

Poster English Session

Poster English Session 1 Cytogenetics (Basic)

English Session

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)

PE1-1

iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in the major autosomal trisomy syndromes

○Silvia Natsuko Akutsu¹, Tatsuo Miyamoto¹, Daiju Oba², Keita Tomioka¹, Hirofumi Ohashi², Shinya Matsuura¹

1 Hiroshima University, Hiroshima, Japan

2 Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan

Poster English Session 2 Molecular Genetics

English Session

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)

PE2-1

肺MAC症のゲノムワイド関連解析

Genome-wide association study in patients with pulmonary *Mycobacterium avium* complex disease

○南宮 湖¹ (Namkoong Ho)、大前 陽輔² (Yosuke Omae)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、長谷川 直樹¹ (Naoki Hasegawa)、NTM-JRC 研究グループ³ (Ntm-Jrc Reserach Group)

1 慶應義塾大学 医学部 感染症学教室

(Department of Infectious Diseases, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

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, Tokyo, Japan)

3 NTM-JRC

(Nontuberculous Mycobacteriosis and Bronchiectasis - Japan Research Consortium (NTM-JRC), Tokyo, Japan)

PE2-2

コロナ制圧タスクフォース：日本におけるCOVID-19の宿主遺伝学的解析のための全国コンソーシアム Japan COVID-19 Task Force: a nation-wide consortium to elucidate host genetics of COVID-19 pandemic in Japan

○南宮 湖^{1,2} (Namkoong Ho)、

コロナ制圧タスクフォース 研究グループ² (Japan Covid-19 Task Force Study Group)

1 慶應義塾大学 医学部 感染症学教室

(Department of Infectious Diseases, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

2 コロナ制圧タスクフォース

(Japan COVID-19 Task Force, Tokyo, Japan)

PE2-3

The Comprehensive Analysis of Structural Variant (SV) Profile in *Mycobacterium tuberculosis* (MTB) Genome and Their Association with Patient/Pathogen Phenotypes

○Wittawin Worakitchanon¹, Hideki Yanai², Pundharika Piboonsiri^{1,3}, Boonchai Chaiyasirinroje⁴, Nuanjan Wichukchinda³, Yosuke Omae⁵, Prasit Palittapongarnpim^{6,7}, Katsushi Tokunaga⁵, Surakameth Mahasirimongkol³, Akihiro Fujimoto¹

1 Department of Human Genetics, School of International Health, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan

2 Fukuji Hospital and Research Institute of Tuberculosis (RIT), Tokyo, Japan

3 Medical Genetics Center, Medical Life Sciences Institute, Department of Medical Sciences, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand

4 TB/HIV Research Foundation (THRF), Chaingrai, Thailand

5 Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan

6 Center for Microbial Genomics, Department of Microbiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand

7 National Science and Technology Development Agency, Pathumthani, Thailand

PE2-4

Mapping and characterization of structural variants in 9,363 Japanese individuals

○ Saeideh Ashouri¹, Yosuke Kawai¹, Yosuke Omae^{1,2}, Reiko Miyahara^{2,3}, Seik-Soon Khor¹, Eisei Noiri², Katsushi Tokunaga¹, National Center Biobank Network

- 1 Genome Medical Science Project, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan
- 2 Central Biobank, National Center Biobank Network, Tokyo, Japan
- 3 Center for Surveillance, Immunization and Epidemiologic Research, National Institute of Infectious Diseases, Tokyo, Japan

PE2-5

日本人集団におけるQTL解析**Genome wide association study of quantitative traits in a Japanese population**

○ 古谷 元樹^{1,2} (Motoki Furutani)、森園 隆^{1,3} (Takashi Morizono)、光森 理紗¹ (Risa Mitsumori)、呉谷 文¹ (Aya Kuretani)、中野 由紀子² (Yukiko Nakano)、新飯田 俊平⁴ (Shumpei Niida)、重水 大智^{1,3} (Daichi Shigemizu)、尾崎 浩一^{1,2,3} (Kouich Ozaki)

- 1 長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター (Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 2 広島大学 循環器内科 (Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター (RIKEN Center for integrative Medical Science, Kanagawa, Japan)
- 4 長寿医療研究センター 研究推進基盤センター (Core Facility Administration, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)

