> (Yasuo Hirono)、五井 孝憲<sup>1</sup> (Takanori Goi)

- 1 福井大学 医学部 第一外科  
(Department of First Surgery, Fukui University, Fukui, Japan)
- 2 福井大学 医学部 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 3 福井大学医学部附属病院 がん診療推進センター  
(Cancer Promotion Center, University of Fukui Hospital, Fukui, Japan)
- 4 福井大学医学部附属病院 遺伝診療部  
(Department of Genetics, University of Fukui Hospital, Fukui, Japan)

P15-6

当院におけるBRCAAnalysis診断システムの運用に関する取り組み

The operation of the BRCAAnalysis diagnostic system in our hospital

○林 信孝<sup>1</sup> (Nobutaka Hayashi)、浦川 優作<sup>2</sup> (Yusaku Urakawa)、今村 裕子<sup>1</sup> (Yuko Imamura)、吉岡 信也<sup>1</sup> (Shinya Yoshioka)

- 1 神戸市立医療センター中央市民病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe City Medical Center General Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科  
(Department of Oncology, Kobe City Medical Center General Hospital, Hyogo, Japan)

P15-7

87歳時に遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)と診断されたLuminal HER2陽性乳癌の一例

A case of Luminal HER2-positive breast cancer diagnosed with hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) at age 87

○瀧 由美子<sup>1</sup> (Yumiko Takii)、甲斐 三紀子<sup>1</sup> (Mikiko Kai)、小島 梨紗<sup>2</sup> (Risa Kojima)、岩泉 守哉<sup>2</sup> (Moriya Iwaizumi)、安田 和世<sup>3</sup> (Kazuyo Yasuda)、長谷川 聡<sup>1</sup> (Satoshi Hasegawa)

- 1 藤枝市立総合病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Fujieda Municipal General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Clinical Genetics, Hamamatsu University Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 藤枝市立総合病院 病理診断科  
(Department of Diagnostic Pathology, Fujieda Municipal General Hospital, Shizuoka, Japan)

P15-8

当科乳癌症例におけるBRCA1,2遺伝学的検査施行例の検討

Present situation of the BRCA genetic test for the breast cancer

○坂田 英子 (Eiko Sakata)、大路 麻巳子 (Maiko Oji)

- 新潟市民病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Niigata City General Hospital, Niigata, Japan)

P15-9

ゲノム外来における難治性固形がんに対するMSI検査の結果と施行体制

The counseling system for MSI surveillance and clinical result for the cases of refractory solid tumor

○稲垣 裕一郎<sup>1</sup> (Yichiro Inagaki)、根岸 修人<sup>1</sup> (Syuto Negishi)、小原 史也<sup>1</sup> (Fumiya Ohara)、茂木 健太<sup>1</sup> (Kenta Motegi)、若林 浩也<sup>1</sup> (Hiroya Wakabayashi)、澤 ひとみ<sup>1</sup> (Hitomi Sawa)、宮尾 康太郎<sup>1</sup> (Koutaro Miyao)、有馬 順子<sup>2</sup> (Junko Arima)、澤 正史<sup>1</sup> (Masashi Sawa)

- 1 安城更生病院 血液・腫瘍内科  
(Department of Hematology and Oncology)
- 2 安城更生病院 看護部  
(Division of Nursing, Anjo Kosei Hospital)

P15-10

マイクロサテライト不安定性検査からのリンチ症候群の拾い上げに関する検討

Lynch syndrome screening from patients with microsatellite instability-high tumors

○福島 久代<sup>1,2</sup> (Hisayo Fukushima)、高 丹<sup>1</sup> (Dang Gao)、鎌倉 靖夫<sup>1</sup> (Yasuo Kamakura)、三原 良明<sup>2</sup> (Yoshiaki Mihara)、福元 剛<sup>2</sup> (Tsuyosi Fukumoto)、堀田 洋介<sup>2</sup> (Yousuke Horita)、廣中 秀一<sup>2</sup> (Shuichi Hironaka)、濱口 哲弥<sup>1,2</sup> (Tetsuya Hamaguchi)

- 1 埼玉医科大学国際医療センター がんゲノム医療科  
(Department of Cancer Clinical Genetics, Saitama Medical University International Medical Center)
- 2 埼玉医科大学国際医療センター 腫瘍内科・消化器腫瘍科  
(Department of Gastroenterology, Saitama Medical University International Medical Center, Hidaka, Japan)

P15-11

当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の現状

The present conditions of hereditary breast and ovarian cancer by health insurance medical treatment in our clinic

○安藝 史典<sup>1</sup> (Fuminori Aki)、伊藤 末喜<sup>1</sup> (Sueyoshi Ito)、上地 一平<sup>2</sup> (Ippei Kamidi)、尾崎 信三<sup>2</sup> (Shinzo Ozaki)、中村 衣世<sup>2</sup> (Iyo Nakamura)、川村 貴範<sup>3</sup> (Takanori Kawamura)、岡添 友洋<sup>3</sup> (Tomohiro Okazoe)

- 1 伊藤外科乳腺クリニック  
(ITO Breast Surgery Clinic)
- 2 細木病院外科  
(Hosogi Hospital Surgery, Kochi, Japan)
- 3 高知生協病院外科  
(Kochi Seikyo Hospital Surgery, Kochi, Japan)

一般ポスター 16 周産期遺伝 1  
Poster Session 16 Perinatal Genetics 1

日 時：12月15日（木） 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 2（3F 315）

Date : Thu, December 15 17:30～18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

**P16-1 出生前検査陽性妊婦とそのパートナーの医療と支援体制についての全国調査：医療従事者を対象にしたアンケート調査**

**Medical care and healthcare support of pregnant women and their partners following a positive result for prenatal testing : A questionnaire survey for healthcare professionals in Japan**

○和泉 美希子<sup>1</sup> (Mikiko Izumi)、宮上 景子<sup>2</sup> (Keiko Miyagami)、池本 舞<sup>2</sup> (Mai Ikemoto)、清野 仁美<sup>3</sup> (Hitomi Seino)、山田 崇弘<sup>4</sup> (Takahiro Yamada)、奥山 虎之<sup>5</sup> (Torayuki Okuyama)、澤井 英明<sup>6</sup> (Hideaki Sawai)、左合 治彦<sup>7</sup> (Haruhiko Sago)、関沢 明彦<sup>2</sup> (Akihiko Sekizawa)、白土 なほ子<sup>2</sup> (Nahoko Shirato)

- 1 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター  
(Center for Clinical Genetics, Showa University Hospital, Tokyo, 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)
- 3 兵庫医科大学 精神科神経科学講座  
(Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 4 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, Kyoto, Japan)
- 5 埼玉医科大学 ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座  
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 6 兵庫医科大学 産科婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 7 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)

**P16-2 出生前検査陽性妊婦とそのパートナーの医療と支援体制についての全国調査：医療機関を対象にしたアンケート調査**

**Medical care and healthcare support of pregnant women and their partners following a positive result for prenatal testing : A Questionnaire Survey for Medical Institutions in Japan**

○宮上 景子<sup>1</sup> (Keiko Miyagami)、和泉 美希子<sup>2</sup> (Mikiko Izumi)、池本 舞<sup>1</sup> (Mai Ikemoto)、清野 仁美<sup>3</sup> (Hitomi Seino)、山田 崇弘<sup>4</sup> (Takahiro Yamada)、奥山 虎之<sup>5</sup> (Torayuki Okuyama)、澤井 英明<sup>6</sup> (Hideaki Sawai)、左合 治彦<sup>7</sup> (Haruhiko Sagou)、関沢 明彦<sup>1</sup> (Akihiko Sekizawa)、白土 なほ子<sup>1</sup> (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 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター  
(Center for Clinical Genetic Medicine, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 兵庫医科大学 精神科神経科学講座  
(Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 4 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, Kyoto, Japan)
- 5 埼玉医科大学 ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座  
(Department of Clinical Genomics Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 6 兵庫医科大学 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 7 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)

**P16-3 一般褥婦における出生前検査に関わる知識や専門職の認知度についての検討**

**Knowledge and professional awareness related to prenatal testing in general postpartum women**

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

- 3 兵庫医科大学 医学部 精神科神経科学講座  
(Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 4 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)
- 5 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, Kyoto, Japan)
- 6 東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P16-4

#### 一般妊産婦における出生前検査希望者の心理社会的背景についての検討

#### Psychosocial background of prenatal testing performers in pregnant women

- 白土 なほ子<sup>1</sup> (Nahoko Shirato)、廣瀬 達子<sup>1</sup> (Tatsuko Hirose)、池袋 真<sup>1</sup> (Shin Ikebukuro)、  
宮上 景子<sup>1</sup> (Keiko Miyagami)、坂本 美和<sup>1</sup> (Miwa Sakamoto)、水谷 あかね<sup>1</sup> (Akane Mizutani)、  
森本 佳奈<sup>2</sup> (Kana Morimoto)、清野 仁美<sup>3</sup> (Hitomi Seino)、吉橋 博史<sup>4</sup> (Hiroshi Yoshihashi)、  
山田 崇弘<sup>5</sup> (Takahiro Yamada)、佐村 修<sup>6</sup> (Osamu Samura)、関沢 明彦<sup>1</sup> (Akihiko Sekizawa)
- 1 昭和大学 医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)
  - 2 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
  - 3 兵庫医科大学 医学部 精神科神経科学講座  
(Department of Neuropsychiatry, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
  - 4 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)
  - 5 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, Kyoto, Japan)
  - 6 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, Tokyo, Japan)

P16-5

#### 単一三次施設における34歳以下妊婦の出生前遺伝学的検査の受検動向調査

#### A retrospective survey of prenatal genetic testing trends among women under 34 years of age at a single tertiary center

- 島田 咲<sup>1</sup> (Saki Shimada)、佐藤 智佳<sup>1,2</sup> (Chika Sato)、吉田 彩<sup>1,2</sup> (Aya Yoshida)、  
神谷 亮雄<sup>2</sup> (Akio Kamiya)、黒田 優美<sup>2</sup> (Yumi Kuroda)、矢内 洋次<sup>1</sup> (Hirotsugu Yanai)、  
山田 崇弘<sup>1,2,3</sup> (Takahiro Yamada)、岡田 英孝<sup>1,2</sup> (Hidetaka Okada)
- 1 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
(Clinical genetics center, Kansai Medical University Hospital, Hirakata, Japan)
  - 2 関西医科大学 産科学婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
  - 3 京都大学大学院医学研究科医学専攻 医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

P16-6

#### Outcomes of non-invasive prenatal testing (NIPT) over an 8-year period at a single facility

- 川端 伊久乃<sup>1,2</sup> (Ikuno Kawabata)、佐原 知子<sup>1</sup> (Tomoko Sahara)、平岡 さゆり<sup>1</sup> (Sayuri Hiraoka)、  
米澤 美令<sup>2</sup> (Mirei Yonezawa)、大和田 桃子<sup>2</sup> (Momoko Owada)、三宅 秀彦<sup>1,3</sup> (Hidehiko Miyake)、  
鈴木 俊治<sup>2</sup> (Shunji Suzuki)、山田 岳史<sup>2</sup> (Takeshi Yamada)
- 1 日本医科大学 付属病院 遺伝診療科  
(Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital)
  - 2 日本医科大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School)
  - 3 お茶の水女子大学 人間文化創生科学研究科 遺伝カウンセリングコース  
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Science, Ochanomizu University)

P16-7

#### 全染色体異数性およびCNVに対するゲノムワイドcfDNAスクリーニングに関する3年間のまとめ (第二報)

#### Three years of clinical experience with a genome-wide cfDNA screening test for aneuploidies and copy-number variants

- 完山 和生<sup>1</sup> (Kazuo Kanyama)、Erica Soster<sup>2</sup>、岡嶋 正治<sup>1</sup> (Shoji Okajima)
- 1 ラボコープ・ジャパン合同会社  
(LabCorp Japan G.K., Tokyo, Japan)
  - 2 Labcorp Genetics and Women's Health, San Diego, CA, USA

P16-8

#### 当院における羊水検査の現況と課題

#### Current status and issues of amniotic fluid testing in our hospital

- 柘植 志織 (Shiori Tsuge)、林 祥太郎 (Shotaro Hayashi)、篠根 早苗 (Sanae Shinone)、  
松川 哲 (Satoshi Matsukawa)、中村 浩美 (Hiromi Nakamura)、竹田 明宏 (Akihiro Takeda)  
岐阜県立多治見病院 産婦人科  
(Departments of Obstetrics and Gynecology, Gifu Prefectural Tajimi Hospital)

P16-9

無認定施設におけるNIPT陽性例への対応と問題点

Conundrums of NIPT-positive cases at non-certified facilities and associated difficulties

○木村 寛子<sup>1</sup> (Hiroko Kimura)、水口 雄貴<sup>1</sup> (Yuki Mizuguchi)、佐藤 卓<sup>1</sup> (Suguru Sato)、  
三須 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Misu)、末岡 浩<sup>2</sup> (Kou Sueoka)、田中 守<sup>1</sup> (Mamoru Tanaka)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学病院 臨床遺伝学センター  
(Keio University Hospital, Center for Medical Genetics, Tokyo, Japan)

P16-10

双胎妊婦の出生前検査希望の動向について

Trends in prenatal tests request of twin pregnant women

○田嶋 敦 (Atsushi Tajima)、松島 実穂 (Miho Matsushima)、竹森 聖 (Satoshi Takemori)、佐藤 泰紀 (Yasunori Sato)、  
友澤 周子 (Chikako Tomozawa)、中野 紗弓 (Sayumi Nakano)、谷垣 伸治 (Shinji Tanigaki)、  
小林 陽一 (Youichi Kobayashi)

- 杏林大学 医学部 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University, Tokyo, Japan)

P16-11

当院における出生前診断外来の傾向と役割～出生前検査指針改定を見据えて～

A report of the performance of genetic counseling in anticipation of guideline revision for prenatal testing

○勝元 さえこ<sup>1</sup> (Saeko Katsumoto)、辻 俊一郎<sup>2</sup> (Shunichiro Tsuji)、茶野 徳宏<sup>1</sup> (Tokuhiro Chano)、  
丸尾 良浩<sup>1</sup> (Yoshihiro Maruo)

- 1 滋賀医科大学医学部附属病院 臨床遺伝相談科  
(Division of Medical Genetics, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 2 滋賀医科大学医学部附属病院 母子女性診療科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

P16-12

出生前検査における核型分析と染色体マイクロアレイの選択について

How to choose karyotyping versus chromosomal microarray for prenatal genetic diagnosis of fetal structural abnormalities

○福田 冬馬<sup>1</sup> (Toma Fukuda)、大越 千弘<sup>1</sup> (Chihiro Okoshi)、植田 牧子<sup>2</sup> (Makiko Ueda)、  
村田 強志<sup>1</sup> (Tsuyoshi Murata)、安田 俊<sup>1</sup> (Shun Yasuda)、渡邊 尚文<sup>1</sup> (Takafumi Watanabe)

- 1 福島県立医科大学 医学部 産科婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukushima Medical University School of Medicine, Fukushima, Japan)
- 2 竹田総合病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Takeda General Hospital, Fukushima, Japan)

一般ポスター 17 遺伝医療・ゲノム医療 1

Poster Session 17 Genetic and Genomic Medicine 1

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Thu, December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

P17-1

小児突然死における網羅的遺伝学的解析に関するご遺族へのアンケート調査

Questionnaire survey of bereaved families regarding comprehensive genetic analysis of sudden childhood death

○小崎 里華<sup>1</sup> (Rika Kosaki)、内田 佳子<sup>2</sup> (Keiko Uchida)、植松 悟子<sup>2</sup> (Satoko Uematsu)、  
柳 久美子<sup>3</sup> (Kumiko Yanagi)、津島 智子<sup>4</sup> (Satoko Tsushima)、要 匡<sup>3</sup> (Tadashi Kaname)

- 1 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 遺伝診療科  
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 総合診療部 救急診療科  
(Division of Pediatric Emergency and Transport Services, National Center for Child Health and Development)
- 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 Center for Child Health and Development Research Institute)
- 4 国立成育医療研究センター 看護部  
(Department of Nursing, National Center for Child Health and Development)

P17-2

当院における遺伝カウンセラーの役割～院内周知活動を通しての経験報告～

The roles of genetic counselor in Yokohama City University Medical Center

- 高橋 里奈<sup>1</sup> (Rina Takahashi)、池田 恵理<sup>2</sup> (Eri Ikeda)、岩間 一浩<sup>1</sup> (Kazuhiro Iwama)、進藤 亮輔<sup>1</sup> (Ryosuke Shindo)、宮城 悦子<sup>3</sup> (Etsuko Miyagi)、田野島 美城<sup>1</sup> (Miki Tanoshima)
  - 1 横浜市立大学附属市民総合医療センター 遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 2 横浜市立大学附属市民総合医療センター がん包括センター  
(Department of Comprehensive Cancer Center, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 3 横浜市立大学附属病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine, Yokohama, Japan)

P17-3

網羅的遺伝学的検査を受けた未診断児の親は何を経験したか？：システムティックレビュー  
What did parents of undiagnosed children having comprehensive genetic test experience?: A systematic review

- 高塚 美衣<sup>1</sup> (Mii Takatsuka)、稲葉 慧<sup>2</sup> (Akira Inaba)、中川 奈保子<sup>2</sup> (Naoko Nakagawa)、和田 敬仁<sup>2,3</sup> (Takahito Wada)、小杉 眞司<sup>1,2</sup> (Shinji Kosugi)
  - 1 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
  - 2 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Genetic Medicine, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
  - 3 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医療学講座  
(Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

P17-4

鳥取大学医学部附属病院での遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングの現状

Genetic Counseling for Hereditary Tumors at Tottori University Hospital

- 青木 智彩子<sup>1</sup> (Chisako Aoki)、岡崎 哲也<sup>1</sup> (Tetsuya Okazaki)、笠城 典子<sup>1,2</sup> (Noriko Kasagi)、難波 栄二<sup>1,3</sup> (Eiji Nanba)、前垣 義弘<sup>1,4</sup> (Yoshihiro Maegaki)
  - 1 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital)
  - 2 鳥取大学医学部 保健学科 看護学専攻  
(Department of Fundamental Nursing, School of Health Science, Tottori University Faculty of Medicine)
  - 3 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)
  - 4 鳥取大学 医学部 脳神経小児科  
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University)

P17-5

ゲノム研究とゲノム診療の境界に関する医師の認識についての現状調査(中間報告)

Physicians' recognition of difference between genetic research and genetic practice

- 仲 なつき<sup>1</sup> (Natsuki Naka)、甲畑 宏子<sup>1,2,3</sup> (Hiroko Kohbata)、江花 有亮<sup>1,2,3</sup> (Yusuke Ebana)、吉田 雅幸<sup>1,2,3</sup> (Masayuki Yoshida)
  - 1 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 修士課程 医歯学理工保健学専攻 先進倫理医科学分野 遺伝カウンセリングコース  
(Genetic Counseling Course, Department of Life Science and Bioethics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo)
  - 2 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター  
(Genetic Counseling Course, Department of Life Science and Bioethics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo)
  - 3 東京医科歯科大学病院 遺伝子診療科  
(Department of Medical Genetics, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan.)

