

プログラム

.....

理事長講演 / Presidential Lecture

理事長講演 / Presidential Lecture

日時 : 10月12日(土) 11:10 ~ 12:00
会場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座長 : 櫻井 晃洋 (札幌医科大学医学部遺伝医学)
Date : Saturday, October 12 11:10 ~ 12:00
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University)

PL

Rare disease genomics research now and in the future

松本 直通 (Naomichi Matsumoto)
横浜市立大学大学院医学研究科
(Yokohama City University Graduate School of Medicine)

Nature's 10 特別講演 / Nature's 10 Special Lecture

Nature's 10 特別講演 / Nature's 10 Special Lecture

日時 : 10月10日(木) 10:40 ~ 11:30
会場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座長 : 黒澤 健司 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)
Date : Thursday, October 10 10:40 ~ 11:30
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Kenji Kurosawa (National Center for Child Health and Development)

SL

Synthetic germ line: insights from the reconstitution of cellular and molecular networks for germ cell development

林 克彦^{1,2,3} (Katsuhiko Hayashi)

- 1 大阪大学・大学院医学系研究科・生殖遺伝学
(Department of Genome Biology, Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 2 大阪大学WPI・PRiME
(Premium Research Institute for Human Metaverse Medicine (WPI-PRiME), Osaka University, Suita, Japan)
- 3 大阪大学・大学院生命機能研究科
(Graduate School of Frontier Biosciences, Osaka University, Suita, Japan)

会長企画 ひとと言葉と遺伝学 / Human, Language, and Genetics

理論編

日時 : 10月11日(金) 15:30 ~ 16:30
会場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座長 : 櫻井 晃洋 (札幌医科大学医学部遺伝医学)
Date : Friday, October 11 15:30 ~ 16:30
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University)

PP1

Genetic and linguistic evolution studied by the GeLaTo database

清水 健太郎 (Kentaro Shimizu)
University of Zurich, Institute of Evolutionary Biology and Environmental Studies

実践編

日 時 : 10月11日(金) 16:50 ~ 17:50
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
Date : Friday, October 11 16:50 ~ 17:50
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

PP2

落語と日本人の遺伝子。創作落語での解明

三遊亭 白鳥

落語家

Invited Lecture

Invited Lecture 1

日 時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 13:45
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 櫻井 晃洋(札幌医科大学医学部遺伝医学)
Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 13:45
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University)

IL1

「色覚」をめぐって「人類遺伝学」の研究者・臨床家が知っておくべきこと ——20世紀の陰鬱な日々から「ひととゲノムの新時代」へ

川端 裕人 (Hiroto Kawabata)

作家 (writer)

Invited Lecture 2

日 時 : 10月10日(木) 13:55 ~ 14:45
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 山田 崇弘(北海道大学病院 臨床遺伝子診療部)
Date : Thursday, October 10 13:55 ~ 14:45
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Takahiro Yamada (Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)

IL2

都市型水族館AOAO SAPPOROの「挑戦」と「戦略」

山内 將生 (Masao Yamauchi)

都市型水族館 AOAO SAPPORO 館長 / 株式会社 青々

Invited Lecture 3

English
Session

日 時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 14:10
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 石浦 浩之(岡山大学脳神経内科)
Date : Friday, October 11 13:20 ~ 14:10
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Hiroyuki Ishiura (Department of Neurology, Okayama University)

IL3

Identifying, Profiling and Therapeutically Clearing Senescent Cells in Alzheimer's Disease

Miranda Orr

Wake Forest University School of Medicine

Invited Lecture 4

English
Session

日 時 : 10月11日(金) 14:20 ~ 15:10
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 鎌谷 洋一郎(東京大学 大学院新領域創成科学研究科)
Date : Friday, October 11 14:20 ~ 15:10
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Yoichiro Kamatani (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

IL4

Advancing Genomic Medicine for Rare and Common Diseases

Gail P. Jarvik

University of Washington Medical Center

学会賞等受賞講演 / Award Lecture

学会賞等受賞講演 / Award Lecture

日 時 : 10月10日(木) 15:05 ~ 16:05
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 松本 直通(横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学)
Date : Thursday, October 10 15:05 ~ 16:05
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Naomichi Matsumoto (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)

学会賞

Rare disease genetics in children: novel genetic and phenotypic variations

呉 繁夫 (Shigeo Kure)

宮城県立こども病院
(Miyagi Children's Hospital)

貢献賞

Lessons from human genetics and our future

羽田 明 (Akira Hata)

ちば県民保健予防財団
(Chiba Foundation for Health & Disease Prevention)

奨励賞 - 1

Decoding diseases with large-scale genetic analysis and machine learning techniques

内藤 龍彦 (Tatsuhiko Naito)

マウントサイナイ医科大学、ニューヨークゲノムセンター
(Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York Genome Center)

奨励賞 - 2

Statistical genetic analysis for identification and functional characterization of disease susceptibility loci

曾根原 究人 (Kyuto Sonehara)

ウェルカム・サンガー研究所
(Wellcome Sanger Institute)

JHG Young Scientist Award 受賞講演 / The Journal of Human Genetics Young Scientist Award Lectures

JHG Young Scientist Award 受賞講演 /

The Journal of Human Genetics Young Scientist Award Lectures

English
Session

日 時 : 10月10日(木) 16:05 ~ 16:30
会 場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 田中 敏博 (東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野)
Date : Thursday, October 10 16:05 ~ 16:30
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Toshihiro Tanaka (Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo)

JHG-1

Common genetic variation influences plasma cortisol, corticosteroid binding globulin and risk of cardiovascular disease

Sean Bankier

Computational Biology Unit, Department of Informatics, University of Bergen, Bergen, Norway

JHG-2

Genome sequencing and RNA sequencing of urinary cells reveal an intronic FBN1 variant causing aberrant splicing

平出 拓也 (Takuya Hiraide)

浜松医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

シンポジウム / Symposium

シンポジウム 1 日本人集団の進化

Symposium 1 Evolution of the Japanese population

日 時 : 10月10日(木) 8:30 ~ 10:30
会 場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 大橋 順 (東京大学)
藤本 明洋 (東京大学医学系研究科人類遺伝学教室)
Date : Thursday, October 10 8:30 ~ 10:30
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Jun Ohashi (The University of Tokyo)
Akihiro Fujimoto (Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

S1-1

Population genome structure of the Japanese as revealed by whole-genome sequencing data

河合 洋介 (Yosuke Kawai)

国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト

(Genome Medical Science Project, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine)

S1-2

Population history of the Ryukyus inferred from population genomics

木村 亮介 (Ryosuke Kimura)

琉球大学 大学院医学研究科 人体解剖学講座

(Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)

S1-3

Ancient Human Genomes Reveal the Origin of the Japanese Population

神澤 秀明¹ (Hideaki Kanzawa)、角田 恒雄² (Tsuneo Kakuda)、安達 登² (Noboru Adachi)、篠田 謙一³ (Ken-ichi Shinoda)

- 1 国立科学博物館 人類研究部 人類史研究グループ
(Department of Anthropology, National Museum of Nature and Science, Ibaraki, Japan)
- 2 山梨大学 大学院医学工学総合研究部 法医学講座
(Department of Legal Medicine, Interdisciplinary Graduate School of Medicine and Engineering, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
- 3 国立科学博物館
(National Museum of Nature and Science, Ibaraki, Japan)

S1-4

Exploring Ancient Environments Through Coprolite Genomics

太田 博樹 (Hiroki Oota)

東京大学・大学院理学系研究科・生物科学専攻
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, University of Tokyo, Japan)

【共催】

学術変革「統合生物 考古学」

シンポジウム 2 ミトコンドリア病における遺伝診療 Symposium 2 Genetic Practice in Mitochondrial Disease

日 時 : 10月10日(木) 8:30 ~ 10:30
会 場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
座 長 : 村山 圭 (順天堂大学難治性疾患診断・治療学 / 小児科)
三牧 正和 (帝京大学医学部小児科)
Date : Thursday, October 10 8:30 ~ 10:30
Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Kei Murayama (Diagnostics and Therapeutics of Intractable Disease, Intractable Disease Research Center,
Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine)
Masakazu Mimaki (Department of Pediatrics, Teikyo University School of Medicine)

S2-1

General Topics of Mitochondrial Diseases

後藤 雄一^{1,2} (Yuichi Goto)

- 1 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)
- 2 国立国際医療研究センター, NCBN中央バイオバンク
(National Center Biobank Network, National Center for Global Health and Medicine)

S2-2

Comprehensive Mitochondrial Disease Gene Panel Sequencing

岡崎 康司^{1,2} (Yasushi Okazaki)、村山 圭¹ (Kei Murayama)

- 1 順天堂大学 大学院医学研究科
(Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター
(IMS RIKEN, Yokohama, Japan)

S2-3

Genetic medicine for mitochondrial hearing loss

松永 達雄^{1,2,3} (Tatsuo Matsunaga)

- 1 国立病院機構東京医療センター 感覚器センター 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)
- 2 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)
- 3 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)

S2-4

Early diagnosis and accurate treatment of mitochondrial nephropathy

今澤 俊之 (Toshiyuki Imasawa)

国立病院機構千葉東病院 腎臓内科
(Department of Nephrology, National Hospital Organization Chiba-Higashi National Hospital)

S2-5

Current Status of Prenatal and Preimplantation Diagnosis for Mitochondrial Diseases

難波 聡 (Akira Namba)

埼玉医科大学病院 ゲノム医療科

(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University Hospital)

【共催】

厚生労働省 難治性疾患政策研究事業 ミトコンドリア病研究班 (三牧班)

日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業 ミトコンドリア病研究班 (村山班)

シンポジウム3 網羅的ゲノム解析研究におけるデータ返却～遺伝カウンセリングの観点から～ Symposium 3 How to return variant data in comprehensive genetic analysis ~From the Perspective of Genetic Counseling~

日時 : 10月10日(木) 8:30～10:30

会場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)

座長 : 三宅 紀子 (国立国際医療研究センター)
甲畑 宏子 (東京科学大学病院 遺伝子診療科)

Date : Thursday, October 10 8:30～10:30

Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Noriko Miyake (National Center for Global Health and Medicine)

Hiroko Kohbata (Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo)

S3-1

Returns of genomic results to pathogenic variant carriers of hereditary cancer syndromes in a population-based cohort

大根田 絹子 (Kinuko Ohneda)

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム予防医学分野

(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)

S3-2

Risk communication in returning polygenic risk score

吉田 明子^{1,2} (Akiko Yoshida)

1 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 イノベーション推進・人材育成部門
(Division of Innovation and Education, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Shiwa, Japan)

2 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University, Morioka, Japan)

Comprehensive Genomic Analysis in Cancer Patients: Germline Findings Associated with Hereditary Cardiovascular Diseases

植木 有紗¹ (Arisa Ueki)、幅野 愛理¹ (Eri Habano)、森 誠一² (Seiichi Mori)、深田 一平³ (Ippei Fukada)、志賀 太郎⁴ (Taro Shiga)、桃井 瑞生⁵ (Mizuki Momoi)、勝俣 良紀^{5,6} (Yoshinori Katsumata)、小崎 健次郎⁷ (Kenjiro Kosaki)、上野 貴之^{8,9} (Takayuki Ueno)

- 1 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
- 2 がん研究会 がんプレシジョン医療研究センター 次世代がん研究シーズ育成プロジェクト
(Project for Development of Innovative Research On Cancer Therapeutics, Cancer Precision Medicine Center, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 3 がん研究会有明病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
- 4 がん研究会有明病院 腫瘍循環器・循環器内科
(Department of Onco-Cardiology/Cardiovascular Medicine, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
- 5 慶應義塾大学医学部 循環器内科
(Department of Cardiology, Keio University School of Medicine)
- 6 慶應義塾大学医学部 スポーツ医学総合センター
(Institute for Integrated Sports Medicine, Keio University School of Medicine)
- 7 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)
- 8 がん研究会有明病院 乳腺外科
(Breast Surgical Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
- 9 がん研有明病院 先端医療開発科
(Advanced Medical Development Center, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)

Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) - toward ending the diagnostic odyssey -

高橋 祐二 (Yuji Takahashi)、水澤 英洋 (Hidehiro Mizusawa)

国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科診療部・ゲノム診療部

(Department of Neurology, Department of Genomic Medicine, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)

シンポジウム 4 がんゲノム医療黎明期からの教訓と次の展望

Symposium 4 Insights and Future Horizons: Lessons from the Dawn of Cancer Genomic Medicine

日時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 14:55

会場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)

座長 : 平沢 晃 (岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野)

平田 真 (国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門)

Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 14:55

Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Akira Hirasawa (Department Clin.Genomic.Med, Okayama University, Med. Sch.)

Makoto Hirata (Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital)

Action plan for whole genome analysis and genomic medicine in cancer

平田 真 (Makoto Hirata)

国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門

(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital)

Multi-gene Panel Testing (MGPT) guidance for Hereditary cancer syndrome

吉田 玲子¹ (Reiko Yoshida)、平沢 晃² (Akira Hirasawa)

- 1 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

(Saitama Cancer Center Department of Molecular Diagnosis and Cancer Prevention)

- 2 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 病態制御科学専攻 腫瘍制御学講座 (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)

S4-3

Presumed germline pathogenic variants identified in cancer genome profiling tests

桑田 健 (Takeshi Kuwata)

国立がん研究センター東病院遺伝子診療部門

(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital East)

S4-4

Cancer Genome Medicine in Japan: Current Status and Challenges

内藤 陽一 (Yoichi Naito)

国立がん研究センター東病院 総合内科

(Department of General Internal Medicine, National Cancer Center Hospital East)

【共催】

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

シンポジウム 5 遺伝子治療の最新技術

Symposium 5 Gene therapy cutting edge

日 時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 14:55

会 場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)

座 長 : 中山 東城 (東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 脳神経病態学分野)

池田 真理子 (藤田医科大学病院)

Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 14:55

Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Tojo Nakayama (Neurology and Neurological Science Tokyo Medical and Dental University)

Mariko Taniguchi-Ikeda (Fujita Health University Hospital)

S5-1

Advancing N-of-1 Oligonucleotide Therapeutics in Japan: Establishing a Centralized Drug Discovery Model

中山 東城^{1,2} (Tojo Nakayama)

1 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 脳神経病態学分野

(Neurology and Neurological Science, Tokyo Medical and Dental University)

2 東京医科歯科大学大学院 核酸・ペプチド創薬治療研究センター

(Nucleotide and Peptide Drug Discovery Center, Tokyo Medical and Dental University)

S5-2

Development of gene therapy for intellectual disabilities in Down syndrome using new genome editing technologies

北畠 康司 (Yasuji Kitabatake)

大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学

(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine)

S5-3

Designable chimeric RNAs that induce exon skipping

中川 真一 (Shinichi Nakagawa)

北海道大学 薬学研究院 RNA生物学研究室

(Faculty of Pharmaceutical Sciences, Hokkaido University, Japan)

S5-4

Strategic technology solutions for manufacturing high-quality gene therapy vectors

岡田 尚巳 (Takashi Okada)

東京大学 医科学研究所 遺伝子・細胞治療センター

(Center for Gene and Cell Therapy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

シンポジウム 6 広まる空間解析の世界
Symposium 6 Expanding World of Spatial Analysis

English
Session

日時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 14:55
会場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 鈴木 穰(東京大学大学院新領域創成科学研究科)
油谷 浩幸(東京大学)
Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 14:55
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yutaka Suzuki (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
Hiroyuki Aburatani (The University of Tokyo)

S6-1 Spatial Analysis of Cancer Tissue and Extraction of Biological Information

石川 俊平^{1,2} (Shumpei Ishikawa)

- 1 東京大学 医学部・大学院医学系研究科 衛生学教室
(Department of Preventive Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
- 2 国立がん研究センター 先端医療開発センター 臨床腫瘍病理分野
(Division of Pathology, Exploratory Oncology Research & Clinical Trial Center, National Cancer Center)

S6-2 Single-cell and spatial omics analysis to develop cardiovascular precision medicine

野村 征太郎^{1,2} (Seitaro Nomura)

- 1 東京大学医学部附属病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, The University of Tokyo Hospital)
- 2 東京大学大学院医学系研究科 先端循環器医科学講座
(Department of Frontier Cardiovascular Science, The University of Tokyo Graduate School of Medicine)

S6-3 Highly multiplexed spatial single-cell multi-omic imaging of tau neuropathology in human brain tissue sections

Miranda Orr^{1,2}、Timothy C Orr¹、Lidan Wu³、Ashley Heck³、Alyssa Rosenbloom³、
Caitlin Latimer⁴、C. Dirk Keene⁴、Joseph M. Beechem³

- 1 Wake Forest University School of Medicine, Internal Medicine Geriatrics and Gerontology, Winston-Salem, NC, USA
- 2 Salisbury VA Medical Center, Salisbury, NC, USA
- 3 NanoString® Technologies, Seattle, WA, USA
- 4 University of Washington, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Seattle, WA, USA

S6-4 Photo-isolation chemistry for high-resolution and deep spatial transcriptome with tissue sections

沖 真弥 (Shinya Oki)

熊本大学 生命資源研究支援センター
(Institute of Resource Development and Analysis, Kumamoto University)

S6-5 Unveiling Cellular Microenvironments through Deep Generative Models

島村 徹平^{1,2} (Teppei Shimamura)

- 1 東京科学大学 計算システム生物学分野
(Department of Computational and Systems Biology, Institute of Science Tokyo)
- 2 名古屋大学 大学院医学系研究科 システム生物学分野
(Division of Systems Biology, Nagoya University Graduate School of Medicine)

Symposium 7 ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: Global data sharing for equitable precision medicine: progress and barriers

English
Session

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 11:00
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 水澤 英洋(国立精神・神経医療研究センター)
鎌谷 洋一郎(東京大学 大学院新領域創成科学研究科)
Date : Friday, October 11 9:00 ~ 11:00
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Hidehiro Mizusawa (National Center of Neurology and Psychiatry)
Yoichiro Kamatani (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

S7-1 Towards global data sharing from Japan

徳永 勝士^{1,2} (Katsushi Tokunaga)

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

S7-2 Diversifying Genetic Research: The All of Us Cohort

Gail P. Jarvik

University of Washington Medical Center

S7-3 The possibilities of long-read sequencing for medical genetics

Christian Gilissen

Radboud university medical center

シンポジウム 8 プレコンセプションケアと遺伝医療 Symposium 8 Genetic Medicine in Preconception Care

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 11:00
会 場 : 第2会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
座 長 : 谷垣 伸治(杏林大学医学部 産科婦人科)
長谷川 ゆり(長崎大学産婦人科)
Date : Friday, October 11 9:00 ~ 11:00
Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Shinji Tanigaki (Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University School of Medicine)
Yuri Hasegawa (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University)

S8-1 Preconception care - Knowing yourself is the first care in perinatal yourself

谷垣 伸治¹ (Shinji Tanigaki)、小林 千絵¹ (Chie Kobayashi)、阪口 響子¹ (Kyouko Sakaguchi)、
菊地 茉莉² (Mari Kikuchi)、柳田 千佳子² (Chikako Yanagida)、村田 彩音² (Ayane Murata)、
数藤 衣里加¹ (Erika Sudou)、石川 美佳¹ (Mika Ishikawa)、浅野 史男¹ (Fumio Asano)、
松島 実穂¹ (Miho Matsushima)、田嶋 敦¹ (Atsushi Tajima)、市川 弥生子² (Yaeko Ichikawa)、
小林 陽一¹ (Yoichi Kobayashi)

- 1 杏林大学医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University School of Medicine)
- 2 杏林大学医学部付属病院 遺伝子診療センター
(Genetic Medicine Center, Kyorin University Hospital)

S8-2 Preconception care concerning congenital heart disease and considering the genetic aspects

兵藤 博信 (Hironobu Hyodo)

東京都立墨東病院 産婦人科/遺伝子診療科

(Department of Obstetrics and Gynecology/ Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Bokutoh Hospital, Tokyo, Japan)

S8-3

Preconception care for women with glucose metabolism disorders

衛藤 英理子 (Eriko Eto)、増山 寿 (Hisashi Masuyama)

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科産科・婦人科学

(Department of Obstetrics & Gynecology Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences)

S8-4

Preconception Care for Hypertensive Disorders of Pregnancy宮村 浩徳¹ (Hironori Miyamura)、白井 美紀¹ (Miki Shirai)、中島 葉月¹ (Hazuki Nakajima)、坂部 慶子¹ (Yoshiko Sakabe)、野田 佳照¹ (Yoshiteru Noda)、森山 佳則¹ (Yoshinori Moriyama)、仲村 将光¹ (Masamitsu Nakamura)、関谷 隆夫¹ (Takao Sekiya)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)、西澤 春紀¹ (Haruki Nishizawa)

1 藤田医科大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University)

2 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門

(Department of Molecular Genetics, Fujita Health University)

S8-5

Should preconception care in rheumatoid arthritis and connective tissue disease consider genetics ?

藤田 太輔 (Daisuke Fujita)

大阪医科薬科大学産婦人科学教室

(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka Japan)

S8-6

Preconception care for Turner syndrome

北島 百合子 (Yuriko Kitajima)、三浦 清徳 (Kiyonori Miura)

長崎大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital, Japan)

シンポジウム 9 バイオインフォマティクスで俯瞰するゲノム医学の新たなかたち**Symposium 9 New Perspectives on Genomic Medicine Through the Lens of Bioinformatics**

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 11:00

会 場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)

座 長 : 熊坂 夏彦 (東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター デジタル・ゲノミクス分野)
井戸川 雅史 (札幌医科大学医学部 附属がん研究所 ゲノム医科学部門)

Date : Friday, October 11 9:00 ~ 11:00

Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Natsuhiko Kumasaka (Division of Digital Genomics, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Masashi Idogawa (Department of Medical Genome Sciences, Cancer Research Institute, Sapporo Medical University)

S9-1

Advancing Personalized Medicine: Bioinformatics in Genome Cohort Studies

清水 厚志 (Atsushi Shimizu)

岩手医科大学 医歯薬総合研究所 生体情報解析部門

(Division of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences of Iwate Medical University, Iwate, Japan)

S9-2

Leveraging Large-Scale Generative AI for Omics with High-Throughput Transcriptome Analysis二階堂 愛^{1,2} (Itoshi Nikaido)

1 東京科学大学

(Science Tokyo)

2 理化学研究所

(RIKEN)

S9-3

Systematically developing a registry of splice-site creating variants utilizing massive publicly available RNA-seq

白石 友一 (Yuichi Shiraishi)

国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野

(Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center Research Institute)

S9-4

Unraveling the Genetic Basis of Disease: A Journey Through Bioinformatics Methods

竹内 史比古^{1,2} (Fumihiko Takeuchi)

1 国立国際医療研究センター

(National Center for Global Health and Medicine)

2 Baker Heart and Diabetes Institute

S9-5

Leveraging Machine Learning and Omics Data for Personalized Medicine

清水 秀幸 (Hideyuki Shimizu)

東京科学大学 総合研究院 MDデータ科学センター

(MD Data Science Center, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)

シンポジウム 10 「2024年改訂版 心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」を遺伝医療の現場でどう活用するか？

Symposium 10 How do we use the JCS/JCC/JPCS 2024 Guideline on genetic testing and counseling in cardiovascular medicine in the practice of medical genetics?

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 11:00

会 場 : 第4会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)

座 長 : 稲垣 夏子 (東京医科大学)

古庄 知己 (信州大学医学部遺伝医学教室)

Date : Friday, October 11 9:00 ~ 11:00

Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Natsuko Inagaki (Tokyo Medical University)

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

S10-1

On the Revision of Guidelines for Genetic Testing and Counseling in Cardiovascular Diseases

今井 靖 (Yasushi Imai)

自治医科大学 医学部 薬理学講座臨床薬理学部門・内科学講座循環器内科学部門

(Division of Clinical Pharmacology and Cardiovascular Medicine, Jichi Medical University)

S10-2

Clinical implication of genetic testing in inherited primary arrhythmic syndrome based on recent evidence in Japan

相庭 武司 (Takeshi Aiba)

国立循環器病研究センター

(Department of Clinical Laboratory Medicine and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)

S10-3

Genetic testing-based treatment strategy and research development for cardiomyopathy and heart failure

野村 征太郎^{1,2} (Seitaro Nomura)

1 東京大学医学部附属病院 循環器内科

(Department of Cardiovascular Medicine, The University of Tokyo Hospital)

2 東京大学大学院医学系研究科 先端循環器医科学講座

(Department of Frontier Cardiovascular Science, The University of Tokyo Graduate School of Medicine)

S10-4

Significance of genetic testing for pulmonary hypertension in the new guideline

片岡 雅晴 (Masaharu Kataoka)

産業医科大学 医学部 第2内科学

(University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)

S10-5**The front line of clinical sequencing for cardiovascular diseases**

山口 智美^{1,2,3} (Tomomi Yamaguchi)

- 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 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 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)

S10-6**Genetic counseling for hereditary cardiovascular disease**

西垣 昌和 (Masakazu Nishigaki)

国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare)

S10-7**Closing Remarks**

山岸 敬幸 (Hiroyuki Yamagishi)

東京都立小児総合医療センター
(Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

シンポジウム 11 ゲノム医療の実装に向けた取り組み**Symposium 11 Implementing Genomic Medicine in Practice**

日時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 15:20

会場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)

座長 : 小崎 健次郎 (慶應義塾大学臨床遺伝学センター)
秦 健一郎 (群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学)

Date : Friday, October 11 13:20 ~ 15:20

Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Kenjiro Kosaki (Keio University School of Medicine, Center for Medical Genetics)
Kenichiro Hata (Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)

S11-1**Preparation status of the organization for whole genome analysis and implementation**

中釜 斉 (Hitoshi Nakagama)

国立がん研究センター
(National Cancer Center, Japan)

S11-2**Initiative on rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) enters a new stage**

水澤 英洋 (Hidehiro Mizusawa)

国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry)

S11-3**Progress of The Tohoku Medical Megabank Project for Realization of Personalized Healthcare**

山本 雅之 (Masayuki Yamamoto)

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)

S11-4**National Consortium for Mitochondrial Disease Research and Practice**

村山 圭 (Kei Murayama)

順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学講座
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Disease, Intractable Disease Research Center, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)

シンポジウム 12 ゲノム医療を推進するデータベースを考える Symposium 12 Databases for the development of genome medicine

日時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 15:20
会場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)
座長 : 徳永 勝士 (国立国際医療研究センター)
萩島 創一 (東北大学高等研究機構未来型医療創成センター)
Date : Friday, October 11 13:20 ~ 15:20
Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Katsushi Tokunaga (National Center for Global Health and Medicine)
Soichi Ogishima (INGEM, Tohoku University)

S12-1 The Current Status and Challenges of the NBDC Human Database

川嶋 実苗 (Minae Kawashima)

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
(ROIS-DBCLS, Chiba, Japan)

S12-2 Current and future of AMED Data Utilization Platform

奥田 大樹 (Daiju Okuda)

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 ゲノム・データ基盤事業部 データ活用推進課
(Division of Data Utilization, Department of Health and Clinical Data, Japan Agency for Medical Research and Development, Tokyo, Japan)

S12-3 Development and challenges of the clinical variant database MGenD

河合 洋介 (Yosuke Kawai)

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

Biobank network in Japan to accelerate progress towards genomic medicine

荻島 創一¹ (Soichi Ogishima)、松田 浩一² (Koichi Matsuda)、森崎 隆幸³ (Takayuki Morisaki)、後藤 雄一⁴ (Yuichi Goto)、大根田 絹子⁵ (Kinuko Ohneda)、朝野 仁裕⁶ (Yoshihiro Asano)、服部 功太郎⁷ (Kotaro Hattori)、谷田部 恭⁸ (Yasushi Yatabe)、白石 航也⁹ (Kouya Shiraishi)、渡邊 研¹⁰ (Ken Watanabe)、梅澤 明弘¹¹ (Akihiro Umezawa)、森田 瑞樹¹² (Mizuki Morita)、武藤 学¹³ (Manabu Mutou)、田中 敏博¹⁴ (Toshihiro Tanaka)、西山 博之¹⁵ (Hiroyuki Nishiyama)、松岡 広¹⁶ (Hiroshi Matsuoka)、古庄 知己¹⁷ (Tomoki Kosho)、西原 広史¹⁸ (Hiroshi Nishihara)、池田 純子¹⁹ (Junko Ikeda)、中江 裕樹¹⁹ (Hiroki Nakae)、武藤 香織² (Kaori Muto)、吉田 雅幸²⁰ (Masayuki Yoshida)、長神 風二⁵ (Fuji Nagami)、野口 憲一⁵ (Kenichi Noguchi)、横田 博⁵ (Hiroshi Yokota)、高木 利久²¹ (Toshihisa Takagi)

- 1 東北大学高等研究機構未来型医療創成センター / 東北メディカル・メガバンク機構 (INGEM/ToMMo, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 東京大学 医科学研究所 (The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 3 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 国立国際医療研究センター ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク 中央バイオバンク (National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 6 国立循環器病研究センター バイオバンク (Center Hospital of the National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 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 バイオリソース部 (National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 8 国立がん研究センター 中央病院病理診断科/研究所バイオバンク部門 (National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 9 国立がん研究センター研究所 ゲノム生物学研究分野、臨床ゲノム解析部門 (National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 10 国立長寿医療研究センター 研究推進基盤センター バイオバンク (National Center for Geriatrics and Gerontology, Osaka, Japan)
- 11 国立成育医療研究センター バイオバンク (National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 12 岡山大学 学術研究院ヘルスシステム統合科学学域 (Graduate School of Interdisciplinary Science and Engineering in Health Systems, Okayama University, Okayama, Japan)
- 13 京都大学 大学院医学研究科 腫瘍内科学講座 (Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 14 東京医科歯科大学 統合研究機構 疾患バイオリソースセンター (Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 15 筑波大学 医学医療系 臨床医学域腎泌尿器外科学 (Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 16 神戸大学 大学院医学研究科未来医学講座 バイオリソース・ヘルスケア統合解析科学分野 (Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)
- 17 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター (Shinshu University Hospital, Shinshu University, Nagano, Japan)
- 18 慶應義塾大学医学部 (Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 19 一般社団法人日本生物資源産業利用協議会 研究部 (Council for Industrial use of Biological and Environmental Repositories, Tokyo, Japan)
- 20 国立大学法人 東京医科歯科大学 統合研究機構 生命倫理研究センター (Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 21 富山国際大学 (Toyama University of International Studies, Toyama, Japan)

A knowledge base for the use of genomic information in medical/health care management

井本 逸勢 (Issei Imoto)

愛知県がんセンター 研究所
(Aichi Cancer Center Research Institute)

シンポジウム 13 ゲノムシーケンス応用解析と日本人集団ゲノム配列の解明 Symposium 13 Japanese genomes unveiled by advanced enome-sequencing

日時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 15:20
会場 : 第4会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 岡田 随象 (東京大学大学院医学系研究科)
田宮 元 (東北大学大学院医学系研究科 AI フロンティア新医療創生分野)
Date : Friday, October 11 13:20 ~ 15:20
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yukinori Okada (Graduate School of Medicine, the University of Tokyo)
Gen Tamiya (Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine)

S13-1 JG3: a near telomere-to-telomere Japanese reference genome

高山 順^{1,2} (Jun Takayama)

- 1 東北大学 大学院医学系研究科 AI フロンティア新医療創生分野
(Department of AI and Innovative Medicine, School of Medicine, Tohoku University)
- 2 理化学研究所 革新知能統合研究センター 遺伝統計学チーム
(Statistical Genetics Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)

S13-2 Analysis of complex tandem repeats within the Japanese population

市川 和樹 (Kazuki Ichikawa)、森下 真一 (Shinichi Morishita)

東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

S13-3 Relationship between clonal hematopoiesis and diverse human diseases revealed in large scale human cohorts

佐伯 龍之介 (Ryunosuke Saiki)

京都大学 大学院医学研究科 腫瘍生物学講座
(Department of Pathology and Tumor Biology, Kyoto University, Kyoto, Japan)

S13-4 Methodology for previously overlooked genetic variants and applications in biobank study

小嶋 将平 (Shohei Kojima)

理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN IMS, Japan)

S13-5 Elucidation of genetic and phenotypic landscape of the mitochondrial genome in the Japanese population

山本 賢一^{1,2,3} (Kenichi Yamamoto)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学研究室
(Laboratory of Children's health and Genetics, Division of Health Science, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 3 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)

シンポジウム 14 ゲノム研究に関する報道と協働の未来

Symposium 14 A potential role of journalism in promoting diversity, equity, and inclusion in genomic research

日 時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 11:00

会 場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)

座 長 : 武藤 香織 (東京大学医科学研究所)

吉田 雅幸 (東京科学大学病院 遺伝子診療科)

Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 11:00

Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Kaori Muto (The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Masayuki Yoshida (Institute of Science Tokyo Hospital, Department Medical Genetics)

S14-1

Patient Public Involvement and Responsible Research and Innovation in Genomics: Ethical and Societal Impact

吉田 雅幸 (Masayuki Yoshida)

東京科学大学病院 遺伝子診療科

(Institute of Science Tokyo Hospital, Department Medical Genetics)

S14-2

Public relations in genomic medicine and research - an attempt to create a press release guide

長神 風二 (Fuji Nagami)、荒川 美咲 (Misaki Arakawa)

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)

S14-3

Genome Medicine Research from the Perspective of the Journalism Frontline

水野 雄太 (Yuta Mizuno)

日本放送協会 メディア総局

(General Media Administration Japan Broadcasting Corporation)

S14-4

How to focus on and report the results of genome research? From the standpoint of a news agency reporter

岩村 賢人 (Kento Iwamura)

一般社団法人 共同通信社 科学部

(Science news section, Kyodo News, Tokyo, Japan)

S14-5

The role of the mainstream media in the context of ethical, legal, and social issues (ELSI)

武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)

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 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム

(Laboratory of Biomedical Ethics and Co-design (BECOD), RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

シンポジウム 15 小児医療における臨床遺伝学の役割と展望

Symposium 15 Role of medical genetics in pediatrics

日 時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 11:00
会 場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
座 長 : 吉橋 博史 (地方独立行政法人 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科)
中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)
Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 11:00
Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Hiroshi Yoshihashi (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
Kimitoshi Nakamura (Department of Pediatrics, Kumamoto University)

S15-1 Diagnosis Support for Pediatric Rare Genetic Diseases Using Artificial Intelligence

藤原 豊史 (Toyofumi Fujiwara)

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, Chiba, Japan)

S15-2 Genomic diagnosis in neonatal and pediatric acute care

武内 俊樹 (Toshiki Takenouchi)

慶應義塾大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

S15-3 Expanded Newborn Screening to Rescue Children with Genetic Disorders

荒川 玲子^{1,2} (Reiko Arakawa)

- 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, National Center for Global Health and Medicine)
- 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, National Center for Global Health and Medicine)

S15-4 Research on the Genetic Factors of Kawasaki Disease - Achievements and Future perspectives

尾内 善広^{1,2} (Yoshihiro Onouchi)

- 1 千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学
(Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)
- 2 理化学研究所生命医科学研究センター 循環器ゲノミクス・インフォマティクス研究チーム
(Laboratory for Cardiovascular Genomics and Informatics RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

シンポジウム 16 染色体研究の新たな展開

Symposium 16 Current Topics in Chromosome Research

日 時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 11:00
会 場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)
座 長 : 原田 直樹 (京都大学 iPS 細胞研究所)
黒澤 健司 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)
Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 11:00
Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Naoki Harada (Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)
Kenji Kurosawa (Medical Genetics Center, National Center for Child Health and Development)

S16-1 The molecular mechanism underlying switch from mitosis to meiosis

石黒 啓一郎 (Kei-ichiro Ishiguro)

熊本大学 発生医学研究所
(Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University)

S16-2

Genomically humanized animal models via transchromosomal technology

香月 康宏^{1,2} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学 染色体工学研究センター
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University, Yonago, Japan)
- 2 鳥取大学 医学部 生命科学科 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)

S16-3

Exploring disease-associated structural variants in rare diseases

水口 剛 (Takeshi Mizuguchi)

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)

S16-4

Precise characterization of the recurrent translocation der(1;7)(q10;p10) via long-read sequencing and pangenomes

白石 友一 (Yuichi Shiraishi)

国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野
(Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center Research Institute)

シンポジウム 17 多因子疾患とポリジェニック・リスク・スコアの実装に向けて Symposium 17 Toward the implementation of polygenic risk scores for complex diseases

日 時 : 10月12日(土) 14:25 ~ 16:25
会 場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 鎌谷 洋一郎 (東京大学 大学院新領域創成科学研究科)
八谷 剛史 (岩手医科大学)
Date : Saturday, October 12 14:25 ~ 16:25
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yoichiro Kamatani (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
Tsuyoshi Hachiya (Iwate Medical University)

S17-1

A polygenic score method boosted by non-additive models

太田 力文¹ (Rikifumi Ohta)、谷川 洋介^{2,3} (Yosuke Tanigawa)、鈴木 裕太¹ (Yuta Suzuki)、
Manolis Kellis^{2,3}、森下 真一¹ (Shinichi Morishita)

- 1 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 Computer Science and Artificial Intelligence Laboratory, Massachusetts Institute of Technology, Cambridge, MA, USA
- 3 Broad Institute of MIT and Harvard, Cambridge, MA, USA

S17-2

The interface between monogenic diseases and PRS: Considerations from hypercholesterolemia

多田 隼人¹ (Hayato Tada)、野村 章洋¹ (Akihiro Nomura)、渡邊 淳² (Atsushi Watanabe)、
高村 雅之¹ (Masayuki Takamura)

- 1 金沢大学附属病院 循環器内科
(Department of Cardiology, Kanazawa University Hospital)
- 2 金沢大学附属病院 遺伝診療部
(Division of Clinical Genetics, Kanazawa University Hospital)

S17-3

Development of the world's first birth three-generation cohort and PRS analysis

栗山 進一 (Shinichi Kuriyama)

東北大学 災害科学国際研究所
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University, Sendai, Japan)

S17-4

Polygenic effects on human complex traits across environmental factors, cancer somatic alterations, and embryo selection

難波 真一^{1,2,3} (Shinichi Namba)

- 1 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)
- 2 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

S17-5

Genetic Subtyping of Alzheimer's Disease Using Polygenic Risk Scores and Omics Technologies in a Japanese Cohort

菊地 正隆 (Masataka Kikuchi)

新潟大学 脳研究所 遺伝子機能解析学分野
(Department of Molecular Genetics, Brain Research Institute, Niigata University, Japan)

シンポジウム 18 神経筋疾患の最新の話

Symposium 18 Recent topics on neurological and muscular disorders

日時 : 10月12日(土) 14:25 ~ 16:25
会場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
座長 : 矢部 一郎 (北海道大学神経内科)
石浦 浩之 (岡山大学脳神経内科)
Date : Saturday, October 12 14:25 ~ 16:25
Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Ichiro Yabe (Department of Neurology, Hokkaido University)
Hiroyuki Ishiura (Department of Neurology, Okayama University)

S18-1

Clinical implications of genetic testing for Alzheimer's disease

池内 健 (Takeshi Ikeuchi)

新潟大学脳研究所生命科学リソース研究センター
(Department of Molecular Genetics, Brain Research Institute, Niigata University)

S18-2

Recent Advances in Hereditary Spinocerebellar Ataxia

白井 慎一 (Shinichi Shirai)、矢口 裕章 (Hiroaki Yaguchi)、矢部 一郎 (Ichiro Yabe)

北海道大学 神経内科
(Department of Neurology, Hokkaido University)

S18-3

Myotonic dystrophy: advances in genetics, pathophysiology, and therapeutic approaches

中森 雅之 (Masayuki Nakamori)

山口大学 医学系研究科 臨床神経学
(Department of Neurology, Yamaguchi University, Ube, Japan)

S18-4

Advances in the genetics of multiple system atrophy

三井 純 (Jun Mitsui)

東京大学 大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

シンポジウム 19 エピゲノム研究が紐解く新たな疾患メカニズム

Symposium 19 Unraveling Novel Disease Mechanisms through Epigenome Research

日時 : 10月12日(土) 14:25 ~ 16:25

会場 : 第3会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)

座長 : 中林 一彦 (国立成育医療研究センター)
副島 英伸 (佐賀大学医学部分子生命科学講座)

Date : Saturday, October 12 14:25 ~ 16:25

Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Kazuhiko Nakabayashi (National Center for Child Health and Development)

Hiddenobu Soejima (Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University)

S19-1

Mechanisms and roles of sexually dimorphic epigenome regulation in mammalian germ cells

白根 健次郎 (Kenjiro Shirane)、林 克彦 (Katsuhiko Hayashi)

大阪大学大学院 医学系研究科 ゲノム生物学講座 生殖遺伝学

(Department of Genome Biology, Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)

S19-2

Tracking the dynamic chromatin changes in spermiogenesis: Implications for Male Infertility Diagnosis

岡田 由紀¹ (Yuki Okada)、羽田 政司¹ (Masashi Hada)、牧野 吉倫^{1,2} (Yoshinori Makino)、
兼子 智^{1,3} (Satoru Kaneko)

1 東京大学 定量生命科学研究所

(Institute for Quantitative Biosciences, The University of Tokyo)

2 札幌厚生病院 病理診断科

(Department of Diagnostic Pathology, Sapporo-Kosei General Hospital)

3 エス・セットクリニック

(S・SET Clinic)

S19-3

Epigenetic Disease Model Mice by Epigenome Editing

堀居 拓郎 (Takuro Horii)

群馬大学 生体調節研究所 生体情報ゲノムリソースセンター

(Biosignal Genome Resource Center, Institute for Molecular and Cellular Regulation, Gunma University, Gunma, Japan)

S19-4

Somatic mosaicism of epigenetic silencing in FDFT1 as a cause of porokeratosis

久保 亮治 (Akiharu Kubo)

神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座皮膚科学分野

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

S19-5

DNA methylation analysis using long-read sequencing in rare diseases

水口 剛 (Takeshi Mizuguchi)

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)

パネルディスカッション / Panel Discussion

パネルディスカッション みんなで日本の遺伝カウンセラーの再定義について考えよう： 国家資格化に向けて

Panel Discussion Let's redefine genetic counselors in Japan: toward national qualification

日時：10月12日（土） 14:25～16:25
会場：第4会場（グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール）
座長：井本 逸勢（愛知県がんセンター）
 蒔田 芳男（旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室）
Date：Saturday, October 12 14:25～16:25
Room：Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs：Issei Imoto (Aichi Cancer Center)
 Yoshio Makita (Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital)

パネリスト 太宰 牧子 (Makiko Dazai)
特定非営利活動法人クラヴィスアルクス／一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会
(Clavis Arcus / Genetic Alliance JP)
森屋 宏美 (Hiromi Moriya)
東海大学医学部看護学科
(Tokai University, School of Medicine, Faculty of Nursing)
吉橋 博史 (Hiroshi Yoshihashi)
地方独立行政法人 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 Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

PD-1 The status of genetic counselors in the context of the current Japanese medical system

三宅 秀彦 (Hidehiko Miyake)
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース/領域
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University)

PD-2 Expected requirements and systems for government authorized genetic counseling

西垣 昌和 (Masakazu Nishigaki)
国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare)

PD-3 The role of certified genetic counselors for multidisciplinary collaboration in a cancer-specialized medical institution

高磯 伸枝 (Nobue Takaiso)、井本 逸勢 (Issei Imoto)
愛知県がんセンター
(Aichi Cancer Center Hospital, Aichi, Japan)

WebCast ClinicalNotes チャットカフェ

WebCast ClinicalNotes チャットカフェ (第2回)

日 時 : 10月10日(木) 14:00 ~ 16:50

会 場 : ホスピタリティールーム (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド A)

ナビゲーター: 石川 亜貴 (札幌医科大学医学部 遺伝医学)

水上 都 (札幌マタニティ・ウイメンズホスピタル)

Date : Thursday, October 10 14:00 ~ 16:50

Navigators: Aki Ishikawa (Department of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

Miyako Mizukami (Sapporo Maternity Women's Hospital, Sapporo, Japan)

NT肥厚

高橋 宏典 (Hironori Takahashi)

自治医科大学産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

Down症候群

清水 健司 (Kenji Shimizu)

静岡県立こども病院 遺伝染色体科

(Department of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)

先天性QT延長症候群

山澤 弘州 (Hirokuni Yamazawa)

北海道大学 小児科学教室

(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Sapporo, Japan)

教育プログラム / Educational Program

教育プログラム 1 / Educational Program 1

日 時 : オンデマンド配信のみ

Date : On-demand

EP1

Prenatal Genetic Testing: Current Status and Future Prospects

佐村 修 (Osamu Samura)

東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)

教育プログラム 2 / Educational Program 2

日 時 : オンデマンド配信のみ

Date : On-demand

EP2

Cancer treatment and genetic medicine from the perspective of DNA mismatch repair system

岩泉 守哉^{1,2} (Moriya Iwaizumi)

1 浜松医科大学医学部附属病院 検査部

(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine)

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)

教育プログラム 3 / Educational Program 3

日 時 : オンデマンド配信のみ
Date : On-demand

EP3

Genetic medicine in the context of treatment strategy for common disease

竹内 千仙 (Chisen Takeuchi)
東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital)

教育プログラム 4 / Educational Program 4

日 時 : オンデマンド配信のみ
Date : On-demand

EP4

The roles of Clinical Geneticists in pediatrics

森貞 直哉 (Naoya Morisada)
兵庫県立こども病院臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

遺伝医学・ゲノム医学 はじめから学ぶ

遺伝医学・ゲノム医学 はじめから学ぶ

日 時 : オンデマンド配信のみ
Date : On-demand

ES1-1

基礎の基礎① 遺伝性疾患

渡邊 淳 (Atsushi Watanabe)
金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター
(Division of Clinical Genetics and Center for Genetic Support Center, Kanazawa University Hospital)

ES1-2

基礎の基礎② 遺伝子関連検査・染色体検査

渡邊 淳 (Atsushi Watanabe)
金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター
(Division of Clinical Genetics and Center for Genetic Support Center, Kanazawa University Hospital)

ES1-3

基礎の基礎③ 遺伝医療・ゲノム医療

渡邊 淳 (Atsushi Watanabe)
金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター
(Division of Clinical Genetics and Center for Genetic Support Center, Kanazawa University Hospital)

ES2

遺伝カウンセリング

福田 令 (Rei Fukuda)
富山大学附属病院 遺伝子診療部
(Toyama University Hospital, Department of Clinical Genetics)

ES3

家族歴の収集と家系図の作成

徳富 智明 (Tomoharu Tokutomi)
川崎医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Kawasaki Medical School)

ES4	バリエーションの解釈 岡崎 哲也 (Tetsuya Okazaki) 岡山大学学術研究院医歯薬学域 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)
ES5	遺伝子治療 中國 正祥 (Masayoshi Nakakuni) 国立成育医療研究センター 遺伝子細胞治療推進センター・臨床研究センター (Gene and Cell Therapy Promotion Center / Center for Clinical Research and Development, National Center for Child Health and Development)
ES6	着床前診断 森山 育実 (Ikumi Moriyama) 藤田医科大学病院 (Fujita Health University Hospital)
ES7	エピゲノム 副島 英伸 (Hidenobu Soejima) 佐賀大学医学部分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野 (Division of Molecular Genetics & Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University)
ES8	ミトコンドリア病 村山 圭 (Kei Murayama) 順天堂大学難治性疾患診断・治療学/小児科 (Diagnostics and Therapeutics of Intractable Disease, Intractable Disease Research Center, Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine)
ES9	がんゲノム医療と遺伝性腫瘍症候群 田辺 記子 (Noriko Tanabe) 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科 (Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
ES10	遺伝医療の発展と小児遺伝性疾患 浦野 真理 (Mari Urano) 国立国際医療研究センター (Center Hospital of the National Center for Global Health and Medicine)
ES11	難病医療と遺伝医療の接点 柊中 智恵子 (Chieko Kukinaka) 熊本大学大学院生命科学研究部 (Faculty of Life Sciences, Kumamoto University)
ES12	ゲノム医療推進法 吉田 雅幸 (Masayuki Yoshida) 東京科学大学先進倫理医科学分野・遺伝子診療科 (Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo)

大会賞候補セッション（口演） / Oral Presentation Award Session

大会賞候補セッション（口演） / Oral Presentation Award Session

日 時 : 10月11日(金) 11:05 ~ 11:55
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 山田 崇弘(北海道大学病院臨床遺伝子診療部)
 蒔田 芳男(旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室)
Date : Friday, October 11 11:05 ~ 11:55
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Takahiro Yamada (Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
 Yoshio Makita (Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital)

BO-1

Management of patients with hematological disorders with germline predispositions in Japan

渡邊 瑞希^{1,2} (Mizuki Watanabe)、諫田 淳也¹ (Junya Kanda)、川崎 秀徳³ (Hidenori Kawasaki)、
笠原 千嗣⁴ (Senji Kasahara)、兼村 信宏⁵ (Nobuhiro Kanemura)、平本 展大⁶ (Norihiro Hiramoto)、
白杵 憲祐⁷ (Kensuke Usuki)、今田 和典⁸ (Kazunori Imada)、上田 恭典⁹ (Yasunori Ueda)、
三谷 絹子¹⁰ (Kinuko Mitani)、北野 俊行¹¹ (Tosiyuki Kitano)、森内 幸美¹² (Yukiyoshi Moriuchi)、
魚嶋 伸彦¹³ (Nobuhiko Uoshima)、藤 重夫¹⁴ (Shigeo Fuji)、小川 誠司¹⁵ (Seishi Ogawa)、
高折 晃史¹ (Akifumi Takaori)、南谷 泰仁¹⁶ (Yasuhito Nannya)

- 1 京都大学医学部附属病院 血液内科
(Department Hematology, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 2 国立がん研究センター中央病院 移植科
(Div. Stem Cell Transplantation, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 4 岐阜市民病院 血液内科
(Department of Hematology, Gifu Municipal Hospital, Gifu, Japan)
- 5 岐阜大学医学部附属病院 血液・感染症内科
(Department Hematology and Infectious Disease, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 6 神戸市立医療センター中央市民病院血液内科
(Department Hematology, Kobe City Medical Center General Hospital, Kobe, Japan)
- 7 NTT東日本関東病院 血液内科
(Department of Hematology, NTT Medical Center Tokyo, Tokyo, Japan)
- 8 大阪赤十字病院 血液内科
(Department of Hematology, Japanese Red Cross Osaka Hospital, Osaka, Japan)
- 9 倉敷中央病院 血液内科
(Department of Hematology, Kurashiki Central Hospital, Kurashiki, Japan)
- 10 獨協医科大学内科学 血液・腫瘍内科
(Department of Hematology and Oncology, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)
- 11 田附興風会医学研究所北野病院 血液内科
(Department of Hematology, Kitano Hospital, Osaka, Japan)
- 12 佐世保市総合医療センター 血液内科
(Department of Hematology, Sasebo City General Hospital, Sasebo, Japan)
- 13 京都第二日本赤十字病院 血液内科
(Department Hematology, Japanese Red Cross Kyoto Daini Hospital, Kyoto, Japan)
- 14 大阪国際がんセンター 血液内科
(Department of Hematology, Osaka International Cancer Institute, Osaka, Japan)
- 15 京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学
(Department Pathology and Tumor Biology, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 16 東京大学医科学研究所 血液腫瘍内科
(Department Hematology/Oncology, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

New quantitative and qualitative analytical framework of scRNAseq data reveals the pathophysiology of SLE

中野 正博¹ (Masahiro Nakano)、河野 通大^{1,2} (Michihiro Kono)、波多野 裕明¹ (Hiroaki Hatano)、浅原 健一郎¹ (Kenichiro Asahara)、西野 貴大¹ (Takahiro Nishino)、高橋 悠^{1,2} (Haruka Takahashi)、夏本 文輝¹ (Bunki Natsumoto)、石垣 和慶^{1,2,3} (Kazuyoshi Ishigaki)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター ヒト免疫遺伝研究チーム
(Laboratory for Human Immunogenetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 2 慶應義塾大学医学部 微生物学・免疫学教室
(Department of Microbiology and Immunology, Keio University School of Medicine)
- 3 慶應義塾大学 ヒト生物学-微生物叢-量子計算研究センター
(Keio University Human Biology-Microbiome-Quantum Research Center (WPI-Bio2Q))

Germline Findings in Whole Genome Sequencing: Contribution to Carcinogenesis?

幅野 愛理¹ (Eri Habano)、田中 教生² (Norio Tanaka)、土橋 映仁³ (Akito Dobashi)、金子 景香¹ (Keika Kaneko)、新川 裕美¹ (Hiromi Arakawa)、箕浦 祐子¹ (Yuko Minoura)、久我 亜沙美¹ (Asami Kuga)、石岡 宏太¹ (Kota Ishioka)、林 直美¹ (Naomi Hayashi)、古川 孝広¹ (Takahiro Kogawa)、深田 一平¹ (Ippei Fukada)、森 誠一² (Seiichi Mori)、高橋 俊二¹ (Shunji Takahashi)、上野 貴之¹ (Takayuki Ueno)、植木 有紗¹ (Arisa Ueki)

- 1 公益財団法人 がん研究会有明病院
(The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 2 公益財団法人 がん研究会 がんプレジジョン医療研究センター
(The Cancer Precision Medicine Center, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 3 公益財団法人 がん研究会 がん研究所
(The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research)

Long-term efficacy of gene therapy for AADC deficiency and development of diagnostic system

溝部 万里奈¹ (Marina Mizobe)、小島 華林¹ (Karin Kojima)、渡邊 知佳¹ (Chika Watanabe)、村松 慎一² (Shin-ichi Muramatsu)、小坂 仁¹ (Hitoshi Osaka)、山形 崇倫^{1,3} (Takanori Yamagata)

- 1 自治医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学 神経遺伝子治療部門
(Division of Neurological Gene Therapy, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 3 栃木県立リハビリテーションセンター
(Tochigi Rehabilitation Center, Tochigi, Japan)

一般口演 / Oral Session

一般口演 1 生殖遺伝学

Oral Session 1 Reproductive Genetics

日時 : 10月10日(木) 8:30 ~ 9:20
会場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 佐々木 愛子(国立成育医療研究センター)
佐村 修(東京慈恵会医科大学 産婦人科)
Date : Thursday, October 10 8:30 ~ 9:20
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Aiko Sasaki (NCCHD)
Osamu Samura (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)

O1-1

Investigation of genetic causes by exome sequencing in families with non-obstructive azoospermia

西田 玖二子¹ (Kuniko Nishida)、古城 公佑^{2,3} (Kosuke Kojo)、沼畑 大介² (Daisuke Numahata)、
内田 将央⁴ (Masahiro Uchida)、山崎 一恭⁵ (Kazumitsu Yamasaki)、岩本 晃明^{2,6} (Teruaki Iwamoto)、
長崎 裕加⁷ (Yuka Nagasaki)、佐藤 陽一⁷ (Youichi Sato)

- 1 徳島大学 薬学部 薬学科 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Tokushima University)
- 2 国際医療福祉大学病院 リプロダクションセンター男性不妊部門
(Center for Infertility and IVF, International University of Health and Welfare Hospital)
- 3 筑波大学附属病院 泌尿器外科
(Department of Urology, University of Tsukuba Hospital)
- 4 東京医科大学茨城医療センター 泌尿器科
(Department of Urology, Tokyo Medical University Ibaraki Medical Center)
- 5 筑波学園病院 泌尿器科
(Urology department, Tsukuba Gakuen Hospital)
- 6 山王病院 リプロダクションセンター男性不妊部門
(Department of Male Infertility, Reproduction Center, Sanno Hospital)
- 7 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)

O1-2

Identification of Causative Mutations in Infertility and Recurrent Pregnancy Loss through Whole Exome Sequencing

佐古 悠輔 (Yusuke Sako)、稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹 (Hiroki Kurahashi)

藤田医科大学 藤田医科大学医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Department of Molecular Genetics, Research Center for Medical Sciences, Fujita Health University)

O1-3

Effect of a precursor of NAD⁺, on the frequency of appearance of anaphase lagging in oocyte meiosis I

橋本 周¹ (Shu Hashimoto)、中岡 義晴² (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴³ (Yoshiharu Morimoto)

- 1 大阪公立大学大学院医学研究科
(Osaka Metropolitan University)
- 2 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic)
- 3 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC Grand Front Osaka Clinic)

Systematic molecular analyses for 115 karyotypically normal men with isolated non-obstructive azoospermia

村西 雄貴^{1,2} (Yuki Muranishi)、小堀 善友³ (Yoshitomo Kobori)、福井 由宇子¹ (Yuko Katoh-Fukui)、玉岡 哲¹ (Satoshi Tamaoka)、服部 淳¹ (Atsushi Hattori)、大坂 晃由³ (Akiyoshi Osaka)、岡田 弘³ (Hiroshi Okada)、中林 一彦⁴ (Kazuhiko Nakabayashi)、河合 智子⁴ (Tomoko Kawai)、緒方 広子⁴ (Hiroko Ogata-Kawata)、岩端 威之³ (Toshiyuki Iwahata)、今 雅史² (Masafumi Kon)、篠原 信雄² (Nobuo Shinohara)、深見 真紀¹ (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 北海道大学大学院医学研究院 腎泌尿器外科学教室
(Department of Renal and Genitourinary Surgery, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, 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)
- 4 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Development of a predictive model for sperm retrieval by micro-TESE using genomic information

菊地 康友¹ (Yasutomo Kikuchi)、古城 公佑^{2,3} (Kosuke Kojo)、沼畑 大介² (Daisuke Numahata)、内田 将央⁴ (Masahiro Uchida)、山崎 一恭⁵ (Kazumitsu Yamasaki)、岩本 晃明^{2,6} (Teruaki Iwamoto)、長崎 裕加⁷ (Yuka Nagasaki)、佐藤 陽一⁷ (Youichi Sato)

- 1 徳島大学 薬学部 薬学科 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Tokushima University)
- 2 国際医療福祉大学病院 リプロダクションセンター男性不妊部門
(Center for Infertility and IVF, International University of Health and Welfare Hospital)
- 3 筑波大学附属病院 泌尿器外科
(Department of Urology, University of Tsukuba Hospital)
- 4 東京医科大学茨城医療センター 泌尿器科
(Department of Urology, Tokyo Medical University Ibaraki Medical Center)
- 5 筑波学園病院 泌尿器科
(Urology department, Tsukuba Gakuen Hospital)
- 6 山王病院 リプロダクションセンター男性不妊部門
(Department of Male Infertility, Reproduction Center, Sanno Hospital)
- 7 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)

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

日時 : 10月10日(木) 8:30 ~ 9:20
会場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座長 : 矢部 一郎 (北海道大学大学院医学研究院神経内科学)
荒川 玲子 (国立国際医療研究センター)
Date : Thursday, October 10 8:30 ~ 9:20
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Ichiro Yabe (Department of Neurology, Hokkaido University)
Reiko Arakawa (National Center for Global Health and Medicine)

02-1

Spinal cord motor neuron phenotypes and polygenic risk scores in sporadic amyotrophic lateral sclerosis

加藤 玖里純¹ (Chris Kato)、森本 悟^{1,2} (Satoru Morimoto)、高橋 慎一^{1,3} (Shinichi Takahashi)、
難波 真一⁴ (Shinichi Namba)、王 青波^{4,5} (Qingbo Wang)、岡田 随象^{4,5,6} (Yukinori Okada)、
岡野 栄之¹ (Hideyuki Okano)

- 1 慶應義塾大学 再生医療リサーチセンター
(Keio University Regenerative Medicine Research Center, Kanagawa, Japan)
- 2 東京都健康長寿医療センター研究所 神経変性疾患研究
(Division of Neurodegenerative Disease Research, Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology, Tokyo, Japan)
- 3 埼玉医科大学 国際医療センター 脳神経内科・脳卒中内科
(Department of Neurology and Cerebrovascular Medicine, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)
- 4 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 5 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)
- 6 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

02-2

Clinical and genetic characteristics of ALS patients with *SOD1* mutation in Japan

中村 亮一¹ (Ryoichi Nakamura)、中枳 昌弘² (Masahiro Nakatochi)、藤内 玄規¹ (Genki Tohnai)、
熱田 直樹¹ (Naoki Atsuta)、伊藤 大輔² (Daisuke Ito)、勝野 雅央² (Masahisa Katsuno)、
和泉 唯信³ (Yuishin Izumi)、平山 剛久⁴ (Takehisa Hirayama)、狩野 修⁴ (Osamu Kano)、
服部 信孝⁵ (Nobutaka Hattori)、橋本 里奈⁶ (Rina Hashimoto)、饗場 郁子⁶ (Ikuko Aiba)、
澁谷 和幹⁷ (Kazumoto Shibuya)、桑原 聡⁷ (Satoshi Kuwabara)、鈴木 直輝⁸ (Naoki Suzuki)、
青木 正志⁸ (Masashi Aoki)、織田 雅也⁹ (Masaya Oda)、森田 光哉¹⁰ (Mitsuya Morita)、
道勇 学¹ (Manabu Doyu)、祖父江 元¹ (Gen Sobue)

- 1 愛知医科大学
(Aichi Medical University, Nagakute, Japan)
- 2 名古屋大学
(Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 3 徳島大学
(Tokushima University, Tokushima, Japan)
- 4 東邦大学
(Toho University, Tokyo, Japan)
- 5 順天堂大学
(Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 6 国立病院機構東名古屋病院
(National Hospital Organization Higashinagoya National Hospital, Nagoya, Japan)
- 7 千葉大学
(Chiba University, Chiba, Japan)
- 8 東北大学
(Tohoku University, Sendai, Japan)
- 9 ビハーク花の里病院
(Vihara Hananosato Hospital, Miyoshi, Japan)
- 10 自治医科大学
(Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)

O2-3

Three-year experiences of viltolarsen treatment in pediatric patients with Duchenne muscular dystrophy

李 知子 (Tomoko Lee)、片山 慈之 (Yoshiyuki Katayama)、松井 美樹 (Miki Matsui)、
角田 朋大 (Tomohiro Kakuta)、寺崎 英佑 (Eisuke Terasaki)、徳永 沙知 (Sachi Tokunaga)、
谷口 直子 (Naoko Taniguchi)、下村 英毅 (Hideki Shimomura)、竹島 泰弘 (Yasuhiro Takeshima)

兵庫医科大学 小児科学

(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)

O2-4

A case of spinal muscular atrophy in which risdiplam administration is thought to have affected the reproductive organs

齊藤 利雄¹ (Toshio Saito)、小柳 良子² (Yoshiko Koyanagi)、原 保夫³ (Yasuo Hara)、
園田 桃代² (Momoyo Sonoda)、西尾 久英⁴ (Hisahide Nishio)

1 国立病院機構大阪刀根山医療センター 小児神経内科

(Division of Child Neurology, Department of Neurology, National Hospital Organization Osaka Toneyama Medical Center, Toyonaka, Japan)

2 園田桃代ARTクリニック

(Sonoda Momoyo ART clinic)

3 原クリニック

(Hara clinic)

4 神戸学院大学総合リハビリテーション学部

(Faculty of Rehabilitation, Kobe Gakuin University)

O2-5

Deficiency of ASD top gene SCN2A in mouse mPFC models schizophrenia

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

名古屋市立大学 大学院医学研究科 脳神経科学研究所 神経発達症遺伝学分野

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

一般口演 3 腫瘍遺伝学 1

Oral Session 3 Cancer Genetics 1

日 時 : 10月10日(木) 8:30 ~ 9:20

会 場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)

座 長 : 平田 真 (国立がん研究センター中央病院)
織田 克利 (東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部)

Date : Thursday, October 10 8:30 ~ 9:20

Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Makoto Hirata (National Cancer Center Hospital)

Katsutoshi Oda (The University of Tokyo Hospital, Department of Clinical Genomics)

O3-1

Analysis of Secondary Findings Related to Pathogenic BRCA1/2 Variants Identified in Comprehensive Genome Profiling

奥川 喜永^{1,2} (Yoshinaga Okugawa)、藤原 拓海¹ (Takumi Fujiwara)、坪井 順哉¹ (Junya Tsuboi)、
北嶋 貴仁^{1,2} (Takahito Kitajima)、寺本 江見¹ (Emi Teramoto)、中村 麻姫¹ (Maki Nakamura)、
池尻 誠¹ (Makoto Ikejiri)、望木 郁代¹ (Ikuyo Mochiki)、橋詰 令太郎¹ (Ryotaro Hashizume)、
今井 裕¹ (Hiroshi Imai)、中谷 中¹ (Kaname Nakatani)、間山 裕二² (Yuji Toiyama)

1 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部

(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital, Mie, Japan)

2 三重大学医学系研究科 消化管小児外科学講座

(Department of Gastrointestinal and Pediatric Surgery)

Clinical outcome of returning genomic results to *BRCA1* and *BRCA2* pathogenic variant carriers found in general population

鈴木 洋一^{1,2} (Yoichi Suzuki)、大根田 絹子¹ (Kinuko Ohneda)、濱中 洋平^{1,3} (Yohei Hamanaka)、石田 孝宣³ (Takanori Ishida)、湊 純子⁴ (Junko Minato)、島田 宗昭^{4,5} (Muneaki Shimada)、川目 裕⁶ (Hiroshi Kawame)、布施 昇男^{1,5} (Nobuo Fuse)、長神 風二^{1,5} (Fuji Nagami)、山本 雅之^{1,5} (Masayuki Yamamoto)

- 1 人材育成部門 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku University Tohoku Medical Megabank Organization, Sendai, Miyagi, Japan)
- 2 上尾中央総合病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Ageo Central General Hospital, Ageo, Saitama, Japan)
- 3 東北大学大学院医学系研究科 乳腺・内分泌外科学分野
(Department of Breast and Endocrine Surgical Oncology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 4 東北大学大学院医学系研究科 婦人科学分野
(Department of Gynecology and Obstetrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 5 東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 6 慈恵医科大学病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)

Evaluations of secondary findings using CGP with a focus on family history in colorectal cancer

北嶋 貴仁^{1,2} (Takahito Kitajima)、奥川 喜永^{1,2} (Yoshinaga Okugawa)、中村 麻姫¹ (Maki Nakamura)、池尻 誠¹ (Makoto Ikejiri)、藤原 拓海¹ (Takumi Fujiwara)、坪井 順哉¹ (Junya Tsuboi)、望木 郁代¹ (Ikuyo Mochiki)、橋詰 令太郎¹ (Ryotaro Hashizume)、今井 裕¹ (Hiroshi Imai)、中谷 中¹ (Kaname Nakatani)