PE2-6

マイクロサテライトの人類集団における包括的研究**Comprehensive analysis of microsatellite polymorphisms in human populations**

○ 郷地 麗央¹ (Leo Gochi)、藤本 明洋¹ (Akihiro Fujimoto)、河合 洋介² (Yousuke Kawai)

- 1 東京大学大学院 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学教室 (Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター病院 (National Center for Global Health and Medicine)

PE2-7

1細胞トランスクリプトームデータを用いた遺伝子セット間の関係の探索**Delve into inter-gene-set relationships using single-cell transcriptomic data**

○ Cheng Zheng、山田 亮 (Ryo Yamada)、岡田 大瑚 (Daigo Okada)

- 京都大学 大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター
(Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

PE2-8

1細胞発現プロファイルとバルク遺伝子発現解析の関係を表現する数理モデル**A mathematical model for the relationship between single cell expression profile and the bulk gene expression analysis**

○ 岡田 大瑚 (Daigo Okada)、Cheng Zheng、程 健豪 (Jian Hao Cheng)

- 京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター
(Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

PE2-9

スプライシング異常を伴う深部イントロンバリエントを同定するためのin silico解析手法の検討**In silico strategy for the identification of deep-intronic variants causing aberrant splicing**

○ 黒澤 凌¹ (Ryo Kurosawa)、網代 将彦¹ (Masahiko Ajiro)、飯田 慶^{1,2} (Kei Iida)、粟屋 智就¹ (Tomonari Awaya)、山田 茉未子³ (Mamiko Yamada)、小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、萩原 正敏¹ (Masatoshi Hagiwara)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 (Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 2 近畿大学 理工学部 (Kindai University Faculty of Science and Engineering)
- 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)

PE2-10

スプライス部位形成変異によるexon extension/shrinkageイベントの網羅的探索**Comprehensive identification of exon extension/shrinkage events induced by splice-site-creating mutations**

○ 曲 酌¹ (Zhuo Qu)、坂口 愛美¹ (Narumi Sakaguchi)、菊竹 智恵² (Chie Kikutake)、須山 幹太² (Mikita Suyama)

- 1 九州大学 大学院システム生命科学府 情報生物学分野 (Division of Bioinformatics, Graduate School of Systems Life Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 九州大学 生体防御医学研究所 情報生物学分野 (Division of Bioinformatics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

PE2-11

ATAC-seqデータの形の情報は生物学的知見をもたらす ATAC-seq shape information clustering unfolds biological insight

- 程 健豪 (Jianhao Cheng)、Cheng Zheng、山田 亮 (Ryo Yamada)、岡田 大瑚 (Daigo Okada)
京都大学大学院 医学研究科 付属ゲノム医学センタ
(Center for Genomic Medicine Graduate School of Medicine, Kyoto University Kyoto Japan)

PE2-12

GWASで同定される肥満関連SNPsの統合的機能予測 Systematic functional annotation of obesity-associated SNPs detectable through GWAS

- ANG MIA YANG^{1,2}、竹内 史比古¹ (Fumihiko Takeuchi)、加藤 規弘^{1,2} (Norihiko Kato)
- 1 国立国際医療研究センター研究所 遺伝子診断治療開発研究部
(Department of Gene Diagnostics and Therapeutics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
 - 2 東京大学医学系研究科 分子細胞生物学 臨床ゲノム情報学
(Department of Clinical Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

PE2-13

アルツハイマー病に関連する機能変異の網羅的探索 Comprehensive search for functional variants related to Alzheimer's disease

- 羅 筱儒¹ (Hsiao-Ju Lo)、久保田 直人² (Naoto Kubota)、須山 幹太² (Mikita Suyama)
- 1 九州大学 大学院システム生命科学府 情報生物学分野
(Division of Bioinformatics, Graduate School of Systems Life Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
 - 2 九州大学 生体防御医学研究所 情報生物学分野
(Division of Bioinformatics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

Poster English Session 3 Animal Model

English Session

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)

PE3-1

関節リウマチ誘導モデルマウスとペプチジルアルギニンデイミナーゼ遺伝子 PADI4 and PADI2 enhance collagen-initiated inflammatory responses