P17-6

本邦の遺伝性腫瘍領域における多遺伝子パネル検査の有用性【INSIGNIA study】

Utility of multi-gene panel testing in hereditary cancer in Japan -INSIGNIA study-

- 高嶺 恵理子<sup>1,2,3</sup> (Eriko Takamine)、甲畑 宏子<sup>1</sup> (Hiroko Kohbata)、高橋 沙矢子<sup>1</sup> (Sayako Takahashi)、小峯 真理子<sup>1</sup> (Mariko Komine)、江花 有亮<sup>1</sup> (Yusuke Ebana)、江川 真希子<sup>1</sup> (Makiko Egawa)、池田 貞勝<sup>2</sup> (Sadakatsu Ikeda)、小堀 華菜<sup>3,4</sup> (Kana Kobori)、松浦 拓人<sup>3,4</sup> (Takuto Matsuura)、田嶋 敦<sup>3,5</sup> (Atsushi Tajima)、大山 優<sup>3,4</sup> (Yu Oyama)、吉田 雅幸<sup>1</sup> (Masayuki Yoshida)
  - 1 東京医科歯科大学病院 遺伝子診療科  
(Department of Medical Genetics, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan)
  - 2 東京医科歯科大学病院 がんゲノム診療科  
(Precision Cancer Medicine, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan)
  - 3 亀田総合病院  
(Kameda General Hospital, Chiba, Japan)
  - 4 亀田京橋クリニック  
(Kameda Kyobashi Clinic, Tokyo, Japan)
  - 5 杏林大学  
(Kyorin University, Tokyo, Japan)

P17-7

### 当院における甲状腺癌に対するがん遺伝子パネル検査の現状

#### Clinical significance of multi-gene panel testing for thyroid cancer

○大石 一行 (Kazuyuki Oishi)

高知医療センター 乳腺甲状腺外科

(Divisions of Breast & Thyroid Surgery, Kochi Health Sciences Center)

P17-8

### がん遺伝子パネル検査ではじめてBRCA病的バリエントが同定された3例

#### 3 cases revealed BRCA pathogenic variants by cancer multi-gene panel testing for the first time

○山北 伊知子<sup>1</sup> (Ichiko Yamakita)、本田 裕<sup>2</sup> (Hiroshi Honda)

1 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼腫瘍内科

(Department of Cancer Genome and Clinical Oncology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)

2 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼産婦人科

(Department of Cancer Genome and Gynecology, Hiroshima City Asa North Medical Center Asa Citizens Hospital)

P17-9

### 多遺伝子パネル検査にてATMとMSH2のdouble heterozygotesを認めた例

#### Case in which double heterozygotes of ATM and MSH2 were found in a multigene panel test

○藤原 有基<sup>1</sup> (Yuki Fujiwara)、浦川 優作<sup>1,8,9</sup> (Yuusaku Urakawa)、坂田 周治郎<sup>2</sup> (Syuujiro Sakata)、堀口 育代<sup>2</sup> (Ikuyo Horiguti)、矢野 友梨<sup>2</sup> (Yuri Yano)、米澤 優<sup>2</sup> (Masaru Yonezawa)、河田 健吾<sup>3</sup> (Kengo Kawada)、和唐 正樹<sup>4</sup> (Masaki Watou)、高田 雅代<sup>1,2</sup> (Masayo Takata)、永坂 久子<sup>1,2</sup> (Hisako Nagasaka)、谷本 竜太<sup>5</sup> (Ryuuta Tanimoto)、中村 聡子<sup>6</sup> (Satoko Nakamura)、中西 美恵<sup>2</sup> (Yoshie Nakanishi)、小笠原 豊<sup>1,3</sup> (Yutaka Ogasawara)、平沢 晃<sup>1,9</sup> (Akira Hirasawa)、川上 公宏<sup>1,7</sup> (Kimihiko Kawakami)

1 香川県立中央病院 がんゲノム医療センター

(Cancer Genome Medical Center, Kagawa Prefectural Central Hospital)

2 香川県立中央病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kagawa Prefectural Central Hospital)

3 香川県立中央病院 乳腺・内分泌外科

(Department of Breast and Endocrine Surgery, Kagawa Prefectural Central Hospital)

4 香川県立中央病院 消化器内科

(Department of Gastroenterology, Kagawa Prefectural Central Hospital)

5 香川県立中央病院 泌尿器科

(Department of Urology, Kagawa Prefectural Central Hospital)

6 香川県立中央病院 病理診断科

(Department of Pathology, Kagawa Prefectural Central Hospital)

7 香川県立中央病院 血液内科

(Department of Hematology, Kagawa Prefectural Central Hospital)

8 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)

9 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療学分野

(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)

P17-10

### がん遺伝子パネル検査に伴うAssumed Germ line findingsに対する当事者の反応について

#### Patients' reaction to the Assumed Germ line findings in Cancer Gene Panel Testing

○進士 明宏 (Akihiro Shinji)

諏訪赤十字病院 腫瘍内科

(Department of Medical Oncology, Suwa Red Cross Hospital, Suwa, Japan)

P17-11

### 当院での多遺伝子パネル検査の実態調査

#### Investigation of the current practice of multi-gene panel testing in our hospital

○箕浦 祐子<sup>1</sup> (Yuko Minoura)、金子 景香<sup>1</sup> (Keika Kaneko)、新川 裕美<sup>1</sup> (Hiromi Arakawa)、

幅野 愛理<sup>1</sup> (Eri Habano)、高津 美月<sup>1</sup> (Mizuki Takatsu)、土橋 映仁<sup>2</sup> (Akito Dobashi)、

古川 孝広<sup>3</sup> (Takahiro Kogawa)、植木 有紗<sup>1</sup> (Arisa Ueki)

1 がん研有明病院 臨床遺伝医療部

(Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)

2 がん研有明病院 病理部

(Pathology Project for Molecular Targets, The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research)

3 がん研有明病院 先端医療科 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)

**がん遺伝子パネル検査後に行ったMGPTでリンチ症候群と診断された副腎皮質癌の症例**  
**Comprehensive genetic approach for hereditary tumors through cancer genome profile testing**

○藤田 裕子<sup>1</sup> (Hiroko Fujita)、甲斐 恭平<sup>1</sup> (Kyohei Kai)、平沢 晃<sup>1,3</sup> (Akira Hirasawa)、  
 山本 英喜<sup>1,3</sup> (Hideki Yamamoto)、原口 貴裕<sup>2</sup> (Takahiro Haraguchi)、和仁 洋治<sup>1</sup> (Yoji Wani)、  
 永谷 たみ<sup>1</sup> (Tami Nagatani)、谷口 真紀<sup>4</sup> (Maki Taniguchi)、伊藤 絢子<sup>1</sup> (Ayako Ito)、  
 山根 美代子<sup>1</sup> (Miyoko Yamane)、井上 豊子<sup>1</sup> (Toyoko Inoue)、田村 和朗<sup>1,5,6</sup> (Kazuo Tamura)

- 1 姫路赤十字病院 遺伝診療部  
(Department of Genetic Medicine, Red Cross Society Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 2 姫路赤十字病院 泌尿器科  
(Department of Urology, Red Cross Society Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 3 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 4 島根県立中央病院  
(Certified Genetic Counselor, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 5 桜橋渡辺病院 遺伝子診療センター  
(Genetic & Genomic Medical Center, Sakurabashi-Watanabe Hospital, Osaka, Japan)
- 6 近畿大学大学院 総合理工学研究科  
(Graduate School of Science and Engineering Research, Kindai University, Osaka, Japan)

**一般ポスター 18 遺伝カウンセリング 1**  
**Poster Session 18 Genetic Counseling 1**

日 時：12月15日 (木) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Thu. December 15 17:30 ~ 18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

**全ゲノム/全エクソーム解析を受検した先天性疾患をもつ子供の親の感情に関する文献的考察**  
**Literature review on parental perceptions related to whole genome/exome sequencing for their children with congenital disorders**

○竹内 美栄子<sup>1</sup> (Mieko Takeuchi)、北村 裕梨<sup>2,3</sup> (Yuri Kitamura)、渡辺 基子<sup>2</sup> (Motoko Watanabe)、  
 阿部 歩美<sup>2</sup> (Ayumi Abe)、井坂 美帆<sup>2</sup> (Miho Isaka)、後藤 景子<sup>2</sup> (Keiko Goto)、新井 正美<sup>2</sup> (Masami Arai)

- 1 順天堂大学大学院 医科学コース 臨床遺伝学 (遺伝カウンセリング) 学位プログラム  
(Clinical Genetics (Genetic Counseling) Degree Program, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 2 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学  
(Department of Clinical Genetics, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 3 順天堂大学医学部附属順天堂医院 小児科  
(Department of Pediatrics, Juntendo University Hospital)

**ハンチントン病の発症前診断を受検した陰性者の結果開示後の影響についての文献調査**  
**Literature review of impact of individuals receiving negative results on predictive testing for Huntington's disease**

○大澤 春萌<sup>1</sup> (Harumo Osawa)、松川 愛未<sup>2</sup> (Manami Matsukawa)、和田 敬仁<sup>3</sup> (Takahito Wada)、  
 小杉 眞司<sup>1</sup> (Shinji Kosugi)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 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 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門  
(National Cancer Center Hospital East Department of Genetic Medicine and Service, Chiba, Japan)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医療学講座  
(Graduate School of Medicine Kyoto University, Department of Genomic Medicine, Kyoto, Japan)

**血縁者の遺伝カウンセリング受診率に影響を与える要因-HBOC家系における検討-**  
**Factors influencing the rate of genetic counseling visits among at-risk family members in HBOC**

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

- 1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター 研究部  
(Section of Translational Research, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)
- 3 兵庫県立がんセンター 婦人科  
(Department of Gynecology, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)

- 4 兵庫県立がんセンター 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)
- 5 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科  
(Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)

P18-4

#### 長崎大学病院における遺伝カウンセリングの現状と課題

#### Current status and issues of genetic counseling at Nagasaki University Hospital

- 高尾 真未<sup>1</sup> (Mami Takao)、長谷川 ゆり<sup>2</sup> (Yuri Hasegawa)、三浦 生子<sup>2</sup> (Shoko Miura)、松本 恵<sup>3</sup> (Megumi Matsumoto)、伊達木 澄人<sup>4</sup> (Sumito Dateki)、古賀 智裕<sup>5</sup> (Tomohiro Koga)、田中 彩<sup>3</sup> (Aya Tanaka)、松尾 久美<sup>6</sup> (Kumi Matsuo)、永石 恵美<sup>6</sup> (Emi Nagaishi)、平間 理子<sup>1</sup> (Riko Heima)、森藤 香奈子<sup>7</sup> (Kanako Morifuji)、佐々木 規子<sup>7</sup> (Noriko Sasaki)、松本 正<sup>8</sup> (Tadashi Matsumoto)、吉浦 孝一郎<sup>9</sup> (Koichiro Yoshiura)、三浦 清徳<sup>2</sup> (Kiyonori Miura)
- 1 長崎大学病院 ゲノム診療センター  
(Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 2 長崎大学病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 3 長崎大学病院 腫瘍外科  
(Department of surgical oncology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 4 長崎大学病院 小児科  
(Department of pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 5 長崎大学病院 リウマチ膠原病内科  
(Department of Immunology and Rheumatology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 6 長崎大学病院 緩和ケアセンター  
(Palliative care center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
  - 7 長崎大学 生命医科学域 保健学系  
(Nagasaki University Institute of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
  - 8 みさかえの園 総合発達医療福祉センター むつみの家  
(Division of Developmental Disability, the Misakaenosono Mutsumi Developmental, Medical and Welfare Center, Nagasaki, Japan)
  - 9 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学  
(Department of human genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P18-5

#### 神奈川遺伝カウンセリング研究会 活動報告 –地域における臨床遺伝専門家のための施設をこえた連携の取り組み–

#### Kanagawa Genetic Counseling Study Group Multi-Institutional Collaboration for Clinical Genetic Specialists in Region

- 西川 智子<sup>1</sup> (Tomoko Nishikawa)、石川 浩史<sup>2</sup> (Hiroshi Ishikawa)、平原 史樹<sup>3</sup> (Fumiki Hirahara)、津川 浩一郎<sup>4,8</sup> (Koichiro Tsugawa)、浜之上 はるか<sup>5</sup> (Haruka Hamanoue)、右田 王介<sup>8</sup> (Ohsuke Migita)、大貫 優子<sup>6</sup> (Yuko Ohnuki)、高橋 千果<sup>6</sup> (Kazumi Takahashi)、富永 牧子<sup>7,11</sup> (Makiko Tominaga)、花川 純子<sup>9</sup> (Junko Hanakawa)、望月 純子<sup>10</sup> (Junko Mochizuki)、本吉 愛<sup>4,8</sup> (Ai Motoyoshi)、後藤 優美子<sup>6</sup> (Yumiko Goto)、荒木 尚美<sup>10</sup> (Naomi Araki)、長瀬 寛美<sup>2</sup> (Hiromi Nagase)、平吹 知雄<sup>12</sup> (Tomoo Hirabuki)、和泉 美希子<sup>7</sup> (Mikiko Izumi)、別所 友子<sup>13</sup> (Tomoko Bessho)、黒澤 健司<sup>14</sup> (Kenji Kurosawa)
- 1 神奈川県立こども医療センター  
(kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
  - 2 神奈川県立こども医療センター 産婦人科  
(Division of Obstetrics and Gynecology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 3 横浜市病院事業管理者 横浜市病院経営本部  
(Hospital Affairs Administrator, Hospital Administration Head Office, City of Yokohama, Kanagawa, Japan)
  - 4 聖マリアンナ医科大学 乳腺・内分泌外科  
(St.Marianna University School of Medicine, Division of Breast and Endocrine surgery, Kanagawa, Japan)
  - 5 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科  
(Yokohama City University Hospital, Department of Clinical Genetics, Kanagawa, Japan)
  - 6 東海大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Department of Clinical Genetics, Tokai University School of Medicine, Isehara, Japan)
  - 7 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター  
(Center for Clinical Genetics and Genome Medicine, Showa University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
  - 8 聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部  
(St.Marianna University School of Medicine, Department of Clinical Genetics, Kanagawa, Japan)
  - 9 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology and Metabolism, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
  - 10 北里大学病院 遺伝診療部  
(Department of Medical Genetics, Kitasato University, Sagami, Japan)
  - 11 昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター  
(Children's Medical Center, Showa University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
  - 12 小田原市立病院 産婦人科  
(Obstetrics and Gynecology, Odawara Municipal Hospital, Odawara, Kanagawa, Japan)
  - 13 アレクシオンファーマ メディカルアフェアーズ本部  
(Medical Affairs, Alexion Pharma GK, Tokyo, Japan)
  - 14 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)

P18-6

先天性疾患における遺伝学的診断の内容が親の養育姿勢に与える影響要因の検討  
Factors and Psychological Profiles of Parents of Children with Undiagnosed Diseases

- 伊藤 志帆<sup>1</sup> (Shiho Ito)、二川 弘司<sup>2</sup> (Hiroshi Futakawa)、福田 憲太郎<sup>2</sup> (Kentarou Fukuda)、  
山中 暖日<sup>2</sup> (Haruka Yamanaka)、黒田 真帆<sup>2</sup> (Maho Kuroda)、本田 雅敬<sup>3</sup> (Masataka Honda)、  
吉橋 博史<sup>2</sup> (Hiroshi Yoshihashi)
- 1 東京都立小児総合医療センター 看護部  
(Division of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital, Tokyo, Japan)
  - 2 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科  
(Division of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital, Tokyo, Japan)
  - 3 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科  
(Division of Clinical Research, Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital, Tokyo, Japan)

P18-7

神戸市立神戸アイセンター病院における遺伝カウンセリング外来の推移：後方視的研究  
Retrospective study of transition of genetic counseling at Kobe city eye hospital

- 吉田 晶子<sup>1,2,3</sup> (Akiko Yoshida)、河合 加奈子<sup>1</sup> (Kanao Kawai)、浦川 優作<sup>1,4</sup> (Yusaku Urakawa)、  
稲葉 慧<sup>1,3</sup> (Akira Inaba)、横田 聡<sup>1,5</sup> (Satoshi Yokota)、平見 恭彦<sup>1,5</sup> (Yasuhiko Hirami)、  
高橋 政代<sup>1</sup> (Masayo Takahashi)、栗本 康夫<sup>1,5</sup> (Yasuo Kurimoto)、前田 亜希子<sup>1</sup> (Akiko Maeda)
- 1 神戸市立神戸アイセンター病院  
(Kobe City Eye Hospital)
  - 2 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)
  - 3 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Kyoto University Hospital, Clinical Genetics Unit)
  - 4 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科  
(Kobe City Medical Center General Hospital, Department of Medical Oncology)
  - 5 神戸市立医療センター中央市民病院 眼科  
(Kobe City Medical Center General Hospital, Department of Ophthalmology)

P18-8

自身の遺伝性疾患を家族に「伝える」一成人期発症常染色体顕性遺伝性疾患を有するクライアントと  
その家族への遺伝カウンセリング

'Communicating' one's genetic disease to family members

- 佐久 彰子<sup>1</sup> (Akiko Sakyu)、中村 勝哉<sup>1,2</sup> (Katsuya Nakamura)、黄瀬 恵美子<sup>1,3</sup> (Emiko Kise)、  
小島 朋美<sup>1</sup> (Tomomi Kojima)、永井 爽<sup>1</sup> (So Nagai)、小平 農<sup>2</sup> (Minori Kodaira)、古庄 知己<sup>1,4,5</sup> (Tomoki Kosho)
- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)
  - 2 信州大学 医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科  
(Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), Shinshu University School of Medicine)
  - 3 信州大学 医学部附属病院 看護部  
(Department of Nursing, Shinshu University Hospital)
  - 4 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
  - 5 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)

P18-9

当院における神経筋疾患に関する発症前診断の質向上のための取り組み  
Efforts to improve the quality of Presymptomatic diagnosis of neuromuscular disease at  
our hospital

- 金城 ちなつ<sup>1</sup> (Chinatsu Kinjo)、岡田 千穂<sup>1</sup> (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈<sup>1</sup> (Mina Kashima)、  
宮田 海香子<sup>1</sup> (Mikako Miyata)、宮崎 彩子<sup>1,2</sup> (Ayako Miyazaki)、澤井 英明<sup>1,3</sup> (Hideaki Sawai)
- 1 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)
  - 2 兵庫医科大学 臨床検査医学  
(Department of Clinical Laboratory Medicine, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
  - 3 兵庫医科大学 産科婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)

P18-10

BRACAnalysisにおいてvariant of unknown significance (VUS)の結果時にどう対応するか？  
What kind of counseling is ideal in case of variant of unknown significance by  
BRACAnalysis?

- 宮本 健志 (Takeshi Miyamoto)、佐藤 響子 (Kyoko Sato)、柳田 康弘 (Yasuhiro Yanagita)  
群馬県立がんセンター 遺伝診療科  
(Department of Genetic Counseling, Gunma Prefectural Cancer Center, Gunma, Japan)

一般ポスター 19 臨床遺伝学 2  
Poster Session 19 Clinical Genetics 2

日時：12月16日（金） 17:30～18:30

会場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P19-1 家族性片麻痺性片頭痛におけるSCN1A遺伝子のバリエーション評価

Variant evaluation of the SCN1A gene in familial hemiplegic migraine

○多田 陽香<sup>1</sup> (Haruka Tada)、團野 大介<sup>4</sup> (Daisuke Danno)、西郷 和真<sup>1,2,3</sup> (Kazumasa Saigoh)、Johanna Wolff<sup>5</sup>、小田 いつき<sup>2</sup> (Itsuki Oda)、川下 理日人<sup>1</sup> (Norihito Kawashita)、平野 牧人<sup>3</sup> (Makito Hirano)、寒川 真<sup>3</sup> (Makoto Samukawa)、竹島 多賀夫<sup>4</sup> (Takao Takeshima)、三井 良之<sup>3</sup> (Yoshiyuki Mitsui)、永井 義隆<sup>3</sup> (Yoshitaka Nagai)、北村 重和<sup>6</sup> (Shigekazu Kitamura)、楠 進<sup>3</sup> (Susumu Kusunoki)

- 1 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻  
(Department Graduate School of Science and Engineering, Kindai University)
- 2 近畿大学病院 遺伝子診療部  
(Genetic Medicine Department, Kindai University Hospital)
- 3 近畿大学病院 脳神経内科  
(Neurology, Kindai University Hospital)
- 4 富永病院 脳神経内科 頭痛センター  
(Migraine Center, Neurology, Tominaga Hospital)
- 5 兵庫医科大学病院 脳神経内科  
(Neurology, Hyogo College of Medicine)
- 6 甲南加古川病院 脳神経内科  
(Neurology, Konan Kakogawa Hospital)

P19-2 親子で異なる表現型を示したCowden症候群の1家系

A family history of Cowden's syndrome with different phenotypes in parents and children

○天雲 千晶<sup>1</sup> (Chiaki Tenkumo)、花岡 有為子<sup>2,5</sup> (Uiko Hanaoka)、香西 亜優美<sup>2</sup> (Ayumi Kozai)、石橋 めぐみ<sup>2</sup> (Megumi Ishibashi)、田中 圭紀<sup>2</sup> (Tamaki Tanaka)、鶴田 智彦<sup>2,5</sup> (Tomohiko Tsuruta)、金西 賢治<sup>2</sup> (Kenji Kanenishi)、池内 真由美<sup>3</sup> (Mayumi Ikeuchi)、阿部 宣子<sup>3</sup> (Noriko Abe)、米原 優香<sup>5</sup> (Yuka Yonehara)、隈元 謙介<sup>4,5</sup> (Kensuke Kumamoto)