- 1 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
(The Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)
- 2 三重大学 医学部 消化管・小児外科
(The Department of Gastrointestinal and Pediatric Surgery, Mie University)

Characterization of Clonal Hematopoiesis Associated Findings in the FoundationOne Liquid(F1L) test in Pancreatic Cancer

松川 愛未¹ (Manami Matsukawa)、久保 崇² (Takashi Kubo)、角南 久仁子² (Kuniko Sunami)、小山 隆文³ (Takafumi Koyama)、須藤 一起^{3,4} (Kazuki Sudo)、小田 智世^{1,2} (Satoyo Oda)、田辺 記子^{1,5} (Noriko Tanabe)、渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、友澤 周子¹ (Chikako Tomozawa)、吉田 輝彦¹ (Teruhiko Yoshida)、山本 昇³ (Noboru Yamamoto)、平田 真¹ (Makoto Hirata)

- 1 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科
(Department of Clinical Laboratories, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 3 国立がん研究センター 中央病院 先端医療科
(Department of Experimental therapeutics, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター 中央病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 5 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama, Japan)

Clinical profiling of postzygotic mosaicism in hereditary cancer genes: analysis of 27 individuals in 18 families

友澤 周子¹ (Chikako Tomozawa)、渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、田辺 記子^{1,2} (Noriko Tanabe)、松川 愛未¹ (Manami Matsukawa)、牛尾 美年子^{1,3} (Mineko Ushima)、後藤 政広³ (Masahiro Gotoh)、小田 智世^{1,4} (Satoyo Oda)、後藤 悌⁵ (Yasushi Goto)、脇岡 範⁶ (Susumu Hijioka)、加藤 真弓⁷ (Mayumi Kato)、松井 喜之⁸ (Yoshiyuki Matsui)、森実 千種⁶ (Chigusa Morizane)、椎野 翔⁹ (Sho Shiino)、鈴木 茂伸¹⁰ (Shigenobu Suzuki)、山田 真善^{1,11} (Masayoshi Yamada)、坂本 裕美^{1,12} (Hiromi Sakamoto)、菅野 康吉^{1,13} (Kokichi Sugano)、吉田 輝彦¹ (Teruhiko Yoshida)、平田 真¹ (Makoto Hirata)

- 1 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama, Japan)
- 3 国立がん研究センター 研究所 臨床ゲノム解析部門
(Department of Clinical Genomics, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科
(Department of Clinical Laboratories, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 国立がん研究センター 中央病院 呼吸器内科
(Department of Thoracic Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 国立がん研究センター 中央病院 肝胆膵内科
(Department of Hepatobiliary and Pancreatic Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 国立がん研究センター 中央病院 婦人腫瘍科
(Department of Gynecology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 8 国立がん研究センター 中央病院 泌尿器・後腹膜腫瘍科
(Department of Urology and Retroperitoneal Surgery, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 9 国立がん研究センター 中央病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 10 国立がん研究センター 中央病院 眼腫瘍科
(Department of Ophthalmic Oncology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 11 国立がん研究センター 中央病院 内視鏡科
(Endoscopy Division, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 12 国立がん研究センター 研究所 バイオバンク部門
(Department of Biobank and Tissue Resources, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 13 佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan)

一般口演 4 エピジェネティクス, 細胞遺伝学

Oral Session 4 Epigenetics, Cytogenetics

日時 : 10月10日(木) 9:30 ~ 10:20

会場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)

座長 : 副島 英伸(佐賀大学 医学部 分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野)

齋藤 伸治(名古屋大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野)

Date : Thursday, October 10 9:30 ~ 10:20

Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

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

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

O4-1

Long-read sequencing analysis in two Beckwith-Wiedemann syndrome families caused by defects of OCT4/SOX2 binding site

鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)、増渕 颯¹ (Hayate Masubuchi)、浦川 立貴¹ (Tatsuki Urakawa)、小崎 里華² (Rika Kosaki)、矢ヶ崎 英晃³ (Hideaki Yagasaki)、副島 英伸⁴ (Hidenobu Soejima)、緒方 勤⁵ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 山梨大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Yamanashi University, Yamanashi, Japan)
- 4 佐賀大学医学部医学科 分子生命科学講座
(Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 5 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

O4-2

Comprehensive diagnosis of a case of Silver-Russell syndrome and Beckwith-Wiedemann syndrome using nanopore sequencing

山澤 一樹¹ (Kazuki Yamazawa)、中嶋 萌子¹ (Moeko Nakashima)、志食 絵理² (Eri Shijiki)、鶴岡 恵² (Megumi Saito-Tsuruoka)、沼倉 周彦^{2,3} (Chikahiko Numakura)

- 1 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 3 埼玉医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)

O4-3

Identification of genomic polymorphisms associated with intellectual disability in ATR-X syndrome

堀 かりん¹ (Karin Hori)、大塚 正成¹ (Masanari Otsuka)、土井 南季^{1,2} (Namiki Doi)、塩田 倫史^{1,2} (Norifumi Shioda)

- 1 熊本大学 発生医学研究所 ゲノム神経学分野
(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 2 熊本大学 大学院 薬学教育部 創薬生命薬科学専攻
(Graduate school of Pharmaceutical Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

High proportion of monosomy 21 cells revealed by chromosomal microarray in a patient with ring chromosome 21 mosaicism

蓮見 健太^{1,2} (Kenta Hasumi)、福島 美夢^{1,2} (Miyu Fukushima)、相良 真理子^{1,2} (Mariko Sagara)、小田 小百合^{1,2} (Sayuri Oda)、蔵光 寛行^{1,2} (Hiroyuki Kuramitsu)、小山 真弘² (Masahiro Koyama)、小口 祐伴³ (Yusuke Oguchi)、来住 美和子³ (Miwako Kizumi)、大場 大樹³ (Daiju Oba)、大橋 博文³ (Hirofumi Ohashi)

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

Unbalanced translocation involving an acrocentric chromosome not predicted by chromosomal microarray analysis

山田 浩介 (Kosuke Yamada)、高林 直輝 (Naoki Takabayashi)、樽林 歩美 (Fumi Kurebayashi)、清水 健司 (Kenji Shimizu)

静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)

一般口演 5 稀少疾患

Oral Session 5 Rare Diseases

日 時 : 10月10日(木) 9:30 ~ 10:20

会 場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)

座 長 : 清水 健司 (静岡県立こども病院)
渡邊 順子 (久留米大学医学部質量分析医学応用研究施設 / 同 小児科学講座)

Date : Thursday, October 10 9:30 ~ 10:20

Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Kenji Shimizu (Shizuoka Children's Hospital)
Yoriko Watanabe (Research Institute of Medical Mass Spectrometry, and Department Pediatrics and Child Health)

X-Linked Hypophosphatemia with complex inverted duplication of intra *PHEX* gene

内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、高土 祐一³ (Yuichi Takashi)、興水 江里子² (Eriko Koshimizu)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、藤田 京志² (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{2,4} (Satoko Miyatake)、水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、川浪 大治³ (Daiji Kawanami)、松本 直通^{1,2,4} (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 福岡大学医学部 内分泌・糖尿病内科学講座
(Department of Endocrinology and Diabetes, Fukuoka University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

Functional analysis of loss-of-function biallelic RINT1 variants responsible for infantile recurrent liver dysfunction

青木 大芽^{1,2} (Taiga Aoki)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、飯田 貴也¹ (Takaya Iida)、榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、松原 洋一¹ (Yoichi Matsubara)、要 匡^{1,2} (Tadashi Kaname)

- 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 国立成育医療研究センターアレルギーセンター
(Allergy Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Two patterns of phenotype in patients with Snijders Blok Campeau syndrome and behavior test using zebrafish model

榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、白水 崇^{2,3} (Takashi Shiromizu)、八十島 左京² (Sakyo Yasojima)、小岩 純子² (Junko Koiwa)、黒田 友紀子^{1,4} (Yukiko Kuroda)、村上 博昭⁴ (Hiroaki Murakami)、成戸 卓也¹ (Takuya Naruto)、西村 有平^{2,3} (Yuhei Nishimura)、黒澤 健司^{1,4} (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 三重大学 大学院医学系研究科 統合薬理学
(Department of Integrative Pharmacology, Graduate School of Medicine, Mie University, Tsu, Japan)
- 3 三重大学 線毛疾患研究センター
(Mie University Research Center for Cilia and Diseases, Tsu, Japan)
- 4 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)

The impact of variant annotations on the diagnostic yield of genetic analysis for rare neurological diseases

小松 和幸¹ (Kazuyuki Komatsu)、加藤 光広² (Mitsuhiro Kato)、宮本 祥子¹ (Sachiko Miyamoto)、矢本 香織¹ (Kaori Yamoto)、平出 拓也³ (Takuya Hiraide)、渡邊 一樹⁴ (Kazuki Watanabe)、古川 省悟¹ (Shogo Furukawa)、林 泰壽¹ (Taiju Hayashi)、磯貝 真悠¹ (Mayu Isogai)、原崎 拓真¹ (Takuma Harasaki)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智¹ (Hirotomo Saito)

- 1 浜松医科大学 医学部 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 昭和大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 浜松医科大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 4 浜松医科大学医学部附属病院 第一内科/脳神経内科
(First Department of Medicine/Department of Neurology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

Rare variant in the *NR5A1* gene causing 46,XY complete gonadal dysgenesis with a non-communicating rudimentary uterus

佐々木 徹¹ (Toru Sasaki)、鈴木 慎二² (Shinji Suzuki)、小野 政徳¹ (Masanori Ono)、山本 阿紀子¹ (Akiko Yamamoto)、備後 真登^{3,4} (Masato Bingo)、山中 岳² (Gaku Yamanaka)、黒田 雅彦⁵ (Masahiko Kuroda)、稲垣 夏子^{3,6} (Natsuko Inagaki)、西洋孝¹ (Hirotaka Nishi)

- 1 東京医科大学 産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学 小児科学分野
(Department of Pediatrics, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学 遺伝子診療センター
(Department of Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 東京医科大学 臨床検査医学分野
(Department of Laboratory Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 東京医科大学 分子病理学分野
(Department of Molecular Pathology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 6 東京医科大学 循環器内科分野
(Department of Cardiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

一般口演 6 バイオインフォマティクス, 遺伝統計学, データベース・バイオバンク, 機能解析
Oral Session 6 Bioinformatics, Statistical Genetics, Database/Biobank, Functional Genomics

日時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 13:45
会場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座長 : 稲垣 秀人 (藤田医科大学)
熊坂 夏彦 (東京大学医科学研究所)
Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 13:45
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Hidehito Inagaki (Fujita Health University)
Natsuhiko Kumasaka (The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

O6-1

LPA, KIV2, serum Lp(a), and the lifetime risk of Cancers and Cardiovascular diseases

田中 紀子^{1,2,3} (Noriko Tanaka)、能勢 英雅⁴ (Hidemasa Nose)、竹内 文乃⁴ (Ayano Takeuchi)、
三重野 牧子⁵ (Makiko Mieno)、新井 富生⁶ (Tomio Arai)

- 1 京都大学 生命科学研究科 附属生命情報解析教育センター
(Center for Living Systems Information Science, Graduate School of Biostudies, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター研究所 ゲノム医科学プロジェクト (戸山)
(Genome Medical Science Project-Toyama, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 福島県立医科大学 臨床研究センター
(Clinical Research Center, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 4 中央大学 理工学部人間総合理工学科
(Department of integrated Science and Engineering for Sustainable Societies, Chuo University, Tokyo, Japan)
- 5 自治医科大学 情報センター
(Department of Medical Informatics, Center for Information, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 6 東京都健康長寿医療センター 病理診断科
(Department of Pathology, Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital, Tokyo, Japan.)

Dissecting cross-population polygenic heterogeneity of multimorbidity across respiratory and cardiometabolic diseases

山本 悠司¹ (Yuji Yamamoto)、白井 雄也^{1,2} (Yuya Shirai)、曾根原 究人^{1,3,4} (Kyuto Sonehara)、
難波 真一^{1,3,4} (Shinichi Namba)、山本 賢一^{1,5} (Kenichi Yamamoto)、枝廣 龍哉^{1,2,4} (Ryuya Edahiro)、
鈴木 顕^{1,6} (Ken Suzuki)、小嶋 崇史^{1,3,4,7} (Takafumi Ojima)、武田 吉人² (Yoshito Takeda)、
松田 浩一⁸ (Koichi Matsuda)、熊ノ郷 淳^{2,9,10,11,12,13} (Atsushi Kumanogoh)、
山内 敏正^{6,14} (Toshimasa Yamauchi)、門脇 孝^{6,15} (Takashi Kadowaki)、
岡田 随象^{1,3,4,16,17} (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 2 大阪大学大学院 医学系研究科 呼吸器・免疫内科学
(Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 3 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)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 6 東京大学大学院 医学系研究科 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 東北大学大学院 医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 8 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 クリニカルシーケンス分野
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 9 大阪大学 免疫フロンティア研究センター 感染病態学
(Department of Immunopathology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)
- 10 大阪大学 先導的学際研究機構(OTRI) 生命医科学融合フロンティア研究部門
(Integrated Frontier Research for Medical Science Division, Institute for Open and Transdisciplinary Research Initiatives (OTRI), Osaka University, Suita, Japan)
- 11 大阪大学 感染症総合教育研究拠点
(Center for Infectious Diseases for Education and Research (CiDER), Osaka University, Suita, Japan)
- 12 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 革新的先端研究開発支援事業
(Japan Agency for Medical Research and Development, Core Research for Evolutional Science and Technology (AMED CREST), Osaka University, Suita, Japan)
- 13 大阪大学 ワクチン開発研究拠点 先端モダリティ・DDS研究センター
(Center for Advanced Modalities and DDS (CAMaD), Osaka University, Suita, Japan)
- 14 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
(AMED CREST, Japan Agency for Medical Research and Development, Tokyo, Japan)
- 15 虎ノ門病院
(Toranomon Hospital, Tokyo, Japan)
- 16 大阪大学 免疫フロンティア研究センター 免疫統計学
(Laboratory of Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University, Suita, Japan)
- 17 大阪大学 ヒューマン・メタバース疾患研究拠点
(Premium Research Institute for Human Metaverse Medicine (WPI-PRIME), Osaka University, Suita, Japan)

Genetic determinants of centenarian longevity are associated with multiple age-related diseases and a longer healthspan

佐々木 貴史¹ (Takashi Sasaki)、田高 周² (Shu Tadaka)、平田 匠³ (Takumi Hirata)、西本 祥仁⁴ (Yoshinori Nishimoto)、色本 涼¹ (Ryo Shikimoto)、阿部 由紀子¹ (Yukiko Abe)、塩濱 愛子¹ (Aiko Shiohama)、城田 松之^{2,5,6,7} (Matsuyuki Shirota)、元池 育子^{2,6} (Ikuko Motoike)、田宮 元^{2,5,7,8} (Gen Tamiya)、木下 賢吾^{2,6,7,9} (Kengo Kinoshita)、山本 雅之^{2,7} (Masayuki Yamamoto)、ラチシェバ ナターシャ¹⁰ (Natasha S Latysheva)、レドサム ジョセフ¹¹ (Joseph R Ledsam)、加山 博規¹¹ (Hiroki Kayama)、武林 亨¹² (Toru Takebayashi)、岡野 栄之¹³ (Hideyuki Okano)、末松 誠^{14,15} (Makoto Suematsu)、小崎 健次郎¹⁶ (Kenjiro Kosaki)、広瀬 信義¹⁷ (Nobuyoshi Hirose)、新井 康通^{1,18} (Yasumichi Arai)

- 1 慶應義塾大学 医学部 百寿総合研究センター
(Center for Supercentenarian Medical Research, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 東北メディカルメガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 3 東京都健康長寿医療センター研究所 福祉と生活ケア研究チーム
(Human Care Research Team, Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology, Tokyo, Japan)
- 4 慶應義塾大学 医学部 神経内科
(Department of Neurology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 東北大学 医学部
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 6 東北大学 大学院 情報科学研究科
(Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 7 東北大学 未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 8 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)
- 9 東北大学 加齢医学研究所
(Institute of Development, Aging, and Cancer, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 10 グーグルディープマインド
(Google DeepMind, London, UK)
- 11 グーグルジャパン
(Google Japan G.K., Tokyo, Japan)
- 12 慶應義塾大学 医学部 衛生学公衆衛生学教室
(Department of Preventive Medicine and Public Health, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 13 慶應義塾大学 医学部 生理学教室
(Department of Physiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 14 公益財団法人 実中研
(Central Institute for Experimental Medicine and Life Science, Kanagawa, Japan)
- 15 慶應義塾大学 ヒト生物学・微生物叢・量子計算研究センター
(WPI-Bio2Q Research Institute, Keio University, Tokyo, Japan)
- 16 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)
- 17 医療法人報徳会 宇都宮病院
(Houtokukai Utsunomiya Hospital, Tochigi, Japan)
- 18 慶應義塾大学 看護医療学部
(Faculty of Nursing and Medical Care, Keio University, Tokyo, Japan)

The NBDC-DDBJ imputation server and controlled access reference panel datasets in Japan

八谷 剛史¹ (Tsuyoshi Hachiya)、石井 学¹ (Manabu Ishii)、西田 孝三¹ (Kozo Nishida)、河合 洋介² (Yosuke Kawai)、Seik-Soon Khor^{2,3}、川嶋 実苗⁴ (Minae Kawashima)、三橋 信孝⁴ (Nobutaka Mitsuhashi)、福田 亜沙美⁵ (Asami Fukuda)、児玉 悠一⁵ (Yuichi Kodama)、藤澤 貴智⁵ (Takatomo Fujisawa)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、高木 利久⁶ (Toshihisa Takagi)

- 1 株式会社ゲノムアナリティクスジャパン
(Genome Analytics Japan Inc., Tokyo, Japan)
- 2 国立研究開発法人国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 南洋理工大学 シンガポール環境生命科学工学センター
(Singapore Centre for Environmental Life Sciences Engineering, Nanyang Technological University, Singapore)
- 4 情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター
(Database Center for Life science, Research Organization of Information and System, Chiba, Japan)
- 5 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, Shizuoka, Japan)
- 6 富山国際大学
(Toyama University of International Studies, Toyama, Japan)

Functional analysis of seven rare DPYD variants associated with 5FU-based anticancer drug toxicity in cancer patients

須藤 湧太¹ (Yuta Sudo)、中島 葉子¹ (Yoko Nakajima)、安田 泰明¹ (Yasuaki Yasuda)、
横井 克幸¹ (Katsuyuki Yokoi)、新海 保子² (Yasuko Shinkai)、前田 康博³ (Yasuhiro Maeda)、
吉川 哲史¹ (Tetsushi Yoshikawa)、伊藤 哲哉¹ (Tetsuya Ito)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)
- 2 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University)
- 3 藤田医科大学 オープンファシリティセンター
(Open Facility Centers, Fujita Health University)

一般口演 7 小児遺伝

Oral Session 7 Pediatric Genetics

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 9:50
会 場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 蒔田 芳男 (旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室)
黒田 友紀子 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)
Date : Friday, October 11 9:00 ~ 9:50
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yoshio Makita (Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital)
Yukiko Kuroda (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

Identification and analysis of loss-of-function variants in a repressor downstream ERK in Noonan syndrome

後藤 悠輔^{1,2} (Yusuke Goto)、新堀 哲也¹ (Tetsuya Niihori)、岡本 伸彦³ (Nobuhiko Okamoto)、
緒方 勤⁴ (Tsutomu Ogata)、水野 誠司⁵ (Seiji Mizuno)、黒澤 健司⁶ (Kenji Kurosawa)、
大橋 博文⁷ (Hirofumi Ohashi)、松原 洋一⁸ (Yoichi Matsubara)、菊池 敦生² (Atsuo Kikuchi)、
阿部 太紀¹ (Taiki Abe)、青木 洋子¹ (Yoko Aoki)

- 1 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, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3 大阪府母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 4 浜松医科大学 医学部 小児科・医化学
(Departments of Pediatrics and Biochemistry, Hamamatsu University of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
- 6 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)
- 7 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)
- 8 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Exploring Unsolved Cases of Lissencephaly Spectrum: Integrating Exome and Genome Sequencing for Higher Diagnostic Yield

古川 省悟¹ (Shogo Furukawa)、加藤 光広² (Mitsuhiro Kato)、石山 昭彦³ (Akihiko Ishiyama)、熊田 知浩⁴ (Tomohiro Kumada)、吉田 健司⁵ (Takeshi Yoshida)、竹下 絵里³ (Eri Takeshita)、チョン ピンフィー⁶ (Pin Fee Chong)、山内 秀雄⁷ (Hideo Yamanouchi)、阿部 和夫⁸ (Kazuo Abe)、小竹 悠子⁹ (Yuko Kotake)、京田 学是¹⁰ (Takayoshi Kyoda)、野村 敏大¹¹ (Toshihiro Nomura)、宮田 世羽¹² (Yohane Miyata)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智¹ (Hiroto Saito)

- 1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 昭和大学 小児科
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine)
- 3 国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 4 くまだキッズ・ファミリークリニック
(Kumada kids-family clinic)
- 5 京都大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 6 九州大学 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 7 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 8 兵庫医科大学 脳神経内科
(Division of Neurology, Hyogo College of Medicine College Hospital, Nishinomiya, Japan)
- 9 東京慈恵会医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 10 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)
- 11 川口市立医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Kawaguchi Municipal Medical Center, Saitama, Japan)
- 12 杏林大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)

Identification of deep intronic variants affecting exonic splicing enhancers of ASNS gene by transcriptome sequencing

成戸 卓也¹ (Takuya Naruto)、榎本 友美² (Yumi Enomoto)、齋藤 洋子¹ (Yoko Saito)、河合 泰寛¹ (Yasuhiro Kawai)、永井 康貴¹ (Koki Nagai)、西川 智子¹ (Tomoko Nisikawa)、立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)、黒澤 健司¹ (Kenji Kurosawa)

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

Retrotransposon insertion in the FGFR1 gene is responsible for congenital hypogonadotropic hypogonadism

黒木 陽子^{1,2,3} (Yoko Kuroki)、澤野 堅太郎⁴ (Kentarō Sawano)、鈴木 江莉奈⁵ (Erina Suzuki)、萩原 康子⁵ (Yasuko Ogiwara)、長崎 啓祐⁴ (Keisuke Nagasaki)、深見 真紀⁵ (Maki Fukami)

- 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 Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 共同研究管理室
(Div. of Collaborative Research, National Research Institute for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究室
(Div. of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development)
- 4 新潟大学医学総合病院 小児科
(Div. of Pediatrics, Department of Homeostatic Regulation and Development, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences)
- 5 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)

NALCN regulate sodium leakage in SCN neurons and may affect Circadian Rhythms in CLIFHADD syndrome

塚原 麻里¹ (Mari Tsukahara)、渡邊 大輔^{1,2} (Daisuke Watanabe)、成澤 宏宗¹ (Hiromune Narusawa)、河野 洋介¹ (Yosuke Kono)、佐野 史和¹ (Fumikazu Sano)、矢ヶ崎 英晃¹ (Hideaki Yagasaki)、武内 俊樹³ (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎² (Kenjiro Kosaki)、犬飼 岳史¹ (Takeshi Inukai)

- 1 山梨大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, 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)
- 3 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

一般口演 8 代謝疾患, ミトコンドリア疾患

Oral Session 8 Metabolic and Mitochondrial Disorders

日 時 : 10月11日(金) 10:00 ~ 10:50
会 場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 後藤 雄一 (国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター)
長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター)
Date : Friday, October 11 10:00 ~ 10:50
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yu-ichi Goto (Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry)
Masayoshi Nagao (NHO Hokkaido Medical Center)

A new genome editing therapy for MLII/III using the CRISPR/Cas3 and utilization of the RADDAR-J

福原 康之^{1,2} (Yasuyuki Fukuhara)、眞田 龍ノ助² (Ryunosuke Sanada)、蘇 哲民¹ (Tetsumin So)、小須賀 基通¹ (Motomichi Kosuga)、梅澤 明弘² (Akihiro Umezawa)、黒澤 健司¹ (Kenji Kurosawa)

- 1 国立成育医療研究センター遺伝診療センター
(Center for Genetic Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター再生医療センター
(Center for Regenerative Medicine, National Center for Child Health and Development)

New developments in neonatal mass screening for homocystinuria

長尾 雅悦 (Masayoshi Nagao)、田中 藤樹 (Toju Tanaka)

国立病院機構北海道医療センター 小児遺伝代謝センター
(Department of Pediatrics & Genetic Metabolism, NHO Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)

Clinical utility of quantitative sudomotor function testing in Fabry disease

中村 勝哉^{1,2} (Katsuya Nakamura)、森泉 輝哉¹ (Teruya Morizumi)、吉長 恒明¹ (Tsuneaki Yoshinaga)、関島 良樹¹ (Yoshiki Sekijima)

- 1 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)
- 2 信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)

Identification of intronic variants in *NDUFA3* as a cause of Leigh syndrome by multi-omics analysis

中村 弘太¹ (Kohta Nakamura)、木下 善仁^{1,2} (Yoshihito Kishita)、杉浦 歩¹ (Ayumu Sugiura)、岡崎 敦子¹ (Atsuko Okazaki)、尾崎 心^{1,3} (Kokoro Ozaki)、八塚 由紀子¹ (Yukiko Yatsuka)、松本 直之¹ (Naoyuki Matsumoto)、大竹 明^{4,7} (Akira Ohtake)、村山 圭^{1,5} (Kei Murayama)、白石 友一⁶ (Yuichi Shiraishi)、岡崎 康司^{1,3} (Yasushi Okazaki)、松本 浩⁷ (Hiroshi Matsumoto)

- 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, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 2 近畿大学 理工学部・大学院 総合理工学研究科
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University)
- 3 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)
- 4 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University)
- 5 千葉県こども病院 代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children Hospital)
- 6 国立がん研究センター研究所 ゲノム解析基盤開発分野
(Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center Research Institute)
- 7 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)

Interaction effect between resistin gene rs1862513 variant and low birth weight on T2DM development: Toon Genome Study

高田 康徳¹ (Yasunori Takata)、吉田 文香² (Ayaka Yoshida)、田原 康玄³ (Yasuharu Tabara)、大澤 春彦¹ (Haruhiko Osawa)

- 1 愛媛大学大学院医学系研究科 糖尿病内科学講座
(Department of Diabetes and Molecular Genetics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 2 愛媛大学大学院医学系研究科 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)

一般口演 9 臨床遺伝学

Oral Session 9 Clinical Genetics

日時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 14:10
会場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座長 : 右田 王介(聖マリアンナ医科大学)
足立 香織(鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター)
Date : Friday, October 11 13:20 ~ 14:10
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Ohsuke Migita (St. Marianna University, School of Medicine)
Kaori Adachi (Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)

09-1

Cross-Disorder Analysis of Copy Number Variations in Bipolar Disorder, Schizophrenia, and Autism Spectrum Disorder

久島 周^{1,2} (Itaru Kushima)、中枋 昌弘³ (Masahiro Nakatochi)、
ブランコ アレクシッチ¹ (Branko Aleksic)、岡田 俊¹ (Takashi Okada)、木村 大樹¹ (Hiroki Kimura)、
加藤 秀一¹ (Hidekazu Kato)、森川 真子¹ (Mako Morikawa)、稲田 俊也¹ (Toshiya Inada)、
石塚 佳奈子⁸ (Kanao Ishizuka)、鳥居 洋太¹ (Youta Torii)、中村 由嘉子¹ (Yukako Nakamura)、
田中 聡^{9,10} (Satoshi Tanaka)、今枝 美穂⁶ (Miho Imaeda)、高橋 長秀⁴ (Nagahide Takahashi)、
山本 真江里¹ (Maeri Yamamoto)、有岡 祐子^{1,7} (Yuko Arioka)、森 大輔^{1,5} (Daisuke Mori)、
池田 匡志^{1,11} (Masashi Ikeda)、尾崎 紀夫¹ (Norio Ozaki)

- 1 名古屋大学大学院医学系研究科 精神医学分野
(Department of Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital)
- 3 名古屋大学医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学
(Public Health Informatics Unit, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 4 名古屋大学大学院医学系研究科 親と子どもの心療科
(Department of Integrated Health Sciences, Department of Child and Adolescent Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 名古屋大学 脳とこころの研究センター
(Brain and Mind Research Center, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 6 名古屋大学医学部附属病院 化学療法部
(Department of Clinical Oncology and Chemotherapy, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 7 名古屋大学 医学部附属病院 先端医療開発部 先端医療・臨床研究支援センター
(Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋工業大学 保健センター
(Health Support Center, Nagoya Institute of Technology, Nagoya, Japan)
- 9 国立病院機構東尾張病院
(National Hospital Organization Higashi Owari National Hospital, National Hospital Organization Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)
- 10 国立病院機構名古屋医療センター
(Clinical Research Center, National Hospital Organization Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)
- 11 藤田医科大学医学部精神科
(Department of Psychiatry, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)

09-2

Whole-exome sequencing identified novel pathogenic variants in APOB, confirming compound heterozygous FHBL1

高瀬 暁^{1,2} (Satoru Takase)、石浦 浩之³ (Hiroyuki Ishiura)、高木 祐吾⁴ (Yuugo Takaki)、
佐渡 円香⁴ (Madoka Sawatari)、小松 なぎさ⁴ (Nagisa Komatsu)、田中 督記¹ (Masaki Tanaka)、
高梨 幹生¹ (Mikio Takanashi)、飯塚 陽子¹ (Youko Iizuka)、岡崎 佐智子¹ (Sachiko Okazaki)、
岡崎 啓明¹ (Hiroaki Okazaki)

- 1 東京大学医学部附属病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 朝日生命成人病研究所
(The Institute of Medical Science, Asahi Life Foundation, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 神経内科
(Department of Neurology, The University Of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 熊本赤十字病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kumamoto Red Cross Hospital, Kumamoto, Japan)

09-3

Whole genome sequencing revealed complex genetic etiologies in a patient with multiple malformation and hypopigmentation

室伏 佑香¹ (Yuka Murofushi)、西尾 洋介^{1,2,3} (Yosuke Nishio)、外木 秀文⁴ (Hidefumi Tonoki)、朝比奈 直子⁵ (Naoko Asahina)、荻 朋男² (Tomoo Ogi)、齋藤 伸治¹ (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学大学院 医学研究科 生体情報・機能制御医学専攻 生殖・遺伝医学講座 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学 環境医学研究所 発生・遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 4 天使病院 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 5 天使病院 天使こどもメディカルセンター 小児科
(Department of Pediatrics, Tenshi Children's Medical Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)

09-4

Extended Whole Exome Sequence: Detection of repeat expansion and mitochondrial gene variants

中藤 大輔¹ (Daisuke Nakato)、渡邊 大輔¹ (Daisuke Watanabe)、山田 菜未子¹ (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人¹ (Hisato Suzuki)、武内 俊樹² (Toshiki Takenouchi)、稲垣 昇³ (Noboru Inagaki)、宮 冬樹¹ (Fuyuki Miya)、小崎 健次郎¹ (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 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 セントウィメンズクリニック
(Saint Women's Clinic)

09-5

Varporter software contributes to the evaluation of cancer gene panel tests by automating the manual curation

井戸川 雅史¹ (Masashi Idogawa)、丹下 正一郎¹ (Shoichiro Tange)、後藤 生子¹ (Shoko Goto)、櫻井 晃洋² (Akihiro Sakurai)、時野 隆至¹ (Takashi Tokino)

- 1 札幌医科大学 附属がん研究所 ゲノム医科学部門
(Department of Medical Genome Sciences, Cancer Research Institute, Sapporo Medical University)
- 2 札幌医科大学 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University)

一般口演 10 ELSI, 遺伝教育

Oral Session 10 ELSI, Education

日 時 : 10月11日(金) 14:20 ~ 15:10
会 場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座 長 : 加藤 和人 (大阪大学大学院医学系研究科)
甲畑 宏子 (東京科学大学病院 遺伝子診療科)
Date : Friday, October 11 14:20 ~ 15:10
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Kazuto Kato (Graduate School of Medicine, Osaka University)
Hiroko Kohbata (Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo)

O10-1

Practice of Patient and Public Involvement in the Action Plan for Whole Genome Analysis of Rare/Intractable Diseases

渡部 沙織 (Saori Watanabe)、武藤 香織 (Kaori Muto)、李 怡然 (Izen Ri)

東京大学医科学研究所 公共政策研究分野
(Department of Public Policy, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O10-2

演題取り下げ

Toward developing a press release guide for genomic issues: a qualitative study with patient and public involvement

荒川 美咲¹ (Misaki Arakawa)、竹内 朋代² (Tomoyo Takeuchi)、江花 有亮³ (Yusuke Ebana)、高島 響子⁴ (Kyoko Takashima)、武藤 香織⁵ (Kaori Muto)、吉田 雅幸³ (Masayuki Yoshida)、長神 風二¹ (Fuji Nagami)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 筑波大学附属病院 つくばヒト組織バイオバンクセンター
(Tsukuba Human Tissue Biobank Center, University of Tsukuba Hospital)
- 3 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター
(Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University)
- 4 国立国際医療研究センター 臨床研究センター
(Center for Clinical Sciences, National Center for Global Health and Medicine)
- 5 東京大学 医科学研究所
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Questionnaire survey on learning needs of genetic medicine for nursing staff in rural hospitals in Japan

塚谷 延枝¹ (Nobue Tsukatani)、島田 祐美^{1,2} (Yumi Shimada)、畑中 明子³ (Akiko Hatanaka)、富永 志津代³ (Shizuyo Tominaga)、井原 健二^{1,2} (Kenji Ihara)

- 1 大分大学医学部附属病院 遺伝子診療室
(Division of Genetic Counseling, Oita University Hospital, Japan)
- 2 大分大学医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Oita University Faculty of Medicine, Japan)
- 3 大分大学医学部附属病院 看護部
(Department of Nursing, Oita University Hospital, Japan)

Current knowledge and learning needs about genetic medicine among nurses working in maternity hospitals offering NIPT

水上 都¹ (Miyako Mizukami)、真里谷 奨^{2,3} (Tasuku Mariya)、宮崎 幸子² (Sachiko Miyazaki)、石川 亜貴² (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋² (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌マタニティ・ウイメンズホスピタル
(Sapporo Maternity Women's Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学医学部遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 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, Sapporo, Japan)

一般口演 11 多因子疾患

Oral Session 11 Complex Disorders

日時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 9:50
会場 : 第4会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 徳富 智明 (川崎医科大学 小児科学)
中山 智祥 (日本大学医学部)
Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 9:50
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Tomoharu Tokutomi (Department of Pediatrics, Kawasaki Medical School)
Tomohiro Nakayama (Nihon University School of Medicine)

O11-1

Identification of *PTPN2* as a susceptibility locus for primary biliary cholangitis by genome-wide association study

人見 祐基¹ (Yuki Hitomi)、植野 和子² (Kazuko Ueno)、相葉 佳洋³ (Yoshihiro Aiba)、西田 奈央⁴ (Nao Nishida)、河野 通大⁵ (Michihiro Kono)、杉原 実樹⁶ (Mitsuki Sugihara)、河合 洋介² (Yosuke Kawai)、川嶋 実苗⁷ (Minae Kawashima)、Seik-Soon Khor²、石垣 和慶⁵ (Kazuyoshi Ishigaki)、長崎 正朗⁶ (Masao Nagasaki)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、中村 稔^{3,8} (Minoru Nakamura)

- 1 国立国際医療研究センター研究所疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine)
- 2 国立国際医療研究センター研究所ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine)
- 3 長崎医療センター臨床研究センター
(Clinical Research Center, NHO Nagasaki Medical Center)
- 4 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム機能多様性分野
(Department of Genomic Function and Diversity, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)
- 5 理化学研究所生命医科学研究センターヒト免疫遺伝研究チーム
(Laboratory for Human Immunogenetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)
- 6 九州大学生体防御医学研究所バイオメディカル情報解析分野
(Division of Biomedical Information Analysis, Medical Research Center for High Depth Omics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)
- 7 情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター
(Database Center for Life Science, Research Organization of Information and Systems)
- 8 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科新興感染症病態制御学系専攻肝臓病学講座先端医療学
(Department of Hepatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

O11-2

A conditional mutant strategy to unravel mysteries of lethal congenital disorders

坂上 小百合 (Sayuri Sakagami)、スナルディ ムハマド (Mukhamad Sunardi)、伊藤 圭祐 (Keisuke Ito)、上坂 敏弘 (Toshihiro Uesaka)、榎本 秀樹 (Hideki Enomoto)

神戸大学大学院 医学研究科 神経分化・再生分野
(Division of Neural Differentiation and Regeneration, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)

O11-3

Contribution of rare variants to heritability of a disease is much greater than conventionally estimated

長尾 芳朗^{1,2} (Yoshiro Nagao)

- 1 東海大学医学部付属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital, Isehara, Japan)
- 2 高島平中央総合病院検査科
(Department of Laboratory Examination, Takashimadaira Chuo General Hospital)

O11-4

Association analysis of *HLA-DQB1* with narcolepsy type 2 and idiopathic hypersomnia

宮川 卓¹ (Taku Miyagawa)、嶋多 美穂子^{1,2} (Mihoko Shimada)、児玉 亨¹ (Tohru Kodama)、本多 芳子¹ (Yoshiko Honda)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、本多 真^{1,3} (Makoto Honda)

- 1 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野 睡眠プロジェクト
(Sleep Disorders Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)
- 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))
- 3 神経研究所附属晴和病院
(Japan Somnology Center and Seiwa Hospital)

Anxiety-like behaviors are increased in female mice by a *CRHR2* variant identified in an eating disorder family

岡 晃¹ (Akira Oka)、中村 彩花² (Ayaka Nakamura)、三浦 浩美¹ (Hiromi Miura)、
大塚 正人¹ (Masato Ohtsuka)

- 1 東海大学 医学部 基礎医学系 分子生命科学領域
(Department of Molecular Life Sciences, Division of Basic Medical Science and Molecular Medicine, Tokai University School of Medicine)
- 2 東海大学 生命科学統合支援センター
(The Support Center for Medical Research and Education, Tokai University)

一般口演 12 新技術, 集団遺伝学

Oral Session 12 New Technologies, Population Genetics

日 時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 9:50
会 場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 黒木 陽子 (国立成育医療研究センター)
角田 達彦 (東京大学)
Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 9:50
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yoko Kuroki (National Center for Child Health and Development)
Tatsuhiko Tsunoda (The University of Tokyo)

Developing a rapid method for creating mouse models of genetic diseases using novel chromosome engineering technology

小林 大晃¹ (Hiroaki Kobayashi)、宮本 人丸¹ (Hitomaru Miyamoto)、平向 洋介² (Yosuke Hiramuki)、
香月 加奈子³ (Kanao Kazuki)、鈴木 輝彦⁴ (Teruhiko Suzuki)、香月 康宏^{1,2,3,5} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学 大学院医学系研究科 医科学専攻 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, Integrated Medical Sciences, Graduate School of Medical Sciences, Tottori University, Tottori, Japan)
- 2 鳥取大学 医学部 生命科学科 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, 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)
- 4 東京都医学総合研究所 幹細胞プロジェクト
(Stem Cell Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 5 自然科学研究機構 生命創成探究センター (ExCELLS) 染色体工学研究グループ
(Chromosome Engineering Research Group, The Exploratory Research Center on Life and Living Systems (ExCELLS), National Institutes of Natural Sciences, Aichi, Japan)

RNAseq analysis and targeted longread sequencing to unravel complicated splicing abnormalities in dystrophinopathy

大久保 真理子^{1,2} (Mariko Okubo)、野口 悟¹ (Satoru Noguchi)、栗屋 智就³ (Tomonari Awaya)、
林 晋一郎¹ (Shinichirou Hayashi)、西野 一三¹ (Ichizo Nishino)

- 1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部
(Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, National Center for Global Health and Medicine)
- 3 京都大学 大学院医学研究科 附属総合解剖センター
(Center for Anatomical Studies, Graduate School of Medicine, Kyoto University)

Evolution of the Japanese Y chromosome in the context of haplogroups and AZFc region deletion patterns

新居 謙司郎¹ (Kenshiro Nii)、多田 篤史¹ (Atsushi Tada)、中川 雄介¹ (Yusuke Nakagawa)、
長崎 裕加² (Yuka Nagasaki)、佐藤 陽一² (Youichi Sato)

- 1 徳島大学 薬学部 薬学科 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Tokushima University)
- 2 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)

Repeated ancient pandemics inscribed in the anti-viral APOBEC3 regulatory region of *Homo sapiens*

藤戸 尚子^{1,2} (Naoko Fujito)、レヴァティデヴィ スンダラムルティー⁴ (Revathi Sundaramoorthydevi)、
颯田 葉子³ (Yoko Satta)、井ノ上 逸朗² (Ituro Inoue)

- 1 新潟大学 脳研究所 システム脳病態学分野 (進化脳病態)
(Laboratory for Evolutionary Brain Pathology, Department of System Pathology for Neurological Disorder, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 2 国立遺伝学研究所
(National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 3 総合研究大学院大学 先端科学研究科
(School of Advanced Sciences, The Graduate University for Advanced Studies, Hayama, Japan)
- 4 Department of Genetic Engineering, SRM Institute of Science and Technology, Chennai, India

Association of beta 2-adrenergic receptor gene polymorphism with seasonal differences in total daily energy expenditure

近藤 亜樹^{1,2} (Aki Kondo)、池田 香織^{2,3} (Kaori Ikeda)、川崎 秀徳^{1,4} (Hidenori Kawasaki)、
田中 大祐² (Daisuke Tanaka)、真能 (臼井) 芙美香² (Fumika Mano-Usui)、
革嶋 幸子^{2,5} (Sachiko Kawashima)、岡村 絵美² (Emi Okamura)、稲垣 暢也^{2,6} (Nobuya Inagaki)、
矢部 大介² (Daisuke Yabe)

- 1 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学大学院医学研究科 糖尿病・内分泌・栄養内科
(Department of Diabetes, Endocrinology and Nutrition, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 京都大学医学部附属病院 先端医療研究開発機構
(Department of Clinical Research Facilitation, Institute for Advancement of Clinical and Translational Science, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 4 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学
(Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 5 京都大学医学部附属病院 先制医療・生活習慣病研究センター
(Preemptive Medicine and Lifestyle Related Disease Research Center, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 6 公益財団法人田附興風会 医学研究所北野病院
(Medical Research Institute Kitano Hospital, P.I.I.F. Tazuke-Kofukai, Osaka, Japan)

一般口演 13 遺伝カウンセリング Oral Session 13 Genetic Counseling

日時 : 10月12日(土) 10:00 ~ 10:50
会場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 浦野 真理(国立国際医療研究センター病院)
柴田 有花(北海道大学病院)
Date : Saturday, October 12 10:00 ~ 10:50
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Mari Urano (Center Hospital of the National Center for Global Health and Medicine)
Yuka Shibata (Hokkaido University Hospital)

013-1 Genetic testing in sudden death suspected to be due to dilated cardiomyopathy at autopsy: a case report

石川 亜希子¹ (Akiko Ishikawa)、田浦 裕三子^{1,2} (Yumiko Taura)、松崎 佐和子¹ (Sawako Matsuzaki)、
木村 緑¹ (Midori Kimura)、貞松 由紀子³ (Yukiko Sadamatsu)、衛藤 希³ (Nozomi Eto)、
松山 高明⁴ (Taka-aki Matsuyama)、臼元 洋介³ (Yosuke Usumoto)、加藤 聖子^{1,2} (Kiyoko Kato)

- 1 九州大学病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics and Medicine, Kyushu University Hospital)
- 2 九州大学大学院 医学研究院生殖病態生理学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 3 九州大学大学院 医学研究院法医学分野
(Department of Forensic Pathology and Sciences, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 4 昭和大学 医学部法医学講座
(Department of Legal Medicine, Showa University School of Medicine)

013-2 A scoping review on genetic counseling supervision in other countries

金子 実基子 (Mikiko Kaneko)、原田 佳奈 (Kana Harada)、竹内 千仙 (Chisen Takeuchi)、
川目 裕 (Hiroshi Kawame)

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics)

013-3 Parents' knowledge and anxiety regarding genetic testing for children with hearing loss

山本 佳世乃¹ (Kayono Yamamoto)、小林 有美子¹ (Yumiko Kobayashi)、相澤 文恵¹ (Fumie Aizawa)、
浦野 真理² (Mari Urano)、鈴森 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、福島 明宗^{1,3} (Akimune Fukushima)

- 1 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University, Morioka, Japan)
- 2 東京女子医科大学病院 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 3 北上済生会病院
(KitakamiSaiseikai Hospital, Kitakami, Japan)

013-4 A case of FAP in two 9-year-old boys with fresh bloody stools, for which genetic testing led to early treatment

田中 敬子¹ (Keiko Tanaka)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、澤田 優貴¹ (Yuki Sawada)、
朝貝 芳貴^{1,2} (Yoshitaka Asagai)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、國久 智成^{1,3} (Tomonari Kunihiisa)、
久保 亮治^{1,4} (Akiharu Kubo)、野津 寛大^{1,2} (Kandai Nozu)

- 1 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)
- 3 神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)
- 4 神戸大学大学院医学研究科内科系講座 皮膚科学
(Department of Dermatology, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)

A Presumed Germline Pathogenic Variant of *BRIP1* was confirmed germline, but the family didn't take a cascade testing

後藤 里沙¹ (Risa Goto)、菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、向井 めぐみ¹ (Megumi Mukai)、松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、日下 咲^{1,2} (Saki Hinoshita)、濱崎 京子^{1,3} (Kyoko Hamasaki)、境 秀樹^{1,4} (Hideki Sakai)、尾上 琢磨^{1,4} (Takuma Onoe)、河村 美由紀^{1,4} (Miyuki Kawamura)、森田 充紀^{1,4} (Mitsunori Morita)、廣利 浩一^{1,5} (Koichi Hirokaga)、田根 香織^{1,5} (Kaori Tane)、澁谷 剛志^{1,3} (Takashi Shibutani)、荻本 圭祐^{1,3} (Keisuke Ogimoto)、田中 俊多⁶ (Syunta Tanaka)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)、松本 光史^{1,4} (Koji Matsumoto)

- 1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター看護部
(Division of Nursing, Hyogo Cancer Center)
- 3 兵庫県立がんセンター婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center)
- 4 兵庫県立がんセンター腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center)
- 5 兵庫県立がんセンター乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center)
- 6 兵庫県立がんセンター消化器内科
(Department of Gastroenterology, Hyogo Cancer Center)

一般口演 14 大規模情報解析

Oral Session 14 Large Scale Association Studies

日時 : 10月12日(土) 10:00 ~ 10:50

会場 : 第6会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)

座長 : 岡田 随象 (東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学)

中谷 中 (伊賀市立上野総合市民病院 / 三重大学医学部附属病院・ゲノム医療部)

Date : Saturday, October 12 10:00 ~ 10:50

Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Yukinori Okada (Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo)
Kaname Nakatani (Ueno General City Hospital / Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)

Identification of stage-specific blood biomarkers for early diagnosis of Alzheimer's disease by transcriptome analysis

山川 明子¹ (Akiko Yamakawa)、菅沼 睦美¹ (Mutsumi Suganuma)、光森 理紗¹ (Risa Mitsumori)、新飯田 俊平² (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,3,4} (Kouichi Ozaki)、重水 大智^{1,4} (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, Aichi, Japan)
- 2 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 4 広島大学 大学院医学系科学研究科
(Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)

Genome-wide association study for late-onset Alzheimer's disease in a Japanese population

光森 理紗¹ (Risa Mitsumori)、浅海 裕也¹ (Yuya Asanomi)、宮下 哲典² (Akinori Miyashita)、森園 隆¹ (Takashi Morizono)、原 範和² (Morikazu Hara)、重水 大智^{1,3} (Daichi Shigemizu)、池内 健² (Takeshi Ikeuchi)、新飯田 俊平⁴ (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,3,5} (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 新潟大学 脳研究所
(Department of Molecular Genetics, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 3 広島大学 大学院医系科学研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 4 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, NCGG, Obu, 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)

Mosaic loss of Y chromosome was not associated with all-cause mortality and cardiovascular events: the Nagahama Study

朝比奈 (生子) 彩^{1,2} (Aya Shoji-Asahina)、川口 喬久³ (Takahisa Kawaguchi)、瀬藤 和也¹ (Kazuya Setoh)、白井 健¹ (Takeshi Usui)、田原 康玄^{1,3} (Yasuharu Tabara)

- 1 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health)
- 2 静岡赤十字病院
(Japan Red Cross Shizuoka Hospital)
- 3 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, Kyoto University Graduate School of Medicine)

A genotype-stratified GWAS and a genome-wide interaction study for alcohol consumption in Japanese people

中枋 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、小柳 友理子² (Yuriko Koyanagi)、難波 真一^{3,4,5} (Shinichi Namba)、成田 暁⁶ (Akira Narita)、川口 喬久⁷ (Takahisa Kawaguchi)、池崎 裕昭⁸ (Hiroaki Ikezaki)、木下 賢吾⁶ (Kengo Kinoshita)、須藤 洋一^{9,10} (Yoichi Sutoh)、清水 厚志^{9,10} (Atsushi Shimizu)、中野 詩織¹¹ (Shiori Nakano)、山地 太樹¹¹ (Taiki Yamaji)、若井 建志¹² (Kenji Wakai)、松田 文彦¹³ (Fumihiko Matsuda)、岡田 随象^{3,4,5} (Yukinori Okada)、松尾 恵太郎² (Keitaro Matsuo)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 実社会情報健康医療学講座
(Division of Public Health Informatics, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 愛知県がんセンター研究所 がん予防研究分野
(Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
- 3 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, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 5 理化学研究所生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Japan)
- 6 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 7 京都大学大学院医学研究科疾患ゲノム疫学分野
(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 8 九州大学大学院医学研究院 連携総合診療内科学
(Department of Comprehensive General Internal Medicine, Faculty of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 9 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
- 10 岩手医科大学 医歯薬総合研究所 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
- 11 国立がん研究センターがん対策研究所疫学研究部
(Division of Epidemiology, National Cancer Center Institute for Cancer Control, Tokyo, Japan)
- 12 名古屋大学大学院 医学系研究科 予防医学
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 13 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, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

Genetic analysis of perinatal depression classified based on the depressive symptom trajectory

大瀬戸 恒志¹ (Hisashi Ohseto)、高橋 一平¹ (Ippei Takahashi)、成田 暁^{1,2} (Akira Narita)、小原 拓^{1,2,3} (Taku Obara)、石黒 真美^{1,2} (Mami Ishikuro)、小林 奈津子³ (Natsuko Kobayashi)、菊地 紗耶³ (Saya Kikuchi)、李 雪¹ (Xue Li)、野田 あおい^{1,2} (Aoi Noda)、村上 慶子^{1,2} (Keiko Murakami)、田宮 元^{1,2,4} (Gen Tamiya)、菅原 準一^{1,2,3,5} (Junichi Sugawara)、富田 博秋^{1,2,3,6} (Hiroaki Tomita)、栗山 進一^{1,2,6} (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
(Tohoku University Hospital, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 4 特定国立研究開発法人理化学研究所 革新知能統合研究センター
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project, Tokyo, Japan)
- 5 スズキ記念病院
(Suzuki Memorial Hospital, Iwanuma, Japan)
- 6 東北大学 災害科学国際研究所
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University, Sendai, Japan)

一般口演 15 周産期遺伝学 Oral Session 15 Prenatal Genetics

日時 : 10月12日(土) 14:25 ~ 15:15
会場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座長 : 浜之上 はるか(横浜市立大学附属病院遺伝子診療科)
澤井 英明(兵庫医科大学病院)
Date : Saturday, October 12 14:25 ~ 15:15
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Haruka Hamanoue (Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)
Hideaki Sawai (Hyogo Medical University Hospital)

015-1 The study of DNA Copy Number Variants (CNV) in Japanese pregnant woman who received Non-invasive prenatal testing

増田 拓¹ (Kaku Masuda)、後藤 幸七⁵ (Kohshichi Gotoh)、三嶋 博之⁴ (Hiroyuki Mishima)、
木下 晃⁴ (Akira Kinoshita)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、永田 幸¹ (Koh Nagata)、
長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、吉浦 孝一郎⁴ (Kohichiro Yoshiura)、鈴木 伸宏³ (Nobuhiro Suzumori)、
関沢 明彦² (Akihiko Sekizawa)、三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)

- 1 長崎大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 昭和大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 岩手医科大学附属病院 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University Hospital, Iwate, Japan)
- 4 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学 (原研遺伝)
(Department of Human Genetics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 5 GeneTech株式会社
(Eurofins GeneTech, Inc, Tokyo, Japan)

015-2 Clinical outcome of transferring embryos diagnosed as chromosomal mosaicism by next generation sequencing method

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

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

015-3 Pitfalls of Molecular Genetics - Learning from a PCS/MVA Case

霜川 修¹ (Osamu Shimokawa)、武田 真義¹ (Masayoshi Takeda)、太田 (庄野) 朱美¹ (Akemi Shono-Ota)、
大橋 浩泰¹ (Hiroyasu Ohashi)、松原 洋一² (Yoichi Matsubara)、千代 豪昭² (Hideaki Chiyo)、
町田 めぐみ² (Megumi Machida)、中村 貴子² (Takako Nakamura)、夫 律子^{1,2} (Ritsuko K. Pooh)

- 1 リッツメディカル株式会社クリニカルラボラトリー
(Clinical Laboratory, Ritz Medical Co., Ltd., Osaka, Japan)
- 2 クリフム出生前診断クリニック 胎児診断センター
(Fetal Diagnostic Center, CRIFM Prenatal Medical Clinic, Osaka, Japan)

015-4 Experiences of perinatal management on two women with vascular Ehlers-Danlos syndrome

小野 元紀¹ (Motoki Ono)、菊地 範彦¹ (Norihiko Kikuchi)、吉野 なな実¹ (Nanami Yoshino)、
横川 裕亮¹ (Yusuke Yokokawa)、田中 泰裕¹ (Yasuhiro Tanaka)、浅香 亮一¹ (Ryoichi Asaka)、
布施谷 千穂¹ (Chiho Fuseya)、古庄 知己^{2,3} (Tomoki Kosho)、塩沢 丹里¹ (Tanri Shiozawa)

- 1 信州大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University School of Medicine)
- 2 信州大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 3 信州大学 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)

A viable pregnancy with full trisomy 13 following transfer of an embryo with high-level and complex mosaicism

川端 伊久乃^{1,2} (Ikuno Kawabata)、米澤 美令¹ (Mirei Yonezawa)、佐原 知子² (Tomoko Sahara)、黒田 真帆² (Maho Kuroda)、角田 陽平¹ (Yohei Tsunoda)、加藤 雅彦¹ (Masahiko Kato)、市川 智子¹ (Tomoko Ichikawa)、桑原 慶充¹ (Yoshimitsu Kuwabara)、豊島 将文¹ (Masafumi Toyoshima)、三宅 秀彦^{2,3} (Hidehiko Miyake)、山田 岳史² (Takeshi Yamada)、鈴木 俊治¹ (Shunji Suzuki)

- 1 日本医科大学産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School)
- 2 日本医科大学付属病院遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital)
- 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)

一般口演 16 稀少疾患，小児遺伝

Oral Session 16 Rare Diseases, Pediatric Genetics

日時：10月12日（土） 14:25～15:15

会場：第6会場（グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル）

座長：岡崎 哲也（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野）
石川 亜貴（札幌医科大学医学部遺伝医学）

Date：Saturday, October 12 14:25～15:15

Room：Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

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

Aki Ishikawa (Department of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

Whole Exome Sequencing Analysis in Fetal Osteogenesis Imperfecta Detected by Ultrasonography: An Analysis of 11 Cases

中尾 優里¹ (Yuri Nakao)、室本 仁^{1,2} (Jin Muromoto)、柿沼 裕樹¹ (Yuki Kakinuma)、大黒 太陽¹ (Taiyo Oguro)、衣斐 凜子¹ (Rinko Ibi)、西野 千尋¹ (Chihiro Nishino)、毛利 心¹ (Shin Mori)、藤野 佐保¹ (Saho Fujino)、直海 玲¹ (Akira Naomi)、小西 晶子¹ (Akiko Konishi)、梶原 一紘¹ (Kazuhiro Kajiwarra)、鈴木 朋^{1,2} (Tomo Suzuki)、赤石 理奈^{1,2} (Rina Akaishi)、杉林 里佳^{1,2} (Rika Sugibayashi)、小澤 克典^{1,2} (Katsusuke Ozawa)、佐々木 愛子^{1,2} (Aiko Sasaki)、長谷川 冬雪² (Fuyuki Hasegawa)、堀 あすか^{3,4} (Asuka Hori)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)、和田 誠司^{1,2} (Seiji Wada)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 母子生物学部門
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 4 日本医科大学武蔵小杉病院 看護部
(Nursing Department, Nippon Medical School Musashi Kosugi Hospital)
- 5 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)

Whole Genome Sequencing Diagnosis in NICU: Diagnostic Impact for Critically Ill Neonates at the Jikei University

長尾 江里菜¹ (Erina Nagao)、角皆 季樹¹ (Toshiki Tsunogai)、西條 直也² (Naoya Saijou)、今川 英里¹ (Eri Imagawa)、菊池 敦生² (Atsuo Kikuchi)、高山 順³ (Jun Takayama)、大石 公彦¹ (Kimihiko Oishi)

- 1 東京慈恵会医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 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 Pediatrics, Tohoku University Hospital)
- 3 東北大学 大学院医学系研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座
(Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

Developmental and epileptic encephalopathy caused by a novel *ATP2B2* protein-truncating variant

松本 浩^{1,2} (Hiroshi Matsumoto)、座波 清誉² (Kiyotaka Zaha)、植松 賢司² (Kenji Uematsu)、
中島 光子³ (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智³ (Hirotomo Saitsu)、水口 剛⁴ (Takeshi Mizuguchi)、
松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)

- 1 埼玉医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Moroyama-machi, Japan)
- 2 防衛医科大学校病院 小児科
(Department of Pediatrics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 3 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 4 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)

National Survey of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome and Progeroid laminopathy in Japan

大川 優子¹ (Yuko Okawa)、井原 健二¹ (Kenji Ihara)、小崎 里華² (Rika Kosaki)、
松尾 宗明³ (Muneaki Matsuo)

- 1 大分大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Yufu, Oita, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 佐賀大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)

Establishment of seamless medical care from childhood to adulthood for patients with genetic diseases

富永 牧子^{1,2} (Makiko Tominaga)、櫻井 彩乃¹ (Ayano Sakurai)、奥山 亜由美^{1,3} (Ayumi Okuyama)、
和泉 美希子^{1,4} (Mikiko Izumi)、市塚 清健^{1,3} (Kiyotake Ichizuka)、坂下 暁子¹ (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
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Kanagawa, 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 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 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター
(Showa University Hospital, Center for Clinical Genetics)

一般口演 17 腫瘍遺伝学 2

Oral Session 17 Cancer Genetics 2

日時 : 10月12日(土) 15:25 ~ 16:15
会場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座長 : 吉田 玲子(埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科)
齋藤 弥太郎(滋賀医科大学臨床腫瘍学講座・腫瘍内科 / 東京大学医科学研究所)
Date : Saturday, October 12 15:25 ~ 16:15
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Reiko Yoshida (Saitama Cancer Center Department of Molecular Diagnosis and Cancer Prevention)
Yataro Daigo (Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science / Institute of Medical Science Hospital, The University of Tokyo)

017-1

Establishment of Medical Collaboration System for Hereditary Breast and Ovarian Cancer in the Central Area of Kanagawa

川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、荒木 尚美^{1,12} (Naomi Araki)、尾堀 佐知子^{1,12} (Sachiko Ohori)、
三階 貴史^{3,12} (Takafumi Sangai)、加藤 一喜^{4,12} (Kazuyoshi Kato)、古川 正義^{1,4,12} (Seigi Furukawa)、
津村 秀康^{1,5,12} (Hideyasu Tsumura)、奥脇 興介^{6,12} (Kosuke Okuwaki)、藁谷 美奈^{1,7,12} (Mina Waraya)、
荒木 正雄^{1,8,12} (Masao Araki)、西宮 洋史^{8,12} (Hiroshi Nishimiya)、新井 努^{9,12} (Tsutomu Arai)、
長谷川 哲哉^{10,12} (Tetsuya Hasegawa)、小坂 愉賢^{11,12} (Yoshimasa Kosaka)、
高田 史男^{1,2,12} (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)
- 3 北里大学 医学部 乳腺・甲状腺外科学
(Department of Breast and Thyroid Surgery, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 北里大学 医学部 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 5 北里大学 医学部 泌尿器科学
(Department of Urology, Kitasato University of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 6 北里大学 医学部 消化器内科学
(Department of Gastroenterology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 7 独立行政法人 地域医療機能推進機構 相模野病院
(Sagamino Hospital, Kanagawa, Japan)
- 8 JA神奈川県厚生連 相模原協同病院
(Sagamihara Kyodo Hospital, Kanagawa, Japan)
- 9 独立行政法人 国立病院機構 相模原病院
(Sagamihara National Hospital, Kanagawa, Japan)
- 10 大和市立病院
(Yamato Municipal Hospital, Kanagawa, Japan)
- 11 日本赤十字社 相模原赤十字病院
(Japanese Red Cross Sagamihara Hospital, Kanagawa, Japan)
- 12 神奈川HBOC北里連携協議会
(Kanagawa HBOC Kitasato Consortium, Kanagawa, Japan)

017-2

Issues in pancreatic cancer surveillance in hereditary breast and ovarian cancer syndrome

井上 大 (Dai Inoue)、山形 亘 (Wataru Yamagata)、高原 めぐみ (Megumi Takahara)、
曾我 江里 (Eri Soga)、松田 美奈子 (Minako Matsuda)、保浦 修裕 (Shuusuke Yasuura)、
三好 雄二 (Yuuji Miyoshi)、横田 恵梨 (Eri Yokota)、井坂 美帆 (Miho Isaka)、
矢吹 久美子 (Kumiko Yabuki)、本多 泉 (Izumi Honda)

東京都立多摩総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genomics)

Management of patients with presumed germline pathogenic variant from comprehensive genomic profiling tests

宮本 弘志¹ (Hiroshi Miyamoto)、峯田 あゆか² (Ayuka Mineda)、行重 佐和香³ (Sawaka Yukishige)、
笹 聡一郎³ (Souichiro Sasa)、大豆本 圭⁴ (Kei Daizumoto)、布川 朋也⁴ (Tomoya Fukawa)、
岡田 泰行¹ (Yasuyuki Okada)、三井 康裕¹ (Yasuhiro Mitsui)、岡本 耕一¹ (Koichi Okamoto)、
佐藤 康史¹ (Yasushi Sato)、森野 豊之⁵ (Hiroyuki Morino)、高山 哲治¹ (Tetsuji Takayama)

- 1 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学
(Department of Gastroenterology and Oncology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 2 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 3 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 胸部・内分泌・腫瘍外科学
(Department of Thoracic, Endocrine Surgery and Oncology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 4 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 泌尿器科学
(Department of Urology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 5 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 遺伝情報医学
(Department of Medical Genetics, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)

Profiles of pathogenic variant carriers of Lynch syndrome found in a population-based research biobank participants

大根田 絹子¹ (Kinuko Ohneda)、高橋 雅信² (Masanobu Takahashi)、鈴木 洋一^{1,3} (Yoichi Suzuki)、
濱中 洋平^{1,4} (Yohei Hamanaka)、湊 純子⁵ (Junko Minato)、島田 宗昭^{5,6} (Muneaki Shimada)、
山口 由美¹ (Yumi Yamaguchi-Kabata)、田高 周¹ (Shu Tadaka)、木下 賢吾^{1,6,7} (Kengo Kinoshita)、
川目 裕^{1,8} (Hiroshi Kawame)、長神 風二^{1,6} (Fuji Nagami)、布施 昇男^{1,6} (Nobuo Fuse)、
山本 雅之^{1,6} (Masayuki Yamamoto)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム予防医学分野
(Division of Genomics and Disease prevention, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 2 東北大学大学院医学系研究科 臨床腫瘍学分野
(Department of Clinical Oncology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 3 上尾中央総合病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Ageo Central General Hospital, Ageo, Saitama, Japan)
- 4 東北大学大学院医学系研究科 乳腺・内分泌外科学分野
(Department of Breast and Endocrine Surgical Oncology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 5 東北大学大学院医学系研究科 婦人科学分野
(Department of Gynecology and Obstetrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Miyagi, Japan)
- 6 東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 7 東北大学大学院 情報科学研究科 生命情報システム科学分野
(Laboratory of Systems Bioinformatics, Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 8 慈恵医科大学病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)

Characterization of URST1 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for oral cancer

高野 淳^{1,2,3} (Atsushi Takano)、吉武 義泰⁴ (Yoshinori Yoshitake)、篠原 正徳⁴ (Masanori Shinohara)、
醍醐 弥太郎^{1,2,3} (Yataro Daigo)

- 1 東京大学 医科学研究所 抗体ワクチンセンター
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Institute of Medical Science Hospital, The University of Tokyo)
- 2 滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座
(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science)
- 3 滋賀医科大学 先端がん研究センター
(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science)
- 4 熊本大学 口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Kumamoto University)

一般口演 18 循環器疾患

Oral Session 18 Cardiovascular Disorders

日時 : 10月12日(土) 15:25 ~ 16:15
会場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座長 : 森崎 隆幸(東京大学医科学研究所)
田中 敏博(東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野)
Date : Saturday, October 12 15:25 ~ 16:15
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Takayuki Morisaki (Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
Toshihiro Tanaka (Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo)

018-1

Whole-exome sequencing reveals the genetic causes and modifiers of moyamoya syndrome

赤川 浩之^{1,2,3} (Hiroyuki Akagawa)、中村 彰一^{1,4} (Akikazu Nakamura)、野村 俊介⁵ (Shunsuke Nomura)、
原 祥子⁶ (Shoko Hara)、タンマモングッド ティプアーパー⁶ (Thiparpa Thamamongood)、
タン ケイ シン⁷ (Kay Sin Tan)、ローダー コンスタンティン⁸ (Constantin Roder)、
川俣 貴一⁴ (Takakazu Kawamata)