- 鈴木 亜香里 (Akari Suzuki)、明前 敬子 (Keiko Myouzen)、山本 一彦 (Kazuhiko Yamamoto)
理化学研究所 生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム
(Laboratory for Autoimmune Diseases, IMS, RIKEN)

Poster English Session 4 Clinical Genetics

English Session

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)

PE4-1

Lynch症候群ユニバーサルスクリーニングに対する多職種チームの有用性 The utility of a multidisciplinary team to increase the diagnosis rate for Lynch syndrome after universal screening

- 立田 協太¹ (Kyota Tatsuta)、阪田 麻裕¹ (Mayu Sakata)、岩泉 守哉² (Moriya Iwaizumi)、小島 梨紗³ (Risa Kojima)、杉山 洗裕¹ (Kosuke Sugiyama)、小嶋 忠浩¹ (Tadahiro Kojima)、赤井 俊也¹ (Toshiya Akai)、鈴木 克徳¹ (Katsunori Suzuki)、倉地 清隆¹ (Kiyotaka Kurachi)、竹内 裕也¹ (Hiroya Takeuchi)
- 1 浜松医科大学外科学第二講座
(Department of Surgery, Hamamatsu University School of Medicine)
 - 2 浜松医科大学臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine)
 - 3 浜松医科大学遺伝子診療部
(Department of Genetic Medicine, Hamamatsu University School of Medicine)

PE4-2

Prevalence of Huntington's disease in South Korea changes by informatics

- Kim Manho¹, Lee Jeeyoung²
- 1 Seoul National University Hospital, Seoul National University, College of Medicine, Seoul, South Korea
 - 2 Seoul National University, College of Medicine, Seoul, South Korea

PE4-3

弾性線維性仮性黄色腫における脳小血管病の臨床的特徴

Clinical characteristics of cerebral small vessel disease in pseudoxanthoma elasticum

○安藤 昭一郎¹ (Shoichiro Ando)、上村 昌寛¹ (Masahiro Uemura)、北原 匠¹ (Sho Kitahara)、
本間 温² (Yutaka Homma)、相澤 仁志³ (Hitoshi Aizawa)、岩永 聡⁴ (Akira Iwanaga)、
室田 浩之⁴ (Hiroyuki Murota)、小野寺 理¹ (Osamu Onodera)

- 1 新潟大学 脳研究所 脳神経内科
(Department of Neurology, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 2 公立昭和病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Showa General Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学 神経学分野
(Department of Neurology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 皮膚病態学分野
(Department of Dermatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

PE4-4

Redefine Genetic Spectrum of Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy

○袁 軍輝 (Junhui Yuan)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、安藤 匡広 (Masahiro Ando)、
松浦 英治 (Eiji Matsuura)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、中村 友紀 (Tomonori Nakamura)、
崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

- 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 脳神経内科・老年医学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)

PE4-5

術後抜管困難を契機に診断された筋緊張直性ジストロフィーの1例

Myotonic dystrophy diagnosed after gynecologic surgery

○甲斐 健太郎¹ (Kentaro Kai)、山田 知徳¹ (Tomonori Yamada)、深野 菜摘² (Natsumi Fukano)、
軸丸 美香³ (Mika Jikumaru)、衛藤 聡¹ (Satoshi Eto)、栗林 由英² (Yukihide Kuribayashi)、
河野 康志¹ (Yasushi Kawano)

- 1 大分大学 医学部 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Oita University Faculty of Medicine, Oita, Japan)
- 2 大分大学 医学部 麻酔科学講座
(Department of Anesthesiology and Intensive Care Medicine, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 3 大分大学 医学部 神経内科学講座
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

PE4-6

Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy

○坂本 正宗¹ (Masamune Sakamoto)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、
輿水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、瀧中 耕平¹ (Kouhei Hamanaka)、
三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,3} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、
三宅 紀子^{1,4} (Noriko Miyake)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学附属病院難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 3 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 4 国立国際医療研究センター疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

PE4-7

Genetic heterogeneity in hyperlipidemia

○Hsu Rai-Hseng^{1,2}, Yang Feng-Jung^{3,4}, Chien Yin-Hsiu^{1,2}, Lee Ni-Chung^{1,2}, Hwu Wuh-Liang^{1,2}