- 1 さぬき市民病院 産婦人科  
(Sanuki Municipal Hospital, Kagawa, Japan)
- 2 香川大学医学部母子科学講座産期学婦人科学  
(Department of Perinatology and Gynecology, Kagawa University Graduate School of Medicine)
- 3 香川大学医学部呼吸器・乳腺内分泌外科  
(Department of Breast and Endocrinological Surgery, Kagawa University Graduate School of Medicine)
- 4 香川大学医学部消化器外科  
(Department of Gastroenterological Surgery, Kagawa University Graduate School of Medicine)
- 5 香川大学医学部附属病院臨床遺伝ゲノム診療科  
(Department of Clinical Genetics, Kagawa University Hospital)

P19-3 良性家族性カフェオレ斑からNeurofibromatosis type1と診断された家族例

A family case with a diagnosis of Neurofibromatosis type 1 from benign familial cafe-au-lait macules

○中藤 大輔<sup>1</sup> (Daisuke Nakato)、小野 伊久美<sup>2</sup> (Ikumi Ono)、三須 久美子<sup>2</sup> (Kumiko Misu)、山田 菜未子<sup>1</sup> (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人<sup>1</sup> (Hisato Suzuki)、宮 冬樹<sup>1</sup> (Fuyuki Miya)、武内 俊樹<sup>3</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 慶應義塾大学病院  
(Keio University Hospital)
- 3 慶應大学 医学部 小児科学教室  
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

P19-4 日本人のVHL遺伝学的検査の報告

Report of Japanese VHL genetic test

○田村 賢司<sup>1</sup> (Kenji Tamura)、金指 勇樹<sup>2</sup> (Yuki Kanazashi)、前嶋 和紘<sup>2</sup> (Kazuaki Maejima)、蘆田 真吾<sup>1</sup> (Shingo Ashida)、川田 千明<sup>1</sup> (Chiaki Kawada)、辛島 尚<sup>1</sup> (Takashi Karashima)、山崎 一郎<sup>1</sup> (Ichiro Yamasaki)、小杉 俊一<sup>2</sup> (Shunichi Kosugi)、寺尾 知可史<sup>2</sup> (Chikashi Terao)、桃沢 幸秀<sup>2</sup> (Yukihide Momozawa)、井上 啓史<sup>1</sup> (Keiji Inoue)、執印 太郎<sup>1</sup> (Taro Shuin)、中川 英刀<sup>2</sup> (Hidewaki Nakagawa)

- 1 高知大学 医学部 泌尿器科学講座  
(Department of Urology, Kochi Medical School, Kochi University, Nankoku, Japan)
- 2 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)

P19-5

### Prader-Willi症候群としてのフォローアップ中にメチル化試験によりAngelman症候群と診断された1例

#### A case of Angelman syndrome diagnosed by methylation test during follow-up as Prader-Willi syndrome

○下山 麻友<sup>1</sup> (Mayu Shimoyama)、緒方 勤<sup>1</sup> (Tsutomu Ogata)、宮本 健<sup>1</sup> (Takeshi Miyamoto)、小島 梨紗<sup>2</sup> (Risa Kojima)

- 1 浜松医療センター ゲノム診療センター  
(Genome Center, Hamamatsu Medical Center)
- 2 浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical & Molecular Genetics Center, Hamamatsu University School of Medicine)

P19-6

### 出生時から乳幼児健診まで過成長を認め、類似の経過を認めた小児の4例

#### 4 cases who have overgrowth from at birth to early childhood, and different diagnosis

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

- 1 社会福祉法人函館厚生院函館中央病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hakodate Central General Hospital, Hokkaido, Japan)
- 2 北海道医療大学先進研究推進センター  
(The Research Institute of Personalized Health Sciences Health Sciences University of Hokkaido, Sapporo, Japan)

P19-7

### リスク低減卵管卵巣摘出術を施行した異時性両側乳癌術後の二例

#### 2 case reports of bilateral breast cancer had risk reducing salpingo-oophorectomy

○竹中 美貴<sup>1,2</sup> (Miki Takenaka)、山口 美樹<sup>1,2</sup> (Miki Yamaguchi)、渡邊 秀隆<sup>1,2</sup> (Hidetaka Watanabe)、田尻 健亮<sup>1,2</sup> (Kensuke Tajiri)、横山 吾郎<sup>3</sup> (Goro Yokoyama)、三原 勇太郎<sup>4</sup> (Yutaro Mihara)、山口 倫<sup>4,5</sup> (Rin Yamaguchi)、田中 真紀<sup>1</sup> (Maki Tanaka)、赤木 由人<sup>2</sup> (Yoshito Akagi)

- 1 JCHO 久留米総合病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Japan Community Health Care Organization, Kurume General Hospital, Kurume, Japan)
- 2 久留米大学医学部 外科学講座  
(Department of Surgery, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 3 よこやま乳腺外科クリニック  
(Yokoyama Breast Surgery Clinic, Kurume, Japan)
- 4 久留米大学医学部 病理学講座  
(Department of Pathology, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 5 久留米大学医療センター 病理診断科  
(Department of Pathology, Kurume University Medical Center, Kurume, Japan)

P19-8

### Secondary MDS harboring t(16;21)(q24;q22.1) and PPM1D mutation after chemotherapy for peritoneal cancer

○河野 徳明 (Noriaki Kawano)、菊池 郁夫 (Ikuo Kikuchi)

県立宮崎病院 内科  
(Department of Internal Medicine, Miyazaki, Japan)

P19-9

### 当院における卵巣癌患者に対する相同組換え修復欠損の検査の検討

#### A study of homologous recombination deficiency in ovarian cancer patients in our hospital

○北島 百合子<sup>1</sup> (Yuriko Kitajima)、朝永 千春<sup>1</sup> (Chiharu Tomonaga)、高尾 真未<sup>2</sup> (Mami Takao)、村上 亨<sup>1</sup> (Toru Murakami)、長谷川 ゆり<sup>1</sup> (Yuri Hasegawa)、三浦 生子<sup>1</sup> (Shoko Miura)、三浦 清徳<sup>1</sup> (Kiyonori Miura)

- 1 長崎大学 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学 遺伝カウンセリング部門  
(Genetic Counseling Unit Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P19-10

### X連鎖性低リン血症性くる病に対する抗FGF23抗体 (ブロスマブ) 治療効果の検討

#### Efficacy of Burosumab, a monoclonal antibody to FGF23, in patients with X linked hypophosphatemic rickets

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

地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院 小児科  
(Japan Community Health care Organization (JCHO) Osaka Hospital, Osaka, Japan)

P19-11

## PHF6遺伝子異常によるBorjeson-Forssman-Lehmann症候群の一例

## A patient of Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome caused by PHF6 gene variant

○山中 暖日<sup>1</sup> (Haruka Yamanaka)、二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、三山 佐保子<sup>2</sup> (Sahoko Miyama)、黒田 真帆<sup>1</sup> (Maho Kuroda)、伊藤 志帆<sup>3</sup> (Shiho Ito)、福田 憲太郎<sup>1</sup> (Kentarou Fukuda)、吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)

- 1 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝部 臨床遺伝科  
(Department of Human Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 2 東京都立小児総合医療センター 神経内科  
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 3 東京都立小児総合医療センター 看護部  
(Department of Nurse, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

P19-12

## PTEN遺伝子関連Macrocephaly/autism syndromeの2症例

## A clinical report of macrocephaly/autism syndrome with heterozygous mutation in the PTEN gene

○知念 安紹<sup>1,2</sup> (Yasutsugu Chinen)、仲村 貞郎<sup>1</sup> (Sadao Nakamura)、柳 久美子<sup>3</sup> (Kumiko Yanagi)、要 匡<sup>3</sup> (Tadashi Kaname)、成富 研二<sup>4</sup> (Kenji Naritomi)、中西 浩一<sup>1,2</sup> (Koichi Nakanishi)

- 1 琉球大学 大学院医学研究科 育成医学講座  
(Department of Child Health and Welfare (Pediatrics), Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara, Japan)
- 2 琉球大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Genetic Counseling Unit, University of the Ryukyus Hospital, Nishihara, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 沖縄南部療育医療センター  
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Naha, Japan)

## 一般ポスター 20 希少疾患 2

## Poster Session 20 Rare Disease 2

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P20-1

## 生後早期から重度の神経学的異常を呈しMECP2変異を認めた男児2例

## Two case of MECP2 mutation in a boy with severe neurological abnormalities from neonatal

○山田 直紀<sup>1</sup> (Naoki Yamada)、九鬼 一郎<sup>1</sup> (Ichiro Kuki)、松原 康平<sup>1</sup> (Kouhei Matsubara)、石岡 梨紗子<sup>2</sup> (Risako Ishioka)、温井 めぐみ<sup>1,2</sup> (Megumi Nukui)、井上 岳司<sup>1</sup> (Takeshi Inoue)、岡崎 伸<sup>1,2</sup> (Shin Okazaki)、天羽 清子<sup>3</sup> (Kiyoko Amou)、外川 正生<sup>4</sup> (Masao Togawa)、高橋 悟<sup>5</sup> (Satoru Takahashi)、加藤 光広<sup>6</sup> (Mitsuhiro Kato)

- 1 大阪市立総合医療センター 小児脳神経内科  
(Department of Pediatric Neurology, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 小児言語科  
(Department of Pediatric Linguistic, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 3 大阪市立総合医療センター 小児救急・感染症科  
(Department of Pediatric Linguistic, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 4 医誠会病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Iseikai Hospital, Osaka, Japan)
- 5 旭川医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Asahikawa Medical University, Hokkaido, Japan)
- 6 昭和大学医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P20-2

## NFE2L2遺伝子の新規病的バリエントが同定された頭痛発作と白質信号異常を呈する一例

## A case of recurrent headache and white matter abnormality in MRI due to novel NFE2L2 variant

○岡崎 哲也<sup>1</sup> (Tetsuya Okazaki)、中村 裕子<sup>2</sup> (Yuko Nakamura)、美野 陽一<sup>3</sup> (Yoichi Mino)、山田 七子<sup>4</sup> (Nanako Yamada)、青木 智彩子<sup>1</sup> (Chisako Aoki)、笠城 典子<sup>1,5</sup> (Noriko Kasagi)、足立 香織<sup>1,6</sup> (Kaori Adachi)、興水 江里子<sup>7</sup> (Eriko Koshimizu)、宮武 聡子<sup>7</sup> (Satoko Miyatake)、松本 直通<sup>7</sup> (Naomichi Matsumoto)、難波 栄二<sup>1,8</sup> (Eiji Nanba)、前垣 義弘<sup>1,2</sup> (Yoshihiro Maegaki)

- 1 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital)
- 2 鳥取大学 医学部 脳神経小児科  
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University)
- 3 鳥取大学 医学部 小児科  
(Division of Pediatrics and Perinatology, Department of Multidisciplinary Internal Medicine, School of Medicine, Tottori University Faculty of Medicine)

- 4 鳥取大学 医学部 皮膚科  
(Division of Dermatology, Department of Medicine of Sensory and Motor Organs, School of Medicine, Tottori University Faculty of Medicine)
- 5 鳥取大学 医学部 保健学科 基礎看護学  
(Department of Fundamental Nursing, School of Health Science, Tottori University Faculty of Medicine)
- 6 鳥取大学 研究推進機構研究基盤センター  
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)
- 7 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)
- 8 鳥取大学 研究推進機構  
(Research Strategy Division, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)

P20-3

#### 頭髪症状が顕著であったAEBP1の新規バリエントによる古典型様エーラス・ダンロス症候群の成人女性例

#### Sparse scalp hair in a woman with Ehlers-Danlos Syndrome caused by biallelic pathogenic variants in AEBP1

- 永井 爽<sup>1,2</sup> (So Nagai)、山口 智美<sup>1,3,4</sup> (Tomomi Yamaguchi)、林 周次郎<sup>5</sup> (Shujiro Hayashi)、内山 明彦<sup>6</sup> (Akihiko Uchiyama)、茂木 精一郎<sup>6</sup> (Seiichiro Motegi)、藤川 朝海<sup>4</sup> (Tomomi Fujikawa)、滝口 百合<sup>4</sup> (Yuri Takiguchi)、古庄 知己<sup>1,3,4,7</sup> (Tomoki Kosho)
- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)
  - 2 NGSDプロジェクト第2期  
(Problem-Solving Oriented Training Program for Advanced Medical Personnel: NGSD (Next Generation Super Doctor) Project, Matsumoto, Japan)
  - 3 信州大学医学部遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, 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, Matsumoto, Japan)
  - 5 獨協医科大学医学部皮膚科学講座  
(Department of Dermatology, Dokkyo Medical University, Mibu, Japan)
  - 6 群馬大学大学院医学系研究科皮膚科学  
(Department of Dermatology, Gunma University Graduate School of Medicine, Maebashi, Japan)
  - 7 信州大学基盤研究支援センター  
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P20-4

#### Vascular Ehlers-Danlos syndrome with deep-vein thrombosis : a case report and review of the literature

- 黄 海鵬 (Haipeng Huang)、板谷 雪子 (Yukiko Itaya)、矢部 慎一郎 (Shinichirou Yabe)、高井 泰 (Yasushi Takai)  
埼玉医科大学総合医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Kawagoe, Japan)

P20-5

#### 周期的な不機嫌を呈したBosch-Boonstra-Schoaf optic atrophy syndromeの1例

#### A case of Bosch-Boonstra-Schoaf optic atrophy syndrome with periodic crankiness

- 大西 徳子<sup>1,3</sup> (Noriko Onishi)、洪本 加奈<sup>2</sup> (Kana Hiromoto)、森貞 直哉<sup>1,2,5</sup> (Naoya Morisada)、佐伯 啓介<sup>4</sup> (Keisuke Saeki)、野津 寛大<sup>5</sup> (Kandai Nozu)
- 1 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
  - 2 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター  
(Department of Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
  - 3 兵庫県立丹波医療センター 小児科  
(Department of Pediatrics, Hyogo Prefectural Tamba Medical Center, Tamba, Japan)
  - 4 西脇市立西脇病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nishiwaki Municipal Hospital, Nishiwaki, 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)

P20-6

#### ARID2遺伝子に新規バリエントを認め大泉門閉鎖遅延を呈したコフィン・シリス症候群様の1例 Coffin-siris syndrome with persistent open anterior fontanelle in a boy arising from a novel de novo ARID2 variant

- 郷司 彩<sup>1</sup> (Aya Goji)、森野 豊之<sup>2</sup> (Hiroyuki Morino)、岡田 朝美<sup>1</sup> (Asami Okada)、森 達夫<sup>1</sup> (Tatsuo Mori)、須賀 健一<sup>1</sup> (Kenichi Suga)、小谷 裕美子<sup>1</sup> (Yumiko Kotani)、瀬山 理恵<sup>3</sup> (Rie Seyama)、内山 由理<sup>3,4</sup> (Yuri Uchiyama)、松本 直通<sup>3</sup> (Naomichi Matsumoto)
- 1 徳島大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Tokushima University, Tokushima, Japan)
  - 2 徳島大学 遺伝情報医学  
(Department of medical Genetics, Tokushima University, Tokushima, Japan)
  - 3 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学  
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
  - 4 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)

P20-7

**MSTO1変異によるmitochondrial myopathy and ataxia の3例****Three patients with mitochondrial myopathy and ataxia due to pathogenic variants in MSTO1**

○岡本 伸彦<sup>1,2</sup> (Nobuhiko Okamoto)、西 恵理子<sup>1</sup> (Eriko Nishi)、長谷川 結子<sup>1</sup> (Yuiko Hasegawa)、宮 冬樹<sup>3</sup> (Fuyuki Miya)、小崎 健次郎<sup>3</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)
- 2 大阪母子医療センター 研究所  
(Department of Molecular Medicine, Osaka Women's and Children's Hospital)
- 3 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine)

P20-8

**X連鎖バリエントの解釈におけるACMG/AMPガイドラインの改訂の必要性****Need for revision of the ACMG/AMP guidelines for interpretation of X-linked variants**

○井上 陽子<sup>1,2</sup> (Yoko Inoue)、町田 修<sup>1,3</sup> (Osamu Machida)、山本 俊至<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学大学院 先端生命医科学専攻 遺伝子医学分野  
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 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)
- 3 東京女子医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P20-9

**埼玉県ダウン症親の会連絡会の開催状況についての報告****The meeting of family support groups for children with Down syndrome and their parents in Saitama**

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

P20-10

**ETV6 germline pathogenic variantと大腸がん発がんリスクの関連****Correlation of ETV6 protein localization changes with colorectal cancer in patient with ETV6 germline pathogenic variant**

○土橋 映仁<sup>1,2,3</sup> (Akito Dobashi)、富樫 由紀<sup>1,2</sup> (Yuki Togashi)、馬場 郷子<sup>1,2</sup> (Satoko Baba)、金子 景香<sup>3</sup> (Keika Kaneko)、新川 裕美<sup>3</sup> (Hiromi Arakawa)、幅野 愛理<sup>3</sup> (Eri Habano)、竹内 賢吾<sup>1,2</sup> (Kengo Takeuchi)、千野 晶子<sup>4</sup> (Akiko Chino)、河内 洋<sup>2</sup> (Hiroshi Kawachi)、植木 有紗<sup>3</sup> (Arisa Ueki)

- 1 公益財団法人がん研究会 がん研究所 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, Tokyo, Japan)
- 2 公益財団法人がん研究会 がん研究所 病理部  
(Division of Pathology, The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 3 公益財団法人がん研究会 がん研有明病院 臨床遺伝医療部  
(Department of Clinical Genetic Oncology, The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 4 公益財団法人がん研究会 がん研有明病院 下部消化管内科  
(Departments of Gastroenterology, The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)

P20-11

**希少・未診断疾患研究推進コンソーシアム滋賀の活用によるDYRK1A-related intellectual disability syndromeの診断****Diagnosis of DYRK1A-related intellectual disability syndrome using IRUD-P**

○丸尾 良浩<sup>1,2</sup> (Yoshihiro Maruo)、勝元 さえこ<sup>2</sup> (Saeko Katsumoto)、田川 晃司<sup>1</sup> (Koji Tagawa)、筒井 英美<sup>1</sup> (Hidemi Tsutsui)、塚村 篤史<sup>1</sup> (Atsushi Tsukamura)、長井 静世<sup>1</sup> (Shizuyo Nagai)、松井 克之<sup>3</sup> (Katsuyuki Matsui)、小崎 健次郎<sup>4</sup> (Kenjiro Kosaki)

- 1 滋賀医科大学 医学部 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 2 滋賀医科大学 医学部 臨床遺伝相談科  
(Department of Clinical Genetic Counseling, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 3 滋賀県立小児保健医療センター 内分泌代謝糖尿病科  
(Department of Endocrinology, Metabolism & Diabetes, Shiga Medical Center for Children, Shiga, Japan)
- 4 慶應大学 医学部 臨床遺伝学センター  
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P20-12

**HRAS遺伝子に新規ミスセンスバリエント (p.Gly13Ala) を同定した軽症Costello症候群**  
**A novel missense HRAS variant (p.Gly13Ala) in a patient with the mild form of Costello syndrome**

○伊達木 澄人<sup>1</sup> (Sumito Dateki)、川村 遥<sup>1</sup> (Haruka Kawamura)、本川 未都里<sup>1</sup> (Midori Motokawa)、森内 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Moriuchi)、後藤 悠輔<sup>2</sup> (Yuusuke Goto)、青木 洋子<sup>2</sup> (Youko Aoki)

- 1 長崎大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野  
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

**一般ポスター 21 神経遺伝学 2**  
**Poster Session 21 Neurogenetics 2**

日 時：12月16日 (金) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P21-1

**全ゲノムシーケンスによるアルツハイマー病に関連したMLKL遺伝子の日本人に特異的な新規希少バリエントの発見**  
**Whole-genome sequencing reveals novel ethnicity-specific rare variants of MLKL associated with Alzheimer's disease**

○木村 哲晃<sup>1</sup> (Tetsuaki Kimura)、浅海 裕也<sup>1</sup> (Yuya Asanomi)、秋山 真太郎<sup>1</sup> (Shintaro Akiyama)、光森 理紗<sup>1</sup> (Risa Mitsumori)、森園 隆<sup>1,2</sup> (Takashi Morizono)、新飯田 俊平<sup>3</sup> (Shumpei Niida)、尾崎 浩一<sup>1,2</sup> (Kouichi Ozaki)、重水 大智<sup>1,2</sup> (Daichi Shigemizu)

- 1 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, Obu, Japan)
- 2 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)
- 3 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, Obu, Japan)