- 1 東京女子医科大学 総合医科学研究所
(Institute for Comprehensive Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学付属足立医療センター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Adachi Medical Center, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学 メディカルAIセンター
(Medical AI Center, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 東京女子医科大学 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 トロント大学 Krembil脳研究所
(Krembil Brain Institute, University of Toronto, Canada)
- 6 東京医科歯科大学 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 7 マレーシア大学 医学部
(Department of Medicine, Faculty of Medicine, University of Malaya, Kuala Lumpur, Malaysia)
- 8 チュービンゲン大学 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Eberhard Karls University Tübingen, Tübingen, Germany)

018-2

A case of hydrops fetalis with aortic valve stenosis with a gene variant of NOTCH1 through whole-exome sequencing

柿沼 裕樹¹ (Yuki Kakinuma)、小澤 克典¹ (Katsusuke Ozawa)、長谷川 冬雪² (Fuyuki Hasegawa)、
馬場 彩穂里¹ (Saori Baba)、衣斐 凜子¹ (Rinko Ibi)、小西 晶子¹ (Akiko Konishi)、
梶原 一紘¹ (Kazuhiro Kajiura)、室本 仁¹ (Jin Muromoto)、杉林 里佳¹ (Rika Sugibayashi)、
三浦 彩乃¹ (Ayano Miura)、浦田 晋³ (Susumu Urata)、金 基成³ (Ki-Sung Kim)、
小崎 里華⁴ (Rika Kosaki)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)、和田 誠司¹ (Seiji Wada)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Center for Genetic Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 循環器科
(Division of Cardiology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 群馬大学大学院医学系研究科 分子遺伝学分野
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Japan)

018-3

Loeys-Dietz syndrome and related disorders in Japan: 20 years from the first report

森崎 隆幸^{1,3} (Takayuki Morisaki)、森崎 裕子^{1,2,3} (Hiroko Morisaki)

- 1 東京大学医科学研究所
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 榊原記念病院
(Sakakibara Heart Institute)
- 3 国立循環器病研究センター
(National Cerebral and Cardiovascular Center)

Genetic etiology of truncus arteriosus and identification of a prevalent variant in TMEM260, in the Japanese population

矢尾板 久雄¹ (Hisao Yaoita)、川合 英一郎² (Eiichiro Kawai)、高山 順^{3,4,5,6} (Jun Takayama)、
岩澤 伸哉¹ (Shinya Iwasawa)、西條 直也¹ (Naoya Saijo)、安孫子 雅之⁷ (Masayuki Abiko)、
鈴木 康太⁷ (Kouta Suzuki)、木村 正人² (Masato Kimura)、小澤 晃² (Akira Ozawa)、
田宮 元^{3,4,5,6} (Gen Tamiya)、呉 繁夫^{1,6,8} (Shigeo Kure)、菊池 敦生^{1,6} (Atsuo Kikuchi)

- 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 Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 2 宮城県立こども病院 循環器科
(Department of Pediatric Cardiology, Miyagi Childrens Hospital, Sendai, Japan)
- 3 東北大学大学院 医学系研究科 AIフロンティア新医療創生
(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 4 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)
- 5 国立研究開発法人理化学研究所 革新知能統合研究センター
(Statistical Genetics Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project, Tokyo, Japan)
- 6 東北大学大学院 医学研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座
(Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 7 山形大学医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Yamagata University Graduate School of Medicine, Yamagata, Japan)
- 8 宮城県立こども病院
(Miyagi Childrens Hospital, Sendai, Japan)

Oral English Session

Oral English Session 1 臨床遺伝学 / Clinical Genetics

English
Session

日 時 : 10月10日(木) 9:30 ~ 10:20
会 場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座 長 : 才津 浩智 (浜松医科大学医化学講座)
岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)
Date : Thursday, October 10 9:30 ~ 10:20
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Hirotomo Saitsu (Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)
Nobuhiko Okamoto (Osaka Women's and Children's Hospital)

Non-coding repeat expansions in Parkinson's disease and related disorders

平野 牧人¹ (Makito Hirano)、寒川 真¹ (Makoto Samukawa)、宮武 聡子^{2,3} (Satoko Miyatake)、
山岸 裕子¹ (Yuko Yamagishi)、磯野 千春⁴ (Chiharu Isono)、西郷 和真¹ (Kazumasa Saigoh)、
輿水 江里子² (Eriko Koshimizu)、水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)、
永井 義隆¹ (Yoshitaka Nagai)

- 1 近畿大学 医学部 脳神経内科
(Department of Neurology, Kindai University Faculty of Medicine, Osaka)
- 2 横浜市立大学 医学部 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 3 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)
- 4 近畿大学病院 リハビリテーション部
(Division of Rehabilitation Medicine, Kindai University Hospital)

Survey on Institutional Readiness for Handling VUS in Genetic Testing for Hereditary Cancer

大竹 博之 (Hiroyuki Otake)、大江 瑞恵 (Tamae Ohye)

藤田医科大学大学院 保健学研究科 臨床検査学領域 遺伝カウンセリング分野
(Division of Genetic Counseling, Department of Clinical Laboratory Medicine, Graduate School of Health Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

Exploring Genome-wide DNA Methylation Patterns in Patients with DNMT1 Variants through Nanopore Sequencing

袁 軍輝 (Jun-Hui Yuan)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、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・老年病学

(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences)

Differential effects of HLA-B*15:11 and HLA-A*31:01 on carbamazepine-induced cutaneous adverse reactions

福永 航也^{1,2} (Koya Fukunaga)、塚越 絵里² (Eri Tsukagoshi)、倉田 麻衣子³ (Maiko Kurata)、水川 良子³ (Yoshiko Mizukawa)、新原 寛之⁴ (Hiroyuki Niihara)、森田 栄伸⁴ (Eishin Morita)、渡邊 裕子⁵ (Yuko Watanabe)、山口 由衣⁵ (Yukie Yamaguchi)、渡辺 秀晃⁶ (Hideaki Watanabe)、中島 沙恵子⁷ (Saeko Nakajima)、野村 尚史⁷ (Takashi Nomura)、梶島 健治⁷ (Kenji Kabashima)、藤山 幹子⁸ (Mikiko Tohyama)、小豆澤 宏明⁹ (Hiroaki Azukizawa)、浅田 秀夫⁹ (Hideo Asada)、長谷川 瑛人¹⁰ (Akito Hasegawa)、濱 菜摘¹⁰ (Natsumi Hama)、大関 健志¹ (Takeshi Ozeki)、真下 陽一¹¹ (Yoichi Mashimo)、関根 章博¹¹ (Akihiro Sekine)、松永 佳世子¹² (Kayoko Matsunaga)、田中 庸一² (Yoichi Tanaka)、中村 亮介^{2,13} (Ryosuke Nakamura)、阿部 理一郎¹⁰ (Riichiro Abe)、荻田 泰誠¹ (Taisei Mushiroda)、斎藤 嘉朗¹⁴ (Yoshiro Saito)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 国立医薬品食品衛生研究所 医薬安全科学部
(Division of Medicinal Safety Science, National Institute of Health Sciences, Kawasaki, Japan)
- 3 杏林大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 島根大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, Faculty of Medicine, Shimane University, Shimane, Japan)
- 5 横浜市立大学大学院 医学研究科 環境免疫病態皮膚科学
(Department of Environmental Immuno-Dermatology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 6 昭和大学 横浜市北部病院 皮膚科
(Department of Dermatology, Showa University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
- 7 京都大学 医学部 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 8 国立病院機構 四国がんセンター
(Department of Dermatology, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center, Japan)
- 9 奈良県立医科大学 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, School of Medicine, Nara Medical University, Kashihara, Japan)
- 10 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 皮膚科学分野
(Division of Dermatology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 11 千葉大学 大学院医学研究院
(Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)
- 12 藤田医科大学
(Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 13 帝京大学 薬学部 生命情報薬剤学研究室
(Laboratory of Pharmaceutical Bioscience, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Teikyo University, Tokyo, Japan)
- 14 国立医薬品食品衛生研究所
(National Institute of Health Sciences, Kawasaki, Japan)

Consideration about Japanese variants in *TP53* based on the ToMMo-54KJPN: enhanced prediction accuracy with AlphaMissense

真里谷 奨^{1,2} (Tasuku Mariya)、井戸川 雅史^{3,4} (Masashi Idogawa)、仲瀬 裕志⁴ (Hiroshi Nakase)、時野 隆至² (Takashi Tokino)、齋藤 豪¹ (Tsuyoshi Saito)、櫻井 晃洋² (Sakurai Akihiro)

- 1 札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 2 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 3 札幌医科大学 医学部 附属がん研究所 ゲノム医科学部門
(Department of Medical Genome Sciences, Cancer Research Institute, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 4 札幌医科大学 医学部 消化器内科学講座
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)

日時 : 10月10日(木) 12:55 ~ 13:45
 会場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
 座長 : 武内 俊樹(慶應義塾大学医学部小児科)
 鈴木 寿人(筑波大学医学医療系医学数理情報学分野)
 Date : Thursday, October 10 12:55 ~ 13:45
 Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chairs : Toshiki Takenouchi (Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)
 Hisato Suzuki (Institute of Medicine, University of Tsukuba)

OE2-1

Pathogenic variants in ADTKD-MUC1 can be detected using short read sequencing data

長野 智那¹ (China Nagano)、森貞 直哉² (Naoya Morisada)、猪野木 雄太¹ (Yuta Inoki)、
 田中 悠¹ (Yu Tanaka)、上田 知佳¹ (Chika Ueda)、北角 英晶¹ (Hideaki Kitakado)、
 榊原 菜々¹ (Nana Sakakibara)、堀之内 智子¹ (Tomoko Horinouchi)、山村 智彦¹ (Tomohiko Yamamura)、
 石森 真吾¹ (Shingo Ishimori)、野津 寛大¹ (Kandai Nozu)

- 1 神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)

OE2-2

Clinical features of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease in Japan

森貞 直哉^{1,2} (Naoya Morisada)、田中 悠² (Yu Tanaka)、岡田 絵里³ (Eri Okada)、
 長野 智那² (China Nagano)、堀之内 智子² (Tomoko Horinouchi)、野津 寛大² (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)
- 2 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)
- 3 筑波大学 腎臓内科
(Department of Nephrology, Faculty of Medicine, University of Tsukuba)

OE2-3

Nine-years accomplishment of Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)

高橋 祐二^{1,2} (Yuji Takahashi)、伊達 英俊³ (Hidetoshi Date)、濱 由香² (Yuka Hama)、
 小居 秀紀⁴ (Hideki Oi)、小杉 真司⁵ (Shinji Kosugi)、松本 直通⁶ (Naomichi Matsumoto)、
 小崎 健次郎⁷ (Kenjiro Kosaki)、松原 洋一⁸ (Youichi Matsubara)、水澤 英洋⁹ (Hidehiro Mizusawa)

- 1 国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 2 国立精神・神経医療研究センター 病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, 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, Tokyo, Japan)
- 4 国立精神・神経医療研究センター 病院 臨床研究・教育研修部門
(Department of Clinical Data Science, Clinical Research and Education Promotion Division, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 5 京都大学 医療倫理学・遺伝医療学
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 6 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 7 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 9 国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

OE2-4

Whole-genome sequencing analysis of IgG4-related disease in the Japanese population

Yuxun Zhang、Takeshi Iwasaki、Takahisa Kawaguchi、Izumi Yamaguchi、Meiko Takahashi、
 Shuji Kawaguchi、Fumihiko Matsuda、Japanese Research Group of IgG4-Related Disease
 Centre for Genomic Medicine, Kyoto University

Long-molecule genomics analyses elucidating the hidden structural variations associated with MECP2 duplication syndrome

Qiaowei Liang¹、Yuri Uchiyama^{1,2}、Ichiro Kuki³、Naomi Tsuchida^{1,2}、Eriko Koshimizu¹、
Atsushi Fujita¹、Satoko Miyatake^{1,4}、Takeshi Mizuguchi¹、Naomichi Matsumoto¹

1 Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine

2 Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital

3 Department of Pediatric Neurology, Osaka City General Hospital

4 Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital

Oral English Session 3 大規模情報解析, 集団遺伝学 / Large Scale Association Studies, Population Genetics

English
Session

日時 : 10月10日(木) 13:55 ~ 14:45

会場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)

座長 : 山本 俊至 (東京女子医科大学)

藤本 明洋 (東京大学医学系研究科人類遺伝学教室)

Date : Thursday, October 10 13:55 ~ 14:45

Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Toshiyuki Yamamoto (Tokyo Women's Medical University)

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

Single-cell eQTL mapping identifies cell state-dependent genetic regulation of transcriptional profiles in immune cells

枝廣 龍哉¹ (Ryuya Edahiro)、佐藤 豪^{1,2} (Go Sato)、白井 雄也¹ (Yuya Shirai)、
内藤 龍彦¹ (Tatsuhiko Naito)、曾根原 究人^{1,2,3} (Kyuto Sonehara)、友藤 嘉彦^{1,2,3} (Yoshihiko Tomofuji)、
山本 賢一¹ (Kenichi Yamamoto)、難波 真一^{1,2,3} (Shinichi Namba)、佐々 暢亜^{1,2} (Noah Sasa)、
長尾 元太^{3,4} (Genta Nagao)、南宮 湖⁴ (Ho Namkoong)、福永 興壺⁴ (Koichi Fukunaga)、
森田 貴義¹ (Takayoshi Morita)、加藤 保宏¹ (Yasuhiro Kato)、平田 陽彦¹ (Haruhiko Hirata)、
武田 吉人¹ (Yoshito Takeda)、奥崎 大介⁵ (Daisuke Okuzaki)、熊ノ郷 淳^{1,5} (Atsushi Kumanogoh)、
岡田 随象^{1,2,3,5} (Yukinori Okada)

1 大阪大学大学院医学系研究科
(Osaka University Graduate School of Medicine)

2 理化学研究所生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

3 東京大学大学院医学系研究科
(Graduate School of Medicine, the University of Tokyo)

4 慶應義塾大学医学研究科
(Keio University School of Medicine)

5 大阪大学免疫学フロンティア研究センター
(Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University)

Investigating the Genetic Correlates of Optic Disc Parameters in the Tohoku Medical Megabank Organization Eye Study

平良 摩紀子¹ (Makiko Taira)、日高 高德¹ (Takanori Hidaka)、齊藤 智^{1,4} (Tomo Saitoh)、
長神 風二^{1,2,4} (Fuji Nagami)、木下 賢吾^{1,4,5} (Kengo Kinoshita)、山本 雅之^{1,4} (Masayuki Yamamoto)、
布施 昇男^{1,3,4} (Nobuo Fuse)

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構ゲノム解析部門
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)

2 東北大学医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)

3 東北大学病院
(Tohoku University Hospital, Tohoku University, Sendai, Japan)

4 東北大学未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)

5 東北大学情報科学研究科
(Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Sendai, Japan)

A proteomics investigation of disease and health based on the phenome-wide association studies: The Nagahama Study

Janice Huiting Ou^{1,2}、Shuji Kawaguchi¹、Takahisa Kawaguchi¹、Dominique Gauguier³、Jianguo Xia⁴、Fumihiko Matsuda¹

- 1 Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University
- 2 Department of Human Genetics, McGill University
- 3 University Paris Cité, INSERM UMR1124, 45 rue des Saints Peres
- 4 Institute of Parasitology, McGill University, Montreal, Canada

Characterizing the human virome in European, Canadian and Japanese cohorts using whole genome sequencing unmapped reads

柴田 美音^{1,2} (Mio Shibata)、川口 修治¹ (Shuji Kawaguchi)、Mathieu Bourgey³、鎌谷 洋一郎¹ (Yoichiro Kamatani)、Robert Eveleigh³、Emmanuel Gonzalez³、Hans Grabe⁴、Karen Mather⁵、Helena Schmidt⁶、Stephanie Debette⁷、松田 文彦¹ (Fumihiko Matsuda)、山田 亮¹ (Ryo Yamada)、Guillaume Bourque^{2,3}

- 1 京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター
(Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 Department of Human Genetics, McGill University, Montreal, Canada
- 3 Canadian Centre for Computational Genomics, McGill University, Montreal, Canada
- 4 Department of Psychiatry and Psychotherapy, University Medicine Greifswald, Greifswald, Germany
- 5 Centre for Healthy Brain Ageing, Psychiatry, UNSW Sydney, Australia
- 6 Institute of Molecular Biology and Biochemistry, Graz University, Graz, Austria
- 7 Bordeaux Population Health research center University of Bordeaux Inserm U1219, Bordeaux, France

Gene conversions between parental alleles identified through whole-genome sequencing data in 109 Japanese trios

虎谷 惇平^{1,2} (Junpei Toratani)、高山 順² (Jun Takayama)、高橋 靖乃¹ (Yasuno Takahashi)、佐藤 壮樹¹ (Takeki Sato)、高橋 友梨¹ (Yuri Takahashi)、平賀 裕章¹ (Hiroaki Hiraga)、横山 絵美¹ (Emi Yokoyama)、渡邊 善¹ (Zen Watanabe)、菅原 淳史³ (Atsushi Sugawara)、菅原 準一⁴ (Junichi Sugawara)、立花 真仁¹ (Masahito Tachibana)、田宮 元² (Gen Tamiya)、齋藤 昌利¹ (Masatoshi Saito)

- 1 東北大学 産科婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 メディカルメガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Sendai, Japan)
- 3 東北大学大学院 農学研究科 動物生殖学分野
(Laboratory of Animal Reproduction and Development, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 4 スズキ記念病院
(Suzuki Memorial Hospital, Iwanuma, Japan)

日 時 : 10月11日(金) 9:00 ~ 9:50
 会 場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
 座 長 : 平沢 晃(岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野)
 江口 真理子(愛媛大学大学院医学系研究科小児科学)
 Date : Friday, October 11 9:00 ~ 9:50
 Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chairs : Akira Hirasawa (Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and
 Pharmaceutical Sciences, Okayama University)
 Mariko Eguchi (Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine)

OE4-1

Intratumor Heterogeneity of HPV Integration in HPV-associated Oropharyngeal Cancer

佐々 暢重^{1,2,3,4} (Noah Sasa)、岸川 敏博^{1,2,5} (Toshihiro Kishikawa)、伊藤 理恵^{2,6} (Rie Ito)、
 鈴木 雅美² (Masami Suzuki)、江口 博孝² (Hirotaka Eguchi)、田中 秀憲² (Hidenori Tanaka)、
 福角 隆仁² (Takahito Fukusumi)、鈴木 基之² (Motoyuki Suzuki)、竹中 幸則² (Yukinori Takenaka)、
 二村 圭祐^{7,8} (Keisuke Nimura)、猪原 秀典² (Hidenori Inohara)、岡田 随象^{1,3,4} (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学 医学部 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 2 大阪大学 医学部 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 3 理化学研究所 IMS システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 東京大学 医学部 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 愛知がんセンター 頭頸部外科
(Department of Head and Neck Surgery, Aichi Cancer Center Hospital, Nagoya, Japan)
- 6 大阪ろうさい病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Osaka Rosai Hospital, Sakai, Japan)
- 7 大阪大学 医学部 遺伝子治療学
(Department of Genome Biology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 8 群馬大学 医学部 未来先端研究機構
(Gunma University Initiative for Advanced Research, Gunma University, Maebashi, Japan)

OE4-2

Challenges of HBOC treatment in the Designated Regional Cancer Treatment Hospitals

箕浦 祐子 (Yuko Minoura)

札幌医科大学 医学部 遺伝医学

(Department of Genetic Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)

OE4-3

Two independent families with de novo whole APC gene deletion and intellectual disability

岩泉 守哉^{1,2} (Moriya Iwaizumi)、谷口 照美¹ (Terumi Taniguchi)、小島 梨紗² (Risa Kojima)、
 大澤 春萌² (Harumo Osawa)、立田 協太³ (Kyota Tatsuta)、阪田 麻裕³ (Mayu Sakata)、
 大澤 恵⁴ (Satoshi Osawa)、倉地 清隆⁴ (Kiyotaka Kurachi)、杉本 健⁵ (Ken Sugimoto)

- 1 浜松医科大学 医学部 附属病院検査部
(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 浜松医科大学 医学部 附属病院遺伝子診療部
(Clinical and Molecular Genetics Center, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 浜松医科大学 医学部 外科学第二講座
(Department of Surgery, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 4 浜松医科大学 医学部 附属病院光学医療診療部
(Department of Endoscopic and Photodynamic Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 浜松医科大学 医学部 内科学第一講座
(First Department of Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

Cancer genome panel of castration-resistant prostate cancer in Chiba University Hospital

坂本 信一¹ (Shinichi Sakamoto)、今村 有佑¹ (Yusuke Imamura)、宇津野 恵美² (Emi Utsuno)、山田 康隆¹ (Yasutaka Yamada)、佐藤 航大¹ (Kodai Sato)、柴田 裕貴¹ (Hiroki Shibata)、西村 基³ (Motoi Nishimura)、大野 泉⁴ (Izumi Ohno)、松下一之³ (Kazuyuki Matsushita)、市川 智彦^{1,2} (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学大学院 医学研究院 泌尿器科学
(Department of Urology, Chiba University Graduate School of Medicine)
- 2 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital)
- 3 千葉大学医学部附属病院 検査部
(Division of Laboratory Medicine, Chiba University Hospital)
- 4 千葉大学医学部附属病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Chiba University Hospital)

Therapeutic efficacy of HDAC10 inhibitors in endometriosis

麻生 咲季¹ (Saki Aso)、奈須 家栄² (Kaei Nasu)、甲斐 健太郎¹ (Kentaro Kai)、青柳 陽子³ (Yoko Aoyagi)、小林 栄仁¹ (Eiji Kobayashi)

- 1 大分大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Oita University Faculty of Medicine)
- 2 中津市立中津市民病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nakatsu Municipal Hospital)
- 3 大分中村病院 婦人科
(Department of Gynecology, Oita Nakamura Hospital)

Oral English Session 5 神経遺伝学 / Neurogenetics

English Session

日時 : 10月11日(金) 10:00 ~ 10:50

会場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)

座長 : 宮武 聡子 (横浜市立大学附属病院遺伝子診療科)
林 由起子 (東京医科大学)

Date : Friday, October 11 10:00 ~ 10:50

Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Chairs : Satoko Miyatake (Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)
Yukiko Hayashi (Tokyo Medical University)

Mn007 elongates matriglycan in Fukuyama Muscular Dystrophy

池田 真理子¹ (Mariko Taniguchi-Ikeda)、小柳 三千代² (Michiyo Koyanagi)、丸山 達生³ (Tatsuo Maruyama)、原田 陽一郎⁴ (Youichiro Harada)、青井 貴之² (Takashi Aoi)

- 1 藤田医科大学病院
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 2 神戸大学医学部 幹細胞医学
(iPS cell applications, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 3 神戸大学工学部 応用化学
(Chemical Science and Engineering, Kobe University Graduate School of Engineering, Kobe, Japan)
- 4 大阪国際がんセンター 糖鎖オンコロジー部門
(Department of Glyco-Oncology, Osaka International Cancer Institute, Osaka, Japan)

Molecular characterization of SCA27B (GAA-FGF14 ataxia) in Japanese by nanopore sequencing

宮武 聡子^{1,2} (Satoko Miyatake)、土井 宏³ (Hiroshi Doi)、矢口 裕章⁴ (Hiroaki Yaguchi)、
興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、森野 豊之⁵ (Hiroyuki Morino)、
和泉 唯信⁶ (Yuishin Izumi)、下畑 享良⁷ (Takayoshi Shimohata)、吉田 邦広^{8,9} (Kunihiro Yoshida)、
足立 弘明¹⁰ (Hiroaki Adachi)、田中 章景³ (Fumiaki Tanaka)、矢部 一郎⁴ (Ichiro Yabe)、
松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 3 横浜市立大学 神経内科学・脳卒中医学
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 4 北海道大学 大学院医学研究院 神経病態学分野 神経内科学教室
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 5 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 遺伝情報医学分野
(Department of Medical Genetics, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 6 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 臨床神経科学分野
(Department of Neurology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan)
- 7 岐阜大学 大学院医学系研究科 脳神経内科学分野
(Department of Neurology, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan)
- 8 長野県厚生連 鹿教湯三才山リハビリテーションセンター 鹿教湯病院 脳神経内科
(Department of Neurology, JA Nagano Koseiren, Kekeyu-Misayama Rehabilitation Center Kekeyu Hospital, Ueda, Japan)
- 9 信州大学 医学部 神経難病学講座
(Department of Brain Disease Research, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 10 産業医科大学 医学部 神経内科学講座
(Department of Neurology, University of Occupational and Environmental Health School of Medicine, Kitakyushu, Japan)

Interventional Modulation of Brain Immune Responses to Ameliorate Autism-like Behaviors in Three Kinds of Autiam Animal Model

Qi Zhang、Qiang Li

Children's Hospital of Fudan University

Clinical study on spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31), a form of ataxia common in Japanese

石川 欽也^{1,2} (Kinya Ishikawa)、青木 華古² (Hanako Aoki)、天野 晶子² (Akiko Amano)、
矢嶋 玲子² (Reiko Yajima)、東 美和² (Miwa Higashi)、岩瀬 遼² (Ryo Iwase)、
佐野 達彦² (Tatsuhiko Sano)、鈴木 基弘² (Motohiro Suzuki)、石黒 太郎² (Taro Ishiguro)、
永田 哲也² (Tetsuya Nagata)、横田 隆徳² (Takanori Yokota)

- 1 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 ゲノム健康医療学分野
(Department of Personalized Genomic Medicine for Health, Graduate School, 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 脳神経病態学分野
(Department of Neurology and Neurological Science, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

Whole genome sequencing reveals East Asian specific rare variants in CDH23 associated with dementia with Lewy bodies

木村 哲晃¹ (Tetsuaki Kimura)、藤田 康介² (Kosuke Fujita)、櫻井 孝² (Takashi Sakurai)、新飯田 俊平³ (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,4,5} (Kouichi Ozaki)、重水 大智^{1,5} (Daichi Shigemizu)

- 1 国立研究開発法人 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 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究所 予防科学研究部
(Department of Prevention and Care Science, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 3 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 広島大学 大学院医学科学研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)

Oral English Session 6 生殖遺伝学 / Reproductive Genetics

English Session

日 時 : 10月11日(金) 13:20 ~ 14:10
 会 場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
 座 長 : 山田 崇弘(北海道大学病院臨床遺伝子診療部)
 倉橋 浩樹(藤田医科大学)
 Date : Friday, October 11 13:20 ~ 14:10
 Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chairs : Takahiro Yamada (Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
 Hiroki Kurahashi (Fujita Health University)

Age-dependent characteristics of transcription and metabolism in mouse pluripotent stem cells

大岡 令奈¹ (Reina Ooka)、山田 満穂¹ (Mitsutoshi Yamada)、松沢 優一¹ (Yuichi Matsuzawa)、福岡 美桜¹ (Mio Fukuoka)、宮崎 康太郎¹ (Kotaro Miyazaki)、佐久間 萌子¹ (Moeko Sakuma)、宇佐美 心手³ (Shinju Usami)、中村 彰宏⁴ (Akihiro Nakamura)、阿久津 英憲² (Hidenori Akutsu)、山上 亘¹ (Wataru Yamagami)、田中 守¹ (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 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 再生医療センター
(Center for Regenerative Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学 医学部
(Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 埼玉医科大学 医学部 微生物学
(Department of microbiology, Saitama Medical University, Faculty of Medicine, Saitama, Japan)

Report on PGT-A Clinical Outcomes at Our Clinic; what kind of patients is PGT-A effective for?

牧野 祐也^{1,2} (Yuya Makino)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、中島 大輔^{1,3} (Daisuke Nakajima)、藤本 茂樹⁴ (Shigeki Fujimoto)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、田中 温¹ (Atsushi Tanaka)

- 1 セントマザー産婦人科医院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saint Mother Clinic, Kitakyushu, Japan)
- 2 順天堂大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University School of Medicine, Bunkyo-ku, Japan)
- 3 産業医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 4 産業医科大学 若松病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Wakamatsu Hospital of University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)

Accuracy Validation of SNP-based and MPS-based NIPT for Young Age Group: A single-center systematic comparative study

水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)、内田 志穂¹ (Shiho Uchida)、佐藤 卓¹ (Suguru Sato)、田中 守¹ (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 那須赤十字病院
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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)

The Seagull Sign and Thinned Subplate: Hallmark Traits of Down Syndrome in Fetal Neurosonography?

夫 律子^{1,2} (Ritsuko Pooh)、ドウルヤパット ヴィラダ^{1,3} (Wirada Dulyaphat)、町田 めぐみ¹ (Megumi Machida)、上西 功太郎¹ (Kohtaro Uenishi)、大橋 浩泰² (Hiroyasu Ohashi)、武田 真義² (Masayoshi Takeda)、中村 貴子¹ (Takako Nakamura)、霜川 修² (Osamu Shimokawa)、千代 豪昭¹ (Hideaki Chiyo)、松原 洋一¹ (Yoichi Matsubara)

- 1 クリフム出生前診断クリニック胎児脳センター
(Fetal Brain Center, CRIFM Prenatal Medical Clinic, Osaka, Japan)
- 2 リッツメディカル株式会社臨床研究部門
(Department of Clinical Research, Ritz Medical Co., Ltd. Osaka, Japan)
- 3 マヒドイ大学産婦人科母体胎児医学部門
(Department of Obstetrics and Gynecology, Division of Maternal Fetal Medicine, Mahidol University, Bangkok, Thailand)

Preimplantation genetic testing by polygenic scores selects different embryos across calculation methods with randomness

難波 真一^{1,2,3} (Shinichi Namba)、秋山 雅人⁴ (Masato Akiyama)、浜之上 はるか⁵ (Haruka Hamanoue)、加藤 和人² (Kazuto Kato)、川嶋 実苗⁶ (Minae Kawashima)、久島 周⁷ (Itaru Kushima)、松田 浩一¹ (Koichi Matsuda)、中柄 昌弘⁷ (Masahiro Nakatochi)、荻島 創一⁸ (Soichi Ogishima)、曾根原 究人^{1,2,3} (Kyuto Sonehara)、鈴木 顕² (Ken Suzuki)、高田 篤⁹ (Atsushi Takata)、田宮 元^{8,10} (Gen Tamiya)、谷川 千津¹ (Chizu Tanikawa)、山本 賢一² (Kenichi Yamamoto)、山本 奈津子² (Natsuko Yamamoto)、尾崎 紀夫⁷ (Norio Ozaki)、岡田 随象^{1,2,3} (Yukinori Okada)

- 1 東京大学
(The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 大阪大学
(Osaka University, Suita, Japan)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 九州大学
(Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 5 横浜市立大学病院
(Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 6 データサイエンス共同利用基盤施設
(ROIS-DS, Kashiwa, Japan)
- 7 名古屋大学
(Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 8 東北大学
(Tohoku University, Sendai, Japan)
- 9 理化学研究所 脳神経科学研究センター
(RIKEN Center for Brain Science, Wako, Japan)
- 10 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)

日 時 : 10月12日(土) 9:00 ~ 9:50
 会 場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
 座 長 : 森崎 裕子 (榊原記念病院)
 朝野 仁裕 (国立循環器病研究センター・大阪大学)
 Date : Saturday, October 12 9:00 ~ 9:50
 Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chairs : Hiroko Morisaki (Sakakibara Heart Institute)
 Yoshihiro Asano (National Cerebral and Cardiovascular Center・Osaka University)

OE7-1

Identifying variants with moderate effect size on familial hypercholesterolemia

Pei-Chiang Cha¹, Mika Hori², Mariko Harada-Shiba³, Atsushi Takahashi¹

- 1 Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center (NCVC)
- 2 Department of Endocrinology, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University
- 3 Cardiovascular Center, Osaka Medical and Pharmaceutical University

OE7-2

The *RNF213* p.R4810K Variant: A Key Risk for East Asian Cerebral and Cardiovascular Disease

石山 浩之¹ (Hiroyuki Ishiyama)、吉本 武史¹ (Takeshi Yoshimoto)、高橋 篤² (Atsushi Takahashi)、
 阿部 宗一郎¹ (Soichiro Abe)、乾 涼磨¹ (Ryoma Inui)、朝野 仁裕³ (Yoshihiro Asano)、
 猪原 匡史¹ (Masafumi Ihara)

- 1 国立循環器病研究センター 脳神経内科
(Department of Neurology, National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 2 国立循環器病研究センター 病態ゲノム医学部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 3 国立循環器病研究センター バイオバンク
(NCVC Biobank, National Cerebral and Cardiovascular Center)

OE7-3

Inherited heart disease of sudden unexpected death in young revealed by post-mortem genetic testing: systematic review

福嶋 佳菜子^{1,2} (Kanao Koike Fukushima)、板谷 崇央³ (Takahiro Itaya)、
 上明戸 優子¹ (Yuko Kamiakito)、西垣 昌和^{1,2} (Masakazu Nishigaki)、大野 聖子⁴ (Seiko Ohno)、
 小谷 泰一⁵ (Hirokazu Kotani)、辻 省次^{2,6} (Shoji Tsuji)

- 1 国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究所 遺伝カウンセリング分野
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare Graduate School, Tokyo, Japan)
- 2 国際医療福祉大学 成田病院 遺伝子診断センター
(International University of Health and Welfare Narita Hospital, Chiba, Japan)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 医療疫学分野
(Department of Healthcare Epidemiology, Graduate School of Medicine and Public Health, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 5 三重大学大学院 医学系研究科 基礎医学系講座 法医学科学分野
(Department of Forensic Medicine and Sciences, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)
- 6 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)

Identification of *PTGIS* Variants in Patients with Williams Syndrome and Severe Peripheral Pulmonary Stenosis

永井 礼子^{1,2} (Ayako Nagai)、赤川 浩之³ (Hiroyuki Akagawa)、澤井 彩織¹ (Saori Sawai)、加藤 達哉⁴ (Tatsuya Kato)、八鍬 聡⁵ (Satoshi Yakuwa)、宗内 淳⁶ (Jun Muneuchi)、安田 和志⁷ (Kazushi Yasuda)、山澤 弘州¹ (Hirokuni Yamazawa)、山本 俊至⁸ (Toshiyuki Yamamoto)、高桑 恵美⁹ (Emi Takakuwa)、外丸 詩野⁹ (Utano Tomaru)、古谷 喜幸² (Yoshiyuki Furutani)、原田 元² (Gen Harada)、稲井 慶² (Kei Inai)、中西 敏雄² (Toshio Nakanishi)、真部 淳¹ (Atsushi Manabe)、武田 充人¹ (Atsuhito Takeda)

- 1 北海道大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 循環器小児・成人先天性心疾患科
(Department of Pediatric Cardiology and Adult Congenital Cardiology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学 総合医科学研究所
(Institute for Comprehensive Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 北海道大学病院 呼吸器外科
(Department of Thoracic Surgery, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
- 5 帯広厚生病院 小児科
(Department of Pediatrics, Obihiro Kosei Hospital, Obihiro, Japan)
- 6 JCHO九州病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kyushu Hospital Japan Community Healthcare Organization, Kitakyusyu, Japan)
- 7 あいち小児保健医療総合センター 循環器科
(Department of Pediatric Cardiology, Aichi Children's Health and Medical Center, Obu, Japan)
- 8 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 9 北海道大学病院 病理診断科
(Department of Surgical Pathology, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

Unexpected Genetic Findings in Hereditary Connective Tissue Disease Associated with Annuloaortic Ectasia

山本 英範^{1,2} (Hidenori Yamamoto)、田辺 紋子³ (Ayako Tanabe)、森田 真未⁴ (Mami Morita)、森川 真紀⁴ (Maki Morikawa)、畠山 未来⁴ (Miki Hatakeyama)、鈴木 謙太郎¹ (Kentaro Suzuki)、森本 美仁¹ (Yoshihito Morimoto)、郷 清貴¹ (Kiyotaka Go)、深澤 佳絵¹ (Yoshie Fukasawa)、大橋 直樹¹ (Naoki Ohashi)、加藤 太一¹ (Taichi Kato)

- 1 名古屋大学医学部附属病院 小児循環器センター
(Childrens Heart Center, Nagoya University Hospital)
- 2 トヨタ記念病院 小児科
(Department of Pediatrics, TOYOTA Memorial Hospital)
- 3 トヨタ記念病院 ゲノム医療科
(Department of Medical Genetics, TOYOTA Memorial Hospital)
- 4 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Center for Medical Genetics, Nagoya University Hospital)

日時 : 10月12日(土) 10:00 ~ 10:50
会場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座長 : 青木 洋子(東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野)
小須賀 基通(国立成育医療研究センター)
Date : Saturday, October 12 10:00 ~ 10:50
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Yoko Aoki (Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)
Motomichi Kosuga (National Center for Child Health and Development)

OE8-1

Genome sequencing narrows the diagnostic gap of undiagnosed diseases with inconclusive results through exome sequencing

西尾 洋介^{1,2,3,4} (Yosuke Nishio)、室伏 佑香⁴ (Yuka Murofushi)、水野 誠司⁵ (Seiji Mizuno)、入月 浩美⁶ (Hiromi Nyuzuki)、中村 知美⁷ (Tomomi Nakamura)、外木 秀文⁸ (Hidefumi Tonoki)、稲葉 美枝⁵ (Mie Inaba)、米川 貴博⁷ (Takahiro Yonekawa)、村松 秀城³ (Hideki Muramatsu)、石川 亜貴⁹ (Aki Ishikawa)、尾曾 太一^{1,2} (Taichi Oso)、中沢 由華^{1,2} (Yuka Nakazawa)、岡 泰由^{1,2} (Yasuyoshi Oka)、池内 健⁶ (Takeshi Ikeuchi)、櫻井 晃洋⁹ (Akihiro Sakurai)、市川 智彦¹⁰ (Tomohiko Ichikawa)、山田 崇弘¹¹ (Takahiro Yamada)、齋藤 伸治⁴ (Shinji Saitoh)、高橋 義行³ (Yoshiyuki Takahashi)、荻 朋男^{1,2} (Tomoo Ogi)

- 1 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM), Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学 医学系研究科 人類遺伝・分子遺伝学教室
(Department of Human Genetics and Molecular Biology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 4 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 5 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
- 6 新潟大学医学部総合病院 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)
- 7 三重大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)
- 8 天使病院 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 9 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 10 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 11 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

OE8-2

MYCN enhances upper-layer neuron generation in the human brain by increasing outer radial glia cells

藤本 真徳¹ (Masanori Fujimoto)、中村 勇治¹ (Yuji Nakamura)、嶋田 逸誠² (Issei Shimada)、佐藤 恵美¹ (Emi Sato)、岩城 利彦¹ (Toshihiko Iwaki)、家田 大輔¹ (Daisuke Ieda)、根岸 豊¹ (Yutaka Negishi)、服部 文子¹ (Ayako Hattori)、奥村 啓樹³ (Hiroki Okumura)、有岡 祐子³ (Yuko Arioka)、小沢 浩⁴ (Hiroshi Ozawa)、尾崎 紀夫³ (Norio Ozaki)、加藤 洋一² (Yoichi Kato)、齋藤 伸治¹ (Shinji Saitoh)

- 1 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Aichi, Japan)
- 2 名古屋市立大学大学院医学研究科 細胞生化学分野
(Department of Cell Biology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Aichi, Japan)
- 3 名古屋大学大学院医学系研究科 精神疾患病態解明学
(Pathophysiology of Mental Disorders, Nagoya University Graduate School of Medicine, Aichi, Japan)
- 4 島田療育センターはちおうじ
(Department of Pediatrics, Shimada Ryoiku Center Hachioji, Tokyo, Japan)

Prognosis and Genetic Background of 409 Pediatric Mitochondrial Disease Patients

岡崎 敦子¹ (Atsuko Okazaki)、松永 綾子² (Ayako Matsunaga)、八塚 由紀子¹ (Yukiko Yatsuka)、杉浦 歩¹ (Ayumu Sugiura)、木下 善仁³ (Yoshihito Kishita)、杉山 洋平⁴ (Yohei Sugiyama)、伏見 拓矢⁵ (Takuya Fushimi)、志村 優⁵ (Masaru Shimura)、市本 景子⁵ (Keiko Ichimoto)、田鹿 牧子⁵ (Makiko Tajika)、海老原 知博⁶ (Tomohiro Ebihara)、松橋 徹郎⁵ (Tetsuro Matsuhashi)、鶴岡 智子⁶ (Tomoko Tsuruoka)、大竹 明⁷ (Akira Ohtake)、村山 圭^{1,5} (Kei Murayama)、岡崎 康司¹ (Yasushi Okazaki)

- 1 順天堂大学 大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Juntendo University, Graduate School of Medicine, Tokyo, 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 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 順天堂大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 千葉県こども病院 代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 6 千葉県こども病院 新生児科
(Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 7 埼玉医科大学 小児科・ゲノム医療科
(Department of Pediatrics & Clinical Genomics, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

A genetic and functional analyses in a girl with Menkes disease caused by skewed X-chromosome inactivation

矢野 直子¹ (Naoko Yano)、吉田 健司¹ (Takeshi Yoshida)、梶本 智史¹ (Satoshi Kajimoto)、栢木 大誓¹ (Taisei Kayaki)、西川 絹子¹ (Kinuko Nishikawa)、甲良 謙伍¹ (Kengo Kora)、佐々木 彩恵子¹ (Saeko Sasaki)、横山 淳史¹ (Atsushi Yokoyama)、藤澤 千恵² (Chie Fujisawa)、佐藤 恭弘³ (Yasuhiro Sato)、要 匡⁴ (Tadashi Kaname)、児玉 浩子⁵ (Hiroko Kodama)、滝田 順子¹ (Junko Takita)

- 1 京都大学大学院医学研究科 発達小児科学
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 東邦大学医学部研究推進室
(Department of Research unit, School of Medicine, Faculty of Medicine, Toho University, Tokyo, Japan)
- 3 帝京大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Teikyo University School of Medicine Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 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)
- 5 帝京平成大学 栄養・発育研究講座
(Course on Research for Nutrition and Growth, Teikyo Heisei University, Tokyo, Japan)

Functional polymorphisms in CCR6 associated with Primary Biliary Cholangitis

Mingming Zhang¹、Zhuye Qin²、Yexi Huang¹、You Li³、Chan Wang⁴、Xingjuan Shi¹、Yaping Dai⁵、M. Eric Gershwin⁶、Meilin Wang⁷、Weichang Chen⁸、Fang Qiu⁹、Xiangdong Liu¹

- 1 School of Life Science and Technology, Southeast University
- 2 Southeast University Hospital, Southeast University
- 3 Shanghai Institute of Digestive Diseases, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine Affiliated Renji Hospital
- 4 Medical College, Yangzhou University
- 5 Department of Laboratory Medicine, The Fifth People's Hospital of Wuxi
- 6 Allergy and Clinical Immunology, University of California at Davis School of Medicine
- 7 School of Public Health, Nanjing Medical University
- 8 Department of Gastroenterology, The First Affiliated Hospital of Soochow University
- 9 Department of Laboratory Medicine, The Fourth Affiliated Hospital of Nanjing Medical University

大会賞候補セッション（ポスター） / Poster Presentation Award Session

大会賞候補セッション（ポスター） / Poster Presentation Award Session

日 時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

BP-1

Transchromosomal technology for genomically humanized antibody-producing animals and their therapeutic application

飛知和 弦輝^{1,2} (Genki Hichiwa)、岩井 優実³ (Yumi Iwai)、永島 明咲³ (Asaki Nagashima)、
Yayan Wang^{1,2}、荻原 諒平² (Ryohei Ogihara)、香月 加奈子² (Kanao Kazuki)、
本多 英嗣⁴ (Hidetsugu Honda)、宇野 佳奈⁴ (Kana Uno)、嶋本 亮輔³ (Ryosuke Shimamoto)、
森脇 崇史^{2,5} (Takashi Moriwaki)、阿部 智志² (Satoshi Abe)、里深 博幸² (Hiroyuki Satofuka)、
Abdur Rafique³、宇野 愛海⁴ (Narumi Uno)、冨塚 一磨⁴ (Kazuma Tomizuka)、伊東 祐二³ (Yuji Ito)、
香月 康宏^{2,5,6} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学大学院 医学系研究科 染色体医工学講座
(Division of Chromosome Biomedical Engineering, Graduated School of Medical Science, Tottori University)
- 2 鳥取大学 染色体工学研究センター
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University)
- 3 鹿児島大学大学院 理工学研究科 理学専攻 化学プログラム
(Chemistry Program, Department of Science, Graduate School of Science and Engineering, Kagoshima University)
- 4 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, School of Life Sciences, Department of Applied Life Sciences, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences)
- 5 鳥取大学 医学部 生命科学科 染色体医工学講座
(Division of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University)
- 6 生命創成探究センター 染色体工学研究グループ
(The Exploratory Research Center on Life and Living Systems (ExCELLS), National Institutes of Natural Sciences)

BP-2

Generation of transchromosomal mice with HLA cluster

岸間 菜々美¹ (Nanami Kishima)、宮本 人丸¹ (Hitomaru Miyamoto)、阿部 智志² (Satoshi Abe)、
岡田 茜² (Akane Okada)、中川 和奏¹ (Wakana Nakagawa)、湯野 怜香¹ (Reika Yuno)、
森口 結生³ (Yui Moriguchi)、山崎 匡太郎⁴ (Kyotaro Yamazaki)、香月 加奈子² (Kanao Kazuki)、
森脇 崇史¹ (Takashi Moriwaki)、鈴木 輝彦⁵ (Teruhiko Suzuki)、宇野 愛海⁶ (Narumi Uno)、
冨塚 一磨⁶ (Kazuma Tomizuka)、香月 康宏^{1,2,3,4} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学大学院医学系研究科染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, Graduate School of Medical Sciences, Tottori University, Tottori, Japan)
- 2 鳥取大学染色体工学研究センター
(Chromosome Engineering Research Center (CERC), Tottori University, Tottori, Japan)
- 3 鳥取大学医学部生命科学科
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, Japan)
- 4 自然科学研究機構生命創成探究センター染色体工学研究グループ
(Chromosome Engineering Research Group, Exploratory Research Center on Life and Living Systems (ExCELLS), Aichi, Japan)
- 5 東京都医学総合研究所幹細胞プロジェクト
(Stem Cell Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 6 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, Department of Applied Life Science, School of Life Science, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)

200K transcribed enhancer atlas informs conserved regulatory elements and their links to complex traits

小井土 大^{1,2} (Masaru Koido)、富塚 耕平² (Kohei Tomizuka)、竹内 一博^{3,4} (Kazuhiro Takeuchi)、孫 楽^{3,4} (Raku Son)、小口 綾貴子^{3,4} (Akiko Oguchi)、佐野 浩美⁴ (Hiromi Sano)、石川 優樹² (Yuki Ishikawa)、Shruti Bhagat³、笠原 朋子³ (Tomoko Kasahara)、劉 曉溪² (Xiaoxi Liu)、田中 奈緒² (Nao Tanaka)、平井 公也⁴ (Tomoya Hirai)、濱中 耕平³ (Kohei Hamanaka)、鳥谷 建一郎⁴ (Kenichiro Toritani)、村川 泰裕^{3,4} (Yasuhiro Murakawa)、寺尾 知可史^{2,5,6} (Chikashi Terao)

- 1 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 複雑形質ゲノム解析分野
(Laboratory of Complex Trait Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム
(Laboratory for Statistical and Translational Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3 京都大学高等研究院 ヒト生物学高等研究拠点
(Institute for the Advanced Study of Human Biology, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター 理研-IFOMがんゲノミクス連携研究チーム
(RIKEN-IFOM Joint Laboratory for Cancer Genomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 5 静岡県立総合病院 臨床研究部
(Clinical Research Center, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 6 静岡県立大学 薬学部ゲノム病態解析講座
(The Department of Applied Genetics, The School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka, Shizuoka, Japan)

Genetic and clinical features in a cohort of Japanese patients with dystonia

橘 このか¹ (Konoka Tachibana)、宮本 亮介¹ (Ryosuke Miyamoto)、森野 豊之² (Hiroyuki Morino)、福本 竜也¹ (Tatsuya Fukumoto)、松本 真一³ (Shinichi Matsumoto)、目崎 高広⁴ (Takahiro Mezaki)、小泉 英貴⁵ (Hidetaka Koizumi)、村瀬 永子⁶ (Nagako Murase)、向井 洋平⁹ (Yohei Mukai)、星野 恭子⁷ (Kyoko Hoshino)、浅沼 光太郎⁸ (Kotaro Asanuma)、坂本 崇⁹ (Takashi Sakamoto)、梶 龍児^{1,10} (Ryuji Kaji)、和泉 唯信¹ (Yuishin Izumi)

- 1 徳島大学 脳神経内科
(Department of Neurology, Tokushima University, Japan)
- 2 徳島大学大学院医歯薬学研究部 遺伝情報医学分野
(Department of Medical Genetics, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Japan)
- 3 大阪脳神経外科病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Osaka Neurological Institute, Japan)
- 4 榊原白鳳病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Sakakibara Hakuho Hospital, Japan)
- 5 京都府立医科大学 脳神経内科
(Department of Neurology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Japan)
- 6 国立病院機構奈良医療センター 脳神経内科
(Department of Neurology, National Hospital Organization Nara Medical Center, Japan)
- 7 瀬川記念小児神経学クリニック
(Department of Pediatric Neurology, Segawa Memorial Neurological Clinic for Children, Japan)
- 8 柳馬場武田クリニック 脳神経内科
(Department of Neurology, Yanagibaba Takeda Clinic, Japan)
- 9 国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科
(Department of Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry Hospital, Japan)
- 10 国立病院機構宇多野病院
(National Hospital Organization Utano Hospital, Japan)

CGG Repeat Expansion in LRP12 is associated with Inherited Peripheral Neuropathy

穂原 貴裕 (Takahiro Hobara)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、袁 軍輝 (Jun - Hui Yuan)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、児島 史一 (Fumikazu Kojima)、野口 悠 (Yutaka Noguchi)、武井 潤 (Jun Takei)、平松 有 (Yu Hiramatsu)、野妻 智嗣 (Satoshi Nozuma)、中村 友紀 (Tomonori Nakamura)、崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、松浦 英治 (Eiji Matsuura)、岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、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)

BP-6

Factors affecting accuracy in cancer genome profiling tests: Analysis of real-world data in Hiroshima

新津 宏明¹ (Hiroaki Niitsu)、中原 輝¹ (Hikaru Nakahara)、有廣 光司² (Koji Arihiro)、
檜井 孝夫¹ (Takao Hinoi)

- 1 広島大学病院 遺伝子診療科
(Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital)
- 2 広島大学 病理診断科
(Anatomical Pathology, Hiroshima University)

BP-7

Enhancing regulatory variant prioritization via long-range DNA sequences and multi-task learning

高橋 勇伍¹ (Yugo Takahashi)、王 青波² (Qingbo Seih Wang)、岡田 随象^{3,4,5} (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学 医学部 医学科
(Faculty of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 2 Calico Life Sciences LLC, California, United States
- 3 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)
- 4 大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 5 特定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 システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

一般ポスター / Poster Session

一般ポスター 1-01 遺伝カウンセリング 1

Poster Session 1-01 Genetic Counseling 1

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-01-1

NIPT status of our hospital before and after establishment of a steering committee for prenatal testing certification

奥山 亜由美^{1,2} (Ayumi Okuyama)、富永 牧子^{1,3} (Makiko Tominaga)、市塚 清健^{1,2} (Kiyotake Ichizuka)、
櫻井 彩乃¹ (Ayano Sakurai)、和泉 美希子^{1,4} (Mikiko Izumi)、坂下 暁子^{1,5} (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 Genome Medicine, Showa University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 昭和大学横浜市北部病院 産婦人科
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Obstetrics and Gynecology)
- 3 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)
- 4 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター
(Showa University Hospital, Center for Clinical Genetics)
- 5 昭和大学横浜市北部病院 内科
(Showa University Northern Yokohama Hospital, Internal Medicine)

A Case of Genetic Counseling for a potential 22q11.2 Deletion Syndrome indicated by NIPT at an unauthorized facility

馬場 遥香¹ (Haruka Bamba)、田原 三枝² (Mie Tahara)、酒井 恵利¹ (Eri Sakai)、
小野 智愛¹ (Chie Ono)、浄弘 裕紀子¹ (Yukiko Jogu)、北田 紘平² (Kohei Kitada)、
冬木 真規子³ (Makiko Fuyuki)、伊藤 孝助¹ (Kosuke Ito)、山下 朋代^{1,3} (Tomoyo Yamashita)、
堀田 純子^{1,3} (Junko Hotta)、瀬戸 俊之^{1,3} (Toshiyuki Seto)、橘 大介² (Daisuke Tachibana)、
角 俊幸⁴ (Toshiyuki Sumi)

- 1 大阪公立大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 2 大阪公立大学大学院 医学研究科 女性生涯医学
(Department of Women's Life Care Medicine, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 3 大阪公立大学大学院 医学研究科 発達小児医学
(Department of Pediatrics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 4 大阪公立大学大学院 医学研究科 女性病態医学
(Department of Gynecological Oncology, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)

Experience of genetic counseling for clients with consecutive pregnancies of fetus with standard trisomy 21

澤田 優貴¹ (Sawada Yuki)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、田中 敬子¹ (Keiko Tanaka)、
今福 仁美³ (Hitomi Imahuku)、朝貝 芳貴^{1,2} (Yoshitaka Asagai)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、
國久 智成^{1,4} (Tomonari Kunihiisa)、久保 亮治^{1,5} (Akiharu Kubo)、野津 寛大^{1,2} (Kandai Nozu)

- 1 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 2 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科学
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 3 神戸大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 4 神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 5 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 皮膚科学
(Department of Dermatology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

The decision making of couples which did not undergo any prenatal test after genetic counseling at our hospital

櫻井 彩乃¹ (Ayano Sakurai)、富永 牧子^{1,2} (Makiko Tominaga)、奥山 亜由美^{1,3} (Ayumi Okuyama)、
和泉 美希子^{1,4} (Mikiko Izumi)、市塚 清健^{1,3} (Kiyotake Ichizuka)、坂下 暁子^{1,5} (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, Kanagawa, Japan)
- 2 昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター
(Children Medical Center, Showa University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 昭和大学横浜市北部病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University Northern Yokohama Hospital)
- 4 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)
- 5 昭和大学横浜市北部病院 内科
(Internal Medicine, Showa University Northern Yokohama Hospital)

The feelings of the family of a child diagnosed with SMA following extended NBS and the limitations of genetic analysis

荻原 真帆¹ (Maho Ogiwara)、小野 結佳¹ (Yuika Ono)、小澤 南^{1,2} (Minami Ozawa)、
松永 綾子^{1,2} (Ayako Matsunaga)、尾堀 佐知子^{1,3} (Sachiko Ohori)、宮本 雄策² (Yusaku Miyamoto)、
清水 直樹² (Naoki Shimizu)、右田 王介^{1,3} (Ohsuke Migita)

- 1 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical genetics, St. Marianna University Hospital)
- 2 聖マリアンナ医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine)
- 3 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine)

P1-01-6

Genetic counseling in a new therapeutic era for spinal muscular atrophy: a case report

向井 健人¹ (Kento Mukai)、花岡 有為子^{1,3} (Uiko Hanaoka)、天雲 千晶^{1,3} (Chiaki Tenkumo)、
田中 圭紀¹ (Tamaki Tanaka)、伊藤 恵¹ (Megumi Ito)、小西 行彦² (Yukihiko Konishi)、
小谷野 耕佑^{2,3} (Kousuke Koyano)、米原 優香⁴ (Yuka Yonehara)、金西 賢治¹ (Kenji Kanenishi)、
隈元 謙介³ (Kensuke Kumamoto)、日下 隆² (Takashi Kusaka)

- 1 香川大学 医学部 母子科学講座 周産期学婦人科学
(Department of Perinatology and Gynecology, Faculty of Medicine, Kagawa University, Kagawa, Japan)
- 2 香川大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Kagawa University, Kagawa, Japan)
- 3 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 and Genomic Medicine, Kagawa University Hospital, Kagawa, 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)

P1-01-7

A case of genetic counseling for a suspicious case of Fabry disease by newborn screening

田代 真理¹ (Mari Tashiro)、荒木 まり子² (Mariko Araki)、久保 亨^{1,3} (Toru Kubo)

- 1 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)
- 2 高知大学医学部 小児思春期学講座
(Department of Pediatrics, Kochi Medical School, Kochi, Japan)
- 3 高知大学医学部 老年病循環器内科
(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

P1-01-8

Genetic counseling in comprehensive genetic analysis during the neonatal period

西川 智子¹ (Tomoko Nishikawa)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)、齋藤 洋子¹ (Yoko Saito)、
永井 康貴¹ (Koki Nagai)、河合 泰寛¹ (Yasuhiro Kawai)、成戸 卓也² (Takuya Naruto)、
立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、黒澤 健司¹ (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Department 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)

P1-01-9

A case in which exome analysis led to the diagnosis of Alström syndrome

栗城 紘子¹ (Hiroko Kuriki)、井上 優太⁶ (Yuta Inoue)、浜之上 はるか^{1,2} (Haruka Hamanoue)、
高塚 美衣¹ (Mii Takatsuka)、伊藤 秀一^{1,3} (Shuichi Ito)、坂口 智博¹ (Tomohiro Sakaguchi)、
福田 菜月⁴ (Natsuki Fukuda)、宮武 聡子^{1,6} (Satoko Miyatake)、土田 奈緒美^{5,6} (Naomi Tsuchida)、
内山 由理^{5,6} (Yuri Uchiyama)、宮城 悦子² (Etsuko Miyagi)、松本 直通^{1,5,6} (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 横浜市立大学附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 横浜市立大学附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 腎臓・高血圧内科
(Department of Nephrology/Hypertension, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 5 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, Kanagawa, Japan)
- 6 横浜市立大学 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P1-01-10

A case of genetic counseling involving a missense variant in *ACAT1* detected by direct-to-consumer genetic testing

向中野 実央¹ (Mio Mukainakano)、松島 理明^{1,2,3} (Masaaki Matsushima)、柴田 有花¹ (Yuka Shibata)、
矢部 一郎^{1,2} (Ichiro Yabe)、山田 崇弘¹ (Takahiro Yamada)

- 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 神経内科
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 3 北海道大学 保健センター
(Health Care Center, Hokkaido University, Sapporo, Japan)

P1-01-11 A case of genetic counselling for the family of a sudden unexpected infant death (SUID)

井上 佳世 (Kayo Inoue)、岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)

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)

P1-01-12 A case of Alport syndrome with variants identified in two genes, COL4A3 and COL4A4

田嶋 佐和子¹ (Sawako Tajima)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、董 倬伊¹ (Jingyi Dong)、
尾田 高志² (Takashi Oda)、稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)

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 東京医科大学八王子医療センター

(Tokyo Medical University Hospital Hachioji Medical Center)

P1-01-13 A case of X-autosomal balanced translocation

松原 裕子^{1,2} (Yuko Matsubara)、今井 統¹ (Matome Imai)、矢野 晶子¹ (Akiko Yano)、
村上 祥子¹ (Shoko Murakami)、内倉 友香¹ (Yuka Uchikura)、松原 圭一¹ (Keiichi Matsubara)、
杉山 隆¹ (Takashi Sugiyama)、尾崎 依里奈² (Erina Ozaki)、江口 真理子² (Mariko Eguchi)

1 愛媛大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University Graduate School of Medicine, Toon, Japan)

2 愛媛大学 医学部 臨床遺伝診療部

(Department of Clinical Genetics, Ehime University Graduate School of Medicine)

P1-01-14 A case of Kallmann syndrome diagnosed by a novel FGFR1 gene mutation and had a live birth after long-term management

梶村 慈¹ (Itsuki Kajimura)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、川下 さやか¹ (Sayaka Kawashita)、
松田 理子³ (Riko Matsuda)、北島 百合子¹ (Yuriko Kitajima)、長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、
三嶋 博之² (Hiroyuki Mishima)、木下 晃² (Akira Kinoshita)、吉浦 孝一郎² (Koh-ichiro Yoshiura)、
三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)

1 長崎大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)

2 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 Graduate School of Biomedical Sciences)

3 長崎大学病院 ゲノム診療センター

(Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)

P1-01-15 Genetic counseling for a patient with mixed gonadal dysgenesis following amniotic fluid testing

佐田野 英¹ (Satano Hanae)、壺井 史奈^{1,2} (Ayana Tsuboi)、原 鐵晃^{1,3} (Tetsuaki Hara)、
児玉 美穂⁴ (Miho Kodama)、三春 範夫⁵ (Norio Miharuru)、伊達 健二郎⁴ (Kenjiro Date)、
正田 美那子⁶ (Minako Hikita)、前野 誓子⁷ (Seiko Maeno)、岩見 加奈子^{1,8} (Kanakko Iwami)、
土井 美帆子¹ (Mihoko Doi)

1 県立広島病院 ゲノム診療科

(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

2 県立広島病院 小児科

(Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

3 県立広島病院 生殖医療科

(Division of Reproductive Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

4 広島赤十字・原爆病院 産婦人科

(Department of Obstetrics & Gynecology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)

5 広島赤十字・原爆病院 遺伝診療部

(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)

6 広島赤十字・原爆病院 看護部

(Department of Nursing, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)

7 県立広島病院 新生児科

(Department of Neonatology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

8 県立広島病院 看護部

(Department of Nursing, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

P1-01-16**A case of mitochondrial disease leading to health care for three generations**

高曾 裕壮¹ (Hiroaki Takaso)、小田 いつき² (Itsuki Oda)、池川 敦子^{1,2} (Atsuko Ikegawa)、
土山 美玲² (Mirei Tsuchiyama)、中村 朱美² (Ayami Nakamura)、西郷 和真^{1,2} (Kazumasa Saigoh)

- 1 近畿大学大学院総合 理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
(Department of Life Science, Graduate School of Science and Engineering, Kindai University)
- 2 近畿大学病院遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics, Kindai University Hospital)

P1-01-17**A case of genetic counseling for the parents whose daughter is an obligate carrier of hemophilia A**

中田 有紀¹ (Yuki Nakata)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、田中 敬子² (Keiko Tanaka)、
澤田 優貴² (Yuki Sawada)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、野津 寛大^{1,2} (Kandai Nozu)

- 1 神戸大学大学院医学系研究科 小児科学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)

P1-01-18**Genetic counseling for two families with cryopyrin-associated periodic fever syndrome**

小林 有美子¹ (Yumiko Kobayashi)、山本 佳世乃¹ (Kayono Yamamoto)、
鈴木 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、宇佐美 真一² (Shin-ichi Usami)、西尾 信哉² (Shin-ya Nishio)

- 1 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 2 信州大学 医学部 人工聴覚器学講座
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine)

P1-01-19**Genetic analysis of family members to evaluate VUS in *FLCN* detected in a proband diagnosed with Birt-Hogg-Dube syndrome**

岡 知美¹ (Tomomi Oka)、中島 健^{1,2} (Takeshi Nakajima)、本田 明夏¹ (Sayaka Honda)、
谷澤 公伸^{3,4} (Kiminobu Tanizawa)、後藤 政広⁵ (Masahiro Gotoh)、平田 真⁶ (Makoto Hirata)、
吉田 晶子^{1,7} (Akiko Yoshida)、鳥嶋 雅子^{1,7} (Masako Torishima)、村上 裕美^{1,2} (Hiromi Murakami)、
稲葉 慧¹ (Akira Inaba)、源 明理¹ (Akari Minamoto)、春山 瑳依子¹ (Sayoko Haruyama)、
川崎 秀徳^{1,7} (Hidenori Kawasaki)、小川 昌宣^{1,8} (Masanobu Ogawa)、和田 敬仁^{1,7} (Takahito Wada)、
小杉 真司^{1,2,7} (Shinji Kosugi)

- 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 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
(School of Public Health, Medical Ethics and Medical Genetics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 3 国立病院機構京都医療センター 呼吸器センター・呼吸器内科
(Division of Respiratory Medicine, Center for Respiratory Diseases, National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 4 京都大学大学院医学研究科 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 5 国立がん研究センター研究所 臨床ゲノム解析部門
(Department of Clinical Genomics, National Cancer Center Research Institute)
- 6 国立がんセンター中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital)
- 7 京都大学医学研究科 ゲノム医療学
(Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 8 京都大学医学部附属病院 倫理支援部
(Ethics Support Unit, Kyoto University Hospital)

P1-01-20

Genetic counseling for brothers and the family diagnosed with X-linked lymphoproliferative syndrome

谷口 真紀¹ (Maki Taniguchi)、洪本 加奈¹ (Kana Hiromoto)、西尾 周郎² (Shuro Nishio)、石田 敏章² (Toshiaki Ishida)、長谷川 大一郎^{1,2} (Daichiro Hasegawa)、野津 寛大³ (Kandai Nozu)、森貞 直哉^{1,3,4} (Naoya Morisada)

- 1 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
(Department of Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)
- 2 兵庫県立こども病院 血液・腫瘍内科
(Department of Hematology and Oncology, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)
- 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)
- 4 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

P1-01-21

Significance of long-term involvement with family members –Through the experience of family with adrenoleukodystrophy–

浦野 真理 (Mari Urano)、加藤 環 (Tamaki Kato)、横村 守 (Mamoru Yokomura)、齋藤 加代子 (Kayoko Saito)

東京女子医科大学
(Institute of Medical Genomics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P1-01-22

Genetic counseling for two cases with HBOC who underwent risk-reducing salpingo-oophorectomy in their 30s

黄瀬 恵美子^{1,2} (Emiko Kise)、小島 朋美¹ (Tomomi Kojima)、佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、米原 優香¹ (Yuka Yonehara)、宮本 強³ (Tutomu Miyamoto)、小原 久典³ (Hisanori Kobara)、古庄 知己^{1,4,5,6,7} (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 信州大学医学部附属病院 看護部
(Department of Nursing, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 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, Matsumoto, Japan)
- 6 信州大学医学部附属病院 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 7 信州大学基盤研究支援センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P1-01-23

Genetic Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) in Our Routine Clinical Practice

青柳 智義 (Tomoyoshi Aoyagi)、岩田 可奈恵 (Kanae Iwata)、高橋 秀和 (Hidekazu Takahashi)、坂田 治人 (Haruhito Sakata)、南村 真紀 (Maki Namura)、玉貫 圭甲 (Tamaki Tamanuki)、岩井 美香 (Mika Iwai)、松崎 弘志 (Hiroshi Matuszaki)

船橋市立医療センター
(Funabashi Municipal Medical Center)

P1-01-24

The indications and implementation of *BRCA* testing in consecutive patients who underwent breast cancer surgery

佐藤 智佳^{1,2} (Chika Sato)、杉江 知治³ (Tomoharu Sugie)、矢内 洋次^{1,4} (Hirotugu Yanai)、松井 千亜希⁴ (Chiaki Matsui)、多田 真奈美⁴ (Manami Tada)、平井 千恵⁴ (Chie Hirai)、木川 雄一郎⁴ (Yuichiro Kikawa)、島田 咲^{1,2} (Saki Shimada)、塚口 裕康¹ (Hiroyasu Tsukaguchi)、岡田 英孝² (Hidetaka Okada)、高田 正泰⁴ (Masahiro Takada)

- 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 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)
- 3 関西医科大学香里病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Kansai Medical University Kori Hospital, Hirakata, Japan)
- 4 関西医科大学 乳腺外科学講座
(Department of Breast Surgery, Kansai Medical University, Hirakata, Japan)

P1-01-25

Ideal timing of genetic counseling intervention for relatives in HBOC cases

樋口 徹 (Toru Higuchi)、阿部 友嘉 (Yu-ka Abe)

さいたま赤十字病院 乳腺科
(Breast Unit, Japanese Red Cross Saitama Hospital)

P1-01-26

Genetic Counseling for Hereditary Hearing Loss - Report of the 21st Annual Meeting of the NLCCSMG, Workshop 6-

片岡 祐子¹ (Yuko Kataoka)、荒井 康裕² (Yasuhiro Arai)、加藤 芙美乃³ (Fumino Kato)、藤田 裕子^{3,4} (Hiroko Fujita)、高塚 美衣⁵ (Mii Takatsuka)、平沢 晃³ (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 聴覚支援センター
(Hearing Health Center, Okayama University, Okayama, Japan)
- 2 横浜市立大学 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Yokohama City University)
- 3 岡山大学病院 臨床遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Okayama University Hospital)
- 4 姫路赤十字病院 遺伝診療部
(Genetics Department, Himeji Red Cross Hospital)
- 5 横浜市立大学 遺伝子診療科
(Genetic Medical Department, Yokohama City University)

P1-01-27

Genetic counseling for a patient with Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome

川戸 和美¹ (Kazumi Kawato)、岡本 伸彦¹ (Nobuhiko Okamoto)、柳 久美子² (Kumiko Yanagi)、要 匡² (Tadasi Kaname)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics National Center for Child Health and Development)
- 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 Genomic Medicine, National Center for Child Health and Human Development)

P1-01-28

The process of preclinical diagnosis and genetic counseling for relatives of patients with COL3A1-related arteriopathy

秋山 奈々^{1,4} (Nana Akiyama)、八木 宏樹^{2,4} (Hiroki Yagi)、張 香理^{1,4} (Hyangri Chang)、犬塚 亮^{1,3} (Ryo Inuduka)、武田 憲文^{2,4} (Norifumi Takeda)

- 1 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学医学部附属病院 マルフアン症候群センター
(Marfan Syndrome Center, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

Review of cases disclosing secondary findings in comprehensive genomic profiling tests

三浦 生子¹ (Shoko Miura)、松本 恵^{2,3} (Megumi Matsumoto)、松田 理子² (Riko Matsuda)、高橋 友美² (Yumi Takahashi)、長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、北島 百合子¹ (Yuriko Kitajima)、永田 愛¹ (Ai Nagata)、梶村 慈¹ (Itsuki Kajimura)、川下 さやか¹ (Sayaka Kawashita)、小松 菜穂子¹ (Nahoko Komatsu)、芦澤 和人⁴ (Kazuto Ashizawa)、古里 文吾⁴ (Bungo Furusato)、早田 正和⁴ (Masakazu Souda)、有働 恵美子⁴ (Emiko Udo)、吉浦 孝一郎⁵ (Koh-ichiro Yoshiura)、三浦 清徳^{1,2} (Kiyonori Miura)

- 1 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 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
(Genetic counseling unit, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)
- 3 日本赤十字社 長崎原爆病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast Surgery, Japanese Red Cross Nagasaki Genbaku Hospital)
- 4 長崎大学病院 ゲノム診療センター がんゲノム診療部門
(Cancer Genomics unit, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)
- 5 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)

Significance of Proposing Multigene Panel Testing for Patients with Suspected Lynch Syndrome

松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、向井 めぐみ¹ (Megumi Mukai)、後藤 里沙¹ (Risa Goto)、日下 咲^{1,2} (Saki Hinoshita)、河村 美由紀^{1,3} (Miyuki Kawamura)、境 秀樹^{1,3} (Hideki Sakai)、森田 充紀^{1,3} (Mitsunori Morita)、尾上 琢磨^{1,3} (Takuma Onoe)、澁谷 剛志^{1,4} (Takashi Shibutani)、濱崎 京子^{1,4} (Kyoko Hamasaki)、廣利 浩一^{1,5} (Koichi Hirokaga)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)、松本 光史^{1,3} (Koji Matsumoto)

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

一般ポスター 1-02 臨床遺伝学 1

Poster Session 1-02 Clinical Genetics 1

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

IRUD provided accurate diagnosis and optimal treatment for patients with undiagnosed genetic diseases

森谷 京子¹ (Kyoko Moritani)、大木 弓月¹ (Yuzuki Ooki)、元木 崇裕¹ (Takahiro Motoki)、尾崎 依里奈² (Erina Ozaki)、永田 美保³ (Miho Nagata)、石原 康貴^{3,5} (Yasuki Ishihara)、宮下 洋平^{3,4,5} (Yohei Miyashita)、朝野 仁裕^{3,4,5} (Yoshihiro Asano)、石前 峰斉¹ (Minenori Ishimae)、江口 真理子^{1,2} (Mariko Eguchi)

- 1 愛媛大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
- 2 愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部
(Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Toon, 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, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター 病院 ゲノム医療部門
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 5 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 バイオバンク
(Biobank, Open Innovation Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

P1-02-2**Prevalence of identifying carrier status through whole exome sequencing: a single institution experience**

大場 大樹 (Daiju Oba)、小口 祐伴 (Yusuke Oguchi)、蓮見 健太 (Kenta Hasumi)、
福島 美夢 (Miyu Fukushima)、蔵光 寛行 (Hiroyuki Kuramitsu)、来住 美和子 (Miwako Kizumi)、
大橋 博文 (Hirofumi Ohashi)

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)

P1-02-3**Predictive genetic testing for late-onset, inherited neurological diseases in Japan: a case series of 40 clients**

江川 真希子^{1,2} (Makiko Egawa)、石川 欽也³ (Kinya Ishikawa)、高嶺 恵理子^{1,4} (Eriko Takamine)、
高橋 沙矢子¹ (Sayako Takahashi)、小峯 真理子¹ (Mariko Komine)、甲畑 宏子¹ (Hiroko Kohbata)、
我有 茉希¹ (Maki Gau)、石黒 太郎³ (Taro Ishiguro)、江花 有亮¹ (Yusuke Ebana)、
吉田 雅幸¹ (Masayuki Yoshida)

1 東京医科歯科大学 遺伝子診療科

(Department of medical genetics, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

2 東京医科歯科大学 血管代謝探索講座

(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 脳神経内科

(Department of Neurology and Neurological Science, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

4 東京医科歯科大学 がんゲノム診療科

(Department of Precision Cancer Medicine, Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

P1-02-4**Reanalysis of cases previously analyzed by chromosomal microarray is useful**

涌井 敬子^{1,2} (Keiko Wakui)、神谷 素子^{2,3} (Motoko Kamiya)、古庄 知己^{1,2,4} (Tomoki Kosho)、
高野 亨子^{1,2} (Kyoko Takano)

1 信州大学医学部遺伝医学教室

(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

2 信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター

(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

3 信州大学医学部小児医学教室

(Department of Pediatrics, 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)

P1-02-5**Role of genetic specialists in adult transition support for patients with childhood-onset genetic conditions**

大迫 美穂^{1,2} (Miho Osako)、小峯 真理子^{1,3} (Mariko Komine)、沼部 博直¹ (Hironao Numabe)、
望月 葉子² (Yoko Mochizuki)

1 東京都立北療育医療センター 遺伝科

(Department of Genetic Medicine, Tokyo Metropolitan Kita Medical and Rehabilitation Center for the Disabled)

2 東京都立北療育医療センター 脳神経内科

(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Kita Medical and Rehabilitation Center for the Disabled)

3 東京医科歯科大学病院 遺伝子診療科

(Department of Genetic Medicine, Tokyo Medical and Dental University Hospital)

P1-02-6**Our Approach to Genetic Diagnosis and Management of Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer (HLRCC)**

横浜 祐子¹ (Yuko Yokohama)、蒔田 芳男² (Yoshio Makita)、加藤 育民¹ (Yasuhito Katou)、
谷野 美智枝³ (Mishie Tanino)、湯澤 明夏³ (Sayaka Yuzawa)

1 旭川医科大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Asahikawa Medical University)

2 旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室

(Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital)

3 旭川医科大学病院 病理部

(Department of Diagnostic Pathology, Asahikawa Medical University Hospital)

P1-02-7

Lynch Syndrome Universal Screening Initiative at a City Hospital

吉岡 貴裕 (Takahiro Yoshioka)、稲田 涼 (Ryo Inada)、常光 良介 (Ryosuke Tsunemitsu)、
八木 朝彦 (Tomohiko Yagi)、井上 弘章 (Hiroaki Inoue)、大石 一行 (Kazuyuki Ooishi)

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)

P1-02-8

“Reverse cascade genetic testing” of Fabry disease through expanded newborn screening

小杉 理英子^{1,2} (Rieko Kosugi)、高林 直輝¹ (Takabayashi Naoki)、原崎 正士^{1,3} (Masashi Harazaki)、
樽林 歩美¹ (Fumi Kurebayashi)、堀内 泰江^{1,4} (Yasue Horiuchi)、臼井 健^{1,4} (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 糖尿病・内分泌代謝センター

(Department of Diabetes and Endocrinology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)

3 静岡県立総合病院 小児科

(Department of Pediatrics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)

4 静岡社会健康医学大学院大学

(Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)

P1-02-9

Glass syndrome derived from chromosomal breakage downstream region of SATB2

山本 圭子^{1,2} (Keiko Shimojima Yamamoto)、下村 里奈^{2,3} (Rina Shimomura)、
東海林 宏道⁴ (Hiromichi Shoji)、山本 俊至^{2,5} (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学医学部 輸血・細胞プロセッシング科

(Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

2 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 Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

3 東京女子医科大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

4 順天堂大学医学部小児科

(Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)

5 東京女子医科大学病院ゲノム診療科

(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P1-02-10

Atypical low-middle frequency hearing loss in a case with *POU4F3* mutation

大江 健吾^{1,2} (Kengo Oe)、山崎 博司^{1,2} (Hiroshi Yamazaki)、吉田 晶子² (Akiko Yoshida)、
源 明理² (Akari Minamoto)、佐藤 忍² (Shinobu Sato)、谷口 美鈴^{1,2} (Mirei Taniguchi)

1 京都大学大学院医学研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科

(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Japan)

2 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Japan)

P1-02-11

Chyluria in a patient with RIT1 associated Noonan syndrome

村上 博昭^{1,2,3} (Hiroaki Murakami)、阪下 達哉^{2,3} (Tatsuya Sakashita)、
小林 瑛美子^{1,2} (Emiko Kobayashi)、松波 邦洋² (Kunihiro Matsunami)、所 訓子^{1,2} (Kuniko Tokoro)、
松隈 英治² (Eiji Matsukuma)、今村 淳² (Atsushi Imamura)、金子 英雄^{1,2,3} (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 岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科

(Department of Medical Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)

P1-02-12

Congenital protein S deficiency families with the proband diagnosis leading to appropriate prevention in blood relatives

高野 梢^{1,2} (Kozue Takano)、荒川 玲子^{1,2} (Reiko Arakawa)、竹茂 彰子³ (Akiko Takeshige)、
稲垣 剛志³ (Takeshi Inagaki)、加藤 規弘^{1,2} (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)

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)

3 国立国際医療研究センター病院 総合診療科

(Department of General Internal Medicine, Center Hospital, National Center for Global Health and Medicine)

P1-02-13

Deep venous thrombosis during pregnancy associated with hereditary antithrombin deficiency: A case report

黄彩実¹ (Iiji Koh)、川崎 薫¹ (Kaoru Kawasaki)、森内 芳¹ (Kaori Moriuchi)、小田 いつき² (Itsuki Oda)、池川 敦子² (Atsuko Ikegawa)、葉 宜慧¹ (Yoshie Yo)、西郷 和真² (Kazumasa Saigoh)、松村 謙臣^{1,2} (Noriomi Matsumura)

- 1 近畿大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, KINDAI University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学病院 遺伝子診療部
(Department of Human Genetics, Kindai University, Osaka, Japan)

P1-02-14

Digital clubbing without hypoxia for lysinuric protein intolerance

渡邊 大輔¹ (Daisuke Watanabe)、中藤 大輔¹ (Daisuke Nakato)、山田 茉未子¹ (Mamiko Yamada)、大西 卓磨² (Takuma Ohnishi)、玉井 直敬² (Naotaka Tamai)、木島 俊英² (Toshihide Kijima)、宮 冬樹¹ (Fuyuki Miya)、小崎 健次郎¹ (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
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P1-02-15

Accessory nerve impairment is a characteristic phenotype of CHARGE syndrome

上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、林 深² (Shin Hayashi)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)

- 1 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatric Internal Medicine and Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, Japan)
- 2 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)

P1-02-16

Three cases of Birt-Hogg-Dubé syndrome

二宮 伸介¹ (Shinsuke Ninomiya)、林 貴大^{1,2} (Takahiro Hayashi)、小杉 洋平^{1,2} (Yohei Kosugi)、川北 理恵^{1,2} (Rie Kawakita)

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

P1-02-17

Two cases with hereditary hemorrhagic telangiectasia with *ACVRL1* mutation

小宮根 真弓¹ (Mayumi Komine)、柳沢 佳子² (Yoshiko Yanagisawa)、中野 尚美¹ (Naomi Nakano)、山本 史徳^{1,3} (Fuminori Yamamoto)、松浦 徹⁴ (Tohru Matsuura)、大槻 マミ太郎¹ (Mamitaro Ohtsuki)

- 1 自治医科大学 皮膚科学
(Department of Dermatology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学 腫瘍科
(Department of Oncology, Jichi Medical University)
- 3 東京大学医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, The University of Tokyo)
- 4 自治医科大学 脳神経内科
(Department of Neurology, Jichi Medical University)

一般ポスター 1-03 腫瘍遺伝学 1

Poster Session 1-03 Cancer Genetics 1

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ポールルーム D)

Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50

Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-03-1

Blood relative diagnosis of HBOC and issues at our hospital

吉本 有希子 (Yukiko Yoshimoto)、板垣 あい (Ai Itagaki)、橘 強 (Tsuyoshi Tachibana)、
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
(Department of Breast Surgery, Kitano Hospital, Osaka, Japan)

P1-03-2

Three patients with BRCA2 pathogenic variants requiring special interpret

野間 翠^{1,2} (Midori Noma)、土井 美帆子¹ (Mihoko Doi)、白山 裕子^{1,3} (Yuko Shiroyama)、
岩見 加奈子¹ (Kanao Iwami)、佐田野 英¹ (Hanae Satano)、梶原 友紀子⁴ (Yukiko Kajiura)、
浦川 優作⁵ (Yusaku Urakawa)、山本 英喜⁵ (Hideki Yamamoto)、平沢 晃⁵ (Akira Hirasawa)、
山本 弥寿子⁶ (Yasuko Yamamoto)

- 1 県立広島病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital)
- 2 県立広島病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital)
- 3 県立広島病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital)
- 4 広島市立広島市民病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima City Hiroshima Citizens Hospital)
- 5 岡山大学 学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野
(Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences)
- 6 四国がんセンター 遺伝性がん診療科
(Department of Hereditary Cancer, National Hospital Organization, Shikoku Cancer Center)

P1-03-3

Three cases of HBOC syndrome with breast cancer detected during breast surveillance

高橋 瑞穂¹ (Mizuho Takahashi)、前田 浩幸¹ (Hiroyuki Maeda)、河野 紘子¹ (Hiroko Kouno)、
池田 和美² (Kazumi Ikeda)、今村 好章³ (Yoshiaki Imamura)、津吉 秀昭⁴ (Hideaki Tsuyoshi)、
井川 正道² (Masamichi Ikawa)、五井 孝憲¹ (Takanori Goi)

- 1 福井大学 医学部 第一外科
(Department of First Surgery, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 2 福井大学医学部附属病院 遺伝診療部
(Department of Genetic Medicine, University of Fukui Hospital)
- 3 福井大学医学部附属病院 病理部
(Department of Pathology, University of Fukui Hospital)
- 4 福井大学医学部 産科婦人科
(Obstetrics and Gynecology, University of Fukui)

P1-03-4

The characteristics of BRCA deleterious alteration in metastatic castration-resistant prostate cancer-patient

津村 秀康^{1,2} (Hideyasu Tsumura)、高口 大² (Dai Koguchi)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、
川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、白井 宏直¹ (Hironao Shirai)、
荒木 正雄¹ (Masao Araki)、板倉 彰子¹ (Akiko Itakura)、飯田 祐一郎¹ (Yuichiro Iida)、
尾堀 佐知子¹ (Sachiko Ohori)、藁谷 美奈¹ (Mina Waraya)、松本 和将² (Kazumasa Matsumoto)、
高田 史男^{1,3} (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部
(Genetics Division, Department of Genetics, Kitasato University Hospital)
- 2 北里大学 医学部 泌尿器科
(Department of Urology, Kitasato University School of Medicine)
- 3 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)

P1-03-5

The status of HRD testing and genetic counseling for advanced ovarian cancer

川下 さやか¹ (Sayaka Kawashita)、長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、松田 理子² (Riko Matsuda)、
梶村 慈¹ (Itsuki Kajimura)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)

- 1 長崎大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, 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
(Genetic counseling unit of clinical genomics center, Nagasaki university hospital)

P1-03-6

Germline BRCA1-mutated synchronous and metachronous pancreatic acinar cell carcinoma with long-term survival

田中 柚妃¹ (Yuzuki Tanaka)、久保 智洋¹ (Tomohiro Kubo)、池田 祐貴¹ (Yuki Ikeda)、
村松 丈児¹ (Joji Muramatsu)、室田 文子^{2,3} (Ayako Murota)、宇佐美 信¹ (Makoto Usami)、
大森 銀治¹ (Ginji Omori)、鈴木 慎人¹ (Norito Suzuki)、櫻井 晃洋² (Akihiro Sakurai)、
高田 弘一¹ (Kohichi Takada)

- 1 札幌医科大学 医学部 腫瘍内科学講座
(Department of Medical Oncology, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 2 札幌医科大学 医学部 遺伝医学講座
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 3 札幌医科大学 医学部 消化器内科学講座
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Sapporo Medical University School of Medicine)

P1-03-7

The characteristics of image findings and the accuracy for BRCA-positive breast cancer

大田 浩司 (Kouji Ohta)、伊藤 朋子 (Tomoko Itoh)、加藤 じゅん (Jun Katoh)、畑 郁江 (Ikue Hata)、
竹中 栄伸 (Eisin Takenaka)

福井県立病院 遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Fukui Prefectural, Fukui, Japan)

P1-03-8

Current status of hereditary breast cancer medical treatment at our hospital

安藝 史典¹ (Fuminori Aki)、上地 一平² (Ippei Kamidi)、尾崎 信三² (Shinzo Ozaki)、
中村 衣代² (Iyo Nakamura)、中屋 美咲² (Misaki Nakaya)、川村 貴範³ (Takanori Kawamura)、
岡添 友洋³ (Tomohiro Okazoe)

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

P1-03-9

Current Status of Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) Management at Our Hospital

仲村 理恵¹ (Rie Nakamura)、金城 淑乃¹ (Yoshino Kinjo)、知念 行子¹ (Yukiko Chinen)、
仲本 朋子¹ (Tomoko Nakamoto)、今村 美菜子² (Minako Imamura)、知念 安紹² (Yasutsugu Chinen)、
中西 浩一² (Koichi Nakanishi)、関根 正幸¹ (Masayuki Sekine)

- 1 琉球大学 大学院医学研究科 女性生殖医学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, 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, Okinawa, Japan)

P1-03-10

A case report of occult breast cancer detected by CRRM for a patient with HBOC

内田 尚孝 (Naotaka Uchida)、竹下 美保 (Miho Takeshita)、須田 多香子 (Takako Suda)

松江市立病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Matsue City Hospital, Matsue, Japan)

P1-03-11

Summary of microsatellite instability test results and genetic counseling for MSI-H cases in our hospital

林 信孝 (Nobutaka Hayashi)、大道 納菜子 (Nanako Omichi)、高渕 紗矢香 (Sayaka Takabuchi)、安井 久晃 (Hisateru Yasui)

神戸市立医療センター中央市民病院
(Kobe City Medical Center General Hospital, Hyogo, Japan)

P1-03-12

MSI testing as assistance in selecting adjuvant chemotherapy and genetic insights for stage II/III colorectal cancer

佐々木 西里奈¹ (Serina Sasaki)、川上 賢太郎^{2,3} (Kentaro Kawakami)、高田 千秋¹ (Chiaki Takada)、高橋 由美¹ (Yumi Takahashi)、小野寺 馨² (Kei Onodera)、澄川 宗祐⁴ (Sosuke Sumikawa)、佐々木 邦明⁴ (Kuniaki Sasaki)、久須美 貴哉⁴ (Takaya Kusumi)、石川 亜貴⁵ (Aki Ishikawa)、奥田 博介² (Hiroyuki Okuda)

- 1 恵佑会札幌病院 看護部
(Department of Nursing, Keiyukai Sapporo Hospital, Japan)
- 2 恵佑会札幌病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Keiyukai Sapporo Hospital, Japan)
- 3 川上内科医院
(Kawakami Clinic of Internal Medicine, Japan)
- 4 恵佑会札幌病院 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Keiyukai Sapporo hospital, Japan)
- 5 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Japan)

P1-03-13

Analysis of germline variants in homologous recombination repair genes in Japanese patients with biliary tract cancer

古川 洋一¹ (Yoichi Furukawa)、高根 希世子¹ (Kiyoko Takane)、山口 貴世志¹ (Kiyoshi Yamaguchi)、池上 恒雄¹ (Tsuneo Ikenoue)、松田 浩一^{1,2} (Koichi Matsuda)

- 1 東京大学 医科学研究所 臨床ゲノム腫瘍学分野
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P1-03-14

The Utility of Multigene Panels in Germline Profiling and the Role of the Germline Board in MONSTAR-2 and BRANCH Studies

四十谷 美樹¹ (Miki Aitani)、松川 愛未² (Manami Matsukawa)、友澤 周子² (Chikako Tomozawa)、木村 香里¹ (Kaori Kimura)、平岡 弓枝¹ (Yumie Hiraoka)、小村 悠¹ (Yu Komura)、今井 光穂¹ (Mitsuho Imai)、山下 理宇³ (Riu Yamashita)、藤澤 孝夫¹ (Takao Fujisawa)、平田 真² (Makoto Hirata)、井本 逸勢⁴ (Issei Imoto)、小杉 眞司⁵ (Shinji Kosugi)、吉野 孝之¹ (Takayuki Yoshino)、中村 能章¹ (Yoshiaki Nakamura)、桑田 健¹ (Takeshi Kuwata)

- 1 国立がん研究センター東病院
(National Cancer Center Hospital East)
- 2 国立がん研究センター中央病院
(National Cancer Center Hospital)
- 3 国立がん研究センター先端医療開発センター
(Exploratory Oncology Research & Clinical Trial Center, National Cancer Center)
- 4 愛知県がんセンター研究所
(Aichi Cancer Center Research Institute)
- 5 京都大学医学研究科
(Kyoto University Graduate School of Medicine)

P1-03-15**Utility and feasibility of cancer genome profiling tests for gynecological cancer**

齋藤 文香¹ (Ayaka Saito)、平沢 晃^{2,3} (Akira Hirasawa)、谷岡 真樹⁴ (Maki Tanioka)、
塚本 可奈子¹ (Kanao Tsukamoto)、高野 みずき¹ (Mizuki Takano)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、
黒岩 華子¹ (Kako Kuroiwa)、飯田 理央子¹ (Rioko Iida)、佐藤 友里恵¹ (Yurie Sato)、
小林 織恵¹ (Orie Kobayashi)、田村 和也¹ (Kazuya Tamura)、梅澤 聡¹ (Satoshi Umezawa)

- 1 武蔵野赤十字病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Musashino Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 3 武蔵野赤十字病院 外科
(Department of Surgery, Japanese Red Cross Musashino Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 医療AI人材育成プログラム
(Medical AI project, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)

P1-03-16**The presumed germline pathogenic variants from the Comprehensive Genomic Profiling Test on the prostate cancer**

佐原 知子¹ (Tomoko Sahara)、黒田 真帆¹ (Maho Kuroda)、川端 伊久乃^{1,3} (Ikuno Kawabata)、
豊島 将文^{1,3} (Masafumi Toyoshima)、三宅 秀彦^{1,4} (Hidehiko Miyake)、上原 圭^{1,2} (Kei Uehara)、
吉田 寛² (Hiroshi Yoshida)、山田 岳史^{1,2} (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 日本医科大学付属病院 消化器外科
(Department of Gastrointestinal and Hepato-Biliary-Pancreatic Surgery, Nippon Medical School Hospital)
- 3 日本医科大学付属病院 女性診療科・産科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School Hospital)
- 4 お茶の水女子大学 大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Science, Ochanomizu University)

P1-03-17**Current Status of Disclosure of Secondary Findings of Comprehensive Cancer Genome Profiling (CGP) Test at Our Hospital**

脇田 重徳¹ (Shigenori Wakita)、金子 真美¹ (Mami Kaneko)、河畑 孝佳¹ (Takayoshi Kawabata)、
木藤 陽介² (Yosuke Kito)、曾根 崇² (Takashi Sone)、辻 国広² (Kunihiro Tsuji)、
野原 淳¹ (Atsushi Nohara)

- 1 石川県立中央病院 遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Ishikawa, Japan)
- 2 石川県立中央病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Ishikawa Prefectural Central Hospital)

P1-03-18**Current Status and Issues of Genomic Profiling Testing for Gynecological Cancer in Our Hospital**

山根 尚史^{1,2} (Naofumi Yamane)、古宇 家正¹ (Iemasa Koh)、山崎 友美¹ (Tomomi Yamazaki)、
友野 勝幸¹ (Katsuyuki Tomono)、向井 百合香¹ (Yurika Mukai)、阪埜 浩司¹ (Kouji Banno)、
工藤 美樹¹ (Yoshiki Kudo)、中原 輝² (Hikaru Nakahara)、新津 宏明² (Hiroaki Niitsu)、
檜井 孝夫² (Takao Hinoi)

- 1 広島大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学病院 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics and Genomics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)

P1-03-19**Cancer Gene Panel Testing System among Facilities with Genetic Counseling partnership**

福島 久代¹ (Hisayo Fukushima)、廣川 詠子³ (Eiko Hirokawa)、柳 亜希子³ (Akiko Yanagi)、
高橋 孝郎^{2,3} (Takao Takahashi)

- 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 支持医療科
(Department of Supportive Care Medicine, Saitama Medical University International Medical Center)
- 3 丸山記念総合病院
(Maruyama Memorial General Hospital)

P1-03-20

Current status and issues of outpatient genetics at regional core hospitals

吉田 こずえ¹ (Kozue Yoshida)、高瀬 直人² (Naoto Takase)

- 1 宝塚市立病院
(Department of Cancer treatment support center, Takarazuka City Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 宝塚市立病院 腫瘍内科呼吸器内科
(Department of Oncology/Respiratory Medicine, Takarazuka City Hospital, Hyogo, Japan)

P1-03-21

Transcriptome Analysis of HBV-related Hepatocellular Carcinoma Using Long-Read Sequencing

池本 滉¹ (Ko Ikemoto)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、
ウオラキッチャノン ウィッタウィン¹ (Wittawin Worakitchanon)、
アイチャン ピャエ¹ (Pyae Aye Chan)、范 芳伶¹ (Fangling Fan)、中川 英刀² (Hidewaki Nakagawa)、
西田 奈央³ (Nao Nishida)、溝上 雅史³ (Masashi Mizokami)、徳永 勝士⁴ (Katsushi Tokunaga)、
藤本 明洋¹ (Akihiro Fujimoto)

- 1 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター
(Center for Integrative Medical Sciences, Riken)
- 3 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine)
- 4 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト 戸山
(Genome Medical Science Project-Toyama, National Center for Global Health and Medicine)

P1-03-22

Transcriptome analysis of adult T-cell leukemia using long-read sequencing technology

栗林 嶺至¹ (Ryoji Kuribayashi)、田中 梓¹ (Azusa Tanaka)、鶴木 元香¹ (Motoko Unoki)、
安永 純一郎² (Junichiro Yasunaga)、松岡 雅雄^{2,3} (Masao Matsuoka)、藤本 明洋¹ (Akihiro Fujimoto)

- 1 東京大学 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 熊本大学大学院生命科学研究部
(Faculty of Life Sciences, Kumamoto University)
- 3 熊本労災病院
(Kumamoto Rosai Hospital)

P1-03-23

Exploration of Cancer Driver Genes Using Three Dimensional Protein Structures

添田 弥来 (Miku Soeda)、藤本 明洋 (Akihiro Fujimoto)、鶴木 元香 (Motoko Unoki)

東京大学大学院 医学系研究科国際保健学専攻 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, School of International Health, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

P1-03-24

The current status and challenges of germline multi-gene panel testing for pheochromocytoma and paraganglioma

與那嶺 正人^{1,2} (Masato Yonamine)、竹越 一博² (Kazuhiro Takekoshi)

- 1 筑波大学人間総合科学学術院 医学学位プログラム
(Doctoral program in Medical Sciences, Graduate School of Comprehensive Human Sciences University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2 筑波大学 医学医療系 臨床検査医学/スポーツ医学
(Laboratory of Laboratory/Sports Medicine, Division of Clinical Medicine, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)

P1-03-25

The regulation of *CD47* expression in non-small cell lung cancer

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

- 1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座 (腫瘍内科)
(Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science)
- 2 滋賀医科大学医学部附属病院 腫瘍センター
(Cancer Center, Shiga University of Medical Science Hospital)

P1-03-26 The transcription factor MZF1 activates the promoter of *ZEB2*, a key regulator of epithelial-mesenchymal transition

鈴木 康予 (Yasuyo Suzuki)、野村 紀子 (Noriko Nomura)、山田 憲一郎 (Kenichiro Yamada)、林 深 (Shin Hayashi)

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)

P1-03-27 Genome-wide epigenetic immune profile changes related to oncogenic EGFR signaling in human lung cancer

住本 秀敏^{1,2} (Hidetoshi Sumimoto)、高野 淳^{1,2,3} (Astushi Takano)、寺本 晃治^{1,2} (Kouji Teramoto)、醍醐 弥太郎^{1,2,3} (Yataro Daigo)

- 1 滋賀医科大学医学部 臨床腫瘍学講座
(Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 2 滋賀医科大学医学部 腫瘍センター
(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science)
- 3 東京大学医科学研究所 抗体ワクチン医薬センター
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

一般ポスター 1-04 バイオインフォマティクス、遺伝統計学

Poster Session 1-04 Bioinformatics, Statistical Genetics

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド D)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-04-1 Identification of splicing variants using cross-tissue transcriptome

矢野 由絹¹ (Yuki Yano)、岡田 愛¹ (Ai Okada)、千葉 健一¹ (Kenichi Chiba)、中村 航¹ (Wataru Nakamura)、マテオス ラウルニコラス¹ (Raul Nicolas Mateos)、坂本 祥駿¹ (Yoshitaka Sakamoto)、須川 正啓¹ (Masahiro Sugawa)、中山 東城² (Tojo Nakayama)、横田 隆徳² (Takanori Yokota)、白石 友一¹ (Yuichi Shiraishi)

- 1 国立がん研究センター ゲノム解析基盤開発分野
(Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科歯科大学 脳神経病態学分野
(Department of Neurology and Neurological Science, Tokyo Medical and Dental University, Japan)

P1-04-2 Developing a Phenotype-Driven System with Virtual Gene Panels to Improve Diagnostic Efficiency for Rare Genetic Diseases

申 在紋¹ (Jaemoon Shin)、山口 敦子² (Atsuko Yamaguchi)、才津 浩智³ (Hirotomo Saitsu)、藤原 豊史¹ (Toyofumi Fujiwara)

- 1 情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター
(Database Center for Life Science, Research Organization of Information and Systems, Kashiwa, Japan)
- 2 東京都市大学 総合理工学研究科情報専攻
(Tokyo City University, Tokyo, Japan)
- 3 浜松医科大学 医学部 医化学講座
(Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

P1-04-3 Exploring novel epilepsy-causing genes using network propagation approach

原 大樹¹ (Taiki Hara)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、符 莉¹ (Li Fu)、坂本 正宗¹ (Masamune Sakamoto)、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、奥水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,3} (Satoko Miyatake)、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
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

P1-04-4 Simulation of GWAS Power Imbalance and Bias Correction Method Development

城戸 隆¹ (Takashi Kido)、鎌谷 直之² (Naoyuki Kamatani)

- 1 帝京大学 先端総合研究機構
(Teikyo University Advanced Comprehensive Research Organization)
- 2 株式会社 スタージェン
(StaGen Ci., Ltd.)

P1-04-5 Elucidation of intrinsic features in DNA sequences through long-read sequencing technology

稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)、横井 克幸 (Katsuyuki Yokoi)、河村 理恵 (Rie Kawamura)、
七里 由衣 (Yui Shichiri)、倉橋 浩樹 (Hiroki Kurahashi)

藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, CMS, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

P1-04-6 Improvement of the workflow for family trio-based rare disease analysis

三嶋 博之 (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎 (Koh-ichiro Yoshiura)

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, Japan)

P1-04-7 Superiority of Precision-Recall Curve over Receiver Operating Characteristic Curve in the imbalanced Missense data

池田 健 (Tatsuru Ikeda)

函館五稜郭病院 がんゲノム科
(Department of Cancer Genomics, Hakodate Goryoukaku Hospital, Hakodate, Japan)

P1-04-8 Developing a robust workflow for polygenic score calculation in precision medicine

須藤 洋一^{1,2} (Yoichi Sutoh)、八谷 剛史^{1,2} (Tsuyoshi Hachiya)、山崎 弥生^{1,2} (Yayoi Otsuka-Yamasaki)、
徳富 智明^{3,4} (Tomoharu Tokutomi)、吉田 明子^{3,4} (Akiko Yoshida)、事崎 由佳^{5,6} (Yuka Kotozaki)、
小巻 翔平^{1,2} (Shohei Komaki)、美辺 詩織^{1,2} (Shiori Minabe)、大桃 秀樹^{1,2} (Hideki Ohmomo)、
丹野 高三^{5,6} (Kozo Tanno)、福島 明宗^{3,4} (Akimune Fukushima)、佐々木 真理^{7,8} (Makoto Sasaki)、
清水 厚志^{1,2} (Atsushi Shimizu)

- 1 岩手医科大学 災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)
- 2 岩手医科大学 医歯薬総合研究所 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University)
- 3 岩手医科大学 災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構 イノベーション推進・人材育成部門
(Division of Innovation & Education, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)
- 4 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)
- 5 岩手医科大学 災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構 臨床研究・疫学研究部門
(Division of Clinical Research & Epidemiology, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)
- 6 岩手医科大学 医学部 衛生学公衆衛生学講座
(Department of Hygiene and Preventive Medicine, School of Medicine, Iwate Medical University)
- 7 岩手医科大学 災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)
- 8 岩手医科大学 医歯薬総合研究所 超高磁場MRI診断・病態研究部門
(Division of Ultrahigh Field MRI, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University)

P1-04-9

Leveraging Long-Read Sequencing for High-Quality Genome Assembly: Comparative Analysis of Assembly Tools

Saeideh Ashouri¹、Yosuke Kawai¹、Ran Wei¹、Yutaka Suzuki²、Masao Nagasaki³、Toshiaki Katayama⁴、Katsushi Tokunaga¹

- 1 Genome Medical Science Project, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan
- 2 Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan
- 3 Division of Biomedical Information Analysis, Medical Research Center for High Depth Omics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan
- 4 Database Center for Life Science, Biodata Science Initiative, Joint Support-Center for Data Science Research, Research Organization of Information and Systems, Chiba, Japan

一般ポスター 1-05 集団遺伝学

Poster Session 1-05 Population Genetics

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド D)

Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50

Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-05-1

Analysis of Genetic Diversity in the Japanese Population Using Microsatellite Polymorphisms

児玉 一希¹ (Kazuki Kodama)、郷地 麗央¹ (Leo Gochi)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、藤本 明洋¹ (Akihiro Fujimoto)

- 1 東京大学 医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, The University of Tokyo, Graduate School of Medicine)
- 2 独立行政法人国立国際医療研究センター
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

P1-05-2

Genetic adaptation to high altitude in the Japanese population

中 伊津美¹ (Izumi Naka)、渡部 裕介¹ (Yusuke Watanabe)、一色 真理子^{1,2} (Mariko Isshiki)、大橋 順¹ (Jun Ohashi)

- 1 東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻 ヒトゲノム多様性研究室
(Laboratory of Human Genome Diversity, Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 アルバートアインシュタイン医科大学 遺伝学科
(Faculty of Genetics, Albert Einstein College of Medicine)

P1-05-3

Unraveling the Evolutionary Genetic Basis of Obesity in Oceanian Populations

三輪 華子¹ (Hanako Miwa)、大橋 順¹ (Jun Ohashi)、中 伊津美¹ (Izumi Naka)、一色 真理子^{1,2} (Mariko Isshiki)

- 1 東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 アルバートアインシュタイン医科大学 遺伝学科
(Department of Genetics, Albert Einstein College of Medicine, NY, USA)

P1-05-4

A new time-irreversible method for estimating the rate of CpG hypermutability

三澤 計治^{1,2} (Kazuharu Misawa)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 理研革新知能統合研究センター
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)

一般ポスター 1-06 遺伝子治療

Poster Session 1-06 Therapeutics of Gene

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルドD)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-06-1 Effect of M-Guard, an active myelin supplement, on anorexia and related apathy symptoms in adults with Down syndrome

近藤 達郎¹ (Tatsuro Kondoh)、森藤 香奈子² (Kanako Morifuji)、松本 正¹ (Tadashi Matsumoto)

- 1 みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家 診療部
(Division of Developmental Disabilities, The Misakaenosno Mutsumi Developmental, Medical, and Welfare Center, Isahaya, Japan)
- 2 長崎大学 生命医科学域保健学系リプロダクティブヘルス分野
(Department of Reproductive Health, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences HEALTH SCIENCES, Nagasaki, Japan)

P1-06-2 An exploratory physician-initiated clinical trial of 5-ALA for ATR-X syndrome in Japan

和田 敬仁^{1,2} (Takahito Wada)、黒澤 健司^{3,4} (Kenji Kurosawa)、岡本 伸彦⁵ (Nobuhiko Okamoto)、吉田 健司⁶ (Takeshi Yoshida)、吉浦 孝一郎⁷ (Koichiro Yoshiura)、塩田 倫史⁸ (Norifumi Shioda)

- 1 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医療学講座
(Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 ひだまりクリニック
(Hidamari Clinic, Kawasaki, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Kanagawa Children Medical Center, Yokohama, Japan)
- 5 大阪母子保健センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 6 京都大学大学院医学研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 7 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 8 熊本大学 発生医学研究所 ゲノム神経学分野
(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

P1-06-3 A case of asymptomatic Wilson disease diagnosed with genetic testing based on the genetic information of the sibling

矢内 洋次^{1,2} (Hirotsugu Yanai)、佐藤 智佳^{2,3} (Chika Satou)、山敷 宣代⁴ (Noriyo Yamashiki)、玉置 知子⁵ (Tomoko Tamaoki)、四本 由郁⁵ (Yuka Yotsumoto)、島田 咲^{2,3} (Saki Shimada)、平井 千恵¹ (Chie Hirai)、多田 真奈美¹ (Manami Tada)、遠藤 香代子¹ (Kayoko Endo)、木川 雄一郎¹ (Yuichiro Kikawa)、吉田 彩^{2,3} (Aya Yoshida)、神谷 亮雄^{2,3} (Akio Kamiya)、Nhat Van Nhu Tran⁶、塚口 裕康² (Hiroyasu Tsukaguchi)、岡田 英孝^{2,3} (Hidetaka Okada)、高田 正泰¹ (Masahiro Takada)

- 1 関西医科大学 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hirakata Hospital, Kansai Medical University, Osaka, Japan)
- 2 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター
(Clinical Genetics Center, Hirakata Hospital, Kansai Medical University)
- 3 関西医科大学 産科学婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hirakata Hospital, Kansai Medical University)
- 4 関西医科大学総合医療センター 消化器肝臓内科
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Kansai Medical University Medical Center)
- 5 愛仁会高槻病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital)
- 6 Department of Biomedical Sciences and Engineering, National Central University (NCU), Taiwan

P1-06-4

Efficacy and safety of selumetinib on plexiform neurofibroma in patients with neurofibromatosis type 1: mid-term results

西田 佳弘¹ (Yoshihiro Nishida)、野々部 典枝² (Norie Nonobe)、城所 博之^{2,3} (Hiroyuki Kidokoro)、加藤 太一³ (Taichi Kato)、生田 国大⁴ (Kunihiro Ikuta)、今釜 史郎⁴ (Shiro Imagama)

- 1 名古屋大学医学部附属病院リハビリテーション科
(Department of Rehabilitation Medicine, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学医学部眼科
(Department of Ophthalmology, Nagoya University Graduate School of Medicine)
- 3 名古屋大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine)
- 4 名古屋大学医学部整形外科
(Department of Orthopaedic Surgery, Nagoya University Graduate School of Medicine)

P1-06-5

Cochlear gene therapy for genetic hearing loss: a perspective on past, current and future studies

吉村 豪兼 (Hidekane Yoshimura)、工 穰 (Yutaka Takumi)

信州大学医学部耳鼻咽喉科頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology - Head and Neck Surgery, Shinshu University School of Medicine)

一般ポスター 1-07 データベース・バイオバンク

Poster Session 1-07 Database, Biobank

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド D)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-07-1

Update of TogoVar: release of allele and genotype frequencies aggregated by disease and by region in Japan

三橋 信孝¹ (Nobutaka Mitsuhashi)、川嶋 実苗¹ (Minae Kawashima)、守屋 勇樹¹ (Yuki Moriya)、豊岡 理人² (Licht Toyo-oka)、高木 利久² (Toshihisa Takagi)、川島 秀一¹ (Shuichi Kawashima)、片山 俊明¹ (Toshiaki Katayama)

- 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 (DBCLS)
(Database Center for Life Science (DBCLS), Joint Support-Center for Data Science Research, Research Organization of Information and Systems (ROIS))
- 2 富山国際大学
(Toyama University of International Studies)

P1-07-2

On the way to the automated management of samples in biobanks

杉山 真也¹ (Masaya Sugiyama)、中島 由紀子² (Yukiko Nakashima)、小山田 千絵² (Chie Oyamada)、小林 諒介² (Ryosuke Kobayashi)、板谷 富士子² (Fujiko Itaya)、考藤 達哉² (Tatsuya Kanto)

- 1 国立国際医療研究センター 研究所 感染病態研究部
(Department of Viral Pathogenesis and Controls, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター国府台病院
(Kohnodai Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Chiba, Japan)

P1-07-3

Establishment of a patient-driven disease registry in congenital anomaly syndromes

中藤 大輔 (Daisuke Nakato)、鈴木 寿人 (Hisato Suzuki)、小崎 健次郎 (Kenjiro Kosaki)

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)

P1-07-4

A cohort study to understand the impact of polygenic scores (PGS) on health behaviors: study profile

吉田 明子¹ (Akiko Yoshida)、徳富 智明² (Tomoharu Tokutomi)、鳥谷 由貴子¹ (Yukiko Toya)、福島 明宗³ (Akimune Fukushima)、大桃 秀樹¹ (Hideki Ohmomo)、須藤 洋一¹ (Yoichi Sutoh)、事崎 由佳¹ (Yuka Kotozaki)、八谷 剛史¹ (Tsuyoshi Hachiya)、鈴森 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、石垣 泰¹ (Yasushi Ishigaki)、旭 浩一¹ (Koichi Asahi)、丹野 高三¹ (Kozo Tanno)、清水 厚志¹ (Atsushi Shimizu)、佐々木 真理¹ (Makoto Sasaki)

- 1 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
- 2 川崎医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Kawasaki Medical School, Kurashiki, Japan)
- 3 北上済生会病院
(Kitakami Saiseikai Hospital, Kitakami, Japan)

P1-07-5

Issues of diagnosis and treatment of HBOC in a hospital without a genetic medicine department (Second Report)

吉田 達也 (Tatsuya Yoshida)、佐藤 泉 (Izumi Satoh)、岡本 咲 (Saki Okamoto)

済生会横浜市南部病院 乳腺外科

(Department of Breast Oncology, Saiseikai Yokohamashi Nanbu Hospital, Yokohama, Japan)

一般ポスター 1-08 生殖遺伝学

Poster Session 1-08 Reproductive Genetics

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50

会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルドC)

Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50

Room : Poster Room (Emerald C, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-08-1

Report on pregnancy outcomes of “B” embryos in PGT-A/SR

中原 恵理¹ (Eri Nakahara)、苔口 昭次¹ (Shoji Kokeguchi)、岡本 恵理¹ (Eri Okamoto)、金城 ちなつ^{1,2} (Chinatsu Kinjo)、古橋 孝祐¹ (Koyu Furuhashi)、松浦 まき¹ (Maki Matsuura)、井頭 千明¹ (Chiaki Igashira)、石田 詩織¹ (Shiori Ishida)、塚本 樹里¹ (Juri Tsukamoto)、大田 奈実¹ (Nami Ota)、越前 日向帆¹ (Hinaho Koshimae)、國定 七佳¹ (Nanaka Kunisada)、塩谷 雅英¹ (Masahide Shiotani)

- 1 英ウィメンズクリニック
(Hanabusa Women's Clinic, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)

P1-08-2

PGT-SR for 176 couples with structural chromosomal rearrangements from 2020 to 2024

加藤 恵一¹ (Keiichi Kato)、川崎 奈美¹ (Nami Kawasaki)、林 博子¹ (Hiroko Hayashi)、大畠 一輝¹ (Kazuki Ohata)、三木 哲也¹ (Tetsuya Miki)、網田 光善¹ (Mitsuyoshi Amita)、山本 俊至² (Toshiyuki Yamamoto)、黒田 知子¹ (Tomoko Kuroda)

- 1 加藤レディースクリニック
(Kato Ladies Clinic, 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)

P1-08-3

PGT-SR for a couple with Y-autosome translocation: A Case Report

黒田 知子¹ (Tomoko Kuroda)、川崎 奈美¹ (Nami Kawasaki)、林 博子¹ (Hiroko Hayashi)、市川 智子² (Tomoko Ichikawa)、加藤 恵一¹ (Keiichi Kato)

- 1 加藤レディースクリニック
(Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 日本医科大学付属病院 女性診療科・産科
(Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)

P1-08-4

A novel approach to fertility preservation in females with Turner syndrome

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

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

P1-08-5

A case of pure gonadal dysgenesis with ovarian dysgerminoma diagnosed by the laparoscopic prophylactic gonadectomy

伊吉 祥平^{1,2} (Shohei Iyoshi)、大須賀 智子¹ (Satoko Osuka)、畠山 未来³ (Miki Hatakeyama)、菱川 里沙¹ (Risa Hishikawa)、河井 啓一郎¹ (Keiichiro Kawai)、窪川 芽衣¹ (Mei Kubokawa)、加藤 彬人¹ (Akihito Kato)、宮本 絵美里¹ (Emiri Miyamoto)、竹田 健彦¹ (Takehiko Takeda)、安井 裕子¹ (Yuko Yasui)、可世木 聡¹ (Satoshi Kaseki)、関 友望¹ (Tomomi Seki)、三宅 菜月¹ (Natsuki Miyake)、曾根原 玲菜¹ (Reina Sonehara)、村岡 彩子¹ (Ayako Muraoka)、中村 智子¹ (Tomoko Nakamura)、梶山 広明¹ (Hiroaki Kajiyama)

- 1 名古屋大学 医学部 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学 高等研究院
(Institute for Advanced Research, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学 医学部 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya Japan)

P1-08-6

Outcomes of patients seeking PGT-M information at our clinic

中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、中野 達也¹ (Tatsuya Nakano)、小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、山内 博子¹ (Hiroko Yamauchi)、森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

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

P1-08-7

Genome sequencing analysis of chromosomal mosaicism in chorionic villi from miscarriages using multiple sampling

仲尾 有美¹ (Yumi Nakao)、瀧内 剛^{1,2} (Tsuayoshi Takiuchi)、鈴木 翔太¹ (Shota Suzuki)、伴田 美佳¹ (Mika Handa)、佐藤 友紀³ (Yuki Sato)、岡木 啓¹ (Hiromu Okaki)、山本 幸代¹ (Koyo Yamamoto)、辻 沙織¹ (Saori Tsuji)、後藤 剛¹ (Takeshi Goto)、佐治 史恵¹ (Fumie Saji)、岡田 愛子¹ (Aiko Okada)、三宅 達也¹ (Tatsuya Miyake)、河野 まひる¹ (Mahiru Kawano)、味村 和哉^{1,3} (Kazuya Mimura)、橋本 香映¹ (Kae Hashimoto)

- 1 大阪大学医学系研究科 産科学婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University)
- 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
(Department of Clinical Genomics, Graduate School of Medicine, Osaka University)
- 3 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital)

P1-08-8

Chromosomal abnormalities in fetuses and the clinical presentation during early pregnancy

吉原 達哉 (Tatsuya Yoshihara)、奥田 靖彦 (Yasuhiko Okuda)、宮下 大 (Dai Miyashita)、敖 礼 (Rei Gou)、大木 麻喜 (Maki Ogi)、吉野 修 (Osamu Yoshino)

山梨大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)

P1-08-9

Sporadic female with normosmic hypogonadotropic hypogonadism has compound heterozygous variants in KISS1R gene

佐藤 直子¹ (Naoko Sato)、小笠原 敦子⁴ (Atsuko Ogasawara)、曾根田 瞬³ (Shun Soneda)、岸 健太郎³ (Kentaro Kishi)、野田 雅裕³ (Masahiro Noda)、門脇 弘子⁵ (Hiroko Kadowaki)、田中 敏章² (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, Tokyo, Japan)
- 2 なみファミリークリニック
(Nami Family Clinic)
- 3 たなか成長クリニック
(Tanaka Growth Clinic)
- 4 茨城県立こども病院 小児科
(Department of Pediatrics, Ibaraki Children's Hospital)
- 5 国際医療福祉大学 小児科
(Department of Pediatrics, International University of Health and Welfare)

P1-08-10

Detection of Robertsonian translocation using short arm specific sequences in PGT-SR

河村 理恵¹ (Rie Kawamura)、村瀬 悠理¹ (Yuri Murase)、奥 裕嗣² (Hirotugu Oku)、本間 寛之³ (Hiroyuki Honma)、浦田 陽子⁴ (Yoko Urata)、岩佐 武⁵ (Takeshi Iwasa)、桑原 章⁵ (Akira Kuwahara)、苛原 稔⁵ (Minoru Irahara)、倉橋 浩樹¹ (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 レディースクリニック北浜
(Ladies Clinic Kitahama, Osaka, Japan)
- 3 さっぽろARTクリニック
(Sapporo ART Clinic, Sapporo, 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 不妊診療科
(Division of Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 徳島大学医学部 産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)

P1-08-11

Dysregulation in the PI3K-akt pass way caused by abnormal semaphorin3B mRNA expression in endometriosis

西田 正和¹ (Masakazu Nishida)、河野 康志¹ (Yasushi Kswano)、麻生 咲季¹ (Saki Aso)、青柳 陽子² (Yoko Aoyagi)、小林 栄仁¹ (Eiji Kobayashi)

- 1 大分大学医学部附属病院
(Oita University, Faculty of Medicine, Obstetrics and Gynecology)
- 2 大分中村病院
(Oita Nakamura Hospital)

P1-08-12

Expanded carrier screening is not widespread in Japan. -A survey at reproductive health facilities-

小川 昌宣¹ (Masanobu Ogawa)、川崎 秀徳² (Hidenori Kawasaki)、中島 健³ (Takeshi Nakajima)、和田 敬仁⁴ (Takahito Wada)、鳥嶋 雅子² (Masako Torishima)、吉田 晶子² (Akiko Yoshida)、村上 裕美¹ (Hiromi Murakami)、本田 明夏¹ (Sayaka Honda)、源 明理¹ (Akari Minamoto)、春山 瑳依子¹ (Sayoko Haruyama)、稲葉 慧¹ (Akira Inaba)、松崎 佐和子⁵ (Sawako Matsuzaki)、小杉 眞司² (Shinji Kosugi)

- 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 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻 ゲノム医療学
(Department of Medical Genomics, Kyoto University School of Public Health)
- 3 大阪府立病院機構 大阪国際がんセンター
(Osaka Prefectural Hospital Organization Osaka International Cancer Institute)
- 4 神奈川ひまわりクリニック
(Kanagawa Himawari Clinic)
- 5 九州大学病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics and Medicine)

P1-08-13

Fertility preservation for a patient with premature ovarian insufficiency due to 45,X/47,XXX mosaicism

山本 幸代¹ (Koyo Yamamoto)、瀧内 剛^{1,2} (Tsuyoshi Takiuchi)、伴田 美佳¹ (Mika Handa)、佐藤 友紀³ (Yuki Sato)、岡木 啓¹ (Hiromu Okaki)、仲尾 有美¹ (Yumi Nakao)、辻 沙織¹ (Saori Tsuji)、後藤 剛¹ (Takeshi Goto)、涌井 菜央¹ (Nao Wakui)、岡田 愛子¹ (Aiko Okada)、三宅 達也¹ (Tatsuya Miyake)、河野 まひる¹ (Mahiru Kawano)、味村 和哉^{1,3} (Kazuya Mimura)、橋本 香映¹ (Kae Hashimoto)

- 1 大阪大学 産科学婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University, Suita, 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
(Department of Clinical Genomics, Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 3 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital, Suita, Japan)

P1-08-14

Mutation-free baby born from an Achondrogenesis Type1B carrier after preimplantation genetic testing (PGT)

水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)、佐藤 卓¹ (Suguru Sato)、田中 守¹ (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 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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)

P1-08-15

Current status of BRCA mutations in breast cancer patients treated with fertility preservation therapy at our clinic

小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、辻 尚也¹ (Naoya Tsuji)、藤原 奨¹ (Sho Fujiwara)、山内 博子¹ (Hiroko Yamauchi)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、森本 真晴¹ (Naoharu Morimoto)、勝 佳奈子¹ (Kanakano Katsu)、中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック
(IVF namba clinic, Osaka, Japan)
- 2 HORAC グランフロント大阪クリニック
(HORAC GRANDFRONT Osaka clinic, Osaka, Japan)

P1-08-16

Status of PGT-A (preimplantation Embryo Chromosome Aneuploidy) at Tonan Hospital

逸見 博文 (Hirofumi Henmi)、濱口 大志 (Taishi Hamaguchi)、岩城 豊 (Yutaka Iwaki)、岸田 朱希 (Aki Kishida)、三上 朋扇 (Tomomi Mikami)、遠藤 俊明 (Toshiaki Endo)

斗南病院 婦人科・生殖内分泌科
(Department of Gynecology and Reproductive Endocrinology, Tonan Hospital)

Successful pregnancy post-PGT-M after previous termination due to PCS/MVA syndrome causing early pregnancy malformations

原 鐵晃^{1,2,3} (Tetsuaki Hara)、頼 英美¹ (Eimi Rai)、兒玉 尚志¹ (Takashi Kodama)、畑 景子¹ (Keiko Hata)、三浦 貴弘¹ (Takahiro Miura)、渡邊 陽子¹ (Yoko Watanabe)、植田 彩¹ (Aya Ueda)、壺井 史奈² (Ayana Tsuboi)、佐田野 英² (Hanae Satano)、土井 美帆子² (Mihoko Doi)、兵頭 麻希⁴ (Maki Hyodo)、三春 範夫⁵ (Norio Miharuru)、兒玉 美穂⁶ (Miho Kodama)、阿久津 シルビア夏子⁷ (Silvia Natsuko Akutsu)、松浦 伸也⁷ (Shinya Matsuura)、倉橋 浩樹⁸ (Hiroki Kurahashi)

- 1 県立広島病院 生殖医療科
(Division of Reproductive Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 県立広島病院ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 広島中央通り香月産婦人科
(Hiroshima Chuo-Dori Katsuki Ladies Clinic, Hiroshima, Japan)
- 4 母と子のまきクリニック
(Mother and fetus Maki Clinic, Hiroshima, Japan)
- 5 広島赤十字原爆病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
- 6 広島赤十字原爆病院産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
- 7 広島大学原爆放射線医科学研究所放射線ゲノム疾患研究分野
(Department of Genetics and Cell Biology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 8 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, Center for Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)

Successful pregnancy from a metachromatic leukodystrophy carrier after preimplantation genetic testing (PGT)

水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)、佐藤 卓¹ (Suguru Sato)、田中 守¹ (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 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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)

Genetic approach to families with fetal anomalies leading to induced abortion or intrauterine fetal death

田中 雄也¹ (Yuya Tanaka)、春日 義史¹ (Yoshifumi Kasuga)、山田 茉未子² (Mamiko Yamada)、梶川 かおる¹ (Kaoru Kajikawa)、高橋 まりな¹ (Marina Takahashi)、秋田 啓介¹ (Keisuke Akita)、玉井 順子¹ (Junko Tamai)、福岡 優花¹ (Yuka Fukuma)、大谷 利光¹ (Toshimitsu Otani)、池ノ上 学¹ (Satoru Ikenoue)、鈴木 寿人^{2,3} (Hisato Suzuki)、宮 冬樹² (Fuyuki Miya)、稲垣 昇⁴ (Noboru Inagaki)、田中 守¹ (Mamoru Tanaka)、小崎 健次郎² (Kenjiro Kosaki)

- 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)
- 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)
- 3 筑波大学医学医療系つくば予防医学研究センター
(Research Center for Preventive Medicine, University of Tsukuba Hospital)
- 4 セントウイメンズクリニック
(Saint Women's Clinic)

一般ポスター 1-09 新技術

Poster Session 1-09 New Technologies

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド C)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Emerald C, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-09-1 Novel expression vector for microRNA, overcoming disadvantages of two types of existing vectors

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

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)

P1-09-2 Analysis of microglial dynamics in the hippocampus of the Down Syndrome rat model

岡崎 真音¹ (Mao Okazaki)、田口 綾乃¹ (Ayano Taguchi)、平塚 正治^{2,3} (Masaharu Hiratsuka)、香月 康宏^{1,2,3,4} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学大学院 医学系研究科 医科学専攻 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, Graduate School of medical Science, Tottori University)
- 2 鳥取大学 医学部 生命科学科 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University)
- 3 鳥取大学 染色体工学研究センター
(Chromosome Engineering Research Center, Tottori University)
- 4 生命創成探究センター 染色体工学研究グループ
(Chromosome Engineering Group, ExCELLS)

P1-09-3 Target Captured Long Read Sequencing Using Hybridization Method

稲木 誠¹ (Makoto Inaki)、生井 聡史¹ (Satoshi Namai)、吉崎 史子¹ (Fumiko Yoshizaki)、石井 善幸¹ (Yoshiyuki Ishii)、宮 冬樹² (Fuyuki Miya)、関 真秀³ (Masahide Seki)、鈴木 穰³ (Yutaka Suzuki)

- 1 アジレント・テクノロジー株式会社 診断・ゲノミクス部門
(Diagnostic and Genomics Group, Agilent Technologies Japan Ltd.)
- 2 慶應義塾大学 医学部臨床医学センター
(School of Medicine, Center for Medical Genetics, Keio University)
- 3 東京大学大学院新領域創成科学研究科
(Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

P1-09-4 Oncogenicity estimation of fusion genes: an integrated system using explainable AI (XAI) and large language model

村上 勝彦¹ (Katsuhiko Murakami)、多湖 真一郎¹ (Shin-ichiro Tago)、瀧下 祥¹ (Sho Takishita)、小嶋 陸大¹ (Rikuhiro Kojima)、森川 裕章¹ (Hiroaki Morikawa)、阿部 修也¹ (Shuya Abe)、横山 和明² (Kazuaki Yokoyama)、小川 弥穂^{2,3} (Miho Ogawa)、高森 弘之² (Hiroyuki Takamori)、福島 英人² (Hidehito Fukushima)、南谷 泰仁² (Yasuhiro Nannya)、井元 清哉⁴ (Seiya Imoto)、富士 秀¹ (Masaru Fuji)

- 1 富士通株式会社 富士通研究所 コンピューティング研究所
(Computing Laboratories, Fujitsu Research, Fujitsu Ltd., Kanagawa, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所 附属病院 造血病態制御学分野
(Division of Hematopoietic Disease Control, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 3 東京大学 医学部附属病院
(The University of Tokyo Hospital, The University of Tokyo)
- 4 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター
(Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

P1-09-5

Preliminary Screening for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Using a Chatbot: Feasibility in Clinical Practice

佐藤 杏^{1,2} (Ann Sato)、羽田 恵梨¹ (Eri Haneda)、廣島 幸彦^{3,4} (Yukihiko Hiroshima)、成松 宏入^{1,2,5} (Hirotatsu Narimatsu)

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

P1-09-6

Verification the utility of AI-based curation tools for practical applications in comprehensive genome analysis

二川 弘司¹ (Hiroshi Futagawa)、須田 千春¹ (Chiharu Suda)、福田 憲太郎¹ (Kentaro Fukuda)、吉田 有理¹ (Yuri Yoshida)、遠藤 真理子² (Mariko Endo)、伊藤 志帆² (Shiho Ito)、鈴木 寿人³ (Hisato Suzuki)、吉橋 博史¹ (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 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 筑波大学 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)

一般ポスター 1-10 代謝疾患・ミトコンドリア疾患

Poster Session 1-10 Metabolic and Mitochondrial Disorders

日 時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ロビー)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Lobby, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-10-1

Investigation of myocardial mitochondrial function in the Duchenne muscular dystrophy model rats

佐藤 逸美¹ (Itsumi Sato)、武田 充人¹ (Atsuhito Takeda)、山田 勇磨² (Yuma Yamada)

- 1 北海道大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University)
- 2 北海道大学薬学部薬学院 薬剤分子設計学教室
(Hokkaido university faculty of pharmaceutical sciences)

P1-10-2

Influence of heterozygosity in genomic variations of metabolic disorders

下川 和郎¹ (Kazuro Shimokawa)、石川 俊平¹ (Shunpei Ishikawa)、田中 博¹ (Hiroshi Tanaka)、於保 祐子² (Yuko Oho)

- 1 東京大学 医学研究科 衛生学分野
(University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 実践女子大学 生活科学部 食生活科学科
(Jissen Women's University, Tokyo, Japan)

P1-10-3

Large deletion involving enhancer region of the OTC gene identified in a OTC deficient-family by whole-genome sequencing

安田 泰明¹ (Yasuaki Yasuda)、中島 葉子¹ (Yoko Nakajima)、須藤 湧太¹ (Yuta Sudo)、河村 理恵² (Rie Kawamura)、稲垣 秀人² (Hidehito Inagaki)、伊藤 哲哉² (Tetsuya Ito)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
- 2 藤田医科大学医科学研究センター・分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Japan)

P1-10-4

A case of Chinese male living in Japan diagnosed with MODY12 as juvenile diabetes

渡邊 琢也^{1,3} (Takuya Watanabe)、小澤 厚志² (Atsushi Ozawa)、天満 雄一³ (Yuichi Temma)、中村 由唯¹ (Yui Nakamura)、國枝 献治¹ (Kenji Kunieda)、降旗 めぐみ¹ (Megumi Furuhashi)、秦 健一郎² (Kenichiro Hata)

- 1 JA長野厚生連 佐久総合病院 佐久医療センター 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Saku, Japan)
- 2 群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of Genetics, Gunma University Hospital, Maebashi, Japan)
- 3 JA長野厚生連 佐久総合病院 佐久医療センター 糖尿病内分泌内科
(Department of Diabetes and Endocrinology, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Saku, Japan)

P1-10-5

Whole Exome Sequencing revealed a novel PDX1 missense variants Arg148Leu in Japanese MODY4 patients

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

- 1 東京女子医科大学大学院 医学研究科 先端生命医科学専攻 統合医科学分野
(Tokyo Women's Medical University Institute for Comprehensive Medical Sciences)
- 2 東京女子医科大学 内科学講座 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 附属足立医療センター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center)
- 4 東京女子医科大学 附属八千代医療センター 糖尿病・内分泌内科
(Division of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Tokyo Women's Medical University Yachiyo Medical Center)

P1-10-6

Japanese carriers of a high-risk variant of type 2 diabetes in Inuit population

市川 弥生子¹ (Yaeko Ichikawa)、炭谷 由計² (Yoshikazu Sumitani)、行田 敦子¹ (Atsuko Gyohda)、徳重 真一¹ (Shin-ichi Tokushige)、内堀 歩¹ (Ayumi Uchibori)、石浦 浩之³ (Hiroyuki Ishiura)、三井 純^{4,5} (Jun Mitsui)、辻 省次⁶ (Shoji Tsuji)、戸田 達史⁵ (Tatsushi Toda)、安田 和基² (Kazuki Yasuda)

- 1 杏林大学医学部 脳神経内科学
(Department of Neurology, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 2 杏林大学医学部 糖尿病・内分泌・代謝内科学
(Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 3 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Okayama, Japan)
- 4 東京大学大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学大学院医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 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)

P1-10-7

Mosaic Pathogenic Variant in the THRB Gene Associated with Syndrome of Resistance to Thyroid Hormone

鈴木 興秀¹ (Okihide Suzuki)、山崎 悠理子³ (Yuriko Yamazaki)、沼倉 周彦^{4,5} (Chikahiko Numakura)、足立 淳一郎³ (Junichiro Adachi)、母里 淑子^{1,2} (Yoshiko Mori)、田辺 記子¹ (Noriko Tanabe)、大竹 明^{4,5} (Akira Ohtake)、泉田 欣彦³ (Yoshihiko Izumida)、石田 秀行^{1,2} (Hideyuki Ishida)

- 1 埼玉医科大学 総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2 埼玉医科大学 総合医療センター 消化管・一般外科
(Department of Digestive Tract and General Surgery, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 3 埼玉医科大学 総合医療センター 内分泌・糖尿病内科
(Department of Endocrinology and Diabetes, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 4 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 5 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P1-10-8

Hepatic mitochondrial DNA depletion syndrome caused by MICOS complex defects

木下 善仁^{1,2} (Yoshihito Kishita)、杉浦 歩² (Ayumu Sugiura)、大道 納菜子¹ (Nanako Omichi)、志村 優³ (Masaru Shimura)、八塚 由紀子² (Yukiko Yatsuka)、中村 弘太² (Kouta Nakamura)、田中 藤樹⁴ (Toju Tanaka)、窪田 満⁵ (Mitsuru Kubota)、村山 圭^{2,3} (Kei Murayama)、大竹 明⁶ (Akira Ohtake)、岡崎 康司^{2,7} (Yasushi Okazaki)

- 1 近畿大学 理工学部 生命科学科
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学/難病の診断と治療研究センター
(Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 千葉県こども病院 代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 4 国立病院機構北海道医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 総合診療部
(Department of General Pediatrics and Interdisciplinary Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 埼玉医科大学 小児科・ゲノム医療科
(Department of Pediatrics and Clinical Genomics, Saitama Medical University, Moroyama, Saitama, Japan)
- 7 理学研究所 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)

P1-10-9

A frameshift variant of the nuclear receptor binding factor-2 (NRBF2) in a patient with resistance to thyroid hormone syndrome (RTH): A long-sought second gene for RTH

Ching-Wan Lam

Department of Pathology, School of Clinical Medicine, The University of Hong Kong, Hong Kong, China

P1-10-10

Newborn genetic screening for Fabry disease: insights from a retrospective analysis in Nanjing, China

Xin Wang, Yun Sun, Xian-Wei Guan, Yan-Yun Wang, Dong-Yang Hong, Zhi-Lei Zhang, Ya-Hong Li, Pei-Ying Yang, Tao Jiang, Zheng-Feng Xu

Genetic Medicine Center, Women's Hospital of Nanjing Medical University

P1-10-11

Advancing Newborn Genetic Screening for Lysosomal Storage Disorders: A Comparative Analysis of Fluorometric and Mass-Spectrometric Methods

Zhilei Zhang, Xin Wang, Dongyang Hong, Xianwei Guan, Yanyun Wang, Yahong Li, Peiying Yang, Tao Jiang, Yun Sun, Zhengfeng Xu

The affiliated Obstetrics and Gynecology Hospital with Nanjing Medical University, Nanjing Women and Children's Healthcare Hospital

P1-10-12 Establishment and Evaluation of a Method for Measuring Ornithine Transcarbamylase Activity in Micro Blood of Neonates

Zhilei Zhang, Xin Wang, Jingjing Zhang, Xianwei Guan, Yanyun Wang, Dongyang Hong, Yahong Li, Peiying Yang, Yun Sun, Tao Jiang

The affiliated Obstetrics and Gynecology Hospital with Nanjing Medical University, Nanjing Women and Children's Healthcare Hospital

P1-10-13 Methylmalonic acid impairs liver function by disturbing calcium homeostasis and mitophagy in hepatocytes

Zhilei Zhang, Yun Sun, Xin Wang, Yanyun Wang, Yahong Li, Peiying Yang, Tao Jiang

The affiliated Obstetrics and Gynecology Hospital with Nanjing Medical University, Nanjing Women and Children's Healthcare Hospital

P1-10-14 Mitochondrial hearing loss in our department

三輪 徹^{1,2} (Toru Miwa)、阪本 浩一¹ (Hirokazu Sakamoto)

- 1 大阪公立大学 耳鼻咽喉病態学
(Department of Otolaryngology, Osaka Metropolitan university)
- 2 京都大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Kyoto University)

P1-10-15 Four cases of genetic diagnosis of Syndrome of resistance to thyroid hormone, one with a novel variant

高橋 佳大^{1,2} (Yoshihiro Takahashi)、堀川 幸男^{1,2} (Yukio Horikawa)、浅井 喜美子² (Kimiko Asai)、松山 裕美² (Yumi Matsuyama)、中村 重徳³ (Shigenori Nakamura)、廣田 卓男¹ (Takuo Hirota)

- 1 岐阜大学大学院医学系研究科 糖尿病・内分泌代謝内科学/膠原病・免疫内科学
(Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism and Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Gifu University Graduate School of Medicine, 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
(Department of Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 3 岐阜赤十字病院 甲状腺・糖尿病内科
(Thyroid and Diabetic Division, Department of Internal Medicine, Japanese Red Cross Gifu Hospital, Gifu, Japan)

P1-10-16 Changes in heteroplasmy rate over time in cases of m.8993T>G mutation that resulted in pregnancy after PGT-M

上村 のぞみ^{1,2} (Nozomi Uemura)、難波 聡^{1,2} (Akira Namba)、志食 絵理¹ (Eri Shijiki)、鶴岡 恵¹ (Megumi Tsuruoka)、佐々木 志乃⁴ (Shino Sasaki)、林 直樹⁴ (Naoki Hayashi)、佐藤 はづき¹ (Hazuki Sato)、味原 さや香^{1,3} (Sayaka Ajiyama)、成塚 裕亮¹ (Yusuke Naritsuka)、水野 洋介¹ (Yosuke Mizuno)、亀井 良政² (Yoshimasa Kamei)、大竹 明¹ (Akira Ohtake)、沼倉 周彦¹ (Chikahiko Numakura)

- 1 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2 埼玉医科大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Saitama Medical University)
- 3 埼玉医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
- 4 ウィメンズクリニックふじみ野
(Women's Clinic Fujimino)

一般ポスター 1-11 機能ゲノミクス・オミックス解析
Poster Session 1-11 Functional Genomics, Omics Technologies

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)
Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50
Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-11-1 Gb3 accumulation in tissues related to mechanisms of impairment and function interaction

桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、梅津 知宏² (Tomohiro Umedu)、稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)、黒田 雅彦² (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 molecular pathology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

P1-11-2 Episignature caused by loss of function of *NSD2*

河合 智子¹ (Tomoko Kawai)、木下 詩織¹ (Shiori Kinoshita)、大西 英理子¹ (Eriko Ohnishi)、嘉村 浩美¹ (Hiromi Kamura)、寺尾 美穂¹³ (Miho Terao)、菅原 享¹⁴ (Tohru Sugawara)、右田 王介² (Ohsuke Migita)、鏡 雅代³ (Masayo Kagami)、磯島 豪⁴ (Tsuyoshi Isojima)、山口 有⁵ (Yu Yamaguchi)、涌井 敬子⁶ (Keiko Wakui)、大橋 博文⁷ (Hirofumi Ohashi)、清水 健司⁸ (Kenji Shimizu)、水野 誠司⁹ (Seiji Mizuno)、岡本 伸彦¹⁰ (Nobuhiko Okamoto)、福嶋 義光⁶ (Yoshimitsu Fukushima)、高田 史男¹¹ (Fumio Takada)、小崎 健次郎¹² (Kenjiro Kosaki)、高田 修治¹³ (Shuji Takada)、阿久津 英憲¹⁴ (Hidenori Akutsu)、中林 一彦¹ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎^{1,15} (Kenichiro Hata)

- 1 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)
- 2 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学教室
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 帝京大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 群馬県立小児医療センター
(Gunma Childrens Medical Center, Gunma, Japan)
- 6 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 7 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Childrens Medical Center, Saitama, Japan)
- 8 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Childrens Hospital, Shizuoka, Japan)
- 9 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Aichi, Japan)
- 10 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Childrens Hospital, Izumi, Japan)
- 11 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 12 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)
- 13 国立成育医療研究センター 研究所 システム発生・再生医学研究部
(Department of Systems BioMedicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 14 国立成育医療研究センター 研究所 生殖医療研究部
(Department of Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 15 群馬大学大学院 医学系研究科 分子細胞生物学
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)

一般ポスター 1-12 小児遺伝

Poster Session 1-12 Pediatric Genetics 1

日時 : 10月10日(木) 16:50 ~ 17:50

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)

Date : Thursday, October 10 16:50 ~ 17:50

Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P1-12-1

A novel homozygous CHMP1A variant arising from segmental uniparental disomy causes pontocerebellar hypoplasia type 8

坂本 正宗^{1,2,5} (Masamune Sakamoto)、椎木 俊秀³ (Toshihide Shiiki)、松井 秀司³ (Shuji Matsui)、岡本 伸彦⁴ (Nobuhiko Okamoto)、奥水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、土田 奈緒美^{1,5} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,5} (Yuri Uchiyama)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{1,6} (Satoko Miyatake)、三澤 計治^{1,7} (Kazuharu Misawa)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 3 東京小児療育病院小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Children Rehabilitation Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 大阪母子医療センター分子遺伝研究部門
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 5 横浜市立大学難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 6 横浜市立大学遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 7 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)

P1-12-2

A case of Crouzon syndrome with acanthosis nigricans complicated by facial fibrous dysplasia

山口 有 (Yu Yamaguchi)、藤本 あい (Ai Fijimoto)

群馬県立小児医療センター 遺伝科
(Department of Genetics, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan)

P1-12-3

A case of complex hereditary spastic paraplegia with pathogenic variants in SLC2A1

松原 康平¹ (Kohei Matsubara)、山川 康平¹ (Kohei Yamakawa)、石岡 梨紗子¹ (Risako Ishioka)、福岡 正隆¹ (Masataka Fukuoka)、温井 めぐみ¹ (Megumi Nukui)、井上 岳司¹ (Takeshi Inoue)、九鬼 一郎¹ (Ichiro Kuki)、林 幸奈² (Yukina Hayashi)、藤田 京志² (Atsushi Fujita)、松本 直通² (Naomichi Matsumoto)、岡崎 伸¹ (Shin Okazaki)

- 1 大阪市立総合医療センター小児脳神経・言語療法内科
(Division of Pediatric Neurology and logopedics, Osaka City General Hospital)
- 2 横浜市立大学医学研究科遺伝学
(Division of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)

P1-12-4

A rare novel pathogenic deletion variant of the AXSL1 gene causing Bohring-Opitz syndrome

飯田 貴也¹ (Takaya Iida)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、要 匡¹ (Tadashi Kaname)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)

- 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)
- 2 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)

P1-12-5

A heterozygous *MMP13* pathogenic variant (p.Met91Thr) in two Japanese infants with metaphyseal anadysplasia type 1

本川 未都里¹ (Midori Motokawa)、川村 遥¹ (Haruka Kawamura)、浦川 立貴^{1,2} (Tatsuki Urakawa)、鏡 雅代² (Masayo Kagami)、深見 真紀² (Maki Hukami)、難波 範行³ (Noriyuki Namba)、伊達木 澄人¹ (Sumito Dateki)

- 1 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター
(Department of Molecular Endocrinology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 鳥取大学医学部 周産期・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Perinatology, Tottori University Faculty of Medicine)

P1-12-6

A female case of Xq27.3-q28 deletion syndrome with Turner syndrome-like features

相原 悠¹ (Yu Aihara)、馬場 信平¹ (Shimpei Baba)、竹下 絵里¹ (Eri Takeshita)、中田 千尋² (Chihiro Nakata)、阿部 千尋³ (Chihiro Abe-Hatano)、井上 健³ (Ken Inoue)、池側 研人⁴ (Kento Ikegawa)、後藤 雄一³ (Yu-ichi Goto)、小牧 宏文¹ (Hirofumi Komaki)

- 1 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Tokyo, Japan)
- 2 国立精神・神経医療研究センター病院 てんかん科
(Departments of Epileptology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, 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, Kodaira, Tokyo, Japan)
- 4 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

P1-12-7

A Case of NSD2 Deletion Requiring Differential Diagnosis from Silver-Russell Syndrome

中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、橋本 佑樹² (Yuki Hashimoto)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、林 深¹ (Shin Hayashi)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)

- 1 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics and Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, Japan)
- 2 大垣市民病院 第二小児科
(Department of Pediatrics, Ogaki Municipal Hospital, Gifu, Japan)

P1-12-8

A Clinical guideline of Early-Onset Thrombophilia for Effective Genetic Counseling

落合 正行 (Masayuki Ochiai)

九州大学 環境発達医学研究センター

(Research Center for Environmental and Developmental Medical Sciences, Kyushu University)

P1-12-9

A case of inherited epidermolysis bullosa simplex with KLHL24 gene mutation in Japan

三宅 智子¹ (Tomoko Miyake)、夏賀 健² (Ken Natsuga)、馬屋原 孝恒³ (Takatsune Umayahara)、内藤 聖子³ (Seiko Naito)、吉本 順子⁴ (Junko Yoshimoto)、妹尾 明美³ (Akemi Seno)、ハンタン ワン^{5,6} (Wang Han-Tang)、チャオカイ シュー^{5,6} (Hsu Chao-Kai)

- 1 岡山大学病院 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 2 北海道大学 皮膚科
(Department of Dermatology, Hokkaido University, Hokkaido, Japan)
- 3 岡山赤十字病院 皮膚科
(Division of Dermatology, Okayama Red cross Hospital, Okayama, Japan)
- 4 岡山大学大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 5 国立成功大学 皮膚科
(Department of Dermatology, National Cheng Kung University Hospital, College of Medicine, National Cheng Kung University, Tainan, Taiwan)
- 6 国立成功大学 国際創口修復再生中心
(International Center for Wound Repair and Regeneration (iWRR), National Cheng Kung University, Tainan, Taiwan)

P1-12-10**A case of Pseudoxanthoma elasticum presenting the cardiovascular symptoms preceding the dermatological symptoms**

高瀬 隆太¹ (Ryuta Takase)、福井 香織¹ (Kaori Fukui)、岩永 聡³ (Akira Iwanaga)、
橋川 恵子² (Keiko Hashikawa)、室田 浩之³ (Hiroyuki Murota)、名嘉眞 武國² (Takekuni Nakama)、
渡邊 順子¹ (Yoriko Watanabe)

- 1 久留米大学医学部小児科学講座
(The Department of Pediatrics and Child Health Kurume University School of Medicine)
- 2 久留米大学医学部皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 3 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)

P1-12-11**A case of Baraitser Winter syndrome diagnosed by whole exome sequencing**

須賀 健一¹ (Kenichi Suga)、鈴江 真史² (Masashi Suzue)、中川 竜二² (Ryuji Nakagawa)、
郷司 彩³ (Aya Goji)、森 達夫² (Tatsuo Mori)、三原 佳美⁴ (Yoshimi Mihara)、
宮本 容子⁵ (Yoko Miyamoto)、吉田 友紀子⁵ (Yukiko Yoshida)、井上 優太⁶ (Yuta Inoue)、
土田 奈緒美⁶ (Naomi Tsuchida)、松本 直通⁶ (Naomichi Matsumoto)、森野 豊之⁷ (Hiroyuki Morino)、
漆原 真樹² (Maki Urushihara)

- 1 徳島大学病院地域小児科診療部
(Department of Community Pediatric Medicine, Tokushima University Hospital)
- 2 徳島大学病院小児科
(Department of Pediatrics, Tokushima University Hospital)
- 3 徳島市民病院小児科
(Department of Pediatrics, Tokushima Municipal Hospital)
- 4 徳島大学大学院医師薬学研究部先端脳機能研究開発分野
(Department of Advanced Brain Research, Institute of Biomedical Sciences, Graduate School of Medicine, Tokushima University)
- 5 徳島大学病院ゲノム医療センター遺伝感セリング部門
(Department of Genetic Counseling, Genome Medical Center, Tokushima University Hospital)
- 6 横浜市立大学病院遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 7 徳島大学遺伝情報医学分野
(Department of Medical Genetics, Tokushima University Hospital)

P1-12-12**A girl with congenital stenosis of left femoral artery**

外木 秀文^{1,2} (Hidetsumi Tonoki)、佐々木 理² (Osamu Sasaki)、高橋 伸浩² (Nobuhiro Takahashi)、
宇津野 泰弘³ (Yasuhiro Utsuno)、松本 直通³ (Naomichi Matsumoto)

- 1 天使病院 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 2 天使病院 天使こどもメディカルセンター
(Tenshi Children's Medical Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 3 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)

P1-12-13**A Case of Childhood Onset Moyamoya Disease and Diffuse Vasculopathy in a Patient with a Novel RNF213 Missense Variant**

福田 憲太郎¹ (Kentarō Fukuda)、伊藤 志帆² (Shiho Ito)、黒田 真帆¹ (Maho Kuroda)、
須田 千春¹ (Chiharu Suda)、山中 暖日¹ (Haruka Yamanaka)、二川 弘司¹ (Hiroshi Futagawa)、
濱田 陸³ (Riku Hamada)、山田 菜未子⁴ (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人⁴ (Hisato Suzuki)、
武内 俊樹⁵ (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎⁴ (Kenjiro Kosaki)、吉橋 博史¹ (Hiroshi Yoshihashi)

- 1 地方独立行政法人機構 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 Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 地方独立行政法人機構 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)
- 3 地方独立行政法人機構 東京都立小児総合医療センター 腎臓内科
(Department of Nephrology, Tokyo Metropolitan Children's 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)
- 5 慶應義塾大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P1-12-14**A FLNA p.G1554R variant with familial polyvalvular disease**

永井 康貴¹ (Koki Nagai)、河合 泰寛¹ (Yasuhiro Kawai)、立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、
西川 智子¹ (Tomoko Nishikawa)、榎本 友美² (Yumi Enomoto)、成戸 卓也² (Takuya Naruto)、
黒田 友紀子^{1,2} (Yukiko Kuroda)、黒澤 健司^{1,2} (Kenji Kurosawa)

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

P1-12-15**A diagnostic Process for a 4-Year-Old Boy with Hypotonia, Ataxia, Developmental Delay, and Tooth Enamel Defect Syndrome**

冬木 真規子¹ (Makiko Fuyuki)、酒井 恵利² (Eri Sakai)、堀田 純子^{1,2} (Junko Hotta)、
山下 朋代^{1,2} (Tomoyo Yamashita)、伊藤 孝助^{1,2} (Kosuke Ito)、小野 智愛² (Chie Ono)、
浄弘 裕紀子² (Yukiko Jogu)、馬場 遥香² (Haruka Bamba)、山本 俊至³ (Toshiyuki Yamamoto)、
濱崎 考史¹ (Takashi Hamazaki)、瀬戸 俊之^{1,2} (Toshiyuki Seto)

- 1 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学
(Department of Pediatrics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3 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)

P1-12-16**A case of ACTA2 mutation with various symptoms from the fetal period**

壺井 史奈^{1,2} (Ayana Tsuboi)、佐伯 久子³ (Hisako Saiiki)、平原 慧⁴ (Satoshi Hirahara)、
亀井 尚美⁴ (Naomi Kamei)、大津 一弘⁴ (Kazuhiro Ohtsu)、佐田野 英¹ (Hanae Satano)、
福原 里恵³ (Rie Fukuhara)、土井 美帆子¹ (Mihoko Doi)、武内 俊樹⁵ (Toshiki Takenouchi)、
小崎 健次郎⁶ (Kenjiro Kosaki)

- 1 県立広島病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 県立広島病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 県立広島病院 新生児科
(Department of Neonatology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 県立広島病院 小児外科
(Department of Pediatrics Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 5 慶應義塾大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝センター
(Center of Medical Genetics, Keio University School of medicine, Tokyo, Japan)

P1-12-17**A recurrent splice site DNM1 variant in a patient with severe developmental and epileptic encephalopathy**

河合 泰寛¹ (Yasuhiro Kawai)、永井 康貴¹ (Koki Nagai)、露崎 悠² (Yu Tsuyusaki)、
立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、西川 智子¹ (Tomoko Nishikawa)、榎本 友美³ (Yumi Enomoto)、
成戸 卓也³ (Takuya Naruto)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)、黒澤 健司¹ (Kenji Kurosawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Department 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 神経内科
(Department of Neurology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 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, Yokohama, Japan)

P1-12-18

A Case of Houge-Janssens Syndrome Type 2 with Severe Intellectual Disability

星野 陽子^{1,2} (Yoko Hoshino)、香取 さやか¹ (Sayaka Katori)、石川 亜貴^{2,3} (Aki Ishikawa)、
隅田 健太郎³ (Kentarō Suda)、真里谷 奨² (Tasuku Mariya)、西尾 洋介⁴ (Yosuke Nishio)、
荻 朋男⁴ (Tomoo Ogi)、櫻井 晃洋^{2,3} (Akihiro Sakurai)

- 1 北海道立こども総合医療・療育センター リハビリ小児科
(Department of Pediatric Rehabilitation, Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation, Sapporo, Japan)
- 2 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)
- 3 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)
- 4 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM), Nagoya University, Nagoya, Japan)

P1-12-19

A rare de novo CHD1 variant in a patient with Rett-like neurodevelopmental disorder

柳下 友映¹ (Tomoe Yanagishita)、小川 優里子¹ (Yuriko Ogawa)、下村 里奈^{1,2} (Rina Shimomura)、
下島山本 圭子³ (Keiko Shimojima Yamamoto)、永田 美保⁴ (Miho Nagata)、石原 康貴⁴ (Yasuki Ishihara)、
平澤 恭子¹ (Kyoko Hirasawa)、永田 智¹ (Satoru Nagata)、朝野 仁裕⁴ (Yoshihiro Asano)、
山本 俊至^{2,5} (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 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 Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 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 Womens Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学・IRUD解析センター
(Department of Cardiovascular Medicine (IRUD Analysis Center), Osaka University Graduate School of Medicine)
- 5 東京女子医科大学ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan)

P1-12-20

A case report: Comprehensive genetic analysis in a boy initially suspected of SMA revealed a pathogenic variant in *GNB2*

朝貝 芳貴^{1,2} (Yoshitaka Asagai)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、曾根原 晶子² (Shoko Sonehara)、
南部 静紀² (Yoshinori Nambu)、栗野 宏之^{1,2,3} (Hiroyuki Awano)、野津 寛大^{1,2} (Kandai Nozu)、
坊 亮輔^{1,2} (Ryousuke Bo)

- 1 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital)
- 2 神戸大学 大学院 医学研究科 内科系講座 小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
- 3 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター
(Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)

P1-12-21

Biological patterns of mouse embryonic palatal mesenchymal cells at different developmental stages

Juan Du, Zhiwei Wang, Xia Peng, Xiaoyu Zheng

Laboratory of Orofacial Development, Laboratory of Molecular Signaling and Stem Cells Therapy Molecular
Laboratory for Gene Therapy and Tooth Regeneration Beijing Key Laboratory of Tooth Regeneration and Function
Reconstruction Capital Medical University School of Stomatology

一般ポスター 2-01 遺伝カウンセリング 2

Poster Session 2-01 Genetic Counseling 2

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ポールルーム D)

Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00

Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-01-1 The impact of *BRC*A genetic testing on surgical selection in breast cancer patients

松浦 一生 (Kazuo Matsuura)、榊原 彩花 (Ayaka Sakakibara)、貫井 麻未 (Asami Nukui)、黒澤 多英子 (Taeko Kurosawa)、中目 絢子 (Ayako Nakame)、一瀬 友希 (Yuki Ichinose)、藤本 章博 (Akihiro Fujimoto)、浅野 彩 (Aya Asano)、島田 浩子 (Hiroko Shimada)、大原 正裕 (Masahiro Ohara)、石黒 洋 (Hiroshi Ishiguro)、大崎 昭彦 (Akihiko Osaki)、佐伯 俊昭 (Toshiaki Saeki)

埼玉医科大学国際医療センター 乳腺腫瘍科

(Department of Breast Oncology, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)

P2-01-2 Initiatives to Enhance Efficiency in HBOC Care at Our Hospital: The Introduction of Video Resources and Their Effects

大高 理生¹ (Ryo Otaka)、門岡 みずほ^{1,3} (Mizuho Kadooka)、三木 詩織^{1,2} (Shiori Miki)、高嶺 恵理子^{1,2,4,5} (Eriko Takamine)、末光 徳匡^{1,3,6} (Tokumasa Suemitsu)、梨本 実花⁷ (Mika Nashimoto)、福岡 英祐⁷ (Eisuke Fukuma)、土肥 聡^{1,8,9} (Satoshi Dohi)、田嶋 敦^{1,10} (Atsushi Tajima)

- 1 医療法人鉄蕉会亀田総合病院 臨床遺伝科
(Department of Genetics, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan)
- 2 亀田総合病院 臨床検査部
(Department of Clinical laboratory, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan)
- 3 亀田総合病院 産婦人科
(Department of Obstetrics/Gynecology, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan)
- 4 東京医科歯科大学病院 がんゲノム診療科
(Department of Precision Cancer Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 5 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)
- 6 東京慈恵医科大学 産婦人科講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 亀田総合病院 乳腺科
(Department of Breast Center, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan)
- 8 豊洲レディースクリニック
(Toyosu ladies clinic, Tokyo, Japan)
- 9 昭和大学医学部 医学教育学講座
(Department of Medical Education, Showa University, Kanagawa, Japan)
- 10 杏林大学医学部付属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University, Tokyo, Japan)

P2-01-3 Examination of factors that visit to genetic counseling in unaffected relatives of hereditary breast and ovarian cancers

横田 恵梨¹ (Eri Yokota)、井坂 美帆¹ (Miho Isaka)、矢吹 久美子^{1,2} (Kumiko Yabuki)、高原 めぐみ¹ (Megumi Takahara)、曾我 江里¹ (Eri Soga)、松田 美奈子¹ (Minako Matsuda)、本多 泉¹ (Izumi Honda)、三好 雄二¹ (Yuji Miyoshi)、保浦 修裕¹ (Shusuke Yasuura)、山形 亘¹ (Wataru Yamagata)、井上 大¹ (Dai Inoue)

- 1 東京都立多摩総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical genomics, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京都立多摩総合医療センター 看護部
(Nursing Department, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)

P2-01-4 Literature Review of Patient Barriers to Accessing Genetic Counseling for Breast Cancer Patients

小池 万里子¹ (Mariko Koike)、仲間 美奈² (Mina Nakama)

- 1 近畿大学 総合理工学研究科 理工学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
(Graduate School of Science and Engineering, Master of Science, Kindai University, Osaka, Japan)
- 2 近畿大学 理工学部 生命科学科
(Department of Life Science, Faculty of Science and Engineering, Kindai University, Osaka, Japan)

Health behavior following risk communication between hereditary breast and ovarian cancer patients and their relatives

河合 純¹ (Jun Kawai)、羽田 恵梨¹ (Eri Haneda)、佐藤 杏¹ (Ann Sato)、
西垣 昌和² (Masakazu Nishigaki)、成松 宏人¹ (Hiroto Narimatsu)

- 1 神奈川県立がんセンター
(Kanagawa Cancer Center, Yokohama, Japan)
- 2 国際医療福祉大学
(Intl. University Health and Welfare)

Menopausal syndromes in BRCA1/2 mutation carriers after premenopausal risk-reducing salpingo-oophorectomy

佐野 友里子¹ (Yuriko Sano)、後藤 真紀¹ (Maki Goto)、秋山 悠歩¹ (Chikaho Akiyama)、
加藤 未千与¹ (Michiyo Kato)、榎原 尚敬¹ (Hisanori Sakakibara)、菅沼 寛明¹ (Hiroaki Suganuma)、
石川 奈央¹ (Nao Ishikawa)、吉川 麻里奈^{1,2} (Marina Yoshikawa)、木村 真梨子¹ (Mariko Kimura)、
根井 駿¹ (Takashi Nei)、井土 琴美¹ (Kotomi Iduchi)、白崎 茉莉¹ (Mari Shirasaki)、
河井 啓一郎^{1,2} (Keiichirou Kawai)、野坂 和外^{1,3} (Kazuto Nosaka)、鈴木 徹平¹ (Teppei Suzuki)、
森田 剛文¹ (Takanori Morita)、浮田 真季⁴ (Maki Ukita)、田中 繁⁵ (Shigeru Tanaka)、
村田 透⁶ (Toru Murata)、小林 靖⁷ (Yasushi Kobayashi)

- 1 岡崎市民病院 産婦人科
(Department of Gynecology, Okazaki City Hospital, Aichi, Japan)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 産婦人科
(Department of Gynecology, Nagoya University Hospital)
- 3 千葉徳洲会病院 婦人科
(Department of Gynecology, Chiba Tokushukai Hospital)
- 4 岡崎市民病院 医療技術局
(Department of medical technique, Okazaki City Hospital)
- 5 岡崎市民病院 総合診療部
(Department of general medicine, Okazaki City Hospital)
- 6 岡崎市民病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Okazaki City Hospital)
- 7 岡崎市民病院
(Okazaki City Hospital)

Current status and Issues of Genetic Counseling on presymptomatic genetic diagnosis of MEN1

小島 朋美¹ (Tomomi Kojima)、山崎 雅則^{1,2} (Masanori Yamazaki)、黄瀬 恵美子^{1,3} (Emiko Kise)、
佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、米原 優香¹ (Yuka Yonehara)、古庄 知己^{1,4,5,6,7} (Tomoki Kosyo)

- 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 内科学第4教室 (糖尿病・内分泌代謝内科)
(The Fourth of internal Medicine (Diabetes, Endocrinology and Metabolism), Shinshu University School of Medicine, 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 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 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, Matsumoto, Japan)
- 6 信州大学基盤研究支援センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 7 信州大学医学部附属病院 バイオバンク 信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

Identifying factors related to sharing genetic information with families for multiple endocrine neoplasia syndromes

鳥嶋 雅子¹ (Masako Torishima)、佐藤 智佳² (Sato Chika)、松川 愛未³ (Manami Matsukawa)、
小杉 眞司¹ (Shinji Kosugi)

- 1 京都大学 大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 2 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター
(Kansai Medical University Hospital, Clinical Genetics Center)
- 3 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
(National Cancer Center, Genetic Medicine and Services)

Exploration of germline chromosomal abnormalities discovered during the diagnosis of hematopoietic tumors

大東 由佳¹ (Yuka Ohigashi)、高見 昭良¹ (Akiyoshi Takami)、高木 潤子³ (Junko Takagi)、花村 一朗¹ (Ichiro Hanamura)、水野 昌平¹ (Shohei Mizuno)、堀尾 知弘¹ (Tomohiro Horio)、村上 五月² (Satsuki Murakami)、内野 かおり² (Kaori Uchino)、高杉 壮一¹ (Souichi Takasugi)、篠原 早紀² (Saki Shinohara)、飯田 悠介² (Yusuke Iida)、山本 英督² (Hidesuke Yamamoto)、鈴木 文乃² (Ayano Suzuki)

- 1 愛知医科大学 医学部 内科学講座 血液内科
(Division of Hematology, Department of Internal Medicine, Aichi Medical University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 2 愛知医科大学病院 血液内科
(Division of Hematology, Aichi Medical University Hospital, Aichi, Japan)
- 3 愛知医科大学 医学部 内科学講座 内分泌・代謝内科
(Division of Endocrinology and Metabolism, Department of Internal Medicine, Aichi Medical University School of Medicine, Aichi, Japan)

Online genetic counseling for Hereditary Diffuse Gastric Cancer: Three case reports

大澤 春萌 (Harumo Osawa)、瀬川 麻美 (Asami Segawa)、小島 梨紗 (Risa Kojima)、岩泉 守哉 (Moriya Iwaizumi)

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, Sizuoka, Japan)

To explore the issues that women in the general population consider important when choosing a facility for NIPT testing

石井 達子^{1,2} (Tatsuko Ishii)、山田 崇弘³ (Takahiro Yamada)、池袋 真² (Shin Ikebukuro)、宮上 景子² (Keiko Miyagami)、佐村 修⁴ (Osamu Samura)、左合 治彦^{5,6} (Haruhiko Sago)、関沢 明彦² (Akihiko Sekizawa)、白土 なほ子² (Nahoko Shirato)

- 1 昭和大学大学院 保健医療学研究科
(Showa University Graduate School of Health Sciences, 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 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 4 東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 山王バースセンター
(Sanno Birth Center, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Current status of NIPT and issues in genetic counseling at our hospital

長柄 美保子¹ (Mihoko Nagara)、犬塚 早紀² (Saki Inuzuka)、高橋 雄一郎² (Yuitirou Takahashi)、岩垣 重紀² (Shigenori Iwagaki)、浅井 一彦² (Kazuhiko Asai)、松井 雅子² (Masako Matui)、島岡 竜一² (Ryuiti Shimaoka)、小野 ひとみ² (Hitomi Ono)、村上 博昭¹ (Hiroaki Murakami)、阪下 達哉¹ (Tatuya Sakashita)、金子 英雄¹ (Hideo Kaneko)

- 1 岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 2 岐阜県総合医療センター 胎児診療科
(Department of Fetal Maternal Medicine, Gifu Prefectural General Medical Center)

Management in cases with the result positive for Rare autosomal trisomy by non-invasive prenatal testing a case report

西岡 暢子 (Nobuko Nishioka)、藤岡 彩 (Aya Fujioka)、阿部 準也 (Junya Abe)、林 明 (Mei Rinn)、前田 智佳子 (Chikako Maeda)、柴川 未来 (Miki Shibakawa)、川合 貴幸 (Takayuki Kawai)、前原 真里 (Mari Maebara)、濱村 憲佑 (Kennsuke Hamamura)、中村 謙一 (Kennichi Nakamura)、糸賀 知子 (Tomoko Itoga)

越谷市立病院
(Koshigaya Municipal Hospital)

On- line disclosure of prenatal genetic testing results

木戸 浩一郎¹ (Koichiro Kido)、青木 美保² (Miho Aoki)、中林 倫子² (Noriko Nakabayashi)、平岡 さゆり² (Sayuri Hiraoka)、渡邊 清高² (Kiyotaka Watanabe)、紀平 力¹ (Chikara Kihira)、西田 晴香¹ (Haruka Nishida)、関 順彦² (Nobuhiko Seki)、高橋 ゆう子¹ (Yuko Takahashi)、平池 春子¹ (Haruko Hiraike)、平野 来¹ (Mana Hirano)、笹森 幸文¹ (Yukifumi Sasamori)、長阪 一憲¹ (Kazunori Nagasaka)

- 1 帝京大学
(Teikyo University)
- 2 帝京大学医学部附属病院 がんゲノム医療支援室
(Teikyo University Hospital Cancer genome medicine support office)

Experience of Genetic Counseling for Hereditary Hypophosphatemic rickets Leading to Genetic Analysis

伊藤 孝助¹ (Kosuke Ito)、酒井 恵利¹ (Eri Sakai)、小野 智愛¹ (Chie Ono)、浄弘 裕紀子¹ (Yukiko Jogu)、馬場 遥香¹ (Haruka Bamba)、堀田 純子¹ (Junko Hotta)、山下 朋代¹ (Tomoyo Yamashita)、今西 康雄² (Yasuo Imanishi)、瀬戸 俊之¹ (Toshiyuki Seto)

- 1 大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科代謝内分泌病態内科学
(Department of Metabolism, Endocrinology and Molecular Medicine, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)

Awareness and Recognition of Disease and Gene Therapy in Hemophilia Carriers

董 倜伊^{1,2} (Jingyi Dong)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、田嶋 佐和子¹ (Sawako Tajima)、備後 真登¹ (Masato Bingo)、稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)

- 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 お茶の水女子大学大学院
(Ochanomizu University)

Current status of genetic counseling for MODY in our hospital

佐藤 裕子¹ (Yuko Sato)、岩崎 直子^{1,2} (Naoko Iwasaki)、田中 慧³ (Satoshi Tanaka)、浦野 真理¹ (Mari Urano)、山本 俊至¹ (Toshiyuki Yamamoto)、齋藤 加代子¹ (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学付属八千代医療センター糖尿病代謝内科
(Division of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Tokyo women's Medical university Yachiyo Medical Center)
- 3 東京女子医科大学糖尿病代謝内科
(Metabolism and Diabetology, Tokyo Women's Medical University school of medicine)

Myotonic Dystrophy type 1 (DM1):Current Status and Issues of Presymptomatic Diagnosis at Osaka University Hospital

米井 歩¹ (Ayumi Yonei)、高橋 正紀^{1,2,6} (Masanori Takahashi)、矢野 英隆^{1,2,3} (Hidetaka Yano)、佐藤 友紀¹ (Yuki Sato)、源幸 奈々¹ (Nana Genko)、中前 純治⁴ (Sumiharu Nakamae)、山本 賢一^{1,6,7} (Kenichi Yamamoto)、味村 和哉^{1,5} (Kazuya Mimura)、酒井 規夫^{6,7} (Norio Sakai)、望月 秀樹^{1,2} (Hideki Mochizuki)

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

P2-01-19

Psychiatric Support for Clients with Chromosomal Disorders in Pediatric to Adult Care Transitions

石黒 浩毅^{1,2} (Hiroki Ishiguro)、堀内 泰江^{2,3} (Yasue Horiuchi)、玉井 真理子^{2,4} (Mariko Tamai)、矢ヶ崎 英晃² (Hideaki Yagasaki)

- 1 山梨大学大学院臨床遺伝学講座
(Department of Clinical Genetics, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
- 2 山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センター
(Center of Clinical Genetics, Hospital, University of Yamanashi)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学社会健康医学研究科
(Department of Genomic Medicine, Shizuoka Graduate University of Public Health)
- 4 信州大学保健学科
(Department of Family and Child Nursing, and Midwifery, University of Shinshu)

P2-01-20

Preconception genetic counseling in perinatal management for Duchenne muscular dystrophy manifesting carriers

松井 遥香¹ (Haruka Matsui)、張 香理² (Hyangri Chang)、鈴木 研資¹ (Kensuke Suzuki)、神田 昌子¹ (Masako Kanda)、橋本 彩子¹ (Ayako Hashimoto)、利光 正岳¹ (Masatake Toshimitsu)、市瀬 菜里¹ (Mari Ichinose)、佐山 晴亮¹ (Seisuke Sayama)、瀬山 貴博¹ (Takahiro Seyama)、大島 司³ (Tsukasa Oshima)、久保田 暁⁴ (Akira Kubota)、熊澤 恵一¹ (Keiichi Kumasawa)、入山 高行¹ (Takayuki Iriyama)、廣田 泰¹ (Yasushi Hirota)、大須賀 穰¹ (Yutaka Osuga)

- 1 東京大学医学部附属病院 女性診療科・産科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital)
- 2 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, The University of Tokyo Hospital)
- 3 東京大学医学部附属病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, The University of Tokyo Hospital)
- 4 東京大学医学部附属病院 脳神経内科
(Department of Neurology, The University of Tokyo Hospital)

P2-01-21

Consent and Capacity Assessment in Genetic Testing for Mild Intellectual Disabilities

松永 楓¹ (Kaede Matsunaga)、大江 瑞恵² (Tamae Ohye)

- 1 藤田医科大学大学院 保健学研究科 保健学専攻 臨床検査学領域 遺伝カウンセリング分野
(Division of Genetic Counseling, Department of Clinical Laboratory Medicine, Graduate School of Health Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 藤田医科大学大学院 医療科学研究科 生体情報検査科学領域 遺伝カウンセリング分野
(Division of Genetic Counseling, Department of Bioinformation Testing Science, Graduate School of Medical Sciences, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P2-01-22

Spatial accessibility to hospital for the clients of genetic counseling for pediatric diseases

源幸 奈々¹ (Nana Genko)、遠藤 誠之² (Masayuki Endo)、酒井 規夫² (Norio Sakai)、高橋 正紀² (Masanori Takahashi)、藤井 誠² (Makoto Fujii)、中本 剛二² (Goji Nakamoto)、佐藤 友紀¹ (Yuki Sato)、米井 歩¹ (Ayumi Yonei)

- 1 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学 医学系研究科 保健学専攻
(Osaka University Graduate School of Medicine, Division of Health Sciences, Osaka, Japan)

P2-01-23

18p11 and 21q11-q21 deletion due to a paternal reciprocal translocation leading to holoprosencephaly

若林 寛子¹ (Hiroko Wakabayashi)、松本 歩^{2,3} (Ayumi Matsumoto)、小森 咲子³ (Sakiko Komori)、田島 敏広³ (Toshihiro Tajima)、松村 貴由² (Takayoshi Matsumura)、山形 崇倫³ (Takanori Yamagata)

- 1 自治医科大学附属病院 臨床研究センター 臨床研究・治験推進部
(Division of Clinical Trial, Clinical Investigation Center, Jichi Medical University Hospital, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学 分子病態治療研究センター 人類遺伝学研究部
(Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 3 自治医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

P2-01-24

The current situation as for department of Cancer Genome at Cooperative Hospitals for Cancer Genomic Medicine

山北 伊知子¹ (Ichiko Yamakita)、宇都宮 朱里² (Akari Utsunomiya)、本田 裕³ (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, Hiroshima, Japan)
- 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小児科
(Department of Cancer Genome and Pediatrics, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 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 North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)

P2-01-25

The role of the department of medical genetics in disclosing secondary findings in cancer genome profiling

北村 久美子^{1,3} (Kumiko Kitamura)、石原 美紗子² (Misako Ishihara)、利田 明日香¹ (Asuka Toshida)、阿部 明子² (Akiko Abe)、新津 宏明¹ (Hiroaki Niitsu)、檜井 孝夫¹ (Takao Hinoi)

- 1 広島大学病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital)
- 2 広島大学病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima University Hospital)
- 3 独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 看護部
(Department of Nursing, Local Independent Administrative Corporation Hiroshima City Hospital Organization Hiroshima City Hiroshima Citizens Hospital)

P2-01-26

Role of the Certified Genetic Counselor in the Management of Secondary Findings in Comprehensive Genomic Profiling

池田 和美¹ (Kazumi Ikeda)、前田 浩幸¹ (Hiroyuki Maeda)、松田 安史² (Yasushi Matsuda)、今村 善宣² (Yoshinobu Imamura)、根来 英樹² (Hideki Negoro)、奥野 貴士¹ (Takashi Okuno)、玉村 千代¹ (Chiyo Tamamura)、津吉 秀昭¹ (Hideaki Tsuyoshi)、廣野 靖夫² (Yasuo Hirono)、井川 正道¹ (Masamichi Ikawa)

- 1 福井大学医学部附属病院 遺伝診療部
(Department of Medical Genetics, University of Fukui Hospital)
- 2 福井大学医学部附属病院 がん診療推進センター
(Cancer Care Promotion Center, University of Fukui Hospital)

P2-01-27

Trajectory of the long-term process leading to the presymptomatic diagnosis of Huntington's disease

宮崎 幸子^{1,2} (Sachiko Miyazaki)、石川 亜貴^{1,2} (Aki Ishikawa)、三浦 彩奈² (Ayana Miura)、小松 茅乃^{1,2} (Kayano Komatsu)、隅田 健太郎² (Kentaro Suda)、真里谷 奨^{2,3} (Tasuku Mariya)、櫻井 晃洋^{1,2} (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, 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 医学部 産婦人科講座
(Department of Obstetrics and Gynaecology, School of Medicine Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

Current Status and Issues in Genetic Support with Testing for Treatment Selection as the Entrance to Genetic Practice

菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、向井 めぐみ¹ (Megumi Mukai)、松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、後藤 里沙¹ (Risa Goto)、日下 咲² (Saki Hinoshita)、河村 美由紀^{1,3} (Miyuki Kawamura)、境 秀樹^{1,3} (Hideki Sakai)、森田 充紀^{1,3} (Mitsunori Morita)、尾上 琢磨^{1,3} (Takuma Onoe)、澁谷 剛志^{1,4} (Takashi Shibutani)、濱崎 京子^{1,4} (Kyoko Hamasaki)、廣利 浩一^{1,5} (Koichi Hirokaga)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)、松本 光史^{1,3} (Koji Matsumoto)

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

Literature review on requirements of facilitators in simulation education to establish genetic counseling training

黒田 真帆^{1,2} (Maho Kuroda)、佐々木 元子^{2,3} (Motoko Sasaki)、山田 岳史¹ (Takeshi Yamada)、三宅 秀彦^{2,3} (Hidehiko Miyake)

- 1 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース
(Department of Genetic Counseling, Division of Life Sciences, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 3 お茶の水女子大学 ヒューマンライフサイエンス研究所
(Institute for Human Life Science, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)

The approach to supporting cases where definitive diagnosis was not reached through genetic testing: two examples

槇野 晋也^{1,2} (Shinya Makino)、松下 悠紀^{1,2} (Yuki Matsushita)、藤吉 順子^{1,2} (Junko Fujiyoshi)、蓮尾 泰之^{1,2} (Yasuyuki Hasuo)、松川 亜希子³ (Akiko Ishikawa)、沼田 早苗^{1,4} (Sanae Numata)、藤原 ありさ^{1,2} (Arisa Fujiwara)

- 1 九州医療センター ゲノム診療部
(Department of Clinical genomics, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 2 九州医療センター 臨床研究部
(Department of Clinical research, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 3 九州大学医学部付属病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics and Medicine, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 4 久留米大学医学部附属病院 遺伝外来
(Cancer Center, Genetic Division Kurume University Hospital, Fukuoka, Japan)

The study and prospects for genetic counseling in our institute

稲垣 裕一郎^{1,2} (Yuchiro Inagaki)、有馬 順子³ (Junko Arima)、杉浦 記弘⁴ (Norihiko Sugiura)

- 1 安城更生病院 腫瘍内科
(Department of Oncology, Anjo Kosei Hospital)
- 2 安城更生病院 血液内科
(Department of Hematology, Anjo Kosei Hospital)
- 3 安城更生病院 看護部
(Division of Nursing, Anjo Kosei Hospital)
- 4 安城更生病院 臨床検査室
(Clinical laboratory, Anjo Kosei Hospital)

一般ポスター 2-02 腫瘍遺伝学 2

Poster Session 2-02 Cancer Genetics 2

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ポールルーム D)

Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00

Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-02-1

A survey on the characteristics of family history in the Japanese *BRCA1* founder variant: c.188T>A (p.Leu63*)

勝部 暢介^{1,2} (Yosuke Katsube)、須藤 美月^{1,2} (Mizuki Sudo)、南 華子³ (Kako Minami)、長塚 美樹^{2,3} (Miki Nagatsuka)、岡野 舞子^{3,4} (Maiko Okano)、安齋 憲⁵ (Ken Anzai)、橋本 敏⁵ (Satoshi Hashimoto)、松嶋 正實³ (Masami Matsuzaki)、片方 直人³ (Naoto Katagata)、阿左見 亜矢佳⁶ (Ayaka Azami)、二瓶 光博⁷ (Mitsuhiro Nihei)、野水 整^{2,3} (Tadashi Nomizu)

- 1 公益財団法人星総合病院 遺伝カウンセリング科
(Department of Genetic Counseling, Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)
- 2 公益財団法人星総合病院 がんの遺伝外来
(Clinic of Hereditary Cancer, Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)
- 3 公益財団法人星総合病院 外科
(Department of Surgery, Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)
- 4 福島県立医科大学 医学部 乳腺外科学講座
(Department of Breast Surgery, School of Medicine, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
- 5 公益財団法人星総合病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hoshi General Hospital, Fukushima, Japan)
- 6 一般財団法人脳神経疾患研究所附属 総合南東北病院 外科
(Department of Surgery, Southern TOHOKU Research Institute for Neuroscience, Southern TOHOKU General Hospital)
- 7 いがらし内科外科クリニック
(Igarashi Internal Medicine and Surgery Clinic)

P2-02-2

A case of HBOC with pancreatic cancer during breast cancer adjuvant treatment with olaparib

伊藤 朋子¹ (Tomoko Ito)、大田 浩司¹ (Koji Ohta)、加藤 じゅん² (Jun Kato)、畑 郁江³ (Ikue Hata)

- 1 福井県立病院 外科
(Department of Surgery, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)
- 2 福井県立病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)
- 3 福井県立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Fukui Prefectural Hospital, Fukui, Japan)

P2-02-3

A case of breast cancer treated with risk reducing salpingo-oophorectomy during long-term remission of bone metastasis

沖 豊和¹ (Toyokazu Oki)、泉谷 知明^{2,3,4} (Chiaki Izumiya)、樋口 やよい^{3,4} (Yayoi Higuchi)、牛若 昂志^{3,4} (Takashi Ushiwaka)、氏原 悠介^{3,5} (Yusuke Ujihara)、松浦 拓也^{3,4} (Takuya Matsuura)、田代 真理³ (Mari Tashiro)、久保 亨^{3,6} (Toru Kubo)

- 1 高知大学 医学部 附属病院 乳腺センター
(Breast Center, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)
- 2 高知検診クリニック
(Kochi Kenshin Clinic, Kochi, Japan)
- 3 高知大学 医学部 附属病院 臨床遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital, Kochi, Japan)
- 4 高知大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Gynecology, Kochi Medical School, Kochi, Japan)
- 5 高知県立 幡多けんみん病院 産婦人科
(Department of Gynecology, Kochi Prefectural Hata Kenmin Hospital, Kochi, Japan)
- 6 高知大学 医学部 老年病・循環器内科学
(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

P2-02-4

Hereditary gastric cancer is linked with hereditary breast and ovarian cancer (HBOC)

林 琢磨 (Takuma Hayashi)、小西 郁生 (Ikuo Konishi)

国立病院機構京都医療センター がん医療

(Cancer Medicine, National Hospital Organization Kyoto Medical center)

P2-02-5 A case of breast cancer patient with double heterozygosity for BRCA1 and BRCA2 genes

塚本 可奈子 (Kanao Tsukamoto)、土肥 聖未 (Satomi Dohi)、黒岩 華子 (Kako Kuroiwa)、
飯田 理央子 (Rioko Iida)、鷺田 貴一 (Kiichi Washida)、港 友美 (Tomomi Minato)、
齋藤 文香 (Ayaka Saito)、高野 みずき (Misuki Takano)、小林 織恵 (Orie Kobayashi)、
渡邊 尚文 (Takafumi Watanabe)

武蔵野赤十字病院
(Musashino Red Cross Hospital)

P2-02-6 A case of HBOC in which ovarian mucinous adenocarcinoma developed during ovarian cancer surveillance

山縣 芳明 (Yoshiaki Yamagata)

JCHO徳山中央病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, JCHO Tokuyama Central Hospital, Yamaguchi, Japan)

P2-02-7 A case report of BRCA2 mutation with special interpretation in BRCAAnalysis

坪内 寛文 (Hirofumi Tsubouchi)、早川 卓治 (Takuya Hayakawa)、田中 幸余 (Yukiyo Tanaka)、
北川 雅章 (Masaaki Kitagawa)、福江 千晴 (Chiharu Fukue)、水川 淳 (Jun Mizukawa)、
竹下 奨 (Sho Takeshita)

一宮西病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ichinomiya-nishi Hospital, Aichi, Japan)

P2-02-8 Pedigree analysis of early-onset breast cancer patients with VUS in the BRCA2 gene

鈴木 綾子 (Ryoko Suzuki)、小原 令子 (Reiko Ohara)、近藤 仁美 (Hitomi Kondo)、
近田 弥生 (Miku Konta)、宮部 泉 (Izumi Miyabe)、横井 左奈 (Sana Yokoi)

千葉県がんセンター
(Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)

P2-02-9 Genetic test for hereditary breast and ovarian cancer in Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center

石橋 祐子¹ (Yuko Ishibashi)、湯川 寛子¹ (Hiroko Yukawa)、安斎 裕美^{1,2} (Yumi Anzai)、
小寺 麻加^{1,3} (Asaka Kodera)、藤田 佐希¹ (Saki Fujita)、平野 明¹ (Akira Hirano)

- 1 東京女子医科大学附属足立医療センター 乳腺診療部
(Department of Breast Surgery, Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center)
- 2 三和病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Sanwa Hospital)
- 3 埼玉県立がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Saitama Prefectural Cancer Center)

P2-02-10 BRCA1/2 reversion mutations in a pan-cancer cohort

中村 康平^{1,2} (Kohei Nakamura)、増田 健太^{3,4} (Kenta Masuda)、千代田 達幸³ (Tatsuyuki Chiyoda)、
山上 亘³ (Wataru Yamagami)、西原 広史¹ (Hiroshi Nishihara)

- 1 慶應義塾大学 医学部 腫瘍センター ゲノム医療ユニット
(Genomics Unit, Keio Cancer Center, Keio University School of Medicine)
- 2 熊谷総合病院
(Kumagaya general hospital)
- 3 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)
- 4 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
(Center of Medical Genomics, Keio University School of Medicine)

Identification of large insertion of SVA transposon in *BRCA2* by whole genome and long-read sequencing: a case report

小田 智世^{1,2} (Satoyo Oda)、久保 崇¹ (Takashi Kubo)、千葉 健一³ (Kenichi Chiba)、中村 航³ (Wataru Nakamura)、松川 愛未² (Manami Matsukawa)、友澤 周子² (Chikako Tomozawa)、小山 隆文⁴ (Takafumi Koyama)、田尾 佳代子⁵ (Kayoko Tao)、成田 善孝⁶ (Yoshitaka Narita)、松井 啓隆¹ (Hirotaka Matsui)、吉田 輝彦² (Teruhiko Yoshida)、白石 友一³ (Yuichi Shiraishi)、角南 久仁子¹ (Kuniko Sunami)、平田 真² (Makoto Hirata)

- 1 国立がん研究センター中央病院
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital)
- 2 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital)
- 3 国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野
(Department of Clinical Genomics, National Cancer Center Research Institute)
- 4 国立がん研究センター 中央病院 先端医療科
(Department of Experimental Therapeutics, National Cancer Center Hospital)
- 5 国立がん研究センター 中央病院 小児腫瘍科
(Department of Pediatric Oncology, National Cancer Center Hospital)
- 6 国立がん研究センター 中央病院 脳脊髄腫瘍科
(Department of Neurosurgery and Neuro-Oncology, National Cancer Center Hospital)

Clinical management of HBOC in ovarian cancer patients at our hospital

野々下 晃子 (Akiko Nonoshita)、永野 明子 (Akiko Nagano)、朝永 千春 (Tiharu Tomonaga)、大坪 善数 (Yoshikazu Otubo)、吉田 敦 (Atsushi Yoshida)、中山 大介 (Daisuke Nakayama)、早田 宏 (Hiroshi Souda)

佐世保市総合医療センター
(Department of Medical Genome Center, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)

Clinical features of primary and recurrent breast cancer patients undergoing BRACAnalysis

前野 一真¹ (Kazuma Maeno)、森川 大樹¹ (Hiroki Morikawa)、進士 明宏² (Akihiro Shinji)、高木 靖³ (Yasushi Takagi)

- 1 諏訪赤十字病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Suwa Red Cross Hospital, Suwa, Japan)
- 2 諏訪赤十字病院 腫瘍内科
(Department of Oncology, Suwa Red Cross Hospital)
- 3 諏訪赤十字病院 産婦人科
(Department of Gynecology, Suwa Red Cross Hospital)

Genetic and Clinical observations of Japanese Patients of Hiroshima Prefecture with suspected Lynch Syndrome

邱 ろえん¹ (Luyuan Qiu)、赤羽 慎太郎² (Shintaro Akabane)、中原 輝³ (Hikaru Nakahara)、新津 宏明³ (Hiroaki Niitsu)、三口 真司⁴ (Masashi Miguchi)、利田 明日香³ (Asuka Toshida)、服部 稔⁵ (Minoru Hattori)、山本 剛⁶ (Go Yamamoto)、赤木 究⁶ (Kiwamu Akagi)、檜井 孝夫³ (Takao Hinoi)

- 1 広島大学 医系科学研究科 総合健康科学専攻 生命医療科学プログラム
(Division of Integrated Health Sciences Program of Biomedical Science, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学 医系科学研究科 外科学
(Department of Surgery, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 3 広島大学 医系科学研究科 遺伝医学
(Genetic Medicine, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 4 県立広島病院 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 5 広島大学 医系科学研究科 医学教育センター
(Center for Medical Education, Institute of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 6 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 Research Institute, Saitama, Japan)

A case of breast cancer diagnosed with Li-Fraumeni syndrome before surgery and avoidable postoperative radiotherapy

常泉 道子^{1,2} (Michiko Tsuneizumi)、今田 紗江¹ (Sae Imada)、佐藤 祥子¹ (Shoko Sato)、松沼 亮一¹ (Ryoichi Matsunuma)、速水 亮介¹ (Ryosuke Hayami)、佐藤 辰宣² (Tatsunori Sato)、金沢 佑治² (Yuji Kanazawa)、浮田 真沙世² (Masayo Ukita)、小杉 理英子² (Rieko Kosugi)、原崎 正士² (Masashi Harasaki)、臼井 健^{2,3,4} (Takeshi Usui)

- 1 静岡県立総合病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立総合病院 遺伝診療科
(Department of Genetics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡県立総合病院 ゲノム医療センター
(Genomic Medical Center, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 4 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)

A Case of a Young Woman with Breast Cancer Diagnosed as Li-Fraumeni syndrome

阿部 宣子^{1,2} (Noriko Abe)、十川 麗美² (Reimi Sogawa)、田中 佑弥² (Yumi Tanaka)、与那嶺 美樹² (Miki Yonamine)、池内 真由美¹ (Mayumi Ikeuchi)、矢島 玲奈¹ (Reina Yajima)、紺谷 桂一¹ (Keiichi Kontani)、隈元 謙介² (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, Kagawa, Japan)
- 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 Genomic Medicine, Kagawa University Hospital, Kagawa, Japan)

A hereditary diffuse gastric cancer case harboring germline pathogenic variant in CDH1 which located in intron 14

坪井 美樹¹ (Miki Tsuboi)、井内 勝哉² (Kastuaya Iuchi)、山本 剛² (Go Yamamoto)、若月 智和² (Tomokazu Wakatsuki)、角田 美穂² (Miho Kakuta)、仲 なつき² (Natsuki Naka)、糟谷 祥子² (Sachiko Kasuya)、池田 有美² (Yumi Ikeda)、迫江 公己² (Kumi Sakoe)、松江 千枝² (Chie Matsue)、松谷 彬子² (Akiko Matsutani)、吉田 玲子² (Reiko Yoshida)、西村 ゆう³ (Yu Nishimura)、依田 雄介⁴ (Yusuke Yoda)、赤木 究² (Kiwamu Akagi)

- 1 埼玉県立がんセンター 乳腺腫瘍内科
(Department of Breast Oncology, Saitama Cancer Center, Saitama, 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)
- 3 埼玉県立がんセンター 病理診断科
(Department of Pathology, Saitama Cancer Center, Saitama)
- 4 埼玉県立がんセンター 内視鏡科
(Department of Gastroenterology and Endoscopy, Saitama Cancer Center)

A case report of early gastric cancer detected by secondarily diagnosed pathogenic CDH1 germline mutation

上田 真子¹ (Mako Ueda)、富田 寿彦² (Toshihiko Tomita)、永橋 昌幸³ (Masayuki Nagahashi)、金城 ちなつ¹ (Chinatsu Kinjo)、岡田 千穂¹ (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈¹ (Mina Kashima)、中原 恵理⁴ (Eri Nakahara)、田中 宏幸¹ (Hiroyuki Tanaka)、李 知子¹ (Tomoko Lee)、金澤 伸雄¹ (Nobuo Kanazawa)、竹島 泰弘¹ (Yasuhiro Takeshima)、宮崎 彩子¹ (Ayako Miyazaki)、澤井 英明¹ (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 兵庫医科大学病院 消化管内科
(Department of Gastroenterology, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)
- 3 兵庫医科大学病院 乳腺外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)
- 4 英ウィメンズクリニック
(Hanabusa Women's Clinic, Hyogo, Japan)

P2-02-19

A case of borderline malignant ovarian tumor arising in familial adenomatous polyposis

永井 孝 (Takashi Nagai)、加藤 頼香 (Yorika Kato)、松山 泰寛 (Yasuhiro Matsuyama)、青山 章 (Akira Aoyama)、小坂 智美 (Tomomi Kosaka)、佐藤 亜理奈 (Arina Sato)、小林 眞子 (Mako Kobayashi)、黒田 啓太 (Keita Kuroda)、長船 綾子 (Ayako Osafune)、梅津 朋和 (Tomokazu Umezu)

刈谷豊田総合病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kariya Toyota General Hospital, Aichi, Japan)

P2-02-20

A case of renal cell carcinoma suspected of hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer by cancer genome testing

中津川 智子^{1,2,3} (Noriko Nakatsugawa)、井ノ口 卓彦¹ (Takuhiko Inokuchi)、金政 佑典¹ (Yusuke Kanemasa)、貞任 大地¹ (Daichi Sadato)、有賀 智之¹ (Tomoyuki Aruga)、堀口 慎一郎³ (Shin-ichiro Horiguchi)、元井 亨³ (Toru Motoi)、古賀 文隆² (Fumitaka Koga)、山口 達郎¹ (Tatsuro Yamaguchi)

- 1 東京都立病院機構 都立駒込病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Komagome Hospital)
- 2 東京都立病院機構 都立駒込病院 腎泌尿器科
(Department of Urology, Tokyo Metropolitan Komagome Hospital)
- 3 東京都立病院機構 都立駒込病院 病理科
(Department of Pathology, Tokyo Metropolitan Komagome Hospital)

P2-02-21

A case of gastric and breast cancer at a young age with suspect of TSC2/PKD1 contiguous gene deletion syndrome

佐藤 綾花¹ (Ayaka Sato)、角田 幸子¹ (Sachiko Tsunoda)、秋山 奈々² (Nana Akiyama)、濱崎 敬文³ (Yoshifumi Hamasaki)、平川 陽亮⁴ (Yosuke Hirakawa)、岩崎 晶子⁵ (Akiko Iwasaki)、日高 もえ⁶ (Moe Hidaka)、田中 麻理子⁵ (Mariko Tanaka)、加藤 元博⁶ (Motohiro Kato)、田辺 真彦¹ (Masahiko Tanabe)

- 1 東京大学大学院医学系研究科 乳腺内分泌外科学
(Department of Breast and Endocrine Surgery, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
(Department of Clinical Genomics, The University of Tokyo Hospital)
- 3 東京大学医学部附属病院 血液浄化療法部
(Department of Hemodialysis and Apheresis, The University of Tokyo Hospital)
- 4 東京大学医学部附属病院 腎臓内分泌内科
(Division of Nephrology and Endocrinology, The University of Tokyo Hospital)
- 5 東京大学医学部附属病院 病理部
(Department of Pathology, The University of Tokyo Hospital)
- 6 東京大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital)

P2-02-22

A case of fetal-onset atypical teratoid/rhabdoid tumor with a heterozygous germline *SMARCB1* loss-of-function alteration

田村 豪良¹ (Takeaki Tamura)、下澤 克宜¹ (Katsuyoshi Shimozaawa)、金澤 剛二¹ (Koji Kanezawa)、伊東 正剛¹ (Masataka Ito)、中原 衣里菜¹ (Erina Nakahara)、角 光一郎² (Koichiro Sumi)、森 史² (Fumi Mori)、梅村 啓史³ (Hiroshi Umemura)、下島 圭子⁴ (Keiko Shimojima Yamamoto)、谷ヶ崎 博¹ (Hiroshi Yagasaki)、中山 智祥³ (Tomohiro Nakayama)、山本 俊至⁴ (Toshiyuki Yamamoto)、森岡 一朗¹ (Ichiro Morioka)

- 1 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)
- 2 日本大学 医学部 脳神経外科学系神経科学分野
(Department of Neurological Surgery, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3 日本大学 医学部 臨床検査医学科
(Divisions of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, 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)

P2-02-23

A case of endometrial cancer with a variants of uncertain significance in germline *CDKN2A* gene

渡邊 尚文¹ (Takafumi Watanabe)、桐林 和代² (Kazuyo Kiribayashi)、平沢 晃³ (Akira Hirasawa)、
飯田 理央子¹ (Rioko Iida)、菊池 友美¹ (Tomomi Kikuchi)、黒岩 華子¹ (Kako Kuroiwa)、
鷺田 貴一¹ (Kiichi Washida)、齋藤 文香¹ (Ayaka Saito)、高野 みずき¹ (Mizuki Takano)、
小林 織恵¹ (Orie Kobayashi)、塚本 可奈子¹ (Kanako Tsukamoto)

- 1 武蔵野赤十字病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Musashino Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学病院 遺伝子診療センター
(Clinical Genetics center, Tokyo Medical University Hospital)
- 3 岡山大学学術研究院医歯薬学域 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)

P2-02-24

Aggregation of the same *EGFR* driver mutation in a pedigree of lung adenocarcinoma

安波 道郎^{1,2} (Michio Yasunami)、梅口 仁美³ (Hitomi Umeguchi)、柏田 知美^{1,2} (Tomomi Kashiwada)、
村田 大樹³ (Daiki Murata)、岩永 健太郎³ (Kentarou Iwanaga)

- 1 佐賀県医療センター好生館 総合臨床研究所 疾患ゲノム研究部
(Department of Medical Genomics, Medical Research Institute, Saga-ken Medical Centre Koseikan, Saga, Japan)
- 2 佐賀県医療センター好生館 臨床腫瘍科 (腫瘍内科)
(Department of Oncology, Saga-ken Medical Centre Koseikan, Saga, Japan)
- 3 佐賀県医療センター好生館 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Saga-ken Medical Centre Koseikan, Saga, Japan)

P2-02-25

Clinical Features Based on Genetic Variants among Upper Urinary Tract Urothelial Carcinoma

大川 瑞穂¹ (Mizuho Okawa)、若井 未央² (Mio Wakai)、玉置 優子² (Yuko Tamaki)、
主原 翠² (Midori Shuhara)、嶋田 瑛治¹ (Eiji Shimada)、竹田 麻佑子¹ (Mayuko Takeda)、
長濱 佑佳⁶ (Yuuka Nagahama)、星野 織絵¹ (Orie Hoshino)、田中 裕貴⁶ (Hiroki Tanaka)、
梅村 なほみ² (Nahomi Umemura)、笠原 瑞希¹ (Mizuki Kasahara)、山辺 史人¹ (Fumito Yamabe)、
三井 要造¹ (Yoza Mitsui)、栃木 直文³ (Naobumi Tochigi)、氏家 真二⁴ (Shinji Ujtie)、
青木 九里⁶ (Kuri Aoki)、野澤 英雄⁵ (Eiyu Nozawa)、中島 耕一¹ (Koichi Nakajima)、
片桐 由起子² (Yukiko Katagiri)

- 1 東邦大学医療センター大森病院 泌尿器科
(Department of Urology, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 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, Tokyo, Japan)
- 3 東邦大学医療センター大森病院 病理診断科
(Department of Pathology, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 4 東邦大学医療センター大森病院 臨床検査部
(Department of Clinical laboratory, Toho University Omori Medical Center, Tokyo, Japan)
- 5 水戸赤十字病院 泌尿器科
(Department of Urology, Japanese Red Cross Mito Hospital, Ibaraki, Japan)
- 6 東京品川病院 泌尿器科
(Department of Urology, Tokyo Shinagawa Hospital, Tokyo, Japan)

P2-02-26

A possible pitfall in variant analysis

丹下 正一郎 (Shoichiro Tange)、井戸川 雅史 (Masashi Idogawa)、時野 隆至 (Takashi Tokino)

札幌医科大学 医学部附属がん研究所 ゲノム医科学部門
(Department of Medical Genome Sciences, Cancer Research Institute, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

一般ポスター 2-03 遺伝教育

Poster Session 2-03 Education Awareness

日時：10月11日(金) 18:00～19:00

会場：ポスター会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ポールルームD)

Date: Friday, October 11 18:00～19:00

Room: Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-03-1

Characteristics of high school teachers driving toward implementing Precision Medicine in cancer education

森屋 宏美¹ (Hiromi Moriya)、松本 裕¹ (Yutaka Matsumoto)、大貫 優子² (Yuko Ohnuki)、細道 一善³ (Kazuyoshi Hosomichi)

- 1 東海大学医学部看護学科
(Faculty of Nursing, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 東海大学医学部医学科
(Faculty of Medicine, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 東京薬科大学生命科学部生命医科学科
(School of Life Science, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)

P2-03-2

Evaluating the Effects of an Event to Increase Interest in Genomic Medicine Among Elementary School Students and Parents

大住 理沙¹ (Risa Ohsumi)、深野 智華^{1,2} (Chika Fukano)、荒木 もも子^{2,3} (Momoko Araki)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、二川 摩周¹ (Mashu Futagawa)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetsuya Okazaki)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 2 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野
(Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
- 3 島根大学医学部附属病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター
(Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Shimane University Hospital, Shimane, Japan)

P2-03-3

Our experience of genetic counseling role-play exercises for all fourth-year medical students

小飼 貴彦^{1,2,9} (Takahiko Kogai)、成瀬 勝彦^{2,3} (Katsuhiko Naruse)、今高 城治^{2,4} (George Imataka)、鈴木 宏^{2,4} (Hiroshi Suzumura)、林 周次郎^{2,5} (Shujiro Hayashi)、田中 優子^{2,6} (Yuko Tanaka)、村松 みゆき^{2,6} (Miyuki Muramatsu)、河原井 麗正^{2,3} (Yoshimasa Kawai)、須坂 洋子^{2,7} (Hiroko Susaka)、小橋 元^{2,8} (Gen Kobashi)

- 1 獨協医科大学 ゲノム診断・臨床検査医学
(Department of Genetic Diagnosis and Laboratory Medicine, Dokkyo Medical University)
- 2 獨協医科大学病院 遺伝・ゲノム診療部
(Division of Clinical Genetics and Genomics, Dokkyo Medical University Hospital)
- 3 獨協医科大学 産科婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Dokkyo Medical University)
- 4 獨協医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University)
- 5 獨協医科大学 皮膚科学講座
(Department of Dermatology, Dokkyo Medical University)
- 6 獨協医科大学病院 総合がん診療センター
(Comprehensive Cancer Center, Dokkyo Medical University Hospital)
- 7 獨協医科大学 看護学部
(Dokkyo Medical University School of Nursing)
- 8 獨協医科大学 公衆衛生学講座
(Department of Public Health, Dokkyo Medical University)
- 9 獨協医科大学病院 臨床検査センター
(Clinical Laboratory Center, Dokkyo Medical University Hospital)

Questionnaire results following a public lecture on the theme of genomic medicine

岩見 加奈子^{1,2} (Kanao Iwami)、佐田野 英² (Hanae Satano)、壺井 史奈^{2,3} (Ayana Tsuboi)、三口 真司^{2,4} (Masashi Miguchi)、野間 翠^{2,5} (Midori Noma)、白山 裕子^{2,6} (Yuko Shiroyama)、兒玉 尚志^{2,7} (Takashi Kodama)、原 鐵晃^{2,7} (Tetsuaki Hara)、西阪 隆⁸ (Takashi Nishisaka)、土井 美帆子² (Mihoko Doi)

- 1 県立広島病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 県立広島病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 県立広島病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 県立広島病院消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 5 県立広島病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 6 県立広島病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 7 県立広島病院 生殖医療科
(Division of Reproductive Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 8 県立広島病院病理診断科・臨床研究検査科
(Department of Pathology and Clinical Laboratory, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

Effectiveness and usability of 'Ninshiru.jp', a website about pregnancy, childbirth, and prenatal testing

諸隈 史香¹ (Fumika Morokuma)、江川 真希子^{1,2,3} (Makiko Egawa)、西垣 昌和⁴ (Masakazu Nishigaki)、浜之上 はるか⁵ (Haruka Hamanoue)、増崎 英明⁶ (Hideaki Masuzaki)、三浦 清徳⁶ (Kiyonori Miura)、小林 朋子⁷ (Tomoko Kobayashi)、吉田 雅幸^{1,3,8} (Masayuki Yoshida)

- 1 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 医歯理工保健学専攻 遺伝カウンセリングコース
(Department of Life Science and Bioethics, 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講座
(Department of Nutrition and Metabolism in Cardiovascular Disease, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University)
- 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)
- 4 国際医療福祉大学大学院保健医療学専攻遺伝カウンセリング分野
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare Graduate School)
- 5 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)
- 6 長崎大学医学部産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital)
- 7 東北大学東北メディカル・バンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
- 8 東京医科歯科大学生命倫理研究センター
(Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University)

Survey of genetic education in secondary education in Cambodia

佐々木 元子^{1,2} (Motoko Sasaki)、佐々木 康多³ (Kota Sasaki)、間々田 和彦⁴ (Kazuhiko Mamada)、三宅 秀彦^{1,2} (Hidehiko Miyake)

- 1 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース/領域
(Department of Life Sciences, Genetic Counseling, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 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, Tokyo, Japan)
- 3 横浜国立大学 理工学部
(College of Engineering Science, Yokohama National University, Yokohama, Japan)
- 4 王立プノンペン大学 人文社会科学部
(Faculty of Social Science and Humanities, Royal University of Phnom Penh, Phnom Penh, Cambodia)

一般ポスター 2-04 稀少疾患 1

Poster Session 2-04 Rare Diseases 1

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド D)

Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00

Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-04-1

Functional analysis of SATB2 variants associated with SATB2-associated syndrome

浮田 奈穂¹ (Nao Ukita)、小川 卓也¹ (Takuya Ogawa)、山田 茉未子² (Mamiko Yamada)、
竹内 千仙³ (Chisen Takeuchi)、小崎 健次郎² (Kenjiro Kosaki)、森山 啓司¹ (Keiji Moriyama)

- 1 東京医科歯科大学大学院 歯学総合研究科 顎顔面矯正学分野
(Department of Maxillofacial Orthognathics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, 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 東京慈恵会医科大学 医学部 遺伝臨床部
(Department of Genetic Medicine, The Jikei University, Tokyo, Japan)

P2-04-2

Analysis of bone repair process using mouse model of musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome

高橋 有希^{1,2} (Yuki Takahashi)、吉沢 隆浩³ (Takahiro Yoshizawa)、小野 史子¹ (Fumiko Ono)、
古庄 知己^{1,2,4,5,6} (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 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)
- 3 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 Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, 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 Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, Japan)
- 6 信州大学 医学部附属病院 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)

P2-04-3

Low cost analysis using nanopore sequencing for cut point of deletions

井野元 茜 (Akane Inomoto)、細川 淳一 (Junichi Hosokawa)、糸賀 栄 (Sakae Itoga)、
小原 収 (Osamu Ohara)

かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute, Chiba, Japan)

P2-04-4

Fetal and neonatal symptoms in musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome: the first registry-based study

米原 優香¹ (Yuka Yonehara)、山口 智美² (Tomomi Yamaguchi)、古庄 知己^{1,2,3,4,5} (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 信州大学医学部遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 3 信州大学基盤研究センター
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University)
- 4 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)
- 5 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital)

A novel complex structural abnormality of the *FLNA* gene identified in a patient with periventricular nodular heterotopia

柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、飯田 貴也¹ (Takaya Iida)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、松原 洋一¹ (Yoichi Matsubara)、石黒 精² (Akira Ishiguro)、要 匡¹ (Tadashi Kaname)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター研究所 教育研修センター
(Center for Postgraduate Education and Training, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

A Case of Lethal Multiple Pterygium Syndrome with Compound Heterozygous Variants in the CHAT Gene

長坂 美和子^{1,2} (Miwako Nagasaka)、四本 由郁^{1,2} (Yuka Yotsumoto)、花房 宏昭³ (Hiroaki Hanafusa)、森貞 直哉^{3,4} (Naoya Morisada)、野津 寛大³ (Kandai Nozu)、玉置 知子¹ (Tomoko Tamaoki)

- 1 高槻病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital)
- 2 高槻病院 小児科
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital)
- 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)
- 4 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

A case of bartter syndrome type 4a with polyhydramnios and a novel splice site mutation in postpartum genetic testing

清水 元治¹ (Motoharu Shimizu)、矢部 慎一郎¹ (Shinichiro Yabe)、佐藤 翔¹ (Sho Satou)、藤沼 澄江³ (Sumie Fujinuma)、五味 陽亮¹ (Yosuke Gomi)、佐藤 はづき¹ (Hazuki Satou)、成田 達哉¹ (Tatsuya Narita)、板谷 雪子¹ (Yukiko Itaya)、江良 澄子¹ (Sumiko Era)、松永 茂剛² (Shigetaka Matsunaga)、長井 智則² (Tomonori Nagai)、野津 寛大⁴ (Kandai Nozu)、菊池 昭彦¹ (Akihiko Kikuchi)、高井 泰² (Yasushi Takai)

- 1 埼玉医科大学総合医療センター 総合周産期医療センター 母体・胎児部門
(Center for Maternal, Fetal, and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 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)
- 3 埼玉医科大学総合医療センター 総合周産期医療センター 新生児部門
(Division of Neonatal Medicine, Center for Maternal, Fetal and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
- 4 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座 小児科学
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)

A Case of Multiple Endocrine Neoplasia type 2A with malignant paraganglioma

小澤 厚志^{1,2,3} (Atsushi Ozawa)、近藤 友里³ (Yuri Kondo)、大崎 綾^{1,3} (Aya Osaki)、渡邊 琢也¹ (Takuya Watanabe)、秦 健一郎¹ (Kenichiro Hata)

- 1 群馬大学 医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of Genetics, Gunma University Hospital)
- 2 群馬大学大学院 保健学研究科
(Gunma University Graduate School of Health Sciences)
- 3 群馬大学大学院 医学系研究科 内分泌代謝内科学
(Department of Internal Medicine, Division of Endocrinology and Metabolism, Gunma University Graduate School of Medicine)

A case with neurodorsaloid lipofuscinosis type 8 that was difficult to diagnose despite multiple genetic tests

小澤 南^{1,2} (Minami Ozawa)、右田 王介^{2,3} (Ohsuke Migita)、萩原 真帆² (Maho Ogiwara)、山野 嘉久^{4,5} (Yoshihisa Yamano)、三宅 紀子⁶ (Noriko Miyake)、清水 直樹¹ (Naoki Shimizu)

- 1 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学遺伝診療部
(Department of Genetic Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学臨床検査医学・遺伝解析学
(Department of Clinical Laboratory Medicine and Genetic Analysis, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 聖マリアンナ医科大学ゲノム医療推進センター
(Genomic Medicine Promotion Center, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 5 聖マリアンナ医科大学神経内科
(Department of Neurology, St. Marianna University School of Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 6 国立国際医療研究センター研究所疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

A case of CDKL5 deficiency disorder diagnosed by whole genome sequencing

尾堀 佐知子^{1,2} (Sachiko Ohori)、小野 結佳¹ (Yuika Ono)、萩原 真帆¹ (Maho Ogiwara)、朱 丞華¹ (Shoka Shu)、小澤 南^{1,3} (Minami Ozawa)、三橋 里美⁴ (Satomi Mitsuhashi)、三宅 紀子⁵ (Noriko Miyake)、右田 王介^{1,2,3} (Ohsuke Migita)、山野 嘉久⁴ (Yoshihisa Yamano)

- 1 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical genetics, St. Marianna University Hospital, Kawasaki, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 4 聖マリアンナ医科大学 脳神経内科学
(Department of Neurology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)
- 5 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

A case of hypophosphatasia with difficulties in genetic counseling due to the lack of parental genetic information

柴田 悟¹ (Satoshi Shibata)、北田 紘平^{1,2} (Kohei Kitada)、黒川 真侑³ (Mayu Kurokawa)、中井 建策³ (Kensaku Nakai)、菊池 太貴¹ (Taiki Kikuchi)、山本 将太郎¹ (Syotaro Yamamoto)、吉田 智弘² (Tomohiro Yoshida)、栗原 康¹ (Yasushi Kurihara)、羽室 明洋¹ (Akihiro Hamuro)、三杉 卓也¹ (Takuya Misugi)、中野 朱美¹ (Akemi Nakano)、酒井 恵利² (Eri Sakai)、小野 智愛² (Chie Ono)、浄弘 裕紀子² (Yukiko Jyogu)、馬場 遥香² (Haruka Bamba)、田原 三枝^{1,2} (Mie Tahara)、瀬戸 俊之² (Toshiyuki Seto)、橘 大介¹ (Daisuke Tachibana)、角 俊幸^{1,2} (Toshiyuki Sumi)

- 1 大阪公立大学 女性診療科
(Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学 ゲノム診療センター
(Department of Genomic Medicine, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 3 泉大津市立病院
(Obstetrics and Gynecology, Izumiotsu City Hospital, Osaka, Japan)

P2-04-12

A case report of a severe phenotype of Genitopatellar syndrome with necrotizing enterocolitis

長原 智子^{1,2} (Tomoko Nagahara)、宮原 宏幸² (Hiroyuki Miyahara)、白井 謙太郎³ (Kentaro Shirai)、高瀬 千尋² (Chihiro Takase)、四手井 綱則² (Tsunanori Shidei)、近藤 乾² (Tsutomu Kondo)、山本 俊至⁴ (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 練馬光が丘病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nerima Hikarigaoka Hospital)
- 2 土浦協同病院新生児科
(Department of Neonatal Intensive Care Unit, Tsuchiura Kyodo General Hospital)
- 3 土浦協同病院小児科
(Department of Pediatrics, Tsuchiura Kyodo General Hospital)
- 4 東京女子医科大学病院医学部医学科ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University)

P2-04-13

A case of Metaphyseal chondromatosis with D-2-Hydroxyglutaric aciduria in which bone X-ray assisted the diagnosis

小町 詩織¹ (Shiori Komachi)、松永 綾子¹ (Ayako Matsunaga)、荻原 真帆² (Maho Ogiwara)、小野 結佳² (Yuika Ono)、齋藤 祐貴³ (Yuuki Saito)、藤川 あつ子³ (Atsuko Fujikawa)、右田 王介³ (Ousuke Migita)

- 1 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St Marianna University, Kanagawa, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 遺伝科
(Department of Clinical Genetics, St Marianna University, Kanagawa, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学 放射線科
(Department of Human Radiology, St Marianna University, Kanagawa, Japan)

P2-04-14

A case of craniofacial microsomia with a de novo *PUF60* variant

小川 卓也¹ (Takuya Ogawa)、Jingyi Xue^{2,3}、郭 龍^{2,4} (Long Guo)、井上一新井 マリステラ 小百合¹ (Maristela Sayuri Inoue-Arai)、Siulan Vendramini-Pittoli⁵、Roseli Maria Zechi-Ceide⁵、Rosana Maria Candido-Souza⁵、Cristiano Tonello⁶、Michele Madeira Brandão⁶、Terumi Okada Ozawa⁷、Adriano Porto Peixoto⁷、Daniela Maria Cury Ferreira Ruiz⁸、中島 友紀⁹ (Tomoki Nakashima)、池川 志郎² (Shiro Ikegawa)、森山 啓司¹ (Keiji Moriyama)、Nancy Mizue Kokitsu-Nakata⁵

- 1 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, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 骨関節疾患研究チーム
(Laboratory for Bone and Joint Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 3 Department of Pharmacology, School of Basic Medical Sciences, Beijing Key Laboratory of Metabolic Disturbance Related Cardiovascular Disease, Capital Medical University, Beijing, China
- 4 Department of Laboratory Animal Science, School of Basic Medical Sciences, Xi'an Jiaotong University, Xi'an, China
- 5 Department of Clinical Genetics, Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies, University of São Paulo, Bauru, São Paulo, Brazil
- 6 Department of Craniofacial Surgery, Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies, University of São Paulo, Bauru, São Paulo, Brazil
- 7 Department of Orthodontics, Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies, University of São Paulo, Bauru, São Paulo, Brazil
- 8 Department Speech Therapy, Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies, University of São Paulo, Bauru, São Paulo, Brazil
- 9 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 分子情報伝達学分野
(Department of Cell Signaling, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

P2-04-15

A case of deliveries from two sisters with Hereditary sensory and autonomic neuropathy type V

日下田 大輔 (Daisuke Higeta)、森田 晶人 (Akihito Morita)、豊田 奏子 (Kanako Toyoda)、上原 理紗 (Risa Uehara)、田中 亜由子 (Ayuko Tanaka)、内山 陽介 (Yosuke Uchiyama)、佐藤 達也 (Tatsuya Sato)、岩瀬 明 (Akira Iwase)

群馬大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of obstetrics and Gynecology, Gunma University Hospital, Gunma, Japan)

P2-04-16

A case of *GRIN1* gene-related disorder

西村 夕美子¹ (Yumiko Nishimura)、松田 圭子¹ (Keiko Matsuda)、長谷川 結子¹ (Yuiko Hasegawa)、西 恵理子¹ (Eriko Nishi)、川戸 和美¹ (Kazumi Kawato)、井上 佳世¹ (Kayo Inoue)、柳 久美子² (Kumiko Yanagi)、要 匡² (Tadashi Kaname)、岡本 伸彦¹ (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, Izumi, 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P2-04-17

A case of familial hypocalciuric hypercalcemia discovered with a sciatic artery aneurysmal bone cyst

大石 一行¹ (Kazuyuki Oishi)、吉岡 貴裕² (Takahiro Yoshioka)

- 1 高知医療センター 乳腺甲状腺外科
(Department of Breast and Thyroid Surgery, Kochi Health Science Center)
- 2 高知医療センター 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Kochi Health Science Center)

P2-04-18

ATP1A3 potentially causes hereditary spastic paraplegia: a rare case of pediatric patient

岡野 聡美¹ (Satomi Okano)、蒔田 芳男² (Yoshio Makita)、植田 佑樹³ (Yuki Ueda)、宮本 晶恵⁴ (Akie Miyamoto)、田中 肇⁴ (Hajime Tanaka)、柳 久美子⁵ (Kumiko Yanagi)、要 匡⁵ (Tadashi Kaname)

- 1 札幌徳洲会病院 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Tokushukai Hospital)
- 2 旭川医科大学病院遺伝子診療カウンセリング室
(Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital)
- 3 北海道大学大学院医学研究院 生殖発達医学分野 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine)
- 4 旭川子ども総合療育センター 小児科
(Department of Pediatrics, Asahikawa Habilitation Center for Children)
- 5 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 Institute for Child Health and Development)

P2-04-19

Establishment of iPSC-derived neurons from a patient with the p.R756C variant in *ATP1A3*

藤井 史彦 (Fumihiko Fujii)、金政 光 (Hikaru Kanemasa)、酒井 康成 (Yasunari Sakai)、大賀 正一 (Shouichi Ohga)

九州大学病院 小児科
(Departments of Pediatrics, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

P2-04-20

Clinical features of patients with *COL11A1* variants and genetic counseling

井上 沙聡¹ (Satomi Inoue)、村上 遥香¹ (Haruka Murakami)、奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、務台 英樹^{2,3} (Hideki Mutai)、南 修司郎⁴ (Shujiro Minami)、藤波 芳¹ (Kaoru Fujinami)、山澤 一樹¹ (Kazuki Yamazawa)、松永 達雄^{1,2,4} (Tatsuo Matsunaga)

- 1 国立病院機構 東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構 東京医療センター 聴覚平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 北里大学 医学部 分子遺伝学
(Molecular Genetics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 国立病院機構 東京医療センター 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

P2-04-21

Genetic Testing Using NGS for Rare Disease Diagnosis in Cardiovascular Diseases

久郷 佳央梨 (Kaori Kugo)、宮下 洋平 (Youhei Miyashita)、朝野 仁裕 (Yoshihiro Asano)

国立循環器病研究センター
(National Cerebral and Cardiovascular Center)

Eight-year study of Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Sapporo Medical University Hospital

石川 亜貴^{1,2,3} (Aki Ishikawa)、三浦 彩奈² (Ayana Miura)、小松 茅乃² (Kayano Komatsu)、宮崎 幸子¹ (Sachiko Miyazaki)、隅田 健太郎² (Kentaro Suda)、重富 浩子³ (Hiroko Shigetomi)、真里谷 奨^{1,4} (Tasuku Mariya)、新堀 哲也⁵ (Tetsuya Niihori)、青木 洋子⁵ (Yoko Aoki)、西尾 洋介⁶ (Yosuke Nishio)、荻 朋男⁶ (Tomoo Ogi)、櫻井 晃洋^{1,2} (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, 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 札幌医科大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 4 札幌医科大学附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 5 東北大学大学院医学系研究科 公衆衛生学専攻 情報健康医学講座 (遺伝医療学分野)
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 6 名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIEM), Nagoya University, Nagoya, Japan)

Novel causative gene for ciliopathy; biallelic loss-of-function of CCP110 causes growth failure and skeletal defects

鈴木 寿人^{1,2} (Hisato Suzuki)、村松 友佳子³ (Yukako Muramatsu)、宮 冬樹¹ (Fuyuki Miya)、浅田 英之⁴ (Hideyuki Asada)、山田 菜未子¹ (Mamiko Yamada)、西村 玄⁵ (Gen Nishimura)、小崎 健次郎¹ (Kenjiro Kosaki)、武内 俊樹⁶ (Toshiki Takenouchi)

- 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 筑波大学 医学医療系 遺伝医学分野
(Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 3 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Aichi, Japan)
- 4 名古屋第一赤十字病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Aichi Medical Center Nagoya Daiichi Hospital, Aichi, Japan)
- 5 武蔵野陽和会病院 放射線科
(Department of Radiology, Musashino-Yowakai Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 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)

An effective framework predicting splicing single nucleotide variants in exome sequencing

宇津野 泰弘¹ (Yasuhiro Utsuno)、濱中 耕平^{1,2} (Kohei Hamanaka)、坂本 正宗^{1,3} (Masamune Sakamoto)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、三澤 計治^{1,5} (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 京都大学 高等研究院 ヒト生物学高等研究拠点 システムゲノム医学
(The Institute for the Advanced Study of Human Biology (ASHBi), Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 5 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)

P2-04-25

Pathogenic mechanism of megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts by use of genome editing

三宮 直子¹ (Naoko Sangu)、山本 - 下島 圭子^{2,3} (Keiko Yamamoto-Shimajima)、
山本 俊至^{3,4} (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学歯科口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo)
- 2 東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング
(Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University)
- 3 東京女子医科大学遺伝子医療センター
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 4 東京女子医科大学大学院遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)

一般ポスター 2-05 周産期遺伝 1

Poster Session 2-05 Prenatal Genetic 1

日 時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド C)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Emerald C, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-05-1

Hemodynamic characteristics of congenital heart disease in newborns with chromosomal anomalies

原田 崇¹ (Takashi Harada)、野中 智生² (Tomoki Nonaka)、栗野 宏之² (Hiroyuki Awano)

- 1 鳥取大学医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tottori University Faculty of Medicine)
- 2 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital)

P2-05-2

A pregnant case with uninformative result of molecular genetic testing of ornithine transcarbamylase deficiency

中井 建索¹ (Kensaku Nakai)、田原 三枝^{2,3} (Mie Tahara)、黒川 真侑¹ (Mayu Kurokawa)、
柴田 悟² (Satoshi Shibata)、菊池 太貴² (Taiki Kikuchi)、山本 将太郎² (Shotaro Yamamoto)、
吉田 智弘² (Tomohiro Yoshida)、北田 紘平^{2,3} (Kohei Kitada)、栗原 康² (Yasushi Kurihara)、
羽室 明洋² (Akihiro Hamuro)、三杉 卓也² (Takuya Misugi)、中野 朱美² (Akemi Nakano)、
酒井 恵利^{3,4} (Eri Sakai)、小野 智愛^{3,4} (Chie Ono)、浄弘 裕紀子^{3,4} (Yukiko Jogu)、
馬場 遥香^{3,4} (Haruka Bamba)、瀬戸 俊之^{3,4} (Toshiyuki Seto)、橘 大介² (Daisuke Tachibana)、
角 俊幸^{2,3} (Toshiyuki Sumi)

- 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 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 3 大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム診療科
(Department of Clinical Genomics, Osaka Metropolitan University Hospital, Osaka, Japan)
- 4 大阪公立大学 医学部 臨床遺伝学講座
(Department of Clinical Genomics and Medical Genetics, Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)

P2-05-3

A novel variant in COL2A1 in hypochondrogenesis

小林 亜美¹ (Ami Kobayashi)、堀江 健司¹ (Kenji Horie)、長谷川 冬雪² (Fuyuki Hasegawa)、
堀 あすか³ (Asuka Hori)、大舘 花子¹ (Hanako Otachi)、古川 理恵子⁴ (Rieko Furukawa)、
大草 陽史¹ (Takafumi Okusa)、小古山 学¹ (Manabu Ogoyama)、鈴木 寛正¹ (Hirotada Suzuki)、
秦 健一郎³ (Kenichiro Hata)、高橋 宏典¹ (Hironori Takahashi)、藤原 寛行¹ (Hiroyuki Fujiwara)

- 1 自治医科大学 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University)
- 2 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Center for Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 4 自治医科大学 画像診断部
(Department of Radiology, Jichi Medical University)

P2-05-4

A case of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) diagnosed on perinatal outcome

八木 慶太¹ (Keita Yatsuki)、木戸 浩一郎¹ (Koichiro Kido)、紀平 力¹ (Chikara Kihira)、
鎌田 英男¹ (Hideo Kamata)、西田 晴香¹ (Haruka Nishida)、平池 春子¹ (Haruko Hiraike)、
高橋 ゆう子¹ (Yuko Takahashi)、青木 美保² (Miho Aoki)、中林 倫子² (Noriko Nakabayashi)、
渡邊 清高² (Kiyotaka Watanabe)、笹森 幸文¹ (Yukifumi Sasamori)、長阪 一憲¹ (Kazunori Nagasaka)

- 1 帝京大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics & Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, JAPAN)
- 2 帝京大学病院 がんゲノム医療支援室
(Teikyo University Hospital Cancer genome medicine support office)

P2-05-5

A case of Emanuel syndrome diagnosed prenatally following NIPT at a non-certified facility

田嶋 敦^{1,2} (Atsushi Tajima)、菊地 茉莉² (Mari Kikuchi)、松島 実穂^{1,2} (Miho Matsushima)、
滝 智彦^{2,3} (Tomohiko Taki)、大西 宏明^{2,4} (Hiroaki Ohnishi)、市川 弥生子^{2,5} (Yaeko Ichikawa)、
谷垣 伸治^{1,2} (Shinji Tanigaki)、小林 陽一¹ (Yoichi Kobayashi)

- 1 杏林大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 杏林大学医学部付属病院 遺伝子診療センター
(Center for Genetic Medicine, Kyorin University Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 杏林大学 保健学部 臨床検査技術学科
(Department of Medical Technology, Kyorin University Faculty of Health Sciences, Tokyo, Japan)
- 4 杏林大学 医学部 臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, Kyorin University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 杏林大学 医学部 脳神経内科
(Department of Neurology, Kyorin University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)

P2-05-6

A case of false negative result of PGT-A for Trisomy 18

橋本 崇史¹ (Takashi Hashimoto)、池田 敏郎² (Toshiro Ikeda)、保崎 憲人¹ (Kento Hosaki)、
石原 千詠³ (Chie Ishihara)、前田 隆嗣¹ (Takatsugu Maeda)、上塘 正人¹ (Masato Kamitomo)

- 1 鹿児島市立病院
(Department of obstetrics and gynecology, Kagoshima city hospital, Kagoshima, Japan)
- 2 鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室
(Genetic counseling room, Kagoshima university hospital)
- 3 鹿児島市立病院 新生児内科
(Department of neonatology, Kagoshima city hospital)

P2-05-7

A case of prenatal genetic counseling influencing the decision making in a carrier couple of spinal muscular atrophy

松本 順子¹ (Junko Matsumoto)、張 香理³ (Hyangri Chang)、柿本 優² (Yu Kakimoto)、
利光 正岳¹ (Masatake Toshimitsu)、佐山 晴亮¹ (Seisuke Sayama)、瀬山 貴博¹ (Takahiro Seyama)、
熊澤 恵一¹ (Keiichi Kumasawa)、入山 高行¹ (Takayuki Iriyama)、廣田 泰¹ (Yasushi Hirota)、
大須賀 穰¹ (Yutaka Osuga)

- 1 東京大学医学部附属病院 女性診療科
(The University of Tokyo Hospital, Obstetrics and Gynecology, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 小児科
(The University of Tokyo Hospital, Pediatrics, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療科
(The University of Tokyo Hospital, Department of Clinical Genomics, Tokyo, Japan)

P2-05-8

A case of mosaic trisomy 9 diagnosed by amniocentesis after detection of morphological abnormalities in early pregnancy

瀧田 寛子 (Hiroko Takita)、松岡 隆 (Ryu Matsuoka)、金子 真由美 (Mayumi Kaneko)、
安井 理 (Osamu Yasui)、坂本 美和 (Miwa Sakamoto)、和泉 美希子 (Mikiko Izumi)、
白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa)

昭和大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)

A case in which the result of trisomy 13 on NIPT was not reportable and sSMC was found on amniocentesis

阿部 友嘉¹ (Yuuka Abe)、稲垣 里咲² (Risa Inagaki)、広松 愛² (Ai Hiromatsu)、齋藤 加奈美² (Kanami Saitou)、齋藤 陽子² (Youko Saitou)、大久保 美紀¹ (Miki Okubo)、池永 晃大¹ (Akihiro Ikenaga)、正木 希世¹ (Kiyo Masaki)、高倉 聡² (Satoshi Takakura)、杉本 公平^{1,2,3} (Kohei Sugimoto)

- 1 獨協医科大学埼玉医療センター 遺伝カウンセリングセンター
(Genetic Counseling Center, Dokkyo Medical University Saitama Medical Center)
- 2 獨協医科大学埼玉医療センター 産科婦人科
(Obstetrics and gynecology, Dokkyo Medical University Saitama Medical Center)
- 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)

A case of congenital duodenal stenosis with 21 trisomy in which Vater's papilla was identified by 3D ultrasonography

黒川 真侑^{1,2} (Mayu Kurokawa)、藤東 温子¹ (Haruko Fujito)、粟津 裕一郎¹ (Yuichiro Awazu)、谷脇 絢子¹ (Ayako Taniwaki)、中井 建策^{1,2} (Kensaku Nakai)、植村 遼³ (Ryo Uemura)、林 雅美¹ (Masami Hayashi)、長嶋 愛子¹ (Aiko Nagashima)、中川 佳代子¹ (Kayoko Nakagawa)、田中 和東¹ (Kazuharu Tanaka)、西尾 順子¹ (Junko Nishio)

- 1 泉大津市立病院
(Izumitsu Municipal Hospital)
- 2 大阪公立大学医学部附属病院
(Osaka Metropolitan University Hospital)
- 3 大阪市立総合医療センター
(Osaka City General Hospital)

A case of small-cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type (SCCOHT) with multiple somatic mutations of SMARCA4

青柳 陽子^{1,2} (Yoko Aoyagi)、甲斐 健太郎¹ (Kentaro Kai)、麻生 咲季¹ (Saki Aso)、塚谷 延枝³ (Nobue Tsukatani)、井原 健二³ (Kenji Ihara)、小林 栄仁¹ (Eiji Kobayashi)

- 1 大分大学医学部産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Oita University Faculty of Medicine, Oita, Japan)
- 2 大分中村病院
(Department of Gynecology, Oita Nakamura Hospital, Oita, Japan)
- 3 大分大学医学部付属病院遺伝子診療室
(Division of Genetic Counseling, Oita University Hospital, Oita, Japan)

A highly accurate screening ability of SNP-based NIPT: Evidence from a 10-year single center validation study

内田 志穂¹ (Shiho Uchida)、水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、佐藤 卓¹ (Suguru Sato)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)、田中 守¹ (Mamoru Tanaka)

- 1 慶應義塾大学病院 産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 4 慶應義塾大学病院 臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

A study of pregnant women under 35 years of age seeking NIPT at our hospital

矢野 好隆¹ (Yoshitaka Yano)、後藤 志信¹ (Shinobu Goto)、熊谷 恭子¹ (Kyoko Kumagai)、澤田 祐季¹ (Yuki Sawada)、伴野 千尋¹ (Chihiro Banno)、鬼頭 慧子¹ (Satoko Kito)、加藤 尚希¹ (Naoki Kato)、武田 恵利² (Eri Takeda)、鈴森 伸宏³ (Nobuhiro Suzumori)、杉浦 真弓¹ (Mayumi Sugiura)

- 1 名古屋市立大学病院 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋市立大学病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetic Medicine, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
- 3 岩手医科大学 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University, Morioka, Japan)

P2-05-14

A case of congenital diaphragmatic hernia and holoprosencephaly resulting in prenatal diagnosis of 10q deletion

染谷 真行¹ (Masayuki Someya)、真里谷 奨^{2,3} (Tasuku Mariya)、小川 万梨絵² (Marie Ogawa)、馬場 剛² (Tsuyoshi Baba)、石岡 伸一¹ (Shinichi Ishioka)、齋藤 豪^{1,2} (Tsuyoshi Saito)

- 1 札幌医科大学 産科周産期科学講座
(Department of Obstetrics and Perinatology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 3 札幌医科大学 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

P2-05-15

Feasibility of Non-invasive prenatal testing (NIPT) for organ transplant patients

水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)、内田 志穂² (Shiho Uchida)、佐藤 卓² (Suguru Sato)、田中 守² (Mamoru Tanaka)

- 1 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 2 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)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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)

P2-05-16

Prenatal diagnosis and genetic counseling of 45,X/46,XY mosaicism

内田 志穂¹ (Shiho Uchida)、水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、春日 義史¹ (Yoshifumi Kasuga)、佐藤 卓¹ (Suguru Sato)、長谷川 奉延⁴ (Tomonobu Hasegawa)、田中 守¹ (Mamoru Tanaka)

- 1 慶應義塾大学病院 産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 4 慶應義塾大学病院 小児科学教室
(Department of Pediatric, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P2-05-17

Prenatal Genetic Testing Awareness and Preference for NIPT in Affiliated Medical Facilities

芝田 恵 (Megumi Shibata)、川口 恵子 (Keiko Kawaguchi)、増永 彩 (Aya Masunaga)、田中 智子 (Tomoko Tanaka)、星 真一 (Shinichi Hoshi)、岡本 哲 (Satoru Okamoto)、滝 敦子 (Atsuko Taki)、渡邊 昇一 (Shoichi Watanabe)

荒木記念 東京リバーサイド病院
(Araki memorial Tokyo riverside hospital)

P2-05-18

Preoperative and postoperative cell-free fetal DNA analysis in early pregnancy loss: A prospective cohort study

長尾 健 (Takeshi Nagao)、伊藤 由紀 (Yuki Ito)、鄭 知華 (Chika Tei)、長谷川 瑛洋 (Akihiro Hasegawa)、末光 徳匡 (Tokumasa Suemitsu)、松井 仁志 (Hitoshi Matsui)、高橋 健 (Ken Takahashi)、上出 泰山 (Taizan Kamide)、佐村 修 (Osamu Samura)、岡本 愛光 (Aikou Okamoto)

東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)

Open Isthmus and Lambda Sign of Early Joubert Syndrome: Elucidating the Development of the Molar Tooth Sign

夫 律子^{1,2} (Ritsuko Pooh)、武田 真義² (Masayoshi Takeda)、伊東 恭子³ (Kyoko Itoh)、
町田 めぐみ¹ (Megumi Machida)、中村 貴子¹ (Takako Nakamura)、大橋 浩泰² (Hiroyasu Ohashi)、
霜川 修² (Osamu Shimokawa)、千代 豪昭¹ (Hideaki Chiyo)、松原 洋一¹ (Yoichi Matsubara)

- 1 クリフム出生前診断クリニック胎児脳センター
(Fetal Brain Center, CRIFM Prenatal Medical Clinic, Osaka, Japan)
- 2 リッツメディカル株式会社臨床研究部門
(Department of Clinical Research, Ritz Medical Co., Ltd. Osaka, Japan)
- 3 京都中部総合医療センター 病理診断科
(Department of Diagnostic Pathology, Kyoto Chubu Medical Center, Kyoto, Japan)

一般ポスター 2-06 循環器疾患

Poster Session 2-06 Cardiovascular Disord

日 時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ロビー)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Lobby, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

Advancing Genomic Medicine through Quality-Controlled Clinical Genetic Testing and Nationwide Genomics Consortium

宮下 洋平¹ (Yohei Miyashita)、久郷 佳央梨¹ (Kaori Kugo)、金岡 幸嗣朗¹ (Koshiro Kanaoka)、
石原 康貴¹ (Yasuki Ishihara)、坂橋 優治¹ (Yuji Sakahashi)、濱 真奈美¹ (Manami Hama)、
永田 美保² (Miho Nagata)、朝野 仁裕¹ (Yoshihiro Asano)

- 1 国立循環器病研究センター
(The National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科
(Osaka University Graduate School of Medicine)

A case of Marfan syndrome with a new variant of the FBN1 gene

泉 顕治^{1,2,3} (Kenji Izumi)、大貫 優子^{1,2} (Yuko Ohnuki)、運崎 愛^{1,2} (Ai Unzaki)、
鈴木 みづほ^{1,2} (Mizuho Suzuki)、千田 夏子² (Natsuko Senta)、和泉 俊一郎^{1,2,3} (Shunichiro Izumi)、
竹下 啓^{1,2} (Kei Takeshita)

- 1 東海大学医学部基盤診療学系医療倫理学領域
(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)
- 3 東海大学医学部専門診療学系産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokai University School of Medicine)

A Japanese family with a novel DSP truncating variant: manifestation of various phenotypes as DSP cardiomyopathy

齋藤 和由¹ (Kazuyoshi Saito)、加藤 靖周² (Yasuchika Kato)、山田 勢至³ (Seiji Yamada)、
山田 晶² (Akira Yamada)、鈴木 大次郎¹ (Daijiro Suzuki)、小島 有紗¹ (Arisa Kojima)、
内田 英利¹ (Hidetoshi Uchida)、井澤 英夫² (Hideo Izawa)、畑 忠善¹ (Tadayoshi Hata)、
吉川 哲史¹ (Tetsushi Yoshikawa)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University)
- 2 藤田医科大学 医学部 循環器内科
(Department of Cardiology, School of Medicine, Fujita Health University)
- 3 藤田医科大学 研究推進本部 腫瘍医学研究センター 解析病理分野
(Division of Analytical Pathology, Oncology Innovation Center, Research Promotion Headquarters, Fujita Health University)

P2-06-4

A case of asymptomatic Brugada syndrome with identified *SCN5A* exon4 deletion

大西 徳子¹ (Noriko Onishi)、西村 基^{1,2} (Motoi Nishimura)、梶山 貴嗣³ (Takatsugu Kajiyama)、石毛 崇之² (Takayuki Ishige)、小林 欣夫³ (Yoshio Kobayashi)、松下一之^{1,2} (Kazuyuki Matsushita)、市川 智彦¹ (Tomohiko Ichikawa)

- 1 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of clinical genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 2 千葉大学医学部附属病院 検査部
(Division of Laboratory Medicine, Clinical Genetics and Proteomics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 3 千葉大学医学部附属病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)

P2-06-5

A Pregnant Woman Diagnosed with Catecholamine-Induced Polymorphic Ventricular Tachycardia with Multiple Sudden Deaths

吉村 嘉広^{1,2} (Yoshimura Yoshihiro)、川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、飯田 祐一郎¹ (Yuichiro Iida)、五十畑 仁志^{1,2} (Hitoshi Isohata)、山崎 優^{1,2} (Yu Yamazaki)、大西 庸子^{1,2} (Youko Onishi)、落合 大吾² (Daigo Ochiai)、高田 史男¹ (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院遺伝診療部
(Department of Genetic Medicine, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学医学部産科
(Department of Obstetrics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P2-06-6

A large *RYR2* duplication detected in a patient with fetal atrio-ventricular block by various detection methods

園田 桂子¹ (Keiko Sonoda)、小澤 淳一² (Junichi Ozawa)、福山 恵³ (Megumi Fukuyama)、大野 聖子¹ (Seiko Ohno)

- 1 国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 2 新潟大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Niigata University School of Medicine)
- 3 滋賀医科大学循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Shiga University of Medical Science)

P2-06-7

The confirmation of de novo *KCNJ2* variants in Andersen-Tawil syndrome by next generation sequencer

谷本 まどか¹ (Madoka Tanimoto)、園田 桂子¹ (Keiko Sonoda)、肥後 洋祐² (Yosuke Higo)、福山 恵² (Megumi Fukuyama)、加藤 浩一² (Koichi Kato)、堀江 稔² (Minoru Horie)、大野 聖子¹ (Seiko Ohno)

- 1 国立循環器病研究センター
(National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 2 滋賀医科大学循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

P2-06-8

Variations in Echocardiographic findings with Loeys-Dietz Syndrome type 4 with 2 types of variant mutations in *TGFB*

齋藤 美香¹ (Mika Saito)、吉敷 香菜子¹ (Kanao Kishiki)、泉 佑樹² (Yuuki Izumi)、寺田 舞² (Mai Terada)、大類 いづみ³ (Izumi Orui)、森崎 裕子³ (Hiroko Morisaki)

- 1 榊原記念病院 小児科
(Sakakibara Heart Institute, Pediatric Cardiology, Tokyo, Japan)
- 2 榊原記念病院 循環器科
(Sakakibara Heart Institute, Cardiology, Tokyo, Japan)
- 3 榊原記念病院 遺伝科
(Sakakibara Heart Institute, Medical Genetics, Tokyo, Japan)

P2-06-9

Two cases of Loeys-Dietz syndrome with different phenotypes induced by *TGFB2* Q532X

稲垣 夏子^{1,2} (Natsuko Inagaki)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、田嶋 佐和子¹ (Sawako Tajima)、董 倜伊¹ (Dong Jingyi)、備後 真登¹ (Masato Bingo)、鈴木 慎二^{1,3} (Shinji Suzuki)、奥野 博庸^{1,3} (Hironobu Okuno)、柏木 保代³ (Yasuyo Kashiwagi)

- 1 東京医科大学病院 遺伝子診療センター
(Tokyo Medical University hospital, Clinical Genetics center)
- 2 東京医科大学 医学部 循環器内科学分野
(Department of Cardiology, Tokyo Medical University)
- 3 東京医科大学 医学部 小児科・思春期科学分野
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University)

P2-06-10

Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy is a variance with poor-prognostic type of dilated cardiomyopathy

齋藤 恒徳¹ (Tsunenori Saito)、菅原 一樹¹ (Kazuki Sugawara)、岩崎 雄樹² (Yu-ki Iwasaki)、小谷 英太郎^{1,2} (Eitaro Kodani)、浅井 邦也² (Kuniya Asai)

- 1 日本医科大学 多摩永山病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Nippon Medical School Tama-Nagayama Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 日本医科大学大学院 循環器内科学分野
(Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Nippon Medical School)

P2-06-11

Protein S deficiency in an adult male lacking family history of thromboembolism

加藤 慎也^{1,4} (Shinya Katoh)、伊藤 一貴² (Kazuki Ito)、緒方 勤^{1,3} (Tutomu Ogata)

- 1 浜松医療センター ゲノム診療センター
(Genome center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
- 2 浜松医科大学 内科学第三講座 循環器内科
(Division of Cardiology, Internal Medicine III, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
- 4 浜松医療センター 患者支援室
(Patient support Center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

P2-06-12

Sarcomere gene variants did not improve cardiac function in pediatric patients with dilated cardiomyopathy

廣野 恵一¹ (Keiichi Hirono)、西山 真未¹ (Mami Nishiyama)、坪井 香緒里¹ (Kaori Tsuboi)、岡部 真子¹ (Mako Okabe)、仲岡 英幸¹ (Hideyuki Nakaoka)、伊吹 圭二郎¹ (Keiji Ibuki)、小澤 綾佳¹ (Sayaka Ozawa)、畑 由紀子² (Yukiko Hata)、一萬田 正二郎² (Shojiro Ichimata)、西田 尚樹² (Naoki Nishida)

- 1 富山大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 2 富山大学 医学部 法医学科
(Department of Legal Medicine, Faculty of Medicine, University of Toyama, Toyama, Japan)

P2-06-13

Clinical and genetic backgrounds of hypertrophic cardiomyopathy with mid-ventricular obstruction

稲垣 夏子¹ (Natsuko Inagaki)、鈴木 慎二² (Shinji Suzuki)、林 丈晴³ (Takeharu Hayashi)

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

一般ポスター 2-07 細胞遺伝学
Poster Session 2-07 Cytogenetics

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ロビー)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Lobby, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-07-1 Spatial radial distribution of chromosome territories, centromeres, and breaks of synteny in human-gibbon cell nuclei

田辺 秀之 (Hideyuki Tanabe)

総合研究大学院大学 統合進化科学研究センター

(Research Center for Integrative Evolutionary Science, The Graduate University for Advanced Studies, SOKENDAI)

P2-07-2 Development of a prototype model for chromosomal aberration detection using FISH technique combined with deep learning

数藤 由美子¹ (Yumiko Suto)、穂山 美穂¹ (Miho Akiyama)、高島 良生¹ (Yoshio Takashima)、
富永 隆子² (Takako Tominaga)、河合 宏紀³ (Hiroki Kawai)、神元 健児³ (Kenji Kamimoto)

- 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, Institute for Radiological Science, 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 被ばく医療部
(Department of Radiation Emergency Medicine, Institute for Radiological Science, National Institutes for Quantum Science and Technology, Chiba, Japan)
- 3 エルピクセル株式会社
(LPIXEL Inc., Tokyo, Japan)

P2-07-3 Pilot study on background frequencies of chromosomal aberrations in healthy donors detected by 3-color FISH

穂山 美穂¹ (Miho Akiyama)、高島 良生¹ (Yoshio Takashima)、石井 公太郎¹ (Kotaro Ishii)、
富永 隆子² (Takako Tominaga)、数藤 由美子¹ (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, Institute for Radiological Science, 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 被ばく医療部
(Department of Radiation Emergency Medicine, Institute for Radiological Science, National Institutes for Quantum Science and Technology, Chiba, Japan)

P2-07-4 Analysis of chromosome test results of 24,175 miscarried fetuses in Japan from 2000 to 2021-maternal age effect-

高野 貴子^{1,2} (Takako Takano)、北川 理恵² (Rie Kitagawa)、別府 弘規² (Hiroki Beppu)、
瀧口 正隆² (Masataka Takiguchi)、高木 晴良³ (Haruyoshi Takaki)

- 1 東京家政大学 家政学部 児童学科
(Department of Child Health, Tokyo Kasei University, Tokyo, Japan)
- 2 株式会社エスアールエル 染色体・細胞性免疫解析部 先天性疾患課
(Department of Chromosome & Cellular Immunology Analysis, SRL, Inc., Tokyo, Japan)
- 3 東京医療保健大学 立川看護学部
(Tachikawa Faculty of Nursing, Tokyo Healthcare University, Tokyo, Japan)

Analysis of *RNU2-1* macrosatellite copy number in patients with non-small cell lung cancer

相磯 聡子¹ (Toshiko Aiso)、佐藤 慎哉^{2,3} (Shinya Sato)、齋藤 春洋⁴ (Haruhiro Saito)、伊藤 宏之⁵ (Hiroyuki Itoh)、諸橋 智恵⁶ (Chie Morohashi)、宮城 洋平^{2,3} (Yohei Miyagi)、醍醐 弥太郎^{7,8,9} (Yataro Daigo)

- 杏林大学 保健学部 臨床検査技術学科
(Department of Medical Technology, Faculty of Health Sciences, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 神奈川県立がんセンター臨床研究所がん分子病態学部
(Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center Research Institute, Kanagawa, Japan)
- 神奈川県立がんセンター病理診断科
(Department of Pathology, Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)
- 神奈川県立がんセンター呼吸器内科
(Department of Thoracic Oncology, Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)
- 神奈川県立がんセンター呼吸器外科
(Department of Thoracic Surgery, Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)
- 神奈川県立がんセンター生体試料センター
(Biospecimen Center, Kanagawa Cancer Center, Kanagawa, Japan)
- 滋賀医科大学臨床腫瘍学講座
(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 滋賀医科大学腫瘍センター
(Center for Advanced Medicine Against Cancer, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan)
- 東京大学医科学研究所
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science Hospital, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

Mosaicism of near-tetraploidy and trisomy 21 detected in a female newborn

井上 毅信¹ (Takanobu Inoue)、小林 宏伸² (Hironobu Kobayashi)、松本 弘³ (Hiroshi Matsumoto)、仲野 敦子¹ (Atsuko Nakano)

- 千葉県こども病院 遺伝診療センター
(Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital)
- 国保旭中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Asahi General Hospital)
- 国保旭中央病院 新生児科
(Department of Neonatology)

Cryptic translocation diagnosed by FISH analysis in a patient with terminal region copy number variants

福島 美夢^{1,2} (Miyu Fukushima)、蓮見 健太^{1,2} (Kenta Hasumi)、相良 真理子^{1,2} (Mariko Sagara)、小田 小百合^{1,2} (Sayuri Oda)、蔵光 寛行^{1,2} (Hiroyuki Kuramitsu)、小山 真弘² (Masahiro Koyama)、小口 祐伴³ (Yusuke Oguchi)、来住 美和子³ (Miwako Kizumi)、大場 大樹³ (Daiju Oba)、大橋 博文³ (Hirofumi Ohashi)

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

Uniparental maternal tetrasomy X co-occurrence with paternal non-disjunction: Investigation of the origin of 48,XXXX

山本 俊至^{1,2} (Toshiyuki Yamamoto)、下島一山本 圭子^{1,3} (Keiko Shimojima Yamamoto)、山本 櫻子⁴ (Sakurako Yamamoto)、熊田 聡子⁴ (Satoko Kumada)、今泉 太一⁵ (Taichi Imaizumi)

- 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 東京女子医科大学大学院 遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)
- 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)
- 東京都立神経病院 神経小児科
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital)
- 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine)

一般ポスター 2-08 小児遺伝 2

Poster Session 2-08 Pediatric Genetics 2

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-08-1 A family of Fabry disease diagnosed following positive optional newborn screening

太崎 友紀子 (Yukiko Tazaki)、丸山 慎介 (Shinsuke Maruyama)、樋口 公嗣 (Koji Higuchi)、
小林 裕明 (Hiroaki Kobayashi)

鹿児島大学病院
(Kagoshima University Hospital)

P2-08-2 A novel large in-frame deletion flanking exon 54 of the FBN1 gene in a Japanese girl with Marfan syndrome

森 俊彦¹ (Toshihiko Mori)、布施 茂登² (Shigeto Fuse)、平井 和奈³ (Kazuna Hirai)、
片井 麻貴³ (Maki Katai)、森崎 裕子⁴ (Hiroko Morisaki)

- 1 NTT東日本札幌病院 小児科
(Department of Pediatrics, NTT Medical Center Sapporo, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 2 NTT東日本札幌病院検査科
(Department of Laboratory, NTT Medical Center Sapporo, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 3 NTT東日本札幌病院眼科
(Department of Ophthalmology, NTT Medical Center Sapporo, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 4 榊原記念病院臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Sakakibara Heart Institute Medical Examination clinic, Tokyo, Japan)

P2-08-3 A trial of WGS-based CNV detection using Emedgene software

角皆 季樹¹ (Toshiki Tsunogai)、今川 英里¹ (Eri Imagawa)、西條 直也² (Naoya Saijou)、
菊池 敦生² (Atsuo Kikuchi)、高山 順³ (Jun Takayama)、大石 公彦¹ (Kimihiro Oishi)

- 1 東京慈恵会医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 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 Pediatrics, Tohoku University Hospital)
- 3 東北大学 大学院医学系研究科希少難病ゲノム解析共同研究講座
(Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

P2-08-4 Zebrafish models for Loeys-Dietz syndrome

千田 理絵¹ (Rie Chida)、川原 玄理¹ (Genri Kawahara)、中屋敷 真未¹ (Mami Nakayashiki)、
河島 尚志² (Hisashi Kawashima)、山中 岳² (Gaku Yamanaka)

- 1 東京医科大学 病態生理学分野
(Department of Pathophysiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学 小児科・思春期科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine)

P2-08-5 Exome sequencing identified glycogen storage disease type IV from a girl with unexpected findings

中島 美佳¹ (Mika Nakajima)、太田 亨² (Tohru Ohta)、外木 秀文³ (Hidefumi Tonoki)、
内山 由理^{4,5} (Yuri Uchiyama)、松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)

- 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 先端研究推進センター
(The Research Institute of Personalized Health Sciences, Health Sciences University of Hokkaido)
- 3 天使病院 臨床遺伝センター
(Department of Clinical Genetics, Tenshi Hospital, Hokkaido, Japan)
- 4 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
- 5 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, Kanagawa, Japan)

Exploring Genetic Factors in Congenital Diaphragmatic Hernia

和田 友香¹ (Yuka Wada)、内山 由理^{2,3} (Yuri Uchiyama)、濱中 耕平³ (Kohei Hmanaka)、
畑山 一貴¹ (Kazuki Hatayama)、丸山 秀彦¹ (Hidehiko Maruyama)、梶原 一紘⁴ (Kazuhiro Kajiware)、
室本 仁⁴ (Jin Muromoto)、杉林 里佳⁴ (Rika Sugibayashi)、小澤 克典⁴ (Katsusuke Ozawa)、
和田 誠司⁴ (Seiji Wada)、諫山 哲哉¹ (Tetsuya Isayama)、伊藤 裕司¹ (Yushi Ito)、
深見 真紀⁵ (Maki Fukami)、松本 直通³ (Naomichi Matsumoto)、緒方 勤⁶ (Tsutomu Ogata)

- 1 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
(Department of Neonatology, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, 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)
- 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)
- 4 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 胎児診療科
(Division of Fetal Medicine, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 5 国立成育医療研究センター研究所 副所長
(Deputy Director, National Research Institute for Child Health and Development)
- 6 浜松医科大学 小児科・医化学講座
(Departments of Pediatrics and Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)

CACNA1H variants change channel properties and contribute to intractable epilepsy

松本 歩^{1,2} (Ayumi Matsumoto)、糟谷 豪³ (Go Kasuya)、津田 英利^{1,2} (Hidetoshi Tsuda)、
若林 慶² (Kei Wakabayashi)、池田 尚広² (Takahiro Ikeda)、村松 一洋¹ (Kazuhiro Muramatsu)、
中條 浩一³ (Koichi Nakajo)、小坂 仁² (Hitoshi Osaka)、松村 貴由¹ (Takatoshi Matsumura)

- 1 自治医科大学 分子病態治療研究センター 人類遺伝学研究部
(Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)
- 2 自治医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University)
- 3 自治医科大学 医学部生理学講座 統合生理学部門
(Division of Integrative Physiology, Department of Physiology, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)

Constitutional Mismatch Repair Deficiency Syndrome caused by compound heterozygous pathogenic variants *MSH2* gene

重富 浩子¹ (Hiroko Shigetomi)、浜田 亮¹ (Ryo Hamada)、赤根 祐介¹ (Yusuke Akane)、
竹林 晃¹ (Akira Takebayashi)、石川 亜貴^{1,2} (Aki Ishikawa)、山本 雅樹¹ (Masaki Yamamoto)、
加登 翔太³ (Shota Kato)、中野 嘉子³ (Yoshiko Nakano)、加藤 元博³ (Motohiro Kato)、
津川 毅¹ (Takeshi Tsugawa)

- 1 札幌医科大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, 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 東京大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Tokyo University, Tokyo, Japan)

A case of infant with 16p12.2-11.2 deletion syndrome

石川 淑¹ (Shuku Ishikawa)、星野 陽子² (Yoko Hoshino)、石川 亜貴³ (Aki Ishikawa)

- 1 北海道立子ども総合医療・療育センター 新生児内科
(Department of Neonatology, Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation, Sapporo, Japan)
- 2 北海道立子ども総合医療・療育センター リハビリ小児科
(Department of Pediatric Rehabilitation, Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation, Sapporo, Japan)
- 3 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)

An infantile case of 7p15.3p14.3 deletion with vertebral anomalies, cryptorchidism and pharyngeal stenosis

西田 浩輔^{1,2} (Kosuke Nishida)、青木 智彩子¹ (Chisako Aoki)、西山 敦史^{1,2} (Atsushi Nishiyama)、呉 東祐² (Toyu Go)、小寺 孝幸² (Takayuki Koda)、高寺 明弘² (Akihiro Takatera)、森沢 猛² (Takeshi Morisawa)、西田 友美¹ (Tomomi Nishida)、難波 栄二^{1,3} (Eiji Nanba)、金田 邦彦¹ (Kunihiko Kaneda)

- 1 加古川中央市民病院 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kakogawa Central City Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 加古川中央市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kakogawa Central City Hospital, Hyogo, Japan)
- 3 医療法人晴願会 大谷病院
(Ohtani Hospital, Seikenkai Medical Corporation, Okayama, Japan)

Clinical characterization of a patient with chromosome 20p11.2 deletion syndrome

武田 良淳^{1,2} (Ryojun Takeda)、渋谷 悠馬³ (Yuma Shibuya)、長崎 啓祐^{2,4} (Keisuke Nagasaki)、高野 亨子^{1,5,6} (Kyoko Takano)、涌井 敬子^{5,6} (Keiko Wakui)、古庄 知己^{1,5,6,7,8,9} (Tomoki Kosho)

- 1 長野県立こども病院 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Nagano Childrens 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 Childrens Hospital, Azumino, Japan)
- 3 長野県立こども病院 循環器科
(Department of Cardiology, Nagano Childrens Hospital, Azumino, Japan)
- 4 長野県立こども病院 内分泌代謝科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Nagano Childrens 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)
- 7 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)
- 8 信州大学基盤研究支援センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 9 信州大学医学部附属病院 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

Diagnosis of CLN5 in a Japanese Individual with Severe Neurological Impairment Using Trio Whole Genome Sequencing

西 恵理子¹ (Eriko Nishi)、柳 久美子² (Kumiko Yanagi)、川戸 和美¹ (Kazumi Kawato)、岡本 伸彦¹ (Nobuhiko Okamoto)、柳原 恵子³ (Keiko Yanagihara)、要 匡² (Tadashi Kaname)

- 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 Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 大阪母子医療センター 小児神経科
(Department of child neurology, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

Evaluation of X chromosome inactivation using nanopore, a female case of HUWE1 duplication syndrome

古川 源^{1,2} (Gen Furukawa)、七里 由衣² (Yui Shichiri)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
- 2 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Center for Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)

Progression of psychiatric symptoms in adolescents and adults with Bainbridge-Ropers syndrome

稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、
上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、林 深² (Shin Hayash)、吉川 徹³ (Toru Yoshikawa)、
小崎 健次郎⁴ (Kenjiro Kosaki)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)

- 1 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科 遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Medical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, Japan)
- 2 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)
- 3 愛知県医療療育総合センター中央病院 子どものこころ科
(Department of child psychiatry, Aichi Developmental Disability Center Central 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)

Five cases experiences for presymptomatic genetic testing for children

洪本 加奈¹ (Kana Hiromoto)、谷口 真紀¹ (Maki Taniguchi)、野津 寛大² (Kandai Nozu)、
森貞 直哉^{1,2,3} (Naoya Morisada)

- 1 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
(Department of Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)
- 2 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)
- 3 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

Chimerism in sexually discordant monozygotic dizygotic twins: a case report

トカン ヴラッド^{1,2} (Vlad Tocan)、田浦 裕三子^{2,3} (Yumiko Taura)、松崎 佐和子² (Sawako Matsuzaki)、
石川 亜希子² (Akiko Ishikawa)、島本 太郎¹ (Taro Shimamoto)、安部 希¹ (Nozomi Abe)、
虫本 雄一^{1,2} (Yuichi Mushimoto)、橋迫 美貴子⁴ (Mikiko Hashisako)、加藤 聖子^{2,3} (Kiyoko Kato)、
大賀 正一^{1,2} (Shouichi Ohga)

- 1 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 2 九州大学病院臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics and Medicine, Kyushu University Hospital)
- 3 九州大学大学院医学研究院生殖病態生理学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 4 九州大学大学院医学研究院形態機能病理学分野
(Department of Anatomic Pathology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

Reciprocal chromosomal insertion caused by unexpected complex structural abnormalities

白井 宏直^{1,2} (Hironao Shirai)、山本 下島 圭子^{3,4} (Keiko Yamamoto Shimojima)、
新井 浩和⁵ (Hirokazu Arai)、澤石 由記夫⁶ (Yukio Sawaishi)、山本 俊至^{1,3} (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 Medicine, Tokyo Women's Medical University)
- 2 北里大学医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine)
- 3 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 4 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)
- 5 秋田赤十字病院 新生児科
(Department of Neonatology, Japanese Red Cross Akita Hospital)
- 6 秋田県立医療療育センター 小児科
(Department of Pediatrics, Akita Prefectural Center on Development and Disability)

P2-08-18

Missense variant in PDZ domain of DLG3 causes more severe syndromic X-linked intellectual developmental disorder

大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、山田 憲一郎² (Kenichiro Yamada)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、鈴木 康予² (Yasuyo Suzuki)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、山田 茉未子³ (Mamiko Yamada)、鈴木 寿人³ (Hisato Suzuki)、武内 俊樹⁴ (Toshiki Takenouchi)、小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、林 深² (Shin Hayashi)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)

- 1 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科遺伝診療科
(Department of Pediatric Internal Medicine and Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan)
- 2 愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Aichi, 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)

P2-08-19

Craniometaphyseal dysplasia diagnosed by whole exome sequencing triggered by rickets-like findings

田中 裕之^{1,2} (Hiroyuki Tanaka)、高橋 寛² (Kan Takahashi)、足立 夏帆¹ (Natsuho Adachi)、北中 幸子³ (Sachiko Kitanaka)

- 1 東京大学 小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 市立青梅総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Ome Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 きたなかこども成長クリニック
(Kitanaka Kids & Growth Clinic, Tokyo, Japan)

P2-08-20

Pitfall in the interpretation of results in microarray chromosome testing

丸山 慎介^{1,2} (Shinsuke Maruyama)、池田 敏郎² (Toshiro Ikeda)、倉橋 浩樹³ (Hiroki Kurahashi)

- 1 鹿児島大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kagoshima University Hospital, Kagoshima, Japan)
- 2 鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室
(Department of Genetic Counseling, Kagoshima University Hospital, Kagoshima, Japan)
- 3 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Center for Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P2-08-21

Utility, benefits, and risks of newborn genetic screening carrier reports for families

Xin Wang¹、Yun Sun¹、Jing-Yu Zhao²、Xian-Wei Guan¹、Yan-Yun Wang¹、Dong-Yang Hong¹、Zhi-Lei Zhang¹、Ya-Hong Li¹、Pei-Ying Yang¹、Tao Jiang¹、Zheng-Feng Xu¹

- 1 Genetic Medicine Center, Women's Hospital of Nanjing Medical University
- 2 Clin Lab, BGI Genomics

P2-08-22

Next-Generation Sequencing Based Newborn Genomic Screening: Impact on Lysosomal Storage Disorders

Xin Wang、Yun Sun、Xian-Wei Guan、Yan-Yun Wang、Dong-Yang Hong、Zhi-lei Zhang、Tao Jiang、Zheng-feng Xu

Genetic Medicine Center, Women's Hospital of Nanjing Medical University

一般ポスター 2-09 エピジェネティクス

Poster Session 2-09 Epigenetics

日時 : 10月11日(金) 18:00 ~ 19:00
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)
Date : Friday, October 11 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P2-09-1

Utility of Nanopore Long-Read Sequencing in Methylation Analysis

七里 由衣¹ (Yui Shichiri)、稲垣 秀人¹ (Hidehito Inagaki)、村瀬 悠理² (Yuri Murase)、
森山 育実³ (Ikumi Moriyama)、西澤 春紀⁴ (Haruki Nishizawa)、中島 葉子⁵ (Yoko Nakajima)、
杉原 英志⁶ (Eiji Sugihara)、倉橋 浩樹^{1,2} (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, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 株式会社OVUS
(OVUS Inc., Aichi, Japan)
- 3 藤田医科大学病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 4 藤田医科大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 5 藤田医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 6 藤田医科大学 オープンファシリテーター ゲノム解析室
(Open Facility Center, Research Promotion Headquarters, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P2-09-2

DNA methylation episinature in Silver-Russell syndrome

鏡 雅代^{1,2} (Masayo Kagami)、原 香織¹ (Kaori Hara)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、
河合 智子² (Tomoko Kawai)

- 1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
(Department of Maternal Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P2-09-3

Exome sequencing reveals causative variants for overgrowth syndromes in molecularly negative Beckwith-Wiedemann spectrum

副島 英伸¹ (Hidenobu Soejima)、東元 健¹ (Ken Higashimoto)、孫 菲菲^{1,2} (Feifei Sun)、
今川 英里³ (Eri Imagawa)、才田 謙⁴ (Ken Saida)、三宅 紀子⁵ (Noriko Miyake)、
原 聡史¹ (Satoshi Hara)、八木 ひとみ¹ (Hitomi Yatsuki)、
一丸 - 首浦 武作志¹ (Musashi Kubiura-Ichimarū)、藤田 京志⁴ (Atsushi Fujita)、
水口 剛⁴ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)

- 1 佐賀大学医学部分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野
(Division of Molecular Genetics and Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 2 中国医科大学附属盛京医院
(Department of Ultrasound, Shengjing Hospital of China Medical University, Shenyang, China)
- 3 東京慈恵会医科大学小児科学講座
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 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)
- 5 国立国際医療研究センター研究所
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

一般ポスター 3-01 ELSI、心理社会的側面
Poster Session 3-01 ELSI, Psychosocial Aspects

日時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ポールルーム D)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-01-1 A nationwide survey of prenatal consultant pediatricians on the attitudes to fetal ultrasound examination

坂本 美和¹ (Miwa Sakamoto)、白土 なほ子¹ (Nahoko Sirato)、石井 達子¹ (Tatsuko Ishii)、
関根 愛子¹ (Aiko Sekine)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、倉澤 健太郎³ (Kentarou Kurasawa)、
武藤 香織⁴ (Kaori Mutou)、関沢 明彦¹ (Akihiko Sekizawa)

- 1 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)
- 2 北海道大学 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 横浜州市立市民病院産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Yokohama Municipal Citizen's Hospital)
- 4 東京大学医科学研究所
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P3-01-2 The Protection of Genetic Information and the Ethics thereof: a Comparative Study of Japan, South Korea, and Taiwan

洪 賢秀¹ (Hyunsoo Hong)、鍾 宜錚² (Yicheng Chung)、田中 美穂³ (Miho Tanaka)

- 1 明治学院大学社会学部附属研究所
(Institute of Sociology and Social Work, Meijigakuin University, Tokyo, Japan)
- 2 熊本大学大学院生命科学研究部
(Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 3 日本医師会総合政策研究機構
(Japan Medical Association Research Institute, Tokyo, Japan)

P3-01-3 A nationwide survey of obstetric facilities on the status of fetal ultrasound examination as one of prenatal tests

白土 なほ子¹ (Nahoko Shirato)、関沢 明彦¹ (Akihiko Sekizawa)、石井 達子¹ (Tatsuko Ishii)、
関根 愛子¹ (Aiko Sekine)、坂本 美和¹ (Miwa Sakamoto)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、
倉澤 健太郎³ (Kentarou Kurasawa)、武藤 香織⁴ (Kaori Mutou)

- 1 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)
- 2 北海道大学 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 横浜州市立市民病院 産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Yokohama Municipal Citizens Hospital, Kanagawa, Japan)
- 4 東京大学医科学研究所
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P3-01-4 A nationwide survey of pregnant and nursing mothers on the experiences of fetal ultrasound examination

関根 愛子¹ (Aiko Sekine)、白土 なほ子¹ (Nahoko Shirato)、石井 達子¹ (Tatsuko Ishii)、
坂本 美和¹ (Miwa Sakamoto)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、倉澤 健太郎³ (Kentarou Kurasawa)、
武藤 香織⁴ (Kaori Mutou)

- 1 昭和大学病院 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 北海道大学 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 横浜州市立市民病院産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Yokohama Municipal Citizen's Hospital)
- 4 東京大学医科学研究所
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P3-01-5

Perceptions of the risks and benefits of early dementia prediction

木矢 幸孝¹ (Yukitaka Kiya)、李 怡然¹ (Izen Ri)、武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)

- 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, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo)
- 2 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Biomedical Ethics and Co-design)

P3-01-6

Transition Care Program for Down syndrome and Their Families

伊藤 志帆¹ (Shiho Ito)、二川 弘司² (Hiroshi Futagawa)、吉橋 博史² (Hiroshi Yoshihashi)、
福田 憲太郎² (Kentaro Fukuda)、青木 裕美¹ (Yumi Aoki)、井上 三奈枝¹ (Minae Inoue)、
遠藤 真理子¹ (Mariko Endo)、吉田 有理² (Yuri Yoshida)、本田 雅敬³ (Masataka Honda)

- 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)
- 2 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
(Division of Medical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital)
- 3 東京都立小児総合医療センター 臨床研究支援センター
(Clinical Research Support Center, Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital)

P3-01-7

Our attempts to create informed assent forms for genetic testing in medical practice

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

- 1 東海大学 医学部 基盤診療学系 医療倫理学
(Department of Medical Ethics, Tokai University School of Medicine)
- 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)

P3-01-8

Literature Survey on Genetic Counseling for Marginalized Ethnic Communities: Global Insights for the Japanese Context

仲里 ケイト (Kate Nakasato)、磯野 萌子 (Moeko Isono)、加藤 和人 (Kazuto Kato)

大阪大学大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学
(Department of Biomedical Ethics and Public Policy, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)

P3-01-9

Patient's Perspectives on the Sensitivity and Confidentiality of Medical Data

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

- 1 東海大学 医学部 基盤診療学系 医療倫理学
(Department of Medical Ethics, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 東海大学医学部付属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital, Kanagawa, Japan)

P3-01-10

Decision-making on marriage and childbearing in Huntington's Disease: the relationship with health care providers

河合 香織¹ (Kaori Kawai)、武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)

- 1 東京大学大学院学際情報学府
(Graduate School of Interdisciplinary Information Studies, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所
(The Institute of Medical Sciences, The University of Tokyo)

P3-01-11

Press Coverage of Genomic Medicine and Research in Japan and Its Sources

長神 風二¹ (Fuji Nagami)、荒川 美咲¹ (Misaki Arakawa)、大沼 幸暉² (Koki Onuma)、
大坪 佳右² (Keisuke Otsubo)

- 1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2 三菱UFJリサーチ&コンサルティング株式会社
(Healthcare Consulting Department, Mitsubishi UFJ Research & Consulting Co. Ltd.)

