

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10000	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	10	
10001	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	8	
10002	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	1	
10003	O3-5	様々な免疫形質と関連する<D>CD28</D>領域におけるスプライシング制御バリエーションの同定	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第5会場(311+312)	一般口演 3	集団遺伝学/遺伝統計学	5	
10004	O33-3	低ホスファターゼ症に対する新規治療(遺伝子治療薬:ARU-2801)の開発	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第6会場(313+314)	一般口演 33	その他	3	
10005	O14-2	Genetic autopsyで17q12欠失症候群と診断したPotter sequenceの1男児例	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 14	周産期・周産期遺伝学 3	2	
10006	P27-7	9トリソミー・モザイクの2例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	7	
10007	O15-4	膿疱性乾癬の1例	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 15	神経遺伝学 3	4	
10008	P26-5	大腸癌症例における家族歴の臨床的意義の検討	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	5	
10009	O17-2	<D>BRCA1/2</D> 病的バリエーション保持者の乳癌と卵巣癌の臨床病理学的特徴について	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第6会場(313+314)	一般口演 17	腫瘍遺伝学 2	2	
10010	O5-1	肺がんの新規予後マーカー、治療標的分子URST1の同定	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第5会場(311+312)	一般口演 5	腫瘍遺伝学 1	1	
10011	OE1-3	口腔癌の新規バイオマーカー、分子標的候補HJURPの解析	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 1	Cancer genetics	3	English
10012	OE9-4	RNA sequencingを用いたCornelia de Lange 症候群における病的バリエーションの探索	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 9	Therapeutics / Next generation sequencing	4	English
10013	OE4-1	日本における汗孔角化症の遺伝学的ランドスケープ	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第7会場(411+412)	Oral English Session 4	Neurogenetics / Sensory genetics	1	English
10014	O27-1	アレルギーコンポーネント感作のゲノムワイド関連解析	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 27	臨床遺伝学 1	1	
10015	OE9-2	ネオ抗原特異的T細胞受容体遺伝子導入T細胞を用いた養子免疫療法の開発	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 9	Therapeutics / Next generation sequencing	2	English
10016	P24-3	<D>TSHR</D>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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 24	内分泌遺伝学	3	
10017	O29-2	中規模私立医科大学におけるバイオバンクの構築と取り組み(OMPUバイオバンクのケース)	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 29	バイオバンク・データベース/モデル動物	2	
10018	P16-8	当院における羊水検査の現状と課題	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	8	
10019	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	1	
10020	O17-5	一般女性における情報通信端末を用いた遺伝性腫瘍リスク評価への意識調査	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第6会場(313+314)	一般口演 17	腫瘍遺伝学 2	5	
10021	OE3-1	7番染色体母性親性ダイソミーによるアルギニノコハク酸尿症とSilver-Russell症候群の合併例	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 3	Clinical genetics / Rare disease	1	English
10022	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	5	
10023	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)	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	5	
10024	O27-5	新規のATP1A3バリエーションにより運動障害を呈した2症例	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 27	臨床遺伝学 1	5	
10025	O1-3	日本人Y染色体の生殖細胞系列構造多型および体細胞性数異常の同定	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第5会場(311+312)	一般口演 1	人類遺伝学(含 進化)	3	
10026	OE1-1	1047例超の乳癌を元に予測したBRCA遺伝学的検査の予測件数と遺伝医療へのアクセシビリティ	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 1	Cancer genetics	1	English
10027	P32-5	初期研修医に対する臨床遺伝医療教育の実態調査	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 32	遺伝教育・人材育成	5	
10028	O33-4	一般病院におけるLinuxコマンドを用いたゲノム配列情報へのバッチアノテーション付与のための基盤整備の経験	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第6会場(313+314)	一般口演 33	その他	4	
10029	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	9	
10030	O16-2	原因不明のSGA性低身長140名における(epi) geneticな要因の解明	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第5会場(311+312)	一般口演 16	エピジェネティクス 2	2	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10033	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	6	
10034	O4-1	<I>BRCA1</I>バリエーションのClinical Significanceとタンパク質相互作用情報との相関解析	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第6会場(313+314)	一般口演 4	バイオインフォマティクス	1	
10035	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 24	内分泌遺伝学	1	
10036	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	5	
10037	OE8-1	高年女性の不妊治療成績はERA検査では改善できないかもしれない	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 8	Genetic counseling / Perinatal genetics	1	English
10038	O23-2	NOTCH2NL2の両アレル性GGCリピート伸長を有する患者は典型的な神経核内封入体病の表現型を呈する	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 23	希少疾患 1	2	
10039	P20-10	<I>ETV6</I> germline pathogenic variantと大腸がん発がんリスクの関連	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	10	
10040	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 14	消化器系遺伝学	2	
10041	P16-9	無認定施設におけるNIPT陽性例への対応と問題点	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	9	
10042	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	3	
10043	P20-4	Vascular Ehlers-Danlos syndrome with deep-vein thrombosis : a case report and review of the literature	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	4	
10044	O21-2	既存のempirical modelを用いた<I>BRCA1/2</I>病的バリエーションのリスク評価の有用性と限界	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 21	遺伝医療・ゲノム医療 1	2	
10045	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	2	
10046	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	3	
10047	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	5	
10048	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ーションを認めたリンチ症候群の2例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	2	
10049	O20-3	複雑なX染色体重複領域を伴う症例におけるターゲットロングリードシーケンスを用いた構造解析およびPGT-Mセットアップについて	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 20	臨床遺伝学(産婦人科)	3	
10050	OE3-5	<I>KCNH5</I>新規<I>de novo</I>変異を認めた難治性てんかん脳症の一例	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 3	Clinical genetics / Rare disease	5	English
10051	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	10	
10052	P17-12	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	12	
10053	P10-1	複合ヘテロ接合性変異とアレ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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	1	
10054	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	5	
10055	O2-1	若年性遺伝子BEX1は一次繊毛の形成に必須な天然変性タンパク質をコードする	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第6会場(313+314)	一般口演 2	細胞遺伝学(基礎)/分子遺伝学	1	
10057	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	1	
10058	O2-3	SRSF7は年齢依存的スプライシングを通じて若年性トランスクリプトームを形成する	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第6会場(313+314)	一般口演 2	細胞遺伝学(基礎)/分子遺伝学	3	
10059	O23-5	複合ヘテロ接合性ABCA2バリエーションによる知的障害を呈する症例	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 23	希少疾患 1	5	
10060	PE4-6	Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy.	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	6	
10061	P20-12	HRAS遺伝子に新規ミスセンスバリエーション(p.Gly13Ala)を同定した軽症Costello症候群	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	12	
10062	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	20	
10063	O6-1	重篤な遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査の申請と承認結果	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第6会場(313+314)	一般口演 6	着床前診断	1	
10064	OE1-2	乳がんの新規バイオマーカー、治療標的分子URST7の同定	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 1	Cancer genetics	2	English

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10065	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	9	
10067	O6-3	ジュベール症候群の責任遺伝子<D>TMEM</D>67変異保因者カップルに本邦初のPGT-Mを行った1例	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第6会場(313+314)	一般口演 6	着床前診断	3	
10068	O16-4	86名のメチル化異常を有する偽性副甲状腺機能低下症におけるメチル化パターンと臨床像の検討	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第5会場(311+312)	一般口演 16	エピジェネティクス 2	4	
10069	OE2-1	全ゲノム長鎖型シーケンサーによるデノボ均衡型相互転座の切断点解析	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 2	Next generation sequencing / New technologies	1	English
10070	O15-2	オレキシン前駆体遺伝子の稀な変異と特発性過眠症との関連	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 15	神経遺伝学 3	2	
10071	O25-1	DBSIによって運動障害の改善がみられたGNAO1のイントロンバリエントが同定された症例	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 25	次世代シーケンシス(NGS)解析	1	
10072	OE5-2	コロナ制圧タスクフォース由来465人の、全血におけるCOVID-19感染下での遺伝子発現制御の網羅的解析	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第7会場(411+412)	Oral English Session 5	Statistical genetics / Bioinformatics	2	English
10073	O25-3	ミオクローヌス-ジストニア症例群における機能欠失型変異の同定	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 25	次世代シーケンシス(NGS)解析	3	
10074	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	2	
10075	OE5-4	日本人787名の腸内微生物叢データからの原核生物及びウイルスゲノムの再構築及びその特徴の解明	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第7会場(411+412)	Oral English Session 5	Statistical genetics / Bioinformatics	4	English
10076	O30-5	VPS35L関連Ritscher-Schinzel症候群の臨床的多様性と分子機構	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第5会場(311+312)	一般口演 30	臨床遺伝学 3	5	
10077	O6-4	反復不成功の適応でPGT-Aを実施した症例の検討	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第6会場(313+314)	一般口演 6	着床前診断	4	
10078	P26-15	当院で経験したBirt-Hogg-Dube症候群の3家系	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	15	
10079	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<D>DICER1</D>病的バリエントを同定した1家系	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	10	
10080	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	8	
10081	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	2	
10082	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	6	
10083	O27-2	レトロトランスポジション挿入による<D>EBP</D>遺伝子破断により発症したX連鎖優性点状軟骨異形成症(CDPX2)の母子例	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 27	臨床遺伝学 1	2	
10084	O33-2	コロナ重症化に関連するIL17遺伝子とコロナ発症に関わる唾液中のABO血液型抗原	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第6会場(313+314)	一般口演 33	その他	2	
10085	OE1-5	生殖細胞系列の遺伝的要因ががん体細胞異常に与える影響の網羅的解明	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 1	Cancer genetics	5	English
10086	P4-2	日本人ゲノムバリエント統合データベースTogoVarのアップデート	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	2	
10087	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 5	モデル動物	2	
10088	O11-1	体細胞分裂での不分離による父性片親性ダイソミーのAngelman症候群の一例	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第6会場(313+314)	一般口演 11	エピジェネティクス 1	1	
10089	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	8	
10090	O24-1	スプライス異常が同定されたfocal dermal hypoplasiaの家族例	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 24	希少疾患 2	1	
10091	O15-1	ExpansionHunter Denovoで検出されたRFC1遺伝子にAAGGGおよびACAGGリピート伸長を持つ家系における認知機能障害	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 15	神経遺伝学 3	1	
10092	O12-5	妊産婦へのアンケート調査とドイツの取り組みから検討した、出生前検査に関する行政機関の支援体制	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 12	周産期・周生期遺伝学 2	5	
10093	OE2-2	長鎖シーケンサーを用いた21番染色体の部分テラソミー患者のゲノム・トランスクリプトーム・エピゲノム解析	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 2	Next generation sequencing / New technologies	2	English
10094	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	14	
10095	OE9-3	MELAS患者におけるシングルセルレベルでのミトコンドリアDNAヘテロプラスミー測定の有用性	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 9	Therapeutics / Next generation sequencing	3	English
10096	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 22	腎尿路・生殖器系遺伝学	3	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10097	O31-2	HPVワクチン後に中枢神経症状が出現した症例の検討:免疫調節遺伝子の関与	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 31	ミトコンドリア遺伝/新技術	2	
10098	BO-2	<D>BAK1</D>遺伝子近傍のcommon non-coding deletion多型はエンハンサー活性を減弱させ、頭蓋内胚細胞腫瘍の遺伝的リスクに寄与する	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第1会場(501+502)	大会賞候補セッション(口演)		2	English
10099	O33-1	広汎子宮頸部摘出術後妊娠における妊娠初期腔分泌物細菌叢解析	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第6会場(313+314)	一般口演 33	その他	1	
10100	O4-5	全ゲノム解析データを用いたKIRハプロタイプ推定手法の開発と人種間KIR多型の比較解析	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第6会場(313+314)	一般口演 4	バイオインフォマティクス	5	
10101	O18-4	本邦の線毛機能不全症候群患者における原因遺伝子のバリエーションの解析	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 18	感覚器遺伝学	4	
10102	P20-6	ARID2遺伝子に新規バリエーション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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	6	
10103	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型の新規バリエーション	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 13	呼吸器・循環器遺伝学	1	
10104	O21-3	AI Chatbotを活用した遺伝性乳がん卵巣がん症候群拾い上げシステムの臨床研究	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 21	遺伝医療・ゲノム医療 1	3	
10105	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 28	多因子遺伝	1	
10106	O24-4	A novel compound heterozygous variant of SLC5A6 associated with SMVT deficiency with brain cyst during fetal period	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 24	希少疾患 2	4	
10107	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 21	神経遺伝学 2	3	
10108	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	6	
10109	P20-8	X連鎖バリエーションの解釈におけるACMG/AMPガイドラインの改訂の必要性	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	8	
10110	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病的バリエーションを認めた姉妹例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	10	
10111	O13-5	ダウン症候群関連遺伝子によるアルツハイマー病モデルマウスにおけるアミロイドβ凝集と致死性の抑制効果	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 13	神経遺伝学 2	5	
10112	P20-5	周期的な不機嫌を呈したBosch-Boonstra-Schoaf optic atrophy syndromeの1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	5	
10113	O24-3	全ゲノム解析を契機に同定したモザイク欠失の検証	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 24	希少疾患 2	3	
10114	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	4	
10115	P7-12	TRIO-related intellectual disabilityの2例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	12	
10116	O7-3	当院においてY染色体AZF領域微小欠失検査を施行した男性不妊患者についての検討	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第5会場(311+312)	一般口演 7	周産期・周生期遺伝学 1	3	
10117	O22-1	当院のLynch症候群の診断の契機とサーベイランスの実施状況	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 22	遺伝医療・ゲノム医療 2	1	
10118	P26-8	Germline BRCA2にpathogenic variantを認めた卵巣癌肉腫の1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	8	
10120	O9-2	遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知):疾患のある本人を対象とした調査	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 9	遺伝カウンセリング 2	2	
10121	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	12	
10122	O7-4	羊水染色体検査で判明した性染色体異常症例から考える遺伝カウンセリングの重要性	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第5会場(311+312)	一般口演 7	周産期・周生期遺伝学 1	4	
10123	P32-1	ゲノム医療の実用化に向けたMGen知識ベースのシステム構築	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 32	遺伝教育・人材育成	1	
10124	P26-16	当科における遺伝性乳癌卵巣癌症候群症例の検討	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	16	
10125	P27-9	Jacobsen症候群の表現型を示した5番染色体長腕と11番染色体長腕の不均衡型転座の1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	9	
10126	O4-3	大規模ChIP-seqデータで解明する転写因子認識配列に重なるSNPの転写因子結合影響予測とその細胞型依存性	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第6会場(313+314)	一般口演 4	バイオインフォマティクス	3	
10127	P29-11	重症新生児の網羅的疾患エクソームによる迅速診断:2例の報告	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	11	
10128	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1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	2	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10129	P27-18	ミトコンドリア病合併妊娠の一症例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	18	
10130	O8-3	肝門部領域胆管癌のがんゲノムプロファイリング検査を契機に血縁者の遺伝性乳癌卵巣癌症候群の発症前診断に繋がった症例	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第6会場(313+314)	一般口演 8	遺伝カウンセリング 1	3	
10131	P13-3	先天性心疾患と<D>RNF213</D>パリアントの両方を有する、重症肺動脈性肺高血圧症の一例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 13	呼吸器・循環器遺伝学	3	
10132	P15-2	乳癌を発症した遺伝性網膜芽細胞腫の1例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	2	
10133	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	2	
10134	P18-1	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	1	
10135	O3-3	自己免疫疾患とアレルギー疾患を横断的に検討した多形質ゲノムワイド関連解析	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第5会場(311+312)	一般口演 3	集団遺伝学/遺伝統計学	3	
10136	O7-2	妊孕性温存治療相談で来院したターナー症候群の3例	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第5会場(311+312)	一般口演 7	周産期・周生期遺伝学 1	2	
10137	P27-3	当院における着床前染色体異数性検査(PGT-A)の検討	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	3	
10138	P12-3	大脳形成異常と網膜色素変性症を合併した家族例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	3	
10139	OE2-3	三世家系のゲノムデータを用いたloss of heterozygosityの探索	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 2	Next generation sequencing / New technologies	3	English
10140	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	7	
10141	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	6	
10142	P27-13	頭蓋外胚葉異形成症におけるIFT122の新規病的パリアント	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	13	
10143	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る。	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 22	腎尿路・生殖器系遺伝学	2	
10144	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	4	
10145	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	7	
10146	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	3	
10147	O5-5	リスク低減手術を含めた乳癌治療のマネージメントを考えた2症例	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第5会場(311+312)	一般口演 5	腫瘍遺伝学 1	5	
10148	P19-10	X連鎖性低リン血症性くる病に対する抗FGF23抗体(プロスマブ)治療効果の検討	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	10	
10149	P26-12	Secondary findings using comprehensive genome profiling especially in metastatic castration-resistant prostate cancer	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	12	
10150	P19-2	親子で異なる表現型を示したCowden症候群の1家系	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	2	
10151	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 32	遺伝教育・人材育成	3	
10153	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	9	
10154	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 5	Cancer Genetics	3	
10155	O23-3	スタージウェーバー症候群の低頻度体細胞パリアントの効率的な検出法	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 23	希少疾患 1	3	
10156	OE7-1	東アジアおよび民族横断的なゲノムワイド関連メタ解析による消化性潰瘍疾患の遺伝的メカニズム解明	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 7	GWAS / Population genetics	1	English
10158	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 23	先天代謝異常	2	
10159	O4-2	ゲノム情報の臨床的解釈を促進するVirtual Gene Panelの構築手法提案	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第6会場(313+314)	一般口演 4	バイオインフォマティクス	2	
10160	OE3-2	2つの意義不明パリアントを有する極長鎖アルCoA脱水素酵素欠損症疑いの乳児の診断における課題	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 3	Clinical genetics / Rare disease	2	English
10161	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～	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	11	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10162	O13-4	有熱性てんかん重積・急性脳症に単一遺伝子疾患は存在するのか？	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 13	神経遺伝学 2	4	
10163	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	1	
10164	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	20	
10165	O29-4	若年ミオクローニーてんかん原因遺伝子<I>EFHC1</I>の脳室壁上皮細胞での欠損は全身欠損マウスのてんかん症状を再現する	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 29	バイオバンク・データベース/モデル動物	4	
10166	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	7	
10168	PE2-11	ATAC-seqデータの形の情報は生物学的知見をもたらす	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	11	
10169	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	8	
10170	OE3-3	Camurati-Engelmann病II型の疾患遺伝子の同定	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 3	Clinical genetics / Rare disease	3	English
10171	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 1	細胞遺伝学(基礎)	1	
10172	O10-1	single RNA sequence による福山型筋ジストロフィーの大脳細胞移動異常の病態解明	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第5会場(311+312)	一般口演 10	神経遺伝学 1	1	
10173	P29-12	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	12	
10174	P11-1	NKX2-1を含む14q13微細欠失により発達遅滞を示した3例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	1	
10175	O16-3	Silver-Russell症候群の臨床診断基準を満たした173名における遺伝学的原因および遺伝学的原因別臨床像の検討	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第5会場(311+312)	一般口演 16	エピジェネティクス 2	3	
10176	O21-5	ゲノムコホート研究におけるBRCA1/2病的バリエント保持者への遺伝情報回付:遺伝情報回付による心理的・社会的影響の解析	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 21	遺伝医療・ゲノム医療 1	5	
10177	O16-1	SGA児309例の包括的メチル化解析によるインプリンティング疾患の探索	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第5会場(311+312)	一般口演 16	エピジェネティクス 2	1	
10178	P30-3	生後早期に診断された<I>TUBB3</I>遺伝子異常症に対する遺伝カウンセリング	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	3	
10179	O15-3	ヒト<I>MSTN</I>遺伝子で初めてクローニングしたスプライシングバリエントは3' UTR内の非典型スプライスサイトを活性化していた	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 15	神経遺伝学 3	3	
10180	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<I>ITPA</I>遺伝子異常の同定	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	2	
10181	P19-1	家族性片麻痺性片頭痛における<I>SCN1A</I>遺伝子のバリエント評価	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	1	
10182	O28-2	潜在性挿入転座によるMECP2重複症候群の女児例	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 28	臨床遺伝学 2	2	
10183	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	11	
10184	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	4	
10185	P30-13	Opitz-G/BBB症候群の2家系の遺伝カウンセリング	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	13	
10186	O30-3	顔貌情報を用いた診断補助アプリケーション Face2Gene の内分泌関連疾患における有用性	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第5会場(311+312)	一般口演 30	臨床遺伝学 3	3	
10187	O5-2	二次性急性骨髄性白血病発症を契機にがん遺伝子パネル検査および患者由来皮膚線維芽細胞培養にて診断したLi-Fraumeni症候群の1例	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第5会場(311+312)	一般口演 5	腫瘍遺伝学 1	2	
10188	O3-1	日本人のY染色体ハプログループ解析と地域頻度	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第5会場(311+312)	一般口演 3	集団遺伝学/遺伝統計学	1	
10189	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	4	
10190	O31-4	<I>COQ4</I>バリエントに伴うミトコンドリア病を呈した二卵性双胎について	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 31	ミトコンドリア遺伝/新技術	4	
10191	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	9	
10193	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	3	
10194	O28-3	PP2A関連神経発達障害:疾患エクソーム解析で診断した5症例の報告	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 28	臨床遺伝学 2	3	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10195	O10-3	臨床的にSMAと診断される患者のSMN1遺伝子領域のゲノム解析研究	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第5会場(311+312)	一般口演 10	神経遺伝学 1	3	
10196	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	2	
10197	O28-4	一般集団データベースに登録がある病原性variantを認めたTatton-Brown-Rahman症候群とBohring-Opitz症候群の2例	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 28	臨床遺伝学 2	4	
10198	OE8-2	羊水検査で発見され、胎盤性モザイクだと判断された、ダブルトリソミーモザイクの1例	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 8	Genetic counseling / Perinatal genetics	2	English
10199	O8-4	リスク低減乳房切除術・リスク低減卵管卵巣摘出術の意思決定における遺伝カウンセリングの役割	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第6会場(313+314)	一般口演 8	遺伝カウンセリング 1	4	
10200	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	3	
10201	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	1	
10202	PE2-9	スプライシング異常を伴う深部イントロンバリエーションを同定するためのin silico解析手法の検討	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	9	
10203	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	14	
10204	O15-5	皮膚科における遺伝子診断	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 15	神経遺伝学 3	5	
10205	PE2-5	日本人集団におけるQTL解析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	5	
10206	OE7-2	アジア最大規模の強皮症GWASにより新規に同定されたFCGR遺伝子領域のハイリスクSNPは、IRF8の結合を介して病態形成に寄与する。	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 7	GWAS / Population genetics	2	English
10207	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	9	
10208	P29-10	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	10	
10209	OE7-4	日本人集団におけるアソチアティブメイティングの遺伝的な足跡	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 7	GWAS / Population genetics	4	English
10210	P10-3	日本人QT延長症候群患者のターゲットリシーケンシング解析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	3	
10211	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	13	
10212	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	10	
10214	P7-9	An 8.45 MB interstitial deletion of 10q26.13q26.3 in a boy with syndromic neurodevelopmental disorder	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	9	
10215	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	2	
10216	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	21	
10217	OE6-2	遺伝学的診断が治療方針決定の一助となったMarfan症候群の一例	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 6	Respiratory and cardiovascular genetics / Cancer genetics	2	English
10218	O30-1	早期冠動脈疾患患者における遺伝学的に確定した家族性コレステロール血症の頻度	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第5会場(311+312)	一般口演 30	臨床遺伝学 3	1	
10219	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	10	
10220	O22-5	<D>BRCA1/2</D>病的バリエーション陰性遺伝性乳癌卵巣癌症候群疑い患者に対する遺伝子パネル解析	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 22	遺伝医療・ゲノム医療 2	5	
10221	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	11	
10222	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 8	臨床細胞遺伝学	2	
10223	O1-5	How genes and brains made mathematics?	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第5会場(311+312)	一般口演 1	人類遺伝学(含進化)	5	
10224	O24-5	BCOR遺伝子の新規変異を認めたOFCD症候群の1例	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 24	希少疾患 2	5	
10225	O10-4	熊本県における脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの経験	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第5会場(311+312)	一般口演 10	神経遺伝学 1	4	
10226	O20-4	当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)に対するリスク低減卵管卵巣切除(RRSO)の現状と課題	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 20	臨床遺伝学(産婦人科)	4	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10227	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	5	
10228	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	1	
10229	O12-1	当院でのNIPT陽性例および判定保留例の検査精度についての検討	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 12	周産期・周生期遺伝学 2	1	
10230	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	5	
10231	P11-12	Heyn-Sproul-Jackson症候群の1例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	12	
10232	P19-4	日本人のVHL遺伝学的検査の報告	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	4	
10233	O11-2	両親性間葉性異形成胎盤におけるインプリントDMRのメチル化異常	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第6会場(313+314)	一般口演 11	エピジェネティクス 1	2	
10234	O13-1	CANVASはrepeat conformation heterogeneityを有する	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 13	神経遺伝学 2	1	
10235	BO-3	アトピー性皮膚炎の発症年齢に関する遺伝的特徴の解明	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第1会場(501+502)	大会賞候補セッション(口演)		3	English
10236	P29-13	日本人新生児におけるアンバウンドビリルビンと<I>UGT1A1</I>バリエーションの関連	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	13	
10237	P29-16	健常者集団中のエピバリエーションを視覚的に確認できるウェブビューワの構築	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	16	
10238	P10-5	日本人MODY1患者の全エクソームシーケンシング解析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	5	
10239	O31-5	日本人脳動脈瘤家系の全エクソーム解析による新規感受性遺伝子の同定	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 31	ミトコンドリア遺伝/新技術	5	
10240	P30-15	様々なゲノム検査を経てテンプル症候群と診断がたった一例—diagnostic odysseyにおける遺伝カウンセリングについて考える—	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	15	
10241	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	7	
10242	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 28	多因子遺伝	3	
10243	O10-2	脊髄性筋萎縮症(SMA)の病型とSMN2遺伝子コピー数に関する検討—SMA新生児スクリーニングにおける「4コピー問題」に関連して—	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第5会場(311+312)	一般口演 10	神経遺伝学 1	2	
10244	O30-4	HECW2変異に起因する中枢神経・筋障害の重症度に関する考察	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第5会場(311+312)	一般口演 30	臨床遺伝学 3	4	
10245	O26-1	マイクロアレイ染色体検査で検出される染色体中間部の非反復性ゲノムコピー数減少に伴う染色体再構成に関する文献的考察	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 26	希少疾患 3	1	
10246	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	3	
10247	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	11	
10249	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	7	
10250	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	3	
10251	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	14	
10252	OE7-3	ゲノムワイド関連解析データを用いた乾癬の遺伝的関連解析	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 7	GWAS / Population genetics	3	English
10253	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	5	
10254	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	3	
10255	P7-7	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	7	
10256	P7-8	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	8	
10257	P16-6	Outcomes of non-invasive prenatal testing (NIPT) over an 8-year period at a single facility	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	6	
10258	O9-3	妊娠中の遺伝カウンセリングが分娩方針の決定と児の予後予測の一助となった無症候性遺伝性血液疾患合併妊娠の2例	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 9	遺伝カウンセリング 2	3	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10259	O22-4	がん遺伝子パネル検査解析支援ソフトウェア「Varporter」の開発とその応用	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 22	遺伝医療・ゲノム医療 2	4	
10260	O17-4	当院でBRCAAnalysisを実施しVUSから解釈変更が生じた5例の検討	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第6会場(313+314)	一般口演 17	腫瘍遺伝学 2	4	
10261	P7-5	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	5	
10262	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	1	
10263	O13-3	VPS13D遺伝子のミスセンスバリエーションが同定された純粋型遺伝性痙攣性対麻痺の一家系	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 13	神経遺伝学 2	3	
10264	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	6	
10265	P11-7	システチン尿症122例の遺伝子解析 -日本人特異的P482L-	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	7	
10266	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 1	細胞遺伝学(基礎)	3	
10267	O17-1	M2マクロファージにおける低酸素環境によるTGF- $\alpha$ , $\beta$ の発現制御	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第6会場(313+314)	一般口演 17	腫瘍遺伝学 2	1	
10268	O19-2	<D>ZC4H2</D>の機能喪失は<D>EMD</D>発現調節を介して徐脈性不整脈を呈する	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 19	循環器遺伝学	2	
10269	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～	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	2	
10270	O6-2	単一遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査結果に関する報告～直接法と間接法の解釈～	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第6会場(313+314)	一般口演 6	着床前診断	2	
10271	P17-11	当院での多遺伝子パネル検査の実態調査	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	11	
10272	P26-7	当科におけるBRCA検査の現状と課題	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	7	
10273	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 5	モデル動物	1	
10274	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	5	
10275	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 14	消化器遺伝学	1	
10276	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～	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	3	
10278	O21-4	当院でのRRSOからみえたHBOC診療の課題	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 21	遺伝医療・ゲノム医療 1	4	
10279	P19-8	Secondary MDS harboring t(16;21)(q24;q22.1) and PPM1D mutation after chemotherapy for peritoneal cancer	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	8	
10280	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 3	Animal Model	1	
10281	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	11	
10282	P21-4	難治性てんかん、光、音過敏を呈した<D>DNM1L</D>変異の1歳男児例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 21	神経遺伝学 2	4	
10283	P7-11	知的障害を認めたARPC4遺伝子新規変異の女児例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	11	
10284	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 3	パイオインフォマティクス	1	
10285	OE9-5	長鎖シーケンス技術を用いた成人T細胞白血病のトランスクリプトーム解析	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 9	Therapeutics / Next generation sequencing	5	English
10286	P26-4	リンチ症候群で経過中に4重癌が発生した1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	4	
10287	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	18	
10288	O26-2	<D>RBMX</D>遺伝子異常症の従兄弟例における小児期の新たな臨床像	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 26	希少疾患 3	2	
10289	O23-4	母由来のPORCNミスセンス変異を同定した46,XY男児のPORCN non-Goltz spectrumの1例	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 23	希少疾患 1	4	
10290	P16-10	双胎妊婦の出生前検査希望の動向について	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	10	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10291	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	23	
10292	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	19	
10293	P24-2	GNASプライスバリエーションによる偽性副甲状腺機能低下症1aの女児例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 24	内分泌遺伝学	2	
10294	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	4	
10295	O29-1	東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター(BRC)におけるバイオバンク事業	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 29	バイオバンク・データベース/モデル動物	1	
10296	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	1	
10297	P4-1	難病ゲノム基盤における全ゲノム解析の取り組み	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	1	
10298	OE6-4	次世代シーケンス解析を用いた肥大型心筋症のゲノム研究	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 6	Respiratory and cardiovascular genetics / Cancer genetics	4	English
10299	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	3	
10300	O26-4	SNORD遺伝子領域を含んだ15番染色体中間部欠失によるPrader-Willi症候群の一例	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 26	希少疾患 3	4	
10301	O26-5	Prader-Willi症候群集団外来卒業生を対象とした成人期の生活実態報告	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 26	希少疾患 3	5	
10302	O12-4	出生前検査の受検と無痛分娩選択との関連	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 12	周産期・周生期遺伝学 2	4	
10303	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	6	
10304	OE6-5	BRCA関連重複癌と生殖細胞の全エクソン解析により同定された新規候補遺伝子	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 6	Respiratory and cardiovascular genetics / Cancer genetics	5	English
10305	O32-4	臨床遺伝専門医の研修・認定についての国際比較	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第5会場(311+312)	一般口演 32	倫理/教育	4	
10306	O10-5	北海道における常染色体顕性遺伝(優性遺伝)性脊髄小脳変性症の疾患構成	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第5会場(311+312)	一般口演 10	神経遺伝学 1	5	
10307	O11-3	中枢性思春期早発症患者70症例の遺伝学的解析	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第6会場(313+314)	一般口演 11	エビジェネティクス 1	3	
10308	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	9	
10309	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 31	遺伝と社会・倫理	1	
10310	P29-9	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	9	
10311	O9-5	模擬遺伝カウンセリングにおける共感に関する経験—グラウンデッド・セオリー研究—	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 9	遺伝カウンセリング 2	5	
10312	O28-1	CRISPR/Cas9システムの染色体削減と核型修正への応用	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 28	臨床遺伝学 2	1	
10313	P7-18	3q27への転座を伴う21q11q22欠失の1例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	18	
10314	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	13	
10315	O27-3	<D>CEP290</D>病的バリエーションのヘテロ接合体と複合ヘテロ接合体の低頻度モザイクが原因と疑われたJoubert症候群の1例	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 27	臨床遺伝学 1	3	
10316	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	9	
10317	O8-2	遺伝性乳癌卵巣癌症候群遺伝学的検査保険適応後の遺伝カウンセリングの状況	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第6会場(313+314)	一般口演 8	遺伝カウンセリング 1	2	
10318	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—	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	5	
10319	OE3-4	CTR9遺伝子による大頭症、知的障害、運動発達遅滞を示す新規疾患報告	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 3	Clinical genetics / Rare disease	4	English
10320	P32-2	初学者が戸惑う臨床遺伝学の基礎知識7選	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 32	遺伝教育・人材育成	2	
10321	O7-1	妊孕性低下が予見されるTurner症候群患児に対して卵子凍結保存を行った2症例	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第5会場(311+312)	一般口演 7	周産期・周生期遺伝学 1	1	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10322	O29-5	Adaptive Samplingを用いたリピート伸長疾患の迅速かつ包括的な診断方法	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 29	バイオバンク・データベース/モデル動物	5	
10323	O25-4	マルチオミクス機械学習による食道癌の化学療法効果予測因子	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 25	次世代シーケンス(NGS)解析	4	
10324	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	15	
10325	O2-5	日本人集団を対象としたゲノムワイドメタ解析による血漿アミノ酸濃度関連SNPの同定	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第6会場(313+314)	一般口演 2	細胞遺伝学(基礎)/分子遺伝学	5	
10326	O17-3	タンパク質三次元構造における系統的体細胞変異の分布による新規ドライバー遺伝子の同定	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第6会場(313+314)	一般口演 17	腫瘍遺伝学 2	3	
10327	O24-2	Whole genome sequencing resolved a whole exome negative patient with congenital ichthyosis and severe atopic dermatitis	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 24	希少疾患 2	2	
10328	P27-22	カテコラミン誘発多形性心室頻拍の2例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	22	
10329	P18-2	ハンテ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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	2	
10330	OE6-3	先天性QT延長症候群が疑われた症例に同定されたTBX5, TBX3 欠損	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 6	Respiratory and cardiovascular genetics / Cancer genetics	3	English
10331	O19-1	心室中部閉塞型肥大型心筋症を呈したファブリー病患者の臨床的特徴	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 19	循環器遺伝学	1	
10332	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	6	
10334	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	12	
10335	P18-3	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-	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	3	
10336	P7-15	停留嚥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<I>MECP2</I>重複症候群の診断に至った男児例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	15	
10337	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	7	
10338	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	4	
10339	O3-4	脊柱後縦靭帯骨化症の新規遺伝子領域の発見と肥満との因果関係	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第5会場(311+312)	一般口演 3	集団遺伝学/遺伝統計学	4	
10340	O21-1	包括的がんゲノムプロファイリング検査で病的バリエントが検出されずBRACAnalysis<SUP>TM</SUP>で検出された遺伝性乳癌卵巣癌症候群の2例	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 21	遺伝医療・ゲノム医療 1	1	
10341	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	6	
10342	P15-11	当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の現状	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	11	
10343	P18-8	自身の遺伝性疾患を家族に「伝える」-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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	8	
10344	O25-5	日本人がん患者コホートにおいて全エクソン解析結果を用いて算出されたHRDスコアと遺伝子変化の関連性について	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 25	次世代シーケンス(NGS)解析	5	
10345	P4-4	疾患原因遺伝子変異データベース<i>MutationView</i>:入力支援ツールの開発	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 4	バイオバンク・データベース	4	
10346	O8-5	大阪大学病院 遺伝子診療部における発症前診断の現状 ~この10年の神経筋疾患症例において~	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第6会場(313+314)	一般口演 8	遺伝カウンセリング 1	5	
10347	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	2	
10349	OE9-1	ウィルソン病特異的iPS細胞由来肝細胞におけるセルロプラスミン分泌と酸化ストレスに対するレチノイン酸の効果	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 9	Therapeutics / Next generation sequencing	1	English
10350	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 21	神経遺伝学 2	1	
10351	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	3	
10352	BP-2	腎性低尿酸血症の原因遺伝子URAT1/SLC22A12の日本人30,685名における臨床遺伝学的解析:実際の診断に向けて	2022年12月15日(木)/12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)		2	
10353	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	7	
10354	O28-5	Face2GeneとSyndrome Finderによる骨系統疾患の診断精度の検討	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 28	臨床遺伝学 2	5	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10355	BO-1	Nanoporeデータを用いたターゲット局所アセンブリによって反復配列の詳細な配列解析を行う	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第1会場(501+502)	大会賞候補セッション(口演)		1	English
10356	P29-15	全身性エリテマトーデスにおけるXL9領域バリエーションの関連解析およびHLA-DRB1との独立性の検討	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	15	
10357	P19-11	PHF6遺伝子異常によるBorjeson-Forsman-Lehmann症候群の一例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	11	
10358	PE4-4	Redefine Genetic Spectrum of Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	4	
10359	OE4-2	生後3年以内にてんかん発作を発症した小児の分子診断状況	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第7会場(411+412)	Oral English Session 4	Neurogenetics / Sensory genetics	2	English
10361	O32-2	医学生を対象としたオンラインツールを用いた遺伝カウンセリングロールプレイ	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第5会場(311+312)	一般口演 32	倫理/教育	2	
10362	O16-5	血中レジスチン濃度の人種横断型エピゲノムワイドメタ解析による新規DNAメチル化サイトの同定	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第5会場(311+312)	一般口演 16	エピジェネティクス 2	5	
10363	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 9	臨床シーケンス	4	
10364	O7-5	当センターにおけるモザイク胚移植後の周産期転帰について	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第5会場(311+312)	一般口演 7	周産期・周生期遺伝学 1	5	
10365	O30-2	MOGS-CDGの臨床的、生化学的および遺伝学的特徴:まれな先天性糖鎖合成異常症	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第5会場(311+312)	一般口演 30	臨床遺伝学 3	2	
10366	P19-12	PTEN遺伝子関連Macrocephaly/autism syndromeの2症例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 19	臨床遺伝学 2	12	
10367	O18-3	POU4F3遺伝子変異による難聴症例の検討	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 18	感覚器遺伝学	3	
10368	P20-7	MSTO1変異によるmitochondrial myopathy and ataxia の3例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	7	
10369	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 2	遺伝統計学	3	
10370	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	10	
10371	OE2-5	corePGseq: HLA遺伝子および非翻訳領域を含むPGx関連18遺伝子のターゲットシーケンシング法のためのパネル	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 2	Next generation sequencing / New technologies	5	English
10372	O1-2	全ゲノムシーケンスデータから探る日本列島人の遺伝的多様性の起源	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第5会場(311+312)	一般口演 1	人類遺伝学(含 進化)	2	
10373	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	4	
10374	BO-4	マルチオミクス解析から明らかにしたAlu配列の介在した遺伝子異常	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第1会場(501+502)	大会賞候補セッション(口演)		4	English
10375	P11-10	Mowat-Wilson症候群の原因遺伝子<I>ZEB2</I>のイントロンバリエーションが及ぼすRNAスプライシングへの影響	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	10	
10376	O3-2	旧人由来候補変異密度を用いた非アフリカ人集団の集団史に関する検討	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第5会場(311+312)	一般口演 3	集団遺伝学/遺伝統計学	2	
10377	OE5-1	長鎖シーケンス技術を用いた転写産物全長のeQTL解析	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第7会場(411+412)	Oral English Session 5	Statistical genetics / Bioinformatics	1	English
10378	O14-5	絨毛膜羊膜炎における分子生物学的診断下での培養検査の意義	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 14	周産期・周生期遺伝学 3	5	
10379	BP-5	古代人由来全ゲノムシーケンシングデータを用いた古代バイローム解析	2022年12月15日(木)/12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)		5	
10380	O31-1	マウスを用いた経時的enhancer RNA解析による卵巣支持細胞enhancer候補領域の同定	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 31	ミトコンドリア遺伝/新技術	1	
10381	O2-2	染色体複雑構造異常の切断点形成におけるクロマチドメインの効果	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第6会場(313+314)	一般口演 2	細胞遺伝学(基礎)/分子遺伝学	2	
10382	O1-4	<I>FUT2</I>遺伝子変異の進化遺伝学的解析	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第5会場(311+312)	一般口演 1	人類遺伝学(含 進化)	4	
10383	O14-1	希少遺伝性疾患ゲノム診断率向上に向けてのDNAメチル化キャプチャーシーケンス法の開発	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 14	周産期・周生期遺伝学 3	1	
10384	BO-5	原因不明の胎児構造異常に対するエクソーム解析でのイントロンを含めた評価による診断率向上に向けた試み	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第1会場(501+502)	大会賞候補セッション(口演)		5	English
10385	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)	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	7	
10386	P29-4	当院におけるHBOC乳癌診療の変遷と診療科間の連携	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	4	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10387	O2-4	骨髄不全や四肢の先天異常を呈するMECOM異常症での表現型に関連しうるメカニズム	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第6会場(313+314)	一般口演 2	細胞遺伝学(基礎)/分子遺伝学	4	
10388	O29-3	iGONAD法を用いた迅速な疾患モデルマウス作出による遺伝性疾患に見出された病的意義不明なゲノムバリエント(VUS)の機能解明	2022年12月17日(土)	14:10~15:00	第6会場(313+314)	一般口演 29	バイオバンク・データベース/モデル動物	3	
10389	O31-3	慢性腎臓病におけるミトコンドリア変異について	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 31	ミトコンドリア遺伝/新技術	3	
10390	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 25	顎口腔歯科遺伝学	1	
10391	BP-1	<D>SOD1</D>-G93S変異陽性筋萎縮性側索硬化症患者の臨床遺伝学的及び病理学的特徴	2022年12月15日(木)/12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)		1	
10392	O23-1	DYRK1A遺伝子の機能低下は熱性痙攣の発症とその重篤化に関与する	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 23	希少疾患 1	1	
10393	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	19	
10394	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 14	消化器系遺伝学	3	
10395	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	8	
10396	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 20	希少疾患 2	1	
10397	P18-10	BRACAnalysisにおいてvariant of unknown significance (VUS)の結果時にどう対応するか?	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 18	遺伝カウンセリング 1	10	
10398	O5-3	当院の網膜芽細胞腫患者における<D>RB1</D>遺伝学的検査結果の検討	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第5会場(311+312)	一般口演 5	腫瘍遺伝学 1	3	
10399	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 23	先天代謝異常	1	
10400	O22-2	HBOC地域連携の現状と課題	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 22	遺伝医療・ゲノム医療 2	2	
10401	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<D>HTRA1</D>関連脳小血管病」の父子例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 21	神経遺伝学 2	2	
10402	O19-3	先天性QT延長症候群における遺伝学的診療(患者および未発症血縁者の遺伝学的検査を含めた遺伝カウンセリング)に関する実態調査	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 19	循環器遺伝学	3	
10403	O9-4	他院での羊水検査でダウン症候群の診断を受けた後に実施した遺伝カウンセリングの経験	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 9	遺伝カウンセリング 2	4	
10404	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	8	
10405	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 13	呼吸器・循環器遺伝学	2	
10406	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	5	
10407	P7-14	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	14	
10408	O12-2	NIPTで21、18、13番以外の染色体トリソミーが指摘されたケースの転帰	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 12	周産期・周生期遺伝学 2	2	
10409	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 16	周産期遺伝 1	12	
10410	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	9	
10411	O33-5	Stengel-Rutkowski法を用いた不均衡型転座をもつ児が生まれる確率推定の自動化、ウェブアプリケーション化の試み	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第6会場(313+314)	一般口演 33	その他	5	
10412	O9-1	副腎白質ジストロフィー患者(ALD)への造血幹細胞移植のために保因者診断を実施した同胞女性への支援について	2022年12月15日(木)	15:30~16:20	第6会場(313+314)	一般口演 9	遺伝カウンセリング 2	1	
10413	P29-5	myChoice<SUP>TM</SUP>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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	5	
10414	O5-4	遺伝子バリエント部位から見たHBOC臨床像の特徴	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第5会場(311+312)	一般口演 5	腫瘍遺伝学 1	4	
10415	O32-3	「遺伝医療・ゲノム医療」理解促進のための医学教育プログラムの開発と普及に関する研究	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第5会場(311+312)	一般口演 32	倫理/教育	3	
10416	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	17	
10417	PE2-12	GWASで同定される肥満関連SNPsの統合的機能予測	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	12	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10418	O25-2	次世代シーケンサーを用いたMonogenic diabetesのスクリーニング	2022年12月17日(土)	10:00~10:50	第6会場(313+314)	一般口演 25	次世代シーケンス(NGS)解析	2	
10419	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	1	
10420	O27-4	DMD/BMDの家族歴のないジストロフィン遺伝子変異を有する女兒の検討	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 27	臨床遺伝学 1	4	
10421	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	6	
10422	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(GAS)の開発	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 3	バイオインフォマティクス	2	
10423	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	11	
10424	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	5	
10425	P31-2	難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策の提案	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 31	遺伝と社会・倫理	2	
10426	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 23	先天代謝異常	4	
10427	P7-16	DeSanto-Shinawi症候群の2例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	16	
10428	O13-2	日本人dysferlinopathyで最も高頻度で軽症となるc.2997G>T変異はミスセンスであることの確認	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第6会場(313+314)	一般口演 13	神経遺伝学 2	2	
10430	OE5-3	日本人における大規模scRNA-seqを用いたCOVID-19重症化の生物学的・宿主遺伝学的メカニズムの解明	2022年12月16日(金)	11:00~11:50	第7会場(411+412)	Oral English Session 5	Statistical genetics / Bioinformatics	3	English
10431	P8-3	ブルトニウム被ばく作業員の染色体分析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 8	臨床細胞遺伝学	3	
10432	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	4	
10433	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】	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	6	
10434	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	17	
10435	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	4	
10436	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 13	呼吸器・循環器遺伝学	4	
10437	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	2	
10438	O14-3	当院の周産期医療におけるChromosome microarray(CMA)検査の利用状況	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 14	周産期・周生期遺伝学 3	3	
10439	P12-6	長期フォローされたPCWH症例における神経症状	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	6	
10440	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 23	先天代謝異常	5	
10441	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	8	
10442	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	9	
10443	P7-6	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	6	
10444	P22-1	尿路結石症のヒトゲノム情報とモデル動物における腎特異的多層オミクス情報の解析	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 22	腎尿路・生殖器系遺伝学	1	
10445	O19-5	国立成育医療研究センター衛生検査センターにおける先天性疾患を対象とした遺伝学的検査の推進に向けた取り組み	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 19	循環器遺伝学	5	
10446	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	8	
10447	O11-5	小児期発症炎症性腸疾患におけるDNAメチル化によるSLCO2A1遺伝子の発現抑制の関与	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第6会場(313+314)	一般口演 11	エピジェネティクス 1	5	
10448	O19-4	右室心筋緻密化障害の臨床遺伝学的特徴の探索	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第6会場(313+314)	一般口演 19	循環器遺伝学	4	
10450	OE8-3	当院の前立腺癌患者に対するがん遺伝子パネル検査の実施状況	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 8	Genetic counseling / Perinatal genetics	3	English

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10451	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 28	多因子遺伝	2	
10452	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	6	
10453	P11-6	FGD1新規変異を同定した指過伸展を有する母子例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	6	
10454	P7-17	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 7	臨床遺伝学 1	17	
10456	P21-5	新規バリエントを認めた思春期大脳型副腎白質ジストロフィーの一例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 21	神経遺伝学 2	5	
10457	O14-4	胎児異常に対する網羅的遺伝学的解析の有用性の検討	2022年12月16日(金)	10:00~10:50	第5会場(311+312)	一般口演 14	周産期・周生期遺伝学 3	4	
10458	O20-5	腹腔鏡下に性腺摘出術を施行した46, XY DSD 5例の解析と評価ー病態による内性器の相違と女性ホルモン動態の推移ー	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 20	臨床遺伝学(産婦人科)	5	
10459	BP-3	深部イントロンPOU1F1バリエントの多階層機能解析系の構築: c.143-83A>Gは分枝部位破壊によるスプライス異常を起こす	2022年12月15日(木)/12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)		3	
10460	O32-1	民間保険の危険選択と遺伝性腫瘍	2022年12月17日(土)	16:30~17:20	第5会場(311+312)	一般口演 32	倫理/教育	1	
10461	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 15	腫瘍遺伝学 1	1	
10462	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	16	
10463	OE4-3	東アジアの黄斑変性症患者における2つのRP1L1ホットスポットの異なる臨床症状; EAOMD Report No.4	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第7会場(411+412)	Oral English Session 4	Neurogenetics / Sensory genetics	3	English
10464	O18-1	日本人難聴患者10,047名の遺伝的背景	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 18	感覚器遺伝学	1	
10465	O18-5	遺伝性網膜ジストロフィにおける網羅的遺伝子解析の臨床的有用性	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 18	感覚器遺伝学	5	
10466	BP-4	ユビキチンE3リガーゼ基質アダプターLZTR1はRASプロテオスタシスと腫瘍増殖を制御する	2022年12月15日(木)/12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)		4	
10467	OE4-4	東アジアにおける黄斑ジストロフィー患者の臨床的および遺伝学的特徴: 周縁部の特徴と遺伝子型との関連性	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第7会場(411+412)	Oral English Session 4	Neurogenetics / Sensory genetics	4	English
10468	O11-4	エピゲノム編集によるBeckwith-Wiedemann症候群モデルマウスの作製	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第6会場(313+314)	一般口演 11	エピジェネティクス 1	4	
10469	O18-2	難聴の遺伝学的検査のアップグレード	2022年12月16日(金)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 18	感覚器遺伝学	2	
10470	O22-3	がん遺伝子パネル検査でPositive Biomarkerとして検出された<I>RAD51D</I>のバリエントが生殖細胞系列でVUSと判定された一例	2022年12月17日(土)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 22	遺伝医療・ゲノム医療 2	3	
10471	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	12	
10472	OE8-5	Implementing telemedicine in prenatal genetic counseling (PGC) under the Covid-19 pandemic	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 8	Genetic counseling / Perinatal genetics	5	English
10473	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 11	希少疾患 1	11	
10474	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 6	新技術	1	
10475	P29-2	わが国における遺伝性乳癌卵巣癌診療実態調査ー1. 人的配置とBRCA1/2遺伝子検査実施状況	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	2	
10476	O8-1	初診時間診療情報に基づくスクリーニングからの遺伝性腫瘍診療とその課題	2022年12月15日(木)	14:30~15:20	第6会場(313+314)	一般口演 8	遺伝カウンセリング 1	1	
10477	P29-3	わが国における遺伝性乳癌卵巣癌診療実態調査ー2. サーベイランス体制	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	3	
10478	P1-2	正常多型と考えられたSHOX遺伝子を含むXp端部重複	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 1	細胞遺伝学(基礎)	2	
10479	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 2	遺伝統計学	1	
10480	P2-2	マイナーアリルはリスクアリ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-	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 2	遺伝統計学	2	
10481	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<I>SHARPIN</I>の同定と解析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 12	神経遺伝学 1	10	
10482	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 29	遺伝医療・ゲノム医療 2	18	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10483	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	7	
10484	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	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 10	次世代シーケンス(NGS)解析	4	
10485	P26-13	当院におけるMulti-gene panel検査の現状と課題	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	13	
10486	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 23	先天代謝異常	3	
10487	P27-16	<D>COL11A2</D>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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	16	
10488	O20-1	PGT-Aによりモザイク胚と判定された胚の検討	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 20	臨床遺伝学(産婦人科)	1	
10489	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 30	遺伝カウンセリング 2	6	
10490	O26-3	IMAGE-I症候群における新規POLE遺伝子変異の同定とその病態解析	2022年12月17日(土)	13:10~14:00	第5会場(311+312)	一般口演 26	希少疾患 3	3	
10491	PE4-10	無眼球症を契機にSOX2遺伝子異常症が疑われた1例	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	10	
10492	PE2-1	肺MAC症のゲノムワイド関連解析	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	1	
10493	O6-5	PGT-A後の妊娠における出生前検査選択に関する考察~当院の経験から	2022年12月15日(木)	13:30~14:20	第6会場(313+314)	一般口演 6	着床前診断	5	
10494	O4-4	インタラクティブな多検体ゲノムブラウザーの開発	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第6会場(313+314)	一般口演 4	バイオインフォマティクス	4	
10495	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	1	
10496	O1-1	ヒトAPOBEC3遺伝子調節領域にかかる平衡選択とウイルス感染爆発の痕跡	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第5会場(311+312)	一般口演 1	人類遺伝学(含 進化)	1	
10497	P26-14	乳癌患者に対するがん遺伝子パネル検査の有用性	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 26	腫瘍遺伝学 2	14	
10498	P17-9	多遺伝子パネル検査にてATMとMSH2 のdouble heterozygotesを認めた例	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 17	遺伝医療・ゲノム医療 1	9	
10499	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	一般ポスター 32	遺伝教育・人材育成	4	
10500	O12-3	学会認定外施設的全染色体NIPTで陽性結果を得た後、羊水染色体検査で低頻度モザイクを認めた2例に関する考察	2022年12月16日(金)	9:00~9:50	第5会場(311+312)	一般口演 12	周産期・周生期遺伝学 2	3	
10501	O20-2	当院における異常受精(2PN+microPN)胚のPGT-A解析結果の検討	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第5会場(311+312)	一般口演 20	臨床遺伝学(産婦人科)	2	
10502	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 27	周産期遺伝 2	17	
10503	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 24	内分泌遺伝学	4	
50000		日本遺伝学会で提案した遺伝学用語の改変はその後どう推移しているか				不採択			
50001	P8-1	CNVチェックサイトの構築	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 1(301+302)	一般ポスター 8	臨床細胞遺伝学	1	
60001	OE1-4	Colorectal cancer risk: the interplay of polygenic background, high-impact monogenic variants, and family history	2022年12月15日(木)	9:20~10:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 1	Cancer genetics	4	English
60002	PE1-1	iPSC reprogramming-mediated aneuploidy correction in the major autosomal trisomy syndromes	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 1	Cytogenetics (Basic)	1	
60003	PE4-2	Prevalence of Huntington's disease in South Korea changes by informatics	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	2	
60004	PE2-3	The Comprehensive Analysis of Structural Variant (SV) Profile in Mycobacterium tuberculosis (MTB) Genome and Their Association with Patient/Pathogen Phenotypes	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	3	
60005	PE4-8	Diagnostic utility of the targeted next-generation sequencing panel test for suspicious genetic glomerular diseases	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	8	
60006	PE5-2	Tumor-GRaPPLer: Integrated analysis of tumor and matched non-tumor tissue from whole genome sequencing data	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 5	Cancer Genetics	2	
60007	PE5-1	vOnG: A comprehensive database of variants in cancer-associated genes	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 5	Cancer Genetics	1	
60008	PE2-4	Mapping and characterization of structural variants in 9,363 Japanese individuals	2022年12月15日(木)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 2	Molecular Genetics	4	

## 【日本人類遺伝学会第67回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
60009	OE6-1	Family cascade testing in 54,407 patients undergoing cardiomyopathy and arrhythmia genetic testing	2022年12月16日(金)	14:10~15:00	第7会場(411+412)	Oral English Session 6	Respiratory and cardiovascular genetics / Cancer genetics	1	English
60010	OE2-4	Scalable and accurate detection of technically challenging variants through modified next-generation sequencing	2022年12月15日(木)	10:20~11:10	第7会場(411+412)	Oral English Session 2	Next generation sequencing / New technologies	4	English
60011	OE4-5	Recommended First Tier Genetic Testing for Patients with Neurodevelopmental Disorders has Diagnostic Utility	2022年12月15日(木)	16:40~17:30	第7会場(411+412)	Oral English Session 4	Neurogenetics / Sensory genetics	5	English
60012	OE8-4	Current approaches on Harlequin ichthyosis from early prenatal diagnosis to prevention by advanced reproductive technology – two case series	2022年12月17日(土)	15:30~16:20	第7会場(411+412)	Oral English Session 8	Genetic counseling / Perinatal genetics	4	English
60013	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	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 6	Perinatal Genetics	1	
60014	PE4-7	Genetic heterogeneity in hyperlipidemia	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 4	Clinical Genetics	7	
60015	PE6-2	Application of preimplantation genetic testing in a family segregated with cryptic translocations in <D>cis</D> form with copy number variation	2022年12月16日(金)	17:30~18:30	ポスター会場 2(315)	Poster English Session 6	Perinatal Genetics	2	