P21-2

**長女の診断を契機として遺伝カウンセリングを受診した「ヘテロ接合性HTRA1関連脳小血管病」の父子例**

**A case of "heterozygous HTRA1 related cerebral small vessel disease" in an eldest daughter whose diagnosis prompted her to seek genetic counseling**

○渡辺 夏未<sup>1</sup> (Natsumi Watanabe)、澤井 撰<sup>1,2,4</sup> (Setsu Sawai)、杉山 淳比古<sup>1,2</sup> (Atsuhiko Sugiyama)、森 雅裕<sup>2</sup> (Masahiro Mori)、安田 真人<sup>2</sup> (Manato Yasuda)、小野寺 理<sup>3</sup> (Osamu Onodera)、上村 昌寛<sup>3</sup> (Masahiro Uemura)、関根 瑞香<sup>1</sup> (Mizuka Sekine)、宇津野 恵美<sup>1</sup> (Emi Utsuno)、市川 智彦<sup>1,5</sup> (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Department of Genetic Medicine, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 2 千葉大学医学部附属病院脳神経内科  
(Department of Neurology, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 3 新潟大学脳研究所臨床神経科学部門神経内科学分野  
(Brain Research Institute Clinical Neuroscience Branch Department of Neurology, Niigata University, Niigata, Japan)
- 4 東邦大学医療センター佐倉病院脳神経内科  
(Department of Neurology, Toho University Sakura Medical Center, Chiba, Japan)
- 5 千葉大学医学部附属病院泌尿器科  
(Department of Urology, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)

P21-3

**未診断疾患イニシアチブ (IRUD) を契機に診断・治療介入できた先天性筋無力症候群の1例**  
**A case of congenital myasthenic syndrome diagnosed by trio based whole-exome sequencing**

○原口 康平<sup>1</sup> (Kohei Haraguchi)、里 龍晴<sup>1</sup> (Tatsuharu Sato)、伊達木 澄人<sup>1</sup> (Sumito Dateki)、高尾 真未<sup>2</sup> (Mami Takao)、三嶋 博之<sup>3</sup> (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎<sup>3</sup> (Koh-ichiro Yoshiura)、森内 浩幸<sup>1</sup> (Hiroyuki Moriuchi)

- 1 長崎大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 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  
(Department of Genetic Counseling, Nagasaki University Hospital Clinical Genomics Center, Nagasaki, 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, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

P21-4

難治性てんかん、光、音過敏を呈した*DNM1L*変異の1歳男児例One-year-old boy with *DNM1L* mutation presenting with intractable epilepsy and hypersensitivity to light and sound

○松本 歩<sup>1</sup> (Ayumi Matsumoto)、津田 英利<sup>1</sup> (Hidetoshi Tsuda)、池田 尚広<sup>2</sup> (Takahiro Ikeda)、  
宮内 彰彦<sup>2</sup> (Akihiko Miyauchi)、橋口 万里奈<sup>2</sup> (Marina Hashiguchi)、門田 行史<sup>2</sup> (Yukifumi Monden)、  
轡田 行信<sup>1</sup> (Yukinobu Kutsuwada)、渡邊 和寿<sup>1</sup> (Kazuhisa Watanabe)、村松 一洋<sup>2</sup> (Kazuhiro Muramatsu)、  
小坂 仁<sup>2</sup> (Hitoshi Osaka)、岩本 禎彦<sup>1</sup> (Sadahiko Iwamoto)、山形 崇倫<sup>2</sup> (Takanori Yamagata)

1 自治医科大学 医学部 人類遺伝学研究所

(Department of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

2 自治医科大学 医学部 小児科学

(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

P21-5

## 新規バリエーションを認めた思春期大脳型副腎白質ジストロフィーの一例

A Case of Adolescent-Onset Adrenoleukodystrophy with a novel variant in *ABCD1*

○大貫 優子<sup>1,2</sup> (Yuko Ohnuki)、鈴木 みづほ<sup>1,2</sup> (Mizuho Suzuki)、運崎 愛<sup>1,2</sup> (Ai Unzaki)、  
水間 敦士<sup>3</sup> (Atsushi Mizuma)、竹下 啓<sup>1,2</sup> (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)

3 東海大学 医学部 内科学系 脳神経内科学

(Department of Neurology, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

## 一般ポスター 22 腎尿路・生殖器系遺伝学

## Poster Session 22 Urogenital Genetics

日 時：12月16日 (金) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P22-1

## 尿路結石症のヒトゲノミクス情報とモデル動物における腎特異的多層のオミクス情報の解析

## Integrated Analysis of Human Genomics Information and Renal-Specific Multi-omics Information in Animal Models on Urolithiasis

○茶谷 亮輔<sup>1</sup> (Ryosuke Chaya)、田口 和己<sup>1,2</sup> (Kazumi Taguchi)、須江 保仁<sup>1</sup> (Yasuhiro Sue)、  
服部 竜也<sup>1</sup> (Tatsuya Hattori)、岡田 朋記<sup>1</sup> (Tomoki Okada)、浜本 周造<sup>1</sup> (Shuzou Hamamoto)、  
安藤 亮介<sup>1</sup> (Ryosuke Ando)、岡田 淳志<sup>1</sup> (Atsushi Okada)、安井 孝周<sup>1</sup> (Takahiro Yasui)、  
岡田 随象<sup>2,3,4,5</sup> (Yukinori Okada)

1 名古屋市立大学医学研究科 腎・泌尿器科学分野

(Department of Nephro-urology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)

2 大阪大学医学系研究科 遺伝統計学

(Department of Statistical Genetics, 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

(Laboratory for Innate Immune Systems, Immunology Frontier Research Center (iFReC), Osaka University, Osaka, Japan)

4 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)

5 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)

P22-2

## Y染色体gr/gr微小欠失は精子形成を完全に失った日本人患者に多く認められる。

## Y chromosomal gr/gr-duplications are common in Japanese patients with complete spermatogenic failure

○村西 雄貴<sup>1</sup> (Yuki Muranishi)、福井 由宇子<sup>1</sup> (Yuko Fukui)、玉岡 哲<sup>1</sup> (Satoshi Tamaoka)、  
服部 淳<sup>1</sup> (Atsushi Hattori)、植田 亜季<sup>1</sup> (Aki Ueda)、鈴木 江莉奈<sup>1</sup> (Erina Suzuki)、  
松原 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsubara)、黒木 陽子<sup>2</sup> (Yoko Kuroki)、宮戸 真美<sup>1</sup> (Mami Miyado)、  
岩端 威之<sup>3</sup> (Toshiyuki Iwahata)、小堀 善友<sup>3</sup> (Yoshitomo Kobori)、深見 真紀<sup>1</sup> (Maki Fukami)

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 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 獨協医科大学埼玉医療センター リプロダクションセンター

(International Center for Reproductive Medicine, Dokkyo Medical University Saitama Medical Center, Koshigaya, Japan)

P22-3

**卵巣子宮内膜症の腹腔鏡下手術後も繰り返す月経時の発熱を契機に家族性地中海熱と診断した一例**  
**A case of familial Mediterranean fever diagnosed with menstrual fever after laparoscopic surgery for endometriosis**

○松本 佳也<sup>1</sup> (Yoshinari Matsumoto)、田坂 玲子<sup>1</sup> (Reiko Tasaka)、中川 倫子<sup>1</sup> (Tomoko Nakagawa)、  
 柴田 悟<sup>1</sup> (Satoshi Shibata)、出口 昌昭<sup>1</sup> (Masaaki Deguchi)、西郷 和真<sup>2</sup> (Kazumasa Saigoh)、  
 池川 敦子<sup>2</sup> (Atsuko Ikegawa)、瀬戸 俊之<sup>3</sup> (Toshiyuki Seto)

- 1 市立岸和田市民病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kishiwada City Hospital, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学病院 遺伝子診療部  
(Kindai University Hospital Department of Clinical Genetics)
- 3 大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学  
(Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Department of Medical Genetics)

**一般ポスター 23 先天代謝異常**

**Poster Session 23 Inborn Errors of Metabolism**

日 時：12月16日 (金) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30 ~ 18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P23-1

**全ゲノムシーケンスとFISH解析により腕内逆位関連病的変異が同定されたメープルシロップ尿症の一例**  
**Maple syrup urine disease due to a paracentric inversion, identified by whole-genome sequencing and FISH analysis**

○横井 克幸<sup>1,2</sup> (Katsuyuki Yokoi)、中島 葉子<sup>1</sup> (Yoko Nakajima)、須藤 湧太<sup>1</sup> (Yuta Sudo)、  
 真里谷 奨<sup>3</sup> (Tasuku Mariya)、河村 理恵<sup>2</sup> (Rie Kawamura)、堤 真紀子<sup>2</sup> (Makiko Tsutsumi)、  
 稲垣 秀人<sup>2</sup> (Hidehito Inagaki)、吉川 哲史<sup>1</sup> (Tetsushi Yoshikawa)、伊藤 哲哉<sup>1</sup> (Tetsuya Ito)、  
 倉橋 浩樹<sup>2</sup> (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
- 2 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学分野  
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
- 3 札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University School of Medicine)

P23-2

**ファブリー病診断時における、尿中マルベリー小体と遺伝学的検査結果の一致率**  
**Urine Mulberry body is consistent with genetic testing for the GLA gene in patients with Fabry disease**

○中村 勝哉<sup>1,2</sup> (Katsuya Nakamura)、黄瀬 恵美子<sup>1,3</sup> (Emiko Kise)、石川 真澄<sup>1</sup> (Masumi Ishikawa)、  
 向井 早紀<sup>4</sup> (Saki Mukai)、竹澤 由夏<sup>4</sup> (Yuka Takezawa)、名取 結加<sup>4</sup> (Yuika Natori)、  
 宮崎 あかり<sup>4</sup> (Akari Miyazaki)、井出 裕一郎<sup>4</sup> (Youichiro Ide)、竹淵 真由<sup>4</sup> (Mayu Takebuchi)、  
 七戸 加奈<sup>4</sup> (Kana Nanato)、加藤 瑞己<sup>4</sup> (Mizuki Katoh)、鈴木 晴媛<sup>4</sup> (Harue Suzuki)、  
 古庄 知己<sup>1,5</sup> (Tomoki Kosho)、関島 良樹<sup>2</sup> (Yoshiki Sekijima)

- 1 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科  
(Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), School of Medicine, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部附属病院 看護部  
(Department of Nursing, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学 医学部附属病院 臨床検査部  
(Department of Laboratory Medicine, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 5 信州大学 医学部 遺伝医学教室  
(Department of Medical Genetics, School of Medicine, Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P23-3

**ファブリー病におけるマルベリー細胞の立体構造についての検討**  
**3-dimensional structure of urinary malberry cells in Fabry disease**

○桐林 和代<sup>1</sup> (Kazuyo Kiribayashi)、原田 裕一郎<sup>2</sup> (Yuichirou Harada)、梅津 知宏<sup>2</sup> (Tomohiro Umezumi)、  
 稲垣 夏子<sup>1</sup> (Natsuko Inagaki)、黒田 雅彦<sup>2</sup> (Masahiko Kuroda)

- 1 東京医科大学病院 遺伝子診療センター  
(Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学 分子病理学分野  
(Department of Pathology Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

P23-4

### 新生児スクリーニングを契機に見つかったファブリー病の一家系

#### A family of Fabry disease found through newborn screening

○入月 浩美<sup>1,2</sup> (Hiromi Nyuzuki)、澤野 堅太郎<sup>1</sup> (Kentaro Sawano)、柴田 奈央<sup>1</sup> (Nao Shibata)、長崎 啓祐<sup>1</sup> (Keisuke Nagasaki)

- 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 新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部 遺伝医療センター  
(Center for Medical Genetics, Niigata University Medical and Dental Hospital, Niigata, Japan)

P23-5

### 乳児型ポンペ病に対するアバルグルコシダーゼアルファ使用経験

#### Experience with Avalglucosidase Alfa for Infantile Pompe Disease

○樋口 真司<sup>1</sup> (Shinji Higuchi)、岩田 康平<sup>1</sup> (Kohei Iwata)、渡部 瑤<sup>1</sup> (Yoh Watanabe)、山田 勇気<sup>1</sup> (Yuki Yamada)、門屋 卓己<sup>2</sup> (Takumi Kadoya)、藤野 光洋<sup>2</sup> (Mitsuhiro Fujino)、江原 英治<sup>2</sup> (Eiji Ehara)、森 潤<sup>1</sup> (Jun Mori)

- 1 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科  
(Division of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Children's Medical Center, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 小児循環器内科  
(Division of Pediatric Cardiology, Children's Medical Center, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

## 一般ポスター 24 内分泌遺伝学 Poster Session 24 Endocrine Genetics

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P24-1

### 遺伝子パネル検査でジェノタイプが確定したパラガングリオーマ

#### Paraganglioma with confirmed genotype by germline multi-gene panel testing

○小杉 理英子<sup>1,2</sup> (Rieko Kosugi)、早房 良<sup>2</sup> (Ryo Hayafusa)、中上 瑛里加<sup>2</sup> (Erika Chujo)、齋藤 洸平<sup>1,2</sup> (Kohei Saitoh)、米本 崇子<sup>1,2</sup> (Takako Yonemoto)、有安 宏之<sup>1,2</sup> (Hiroyuki Ariyasu)、井上 達秀<sup>2</sup> (Tatsuhide Inoue)、臼井 健<sup>1,2,3</sup> (Takeshi Usui)

- 1 静岡県立総合病院 ゲノム医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立総合病院 糖尿病・内分泌内科  
(Department of Diabetes and Endocrinology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学  
(Shizuoka Graduate University of Public Health)

P24-2

### GNASスプライスバリエントによる偽性副甲状腺機能低下症Ⅰaの女児例

#### A novel GNAS splice site mutation in a patient with Pseudohypoparathyroidism Type Ia

○佐野 伸一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Sano)、岩本 彰太郎<sup>2</sup> (Shotaro Iwamoto)、松下 理恵<sup>3</sup> (Rie Matsushita)、加藤 芙弥子<sup>4</sup> (Fumiko Kato)、増永 陽平<sup>4</sup> (Youhei Masunaga)、藤澤 泰子<sup>4</sup> (Yasuko Fujisawa)、緒方 勤<sup>4,5</sup> (Tutomu Ogata)

- 1 静岡県立こども病院 糖尿病代謝内科  
(Department of Diabetes and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital)
- 2 三重大学医学部附属病院 小児・AYAがんトータルケアセンター  
(Total Care Center of AYA with Cancer and Children, Mie University Hospital)
- 3 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻 健康解析学講座 薬剤疫学分野  
(Department of Pharmacoepidemiology, Kyoto University Graduate School of Medicine and Public Health)
- 4 浜松医科大学 小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)
- 5 浜松医療センター小児科  
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center)

P24-3

### TSHR遺伝子にc.1387A>G (p.M463V) 機能獲得型変異を認めた非自己免疫性甲状腺機能亢進症の1家系

#### A family case of familial non-autoimmune hyperthyroidism due to a gain-of-function mutation (c.1387A>G, p.M463V) in the TSHR gene

○堀 友博<sup>1,2</sup> (Tomohiro Hori)、松本 英樹<sup>1</sup> (Hideki Matsumoto)、森 真以<sup>1</sup> (Mai Mori)、三輪 友紀<sup>1</sup> (Yuki Miwa)、大塚 博樹<sup>1,2</sup> (Hiroki Otsuka)、笹井 英雄<sup>1,2</sup> (Hideo Sasai)、久保田 一生<sup>1,2</sup> (Kazuo Kubota)、小関 道夫<sup>1</sup> (Michio Ozeki)、川本 典生<sup>1</sup> (Norio Kawamoto)、大西 秀典<sup>1,2</sup> (Hidenori Ohnishi)

- 1 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科  
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター  
(Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)

P24-4

重症度の異なる低ホスファターゼ症の兄妹例における酵素補充療法による治療経過

Treatment course with enzyme replacement therapy in siblings with hypophosphatasia of varying severity

○菅野 潤子<sup>1</sup> (Junko Kanno)、中川 智博<sup>1</sup> (Tomohiro Nakagawa)、川嶋 明香<sup>1</sup> (Sayaka Kawashima)、  
曾木 千純<sup>1</sup> (Chisumi Sogi)、島 彦仁<sup>1</sup> (Hirohito Shima)、道上 敏美<sup>2</sup> (Toshimi Michigami)、  
藤原 幾磨<sup>3</sup> (Ikuma Fujiwara)

- 1 東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野  
(Department of Human Pediatrics, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 大阪母子医療センター研究所 骨発育疾患研究部門  
(Dept. of Bone and Mineral Research, Research Institute, Osaka Womens and Childrens Hospital, Osaka Prefectural Hospital Organization)
- 3 仙台市立病院小児科  
(Dept. of Pediatr., Sendai City Hospital)

## 一般ポスター 25 顎口腔歯科遺伝学

## Poster Session 25 Dental Genetics

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P25-1

Oculo-facio-cardio-dental症候群における歯根形態異常発症に関する分子メカニズムについて  
Molecular mechanism of radiculomegaly in oculo-facio-cardio-dental syndrome

○小川 卓也 (Takuya Ogawa)、KYAW MIN SOE、森山 啓司 (Keiji Moriyama)

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

## 一般ポスター 26 腫瘍遺伝学 2

## Poster Session 26 Cancer Genetics 2

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

P26-1

ホルモン治療(HT)不応の経過がLynch症候群(LS)と診断する契機となった子宮体癌の1例

A case of uterine cancer with hormone therapy refractoriness that led to the diagnosis of Lynch syndrome

○古川 正義 (Seigi Furukawa)、高田 史男 (Fumio Takada)、阿部 翠 (Midori Abe)、  
小島 郁 (Kaoru Ojima)、中村 基寛 (Motohiro Nakamura)、北見 和久 (Kazuhiisa Kitami)、  
遠藤 真一 (Shinichi Endo)、高田 恭臣 (Toshio Takada)、加藤 一喜 (Kazuyoshi Kato)

北里大学 医学部 産婦人科  
(Kitasato University, Kanagawa, Japan)

P26-2

スプライシング異常を引き起こす稀なイントロンバリエントを認めたリンチ症候群の2例

Lynch syndrome mediated by splicing defect with a rare intronic variant: two cases

○瀧本 裕美<sup>1</sup> (Yumi Takimoto)、若月 智和<sup>2</sup> (Tomokazu Wakatsuki)、好井 理世<sup>3</sup> (Riyo Yoshi)、  
金城 ちなつ<sup>4</sup> (Chinatsu Kinjo)、山本 剛<sup>2</sup> (Gou Yamamoto)、竹中 雄也<sup>5</sup> (Yuya Takenaka)、  
谷口 路善<sup>1</sup> (Roze Taniguchi)、上田 友子<sup>1</sup> (Tomoko Ueda)、成田 幸代<sup>1</sup> (Sachiyo Narita)、  
井上 佳代<sup>1</sup> (Kayo Inoue)、片岡 幸三<sup>5</sup> (Kozo Kataoka)、鏗本 浩志<sup>1</sup> (Hiroshi Tsubamoto)、  
柴原 浩章<sup>1</sup> (Hiroaki Shibahara)、池田 正孝<sup>5</sup> (Masataka Ikeda)、澤井 英明<sup>1,4</sup> (Hideaki Sawai)、  
赤木 究<sup>2</sup> (Kiwamu Akagi)、富田 尚裕<sup>6</sup> (Naohiro Tomita)

- 1 兵庫医科大学 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 2 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科  
(Department of Molecular Diagnosis and Cancer Prevention, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan)
- 3 堺市立総合医療センター 看護局  
(Nursing Team, Sakai City Hospital)
- 4 兵庫医科大学 遺伝子医療部  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 5 兵庫医科大学 下部消化管外科  
(Division of Lower G.I., Department of Gastroenterological Surgery, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 6 市立豊中病院 がん診療部  
(Cancer Treatment Center, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan)

P26-3

IHCを先行したユニバーサルスクリーニングにて子宮体癌症例の2%程がリンチ症候群と診断される  
～前向き観察研究～

Approximately 2% of uterine cancer cases are diagnosed with Lynch syndrome by universal screening preceded by immunohistological testing - a prospective observational study

○鶴田 智彦<sup>1,2</sup> (Tomohiko Tsuruta)、藤堂 幸治<sup>2</sup> (Yukiharu Todo)、山田 竜太郎<sup>2</sup> (Ryutaro Yamada)、  
桑原 健<sup>3</sup> (Ken Kuwahara)、黒須 博之<sup>2</sup> (Hiroyuki Kurosu)、蓑輪 郁<sup>2</sup> (Kaoru Minowa)、  
箕浦 祐子<sup>2</sup> (Yuko Minoura)、見延 進一郎<sup>2</sup> (Shinichiro Minobe)、鈴木 宏明<sup>3</sup> (Hiroaki Suzuki)、  
加藤 秀則<sup>2</sup> (Hidenori Kato)

- 1 香川大学 医学部 周産期学婦人科学  
(Department of Perinatology and Gynecology, Kagawa University Graduate School of Medicine, Kagawa, Japan)
- 2 北海道がんセンター 婦人科  
(Division of Gynecologic Oncology, National Hospital Organization, Hokkaido Cancer Center, Sapporo, Japan)
- 3 北海道がんセンター 病理診断科  
(Division of Pathology, National Hospital Organization, Hokkaido Cancer Center, Sapporo, Japan)

P26-4

リンチ症候群で経過中に4重癌が発生した1例

A Case of Lynch Syndrome in Which Four Major Cancers Occurred

○石井 政嗣<sup>1</sup> (Masatsugu Ishii)、菅野 康吉<sup>2</sup> (Koukichi Sugano)、青木 幸恵<sup>2</sup> (Sachie Aoki)、  
牧島 恵子<sup>2</sup> (Keiko Makishima)、高井 響子<sup>2</sup> (Kyoko Takai)、白川 博文<sup>1</sup> (Hirofumi Shirakawa)、  
竹前 大<sup>3</sup> (Masaru Takemae)、豊田 尚潔<sup>4</sup> (Naoyuki Toyota)、豊田 知香<sup>3</sup> (Tomoka Toyota)、  
安藤 二郎<sup>3</sup> (Jiro Ando)、森実 千種<sup>5</sup> (Chigusa Morizane)

- 1 栃木県立がんセンター 肝胆膵外科  
(Department of Hepato-Biliary-Pancreatic Surgery, Tochigi Cancer Center)
- 2 栃木県立がんセンター 遺伝カウンセリング科  
(Department of Genetic Counseling, Tochigi Cancer Center)
- 3 栃木県立がんセンター 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Tochigi Cancer Center)
- 4 栃木県立がんセンター 大腸外科  
(Department of Colon Surgery, Tochigi Cancer Center)
- 5 国立がんセンター中央病院 肝胆膵内科  
(Department of Hepatobiliary and Pancreatic Oncology, National Cancer Center Hospital)

P26-5

大腸癌症例における家族歴の臨床的意義の検討

Prognostic impact of family history in the colorectal cancer patients undergoing surgical resection

○水内 祐介<sup>1</sup> (Yusuke Mizuuchi)、田辺 嘉高<sup>2</sup> (Yoshitaka Tanabe)、田村 公二<sup>1</sup> (Koji Tamura)、  
佐田 政史<sup>1</sup> (Masafumi Sada)、永吉 絹子<sup>1</sup> (Kinuko Nagayoshi)、永井 俊太郎<sup>2</sup> (Shuntaro Nagai)、  
仲田 興平<sup>1</sup> (Kohei Nakata)、大内田 研宙<sup>1</sup> (Kenoki Ohuchida)、久保 真<sup>1</sup> (Makoto Kubo)、  
中村 雅史<sup>1</sup> (Masafumi Nakamura)

- 1 九州大学大学院医学研究院 臨床・腫瘍外科  
(Department of Surgery and Oncology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 2 北九州市立医療センター 外科  
(Department of Surgery, Kitakyushu Municipal Medical Center, Kitakyushu, Japan)

P26-6

乳癌治療後のリスク低減卵管卵巣摘出術によって新たに卵管癌の診断に至った遺伝性乳癌卵巣癌の  
1例

A case of hereditary breast and ovarian cancer newly diagnosed with fallopian tube cancer after risk-reducing salpingo-oophorectomy

○永瀬 慶和<sup>1,2</sup> (Yoshikazu Nagase)、田中 あすか<sup>1</sup> (Asuka Tanaka)、小松 直人<sup>1</sup> (Naoto Komatsu)、  
谷口 翠<sup>1</sup> (Midori Taniguchi)、黒田 実紗子<sup>1</sup> (Misako Kuroda)、市川 冬輝<sup>1</sup> (Fuyuki Ichikawa)、  
甲村 奈緒子<sup>1</sup> (Naoko Komura)、増田 公美<sup>1</sup> (Kumi Masuda)、岡 藤博<sup>1</sup> (Fujihiro Oka)、横井 猛<sup>1</sup> (Takeshi Yokoi)

- 1 市立貝塚病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kaizuka City Hospital)
- 2 大阪大学大学院 医学系研究科 産科学婦人科学教室  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University Graduate School of Medicine)

P26-7

当科におけるBRCA検査の現状と課題

Current status and issues of BRCA testing in our department

○阿部 宣子<sup>1</sup> (Noriko Abe)、紺谷 圭一<sup>1</sup> (Keiichi Kontani)、池内 真由美<sup>1</sup> (Mayumi Ikeuchi)、  
橋本 新一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Hashimoto)、米原 優香<sup>2</sup> (Yuka Yonehara)、隈元 謙介<sup>2,3</sup> (Kensuke Kumamoto)

- 1 香川大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科  
(Breast and Endocrine Surgery, Kagawa University Hospital)
- 2 香川大学医学部附属病院 臨床遺伝ゲノム診療科  
(Clinical Genetics and Genomics, Kagawa University Hospital)
- 3 香川大学医学部附属病院 消化器外科  
(Gastroenterological Surgery, Kagawa University Hospital)

P26-8

## Germline BRCA2にpathogenic variantを認めた卵巣癌肉腫の一例

## Ovarian carcinosarcoma with germline BRCA2 pathogenic variant: a case report

○黒須 博之<sup>1</sup> (Hiroyuki Kurosu)、三田村 卓<sup>1</sup> (Takashi Mitamura)、細川 亜美<sup>2</sup> (Ami Hosokawa)、佐々木 佑菜<sup>3</sup> (Yuna Sasaki)、柴田 有花<sup>3</sup> (Yuka Shibata)、加藤 ももこ<sup>4</sup> (Momoko Kato)、矢部 一郎<sup>3</sup> (Ichiro Yabe)、渡利 英道<sup>1</sup> (Hidemichi Watari)

- 1 北海道大学病院 婦人科  
(Department of Gynecology, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 北海道大学病院 産科  
(Department of Obstetrics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 3 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部  
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 4 FMF胎児クリニック東京ベイ幕張  
(FMF Fetal Clinic Tokyo Bay Makuhari, Chiba, Japan)

P26-9

## BRCA1/2病的バリエーションなし同時性両側乳癌術後にLi-Fraumeni症候群(LFS)と診断し温存乳房への放射線治療を回避できた1例

## Avoidance of adjuvant radiotherapy in a patient with Li-Fraumeni syndrome associated synchronous bilateral breast cancer

○常泉 道子<sup>1,2</sup> (Michiko Tsuneizumi)、松沼 亮一<sup>1</sup> (Ryoichi Matsunuma)、山口 慧<sup>1</sup> (Kei Yamaguchi)、速水 亮介<sup>1</sup> (Ryosuke Hayami)、菽 礼<sup>2,3</sup> (Rei Gou)、原崎 正士<sup>2,4</sup> (Masashi Harasaki)、米本 崇子<sup>2,5</sup> (Takako Yonemoto)、小杉 理英子<sup>2,5</sup> (Rieko Kosugi)、齋藤 洗平<sup>2,5</sup> (Kouhei Saito)、有安 宏之<sup>2,5</sup> (Hiroyuki Ariyasu)、佐藤 辰宣<sup>2,6</sup> (Tatsunori Sato)、金沢 佑治<sup>2,7</sup> (Yuji Kanazawa)、浮田 真沙世<sup>2,3</sup> (Masayo Ukita)、松浦 公美<sup>2</sup> (Kumi Matsuura)、臼井 健<sup>2,8,9</sup> (Takeshi Usui)

- 1 静岡県立総合病院 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 2 静岡県立総合病院 遺伝診療科  
(Department of Genetics, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 3 静岡県立総合病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 4 静岡県立総合病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 5 静岡県立総合病院 内分泌代謝科  
(Department of Endocrinology, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 6 静岡県立総合病院 消化器内科  
(Department of Gastroenterology, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 7 静岡県立総合病院 耳鼻咽喉科  
(Department of Otorhinolaryngology, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 8 静岡県立総合病院 ゲノム医療センター  
(Genomic Medical Center, Shizuoka General Hospital, Japan)
- 9 静岡社会健康医学大学院大学  
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Japan)

P26-10

## 乳癌再発患者に対するリスク低減卵巣卵管切除術の妥当性

## Relevance of risk reducing salpingo-oophorectomy for recurrent breast cancer patients

○樋口 徹<sup>1</sup> (Toru Higuchi)、阿部 友嘉<sup>1</sup> (Yu-Ka Abe)、有澤 文夫<sup>1</sup> (Fumio Arisawa)、林 祐二<sup>1</sup> (Yuji Hayashi)、櫻井 孝志<sup>1</sup> (Takashi Sakurai)、末國 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Suekuni)、真鍋 育子<sup>1,2</sup> (Ikuko Manabe)、齋藤 毅<sup>1</sup> (Tsuyoshi Saito)

- 1 さいたま赤十字病院 乳腺科  
(Breast Unit, Japanese Red Cross Saitama Hospital)
- 2 さいたま赤十字病院 看護部  
(Department of Nursing, Japanese Red Cross Saitama Hospital)

P26-11

治療に難渋しNCCオンコパネル検査による遺伝学的検索を行った低異型度子宮内膜間質肉腫の一例  
A case of treatment of low grade endometrial stromal sarcoma with difficulty, using genetic search by NCC Oncopanel system

○村元 勤 (Tsutomu Muramoto)、上條 恭祐 (Kiyosuke Kamijyo)、佐野 めぐみ (Megumi Sano)、井吹 ゆき (Yuki Ibuki)、森 篤 (Atsushi Mori)、小林 弥生子 (Yaeko Kobayashi)  
長野市民病院 婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagano Municipal Hospital)

P26-12

## Secondary findings using comprehensive genome profiling especially in metastatic castration-resistant prostate cancer

○奥川 喜永<sup>1,2</sup> (Yoshinaga Okugawa)、今井 裕<sup>1</sup> (Hiroshi Imai)、橋詰 令太郎<sup>1</sup> (Ryotaro Hashizume)、望木 郁代<sup>1</sup> (Ikuyo Mochiki)、中村 麻姫<sup>1</sup> (Maki Nakamura)、池尻 誠<sup>1</sup> (Makoto Ikejiri)、北嶋 貴仁<sup>1,2</sup> (Takahito Kitajima)、藤原 拓海<sup>1</sup> (Takumi Fujiwara)、中谷 中<sup>1</sup> (Kaname Nakatani)

- 1 三重大学 ゲノム診療科  
(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)
- 2 三重大学大学院 消化管・小児外科学  
(Department of Gastrointestinal and Pediatric Surgery, Mie University)

P26-13

**当院におけるMulti-gene panel検査の現状と課題**

**Report and issues of multi-gene panel examination at our hospital**

- 吉本 有希子 (Yukiko Yoshimoto)、小松 茅乃 (Kayano Komatsu)、藤本 優里 (Yuri Fujimoto)、  
高原 祥子 (Sachiko Takahara)  
公益財団法人 田附興風会 医学研究所 北野病院 乳腺外科  
(Breast Surgery, Kitano Hospital, Osaka, Japan)

P26-14

**乳癌患者に対するがん遺伝子パネル検査の有用性**

**Usefulness of Cancer Gene Panel Testing for Breast Cancer Patients**

- 橋本 直樹 (Naoki Hashimoto)、井川 明子 (Akiko Igawa)  
青森県立中央病院 がん診療センター 乳腺外科  
(Department of Breast Surgery, Aomori Prefectural Central Hospital)

P26-15

**当院で経験したBirt-Hogg-Dube症候群の3家系**

**Three cases of Birt-Hogg-Dube syndrome**

- 村上 遥香<sup>1</sup> (Haruka Murakami)、井上 沙聡<sup>1</sup> (Satomi Inoue)、安齋 純子<sup>1</sup> (Jyunko Anzai)、  
松永 達雄<sup>1</sup> (Tatsuo Matsunaga)、小山 孝彦<sup>2</sup> (Takahiko Oyama)、古屋 充子<sup>3</sup> (Mitsuko Furuya)、  
山澤 一樹<sup>1</sup> (Kazuki Yamazawa)  
1 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)  
2 国立病院機構東京医療センター 呼吸器外科  
(Department of Respiratory Medicine, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)  
3 株式会社ジェネティックラボ 病理診断部  
(Pathology Center, GeneticLab Co., Ltd., Sapporo, Japan)

P26-16

**当科における遺伝性乳癌卵巣癌症候群症例の検討**

**Clinico-pathological investigation of hereditary breast and ovarian cancer syndrome in our institute**

- 佐藤 友威 (Tomoi Sato)  
新潟県立中央病院 外科  
(Department of Surgery, Niigata Prefectural Central Hospital)

P26-17

**当院におけるHBOC家系の胃癌・胆道癌・食道癌の家族歴と拾いあげの現状と課題**

**Family history of gastric, biliary and esophageal cancer in HBOC families in our hospital**

- 鈴木 綾子 (Ryoko Suzuki)、小原 令子 (Reiko Ohara)、横井 左奈 (Sana Yokoi)  
千葉県がんセンター 遺伝子診断部  
(Chiba Cancer Center Genetic Diagnosis, Chiba, Japan)

P26-18

**FOXL2遺伝子変異の解析を行った卵巣成人型顆粒膜細胞腫瘍の4例**

**Adult-type granulosa cell tumor of the ovary: A FOXL2 mutation analysis of four cases**

- 青柳 陽子 (Yoko Aoyagi)、甲斐 健太郎 (Kentaro Kai)、麻生 咲季 (Saki Aso)、尾石 友子 (Tomoko Oishi)、  
矢野 光剛 (Mitsutake Yano)、西田 正和 (Masakazu Nishida)、奈須 家栄 (Kaei Nasu)、河野 康志 (Yasushi Kawano)  
大分大学 医学部 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

P26-19

**モザイク型ロバートソン型転座を伴った小児急性リンパ性白血病**

**Pediatric acute lymphoblastic leukemia with mosaic Robertsonian translocation**

- 長谷河 昌孝<sup>1</sup> (Masataka Hasegawa)、平林 真介<sup>1</sup> (Shinsuke Hirabayashi)、澤井 彩織<sup>1</sup> (Saori Sawai)、  
寺下 友佳代<sup>1</sup> (Yukayo Terashita)、杉山 未奈子<sup>1</sup> (Minako Sugiyama)、長 祐子<sup>1</sup> (Yuko Cho)、  
柴田 有花<sup>2</sup> (Yuka Shibata)、長 和俊<sup>2</sup> (Kazutoshi Cho)、矢部 一郎<sup>2</sup> (Ichiro Yabe)、真部 淳<sup>1</sup> (Atsushi Manabe)  
1 北海道大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)  
2 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部  
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

P26-20

**発端者の遺伝情報は不明であったが重篤な悪性腫瘍発症リスクがあり血縁者に  
遺伝性腫瘍マルチ遺伝子パネル検査を実施した症例**

**Even though the proband information is unknown, multigene panel testing for hereditary cancers is worth considering**

- 岡田 千穂<sup>1</sup> (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈<sup>1</sup> (Mina Kashima)、金城 ちなつ<sup>1</sup> (Chinatsu Kinjo)、  
宮田 海香子<sup>1</sup> (Mikako Miyata)、澤井 英明<sup>2</sup> (Hideaki Sawai)  
1 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)  
2 兵庫医科大学 産科婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)

一般ポスター 27 周産期遺伝 2  
Poster Session 27 Perinatal Genetics 2

日時：12月16日（金） 17:30～18:30

会場：ポスター会場 1 (3F 301+302)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 1 (301+302, 3F)

**P27-1 当院におけるNIPT結果陽性に対する検査後遺伝カウンセリングの8症例**

**Eight cases of genetic counseling for pregnant women that test positive for non-invasive prenatal testing (NIPT)**

○倉員 正光 (Masamitsu Kurakazu)、四元 房典 (Fusanori Yotsumoto)、木村 いぶき (Ibuki Kimura)、清島 千尋 (Chihiro Kiyoshima)、讃井 絢子 (Ayako Sanui)、宮田 康平 (Kohei Miyata)、古賀 信彦 (Nobuhiko Koga)、新居見 俊和 (Toshikazu Niimi)、高土 祐一 (Yuich Takashi)、三嶋 崇靖 (Takayasu Mishima)、八ツ賀 秀一 (Shuichi Yatsuga)、大久保 久美子 (Kumiko Okuba)、井上 貴仁 (Takahito Inoue)

福岡大学

(Fukuoka University, Fukuoka, Japan)

**P27-2 PGT-A結果と流産胎児絨毛染色体検査結果が不一致であった一例**

**A case of discordance between Preimplantation genetic testing for aneuploidy (PGT-A) results and Chromosome analysis performed on products of conception**

○近藤 麻奈美<sup>1</sup> (Manami Kondo)、榊原 嘉彦<sup>1</sup> (Yoshihiko Sakakibara)、吉岡 陽子<sup>1</sup> (Yoko Yoshioka)、石田 千晴<sup>1</sup> (Chiharu Ishida)、水野 理恵<sup>1</sup> (Rie Mizuno)、本田 理貢<sup>1</sup> (Riku Honda)、鈴木 崇公<sup>1</sup> (Takahiro Suzuki)、若松 侑子<sup>1</sup> (Yuko Wakamatsu)、齋藤 将也<sup>1</sup> (Masaya Saito)、高屋 茜<sup>1</sup> (Akane Takaya)、若原 靖典<sup>1</sup> (Yasunori Wakahara)、渋谷 伸一<sup>1</sup> (Shinichi Shibuya)、井上 大地<sup>1</sup> (Daichi Inoue)、羽柴 良樹<sup>1,2</sup> (Yoshiki Hashiba)、浅田 義正<sup>1,2</sup> (Yoshimasa Asada)

1 浅田レディースクリニック

(Asada Ladies Clinic, Nagoya, Japan)

2 浅田生殖医療研究所

(The Asada Institute for Reproductive Medicine, Nagoya, Japan)

**P27-3 当院における着床前染色体異数性検査 (PGT-A) の検討**

**Study of preimplantation genetic testing for aneuploidy at our hospital**

○竹内 茂人<sup>1,2</sup> (Shigeto Takeuchi)、綿重 直樹<sup>1</sup> (Naoki Watashige)、菅谷 健<sup>1,2</sup> (Ken Sugaya)、望木 郁代<sup>3</sup> (Ikuyo Mochiki)、今井 裕<sup>3</sup> (Hiroshi Imai)、橋詰 令太郎<sup>3</sup> (Reitaro Hashizume)、奥川 喜永<sup>3</sup> (Yoshinaga Okugawa)、中谷 中<sup>3</sup> (Kaname Nakatani)

1 済生会松阪総合病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Saiseikai Matsusaka General Hospital, Mie, Japan)

2 済生会松阪総合病院 ART生殖医療センター

(ART Reproductive Center, Saiseikai Matsusaka General Hospital, Mie, Japan)

3 三重大学医学部附属病院 ゲノム診療科

(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)

**P27-4 当院でのPGT-Aにおけるモザイク胚移植の現状について**

**Clinical management of mosaic embryos diagnosed by PGT-A**

○黒田 知子 (Tomoko Kuroda)、川崎 奈美 (Nami Kawasaki)、林 博子 (Hiroko Hayashi)、江川 里枝 (Rie Egawa)、宇佐美 明美 (Akemi Usami)、伊藤 志保 (Shiho Ito)、青山 直樹 (Naoki Aoyama)、加藤 恵一 (Keiichi Kato)

加藤レディースクリニック

(Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan)

**P27-5 流産絨毛組織染色体検査においてSNPマイクロアレイ法が有用であった2例の報告**

**Report of two cases in which the SNP microarray analysis was useful in chromosome testing of POC**

○中原 恵理 (Eri Nakahara)、苔口 昭次 (Shoji Kokeguchi)、岡本 恵理 (Eri Okamoto)、塩谷 雅英 (Masahide Shiotani)

英ウイメンズクリニック

(Hanabusa Women's Clinic)

**P27-6 IRUDによりPLD1遺伝子変異と診断された胎児純型肺動脈閉鎖症**

**Fetal pulmonary atresia diagnosed with PLD1 gene mutation by IRUD**

○小野寺 洋平<sup>1</sup> (Yohei Onodera)、野口 篤子<sup>2</sup> (Atsuko Noguchi)、高橋 郁子<sup>2</sup> (Ikuko Takahashi)、藤嶋 明子<sup>1</sup> (Akiko Fujishima)、今野 めぐみ<sup>1</sup> (Megumi Konno)、三浦 広志<sup>1</sup> (Hiroshi Miura)、高橋 勉<sup>2</sup> (Tutomu Takahashi)、寺田 幸弘<sup>1</sup> (Yukihiko Terada)

1 秋田大学 医学部 産婦人科

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

2 秋田大学 医学部 小児科

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

P27-7

**9トリソミー・モザイクの2例****Two cases of 9 trisomy mosaic**

○松原 裕子<sup>1</sup> (Yuko Matsubara)、安岡 稔晃<sup>1</sup> (Toshiaki Yasuoka)、内倉 友香<sup>1</sup> (Yuka Uchikura)、高木 香津子<sup>1</sup> (Kazuko Takagi)、松原 圭一<sup>1</sup> (Keiichi Matsubara)、杉山 隆<sup>1</sup> (Takashi Sugiyama)、江口 真理子<sup>2</sup> (Mariko Eguchi)

- 1 愛媛大学 医学部 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University School of Medicine, Toon, Japan)
- 2 愛媛大学 医学部 小児科  
(Department of Pediatrics, Ehime University School of Medicine, Toon, Japan)

P27-8

**男性不妊を主訴に45,X,?22p[25]/46,X,+mar[5]が判明した一例****A Case of Male Infertility with 45,X,?22p[25]/ 46,X,+mar[5]**

○若井 未央<sup>1</sup> (Mio Wakai)、玉置 優子<sup>1,2,3</sup> (Yuko Tamaki)、林 裕子<sup>1,2,3</sup> (Yuko Hayashi)、梅村 なほみ<sup>1,2</sup> (Nahomi Umemura)、渋谷 茉莉<sup>1</sup> (Mari Shibukawa)、大川 瑞穂<sup>1</sup> (Mizuho Okawa)、中原 翠<sup>1</sup> (Midori Shuhara)、片桐 由起子<sup>1,2,3</sup> (Yukiko Katagiri)

- 1 東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療部  
(Division of Clinical Genetics, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東邦大学医療センター大森病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 東邦大学医療センター大森病院 リプロダクションセンター  
(Reproduction Center, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)

P27-9

**演題取り下げ**

P27-10

**臍帯動脈瘤を認めた6番染色体長腕部分トリソミーの1例****A case of partial trisomy 6q with umbilical aneurysm**

○山田 崇春 (Takaharu Yamada)、後藤 芳充 (Yoshimitsu Goto)、加藤 紀子 (Noriko Kato)

日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 臨床遺伝診療科  
(Japanese Red Cross Aichi Medical Center Nagoya Daini Hospital, Department of Medical Genetics, Nagoya, Japan)

P27-11

**多発性骨髄腫にて施行した骨髄での染色体検査にてTurner症候群と診断された1例****A case of Turner syndrome diagnosed by chromosomal analysis of bone marrow aspiration in multiple myeloma**

○小野 寿子<sup>1,2</sup> (Hisako Ono)、小森 友紀子<sup>1</sup> (Yukiko Komori)、白川 敦史<sup>1</sup> (Atsushi Shirakawa)、佐々木 奈々<sup>1</sup> (Nana Sasaki)、柿原 直樹<sup>1</sup> (Naoki Kakihara)

- 1 京都第二赤十字病院 腫瘍内科  
(Department of Medical Oncology, Japanese Red Cross Society Kyoto Daini Hospital)
- 2 京都府立医科大学大学院 創薬医学  
(Department of Drug Discovery, Kyoto Prefectural University of Medicine)

P27-12

**長期生存が得られ、パミドロネートを投与している周産期重症型骨形成不全症の1男児例****A boy with osteogenesis imperfecta type II in a long-term survival being treated with pamidronate monthly**

○楡井 淳<sup>1,2</sup> (Jun Nirei)、深堀 響子<sup>1</sup> (Kyoko Fukahori)、廣嶋 省太<sup>1</sup> (Shota Hiroshima)、澤野 堅太郎<sup>1</sup> (Kentarou Sawano)、山脇 芳<sup>2,3</sup> (Kaoru Yamawaki)、小林 玲<sup>1,2</sup> (Akira Kobayashi)、長崎 啓祐<sup>1</sup> (Keisuke Nagasaki)、齋藤 昭彦<sup>1</sup> (Akihiko Saitoh)

- 1 新潟大学 医学部医歯学総合研究科 小児科学分野  
(Department of Pediatrics, Niigata University Medical and Dental Science, Niigata, Japan)
- 2 新潟大学医歯学総合病院総合周産期母子医療センター  
(Perinatal Medical Center, Niigata University Medical and Dental General Hospital, Niigata, Japan)
- 3 新潟大学 医学部医歯学総合研究科 産婦人科学分野  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Medical and Dental Science, Niigata, Japan)

P27-13

## 頭蓋外胚葉異形成症におけるIFT122の新規病的バリエーション

## Novel heterozygous variants of IFT122 associated with cranioectodermal dysplasia

○高橋 宏典<sup>1</sup> (Hironori Takahashi)、永山 志穂<sup>1</sup> (Shiho Nagayama)、木佐美 祥<sup>1</sup> (Sho Kizami)、  
長谷川 冬雪<sup>2</sup> (Fuyuki Hasegawa)、藤原 寛行<sup>1</sup> (Hiroyuki Fujiwara)、秦 健一郎<sup>3,4</sup> (Kenichiro Hata)

- 1 自治医科大学 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター  
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 群馬大学 分子細胞生物学  
(Department of Molecular and Cellular Biology, Gunma University, Gunma, 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P27-14

## 男児のX連鎖性点状軟骨異形成症 (CDPX1) 診断を契機に母親が保因者と判明した1例

## A case of X-linked Recessive Chondrodysplasia Punctata (CDPX1) in a boy in which the mother was identified as the carrier

○新居見 俊和<sup>1,3</sup> (Toshikazu Niimi)、井上 貴仁<sup>1,3</sup> (Takahito Inoue)、古賀 信彦<sup>1,3</sup> (Nobuhiko Koga)、  
音田 泰裕<sup>1</sup> (Yasuhiro Onda)、木村 いぶき<sup>2,3</sup> (Ibuki Kimura)、清島 千尋<sup>2,3</sup> (Chihiro Kiyoshima)、  
讚井 絢子<sup>2,3</sup> (Ayako Sanui)、三嶋 崇靖<sup>3</sup> (Takayasu Mishima)、高士 祐一<sup>3</sup> (Yuichi Takashi)、  
八ツ賀 秀一<sup>1,3</sup> (Shuichi Yatsuga)、倉員 正光<sup>2,3</sup> (Masamitsu Kurakazu)、四元 房典<sup>2,3</sup> (Fusanori Yotsumoto)、  
大久保 久美子<sup>3</sup> (Kumiko Okubo)、太田 栄治<sup>1</sup> (Eiji Ota)、永光 信一郎<sup>1</sup> (Shinichiro Nagamitsu)

- 1 福岡大学病院小児科  
(Department of Pediatrics, Fukuoka University Hospital, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡大学病院産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukuoka University Hospital, Fukuoka, Japan)
- 3 福岡大学病院遺伝医療室  
(Division of Genetic Counseling, Fukuoka University Hospital, Fukuoka, Japan)

P27-15

## 胎児期に重症度判定に苦慮した骨形成不全症の1例

## A case of osteoplastic dysplasia that struggled to determine the severity of a fetus

○海野 沙織<sup>1</sup> (Saori Unno)、小澤 克典<sup>1</sup> (Katusuke Ozawa)、和田 誠司<sup>1</sup> (Seiji Wada)、  
長谷川 冬雪<sup>1</sup> (Fuyuki Hasegawa)、室本 仁<sup>1</sup> (Jin Muromoto)、杉林 里佳<sup>1</sup> (Rika Sugibayashi)、  
佐々木 愛子<sup>1</sup> (Aiko Sasaki)、柴田 優花<sup>2</sup> (Yuka Shibata)、和田 友香<sup>2</sup> (Yuka Wada)、  
丸山 秀彦<sup>2</sup> (Hidehiko Maruyama)、宮崎 治<sup>3</sup> (Osamu Miyazaki)、左合 治彦<sup>1</sup> (Haruhiko Sago)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター  
(National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 新生児科  
(National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 放射線科  
(National Center for Child Health and Development)

P27-16

## COL11A2遺伝子の新規ナンセンス変異をホモ接合性に認めた骨系統疾患の症例

## A case of skeletal dysplasia with homozygous for a novel nonsense variant on COL11A2 gene

○佐々木 佑菜<sup>1</sup> (Yuna Sasaki)、森田 真也<sup>1,2</sup> (Shinya Morita)、長 和俊<sup>1,3</sup> (Kazutoshi Cho)、  
河口 哲<sup>1,4</sup> (Satoshi Kawaguchi)、柴田 有花<sup>1</sup> (Yuka Shibata)、本間 明宏<sup>2</sup> (Akihiro Honma)、  
真部 淳<sup>3</sup> (Atsushi Manabe)、渡利 英道<sup>4</sup> (Hidemichi Watari)、矢部 一郎<sup>1,5</sup> (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 北海道大学病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
(Department of Otolaryngology - Head and Neck Surgery, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 3 北海道大学病院 小児科  
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 4 北海道大学病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 5 北海道大学病院 脳神経内科  
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)

P27-17

## 点状軟骨異形成症を合併した9p部分トリソミー：症例報告

## Partial trisomy 9p concomitant with chondrodysplasia punctata: case report

○堀江 健司<sup>1</sup> (Kenji Horie)、高橋 宏典<sup>1</sup> (Hironori Takahashi)、下澤 弘憲<sup>2</sup> (Hironori Shimozawa)、小古山 学<sup>1</sup> (Manabu Ogoyama)、鈴木 寛正<sup>1</sup> (Hirotada Suzuki)、大橋 麻衣<sup>1</sup> (Mai Ohashi)、矢田 ゆかり<sup>2</sup> (Yukari Yada)、藤原 寛行<sup>1</sup> (Hiroyuki Fujiwara)

- 1 自治医科大学 産科婦人科学講座  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学 小児科学講座  
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

P27-18

## ミトコンドリア病合併妊娠の一症例

## Progressive renal dysfunction in a pregnant case of mitochondrial disease

○菊池 太貴<sup>1</sup> (Taiki Kikuchi)、田原 三枝<sup>1</sup> (Mie Tahara)、山本 将太郎<sup>1</sup> (Shotaro Yamamoto)、吉田 智弘<sup>1</sup> (Tomohiro Yoshida)、小西 菜普子<sup>1</sup> (Nafuko Konishi)、末光 千春<sup>1</sup> (Tiharu Suemitsu)、瀬尾 尚美<sup>1</sup> (Naomi Seo)、福田 恵梨子<sup>1</sup> (Eriko Fukuda)、栗原 康<sup>1</sup> (Yasushi Kurihara)、羽室 明洋<sup>1</sup> (Akihiro Hamuro)、三杉 卓也<sup>1</sup> (Takuya Misugi)、中野 朱美<sup>1</sup> (Akemi Nakano)、馬場 遥香<sup>2</sup> (Haruka Bamba)、瀬戸 俊之<sup>2</sup> (Toshiyuki Seto)、橘 大介<sup>1</sup> (Daisuke Tachibana)

- 1 大阪公立大学 女性生涯医学  
(Department of Women's Life Care Medicine, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学 ゲノム診療科  
(Department of Clinical Genomics, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)

P27-19

## ミトコンドリア病の出生前診断報告と着床前遺伝学的検査に向けた取り組み

## Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases and efforts toward preimplantation genetic testing

○佐藤 はづき<sup>1,2</sup> (Hazuki Sato)、難波 聡<sup>1,2</sup> (Akira Namba)、志食 絵理<sup>1</sup> (Eri Shijiki)、鶴岡 恵<sup>1</sup> (Megumi Tsuruoka)、原嶋 宏子<sup>1</sup> (Hiroko Harashima)、上村 のぞみ<sup>1,2</sup> (Nozomi Uemura)、味原 さや香<sup>1,3</sup> (Sayaka Ajihara)、武者 育麻<sup>1,3</sup> (Ikuma Musha)、八塚 由紀子<sup>5</sup> (Yukiko Yatsuka)、岡崎 康司<sup>5</sup> (Yasushi Okazaki)、村山 圭<sup>6,7</sup> (Kei Murayama)、水野 洋介<sup>4</sup> (Yosuke Mizuno)、沼倉 周彦<sup>1,3</sup> (Chikahiko Numakura)、亀井 良政<sup>2</sup> (Yoshimasa Kamei)、大竹 明<sup>1,3</sup> (Akira Ohtake)

- 1 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科  
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University Hospital)
- 2 埼玉医科大学病院 産科婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University Hospital)
- 3 埼玉医科大学病院小児科  
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University Hospital)
- 4 埼玉医科大学中央研究施設形態部門  
(Division of Morphological Science, Biomedical Research Center, Saitama Medical University)
- 5 順天堂大学難治性疾患診断・治療学/難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University)
- 6 千葉県こども病院代謝科  
(Department of metabolism, Chiba Childrens Hospital)
- 7 千葉県こども病院遺伝診療センター  
(Clinical Genetics Center, Chiba Childrens Hospital)

P27-20

## 周産期にTdPを発症したQT延長症候群女性の次回妊娠予後の検討

## Subsequent pregnancy outcomes in women with long QT syndrome and previous perinatal history of torsade de pointes

○柿ヶ野 藍子<sup>1</sup> (Aiko Kakigano)、澤田 雅美<sup>1</sup> (Masami Sawada)、中西 篤史<sup>1</sup> (Atsushi Nakanishi)、神谷 千津子<sup>1</sup> (Chizuko Kamiya)、岩永 直子<sup>1</sup> (Naoko Iwanaga)、金川 武司<sup>1</sup> (Takeshi Kanagawa)、吉松 淳<sup>1</sup> (Jun Yoshimatsu)、根木 玲子<sup>1,2</sup> (Reiko Neki)

- 1 国立循環器病研究センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Cerebral and Cardiovascular Center Hospital, Suita, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部 遺伝相談室  
(Department of Genetic Counseling, National Cerebral and Cardiovascular Center Hospital, Suita, Japan)

P27-21

## 当科で経験したDuchenne型筋ジストロフィー (DMD) 保因者妊婦の一例

## Second pregnancy of a Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) carrier

○吉田 智弘<sup>1</sup> (Tomohiro Yoshida)、田原 三枝<sup>1</sup> (Mie Tahara)、菊池 太貴<sup>1</sup> (Taiki Kikuchi)、山本 将太郎<sup>1</sup> (Shotaro Yamamoto)、小西 菜普子<sup>1</sup> (Nafuko Konishi)、末光 千春<sup>1</sup> (Chiharu Suemitsu)、瀬尾 尚美<sup>1</sup> (Naomi Seo)、福田 恵梨子<sup>1</sup> (Eriko Fukuda)、栗原 康<sup>1</sup> (Yasushi Kurihara)、羽室 明洋<sup>1</sup> (Akihiro Hamuro)、三杉 卓也<sup>1</sup> (Takuya Misugi)、中野 朱美<sup>1</sup> (Akemi Nakano)、馬場 遥香<sup>2</sup> (Haruka Bamba)、瀬戸 俊之<sup>2</sup> (Toshiyuki Seto)、橘 大介<sup>1</sup> (Daisuke Tachibana)

- 1 大阪公立大学 女性生涯医学  
(Department of Women's Life Care Medicine, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学 ゲノム診療科  
(Department of Clinical Genomics, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)

P27-22

## カテコラミン誘発多形性心室頻拍の2例

## Two cases of pregnancy with Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia

○澤田 雅美<sup>1</sup> (Masami Sawada)、神谷 千津子<sup>1</sup> (Chizuko Kamiya)、早川 史保子<sup>1</sup> (Shihoko Hayakawa)、齋藤 庸太<sup>1</sup> (Yota Saito)、直 聖一郎<sup>1</sup> (Seiichiro Nao)、須賀 清夏<sup>1</sup> (Sayaka Suga)、小永井 奈緒<sup>1</sup> (Nao Konagai)、小川 紋奈<sup>1</sup> (Ayana Ogawa)、手向 麻衣<sup>1</sup> (Mai Temukai)、中西 篤史<sup>1</sup> (Atsushi Nakanishi)、柿ヶ野 藍子<sup>1</sup> (Aiko Kakigano)、岩永 直子<sup>1</sup> (Naoko Iwanaga)、金川 武司<sup>1</sup> (Takeshi Kanagawa)、吉松 淳<sup>1</sup> (Jun Yoshimatsu)、根木 玲子<sup>1,2</sup> (Reiko Neki)

1 国立循環器病研究センター 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

2 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部 遺伝相談室

(Department of Clinical Genetic Counseling, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

P27-23

## 妊娠中に3次元超音波検査を行い、口唇口蓋裂と診断した一例

## A case of fetal cleft lip and palate, diagnosed during pregnancy with 3D ultrasound sonography

○植村 遼<sup>1</sup> (Ryo Uemura)、田中 和東<sup>1</sup> (Kazuharu Tanaka)、中井 建策<sup>1</sup> (Kensaku Nakai)、林 雅美<sup>1</sup> (Masami Hayashi)、和田 卓磨<sup>1</sup> (Takuma Wada)、長嶋 愛子<sup>1</sup> (Aiko Nagashima)、中川 佳代子<sup>1</sup> (Kayoko Nakagawa)、西尾 順子<sup>1</sup> (Junko Nishio)、石河 修<sup>1</sup> (Osamu Ishiko)、瀬戸 俊之<sup>2</sup> (Toshiyuki Seto)

1 泉大津市立病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Izumiotsu Municipal Hospital, Osaka, Japan)

2 大阪公立大学 臨床遺伝学

(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)

## 一般ポスター 28 多因子遺伝

## Poster Session 28 Multifactorial Genetics

日 時：12月16日 (金) 17:30 ~ 18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Fri. December 16 17:30 ~ 18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

P28-1

## 国際GWASメタ解析による小児ステロイド感受性ネフローゼ症候群の疾患感受性遺伝子の探索

## GWASs of childhood steroid-sensitive nephrotic syndrome in Japanese and South Korean populations

○中山 真紀子<sup>1</sup> (Makiko Nakayama)、Xiaoyuan Jia<sup>1,2</sup>、河合 洋介<sup>1</sup> (Yosuke Kawai)、堀之内 智子<sup>3</sup> (Tomoko Horinouchi)、野津 寛大<sup>3</sup> (Kandai Nozu)、Seulgi Jung<sup>4</sup>、Kyuyong Song<sup>4</sup>、Hae Il Cheong<sup>5</sup>、飯島 一誠<sup>3,6</sup> (Kazumoto Iijima)、徳永 勝士<sup>1</sup> (Katsushi Tokunaga)

1 国立国際医療研究センター 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 Renal Division, Peking University Shenzhen Hospital, Shenzhen, China

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, Kobe, Japan)

4 Department of Biochemistry and Molecular Biology, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Korea

5 Department of Pediatrics, Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Korea

6 兵庫県立こども病院

(Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)

P28-2

## 沖縄県民におけるゲノムワイド相関解析による肝機能関連領域の同定

## Genome-wide association studies for serum transaminase levels in the Okinawa population

○大山 詔子<sup>1,2</sup> (Noriko Ohyama)、松波 雅俊<sup>1</sup> (Masatoshi Matsunami)、今村 美菜子<sup>1,3</sup> (Minako Imamura)、前田 士郎<sup>1,3</sup> (Shiro Maeda)

1 琉球大学大学院医学研究科 先進ゲノム検査医学講座

(Department of Advanced Genomic and Laboratory Medicine Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus)

2 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 心臓血管外科

(Department of Cardiovascular Surgery, Okinawa Prefectural Nanbu Medical Center and Children's Medical Center)

3 琉球大学病院 検査・輸血部

(Division of Clinical Laboratory and Blood Transfusion, University of the Ryukyus Hospital)

P28-3

がん性疼痛治療におけるオピオイド鎮痛薬必要量のゲノムワイド解析

Genome-wide scan identifies candidate loci associated with opioid analgesic requirements in cancer pain treatment

○西澤 大輔<sup>1</sup> (Daisuke Nishizawa)、照井 健<sup>2</sup> (Takeshi Terui)、石谷 邦彦<sup>2</sup> (Kunihiko Ishitani)、  
笠井 慎也<sup>1</sup> (Shinya Kasai)、長谷川 準子<sup>1</sup> (Junko Hasegawa)、中山 京子<sup>1</sup> (Kyoko Nakayama)、  
江畑 裕子<sup>1</sup> (Yuko Ebata)、池田 和隆<sup>1</sup> (Kazutaka Ikeda)

- 1 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野 (依存性物質プロジェクト)  
(Department of Psychiatry and Behavioral Science (Addictive Substance Project), Tokyo Metropolitan  
Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 2 東札幌病院 診療部 内科  
(Division of Internal Medicine, Department of Medicine, Higashi-Sapporo Hospital, Hokkaido, Japan)

一般ポスター 29 遺伝医療・ゲノム医療 2

Poster Session 29 Genetic and Genomic Medicine 2

日 時: 12月16日 (金) 17:30 ~ 18:30

会 場: ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Fri. December 16 17:30 ~ 18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

P29-1

HBOC診療における問題点 アンケート自由記載データの質的分析から

The problems in HBOC examination; A qualitative analysis of the free writing in a questionnaire survey

○荒木 尚美<sup>1</sup> (Naomi Araki)、川田 莉佳<sup>1</sup> (Rika Kawata)、嶽石 あや<sup>2</sup> (Aya Takeishi)、高田 史男<sup>1,2</sup> (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部  
(Genetics Division, Department of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences,  
Kanagawa, Japan)

P29-2

わが国における遺伝性乳癌卵巣癌診療実態調査-1. 人的配置とBRCA1/2遺伝子検査実施状況

Survey on clinical practice of Hereditary Breast and Ovarian Cancer in Japan - 1.

Participation situation of genetic professionals and present status of BRCA1/2 genetic testing

○川田 莉佳<sup>1</sup> (Rika Kawata)、荒木 尚美<sup>1</sup> (Naomi Araki)、嶽石 あや<sup>2</sup> (Aya Takeishi)、高田 史男<sup>1,2</sup> (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部  
(Division of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduated School of Medical  
Sciences, Kanagawa, Japan)

P29-3

わが国における遺伝性乳癌卵巣癌診療実態調査-2. サーベイランス体制

Survey on clinical practice of Hereditary Breast and Ovarian Cancer in Japan - 2.

Present status of surveillance and risk-reducing surgery

○川田 莉佳<sup>1</sup> (Rika Kawata)、荒木 尚美<sup>1</sup> (Naomi Araki)、嶽石 あや<sup>2</sup> (Aya Takeishi)、高田 史男<sup>1,2</sup> (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部  
(Division of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学  
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduated School of Medical  
Sciences, Kanagawa, Japan)

P29-4

当院におけるHBOC乳癌診療の変遷と診療科間の連携

Changes and Cooperation among departments of HBOC practice at University of Tsukuba Hospital

○橋本 幸枝<sup>1</sup> (Sachie Hashimoto)、坂東 裕子<sup>1</sup> (Hiroko Bando)、安藤 有佳里<sup>1</sup> (Yukari Ando)、  
有田 美和<sup>2</sup> (Miwa Arita)、小名 徹<sup>2</sup> (Toru Kona)、野口 恵美子<sup>2,3</sup> (Emiko Noguchi)

- 1 筑波大学医学医療系 乳腺内分泌外科  
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)
- 2 筑波大学附属病院 遺伝診療部  
(Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)
- 3 筑波大学医学医療系 遺伝医学  
(Department of Medical Genetics, University of Tsukuba Hospital)

P29-5

### myChoice™診断システム受検を契機に遺伝性乳癌卵巣癌と診断した一例から考える継続的な遺伝診療の重要性

#### The importance of continuous genetic care : a case report of HBOC woman diagnosed after MyChoice® CDx

○梅村 なほみ<sup>1,2</sup> (Nahomi Umemura)、谷口 智子<sup>1,2</sup> (Tomoko Taniguchi)、若井 未央<sup>2</sup> (Mio Wakai)、主原 翠<sup>2</sup> (Midori Shuhara)、渋川 茉莉<sup>2</sup> (Mari Shibukawa)、林 裕子<sup>1,2</sup> (Yuko Hayashi)、玉置 優子<sup>1,2</sup> (Yuko Tamaki)、大 路 斐子<sup>1,2</sup> (Ayako Oji)、小宮山 慎一<sup>1</sup> (Shinichi Komiyama)、片桐 由起子<sup>1,2</sup> (Yukiko Katagiri)、森田 峰人<sup>1</sup> (Mineto Morita)、中田 雅彦<sup>1</sup> (Masahiko Nakata)

- 1 東邦大学医療センター 大森病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Omori Medical Center)
- 2 東邦大学医療センター 大森病院 臨床遺伝診療部  
(Clinical Genetics Unit, Toho University Omori Medical Center)

P29-6

### 希少疾患に対するAI診断支援システムを用いたコンサルテーション体制の実践

#### Implementation of a consultation system using an AI diagnostic support system for rare diseases

○要 匡<sup>1</sup> (Tadashi Kaname)、五十嵐 ありさ<sup>1</sup> (Arisa Igarashi)、飯田 貴也<sup>1</sup> (Takaya Iida)、青木 大芽<sup>1</sup> (Taiga Aoki)、柳 久美子<sup>1</sup> (Kumiko Yanagi)、佐藤 万仁<sup>1</sup> (Kazuhito Satou)、成富 研二<sup>2</sup> (Kenji Naritomi)、松原 洋一<sup>3</sup> (Yo-ichi Matsubara)

- 1 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部  
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 沖縄南部療育医療センター  
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Naha, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター  
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P29-7

### 遺伝性網膜変性疾患患者における遺伝子診断の認識：ベネフィットと課題

#### Perception of genetic testing among patients with inherited retinal disease: Benefits and challenges

○稲葉 慧<sup>1,2</sup> (Akira Inaba)、吉田 晶子<sup>1,2,3</sup> (Akiko Yoshida)、河合 加奈子<sup>2</sup> (Kanakano Kawai)、前田 亜希子<sup>2</sup> (Akiko Maeda)、小杉 眞司<sup>1,4</sup> (Shinji Kosugi)、高橋 政代<sup>2</sup> (Masayo Takahashi)

- 1 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 2 神戸市立神戸アイセンター病院 眼科  
(Department of Ophthalmology, Kobe City Eye Hospital)
- 3 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学  
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 4 京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学  
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health)

P29-8

### 当院におけるマイクロサテライト不安定性検査後のLynch症候群精査機会提供状況について

#### Providing opportunities for genetic testing of Lynch syndrome after the microsatellite instability test in our hospital

○階堂 三砂子<sup>1,2</sup> (Misako Kaido)、安原 裕美子<sup>1,3</sup> (Yumiko Yasuhara)、柴 正恵<sup>1,4</sup> (Masae Shiba)、中浦 佳子<sup>1,4</sup> (Yoshiko Nakaura)、横山 拓平<sup>1,5</sup> (Takuhei Yokoyama)、中田 健<sup>6</sup> (Ken Nakata)、齋藤 孝子<sup>1,7</sup> (Takako Saitoh)、柳下 祐貴子<sup>1,7</sup> (Yukiko Yanagishita)、高瀬 未穂<sup>1,7</sup> (Miho Takase)、宮崎 翔梧<sup>1,8</sup> (Shogo Miyazaki)、山村 順<sup>1,9</sup> (Jun Yamamura)

- 1 堺市立総合医療センター ゲノムセンター  
(Genome Center, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 2 堺市立総合医療センター 遺伝診療科  
(Department of Clinical Genetics, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 3 堺市立総合医療センター 病理診断科  
(Department of Pathology, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 4 堺市立総合医療センター 看護局  
(Department of Nursing, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 5 堺市立総合医療センター 産婦人科  
(Department of Obstetrics & Gynecology, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 6 堺市立総合医療センター 大腸肛門外科  
(Department of Surgery, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 7 堺市立総合医療センター 薬剤技術局  
(Department of Pharmacy and Clinical Laboratory, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 8 堺市立総合医療センター 事務局  
(Department of Hospital Operations, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)
- 9 堺市立総合医療センター 乳腺外科  
(Department of Surgery, Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)

## がんゲノム医療における遺伝診療部門と各診療科の連携体制の構築及び当院の現況

## Building the bond between center for clinical genetics and other departments in cancer genomics, and current status

- 富永 牧子<sup>1,2</sup> (Makiko Tominaga)、和泉 美希子<sup>1,6</sup> (Mikiko Izumi)、櫻井 彩乃<sup>1</sup> (Ayano Sakurai)、奥山 亜由美<sup>1,3</sup> (Ayumi Okuyama)、松縄 学<sup>1,4</sup> (Manabu Matsunawa)、市倉 大輔<sup>1,5</sup> (Daisuke Ichikura)、石田 博雄<sup>1,4</sup> (Hiroo Ishida)、市塚 清健<sup>1,3</sup> (Kiyotake Ichizuka)、坂下 暁子<sup>1,4</sup> (Akiko Sakashita)
- 1 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター  
(Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Showa University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
  - 2 昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター  
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Children's Medical Center)
  - 3 昭和大学横浜市北部病院 産婦人科  
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Obstetrics and Gynecology)
  - 4 昭和大学横浜市北部病院 内科  
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Internal Medicine)
  - 5 昭和大学横浜市北部病院 薬剤部  
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Pharmaceutical Department)
  - 6 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター  
(Showa University Hospital, Center for Clinical Genetics)

## 当院におけるがんゲノム医療の現状と二次的所見への対応

## Current status of cancer genomic medicine and management to germline findings in our hospital

- 高島 大典 (Daisuke Takabatake)、根来 裕二 (Yuji Negoro)、大石 一行 (Kazuyuki Ohishi)、岡本 卓 (Taku Okamoto)、島田 安博 (Yasuhiro Shimada)  
高知医療センター 乳腺甲状腺外科  
(Kochi Health Science Center)

## 重症新生児の網羅的疾患エキソームによる迅速診断：2例の報告

## Rapid diagnosis for severely ill newborns by whole exome sequencing: report of two patients

- 逆井 悦子<sup>1,2</sup> (Etsuko Sakasai)、相良 真理子<sup>1,2</sup> (Mariko Sagara)、小田 小百合<sup>1,2</sup> (Sayuri Oda)、大場 大樹<sup>7</sup> (Daiju Oba)、来住 美和子<sup>7</sup> (Miwako Kizumi)、澤田 優貴<sup>7</sup> (Yuki Sawada)、西村 力<sup>6</sup> (Riki Nishimura)、利根澤 慧<sup>3</sup> (Satoshi Tonezawa)、林 拓也<sup>4</sup> (Takuya Hayashi)、田代 昌久<sup>5</sup> (Masahisa Tashiro)、小山 真弘<sup>2</sup> (Masahiro Koyama)、大橋 博文<sup>7</sup> (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 救急診療科  
(Department of Emergency room, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
  - 4 埼玉県立小児医療センター 集中治療科  
(Department of Pediatric Intensive Care Unit, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
  - 5 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科  
(Department of Metabolic Endocrinology, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
  - 6 埼玉県立小児医療センター 新生児科  
(Department of Neonatology, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
  - 7 埼玉県立小児医療センター 遺伝科  
(Department of Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

## マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築

## Establishment of diagnostic and medical care system for children and adults with chromosomal ultrastructural abnormality syndrome revealed by microarray chromosomal examination

- 山本 俊至<sup>1,2</sup> (Toshiyuki Yamamoto)、清水 健司<sup>3</sup> (Kenji Shimizu)、松本 歩<sup>4</sup> (Ayumi Matsumoto)、竹内 千仙<sup>5</sup> (Chisen Takeuchi)、粟屋 智就<sup>6</sup> (Tomonari Awaya)、西 恵理子<sup>7</sup> (Eriko Nishi)、山本(下島) 圭子<sup>8</sup> (Keiko Yamamoto Shimojima)、今泉 太一<sup>9</sup> (Taichi Imaizumi)、北 洋輔<sup>10</sup> (Yosuke Kita)
- 1 東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医学系専攻遺伝子医学分野  
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
  - 2 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)
  - 3 静岡県立こども病院遺伝染色体科  
(Department of Genetics, Shizuoka Prefectural Hospital, Shizuoka, Japan)
  - 4 自治医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

- 5 東京都立北療育医療センター内科  
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Kita Medical and Rehabilitation Center for the Disabled, Tokyo, Japan)
- 6 京都大学大学院医学研究科  
(Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 大阪母子医療センター遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 8 東京女子医科大学輸血細胞プロセッシング科  
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 9 聖マリアンナ医科大学小児科  
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 10 慶應義塾大学文学部  
(Keio University Faculty of Letter, Tokyo, Japan)

P29-13

**日本人新生児におけるアンバウンドビリルビンとUGT1A1バリエントの関連**  
**Association of UGT1A1 Variants with Unbound Bilirubin in Japanese Neonates**

- 花房 宏昭 (Hiroaki Hanafusa)、阿部 真也 (Shinya Abe)、藤岡 一路 (Kazumichi Fujioka)、粟野 宏之 (Hiroyuki Awano)、野津 寛大 (Kandai Nozu)  
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)

P29-14

**遺伝学的検査結果の解釈に難渋したBRCA2病的バリエントの1例**  
**A case of germline BRCA2 pathogenic variant with difficulty in interpreting the result**

- 矢内 洋次<sup>1,2</sup> (Hirotsugu Yanai)、山田 崇弘<sup>2,3,4</sup> (Takahiro Yamada)、島田 咲<sup>2,3</sup> (Saki Shimada)、佐藤 智佳<sup>2,3</sup> (Chika Sato)、多田 真奈美<sup>1</sup> (Manami Tada)、木川 雄一郎<sup>1</sup> (Yuichiro Kikawa)、岡田 英孝<sup>2,3</sup> (Hidetaka Okada)、杉江 知治<sup>1</sup> (Tomoharu Sugie)
- 1 関西医科大学附属病院 乳腺外科  
(Division of Breast Surgery, Kansai Medical University Hospital, Hirakata, Japan)
  - 2 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
(Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital, Hirakata, Japan)
  - 3 関西医科大学 産科学婦人科学  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
  - 4 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, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)

P29-15

**全身性エリテマトーデスにおけるXL9領域バリエントの関連解析およびHLA-DRB1との独立性の検討**  
**Association study of an XL9 region variant and its linkage disequilibrium with HLA-DRB1 in systemic lupus erythematosus**

- 川崎 綾<sup>1</sup> (Aya Kawasaki)、近藤 裕也<sup>2</sup> (Yuya Kondo)、藤本 隆<sup>3</sup> (Takashi Fujimoto)、草生 真規雄<sup>4</sup> (Makio Kusaoi)、天野 浩文<sup>4</sup> (Hirofumi Amano)、田村 直人<sup>4</sup> (Naoto Tamura)、草薙 恭圭<sup>5</sup> (Yasuyoshi Kusanagi)、伊藤 健司<sup>5</sup> (Kenji Itoh)、松本 功<sup>2</sup> (Isao Matsumoto)、住田 孝之<sup>2</sup> (Takayuki Sumida)、土屋 尚之<sup>1</sup> (Naoyuki Tsuchiya)
- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学  
(Molecular and Genetic Epidemiology Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
  - 2 筑波大学 医学医療系 膠原病内科  
(Department of Rheumatology, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
  - 3 香芝旭ヶ丘病院 リウマチ科  
(Department of Rheumatology, Kashiba Asahigaoka Hospital, Nara, Japan)
  - 4 順天堂大学 医学部 膠原病内科  
(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
  - 5 防衛医科大学校 膠原病・アレルギー内科  
(Division of Hematology and Rheumatology, Department of Internal Medicine, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)

P29-16

**健常者集団中のエピバリエントを視覚的に確認できるウェブビューワの構築**  
**Epimutation Viewer: detection of epivariants at promoter and imprinting region**

- 青砥 早希<sup>1</sup> (Saki Aoto)、秦 健一郎<sup>2,3</sup> (Kenichiro Hata)、中林 一彦<sup>2</sup> (Kazuhiko Nakabayashi)
- 1 国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター  
(Medical Genome Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
  - 3 群馬大学・医学部医学科 分子細胞生物学  
(Department of Molecular and Cellular Biology, School of Medicine, Gunma University, Gunma, Japan)

P29-17

### AMEDアンケート調査による保険収載されていない遺伝学的検査の精度管理の現状把握 Precision management of genetic testing not covered by the national health Insurance system in Japan by an AMED study

○中山 智祥<sup>1</sup> (Tomohiro Nakayama)、増井 徹<sup>2</sup> (Tohru Masui)

- 1 日本大学 医学部 病態病理学系臨床検査医学分野  
(Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine)
- 2 慶応義塾大学医学部  
(Keio University School of Medicine)

P29-18

### 遺伝性腫瘍に対する健康管理計画表「私のカルテ」の活用について Use of "WATASHI NO Karte (My Medical Record)" a health care planning chart for hereditary tumors

○川上 耕史<sup>1</sup> (Koshi Kawakami)、谷口 真紀<sup>6</sup> (Maki Taniguchi)、橋本 幸直<sup>3</sup> (Koji Hashimoto)、  
武田 啓志<sup>3</sup> (Hiroshi Takeda)、高村 通生<sup>3</sup> (Michio Takamura)、渡部 可那子<sup>3</sup> (Kanao Watanabe)、  
栗岡 裕子<sup>4</sup> (Hiroko Kurioka)、奈良井 曜子<sup>4</sup> (Yoko Narai)、坪倉 かおり<sup>4</sup> (Kaori Tsubokura)、  
大沼 秀行<sup>5</sup> (Hideyuki Onuma)、山本 智彦<sup>5</sup> (Tomohiko Yamamoto)、金澤 旭宣<sup>2</sup> (Akiyoshi Kanazawa)

- 1 島根県立中央病院 臨床腫瘍科  
(Department of Clinical Oncology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 2 島根県立中央病院 消化器外科  
(Department of Gastroenterological Surgery, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 3 島根県立中央病院 乳腺科  
(Department of Breast Surgery, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 4 島根県立中央病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 5 島根県立中央病院 病理組織診断科  
(Department of Diagnostic Pathology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 6 島根県立中央病院 認定遺伝カウンセラー  
(Certified Genetic Counselor, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)

## 一般ポスター 30 遺伝カウンセリング 2 Poster Session 30 Genetic Counseling 2

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

P30-1

### 家系内に血友病患者を有する妊婦への遺伝カウンセリングと周産期管理 Genetic counseling and perinatal management for pregnant women with hemophilia in their family

○赤石 理奈<sup>1</sup> (Rina Akaishi)、長谷川 冬雪<sup>2</sup> (Fuyuki Hasegawa)、津島 智子<sup>3</sup> (Satoko Tsushima)、  
西山 深雪<sup>2</sup> (Miyuki Nishiyama)、藤野 佐保<sup>1</sup> (Saho Fujino)、藤部 佑哉<sup>1</sup> (Yuuya Fujibe)、  
海野 沙織<sup>1</sup> (Saori Unno)、室本 仁<sup>2</sup> (Jin Muromoto)、金子 佳代子<sup>4</sup> (Kayoko Kaneko)、  
杉林 里佳<sup>2</sup> (Rika Sugibayashi)、小澤 克典<sup>2</sup> (Katsusuke Ozawa)、和田 友香<sup>5</sup> (Yuka Wada)、  
佐々木 愛子<sup>1</sup> (Aiko Sasaki)、梅原 永能<sup>1</sup> (Nagayoshi Umehara)、福原 康之<sup>3</sup> (Yasuyuki Fukuhara)、  
和田 誠司<sup>2</sup> (Seiji Wada)、井口 晶裕<sup>6</sup> (Akihiro Iguchi)、石黒 精<sup>6</sup> (Akira Ishiguro)、左合 治彦<sup>1,2</sup> (Haruhiko Sago)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 産科  
(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  
(National Center for Child Health and Development, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, Division of Fetal Medicine, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 遺伝診療科  
(National Center for Child Health and Development, Division of Medical Genetics, 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  
(National Center for Child Health and Development, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, Division of Maternal Medicine, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 新生児科  
(National Center for Child Health and Development, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, Division of Neonatology, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 小児がんセンター 血液内科  
(National Center for Child Health and Development, Children's Cancer Center, Division of Stem Cell Transplant and Cellular Therapy and Division of Hematology, Japan)

P30-2

**X連鎖性遺伝性水頭症の児の母に対しカウンセリングの上保因者診断を実施した一例****Genetic counseling of a heterozygote carrier whose son was X-linked hydrocephalus;****A case report**

- 高石 侑 (Yu Takashi)、佐藤 浩 (Hiroshi Sato)、浅井 智奈美 (Chinami Asai)、中林 桃子 (Momoko Nakabayashi)、馬場 航平 (Kohei Baba)、信正 智輝 (Tomoki Nobumasa)、白神 碧 (Aoi Shiraga)、田口 友美 (Tomomi Taguchi)、松井 克憲 (Katsunori Matsui)、梅宮 慎樹 (Maki Umemiya)、黄 彩実 (Iji Koh)、増田 望穂 (Miho Masuda)、池田 真規子 (Makiko Ikeda)、安堂 有希子 (Yukiko Ando)、松尾 精記 (Seiki Matsuo)、田口 奈緒 (Nao Taguchi)、廣瀬 雅哉 (Masaya Hirose)

兵庫県立尼崎総合医療センター 産婦人科

(Hyogo Prefectural Amagasaki General Medical Center, Hyogo, Japan)

P30-3

**生後早期に診断されたTUBB3 遺伝子異常症に対する遺伝カウンセリング****Genetic Counseling for TUBB3 Abnormalities Diagnosed Early After Life**

- 川戸 和美<sup>1</sup> (Kazumi Kawato)、山田 茉未子<sup>2</sup> (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人<sup>2</sup> (Hisato Suzuki)、武内 俊樹<sup>2</sup> (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)、岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)

1 大阪母子医療センター 遺伝診療科

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

2 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P30-4

**エーラスダンロス症候群に対するプレコセンセプションケア****Preconception care for Ehlers-Danlos syndrome**

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

愛媛大学 医学部 産婦人科

(Ehime University Hospital, Ehime, Japan)

P30-5

**glioblastomaを合併したBRCA2遺伝子変異によるFanconi貧血と診断された児に対する遺伝カウンセリング****Genetic counseling in Fanconi anemia due to BRCA2 mutation with glioblastoma**

- 福田 憲太郎<sup>1</sup> (Kentaro Fukuda)、増田 早織<sup>2</sup> (Saori Masuda)、松井 基浩<sup>2</sup> (Motohiro Matsui)、伊藤 志帆<sup>3</sup> (Shiho Ito)、黒田 真帆<sup>1</sup> (Maho Kuroda)、二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、村松 秀城<sup>4</sup> (Hideki Muramatsu)、若松 学<sup>4</sup> (Manabu Wakamatsu)、吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)

1 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科

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

2 東京都立小児総合医療センター 血液・腫瘍科

(Department of Hematology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

3 東京都立小児総合医療センター 看護部

(Department of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

4 名古屋大学医学部附属病院 小児科

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

P30-6

**遺伝性乳癌高リスク者に対する支援のための質問紙調査****Questionnaire Survey for Support for Genetically High-Risk Breast Cancer Patients**

- 増井 薫<sup>1</sup> (Kaoru Masui)、迫村 世志恵<sup>1</sup> (Yoshie Sakomura)、岡崎 俊介<sup>1,2</sup> (Syunsuke Okazaki)、大野 有登<sup>3</sup> (Yuto Ohno)、二村 学<sup>4,5</sup> (Manabu Futamura)、浅野 好美<sup>4,5</sup> (Yoshimi Asano)、仲間 美奈<sup>3,4</sup> (Mina Nakama)、西久保 敏也<sup>1,6</sup> (Toshiya Nishikubo)

1 奈良県立医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室

(Genetic Counseling Service, Nara Medical University Hospital, Nara, Japan)

2 奈良県立医科大学 がんゲノム腫瘍内科

(Department of Cancer Genomics and Medical Oncology, Nara Medical University, Nara, Japan)

3 近畿大学理工学部 生命科学科

(Department of Life Sciences, Faculty of Science and Technology, Kinki University, Osaka, Japan)

4 岐阜大学病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター

(Department of Surgical Oncology, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan / Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)

5 岐阜大学大学院医学系研究科腫瘍外科学

(Department of Surgical Oncology, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan / Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)

6 奈良県立医科大学附属病院 総合周産期母子医療センター 新生児集中治療部門

(Division of Neonatal Intensive Care, Comprehensive Perinatal Maternal and Child Health Center, Nara Medical University, Nara, Japan)

P30-7

**リスク低減乳房切除術を受けた卵巣癌患者の気持ちの変容****Mind changes in ovarian cancer patients undergoing risk-reducing mastectomy**

- 小松 茅乃 (Kayano Komatsu)、吉本 有希子 (Yukiko Yoshimoto)、高原 祥子 (Sachiko Takahara)

公益財団法人 田附興風会 医学研究所 北野病院 プレストセンター 乳腺外科

(Department of Breast Surgery, Tazuke Kofukai, Medical Research Institute, Kitano Hospital, Osaka, Japan)

P30-8

### コンパニオン診断を契機に遺伝カウンセリングを行った4例

#### Role of Genetic counseling for patient positive of companion testing

- 西岡 暢子 (Nobuko Nishioka)、石黒 共人 (Tomohito Ishiguro)、星野 将輝 (Masaki Hoshino)、  
田村 奈見 (Nami Tamura)、川合 貴幸 (Takayuki Kawai)、藤岡 彩 (Aya Fujioka)、  
山口 舞子 (Maiko Yamaguchi)、前原 真里 (Mari Maebara)、中村 謙一 (Kenichi Nakamura)、  
糸賀 知子 (Tomoko Itoga)

越谷市立病院 産婦人科

(Koshigaya Municipal Hospital Obstetrics and Gynecology)

P30-9

### がんゲノムプロファイリング検査にて検出されたPGPVの確認検査施行に至る患者の葛藤と血縁者の影響

#### Patients' conflicts leading to the implementation of confirmatory testing for PGPVs detected in cancer genome profiling tests and the influence of blood relatives

- 宮崎 幸子<sup>1,2</sup> (Sachiko Miyazaki)、三浦 彩奈<sup>2</sup> (Ayana Miura)、田中 佑弥<sup>2</sup> (Yumi Tanaka)、  
室田 文子<sup>1,2</sup> (Ayako Murota)、石川 亜貴<sup>1,2</sup> (Aki Ishikawa)、高田 弘一<sup>3</sup> (Kouichi Takada)、  
櫻井 晃洋<sup>1,2</sup> (Akihiro Sakurai)

1 札幌医科大学 医学部 遺伝医学

(Department of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine Sapporo Medical University, 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 札幌医科大学附属病院 腫瘍内科

(Department of Medical Oncology, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan)

P30-10

### 小児期発症の両側性感音難聴の原因として ミトコンドリア遺伝子m.1555A>G 病的バリエントを認めた姉妹例

#### A sister case of childhood onset bilateral perceptive deafness by mitochondrial gene mutation

- 鹿嶋 見奈<sup>1</sup> (Mina Kashima)、宮崎 彩子<sup>1,2</sup> (Ayako Miyazaki)、岡田 千穂<sup>1</sup> (Chiho Okada)、  
金城 ちなつ<sup>1</sup> (Chinatsu Kinjo)、宮田 海香子<sup>1</sup> (Mikako Miyata)、澤井 英明<sup>1,3</sup> (Hideaki Sawai)

1 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部

(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)

2 兵庫医科大学 臨床検査医学

(Department of Clinical Laboratory, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)

3 兵庫医科大学 産科婦人科学

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)

P30-11

### Leigh脳症の出生前診断における遺伝カウンセリングの1例

#### A Case of Genetic Counseling in Prenatal Diagnosis of Leigh Encephalopathy

- 長尾 亜紀 (Aki Nagao)、前田 和寿 (Kazuhiisa Maeda)、杉本 達朗 (Tatsuro Sugimoto)、  
立花 綾香 (Ayaka Tachibana)、近藤 朱音 (Akane Kondo)、森根 幹生 (Mikio Morine)、  
檜尾 健二 (Kenji Hinokio)

四国こどもとおとなの医療センター 産婦人科

(General Perinatal Medical Center, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan)

P30-12

### 難聴遺伝学的検査を段階的に進めるなかUsher症候群と診断された一例

#### A subject of Usher syndrome diagnosed during stepwise genetic testing for hearing loss

- 黒田 真帆<sup>1</sup> (Maho Kuroda)、二川 弘司<sup>1</sup> (Hiroshi Futagawa)、伊藤 志帆<sup>2</sup> (Shiho Ito)、  
山中 暖日<sup>1</sup> (Haruka Yamanaka)、福田 憲太郎<sup>1</sup> (Kentaro Fukuda)、吉富 愛<sup>3</sup> (Ai Yoshitomi)、  
吉橋 博史<sup>1</sup> (Hiroshi Yoshihashi)

1 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科

(Department of Medical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

2 東京都立小児総合医療センター 看護部

(Department of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

3 東京都立小児総合医療センター 耳鼻いんこう科

(Department of Otorhinolaryngology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

P30-13

### Opitz-G/BBB症候群の2家系の遺伝カウンセリング

#### Genetic Counseling in Two Families with Opitz-G/BBB Syndrome

- 西村 夕美子<sup>1</sup> (Yumiko Nishimura)、鈴木 寿人<sup>2</sup> (Hisato Suzuki)、西 恵理子<sup>1</sup> (Eriko Nishi)、  
長谷川 結子<sup>1</sup> (Yuiko Hasegawa)、山田 茉未子<sup>2</sup> (Mamiko Yamada)、武内 俊樹<sup>3</sup> (Toshiki Takenouchi)、  
小崎 健次郎<sup>2</sup> (Kenjiro Kosaki)、岡本 伸彦<sup>1</sup> (Nobuhiko Okamoto)

1 大阪母子医療センター 遺伝診療科

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

2 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

3 慶應義塾大学医学部 小児科学教室

(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P30-14

**新生児マススクリーニングを契機に脊髄性筋萎縮症と診断した児の家族に対する遺伝カウンセリング  
Genetic counseling for parents of an infant diagnosed with spinal muscular atrophy following newborn mass screening**

○松田 圭子<sup>1</sup> (Keiko Matsuda)、木水 友一<sup>2</sup> (Tomokazu Kimizu)、西 恵理子<sup>1</sup> (Eriko Nishi)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科  
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪母子医療センター 小児神経科  
(Department of Pediatric Neurology, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

P30-15

**様々なゲノム検査を経てテンブル症候群と診断がついた一例—diagnostic odysseyにおける  
遺伝カウンセリングについて考える—**

**Genetic counseling for a patient with Temple syndrome diagnosed through several genetic tests**

○川端 むつみ<sup>1</sup> (Mutsumi Kawabata)、鏡 雅代<sup>2</sup> (Masayo Kagami)、太田 亨<sup>3</sup> (Tohru Ohta)、  
水上 都<sup>4</sup> (Miyako Mizukami)、外木 秀文<sup>1</sup> (Hidefumi Tonoki)

- 1 社会医療法人母恋 天使病院 臨床遺伝センター  
(Medical Genetics Center, Social Medical Corporation Bokoi, Tenshi Hospital, Hokkaido, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部  
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 北海道医療大学 先端研究推進センター  
(Advanced Research Promotion Center, Health Sciences University of Hokkaido, Hokkaido, Japan)
- 4 札幌マタニティウィメンズホスピタル 小児科  
(Department of Pediatrics, Sapporo Maternity Womens Hospital, Hokkaido, Japan)

P30-16

**遺伝カウンセリングは成人難聴者社会的支援に寄与する可能性がある**

**Adults with hearing impairment who need social support might benefit from genetic counseling services**

○小林 有美子<sup>1</sup> (Yumiko Kobayashi)、山本 佳世乃<sup>1</sup> (Kayono Yamamoto)、福島 明宗<sup>1</sup> (Akimune Fukushima)、  
宇佐美 真一<sup>2</sup> (Shin-ichi Usami)

- 1 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科  
(Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University)
- 2 信州大学 医学部 人工聴覚器学講座  
(Department of Hearing Implant Sciences, School of Medicine, Shinshu University)

**一般ポスター 31 遺伝と社会・倫理**

**Poster Session 31 ELSI**

日 時：12月16日(金) 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

P31-1

**がんゲノム医療に関するがん患者の態度と普及に向けた情報提供のあり方の検討**

**Cancer patients' perspective on cancer genomic medicine: a focus group interview study**

○永井 亜貴子<sup>1</sup> (Akiko Nagai)、中田 はる佳<sup>2</sup> (Haruka Nakada)、高島 響子<sup>3</sup> (Kyoko Takashima)、  
吉田 幸恵<sup>4,5</sup> (Sachie Yoshida)

- 1 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野  
(Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 国立がん研究センター がん対策研究所 生命倫理・医事法研究部  
(Division of Bioethics and Healthcare Law, Institute for Cancer Control, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 3 国立国際医療研究センター 臨床研究センター 臨床研究統括部 生命倫理研究室  
(Office of Bioethics, Center of Clinical Sciences, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 兵庫医科大学 看護学部  
(Faculty of Nursing, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 5 立命館大学 生存学研究所  
(Institute of Ars Vivendi, Ritsumeikan University, Kyoto, Japan)

## Proposals for resolving issues of genetic counseling for intractable diseases

○三宅 秀彦<sup>1,2</sup> (Hidehiko Miyake)、小杉 眞司<sup>3</sup> (Shinji Kosugi)、櫻井 晃洋<sup>4</sup> (Akihiro Sakurai)、川目 裕<sup>5</sup> (Hiroshi Kawame)、松尾 真理<sup>6</sup> (Mari Matsuo)、佐々木 元子<sup>1,2</sup> (Motoko Sasaki)、由良 敬<sup>1,2</sup> (Kei Yura)、高島 響子<sup>7</sup> (Kyoko Takashima)、李 怡然<sup>8</sup> (Izen Ri)、神原 容子<sup>2</sup> (Yoko Kanbara)、松川 愛未<sup>9</sup> (Manami Matsukawa)、大住 理沙<sup>10</sup> (Risa Osumi)

- 1 お茶の水女子大学 基幹研究院 自然科学系  
(Natural Science Division, Faculty of Core Research, Ochanomizu University)
- 2 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 for Human Life Science, Ochanomizu University)
- 3 京都大学  
(Kyoto University, Kyoto)
- 4 札幌医科大学  
(Sapporo Medical University, Sapporo)
- 5 東京慈恵会医科大学  
(Jikei University School of Medicine, Tokyo)
- 6 東京女子医科大学  
(Tokyo Women's Medical University, Tokyo)
- 7 国立国際医療研究センター  
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo)
- 8 東京大学  
(University of Tokyo, Tokyo)
- 9 国立がんセンター東病院  
(National Cancer Center Hospital East)
- 10 浜松医療センター  
(Hamamatsu Medical Center)

### 一般ポスター 32 遺伝教育・人材育成 Poster Session 32 Education, Training

日 時：12月16日（金） 17:30～18:30

会 場：ポスター会場 2 (3F 315)

Date : Fri. December 16 17:30～18:30 Poster Room 2 (315, 3F)

### Development of knowledge database systems to implement genomic medicine: MGenReviews, MGenAid and MGenConsult

○高野 梢<sup>1,2</sup> (Kozue Takano)、荒川 玲子<sup>1,2</sup> (Arakawa Reiko)、関 徳代<sup>2</sup> (Tokuyo Seki)、岡崎 敦子<sup>1,3</sup> (Atsuko Okazaki)、高島 響子<sup>4</sup> (Kyoko Takashima)、兼重 昌夫<sup>1,5</sup> (Masao Kaneshige)、下村 昭彦<sup>1,6</sup> (Akihiko Shimomura)、横井 千寿<sup>1,7</sup> (Chizu Yokoi)、田辺 晶代<sup>1,8</sup> (Akiyo Tanabe)、高本 真弥<sup>1,9</sup> (Maya Takamoto)、北川 大<sup>10</sup> (Dai Kitagawa)、清水 千佳子<sup>6</sup> (Chikako Shimizu)、宮本 恵成<sup>1,11</sup> (Yoshinari Miyamoto)、加藤 規弘<sup>1,2</sup> (Norihiko Kato)

- 1 国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科  
(Department of Genomic Medicine, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター研究所 メディカルゲノムセンター  
(Medical Genomics Center, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患・治療学/難病の診断と治療研究センター  
(Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 4 国立国際医療研究センター 臨床研究センター 臨床研究統括部 生命倫理研究室  
(Office of Bioethics, Center for Clinical Sciences, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 国立国際医療研究センター病院 新生児科  
(Department of Neonatology, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 国立国際医療研究センター病院 乳腺・腫瘍内科  
(Department of Breast and Medical Oncology, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 国立国際医療研究センター病院 消化器内科  
(Department of Gastroenterology, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 国立国際医療研究センター病院 糖尿病内分泌代謝科  
(Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 9 国立国際医療研究センター病院 産婦人科  
(Department of Obstetrics and Gynecology, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 10 国立国際医療研究センター病院 乳腺内分泌外科  
(Department of Breast Center, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 11 国立国際医療研究センター病院 整形外科  
(Department of Orthopedics, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

P32-2

初学者が戸惑う臨床遺伝学の基礎知識7選

The seven fundamental issues of clinical genetics that bother beginners

○熊谷 広治 (Koji Kumagai)、坂井 昌弘 (Masahiro Sakai)

大阪鉄道病院 婦人科  
(Department of Gynecology, Osaka Railway Hospital, Osaka, Japan)

P32-3

大阪医科薬科大学病院遺伝カウンセリング室の4年間の出前講座開催に関する報告

We contribute to improving the skills through in-house study sessions on four-year

○鮫島 希代子 (Kiyoko Sameshima)

大阪医科薬科大学病院 遺伝カウンセリング室  
(Department of Medical Genetic Counseling, Educational Foundation of Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka, Japan)

P32-4

遺伝カウンセラーを含む医療者の燃え尽き症候群に対するセルフケアの文献的考察

A Review from the Literature of Self-Care for Burnout Syndrome of Health Care Workers Including Genetic Counselors

○高林 直輝<sup>1</sup> (Naoki Takabayashi)、渡辺 基子<sup>2</sup> (Motoko Watanabe)、吉武 尚美<sup>3</sup> (Naomi Yositate)、井坂 美帆<sup>2</sup> (Miho Isaka)、阿部 歩美<sup>2</sup> (Ayumi Abe)、北村 裕梨<sup>2</sup> (Yuri Kitamura)、後藤 景子<sup>2</sup> (Keiko Goto)、新井 正美<sup>2</sup> (Masami Arai)

- 1 順天堂大学大学院医科学コース臨床遺伝学 (遺伝カウンセリング) 学位プログラム  
(Clinical Genetics (Genetic Counseling) Degree Program, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 2 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学  
(Department of Clinical Genetics, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 3 順天堂大学国際教養学部  
(Faculty of Liberal Arts, Juntendo University)

P32-5

初期研修医に対する臨床遺伝医療教育の実態調査

Current Status of Genetics Education in Medical Intern Training

○京井 奈美<sup>1</sup> (Nami Kyoi)、江川 真希子<sup>1,2,3</sup> (Makiko Egawa)、不殿 絢子<sup>4</sup> (Ayako Fudono)、高嶺 恵理子<sup>3,5</sup> (Eriko Takamine)、岡田 英理子<sup>6,7</sup> (Eriko Okada)、鹿島田 彩子<sup>6,7</sup> (Ayako Kashimada)、山田 崇弘<sup>9</sup> (Takahiro Yamada)、吉田 雅幸<sup>1,3,8</sup> (Masayuki Yoshida)

- 1 東京医科歯科大学 医歯学総合研究科 修士課程 医歯理工保健学専攻 先進倫理医科学分野 遺伝カウンセリングコース  
(Genetic Counseling Course, Department of Life Science and Bioethics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 寄附講座 血管代謝探索研究部門  
(Department of Nutrition and Metabolism in Cardiovascular Disease, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科歯科大学病院 遺伝子診療科  
(Department of Medical Genetics, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 東京医科歯科大学病院 周産・女性診療科  
(Department of Perinatal and Women's Medicine, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 東京医科歯科大学病院 がんゲノム診療科  
(Department of Precision Cancer Medicine, Center for Innovative Cancer Treatment, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 6 東京医科歯科大学病院 診療管理部門 総合教育研修センター  
(Professional Development Center, Tokyo Medical and Dental University Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 医歯学系専攻 全人的医療開発学講座 臨床医学教育開発学分野  
(Department of Medical Education Research and Development, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 8 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター  
(Life Sciences and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 9 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, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)