P3-01-12 Forced Sterilization and Determination of “Heritability” Under the Eugenic Protection Law

由井 秀樹^{1,2} (Hideki Yui)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム
(Laboratory for Biomedical Ethics and Codesign, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 山梨大学 大学院総合研究部附属出生コホート研究センター
(Center for Birth Cohort Studies, University of Yamanashi)

一般ポスター 3-02 多因子疾患

Poster Session 3-02 Complex Disorders

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-02-1 Expression of ferroptosis-related genes in eosinophilic chronic sinusitis

廣田 朝光¹ (Tomomitsu Hirota)、井上 なつき² (Natsuki Inoue)、吉川 衛² (Mamoru Yoshikawa)、
中島 大輝³ (Daiki Nakashima)、森 恵莉³ (Eri Mori)、大村 和弘³ (Kazuhiro Omura)、
中山 次久⁴ (Tsuguhisa Nakayama)、鴻 信義³ (Nobuyoshi Otori)、小島 博己³ (Hiromi Kojima)、
玉利 真由美¹ (Mayumi Tamari)

- 1 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 分子遺伝学研究部
(Division of Molecular Genetics, Research Center for Medical Science, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 東邦大学医療センター 大橋病院 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Toho University Ohashi Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 東京慈恵会医科大学 耳鼻咽喉科学講座
(Department of Otorhinolaryngology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 獨協医科大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)

P3-02-2 Genome wide association studies for serum liver enzymes in the Ryukyu population

大山 詔子^{1,2} (Noriko Ohyama)、松波 雅俊¹ (Masatoshi Matsunami)、今村 美菜子^{1,4} (Minako Imamura)、
Xiaoxi Liu⁷、冨塚 耕平⁷ (Kohei Tomizuka)、吉田 晃大^{1,3} (Akihiro Yoshida)、Azeem Javed¹、
寺尾 知可史⁷ (Chikashi Terao)、松田 浩一^{5,6} (Koichi Matsuda)、前田 士郎^{1,4} (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, Okinawa, Japan)
- 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, Okinawa, Japan)
- 3 沖縄県立北部病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Okinawa Hokubu Hospital, Okinawa, Japan)
- 4 琉球大学医学部附属病院 検査・輸血部
(Division of Clinical Laboratory and Blood Transfusion, University of the Ryukyus Hospital, Okinawa, Japan)
- 5 東京大学 医科学研究所 シークエンス技術開発分野
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 クリニカルシークエンス分野
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム
(Laboratory for Statistical and Translational Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

Association of SERPINA1 variants with ANCA-associated vasculitis in a Japanese population

川崎 綾¹ (Aya Kawasaki)、佐田 憲映^{2,3} (Ken-ei Sada)、草薙 恭圭⁴ (Yasuyoshi Kusanagi)、伊藤 健司⁴ (Kenji Itoh)、小野 伸之⁵ (Nobuyuki Ono)、平野 史生⁶ (Fumio Hirano)、樋口 智昭⁷ (Tomoaki Higuchi)、小林 茂人⁸ (Shigeto Kobayashi)、長坂 憲治⁹ (Kenji Nagasaka)、杉原 毅彦⁶ (Takahiko Sugihara)、藤本 隆¹⁰ (Takashi Fujimoto)、草生 真規雄¹¹ (Makio Kusaoi)、山下 計太^{1,12} (Keita Yamashita)、山縣 邦弘¹³ (Kunihiro Yamagata)、住田 孝之¹⁴ (Takayuki Sumida)、田村 直人¹¹ (Naoto Tamura)、橋本 博史¹⁵ (Hiroshi Hashimoto)、槇野 博史¹⁶ (Hirofumi Makino)、有村 義宏^{17,18} (Yoshihiro Arimura)、針谷 正祥⁷ (Masayoshi Harigai)、土屋 尚之¹ (Naoyuki Tsuchiya)

- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学
(Molecular and Genetic Epidemiology, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2 岡山大学大学院 腎・免疫・内分泌代謝内科学
(Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Okayama, Japan)
- 3 高知大学 臨床疫学
(Department of Clinical Epidemiology, Kochi University, Kochi, Japan)
- 4 防衛医科大学校 膠原病・アレルギー内科
(Division of Hematology and Rheumatology, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 5 佐賀大学医学部附属病院 膠原病・リウマチ内科
(Department of Rheumatology, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 6 東京医科歯科大学 生涯免疫難病学
(Department of Lifetime Clinical Immunology, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan)
- 7 東京女子医科大学 膠原病リウマチ内科
(Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 8 順天堂越谷病院 内科
(Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)
- 9 市立青梅総合医療センター リウマチ膠原病科
(Department of Rheumatology, Ome Medical Center, Ome, Japan)
- 10 奈良県立医科大学 総合医療学
(Department of General Medicine, Nara Medical University, Nara, Japan)
- 11 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)
- 12 浜松医科大学 医学部 臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 13 筑波大学 腎臓内科
(Department of Nephrology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 14 筑波大学 膠原病内科
(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 15 順天堂大学 医学部
(School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 16 岡山大学
(Okayama University, Okayama, Japan)
- 17 杏林大学 腎臓・リウマチ膠原病内科
(Department of Nephrology and Rheumatology, Kyorin University, Tokyo, Japan)
- 18 吉祥寺あさひ病院 内科
(Department of Internal Medicine, Kichijoji Asahi Hospital, Tokyo, Japan)

Functional analyses of the late-onset Alzheimer's disease-risk *SHARPIN* variants using CRISPR/Cas9 knock-in cells

浅海 裕也¹ (Yuya Asanomi)、木村 哲晃¹ (Tetsuaki Kimura)、下田 修義¹ (Nobuyoshi Shimoda)、重水 大智^{1,2} (Daichi Shigemizu)、新飯田 俊平³ (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,2,4} (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 広島大学大学院 医系科学研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 3 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

Copy number variations in RNF216 and postsynaptic membrane-associated genes are associated with bipolar disorder

中枿 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、久島 周^{2,3} (Itaru Kushima)、アレクシッチ ブランコ² (Branko Aleksić)、木村 大樹² (Hiroki Kimura)、加藤 秀一² (Hidekazu Kato)、稲田 俊也² (Toshiya Inada)、鳥居 洋太² (Youta Torii)、高橋 長秀⁴ (Nagahide Takahashi)、山本 真江里² (Maeri Yamamoto)、岩本 邦弘² (Kunihiro Iwamoto)、名和 佳弘² (Yoshihiro Nawa)、岩田 伸生⁵ (Nakao Iwata)、齋藤 竹生⁵ (Takeo Saito)、二宮 光平⁵ (Kohei Ninomiya)、大河内 智⁵ (Tomo Okochi)、山本 泰之¹ (Yasuyuki Yamamoto)、有岡 祐子^{2,6} (Yuko Arioka)、森 大輔^{2,7,8} (Daisuke Mori)、池田 匡志² (Masashi Ikeda)、尾崎 紀夫⁸ (Norio Ozaki)

- 1 名古屋大学 大学院医学系研究科 実社会情報健康医療学
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 名古屋大学大学院医学系研究科 精神医学分野
(Department of Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 3 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 4 名古屋大学大学院医学系研究科 親と子どもの心療科
(Department of Child and Adolescent Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 藤田医科大学医学部 精神科
(Department of Psychiatry, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
- 6 名古屋大学 医学部附属病院 先端医療開発部 先端医療・臨床研究支援センター
(Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 7 名古屋大学 脳とこころの研究センター
(Brain and Mind Research Center, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋大学 大学院医学系研究科 精神疾患病態解明学
(Department of Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

Comprehensive analysis of genetic architecture and subjective response to alcohol in healthy Japanese young adults

曳野 圭子¹ (Keiko Hikino)、大塚 郁夫² (Ikuo Otsuka)、大嶋 俊二³ (Shunji Oshima)、菱本 明豊² (Akitoyo Hishimoto)、尾崎 浩一⁴ (Kouichi Ozaki)、劉 曉溪¹ (Xiaoxi Liu)、石川 優樹¹ (Yuki Ishikawa)、蒔田 泰誠¹ (Taisei Mushiroda)、松下 幸生⁵ (Sachio Matsushita)、寺尾 知可史^{1,6,7} (Chikashi Terao)

- 1 理化学研究所生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 2 神戸大学
(Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 3 アサヒクオリティードイノベーションズ株式会社
(Asahi Quality & Innovations, Ltd., Ibaraki, Japan)
- 4 国立長寿医療研究センター
(National Center for Geriatrics and Gerontology, Aichi, Japan)
- 5 久里浜医療センター
(National Hospital Organization Kurihama Medical and Addiction Center, Kanagawa, Japan)
- 6 静岡県立総合病院
(Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 7 静岡県立大学
(University of Shizuoka, Shizuoka, Japan)

Analysis of the regulatory mechanism of MBL2 in blood and its physiological significance

Tsz Ki (Charlotte) Yip¹、Shin Sakaguchi¹、Amy Khor Hui Ping¹、Yunye He²、Yoichiro Kamatani²、Hiromi Tsuru³、Yuka Okamoto³、Yoji Sagiya¹、Chizu Tanikawa¹、Koichi Matsuda^{1,3}

- 1 Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo
- 2 Laboratory of Complex Trait Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo
- 3 Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, The Institute of Medical Science (IMSUT), The University of Tokyo

P3-02-8

Regulation of gastrointestinal hormone and its possible role in peptic ulcer pathogenesis by SNP rs2233580 in PAX4

Sutthaorn Pothongsrisit¹、Yoji Sagiya¹、Hiromi Tsuru²、Yunye He³、Masaru Koido³、Yoichiro Kamatani³、Chizu Tanikawa¹、Koichi Matsuda^{1,2}

- 1 Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, University of Tokyo
- 2 Laboratory of Genome Technology, Human Genome Centre, Institute of Medical Science, University of Tokyo
- 3 Laboratory of Complex Trait Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, University of Tokyo

一般ポスター 3-03 その他

Poster Session 3-03 Others

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25

会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)

Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25

Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-03-1

Tumor immune responses in breast cancer with BRCA pathogenic sequence variants

荻澤 佳奈¹ (Kana Ogisawa)、西川 真理子¹ (Mariko Nishikawa)、菊川 佑子¹ (Yuko Kikukawa)、菅原 里花¹ (Rika Sugahara)、高田 晃次¹ (Koji Takada)、後藤 航¹ (Wataru Goto)、田内 幸枝¹ (Yukie Tauchi)、森崎 珠美¹ (Tamami Morisaki)、馬場 遥香² (Haruka Bamba)、酒井 恵利² (Eri Sakai)、小野 智愛² (Chie Ono)、八代 正和³ (Masakazu Yashiro)、瀬戸 俊之² (Toshiyuki Seto)、柏木 伸一郎¹ (Shinichiro Kashiwagi)

- 1 大阪公立大学大学院 乳腺外科学
(Tumor immune responses in breast cancer with BRCA pathogenic sequence variants)
- 2 大阪公立大学大学院 臨床遺伝学
(Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Department of Medical Genetics)
- 3 大阪公立大学大学院 癌分子病態制御学
(Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Molecular Oncology and Therapeutics)

P3-03-2

Outcomes of Risk-Reducing Surgeries for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome at Nagoya University Hospital

茂木 一将^{1,2} (Kazumasa Mogi)、森川 真紀¹ (Maki Morikawa)、森田 真未¹ (Mami Morita)、畠山 未来¹ (Miki Hatakeyama)、稲村 達生² (Tatsuo Inamura)、宮本 絵美里² (Emiri Miyamoto)、藤本 裕基² (Hiroki Fujimoto)、國島 温志² (Atsushi Kunishima)、西子 裕規² (Yuki Nishiko)、安井 裕子² (Yuko Yasui)、伊吉 祥平² (Shohei Iyoshi)、吉原 雅人² (Masato Yoshihara)、玉内 学志² (Satoshi Tamauchi)、横井 暁² (Akira Yokoi)、近藤 千晶¹ (Chiaki Kondo)、新美 薫² (Kaoru Niimi)、梶山 広明² (Hiroaki Kajiya)、安藤 雄一¹ (Yuichi Ando)

- 1 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Department of Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Aichi, Japan)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University Hospital, Aichi, Japan)

P3-03-3

Detection of Structural Variants in the USH2A Gene Associated with Usher Syndrome Using Nanopore Long-Read Sequencing

茂木 英明¹ (Hideaki Moteki)、西尾 信哉² (Shin-ya Nishio)、宇佐美 真一² (Shin-ichi Usami)

- 1 慈泉会 相澤病院 耳鼻咽喉科
(Aizawa Hospital, Department of Otolaryngology)
- 2 信州大学医学部人工聴覚器学講座
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine)

A case of the causes of congenital hearing loss had been identified by whole-genome sequencing

荒木 正雄^{1,2} (Masao Araki)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、佐野 肇³ (Hajime Sano)、堀 あすか⁴ (Asuka Hori)、秦 健一郎^{4,5} (Kenichiro Hata)、高田 史男^{1,6} (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部
(Genetics Division, Department of Genetics, Kitasato University Hospital, Sagami-hara, Japan)
- 2 神奈川県厚生農業協同組合連合会 相模原協同病院
(Kanagawa Prefectural Welfare Federation of Agricultural Cooperative, Sagami-hara Kyodo Hospital, Sagami-hara, Japan)
- 3 北里大学 医療衛生学部
(School of Allied Health Sciences, Kitasato University, Sagami-hara, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 群馬大学大学院 医学系研究科 医学部医学科 分子細胞生物学
(Department of Molecular and Cellular Biology, Gunma University Graduate School of Medicine, Maebashi, Japan)
- 6 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Sagami-hara, Japan)

Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD) at Ehime University Hospital

尾崎 依里奈^{1,2} (Erina Ozaki)、森谷 京子³ (Kyoko Moritani)、大木 弓月³ (Yuzuki Oki)、永田 美保⁴ (Miho Nagata)、石原 康貴^{4,5} (Yasuki Ishihara)、宮下 洋平^{4,5,6} (Yohei Miyashita)、朝野 仁裕^{4,5,6} (Yoshihiro Asano)、石前 峰斉³ (Minenori Ishimae)、江口 真理子^{2,3} (Mariko Eguchi)

- 1 愛媛大学医学部附属病院総合診療サポートセンター
(Total Medical Support Center, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
- 2 愛媛大学医学部附属病院臨床遺伝医療部
(Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
- 3 愛媛大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
- 4 大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 5 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 バイオバンク
(Biobank, Open Innovation Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 6 国立循環器病研究センター 病院 ゲノム医療部門
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

Genome-wide association study identifies candidate loci associated with postoperative nausea/vomiting and sedation

西澤 大輔¹ (Daisuke Nishizawa)、三枝 勉² (Tsutomu Mieda)、辻田 美紀³ (Miki Tsujita)、中川 秀之³ (Hideyuki Nakagawa)、山口 茂樹⁴ (Shigeki Yamaguchi)、笠井 慎也¹ (Shinya Kasai)、長谷川 準子¹ (Junko Hasegawa)、江畑 裕子¹ (Yuko Ebata)、中山 京子¹ (Kyoko Nakayama)、北村 晶³ (Akira Kitamura)、林田 真和^{1,3,5} (Masakazu Hayashida)、池田 和隆^{1,6} (Kazutaka Ikeda)

- 1 公益財団法人東京都医学総合研究所 依存性物質プロジェクト (精神行動医学研究分野)
(Addictive Substance Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 2 埼玉医科大学病院 麻酔科
(Department of Anesthesiology, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 3 埼玉医科大学国際医療センター 麻酔科
(Department of Anesthesiology, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)
- 4 埼玉医科大学国際医療センター 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)
- 5 順天堂大学医学部 麻酔科学・ペインクリニック講座
(Department of Anesthesiology & Pain Medicine, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 精神薬理研究部
(Department of Neuropsychopharmacology, National Institute of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

P3-03-7

An effective kinship determination approach for microarray-based SNP profiles in practical forensic operations

矢ヶ崎 佳代子¹ (Kayoko Yagasaki)、フィッツパトリック コリー² (Colleen Fitzpatrick)、
コボル マイケル^{3,4} (Michael D. Coble)

- 1 警視庁 科学捜査研究所
(Forensic Science Laboratory, Tokyo Metropolitan Police Department, Tokyo, Japan)
- 2 アイデンティファインダーズ インターナショナル
(Identifinders International LLC, Fountain Valley, California, USA)
- 3 ノーステキサス大学 ヒト個人識別研究所
(Center for Human Identification, University of North Texas Health Science Center, Fort Worth, Texas, USA)
- 4 ノーステキサス大学 微生物、免疫、遺伝学分野
(Department of Microbiology, Immunology and Genetics, University of North Texas Health Science Center, Fort Worth, Texas, USA)

P3-03-8

Development of viral therapy using mesenchymal stem cells as virus carriers for peritoneally disseminated cancer

久保 秀司¹ (Shuji Kubo)、竹内 雄哉^{1,2} (Yuya Takeuchi)、小川 奈桜^{1,2} (Nao Ogawa)、
福田 (園田) 絵観子¹ (Emiko Sonoda-Fukuda)、笠原 典之³ (Noriyuki Kasahara)

- 1 兵庫医科大学 先端医学研究所 分子遺伝治療学部門
(Laboratory of Molecular and Genetic Therapeutics, Institute for Advanced Medical Sciences, Hyogo Medical University)
- 2 関西学院大学 大学院理工学研究科 生命医化学専攻
(Departments of Biomedical Chemistry, School of Science and Technology, Kwansei Gakuin University)
- 3 カリフォルニア大学サンフランシスコ校 脳神経外科学・放射線腫瘍学部門
(Departments of Neurological Surgery and Radiation Oncology, University of California, San Francisco)

P3-03-9

A case of vascular Ehlers-Danlos syndrome, which is difficult to diagnose and required repeated single-gene testing

清水 辰一郎 (Shinichiro Shimizu)

船橋市立医療センター 病理診断科
(Department of Pathology, Funabashi Municipal Medical Center, Chiba, Japan)

P3-03-10

A family with Hirschsprung's disease with a *RET* gene variant

田中 優子¹ (Yuko Tanaka)、鈴木 宏² (Hiroshi Suzumura)、湯浅 博美³ (Hiromi Yuasa)、
村松 みゆき¹ (Miyuki Muramatsu)、鈴木 完⁴ (Kan Suzuki)、石田 和之⁵ (Kazuyuki Ishida)

- 1 獨協医科大学病院 がんゲノム診療部門
(Department of Cancer Genome, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 獨協医科大学 小児科
(Division of Pediatrics, Dokkyo Medical University)
- 3 獨協医科大学 血液/腫瘍内科
(Hematology and Oncology, Dokkyo Medical University)
- 4 獨協医科大学 小児外科
(Division of Pediatric Surgery, Surgical Oncology Graduate School of Medicine Dokkyo Medical University)
- 5 獨協医科大学 病理診断学
(Department of Diagnostic Pathology, Dokkyo Medical University)

P3-03-11

Genomics and Medical Research Coordinator (GMRC): the system and current status

山本 緑¹ (Midori Yamamoto)、武藤 香織² (Kaori Muto)

- 1 千葉大学 予防医学センター
(Department of Sustainable Health Science, Center for Preventive Medical Sciences, Chiba University, Chiba, Japan)
- 2 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)

Association of CYP gene polymorphisms with adverse events and blood levels of vancomycin administration

中村 麻理奈¹ (Marina Nakamura)、長崎 裕加² (Yuka Nagasaki)、佐藤 陽一² (Youichi Sato)

- 1 徳島大学 薬学部 薬学科 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Tokushima University)
- 2 徳島大学 大学院医歯薬学研究部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)

Survey on extracting requirements for fertility institutions offering genetic medicine in Shizuoka prefecture

水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、堀内 泰江³ (Yasue Horiuchi)、臼井 健³ (Takeshi Usui)、望月 修^{3,5} (Osamu Mochizuki)、三宅 秀彦^{3,6} (Hidehiko Miyake)、後藤 雄一^{3,7} (Yuichi Goto)、末岡 浩^{3,4} (Kou Sueoka)

- 1 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 2 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)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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)
- 5 稲垣レディースクリニック
(Inagaki Ladies Clinic, Shizuoka, Japan)
- 6 お茶の水女子大学
(Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 7 国立国際医療研究センター
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

Decrease of inactivated X chromosomes contributes to artifacts in NGS analysis

村瀬 悠理¹ (Yuri Murase)、七里 由衣¹ (Yui Shichiri)、稲垣 秀人¹ (Hidehito Inagaki)、杉原 英志² (Eiji Sugihara)、中岡 義晴³ (Yoshiharu Nakaoka)、森本 義晴⁴ (Yoshiharu Morimoto)、市川 智子⁵ (Tomoko Ichikawa)、倉橋 浩樹¹ (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 2 藤田医科大学 研究推進本部 オープンファシリティセンター
(Open Facility Center, Research Promotion Headquarters, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 3 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 4 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC Grandfront Osaka Clinic, Osaka, Japan)
- 5 日本医科大学付属病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

P3-03-15

Survey on Challenges for Establishing a System within Shizuoka Prefecture at Medical Institutions of Genetic Disorders

末岡 浩^{1,2} (Kou Sueoka)、水口 雄貴^{1,3,4} (Yuki Mizuguchi)、堀内 泰江¹ (Yasue Horiuchi)、
臼井 健¹ (Takeshi Usui)、望月 修^{1,5} (Osamu Mochizuki)、三宅 秀彦^{1,6} (Hidehiko Miyake)、
後藤 雄一^{1,7} (Yuichi Goto)

- 1 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, 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 産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 那須赤十字病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nasu Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 5 稲垣レディースクリニック
(Inagaki Ladies Clinic, Shizuoka, Japan)
- 6 お茶の水女子大学
(Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 7 国立国際医療研究センター
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

一般ポスター 3-04 腫瘍遺伝学 3

Poster Session 3-04 Cancer Genetics 3

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-04-1

Clinical evaluation of advanced and recurrent breast cancer patients undergoing comprehensive genomic profiling test

山村 順 (Jun Yamamura)、吉岡 舞香 (Maika Yoshioka)、宮村 裕紀子 (Yukiko Miyamura)、
神垣 俊二 (Shunji Kamigaki)、好井 理世 (Riyo Yoshii)

堺市立総合医療センター
(Sakai City Medical Center)

P3-04-2

Cascade genetic testing for HBOC relatives: verified from 117 families' genetic counseling

金子 景香¹ (Keika Kaneko)、土橋 映仁² (Akito Dobashi)、新川 裕美¹ (Hiromi Arakawa)、
幅野 愛理¹ (Eri Habano)、箕浦 祐子¹ (Yuko Minoura)、久我 亜沙美¹ (Asami Kuga)、
石岡 宏太¹ (Kota Ishioka)、林 直美¹ (Naomi Hayashi)、古川 孝広¹ (Takahiro Kogawa)、
植木 有紗¹ (Arisa Ueki)

- 1 がん研究会有明病院
(The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 2 公益財団法人 がん研究会がん研究所
(The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research)

P3-04-3

Two cases in which BRACAnalysis results changed from VUS to Mutation identified with Special Interpretation

丹羽 由衣¹ (Yui Niwa)、新納 恵美子^{1,2} (Emiko Niino)、安原 肇^{1,3} (Hajime Yasuhara)、
吉元 千陽^{1,2} (Chiharu Yoshimoto)、佐道 俊幸^{1,2} (Toshiyuki Sado)

- 1 奈良県総合医療センター 遺伝カウンセリング室
(Department of Medical Genetics, Nara Prefecture General Medical Center, Nara, Japan)
- 2 奈良県総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Nara Prefecture General Medical Center)
- 3 奈良県総合医療センター 新生児集中治療部
(Neonatal Intensive Care Unit, Nara Prefecture General Medical Center)

Outcome of Risk Reducing Laparoscopic Salpingo-oophorectomy for Hereditary Breast and Ovarian Cancer

樋口 やよい¹ (Yayoi Higuchi)、泉谷 知明¹ (Chiaki Izumiya)、松浦 拓也¹ (Takuya Matsuura)、
氏原 悠介¹ (Yusuke Ujihara)、牛若 昂志¹ (Takashi Ushiwaka)、田代 真理² (Mari Tashiro)、
久保 亨^{2,3} (Toru Kubo)、前田 長正¹ (Nagamasa Maeda)

- 1 高知大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Medical School Hospital)
- 2 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital)
- 3 高知大学医学部附属病院 老年病科
(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School Hospital)

Six cases of HBOC off-tumor with PGPV of *BRCA* identified through comprehensive cancer genome profiling testing

土井 美帆子^{1,5} (Mihoko Doi)、岩見 加奈子¹ (Kanao Iwami)、佐田野 英¹ (Hanae Satano)、
野間 翠^{1,2} (Midori Noma)、白山 裕子^{1,3} (Yuko Shiroyama)、神明 俊介⁴ (Shunsuke Shinmei)、
梶原 充⁴ (Mitsuru Kajiwarra)、森岡 健彦⁵ (Takehiko Morioka)、篠崎 勝則⁵ (Katsunori Shinozaki)、
石川 暢久⁶ (Nobuhisa Ishikawa)、西阪 隆^{1,7} (Takashi Nishisaka)

- 1 県立広島病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 県立広島病院乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 県立広島病院産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 県立広島病院泌尿器科
(Department of Urology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 5 県立広島病院臨床腫瘍科
(Division of Clinical Oncology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 6 県立広島病院呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 7 県立広島病院臨床研究検査科・病理診断科
(Department of Pathology and Laboratory Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

Challenges Insighted from Risk-Reducing salpingo-oophorectomy (RRSO) in Women with HBOC

松山 裕美^{1,2,5} (Yumi Matsuyama)、松本 久宣^{1,4} (Hisanori Matsumoto)、赤澤 香³ (Kaori Akazawa)、
小椋 恵利⁴ (Eri Ogura)、藤上 友輔⁴ (Yusuke Fujikami)、赤木 佳奈⁴ (Kana Akagi)、
伴 健二⁴ (Kenji Ban)、飛梅 孝子⁴ (Takako Tobiume)、巽 啓司⁴ (Keiji Tatsumi)、
金村 米博^{1,2} (Yonehiro Kanemura)、八十島 宏行^{1,3} (Hiroyuki Yasojima)

- 1 国立病院機構 大阪医療センター 遺伝診療センター
(Clinical Genetics Center, NHO Osaka National Hospital, Osaka, Japan)
- 2 国立病院機構 大阪医療センター 臨床研究センター 先進医療研究開発部分子医療研究室
(Division of Molecular Medicine, Department of Biomedical Research and Innovation, Institute for Clinical Research, NHO Osaka National Hospital, Osaka, Japan)
- 3 国立病院機構 大阪医療センター 乳腺外科
(Department of Surgery, Breast Oncology, NHO Osaka National Hospital, Osaka, Japan)
- 4 国立病院機構 大阪医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, NHO Osaka National Hospital, Osaka, Japan)
- 5 岐阜大学病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
(Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital)

Analyzing Japanese familial breast cancer through whole exome sequencing analysis

松下 洋輔¹ (Yosuke Matsushita)、アブドゥラ イリ シヤズワナ¹ (Ili Syazwana Abdullah)、高橋 定子² (Yasuko Takahashi)、小松 正人² (Masato Komatsu)、清谷 一馬² (Kazuma Kiyotani)、三好 康雄³ (Yasuo Miyoshi)、本田 純子⁴ (Junko Honda)、紺谷 桂一⁵ (Keiichi Kontani)、大住 省三⁶ (Shozo Ohsumi)、笹 三徳⁷ (Mitsunori Sasa)、片桐 豊雅^{1,2} (Toyomasa Katagiri)

- 1 医薬基盤・健康・栄養研究所 生体機能分子制御プロジェクト
(Laboratory of Biofunctional molecular Medicine, National Institute of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan)
- 2 徳島大学先端酵素学研究所 ゲノム制御学分野
(Div. Genome Med., Inst. for Genome Res., Tokushima University)
- 3 兵庫医科大学病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surg., Hyogo College of Med.)
- 4 独立行政法人国立病院機構 高知病院 外科
(Department Surg. Natl. Hospital Org. Kochi Natl. Hospital)
- 5 香川大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科
(Department Breast and Endocrine Surg., Kagawa University Hospital)
- 6 独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター 乳腺外科
(Department Breast Surg. Natl. Hospital Org. Shikoku Cancer Ctr.)
- 7 とくしまプレストケアクリニック
(Department Surg., Tokushima Breast Care Clinic)

An 18-year-old patient with gender incongruence and HBOC who underwent RRSO and BRM simultaneously with SRS

樫野 千明¹ (Chiaki Kashino)、小川 千加子¹ (Chikako Ogawa)、大平 安希子¹ (Akiko Ohira)、原賀 順子¹ (Junko Haraga)、光井 崇¹ (Takashi Mitsui)、衛藤 英理子¹ (Eriko Eto)、高橋 侑子² (Yuko Takahashi)、岩谷 胤生² (Tsuguo Iwatani)、枝園 忠彦² (Tadahiko Shien)、大住 理沙³ (Risa Osumi)、加藤 芙美乃³ (Fumino Kato)、二川 摩周³ (Mashu Futagawa)、深野 智華³ (Chika Fukano)、山本 英喜³ (Hideki Yamamoto)、平沢 晃³ (Akira Hirasawa)、中塚 幹也⁴ (Mikiya Nakatsuka)、増山 寿¹ (Hisashi Masuyama)

- 1 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 産科・婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
- 2 岡山大学病院 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Okayama University Hospital)
- 3 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Okayama University Hospital)
- 4 岡山大学大学院保健学研究科
(Okayama University Graduate School of Health Sciences.)

Pathological Evaluation Methods in Contralateral Risk-reduction Mastectomy in Patients with BRCA Positive Breast Cancer

本吉 愛^{1,2} (Ai Motoyoshi)、荻原 眞帆² (Maho Ogiwara)、小野 結佳² (Yuika Ono)、小澤 南² (Minami Ozawa)、鈴木 由妃² (Yuki Suzuki)、杉下 陽堂² (Yodo Sugishita)、吉岡 耕平² (Kohei Yoshioka)、尾堀 佐知子² (Sachiko Ohori)、右田 王介² (Osuke Migita)、津川 浩一郎^{1,2} (Koichiro Tsugawa)

- 1 聖マリアンナ医科大学 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast & Endocrine Surgery, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部
(Department of Genetic Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

Multidisciplinary team care for patient and relative with *RAD51* germline pathogenic variant

好井 理世 (Riyo Yoshii)、河田 尚子 (Naoko Kawata)、横山 拓平 (Takuhei Yokoyama)、山村 順 (Jun Yamamura)

堺市立総合医療センター
(Sakai City Medical Center, Osaka, Japan)

Clinical Characteristics of *ATM* Germline Pathogenic Variants: Insights from 11 Families

久我 亜沙美¹ (Asami Kuga)、金子 景香¹ (Keika Kaneko)、新川 裕美¹ (Hiromi Arakawa)、
幅野 愛理¹ (Eri Habano)、箕浦 祐子¹ (Yuko Minoura)、石岡 宏太¹ (Kota Ishioka)、
林 直美¹ (Naomi Hayashi)、土橋 映仁^{1,2} (Akito Dobashi)、古川 孝広¹ (Takahiro Kogawa)、
植木 有紗¹ (Arisa Ueki)

- 1 がん研究会有明病院
(The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 2 がん研究会がん研究所
(The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research)

Matched-pair analysis of the blood and MSI-H tumor tissues from patients counseled due to suspicion of Lynch syndrome

安東 美穂¹ (Miho Ando)、平岡 さゆり¹ (Sayuri Hiraoka)、岩屋 啓一¹ (Keiichi Iwaya)、
相村 春彦² (Haruhiko Sugimura)、野水 整³ (Tadashi Nomizu)、岡村 弥妃⁴ (Miki Okamura)、
大住 省三⁴ (Shozo Osumi)、岩泉 守哉⁵ (Moriya Iwaizumi)、吉岡 貴裕⁶ (Takahiro Yoshioka)、
石川 亜貴⁷ (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋⁷ (Akihiro Sakurai)、桑田 健⁸ (Takeshi Kuwata)、
関根 茂樹⁹ (Shigeki Sekine)、松川 愛未¹⁰ (Manami Matsukawa)、田辺 記子¹⁰ (Noriko Tanabe)、
平田 真¹⁰ (Makoto Hirata)、吉田 輝彦¹⁰ (Teruhiko Yoshida)、菅野 康吉^{1,10} (Kokichi Sugano)

- 1 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院
(Department Genetic Medicine, Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan)
- 2 公益財団法人佐々木研究所
(Sasaki Institute, Sasaki Foundation)
- 3 公益財団法人星総合病院外科・がんの遺伝外来
(Department of Surgery, Breast Cancer Center, Familial Tumor Clinic, Hoshi General Hospital)
- 4 国立病院機構四国がんセンター遺伝性がん診療科
(Department of Hereditary Tumors, National Hospital Organization, Shikoku Cancer Center)
- 5 浜松医科大学医学部遺伝子診療部
(Clinical and Molecular Genetics Center, Hamamatsu University School of Medicine)
- 6 高知医療センター外科
(Department of Surgery, Kochi Health Sciences Center)
- 7 札幌医科大学遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 8 国立がん研究センター東病院遺伝子診療部門
(Department of Pathology and Clinical Laboratories, National Cancer Center Hospital East)
- 9 慶應義塾大学医学部病理学教室
(Department of Pathology, Keio University School of Medicine)
- 10 国立がん研究センター中央病院遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hosp)

Genomic profiling of multiple tissues in two patients with multiple endocrine neoplasia type 1

成岡 茜¹ (Naruoka Akane)、大浪 澄子¹ (Sumiko Ohnami)、長嶋 剛史^{1,2} (Takashi Nagashima)、
芹沢 昌邦¹ (Masakuni Serizawa)、畠山 慶一¹ (Keiichi Hatakeyama)、大島 啓一¹ (Keiichi Ohshima)、
大浪 俊平¹ (Shumpei Ohnami)、堀内 泰江^{1,3} (Yasue Horiuchi)、淨住 佳美³ (Yoshimi Kiyozumi)、
松林 宏行³ (Hiroyuki Matsubayashi)、浦上 研一¹ (Kenichi Urakami)、秋山 靖人¹ (Yasuto Akiyama)、
山口 健^{1,3} (Ken Yamaguchi)

- 1 静岡県立静岡がんセンター研究所
(Shizuoka Cancer Center Research Institute, Nagaizumi-cho, Japan)
- 2 エスアールエル
(SRL Inc.)
- 3 静岡県立静岡がんセンター
(Shizuoka Cancer Center Hospital)

P3-04-14

Two cases of surveillance using DWIBS in Li-Fraumeni syndrome

行重 佐和香¹ (Sawaka Yukishige)、井上 寛章¹ (Hiroaki Inoue)、乾 友浩¹ (Tomohiro Inui)、
笹 聡一郎¹ (Soichiro Sasa)、三崎 万理子¹ (Mariko Misaki)、後藤 正和¹ (Masakazu Goto)、
森野 豊之² (Hiroyuki Morino)、吉田 友紀子² (Yukiko Yoshida)、宮本 容子² (Yoko Miyamoto)、
今井 芳枝³ (Yoshie Imai)、滝沢 宏光¹ (Hiromitsu Takizawa)

- 1 徳島大学大学院 胸部・内分泌・腫瘍外科学
(Department of Thoracic, Endocrine Surgery and Oncology, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)
- 2 徳島大学病院 ゲノム医療センター
(Clinical Genomic Center, Tokushima University Hospital)
- 3 徳島大学大学院 保健科学部門 看護学講座 がん看護学分野
(Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)

P3-04-15

Increased Risk of Hepatocarcinogenesis through HBV Integration in Patients with a Good Prognosis and HBx Mutations

西田 奈央¹ (Nao Nishida)、長崎 正朗² (Masao Nagasaki)、杉山 真也³ (Masaya Sugiyama)、
土浦 貴代¹ (Takayo Tsuchiura)、石川 美由紀³ (Miyuki Ishikawa)、徳永 勝士⁴ (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野
(Department of Genomic Function and Diversity, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University)
- 2 九州大学 生体防御医学研究所 高深度オミクスサイエンスセンター バイオメディカル情報解析分野
(Human Biosciences Unit for the Top Global Course Center for the Promotion of Interdisciplinary Education and Research, Kyoto University)
- 3 国立国際医療研究センター 研究所感染病態研究部
(Department of Viral Pathogenesis and Controls, National Center for Global Health and Medicine)
- 4 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト (戸山)
(Genome Medical Science Project-Toyama, National Center for Global Health and Medicine)

P3-04-16

Cases of patients with tumors harboring *BAP1* mutation provided with genetic counseling as secondary findings of CGP

藤原 拓海^{1,2} (Takumi Fujiwara)、奥川 喜永¹ (Yoshinaga Okugawa)、鶴賀 龍樹² (Tatsuki Tsuruga)、
岡野 智仁² (Tomohito Okano)、北嶋 貴仁¹ (Takahito Kitajima)、坪井 順哉¹ (Jyunya Tsuboi)、
橋詰 令太郎¹ (Ryotaro Hashizume)、今井 裕¹ (Hiroshi Imai)、池尻 誠¹ (Makoto Ikejiri)、
望木 郁代¹ (Ikuyo Mochiki)、中谷 中¹ (Kaname Nakatani)、小林 哲² (Tetsu Kobayashi)

- 1 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital, Mie, Japan)
- 2 三重大学医学部附属病院 呼吸器内科学講座
(Department of Pulmonary and Critical Care Medicine, Mie University Faculty and Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)

P3-04-17

Evaluation of Presumed Germline Pathogenic Variants Disclosure in Cancer Gene Panel Testing Conducted at Our Hospital

高津 美月¹ (Mizuki Takatsu)、木村 純子^{1,2} (Junko Kimura)、野村 充俊^{1,2} (Mitsutoshi Nomura)、
中村 将人^{1,2} (Masato Nakamura)、下条 久志^{1,3} (Hisashi Shimojo)、小田 京太^{1,4} (Kyota Oda)、
高木 健治^{1,5} (Kenji Takagi)、茂木 英明¹ (Hideaki Moteki)

- 1 慈泉会相澤病院 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Aizawa Hospital, Nagano, Japan)
- 2 慈泉会相澤病院 がん集学治療センター
(Aizawa Comprehensive Cancer Center, Aizawa Hospital, Nagano, Japan)
- 3 慈泉会相澤病院 病理診断科
(Department of Pathology, Aizawa Hospital, Nagano, Japan)
- 4 慈泉会相澤病院 放射線治療科
(Division of Radiation Oncology, Aizawa Hospital, Nagano, Japan)
- 5 相澤健康センター 診療部
(Department of Health Management, Aizawa Health Checkup Center, Nagano, Japan)

P3-04-18

Evaluation of cancer predisposition gene variants using tumor profiling data

山本 剛 (Gou Yamamoto)、井内 勝哉 (Katsuya Iuchi)、加藤 幹人 (Mikito Kato)、岡田 千春 (Chiharu Okada)、仲 なつき (Natsuki Naka)、糟谷 祥子 (Sachiko Kasuya)、若月 智和 (Tomokazu Wakatsuki)、松江 千枝 (Chie Matsue)、迫江 公己 (Kumi Sakoe)、角田 美穂 (Miho Kakuta)、吉田 玲子 (Reiko Yoshida)、赤木 究 (Kiwamu Akagi)

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)

P3-04-19

Examination of Genomic Profiling Test for Prostate Cancer at Our Institution

久住 倫宏¹ (Norihiro Kusumi)、栗原 侑生¹ (Yuki Kurihara)、松三 あずさ¹ (Azusa Matsumi)、徳永 素¹ (Moto Tokunaga)、和田里 章悟¹ (Syogo Watari)、窪田 理沙¹ (Risa Kubota)、市川 孝治¹ (Takaharu Ichikawa)、津島 知靖¹ (Tomoyasu Tsushima)、平沢 晃² (Akira Hirasawa)

1 NHO岡山医療センター 泌尿器科

(Department of Urology, NHO Okayama Medical Center)

2 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学

(Department of clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Faculty of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences)

P3-04-20

Experience using MGPT for hereditary tumors developed at our hospital and the need for EQA

松下一之^{1,2,3} (Kazuyuki Matsushita)、石毛 崇之¹ (Takayuki Ishige)、西村 基^{1,2,3} (Motoi Nishimura)、大西 徳子² (Noriko Oonishi)、市川 智彦^{2,3} (Tomohiko Ichikawa)

1 千葉大学医学部附属病院 検査部

(Department of Laboratory Medicine, Chiba University Hospital, Japan)

2 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部

(Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Japan)

3 千葉大学医学部附属病院 がんゲノムセンター

(Center for Cancer Genomes, Chiba University Hospital, Japan)

P3-04-21

Changes in genetic practice at the designated cancer center over 12 years

松本 光史^{1,3} (Koji Matsumoto)、菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、向井 めぐみ¹ (Megumi Mukai)、松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、後藤 里沙¹ (Risa Goto)、日下 咲^{1,2} (Saki Hinoshita)、河村 美由紀^{1,3} (Miyuki Kawamura)、境 秀樹^{1,3} (Hideki Sakai)、森田 充紀^{1,3} (Mitsunori Morita)、尾上 琢磨^{1,3} (Takuma Onoe)、澁谷 剛志^{1,4} (Takashi Shibutani)、濱崎 京子^{1,4} (Kyoko Hamasaki)、廣利 浩一^{1,5} (Koichi Hirokaga)、田村 和朗¹ (Kazuo Tamura)

1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科

(Division of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

2 兵庫県立がんセンター 看護部

(Division of Nursing, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

3 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科

(Division of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

4 兵庫県立がんセンター 婦人科

(Division of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

5 兵庫県立がんセンター 乳腺外科

(Division of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

P3-04-22

Considerations from our experiences in cancer genomic medicine

荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、津村 秀康^{1,2} (Hideyasu Tsumura)、尾堀 佐知子¹ (Sachiko Ohori)、川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、荒木 正雄¹ (Masao Araki)、藁谷 美奈¹ (Mina Waraya)、高田 史男^{1,3} (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 医学部 泌尿器科学

(Department of Urology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

3 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)

P3-04-23 Identification of URST4 as a prognostic factor and therapeutic target for breast cancer

Hoa Thi Nguyen¹、Atsushi Takano^{1,2,3}、Yohei Miyagi⁴、Yataro Daigo^{1,2,3}

- 1 Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science
- 2 Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science
- 3 Center for Antibody and Vaccine Therapy, The University of Tokyo
- 4 Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center

P3-04-24 Profiles of T-cell receptor repertoire in long responders to immune checkpoint inhibitors combined with chemotherapy

竹下 純平^{1,2} (Junpei Takeshita)、柳原 一広¹ (Kazuhiro Yanagihara)

- 1 関西電力医学研究所 臨床腫瘍研究部
(Department of Clinical Oncology, Kansai Electric Power Medical Research Institute, Kyoto, Japan)
- 2 医学研究所 北野病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Kitano Hospital)

P3-04-25 Molecular characterization of ovarian yolk sac tumor in a postmenopausal woman: Implications for pathogenesis

長島 稔 (Minoru Nagashima)、出嶋 弥広 (Mihiro Dejima)、朝見 友香 (Yuka Asami)、
廣瀬 佑輔 (Yusuke Hirose)、島田 佳苗 (Kanae Shimada)、三村 貴志 (Takashi Mimura)、
小貫 麻美子 (Mamiko Onuki)、石川 哲也 (Tetsuya Ishikawa)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa)、
松本 光司 (Koji Matsumoto)

昭和大学医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)

P3-04-26 Spatial transcriptomics can illuminate the insights into the gene expression profiles of rare prostate cancer subtypes

渡辺 隆太¹ (Ryuta Watanabe)、新井 明那¹ (Haruna Arai)、三浦 徳宣¹ (Noriyoshi Miura)、
倉田 美恵^{2,3} (Mie Kurata)、北澤 理子⁴ (Riko Kitazawa)、菊川 忠彦¹ (Tadahiko Kikugawa)、
雑賀 隆史¹ (Takashi Saika)

- 1 愛媛大学大学院医学系研究科
(Ehime University Graduate School of Medicine)
- 2 愛媛大学大学院医学系研究科 解析病理学
(Department of Analytical Pathology, Ehime University Graduate School of Medicine)
- 3 愛媛大学プロテオサイエンスセンター 病理学部門
(Division of Pathology, Proteo-Science Center, Ehime University)
- 4 愛媛大学医学部附属病院 病理診断科
(Division of Diagnostic Pathology, Ehime University Hospital)

一般ポスター 3-05 メンデル遺伝

Poster Session 3-05 Mendelian Disorders

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25

会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム D)

Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25

Room : Poster Room (Ballroom D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-05-1 演題取り下げ

The comprehensive clinical study of Classical Ehlers-Danlos syndrome in 34 Japanese patients

神谷 素子^{1,2,4} (Motoko Kamiya)、山口 智美^{1,2,3} (Tomomi Yamaguchi)、黄瀬 恵美子¹ (Emiko Kise)、小島 朋美¹ (Tomomi Kojima)、佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、米原 優香¹ (Yuka Yonehara)、古庄 知己^{1,2,3,5,6} (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)
- 5 信州大学基盤研究支援センター・機器分析部門
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 6 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

The linkage disequilibrium in Japanese FECD patients with TCF4 repeat expansion

酒井 堇¹ (Sumire Sakai)、桂 優衣¹ (Yui Katsura)、甲斐 千舟^{2,3} (Chifune Kai)、前野 紗代² (Sayo Maeno)、大家 義則² (Yoshinori Oie)、辻川 元一^{1,2} (Motokazu Tsujikawa)

- 1 大阪大学 医学系研究科 生体病態情報科学
(Area of Medical Laboratory Science and Technology, Osaka University, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学医学系研究科眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Graduate School of Medicine, Osaka University, Osaka, Japan)
- 3 大阪大学医学系研究科遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University, Osaka, Japan)

A retrospective analysis of STRC-Related Hearing Loss and Genetic Counseling

村上 遥香¹ (Haruka Murakami)、井上 沙聡¹ (Satomi Inoue)、奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、務台 英樹^{2,3} (Hideki Mutai)、南 修司郎⁴ (Shujiro Minami)、山澤 一樹¹ (Kazuki Yamazawa)、松永 達雄^{1,2,4} (Tatsuo Matsunaga)

- 1 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構東京医療センター 聴覚平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 北里大学医学部 分子遺伝学
(Molecular Genetics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

Integrated Machine Learning Approach for MODY Diagnosis Tailored to the Japanese Population

田中 愛佳¹ (Manaka Tanaka)、細道 一善¹ (Kazuyoshi Hosomichi)、高橋 佳大² (Yoshihiro Takahashi)、矢部 大介⁴ (Daisuke Yabe)、堀川 幸男^{2,3} (Yukio Horikawa)

- 1 東京薬科大学大学院 生命科学研究科 ゲノム情報医科学
(Laboratory of Computational Genomics, Graduate School of Life Science, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 2 岐阜大学大学院 医学研究科 内分泌代謝病態学
(Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, 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 京都大学大学院 医学研究科 糖尿病・内分泌・栄養内科学
(Departments of Diabetes, Endocrinology and Nutrition, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

P3-05-6

Two cases of autosomal dominant Alport syndrome with novel pathogenic variants in COL4A4

大久保 久美子¹ (Kumiko Ohkubo)、伊藤 建二² (Kenji Ito)、升谷 耕介² (Kosuke Masutani)、上杉 憲子³ (Noriko Uesugi)、野津 寛大⁴ (Kandai Nozu)

- 1 福岡大学 医学部 臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡大学 医学部 腎臓・膠原病内科学
(Division of Nephrology and Rheumatology, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 3 福岡大学 医学部 病理学
(Department of Pathology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 4 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University School of Medicine, Kobe, Japan)

P3-05-7

Further delineate the phenotype: SCN2A-associated epileptic encephalopathy

島田 姿野^{1,2,3} (Shino Shimada)、山口 解冬³ (Tokito Yamaguchi)、水谷 聡志³ (Soshi Mizutani)、西條 直也⁴ (Naoya Saijyo)、松田 慎平² (Shimpei Matsuda)、秋庭 崇人² (Takato Akiba)、高山 順⁵ (Jun Takayama)、菊池 敦生⁴ (Atsuo Kikuchi)、今井 克美³ (Katsumi Imai)

- 1 順天堂大学臨床遺伝学
(Department of Clinical Genetics, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学小児科
(Department of Pediatrics, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 3 静岡てんかん神経医療センター
(NHO Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorders)
- 4 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 5 東北大学大学院医学系研究科AIフロンティア新医療創生分野
(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

一般ポスター 3-06 稀少疾患 2

Poster Session 3-06 Rare Diseases 2

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド D)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Emerald D, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-06-1

Brain Morphology and Personality Trait on Constitutive Hyperactivity State of Hedgehog Signaling

塩浜 直¹ (Tadashi Shiohama)、内川 英紀^{1,2} (Hideki Uchikawa)、澤田 大輔^{1,3} (Daisuke Sawada)、内田 智子¹ (Tomoko Uchida)、藤井 克則^{1,4} (Katsunori Fujii)、濱田 洋通¹ (Hiromichi Hamada)

- 1 千葉大学大学院 医学研究院 小児病態学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Pediatrics, Chiba, Japan)
- 2 東千葉メディカルセンター 小児科
(Department of Pediatrics, Eastern Chiba Medical Center, Togane, Japan)
- 3 千葉県こども病院 小児神経科
(Division of Child Neurology, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)
- 4 国際医療福祉大学 成田病院 小児科
(Department of Pediatrics, International University of Health and Welfare, Narita, Japan)

Detection of an unbalanced translocation and an inverted duplication using optical genome mapping

林 幸奈¹ (Yukina Hayashi)、岡田 賢² (Satoshi Okada)、早川 誠一² (Seiichi Hayakawa)、小林 良行² (Yoshiyuki Kobayashi)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、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, Kanagawa, Japan)
- 2 広島大学大学院 医系科学研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 3 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, Kanagawa, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)

An unusual case of 6q terminal deletion syndrome with visual and olfactory deficits

野中 智生¹ (Tomoki Nonaka)、岡田 健太郎² (Kentaro Okada)、荒井 勇人² (Yuto Arai)、笠城 典子³ (Noriko Kasagi)、足立 香織⁴ (Kaori Adachi)、前垣 義弘^{1,2} (Yoshihiro Maegaki)、栗野 宏之^{1,4} (Hiroyuki Awano)

- 1 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Tottori, Japan)
- 2 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, Japan)
- 3 鳥取大学 医学部保健学科基礎看護学講座
(Division on Fundamental Nursing, School of Health Science, Faculty of Medicine Tottori University, Tottori, Japan)
- 4 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター
(Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University, Tottori, Japan)

Development of a support infrastructure for patients and families with Fragile X syndrome and related disorders

足立 香織¹ (Kaori Adachi)、新里 早紀² (Saki Shinzato)、野中 智生³ (Tomoki Nonaka)、青木 智彩子⁴ (Chisako Aoki)、岡崎 哲也⁵ (Tetsuya Okazaki)、山本 彩⁶ (Aya Yamamoto)、難波 栄二^{4,7} (Eiji Nanba)

- 1 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, Tottori, Japan)
- 2 鳥取大学 医学部 医学科 医学教育学講座 医学教育学分野
(Division of Medical Education, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, Japan)
- 3 鳥取大学 医学部附属病院 遺伝子診療科
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Tottori, Japan)
- 4 加古川中央市民病院 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kakogawa Central City Hospital, Hyogo, Japan)
- 5 岡山大学 学術研究院医歯薬学域 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, Okayama, Japan)
- 6 札幌学院大学 心理学部
(Faculty of Psychology, Sapporo Gakuin University, Hokkaido, Japan)
- 7 医療法人晴顕会大谷病院
(Otani Hospital, Okayama, Japan)

Mutation Screening for Rare Genome Instability Disorders and ASO Therapeutics Development

中沢 由華 (Yuka Nakazawa)、尾曾 太一 (Taichi Oso)、葉 琳 (Lin Ye)、荻 朋男 (Tomoo Ogi)

名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIEM), Nagoya University, Nagoya, Japan)

Investigation of accuracy of rare disease inference with ChatGPT: comparison with our AI diagnostic supporting system

要 匡^{1,2} (Tadashi Kaname)、飯田 貴也¹ (Takaya Iida)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、藤井 陽子¹ (Yoko Fujii)、佐藤 万仁¹ (Kazuhito Satou)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、成富 研二³ (Kenji Naritomi)、松原 洋一¹ (Yoichi 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 国立成育医療研究センター アレルギーセンター
(Allergy Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 沖縄南部療育医療センター
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Okinawa, Japan)

Nine years' accomplishment of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Okinawa

知念 安紹^{1,2} (Yasutsugu Chinen)、仲村 貞郎¹ (Sadao Nakamura)、柳 久美子³ (Kumiko Yanagi)、要 匡³ (Tadashi Kaname)、成富 研二⁴ (Kenji Naritomi)、中西 浩一^{1,2} (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, 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 研究所 ゲノム医療研究部
(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)

TERT mutation that cause dyskeratosis congenita in a patient with MDS transformed from AA

湯浅 博美 (Hiromi Yuasa)、佐々木 光 (Ko Sasaki)、中村 文美 (Fumi Nakamura)、新井 ほのか (Honoka Arai)、半田 智幸 (Tomoyuki Handa)、中村 由香 (Yuka Nakamura)、仲村 祐子 (Yuko Nakamura)、鶴見 茂治 (Shigeharu Tsurumi)、三谷 絹子 (Kinuko Mitani)、今井 陽一 (Yoichi Imai)

獨協医科大学 血液・腫瘍内科

(Department of Hematology and Oncology, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)

Re-evaluation of comprehensive genetic analysis data for rare and undiagnosed disease cases

高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、谷口 公介^{2,5} (Kosuke Taniguchi)、尾堀 佐知子^{1,3} (Sachiko Ohori)、川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、兒崎 智子⁴ (Tomoko Kozaki)、堀 あすか⁵ (Asuka Hori)、秦 健一郎^{2,5} (Kenichiro Hata)、高田 史男^{1,4} (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部
(Division of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 群馬大学 大学院医学系研究科 医学部医学科 分子細胞生物学
(Department of Molecular and Cellular Biology, Gunma University, Gunma, Japan)
- 3 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 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)
- 5 国立研究開発法人国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P3-06-10

Evaluation of novel ADAMTS3 abnormalities found in patients with Hennekam lymphangiectasia-lymphedema syndrome

五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、蒔田 芳男² (Yoshio Makita)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、藤井 陽子¹ (Yoko Fujii)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、飯田 貴也¹ (Takaya Iida)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、比田井 朋美¹ (Tomomi Hidai)、小俣 牧子¹ (Makiko Omata)、スルタナ サラ¹ (Sara Sultana)、佐藤 万仁¹ (Kazuhiro Sato)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、松原 洋一³ (Yoichi Matsubara)、要 匡¹ (Tadashi Kaname)

- 1 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室
(Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P3-06-11

Report of hybrid group clinics for children with genetic syndromes after easing COVID-19 restrictions

来住 美和子 (Miwako Kizumi)、澤田 優貴 (Yuki Sawada)、小林 美和 (Miwa Kobayashi)、福島 美夢 (Miyu Fukushima)、蓮見 健太 (Kenta Hasumi)、小田 小百合 (Sayuri Oda)、蔵光 寛行 (Hiroyuki Kuramitsu)、小口 祐伴 (Yusuke Oguchi)、大場 大樹 (Daiju Oba)、大橋 博文 (Hirofumi Ohashi)

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)

P3-06-12

Identification of the allelic origins of different somatic *PURA* variants by targeted long-read sequencing

藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、竹下 絵里² (Eri Takeshita)、末永 祐太² (Yuta Suenaga)、高橋 祐二³ (Yuji Takahashi)、尾堀 佐知子¹ (Sachiko Ohori)、土田 奈緒美^{1,4} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,4} (Yuri Uchiyama)、三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、宮武 聡子^{1,5} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通¹ (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科診療部
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 3 国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科診療部
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, 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, Kanagawa, Japan)
- 5 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Kanagawa, Japan)

P3-06-13

Somatic variants in 18 patients with pheochromocytoma and paraganglioma

中尾 佳奈子^{1,2} (Kanako Nakao)、内原 正樹³ (Masaki Uchihara)、田辺 晶代³ (Akiyo Tanabe)

- 1 国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部
(Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, 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)
- 3 国立国際医療研究センター 病院 糖尿病内分泌代謝科
(Diabetes, Endocrinology and Metabolism, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

Biallelic missense CEP55 variants cause severe prenatal MARCH syndrome

符 莉^{1,2} (Li Fu)、山本 祐華² (Yuka Yamamoto)、瀬山 理恵² (Rie Seyama)、
松澤 奈々² (Nana Matsuzawa)、長岡 真梨子³ (Mariko Nagaoka)、八尾 隆史³ (Takashi Yao)、
濱田 恵輔⁴ (Keisuke Hamada)、緒方 一博⁴ (Kazuhiro Ogata)、鈴木 敏史⁵ (Toshifumi Suzuki)、
土田 奈緒美^{1,6} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,6} (Yuri Uchiyama)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、
三澤 計治¹ (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,7} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、
藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、板倉 敦夫² (Atsuo Itakura)、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 順天堂大学医学部産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo Japan)
- 3 順天堂大学医学部人体病理病態学講座
(Department of Human Pathology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo Japan)
- 4 横浜市立大学大学院医学研究科生化学
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama Japan)
- 5 恵愛病院産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keiai Hospital, Saitama Japan)
- 6 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)
- 7 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama Japan)

Retrospective review of IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases) registered cases in NCNP hospital

濱 由香¹ (Yuka Hama)、伊達 英俊² (Hidetoshi Date)、高橋 祐二^{1,3} (Yuji Takahashi)、
水澤 英洋⁴ (Hidehiro Mizusawa)、
未診断疾患イニシアチブ (IRUD)⁵ (Undiagnosed Diseases (irud) Initiative On Rare And)

- 1 国立精神・神経医療研究センター病院 ゲノム診療部
(Department of Genomic Medicine, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 2 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)
- 3 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry)
- 4 国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry)
- 5 IRUD (未診断疾患イニシアチブ)
(IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases))

Reporting of DICER1 Syndrome in our Hospital

藁谷 美奈^{1,2} (Mina Waraya)、川田 莉佳¹ (Rika Kawata)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、
高田 史男^{1,3} (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院遺伝診療部
(Genetics Division, Department of Genetics and Genomics, Kitasato University Hospital)
- 2 JCHO相模野病院外科
(Department of Surgery, Japan Community Health Care Organization. Sagamino Hospital)
- 3 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences)

Characteristics of PCR-Amplicons Long-Read Sequencing of *ADAMTS13* Causative Gene of Thrombotic Thrombocytopenic Purpura

高橋 篤¹ (Atsushi Takahashi)、樋口 (江浦) 由佳² (Yuka Eura)、叶 盛² (Sheng Ye)、
松本 雅則³ (Masanori Matsumoto)、小亀 浩市² (Koichi Kokame)

- 1 国立循環器病研究センター 研究所 病態ゲノム医学部
(Department of Genomic Medicine, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター 研究所 分子病態部
(Department of Molecular Pathogenesis, Research Institute, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 3 奈良県立医科大学 輸血部・血液内科
(Department of Hematology, Nara Medical University, Nara, Japan)

P3-06-18 Physical and motor development of 3-year-old boy with diagnosis of trisomy 21 and achondroplasia

齋藤 真理 (Mari Saito)、菊池 豊 (Yutaka Kikuchi)

芳賀赤十字病院 小児科

(Department of Pediatrics, Haga Red Cross Hospital, Mouka, Japan)

P3-06-19 Adult-onset Wolfram syndrome with recurrent non-paralytic ileus harboring a novel WFS1 variant

羽尾 曉人¹ (Akihito Hao)、川添 僚也¹ (Tomoya Kawazoe)、中田 安浩² (Yasuhiro Nakata)、
長岡 詩子¹ (Utako Nagaoka)、漆葉 章典¹ (Akinori Uruha)、蕨 陽子¹ (Yoko Warabi)、
菅谷 慶三¹ (Keizo Sugaya)、高橋 一司¹ (Kazushi Takahashi)

1 東京都立神経病院 脳神経内科

(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

2 東京都立神経病院 神経放射線科

(Department of Neuroradiology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

P3-06-20 RNA sequencing evaluating aberrant transcripts arising from a deletion involving the last exon of *SMARCB1*

土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、大橋 博文³ (Hirofumi Ohashi)、
興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、
水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通^{1,2,4} (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 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)

4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科

(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

P3-06-21 Familial Case of Hypocalciuric Hypercalcemia Type 3 Revealed Through Genetic Testing

隅田 健太郎 (Kentarō Suda)、宮崎 幸子 (Sachiko Miyazaki)、小松 茅乃 (Kayano Komatsu)、
三浦 彩奈 (Ayana Miura)、田中 佑弥 (Yumi Tanaka)、真里谷 奨 (Tasuku Mariya)、
水上 都 (Miyako Mizukami)、室田 文子 (Ayako Murota)、石川 亜貴 (Aki Ishikawa)、
櫻井 晃洋 (Akihiro Sakurai)

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)

P3-06-22 Lenz Majewski syndrome with mild bone sclerosis

小針 靖子¹ (Yasuko Kobari)、滝沢 琢己² (Takumi Takizawa)、宮田 暖³ (Non Miyata)、
高山 順¹ (Jun Takayama)、呉 繁夫⁴ (Shigeo Kure)、菊池 敦生⁵ (Atsuo Kikuchi)、田宮 元¹ (Gen Tamiya)

1 東北大学大学院医学系研究科 AIフロンティア新医療創生分野

(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine)

2 群馬大学大学院医学系研究科 小児科学分野

(Department of Pediatrics, Gunma University Graduate School of Medicine)

3 国立感染症研究所 細胞化学部

(Department of Biochemistry and Cell Biology, National Institute of Infectious Diseases)

4 宮城県立こども病院

(Miyagi Children's Hospital)

5 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野

(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

Rapid generation of mouse model mimicking VUS uncovers novel pleiotropy in genetic disorders

林 深^{1,2} (Shin Hayashi)、鈴木 康予¹ (Yasuyo Suzuki)、福士 大輔¹ (Daisuke Fukushi)、
山田 憲一郎¹ (Kenichiro Yamada)、中村 奈都紀² (Natsuki Nakamura)、大辻 塩見² (Shiomi Otsuji)、
上原 朋子² (Tomoko Uehara)、稲葉 美枝² (Mie Inaba)、水野 誠司² (Seiji Mizuno)、
宮原 弘明³ (Hiroaki Miyahara)

- 1 愛知県医療育総合センター 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)
- 2 愛知県医療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatric Internal Medicine and Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital)
- 3 愛知医科大学 加齢医学研究所 神経病理部門
(Department of Neuropathology, Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University)

一般ポスター 3-07 周産期遺伝 2

Poster Session 3-07 Prenatal Genetic 2

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド C)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Emerald C, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

The outcomes in 11 cases with increased nuchal translucency and following chorionic villi sampling

松澤 奈々 (Nana Matsuzawa)、山本 祐華 (Yuka Yamamoto)、北村 絵里 (Eri Kitamura)、
石田 ゆり (Yuri Ishida)、竹田 純 (Jun Takeda)、板倉 敦夫 (Atsuo Itakura)

順天堂大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynaecology, Juntendo University, Tokyo)

Outcome of cases with abnormal ultrasound findings and counseling prior to amniocentesis

犬塚 早紀¹ (Saki Inuzuka)、小野 ひとみ¹ (Hitomi Ono)、島岡 竜一¹ (Ryuichi Shimaoka)、
松井 雅子¹ (Masako Matsui)、浅井 一彦¹ (Kazuhiko Asai)、岩垣 重紀¹ (Shigenori Iwagaki)、
長柄 美保子² (Mihoko Nagara)、阪下 達哉² (Tatsuya Sakashita)、村上 博昭² (Hiroaki Murakami)、
金子 英雄² (Hideo Kaneko)、高橋 雄一郎¹ (Yuichiro Takahashi)

- 1 岐阜県総合医療センター 産科・胎児診療科
(Department of Fetal Maternal Medicine, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 2 岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)

Sibling cases of fetal hydrops and akinesia with compound heterozygous *RYR1* mutations

今野 寛子^{1,2} (Hiroko Konno)、村越 毅^{1,2} (Takeshi Murakoshi)、小林 光紗² (Misa Kobayashi)、
柴田 亜貴子² (Akiko Shibata)、森 菜採子² (Natsuko Mori)、安達 博² (Hiroshi Adachi)、
内山 剛² (Tsuyoshi Uchiyama)、西尾 公男² (Kimio Nishio)

- 1 聖隷浜松病院 総合周産期母子医療センター
(Division of Perinatology, Fetal Diagnosis and Therapy, Maternal and Perinatal Care Center, Seirei Hamamatsu General Hospital, Hamamatsu City, Japan)
- 2 聖隷浜松病院 臨床遺伝センター
(Division of Medical Genetics, Medical Genetics Center, Seirei Hamamatsu General Hospital, Hamamatsu City, Japan)

Current status of prenatal genetic testing in Japan 2023

佐々木 愛子¹ (Aiko Sasaki)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、左合 治彦³ (Haruhiko Sago)、
白土 なほ子⁴ (Nahoko Shirato)、関沢 明彦⁴ (Akihiko Sekizawa)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)、
増崎 英明⁶ (Hideaki Masuzaki)、増澤 祐子⁷ (Yuko Masuzawa)、山本 俊至⁸ (Toshiyuki Yamamoto)、
吉橋 博史⁹ (Hiroshi Yoshihashi)、田中 司朗¹⁰ (Shiro Tanaka)、柴田 有花² (Yuka Shibata)、
福嶋 佳菜子¹¹ (Kanao Fukushima)、小崎 健次郎¹² (Kenjiro Kosaki)、山田 重人¹³ (Shigehito Yamada)、
西垣 昌和¹¹ (Masakazu Nishizaki)、三宅 秀彦¹⁴ (Hidehiko Miyake)

- 1 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター / 遺伝診療センター
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine / Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 北海道大学 北海道大学病院臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
- 3 山王バースセンター / 国立成育医療研究センター
(Sanno Birth Center / National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 昭和大学 医学部産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)
- 6 佐世保市総合医療センター
(Sasebo City General Hospital)
- 7 聖路加国際大学 看護学研究科
(St.Luke's International University, Graduate School of Nursing Science)
- 8 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 9 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 Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
- 10 京都大学医学研究科 臨床統計学講座
(Department of Clinical Biostatistics/Clinical Biostatistics Course, Graduate School of Medicine Kyoto University)
- 11 国際医療保健福祉大学 大学院医療福祉学研究科
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare Graduate School, Tokyo, Japan)
- 12 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)
- 13 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 14 お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系
(Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University)

PGT-A results and genetic counseling at our hospital

米谷 直人¹ (Naoto Yonetani)、杉本 達朗¹ (Tatsuro Sugimoto)、前田 崇彰¹ (Takaaki Maeda)、
長尾 亜紀¹ (Aki Nagao)、近藤 朱音¹ (Akane Kondou)、森根 幹生¹ (Mikio Morine)、
檜尾 健二¹ (Kenji Hinokio)、岩井 艶子¹ (Tsuyako Iwai)、深野 智華¹ (Chika Fukano)、
前田 和寿¹ (Kazuhisa Maeda)、松山 毅彦² (Takehiko Matsuyama)、松山 幸世² (Yukiyo Matsuyama)

- 1 国立病院機構 四国こどもとおとなの医療センター 遺伝医療センター
(Department of Genetic medical center, NHO Shikoku medical center for children and adults, Zentsuji, Japan)
- 2 厚仁病院
(Koujin hospital)

NIPT provision system in Nagasaki Prefecture

長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、松田 理子³ (Riko Matsuda)、野々下 晃子⁴ (Akiko Nonoshita)、菅 幸恵⁵ (Sachie Suga)、山崎 健太郎⁶ (Kentaro Yamasaki)、谷川 秀郎⁷ (Hideo Tanigawa)、淵 直樹⁸ (Naoki Fuchi)、吉田 至幸⁹ (Shiko Yoshida)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、吉浦 孝一郎² (Koh-ichiro Yoshiura)、三浦 清徳¹ (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 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)
- 3 長崎大学病院 ゲノム診療センター がんゲノム診療部門
(Department of Cancer Genomics Unit of Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 4 佐世保市総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sasebo City Central Hospital, Nagasaki, Japan)
- 5 長崎医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki Medical Center, Nagasaki, Japan)
- 6 山崎産婦人科
(Yamasaki Clinic)
- 7 三浦産婦人科
(Miura Obstetrics and Gynecology Clinic)
- 8 浏レディースクリニック
(Fuchi Ladies Clinic)
- 9 島原マタニティクリニック
(Shimabara Maternity Clinic)

Diagnoses and outcomes after positive NIPT findings at non-accredited medical facilities

中村 靖¹ (Yasushi Nakamura)、田村 智英子¹ (Chieko Tamura)、山田 研二¹ (Kenji Yamada)、井原 千琴¹ (Chikoto Ihara)、古澤 未緒¹ (Mio Furusawa)、紀平 力^{1,2} (Chikara Kihira)

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

De novo microdeletions involving AHDC1 in two patients with Xia Gibbs syndrome

原口 康平¹ (Kohei Haraguchi)、里 龍晴¹ (Tatsuharu Sato)、松田 理子² (Riko Matsuda)、三嶋 博之³ (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎³ (Koh-ichiro Yoshiura)、森内 浩幸¹ (Hiroyuki Moriuchi)、伊達木 澄人¹ (Sumito Dateki)

- 1 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital)
- 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)
- 3 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

Two cases of Frys syndrome with prenatally diagnosed multiple malformations including diaphragmatic hernia

涌井 菜央¹ (Nao Wakui)、味村 和哉^{1,2} (Kazuya Mimura)、西森 早苗¹ (Sanae Nishimori)、金 蒼美¹ (Sohmi Kin)、田伏 真理¹ (Mari Tabuse)、浜本 えり子¹ (Eriko Hamamoto)、町村 栄聡^{1,2} (Sakaaki Machimura)、辻 沙織¹ (Saori Tsuji)、山本 幸代¹ (Koyo Yamamoto)、小林 まりや¹ (Mariya Kobayashi)、岡田 愛子^{1,2} (Aiko Okada)、中村 仁美¹ (Hitomi Nakamura)、遠藤 誠之¹ (Masayuki Endo)

- 1 大阪大学大学院医学系研究科 産科学婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, Osaka University)
- 2 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, Osaka University Hospital)

P3-07-10 Two cases with different decisions following the results of amniotic fluid SNP microarray analyses

小古山 学 (Manabu Ogoyama)、堀江 健司 (Kenji Horie)、大草 陽史 (Takafumi Okusa)、
鈴木 寛正 (Hirotsada Suzuki)、薄井 里英 (Rie Usui)、左 勝則 (Seung Chik Jwa)、
大口 昭英 (Akihito Ohkuchi)、高橋 宏典 (Hironori Takahashi)、藤原 寛行 (Hiroyuki Fujiwara)

自治医科大学 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

P3-07-11 13 cases of uncertificated NIPT for sex chromosome aneuploidy, CNV, and autosomal aneuploidy except trisomy 13, 18, 21

西野 千尋¹ (Chihiro Nishino)、佐々木 愛子^{1,3} (Aiko Sasaki)、柿沼 裕樹¹ (Yuki Kakinuma)、
中尾 優里¹ (Yuri Nakao)、大黒 太陽¹ (Taiyo Oguro)、衣斐 凜子¹ (Rinko Ibi)、毛利 心¹ (Shin Mouri)、
藤野 佐保¹ (Saho Fujino)、直海 玲¹ (Akira Naomi)、小西 晶子¹ (Akiko Konishi)、
長谷川 冬雪³ (Huyuki Hasegawa)、梶原 一紘¹ (Kazuhiro Kajiura)、室本 仁^{2,3} (Jin Muromoto)、
鈴木 朋^{1,3} (Tomo Suzuki)、赤石 理奈^{1,3} (Rina Akaishi)、杉林 里佳^{2,3} (Rika Sugibayashi)、
小澤 克典^{2,3} (Katsusuke Ozawa)、和田 誠司^{2,3} (Seiji Wada)

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

(Department of 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

(Department of Maternal-Fetal biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

3 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 遺伝診療科

(Department of Medical genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P3-07-12 Satisfaction survey, perception survey of Pregnant women and partners and future challenges at a newly certified NIPT

池田 枝里 (Eri Ikeda)、大月 公介 (Kosuke Otuki)、野村 明日香 (Asuka Nomura)、
辻中 安菜 (Anna Tujinaka)、矢崎 明香 (Sayaka Yasaki)、橘 涼太 (Ryota Tatibana)、
芦田 敬 (Takasi Asida)

飯田市立病院

(Iida Municipal Hospital)

P3-07-13 Inappropriate information provision in prenatal genetic counseling in Japan: experience at a prenatal diagnostic center

田村 智英子 (Chieko Tamura)、井原 千琴 (Chikoto Ihara)、古澤 未緒 (Mio Furusawa)、
山田 研二 (Kenji Yamada)、中村 靖 (Yasushi Nakamura)

FMC東京クリニック

(FMC Tokyo Clinic)

P3-07-14 Situations where X and Y aneuploidy screening with NIPT is needed: experience at a prenatal diagnostic center

田村 智英子 (Chieko Tamura)、井原 千琴 (Chikoto Ihara)、古澤 未緒 (Mio Furusawa)、
山田 研二 (Kenji Yamada)、中村 靖 (Yasushi Nakamura)

FMC東京クリニック

(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)

P3-07-15 Our approach to prenatal diagnosis

岡田 千穂¹ (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈¹ (Mina Kasima)、金城 ちなつ¹ (Chinatsu Kinjo)、
上田 真子¹ (Mako Ueda)、澤井 英明^{1,2} (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 兵庫医科大学病院 産科婦人科学

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)

Considerations on the handling on carrier embryos of X-linked disorders in PGT-M

庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、中野 達也¹ (Tatsuya Nakano)、山内 博子¹ (Hiroko Yamauchi)、
門上 大祐¹ (Daisuke Kadokami)、小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、
森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

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

Clinical features of unbalanced translocation 46,XX, der(14)t(3;14)(q22;q32.2): A case report

上原 有貴¹ (Yuki Kamihara)、西川 智子² (Tomoko Nishikawa)、勝又 薫³ (Kaoru Katsumata)、
柴崎 淳³ (Jun Shibasaki)、黒田 友紀子² (Yukiko Kuroda)、岡田 悠暉^{1,4} (Yuki Okada)、
相原 隆充¹ (Takamitsu Aihara)、喜舎場 千裕¹ (Chihiro Kishaba)、今西 琴美¹ (Kotomi Imanishi)、
梅原 琴乃¹ (Kotono Umehara)、丸山 浩一¹ (Koichi Maruyama)、葛西 路¹ (Michi Kasai)、
長瀬 寛美¹ (Hiromi Nagase)、石川 浩史¹ (Hiroshi Ishikawa)

- 1 神奈川県立こども医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, 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
(Department of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 新生児科
(Department of Neonatology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)

Otopalatodigital Syndrome Type 2 with Prenatal Oligohydramnios in Two Siblings with a Novel Filamin A Mutation

武藤 愛¹ (Megumi Muto)、堀之内 崇士¹ (Takashi Horinouchi)、木下 正啓² (Masahiro Kinoshita)、
福井 香織² (Kaori Fukui)、高瀬 隆太² (Ryuta Takase)、渡邊 順子² (Yoriko Watanabe)、
日吉 裕介² (Yusuke Hiyoshi)、田中 征治² (Seiji Tanaka)、秋葉 純³ (Jun Akiba)、
瀬山 理恵^{4,5} (Rie Seyama)、内山 由理^{4,6} (Yuri Uchiyama)、松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)、
吉里 俊幸¹ (Toshiyuki Yoshizato)、津田 尚武¹ (Naotake Tsuda)

- 1 久留米大学 医学部 産科婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 2 久留米大学 医学部 小児科学教室
(Department of Paediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 3 久留米大学病院 病理診断科 病理部
(Department of Diagnostic Pathology, Kurume University Hospital, Kurume, Japan)
- 4 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)
- 5 順天堂大学 医学部 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 6 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)

Considering the indications for PGT-M: A case of Myotonic Dystrophy (DM1)

永井 立平¹ (Ryuhei Nagai)、大黒 太陽¹ (Taiyo Oguro)、樋口 やよい¹ (Yayoi Higuchi)、
田代 真理² (Mari Tashiro)、庵前 美智子³ (Michiko Ammae)、中岡 義晴³ (Yoshiharu Nakaoka)

- 1 高知大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Medical School, Kochi)
- 2 高知大学 医学部附属病院 臨床遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital)
- 3 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic)

一般ポスター 3-08 臨床遺伝学 2

Poster Session 3-08 Clinical Genetics 2

日時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25

会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ロビー)

Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25

Room : Poster Room (Lobby, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-08-1

Clinical and genetic evaluation of individuals with neurodevelopmental disorders: 10-years experiences of "ID clinic"

高野 亨子^{1,2} (Kyoko Takano)、涌井 敬子^{1,2} (Keiko Wakui)、神谷 素子^{1,2,3} (Motoko Kamiya)、山口 智美^{1,2,4} (Tomomi Yamaguchi)、武田 良淳⁵ (Ryojun Takeda)、柳 久美子^{6,7} (Kumiko Yanagi)、要 匡^{6,7} (Tadashi Kaname)、古庄 知己^{1,2,4,8,9} (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 小児科
(Department of Pediatrics, 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 長野県立こども病院 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 6 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)
- 7 未診断疾患イニシアチブ
(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics, Tokyo, Japan)
- 8 信州大学 基盤研究支援センター 機器分析部門
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 9 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

P3-08-2

A case with 12p13.1 deletion accompanied by *GRIN2B* -related neurodevelopmental disorder, hydrocephalus and symphalangism

四本 由郁^{1,2} (Yuka Yotsumoto)、長坂 美和子^{1,2} (Miwako Nagasaka)、原田 敦子^{1,3} (Atsuko Harada)、玉置 知子¹ (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, Osaka, Japan)
- 2 愛仁会高槻病院小児科
(Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 3 愛仁会高槻病院小児脳外科
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)

Genetic counseling and phenotypic variations in X chromosome mutations in Turner syndrome

白崎 茉莉¹ (Mari Shirasaki)、後藤 真紀¹ (Maki Goto)、秋山 悠歩¹ (Chikaho Akiyama)、加藤 未千与¹ (Michiyo Kato)、榊原 尚敬¹ (Hisanori Sakakibara)、菅沼 寛明¹ (Hiroaki Suganuma)、石川 奈央¹ (Nao Ishikawa)、佐野 友里子¹ (Yuriko Sano)、木村 真梨子¹ (Mariko Kimura)、根井 駿¹ (Takashi Nei)、井土 琴美¹ (Kotomi Izuchi)、河井 啓一郎^{1,2} (Keiichiro Kawai)、野坂 和外^{1,3} (Kazuto Nosaka)、鈴木 徹平¹ (Teppei Suzuki)、森田 剛文¹ (Takanori Morita)、浮田 真季⁴ (Maki Ukita)、村田 透⁵ (Toru Murata)、田中 繁⁶ (Shigeru Tanaka)、小林 靖⁷ (Yasushi Kobayashi)

- 1 岡崎市民病院 (Okazaki City Hospital)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 産婦人科 (Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University Hospital)
- 3 千葉徳洲会病院 婦人科 (Department of Gynecology, Chiba Tokushukai Hospital)
- 4 岡崎市民病院 医療技術局 (Department of medical technique, Okazaki City Hospital)
- 5 岡崎市民病院 乳腺外科 (Department of Breast Surgery, Okazaki City Hospital)
- 6 岡崎市民病院 総合診療部 (Department of General Medicine, Okazaki City Hospital)
- 7 岡崎市民病院 (Okazaki City Hospital)

The Clinical Manifestations of Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorders

竹内 千仙 (Chisen Takeuchi)、金子 実基子 (Mikiko Kaneko)、原田 佳奈 (Kana Harada)、川目 裕 (Hiroshi Kawame)

東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital)

A Case of autosomal recessive osteogenesis imperfecta with Chiari malformation caused by a homozygous *FKBP10* variant

柏木 博子 (Hiroko Kashiwagi)、上山 薫 (Kaoru Ueyama)、橋本 志野 (Shino Hashimoto)、原田 大輔 (Daisuke Harada)、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 Healthcare Organization (JCHO) Osaka Hospital, Osaka, Japan)

A Novel frameshift variant of *GRHL2* with adult-onset hearing loss at higher frequencies

中野 光花^{1,2} (Mika Nakano)、宇田川 友克^{1,2,3,4} (Tomokatsu Udagawa)、松本 翠愛¹ (Miria Matsumoto)、高橋 恵里沙^{2,3,4} (Erisa Takahashi)、原田 佳奈³ (Kana Harada)、金子 実基子³ (Mikiko Kaneko)、務台 英樹⁵ (Hideki Mutai)、奈良 清光⁶ (Kiyomitsu Nara)、平林 源希^{3,4} (Motoki Hirabayashi)、栗原 渉^{3,4,7} (Sho Kurihara)、櫻井 結華⁴ (Yuika Sakurai)、吉川 衛¹ (Mamoru Yoshikawa)、松永 達雄⁶ (Tatsuo Matsunaga)

- 1 東邦大学医療センター大橋病院 耳鼻咽喉科 (Department of Otorhinolaryngology, Toho University Ohashi Medical Center)
- 2 東京慈恵会医科大学 解剖学講座 (Department of Anatomy, The Jikei University School of Medicine)
- 3 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部 (Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital)
- 4 東京慈恵会医科大学 耳鼻咽喉科 (Department of Otorhinolaryngology, The Jikei University School of Medicine)
- 5 北里大学医学部 分子遺伝学 (Department of Molecular Genetics, Kitasato University School of Medicine)
- 6 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 Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center)
- 7 スタンフォード大学 耳鼻咽喉科頭頸部外科 (Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Stanford University School of Medicine, Stanford, CA, USA)

De novo case of PTEN hamartoma tumor syndrome

松谷 彬子^{1,2} (Akiko Matsutani)、山本 剛¹ (Go Yamamoto)、角田 美穂¹ (Miho Kakuta)、
 仲 なつき¹ (Natsuki Naka)、糟谷 祥子¹ (Sachiko Kasuya)、池田 有美¹ (Yumi Ikeda)、
 迫江 公己¹ (Kumi Sakoe)、松江 千枝¹ (Chie Matsue)、坪井 美樹³ (Miki Tsuboi)、
 井内 勝哉¹ (Katsuya Iuchi)、若月 智和¹ (Tomokazu Wakatsuki)、吉田 玲子¹ (Reiko Yoshida)、
 赤木 究¹ (Kiwamu Akagi)

- 1 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)
- 2 新都心むさしのクリニック 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Shintoshin Musashino Clinic)
- 3 埼玉県立がんセンター 乳腺腫瘍内科
(Department of Breast Oncology, Saitama Cancer Center)

Case of autosomal recessive polycystic kidney disease followed up for a long period as portal hypertension

階堂 三砂子¹ (Misako Kaido)、高橋 しゅんすけ² (Shunsuke Takahashi)、
 森貞 直哉^{3,4} (Naoya Morisada)、上田 宏達¹ (Hiromichi Ueda)、宮田 ゆかり⁵ (Yukari Miyata)、
 好井 理世⁵ (Riyo Yoshii)、野津 寛大⁴ (Kandai Nozu)

- 1 堺市立総合医療センター 遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Sakai City Medical Center)
- 2 近畿大学奈良病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Kindai University Nara Hospital)
- 3 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)
- 4 神戸大学大学院医学研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
- 5 堺市立総合医療センター 看護局
(Department of Nursing, Sakai City Medical Center)

Genetic analysis and Clinical phenotype of X-linked Choroideremia including a female patient

吉田 晶子^{1,2,3} (Akiko Yoshida)、河合 加奈子¹ (Kanakko Kawai)、浦川 優作^{1,4} (Yusaku Urakawa)、
 稲葉 慧^{1,3} (Akira Inaba)、横田 聡¹ (Satoshi Yokota)、平見 恭彦¹ (Yasuhiko Hirami)、
 大道 納菜子^{1,5} (Nanako Omichi)、高瀬 紗矢香^{1,5} (Sayaka Takabuchi)、高橋 政代¹ (Masayo Takahashi)、
 栗本 康夫¹ (Yasuo Kurimoto)、小原 収⁶ (Osamu Ohara)、前田 亜希子¹ (Akiko Maeda)

- 1 神戸市立神戸アイセンター病院
(Kobe City Eye Hospital)
- 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 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University)
- 5 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)
- 6 かずさDNA研究所
(Kazusa DNA Research Institute)

Genetic screening of aniridia families

平岡 美紀^{1,2,3} (Miki Hiraoka)、佐々木 佑菜² (Yuna Sasaki)、向中野 実央² (Mio Mukainakano)、
 鳥居 薫子⁴ (Kaoruko Torii)、堀田 喜裕⁴ (Yoshihiro Hotta)、石田 晋³ (Susumu Ishida)、
 山田 崇弘² (Takahiro Yamada)

- 1 北海道医療大学 予防医療科学センター 眼科
(Department of Ophthalmology, Health Sciences University of Hokkaido, Hokkaido, Japan)
- 2 北海道大学病院 遺伝子診療部
(Division of clinical genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan)
- 3 北海道大学 大学院医学研究員 眼科
(Department of Ophthalmology, Hokkaido University, Hokkaido, Japan)
- 4 浜松医科大学 眼科
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)

Novel MSX1 frameshift variant in a Japanese case with nonsyndromic oligodontia

佐野 泰斗¹ (Yasuto Sano)、安藤 道代¹ (Michiyo Andou)、戸田 麗子² (Reiko Toda)、大田 亜希子³ (Akiko Oota)、町田 純一郎^{1,4} (Junichiro Machida)、時田 義人^{1,5} (Yoshihito Tokita)、里村 一人² (Kazuhito Satomura)、後藤 満雄¹ (Mitsuo Goto)

- 1 愛知学院大学 歯学部 口腔顎顔面外科学講座
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Aichi Gakuin University, Aichi, Japan)
- 2 鶴見大学 歯学部 口腔内科学講座
(Department of Oral Medicine and Stomatology, School of Dental Medicine, Tsurumi University, Kanagawa, Japan)
- 3 トヨタ記念病院 腫瘍内科
(Medical Oncology, TOYOTA Memorial Hospital, Aichi, Japan)
- 4 トヨタ記念病院 歯科口腔外科
(Dentistry and Oral Surgery, TOYOTA Memorial Hospital, Aichi, Japan)
- 5 愛知県医療療育総合センター 障害モデル研究部門
(Department of Disease Model, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)

Clinical and genetic spectrum of patients with IRF2BPL syndrome

岩間 一浩^{1,2} (Kazuhiro Iwama)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、坂本 正宗^{1,2,3} (Masamune Sakamoto)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、奥水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通^{1,3,4} (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院医学研究科発生小児医療学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 3 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)
- 4 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

Genome-wide association study of responsiveness by SARS-CoV-2 mRNA vaccination in Japanese population

山崎 慶子¹ (Keiko Yamazaki)、内藤 龍彦² (Tatsuhiko Naito)、真下 陽一¹ (Yoichi Mashimo)、影山 貴弘³ (Takahiro Kageyama)、田中 繁³ (Shigeru Tanaka)、谷口 俊文^{4,5} (Toshibumi Taniguchi)、松下一之⁶ (Kazuyuki Matsushita)、猪狩 英俊^{4,5} (Hidetoshi Igari)、花岡 英紀⁷ (Hideki Hanaoka)、横手 幸太郎⁸ (Koutaro Yokote)、中島 裕史^{3,5} (Hiroshi Nakajima)、岡田 随象^{2,9} (Yukinori Okada)、尾内 善広¹ (Yoshihiro Onouchi)

- 1 千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学
(Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)
- 2 大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学
(Department of Statistical Genetics, Osaka University Graduate School of Medicine)
- 3 千葉大学大学院医学研究院 アレルギー・臨床免疫学
(Department of Allergy and Clinical Immunology, Chiba University Graduate School of Medicine)
- 4 千葉大学医学部附属病院 感染制御部
(Department of Infectious Diseases, Chiba University Hospital)
- 5 千葉大学医学部附属病院 コロナワクチンセンター
(Chiba University Hospital COVID-19 Vaccine Center)
- 6 千葉大学医学部附属病院 検査部
(Division of Laboratory Medicine, Chiba University Hospital)
- 7 千葉大学医学部附属病院 臨床試験部
(Clinical Research Center, Chiba University Hospital)
- 8 千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学
(Department of Endocrinology, Hematology and Gerontology, Chiba University Graduate School of Medicine)
- 9 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)

P3-08-14

Analysis of abnormal splicing variants of collagen family genes, in patient-derived iPS cells with collagenopathies

研 澄仁^{1,2} (Sumihito Togi)、浦 大樹^{1,2} (Hiroki Ura)、畑中 久代¹ (Hisayo Hatanaka)、
新井田 要^{1,2} (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)

P3-08-15

Inframe deletion/duplication polymorphism patterns commonly detected in the *RPGR-ORF15* region

河合 加奈子¹ (Kanako Kawai)、吉田 晶子^{1,2,3} (Akiko Yoshida)、浦川 優作^{1,4} (Yuusaku Urakawa)、
稲葉 慧^{1,3} (Akira Inaba)、岡本 章⁵ (Akira Okamoto)、金子 理奈⁵ (Rina Kaneko)、
佐倉 文祥^{5,6} (Fumiaki Sakura)、横田 聡¹ (Satoshi Yokota)、平見 恭彦¹ (Yasuhiko Hirami)、
高橋 政代¹ (Masayo Takahashi)、栗本 康夫¹ (Yasuo Kurimoto)、小原 収⁵ (Osamu Ohara)、
前田 亜希子¹ (Akiko Maeda)

- 1 神戸市立神戸アイセンター病院
(Kobe City Eye Hospital, Kobe, Japan)
- 2 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 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University)
- 5 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute)
- 6 広島大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima University Hospital)

P3-08-16

Creating reports of Variants of Uncertain Significance for medical professionals: a comparison between SSGT and MGPT

二川 摩周¹ (Mashu Futagawa)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、
大住 理沙¹ (Risa Osumi)、深野 智華^{1,2} (Chika Fukano)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetuya Okazaki)、
浦川 優作³ (Yusaku Urakawa)、富田 秀太⁴ (Shuta Tomida)、奥舎 有加⁵ (Yuka Okusha)、
細野 祥之⁵ (Yasuyuki Hosono)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 2 岡山大学学術研究院 医歯薬学域 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University, Okayama, Japan)
- 3 藤田医科大学 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 4 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター
(Center for Comprehensive Genomic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 5 岡山大学学術研究 院医歯薬学域 薬理学
(Department of Pharmacology, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University, Okayama, Japan)

P3-08-17

Exploring the Genetic Landscape of Inherited Hereditary Neuropathy: A Comprehensive Analysis of 3200 Cases in Japan

吉村 明子¹ (Akiko Yoshimura)、安藤 匡宏¹ (Masahiro Ando)、穂原 貴裕¹ (Takahiro Hobara)、
児島 史一¹ (Fumikazu Kojima)、袁 軍輝¹ (Jun-Hui Yuan)、平松 有¹ (Yu Hiramatsu)、
樋口 雄二郎¹ (Yujiro Higuchi)、橋口 昭大¹ (Akihiro Hashiguchi)、岡本 裕嗣^{1,2} (Yuji Okamoto)、
高嶋 博¹ (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)

一般ポスター 3-09 神経遺伝学

Poster Session 3-09 Neurogenetics

日時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-09-1

Genetic factors associated with psychosis or dementia in Parkinson's disease

吉野 浩代¹ (Hiroyo Yoshino)、舩山 学^{1,2} (Manabu Funayama)、李 元哲^{2,3} (Yuanzhe Li)、
石黒 麻由^{2,4} (Mayu Ishiguro)、池田 彩² (Aya Ikeda)、西岡 健弥^{2,4} (Kenya Nishioka)、
服部 信孝^{1,2,3,5} (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 医学部 神経学講座
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 3 順天堂大学大学院 医学研究科 認知症診断・予防・治療学講座
(Department of Diagnosis, Prevention and Treatment of Dementia, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 4 順天堂大学医学部附属順天堂東京江東高齢者医療センター 脳神経内科
(Department of Neurology, Juntendo Tokyo Koto Geriatric Medical Center, Tokyo, Japan)
- 5 理化学研究所 神経変性疾患連携研究チーム
(Neurodegenerative Disorders Collaborative Laboratory, RIKEN Center for Brain Science, Tokyo, Japan)

P3-09-2

Genetic Analysis of Hereditary Cerebellar Ataxia in Southern Kyushu Using Next-Generation Sequencing

児島 史一 (Fumikazu Kojima)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、
野口 悠 (Yutaka Noguchi)、穂原 貴裕 (Takahiro Hobara)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、
袁 軍輝 (Junhui Yuan)、平松 有 (Yu Hiramatsu)、崎山 佑介 (Yusuke Sakiyama)、
橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

鹿児島大学医学部総合研究科 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, Japan)

P3-09-3

Genetic burden to white matter hyperintensities on brain magnetic resonance imaging (MRI) in Japanese general population

水田 依久子¹ (Ikuko Mizuta)、山下 典生^{2,3,4} (Fumio Yamashita)、清水 厚志^{3,4} (Atsushi Shimizu)、
須藤 洋一^{3,4} (Yoichi Sutoh)、山崎 弥生^{3,4} (Yayoi Otsuka-Yamasaki)、
渡邊 - 細見 明子¹ (Akiko Watanabe-Hosomi)、麦倉 俊司⁵ (Shunji Mugikura)、
木下 賢吾^{6,7} (Kengo Kinoshita)、森 菜緒子⁵ (Naoko Mori)、平良 摩紀子^{6,8,9} (Makiko Taira)、
齊藤 智⁶ (Tomo Saito)、松浦 啓¹ (Hiraku Matsuura)、宮澤 晃子⁶ (Akiko Miyazawa)、
坂本 博⁵ (Hiroshi Sakamoto)、山本 雅之⁷ (Masayuki Yamamoto)、佐々木 真理^{2,4} (Makoto Sasaki)、
布施 昇男^{6,7} (Nobuo Fuse)、水野 敏樹¹ (Toshiki Mizuno)

- 1 京都府立医科大学 脳神経内科学
(Department of Neurology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Japan)
- 2 岩手医科大学 超高磁場MRI診断・病態研究部門
(Div. of Ultrahigh Field MRI, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University, Japan)
- 3 岩手医科大学 生体情報解析部門
(Div. of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University, Japan)
- 4 いわて東北メディカル・メガバンク機構
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Japan)
- 5 東北メディカル・メガバンク機構 地域医療支援部門画像統計学分野
(Div. of Image Statistics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Japan)
- 6 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Japan)
- 7 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Japan)
- 8 東北大学医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Tohoku University, Japan)
- 9 東北大学病院 神経内科
(Department of Neurology, Tohoku University Hospital, Tohoku University, Japan)

P3-09-4

Genetic analysis of pure-type hereditary spastic paraplegia cases at our institution

嶋崎 晴雄 (Haruo Shimazaki)

埼玉医科大学 保健医療学部

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

P3-09-5

Generation of mouse embryonic stem cells carrying FSHD1-derived chromosome 4q35 for a novel FSHD1 mouse model

細川 美和¹ (Miwa Hosokawa)、平向 洋介² (Yosuke Hiramuki)、西野 一三³ (Ichizo Nishino)、久郷 裕之^{1,2} (Hiroyuki Kugoh)、香月 康宏^{1,2} (Yasuhiro Kazuki)

- 1 鳥取大学大学院 医学系研究科 医科学専攻 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, Graduate School of medical Science, Tottori University)
- 2 鳥取大学 医学部 生命科学科 染色体医工学講座
(Department of Chromosome Biomedical Engineering, School of Life Science, Faculty of Medicine, Tottori University)
- 3 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部
(Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)

P3-09-6

Three cases of DHDDS-related progressive myoclonus epilepsy

小林 悠¹ (Yu Kobayashi)、藤井 仁美¹ (Hitomi Fujii)、関 衛順¹ (Eijun Seki)、山田 慧¹ (Kei Yamada)、三浦 雅樹¹ (Masaki Miura)、放 上 萌美¹ (Moemi Hojo)、遠山 潤¹ (Jun Tohyama)、加藤 光広² (Mitsuhiro Kato)、才津 浩智³ (Hiroto Saito)、松本 直通⁴ (Naomichi Matsumoto)

- 1 国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科
(Department of Child Neurology, NHO Nishinagata Chuo Hospital)
- 2 昭和大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine)
- 3 浜松医科大学医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)
- 4 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)

P3-09-7

The mechanism of neuronal dysfunction caused by pathogenic repeat RNAs in the neurological disorder CANVAS

工藤 健太 (Kenta Kudo)、堀 かりん (Karin Hori)、塩田 倫史 (Norifumi Shioda)

熊本大学 発生医学研究所 ゲノム神経学分野

(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics (IMEG), Kumamoto University)

P3-09-8

A case of intragenic deletion (exon49-51) in the DMD gene without symptoms of dystrophinopathy

福井 香織^{1,2} (Kaori Fukui)、高瀬 隆太² (Ryuta Takase)、須田 憲治² (Kenji Suda)、渡邊 順子^{2,3} (Yoriko Watanabe)

- 1 久留米大学 小児科学講座
(Department of Pediatric and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 2 北九州市立八幡病院 小児総合医療センター
(Kitakyushu City Yahata Hospital Children's Medical Center, Kitakyushu, Japan)
- 3 久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設
(Research Institute of Medical Mass Spectrometry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

P3-09-9

A de novo *KCNB1* variant in a patient with periventricular heterotopia, abnormal corpus callosum and mild seizure outcome

平出 拓也^{1,2} (Takuya Hiraide)、秋田 天平^{3,4} (Tenpei Akita)、植松 賢司⁵ (Kenji Uematsu)、宮本 祥子¹ (Sachiko Miyamoto)、中島 光子¹ (Mitsuko Nakashima)、佐々木 征行⁵ (Masayuki Sasaki)、福田 敦夫³ (Atsuo Fukuda)、加藤 光広⁶ (Mitsuhiro Kato)、才津 浩智¹ (Hiroto Saito)

- 1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 浜松医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 浜松医科大学 神経生理学講座
(Department of Neurophysiology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 4 浜松医科大学 基礎看護学講座 健康科学領域
(Division of Health Science, Department of Basic Nursing, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科
(Department of Child Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, 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)

P3-09-10

A case of ADSL deficiency with developmental and epileptic encephalopathy diagnosed with exome sequencing and urine GCMS

篠崎 敏行¹ (Toshiyuki Shinozaki)、木村 敏之¹ (Toshiyuki Kimura)、田辺 さおり¹ (Saori Tanabe)、大久田 隆¹ (Takashi Ookuda)、山口 翔¹ (Sho Yamaguchi)、宮 冬樹² (Fuyuki Miya)、加藤 光広³ (Mitsuhiro Kato)

- 1 日本海総合病院 小児科
(Nihonkai General Hospital, Sakata, Yamagata)
- 2 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)
- 3 昭和大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P3-09-11

A case of CLCN2-related leukoencephalopathy with characteristic brain MRI findings and paroxysmal involuntary movements

松瀬 大 (Dai Matsuse)、林田 仁志 (Hitoshi Hayashida)、本河 悠太 (Yuta Honkawa)、馬場 俊和 (Toshikazu Baba)、入江 剛史 (Takashi Irie)、山崎 亮 (Ryo Yamasaki)、磯部 紀子 (Noriko Isobe)

九州大学大学院医学研究院 神経内科学
(Department of Neurology, Neurological Institute, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

P3-09-12

A case of myotonic dystrophy type 1 diagnosed during postoperative chemotherapy for uterine cancer

安康 真由香 (Mayuka Anko)、柿崎 未萌 (Miho Kakizaki)、佐藤 文化 (Ayaka Sato)、荒武 淳一 (Junichi Aratake)、高橋 孝幸 (Takayuki Takahashi)、大野 晴子 (Haruko Ohno)、仙波 宏史 (Hiroshi Senba)、松田 紀代子 (Kiyoko Matsuda)、平尾 薫丸 (Nobumaru Hirao)

国家公務員共済組合連合会 立川病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Federation of National Public Service Personnel Mutual Aid Associations, Tachikawa Hospital, Tokyo, Japan)

P3-09-13

A novel RYR1 variant in a congenital myopathy patient is associated with autosomal recessive trait

下村 里奈^{1,2} (Rina Shimomura)、柳下 友映² (Tomoe Yanagishita)、石黒 久美子² (Kumiko Ishiguro)、七字 美延² (Minobu Shichiji)、佐藤 孝俊² (Takatoshi Sato)、山本 下島 圭子³ (Keiko Shimojima Yamamoto)、石垣 景子² (Keiko Ishigaki)、永田 智² (Satoru Nagata)、山本 俊至⁴ (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 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)
- 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)

P3-09-14

Five cases of Autosomal-Recessive Spastic Ataxia Charlevoix Saguenay presenting with diverse clinical manifestations

池ノ下 侑¹ (Susumu Ikenoshita)、野村 隼也^{1,2} (Toshiya Nomura)、水谷 浩徳¹ (Hironori Mizutani)、今村 美智恵¹ (Michie Imamura)、不動 藍生¹ (Aoi Fudou)、橋口 昭大³ (Akihiro Hashiguchi)、高嶋 博³ (Hiroshi Takashima)、植田 光晴^{1,2} (Mitsuharu Ueda)

- 1 熊本大学病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Kumamoto University hospital)
- 2 熊本大学大学院生命科学研究部 脳神経内科学講座
(Department of Neurology, Graduate School of Medical Sciences Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 3 鹿児島大学大学院 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)

P3-09-15

Clinical Characteristics of Neuronal Intranuclear Inclusion Disease with Prominent Neuropathy

光武 明彦^{1,2} (Akihiko Mitsutake)、松川 美穂² (Miho Matsukawa)、柴田 頌太² (Shota Shibata)、松川 敬志² (Takashi Matsukawa)、石浦 浩之^{2,3} (Hiroyuki Ishiura)、三井 純^{2,4} (Jun Mitsui)、辻 省次^{2,5} (Shoji Tsuji)、戸田 達史² (Tatsushi Toda)

- 1 国際医療福祉大学三田病院 脳神経内科
(Department of Neurology, International University of Health and Welfare Mita Hospital)
- 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)
- 3 岡山大学医歯薬学総合研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry, and Pharmaceutical Sciences)
- 4 東京大学大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学講座
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
- 5 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)

P3-09-16

Duchenne/Becker muscular dystrophy cases with small mutations in the dystrophin gene

片山 慈之 (Yoshiyuki Katayama)、李 知子 (Tomoko Lee)、武田 紗季 (Saki Takeda)、松井 美樹 (Miki Matsui)、徳永 沙知 (Sachi Tokunaga)、谷口 直子 (Naoko Taniguchi)、奥野 美佐子 (Misako Okuno)、下村 英毅 (Hideki Shimomura)、竹島 泰弘 (Yasuhiro Takeshima)

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

P3-09-17

NOTCH2NLC gene repeat variant found in clinically diagnosed multiple system atrophy

松島 理明^{1,2,3} (Masaaki Matsushima)、上床 尚¹ (Hisashi Uwatoko)、白井 慎一¹ (Shinichi Shirai)、
岩田 育子¹ (Ikuko Iwata)、矢口 裕章^{1,2} (Hiroaki Yaguchi)、山田 崇弘² (Takahiro Yamada)、
矢部 一郎^{1,2} (Ichiro Yabe)

- 1 北海道大学神経内科
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University)
- 2 北海道大学病院臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
- 3 北海道大学保健センター
(Hokkaido University Health Care Center)

P3-09-18

An institution-based study for Spinocerebellar ataxias: genetic background and information shared within families

佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、中村 勝哉^{1,2} (Katsuya Nakamura)、黄瀬 恵美子^{1,3} (Emiko Kise)、
小島 朋美¹ (Tomomi Kojima)、米原 優香¹ (Yuka Yonehara)、古庄 知己^{1,4,5,6,7} (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 信州大学医学部附属病院 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講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine)
- 6 信州大学 基盤研究支援センター
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University)
- 7 信州大学 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital)

P3-09-19

Relationship between pathophysiology and CTLA4-SNP in 22 patients of acute encephalitis associated with ovarian teratoma

高橋 幸利^{1,2,3,4} (Yukitoshi Takahashi)、西村 成子¹ (Shigeko Nishimura)、高尾 恵美子¹ (Emiko Takao)、
笠井 理沙¹ (Risa Kasai)、榎田 かおる¹ (Kaoru Enokida)

- 1 静岡てんかん神経医療センター
(National epilepsy center, Japan)
- 2 岐阜大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Gifu University School of Medicine, Japan)
- 3 静岡県立大学薬学部
(School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka, Japan)
- 4 岐阜市民病院小児科
(Department of Pediatrics, Gifu city hospital)

P3-09-20

Calcium depletion from ER causes global impairment of ER-Golgi protein trafficking in Pelizaeus-Merzbacher disease

井上 健^{1,2} (Ken Inoue)、李 コウ² (Heng Li)、三島 玲子² (Reiko Mishima)、後藤 雄一¹ (Yu-ichi Goto)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
(National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)

P3-09-21

Features of missense variants in dysferlin gene in Japanese dysferlinopathies

高橋 俊明¹ (Toshiaki Takahashi)、井泉 瑠美子^{2,3} (Rumiko Izumi)、鈴木 直輝^{2,4} (Naoki Suzuki)、八木沼 智香子⁵ (Chikako Yaginuma)、島倉 奈緒子¹ (Naoko Shimakura)、中村 尚子^{1,2} (Naoko Nakamura)、下瀬川 康子⁶ (Yasuko Shimosegawa)、戸恒 智子¹ (Tomoko Totsune)、杉村 容子¹ (Yoko Sugimura)、佐々木 陽彦⁷ (Takahiko Sasaki)、吉岡 勝¹ (Masaru Yosioka)、馬場 徹¹ (Toru Baba)、大泉 英樹¹ (Hideki Oizumi)、田中 洋康¹ (Hiroyasu Tanaka)、割田 仁¹ (Hitoshi Warita)、新堀 哲也³ (Tetsuya Niihori)、長谷川 隆文¹ (Takafumi Hasegawa)、武田 篤¹ (Atsushi Takeda)、青木 洋子³ (Yoko Aoki)、青木 正志² (Masashi Aoki)

- 1 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経内科
(Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)
- 2 東北大学 医学部 神経内科学
(Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3 東北大学 医学部 遺伝医療学
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 4 東北大学 医学部 臨床障害学
(Department of Rehabilitation Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 5 国立病院機構仙台西多賀病院 臨床検査科
(Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)
- 6 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)
- 7 国立病院機構仙台西多賀病院 内科
(Department of Internal Medicine, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan)

P3-09-22

Creatine Kinase-MM/Proto-Oncogene Tyrosine-Protein Kinase Receptor as A Sensitive Indicator for Duchenne Muscular Dystrophy Carriers

Zhilei Zhang、Dongyang Hong、Dingyuan Ma、Peiying Yang、Jingjing Zhang、Xin Wang、Yan Wang、Lulu Meng、Yanyun Wang、Yahong Li、Yun Sun、Tao Jiang、Zhengfeng Xu

The affiliated Obstetrics and Gynecology Hospital with Nanjing Medical University, Nanjing Women and Children's Healthcare Hospital

P3-09-23

MUTATED NAV3 AS A CANDIDATE GENE FOR A RARE NEURODEVELOPMENTAL DISORDER

Muhammad Umair、Majid Alfadhel

Medical Genomics Research Department, King Abdullah International Medical Research Center (KAIMRC), Ministry of National Guard-Health Affairs (MNGHA), Riyadh, Kingdom of Saudi Arabia (KSA)

一般ポスター 3-10 実践報告

Poster Session 3-10 Practice Report

日 時 : 10月12日(土) 13:25 ~ 14:25
会 場 : ポスター会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F エメラルド B)
Date : Saturday, October 12 13:25 ~ 14:25
Room : Poster Room (Emerald B, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)

P3-10-1

Initiatives for in-hospital study sessions for nurses conducted by genetic counselors

深野 智華^{1,2} (Chika Fukano)、蓮岡 佳代子³ (Kayoko Hasuoka)、谷村 弥生⁴ (Yayoi Tanimura)、二川 摩周¹ (Mashu Futagawa)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、大住 理沙¹ (Risa Osumi)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetsuya Okazaki)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital)
- 2 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University)
- 3 岡山大学病院 腫瘍センター
(Department of Clinical Cancer Center, Okayama University Hospital)
- 4 岡山大学病院 新医療研究開発センター
(Center for Innovative Clinical Medicine, Okayama University)

P3-10-2

Gunma Prefectural Cancer Center hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) Party Association, History of "Angel Lamp"

宮本 健志^{1,2} (Takeshi Miyamoto)、中村 和人³ (Kazuto Nakamura)、山下 宗一³ (Soichi Yamashita)、西村 俊夫³ (Toshio Nishimura)、荒木 和浩^{1,4} (Kazuhiro Araki)、佐藤 響子¹ (Kyoko Sato)、柳田 康弘^{1,2} (Yasuhiro Yanagita)

- 1 群馬県立がんセンター 遺伝診療科
(Department of Genetic Counseling, Gunma Prefectural Cancer Center)
- 2 群馬県立がんセンター 乳腺科
(Department of Breast Oncology, Gunma Prefectural Cancer Center)
- 3 群馬県立がんセンター 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Gunma Prefectural Cancer Center)
- 4 群馬県立がんセンター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Gunma Prefectural Cancer Center)

ランチョンセミナー / Luncheon Seminar

ランチョンセミナー 1 / Luncheon Seminar 1

日 時 : 10月10日(木) 11:45 ~ 12:45
 会 場 : 第1会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
 座 長 : 櫻井 晃洋 (札幌医科大学医学部 遺伝医学)
 Date : Thursday, October 10 11:45 ~ 12:45
 Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chair : Akihiro Sakurai (Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine)
 共 催 : アストラゼネカ株式会社

LS1

進化する乳癌個別化医療～PARP阻害薬への期待～

Evolving Personalized Medicine for Breast Cancer: Expectations for PARP Inhibitors

石田 孝宣 (Takanori Ishida)

東北大学大学院 乳腺・内分泌外科学分野

(Departments of Breast and Endocrine Surgical Oncology, Tohoku University Graduate School of Medicine)

Luncheon Seminar 2 OhmX platform for human whole-genome structural variation analysis

English Session

日 時 : 10月10日(木) 11:45 ~ 12:45
 会 場 : 第2会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
 座 長 : 山本 智宏 (株式会社日立ハイテク 分子診断マーケティング部)
 Date : Thursday, October 10 11:45 ~ 12:45
 Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
 Chair : Tomohiro Yamamoto (Molecular Systems Marketing Department Hitachi High-Tech, Japan)
 共 催 : 株式会社日立ハイテク

LS2-1

Advances in Electronic Genome Mapping

John Thompson

Principal Application Scientist, Nabsys, USA

LS2-2

Mapping the dark side of the genome

Yuval Ebnstein

Professor, Chemistry and Biomedical Engineering, Tel Aviv University, Israel

ランチョンセミナー 3 / Luncheon Seminar 3

日 時 : 10月10日(木) 11:45 ~ 12:45
会 場 : 第3会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)
座 長 : 石浦 浩之(岡山大学)
Date : Thursday, October 10 11:45 ~ 12:45
Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Hiroyuki Ishiura (Okayama University)
共 催 : トミーデジタルバイオロジー株式会社

LS3

FGF14におけるGAAリピート伸長領域のロングリード解析 **Long-read sequence analysis of GAA repeat region in FGF14**

角元 利行 (Toshiyuki Kakumoto)
東京大学医学部附属病院
(The University of Tokyo)

ランチョンセミナー 4 / Luncheon Seminar 4

日 時 : 10月10日(木) 11:45 ~ 12:45
会 場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座 長 : 板谷 亮(イルミナ株式会社)
Date : Thursday, October 10 11:45 ~ 12:45
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Ryo Itaya (Illumina K.K.)
共 催 : イルミナ株式会社

LS4-1

イルミナのターゲットロングリード解析(ICLR-Enrichment) とAI解釈ツール(Emedgene) のご紹介 **Introduction of ICLR-Enrichment and AI-integrated interpretation tool (Emedgene)**

佐二木 健一 (Kenichi Sajiki)
イルミナ株式会社
(Illumina K.K.)

LS4-2

Beyond short-read sequencing: 疾患関連の難読領域へのロングリードによる挑戦 **Beyond short-read sequencing: Illuminating light on the dark regions of the human genome**

宮 冬樹 (Fuyuki Miya)
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)

ランチョンセミナー 5 遺伝性疾患としてのaHUS(補体介在性TMA) の診断と治療 Luncheon Seminar 5

日 時 : 10月10日(木) 11:45 ~ 12:45
会 場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 松本 直通(公立大学法人 横浜市立大学 大学院医学研究科遺伝学)
Date : Thursday, October 10 11:45 ~ 12:45
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Naomichi Matsumoto (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
共 催 : アレクシオンファーマ合同会社 メディカルアフェアーズ本部

LS5

遺伝性疾患としてのaHUSの診断と治療 **Diagnosis and treatment of aHUS as a genetic disorder**

井上 徳光 (Norimitsu Inoue)
和歌山県立医科大学 分子遺伝学講座
(Department of Molecular Genetics, Wakayama Medical University)

ランチョンセミナー 6 / Luncheon Seminar 6

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第1会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム BC)
座 長 : 石浦 浩之(岡山大学学術研究院医歯薬学域 脳神経内科学)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 1 (Ballroom BC, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Hiroyuki Ishiura (Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)
共 催 : ジェネシスヘルスケア株式会社

LS6-1

遺伝情報を用いたヘルスケアシステム構築に向けた取り組み

Efforts to build a health care system based on genetic information

日笠 幸一郎 (Koichiro Higasa)

関西医科大学附属生命医科学研究所 ゲノム解析部門

(Department of Genome Analysis, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University)

LS6-2

全ゲノム等実行計画等創薬力の強化へ向けた取り組み

古川 俊治 (Toshiharu Furukawa)

参議院議員、慶応義塾大学法科大学院・医学部外科、TMI総合法律事務所

ランチョンセミナー 7 ますます汎用化される網羅的ゲノム解析

Luncheon Seminar 7 Comprehensive Genome Analysis becoming Increasingly Generalized

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第2会場(グランドメルキュール札幌大通公園 3F ボールルーム A)
座 長 : 松下一之(千葉大学医学部附属病院 検査部、千葉大学病院がんゲノムセンター)
真里谷 奨(札幌医科大学 遺伝子診療科)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 2 (Ballroom A, 3F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chairs : Kazuyuki Matsushita (Clinical Center of Cancer Genomics, Chiba University)
Tasuku Mariya (Department of Genetics and Genomics, Sapporo Medical University)
共 催 : Compass株式会社

LS7-1

English
Presentation

人工知能(AI)を活用して、遺伝子診断を需要のある患者のために実施

Using AI to Implement Genetic Diagnosis for Patients in Need

スコット・カーン (Scott Kahn)

Compass株式会社 製品・市場戦略アドバイザー

(Product and Market Strategy Advisor at Compass Bioinformatics Inc.)

LS7-2

未診断疾患に対する包括的なゲノム解析のソフトウェア「InheriNext」の使用経験

Experience of the usage of InheriNext for comprehensive genomic analysis of undiagnosed disorders

山本 俊至 (Toshiyuki Yamamoto)

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／ゲノム診療科

(Department of Genetic Medicine, Tokyo Women's Medical University Graduate School of Advanced Life and Medical Sciences)

ランチョンセミナー 8 / Luncheon Seminar 8

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第3会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)
座 長 : 黒澤 健司(国立成育医療研究センター 遺伝医療センター)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Kenji Kurosawa (Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
共 催 : アジレント・テクノロジー株式会社

LS8

マイクロアレイ染色体検査の実践: 診断の最初の一步

The first step in chromosomal microarray analysis: tips for copy number variant interpretation

黒田 友紀子 (Yukiko Kuroda)

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)

ランチョンセミナー 9 / Luncheon Seminar 9

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第4会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座 長 : 野口 匡則 (Twist Bioscience)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Masanori Noguchi (Twist Bioscience)
共 催 : Twist Bioscience

LS9-1

全遺伝子タンパク翻訳領域に疾患関連リピート領域・ミトコンドリアゲノム配列等を付加した「拡張エクソーム解析」の臨床的有用性

Clinical utility of 'extended exome analysis' with the addition of custom capture probes for protein coding and other regions

小崎 健次郎 (Kenjiro Kosaki)

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)

LS9-2

NGS ターゲットエンリッチメントを変革するTwist キャプチャシーケンスの拡張性

Scalability of Twist capture sequencing to transform NGS target enrichment

田谷 敏貴 (Toshiki Taya)

Twist Bioscience

ランチョンセミナー 10 / Luncheon Seminar 10

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第5会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座 長 : 平沢 晃(岡山大学 学術研究院医歯薬学域(医) 臨床遺伝子医療学分野)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Akira Hirasawa (Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science, Okayama University)
共 催 : フィンガルリンク株式会社

LS10

多遺伝子パネル検査(MGPT)と歩む新時代の遺伝性腫瘍

The New Era of Hereditary Tumors with Multigene Panel Testing (MGPT)

山本 弥寿子 (Yasuko Yamamoto)

独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター

(National Hospital Organization Shikoku Cancer Center)

ランチョンセミナー 11 / Luncheon Seminar 11

日 時 : 10月11日(金) 12:10 ~ 13:10
会 場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 荒川 玲子(国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科)
Date : Friday, October 11 12:10 ~ 13:10
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Reiko Arakawa (National Center for Global Health and Medicine Department of Genomic Medicine)
共 催 : 中外製薬株式会社

LS11

全身性疾患という観点からみた脊髄性筋萎縮症の治療選択

Therapeutic strategies for spinal muscular atrophy as a multi-organ disease

戸澤 雄紀 (Takenori Tozawa)

京都府立医科大学大学院医学研究科 小児科学

(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine)

ランチョンセミナー 12 ライソゾーム病のスクリーニングと診断・治療の実際

Luncheon Seminar 12 Screening, Diagnosis and Treatment of Lysosomal Disease in Practice

日 時 : 10月12日(土) 12:15 ~ 13:15
会 場 : 第3会場(グランドメルキュール札幌大通公園 2F エンプレスホール)
座 長 : 高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学講座)
Date : Saturday, October 12 12:15 ~ 13:15
Room : Room 3 (Empress hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Fumio Takada (Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Science)
共 催 : アミカス・セラピューティクス株式会社

LS12-1

拡大新生児スクリーニングの現状と課題

Current Status and Issues of Expanded Newborn Screening

井上 貴仁 (Takahito Inoue)

福岡大学筑紫病院小児科

(Department of Pediatrics, Fukuoka University Chikushi Hospital)

LS12-2

成人科におけるファブリー病の他科連携とその取り組み

Collaboration with Pediatrics for Fabry Disease in Internal Medicine and its Initiatives

上原 吉就^{1,2} (Yoshinari Uehara)

1 福岡大学スポーツ科学部

(Faculty of Sports and Health Science, Fukuoka University)

2 福岡大学病院 循環器内科

(Department of Cardiology, Fukuoka University Hospital)

ランチョンセミナー 13 ATTRvアミロイドーシス診療における多職種連携 Luncheon Seminar 13 Multidisciplinary Collaboration in the Management of ATTRv Amyloidosis

日時 : 10月12日(土) 12:15 ~ 13:15
会場 : 第4会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)
座長 : 矢部 一郎 (北海道大学 大学院医学研究院 神経内科学教室)
Date : Saturday, October 12 12:15 ~ 13:15
Room : Room 4 (Regent Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Ichiro Yabe (Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University)
共催 : Alnylam Japan 株式会社

LS13-1 非集積地におけるATTRvアミロイドーシス —早期診断・治療介入の重要性—

ATTRv amyloidosis in non-endemic areas
- Importance of early diagnosis and therapeutic intervention -

松島 理明 (Masaaki Matsushima)

北海道大学 保健センター、北海道大学病院 臨床遺伝子診療部/脳神経内科
(Health Care Center, Hokkaido University, Division of Clinical Genetics / Department of Neurology, Hokkaido University Hospital, Japan.)

LS13-2 発端者からつなげる血縁者の健康管理 —北海道大学病院における遺伝カウンセリングの取り組み—

Advanced health care by the genetic information provided by family member
-Genetic Counseling in Hokkaido Univ. Hospital-

向中野 実央 (Mio Mukainakano)

北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido university Hospital, Japan.)

ランチョンセミナー 14 / Luncheon Seminar 14

日時 : 10月12日(土) 12:15 ~ 13:15
会場 : 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2F ハイネスホール)
座長 : 丸尾 良浩 (滋賀医科大学小児科学講座)
Date : Saturday, October 12 12:15 ~ 13:15
Room : Room 5 (Highness Hall, 2F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Yoshihiro Maruo (Department of Pediatrics, Shiga University of Medical Science)
共催 : バイオマリンファーマシューティカルジャパン株式会社

LS14 フェニルケトン尿症の診断と新規治療

Diagnosis and novel treatment of phenylketonuria

田中 藤樹 (Toju Tanaka)

国立病院機構北海道医療センター小児科、小児遺伝代謝センター
(Department of Pediatrics, Center for Genetics & Metabolic disease
National Hospital Organization Hokkaido Medical Center)

ランチオンセミナー 15 What you're missing matters
- Reveal the biology that will transform human health
Luncheon Seminar 15 What you're missing matters
- Reveal the biology that will transform human health

日 時 : 10月12日(土) 12:15 ~ 13:15
会 場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 才津 浩智(浜松医科大学医化学講座)
Date : Saturday, October 12 12:15 ~ 13:15
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Hiroto Saito (Hamamatsu University School of Medicine Biochemistry Department)
共 催 : 株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ (Oxford Nanopore Technologies)

LS15

ナノポアシーケンサーを用いたリピート伸長病解析
Nanopore sequencing to dissect the repeat expansion diseases

宮武 聡子 (Satoko Miyatake)
横浜市立大学医学部附属病院 遺伝子診療科
(Yokohama City University Hospital Department of Clinical Genetics)

スイーツセミナー / Sweets Seminar

スイーツセミナー 1 / Sweets Seminar 1

日 時 : 10月10日(木) 13:55 ~ 14:55
会 場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
Date : Thursday, October 10 13:55 ~ 14:55
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
共 催 : 株式会社ジーンベイ

SS1

ナノポアAdaptive Samplingによるロングリードターゲットシーケンス
Long-read target sequencing by nanopore adaptive sampling technology

上村 泰央 (Yasuo Uemura)
株式会社ジーンベイ
(GeneBay, Inc.)

スイーツセミナー 2 / Sweets Seminar 2

日 時 : 10月11日(金) 14:20 ~ 15:20
会 場 : 第6会場(グランドメルキュール札幌大通公園 1F キャッスル)
座 長 : 高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学)
Date : Friday, October 11 14:20 ~ 15:20
Room : Room 6 (Castle, 1F, Grand Mercure Sapporo Odori Park)
Chair : Fumio Takada (Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences)
共 催 : サノフィ株式会社

SS2

心肥大を呈する心筋症における遺伝学的検査: ファブリー病診断向上への期待
Implementing genetic testing in cardiomyopathy presenting cardiac hypertrophy: expectations for improving Fabry disease diagnosis

久保 亨^{1,2} (Toru Kubo)

- 1 高知大学医学部 老年病・循環器内科学
(Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi University)
- 2 高知大学医学部附属病院臨床遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital)

ハンズオンセミナー（事前登録制）

バイオインフォマティクスハンズオンセミナー LINUXによるコマンドライン演習（基礎編）

日 時：10月12日（土） 10:00～12:00

会 場：サテライト会場 札幌医科大学（教育研究棟 D101 講義室）

講師 宮 冬樹 (Fuyuki Miya)
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)

ティーチングアシスタント 鈴木 寿人 (Hisato Suzuki)
筑波大学医学医療系医学数理情報学分野
(Institute of Medicine, University of Tsukuba)
鎌谷 高志 (Takashi Kamatani)
東京医科歯科大学
(Tokyo Medical and Dental University)

バイオインフォマティクスハンズオンセミナー 全エクソーム解析演習（応用編）

日 時：10月12日（土） 13:30～15:30

会 場：サテライト会場 札幌医科大学（教育研究棟 D101 講義室）

講師 宮 冬樹 (Fuyuki Miya)
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)

ティーチングアシスタント 鈴木 寿人 (Hisato Suzuki)
筑波大学医学医療系医学数理情報学分野
(Institute of Medicine, University of Tsukuba)
鎌谷 高志 (Takashi Kamatani)
東京医科歯科大学
(Tokyo Medical and Dental University)

マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー 結果解釈ハンズオン・基本編

日 時：10月12日（土） 10:00～12:00

会 場：サテライト会場 札幌医科大学（教育研究棟 D102 講義室）

講師 倉橋 浩樹 (Hiroki Kurahashi)
藤田医科大学・医科学研究センター・分子遺伝学
(Division of Molecular Genetics, CMS, Fujita Health University)
稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)
藤田医科大学
(Fujita Health University)

マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー 結果解釈ハンズオン・応用編

日 時 : 10月12日(土) 13:30～15:30

会 場 : サテライト会場 札幌医科大学(教育研究棟 D102 講義室)

講師

清水 健司 (Kenji Shimizu)

静岡県立こども病院

(Shizuoka Children's Hospital)

黒田 友紀子 (Yukiko Kuroda)

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)

大場 大樹 (Daiju Oba)

埼玉県立小児医療センター遺伝科

(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)