- 1 Department of Medical Genetics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan
- 2 Department of Pediatrics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan
- 3 Department of Internal Medicine, National Taiwan University Hospital Yunlin Branch, Yunlin, Taiwan
- 4 School of Medicine, College of Medicine, National Taiwan University, Taipei, Taiwan

PE4-8

Diagnostic utility of the targeted next-generation sequencing panel test for suspicious genetic glomerular diseases

○Kim Ji Hye¹, Kang Hee Gyung², Lee Hajeong¹

- 1 Department of Internal Medicine, Seoul National University Hospital, Seoul, Republic of Korea
- 2 Department of Pediatrics, Seoul National University Hospital, Seoul, Republic of Korea

PE4-9

症候群性または非症候群性難聴を呈したのMTTS1遺伝子バリエーション7家系の報告
MTTS 1 gene variant in 7 families with syndromic and non-syndromic hearing loss

○南 修司郎^{1,2} (Shujiro Minami)、喜田 有未来¹ (Amina Kida)、井上 沙聡^{2,3} (Satomi Inoue)、
 奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、務台 英樹² (Hideki Mutai)、山澤 一樹³ (Kazuki Yamazawa)、
 松永 達雄^{2,3} (Tatsuo Matsunaga)

- 1 国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科
(Department of Otolaryngology, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 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)

PE4-10

無眼球症を契機にSOX2遺伝子異常症が疑われた1例
A case report of SOX2 anophthalmia syndrome

○近藤 朱音 (Akane Kondo)、長尾 亜紀 (Aki Nagao)、立花 綾香 (Ayaka Tachibana)、森根 幹生 (Mikio Morine)、
 檜尾 健二 (Kenji Hinokio)、岩井 艶子 (Tsuyako Iwai)、前田 和寿 (Kazuhisa Maeda)

四国こどもとおとなの医療センター 遺伝医療センター
 (Medical Genetics Center, Shikoku Medical Center for Children and Adults)

Poster English Session 5 Cancer Genetics

English Session

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)

PE5-1

演題取り下げ

PE5-2

Tumor-GRaPPLer: Integrated analysis of tumor and matched non-tumor tissue from whole genome sequencing data

○Todd A. Johnson, Hidewaki Nakagawa

RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Cancer Genomics, Yokohama, Japan

PE5-3

生殖細胞系列と体細胞の統合されたがん検査におけるリスクの特定と変異の起源を解決する機会の提供
Integrated germline and somatic cancer testing provide opportunity to identify cancer risk and resolve variant origins

○西口 礼子¹ (Reiko Nishiguchi)、Kingshuk Das²、Amber Carter²、Brandie Heald²、Scott Michalski²、
 Sarah Nielsen²、Nhu Ngo²、Sara Elrefai³、Kelly Warsinske³、Stacy Lenarcic³、Heather Hampel⁴、
 Robert Nussbaum²、Edward Esplin²

- 1 インヴィティ ジャパン株式会社 グローバルメディカルアフェアーズ部
(Department of Global Medical Affairs, Invitae Japan, Tokyo, Japan)
- 2 Invitae Inc., San Francisco, USA
- 3 Atrium Health, Charlotte, USA
- 4 The Ohio State University Medical Center, Columbus, USA

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)

PE6-1

Outcome and Etiology of Fetal Pleural Effusion, Fetal Ascites, and Hydrops Fetalis underwent Fetal Intervention: A 9-year retrospective observational cohort from a single institution

○ Wu Wan-Ju^{1,2,3}, Ma Gwo-Chin^{1,2}, Chang Ting-Yu^{1,2}, Lee Mei-Hui¹, Chen Ming^{1,2,3}

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

PE6-2

Application of preimplantation genetic testing in a family segregated with cryptic translocations in *cis* form with copy number variation

○ Lin Chi-Fang¹, Ma Gwo-Chin², Lin Yi-Shing¹, Chien Yin-Hsiu³, Chen Ming²

- 1 Welgene Biotechnology Company, Taipei, Taiwan
- 2 Department of Genomic Medicine, Changhua Christian Hospital, Changhua, Taiwan
- 3 Department of Medical Genetics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan