

会長講演 / Presidential Lecture

会長講演 / Presidential Lecture

English
Session

日 時：12月18日（木） 8:35 ～ 8:50
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
Date：Thursday, December 18 8:35 ～ 8:50
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

PL

節目の年に寄せて

Reflections at a Milestone Year

秦 健一郎 (Kenichiro Hata)

群馬大学大学院医学系研究科 / 国立成育医療研究センター

(Department of Medical Genetics and Genomics, Gunma University Graduate School of Medicine / National Center for Child Health and Development)

招待講演 / Invited Lecture

招待講演 1 / Invited Lecture 1

English
Session

日 時：12月18日（木） 13:40 ～ 14:40
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：秦 健一郎（群馬大学大学院医学系研究科 / 国立成育医療研究センター）
Date：Thursday, December 18 13:40 ～ 14:40
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Kenichiro Hata (Department of Medical Genetics and Genomics, Gunma University Graduate School of Medicine / National Center for Child Health and Development)

IL1

Is there still a need for clinical geneticists in a new AI world?

Alain Verloes

Department of Genetics, Robert DEBRE University Hospital, Paris, France / European Reference Network for (neuro)developmental anomalies ERN-ITHACA

招待講演 2 / Invited Lecture 2

English
Session

日 時：12月18日（木） 14:45 ～ 15:45
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：中林 一彦（国立成育医療研究センター周産期病態研究部）
Date：Thursday, December 18 14:45 ～ 15:45
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Kazuhiko Nakabayashi (Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

IL2

Unraveling the developmental dynamics of genome architecture through single-cell DNA replication profiling

平谷 伊智朗 (Ichiro Hiratani)

理化学研究所 生命機能科学研究センター

(RIKEN Center for Biosystems Dynamics Research, Kobe, Japan)

招待講演 3 / Invited Lecture 3

English
Session

日 時：12月19日（金） 14:05 ～ 15:05
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：右田 王介（聖マリアンナ医科大学臨床検査医学・遺伝解析学講座）
Date : Friday, December 19 14:05 ～ 15:05
Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Ohsuke Migita (Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University, School of Medicine)

IL3

Genome science research informing biology, diagnosis, and prospects for treatment in Autism Spectrum Disorder

Stephen Scherer

The Hospital for Sick Children, University of Toronto, Canada

招待講演 4 / Invited Lecture 4

日 時：12月19日（金） 16:50 ～ 17:50
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：小崎 健次郎（慶應義塾大学 臨床遺伝学センター）
Date : Friday, December 19 16:50 ～ 17:50
Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Kenjiro Kosaki (Keio University Center for Medical Genetics)

IL4

医療政策の今後の行方

自見 はなこ (Hanako Jimi)

参議院議員

(Member of the House of Councillors)

招待講演 5 / Invited Lecture 5

English
Session

日 時：12月20日（土） 13:15 ～ 14:15
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：小澤 厚志（群馬大学大学院保健学研究科／群馬大学附属病院遺伝子診療部）
Date : Saturday, December 20 13:15 ～ 14:15
Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Atsushi Ozawa (Gunma University Graduate School of Health Sciences / Division of Genetics, Gunma University Hospital)

IL5

Mitochondrial Medicine

阿部 高明 (Takaaki Abe)

東北大学大学院医工学研究科分子病態医工学 / 医学系研究科病態液性制御学

(Tohoku University Graduate School of Biomedical Engineering, Tohoku University Graduate School of Medicine)

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

English
Session

The Journal of Human Genetics Young Scientist Award Lectures

日 時：12月19日（金） 15:10 ~ 15:55

会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）

座 長：田中 敏博（東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野）

Date : Friday, December 19 15:10 ~ 15:55

Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chair : Toshihiro Tanaka (Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo)

JHG-1

Two families with TET3-related disorder showing neurodevelopmental delay with craniofacial dysmorphisms

瀬山 理恵 (Rie Seyama)

順天堂大学医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine)

JHG-2

Analyses of biomarker traits in diverse UK biobank participants identify associations missed by European-centric analysis strategies

Quan Sun

Center for Computational and Genomic Medicine, Department of Biomedical and Health Informatics, Children's Hospital of Philadelphia / Department of Pathology and Laboratory Medicine, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine

受賞講演 / Award Lecture

受賞講演 / Award Lecture

日 時：12月19日（金） 16:00 ~ 16:45

会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）

座 長：松本 直通（横浜国立大学）

Date : Friday, December 19 16:00 ~ 16:45

Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chair : Naomichi Matsumoto (Yokohama City University)

貢献賞

Genetic Testing for Intractable Diseases and I: A Forty-Year Journey

難波 栄二 (Eiji Nanba)

医療法人晴顕会 大谷病院 内科／加古川中央市民病院 遺伝子診療部／津山中央病院 遺伝科

(Otani Hospital / Department of Medical Genetics Kakogawa Central City Hospital / Division of Clinical Genetics, Tsuyama Chuo Hospital)

奨励賞-1

Integrated analysis of human genomic and single-cell data to uncover the mechanisms of COVID-19 severity

枝廣 龍哉 (Ryuya Eda)

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, The University of Osaka)

奨励賞-2

Unveiling the genetic landscape of the Japanese populations through genetic analysis

山本 賢一 (Kenichi Yamamoto)

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 Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine)

Computational frameworks to elucidate alterations in transcriptional regulatory architecture underlying complex traits

小井土 大 (Masaru Koido)

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)

シンポジウム / Symposium

シンポジウム 1 神経・精神疾患を読み解くゲノムの多層性：変異、リスク、そして治療標的へ Symposium 1 Deciphering the Genomic Complexity of Neuropsychiatric Disorders: Variants, Risks, and Therapeutic Targets

日 時：12月18日（木） 10:10～12:10

会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）

座 長：中森 雅之（山口大学大学院医学系研究科 臨床神経学）

宮武 聡子（滋賀医科大学神経難病研究センター神経遺伝学部門／横浜市立大学附属病院遺伝子診療科）

Date：Thursday, December 18 10:10～12:10

Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Masayuki Nakamori (Department of Neurology, Yamaguchi University Graduate School of Medicine)

Satoko Miyatake (Department of Neurogenetics, Molecular Neuroscience Research Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan / Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

S1-1

Impact of germline and somatic mutations to risk of neuromyelitis optica spectrum disorder

矢田 知大^{1,2,3} (Tomohiro Yata)、佐藤 豪^{2,4,5} (Go Sato)、小河 浩太郎¹ (Kotaro Ogawa)、
内藤 龍彦^{2,5} (Tatsuhiko Naito)、曾根原 究人^{2,5,6,7} (Kyuto Sonehara)、佐伯 龍之介⁸ (Ryunosuke Saiki)、
枝廣 龍哉^{2,5,9} (Ryuya Edahiro)、難波 真一^{2,5,6} (Shinichi Namba)、渡邊 充¹⁰ (Mitsuru Watanabe)、
木下 允¹ (Makoto Kinoshita)、小川 誠司^{8,11,12} (Seishi Ogawa)、松下 拓也^{10,13} (Takuya Matsushita)、
吉良 潤一^{10,14,15} (Jun-ichi Kira)、望月 秀樹¹ (Hideki Mochizuki)、磯部 紀子¹⁰ (Noriko Isobe)、
奥野 龍禎¹ (Tatsusada Okuno)、岡田 随象^{2,5,6,16,17} (Yukinori Okada)

- 1 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan)
- 2 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, The University of Osaka, Suita, Japan)
- 3 国立病院機構 大阪刀根山医療センター 脳神経内科
(Department of Neurology, National Hospital Organization Osaka Toneyama Medical Center, Toyonaka, Japan)
- 4 大阪大学大学院 医学系研究科 消化器外科学
(Department of Gastroenterological Surgery, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, 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, Yokohama, Japan)
- 6 東京大学大学院 医学系研究科 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 大阪大学先導の学際研究機構 (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), The University of Osaka, Suita, Japan)
- 8 京都大学大学院 医学研究科 腫瘍生物学
(Department of Pathology and Tumor Biology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 9 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, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan)
- 10 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)
- 11 京都大学 ヒト生物学高等研究拠点 (ASHBi)
(Institute for the Advanced Study of Human Biology (WPI-ASHBi), Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 12 Center for Hematology and Regenerative Medicine, Department of Medicine (MedH), Karolinska Institutet, Huddinge, Sweden
- 13 高知大学 医学部 脳神経内科学
(Department of Neurology, Kochi Medical School, Kochi University, Nankoku, Japan)
- 14 福岡中央病院 脳神経センター 脳神経内科
(Department of Neurology, Brain and Nerve Center, Fukuoka Central Hospital, Fukuoka, Japan)
- 15 国際医療福祉大学大学院医学研究科 トランスレーショナルニューロサイエンスリサーチセンター
(Translational Neuroscience Center, Graduate School of Medicine, and School of Pharmacy at Fukuoka, International University of Health and Welfare, Fukuoka, Japan)
- 16 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター (IFReC) 免疫統計学
(Laboratory of Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), The University of Osaka, Suita, Japan)
- 17 大阪大学 ヒューマン・メタバース疾患研究拠点 (PRIME)
(Premium Research Institute for Human Metaverse Medicine (WPI-PRIME), The University of Osaka, Suita, Japan)

S1-2

Dissecting SCA27B in Japanese Using Nanopore Sequencing宮武 聡子^{1,2} (Satoko Miyatake)

- 1 滋賀医科大学 神経難病研究センター 神経遺伝学部門
(Department of Neurogenetics, Molecular Neuroscience Research Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, 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)

S1-3

Recent Advances in the Genetics and Treatment of Inherited Peripheral Neuropathies

安藤 匡宏 (Masahiro Ando)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

鹿児島大学 脳神経内科老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)

S1-4

Decoding the Genomic Layers Linked to Amyotrophic Lateral Sclerosis Therapy

森本 悟 (Satoru Morimoto)

慶應義塾大学再生医療リサーチセンター
(Keio University Regenerative Medicine Research Center)

S1-5

Beyond Exome: An Integrative Multi-Scale Genomics Analysis of Autism Spectrum Disorders

高田 篤 (Atsushi Takata)

理化学研究所・脳神経科学研究センター
(RIKEN Center for Brain Science)

シンポジウム 2 形質の遺伝的背景の理解促進のための日本のバイオバンクの活用
Symposium 2 Elucidation of the genetic background in complex traits using the Japanese biobank data

English Session

日 時：12月18日 (木) 10:10 ~ 12:10

会 場：第2会場 (パシフィコ横浜 会議センター 5F 503)

座 長：須藤 洋一 (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)
山本 賢一 (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)

Date : Thursday, December 18 10:10 ~ 12:10

Room : Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Yoichi Sutoh (Division of Biomedical Information Analysis, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University)

Kenichi Yamamoto (Laboratory of Children's Health and Genetics, Division of Health Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine)

S2-1

Utilizing Tohoku Medical Megabank Multi-omics Data for Understanding Genetic Basis of Traits

元池 育子 (Ikuko Motoike)

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)

S2-2

Leveraging biobank resources in Japan explores genetics of multimorbidity in respiratory and cardiometabolic diseases山本 悠司^{1,2} (Yuji Yamamoto)、白井 雄也^{1,2} (Yuya Shirai)

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

S2-3

GWAS on longitudinal and cross-sectional traits of child health and development in a Japanese population熊坂 夏彦^{1,2} (Natsuhiko Kumasaka)

- 1 国立成育医療研究センター エコチル調査研究部
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

S2-4

Host Susceptibility to COVID-19 and COVID-19 Vaccination

南宮 湖 (Ho Namkoong)

慶應義塾大学 医学部 感染症学教室

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

シンポジウム 3 がんゲノム検査の解釈のキホンを知る

Symposium 3 Mastering the Fundamentals of Cancer Genome Testing Interpretation

日 時 : 12月18日 (木) 10:10 ~ 12:10

会 場 : 第3会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 303)

座 長 : 秋山 奈々 (東京大学医学部附属病院ゲノム診療部)

渡邊 瑞希 (国立がん研究センター中央病院)

Date : Thursday, December 18 10:10 ~ 12:10

Room : Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Nana Akiyama (The University of Tokyo Hospital, Department of Clinical Genomics)

Mizuki Watanabe (National Cancer Center Hospital)

S3-1

Ensuring reliable cancer genomic testing through quality metrics

佐藤 亜以子 (Aiko Sato)

東京大学 医学部附属病院 小児科

(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Japan)

S3-2

How to determine the pathogenicity of genetic alterations in cancer

関口 昌央 (Masahiro Sekiguchi)

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 小児がんゲノム診療科

(Division of Cancer Genomics, Children's Cancer Center, National Center for Child Health and Development)

S3-3

Interpreting Copy Number Alterations in Cancer Genomics

加藤 元博 (Motohiro Kato)

東京大学 医学部 小児科

(Department of Pediatrics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

S3-4

Interpretation and significance of clonal hematopoiesis in comprehensive genome profiling

末原 泰人^{1,2} (Yasuhito Suehara)

1 筑波大学 医学医療系 血液内科学

(Department of Hematology, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

2 筑波大学附属病院 血液内科

(Department of Hematology, University of Tsukuba Hospital, Tsukuba, Japan)

S3-5

Evaluation and response to germline findings in comprehensive genomic profiling tests for cancer patients

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)

シンポジウム 4 外的および内的環境がエピゲノムに与える影響 Symposium 4 Impacts of External and Internal Environments on the Epigenome

English
Session

日 時：12月18日（木） 10:10～12:10
会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）
座 長：春日 義史（慶應義塾大学医学部産婦人科）
服部 奈緒子（群馬大学生体調節研究所）
Date：Thursday, December 18 10:10～12:10
Room：Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Yoshifumi Kasuga (Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine)
Naoko Hattori (Institute for Molecular and Cellular Regulation, Gunma University)

S4-1 Epigenetic Alterations and Cellular Senescence

高橋 暁子^{1,2,3} (Akiko Takahashi)

- 1 公益財団法人がん研究会 がん研究所 細胞老化研究部
(Division of Cellular Senescence, Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 2 公益財団法人がん研究会 NEXT-Gankenプログラム がん細胞社会成因解明プロジェクト
(Cancer Cell Communication Project, NEXT-Ganken Program, Japanese Foundation for Cancer Research)
- 3 東京大学 大学院薬学系研究科 細胞老化生物学教室
(Laboratory of Cellular Senescence Biology, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, The University of Tokyo)

S4-2 Epigenome alterations in the tissue microenvironment and their impact on carcinogenesis

服部 奈緒子^{1,2} (Naoko Hattori)、リュウ ユコ² (Yu-Yu Liu)、当房 雅之¹ (Masayuki Tobo)、
安川 佳美² (Yoshimi Yasukawa)、牛島 俊和² (Toshikazu Ushijima)

- 1 群馬大学 生体調節研究所 代謝システム制御分野
(Laboratory of Integrative Metabolic Regulation, Institute for Molecular and Cellular Regulation, Gunma University, Gunma, Japan)
- 2 星薬科大学 先端生命科学研究所 エピゲノム創薬研究室
(Department of Epigenomics, Life Science Tokyo Advanced Research Center, Hoshi University, Tokyo, Japan)

S4-3 Early Life Stress or Neonatal Corticosterone Administration Change Genomic DNA Methylation Status in Mouse Sperm

宮宗 秀伸¹ (Hidenobu Miyaso)、夏山 裕太郎¹ (Yutaro Natsuyama)、河田 晋一¹ (Shinichi Kawata)、
矢倉 富子¹ (Tomiko Yakura)、李 忠連¹ (Zhong-Lian Li)、倉升 三幸¹ (Miyuki Kuramasu)、
谷藤 章太¹ (Shota Tanifuji)、呉 曦¹ (Xi Wu)、小川 夕輝¹ (Yuki Ogawa)、横田 理² (Satoshi Yokota)、
伊藤 正裕¹ (Masahiro Itoh)

- 1 東京医科大学 医学部医学科 人体構造学分野
(Department of Anatomy, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 国立医薬品食品衛生研究所 安全性生物試験研究センター 毒性部
(Division of Cellular & Molecular Toxicology, Center for Biological Safety & Research, National Institute of Health Sciences, Tono-Machi, Kanagawa, Japan)

S4-4 Antenatal Steroids Save Neonatal Lives, Leaving Epigenomic Signatures: Epididymal Exosomes and Paternal Inheritance

濱田 裕貴 (Hirotaka Hamada)

東北大学病院 産科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital)

S4-5 Epigenetic Memory of Environmental Stress

吉田 圭介 (Keisuke Yoshida)

日本医科大学 先端医学研究所
(Institute for Advanced Medical Sciences, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)

S4-6 Transgenerational Inheritance of Epigenetic Memory in Mammals

高橋 悠太 (Yuta Takahashi)

熊本大学国際先端医学研究機構
(International Research Center for Medical Sciences, Kumamoto University)

シンポジウム 5 ゲノム解析技術の進展～時流にとりのこされないために
Symposium 5 Advances in Omics Analysis Technologies

English
Session

日 時：12月18日（木） 15:55 ～ 17:55
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：島村 徹平（東京科学大学）
鈴木 穰（東京大学大学院新領域創成科学研究科）
Date：Thursday, December 18 15:55 ～ 17:55
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Teppei Shimamura (Institute of Science Tokyo)
Yutaka Suzuki (Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

S5-1 Towards Multi-Omics Spatial Analysis to Reveal Cancer Heterogeneity

鈴木 穰 (Yutaka Suzuki)
東京大学大学院新領域創成科学研究科附属生命データサイエンスセンター
(Life Science Data Research Center, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

S5-2 Proteomic Analysis in Biobank Japan

松田 浩一^{1,2} (Koichi Matsuda)
1 東京大学大学院新領域創成科学研究科
(Graduate School of Frontier Science, The University of Tokyo)
2 東京大学医科学研究所
(Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

S5-3 Deep Learning for Modeling Spatiotemporal Tissue Dynamics

島村 徹平 (Teppei Shimamura)
東京科学大学 総合研究院 難治疾患研究所 計算システム生物学分野
(Department of Computational and Systems Biology, Medical Research Laboratory, Institute of Science Tokyo)

S5-4 Spatial multi-omics analyses of refractory cancers

岡本 康司 (Koji Okamoto)
帝京大学 先端総合研究機構
(Advanced Comprehensive Research Organization, Teikyo University, Tokyo, Japan)

S5-5 Leveraging long-read sequencing and pangenome graphs for population-specific disease studies

河合 洋介 (Yosuke Kawai)
国立健康危機管理研究機構 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 Institute of Global Health and Medicine, National Institute for Health Security)

シンポジウム 6 臨床検査医学から切り拓く人類遺伝学のフロンティア
Symposium 6 Frontiers of Human Genetics Opened by Clinical Laboratory Medicine

English
Session

日 時：12月18日（木） 15:55 ～ 17:55
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：松下一之（千葉大学医学部附属病院）
右田 王介（聖マリアンナ医科大学）
Date：Thursday, December 18 15:55 ～ 17:55
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Kazuyuki Matsushita (Chiba University Hospital)
Ohsuke Migita (St. Marianna University, School of Medicine)

S6-1 Roles of Clinical Laboratory Physicians in Expanding Human Genetics: Emerging Technologies in Genetic Analysis

西村 基¹ (Motoi Nishimura)、影山 聡子² (Satoko Kageyama)、太田 昌幸² (Masayuki Ota)
1 千葉大学医学部附属病院検査部・遺伝子診療部・がんゲノムセンター
(Division of Laboratory Medicine, Clinical Genetics and Proteomics, Chiba University Hospital)
2 千葉大学大学院医学研究院診断病理学
(Department of Diagnostic Pathology, Graduate School of Medicine, Chiba University)

S6-2

Genetic Analysis of Hemophilia for Personalized Medicine: From Variant Diversity to Variable Expressivity

篠澤 圭子 (Keiko Shinozawa)

東京医科大学 臨床検査医学分野

(Department of Laboratory Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

S6-3

Addressing the extra chromosome in human trisomy 21 cells using the CRISPR-Cas9 system

橋詰 令太郎^{1,2} (Ryotaro Hashizume)、脇田 幸子¹ (Sachiko Wakita)、澤田 博文³ (Hirofumi Sawada)、
竹林 慎一郎⁴ (Shin-ichiro Takebayashi)、北畠 康司⁵ (Yasuji Kitabatake)、宮川 世志幸⁶ (Yoshitaka Miyagawa)、
広川 佳史⁷ (Yoshifumi Hirokawa)、今井 裕^{2,8} (Hiroshi Imai)、倉橋 浩樹⁹ (Hiroki Kurahashi)

- 1 三重大学大学院 医学系研究科 修復再生病理学
(Department of Pathology and Matrix Biology, Mie University Graduate School of Medicine)
- 2 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)
- 3 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)
- 4 三重大学大学院 生物資源学研究所 分子細胞生物学教育研究分野
(Laboratory of Molecular and Cellular Biology, Graduate School of Bioresources, Mie University)
- 5 大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Osaka University)
- 6 日本医科大学 分子遺伝学
(Department of Biochemistry and Molecular Biology, Nippon Medical School)
- 7 三重大学大学院 医学系研究科 腫瘍病理学
(Department of Oncologic Pathology, Mie University Graduate School of Medicine)
- 8 三重大学医学部附属病院 病理部
(Pathology Division, Mie University Hospital)
- 9 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)

S6-4

Human genome research in Ryukyu populations ~ Okinawa Bioinformation Bank project ~

今村 美菜子^{1,2} (Minako Imamura)

- 1 琉球大学大学院医学研究科 先進ゲノム検査医学講座
(Department of Advanced Genomic and Laboratory Medicine, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus)
- 2 琉球大学病院 検査輸血部
(Division of Clinical Laboratory and Blood Transfusion, University of the Ryukyus Hospital)

シンポジウム7 小児診療の次の一手、予防と治療

Symposium 7 Future Directions in Pediatrics: From Treatment to Prevention

English
Session

日 時：12月18日 (木) 15:55 ~ 17:55

会 場：第3会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 303)

座 長：菊池 敦生 (東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野)

武内 俊樹 (岡山大学学術研究院医歯薬学域小児発達病因病態学分野)

Date : Thursday, December 18 15:55 ~ 17:55

Room : Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Atsuo Kikuchi (Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

Toshiki Takenouchi (Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine,
Dentistry and Pharmaceutical Sciences)

S7-1

Emerging Gene Therapies for DMD: Clinical Expectations and Ongoing Challenges

粟野 宏之 (Hiroyuki Awano)

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)

S7-2

Advancing Therapeutics for Pediatric Liver Diseases: From PFIC2 Drug Development to the Research Platform CIRCLE

林 久允^{1,2} (Hisamitsu Hayashi)

- 1 東京大学 大学院薬学系研究科
(Graduate School of Pharmaceutical Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 一般社団法人Delta Compass
(General Incorporated Association Delta Compass, Tokyo, Japan)

S7-3

Proteomic Screening and Diagnosis of Inborn Errors of Immunity Using Dried Blood Spots: Toward Early Intervention

井澤 和司 (Kazushi Izawa)

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)

S7-4

How can information from large-scale cohort studies be applied to pediatric practice?

野口 恵美子^{1,2} (Emiko Noguchi)

1 筑波大学 医学医療系 遺伝医学

(Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba)

2 国立研究開発法人国立環境研究所 エコチル調査コアセンター

(Japan Environment and Children's Study, National Institute for Environmental Studies)

シンポジウム 8 病態解明のための機能解析とその戦略

Symposium 8 Strategies for Mechanistic Insights into Human Disease through Functional Analyses and Model Organisms

日 時: 12月18日 (木) 15:55 ~ 17:55

会 場: 第4会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 304)

座 長: 新堀 哲也 (東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野)

真里谷 奨 (札幌医科大学附属病院遺伝子診療科)

Date : Thursday, December 18 15:55 ~ 17:55

Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Tetsuya Niihori (Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

Tasuku Mariya (Sapporo Medical University Hospital, Department of Clinical Genetics)

S8-1

Advances in Monogenic IBD: Genomic Diagnostics, Functional Validation, and Precision Therapeutics

竹内 一郎 (Ichiro Takeuchi)

国立成育医療研究センター 小児炎症性腸疾患センター 消化器科

(Center for Pediatric Inflammatory Bowel Disease, Division of Gastroenterology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

S8-2

Analysis of Model Organisms Harboring Pathogenic Variants in Mendelian Disorders

新堀 哲也 (Tetsuya Niihori)

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)

S8-3

Molecular Mechanisms and Therapeutic Strategies in Cardiomyopathy

野村 征太郎 (Seitaro Nomura)

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)

S8-4

Elucidating cardiomyocyte renewal pathways in zebrafish

菊地 和 (Kazu Kikuchi)

国立循環器病研究センター研究所 心臓再生制御部

(Department of Cardiac Regeneration Biology, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute)

S8-5

The Comprehensive Mouse Phenotyping Platform at RIKEN BioResource Research Center

田村 勝^{1,2} (Masaru Tamura)

1 理化学研究所 バイオリソース研究センター マウス表現型研究開発室

(Mouse Phenomics Division, RIKEN BioResource Research Center, Tsukuba, Japan)

2 日本マウスクリニック

(Japan Mouse Clinic, RIKEN BioResource Research Center, Tsukuba, Japan)

Symposium 9 ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: Genetics and Genomics Surrounding Newborn Screening

English
Session

日 時：12月19日（金） 9:40 ～ 11:40
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：大石 公彦（東京慈恵会医科大学小児科）
三宅 紀子（長崎大学医学部小児科学教室）
Date : Friday, December 19 9:40 ～ 11:40
Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs : Kimihiko Oishi (Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)
Noriko Miyake (Department of Pediatrics, Nagasaki University Institute of Biomedical Sciences)

S9-1 Bridging the Gap: Japan's Expanding Newborn Screening and the Emerging Role of Genomic Testing

大石 公彦 (Kimihiko Oishi)
東京慈恵会医科大学小児科
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)

S9-2 Newborn Genome Screening in Europe: Current Status and Prospects

David Bick
Genomics England, United Kingdom

S9-3 GUARDIAN: Genomic Uniform screening Against Rare Diseases In All Newborns

Wendy K. Chung
Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, USA

シンポジウム 10 遺伝性疾患の治療最前線～低分子・核酸医薬から遺伝子治療まで～ Symposium 10 Advances in the Treatment of Genetic Disorders: From Small Molecules to Gene Therapy

English
Session

日 時：12月19日（金） 9:40 ～ 11:40
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
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）
池田 真理子（高知大学医学部小児思春期医学講座）
Date : Friday, December 19 9:40 ～ 11:40
Room : Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs : Yoko Aoki (Department of Medical Genetics, Tohoku University Graduate School of Medicine)
Mariko Taniguchi-Ikeda (Department of Pediatrics Kochi Medical School)

S10-1 Advances in Therapeutic Development for Myotonic Dystrophy

中森 雅之 (Masayuki Nakamori)
山口大学大学院 医学系研究科 臨床神経学
(Department of Neurology, Yamaguchi University Graduate School of Medicine)

S10-2 Advances in Multimodal Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy

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

S10-3 Growing Gene Therapy -From Hope to Practice-

小島 華林 (Karin Kojima)
自治医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University)

S10-4 Nucleic acid therapy for Fukuyama congenital muscular dystrophy

戸田 達史 (Tatsushi Toda)
国立精神・神経医療研究センター病院
(National Center of Neurology and Psychiatry Hospital)

シンポジウム 11 エピゲノム疾患研究の最前線
Symposium 11 Recent Progress in Epigenomic Disease Research

English
Session

日 時：12月19日（金） 9:40 ～ 11:40
会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）
座 長：鵜木 元香（東京大学大学院医学系研究科）
中林 一彦（国立成育医療研究センター周産期病態研究部）
Date : Friday, December 19 9:40 ～ 11:40
Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chairs : Motoko Unoki (Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
Kazuhiko Nakabayashi (Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development)

S11-1 Understanding the Regulation of Chromatin Accessibility and Its Applications

宮成 悠介 (Yusuke Miyanari)
金沢大学 ナノ生命科学研究所 がん進展制御研究所
(Kanazawa University, Nano Life Science Institute, Cancer Research Institute)

S11-2 Epigenetic analysis of the Mendelian disorders of epigenetic machinery

河合 智子¹ (Tomoko Kawai)、中林 一彦¹ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎^{1,2} (Kenichiro Hata)
1 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 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)

S11-3 Molecular Insights into Beckwith-Wiedemann Syndrome and Related Imprinting Disorders

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, Saga University Faculty of Medicine, Saga, Japan)

S11-4 Molecular pathogenesis underlying imprinting disorders linked to defective cytoplasmic lattice formation in oocytes

鵜木 元香 (Motoko Unoki)
東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

S11-5 Past history of obesity exacerbates Age-related Macular Degeneration

畑 匡侑 (Masayuki Hata)
京都大学大学院医学系研究科 眼科
(Department of Ophthalmology and Visual Sciences, Kyoto University Graduate School of Medicine)

S11-6 Accumulation of epigenomic aberrations by environment factors and lifestyles involved in gastric tumorigenesis

金田 篤志^{1,2,3} (Atsushi Kaneda)
1 千葉大学 大学院医学研究院 分子腫瘍学
(Department of Molecular Oncology, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)
2 千葉大学 健康疾患オミクスセンター
(Health and Disease Omics Center, Chiba University, Chiba, Japan)
3 千葉大学医学部附属病院 がんゲノムセンター
(Cancer Genome Center, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)

シンポジウム 12 精密医療を創る多因子疾患のゲノム解析

Symposium 12 Genomic Analysis of Complex Diseases Toward Precision Medicine

English
Session

日 時：12月20日（土） 9:40 ~ 11:40

会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）

座 長：秋山 雅人（九州大学）

岡田 随象（東京大学大学院医学系研究科）

Date : Saturday, December 20 9:40 ~ 11:40

Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Masato Akiyama (Kyushu University)

Yukinori Okada (Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

S12-1

Genomic Analysis of Eye Diseases Causing Visual Impairment

秋山 雅人 (Masato Akiyama)

九州大学 大学院医学研究院 眼病態イメージング講座

(Department of Ocular Pathology and Imaging Science Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

S12-2

Genome biology of suicide

大塚 郁夫^{1,2} (Ikuko Otsuka)

1 神戸大学大学院医学研究科精神医学分野

(Department of Psychiatry, Kobe University Graduate School of Medicine)

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)

S12-3

The Triad of Gene, Behavior, and Disease Structured by ALDH2 rs671: Toward Ancestry-Informed Precision Medicine

小柳 友理子 (Yuriko Koyanagi)

愛知県がんセンター研究所 がん予防医療研究領域 がん予防研究分野

(Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Department of Preventive Medicine, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)

S12-4

Cross-biobank Polygenic Risk Scores for Precision Medicine

小嶋 崇史^{1,2,3,4,5,6} (Takafumi Ojima)

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)

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)

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分野

(Department of AI and Innovative Medicine, Graduate School of Medicine, Tohoku University)

4 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム

(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

5 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

(Laboratory for Statistical Genetics, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)

6 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, The University of Osaka)

S12-5

Applying causal inference approaches with genomic information: from “Who is at risk” to “Who remains healthy and Why?”

藤井 亮輔^{1,2} (Ryosuke Fujii)

1 藤田医科大学 医療科学部 研究推進ユニット 予防医科学分野

(Department of Preventive Medical Sciences, Fujita Health University School of Medical Sciences)

2 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)

シンポジウム 13 周産期医療を変えうる遺伝学的手法の確立
Symposium 13 Transformative Genetic Approaches in Reproductive and Perinatal Medicine

English
Session

日 時：12月20日（土） 9:40～11:40
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：内田 志穂（慶應義塾大学）
高橋 健（国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター）
Date：Saturday, December 20 9:40～11:40
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Shiho Uchida (Keio University)
Ken Takahashi (Center for Maternal-Fetal-Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)

S13-1 Non-invasive Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (niPGT-A): Current Evidence and Ethical Considerations

白澤 弘光¹ (Hiromitsu Shirasawa)、寺田 幸弘^{1,2} (Yukihiro Terada)

- 1 秋田大学 医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Akita University Hospital)
- 2 秋田大学 大学院医学系研究科 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, Akita University)

S13-2 Development of NIPT methods using amplicon-sequencing and single-cell omics technologies

中林 一彦 (Kazuhiko Nakabayashi)

国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

S13-3 The utility of comprehensive genomic testing in families with stillbirth due to fetal disorders

田中 雄也¹ (Yuya Tanaka)、春日 義史¹ (Yoshifumi Kasuga)、山田 茉未子^{2,4} (Mamiko Yamada)、
大谷 利光¹ (Toshimitsu Otani)、福武 麻里絵¹ (Marie Fukutake)、池ノ上 学¹ (Satoru Ikenoue)、
鈴木 寿人^{2,3} (Hisato Suzuki)、宮 冬樹² (Fuyuki Miya)、稲垣 昇⁵ (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 国家公務員共済組合連合会立川病院 小児科
(Federation of National Public Service Personnel Mutual Aid Associations Tachikawa Hospital)
- 5 セントウイメンズクリニック
(Saint Women's Clinic)

S13-4 Potential of Cell-Free microRNA as Molecular Markers in Perinatal Medicine

長谷川 ゆり (Yuri Hasegawa)、三浦 清徳 (Kiyonori Miura)

長崎大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

S13-5 Gestational Diabetes Management from the Perspective of Epigenetic Changes in Umbilical Cord Blood

春日 義史 (Yoshifumi Kasuga)

慶應義塾大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine)

シンポジウム 14 遺伝カウンセリングの実践的広がりと未来展望：多職種とともに考える支援のかたち
Symposium 14 Exploring Genetic Counseling in Practice and Prospect: Shaping Support through Diverse Professional Perspectives

日 時：12月20日（土） 9:40～11:40
 会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
 座 長：伊藤 志帆（東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）
 浦野 真理（国立国際医療研究センター 臨床ゲノム科）
 Date：Saturday, December 20 9:40～11:40
 Room：Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs：Shiho Ito (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
 Mari Urano (National Center for Global Health and Medicine, Department of Genomic Medicine, Hospital)

S14-1 Genetic Counseling After Sudden Death: Grief Support and Collaboration in Postmortem Genetic Testing

福嶋 佳菜子 (Kanao Koike Fukushima)
 国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 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)

S14-2 Genetic Counseling with Children: Supporting Families with a Focus of Children's Agency and Future

野間口 千香穂 (Chikaho Nomaguchi)
 宮崎大学 医学部 看護学科
 (School of Nursing, Faculty of Medicine, University of Miyazaki)

S14-3/S14-4 "Invisible Risks" and Reproductive Autonomy: Current Landscape and ELSI of Carrier Screening

鈴木 将平 (Shohei Suzuki) / 高島 響子 (Kyoko Takashima)
 国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター
 (Center for Clinical Sciences, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan)

S14-5 Genetic counseling that discusses the future: Psychological decision-making support for progressive neurological diseases

鎌田 依里 (Eri Kamada)
 東京福祉大学 心理学部
 (Department of Psychology, Tokyo-fukushi-University, Gunma, Japan)

シンポジウム 15 精神疾患のtranslational genomics
Symposium 15 Translational Genomics of Psychiatric Disorders

English Session

日 時：12月20日（土） 15:30～17:30
 会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
 座 長：高田 篤（理化学研究所・脳神経科学研究センター 分子精神病理研究チーム）
 西山 毅（名古屋市立大学大学院医学研究科公衆衛生学）
 Date：Saturday, December 20 15:30～17:30
 Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs：Atsushi Takata (Laboratory for Molecular Pathology of Psychiatric Disorders, RIKEN Center for Brain Science)
 Takeshi Nishiyama (Department of Public Health, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences)

S15-1 Strategies for Translating Psychiatric Genomic Research into Clinical Practice

池田 匡志 (Masashi Ikeda)
 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)

S15-2 Potential for Genetic Information in the Diagnosis of Psychiatric Disorders

大井 一高 (Kazutaka Ohi)
 岐阜大学大学院医学系研究科精神医学
 (Department of Psychiatry, Gifu University Graduate School of Medicine)

S15-3 Bipolar disorder and mitochondrial diseases: phenotypic spectrum by heteroplasmic variants

西岡 将基 (Masaki Nishioka)

順天堂大学医学部精神医学講座

(Department of Psychiatry, Faculty of Medicine, Juntendo University)

S15-4 Insights into molecular heterogeneity of schizophrenia gained from multi-layer omics analyses of multiple mouse models

丹羽 優希^{1,2} (Yuki Niwa)、坪井 貴司^{2,3} (Takashi Tsuboi)、高田 篤^{1,3} (Atsushi Takata)

1 理化学研究所 脳神経科学研究センター

(RIKEN Center for Brain Science, Saitama, Japan)

2 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)

3 東京大学 大学院総合文化研究科 生命環境科学系

(Department of Life Sciences, Graduate School of Arts and Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

**シンポジウム 16 稀少疾患ゲノミクス：病因・病態解明に向けた多面的なアプローチ
Symposium 16 Rare Disease Genomics: Multifaceted Approaches to Understanding Genetic Causes and Pathomechanisms**

English
Session

日 時：12月20日 (土) 15:30 ~ 17:30

会 場：第3会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 303)

座 長：水口 剛 (横浜市立大学 医学部遺伝学)

吉浦 孝一郎 (長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学)

Date : Saturday, December 20 15:30 ~ 17:30

Room : Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Takeshi Mizuguchi (Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

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

S16-1 The roles of G-quadruplexes in rare genetic neurological disorders

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, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

S16-2 Identification of aberrant THE1B endogenous retrovirus fusion transcripts in sarcoidosis by digital genetics

船隈 俊介¹ (Shunsuke Funaguma)、飯田 有俊¹ (Aritoshi Iida)、西野 一三^{1,2} (Ichizo Nishino)

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 ゲノム診療開発部

(Department of Genome Medicine Development, Medical Genome Center (MGC), National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP))

2 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, NCNP, Kodaira, Tokyo, Japan)

S16-3 Next generation cytogenetics: Applications of Optical Genome Mapping in Rare Disease Research

藤田 京志 (Atsushi Fujita)

横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学

(Department of Human Genetic, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

S16-4 Diseases identified through WGS analysis: Non-coding RNA-related diseases

要 匡^{1,2,3} (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 東北大学 医学部 次世代小児医療学

(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

3 熊本大学 生命資源研究・支援センター

(Institute of Resource Development and Analysis, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

シンポジウム 17 新世代のバイオインフォマティクスがもたらす
ゲノム解析の新たな未来

English
Session

Symposium 17 Shaping the future of genomic analysis through the next generation of
bioinformaticians

日 時：12月20日（土） 15:30 ~ 17:30

会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）

座 長：熊坂 夏彦（東京大学医科学研究所）

小巻 翔平（岩手医科大学）

Date : Saturday, December 20 15:30 ~ 17:30

Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Natsuhiko Kumasaka (Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Shohei Komaki (Iwate Medical University)

S17-1 Whole-exome sequencing in gynecologic diseases: the importance of strategic sampling

高橋 宏太朗 (Kotaro Takahashi)

新潟大学 大学院医歯学総合研究科 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)

S17-2 Cancer genome analysis based on personalized reference genome using long-read sequencing technologies

坂本 祥駿¹ (Yoshitaka Sakamoto)、須川 正啓¹ (Masahiro Sugawa)、岡田 愛¹ (Ai Okada)、
越智 陽太郎² (Yotaro Ochi)、田中 庸介³ (Yosuke Tanaka)、木暮 泰寛⁴ (Yasunori Kogure)、
千葉 健一¹ (Kenichi Chiba)、中村 航¹ (Wataru Nakamura)、古屋 淳史^{4,5} (Junji Koya)、
間野 博行³ (Hiroyuki Mano)、小川 誠司^{2,6,7} (Seishi Ogawa)、片岡 圭亮^{4,5} (Keisuke Kataoka)、
白石 友一¹ (Yuichi Shiraishi)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 京都大学 医学部 腫瘍生物学
(Department of Pathology and Tumor Biology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 国立がん研究センター研究所 細胞情報学分野
(Division of Cellular Signaling, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター研究所 分子腫瘍学分野
(Division of Molecular Oncology, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
- 5 慶應義塾大学 医学部 血液内科
(Division of Hematology, Department of Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 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 (WPI-ASHBi), Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 近畿大学 医学部
(Kindai University, Faculty of Medicine, Osaka, Japan)

S17-3 Epigenomic Resources from a Japanese Multi-generational Cohort: Toward DOHaD Insights and Pediatric Risk Prediction

美辺 詩織 (Shiori Minabe)

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, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)

S17-4 Inference and Assessment of Gene Regulatory Networks from Single-Cell Transcriptomic Data

佐藤 憲明 (Noriaki Sato)

東京大学医科学研究所 健康医療インテリジェンス分野

(Division of Health Medical Intelligence, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Machine learning reveals heterogeneous treatment effects of risk factors on diseases across polygenic risk scores

内藤 龍彦^{1,2,3,4,5} (Tatsuhiko Naito)

- 1 マウントサイナイ医科大学神経科学
(Department of Neuroscience, Icahn School of Medicine at Mount Sinai)
- 2 ニューヨークゲノムセンター
(New York Genome Center)
- 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)
- 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, The University of Osaka)
- 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
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画 教育セッション 臨床遺伝専門医へ向けたブラッシュアップセミナー / Educational Session: Refresher Seminar for Clinical Geneticists

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画 教育セッション 1 / Educational Session 1

日 時：12月18日（木） 9:00～10:00
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：才津 浩智（浜松医科大学医化学講座）
Date：Thursday, December 18 9:00～10:00
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Hiroto Saito (Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine)

ES1

Collection of genetic annotation and evaluation of pathogenicity of variants

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)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画 教育セッション 2 / Educational Session 2

日 時：12月18日（木） 9:00～10:00
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：井本 逸勢（愛知県がんセンター）
Date：Thursday, December 18 9:00～10:00
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Issei Imoto (Aichi Cancer Center)

ES2

Hereditary tumor syndromes in the era of cancer genomic medicine

醍醐 弥太郎^{1,2,3} (Yataro Daigo)

- 1 東京大学 医科学研究所 学術研究基盤支援室
(Research Platform Office, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 2 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座・腫瘍内科・腫瘍センター
(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)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 3 / Educational Session 3

日 時：12月18日（木） 9:00～10:00
会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
座 長：西 恵理子（大阪母子医療センター 遺伝診療科）
Date：Thursday, December 18 9:00～10:00
Room：Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Eriko Nishi (Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)

ES3

Role and future prospects of clinical geneticists in pediatric genetic diseases

武内 俊樹 (Toshiki Takenouchi)
岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野
(Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and
Pharmaceutical Sciences)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 4 / Educational Session 4

日 時：12月19日（金） 8:30～9:30
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：山田 崇弘（北海道大学病院）
Date：Friday, December 19 8:30～9:30
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Takahiro Yamada (Hokkaido University Hospital)

ES4

Genetic counseling and testing in the NGS era; case studies

梅村 啓史 (Hiroshi Umemura)
日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野
(Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of
Medicine, Tokyo, Japan)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 5 / Educational Session 5

日 時：12月19日（金） 8:30～9:30
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：吉橋 博史（地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）
Date：Friday, December 19 8:30～9:30
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Hiroshi Yoshihashi (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

ES5

Handling Genomic Information under APPI and the Genomic Medicine Promotion Act

横野 恵 (Megumu Yokono)
早稲田大学 社会科学部
(School of Social Sciences, Waseda University)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 6 / Educational Session 6

日 時：12月19日（金） 8:30～9:30
会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
座 長：竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）
Date：Friday, December 19 8:30～9:30
Room：Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Chisen Takeuchi (Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital)

ES6

Advances in the Diagnosis and Management of Adult-Onset Genetic Disorders: From Genomic Testing to Targeted Therapies

松島 理明^{1,2,3} (Masaaki Matsushima)

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

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 7 / Educational Session 7

日 時：12月20日（土） 8:30～9:30
会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
座 長：鈴森 伸宏（岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科）
Date：Saturday, December 20 8:30～9:30
Room：Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Nobuhiro Suzumori (Iwate Medical University, Department of Clinical Genetics)

ES7

Prenatal and Preimplantation Genetic Testing: Current Challenges and Future Prospects

江川 真希子^{1,2} (Makiko Egawa)

- 1 東京科学大学 血管代謝探索講座
(Department of Nutrition and Metabolism in Cardiovascular Disease, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京科学大学 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)

臨床遺伝専門医制度委員会 / 遺伝医学セミナー委員会合同企画
教育セッション 8 / Educational Session 8

日 時：12月20日（土） 8:30～9:30
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：尾内 善広（千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学）
Date：Saturday, December 20 8:30～9:30
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Yoshihiro Onouchi (Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine)

ES8

Multidimensional Prediction of Atrial Fibrillation: A Novel AI and Genetics-Based Strategy

高橋 健太郎 (Kentaro Takahashi)

東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)

遺伝学的検査委員会企画教育セッション / Educational Session by the Committee on Genetic Testing

遺伝学的検査委員会企画教育セッション

第1部 アンケート結果、遺伝子検査室への問い合わせ、基礎知識

Part 1: Survey Results, Inquiries to Genetic Testing Laboratories, and Basic Knowledge

日 時：12月18日（木） 9:00 ～ 10:00

会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）

座 長：難波 栄二（医療法人晴顕会 大谷病院）
仁井見 英樹（富山大学 学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座）

Date : Thursday, December 18 9:00 ～ 10:00

Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Eiji Nanba (Otani Hospital)

Hideki Niimi (Department of Clinical Laboratory and Molecular Pathology, Faculty of Medicine, Academic Assembly, University of Toyama)

事前アンケート調査の結果とその分析

遺伝子検査室への主な問い合わせ内容とそれらへの対応

基礎知識（難病医療政策、指定難病における遺伝学的検査の現状及び診療報酬等）

演者

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

古庄 知己 (Tomoki Kosho)

信州大学医学部遺伝医学教室／信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine / Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)

安藤 麻里子 (Mariko Ando)

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課
(Intractable / Rare Disease Control Division, Health Service Bureau, MHLW)

遺伝学的検査委員会企画教育セッション

第2部 実践的課題と結果解釈

Part 2: Practical Issues and Interpretation of Results in Genetic Testing

日 時：12月19日（金） 8:30 ～ 9:30

会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）

座 長：要 匡（国立成育医療研究センター 研究所 ゲノム医療研究部）
足立 香織（鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター）

Date : Friday, December 19 8:30 ～ 9:30

Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Tadashi Kaname (Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Kaori Adachi (Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)

マイクロアレイ染色体検査の実践における課題と結果解釈のポイント

遺伝学的検査結果の適切な解釈法と、バリエーション解釈ツールの効果的な活用法

総括

演者

宮武 聡子 (Satoko Miyatake)

滋賀医科大学神経難病研究センター神経遺伝学部門／横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
(Department of Neurogenetics, Molecular Neuroscience Research Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan / Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

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)

全体まとめ 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)

日本学術会議主催 市民公開講座 / Public Forum

日本学術会議主催 市民公開講座 ゲノム情報・医療情報・生体試料の共有を巡って
— 展望と課題 —

Public Forum Sharing of Genomic Information, Medical Information, and Biological Samples:
Prospects and Challenges

日 時：12月20日（土） 15:30 ～ 17:30
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：伊藤 隆司（九州大学 生体防御医学研究所）
徳永 勝士（国立健康危機管理研究機構・国立国際医療研究センター）
Date：Saturday, December 20 15:30 ～ 17:30
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Takashi Ito (Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)
Katsushi Tokunaga (National Institute of Global Health and Medicine)

PF-1 The establishment of human disease biobanks and their contribution to medicine and healthcare

後藤 雄一^{1,2} (Yu-ichi Goto)

- 1 国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 2 国立健康危機管理研究機構
(Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan)

PF-2 The importance of genomic information in medicine

平沢 晃 (Akira Hirasawa)

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)

PF-3 The Act on the Protection of Personal Information and Data Utilization

穴戸 常寿 (George Shishido)

東京大学大学院法学政治学研究科
(Graduate Schools for Law and Politics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

PF-4 Protection of Fundamental Rights in the Utilisation of Human Genome Information: Case of Protection Systems in Europe

建石 真公子 (Hiroko Tateishi)

法政大学 名誉教授
(Hosei University, Tokyo, Japan)

PF-5 FAIR and CARE reuse of personal genomes through databases

有田 正規 (Masanori Arita)

国立遺伝学研究所
(National Institute of Genetics)

【主催】

日本学術会議統合生物学委員会・基礎生物学委員会・基礎医学委員会合同「ゲノム科学分科会」
臨床医学委員会「臨床ゲノム医学分科会」

【共催】

日本人類遺伝学会

ClinicalNotes Chat Café

ClinicalNotes Chat Café 2025 遺伝診療のなぜ？どうしてる？を、チャットとカフェで解決！

日 時：12月18日（木） 13:40～16:00
会 場：チャットカフェ（パシフィコ横浜 会議センター 4F 413）
ディレクター：吉橋 博史（東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）
石川 亜貴（札幌医科大学附属病院遺伝子診療科）
Date：Thursday, December 18 13:40～16:00
Room：Chat Café (413, 4F, PACIFICO Yokohama)
Directors：Hiroshi Yoshihashi (Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
Aki Ishikawa (Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine / Department of Clinical Genetics, University Hospital, Sapporo Medical University)

遺伝性乳癌卵巣癌

メインキャスト 田辺 真彦 (Masahiko Tanabe)
東京大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, The University of Tokyo Hospital)

ナビゲーター 阿部 彰子 (Akiko Abe)
がん研有明病院 婦人科
(Department of Gynecology, Cancer Institute Hospital, JFCR)

秋山 奈々 (Nana Akiyama)
東京大学医学部附属病院ゲノム診療部
(The University of Tokyo Hospital, Department of Clinical Genomics)

不育症

メインキャスト 馬場 剛 (Tsuyoshi Baba)
札幌医科大学産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University)

ナビゲーター 江川 真希子 (Makiko Egawa)
東京科学大学 血管代謝探索講座・遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo)

伊藤 志帆 (Shiho Ito)
東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

デュシェンヌ型筋ジストロフィー

メインキャスト 竹下 絵里 (Eri Takeshita)
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)

ナビゲーター 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
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)

吉田 明子 (Akiko Yoshida)
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)

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

English
Session

日 時：12月19日（金） 11:45 ~ 12:35

会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）

座 長：小澤 厚志（群馬大学大学院保健学研究科／群馬大学附属病院遺伝子診療部）
右田 王介（聖マリアンナ医科大学臨床検査医学・遺伝解析学講座）

Date : Friday, December 19 11:45 ~ 12:35

Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Atsushi Ozawa (Gunma University Graduate School of Health Sciences / Division of Genetics, Gunma University Hospital)

Ohsuke Migita (Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University, School of Medicine)

BO-1

Functional analysis of a pathogenic *CLDN5* missense mutation associated with alternating hemiplegia

橋本 洋佑^{1,2} (Yosuke Hashimoto)、Gergo Porkolab²、Natalie Hudson²、Xiuyuan Zhan¹、Karine Poirier³、Nathalie Boddaert³、内田 康雄¹ (Yasuo Uchida)、Arnold Munnich³、Matthew Campbell²

- 1 広島大学 大学院医系科学研究科
(Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 トリニティカレッジダブリン スマーフット遺伝学研究所
(Smurfit Institute of Genetics, Trinity College Dublin, Dublin, Ireland)
- 3 パリ・シテ大学 イマジン研究所
(Institut Imagine, Universite Paris Cite, Paris, France)

BO-2

Uncovering a deep Intronic *FBN1* variant by genome and transcriptome sequencing in a Marfan syndrome patient

山岸 萌夏¹ (Moeka Yamagishi)、西尾 洋介^{2,3,4} (Yosuke Nishio)、山本 英範⁵ (Hidenori Yamamoto)、辻河 高陽² (Koyo Tsujikawa)、塚田 耕太郎² (Kotaro Tsukada)、岡 泰由² (Yasuyoshi Oka)、森永 浩伸² (Hironobu Morinaga)、加藤 香奈² (Kana Kato)、嶋田 繭子² (Mayuko Shimada)、中沢 由華^{2,6} (Yuka Nakazawa)、村松 友佳子⁴ (Yukako Muramatsu)、齋藤 伸治⁷ (Shinji Saitoh)、荻 朋男^{2,8,9,10} (Tomoo Ogi)

- 1 名古屋大学医学部医学科
(Nagoya University School of Medicine, 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 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 名古屋大学医学部附属病院 小児循環器センター
(Department of Pediatric Cardiology, Children's Heart Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 6 名古屋大学大学院医学系研究科附属神経疾患・腫瘍分子医学研究センター
(Department of Molecular Genetics, Center for Neurological Diseases and Cancer, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 7 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児科学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋大学大学院医学系研究科 人類遺伝・分子遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 9 岐阜大学高等研究院 One Medicine トランスレーショナルリサーチセンター
(Center for One Medicine Innovative Translational Research (COMIT), Gifu University Institute for Advanced Study, Gifu, Japan)
- 10 東海国立大学機構 統合糖鎖研究拠点 iGCORE
(Division of Molecular Physiology and Dynamics, Institute for Glyco-core Research (iGCORE), Tokai National Higher Education and Research System, Nagoya, Japan)

A cross-population compendium of gene-environment interactions uncovers the dynamics of genetic architecture

難波 真一^{1,2,3} (Shinichi Namba)、曾根原 究人^{1,2,3} (Kyuto Sonehara)、小柳 友理子⁴ (Yuriko N Koyanagi)、菊池 武造⁵ (Takezou Kikuchi)、小嶋 崇史^{1,2,3,6} (Takafumi Ojima)、枝廣 龍哉^{2,3,7} (Ryuya Edahiro)、佐藤 豪^{1,2,3,8} (Go Sato)、山地 太樹⁹ (Taiki Yamaji)、友藤 嘉彦^{1,2,3} (Yoshihiko Tomofuji)、上田 洋行^{2,10} (Hiroyuki Ueda)、山本 賢一^{2,11,12,13} (Kenichi Yamamoto)、小川 陽介^{1,14} (Yosuke Ogawa)、鈴木 顕^{2,15} (Ken Suzuki)、金井 昭教¹⁶ (Akinori Kanai)、東上 震一¹⁷ (Shinichi Higashiue)、小林 修三¹⁷ (Shuzo Kobayashi)、山口 博樹¹⁸ (Hiroki Yamaguchi)、永田 安伸¹⁸ (Yasunobu Nagata)、岡崎 康司¹⁹ (Yasushi Okazaki)、松本 直之¹⁹ (Naoyuki Matsumoto)、本村 健太²⁰ (Kenta Motomura)、古賀 秀信²⁰ (Hidenobu Koga)、菱田 朝陽²¹ (Asahi Hishida)、池崎 裕昭²² (Hiroaki Ikezaki)、原 めぐみ²³ (Megumi Hara)、永吉 真子²⁴ (Mako Nagayoshi)、尾瀬 功²⁵ (Isao Oze)、中野 詩織⁹ (Shiori Nakano)、バイオバンク・ジャパン (The BioBank Japan Project)、小田 吉哉²⁶ (Yoshiya Oda)、鈴木 穰¹⁶ (Yutaka Suzuki)、岩崎 基^{9,27} (Motoki Iwasaki)、澤田 典絵²⁷ (Norie Sawada)、松尾 恵太郎^{4,28} (Keitaro Matsuo)、森崎 隆幸^{29,30} (Takayuki Morisaki)、山内 敏正¹⁵ (Toshimasa Yamauchi)、門脇 孝³¹ (Takashi Kadowaki)、松田 浩一^{30,32} (Koichi Matsuda)、岡田 随象^{1,2,3,13,33} (Yukinori Okada)

- 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)
- 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 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)
- 4 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)
- 5 東京大学 医学部
(Faculty of Medicine, The University of Tokyo)
- 6 東北大学 大学院医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University)
- 7 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)
- 8 大阪大学 大学院医学系研究科 消化器外科学
(Department of Gastroenterological Surgery, Osaka University Graduate School of Medicine)
- 9 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)
- 10 大阪大学 大学院医学系研究科 内分泌・代謝内科学
(Department of Metabolic Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine)
- 11 大阪大学 大学院医学系研究科 保健学専攻 生命育成看護科学講座
(Laboratory of Children's Health and Genetics, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine)
- 12 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)
- 13 大阪大学 免疫学フロンティア研究センター 免疫統計学
(Laboratory of Statistical Immunology, Immunology Frontier Research Center (WPI-IFReC), Osaka University)
- 14 東京大学 大学院医学系研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
- 15 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)
- 16 東京大学 大学院新領域創生科学研究科 生命データサイエンスセンター
(Life Science Data Research Center, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
- 17 徳洲会グループ
(Tokushukai Group)
- 18 日本医科大学 血液内科
(Department of Hematology, Nippon Medical School)
- 19 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)
- 20 飯塚病院
(Iizuka Hospital)
- 21 愛知医科大学 医学研究科 公衆衛生学講座
(Department of Public Health, Aichi Medical University School of Medicine)
- 22 九州大学病院 総合診療科
(Department of General Internal Medicine, Kyushu University Hospital)
- 23 佐賀大学 医学部 社会医学講座 予防医学分野
(Department of Preventive Medicine, Faculty of Medicine, Saga University)
- 24 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)
- 25 愛知県がんセンター研究所 がん情報・対策研究分野
(Division of Cancer Information and Control, Aichi Cancer Center)

- 26 東京大学 大学院医学系研究科 リビドミクス社会連携講座
(Department of Lipidomics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
- 27 国立がん研究センターがん対策研究所 コホート研究部
(Division of Cohort Research, National Cancer Center Institute for Cancer Control)
- 28 名古屋大学 大学院医学系研究科 がん分析疫学
(Division of Cancer Epidemiology, Nagoya University Graduate School of Medicine)
- 29 東京大学 医科学研究所 人癌病因遺伝子分野
(Division of Molecular Pathology, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 30 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)
- 31 虎ノ門病院
(Toranomon Hospital)
- 32 東京大学 医科学研究所 シーケンス技術開発分野
(Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 33 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)

BO-4

Urinary Heteroplasmy Outperforms Blood for Non-Invasive mtDNA Variant Detection in Mitochondrial Disease Patients

岡崎 敦子¹ (Atsuko Okazaki)、八塚 由紀子¹ (Yukiko Yatsuka)、大竹 明^{2,3} (Akira Ohtake)、
村山 圭^{1,4} (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
(Juntendo University, Graduate School of Medicine, Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases)
- 2 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
- 3 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University)
- 4 千葉県こども病院、代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

Oral Session

Oral Session 1 Clinical Genetics 1

日 時：12月18日（木） 10:10～11:00

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：小澤 厚志（群馬大学大学院保健学研究科／群馬大学附属病院遺伝子診療部）
深見 真紀（国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部）

Date：Thursday, December 18 10:10～11:00

Room：Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Atsushi Ozawa (Gunma University Graduate School of Health Sciences / Division of Genetics, Gunma University Hospital)

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

O1-1

Rhopathy-A Neurodevelopmental Disorder Spectrum Caused by Rho GTPase Variants with Cochlear Hypoplasia

中藤 大輔¹ (Daisuke Nakato)、西田 千夏子¹ (Chikako Nishida)、岩谷 壮太² (Sota Iwatani)、
森貞 直哉² (Naoya Morisada)、宮 冬樹¹ (Fuyuki Miya)、小崎 健次郎¹ (Kenjiro Kosaki)、
武内 俊樹³ (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 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)
- 3 岡山大学小児神経科
(Department of Child Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)

O1-2

Long-term prognosis of Kagami-Ogata syndrome

増渕 颯^{1,2} (Hayate Masubuchi)、小崎 里華³ (Rika Kosaki)、緒方 勤⁴ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹ (Maki Fukami)、鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)

- 1 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部
(Dept. of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 2 慶應義塾大学医学部小児科学教室
(Dept. of Pediatr., Keio Univ. Sch. of Med.)
- 3 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)
- 4 浜松医療センター 小児科
(Dept. of Pediatr., Hamamatsu Medical Center)

O1-3

Summary of patients with cancer predisposition syndrome over the past 15 years; a single-center retrospective study

谷村 一輝^{1,2} (Kazuki Tanimura)、大西 悠斗¹ (Yuto Oonishi)、橘 文佳¹ (Fumika Tachibana)、萱谷 理秀¹ (Rishu Kayatani)、松岡 祐樹¹ (Yuki Matsuoka)、山崎 夏維¹ (Kai Yamasaki)、仁谷 千賀¹ (Chika Nitani)、岡田 恵子¹ (Keiko Okada)、樋口 真司² (Shinji Higuchi)、中村 博昭² (Hiroaki Nakamura)、赤石 裕子² (Yuko Akaishi)

- 1 大阪市立総合医療センター 小児血液・腫瘍内科
(Department of Pediatric Hematology & Oncology, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

O1-4

Coexistence of Sitosterolemia and Heterozygous FH Diagnosed by Atypical Features and Genetic Analysis

高瀬 暁^{1,2} (Satoru Takase)、石浦 浩之³ (Hiroyuki Ishiura)、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)

O1-5

The *CYP21A1P/CYP21A2* chimeric gene CH4 is a major pathogenic variant in Japanese patients with non-classic 21OHD

齋藤 洋子¹ (Yoko Saito)、安達 恵利子¹ (Eriko Adachi)、中川 竜一¹ (Ryuichi Nakagawa)、辻 敦美¹ (Atsumi Tsuji)、吉田 あや² (Aya Yoshida)、橘 真紀子³ (Makiko Tachibana)、佐野 伸一郎⁴ (Shinichiro Sano)、我有 茉莉¹ (Maki Gau)、桐野 玄¹ (Shizuka Kirino)、中谷 久恵¹ (Hisae Nakatani)、山野 春樹¹ (Haruki Yamano)、青山 幸平² (Kohei Aoyama)、高澤 啓¹ (Kei Takasawa)、小原 収⁵ (Osamu Ohara)、鹿島田 健一^{1,6} (Kenichi Kashimada)

- 1 東京科学大学 歯科学総合研究科 発生発達病態学分野
(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児科学分野
(Department of Pediatrics, Nagoya City University, Aichi, Japan)
- 3 大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 4 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
(KAZUSA DNA Research Institute, Chiba, Japan)
- 6 成育医療研究センター 内分泌・代謝科
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

日 時：12月18日（木） 10:10～11:00
 会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）
 座 長：太田 亨（北海道医療大学・先端研究推進センター）
 西郷 和真（近畿大学病院 遺伝子診療部）
 Date：Thursday, December 18 10:10～11:00
 Room：Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs：Tohru Ohta (Advanced Research Promotion Center, Health Sciences University of Hokkaido)
 Kazumasa Saigoh (Kindai University Hospital)

O2-1 Pharmacogenomic Influence of HMGCR rs12916 on LDL-C Lowering by Simvastatin in Thai Patients

Phichet Dapha¹, Natchaya Vanwong², Suvara Wattanapitayakul³, Sarawut Siwamogsatham^{4,5}, Punyabhorn Rattanacheeworn³

- 1 Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Bangkok, Thailand
- 2 Department of Clinical Chemistry, Faculty of Allied Health Sciences, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand
- 3 Department of Pharmacology, Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Bangkok, Thailand
- 4 Cardiac Center, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Thai Red Cross Society, Bangkok, Thailand
- 5 Maha Chakri Sirindhorn Clinical Research Center (Chula CRC), Research Affairs, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

O2-2 Whole-genome sequencing reveals an East Asian-specific rare variant of INPP5J associated with Alzheimer's disease

木村 哲晃¹ (Tetsuaki Kimura)、山川 明子¹ (Akiko Yamakawa)、光森 理紗¹ (Risa Mitsumori)、新飯田 俊平² (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,3,4,5} (Kouichi Ozaki)、重水 大智^{1,5} (Daichi Shigemizu)

- 1 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター (Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 2 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)
- 3 名古屋大学大学院医学系研究科 医学部医学科 老化基礎科学 (Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, 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)

O2-3 Mapping dynamic eQTLs in mid-brain organoids using CRISPRi/a to elucidate molecular mechanisms in Parkinson's disease

宮竹 佑治¹ (Yuji Miyatake)、福田 篤² (Atsushi Fukuda)、横山 和明³ (Kazuaki Yokoyama)、熊坂 夏彦¹ (Natsuhiko Kumasaka)

- 1 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 (Division of Digital Genomics, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東海大学 医学部 基礎医学系 分子生命科学 (Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 東京大学 医科学研究所附属病院 血液腫瘍内科 (Department of Hematology/Oncology, Research Hospital, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O2-4 Region-specific generation and retention of acetylated cohesin shapes genome-wide pattern of sister chromatid cohesion

清水 舞^{1,2,3} (Mai I Shimizu)、坂東 優篤² (Masashige Bando)、吉村 充騎² (Atsunori Yoshimura)、白髭 克彦² (Katsuhiko Shirahige)、須谷 尚史² (Takashi Sutani)

- 1 お茶の水女子大学大学院 基幹研究院 自然科学系 (Faculty of Core Research, Natural Sciences Division, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学 定量生命科学研究所 (Institute for Quantitative Biosciences, The University of Tokyo, Tokyo, 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)

02-5

Comprehensive CYP2D6 genotyping using long-read sequencing and detection of novel haplotypes across global populations

福永 航也¹ (Koya Fukunaga)、宮城 匡平² (Kyohei Miyagi)、中村 克徳² (Katsunori Nakamura)、
宮 冬樹³ (Fuyuki Miya)、小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、蒔田 泰誠¹ (Taisei Mushiroda)

- 1 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2 琉球大学大学院医学研究科 薬物治療学講座
(Department of Pharmacotherapeutics, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, 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)

Oral Session 3 ELSI / Psychosocial Aspects

日 時：12月18日（木） 10:10～11:00

会 場：第7会場（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）

座 長：加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）
金子 実基子（東京慈恵会医科大学附属病院）

Date：Thursday, December 18 10:10～11:00

Room：Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Kazuto Kato (Graduate School of Medicine, The University of Osaka)
Mikiko Kaneko (The Jikei University Hospital)

03-1

A New Framework for Benefit Sharing in Genomic Research: A Participatory Approach Involving Patients and Communities

楠瀬 まゆみ¹ (Mayumi Kusunose)、武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)

- 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
(Biomedical Ethics and Co-design Team, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Tokyo, 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, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

03-2

Genetic Research and Indigenous Rights: Ethical Considerations for Studies Involving Ainu People in Japan

佐藤 桃子¹ (Momoko Sato)、武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)

- 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
(Lab for Biomedical Ethics and Co-design, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 2 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, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

03-3

Implementing PPI in the Design of Informed Consent for Biobank Participants: A Case Study from BioBank Japan

河田 純一¹ (Junichi Kawata)、永井 亜貴子³ (Akiko Nagai)、武藤 香織^{1,2} (Kaori Muto)、
松田 浩一⁴ (Koichi Matsuda)

- 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, 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
(Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Biomedical Ethics and Co-design, RIKEN)
- 3 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)
- 4 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 メディカルサイエンス講座
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)

03-4

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)

Oral Session 4 Pediatric Genetics 1

日 時：12月18日（木） 11:10～12:00

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：伊達木 澄人（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科学）

山口 有（群馬県立小児医療センター 遺伝科）

Date : Thursday, December 18 11:10～12:00

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Sumito Dateki (Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

Yu Yamaguchi (Department of Clinical Genetics, Gunma Children's Medical Center)

O4-1

Clinical delineation and mouse modeling of Noonan syndrome with autosomal dominant *LZTR1* variants

青木 洋子¹ (Yoko Aoki)、森崎 佳歩¹ (Kaho Morisaki)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)、
新堀 哲也¹ (Tetsuya Niihori)、寺尾 美穂³ (Miho Terao)、高田 修治³ (Shuji Takada)、阿部 太紀¹ (Taiki Abe)

- 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 Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 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, Izumi, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター研究所 システム発生研究部
(Department of Systems BioMedicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

O4-2

Identification of a hemizygous *OCA2* variant in a neonate with oculocutaneous albinism and Prader-Willi syndrome

伊達木 澄人^{1,2} (Sumito Dateki)、村上 千晶² (Chiaki Murakami)、川村 遥² (Haruka Kawamura)、
原口 康平² (Kohei Haraguchi)、本川 未都里² (Midori Motokawa)

- 1 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital)

O4-3

Meta-Analysis of iPSC-based Transient abnormal myelopoiesis model identifies *GATA1* mutation induces elevation of *CEBPA*

熊木 達郎¹ (Tatsuro Kumaki)、西中 (新井) 瑤子^{1,2} (Yoko Nishinaka-Arai)、北川 瑤子¹ (Yoko Kitagawa)、
丹羽 明¹ (Akira Niwa)、齋藤 潤¹ (Megumu K. Saito)

- 1 京都大学 iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
(Department of Clinical Application, Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学 大学院医学研究科 人間健康科学系専攻
(Department of Human Health Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

O4-4

Dental abnormality is a useful indicator for early diagnosis of familial adenomatous polyposis

森谷 京子¹ (Kyoko Moritani)、大木 弓月¹ (Yuzuki Ooki)、尾崎 依里奈² (Erina Ozaki)、
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)

Comprehensive Molecular Studies in 88 Japanese Patients With Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism

谷川 渉¹ (Wataru Tanikawa)、岡本 新悟² (Shingo Okamoto)、小原 収³ (Osamu Ohara)、
藤澤 泰子¹ (Yasuko Fujisawa)、大山 伊吹¹ (Ibuki Ohyama)、才津 浩智⁴ (Hiroto Saito)、
深見 真紀⁵ (Maki Fukami)、要 匡⁶ (Tadashi Kaname)、緒方 勤^{1,4,7} (Tsutomu Ogata)

- 1 浜松医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 岡本内科こどもクリニック
(Okamoto Internal Medicine and Pediatrics Clinic, Sakurai, Japan)
- 3 かずさDNA研究所
(Kazusa DNA Research Institute, Kisarazu, Chiba, Japan)
- 4 浜松医科大学医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 国立成育医療センター 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

Oral Session 5 Bioinformatics

English
Session

日 時 : 12月18日 (木) 11:10 ~ 12:00

会 場 : 第6会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314)

座 長 : 大橋 順 (東京大学大学院理学系研究科)

三嶋 博之 (長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野)

Date : Thursday, December 18 11:10 ~ 12:00

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Jun Ohashi (Graduate School of Science, The University of Tokyo)

Hiroyuki Mishima (Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)

Transposon Variants as an Underrecognized Cause of Genetic Disease: A MEGAnE-Based Study in an Undiagnosed Cohort

小崎 健次郎¹ (Kenjiro Kosaki)、小嶋 将平² (Shohei Kojima)、稲葉 美枝³ (Mie Inaba)

- 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, Tokyo, Japan)
- 2 慶應義塾大学 医学部 ヒト生物学-微生物叢-量子計算研究センター
(Human Biology Microbiome Quantum Research Center, Keio University, Tokyo, Japan)
- 3 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, Japan)

Rapid Computation of Haplotype Frequencies via Wavelet Trees

三澤 計治^{1,2} (Kazuharu Misawa)

- 1 横浜市立大学 データサイエンス学部
(Graduate School of Data Science, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 理化学研究所AIPセンター
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)

Prediction of chaperone drug amenability for GLA variants in Fabry disease

坂橋 優治¹ (Yuji Sakahashi)、宮下 洋平^{2,3} (Yohei Miyashita)、石原 康貴³ (Yasuki Ishihara)、
濱 真奈美² (Manami Hama)、山口 修^{1,4} (Osamu Yamaguchi)、朝野 仁裕^{2,3} (Yoshihiro Asano)

- 1 国立循環器病研究センター 創薬オミックス解析センター
(Omics Research Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 3 国立循環器病研究センター バイオバンク
(Biobank, Open Innovation Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 4 愛媛大学大学院 医学系研究科 循環器・呼吸器・腎高血圧内科学講座
(Department of Cardiology, Pulmonology, Nephrology, and Hypertension, Ehime University, Ehime, Japan)

Establishment of a high-throughput long-read genome and transcriptome analysis platform for large-scale disease research

辻河 高陽^{1,2} (Koyo Tsujikawa)、西尾 洋介^{1,2} (Yosuke Nishio)、塚田 耕太郎¹ (Kotaro Tsukada)、岡 泰由¹ (Yasuyoshi Oka)、森永 浩伸¹ (Hironobu Morinaga)、加藤 香奈³ (Kana Kato)、嶋田 繭子³ (Mayuko Shimada)、中沢 由華^{1,4,5} (Yuka Nakazawa)、荻 朋男^{1,5,6,7} (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 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 3 Genome Maintenance株式会社
(Genome Maintenance Inc., Nagoya, Japan)
- 4 名古屋大学大学院医学系研究科 附属神経疾患・腫瘍分子医学研究センター 分子遺伝学分野
(Department of Molecular Genetics, Center for Neurological Diseases and Cancer, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 東海国立大学機構One Medicine創薬シーズ開発・育成研究教育拠点(COMIT)
(Center for One Medicine Innovative Translational Research (COMIT), Gifu University Institute for Advanced Study, Gifu, Japan)
- 6 名古屋大学大学院医学系研究科 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 7 東海国立大学機構糖鎖生命コア研究所 (iGCORE)
(Division of Molecular Physiology and Dynamics, Institute for Glyco-core Research (iGCORE), Tokai National Higher Education and Research System, Nagoya, Japan)

Oral Session 6 Education / Awareness

日 時：12月18日（木） 11:10～12:00
会 場：第7会場（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）
座 長：西山 深雪（株式会社PDnavi）
Date：Thursday, December 18 11:10～12:00
Room：Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Miyuki Nishiyama (PDnavi, Inc.)

Development of ICT materials for informed assent of upper elementary school children in genome analysis research

小林 朋子¹ (Tomoko Kobayashi)、酒井 聡² (So Sakai)、澤口 俊輔² (Shunsuke Sawaguchi)、石山 みづ美³ (Izumi Ishiyama)、工藤 与志文¹ (Yoshifumi Kudo)、浅井 篤¹ (Atsushi Asai)

- 1 東北大学
(Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 2 東北芸術工科大学
(Tohoku University of Art and Design, Yamagata, Japan)
- 3 常葉大学
(Tokoha University, Shizuoka, Japan)

A Pilot Study to Evaluate the Face Validity of a Questionnaire on Awareness of Genetic and Genomic Medicine

二川 摩周^{1,2} (Mashu Futagawa)、大住 理沙² (Risa Osumi)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetsuya Okazaki)、深野 智華¹ (Chika Fukano)、山磨 花菜² (Kana Yamatogi)、山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、多田 由美子³ (Yumiko Tada)、小林 豊⁴ (Yutaka Kobayashi)、坂口 健⁴ (Ken Sakaguchi)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)

- 1 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, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
- 2 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)
- 3 玉野市健康福祉部健康増進課
(Health and Welfare Department, Tamano City Office, Tamano, Okayama, Japan)
- 4 N T T プレシジョンメディシン株式会社
(NTT Precision Medicine Corporation)

Current Challenges in Providing Information on Post-RRSO Sexual Health: Feedback Survey on an Educational Tool

幅野 愛理^{1,2} (Eri Habano)、松川 愛未^{2,3} (Manami Matsukawa)、鳥嶋 雅子^{4,5} (Masako Torishima)、
太宰 牧子^{6,7} (Makiko Dazai)、平田 真³ (Makoto Hirata)、植木 有紗¹ (Arisa Ueki)、小杉 眞司^{4,5} (Shinji Kosugi)

- 1 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 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
(Department of Healthcare Ethics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 3 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 Service, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医療学
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 5 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics Units, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 6 特定非営利活動法人 クラヴィスアルクス
(Nonprofit Organization, Clavis Arcus; Association of Patients for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome (HBOC), Tokyo, Japan)
- 7 一般社団法人 ゲノム医療当事者団体連合会
(Genetic Alliance JP, General Incorporated Association, Tokyo, Japan)

Oral Session 7 Epigenetics

English
Session

日 時：12月18日（木） 15:55 ～ 16:45

会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）

座 長：齋藤 伸治（名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野）

田嶋 敦（金沢大学 医薬保健研究域医学系 革新ゲノム情報学分野）

Date : Thursday, December 18 15:55 ～ 16:45

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

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

Atsushi Tajima (Department of Bioinformatics and Genomics, Kanazawa University)

Characterization of short-term fluctuations in DNA methylation and gene expression profiles

小巻 翔平 (Shohei Komaki)、八谷 剛史 (Tsuyoshi Hachiya)、大桃 秀樹 (Hideki Ohmomo)、
美辺 詩織 (Shiori Minabe)、須藤 洋一 (Yoichi Sutoh)、大塚-山崎 弥生 (Yayoi Otsuka-Yamasaki)、
中尾 元基 (Motoki Nakao)、高嶋 聡 (Akira Takashima)、小野 加奈子 (Kanao Ono)、清水 厚志 (Atsushi Shimizu)
岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構
(Iwate Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

Global hypomethylation in immune diseases: passive and active demethylation via cell division and signaling molecules

嶋多 美穂子¹ (Mihoko Shimada)、大前 陽輔² (Yosuke Omae)、人見 祐基^{2,3} (Yuki Hitomi)、
本多 芳子¹ (Yoshiko Honda)、児玉 亨¹ (Tohru Kodama)、本多 真^{1,4} (Makoto Honda)、
徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、宮川 卓¹ (Taku Miyagawa)

- 1 公益財団法人 東京都医学総合研究所
(Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science)
- 2 国立健康危機管理機構 国立国際医療研究所
(National Institute for Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)
- 3 福島県立医科大学 医学部附属生体情報伝達研究所
(Institute of Biomedical Sciences, Fukushima Medical University School of Medicine)
- 4 公益財団法人 神経研究所附属 晴和病院
(Seiwa Hospital, Institute of Neuropsychiatry)

07-3

X-chromosome inactivation contributes to sex differences in height by mediating sex-biased *SHOX* expression

服部 淳¹ (Atsushi Hattori)、関 敦仁³ (Atsuhito Seki)、福井 由宇子¹ (Yuko Katoh-Fukui)、緒方 勤⁴ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀^{1,2} (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 Research Institute for Child Health and Development)
- 2 国立成育医療研究センター研究所 ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部整形外科
(Division of Orthopaedic Surgery, National Center for Child Health and Development)
- 4 浜松医科大学
(Hamamatsu University School of Medicine)

07-4

m⁶A Is Essential for PEG10 Regulation Through Its Interaction with Reader Proteins in Human Trophoblast Stem Cells

大枝 涼平^{1,2} (Ryohei Oeda)、谷口 公介^{1,3,4} (Kosuke Taniguchi)、島田 哲郎^{1,5} (Tetsuro Shimada)、長尾 健^{4,6} (Takeshi Nagao)、河合 智子⁴ (Tomoko Kawai)、中林 一彦⁴ (Kazuhiko Nakabayashi)、岩瀬 明² (Akira Iwase)、秦 健一郎^{1,3,4} (Kenichiro Hata)

- 1 群馬大学大学院 医学系研究科 分子細胞生物学講座
(Department of Molecular and Cellular Biology, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 2 群馬大学大学院 医学系研究科 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 3 群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 4 成育医療センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 自治医科大学 産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 6 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)

07-5

演題取り下げ

Oral Session 8 Cancer Genetics 1

日 時：12月18日 (木) 15:55 ~ 16:45

会 場：第7会場 (パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412)

座 長：植木 有紗 (がん研有明病院 臨床遺伝医療部)

宮本 健志 (群馬県立がんセンター がんゲノム地域連携室)

Date : Thursday, December 18 15:55 ~ 16:45

Room : Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Arisa Ueki (Department of Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital)

Takeshi Miyamoto (Department of Cancer Genome Diagnosis and Treatment, Gunma Prefectural Cancer Center)

08-1

Examination of Universal Screening for Lynch Syndrome in Endometrial Cancer at Our Institution

濱口 史香¹ (Fumika Hamaguchi)、安堂 有希子¹ (Yukiko Ando)、梅宮 槇樹² (Maki Umemiya)、藤原 健祐³ (Kensuke Fujiwara)、渥美 ゆかり³ (Yukari Atsumi)、河田 岳人³ (Takahito Kawata)、向井 めぐみ³ (Megumi Mukai)、佐藤 浩¹ (Hiroshi Sato)、廣瀬 雅哉⁴ (Masaya Hirose)、角井 和代¹ (Kazuyo Kakui)

- 1 兵庫県立尼崎総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Prefectural Amagasaki General Medical Center, Hyogo, Japan)
- 2 京都大学医学部 婦人科学産科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3 兵庫県立尼崎総合医療センター 遺伝診療センター
(Clinical Genetics Center, Hyogo Prefectural Amagasaki General Medical Center, Hyogo, Japan)
- 4 医療法人 青葉会 イーリスウィメンズクリニック
(Iris Women's Clinic, Aoba-kai Medical Corporation, Shiga, Japan)

Application of nanopore Flongle sequencing for analyzing pathogenic retrotransposon insertions in *BRCA1* and *BRCA2*

尾堀 佐知子^{1,2,3} (Sachiko Ohori)、藁谷 美奈^{3,4} (Mina Waraya)、藤咲 薫⁴ (Kaoru Fujisaki)、三階 貴史^{3,4} (Takafumi Sangai)、高橋 恵子³ (Keiko Takahashi)、川田 莉佳³ (Rika Kawata)、荒木 尚美³ (Naomi Araki)、小野 結佳² (Yuika Ono)、荻原 眞帆² (Maho Ogiwara)、小澤 南² (Minami Ozawa)、本吉 愛^{2,5} (Ai Motoyoshi)、右田 王介^{1,2} (Ohsuke Migita)、三橋 里美⁶ (Satomi Mitsuhashi)、山野 嘉久^{6,7} (Yoshihisa Yamano)、高田 史男³ (Fumio Takada)

- 1 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学講座
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine)
- 2 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)
- 3 北里大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kitasato University Hospital)
- 4 北里大学 乳腺甲状腺外科
(Department of Breast and Thyroid Surgery, Kitasato University School of Medicine)
- 5 聖マリアンナ医科大学 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, St. Marianna University School of Medicine)
- 6 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)
- 7 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター
(Department of Rare Disease Research, St. Marianna University School of Medicine)

Regional Disparities in BRCA Genetic Testing in Ovarian Cancer: A Descriptive study Using the Shizuoka Kokuho Database

清水 玲^{1,2} (Rei Shimizu)、山本 精一郎¹ (Seiichi Yamamoto)、臼井 健¹ (Takeshi Usui)、堀内 泰江¹ (Yasue Horiuchi)

- 1 静岡社会健康医学大学院大学 遺伝カウンセリングコース
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立総合病院
(Shizuoka Prefectural Hospital)

Implementation status and associated factors of Genetic Testing for HBOC among Ovarian Cancer Cases in Osaka

乾 智恵^{1,2,3,5} (Chie Inui)、中島 健^{1,4} (Takeshi Nakajima)、川崎 秀徳^{3,4} (Hidenori Kawasaki)、森島 敏隆⁶ (Toshitaka Morishima)、井上 田鶴子¹ (Tazuko Inoue)、渡邊 法之⁷ (Noriyuki Watanabe)、中山 貴寛⁷ (Takahiro Nakayama)、久 毅⁸ (Tsuyoshi Hisa)、小川 昌宣^{2,4} (Masanobu Ogawa)、小杉 眞司^{2,3,4} (Shinji Kosugi)、宮代 勲⁶ (Isao Miyashiro)

- 1 大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
(Department of Genetic Oncology (Hereditary Tumors), Osaka International Cancer Institute, Osaka, Japan)
- 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
(Department of Medical Ethics and Medical Genetics, Kyoto University School of Public Health)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 ゲノム医療学
(Department of Genome Medicine, Kyoto University)
- 4 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 5 コニカミノルタ株式会社
(KONICA MINOLA, INC.)
- 6 大阪国際がんセンター がん対策センター
(Cancer Control Center, Osaka International Cancer Institute)
- 7 大阪国際がんセンター 乳腺・内分泌外科
(Breast and Endocrine Surgical Oncology, Osaka International Cancer Institute)
- 8 大阪国際がんセンター 婦人科
(Gynecology, Osaka International Cancer Institute)

A Retrospective Analysis of Breast Cancer Patients Undergoing BRCA Genetic Testing at Our Institution

中山 裕子^{1,2} (Yuko Nakayama)、尾道 千尋¹ (Chihiro Onomichi)、堀内 泰江¹ (Yasue Horiuchi)、古屋 信二² (Shinji Furuya)、矢ヶ崎 英晃¹ (Hideaki Yagasaki)、石黒 浩毅¹ (Hiroki Ishiguro)、市川 大輔² (Daisuke Ichikawa)

- 1 山梨大学医学部附属病院 遺伝子疾患センター
(Center for Genetic Diseases, Faculty of Medicine, Yamanashi University, Yamanashi, Japan)
- 2 山梨大学医学部 外科学講座第1教室
(First Department of Surgery, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)

日 時：12月18日（木） 16:55 ~ 17:45

会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）

座 長：伊達木 澄人（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科学）

森貞 直哉（兵庫県立こども病院臨床遺伝科）

Date : Thursday, December 18 16:55 ~ 17:45

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Sumito Dateki (Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

Naoya Morisada (Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

09-1

Molecular Modeling Analysis of Double Heterozygous Primary Chylomicronemia Using AlphaFold3

隅田 健太郎¹ (Kentaro Suda)、加藤 花保¹ (Kaho Kato)、鷹巢 祐子¹ (Yuko Takasu)、三浦 彩奈² (Ayana Miura)、真里谷 奨^{1,3} (Tasuku Mariya)、石川 亜貴¹ (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋^{1,4} (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
(Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 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)
- 3 札幌医科大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 4 カレス記念病院 ゲノム医療センター
(Center for Genomic Medicine, Caress Memorial Hospital)

09-2

Genotype-Phenotype Correlation of Non-Primary Features in Japanese Pachydermoperiostosis

田中 諒¹ (Ryo Tanaka)、福田 理紗¹ (Risa Fukuda)、新関 寛徳² (Hironori Niizeki)、竹上 智也³ (Tomoya Takegami)、平野 智子³ (Tomoko Hirano)、野村 尚史³ (Takashi Nomura)、関 敦仁⁴ (Atsuhito Seki)、宮坂 実木子⁵ (Mikiko Miyasaka)、鳴海 覚志⁶ (Satoshi Narumi)、中林 一彦⁷ (Kazuhiko Nakabayashi)、室田 浩之⁸ (Hiroyuki Murota)、吉田 和恵¹ (Kazue Yoshida)

- 1 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 皮膚科
(Division of Dermatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 明大前皮フ科
(Meidaimae Skin Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 京都大学大学院 医学研究科 皮膚科
(Department of Dermatology, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 整形外科
(Division of Orthopaedic Surgery, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 放射線診療部 放射線診断科
(Division of Radiology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部 周産期ゲノミクス研究室
(Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 8 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 皮膚病態学
(Department of Dermatology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

09-3

Investigation and function analysis of alternative splicing causing neurodevelopmental disorder in TENM4 and other genes

林 深^{1,2} (Shin Hayashi)、鈴木 康予¹ (Yasuyo Suzuki)、榎戸 靖³ (Yasushi Enokido)、山田 憲一郎¹ (Kenichiro Yamada)、高梨 潤一⁴ (Jun-Ichi Takanashi)、宮原 弘明⁵ (Hiroaki Miyahara)、稲澤 譲治² (Johji Inazawa)

- 1 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
- 2 東京科学大学
(Institute of Science Tokyo)
- 3 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 細胞病態研究部
(Department of Cellular Pathology, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center)
- 4 東京女子医科大学八千代医療センター
(Yachiyo Medical Center, Tokyo Women's Medical University)
- 5 愛知医科大学加齢医科学研究所
(The Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University)

Limitations and Potentials of ChatGPT in Clinical Genetic Diagnostics of Pediatric Rare Disorder

鈴木 寿人^{1,2} (Hisato Suzuki)、野口 恵美子¹ (Emiko Noguchi)

- 1 筑波大学 医学医療系 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2 筑波大学 医学医療系 小児内科
(Department of Child Health, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)

Bridging Clinical Genetics and Research: A Collaborative Approach to VUS Interpretation

林 深^{1,2} (Shin Hayashi)、山田 憲一郎¹ (Kenichiro Yamada)、鈴木 康予¹ (Yasuyo Suzuki)、
崎本 裕也¹ (Yuya Sakimoto)、森 琢磨¹ (Takuma Mori)、上田 日和² (Hiyori Ueda)、大辻 塩見² (Shiomi Otsuji)、
中村 奈都紀² (Natsuki Nakamura)、上原 朋子² (Tomoko Uehara)、宮原 弘明³ (Hiroaki Miyahara)、
水野 誠司² (Seiji Mizuno)、稲葉 美枝² (Mie Inaba)

- 1 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
- 2 愛知県医療療育総合センター 中央病院 遺伝診療部
(Department of Pediatric Internal Medicine and Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan)
- 3 愛知医科大学加齢医科学研究所
(The Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University, Nagakute, Japan)

Oral Session 10 Neuromuscular Disorders 1

日 時：12月18日（木） 16:55 ～ 17:45

会 場：第7会場（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）

座 長：荒川 玲子（国立国際医療センター 臨床ゲノム科）

川上 秀史（広島大学原爆放射線医科学研究所）

Date：Thursday, December 18 16:55 ～ 17:45

Room：Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Reiko Arakawa (Department of Genomic Medicine, National Center for Global Health and Medicine)

Hideshi Kawakami (Hiroshima University RIRBM)

O10-1

Genome-wide association analysis of age at onset of amyotrophic lateral sclerosis in Japanese subjects

松田 侑美¹ (Yumi Matsuda)、中村 亮一² (Ryoichi Nakamura)、藤内 玄規³ (Genki Tohnai)、
熱田 直樹² (Naoki Atsuta)、伊藤 大輔⁴ (Daisuke Ito)、勝野 雅央⁴ (Masahisa Katsuno)、和泉 唯信⁵ (Yuishin Izumi)、
森田 光哉⁶ (Mitsuya Morita)、岩田 育子⁷ (Ikuko Iwata)、矢部 一郎⁷ (Ichiro Yabe)、
中里 朋子⁸ (Tomoko Nakazato)、服部 信孝⁸ (Nobutaka Hattori)、平山 剛久⁹ (Takehisa Hirayama)、
狩野 修⁹ (Osamu Kano)、田村 麻子¹⁰ (Asako Tamura)、鈴木 直輝¹¹ (Naoki Suzuki)、青木 正志¹² (Masashi Aoki)、
中柄 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、祖父江 元¹³ (Gen Sobue)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学分野
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 愛知医科大学 医学部 内科学講座（神経内科）
(Department of Neurology, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 3 愛知医科大学 ALS治療研究開発部門
(Division of ALS Research, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 4 名古屋大学大学院 医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 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)
- 6 自治医科大学 内科学講座 神経内科学部門
(Division of Neurology, Department of Internal Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)
- 7 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
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 8 順天堂大学 医学部附属順天堂医院 脳神経内科
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 9 東邦大学 医学部 内科学講座 神経内科学分野
(Department of Neurology, Toho University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)
- 10 三重大学 医学部附属病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)
- 11 東北大学 臨床障害学
(Department of Rehabilitation Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 12 東北大学 神経内科学
(Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 13 愛知医科大学
(Aichi Medical University, Nagakute, Japan)

Exploration of genetic variants associated with the rate of amyloid beta accumulation using whole-genome sequencing

山川 明子¹ (Akiko Yamakawa)、木村 哲晃¹ (Tetsuaki Kimura)、新飯田 俊平² (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,3,4} (Kouichi Ozaki)、加藤 隆司⁵ (Takashi Kato)、中村 昭範⁶ (Akinori Nakamura)、重水 大智^{1,4} (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
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 3 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
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4 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)
- 5 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究所 認知症先進医療開発センター
(Center for Development of Advanced Medicine for Dementia, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)
- 6 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 病院 もの忘れセンター
(Center for Comprehensive Care and Research on Memory Disorders, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan)

Identification and annotation for novel loci associated with the risk of late-onset Alzheimer's disease in Japanese

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 (Norikazu 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^{1,3,5,6} (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)
- 6 名古屋大学大学院 医学系研究科・医学部医学科 基礎医学領域
(Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)

Analysis of SMN in the cord and postnatal blood of neonates with SMA: a rationale for prompt treatment

大月 典子^{1,2} (Noriko Otsuki)、加藤 環² (Tamaki Kato)、横村 守² (Mamoru Yokomura)、浦野 真理² (Mari Urano)、松尾 真理² (Mari Matsuo)、小林 瑛美子³ (Emiko Kobayashi)、萩野谷 和裕⁴ (Kazuhiro Haginoya)、栗野 宏之^{5,6} (Hiroyuki Awano)、竹島 泰弘⁷ (Yasuhiro Takeshima)、齋藤 利雄⁸ (Toshio Saito)、高橋 雅彦¹ (Masahiko Takahashi)、齋藤 加代子² (Kayoko Saito)

- 1 株式会社ドクタートラスト ストレスチェック研究所 R&D事業部
(R&D Division, Institute of Stress Check Research, Doctor Trust Co., Ltd., Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 岐阜県立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 4 宮城県立こども病院 神経科
(Department of Pediatric Neurology, Miyagi Children's Hospital, Miyagi, Japan)
- 5 神戸大学大学院 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan)
- 6 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)
- 7 兵庫医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan)
- 8 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, Osaka, Japan)

Oral Session 11 Complex Disorders

日 時：12月19日（金） 9:40～10:30

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：石川 欽也（国立大学法人東京科学大学大学院医歯学総合研究科ゲノム健康医療学分野）

玉利 真由美（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）

Date : Friday, December 19 9:40～10:30

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Kinya Ishikawa (Department of Personalized Genomic Medicine for Health, Graduate School, Institute of Science Tokyo)

Mayumi Tamari (The Jikei University School of Medicine, Research Center for Medical Science, Division of Molecular Genetics)

O11-1

Genome-wide association study identifies novel loci associated with white matter hyperintensities in Japanese subjects

浅海 裕也¹ (Yuya Asanomi)、光森 理紗¹ (Risa Mitsumori)、山川 明子¹ (Akiko Yamakawa)、森園 隆¹ (Takashi Morizono)、重水 大智^{1,2} (Daichi Shigemizu)、新飯田 俊平³ (Shumpei Niida)、櫻井 孝⁴ (Takashi Sakurai)、尾崎 浩一^{1,2,5,6} (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 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)
- 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)
- 6 名古屋大学大学院 医学系研究科 老化基礎科学
(Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

O11-2

Long-read sequencing for an allergic-disease susceptibility gene

湯田 茜音¹ (Akane Yuda)、中村 貴子¹ (Takako Nakamura)、百瀬 さくら¹ (Sakura Momose)、石井 世奈¹ (Sena Ishii)、田中 大夢¹ (Hiromu Tanaka)、山本 貴和子² (Kiwako Yamamoto-Hanada)、福家 辰樹² (Tatsuki Fukuie)、大矢 幸弘^{2,3,4} (Yukihiro Ohya)、乃村 俊史⁵ (Toshifumi Nomura)、野口 恵美子^{1,6} (Emiko Noguchi)

- 1 筑波大学 人間総合科学学術院 フロンティア医科学専攻 遺伝医学
(Department of Genetic Medicine, Degree Programs in Biomedical Sciences, Graduate School of Comprehensive Human Sciences, University of Tsukuba)
- 2 国立成育医療研究センター アレルギーセンター 総合アレルギー科
(Division of General Allergy, Allergy Center, National Center for Child Health and Development)
- 3 名古屋市立大学大学院 医学研究科 環境労働衛生学分野
(Department of Occupational and Environmental Health, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya City University, Aichi, Japan)
- 4 藤田医科大学 ばんだね病院 総合アレルギー科
(Division of General Allergy, Bantane Hospital, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 5 筑波大学 医学医療系 皮膚科
(Department of Dermatology, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 6 筑波大学 医学医療系 遺伝医学
(Department of Medical genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba)

O11-3

Polygenic risk scores and Mendelian randomization reveal circadian genetic contributions to idiopathic hypersomnia

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

- 1 公益財団法人東京都医学総合研究所睡眠プロジェクト
(Sleep Disorders Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 2 国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト (戸山)
(Genome Medical Science Project (Toyama), National Center for Global Health and Medicine (NCGM), Tokyo, Japan)
- 3 神経研究所附属晴和病院
(Japan Somnology Center and Seiwa Hospital, Tokyo, Japan)

Genome wide association study for height in the Ryukyu population

吉田 晃大^{1,2} (Akihiro Yoshida)、松波 雅俊¹ (Masatoshi Matsunami)、Azeem Javed¹、Xiaoxi Liu^{3,4}、
松田 浩一^{5,6} (Koichi Matsuda)、寺尾 知可史^{3,4,7} (Chikashi Terao)、今村 美菜子^{1,8} (Minako Imamura)

- 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 琉球大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of the Ryukyus Hospital, Okinawa, Japan)
- 3 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)
- 4 静岡県立総合病院 臨床研究部
(Clinical Research Center, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 東京大学 メディカル情報生命専攻メディカルサイエンス講座
(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
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 静岡県立大学 薬学部 ゲノム病態解析分野
(Department of Applied Genetics, School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka, Shizuoka, Japan)
- 8 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)

Synergistic Impact of HLA-DPB1*05:01 and HBx Mutation on HBV Integration and Hepatocarcinogenesis

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)、徳永 勝士⁴ (Katsushi Tokunaga)

- 1 東京科学大学総合研究院難治疾患研究所 ゲノム機能多様性分野
(Institute of Integrated Research, Institute of Science Tokyo)
- 2 九州大学
(Kyushu University)
- 3 国立健康危機管理研究機構 国府台
(Japan Institute for Health Security, Kohnodai)
- 4 国立健康危機管理研究機構 戸山
(Japan Institute for Health Security, Toyama)

Oral Session 12 Neuromuscular Disorders 2

English Session

日 時：12月19日（金） 9:40～10:30

会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）

座 長：井上 健（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）
土井 宏（横浜市立大学医学部神経内科学・脳卒中医学）

Date : Friday, December 19 9:40～10:30

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Ken Inoue (National Center of Neurology and Psychiatry, Medical Genome Center)

Hiroshi Doi (Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University)

Genetically driven elevation of cholesterol synthesis impairs adenosine-to-inosine RNA editing in motor neurons of ALS

加藤 玖里純^{1,2} (Chris Kato)、森本 悟^{1,2} (Satoru Morimoto)、中村 志穂^{1,2} (Shiho Nakamura)、
小澤 史子^{1,2} (Fumiko Ozawa)、高橋 慎一^{1,3} (Shinichi Takahashi)、岡野 栄之^{1,2} (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, Tokyo, 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 Stroke, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan)

NOP56 is crucial for mammalian generation and commonly associated with SCA36 and C9orf72 repeat expansion ALS pathology

松蘭 構佑¹ (Kosuke Matsuzono)、長尾 恭光² (Yasumitsu Nagao)、皿井 千裕² (Chihiro Sarai)、高柳 友紀³ (Yuki Takayanagi)、坂下 英司⁴ (Eiji Sakashita)、関口 和正¹ (Kazumasa Sekiguchi)、斎藤 和弘¹ (Kazuhiro Saito)、遠藤 仁司⁴ (Hitoshi Endo)、尾仲 達史³ (Tatsushi Onaka)、藤本 茂¹ (Shigeru Fujimoto)

- 1 自治医科大学 医学部 内科学講座 神経内科学部門
(Division of Neurology, Department of Medicine, Jichi Medical University)
- 2 自治医科大学 実験医学センター
(Center for Experimental Medicine, Jichi Medical University)
- 3 自治医科大学 医学部 生理学講座 神経脳生理学部門
(Department of Physiology, Jichi Medical University)
- 4 自治医科大学 医学部 機能生化学部門
(Department of Biochemistry, Jichi Medical University)

Analysis of Repeat Expansion Disease using Pacbio Revio platform: Comparison with Nanopore Sequencer

宮武 聡子^{1,2} (Satoko Miyatake)、奥水 江里子² (Eriko Koshimizu)、藤田 京志² (Atsushi Fujita)、内山 由理^{2,4} (Yuri Uchiyama)、土田 奈緒美^{2,4} (Naomi Tsuchida)、濱中 耕平² (Kohei Hamanaka)、水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通^{2,3,4} (Naomichi Matsumoto)

- 1 滋賀医科大学神経難病研究センター神経遺伝学部門
(Department of Neurogenetics, Molecular Neuroscience Research Center, Shiga University of Medical Science, Shiga, 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 横浜市立大学医学研究科 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 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)

Early manifestation of developmental delay in extremely preterm twins with Duchenne muscular dystrophy

田村 賢太郎¹ (Kentaro Tamura)、長岡 貢秀¹ (Mitsuhide Nagaoka)、猪又 智実¹ (Satomi Inomata)、川崎 裕香子¹ (Yukako Kawasaki)、福田 令² (Rei Fukuda)、吉田 丈俊¹ (Taketoshi Yoshida)

- 1 富山大学附属病院 周産母子センター
(Division of Neonatology, Maternal and Perinatal Center, Toyama University Hospital, Toyama, Japan)
- 2 富山大学附属病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics, Toyama University Hospital, Toyama, Japan)

Clinical and genetic characterization of 8 patients with ARSACS diagnosed by whole genome sequencing

佐藤 奈穂子¹ (Naoko Sato)、伊達 英俊¹ (Hidetoshi Date)、山川 徹¹ (Toru Yamakawa)、濱 由香¹ (Yuka Hama)、大前 陽輔² (Yousuke Omae)、河合 洋介² (Yousuke Kawai)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、高橋 祐二¹ (Yuji Takahashi)、水澤 英洋^{1,3} (Hidehiro Mizusawa)、J-CAT⁴

- 1 国立精神・神経医療研究センター 神経内科
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan)
- 2 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine)
- 3 東京科学大学
(Institute of Science Tokyo)
- 4 日本運動失調症コンソーシアム
(J-CAT (Japan Consortium of Ataxias))

Oral Session 13 Genetic Counseling

日時：12月19日（金） 9:40～10:30

会場：第7会場（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）

座長：佐々木 元子（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）

西川 智子（神奈川県立こども医療センター）

Date : Friday, December 19 9:40～10:30

Room : Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Motoko Sasaki (Department of Life Sciences, Genetic Counseling, Ochanomizu University)

Tomoko Nishikawa (Kanagawa Children's Medical Center)

013-1 Status of Visiting Genetic Counseling After Disclosure of Secondary Findings in Comprehensive Genomic Profiling

赤石 裕子¹ (Yuko Akaishi)、中村 博昭² (Hiroaki Nakamura)、谷村 一輝² (Kazuki Tanimura)、
樋口 真司² (Shinji Higuchi)、徳永 伸也¹ (Shinya Tokunaga)、駄賀 晴子¹ (Haruko Daga)

- 1 大阪市立総合医療センター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Osaka City General Hospital)
- 2 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital)

013-2 Genetic counseling and transitional care for a patient with neurofibromatosis type1 and mild intellectual disability

和田 侑夏^{1,2} (Yuka Wada)、高林 直輝^{1,2} (Naoki Takabayashi)、樽林 歩美^{1,2} (Fumi Kurebayashi)、
山田 浩介¹ (Kousuke Yamada)、清水 健司¹ (Kenji Shimizu)

- 1 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Department of Genetics and Chromosomology, Shizuoka Children's 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)

013-3 Hurdle of Disease and Carrier Disclosure in Hemophilia Carriers

董 倬伊^{1,2} (Jingyi Dong)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、松本 佐和子¹ (Sawako Matsumoto)、
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)
- 2 お茶の水女子大学大学院
(Ochanomizu University)

013-4 A nationwide survey on facility choice among non-invasive prenatal testing (NIPT) recipients in Japan

李 佳陽¹ (Kayo Lee)、白土 なほ子¹ (Nahoko Shirato)、石井 達子^{1,2} (Tatsuko Ishii)、中村 豪¹ (Takeshi Nakamura)、
山田 崇弘³ (Takahiro Yamada)、佐々木 愛子⁴ (Aiko Sasaki)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)、
増澤 祐子⁶ (Yuko Masuzawa)、山本 俊至⁷ (Toshiyuki Yamamoto)、吉橋 博史⁸ (Hiroshi Yoshihashi)、
三宅 秀彦⁹ (Hidehiko Miyake)、関沢 明彦¹ (Akihiko Sekizawa)

- 1 昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University School of Medicine)
- 2 昭和医科大学大学院 保健医療学研究科
(Showa Medical University Graduate School of Health Sciences)
- 3 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
- 4 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Division of Obstetrics, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine/Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 5 群馬大学大学院医学系研究科 遺伝子診療部
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)
- 6 新潟県立看護大学 看護学部
(Faculty of Nursing, Niigata College of Nursing)
- 7 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University)
- 8 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 Childrens Medical Center)
- 9 お茶の水女子大学 人文科学研究科
(Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University)

Evaluation of Telegenetic Counseling for Hereditary Cancer: Improving Understanding and Reducing Burden

青木 美保¹ (Miho Aoki)、木戸 浩一郎^{1,2} (Kohichiro Kido)、中林 倫子¹ (Noriko Nakabayashi)、
竹内 美栄子¹ (Mieko Takeuchi)、平岡 さゆり¹ (Sayuri Hiraoka)、長阪 一憲^{1,2} (Kazunori Nagasaka)

- 1 帝京大学医学部附属病院 臨床遺伝診療センター
(Clinical Genetics Center, Teikyo University Hospital, 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)

Oral Session 14 Reproductive Genetics

日 時 : 12月19日 (金) 10:40 ~ 11:30

会 場 : 第5会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312)

座 長 : 伊藤 由紀 (東京慈恵会医科大学 産婦人科)
田嶋 敦 (杏林大学)

Date : Friday, December 19 10:40 ~ 11:30

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Yuki Ito (The Jikei University School of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology)
Atsushi Tajima (Kyorin University)

Common and rare genetic variants predisposing females to unexplained recurrent pregnancy loss

矢野 好隆¹ (Yoshitaka Yano)、後藤 志信¹ (Shinobu Goto)、曾根原 究人² (Kyuto Sonehara)、
内藤 龍彦³ (Tatsuhiko Naito)、吉原 紘行¹ (Hiroyuki Yoshihara)、大谷 隆浩⁴ (Takahiro Otani)、
小澤 史子¹ (Fumiko Ozawa)、北折 珠央¹ (Tamao Kitaori)、松田 浩一⁵ (Koichi Matsuda)、
西山 毅⁴ (Takeshi Nishiyama)、鈴森 伸宏⁶ (Nobuhiro Suzumori)、岡田 随象² (Yukinori Okada)、
杉浦 真弓¹ (Mayumi Sugiura-Ogasawara)

- 1 名古屋国立大学 大学院医学研究科 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
- 2 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)
- 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, Osaka, Suita, Japan)
- 4 名古屋国立大学 大学院医学研究科 公衆衛生学
(Department of Public Health, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 5 東京大学 大学院 新領域創成科学研究科
(Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 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, Morioka, Japan)

TUBB8 variants in Japanese primary female infertility: a novel homozygous nonsense variant with multinucleation

佐古 悠輔¹ (Yusuke Sako)、稲垣 秀人¹ (Hideto Inagaki)、浅田 義正² (Yoshimasa Asada)、
福田 愛作³ (Aisaku Fukuda)、清水 真弓⁴ (Mayumi Shimizu)、木下 孝一⁵ (Kouichi Kinoshita)、
井上 朋子⁶ (Tomoko Inoue)、森本 義晴^{3,6} (Yoshiharu Morimoto)、越智 正憲⁷ (Masanori Ochi)、
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 浅田レディースクリニック
(Asada Ladies Clinic)
- 3 IVF大阪クリニック
(IVF Osaka Clinic)
- 4 神田ウィメンズクリニック
(Kanda Womens Clinic)
- 5 京都IVFクリニック
(Kyoto IVF Clinic)
- 6 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC Grand Front Osaka Clinic)
- 7 おち夢クリニック
(Ochi Yume Clinic)

Isolation of high-quality nucleated red blood cells suitable for cell-based non-invasive prenatal testing via G&T-seq

伊東 紀子¹ (Noriko Ito)、高橋 健² (Ken Takahashi)、藤井 達也¹ (Tatsuya Fujii)、谷口 公介^{1,3} (Kosuke Taniguchi)、岡崎 有香² (Yuka Okazaki)、緒方 広子¹ (Hiroko Ogata-Kawata)、和田 誠司² (Seiji Wada)、左合 治彦^{2,4,5} (Haruhiko Sago)、秦 健一郎^{1,3} (Kenichiro Hata)、中林 一彦¹ (Kazuhiko Nakabayashi)

- 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 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
- 4 山王パースセンター
(Sanno Birth Center, Tokyo, Japan)
- 5 国際医療福祉大学医学部
(International University of Health and Welfare, Chiba, Japan)

A nation-wide survey on attitudes of obstetricians toward comprehensive prenatal genetic testing

柴田 有花^{1,2} (Yuka Shibata)、山田 崇弘¹ (Takahiro Yamada)、白土 なほ子³ (Nahoko Shirato)、関沢 明彦³ (Akihiko Sekizawa)、佐々木 愛子⁴ (Aiko Sasaki)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)、増澤 祐子⁶ (Yuko Masuzawa)、山本 俊至⁷ (Toshiyuki Yamamoto)、吉橋 博史⁸ (Hiroshi Yoshihashi)、福岡 (小池) 佳菜子⁹ (Kanakako Koike Fukushima)、増崎 英明¹⁰ (Hideaki Masuzaki)、小崎 健次郎¹¹ (Kenjiro Kosaki)、田中 司朗¹² (Shiro Tanaka)、小西 郁生¹³ (Ikuo Konishi)、山田 重人¹⁴ (Shigehito Yamada)、西垣 昌和⁹ (Masakazu Nishigaki)、三宅 秀彦¹⁵ (Hidehiko Miyake)

- 1 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital)
- 2 株式会社PDnavi
(PDnavi, Inc)
- 3 昭和医科大学医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University)
- 4 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
(Division of Obstetrics, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine/Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
- 5 群馬大学大学院医学研究科 分子細胞生物学
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)
- 6 新潟県立看護大学看護学部
(Faculty of Nursing, Niigata College of Nursing)
- 7 東京女子医科大学医学部 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 8 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部門臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 9 国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科
(Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare Graduate School)
- 10 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 Hospital)
- 11 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)
- 12 京都大学大学院医学研究科 臨床統計学講座
(Department of Clinical Biostatistics/Clinical Biostatistics Course, Graduate School of Medicine Kyoto University)
- 13 京都医療センター
(National Hospital Organization Kyoto Medical Center)
- 14 京都大学大学院医学研究科 人間健康科学専攻
(Human Health Science, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 15 お茶の水大学基幹研究院 自然科学系
(Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University)

Outcomes and Challenges of PGT-M for Distant Clients

中林 章¹ (Akira Nakabayashi)、鴨志田 創¹ (Tsukuru Kamoshida)、堀部 悠¹ (Yu Horibe)、山本 俊至² (Toshiyuki Yamamoto)、田畑 務¹ (Tsutomu Tabata)

- 1 東京女子医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University)
- 2 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

日 時：12月19日（金） 10:40～11:30

会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）

座 長：小澤 厚志（群馬大学大学院保健学研究科／群馬大学附属病院遺伝子診療部）

佐藤 泰輔（東京慈恵会医科大学産婦人科学講座）

Date : Friday, December 19 10:40～11:30

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Atsushi Ozawa (Gunma University Graduate School of Health Sciences / Division of Genetics, Gunma University Hospital)

Taisuke Sato (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)

015-1 Genotype and phenotype of nephronophthisis-related ciliopathies in the Japanese population

森貞 直哉^{1,2} (Naoya Morisada)、田中 悠¹ (Yu Tanaka)、朝貝 芳貴¹ (Yoshitaka Asagai)、
花房 宏昭¹ (Hiroaki Hanafusa)、榊原 菜々¹ (Nana Sakakibara)、長野 智那¹ (China Nagano)、
堀之内 智子¹ (Tomoko Horinouchi)、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学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
- 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)

015-2 Gene tests for pediatric steroid resistant nephrotic syndrome in tertiary hospital, West Java, Indonesia

Rini Rossanti^{1,2}、Nana Sakakibara³、Ahmedz Widiasta^{1,2}、China Nagano³、Tomohiko Yamamura³、
Tomoko Horinouchi³、Dedi Rachmadi^{1,2}、Dany Hilmanto^{1,2}、Kazumoto Iijima^{4,5}、Kandai Nozu³

- 1 Department of Child Health, Nephrology Division, Dr. Hasan Sadikin General Hospital, Bandung, Indonesia
- 2 Faculty of Medicine, Universitas Padjadjaran, Bandung, Indonesia
- 3 Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan
- 4 Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan
- 5 Department of Advanced Pediatric Medicine, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan

015-3 Current Status of High-Risk Screening for Fabry Disease Using Urinary Mulberry Bodies and Cells at Our Institution

原 宏明¹ (Hiroaki Hara)、林 達夫² (Tatsuo Hayashi)、沼倉 周彦³ (Chikahiko Numakura)

- 1 埼玉県立循環器・呼吸器病センター 腎臓内科
(Department of Kidney, Saitama Prefectural Cardiovascular and Respiratory Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立循環器・呼吸器病センター検査部
(Department of Laboratory Medicine, Saitama Prefectural Cardiovascular and Respiratory Center, Saitama, Japan)
- 3 埼玉医科大学病院ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)

015-4 Identification of a ninth complementation-group of xeroderma pigmentosum, XP-J

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 Human Genetics, RleM, Nagoya University, Nagoya, Japan)

Temple Syndrome: Comprehensive Clinical Study in Genetically Confirmed 60 Japanese Patients

小川 朋恵^{1,2} (Tomoe Ogawa)、成澤 宏宗³ (Hiromune Narusawa)、長崎 啓祐⁴ (Keisuke Nagasaki)、
小崎 里華⁵ (Rika Kosaki)、内木 康博⁶ (Yasuhiro Naiki)、荒巻 道彦¹ (Michihiko Aramaki)、
松原 圭子^{1,7} (Keiko Matsubara)、中村 明枝¹ (Akie Nakamura)、深見 真紀^{1,7} (Maki Fukami)、
緒方 勤^{1,8,9} (Tsutomu Ogata)、鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)

- 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 東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3 山梨大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Chuo, Japan)
- 4 新潟大学医歯学総合病院 小児科
(Division of Pediatrics, Department of Homeostatic Regulation and Development, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 8 浜松医科大学 医学部
(Departments of Pediatrics and Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 9 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

Oral Session 16 Bioinformatics / Statistical Genetics

日 時：12月19日（金） 10:40～11:30

会 場：第7会場（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）

座 長：大橋 順（東京大学大学院理学系研究科）
西郷 和真（近畿大学病院 遺伝子診療部）

Date：Friday, December 19 10:40～11:30

Room：Room 7 (411+412, 4F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Jun Ohashi (Graduate School of Science, The University of Tokyo)
Kazumasa Saigoh (Kindai University Hospital)

Evaluation of Platform-Specific Bias in CNV Detection Using HI-CNV on SNP Arrays in a Japanese Population

山本 泰之¹ (Yasuyuki Yamamoto)、大橋 勇紀¹ (Yuki Ohashi)、松尾 恵太郎² (Keitaro Matsuo)、
中枿 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、
日本多施設共同コホート研究 (Japan Multi-Institutional Collaborative Cohort Study)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科総合保健学専攻
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Graduate School of Medicine, Nagoya University)
- 2 愛知県がんセンター がん予防研究分野
(Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center)

Development of Normalization Methods for Accurate Detection of Copy Number Alterations from 3D Genome Mapping Data

坂口 和弥 (Kazuya Sakaguchi)、田中 くぐい (Kugui Tanaka)、湯原 悟志 (Satoshi Yuhara)
H.U.グループ中央研究所 試験開発部
(Department of Research Testing Development, H.U. Group Research Institute)

016-3

Skin condition improvement factors identified by decision tree analysis of skin-related SNPs and lifestyle habits

吉川 達也¹ (Tatsuya Yoshikawa)、宮永 美帆¹ (Miho Miyanaga)、宮木 雪江² (Yukie Miyaki)、
勝山 雅子¹ (Masako Katsuyama)、菊地 久美子¹ (Kumiko Kikuchi)、天野 聡¹ (Satoshi Amano)

- 1 株式会社資生堂 みらい開発研究所
(Shiseido Co. Ltd., MIRAI Technology Institute)
- 2 株式会社資生堂 ブランド価値開発研究所
(Shiseido Co. Ltd., Brand Value R&D Institute)

016-4

ROWVA: a novel structure-based metric using AlphaFold2 to assess the pathogenicity of protein variants

中枋 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、古谷 太樹¹ (Taiki Furutani)、奥舎 有加² (Yuka Okusha)、
永見 宏樹² (Hiroki Nagami)、花房 裕子² (Hiroko Hanahusa)、富田 秀太³ (Shuta Tomida)、
澤田 隆介² (Ryusuke Sawada)、細野 祥之² (Yasuyuki Hosono)

- 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
(Nagoya University Graduate School of Medicine, Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya, Japan)
- 2 岡山大学 学術研究院医歯薬学域 薬理学分野
(Okayama University Graduate School of Medicine Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Department of Pharmacology, Okayama, Japan)
- 3 岡山大学大学病院 ゲノム医療総合推進センター
(Okayama University Hospital, Center for Comprehensive Genomic Medicine, Okayama, Japan)

016-5

The future direction of human genetics in the AI era

鎌谷 直之^{1,2} (Naoyuki Kamatani)

- 1 株式会社スタージェン
(StaGen Co. Ltd., Tokyo, Japan)
- 2 藤田医科大学脳神経内科
(Department of Neurology, Fujita Health University)

Oral Session 17 Rare Diseases

日 時：12月19日（金） 14:05 ～ 14:55

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：郷司 彩（徳島市民病院）

佐藤 泰輔（東京慈恵会医科大学産婦人科学講座）

Date : Friday, December 19 14:05 ～ 14:55

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Aya Goji (Tokushima Municipal Hospital)

Taisuke Sato (Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)

017-1

Short- and Long-read sequencing successfully determined pathogenic variants in all 35 congenital hemophilia A families

内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、小川 孔幸³ (Yoshiyuki Ogawa)、柳澤 邦雄^{4,5} (Kunio Yanagisawa)、
松本 彬³ (Akira Matsumoto)、内海 英貴³ (Hideki Uchiyumi)、土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、
濱中 耕平² (Kohei Hamanaka)、興水 江里子² (Eriko Koshimizu)、藤田 京志² (Atsushi Fujita)、
宮武 聡子^{2,6} (Satoko Miyatake)、水口 剛² (Takeshi Mizuguchi)、松本 直通^{1,2,6} (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)
- 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)
- 3 群馬大学医学部附属病院 血液内科
(Department of Hematology, Gunma University Graduate School of Medicine)
- 4 群馬大学医学部附属病院 感染制御部
(Infection Control and Prevention Center, Gunma University Hospital)
- 5 深谷赤十字病院 内科
(Division of Internal Medicine, Fukaya Red Cross Hospital, Fukaya, Japan)
- 6 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)

Identification of *PTGIS* as a causative gene for idiopathic extracranial internal carotid artery vasospasm

赤川 浩之^{1,2} (Hiroyuki Akagawa)、恩田 英明³ (Hideaki Onda)、堀 貴洋^{1,4} (Takahiro Hori)、東 剣虹¹ (Kenko Azuma)、川俣 貴一⁴ (Takakazu Kawamata)、久保田 有一² (Yuichi Kubota)

- 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 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 甲府脳神経外科病院
(Kofu Neurosurgical Hospital, Kofu, 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)

Comprehensive analysis of Coffin-Siris syndrome with unresolved exome sequencing

土田 奈緒美¹ (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、岡本 伸彦³ (Nobuhiko Okamoto)、水野 誠司⁴ (Seiji Mizuno)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、林 幸奈¹ (Yukina Hayashi)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、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^{1,2,5} (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 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)
- 4 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, Japan)
- 5 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)

A novel splicing and recurrent variants in ID4 domain-specific Menke-Hennekam syndrome cause histone hyperacetylation

青木 大芽^{1,5} (Taiga Aoki)、福原 康之² (Yasuyuki Fukuhara)、蘇 哲民² (Tetsumin So)、小崎 里華² (Rika Kosaki)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、河合 智子³ (Tomoko Kawai)、黒澤 健司² (Kenji Kurosawa)、松原 洋一^{1,4} (Yoichi Matsubara)、要 匡^{1,5} (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)
- 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 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 クリフム出生前診断クリニック
(CRIFM Prenatal Medical Clinic)
- 5 東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

A de novo *PSMC5* p.Pro320Arg variant associated with neurodevelopmental disorder and facial dysmorphism

串間 奈々¹ (Nana Kushima)、石川 亜貴^{1,2,3} (Aki Ishikawa)、隅田 健太郎^{2,3} (Kentarō Suda)、
真里谷 奨^{2,4} (Tasuku Mariya)、西尾 洋介^{6,8,9} (Yosuke Nishio)、荻 朋男^{6,7} (Tomoo Ogi)、
津川 毅¹ (Takeshi Tsugawa)、櫻井 晃洋^{3,5} (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学附属病院 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 札幌医科大学医学部 ゲノム予防講座 臨床ゲノム学分野
(Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, 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 カレス記念病院 ゲノム医療センター
(Center for Genomic Medicine, Caress Memorial Hospital)
- 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)
- 7 名古屋大学大学院医学系研究科 人類遺伝学
(Department of Human Genetics and Molecular Biology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 9 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)

Oral Session 18 Clinical Genetics 2

English
Session

日 時 : 12月19日 (金) 14:05 ~ 14:55

会 場 : 第6会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314)

座 長 : 松原 圭子 (国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究室)
山澤 一樹 (国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科)

Date : Friday, December 19 14:05 ~ 14:55

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Keiko Matsubara (National Center for Child Health and Development, Division of Diversity Research)
Kazuki Yamazawa (Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center)

A Case Clinically Diagnosed as Neonatal Hemochromatosis Harboring Novel *RFX6* Variants with Extrahepatic Hemosiderosis

岡崎 有香¹ (Yuka Okazaki)、佐々木 愛子¹ (Aiko Sasaki)、谷口 公介² (Kosuke Taniguchi)、
木戸 太辰¹ (Taishin Kido)、清水 文香¹ (Fumika Shimizu)、直海 玲¹ (Akira Naomi)、和田 友香¹ (Yuka Wada)、
和田 誠司¹ (Seiji Wada)、秦 健一郎² (Kenichiro Hata)

- 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, Setagaya-ku, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Setagaya-ku, Tokyo, Japan)

Prediction of Epilepsy Using Machine Learning on Integrated Polygenic Risk Scores and Perinatal Data

久保田 隆文^{1,2} (Takafumi Kubota)、大瀬戸 恒志³ (Hisashi Ohseto)、柏田 祐樹^{4,5} (Yuki Kashiwada)、
小原 拓³ (Taku Obara)、此松 和俊² (Kazutoshi Konomatsu)、青木 正志¹ (Masashi Aoki)、神 一敬² (Kazutaka Jin)

- 1 東北大学大学院医学系研究科神経内科学分野
(Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine)
- 2 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野
(Department of Epileptology, Tohoku University Graduate School of Medicine)
- 3 東北大学大学院医学系研究科分子疫学分野
(Division of Molecular Epidemiology, Tohoku University Graduate School of Medicine)
- 4 東北大学大学院AIフロンティア新医療創生分野
(Division of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine)
- 5 理化学研究所 革新知能統合研究センター
(Center for Advanced Intelligence Project, RIKEN)

Comparison of single-site and multi-site sampling for chromosomal analysis of villi by next-generation sequencing

岡本 啓¹ (Hiromu Okaki)、瀧内 剛^{1,2} (Tsuyoshi Takiuchi)、山越 奈々³ (Nana Yamakoshi)、木村 剛隆³ (Yoshitaka Kimura)、鈴木 翔太⁴ (Shota Suzuki)、安井 友紀¹ (Yuki Yasui)、仲尾 有美¹ (Yumi Nakao)、金 蒼美¹ (Sohmi Kin)、浜本 えり子¹ (Eriko Hamamoto)、田伏 真理¹ (Mari Tabuse)、辻 沙織¹ (Saori Tsuji)、山本 幸代¹ (Koyo Yamamoto)、本多 秀峰⁵ (Hidemine Honda)、伴田 美佳¹ (Mika Handa)、岡田 愛子¹ (Aiko Okada)、中塚 えりか¹ (Erika Nakatsuka)、三宅 達也¹ (Tatsuya Miyake)、河野 まひる¹ (Mahiru Kawano)、味村 和哉¹ (Kazuya Mimura)、小玉 美智子¹ (Michiko Kodama)

- 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, The University of Osaka, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学大学院 医学系研究科 先端ゲノム医療学共同研究講座
(Department of Clinical Genomics, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Osaka, Japan)
- 3 タカラバイオ株式会社
(Takara Bio Inc., Shiga, Japan)
- 4 株式会社OVUS
(OVUS Co., Ltd., Aichi, Japan)
- 5 本多レディースクリニック
(Honda Ladies Clinic, Fukui, Japan)

The genetic heterogeneity in AD contributes to concomitant clinical disorientation among the Japanese general population

平良 摩紀子^{1,2,5} (Makiko Taira)、布施 昇男^{1,3} (Nobuo Fuse)、田高 周¹ (Shu Tadaka)、中谷 直樹^{1,2} (Naoki Nakaya)、小原 拓¹ (Taku Obara)、萩島 創一^{1,3} (Soichi Ogishima)、麦倉 俊司^{1,2,3} (Shunji Mugikura)、寶澤 篤^{1,2} (Atsushi Hozawa)、木下 賢吾^{1,3,4} (Kengo Kinoshita)、山本 雅之^{1,3} (Masayuki Yamamoto)

- 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 東北大学医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 3 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)
- 4 東北大学情報科学研究科
(Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 5 順天堂大学医学部神経学講座
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan)

Case report: Gene disruption associated with cryptic chromosomal rearrangement in a case of balanced translocation

成戸 卓也¹ (Takuya Naruto)、村上 博昭² (Hiroaki Murakami)、永井 康貴³ (Koki Nagai)、西川 智子³ (Tomoko Nishikawa)、立岡 瑠璃子³ (Ruriko Tachioka)、黒田 友紀子³ (Yukiko Kuroda)

- 1 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)
- 2 岐阜県総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Kanagawa, Japan)

Oral Session 19 Cardiovascular Disorders 1

English Session

日 時 : 12月19日 (金) 15:10 ~ 16:00

会 場 : 第6会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314)

座 長 : 酒井 康成 (九州大学 小児科)
吉田 雅幸 (東京科学大学)

Date : Friday, December 19 15:10 ~ 16:00

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Yasunari Sakai (Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
Masayuki Yoshida (Institute of Science Tokyo)

Clinical Characteristics of RYR2 Exon 3 Deletion Carriers Causing Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia

大野 聖子¹ (Seiko Ohno)、加藤 浩一² (Koichi Kato)、堀江 稔² (Minoru Horie)

- 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
(Shiga University of Medical Science)

The effects of FBN1 variants on pregnancy-related aortic dissection in women with Marfan syndrome

小西 妙¹ (Tae Konishi)、神谷 千津子¹ (Chizuko Aoki-Kamiya)、石原 康貴² (Yasuki Ishihara)、
宮下 洋平^{2,3} (Yohei Miyashita)、朝野 仁裕^{2,3} (Yoshihiro Asano)、柳生 剛⁴ (Takeshi Yagyu)、
森崎 裕子⁵ (Hiroko Morisaki)、手向 麻衣¹ (Mai Temukai)、澤田 雅美¹ (Masami Sawada)、
柿ヶ野 藍子¹ (Aiko Kakigano)、岩永 直子¹ (Naoko Iwanaga)、金川 武司¹ (Takeshi Kanagawa)、
伊田 和史³ (Kazufumi Ida)、根木 玲子^{1,3} (Reiko Neki)、吉松 淳¹ (Jun Yoshimatsu)

- 1 国立循環器病研究センター
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 2 国立循環器病研究センターバイオバンク
(Department of Biobank, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 3 国立循環器病研究センターゲノム医療支援部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター心臓血管内科
(Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 5 榊原記念病院臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Sakakibara Heart Institute, Tokyo, Japan)

Phenotypic Variability and Concordance with Andersen-Tawil Syndrome Diagnostic Criteria in KCNJ2 Variant Carriers

加藤 浩一¹ (Koichi Kato)、井口 貴文¹ (Takafumi Iguchi)、相澤 卓範² (Takanori Aizawa)、
福山 恵¹ (Megumi Fukuyama)、園田 桂子³ (Keiko Sonoda)、相庭 武司⁴ (Takeshi Aiba)、大野 聖子³ (Seiko Ohno)、
中川 義久¹ (Yoshihisa Nakagawa)、堀江 稔¹ (Minoru Horie)

- 1 滋賀医科大学 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 2 京都大学 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3 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, Suita, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)

Discovery of novel genetic mechanisms underlying chronic thromboembolic pulmonary hypertension

桃井 瑞生¹ (Mizuki Momoi)、平出 貴裕¹ (Takahiro Hiraide)、勝俣 良紀^{1,2} (Yoshinori Katsumata)、
安西 淳¹ (Atsushi Anzai)、小崎 健次郎³ (Kenjiro Kosaki)、片岡 雅晴^{1,4} (Masaharu Kataoka)、
家田 真樹¹ (Masaki Ieda)

- 1 慶應義塾大学 医学部 循環器内科
(Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 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)
- 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)
- 4 産業医科大学 第二内科
(The Second Department of Internal Medicine, University of Occupational and Environmental Health)

Sibling fetal cases of MYH7-related biventricular noncompaction caused by parental somatic mosaicism

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)、成戸 卓也² (Takuya Naruto)、
喜舎場 千裕³ (Chihiro Kishaba)、池川 健⁴ (Takeshi Ikegawa)、田中 水緒⁵ (Mio Tanaka)、
黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)

- 1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所
(Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 胎児診療・産婦人科
(Division of Obstetrics and Gynecology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 4 神奈川県立こども医療センター 循環器内科
(Department of Cardiology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 5 神奈川県立こども医療センター 病理診断科
(Department of Pathology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

Oral Session 20 Cardiovascular Disorders 2

日 時：12月20日（土） 9:40～10:30
会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）
座 長：朝野 仁裕（国立循環器病研究センター）
尾崎 浩一（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）
Date：Saturday, December 20 9:40～10:30
Room：Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Yoshihiro Asano (National Cerebral and Cardiovascular Center)
Kouichi Ozaki (Medical Genome Center, NCGG Research Institute)

O20-1 Exploring Cardiac Pathogenesis in a Knock-In Mouse Model of *ABL1* Gain-of-Function Mutation

山本 英範¹ (Hidenori Yamamoto)、宮坂 勇輝² (Yuki Miyasaka)、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)、大野 民生² (Tamio Ohno)、加藤 太一¹ (Taichi Kato)

- 1 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)
- 2 名古屋大学大学院医学系研究科 実験動物部門
(Division of Experimental Animals, Nagoya University Graduate School of Medicine)

O20-2 GWAS of intracranial artery stenosis and PheWAS of *RNF213* p.Arg4810Lys variant

宮脇 哲¹ (Satoru Miyawaki)、堂福 翔吾^{1,2} (Shogo Dofuku)、曾根原 究人^{3,4} (Kyuto Sonehara)、
今井 英明² (Hideaki Imai)、清水 暢裕⁵ (Masahiro Shimizu)、本郷 博貴¹ (Hiroki Hongo)、新谷 祐貴¹ (Yuki Shinya)、
小原 健太¹ (Kenta Ohara)、寺西 裕¹ (Yu Teranishi)、岡野 淳¹ (Atsushi Okano)、小野 秀明¹ (Hideaki Ono)、
中富 浩文¹ (Hirofumi Nakatomi)、寺岡 暉⁶ (Akira Teraoka)、岡田 随象^{3,4} (Yukinori Okada)、
齊藤 延人¹ (Nobuhito Saito)

- 1 東京大学 医学部 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Faculty of Medicine, The University of Tokyo)
- 2 JCHO東京新宿メディカルセンター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, JCHO Tokyo Shinjuku Medical Center)
- 3 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)
- 4 東京大学 大学院医学系研究科 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
- 5 関東脳神経外科病院 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Kanto Neurosurgical Hospital)
- 6 寺岡記病院 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Teraoka Memorial Hospital)

O20-3 Whole genome sequencing identified ten novel candidate genes for peripartum cardiomyopathy in the Japanese population

金 蒼美^{1,2} (Sohmi Kin)、高橋 篤¹ (Atsushi Takahashi)、謝 鳳琴¹ (Pei Chieng Cha)、
浜本 えり子² (Eriko Hamamoto)、田伏 真理² (Mari Tabuse)、町村 栄聡² (Sakaaki Machimura)、
岡本 啓² (Hiromu Okaki)、仲尾 有美² (Yumi Nakao)、山本 幸代² (Koyo Yamamoto)、岡田 愛子² (Aiko Okada)、
中村 仁美² (Hitomi Nakamura)、味村 和哉² (Kazuya Mimura)、神谷 千津子³ (Chizuko Kamiya)、
遠藤 誠之² (Masayuki Endo)、吉松 淳³ (Jun Yoshimatsu)、小玉 美智子² (Michiko Kodama)

- 1 国立循環器病研究センター 病態ゲノム医学部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Osaka, Osaka, Japan)
- 3 国立循環器病研究センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

Differential Diagnosis of Marfan and Loeys-Dietz Syndromes Using Immunohistochemical Profiles of Aortic Tissue

稲垣 夏子^{1,2} (Natsuko Inagaki)、手塚 絢子² (Ayako Tezuka)、桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、松本 佐和子¹ (Sawako Matsumoto)、董 偉伊¹ (Jingyi Dong)、備後 真登¹ (Masato Bingo)、山田 舞³ (Mai Yamada)、鈴木 慎二^{1,3} (Shinji Suzuki)、奥野 博庸^{1,3} (Hironobu Okuno)、森崎 裕子⁴ (Hiroko Morisaki)、帯包 妃代⁵ (Hiyo Obikane)

- 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 循環器内科学分野
(Department of Cardiology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学 小児科・思春期科学分野
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 4 榊原記念病院 臨床遺伝科
(Sakakibara Heart Institute, Clinical Genetics, Tokyo, Japan)
- 5 東京医科大学 病理診断科
(Department of Pathology and Diagnostics, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

Cardiovascular screening tests for adult patients with osteogenesis imperfecta

兒玉 祥彦¹ (Yoshihiko Kodama)、手塚 大介² (Daisuke Tezuka)、渡邊 望³ (Nozomi Watanabe)、盛武 浩¹ (Hiroshi Moritake)、澤井 英明⁴ (Hideaki Sawai)

- 1 宮崎大学 医学部 小児科
(Division of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Miyazaki, Miyazaki, Japan)
- 2 AIC八重洲クリニック 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Advanced Imaging Center Yaesu Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 宮崎大学 医学部 循環動態生理学
(Division of Cardiovascular Physiology, Faculty of Medicine, University of Miyazaki, Miyazaki, Japan)
- 4 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)

Oral Session 21 Cancer Genetics 2

English
Session

日 時：12月20日（土） 9:40～10:30

会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）

座 長：織田 克利（東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部）
金村 米博（国立病院機構大阪医療センター臨床研究センター）

Date：Saturday, December 20 9:40～10:30

Room：Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

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

Yonehiro Kanemura (Institute for Clinical Research, NHO Osaka National Hospital, Osaka, Japan)

Identification of a Germline Variant in PGRMC1 Promoting Double Primary Cancers of Breast, Ovary, or Pancreas

谷岡 真樹¹ (Maki Tanioka)、二川 摩周² (Mashu Futagawa)、小川 あゆみ³ (Ayumi Ogawa)、桃沢 幸秀³ (Yukihide Momozawa)、佐藤 慎哉⁴ (Shinya Sato)、醍醐 弥太郎^{5,6} (Yataro Daigo)、吉田 正行⁷ (Masayuki Yoshida)、平岡 伸介⁷ (Nobuyoshi Hiraoka)、岡田 千尋⁸ (Chihiro Okada)、宮城 洋平⁴ (Yohei Miyagi)、三井 純⁹ (Jun Mitsui)

- 1 岡山大学病院 腫瘍センター
(Clinical Oncology Center, 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 Genetic Medicine, Okayama University)
- 3 理化学研究所生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences (IMS))
- 4 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)
- 5 東京大学医科学研究所 学術研究基盤支援室
(Research Platform Office, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 6 滋賀医科大学臨床腫瘍学講座 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science)
- 7 国立がん研究センター中央病院 病理部
(Department of Diagnostic Pathology, National Cancer Center Hospital)
- 8 三菱電機ソフトウェア株式会社
(Mitsubishi Electric Software Corporation)
- 9 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
(Precision Medicine in Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)

021-2

Characterization of URST8 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for lung cancer高野 淳^{1,2,3} (Atsushi Takano)、宮城 洋平⁴ (Yohei Miyagi)、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, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 滋賀医科大学臨床腫瘍学講座、腫瘍センター
(Department of Medical Oncology & Cancer Center, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 3 滋賀医科大学臨床腫瘍学講座、先端がんセンター
(Center of Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)
- 4 神奈川がんセンター、がん分子病態学部
(Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center Research Institute, Yokohama, Japan)

021-3

Investigation of high-risk breast cancer genes using targeted sequencing methods beyond known hereditary cancer genes竹原 侑里^{1,2} (Yuri Takehara)、笹井 瑠美¹ (Rumi Sasai)、遠藤 ミキ子¹ (Mikiko Endo)、岩崎 雄介¹ (Yusuke Iwasaki)、松田 浩一³ (Koichi Matsuda)、桃沢 幸秀^{1,2} (Yukihide Momozawa)

- 1 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム
(Laboratory for Genotyping Development, Center for Integrative Medical Science, RIKEN)
- 2 横浜市立大学大学院 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 3 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)

021-4

ERBB2 gene overexpression by the formation of super-enhancer with genomic structural abnormality in lung adenocarcinoma小松 正明^{1,2} (Masaaki Komatsu)、金子 修三^{1,2} (Syuzo Kaneko)、浜本 隆二^{1,2} (Ryuji Hamamoto)

- 1 理化学研究所 革新知能統合センター AI医用工学チーム
(AI Medical Engineering Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project, Tokyo, Japan)
- 2 国立がん研究センター研究所 医療AI研究開発分野
(Division of Medical AI Research and Development, National Cancer Center Research Institute)

021-5

Significance of universal screening for Lynch syndrome in elderly colorectal cancer patients aged 70 years and over

吉岡 貴裕 (Takahiro Yoshioka)、中尾 真綾 (Maaya Nakao)、八木 朝彦 (Tomohiko Yagi)、井上 弘章 (Hiroaki Inoue)、大石 一行 (Kazuyuki Ooishi)、稲田 涼 (Ryo Inada)

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

日 時：12月20日（土） 10:40～11:30

会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）

座 長：小澤 克典（国立成育医療研究センター 胎児診療科）

難波 聡（埼玉医科大学病院）

Date : Saturday, December 20 10:40～11:30

Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Katsusuke Ozawa (National Center for Child Health and Development, Division of Fetal Medicine)

Akira Namba (Saitama Medical University Hospital)

022-1

Nanopore Long-Read Sequencing for CTG Repeat Sizing in DMPK1 Gene in Prenatal and Preimplantation Genetic Testing

七里 由衣¹ (Yui Shichiri)、稲垣 秀人¹ (Hidehito Inagaki)、真里谷 奨³ (Tasuku Mariya)、村瀬 悠理¹ (Yuri Murase)、杉本 岳¹ (Takeshi Sugimoto)、杉原 英志⁴ (Eiji Sugihara)、西澤 春紀⁵ (Haruki Nishizawa)、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 藤田医科大学病院 遺伝子診療室
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 3 札幌医科大学 医学部産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Sapporo Medical University)
- 4 藤田医科大学 腫瘍医学研究センター 遺伝子制御研究部門 兼 オープンファシリティセンター ゲノム解析室
(Open Facility Center and Oncology Innovation Center, Research Promotion Headquarters, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 5 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)

022-2

Pathogenic copy number variations found by chromosomal microarray analysis following Nuchal translucency thickening

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² (Chikara Kihira)、金沢 誠司¹ (Seiji Kanazawa)

- 1 FMC東京クリニック
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 帝京大学医学部産婦人科
(Dept. OB&GYN, Teikyo University School of Medicine)

022-3

A Study on the Etiology and Pathophysiology of Hydrops Fetalis through Whole-Exome Sequencing

小澤 克典^{1,2} (Katsusuke Ozawa)、室本 仁^{1,2} (Jin Muromoto)、杉林 里佳^{1,2} (Rika Sugibayashi)、長谷川 冬雪² (Fuyuki Hasegawa)、河合 智子³ (Tomoko Kawai)、中林 一彦³ (Kazuhiko Nakabayashi)、谷口 公介⁴ (Kosuke Taniguchi)、秦 健一郎⁴ (Kenichiro Hata)、柴田 優花⁵ (Yuka Shibata)、和田 友香⁵ (Yuka Wada)、和田 誠司^{1,2} (Seiji Wada)

- 1 国立成育医療研究センター 胎児診療科
(Division of Fetal 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 Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4 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 Graduates School of Medicine, Gunma, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 新生児科
(Division of Neonatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

022-4

Incidence of dizygotic, monochorionic diamniotic twin

丸山 秀彦¹ (Hidehiko Maruyama)、塚本 桂子¹ (Keiko Tsukamoto)、諫山 哲哉¹ (Tetsuya Isayama)、伊藤 裕司¹ (Yushi Ito)、和田 誠司² (Seiji Wada)

- 1 国立成育医療研究センター 新生児科
(Division of Neonatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 胎児診療科
(Division of Fetal Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Prenatal Genetic Counselling for egg donated pregnancy

木戸 浩一郎¹ (Koichiro Kido)、紀平 力¹ (Chikara Kihira)、瀬山 貴博¹ (Takahiro Seyama)、
八木 慶太¹ (Keita Yatsuki)、西田 晴香¹ (Haruka Nishida)、中林 倫子² (Noriko Nakabayashi)、
青木 美保² (Miho Aoki)、平岡 さゆり² (Sayuri Hiraoka)、竹内 美栄子² (Mieko Takeuchi)、
大須賀 穰¹ (Yutaka Oosuga)、長阪 一憲¹ (Kazunori Nagasaka)

- 1 帝京大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics & Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 帝京大学医学部附属病院 臨床遺伝診療センター
(Center for Clinical Genetics, Teikyo University Hospital)

Oral Session 23 Therapeutics of Genetic Disorders / New Technologies

日 時：12月20日（土） 10:40 ～ 11:30

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：小須賀 基通（国立成育医療研究センター）
仁井見 英樹（富山大学 学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座）

Date：Saturday, December 20 10:40 ～ 11:30

Room：Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs：Motomichi Kosuga (National Center for Child Health and Development)

Hideki Niimi (Department of Clinical Laboratory and Molecular Pathology, Faculty of Medicine, Academic Assembly, University of Toyama)

A case of successful pregnancy with burosumab in X-linked hypophosphatemia with favorable maternal and fetal outcomes

森山 佳則¹ (Yoshinori Moriyama)、鍋谷 望¹ (Nozomi Nabetani)、鈴木 敦詞² (Atsushi Suzuki)、
水野 晴夫³ (Haruo Mizuno)、倉橋 浩樹⁴ (Hiroki Kurahashi)、西澤 春紀¹ (Haruki Nishizawa)

- 1 藤田医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Aichi, Japan)
- 2 藤田医科大学 医学部 内分泌・代謝・糖尿病内科学講座
(Department of Endocrinology, Diabetes and Metabolism, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Aichi, Japan)
- 3 藤田医科大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)
- 4 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, Aichi, Japan)

Adenine base editing for treatment of Sturge-Weber syndrome

坂野 公彦 (Kimihiro Banno)、堀江 恭二 (Kyoji Horie)

奈良県立医科大学 生理学第二講座

(Department of Physiology II, Nara Medical University, Kashihara, Japan)

Development of a Gene Panel and SSO Therapy Targeting Deep Intronic Variants in Citrin Deficiency

今川 英里¹ (Eri Imagawa)、Jin Rong Ow²、Feng Chen³、Wei Yuan Cher²、Shermin Yu Tung Chan²、Rajasekhar Reddy Gurrampati²、Venkataramanan Ramadass²、Mun Fai Loke⁴、Tommaso Tabaglio²、馬目 陽子⁵ (Yoko Manome)、岡野 ジェイムス洋尚⁵ (Hirohisa James Okano)、矢崎 正英⁶ (Masahide Yazaki)、Gaik Siew Ch'ng⁷、Manikandan Lakshmanan²、Su Seong Lee⁸、Jackie Y. Ying⁹、Ernesto Guccione¹⁰、大石 公彦¹ (Kimihiko Oishi)、Keng Boon Wee²

- 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 Institute of Molecular and Cell Biology (IMCB), Agency for Science, Technology and Research (A*STAR), Singapore
- 3 King Faisal Specialist Hospital and Research Centre, Riyadh, Saudi Arabia
- 4 Camtech Biomedical Pte Ltd, Singapore
- 5 東京慈恵会医科大学 再生医学研究部
(Division of Regenerative Medicine, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 信州大学 先鋭領域融合研究群 バイオメディカル研究所
(Institute for Biomedical Sciences, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 7 Department of Genetics, Penang General Hospital, Penang, Malaysia
- 8 Department of Bioengineering and Nanomedicine, King Faisal Specialist Hospital & Research Centre, Riyadh, Saudi Arabia
- 9 Department of Bioengineering, King Fahd University of Petroleum & Minerals, Dhahran, Saudi Arabia
- 10 Center for OncoGenomics and Innovative Therapeutics (COGIT), Center for Therapeutics Discovery, Department of Oncological Sciences and Pharmacological Sciences, Tisch Cancer Institute, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, USA

Long-read sequencing revealed the complicated structure of the causative gene for congenital adrenal hyperplasia

黒木 陽子^{1,2,3} (Yoko Kuroki)、伊東 紀子⁴ (Noriko Ito)、影山 郁子⁵ (Ikuko Kageyama)、宮迫 さおり⁵ (Saori Miyasako)、中林 一彦⁴ (Kazuhiko Nakabayashi)、浦上 達彦⁶ (Tatsuhiko Urakami)、勝又 規行⁵ (Noriyuki Katsumata)、深見 真紀^{3,5} (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
(Division of Collaborative Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究部
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, 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 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)
- 6 日本大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nihon University Hospital, Tokyo, Japan)

Evaluation of Emedgene: an AI software that identifies pathogenic variants

霜川 修¹ (Osamu Shimokawa)、武田 真義¹ (Masayoshi Takeda)、太田 朱美¹ (Akemi Ota)、大橋 浩泰¹ (Hiroyasu Ohashi)、松原 洋一² (Yoichi Matsubara)、千代 豪昭¹ (Hideaki Chiyo)、町田 めぐみ² (Megumi Machida)、中村 貴子² (Takako Nakamura)、夫 律子^{1,2} (Ritsuko 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.)
- 2 クリフム出生前診断クリニック
(CRIFM Prenatal Medical Clinic)

日 時：12月20日（土） 10:40～11:30
 会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）
 座 長：安藤 雄一（名古屋大学医学部附属病院化学療法部）
 横井 左奈（千葉県がんセンター・遺伝子診断部）
 Date：Saturday, December 20 10:40～11:30
 Room：Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs：Yuichi Ando (Nagoya University Hospital)
 Sana Yokoi (Division of Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center)

024-1 Clinical and genetic features of 28 families with Li-Fraumeni syndrome at National Cancer Center Hospital

山崎 文登¹ (Fumito Yamazaki)、牛尼 美年子^{1,2} (Mineko Ushima)、後藤 政広² (Masahiro Goto)、
 内田 恵理子³ (Eriko Uchida)、田辺 記子¹ (Noriko Tanabe)、渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、
 松川 愛未¹ (Manami Matsukawa)、友澤 周子¹ (Chikako Tomozawa)、小田 智世^{1,4} (Satoyo Oda)、
 小高 陽子⁵ (Yoko Odaka)、小山 隆文⁶ (Takafumi Koyama)、坂本 裕美⁷ (Hiromi Sakamoto)、
 菅野 康吉⁸ (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 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)
- 3 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, Tokyo, Japan)
- 4 国立がん研究センター中央病院臨床検査科
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 国立がん研究センター研究所病理解析部門
(Department of Analytical Pathology, National Cancer Center, Research Institute, Tokyo, Japan)
- 6 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, Tokyo, Japan)
- 7 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)
- 8 公益財団法人佐々木研究所付属杏雲堂病院遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan)

024-2 The factors affecting decision-making of RRSO in breast cancer patients with germline pathogenic variants in BRCA1/2

長峯 理子 (Michiko Nagamine)、綿貫 瑠璃奈 (Rurina Watanuki)、大西 達也 (Tatsuya Onishi)、
 田部 宏 (Hiroshi Tanabe)、原野 謙一 (Kenichi Harano)、向原 徹 (Toru Mukohara)、池田 公史 (Masafumi Ikeda)、
 中村 信之 (Nobuyuki Nakamura)、石井 源一郎 (Genichiro Ishii)、三木 いずみ (Izumi Miki)、
 平岡 弓枝 (Yumie Hiraoka)、四十谷 美樹 (Miki Aitani)、桑田 健 (Takeshi Kuwata)

国立がん研究センター東病院
 (National Cancer Center Hospital East, Kashiwa, Japan)

024-3 Expanding Olaparib Coverage for Breast Cancer with Tumor-Based BRCA1/2 Testing

平岡 恵美子^{1,3} (Emiko Hiraoka)、檜井 孝夫² (Takao Hinoi)、新津 宏明² (Hiroaki Niitsu)、
 利田 明日香² (Asuka Toshida)、中原 輝² (Hikaru Nakahara)、阿部 明子² (Akiko Abe)、
 石原 美沙子² (Misako Ishihara)、鷹屋 桃子¹ (Momoko Takaya)、鈴木 可南子¹ (Kanako Suzuki)、
 藤本 睦¹ (Mutsumi Fujimoto)、池尻 はるか¹ (Haruka Ikejiri)、網岡 愛¹ (Ai Amioka)、郷田 紀子³ (Noriko Goda)、
 笹田 伸介¹ (Shinsuke Sasada)、野間 翠³ (Midori Noma)、重松 英朗¹ (Hideo Shigematsu)、
 岡田 守人¹ (Morihiro Okada)

- 1 広島大学病院乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学病院遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 3 県立広島病院乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)

024-4

Establishing a Surveillance System for SDHB-Associated Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndrome

秋山 奈々¹ (Nana Akiyama)、久保田 泰央² (Yasuo Kubota)、土肥 浩太郎³ (Kotaro Doi)、張 香理¹ (Hyangri Chang)、雨宮 史織⁴ (Shiori Amemiya)、加藤 元博² (Motohiro Kato)、織田 克利¹ (Katsutoshi Oda)、槇田 紀子³ (Noriko Makita)

- 1 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, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科
(Department of Nephrology and Endocrinology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学医学部附属病院 放射線部
(Department of Radiology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

024-5

HPV-Related Cervical Cancer Diagnosed via Comprehensive Genomic Profiling in a Patient with Unknown Primary Metastases

後藤 裕磨¹ (Yuma Goto)、土井 宏太郎^{1,3} (Koutarou Doi)、山口 三千華¹ (Michika Yamaguchi)、村井 侑奈¹ (Yukina Murai)、松 敬介¹ (Keisuke Matsu)、村岡 純輔¹ (Junsuke Muraoka)、藤崎 碧¹ (Midori Fujisaki)、平田 徹¹ (Toru Hirata)、秋月 溪一² (Keiichi Akizuki)、岩井 美奈代³ (Minayo Iwai)、寺川 千晴³ (Chiharu Terakawa)、山口 昌俊^{1,3} (Masatoshi Yamaguchi)、都築 諒⁴ (Ryo Tsuzuki)、梅北 佳子⁴ (Yoshiko Umekita)、佐藤 勇一郎⁴ (Yuichiro Sato)、桂木 真司¹ (Shinji Katsuragi)

- 1 宮崎大学医学部附属病院 産科・婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, University of Miyazaki)
- 2 宮崎大学医学部内科学講座 血液・糖尿病・内分泌内科分野
(Division of Hematology, Diabetes, and Endocrinology, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, University of Miyazaki)
- 3 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部
(Division of Clinical Genetics, University of Miyazaki Hospital)
- 4 宮崎大学医学部附属病院 病理部
(Division of Pathology, University of Miyazaki Hospital)

Oral Session 25 Population Genetics / Complex Disorders

日 時：12月20日 (土) 15:30 ~ 16:20

会 場：第5会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312)

座 長：黒木 陽子 (国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部成育疾患ゲノム研究室)
細道 一善 (東京薬科大学)

Date : Saturday, December 20 15:30 ~ 16:20

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Yoko Kuroki (National Center for Child Health and Development, Department of Genome Medicine, Division of Pediatric Disease Genetics)

Kazuyoshi Hosomichi (Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences)

025-1

Y chromosome diversity and regional distribution in Japanese males

田 嘉祥¹ (Kasho Den)、新居 謙司郎¹ (Kenshiro Nii)、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, Tokushima, Japan)
- 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)

025-2

The Evolutionary History of the APOBEC3B Deletion Linked to Cancer Risk

藤戸 尚子^{1,2} (Naoko Fujito)、スンドラムルティー レヴァティーデヴィ^{2,4} (Revathidevi Sundaramoorthy)、颯田 葉子³ (Yoko Satta)、井ノ上 逸朗² (Ituro Inoue)

- 1 新潟大学 脳研究所 進化脳病態研究室
(Department of System Pathology for Neurological Disorder, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 2 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究室
(Human Genetics Laboratory, National Institute of Genetics, Mishima, Shizuoka, Japan)
- 3 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, SOKENDAI)
- 4 SRM科学技術大学 工学技術学部
(Department of Genetic Engineering, College of Engineering and Technology, SRM Institute of Science and Technology, Tamil Nadu, India)

Integrating a polygenic risk score calculator into a Japanese genotype imputation server for precision medicine research

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 Khor³、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 国立健康危機管理研究機構・国立国際医療研究所・ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute of Health Security)
- 3 シンガポール南洋理工大學 環境生命科学工学研究センター
(Singapore Centre for Environmental Life Sciences Engineering, Nanyang Technological University, Singapore, Singapore)
- 4 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
(Bioinformation and DDBJ Center, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan)
- 6 富山国際大学
(Toyama University of International Studies, Toyama, Japan)

Haplotype analysis of DRC1 gene variant in primary ciliary dyskinesia in Japanese population

竹内 万彦^{1,2} (Kazuhiko Takeuchi)、橋詰 令太郎³ (Ryotaro Hashizume)、徐 軼菲¹ (Yifei Xu)、池尻 誠⁴ (Makoto Ikejiri)、後藤 慎平⁵ (Shimpei Gotoh)

- 1 三重大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology, Head & Neck Surgery, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)
- 2 松阪中央総合病院
(Matsusaka Chuo Hospital, Matsusaka, Japan)
- 3 三重大学 大学院医学系研究科修復再生病理学
(Department of Pathology and Matrix Biology, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)
- 4 三重大学病院検査部
(Department of Clinical Laboratory, Mie University Hospital, Tsu, Japan)
- 5 京都大学iPS細胞研究所
(Center for iPS Cell Research and Application, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

Associations between obesity, diabetes, and pancreatic cancer in the Japanese population: Mendelian randomization study

笹土 春樹¹ (Haruki Sasado)、林 櫻松² (Yingsong Lin)、笹平 直樹³ (Naoki Sasahira)、上野 誠⁴ (Makoto Ueno)、小柳 友理子⁵ (Yuriko Koyanagi)、伊藤 秀美⁶ (Hidemi Ito)、櫻井 美佳⁷ (Mika Sakurai-Yageta)、吉田 輝彦⁸ (Teruhiko Yoshida)、松田 文彦⁹ (Fumihiko Matsuda)、鎌谷 洋一郎¹⁰ (Yoichiro Kamatani)、中野 詩織¹¹ (Shiori Nakano)、木下 賢吾¹² (Kengo Kinoshita)、須藤 洋一¹³ (Yoichi Sutoh)、門脇 孝¹⁴ (Takashi Kadowaki)、岩崎 基¹¹ (Motoki Iwasaki)、若井 建志¹⁵ (Kenji Wakai)、寶澤 篤¹⁶ (Atsushi Hozawa)、清水 厚志¹⁷ (Atsushi Shimizu)、中枿 昌弘¹ (Masahiro Nakatochi)、松尾 恵太郎⁵ (Keitaro Matsuo)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学分野
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Science, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 2 愛知医科大学 医学部 公衆衛生学
(Department of Public Health, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 3 がん研究会 有明病院 肝胆膵内科
(Department of Hepato-Biliary-Pancreatic Medicine, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
- 4 神奈川県立がんセンター 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Kanagawa Cancer Center, Yokohama, Japan)
- 5 愛知県がんセンター がん予防研究分野
(Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan)
- 6 愛知県がんセンター がん情報・対策研究分野
(Division of Cancer Information and Control, Department of Preventive Medicine, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
- 7 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 GWASセンター
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 8 国立がん研究センター 中央病院
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 9 京都大学 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)
- 10 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)
- 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 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
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 13 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, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
- 14 虎の門病院
(Toranomon Hospital, Tokyo, Japan)
- 15 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)
- 16 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 予防医学・疫学部門
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)
- 17 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, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)

日 時：12月20日（土） 15:30 ~ 16:20
 会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）
 座 長：林 深（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）
 森貞 直哉（兵庫県立こども病院臨床遺伝科）
 Date : Saturday, December 20 15:30 ~ 16:20
 Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs : Shin Hayashi (Department Head of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center)
 Naoya Morisada (Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)

026-1 Defining Endosomal Recyclinopathy through Genetic and Functional Dissection of Ritscher-Schinzel Syndrome

加藤 耕治^{1,2} (Kohji Kato)、西尾 洋介^{1,3,4} (Yosuke Nishio)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、吉田 あや¹ (Aya Yoshida)、室伏 佑香¹ (Yuka Murofushi)、カレン ピート² (Pete Cullen)、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, Nagoya, Japan)
- 2 ブリストル大学 バイオケミストリースクール
(School of Biochemistry, University of Bristol, Bristol, United Kingdom)
- 3 名古屋大学 小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine)
- 4 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University)

026-2 Hyperactivation of mTORC1 caused by SZT2 dysfunction increases outer radial glial cells in human brain organoids

佐藤 恵美^{1,2} (Emi Sato)、中村 勇治¹ (Yuji Nakamura)、藤本 真徳¹ (Masanori Fujimoto)、嶋田 逸誠³ (Issei Shimada)、岩城 利彦^{1,4} (Toshihiko Iwaki)、家田 大輔¹ (Daisuke Ieda)、根岸 豊¹ (Yutaka Negishi)、服部 文子^{1,5} (Ayako Hattori)、加藤 洋一³ (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 愛知県厚生農業協同組合連合会 海南病院 小児科
(Department of Pediatrics, Aichi Prefectural Welfare Federation of Agricultural Cooperatives Kainan Hospital, Aichi, Japan)
- 3 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)
- 4 蒲郡市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Gamagori City Hospital, Aichi, Japan)
- 5 名古屋市立大学医学部附属東部医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya City University East Medical Center, Aichi, Japan)

026-3 Clinical Characterization and Genetic Insights of Isolated Proteinuria Associated with CUBN Variants

榊原 菜々 (Nana Sakakibara)、青山 周平 (Shuhei Aoyama)、木村 裕香 (Yuka Kimura)、猪野木 雄太 (Yuta Inoki)、田中 悠 (Yu Tanaka)、山本 朝日 (Asahi Yamamoto)、山下 真里奈 (Marina Yamashita)、長野 智那 (China Nagano)、堀之内 智子 (Tomoko Horinouchi)、山村 智彦 (Tomohiko Yamamura)、石森 真吾 (Shingo Ishimori)、野津 寛大 (Kandai Nozu)

神戸大学小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

Clinical Utility of Genetic Analysis in Pediatric Inflammatory Bowel Disease

竹内 一郎¹ (Ichiro Takeuchi)、谷口 公介^{2,3} (Kosuke Taniguchi)、鳴海 覚志⁴ (Satoshi Narumi)、森田 英明^{5,6} (Hideaki Morita)、秦 健一郎^{2,3} (Kenichiro Hata)、新井 勝大¹ (Katsuhiro Arai)

- 1 国立成育医療研究センター 小児炎症性腸疾患センター 消化器科
(Center for Pediatric Inflammatory Bowel Disease, Division of Gastroenterology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 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)
- 4 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 免疫アレルギー・感染研究部
(Department of Allergy and Clinical Immunology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 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)

Comparison of polygenic scores for the allergic phenotype: same mediator but different genetic backgrounds

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)、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^{3,4} (Kozo Tanno)、寶澤 篤^{5,6} (Atsushi Hozawa)、中谷 直樹⁶ (Naoki Nakaya)、野田 あおい^{6,7} (Aoi Noda)、大類 真嗣^{6,7} (Masatsugu Orui)、石黒 真美^{6,7} (Mami Ishikuro)、小原 拓^{6,7} (Taku Obara)、栗山 進一^{6,7} (Shinichi Kuriyama)、佐々木 真理^{8,9} (Makoto Sasaki)、清水 厚志^{1,2} (Atsushi Shimizu)

- 1 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, Japan)
- 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, Japan)
- 3 岩手医科大学 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 and Epidemiology, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Japan)
- 4 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, Japan)
- 5 東北大学 大学院医学系研究科 公衆衛生学専攻 公衆衛生学分野
(Division of Epidemiology, School of Public Health, Graduate School of Medicine, Tohoku University, Japan)
- 6 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 予防医学・疫学部門
(Department of Preventive Medicine and Epidemiology, ToMMo, Tohoku University, Japan)
- 7 東北大学 大学院医学系研究科 分子疫学分野
(Department of Molecular Epidemiology, Tohoku University School of Medicine, Japan)
- 8 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, Japan)
- 9 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, Japan)

Oral Session 27 Metabolic and Mitochondrial Disorders

日 時：12月20日（土） 16:30～17:20
会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）
座 長：小須賀 基通（国立成育医療研究センター）
李 知子（兵庫医科大学 小児科学）
Date：Saturday, December 20 16:30～17:20
Room：Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Motomichi Kosuga (National Center for Child Health and Development)
Tomoko Lee (Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)

027-1 Identification of pathogenic intronic variants on retrotransposons that cause splicing abnormalities

木下 善仁^{1,2} (Yoshihito Kishita)、中村 弘太² (Kohta Nakamura)、八塚 由紀子² (Yukiko Yatsuka)、
杉浦 歩² (Ayumu Sugiura)、岡崎 敦子² (Atsuko Okazaki)、大竹 明^{3,4} (Akira Ohtake)、村山 圭² (Kei Murayama)、
岡崎 康司² (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 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Moroyama, Saitama, Japan)
- 4 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Moroyama, Saitama, Japan)

027-2 Identification of a Spliceosome U4 Variants in Patients with Mitochondrial Disease

中村 弘太¹ (Kohta Nakamura)、木下 善仁² (Yoshihito Kishita)、岡崎 敦子¹ (Atsuko Okazaki)、
小俣 卓³ (Taku Omata)、野寺 真樹^{4,5} (Maki Nodera)、八塚 由紀子¹ (Yukiko Yatsuka)、杉浦 歩¹ (Ayumu Sugiura)、
松本 直之¹ (Naoyuki Matsumoto)、ホルガー プロキシ^{6,7} (Prokisch Holger)、松本 浩⁸ (Hiroshi Matsumoto)、
大竹 明^{8,9} (Akira Ohtake)、村山 圭^{1,10} (Kei Murayama)、岡崎 康司¹ (Yasushi Okazaki)

- 1 順天堂大学大学院 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, Tokyo, Japan)
- 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, Osaka, Japan)
- 3 東京女子医科大学 八千代医療センター 神経小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Womens Medical University, Yachiyo Medical Center, Yachiyo, Japan)
- 4 福島県立医科大学 小児神経学
(Fukushima Medical University, Pediatric Neurology, Fukushima, Japan)
- 5 すやまキッズクリニック
(Suyama Kids Clinic, Pediatrics, Fukushima, Japan)
- 6 ヘルムホルツ・ミュンヘン神経ゲノミクス研究所
(Institute of Neurogenomics, Computational Health Center, Helmholtz Zentrum Munchen, Neuherberg, Germany)
- 7 ミュンヘン工科大学 ヒト遺伝学研究所
(School of Medicine, Institute of Human Genetics, Technical University of Munich, Munich, Germany)
- 8 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 9 埼玉医科大学 ゲノム医療学
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 10 千葉こども病院 代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan)

027-3 Identifying mitochondrial DNA deletions at cell-type resolution from single-cell RNA sequencing data

中川 晴子^{1,2} (Haruko Nakagawa)、島 康之³ (Yasuyuki Shima)、笹川 洋平^{1,2} (Yohei Sasagawa)、
二階堂 愛^{1,2} (Itoshi Nikaido)

- 1 東京科学大学 総合研究院 難治疾患研究所 バイオデータ科学研究部門 ゲノム機能情報分野
(Department of Functional Genome Informatics, Division of Biological Data Science, Medical Research Laboratory, Institute of Integrated Research, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 理化学研究所 最先端研究プラットフォーム連携事業本部 科学研究基盤モデル開発プログラム オミクス計算モデル開発チーム
(Omics AI Research Team, Advanced General Intelligence in Science Program, TRIP Headquarters, RIKEN)
- 3 理化学研究所 脳神経科学研究センター 神経変性疾患連携研究チーム
(Neurodegenerative Disorders Collaborative Laboratory, RIKEN)

O27-4

Expression and function of the class V alcohol dehydrogenase encoded by *ADH6* gene which resides in the *ADH* gene cluster

安波 道郎^{1,2} (Michio Yasunami)、柏田 知美^{1,2} (Tomomi Kashiwada)

- 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)

O27-5

MBD5 and MBD6 Deficiency Leads to Mitochondrial Dysfunction

堀家 慎一¹ (Shin-Ichi Horike)、岩田 圭子³ (Keiko Iwata)、橋本 陽子¹ (Yoko Hashimoto)、
松崎 秀夫² (Hideo Matsuzaki)、目黒 牧子¹ (Makiko Meguro-Horike)

- 1 金沢大学 疾患モデル総合研究センター 疾患オミクス分野
(Division of Integrated Omics Research, Research Center for Experimental Modeling of Human Disease, Kanazawa University)
- 2 福井大学 子どものこころの発達研究センター 脳機能発達研究部門
(Division of Development of Functional Brain Activities, Research Center for Child Mental Development, University of Fukui)
- 3 和歌山県立医科大学 薬学部 薬品作用学
(Faculty of Pharmacy Pharmacology Laboratory, Wakayama Medical University)

Oral Session 28 Pediatric Genetics: Case Report

English
Session

日 時：12月20日 (土) 16:30 ~ 17:20

会 場：第6会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314)

座 長：大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター遺伝科)
鹿島田 健一 (国立成育医療研究センター)

Date : Saturday, December 20 16:30 ~ 17:20

Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chairs : Hirofumi Ohashi (Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)
Kenichi Kashimada (National Center for Child Health and Development)

O28-1

Clinical Implications of Combined Dominant and Recessive GJB2 Mutations in a Family with Variable Hearing Loss

金沢 佑治^{1,2} (Yuji Kanazawa)、臼井 健¹ (Takeshi Usui)、樽林 歩美¹ (Fumi Kurebayashi)、
原崎 正士^{1,3} (Masashi Harazaki)、小杉 理英子^{1,4} (Rieko Kosugi)、奈良 清光⁵ (Kiyomitsu Nara)、
井上 沙聡⁵ (Satomi Inoue)、村上 遥香⁵ (Haruka Murakami)、松永 達雄^{5,6} (Tatsuo Matsunaga)

- 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 頭頸部・耳鼻咽喉科
(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, 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 静岡県立総合病院 糖尿病・内分泌代謝内科センター
(Center for Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)
- 5 東京医療センター 遺伝診療科
(Medical Genetics Center, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 6 東京医療センター 聴覚平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

Functional analysis of a novel ACVRL1 mutation associated with hereditary hemorrhagic telangiectasia

島田 紘行¹ (Hiroyuki Shimada)、佐野 泰斗^{2,3} (Yasuto Sano)、河野 好彦¹ (Yoshihiko Kawano)、
町田 純一郎⁴ (Junichiro Machida)、大田 亜希子⁴ (Akiko Ota)、岩朝 徹⁵ (Toru Iwasa)、旭 拓真⁶ (Takuma Asahi)、
原 紳也¹ (Shinya Hara)、森崎 裕子⁷ (Hiroko Morisaki)、時田 義人³ (Yoshihito Tokita)

- 1 トヨタ記念病院 小児科
(Department of Pediatrics, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Aichi, Japan)
- 2 愛知学院大学 歯学部 顎顔面外科学講座
(Department of Maxillofacial Surgery, School of Dentistry, Aichi Gakuin University, Nagoya, Aichi, Japan)
- 3 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 障害モデル研究部門
(Department of Disease Model, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Aichi, Japan)
- 4 トヨタ記念病院 ゲノム医療科
(Department of Genome Medicine, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Aichi, Japan)
- 5 国立循環器病研究センター 小児循環器内科
(Department of Pediatric Cardiology, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute, Suita, Osaka, Japan)
- 6 京都大学 医生物学研究所 ウイルス感染研究部門 免疫制御分野
(Laboratory of Immune Regulation, Department of Virus Research, Institute for Life and Medical Sciences, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 榊原記念病院 臨床遺伝科
(Department of Medical Genetics, Sakakibara Heart Institute, Fuchu, Tokyo, Japan)

Clinical features of syndromic microphthalmia with two novel RARB variants

小柳 俊人¹ (Yoshito Koyanagi)、安齋 葉月¹ (Hazuki Morikawa-Anzai)、吉田 朋世¹ (Tomoyo Yoshida)、
富永 牧子^{2,3} (Makiko Tominaga)、阿部 裕一^{4,5} (Yuichi Abe)、小崎 里華⁶ (Rika Kosaki)、
松原 圭子^{7,8} (Keiko Matsubara)、深見 真紀^{7,8} (Maki Fukami)、仁科 幸子^{1,5} (Sachiko Nishina)

- 1 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科
(Division of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 昭和医科大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター
(Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 昭和医科大学横浜市北部病院 こどもセンター
(Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Children's Center)
- 4 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 神経内科
(Division of Neurology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 国立研究開発法人 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)
- 6 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 国立研究開発法人 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)
- 8 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

Mosaic in-frame deletion in COL11A2 causing a fibrochondrogenesis-like skeletal dysplasia

真里谷 奨^{1,2} (Tasuku Mariya)、石川 亜貴² (Aki Ishikawa)、隅田 健太郎² (Kentaro Suda)、
小川 万梨絵¹ (Marie Ogawa)、久野 芳佳¹ (Yoshika Kuno)、馬場 剛¹ (Tsuyoshi Baba)、
井戸川 雅史³ (Masashi Idogawa)、齋藤 豪¹ (Tsuyoshi Saito)、櫻井 晃洋^{2,4} (Akihiro Sakurai)

- 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ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野
(Division of Clinical Genomics, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 3 札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座ゲノム医科学分野
(Division of Medical Genome Sciences, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan)
- 4 カレス記念病院ゲノム医療センター
(Genome Medical Center, Carres Memorial Hospital, Hokkaido, Japan)

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：12月18日（木） 18:00～19:00

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date：Thursday, December 18 18:00～19:00

Room：Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

BP-1 演題取り下げ

BP-2 Complex regulation of chemokine receptor expression by functionally opposite SNPs in linkage disequilibrium

北川 瑤子¹ (Yohko Kitagawa)、橋本 里菜² (Rina Hashimoto)、佐藤 允治³ (Mitsuharu Sato)、
石田 典子⁴ (Noriko Ishida)、熊田 和貴⁴ (Kazuki Kumada)、元池 育子³ (Ikuko Motoike)、
高山 和雄² (Kazuo Takayama)、齋藤 潤¹ (Megumu Saito)

- 1 京都大学iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
(Department of Clinical Application, Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto, Japan)
- 2 京都大学iPS細胞研究所 増殖分化機構研究部門
(Department of Cell Growth and Differentiation, Center for iPS Cell Research and Application)
- 3 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)
- 4 東北メディカルメガバンク機構 バイオバンク部門
(Department of Biobank, Tohoku Medical Megabank Organization)

BP-3 Pangenome graph for the Japanese and Saudi Arabian populations

Saeideh Ashouri¹、Maxat Kulmanov²、Yang Liu³、Marwa Abdelhakim²、Ebtehal Alsolme⁴、
Masao Nagasaki⁵、Yasuyuki Ohkawa⁶、Yutaka Suzuki⁷、Rund Tawfiq³、Katsushi Tokunaga¹、
Toshiaki Katayama⁸、Malak S Abedalthagafi⁹、Robert Hoehndorf²、Yosuke Kawai¹

- 1 Genome Medical Science Project, National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan
- 2 Computer, Electrical and Mathematical Sciences & Engineering (CEMSE) Division, King Abdullah University of Science and Technology, Thuwal, Saudi Arabia
- 3 KAUST Center of Excellence for Smart Health (KCSH), King Abdullah University of Science and Technology, Thuwal, Saudi Arabia
- 4 Genomics and Precision Medicine Department, King Fahad Medical City, Riyadh, Saudi Arabia
- 5 Division of Biomedical Information Analysis, Medical Research Center for High Depth Omics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan
- 6 Division of Transcriptomics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan
- 7 Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan
- 8 Database Center for Life Science, Joint Support-Center for Data Science Research, Research Organization of Information and Systems, Chiba, Japan
- 9 Department of Pathology and Laboratory Medicine, Emory School of Medicine, Atlanta, GA, USA

BP-4 Cell State Analysis of Immune Cells in the Tumor Microenvironment with Deep Semi-NMF

李 佳欣¹ (Jiaxin Li)、ルイセンコ アルテム² (Artem Lysenko)、角田 達彦^{1,2} (Tatsuhiko Tsunoda)

- 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 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)

BP-5 Establishment of brain organoids from a patient with Phelan-McDermid syndrome

上野 雄司¹ (Yuji Ueno)、藤井 史彦¹ (Fumihiko Fujii)、奥園 清香^{1,2} (Sayaka Okuzono)、
松田 あかね^{1,3} (Akane Matsuda)、中嶋 秀行³ (Hideyuki Nakashima)、鳥巢 浩幸² (Hiroyuki Torisu)、
中嶋 欽一³ (Kinichi Nakashima)、酒井 康成¹ (Yasunari Sakai)

- 1 九州大学大学院 医学研究院 成長発達医学分野（小児科学）
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡歯科大学小児科
(Section of Pediatrics, Department of Medicine, Fukuoka Dental College, Fukuoka, Japan)
- 3 九州大学大学院医学研究院 応用幹細胞医科学部門
(Department of Stem Cell Biology and Medicine, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

GIPC1 intermediate-length repeat expansion in amyotrophic lateral sclerosis

橘 このか¹ (Konoka Tachibana)、武藤 浩平¹ (Kohei Muto)、宮本 亮介¹ (Ryosuke Miyamoto)、
桑野 由紀² (Yuki Kuwano)、木原 直輝¹ (Naoki Kihara)、鎌田 正紀² (Masaki Kamada)、
坂西 誠秀^{3,5} (Seishu Banzai)、上野 弘貴^{4,5} (Hiroki Ueno)、福本 竜也¹ (Tatsuya Fukumoto)、
ナズラ キコム² (Keyoumu Nazere)、丸山 博文⁴ (Hirofumi Maruyama)、和泉 唯信¹ (Yuishin Izumi)、
森野 豊之² (Hiroyuki Morino)

- 1 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)
- 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, Tokushima, Japan)
- 3 独立行政法人国立病院機構兵庫中央病院研究検査科
(Department of Research Laboratory, National Hospital Organization Hyogo-Chuo National Hospital, Sanda, Japan)
- 4 広島大学大学院医系科学研究科脳神経内科学
(Department of Clinical Neuroscience and Therapeutics, Hiroshima University, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 5 広島市立病院機構広島市立広島市民病院脳神経内科
(Department of Neurology, Hiroshima City Hiroshima Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)

Intron and copy number variants identified in patients with split-hand/foot malformation by whole genome sequencing

矢本 香織¹ (Kaori Yamoto)、才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)、
緒方 勤^{1,3} (Tsutomu Ogata)

- 1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 大阪母子医療センター 遺伝診療部
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 3 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

Poster Session

Poster Session 1-01 Reproductive Genetics

日 時：12月18日（木） 18:00～19:00

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date：Thursday, December 18 18:00～19:00

Room：Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

Consideration of factors hindering the selection of preimplantation genetic testing

森山 育実¹ (Ikumi Moriyama)、河村 理恵^{1,2} (Rie Kawamura)、村瀬 悠理² (Yuri Murase)、
仲村 将光³ (Masamitsu Nakamura)、森山 佳則³ (Yoshinori Moriyama)、西澤 春紀³ (Haruki Nishizawa)、
倉橋 浩樹^{1,2} (Hiroki Kurahashi)

- 1 藤田医科大学病院 遺伝子診療室
(Department of Clinical Genetics, Fujita Health University Hospital, Aichi, 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, Aichi, Japan)
- 3 藤田医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)

P1-01-2**Current Situation and Challenges of Certified Local Facilities for Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disease**

原 鐵晃^{1,2,3}(Tetsuaki Hara)、壺井 史奈²(Ayana Tsuboi)、児玉 美穂²(Miho Kodama)、佐田野 英²(Hanae Satano)、土井 美帆子²(Mihoko Doi)、関根 仁樹¹(Masaki Sekine)、頼 英美¹(Eimi Rai)、児玉 尚志¹(Takashi Kodama)、大塚 美沙¹(Misa Ootuka)、三浦 貴弘¹(Takahiro Miura)、渡邊 陽子¹(Youko Watanabe)、畑 景子¹(Keiko Hata)、植田 彩¹(Aya Ueda)

- 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 生殖遺伝部
(Hiroshima Chuo-Dori Katsuki Ladies Clinic, Hiroshima, Japan)

P1-01-3**Awareness survey of HBOC women for Preimplantation Genetic Testing for Monogenic**

阿部 友嘉^{1,2}(Yuuka Abe)、濱田 佳伸^{2,4}(Yoshinobu Hamada)、杉本 公平^{2,3}(Kohei Sugimoto)、樋口 徹¹(Toru Higuchi)

- 1 さいたま赤十字病院 乳腺科
(Breast Unit, Japanese Red Cross Saitama Hospital)
- 2 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)
- 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)
- 4 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)

P1-01-4**Clinical and Molecular Genetic Analysis in Patients with Delayed Puberty**

佐藤 直子^{1,2,3}(Naoko Sato)、小笠原 敦子⁴(Atsuko Ogasawara)、門脇 弘子⁵(Hiroko Kadowaki)、曾根田 瞬²(Shun Soneda)、岸 健太郎²(Kentarou Kishi)、野田 雅裕²(Masahiro Noda)、師岡 直輝²(Naoki Morooka)、田中 裕之^{2,3}(Hiroyuki Tanaka)、田中 敏章²(Toshiaki Tanaka)

- 1 なみファミリークリニック
(Nami Family Clinic)
- 2 たなか成長クリニック
(Tanaka Growth Clinic)
- 3 東京大学医学部附属病院
(The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 茨城県立こども病院
(Department of Pediatrics, Ibaraki Children's Hospital, Ibaraki)
- 5 帝京大学医学部附属溝口病院
(Teikyo University Hospital, Mizonokuchi)

P1-01-5**A Case Report of Infertility Associated with a Ring Y Chromosome**

竹内 茂人^{1,2}(Shigeto Takeuchi)、中谷 中²(Kaname Nakatani)、望木 郁代²(Ikuyo Mochiki)、矢田 貴大¹(Takahiro Yada)、平野 志織¹(Shiori Hirano)、百々 裕子¹(Yuko Dodo)、東 理映子¹(Rieko Higashi)、大里 和広¹(Kazuhiro Oosato)、菅谷 健¹(Ken Sugaya)、池田 智明¹(Tomoaki Ikeda)、奥川 喜永²(Yoshinaga Okugawa)

- 1 済生会松阪総合病院 ART生殖医療センター
(ART Reproductive Medicine Center, Saiseikai Matsusaka General Hospital, Mie, Japan)
- 2 三重大学病院 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital)

P1-01-6**Congenital anomaly after preimplantation genetic testing for monogenic disease**

水口 雄貴^{1,2,3}(Yuki Mizuguchi)、末岡 浩³(Kou Sueoka)、内田 志穂¹(Shiho Uchida)、佐藤 卓⁴(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 ローゼレディースクリニック
(Rose Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Graduate School of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 4 藤沢IVFクリニック
(Fujisawa IVF Clinic, Fujisawa, Japan)

P1-01-7 A Survey on Attitudes Toward PGT-M Among Breast Cancer Patients Who Underwent Fertility Preservation

小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、中岡 義晴¹ (Yoshiharu Naokaoka)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、福田 愛作² (Aisaku Fukuda)、森本 義晴³ (Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 2 IVF大阪クリニック
(IVF Osaka Clinic, Osaka, Japan)
- 3 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC GRANDFRONT Osaka Clinic, Osaka, Japan)

P1-01-8 The two-year cumulative live birth rate in women ≥ 38 years undergoing preimplantation genetic testing for aneuploidy

額賀 沙季子¹ (Sakiko Nukaga)、野老 美紀子² (Mikiko Tokoro)、大西 主真¹ (Kazuma Oonishi)、鎌田 周平¹ (Shuhei Kamata)、南洋 佑¹ (Yousuke Minami)、千田 康敬¹ (Yasutaka Senda)、鈴木 崇公¹ (Takahiro Suzuki)、近藤 麻奈美¹ (Manami Kondo)、榊原 嘉彦¹ (Yoshihiko Sakakibara)、石田 千晴¹ (Chiharu Ishida)、浅野 恵美子¹ (Emiko Asano)、吉岡 陽子¹ (Youko Yoshioka)、福永 憲隆^{1,2} (Noritaka Fukunaga)、伊藤 理恵¹ (Rie Ito)、井上 大地¹ (Daichi Inoue)、齋藤 將也¹ (Masaya Saito)、羽柴 良樹¹ (Yoshiki Hashiba)、浅田 義正^{1,2} (Yoshimasa Asada)

- 1 浅田レディースクリニック
(Department of Obstetrics and Gynecology, Asada Ladies Clinic)
- 2 浅田生殖医療研究所
(Asada Institute for Reproductive Medicine)

P1-01-9 Cases of somatic/gonadal mosaicism for structural autosomal rearrangements suspected from PGT-A results

加藤 恵一¹ (Keiichi Kato)、川崎 奈美¹ (Nami Kawasaki)、林 博子¹ (Hiroko Hayashi)、宇佐美 明美¹ (Akemi Usami)、伊藤 志保¹ (Shiho Ito)、網田 光善¹ (Mitsuyoshi Amita)、阿部 崇² (Takashi Abe)、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 新宿ARTクリニック
(Shinjuku ART Clinic)

P1-01-10 Is PGT-A effective even with only a few blastocysts available for biopsy?

中原 恵理¹ (Eri Nakahara)、苔口 昭次¹ (Shoji Kokeyuchi)、岡本 恵理¹ (Eri Okamoto)、江夏 イーシェン¹ (Yihshien Enatsu)、金城 ちなつ^{1,2} (Chinatsu Kinjo)、柴原 浩章¹ (Hiroaki Shibahara)、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)

P1-01-11 Evaluation of genetic diagnoses in couples requesting preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M)

中岡 義晴¹ (Yoshiharu Nakaoka)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、浅井 淑子² (Yoshiko Asai)、森本 義晴² (Yoshiharu Morimoto)

- 1 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic)
- 2 HORACグランフロント大阪クリニック
(HORAC Grand Front Osaka Clinic)

P1-01-12 Our infertility treatment outcomes for cases of amenorrheic women with monosomy X and mosaicism

木村 真智子 (Machiko Kimura)、井原 基公 (Motomasa Ihara)、水口 雄貴 (Yuki Mizuguchi)、岩崎 真一 (Shinichi Iwasaki)、石塚 清子 (Kiyoko Ishizuka)、石塚 文平 (Bunnpei Ishizuka)

ローズレディースクリニック
(Rose Ladies Clinic)

P1-01-13 Current Status of Preimplantation Genetic Testing (PGT-M) for Mitochondrial Diseases

上村 のぞみ^{1,2} (Nozomi Uemura)、難波 聡^{1,2} (Akira Namba)、川嶋 直之^{1,2} (Naoyuki Kawashima)、志食 絵理¹ (Eri Shijiki)、鶴岡 恵¹ (Megumi Tsuruoka)、味原 さや香^{1,3} (Sayaka Ajihara)、松本 浩³ (Hiroshi Matsumoto)、庵前 美智子⁴ (Michiko Ammae)、中岡 義晴⁴ (Yoshiharu Nakaoka)、佐々木 志野⁵ (Shino Sasaki)、林 直樹⁵ (Naoki Hayashi)、沼倉 周彦^{1,3} (Chikahiko Numakura)、亀井 良政² (Yoshimasa Kamei)、大竹 明^{1,3} (Akira Ohtake)

- 1 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, 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, Saitama, Japan)
- 3 埼玉医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 4 IVFなんばクリニック
(IVF Namba Clinic, Osaka, Japan)
- 5 ウィメンズクリニックふじみ野
(Women's Clinic Fujimino, Saitama, Japan)

P1-01-14 Spermatogenic Failure in Men with Chromosomal structural abnormality: Three Case Reports

門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、小西 晴久¹ (Haruhisa Konishi)、倉橋 浩樹¹ (Hiroki Kurahashi)、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 Grand Front Osaka Clinic, Osaka, Japan)

P1-01-15 A case of successful birth following genetic counseling for parents with different balanced translocations

日下田 大輔¹ (Daisuke Higeta)、松本 晃菜² (Akina Matsumoto)、田中 亜由子² (Ayuko Tanaka)、森田 晶人² (Akihito Morita)、佐藤 達也² (Tatsuya Sato)、根岸 広明³ (Hiroaki Negishi)、横田 英巳⁴ (Hidemi Yokota)、谷口 公介⁵ (Kosuke Taniguchi)、岩瀬 明² (Akira Iwase)、秦 健一郎⁵ (Kenichiro Hata)

- 1 群馬大学医学部附属病院 周産母子センター
(Perinatal and Maternal Center, Gunma University Hospital)
- 2 群馬大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Gunma University Hospital)
- 3 横田マタニティーホスピタル 生殖医療婦人科
(Division of Reproduction, Yokota Maternity Hospital)
- 4 横田マタニティーホスピタル 産婦人科
(Division of Obstetrics and Gynecology, Yokota Maternity Hospital)
- 5 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学
(Department of Molecular and Cellular Biology, Graduate School of Medicine, Gunma University)

P1-01-16 Investigation of PGT-A and the chorionic villus chromosome in miscarriages analysis results at Tonan Hospital

逸見 博文 (Hirofumi Henmi)、濱口 大志 (Taishi Hamaguchi)、小柳津 美佳 (Mika Oyaizu)、岩城 豊 (Yutaka Iwaki)、岸田 朱希 (Aki Kishida)、三上 朋扇 (Tomomi Mikami)、遠藤 俊明 (Toshiaki Endo)

国家公務員共済組合連合会 斗南病院 婦人科・生殖内分泌科
(Department of Gynecology and Reproductive Endocrinology, Tonan Hospital)

P1-01-17 Approval of Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M) for a Male Patient with DM1

庵前 美智子¹ (Michiko Ammae)、中野 達也¹ (Tatsuya Nakano)、門上 大祐¹ (Daisuke Kadogami)、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
(Sunkaky 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
(Sunkaky Medical Corporation HORAC Grand Front Osaka Clinic)

P1-01-18 Association of Chromosomal Polymorphisms with Assisted Reproductive Technology Outcomes

鈴木 蓉子 Co^{1,3} (Yoko Suzuki)、劉 イン Co³ (Ying Liu)、谷川 道洋¹ (Michihiro Tanikawa)、
廣田 泰¹ (Yasushi Hirota)、匡 延平^{2,3} (Yanpin Kuang)

- 1 東京大学医学系研究科 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 中国上海交通大学 第九人民病院 生殖医療
(Department of Assisted Reproduction, Shanghai Ninth Peoples Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai, China)
- 3 中国 上海 永遠幸医院
(Towako Hospital, Shanghai, China)

P1-01-19 Experience with Carrier Screening at a Clinical Genetics Center

田村 智英子 (Chieko Tamura)、井原 千琴 (Chikoto Ihara)、古澤 未緒 (Mio Furusawa)、中村 靖 (Yasushi Nakamura)
FMC東京クリニック
(FMC Tokyo Clinic)

Poster Session 1-02 Prenatal Genetics 1

日 時：12月18日（木） 18:00～19:00

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date：Thursday, December 18 18:00～19:00

Room：Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-02-1 Significance of noninvasive prenatal testing using MPS in women with twin or vanishing twin pregnancies

武田 恵利¹ (Eri Takeda)、鈴森 伸宏^{1,2} (Nobuhiro Suzumori)、佐村 修³ (Osamu Samura)、三浦 清徳⁴ (Kiyonori Miura)、亀井 良政⁵ (Yoshimasa Kamei)、澤井 英明⁶ (Hideaki Sawai)、山田 崇弘⁷ (Takahiro Yamada)、市塚 清健⁸ (Kiyotake Ichizuka)、小松 玲奈⁹ (Reina Komatsu)、和田 誠司¹⁰ (Seiji Wada)、片桐 由起子¹¹ (Yukiko Katagiri)、森崎 裕子¹² (Hiroko Morisaki)、中山 摂子¹³ (Setsuko Nakayama)、浜之上 はるか¹⁴ (Haruka Hamanoue)、室月 淳¹⁵ (Jun Murotsuki)、味村 和哉¹⁶ (Kazuya Mimura)、松原 裕子¹⁷ (Yuko Matsubara)、前田 和寿¹⁸ (Kazuhi Maeda)、伊田 昌功¹⁹ (Akinori Ida)、伊藤 実香²⁰ (Mika Ito)、早川 博生²¹ (Hiromi Hayakawa)、藤原 ありさ²² (Arisa Fujiwara)、白土 なほ子²³ (Nahoko Shirato)、石井 達子²³ (Tatsuko Ishii)、左合 治彦²⁴ (Haruhiko Sago)、関沢 明彦²³ (Akihiko Sekizawa)

- 1 名古屋市立大学 臨床遺伝医療部
(Division of Clinical and Molecular Genetic, Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya City University, Nagoya, Japan)
- 2 岩手医科大学
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University School of Medicine, Morioka, Japan)
- 3 東京慈恵会医科大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 長崎大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 5 埼玉医科大学
(Departments of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University School of Medicine, Moroyama, Iruma, Saitama, Japan)
- 6 兵庫医科大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Hyogo, Japan)
- 7 北海道大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 8 昭和大学横浜市北部病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
- 9 昭和大学江東豊洲病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University Koto Toyosu Hospital)
- 10 国立成育医療研究センター
(Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 11 東邦大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Toho University, Tokyo, Japan)
- 12 榊原記念病院
(Department of Medical Genetics, Sakakibara Heart Institute, Tokyo, Japan)
- 13 総合母子保健センター 愛育クリニック
(Maternal and Child Health Center, Aiku Hospital, Tokyo, Japan)
- 14 横浜市立大学附属病院
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 15 宮城県立こども病院
(Department of Maternal and Fetal Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Miyagi Children's Hospital, Sendai, Miyagi, Japan)
- 16 大阪大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 17 愛媛大学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Ehime University School of Medicine, Ehime, Japan)
- 18 四国こどもとおとなの医療センター
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Zentsuji, Kagawa, Japan)
- 19 神戸アドベンチスト病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe Adventist Hospital, Hyogo, Japan)
- 20 富山大学
(Department of Obstetrics and Gynaecology, University of Toyama, Toyama, Japan)
- 21 あいち小児保健医療総合センター
(Department of Obstetrics, Aichi Children's Health and Medical Center, Aichi, Japan)

- 22 国立病院機構 九州医療センター
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Hospital Organization Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
- 23 昭和医科大学病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 24 山王パースセンター
(Sanno Birth Center)

P1-02-2

A patient with repeated cystic kidney disease in fetus who was diagnosed with ADPKD

三春 範夫^{1,2,3,4,5,6} (Norio Miharū)、児玉 美穂² (Miho Kodama)、疋田 美那子¹ (Minako Hikita)、藤田 真理子³ (Mariko Fujita)、本田 奈央³ (Nao Honda)、正路 貴代¹ (Takayo Syouji)、伊達 健二郎³ (Kenjiro Date)、江川 真希子⁴ (Makiko Egawa)、森 崇寧⁵ (Takayasu Mori)、倉橋 浩樹⁶ (Hiroki Kurahashi)

- 1 広島赤十字原爆病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 県立広島病院 産婦人科
(Department of Obstetrics Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 広島赤十字原爆病院 産婦人科
(Department of Obstetrics Gynecology, Hiroshima Red Cross Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 東京科学大学 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 東京科学大学 腎臓内科
(Department of Nephrology, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 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)

P1-02-3

The experience of perinatal management for a woman diagnosed with Carney complex just before pregnancy

上出 泰山¹ (Taizan Kamide)、金子 実基子² (Mikiko Kaneko)、末光 徳匡¹ (Tokumasa Suemitsu)、佐藤 泰輔¹ (Taisuke Sato)、伊藤 由紀¹ (Yuki Ito)、佐村 修¹ (Osamu Samura)、川目 裕² (Hiroshi Kawame)、岡本 愛光¹ (Aikou Okamoto)

- 1 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)
- 2 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 School of Medicine, Tokyo, Japan)

P1-02-4

A Case of Multiple Aneuploidies Detected by NIPT: Implications for Maternal Neoplasms Screening

元島 成信¹ (Shigenobu Motoshima)、川上 浩介¹ (Kosuke Kawakami)、牧村 美佳² (Mika Makimura)、河村 京子¹ (Kyoko Kawamura)、森岡 将来¹ (Masaki Morioka)、中並 弥生¹ (Yayoi Nakanami)、倉田 浩昭² (Hiroaki Kurata)、川上 勲² (Isao Kawakami)、吉里 俊幸¹ (Toshiyuki Yoshizato)

- 1 国立病院機構小倉医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Hospital Organization Kokura Medical Center, Kitakyushu, Japan)
- 2 国立病院機構小倉医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Kokura Medical Center, Kitakyushu, Japan)

P1-02-5

A study of the background of pregnant women visiting our hospital for NIPT

井野元 茜¹ (Akane Inomoto)、宇津野 恵美¹ (Emi Utsuno)、長澤 亜希子^{1,2} (Akiko Nagasawa)、中田 恵美里^{1,2,3} (Emiri Nakada)、長田 久夫^{1,3,4} (Hisao Osada)、尾内 善広^{1,5} (Yoshihiro Onouchi)

- 1 千葉大学医学部附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Chiba University Hospital)
- 2 千葉大学医学部附属病院 産科
(Department of Obstetrics, Chiba University Hospital)
- 3 千葉大学大学院医学研究院 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Reproductive Medicine, Chiba University Graduate School of Medicine)
- 4 ファミール産院きみつ
(Famil Maternity Clinic Kimitsu)
- 5 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)

P1-02-6

Pseudomosaicism of Ring Chromosome 20 Detected by Amniocentesis: Case Report and Diagnostic Method Considerations

木村 栞菜¹ (Kanna Kimura)、近藤 せい¹ (Sei Kondo)、七里 由衣² (Yui Shichiri)、倉橋 浩樹² (Hiroki Kurahashi)、村松 友佳子^{3,5} (Yukako Muramatsu)、水野 誠司^{4,5} (Seiji Mizuno)、早川 博生¹ (Hiromi Hayakawa)

- 1 あいち小児保健医療総合センター 産科
(Department of Obstetrics, Aichi Children's Health and Medical Center)
- 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)
- 3 名古屋大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya University Hospital)
- 4 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科
(Department of Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital)
- 5 あいち小児保健医療総合センター 総合診療科
(Department of General Pediatrics, Aichi Children's Health and Medical Center)

P1-02-7

Prenatal testing and perinatal prognosis in cases of genetic counselling prompted by fetal ultrasound abnormalities

土井 宏太郎^{1,2} (Koutarou Doi)、山口 昌俊^{1,2} (Masatoshi Yamaguchi)、寺川 千晴² (Chiharu Terakawa)、岩井 美奈代² (Minayo Iwai)、丸山 るり子² (Ruriko Maruyama)、楠元 和美² (Kazumi Kusumoto)、増田 樹¹ (Itsuki Masuda)、谷口 愛友子¹ (Ayuko Yaguchi)、山口 三千華¹ (Michika Yamaguchi)、當瀬 ちひろ¹ (Chihiro Tose)、佐藤 謙成¹ (Kensei Sato)、吉本 望¹ (Nozomi Yoshimoto)、後藤 智子¹ (Tomoko Goto)、後藤 裕磨¹ (Yuma Goto)、藤崎 碧¹ (Midori Fujisaki)、松澤 聡史¹ (Satoshi Matsuzawa)、児玉 由紀¹ (Yuki Kodama)、桂木 真司¹ (Shinji Katsuragi)

- 1 宮崎大学医学部産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, University of Miyazaki)
- 2 宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング部
(Division of Clinical Genetics, University of Miyazaki Hospital)

P1-02-8

A Case of Partial Deletion of Chromosome 13q Diagnosed Following a Non-Reportable NIPT Results

安達 弥生 (Yayoi Adachi)、中村 紀友喜 (Noriyuki Nakamura)、白井 美希 (Miki Shirai)、林 有眞 (Yujin Lim)、上田 美南 (Minami Ueda)、小山 樹音 (Mikine Koyama)、富田 斐月香 (Hizuka Tomida)、石川 智仁 (Satomi Ishikawa)、西上 佑奈 (Yuna Nishiue)、田村 優介 (Yusuke Tamura)、杉原 穂乃花 (Honoka Sugihara)、松井 真実 (Mami Matsui)、花谷 菜也 (Maya Hanatani)、傍島 綾 (Aya Sobajima)、藤田 啓 (Kei Fujita)、深津 彰子 (Akiko Fukatsu)、菅沼 貴康 (Takayasu Suganuma)、鈴木 崇弘 (Takahiro Suzuki)
JA愛知厚生連 安城更生病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Anjo Kosei Hospital, Aichi, Japan)

Poster Session 1-03 Pediatric Genetics 1

日 時：12月18日 (木) 18:00 ~ 19:00
会 場：ポスター会場1 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302)
Date : Thursday, December 18 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-03-1

OTC Deficiency with a Novel Variant: Utility of Genetic Diagnosis in Liver Transplantation Donor Selection

多田 陽香¹ (Haruka Tada)、藤田 裕子¹ (Hiroko Fujita)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetsuya Okazaki)、福嶋 祥代³ (Sachiyo Fukushima)、中川 卓^{1,3} (Taku Nakagawa)、五百蔵 智明³ (Tomoaki Ioroi)、平沢 晃^{1,2} (Akira Hirasawa)、甲斐 恭平¹ (Kyohei Kai)

- 1 姫路赤十字病院 遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Hyogo, Japan)
- 2 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)
- 3 姫路赤十字病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Hyogo, Japan)

P1-03-2 A novel combination of compound heterozygous AMPD2 variants in a Japanese girl with Pontocerebellar Hypoplasia Type 9

土肥 周平¹ (Shuhei Dohi)、堀田 純子^{1,2} (Junko Hotta)、伊藤 孝助² (Kosuke Ito)、
山下 朋代^{1,2} (Tomoyo Yamashita)、小野 智愛² (Chie Ono)、瀬戸 俊之^{1,2} (Toshiyuki Seto)、
濱崎 考史¹ (Takashi Hamazaki)

- 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)

P1-03-3 Growth failure and neurodevelopmental delay caused by loss-of-function mutations in ACTB

下島 圭子^{1,2} (Keiko Shimojima)、田村 豪良³ (Takeaki Tamura)、長野 伸彦³ (Nobuhiko Nagano)、
森岡 一朗³ (Ichiro Morioka)、山本 俊至⁴ (Toshiyuki Yamamoto)

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

P1-03-4 Identification of Pathogenic NF1 Variants Provides Valuable Information for Follow-Up

川北 理恵¹ (Rie Kawakita)、林 貴大^{1,2} (Takahiro Hayashi)、二宮 伸介² (Shinsuke Ninomiya)

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

P1-03-5 Unexpectedly Mild Clinical Features in a Patient with a Nonsense Variant in the N-terminal Clamp Domain of POLR1A

石岡 梨紗子 (Risako Ishioka)、藤本 真徳 (Masanori Fujimoto)、室伏 佑香 (Yuka Murofushi)、
家田 大輔 (Daisuke Ieda)、根岸 豊 (Yutaka Negishi)、服部 文子 (Ayako Hattori)、齋藤 伸治 (Shinji Saitoh)

名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
(Nagoya City University, Graduate School of Medical Science, Department of Pediatrics and Neonatology, Japan)

P1-03-6 Expanding the Clinical Spectrum of CAD Deficiency: Functional and Clinical Insights from Novel Missense Variants

中島 葉子¹ (Yoko Nakajima)、濱 麻人² (Asahito Hama)、若松 学³ (Manabu Wakamatsu)、須藤 湧太¹ (Yuta Sudo)、
安田 泰明¹ (Yasuaki Yasuda)、村松 秀城³ (Hideki Muramatsu)、伊藤 哲哉¹ (Tetsuya Ito)

- 1 藤田医科大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Japan)
- 2 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 小児医療センター血液腫瘍科
(Department of Hematology and Oncology, Children's Medical Center, Japanese Red Cross Aichi Medical Center Nagoya First Hospital, 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)

P1-03-7 Assessment of Quality of Life Before and After Transition Clinic Visits in Patients with Genetic Disorders Using SEIQoL

大迫 美穂 (Miho Osako)

東京都立北療育医療センター 脳神経内科
(Tokyo Metropolitan Kita Medical and Rehabilitation Center for the Disabled)

P1-03-8 Clinical manifestations of a patient with derivative chromosomes involving 13q33-q34 subtelomeric microdeletion

田村 豪良 (Takeaki Tamura)、長野 伸彦 (Nobuhiko Nagano)、森岡 一朗 (Ichiro Morioka)

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)

P1-03-9 A case of Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome complicated with intestine malrotation

飛彈 麻里子^{1,2} (Mariko Hida)

- 1 さいたま市立病院 新生児内科
(Department of Neonatology, Saitama City Hospital)
- 2 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

P1-03-10 A Case of a Patient with TUBB4A Variant Presenting with Isolated Cerebellar Atrophy without Hypomyelination

中村 有梨沙¹ (Arisa Nakamura)、白井 謙太郎¹ (Kentarō Shirai)、高橋 孝治¹ (Koji Takahashi)、
白井 宏直³ (Hironao Shirai)、下島 圭子^{2,3,5} (Keiko Shimojima)、高梨 潤一⁴ (Junichi Takanashi)、
山本 俊至^{2,3} (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 土浦協同病院小児科
(Department of Pediatrics, Tsuchiura, Japan)
- 2 東京女子医科大学ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学大学院医学研究科 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)
- 4 東京女子医科大学八千代医療センター 小児科
(Department of Pediatrics and Pediatric Neurology, Tokyo Women's Medical University Yachiyo Medical Center, Chiba, Japan)
- 5 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)

P1-03-11 Marked Macrocephaly and Developmental Delay in Early Childhood Leading to the Diagnosis of Cowden Syndrome

鳥居 健一¹ (Kenichi Torii)、三春 晶嗣¹ (Masashi Miharū)、山澤 一樹² (Kazuki Yamazawa)

- 1 国立病院機構 東京医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 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)

P1-03-12 A Case of a Novel Variant with High Pathogenic Potential Identified in a Patient Suspected of Pseudohypoparathyroidism

永井 爽¹ (So Nagai)、高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、橘田 一輝² (Kazuteru Kitsuda)、
高田 史男¹ (Humio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部
(Department of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine)

P1-03-13 A case of Macrocephaly and Developmental Delay with a Germline Pathogenic Variant in *PIK3CA*

西田 浩輔¹ (Kosuke Nishida)、森貞 直哉² (Naoya Morisada)、青木 智彩子¹ (Chisako Aoki)、
米川 裕子¹ (Hiroko Yonekawa)、西田 友美¹ (Tomomi Nishida)、西山 敦史¹ (Atsushi Nishiyama)、
難波 栄二^{1,3} (Eiji Nanba)、金田 邦彦¹ (Kunihiko Kaneda)、野津 寛大⁴ (Kandai Nozu)

- 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 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital)
- 3 医療法人晴顕会 大谷病院
(Ohtani Hospital, Seikenkai Medical Corporation, Okayama, Japan)
- 4 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)

P1-03-14 A Familial Case of SOX10-Related Waardenburg Syndrome

山口 有¹ (Yu Yamaguchi)、上島 加奈子² (Kanako Ueshima)、渡辺 栄一郎³ (Eiichiro Watanabe)、
鎗木 浩太⁴ (Kouta Kaburagi)、丸山 憲一⁴ (Kenichi Maruyama)

- 1 群馬県立小児医療センター 遺伝科
(Department of Genetics, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 血液腫瘍科
(Department of Hematology and Oncology, Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
- 3 北里大学医学部 小児肝胆膵外科
(Department of General Pediatric and Hepatobiliary-Pancreatic Surgery, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 4 群馬県立小児医療センター 新生児科
(Department of Neonatology, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Japan)

Poster Session 1-04 Cancer Genetics 1

日 時：12月18日（木） 18:00～19:00

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date：Thursday, December 18 18:00～19:00

Room：Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-04-1 Identification of Cancer Driver Genes Using 3D Protein Structure and Functional Validation

添田 弥来 (Miku Soeda)、藤本 明洋 (Akihiro Fujimoto)、鶴木 元香 (Motoko Unoki)、栗林 嶺至 (Ryoji Kuribayashi)、
池本 滉 (Ko Ikemoto)

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)

P1-04-2 A Case of Gastric-Type Endocervical Adenocarcinoma Detected During Surveillance for Peutz-Jeghers Syndrome

樋口 やよい¹ (Yayoi Higuchi)、松浦 拓也¹ (Takuya Matsuura)、牛若 昂志¹ (Takashi Ushiwaka)、
永井 立平¹ (Ryuhei Nagai)、田代 真理² (Mari Tashiro)

- 1 高知大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Medical School, Kochi, Japan)
- 2 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
(Department of Genetics, Kochi Medical School, Kochi, Japan)

P1-04-3 Case Series of unsuccessful analyses in comprehensive genomic profiling tests in cancer patients

土屋 奈央 (Nao Tsuchiya)、柄山 正人 (Masato Karayama)、藤田 穂那 (Marina Fujita)、佐藤 直美 (Naomi Sato)、
竹内 裕也 (Hiroya Takeuchi)

浜松医科大学
(Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)

P1-04-4 A family with Birt-Hogg-Dube syndrome

山北 伊知子¹ (Ichiko Yamakita)、平山 朱里² (Akari Hirayama)、宇都宮 朱里³ (Akari Utsunomiya)、
本田 裕⁴ (Hiroshi Honda)

- 1 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼腫瘍内科
(Department of Cancer Genome and Clinical Oncology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)
- 2 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼がん相談支援センター
(Department of Cancer Genome and Cancer Consultation and Support Center, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)
- 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小児科
(Department of Cancer Genome and Pediatrics, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)
- 4 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)

P1-04-5 Germline findings via CGP testing: Six-year review from a core facility of Cancer Genomic Medicine in Japan

山本 英喜 (Hideki Yamamoto)、二川 摩周 (Mashu Futagawa)、浦川 優作 (Yusaku Urakawa)、大住 理沙 (Risa Osumi)、加藤 芙美乃 (Fumino Kato)、山磨 花菜 (Kana Yamatogi)、深野 智華 (Chika Fukano)、植野 さやか (Sayaka Ueno)、岡崎 哲也 (Tetsuya Okazaki)、平沢 晃 (Akira Hirasawa)

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, Faculty of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)

P1-04-6 Regulation of *transforming growth factor-beta* in cancer-associated fibroblasts in the hypoxic tumor microenvironment

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, Otsu, Japan)
- 2 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, Otsu, Japan)

P1-04-7 Comparison of EGFR Mutation Detection Between cobas EGFR Mutation Test and AmoyDx Pan Lung Cancer PCR Panel

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, Japan)

P1-04-8 The secondary findings from the Comprehensive Genomic Profiling (CGP) Test at the single hospital

佐原 知子¹ (Tomoko Sahara)、黒田 真帆¹ (Maho Kuroda)、川端 伊久乃^{1,3} (Ikuno Kawabata)、佐久間 直子^{1,4} (Naoko Sakuma)、豊島 将文^{1,3} (Masafumi Toyoshima)、上原 圭^{1,2} (Kei Uehara)、中井 麻木^{1,6} (Maki Nakai)、三宅 秀彦^{1,5} (Hidehiko Miyaka)、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, Tokyo, Japan)
- 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 日本医科大学付属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Otolaryngology Head and Neck Surgery, Nippon Medical School Hospital)
- 5 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)
- 6 牧田総合病院
(Makita General Hospital)

P1-04-9 An HBOC patient with *BRCA1/2* double heterozygosity and clinical management for relatives

下山 京子¹ (Kyoko Shimoyama)、長坂 美和子² (Miwako Nagasaka)、四本 由郁² (Yuka Yotsumoto)、玉置 知子² (Tomoko Tamaoki)

- 1 愛仁会高槻病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)
- 2 愛仁会高槻病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)

P1-04-10 Quantifying Age-Based Inequity in Companion Diagnostics-Guided Maintenance Therapy Using Age-ICER Curves in Gyn Oncology

中西 一歩 (Kazuho Nakanishi)、杉田 匡聡 (Masatoshi Sugita)

新松戸中央総合病院 婦人科
(Department of Gynecology, Shinmatsudo Central General Hospital, Chiba, Japan)

PM_{2.5} Exposure and Breast Cancer Risk in a Taiwanese Cohort: Effects of ESR1 rs2046210 and FGFR2 rs2981582

廖 誼青^{1,2} (Yiching Liaw)、吳 治達^{3,4,5} (Chihda Wu)、廖 誼佳^{6,7} (Yichia Liaw)、徐 書儀¹ (Shuyi Hsu)、趙 木榮^{8,9} (Murong Chao)、胡 瓊文^{1,10} (Chiungwen Hu)、廖 勇柏¹ (Yungpo Liaw)

- 1 中山医科大学 公衆衛生学科・公衆衛生研究所 (台湾・台中)
(Department of Public Health and Institute of Public Health, Chung Shan Medical University, Taichung, Taiwan)
- 2 中山医科大学 栄養学科 (台湾・台中)
(Department of Nutrition, Chung Shan Medical University, Taichung, Taiwan)
- 3 国立成功大学 測量情報学科 (台湾・台南)
(Department of Geomatics, National Cheng Kung University, Tainan, Taiwan)
- 4 国立衛生研究院 環境衛生医学研究所 (台湾・苗栗)
(National Institute of Environmental Health Sciences, National Health Research Institutes, Miaoli, Taiwan)
- 5 国立中兴大学 持続可能農業創新発展センター (台湾・台中)
(Innovation and Development Center of Sustainable Agriculture, National Chung Hsing University, Taichung, Taiwan)
- 6 国立陽明交通大学 臨床医学研究所 (台湾・台北)
(Institute of Clinical Medicine, National Yang Ming Chiao Tung University, Taipei, Taiwan)
- 7 国立陽明交通大学附属病院 神経内科 (台湾・宜蘭)
(Division of Neurology, Department of Internal Medicine, National Yang Ming Chiao Tung University Hospital, Yilan, Taiwan)
- 8 中山医科大学 労働安全衛生学科 (台湾・台中)
(Department of Occupational Safety and Health, Chung Shan Medical University, Taichung, Taiwan)
- 9 中山医科大学附属病院 労働医学科 (台湾・台中)
(Department of Occupational Medicine, Chung Shan Medical University Hospital, Taichung, Taiwan)
- 10 中山医科大学附属病院 家庭・地域医療学科 (台湾・台中)
(Department of Family and Community Medicine, Chung Shan Medical University Hospital, Taichung, Taiwan)

Comprehensive cancer genome profiling test in metastatic prostate cancer: A single-institution retrospective study

津村 秀康^{1,2} (Hideyasu Tsumura)、荒木 尚美² (Naomi Araki)、川田 莉佳² (Rika Kawata)、高橋 恵子² (Keiko Takahashi)、荒木 正雄² (Masao Araki)、永井 爽² (So Nagai)、藁谷 美奈² (Mina Waraya)、高口 大¹ (Dai Koguchi)、本田 雅子² (Masako Honda)、吉村 嘉広² (Yoshihiro Yoshimura)、松本 和将¹ (Kazumasa Matsumoto)、高田 史男² (Fumio Takada)

- 1 北里大学 医学部 泌尿器科
(Department of Urology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学病院 遺伝診療部
(Genetics Division, Department of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)

Development of adaptive cancer immunotherapy by NGS-based identification of neoantigen-specific T cell receptor genes

住本 秀敏^{1,2,3} (Hidetoshi Sumimoto)、寺田 晃士⁴ (Kouji Terada)、縣 保年⁴ (Yasutoshi Agata)、村田 聡² (Satoshi Murata)、醍醐 弥太郎^{1,2,3,5} (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, Otsu, Shiga, Japan)
- 2 滋賀医科大学 医学部 腫瘍センター
(Cancer Center, Shiga University of Medical Science)
- 3 滋賀医科大学 医学部 先端癌センター
(Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science)
- 4 滋賀医科大学 医学部 分子生理化学
(Department of Biochemistry and Molecular Biology, Shiga University of Medical Science)
- 5 東京大学医科学研究所 抗体ワクチンセンター
(Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

P1-04-14 **Establishing the GeMSort algorithm to extract PGPVs in liquid genomic profiling: Insights from the C-CAT Database**

小田 智世^{1,2} (Satoyo Oda)、松川 愛未² (Manami Matsukawa)、友澤 周子² (Chikako Tomozawa)、
田辺 記子^{2,3} (Noriko Tanabe)、渡辺 智子² (Tomoko Watanabe)、小山 隆文⁴ (Takafumi Koyama)、
吉田 輝彦² (Teruhiko Yoshida)、平田 真² (Makoto Hirata)

- 1 国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
- 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, Tokyo, Japan)
- 3 埼玉医科大学 医学部 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)
- 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, Tokyo, Japan)

P1-04-15 **Two cases that led relatives of patients with Birt-Hogg-Dube syndrome to genetic counseling**

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 (Shogo 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
(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)

Poster Session 1-05 Cardiovascular Disorders

日 時：12月18日（木） 18:00 ～ 19:00

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Thursday, December 18 18:00 ～ 19:00

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-05-1 Genetic variants involved in increased risk of paroxysmal atrial fibrillation in a Japanese population

田畑 寛治^{1,2} (Kanji Tabata)、須藤 毅顕³ (Takeaki Sudo)、永田 有希^{1,4} (Yuki Nagata)、井原 健介^{5,14} (Kensuke Ihara)、浅田 健^{6,7} (Ken Asada)、木下 淳博³ (Atsuhiko Kinoshita)、田中 泰章⁸ (Yasuaki Tanaka)、山内 康照⁹ (Yasuteru Yamauchi)、佐々木 毅¹⁰ (Takeshi Sasaki)、蜂谷 仁¹¹ (Hitoshi Hachiya)、今井 靖¹² (Yasushi Imai)、藤田 英雄¹³ (Hideo Fujita)、笹野 哲郎¹⁴ (Tetsuo Sasano)、古川 哲史⁵ (Tetsushi Furukawa)、岩田 隆紀² (Takanori Iwata)、田中 敏博^{1,4} (Toshihiro Tanaka)

- 1 東京科学大学疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo)
- 2 東京科学大学
(Department of Periodontology, Institute of Science Tokyo)
- 3 東京科学大学
(Department of Educational Media Development, Institute of Science Tokyo)
- 4 東京科学大学
(Bioresource Research Support Center, Institute of Science Tokyo)
- 5 東京科学大学
(Department of Bio-Informational Pharmacology, Medicine Research Institute, Institute of Science Tokyo)
- 6 理化学研究所
(Cancer Translational Research Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)
- 7 国立がん研究センター
(Division of Medical AI Research and Development, National Cancer Center Research Institute)
- 8 横須賀共済病院
(Department of Cardiology, Yokosuka Kyosai Hospital)
- 9 横浜みなと赤十字病院
(Department of Cardiology, Yokohama City Minato Red Cross Hospital)
- 10 災害医療センター
(Department of Cardiology, Heart Rhythm Center, National Hospital Organization Disaster Medical Center)
- 11 土浦協同病院
(Cardiology Division, Cardiovascular Center, Tsuchiura Kyodo General Hospital)
- 12 自治医科大学
(Division of Clinical Pharmacology, Department of Pharmacology, Jichi Medical University)
- 13 自治医科大学
(3Division of Cardiovascular Medicine, Saitama Medical Center, Jichi Medical University)
- 14 東京科学大学
(Department of Cardiovascular Medicine, Institute of Science Tokyo)

P1-05-2 Progress of a 2-year-old boy with de novo hetero R406W desminopathy diagnosed with tonsillectomy

齋藤 和由 (Kazuyoshi Saito)、浅井 ゆみこ (Yumiko Asai)、小島 有紗 (Arisa Kojima)、内田 英利 (Hidetoshi Uchida)、吉川 哲史 (Tetsushi Yosikawa)

藤田医科大学 医学部 小児科学

(Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University, Aichi, Japan)

P1-05-3 Identification of a risk allele at SLC41A3 and a protective allele HLA-DPB1*02:01 associated with sarcopenia in Japanese

古谷 元樹¹ (Motoki Furutani)、木村 哲晃² (Tetsuaki Kimura)、福永 航也³ (Koya Fukunaga)、竹村 真里枝⁴ (Marie Takemura)、松井 康素⁴ (Yasumoto Matsui)、佐竹 昭介⁵ (Shosuke Satake)、中野 由紀子¹ (Yukiko Nakano)、蒔田 泰誠³ (Taisei Mushiroda)、新飯田 俊平⁶ (Shumpei Niida)、尾崎 浩一^{1,2,3} (Kouichi Ozaki)、細山 徹⁷ (Tohru Hosoyama)、重水 大智^{1,2} (Daichi Shigemizu)

- 1 広島大学 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences)
- 2 国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)
- 3 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)
- 4 国立長寿医療研究センター 病院 ロコモフレイルセンター
(Center for Frailty and Locomotive Syndrome, National Center for Geriatrics and Gerontology)
- 5 国立長寿医療研究センター 研究所 老年学・社会科学研究センター
(Center for Gerontology and Social Science, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)
- 6 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)
- 7 国立長寿医療研究センター 研究所 ジェロサイエンス研究センター
(Geroscience Research Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology)

P1-05-4 Clinical and Genetic Insights into Congenital Long QT Syndrome: A Single-Center Retrospective Study

高瀬 隆太¹ (Ryuta Takase)、宮城 裕典¹ (Yousuke Miyagi)、福井 香織¹ (Kaori Fukui)、須田 憲治¹ (Kenji Suda)、渡邊 順子^{1,2} (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 質量分析医学応用研究施設
(Research Institute of Medical Mass Spectrometry, Kurume University School of Medicine)

P1-05-5 Characteristics of Hypertrophic Cardiomyopathy Genetic Testing at the National Cerebral and Cardiovascular Center

濱 真奈美¹ (Manami Hama)、宮下 洋平¹ (Yohei Miyashita)、久郷 佳央梨^{1,2} (Kaori Kugo)、竹澤 遼^{1,2} (Ryo Takezawa)、大澤 理恵子^{1,2} (Rieko Osawa)、正木 沙賀恵¹ (Sakae Masaki)、坂橋 優治³ (Yuji Sakahashi)、石原 康貴⁴ (Yasuki Ishihara)、赤松 優夏子¹ (Yukako Akamatsu)、伊田 和史¹ (Kazufumi Ida)、根木 玲子¹ (Reiko Neki)、塚本 泰正⁵ (Yasumasa Tsukamoto)、北井 豪⁵ (Takeshi Kitai)、朝野 仁裕¹ (Yoshihiro Asano)

- 1 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 2 国立循環器病研究センター 臨床検査部
(Department of Clinical Laboratory, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 3 国立循環器病研究センター 創薬オミックス解析センター
(Omics Research Center, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)
- 4 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)
- 5 国立循環器病研究センター 心不全・移植部門
(Department of Heart Failure and Transplantation, National Cerebral and Cardiovascular Center, Osaka, Japan)

P1-05-6 Early Diagnosis of Atrial Fibrillation by AI-based ECG analysis and Polygenic Risk Score

高橋 健太郎¹ (Kentaro Takahashi)、山添 正浩² (Masahiro Yamazoe)、江花 有亮² (Yusuke Ebana)、笹野 哲郎² (Tetsuo Sasano)、田中 敏博¹ (Toshihiro Tanaka)

- 1 東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Institute of Science Tokyo)
- 2 東京科学大学 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Institute of Science Tokyo)

P1-05-7 Elucidation of the role of ITPKC, a susceptibility gene for Kawasaki disease, in coronary artery tissue

石川 早紀 (Saki Ishikawa)、真下 陽一 (Yoichi Mashimo)、山崎 慶子 (Keiko Yamazaki)、尾内 善広 (Yoshihiro Onouchi)

千葉大学大学院 医学研究院 公衆衛生学
(Department of Public Health, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)

Suspected Novel Pathogenic Variant in Loeys-Dietz Syndrome

武井 眞¹ (Makoto Takei)、阿部 清美² (Kiyomi Abe)、福島 貴大³ (Takahiro Fukushima)、
関根 克敏⁴ (Katsutoshi Sekine)、飛弾 麻里子⁴ (Mariko Hida)

- さいたま市立病院 循環器内科
(Department of Cardiology, Saitama City Hospital)
- さいたま市立病院小児科
(Department of Pediatrics, Saitama City Hospital)
- さいたま市立病院呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Saitama City Hospital)
- さいたま市立病院腫瘍内科
(Department of Oncology, Saitama City Hospital)

A case of hereditary hemorrhagic telangiectasia receiving continuous collaborative therapy of multiple divisions

高畑 武功^{1,2} (Takenori Takahata)、糸賀 正道^{3,4} (Masamichi Itoga)、牧口 友紀⁴ (Tomonori Makiguchi)、
対馬 史泰⁵ (Fumiyasu Tsushima)、丸山 翔⁵ (Sho Maruyama)、澤田 洋平² (Yohei Sawada)、
立田 哲也² (Tetsuya Tatsuta)、菊池 英純² (Hidezumi Kikuchi)、珍田 大輔² (Daisuke Chinda)、
掛田 伸吾⁵ (Shingo Kakeda)、田坂 定智⁴ (Sadatomo Tasaka)、櫻庭 裕丈^{1,2} (Hirotake Sakuraba)

- 弘前大学大学院 医学研究科 むつ下北地域医療学講座
(Department of Community Medicine in Mutsu and Shimokita, Hirosaki University, Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 弘前大学大学院 医学研究科 消化器血液免疫内科学講座
(Department of Gastroenterology, Hematology and Clinical Immunology, Hirosaki University, Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 弘前大学大学院 医学研究科 臨床検査医学講座
(Department of Clinical Laboratory Medicine, Hirosaki University, Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 弘前大学大学院 医学研究科 呼吸器内科学講座
(Department of Respiratory Medicine, Hirosaki University, Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 弘前大学大学院 医学研究科 放射線診断学講座
(Department of Radiology, Hirosaki University, Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)

PCSK9 Pathogenic Variant in a Breast Cancer Patient with Suspected Familial Hypercholesterolemia

平岡 さゆり^{1,6} (Sayuri Hiraoka)、菅野 康吉^{1,5} (Kokichi Sugano)、安東 美穂⁵ (Miho Ando)、
松村 康広² (Yasuhiro Matsumura)、松浦 友和^{2,3} (Tomokazu Matsuura)、坂本 優⁴ (Masaru Sakamoto)、
梶村 春彦⁴ (Haruhiko Sugimura)、佐々木 敬⁵ (Takashi Sasaki)

- 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan)
- 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院 内科
(Department of Internal Medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan)
- 公益振興財団佐々木研究所附属 健診センター
(Shonan Medical Examination Center, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Kanagawa, Japan)
- 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院
(Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan)
- 公益財団法人佐々木研究所
(Sasaki Foundation, Tokyo, Japan)
- 帝京大学医学部附属病院
(Teikyo University Hospital, Tokyo, Japan)

Genetic Testing in Hypertrophic Cardiomyopathy: Outcomes and Opportunities for Improving Family Follow-up

加藤 花保¹ (Kaho Kato)、石川 亜貴¹ (Aki Ishikawa)、神津 英至² (Hidemichi Kouzu)、矢野 俊之² (Toshiyuki Yano)、
小松 茅乃¹ (Kayano Komatsu)、三浦 彩奈¹ (Ayana Miura)、鷹巢 祐子¹ (Yuko Takasu)、瀬戸 愛子¹ (Aiko Seto)、
隅田 健太郎¹ (Kentaro Suda)、真里谷 奨¹ (Tasuku Mariya)、櫻井 晃洋^{1,3} (Akihiro Sakurai)

- 札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野
(Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 札幌医科大学 医学部 内科学講座循環病態内科学分野心臓・血管内科学部門
(Department of Cardiovascular, Renal and Metabolic Medicine, School of Medicine, Sapporo Medical University)
- カレス記念病院 ゲノム医療センター
(Center for Genomic Medicine, Caress Memorial Hospital)

P1-05-12 A Case of Myotonic Dystrophy Type 1 Presenting with Ventricular Tachycardia and a Brugada-Type ECG Pattern

神谷 素子^{1,2,3} (Motoko Kamiya)、中村 勝哉^{1,4} (Katsuya Nakamura)、佐久 彰子¹ (Akiko Sakyu)、
山口 智美^{1,2,5} (Tomomi Yamaguchi)、古庄 知己^{1,2,5} (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, 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医学教室
(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 信州大学医学部内科学第三教室 (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, Matsumoto, Japan)
- 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, Matsumoto, Japan)

P1-05-13 KCNH2-Related Long QT Syndrome in Monochorionic Diamniotic Twins with Discordant Fetal Manifestations

喜舎場 千裕¹ (Chihiro Kishaba)、立岡 瑠璃子² (Ruriko Tachioka)、西川 智子² (Tomoko Nishikawa)、
河合 泰寛² (Yasuhiro Kawai)、黒田 友紀子² (Yukiko Kuroda)、丸山 浩一¹ (Kouichi Maruyama)、
梅原 琴乃¹ (Kotono Umehara)、高山 純佳¹ (Junka Kouyama)、今西 琴美¹ (Kotomi Imanishi)、
相原 隆充¹ (Takamitsu Aihara)、石川 雄大¹ (Yuuta Ishikawa)、久保倉 優香¹ (Yuka Kubokura)、
葛西 路¹ (Michi Kasai)、長瀬 寛美¹ (Hiromi Nagase)、石川 浩司¹ (Hiroshi Ishikawa)、
伊奈 真一郎³ (Shinichirou Ina)、森田 雄介³ (Yuusuke Morita)、池川 健⁴ (Takeshi Ikegawa)

- 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 神奈川県立こども医療センター 循環器内科
(Department of Cardiology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Kanagawa, Japan)

Poster Session 1-06 Metabolic and Mitochondrial Disorders

日 時：12月18日 (木) 18:00 ~ 19:00
会 場：ポスター会場2 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 315)
Date : Thursday, December 18 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-06-1 Identification of novel pathogenic deep intronic variants in undiagnosed mitochondrial disease patients

八塚 由紀子¹ (Yukiko Yatsuka)、木下 善仁^{1,2} (Yoshihito Kishita)、中村 弘太¹ (Kohta Nakamura)、
杉浦 歩¹ (Ayumu Sugiura)、岡崎 敦子¹ (Atsuko Imai-Okazaki)、大竹 明^{3,4} (Akira Ohtake)、
村山 圭¹ (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, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 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)
- 3 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
- 4 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University)

P1-06-2 QT Prolongation in Mild Propionic Acidemia with PCCB Variants: A Retrospective Study from a Single Center

安田 泰明¹ (Yasuaki Yasuda)、中島 葉子¹ (Yoko Nakajima)、須藤 湧太¹ (Yuta Sudo)、
横井 克幸² (Katsuyuki Yokoi)、伊藤 哲哉¹ (Tetsuya Ito)

- 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 藤田医科大学岡崎医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Fujita Health University Okazaki Medical Center, Okazaki, Japan)

P1-06-3 Association between non-alcoholic fatty liver disease risk SNP variants and lipid metabolism

池崎 裕昭^{1,2,3} (Hiroaki Ikezaki)、中嶋 綾子¹ (Ryoko Nakashima)、江藤 義隆¹ (Yoshitaka Etoh)、
下野 信行¹ (Nobuyuki Shimono)、アーンスト シェーファー² (Schaefer Ernst J)

- 1 九州大学病院 総合診療科
(Department of General Internal Medicine, Kyushu University Hospital)
- 2 タフツ大学
(Tufts University)
- 3 原土井病院 総合診療科
(Department of Internal Medicine, Haradoi Hospital)

P1-06-4 Bilateral Cochlear Implantation in a MELAS Patient with the mitochondrial DNA Variant, A3243G

南 修司郎^{1,2} (Shujiro Minami)、梁 ウォン眞¹ (Wonjin Yang)、井上 沙聡³ (Satomi Inoue)、
村上 遥香³ (Haruka Murakami)、奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、松永 達雄^{2,3} (Tatsuo Matsunaga)、
加我 君孝² (Kimitaka Kaga)

- 1 国立病院機構 東京医療センター 耳鼻咽喉科
(Department of Otolaryngology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 国立病院機構 東京医療センター 臨床研究センター
(National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Japan)

P1-06-5 Biallelic TFRC Variants Cause Neonatal-Onset Multisystem Mitochondrial Disease: The First Human Case Report

島田 姿野¹ (Shino Shimada)、八塚 由紀子³ (Yatsuka Yukiko)、秋庭 崇人² (Takato Akiba)、
松田 慎平² (Shimpei Matsuda)、大川 夏紀² (Natsuki Okawa)、東海林 宏道² (Hiromichi Shoji)、
岡崎 康司³ (Yasushi Okazaki)、村山 圭^{2,3} (Kei Murayama)

- 1 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究センター メディカルセンター
(Medical Genome Center, Division of Genomic Medicine, National Institute of Global Health and Medicine)
- 2 順天堂大学医学部附属順天堂医院 小児科・思春期科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University Graduate School of Medicine)
- 3 順天堂大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)

P1-06-6 Genetic Analysis in Hypercholesterolemia

寺崎 道重¹ (Michishige Terasaki)、和泉 美希子^{2,3} (Mikiko Izumi)、木庭 新治⁴ (Shinji Koba)、
小原 信¹ (Makoto Ohara)、森 雄作¹ (Yusaku Mori)、福井 智康¹ (Tomoyasu Fukui)、
関沢 明彦^{2,3} (Akihiko Sekizawa)、山岸 昌一¹ (Sho-Ichi Yamagishi)

- 1 昭和医科大学 医学部 内科学講座 糖尿病・代謝・内分泌内科学部門
(Division of Diabetes, Metabolism and Endocrinology, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 昭和医科大学病院 臨床遺伝センター
(Center for Clinical Genetics, Showa Medical University Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 昭和医科大学 医学部 循環器内科学講座
(Department of Medicine, Division of Cardiology, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P1-06-7 Energy balances in carriers of recessive metabolic diseases

下川 和郎¹ (Kazuro Shimokawa)、河村 大輔¹ (Daisuke Komura)、黒木 陽子² (Yoko Kuroki)、
石川 俊平¹ (Shumpei Ishikawa)、田中 博¹ (Hiroshi Tanaka)、於保 祐子³ (Yuko Oho)

- 1 東京大学 医学研究科 衛生学分野
(The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 実践女子大学 生活科学部 食生活科学科
(Jissen Women's University, Tokyo, Japan)

Changes in the Genetic Variant Spectrum of FAODs After Implementation of Nationwide Newborn Screening

小林 弘典¹ (Hironori Kobayashi)、松井 美樹² (Miki Matsui)、笹井 英雄³ (Hideo Sasai)、
松本 英樹⁴ (Hideki Matsumoto)、森 真以⁴ (Mai Mori)、濱崎 考史⁵ (Takashi Hamasaki)

- 1 島根大学医学部附属病院検査部
(Laboratories Division, Shimane University Hospital, Izumo, Japan)
- 2 兵庫医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University, Kobe, Japan)
- 3 岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
(Department of Early Diagnosis and Preventive Medicine for Rare Intractable Pediatric Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 4 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 5 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)

Genetic and Endocrine Factors Affecting Impaired Growth in Pediatric Mitochondrial Diseases

矢ヶ崎 英晃 (Hideaki Yagasaki)、成澤 宏宗 (Hiromune Narusawa)、渡邊 大輔 (Daisuke Watanabe)、
尾道 千尋 (Chihiro Onomichi)、堀内 泰江 (Yasue Horiuchi)、石黒 浩毅 (Hiroki Ishiguro)
山梨大学医学部附属病院 遺伝子疾患診療センター
(Center for Genetic Diseases, University of Yamanashi Hospital, Yamanashi, Japan)

A Case of Mucopolysaccharidosis Type 4A Diagnosed by Genetic Analysis and Treated with Elosulfase alfa at 19 Months

池谷 紀衣子¹ (Kiiko Iketani)、錦織 朱¹ (Aya Nishikiori)、西林 優¹ (Yu Nishibayashi)、
森脇 彩賀¹ (Ayaka Moriwaki)、柏坂 舞¹ (Mai Kashisaka)、西藤 知城¹ (Tomoki Saito)、野津 寛大² (Kandai Nodu)、
森貞 直哉³ (Naoya Morisada)、尾崎 佳代¹ (Kayo Ozaki)

- 1 兵庫県立こども病院 代謝内分泌科
(Department of Endocrinology and Metabolism, 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)

Oral taurine therapy on diabetes in patients with mitochondrial disease: A retrospective study

倉重 毅志^{1,2} (Takashi Kurashige)、松田 亜華³ (Tsuguka Matsuda)、村尾 智美¹ (Tomomi Murao)、
姫野 奈津美⁴ (Natsumi Himeno)、久保田 益亘⁵ (Mitsunobu Kubota)、岡田 莉帆^{1,2} (Riho Okada)、
大下 智彦¹ (Tomohiko Ohshita)、丸山 博文² (Hirofumi Maruyama)

- 1 NHO呉医療センター 脳神経内科
(Department of Neurology, NHO Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Kure, Japan)
- 2 広島大学 大学院 脳神経内科学
(Department of Clinical Neuroscience and Therapeutics, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
- 3 広島赤十字・原爆病院 内分泌・代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Hiroshima Red Cross Hospital and Atomic bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 JA広島総合病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes and Metabolic Disease, JA Hiroshima General Hospital, Hatsukaichi, Japan)
- 5 NHO呉医療センター 内分泌・糖尿病内科
(Department of Endocrinology and Diabetes, NHO Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Kure, Japan)

Poster Session 1-07 Clinical Genetics 1

日 時：12月18日（木） 18:00 ～ 19:00

会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）

Date : Thursday, December 18 18:00 ～ 19:00

Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-07-1 A recurrent R83W mutation in RAB3A causes autosomal-dominant cerebellar ataxia

宮本 亮介¹ (Ryosuke Miyamoto)、坂根 亜由子^{2,3} (Ayuko Sakane)、森野 豊之⁴ (Hiroyuki Morino)、
久米 広大⁵ (Kodai Kume)、松原 知康^{1,6} (Tomoyasu Matsubara)、福本 竜也¹ (Tatsuya Fukumoto)、
大崎 裕亮¹ (Yusuke Osaki)、橘 このか¹ (Konoka Tachibana)、西田 善彦⁷ (Yoshihiko Nishida)、
高橋 祐二⁸ (Yuji Takahashi)、水口 賢司⁹ (Kenji Mizuguchi)、村山 繁雄^{6,10} (Shigeo Murayama)、
齊藤 祐子⁶ (Yuko Saito)、川上 秀史⁵ (Hideshi Kawakami)、佐々木 卓也² (Takuya Sasaki)、
和泉 唯信¹ (Yuishin Izumi)

- 1 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)
- 2 徳島大学大学院医歯薬学研究部生化学分野
(Department of Biochemistry, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)
- 3 徳島大学ポストLEDフォトリクス研究所医光融合研究部門
(Department of Interdisciplinary Researches for Medicine and Photonics, Institute of Post-LED Photonics)
- 4 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)
- 5 広島大学原爆放射線医科学研究所分子疫学研究分野
(Department of Molecular Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University)
- 6 東京都健康長寿医療センター神経病理・高齢者ブレインバンク
(Department of Neuropathology (Brain Bank for Aging Research), Tokyo Metropolitan Geriatric Hospital and Institute of Gerontology)
- 7 医療法人いちえ会伊月病院脳神経内科
(Department of Neurology, Itsuki Hospital)
- 8 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)
- 9 大阪大学蛋白質研究所
(Institute for Protein Research, The University of Osaka)
- 10 大阪大学大学院連合小児発達学研究科 附属子どものこころの分子統御機構研究センターブレインバンク・バイオリソース部門
(Brain Bank for Neurodevelopmental, Neurological and Psychiatric Disorders, United Graduate School of Child Development, Osaka University)

Genetic analysis of early-onset inherited retinal dystrophy in Japanese infants and young children

鳥居 薫子¹ (Kaoruko Torii)、仁科 幸子² (Sachiko Nishina)、溝渕 圭³ (Kei Mizobuchi)、安齋 葉月² (Hazuki Anzai)、平岡 美紀^{4,5} (Miki Hiraoka)、近藤 寛之⁶ (Hiroyuki Kondo)、西口 康二^{7,8} (Koji Nishiguchi)、中澤 徹⁷ (Toru Nakazawa)、深見 真紀⁹ (Maki Fukami)、高山 理和¹ (Masakazu Takayama)、彦谷 明子¹ (Akiko Hikoya)、兼子 裕規¹ (Hiroki Kaneko)、佐藤 美保¹ (Miho Sato)、東 範行^{2,10} (Noriyuki Azuma)、林 孝彰³ (Takaaki Hayashi)、才津 浩智¹¹ (Hiroto Saito)、堀田 喜裕¹ (Yoshihiro Hotta)

- 1 浜松医科大学 眼科学講座
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 国立成育医療研究センター 眼科
(Division of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 3 東京慈恵会医科大学 眼科学講座
(Department of Ophthalmology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 北海道大学大学院医学研究院 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 5 北海道医療大学病院 眼科
(Department of Ophthalmology, Health Sciences University of Hokkaido, Sapporo, Japan)
- 6 産業医科大学 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 7 東北大学大学院医学系研究科 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
- 8 名古屋大学大学院医学系研究科 眼科学分野
(Department of Ophthalmology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 9 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)
- 10 東京科学大学 難治疾患研究所
(Medical Research Institute, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 11 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

Application of rLAS (RNA Long-amplicon Sequencing) for splicing analysis of non-expression genes in blood using iPSC

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)

Weakened binding to SNP25 due to PRRT2 mislocalization: The pathogenesis of paroxysmal kinesigenic dyskinesia

東 剣虹¹ (Kenko Azuma)、堀澤 士朗² (Shiro Horisawa)、池澤 淳³ (Jun Ikezawa)、川俣 貴一² (Takakazu Kawamata)、赤川 浩之¹ (Hiroyuki Akagawa)

- 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 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 都立神経病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

Fifty Years of Clinical Experience with Prader-Willi Syndrome: A Single-Center Study

大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、上田 日和¹ (Hiyori Ueda)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、林 深^{1,2} (Shin Hayashi)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)

- 1 愛知県医療療育総合センター 遺伝診療科
(Department of 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)

P1-07-6

Complex structural variants involving *PHEX* at Xp22 in a female patient with X-linked hypophosphatemia

上原 絵理香¹ (Erika Uehara)、内木 康博² (Yasuhiro Naiki)、服部 淳^{1,3} (Atsushi Hattori)、
深見 真紀^{1,3} (Maki Fukami)、松原 圭子^{1,3} (Keiko Matsubara)

- 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)
- 2 国立成育医療研究センター 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター研究所 ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development)

P1-07-7

Differential genetic basis of antibody response and adverse reactions to SARS-CoV-2 vaccines 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, Suita, Japan)
- 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, Chiba, Japan)
- 4 千葉大学医学部附属病院 感染制御部
(Department of Infectious Diseases, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 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, Japan)
- 6 千葉大学医学部附属病院 検査部
(Division of Laboratory Medicine, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 7 千葉大学医学部附属病院 臨床試験部
(Clinical Research Center, Chiba University Hospital, Chiba, Japan)
- 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, Chiba, Japan)
- 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)

P1-07-8

A study on the usefulness of Longitudinal hearing evaluation for each causative gene of syndromic hearing loss

小林 有美子¹ (Yumiko Kobayashi)、山本 佳世乃¹ (Kayono Yamamoto)、吉田 明子¹ (Akiko Yoshida)、
勝部 暢介¹ (Yosuke Katsube)、鈴森 伸宏¹ (Nobuhiro Suzumori)、西尾 信哉² (Shin-Ya Nishio)、
宇佐美 真一² (Shin-Ichi Usami)

- 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, Nagano, Japan.)

P1-07-9

Report on clinical findings in 34 patients diagnosed with Sotos syndrome based on genetic examination

上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、上田 日和¹ (Hiyori Ueda)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、
大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、林 深^{1,2} (Shin Hasashi)、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)
- 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)

P1-07-10 Replication of the association between the ELAVL2 rs4977887 variant and postoperative opioid-related nausea/vomiting

西澤 大輔^{1,2} (Daisuke Nishizawa)、三枝 勉³ (Tsutomu Mieda)、辻田 美紀⁴ (Miki Tsujita)、中川 秀之⁴ (Hideyuki Nakagawa)、山口 茂樹⁵ (Shigeki Yamaguchi)、森野 良蔵⁶ (Ryoza Morino)、横田 美幸^{7,8} (Miyuki Yokota)、笠井 慎也² (Shinya Kasai)、長谷川 準子² (Junko Hasegawa)、江畑 裕子² (Yuko Ebata)、中山 京子^{1,2} (Kyoko Nakayama)、北村 晶⁴ (Akira Kitamura)、林田 眞和^{2,4,9} (Masakazu Hayashida)、池田 和隆^{1,2} (Kazutaka Ikeda)

- 1 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 Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP))
- 2 東京都医学総合研究所 依存性物質プロジェクト
(Addictive Substance Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
- 3 埼玉医科大学病院 麻酔科
(Department of Anesthesiology, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)
- 4 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)
- 5 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)
- 6 光仁会第一病院 麻酔科
(Division of Anesthesiology, Koujinkai Daiichi Hospital, Tokyo, Japan)
- 7 がん研究会有明病院 麻酔科
(Department of Anesthesia, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)
- 8 東北海道病院 麻酔科
(Department of Anesthesiology, East Hokkaido Hospital, Hokkaido, Japan)
- 9 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)

P1-07-11 Crude estimation of the number of Down syndrome births based on a survey of delivery facilities

植田 紀美子¹ (Kimiko Ueda)、加藤 成美² (Narumi Kato)、西川 正子³ (Masako Nishikawa)、竹内 千仙⁴ (Chisen Takeuchi)

- 1 関西大学 人間健康学部
(Faculty of Health and Well-being)
- 2 国立研究開発法人国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室
(Department of Specific Pediatric Chronic Disease Information, National Center for Child Health and Development)
- 3 東京慈恵会医科大学 臨床研究支援センター
(Center for Research Promotion, The Jikei University School of Medicine)
- 4 東京慈恵会医科大学 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital)

P1-07-12 A case of familial hypercholesterolemia with suspected homozygosity and genetic testing

丸山 るり子¹ (Ruriko Maruyama)、山口 昌俊¹ (Masatoshi Yamaguchi)、島津 久遵² (Hisanobu Shimazu)、松浦 祐之介² (Yunosuke Matuura)、海北 幸一² (Koichi Kaikita)

- 1 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部
(Division of Genetic Counseling, University of Miyazaki Hospital, Miyazaki, Japan)
- 2 宮崎大学医学部内科学講座 循環器・腎臓内科分野
(Division of Cardiovascular Medicine and Nephrology, Department of Internal Medicine, University of Miyazaki, Miyazaki, Japan)

P1-07-13 Long-read sequence of DSPP gene in familial Dentinogenesis imperfecta

黒坂 寛 (Hiroshi Kurosaka)、辻本 貴行 (Takayuki Tsujimoto)、白石 優季 (Yuki Shiraishi)、森田 知里 (Chisato Morita)、伊藤 慎将 (Shinsuke Itoh)、犬伏 俊博 (Toshihiro Inubushi)、山城 隆 (Takashi Yamashiro)

大阪大学 大学院 歯学研究科 顎顔面口腔矯正学講座
(Department of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, The University of Osaka Graduate School of Dentistry, Suita, Japan)

P1-07-14 Two cases with hereditary dilated cardiomyopathy due to parental somatic mosaicism

大場 大樹 (Daiju Oba)、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, Saitama, Japan)

Poster Session 1-08 Rare Diseases 1

日 時：12月18日（木） 18:00～19:00
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date：Thursday, December 18 18:00～19:00
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-08-1 Pathological investigation of the myometrium in a woman with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome

高橋 有希^{1,2} (Yuki Takahashi)、安藤 大史³ (Hirofumi Ando)、宮本 強³ (Tsutomu Miyamoto)、
山口 智美^{1,2,4} (Tomomi Yamaguchi)、古庄 知己^{1,2,4,5,6} (Tomoki Koshio)

- 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 医学部 産科婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University School of Medicine, 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)

P1-08-2 A Rare Case of Kartagener Syndrome with Situs Inversus and Homozygous Exon 1-4 Deletion in *DRC1*

宮本 純子¹ (Junko Miyamoto)、岡崎 哲也^{2,9} (Tetsuya Okazaki)、新里 早紀^{3,9} (Saki Shinzato)、
野中 智生^{4,9} (Tomoki Nonaka)、渡部 晃平⁵ (Kohei Watanabe)、川上 耕史^{6,9} (Koshi Kawakami)、
吉野 直樹⁷ (Naoki Yoshino)、金澤 旭宣^{8,9} (Akiyoshi Kanazawa)

- 1 島根県立中央病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, 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, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 3 鳥取大学 医学部 医学教育学分野
(Division of Medical Education, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, Japan)
- 4 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)
- 5 島根県立中央病院 呼吸器科
(Department of Respiratory Medicine, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 6 島根県立中央病院 臨床腫瘍科
(Department of Clinical Oncology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 7 医療法人徳洲会 出雲徳洲会病院 婦人科
(Department of Gynecology, Tokushukai Medical Corporation Izumo Tokushukai, Shimane, Japan)
- 8 島根県立中央病院 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)
- 9 島根県立中央病院 臨床ゲノム医療推進室
(Clinical Genomic Medicine Promotion Office, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan)

P1-08-3 Clinical Features of Patients with Stickler Syndrome/Non-syndromic Hearing Loss Associated with *COL11A2/COL2A1* Variants

井上 沙聡¹ (Satomi Inoue)、村上 遥香¹ (Haruka Murakami)、奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、
村松 玲子² (Reiko Muramatsu)、桃沢 佳代² (Kayo Momozawa)、吉田 奈摘² (Natsumi Yoshida)、
笛 佑美加² (Yumika Fue)、荻野 洋子² (Yoko Karino)、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 独立行政法人 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 独立行政法人 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, 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 独立行政法人 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)

P1-08-4 Identification of novel *IQSEC2* isoform specific to the fetal brain: New perspectives on *IQSEC2* pathogenesis

鈴木 康予¹ (Yasuyo Suzuki)、野村 紀子¹ (Noriko Nomura)、山田 憲一郎¹ (Kenichiro Yamada)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)、林 深¹ (Shin Hayashi)

- 1 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
- 2 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)

P1-08-5 A case of ZNF148-neurodevelopmental disorder caused by a 3q13.33q21.2 microdeletion

村上 博昭^{1,2} (Hiroaki Murakami)、篠田 優¹ (Masaru Shinoda)、阪下 達哉^{1,2} (Tatsuya Sakashita)、小林 瑛美子¹ (Emiko Kobayashi)、松波 邦洋¹ (Kunihiro Matsunami)、所 訓子¹ (Kuniko Tokoro)、松隈 英治¹ (Eiji Matsukuma)、金子 英雄^{1,2} (Hideo Kaneko)、今村 淳¹ (Atsushi Imamura)

- 1 岐阜県総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, 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)

P1-08-6 HLA Typing of cfDNA Confirms Fetal DNA and Enables Accurate Non-Invasive Prenatal Diagnosis of MODY

細道 一善¹ (Kazuyoshi Hosomichi)、高橋 佳大² (Yoshihiro Takahashi)、堀川 幸男² (Yukio Horikawa)

- 1 東京薬科大学 生命科学部 ゲノム情報医学研究室
(Laboratory of Computational Genomics, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 2 岐阜大学大学院 医学系研究科 内分泌代謝病態学
(Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Graduate School of Medicine, Gifu University)

P1-08-7 Two Cases of Adult-Onset Hypophosphatasia with Different Disease Severities

高橋 佳大^{1,2,3} (Yoshihiro Takahashi)、堀川 幸男^{1,2,3} (Yukio Horikawa)、大矢 圭悟^{1,2} (Keigo Oya)、浅井 喜美子³ (Kimiko Asai)、松山 裕美³ (Yumi Matsuyama)、恒川 新^{1,2} (Shin Tsunekawa)

- 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)
- 2 岐阜大学医学部附属病院 糖尿病代謝内科/免疫・内分泌内科
(Division of Diabetes, Endocrinology and Metabolism and Division of Rheumatology and Clinical Immunology, Gifu University Hospital)
- 3 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
(Department of Clinical Genetics Center)

P1-08-8 Clinical features of Cockayne syndrome type B in a Japanese girl: Novel ERCC6 compound heterozygous mutations found

原 宗嗣¹ (Munetsugu Hara)、福井 香織¹ (Kaori Fukui)、山下 大輔¹ (Daisuke Yamashita)、石井 隆大¹ (Ryuta Ishii)、小池 敬義¹ (Takayoshi Koike)、高瀬 隆太¹ (Ryuta Takase)、渡邊 順子¹ (Yoriko Watanabe)、才津 浩智² (Hiroto Saito)、加藤 光広³ (Mitsuhiro Kato)

- 1 久留米大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University, School of Medicine, Kurume, Japan)
- 2 浜松医科大学 医学部医学科 医化学講座
(Biochemistry Department, Hamamatsu University School of Medicine)
- 3 昭和大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine)

P1-08-9 A Novel IRF2BP2 Variant (c.1663T>A, p.C555S) in a Patient with Combined Immunodeficiency

辻 良香¹ (Yoshika Tsuji)、古賀 智裕¹ (Tomohiro Koga)、遠藤 友志郎¹ (Yushiro Endo)、來留島 章太² (Shota Kurushima)、川上 純¹ (Atsushi Kawakami)

- 1 長崎大学医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻 リウマチ膠原病内科
(Department of Immunology and Rheumatology, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University)
- 2 地方独立行政法人 佐世保市総合医療センター
(Sasebo City General Hospital)

P1-08-10

Auditory neuropathy caused by a frameshift variant of *DIAPH1* gene

佐原 聡甫¹ (Sosuke Sahara)、中西 啓¹ (Hiroshi Nakanishi)、喜多 淳哉¹ (Junya Kita)、西尾 信哉² (Shin-Ya Nishio)、宇佐美 真一² (Shin-Ichi Usami)、三澤 清¹ (Kiyoshi Misawa)

- 1 浜松医科大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology/Head & Neck Surgery, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 信州大学 人工聴覚器学講座
(Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

P1-08-11

A pediatric case of *ANKH*-related craniometaphyseal dysplasia presenting with delayed eruption of permanent teeth

堀 友博^{1,2} (Tomohiro Hori)、森 真以^{1,2} (Mai Mori)、松本 英樹¹ (Hideki Matsumoto)、笹井 英雄^{1,2,3} (Hideo Sasai)、小関 道夫¹ (Michio Ozeki)、川本 典生¹ (Norio Kawamoto)、大西 秀典^{1,2,4} (Hidenori Ohnishi)

- 1 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
(Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 3 岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
(Department of Early Diagnosis and Preventive Medicine for Rare Intractable Pediatric Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 4 岐阜大学大学院医学系研究科 希少難病研究室
(Laboratory of Intractable and Rare Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)

P1-08-12

Rapid identification of pathogenic variants in Hirschsprung disease and related disorders using Targeted sequencing

五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、小林 奈々¹ (Nana Kobayashi)、阿部 幸美¹ (Yukimi Abe)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、松原 洋一¹ (Yoichi Matsubara)、下島 直樹² (Naoki Shimojima)、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 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 小児外科
(Division of Pediatric Surgery, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P1-08-13

Nanopore Sequencing as a Practical Tool for Single-Gene testing in Familial Mediterranean Fever

藤岡 莉子 (Riko Fujioka)、阿部 公一 (Koichi Abe)、藤田 由紀 (Yuki Fujita)、宮川 慧大 (Keidai Miyakawa)、湯原 悟志 (Satoshi Yuhara)

H. U. グループ中央研究所
(H.U. Group Research Institute G.K.)

P1-08-14

Medical Lives of Women with Mc Cune Albright Syndrome

小川 美祈 (Minori Ogawa)、足立 和繁 (Kazushige Adachi)、竹井 智彦 (Tomohiko Takei)、熊坂 諒大 (Ryouta Kumasaka)、大武 慧子 (Akiko Otake)、潮田 至央 (Norichika Ushioda)、山本 善光 (Yoshimitsu Yamamoto)

箕面市立病院
(Minoh City Hospital, Osaka, Japan)

P1-08-15

A novel missense variant of FKBP14 in the Japanese case with kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome

鶴岡 濤¹ (Mio Tsuruoka)、山口 智美^{2,3,4} (Tomomi Yamaguchi)、山本 達也⁵ (Tatsuya Yamamoto)、滝口 百合⁴ (Yuri Takiguchi)、古庄 知己^{2,3,4,6} (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学大学院 医学系研究科 医科学専攻 遺伝医学教室
(Department of Genetic Medicine, Graduate School of Medicine, Shinshu University)
- 2 信州大学医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
- 3 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)
- 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)
- 5 弘前大学医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Hirosaki 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)

P1-08-16 Review of information obtained through group outpatient program for Williams syndrome for preparing online resources

別所 奈美 (Nami Bessho)、来住 美和子 (Miwako Kizumi)、正井 慧 (Kei Masai)、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)

P1-08-17 Connective tissue abnormalities in Myhre syndrome: Diagnostic Clues and Implication for Secondary Complication

山田 浩介 (Kosuke Yamada)、和田 侑夏 (Yuka Wada)、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)

Poster Session 1-09 Genetic Counseling 1

日 時：12月18日 (木) 18:00 ~ 19:00
会 場：ポスター会場2 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 315)
Date : Thursday, December 18 18:00 ~ 19:00
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P1-09-1 Perceptions and Challenges of Genetic Counseling in Hemophilia: A Japanese Center Study

岡野 聡美¹ (Satomi Okano)、山口 亜利沙² (Arisa Yamaguchi)、土谷 貴子² (Takako Tsuchiya)、岡 敏明^{1,2} (Toshiaki Oka)、金田 眞^{1,2} (Makoto Kaneda)
1 札幌徳洲会病院 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Tokushukai Hospital)
2 札幌徳洲会病院 血友病センター
(Hemophilia Treatment Center, Sapporo Tokushukai Hospital)

P1-09-2 An Adult Male with Down Syndrome in Whom Methylphenidate Reduced the Frequency of Inappropriate Fire Alarm Activation

岩崎 美樹 (Miki Iwasaki)、佐藤 裕子 (Yuko Sato)、山本 俊至 (Toshiyuki Yamamoto)
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)

P1-09-3 Why Did Some Mothers Decline NIPT? - An Analysis of Factors Influencing Prenatal Decision-Making

尾石 友子 (Tomoko Oishi)、甲斐 健太郎 (Kentaro Kai)、佐藤 初美 (Hatsumi Sato)、井上 尚実 (Naomi Inoue)、麻生 咲季 (Saki Aso)、西田 正和 (Masakazu Nishida)、青柳 陽子 (Yoko Aoyagi)、安見 駿佑 (Shunsuke Yasumi)、衛藤 聡 (Satoshi Eto)、小林 栄仁 (Eiji Kobayashi)
大分大学 医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Oita University)

P1-09-4 Genomic medicine initiatives at a regional hub hospital, Kakogawa Central City Hospital

青木 智彩子¹ (Chisako Aoki)、米川 裕子¹ (Hiroko Yonekawa)、児島 翔人¹ (Shoto Kojima)、西田 浩輔¹ (Kosuke Nishida)、西田 友美¹ (Tomomi Nishida)、中村 はる菜¹ (Haruna Nakamura)、西山 敦史¹ (Atsushi Nishiyama)、植野 さやか^{1,2} (Sayaka Ueno)、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 藤田医科大学病院がんゲノム診療科
(Department of Cancer Genetics and Genomics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
3 医療法人晴顕会 大谷病院
(Ohtani Hospital, Seikenkai Medical Corporation, Okayama, Japan)

P1-09-5 Establishment and Evaluation of a Clinical Framework for Secondary Findings in CGP at Our Institution

鈴木 幸織香 (Yurika Suzuki)、久保 智洋 (Tomohiro Kubo)、高田 弘一 (Kohichi Takada)
札幌医科大学医学部 内科学講座 腫瘍内科学分野
(Division of Medical Oncology, Department of Internal Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)

P1-09-6

Perspectives of Siblings of Patients with Genetic Disorders on Preimplantation and Prenatal Genetic Testing

上田 日和¹ (Hiyori Ueda)、吉田 美衣² (Mii Yoshida)、森田 真未² (Mami Morita)、畠山 未来² (Miki Hatakeyama)、森川 真紀² (Maki Morikawa)、中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、林 深³ (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 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Aichi, Japan)
- 3 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 Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan)

P1-09-7

A survey of current status of financial toxicity in asymptomatic germline pathogenic variant carriers of *BRCA1/2* genes

高磯 伸枝¹ (Nobue Takaiso)、吉村 章代² (Akiyo Yoshimura)、井本 逸勢¹ (Issei Imoto)

- 1 愛知県がんセンター ゲノム医療センター リスク評価室
(Aichi Cancer Center Risk Assessment Center, Aichi, Japan)
- 2 愛知県がんセンター 乳腺科部
(Aichi Cancer Center, Breast Oncology)

P1-09-8

Exploring Approaches for Providing Health Education to Individuals with Down Syndrome

金子 実基子 (Mikiko Kaneko)、原田 佳奈 (Kana Harada)、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, The Jikei University Hospital)

P1-09-9

A difficult case of genetic counseling for a child with dilated cardiomyopathy (DCM) and her relatives

荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、尾堀 佐知子¹ (Sachiko Ohori)、高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、飯田 祐一郎¹ (Yuichiro Iida)、高田 史男^{1,2} (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 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, Sagami-hara, Japan)

P1-09-10

Persistent Immune Dysregulation after SARS-CoV2 infection in Clinically Recovered Individuals

Anunya Opasawatchai^{1,2}、Masahiro Nakano¹、Akari Suzuki¹、Matteo Guerrini¹、Keiko Myouzen¹、Miwako Tochigi¹、Kana Kuwahara¹、Gyo Inoue¹、Mai Abe¹、Seiko Furukawa¹、Kazuyoshi Ishigaki¹、Kazuhiko Yamamoto¹

- 1 RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Kanagawa, Japan
- 2 Faculty of Dentistry, Mahidol University, Bangkok, Thailand

P1-09-11 Implementation of a Hereditary Tumor Surveillance Program and the Role of Genetic Counselors in a Checkup Facility

有田 美和^{1,5} (Miwa Arita)、諸隈 史香¹ (Fumika Morokuma)、與那嶺 正人² (Masato Yonamine)、岡崎 舞³ (Mai Okazaki)、橋本 幸枝³ (Sachie Hashimoto)、志鎌 あゆみ^{1,4} (Ayumi Shikama)、鈴木 寿人^{1,5,6,7} (Hisato Suzuki)、小林 佑介^{1,4} (Yusuke Kobayashi)、坂東 裕子^{1,3} (Hiroko Bando)、竹越 一博² (Kazuhiro Takekoshi)、佐藤 豊実^{1,4} (Toyomi Sato)、野口 恵美子^{1,6,7} (Emiko Noguchi)、奈良坂 俊明^{5,8} (Toshiaki Narasaka)

- 1 筑波大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 2 筑波大学 医学医療系 臨床検査医学
(Laboratory, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 3 筑波大学 医学医療系 乳腺甲状腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 4 筑波大学 医学医療系 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 5 つくば予防医学研究センター
(Tsukuba Institute for Preventive Medical Research)
- 6 筑波大学 医学医療系 小児内科
(Department of Child Health, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 7 筑波大学 医学医療系 遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
- 8 筑波大学 医学医療系 消化器内科
(Division of Gastroenterology, University of Tsukuba Hospital)

P1-09-12 Motives and psychosocial status of pregnant women under 35 undergoing NIPT

池田 文子¹ (Fumiko Ikeda)、渡辺 基子¹ (Motoko Watanabe)、須藤 美月¹ (Mizuki Sudo)、井坂 美帆¹ (Miho Isaka)、山本 祐華² (Yuka Yamamoto)、新井 正美¹ (Masami Arai)

- 1 順天堂大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学
(Department of Clinical Genetics, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2 順天堂大学医学部附属順天堂医院産科・婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology of Juntendo University Hospital)

Poster Session 2-01 Prenatal Genetics 2

日 時：12月19日（金） 17:50～18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50～18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-01-1 Validation of SNP-based NIPT for twin pregnancies: Accuracy and clinical implications

内田 志穂¹ (Shiho Uchida)、水口 雄貴^{1,2,3} (Yuki Mizuguchi)、佐藤 卓⁴ (Suguru Sato)、末岡 浩³ (Kou Sueoka)、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 ローゼレディースクリニック
(Rose Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health Graduate School of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 4 藤沢IVFクリニック
(Fujisawa IVF Clinic, Fujisawa, Japan)

P2-01-2 A Case of Low-Level Mosaic Trisomy 20 Diagnosed by Amniocentesis: Importance of Counseling and Ongoing Support

川端 伊久乃¹ (Ikuno Kawabata)、黒田 真帆¹ (Maho Kuroda)、佐原 知子¹ (Tomoko Sahara)、大和田 桃子² (Momoko Owada)、三宅 秀彦^{1,3} (Hidehiko Miyake)、鈴木 俊治² (Shunji Suzuki)、山田 岳史¹ (Takeshi Yamada)

- 1 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital)
- 2 日本医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School)
- 3 お茶の水女子大学 人間文化創生科学研究科 遺伝カウンセリングコース
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Science, Ochanomizu University)

P2-01-3**Current status of NIPT and genetic counseling at our hospital**

中溝 早希 (Saki Nakamizo)、砂倉 麻央 (Mao Sakura)、新井 映美 (Emi Arai)、重松 朋宏 (Tomohiro Shigematsu)、立野 裕一郎 (Yuichiro Tateno)、中川 裕香 (Yuuka Nakagawa)、辻 満 (Mitsuru Tsuji)、多島 呉羽 (Kureha Tajima)、萬年山 悠 (Haruka Maneyama)、海野 沙織 (Saori Unno)、雨宮 貴子 (Takako Amemiya)、永岡 晋一 (Shinich Nagaoka)、日高 志穂 (Shiho Hidaka)、浅野 真 (Makoto Asano)、高橋 暁子 (Akiko Takahashi)、大井 理恵 (Rie Oi)、竹内 沢子 (Sawako Takeuchi)、岩田 みさ子 (Misako Iwata)

東京都立大塚病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Ohtsuka Hospital)

P2-01-4**Two cases of congenital myotonic dystrophy type 1 suspected prenatally following maternal diagnosis during pregnancy**

森 亘平¹ (Kohei Mori)、富田 芙弥¹ (Hasumi Tomita)、田上 和磨¹ (Kazuma Tagami)、宮副 美奈子¹ (Minako Miyazoe)、高橋 司¹ (Tsukasa Takahashi)、濱田 裕貴¹ (Hirotaka Hamada)、只川 真理¹ (Mari Tadakawa)、岩間 憲之¹ (Noriyuki Iwama)、金子 仁彦² (Kimihiko Kaneko)、桜井 愛恵³ (Yoshie Sakurai)、渡邊 真平³ (Shinpei Watanabe)、津幡 真理⁴ (Mari Tsubata)、青木 洋子⁴ (Yoko Aoki)、齋藤 昌利¹ (Masatoshi Saito)

- 1 東北大学病院 産科
(Department of Obstetrics, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
- 2 東北大学病院 神経内科
(Department of Neurology, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
- 3 東北大学病院 新生児科
(Department of Neonatology, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
- 4 東北大学病院 遺伝医療学
(Department of Medical Genetics, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)

P2-01-5**Obstetric management of pregnancy complicated by osteogenesis imperfecta: A case report**

中井 建策¹ (Kensaku Nakai)、北田 紘平² (Kohei Kitada)、栗原 康² (Yasushi Kurihara)、田原 三枝^{2,3} (Mie Tahara)、羽室 明洋² (Akihiro Hamuro)、三杉 卓也² (Takuya Misugi)、中野 朱美² (Akemi Nakano)、堀田 純子³ (Junko Hotta)、伊藤 孝助³ (Kosuke Ito)、小野 智愛³ (Chie Ono)、淨弘 裕紀子³ (Yukiko Jogu)、藤原 有基³ (Yuki Fujiwara)、瀬戸 俊之³ (Toshiyuki Seto)、橘 大介² (Daisuke Tachibana)、角 俊幸⁴ (Toshiyuki Sumi)

- 1 泉大津市立病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Izumiotsu Women's and Children's Hospital, Izumiotsu City, Japan)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科 女性生涯医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University)
- 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)
- 4 大阪公立大学大学院医学研究科 女性病態医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University)

P2-01-6**Non-Invasive Prenatal Fetal RhD Genotyping Using Maternal Blood: Toward Clinical Application**

高橋 健^{1,2,3} (Ken Takahashi)、伊東 紀子¹ (Noriko Ito)、堀 あすか¹ (Asuka Hori)、佐村 修² (Osamu Samura)、岡本 愛光² (Aikou Okamoto)、岡崎 有香³ (Yuka Okazaki)、佐々木 愛子³ (Aiko Sasaki)、和田 誠司³ (Seiji Wada)、秦 健一郎^{1,4} (Kenichiro Hata)、中林 一彦¹ (Kazuhiiko Nakabayashi)

- 1 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)
- 2 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)
- 3 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)
- 4 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学講座
(Department of Human Molecular Genetics Gunma University Graduate School of Medicine)

P2-01-7**A rare case of double trisomy due to a Robertsonian translocation between chromosomes 14 and 22**

大草 陽史 (Takafumi Okusa)、堀江 健司 (Kenji Horie)、島田 哲郎 (Tetsuro Shimada)、小林 亜美 (Ami Kobayashi)、杉山 瑞穂 (Mizuho Sugiyama)、小古山 学 (Manabu Ogoyama)、鈴木 寛正 (Hirotada Suzuki)、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)

P2-01-8

Prenatal testing initiatives at our hospital

福田 貴則 (Takanori Fukuda)、吉田 浩 (Hiroshi Yoshida)、井上 裕美 (Hiromi Inoue)、大沼 一也 (Kazuya Onuma)、高橋 慎治 (Shinji Takahashi)、鶴澤 芳枝 (Yoshie Uzawa)、青柳 遼 (Ryo Aoyagi)、松本 愛世 (Manayo Matsumoto)、西木 正明 (Masaaki Nishiki)、安田 将人 (Masato Yasuda)、坂本 智美 (Tomomi Sakamoto)

湘南鎌倉総合病院 産婦人科

(The Department of Obstetrics and Gynecology, Shonankamakura General Hospital, Kanagawa, Japan)

P2-01-9

A Case of Prader-Willi Syndrome with Normal Antenatal Cardiotocography: A Phenotypic Insight into Methylation-Type PWS

前田 佳紀¹ (Yoshiki Maeda)、渥美 麻子¹ (Mako Atsumi)、手嶋 将人¹ (Masato Teshima)、金 美希¹ (Miki Kin)、稲井 由佳¹ (Yuka Inai)、脇坂 太貴¹ (Daiki Wakisaka)、千田 時弘¹ (Tokihiko Senda)、牛田 英里² (Eri Ushida)、馬路 智昭² (Tomoaki Maji)、近藤 英司⁴ (Eiji Kondo)、池田 智明³ (Tomoaki Ikeda)

1 桑名市総合医療センター 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kuwana City Medical Center)

2 桑名市総合医療センター 小児科

(Pediatrics, Kuwana City Medical Center)

3 済生会松阪総合病院、産婦人科

(Saiseikai Matsusaka General Hospital, Obstetrics and Gynecology)

4 三重大学附属病院、産婦人科

(Mie University Hospital, Obstetrics and Gynecology)

P2-01-10

Trends and Impact of Non-invasive Prenatal Testing and Amniocentesis over Time at a Single Institution

堀之内 崇士¹ (Takashi Horinouchi)、武藤 愛¹ (Megumi Muto)、沼田 早苗³ (Sanae Numata)、主藤 朝也⁴ (Tomoya Sudo)、柏田 浩伸¹ (Hironobu Kashiwada)、哲翁 晶¹ (Aki Tetsuo)、阿座上 舞¹ (Mai Azakami)、岡村 優¹ (Yu Okamura)、宗 邦夫¹ (Kunio So)、清水 隆弘¹ (Takahiro Shimizu)、横峯 正人¹ (Masato Yokomine)、渡邊 順子² (Yoriko Watanabe)、津田 尚武¹ (Naotake Tsuda)

1 久留米大学病院

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kurume University Hospital, Fukuoka, Japan)

2 久留米大学病院 小児科

(Department of Pediatrics, Kurume University Hospital, Fukuoka, Japan)

3 久留米大学病院 腫瘍センター / 遺伝外来

(Department of Cancer Center/Genetic Division, Kurume University Hospital, Fukuoka, Japan)

4 久留米大学病院 外科

(Department of Surgery, Kurume University Hospital, Fukuoka, Japan)

P2-01-11

Trends and Future Issues in NIPT and Amniocentesis at Our Hospital

永井 孝 (Takashi Nagai)、加藤 頼香 (Yorika Kato)、竹中 実咲 (Misaki Takenaka)、佐藤 亜里奈 (Arina Sato)、小林 眞子 (Mako Kobayashi)、黒田 啓太 (Keita Kuroda)、鈴木 祐子 (Yuko Suzuki)、長船 綾子 (Ayako Osafune)、梅津 朋和 (Tomokazu Umezumi)

刈谷豊田総合病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kariya Toyota General Hospital, Aichi, Japan)

P2-01-12

Prenatal Diagnosis of 4p Deletion Syndrome (Wolf-Hirschhorn Syndrome) in a Fetus

橋本 崇史¹ (Takashi Hashimoto)、池田 敏郎² (Toshiro Ikeda)、伊集院 崇史¹ (Takashi Ijuin)、木部 匡哉³ (Masaya Kibe)、前田 隆嗣¹ (Takatsugu Maeda)、上塘 正人¹ (Masato Kamitomo)

1 鹿児島市立病院 産婦人科

(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)

P2-01-13 Spontaneous pregnancy and vaginal delivery in a patient with 45,X/47,XXX mosaic Turner syndrome: case report

吉田 智弘¹ (Tomohiro Yoshida)、田原 三枝^{2,3} (Mie Tahara)、菊池 太貴² (Taiki Kikuchi)、山本 将太郎² (Shotaro Yamamoto)、北田 紘平² (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)、小野 智愛³ (Chie Ono)、浄弘 裕紀子³ (Yukiko Jogu)、藤原 有基³ (Yuki Fujiwara)、瀬戸 俊之³ (Toshiyuki Seto)、橘 大介² (Daisuke Tachibana)、角 俊幸⁴ (Toshiyuki Sumi)

- 1 PL病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, PL Hospital)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科 女性生涯医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University)
- 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)
- 4 大阪公立大学大学院医学研究科 女性病態医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University)

P2-01-14 A study of cases of mosaicism in amniocentesis performed at our hospital over a 10-year period

板倉 彰子¹ (Akiko Itakura)、五十畑 仁志¹ (Hitoshi Isohata)、吉村 嘉広¹ (Yoshihiro Yoshimura)、本田 雅子¹ (Masako Honda)、大西 庸子¹ (Yoko Onishi)、荒木 尚美² (Naomi Araki)、落合 大吾¹ (Daigo Ochiai)、高田 史男² (Fumio Takada)

- 1 北里大学 医学部 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学病院 遺伝診療部
(Division of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)

P2-01-15 A Case of Tonne-Kalscheuer Syndrome Diagnosed by Trio Exome Sequencing After Stillbirth

白石 佳孝¹ (Yoshitaka Shiraishi)、田野 翔¹ (Sho Tano)、松尾 聖子¹ (Seiko Matsuo)、夫馬 和也¹ (Kazuya Fuma)、甲木 聡¹ (Satoru Katsuki)、稲村 達生¹ (Tatsuo Inamura)、菱川 里沙¹ (Risa Hishikawa)、藤戸 堇¹ (Sumire Fujito)、柴田 崇宏¹ (Takahiro Shibata)、窪川 芽衣¹ (Mei Kubokawa)、片山 高明¹ (Komei Katayama)、古井 憲作¹ (Kensaku Furui)、畠山 未来² (Miki Hatakeyama)、小谷 友美³ (Tomomi Kotani)、牛田 貴文¹ (Takafumi Ushida)、梶山 広明¹ (Hiroaki Kajiyama)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
- 2 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Aichi, Japan)
- 3 浜松医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Shizuoka, Japan)

P2-01-16 A Case of Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis for a Couple with a Child Affected by STXBP1-Related West Syndrome

仲尾 有美¹ (Yumi Nakao)、瀧内 剛^{1,2} (Tsuyoshi Takiuchi)、米井 歩³ (Ayumi Yonei)、山本 賢一³ (Kenichi Yamamoto)、安井 友紀¹ (Yuki Yasui)、岡木 啓¹ (Hiromu Okaki)、金 蒼美¹ (Sohmi Kin)、田伏 真理¹ (Mari Tabuse)、浜本 えり子¹ (Eriko Hamamoto)、辻 沙織¹ (Saori Tsuji)、山本 幸代¹ (Koyo Yamamoto)、伴田 美佳¹ (Mika Handa)、岡田 愛子¹ (Aiko Okada)、中塚 えりか¹ (Erika Nakatsuka)、三宅 達也¹ (Tatsuya Miyake)、河野 まひる¹ (Mahiru Kawano)、味村 和哉^{1,3} (Kazuya Mimura)

- 1 大阪大学医学部附属病院産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Osaka Hospital, 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, The University of Osaka Hospital)
- 3 大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, The University of Osaka Hospital)

Poster Session 2-02 Pediatric Genetics 2

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50 ～ 18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-02-1 A Japanese individual with Bryant-Li-Bhoj neurodevelopmental syndrome due to a de novo H3-3A pathogenic variant

西 恵理子¹ (Eriko Nishi)、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, Osaka, Japan)

2 国立成育医療センター研究所 ゲノム医療研究部

(Department of Genome Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P2-02-2 First case of Independent Walking in Osteogenesis Imperfecta with IFITM5 Missense Variant following Neonatal Pamidronate

津浦 海里¹ (Kairi Tsuura)、市橋 洋輔¹ (Yosuke Ichihashi)、服部 花穂¹ (Kaho Hattori)、

中野 さつき^{1,2} (Satsuki Nakano)、佐藤 武志¹ (Takeshi Sato)、石井 智弘^{1,3} (Tomohiro Ishii)、

長谷川 奉延^{1,4} (Tomonobu Hasegawa)、鳴海 覚志¹ (Satoshi Narumi)

1 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)

2 さいたま市立病院 小児科

(Department of Pediatrics, Saitama City Hospital, Tokyo, Japan)

3 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)

4 柏たなか病院

(Kashiwa Tanaka Hospital, Tokyo, Japan)

P2-02-3 MYT1L partial duplication without a NF1 whole gene deletion in a case with intellectual disability

武田 良淳^{1,2} (Ryojun Takeda)、伊東 美由³ (Miyu Ito)、山口 智美^{4,5,6} (Tomomi Yamaguchi)、

古庄 知己^{1,4,5,6,7,8} (Tomoki Kosho)

1 長野県立こども病院 遺伝科

(Department of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

2 長野県立こども病院 生命科学研究センター

(Life Science Research Center, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

3 長野県立こども病院 臨床検査科

(Department of Laboratory Medicine, Nagano Children's Hospital, Azumino, 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 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

6 信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座

(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, 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)

8 バイオバンク信州

(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

P2-02-4

A Prospective Birth Cohort Study of the PHKA2 p.G991A Variant and Hypoglycemia in Early Childhood

江藤 花¹ (Hana Eto)、森 真以^{1,2} (Mai Mori)、吾郷 耕彦¹ (Yasuhiko Ago)、川合 裕規¹ (Hiroki Kawai)、松本 英樹¹ (Hideki Matsumoto)、笹井 英雄^{1,2,3} (Hideo Sasai)、堀 友博^{1,2} (Tomohiro Hori)、川本 典生¹ (Norio Kawamoto)、高橋 小裕美⁴ (Sayumi Takahashi)、岩砂 智丈⁴ (Tomotake Iwasa)、大西 秀典^{1,2,5} (Hidenori Ohnishi)

- 1 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
(Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan)
- 3 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
(Department of Early Diagnosis and Preventive Medicine for Rare Intractable Pediatric Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 4 岩砂病院・岩砂マタニティ
(Iwasa Hospital / Iwasa Maternity, Gifu, Japan)
- 5 岐阜大学大学院 医学系研究科 希少難病研究室
(Laboratory of Intractable and Rare Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)

P2-02-5

A novel *MSX2* variant leading to co-occurrence of craniosynostosis and parietal foramina

河合 泰寛¹ (Yasuhiro Kawai)、林 朋子² (Tomoko Hayashi)、永井 康貴¹ (Koki Nagai)、立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、西川 智子¹ (Tomoko Nishikawa)、成戸 卓也³ (Takuya Naruto)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)

- 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 脳神経外科
(Division of Neurosurgery, 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)

P2-02-6

Generalized epilepsy as a neurological phenotype in a girl with 48, XXXX

園田 有里^{1,2} (Yuri Sonoda)、井手尾 里美² (Satomi Ideo)、門田 恒平² (Kohei Kadota)、古野 憲司¹ (Kenji Furuno)、長友 太郎¹ (Taro Nagatomo)

- 1 福岡赤十字病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Fukuoka Hospital, Fukuoka, Japan)
- 2 福岡赤十字病院 ゲノム医療推進室
(Department of Genomic Medicine Promotion, Japanese Red Cross Fukuoka Hospital, Fukuoka, Japan)

P2-02-7

TRAPPC12-related Childhood Encephalopathy with Dysmorphic Features Caused by Two Novel *TRAPPC12* Frameshift Variants

福田 憲太郎¹ (Kentaro Fukuda)、遠藤 真理子¹ (Mariko Endo)、吉田 有理¹ (Yuri Yoshida)、伊藤 志帆¹ (Shiho Ito)、須田 千春¹ (Chiharu Suda)、山中 暖日¹ (Haruka Yamanaka)、二川 弘司¹ (Hiroshi Futagawa)、河田 奈々子² (Nanako Kawata)、榎園 美香子³ (Mikako Enokizono)、吉橋 博史¹ (Hiroshi Yoshihashi)

- 1 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 2 東京都立小児総合医療センター 神経内科
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)
- 3 東京都立小児総合医療センター 放射線科
(Department of Radiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

P2-02-8

Intragenic duplication of *PHEX* in a girl with X-linked hypophosphatemia: a case report with review of literature

秋葉 和壽¹ (Kazuhisa Akiba)、松原 圭子^{1,2} (Keiko Matsubara)、服部 淳¹ (Atsushi Hattori)、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 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 ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P2-02-9

2p25.3 Deletion and 2p25.3-p24.2 Duplication with MYCN-DDX1 in an Infant Requiring Tumor Surveillance

青砥 悠哉^{1,2} (Yuya Aoto)、森貞 直哉² (Naoya Morisada)、谷口 真紀² (Maki Tahiguchi)、吉村 桃果¹ (Momoka Yoshimura)、佛坂 智仁¹ (Tomohito Hotokezaka)、上田 知佳¹ (Chika Ueda)、仲嶋 健吾¹ (Kengo Nakashima)、百々 菜月¹ (Natsuki Momo)、田中 司¹ (Tsukasa Tanaka)、黒江 兼司³ (Kenji Kuroe)、忍頂寺 毅史¹ (Takeshi Ninchoji)

- 1 兵庫県立はりま姫路総合医療センター
(Hyogo Prefectural Harima-Himeji General Medical Center, Himeji, 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)
- 3 くろえもくもくクリニック
(Kuroe Mokumoku Clinic)

P2-02-10

Genetic background of patients with CAKUT and developmental delay

山田 崇春 (Takaharu Yamada)

日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科

(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Aichi Medical Center Nagoya Daini Hospital, Nagoya, Japan)

P2-02-11

Utilization and limitations of genetic testing for long QT syndrome in general pediatric practice

齋藤 真理^{1,2} (Mari Saito)

- 1 芳賀赤十字病院
(Department of Pediatrics, Haga Red Cross Hospital, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)

P2-02-12

COL1A1 C-propeptide variant p.Tyr1408Cys potentially altering disulfide bond causes osteogenesis imperfecta type 3

渡邊 大輔¹ (Daisuke Watanabe)、勝又 庸行¹ (Nobuyuki Katsumata)、齋藤 朋洋² (Tomohiro Saito)、村澤 玲奈¹ (Reina Murasawa)、萩野 嶺花² (Reika Hagino)、村上 寧¹ (Yasushi Murakami)、篠原 珠緒¹ (Tamao Shinohara)、前林 祐樹¹ (Yuki Maebayashi)、根本 篤¹ (Atsushi Nemoto)、内藤 敦¹ (Atsushi Naitoh)

- 1 山梨県立中央病院 総合周産期母子医療センター 新生児内科
(Department of Neonatology, Perinatal Center, Yamanashi Prefectural Central Hospital, Yamanashi, Japan)
- 2 山梨県立中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Yamanashi Prefectural Hospital, Yamanashi, Japan)

P2-02-13

Complex Congenital Heart Defects in White-Sutton Syndrome: A Case of Tetralogy of Fallot and Pulmonary Valve Agenesis

本庄 紗帆¹ (Saho Honjo)、星野 陽子¹ (Yoko Hoshino)、石川 亜貴² (Aki Ishikawa)

- 1 北海道立子ども総合医療・療育センター
(Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation)
- 2 札幌医科大学附属病院
(Sapporo Medical University Hospital)

Poster Session 2-03 Cancer Genetics 2

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50 ～ 18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-03-1 Sporadic Pleuropulmonary Blastoma in a 1-Year-Old Boy with a Germline Pathogenic Variant in *DICER1*

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)、西村 明紘² (Akihiro Nishimura)、金原 史朗^{1,3} (Shiro Kimbara)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、山本 暢之² (Nobuyuki Yamamoto)、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, 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 神戸大学大学院医学研究科内科学講座 腫瘍・血液内科学
(Department of Oncology and Hematology, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, 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 Graduate School of Medicine, Hyogo, 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, Hyogo, Japan)

P2-03-2 Preoperative Diagnosis of PPAP in a Client Initially Suspected of FAP: A Case Report

藤田 裕子¹ (Hiroko Fujita)、多田 陽香¹ (Haruka Tada)、高島 健司² (Kenji Takashima)、信久 徹治³ (Tetsuji Nobuhisa)、中山 朋子⁴ (Tomoko Nakayama)、岡崎 哲也^{1,5} (Tetsuya Okazaki)、山本 英喜^{1,5} (Hideki Yamamoto)、甲斐 恭平¹ (Kyohei Kai)、平沢 晃^{1,5} (Akira Hirasawa)、田村 和朗^{1,6} (Kazuo Tamura)

- 1 姫路赤十字病院 遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 2 姫路赤十字病院 内科
(Department of Internal Medicine, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 3 姫路赤十字病院 外科
(Department of Surgery, Red Cross Society, Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 4 姫路赤十字病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Himeji Hospital, Himeji, 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 桜橋渡辺未来医療病院 遺伝子診療センター
(Genetic & Genomic Medical Center, Sakurabashi-Watanabe Future Medical Hospital, Osaka, Japan)

P2-03-3 Laparoscopic total hysterectomy with bilateral adnexectomy for a client with a pathological germ line variant of *RAD51D*

松本 佳也¹ (Yoshinari Matsumoto)、中川 倫子¹ (Tomoko Nakagawa)、札場 恵¹ (Megumi Fudaba)、島崎 郁司¹ (Ikuji Shimazaki)、植木 麻友¹ (Mayu Ueki)、西郷 和真² (Kazumasa Saigoh)、池川 敦子² (Atsuko Ikegawa)、瀬戸 俊之³ (Toshiyuki Seto)

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

P2-03-4 Reevaluation of variants of uncertain significance (VUS) in cancer Comprehensive Genomic Profiling (CGP)

階堂 三砂子^{1,2} (Misako Kaido)、好井 理世³ (Riyo Yoshii)

- 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, Osaka, Japan)
- 2 堺市立総合医療センター 脳神経内科
(Department of Neurology, Sakai City Medical Center)
- 3 堺市立総合医療センター 看護局
(Department of Nursing, Sakai City Medical Center)

Low penetrance variants in exon 1 of *RB1*: A single institution experience

友澤 周子¹ (Chikako Tomozawa)、牛尼 美年子^{1,2} (Mineko Ushima)、後藤 政広² (Masahiro Goto)、
田辺 記子^{1,3} (Noriko Tanabe)、渡辺 智子¹ (Tomoko Watanabe)、松川 愛未¹ (Manami Matsukawa)、
小田 智世^{1,4} (Satoyo Oda)、山崎 文登¹ (Fumito Yamazaki)、菅野 康吉⁵ (Kokichi Sugano)、
鈴木 茂伸⁶ (Shigenobu Suzuki)、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)
- 2 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)
- 3 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)
- 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)
- 5 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)
- 6 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)

A Case of Lynch Syndrome with 12 Associated Tumors

田中屋 宏爾¹ (Kohji Tanakaya)、鳩野 みなみ^{1,2} (Minami Hatono)、岡 詠吾¹ (Eigo Oka)、
野坂 未公音¹ (Mikoto Nosaka)、益永 あかり¹ (Akari Masunaga)、佐藤 真歩¹ (Maho Sato)、
大倉 友博¹ (Tomohiro Okura)、小川 俊博¹ (Toshihiro Ogawa)、堀 直人¹ (Naoto Hori)、
渡辺 めぐみ¹ (Megumi Watanabe)、荒田 尚¹ (Takashi Arata)、勝田 浩¹ (Koh Katuda)、
杉井 裕和^{2,3} (Hirokazu Sugii)、坂本 優香^{2,4} (Yuka Sakamoto)、讃井 裕美^{2,5} (Hiromi Sanai)、
大下 真美^{2,6} (Mami Oshita)、菅野 康吉⁷ (Kokichi Sugano)、青木 秀樹¹ (Hideki Aoki)

- 1 国立病院機構 岩国医療センター 外科
(Department of Surgery, NHO Iwakuni Clinical Center, Iwakuni, Japan)
- 2 国立病院機構岩国医療センター 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, NHO Iwakuni Clinical Center, Iwakuni, Japan)
- 3 国立病院機構岩国医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, NHO Iwakuni Clinical Center, Iwakuni, Japan)
- 4 藤東クリニック
(Fujito Clinic, Hiroshima, Japan)
- 5 山口県立総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yamaguchi Grand Medical Center, Hofu, Japan)
- 6 山口県立総合医療センター 遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Yamaguchi Grand Medical Center, Hofu, Japan)
- 7 佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan)

ERBB2 variants identified by CGP test in a case of recurrent ovarian cancer guided effective treatment two years later

辻 なつき¹ (Natsuki Tsuji)、鳥嶋 雅子² (Masako Torishima)、八木 重孝¹ (Shigetaka Yagi)、
寺川 耕市¹ (Koichi Terakawa)、永野 忠義¹ (Tadayoshi Nagano)、佐藤 史顕³ (Fumiaki Satou)

- 1 関西電力病院 婦人科
(Department of Gynecology, Kansai Electric Power Hospital, Osaka, Japan)
- 2 京都大学 大学院医学研究科 社会健康医学系専攻
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 3 関西電力病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Kansai Electric Power Hospital, Osaka, Japan)

A case of uterine leiomyosarcoma identified with pathogenic BRCA alterations through genomic profiling analysis

田中 博子¹ (Hiroko Tanaka)、加藤 真由子¹ (Mayuko Katou)、石田 享相¹ (Kyouso Ishida)、
宮田 海香子² (Mikako Miyata)、小池 万里子² (Mariko Koike)、二宮 由紀恵² (Yukie Ninomiya)、
辻江 智子¹ (Tomoko Tsujie)、富田 尚裕² (Naohiro Tomita)

- 1 市立豊中病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan)
- 2 がんゲノム医療センター
(Department of Cancer Genome Medical Center, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan)

P2-03-9**A case of Peutz-Jeghers syndrome in which a large deletion of *STK11* gene was detected**

菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、後藤 里沙¹ (Risa Goto)、
田根 香織^{1,2} (Kaori Tane)、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)、廣利 浩一^{1,2} (Koichi Hirokaga)、
澁谷 剛志^{1,4} (Takashi Shibutani)、濱崎 京子^{1,4} (Kyoko Hamasaki)、荻本 圭祐^{1,4} (Keisuke Ogimoto)、
田邊 昌平^{1,4} (Shohei Tanabe)、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 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, 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)

P2-03-10**Frequency and distribution of large genomic rearrangements in *BRCA1* and *BRCA2***

横井 左奈 (Sana Yokoi)、鈴木 綾子 (Ryoko Suzuki)、小原 令子 (Reiko Ohara)、宮部 泉 (Izumi Miyabe)
千葉県がんセンター 遺伝子診断部
(Division of Cancer Diagnostics, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan)

P2-03-11**What is the penetration rate of hereditary papillary renal cell carcinoma?**

阪下 達哉 (Tatsuya Sakashita)、村上 博昭 (Hiroaki Murakami)、長柄 美保子 (Mihoko Nagara)、
金子 英雄 (Hideo Kaneko)
岐阜県総合医療センター
(Department of Human Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan)

P2-03-12**Characterization of URST4 as a cancer biomarker and molecular target for breast cancer**

Hoa Thi Nguyen^{1,2}、Yataro Daigo^{1,2,3}、Atsushi Takano^{1,2,3}、Yohei Miyagi⁴

- 1 Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan
- 2 Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan
- 3 Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan
- 4 Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center, Yokohama, Japan

P2-03-13**Imaging findings of BRCA-associated breast cancers**

行重 佐和香¹ (Sawaka Yukishige)、井上 寛章¹ (Hiroaki Inoue)、乾 友浩¹ (Tomohiro Inui)、
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)、
笹 聡一郎⁴ (Soichiro Sasa)、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)
- 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)
- 4 とくしまプレストケアクリニック
(Tokushima Breast Care Clinic)

P2-03-14**The contribution of certified specialists in cancer nursing to the decision-making support in cases of MGPT candidates**

星野 圭太¹ (Keita Hoshino)、花井 いづみ¹ (Izumi Hanai)、宮下 進² (Susumu Miyashita)、
藤森 恵美³ (Megumi Fujimori)、中川 翔太³ (Shouta Nakagawa)、鈴木 るみこ³ (Rumiko Suzuki)、
熊谷 二郎⁴ (Jiro Kumagai)

- 1 横浜市立みなと赤十字病院 看護部
(Department of Nursery, Yokohama City Minato Red Cross Hospital)
- 2 横浜市立みなと赤十字病院 産婦人科
(Department of Gynecology and Obstetrics, Yokohama City Minato Red Cross Hospital)
- 3 横浜市立みなと赤十字病院 事務部病歴管理課
(Department of Medical Administration, Yokohama City Minato Red Cross Hospital)
- 4 横浜市立みなと赤十字病院 病理診断科
(Department of Pathology, Yokohama City Minato Red Cross Hospital)

P2-03-15

Current status of hospital-clinic collaboration for hereditary breast cancer

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)、川村 貴範³ (Takanori Kawamura)、岡添 友洋³ (Tomohiro Okazoe)、増田 隆明⁴ (Takaaki Masuda)、中屋 美咲⁴ (Misaki Nakaya)、田代 真理⁵ (Mari Tashiro)

- 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 高知生協病院外科
(Kochi Seikyou Hospital Surgery)
- 4 高知大学医学部附属病院乳腺外科
(Kochi Medical School Hospital Breast Surgery)
- 5 高知大学医学部附属病院遺伝診療部
(Kochi Medical School Hospital Clinical Genetics Department)

P2-03-16

Assessment of the Clinical Utility of a Dual DNA-RNA Cancer Genomic Panel in the Detection of Gene Fusions

加藤 真吾 (Shingo Kato)

横浜市立大附属病院 がんゲノム診断科

(Department of Clinical Cancer Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

Poster Session 2-04 Mendelian Disorders

日 時：12月19日（金） 17:50 ~ 18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50 ~ 18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-04-1

A heterozygous germline deletion within USP8 causes severe neurodevelopmental delay with multiorgan abnormalities

坂本 正宗^{1,2,3} (Masamune Sakamoto)、黒澤 健司⁴ (Kenji Kurosawa)、田上 幸治⁵ (Koji Tanoue)、岩間 一浩^{1,6} (Kazuhiro Iwama)、石田 史彦⁶ (Fumihiko Ishida)、渡辺 好宏⁷ (Yoshihiro Watanabe)、武下 草生⁸ (Saoko Takeshita)、岡本 伸彦⁹ (Nobuhiko Okamoto)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、奥水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{1,10} (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, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学 大学院医学研究科 小児科
(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 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)
- 5 神奈川県立こども医療センター 総合診療科
(Department of General Medicine, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 6 横浜市立大学附属市民総合医療センター 周産期母子医療センター
(Perinatal Center for Maternity and Neonate, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)
- 7 横浜市立大学附属市民総合医療センター 小児総合医療センター
(Children's Medical Center, Yokohama City University Medical Center, Yokohama, Japan)
- 8 横浜医療福祉センター港南 小児神経科
(Department of Child Neurology, Yokohama Medical and Welfare Center Konan, Yokohama, Japan)
- 9 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 10 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)

Pathology of mice carrying exon 21-skipping variant of *Slc12a2*, a responsible gene of hereditary hearing loss DFNA78

務台 英樹^{1,2} (Hideki Mutai)、黒田 有希子³ (Yukiko Kuroda)、野路 しのぶ³ (Shinobu Noji)、市川 紗希^{4,5,8} (Saki Ichikawa)、松尾 光一³ (Koichi Matsuo)、田中 智⁵ (Satoshi Tanaka)、片岡 直行⁵ (Naoyuki Kataoka)、藤岡 正人^{1,6} (Masato Fujioka)、松永 達雄^{2,7} (Tatsuo Matsunaga)

- 1 北里大学 医学部 分子遺伝学
(Molecular Genetics, Kitasato Univ. School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 2 NHO東京医療センター 臨床研究センター
(National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 慶應義塾大学 医学部 細胞組織学
(Lab. Cell and Tissue Biology, Keio Univ. School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学 理学部 生物化学
(Dept. Biophysics and Biochemistry, Faculty of Science, Univ. Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学大学院 農学生命科学研究科 細胞生化学
(Lab. Cellular Biochemistry Dept. Animal Resource Sciences / Veterinary Medical Sciences, Graduate School of Agricultural and Life Sciences, Univ. Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 慶應義塾大学 再生医療リサーチセンター
(Keio University Regenerative Medicine Research Center, Tokyo, Japan)
- 7 NHO東京医療センター 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 8 東京大学大学院 薬学系研究科
(Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Univ. Tokyo, Tokyo, Japan)

Genotype-phenotype correlation in Usher syndrome and the related hearing loss

村上 遥香¹ (Haruka Murakami)、井上 沙聡¹ (Satomi Inoue)、奈良 清光² (Kiyomitsu Nara)、村松 玲子² (Reiko Muramatsu)、桃沢 佳代² (Kayo Momozawa)、吉田 奈摘² (Natsumi Yoshida)、笛 佑美加² (Yumika Fue)、荻野 洋子² (Yoko Karino)、務台 英樹^{2,3} (Hideki Mutai)、南 修司郎⁴ (Syujiro 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)

A Japanese Adult Female with Primary Ciliary Dyskinesia Due to a Homozygous *DRC1* Exon 1 to 4 Deletion

保浦 修裕¹ (Shusuke Yasuura)、三好 雄二¹ (Yuji Miyoshi)、村田 研吾² (Kengo Murata)、高森 幹雄² (Mikio Takamori)

- 1 東京都立多摩総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京都立多摩総合医療センター 呼吸器・腫瘍内科
(Department of Respiratory Medicine & Oncology, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)

A novel intronic variant in *FRMPD4* associated with X-linked neurodevelopmental disorder

佐竹 智子¹ (Tomoko Satake)、河合 泰寛² (Yasuhiro Kawai)、永井 康貴² (Koki Nagai)、成戸 卓也¹ (Takuya Naruto)、黒田 友紀子² (Yukiko Kuroda)

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

Hemizygous *SMARCA1* variants cause X-linked intellectual disability

西村 直人¹ (Naoto Nishimura)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、濱田 恵輔² (Keisuke Hamada)、
弓削 康太郎³ (Kotaro Yuge)、坂本 正宗^{1,4} (Masamune Sakamoto)、土田 奈緒美^{1,4} (Naomi Tsuchida)、
内山 由理^{1,4} (Yuri Uchiyama)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、
三澤 計治^{5,6} (Kazuharu Misawa)、宮武 聡子^{1,7} (Satoko Miyatake)、渡邊 順子^{3,8} (Yoriko Watanabe)、
小坂 仁⁹ (Hitoshi Osaka)、吉浦 孝一郎¹⁰ (Koh-Ichiro Yoshiura)、緒方 一博^{2,11} (Kazuhiro Ogata)、
松本 直通^{1,4,7} (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 医学部医学科 生化学
(Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3 久留米大学 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 4 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 5 横浜市立大学 大学院データサイエンス研究科
(Yokohama City University Graduate School of Data Science, Yokohama, Japan)
- 6 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)
- 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)
- 8 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)
- 9 自治医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 10 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 and Leading Medical Research Core Unit, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 11 国際医療福祉大学 大学院
(Graduate School, International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan)

A familial case of neurodevelopmental disorders caused by a maternally inherited variant in the *KMT5B* gene

高野 亨子^{1,2} (Kyoko Takano)、柳 久美子^{3,4} (Kumiko Yanagi)、稲葉 雄二⁵ (Yuji Inaba)、
山口 智美^{1,2,6} (Tomomi Yamaguchi)、涌井 敬子^{1,2} (Keiko Wakui)、古庄 知己^{1,2,6,7,8} (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 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)
- 4 未診断疾患イニシアチブ
(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics, Tokyo, Japan)
- 5 長野県立こども病院 神経小児科
(Division of Neuropediatrics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 6 信州大学 医学部附属病院 クリニカル・シーケンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 7 信州大学 基盤研究支援センター
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
- 8 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)

Long-read RNA-Seq reveals widespread transcript isoform changes in an IFAP syndrome patient with an MBTPS2 variant

岩城 利彦^{1,2} (Toshihiko Iwaki)、西尾 洋介^{2,3} (Yosuke Nishio)、藤本 真徳² (Masanori Fujimoto)、佐藤 恵美^{2,6} (Emi Sato)、中村 勇治^{2,4} (Yuji Nakamura)、家田 大輔² (Daisuke Ieda)、高木 佐千代^{5,7} (Sachiyo Takagi)、根岸 豊² (Yutaka Negishi)、服部 文子^{2,8} (Ayako Hattori)、荻 朋男³ (Tomoo Ogi)、齋藤 伸治² (Shinji Saitoh)

- 1 蒲郡市民病院小児科
(Department of Pediatrics, Gamagori City Hospital, Gamagori, Japan)
- 2 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)
- 3 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)
- 4 カリフォルニア大学サンディエゴ校医学部神経科学科
(Department of Neurosciences, School of Medicine, University of California, San Diego, La Jolla, CA, USA)
- 5 名古屋市立大学大学院医学研究科 加齢・環境皮膚科学分野
(Department of Geriatric and Environmental Dermatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 6 海南病院小児科
(Department of Pediatrics, Aichi Prefectural Welfare Federation of Agricultural Cooperatives Kainan Hospital, Yatomi, Japan)
- 7 名古屋市立大学医学部附属みらい光生病院皮膚科
(Department of Dermatology, Nagoya City University Mirai Kousei Hospital, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋市立大学医学部附属東部医療センター
(Department of Pediatrics, Nagoya City University East Medical Center, Nagoya, Japan)

Genomic alteration in a case of synchronous extranodal marginal zone lymphoma with ovarian endometrioid carcinoma

Rose Maria Mathew¹、Tsutomu Kouno²、Keiichi Iwaya³、Haruhiko Sugimura⁴、Hirofumi Nakaoka⁵

- 1 Department of Cancer Genome Research, Sasaki Institute, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan
- 2 Department of Medical Oncology, Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan
- 3 Department of Pathology, Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan
- 4 Kyoundo Hospital, Sasaki Foundation, Tokyo, Japan
- 5 Department of Biomedical Data Science, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan

Poster Session 2-05 Complex Disorders

日 時：12月19日（金） 17:50～18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50～18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

Association analysis of the moyamoya disease susceptibility gene *RNF213* in cervical internal carotid artery stenosis

三谷 優衣¹ (Yui Mitani)、東 剣虹¹ (Kenko Azuma)、恩田 英明² (Hideaki Onda)、大渕 英徳³ (Hidenori Ohbuchi)、久保田 有一³ (Yuichi Kubota)、川俣 貴一⁴ (Takakazu Kawamata)、赤川 浩之^{1,3} (Hiroyuki Akagawa)

- 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 甲府脳神経外科
(Kofu Neurosurgical Hospital)
- 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 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University)

Association of FAM13A variant with interstitial lung disease in ANCA-associated vasculitis in a Japanese population

河村 結花¹ (Yuka Kawamura)、佐田 憲映^{2,3} (Ken-Ei Sada)、伊藤 健司⁴ (Kenji Itoh)、小野 伸之⁵ (Nobuyuki Ono)、樋口 智昭⁶ (Tomoaki Higuchi)、小林 茂人⁷ (Shigeto Kobayashi)、長坂 憲治⁸ (Kenji Nagasaka)、杉原 毅彦⁹ (Takahiko Sugihara)、藤本 隆¹⁰ (Takashi Fujimoto)、草生 真規雄¹¹ (Makio Kusaoi)、樋口 貴士¹² (Takashi Higuchi)、山縣 邦弘¹³ (Kunihiro Yamagata)、住田 孝之¹⁴ (Takayuki Sumida)、橋本 博史¹⁵ (Hiroshi Hashimoto)、横野 博史¹⁶ (Hirofumi Makino)、有村 義宏^{17,18} (Yoshihiro Arimura)、針谷 正祥⁶ (Masayoshi Harigai)、田村 直人¹¹ (Naoto Tamura)、土屋 尚之¹ (Naoyuki Tsuchiya)、川崎 綾¹ (Aya Kawasaki)

- 1 筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学
(Molecular and Genetic Epidemiology, 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)
- 7 順天堂越谷病院 内科
(Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)
- 8 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)
- 9 東邦大学 医学部 内科学講座 膠原病学分野
(Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, Toho University School of Medicine, Tokyo, 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 牛久愛和総合病院 腎臓内科
(Department of Nephrology, Ushiku Aiwa General Hospital, Ushiku, 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)

Genetic risks of common side effects following COVID-19 booster vaccination in a cohort of corporate employees in Japan

大前 陽輔^{1,2} (Yosuke Omae)、許 昔舜¹ (Seik-Soon Khor)、嶋多 美穂子¹ (Mihoko Shimada)、河合 洋介¹ (Yosuke Kawai)、山口 泰平² (Taihei Yamaguchi)、八木 麻衣子² (Maiko Yagi)、海老澤 昌史² (Masashi Ebisawa)、竹内 潤子³ (Junko Takeuchi)、溝上 哲也³ (Tetsuya Mizoue)、杉浦 互³ (Wataru Sugiura)、徳永 勝士¹ (Katsushi Tokunaga)

- 1 国立健康危機管理研究機構 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 Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)
- 2 株式会社東芝 技術企画部 ライフサイエンス推進室
(Life Science Business Office, Corporate Technology Planning Division, Toshiba Corporation, Tokyo, Japan)
- 3 国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター
(Center for Clinical Sciences, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan)

Abnormal feeding and anxiety-like behaviors are induced in female mice by a *CRHR2* variant

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 医学科 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 教育支援センター
(The Support Center for Medical Research and Education, Tokai University)

An early neonatal death case of X-linked myotubular myopathy successfully diagnosed after birth by exome sequencing

忽滑谷 暁紀¹ (Akinori Nukariya)、伊藤 由紀¹ (Yuki Ito)、鶴岡 佑斗¹ (Yuto Turuoka)、長尾 健² (Takeshi Nagao)、末光 徳匡¹ (Tokumasa Suemitsu)、佐藤 泰輔¹ (Taisuke Sato)、長尾 江里菜³ (Erina Nagao)、小林 正久³ (Masahisa Kobayashi)、原田 佳奈⁴ (Kana Harada)、竹内 千仙⁴ (Chisen Takeuchi)、嘉村 浩美² (Hiromi Kamura)、菊地 亮^{5,6} (Ryo Kikuchi)、小林 賢司⁵ (Kenji Kobayashi)、松井 仁志¹ (Hitoshi Matui)、上出 泰山¹ (Taizan Kamide)、谷口 公介⁷ (Kosuke Taniguchi)、秦 健一郎⁷ (Kenichiro Hata)、下田 将之⁵ (Masayuki Shimoda)、佐村 修¹ (Osamu Samura)、岡本 愛光¹ (Aikou Okamoto)

- 1 東京慈恵会医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)
- 2 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 3 東京慈恵会医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)
- 4 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)
- 5 東京慈恵会医科大学 病理学講座
(Department of Pathology, The Jikei University School of Medicine)
- 6 戸田中央病理診断科クリニック
(Toda Central Pathology Institute)
- 7 群馬大学医学部附属病院 遺伝診療部
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine)

Effect of CXCR5-positive B cells on disease susceptibility and activity in primary biliary cholangitis (PBC)

人見 祐基^{1,2} (Yuki Hitomi)、相葉 佳洋³ (Yoshihiro Aiba)、植野 和子² (Kazuko Ueno)、高橋 悠^{4,5} (Haruka Takahashi)、河野 通大^{4,5} (Michihiro Kono)、西田 奈央⁶ (Nao Nishida)、河合 洋介² (Yosuke Kawai)、川嶋 実苗⁷ (Minae Kawashima)、Seik-Soon Khor^{2,8}、安波 道郎⁹ (Michio Yasunami)、石垣 和慶^{4,5} (Kazuyoshi Ishigaki)、長崎 正朗^{10,11} (Masao Nagasaki)、徳永 勝士² (Katsushi Tokunaga)、中村 稔^{3,10,12} (Minoru Nakamura)

- 1 福島県立医科大学 医学部附属生体情報伝達研究所
(Institute of Biomedical Sciences, Fukushima Medical University School of Medicine)
- 2 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所
(National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)
- 3 NHO長崎医療センター 臨床研究センター
(Clinical Research Center, NHO Nagasaki Medical Center)
- 4 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)
- 5 慶應義塾大学 医学部
(Keio University School of Medicine)
- 6 東京科学大学 難治疾患研究所
(Medical Research Laboratory, Institute of Science Tokyo)
- 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 Singapore Centre for Environmental Life Sciences Engineering, Nanyang Technological University
- 9 佐賀県医療センター好生館 ライフサイエンス研究所
(Medical Research Institute, Saga-Ken Medical Centre Koseikan)
- 10 九州大学 生体防御医学研究所
(Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)
- 11 京都大学 大学院医学研究科
(Graduate School of Medicine, Kyoto University)
- 12 長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科
(Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

Poster Session 2-06 Clinical Genetics 2

日 時：12月19日（金） 17:50～18:50

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Friday, December 19 17:50～18:50

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-06-1 A Case of Trisomy 9 Mosaicism Diagnosed Following Detection of Placental Trisomy 9

楠本 紗羅¹ (Sara Kusumoto)、長谷川 ゆり¹ (Yuri Hasegawa)、松田 理子² (Riko Matsuda)、
西 真輝¹ (Masaki Nishi)、川下 さやか¹ (Sayaka Kawashita)、梶村 慈¹ (Itsuki Kazimura)、永田 愛¹ (Ai Nagata)、
北島 百合子¹ (Yuriko Kitajima)、三浦 生子¹ (Shoko Miura)、三浦 清徳¹ (Kiyonori Miura)

- 1 長崎大学 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University)
- 2 長崎大学病院ゲノム診療センター
(Department of Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)

P2-06-2 Noonan Syndrome-Like Phenotype in a Patient with a BMP2 Loss-of-Function Variant

水野 誠司¹ (Seiji Mizuno)、永井 康貴^{3,4} (Koki Nagai)、立松 寿¹ (Toshi Tatematsu)、
中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、大辻 塩見¹ (Shiomi Otsuji)、上原 朋子¹ (Tomoko Uehara)、
上田 日和¹ (Hiyori Ueda)、林 深^{1,2} (Shin Hayashi)、新堀 哲也⁴ (Tetsuya Niihori)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)、
青木 洋子⁴ (Yoko Aoki)

- 1 愛知県医療療育総合センター 中央病院 遺伝診療科
(Department of Pediatrics and Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center 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 Medical Genetics, Institute of Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Genetics Department, Kanagawa Children's Medical Center)
- 4 東北大学 医学部 遺伝医療学
(Department of Medical Genetics, Tohoku University)

P2-06-3 Compound heterozygous variants of PNPT1 identified in a patient with severe neurodevelopmental delay

柳下 友映¹ (Tomoe Yanagishita)、下村 里奈^{1,2} (Rina Shimomura)、竹下 暁子¹ (Akiko Takeshita)、
平澤 恭子¹ (Kyoko Hirasawa)、濱中 耕平³ (Kouhei Hamanaka)、宮武 聡子³ (Satoko Miyatake)、
永田 智¹ (Satoru Nagata)、松本 直通³ (Naomichi Matsumoto)、山本 俊至^{1,2,4} (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学
(Department of Pediatrics, 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
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 4 東京女子医科大学ゲノム診療科
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P2-06-4 Immune dysregulation in females with incontinentia pigmenti: A retrospective study

園田 素史^{1,2} (Motoshi Sonoda)、朴 崇娟¹ (Sungyeon Park)、松崎 佐和子² (Sawako Matsuzaki)、
石川 亜希子² (Akiko Ishikawa)、田浦 裕三子^{2,3} (Yumiko Taura)、江口 克秀¹ (Katsuhide Eguchi)、
石村 匡崇¹ (Masataka Ishimura)、酒井 康成¹ (Yasunari Sakai)、加藤 聖子^{2,3} (Kiyoko Kato)

- 1 九州大学 大学院医学研究院 成長発達医学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 九州大学病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics and Medicine, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan)
- 3 九州大学 大学院医学研究院 生殖病態生理学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

P2-06-5

Verheij syndrome with auricular malformation and plagiocephaly due to de novo in-frame deletion of PUF60

吉橋 博史¹ (Hiroshi Yoshihashi)、二川 弘司¹ (Hiroshi Futagawa)、伊藤 志帆¹ (Shiho Ito)、遠藤 真理子¹ (Mariko Endo)、吉田 有理¹ (Yuri Yoshida)、山中 暖日¹ (Haruka Yamanaka)、福田 憲太郎¹ (Kentaro Fukuda)、中藤 大輔² (Daisuke Nakato)、鈴木 寿人² (Hisato Suzuki)、小崎 健次郎² (Kenjiro Kosaki)

- 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's Medical Center)
- 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)

P2-06-6

Comparison Between PGT-A Results and the AI-Based Embryo Scoring System, iDAScore, in Our Clinic

米本 昌平¹ (Shouhei Komemoto)、竹本 洋一¹ (Youichi Takemoto)、中島 章¹ (Akira Nakashima)、藤本 茂樹^{1,2} (Shigeki Fujimoto)、牧野 祐也^{1,3} (Yuya Makino)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、田中 温¹ (Atsushi Tanaka)、渡邊 誠二⁴ (Seiji Watanabe)

- 1 セントマザー産婦人科医院
(Saint Mother Clinic, Kitakyushu, Japan)
- 2 産業医科大学 若松病院
(Wakamatsu Hospital of University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 3 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)
- 4 弘前大学大学院 医学研究科 生体構造医科学講座
(Department of Anatomical Science, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)

P2-06-7

Evaluation of Cochlear Duct Length in 22q11.2 Deletion Syndrome Patients Using OTOPLAN

大江 健吾¹ (Kengo Oe)、山崎 博司^{1,2} (Hiroshi Yamazaki)、友滝 清一³ (Seiichi Tomotaki)

- 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)
- 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)
- 3 京都大学 大学院医学研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

P2-06-8

Novel Compound Heterozygous Splice Site Variants in COL11A1 Cause Autosomal Recessive Stickler Syndrome

白井 宏直^{1,2} (Hironao Shirai)、尾堀 佐知子^{1,3} (Sachiko Ohori)、村田 幸佑⁴ (Kosuke Murata)、高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、高田 史男^{1,2,5} (Fumio Takada)

- 1 北里大学病院 遺伝診療部
(Division of Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 北里大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 3 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, Kanagawa, Japan)
- 4 北里大学医学部 整形外科
(Department of Orthopaedic Surgery, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 5 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)

P2-06-9

An adult case with 22q11.2 deletion syndrome presenting with recurrent hyperventilation attacks

四本 由郁¹ (Yuka Yotsumoto)、菊山 裕貴² (Yuuki Kikuyama)、立花 久嗣³ (Hisatsugu Tachibana)、長坂 美和子¹ (Miwako Nagasaka)、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, Takatsuki, Japan)
- 2 新阿武山病院 精神科
(Department of Psychiatry, Shin-Abuyama Hospital, Takatsuki, Japan)
- 3 愛仁会高槻病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan)

P2-06-10 Three cases where short-read NGS facilitated the diagnosis of genetic disorders associated with structural variants

中村 憲一郎^{1,3} (Kenichiro Nakamura)、松田 貴雄² (Takao Matsuda)、花岡 拓哉^{1,3} (Takuya Hanaoka)、
岩尾 慎太郎¹ (Shintaro Iwao)、後藤 勝政¹ (Katsumasa Goto)、松原 悦朗³ (Etsuro Matsubara)、
木村 成志³ (Noriyuki Kimura)

- 1 国立病院機構 西別府病院
(Department of Neurology, NHO Nishibeppu National Hospital)
- 2 国立病院機構 西別府病院 生殖・遺伝科
(Department of Reproductive Medicine and Genetics, NHO Nishibeppu National Hospital)
- 3 大分大学医学部 神経内科学講座
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Oita University)

P2-06-11 Establishment of a sanger sequencing system following comprehensive genetic testing by NGS

前田 康平 (Kohei Maeda)、中林 武尊 (Takeru Nakabayashi)、湯原 悟志 (Satoshi Yuhara)
株式会社エスアールエル
(SRL, Inc)

P2-06-12 Evaluation of GestaltMatcher using patient data of congenital syndromes with facial phenotypes in Japan

三嶋 博之^{1,2} (Hiroyuki Mishima)、Tzung-Chien Hsieh³、藤原 豊史⁴ (Toyofumi Fujiwara)、Jing-Mei Li³、
伊達木 澄人⁵ (Sumito Dateki)、吉浦 孝一郎^{1,2} (Koh-ichiro Yoshiura)、近藤 達郎⁶ (Tatsuro Kondoh)

- 1 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)
- 2 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 先端医療研究コア 人類遺伝学研究分野
(Department of Human Genetics, Leading Medical Research Core Unit, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 ボン大学病院 ゲノム統計バイオインフォマティクス研究所
(Institute for Genomic Statistics and Bioinformatics, University Hospital Bonn, Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn, Bonn, Germany)
- 4 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)
- 5 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 6 みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家
(Misakaenosono Mutsumi Developmental, Medical, and Welfare Center, Isahaya, Japan)

P2-06-13 A case of hereditary angioedema diagnosed during pregnancy with successful treatment using C1 inhibitor

鈴木 朋¹ (Tomo Suzuki)、佐々木 愛子¹ (Aiko Sasaki)、樋口 秋津¹ (Akitsu Higuchi)、
金子 佳代子¹ (Kayoko Kaneko)、梅沢 洸太郎² (Kotaro Umezawa)、山本 貴和子² (Kiwako Yamamoto)、
清水 文香¹ (Fumika Shimizu)、山野 和紀¹ (Kazuki Yamano)、中尾 優里¹ (Yuri Nakao)、
柿沼 裕樹¹ (Yuuki Kakinuma)、木戸 太辰¹ (Taishin Kido)、衣斐 凜子¹ (Rinko Ibi)、西野 千尋¹ (Chihiro Nishino)、
直海 玲¹ (Akira Naomi)、赤石 理奈¹ (Rina Akaishi)、荒田 尚子³ (Naoko Arata)、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 アレルギーセンター
(Allergy Center, National Center for Child Health and Development)
- 3 国立成育医療研究センター 女性の健康総合センター
(Integrated Center for Women's Health, National Center for Child Health and Development)

P2-06-14 Chronic Enteropathy Associated with SLC02A1 Due to a Novel Homozygous Splice Variant Identified in Adulthood

岡崎 哲也^{1,2,3} (Tetsuya Okazaki)、高木 慎二郎⁴ (Shinjiro Takagi)、多田 陽香³ (Haruka Tada)、
藤田 裕子³ (Hiroko Fujita)、甲斐 恭平³ (Kyohei Kai)、平沢 晃^{1,2,3} (Akira Hirasawa)

- 1 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 Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 2 岡山大学病院
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
- 3 姫路赤十字病院遺伝子診療科
(Department of Genetic Medicine, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Himeji, Japan)
- 4 姫路赤十字病院内科
(Department of Internal Medicine, Japanese Red Cross Society, Himeji Hospital, Himeji, Japan)

Poster Session 2-07 Rare Diseases 2

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date：Friday, December 19 17:50 ～ 18:50
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-07-1 Completely resolved structural variants by optical genome mapping with adaptive sampling from CNV discovery

符 莉^{1,2} (Li Fu)、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)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、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^{1,3,4} (Naomichi Matsumoto)

- 1 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, 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 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)
- 4 横浜市立大学附属病院難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama Japan)

P2-07-2 Transcriptomic analysis reveals potential mechanisms of liver failure under inflammatory stress in Lars1 mutant mice

井上 真紀¹ (Masanori Inoue)、セバスチャン ウラン¹ (Wulan Apridita Sebastian)、宮原 弘明² (Hiroaki Miyahara)、
清水 誠之³ (Nobuyuki Shimizu)、前田 美和子¹ (Miwako Maeda)、花田 俊勝³ (Toshikatsu Hanada)、
花田 礼子⁴ (Reiko Hanada)、井原 健二¹ (Kenji Ihara)

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

P2-07-3 Review of Kabuki Syndrome Group Clinics for Website Resource on Genetic Syndromes

正井 慧 (Kei Masai)、来住 美和子 (Miwako Kizumi)、別所 奈美 (Nami Bessho)、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)

P2-07-4 Evaluation of oxford nanopore-based target enrichment sequencing for clinical genetic testing of rare diseases

宮川 慧大 (Keidai Miyakawa)、中林 武尊 (Takeru Nakabayashi)、藤岡 莉子 (Riko Fujioka)、藤田 由紀 (Yuki Fujita)、
湯原 悟志 (Satoshi Yuhara)、郡 健一郎 (Kenichiro Kori)
株式会社 エスアールエル
(SRL, Inc., Tokyo, Japan)

P2-07-5 Web-based resources about 22q11.2 deletion syndrome established through group clinics since 2000

来住 美和子 (Miwako Kizumi)、別所 奈美 (Nami Bessho)、正井 慧 (Kei Masai)、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)

P2-07-6**Early-onset chronic kidney disease in an infant with HNF1B-Related disorder**

鈴木 慎二¹ (Shinji Suzuki)、桐林 和代² (Kazuyo Kiribayashi)、山田 舞¹ (Mai Yamada)、
 中山 俊宏¹ (Toshihiro Nakayama)、柏木 保代¹ (Yasuyo Kashiwagi)、董 倬伊² (Jingyi Dong)、
 松本 佐和子² (Sawako Matsumoto)、稲垣 夏子^{2,3} (Natsuko Inagaki)、中藤 大輔⁴ (Daisuke Nakatou)、
 小崎 健次郎⁴ (Kenjiro Kosaki)、山中 岳¹ (Gaku Yamanaka)、奥野 博庸^{1,2,4} (Hironobu Okuno)

- 1 東京医科大学病院 小児科・思春期科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学病院 遺伝子診療センター
(Department of Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学病院 循環器内科
(Department of Cardiology, Tokyo Medical University, 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)

P2-07-7**Prime Editing in induced pluripotent stem cells from a patient with the p.R756C variant in ATP1A3**

藤井 史彦¹ (Fumihiko Fujii)、畑井 恵理子² (Eriko Hatai)、上野 雄司² (Yuji Ueno)、赤峰 哲² (Satoshi Akamine)、
 吉良 龍太郎¹ (Ryutaro Kira)、酒井 康成² (Yasunari Sakai)

- 1 福岡市立こども病院
(Department of Pediatric Neurology, Fukuoka Children's Hospital, Fukuoka, Japan)
- 2 九州大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

P2-07-8**A Case of SMC3-related CdLS Unraveled by WES After a Diagnostic Odyssey**

高橋 恵子¹ (Keiko Takahashi)、尾堀 佐知子^{1,3} (Sachiko Ohori)、荒木 尚美¹ (Naomi Araki)、
 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)

P2-07-9**Compound Heterozygous TRPM6 Variants in Siblings With Hypomagnesemia and Secondary Hypocalcemia**

小針 靖子^{1,2,3} (Yasuko Kobari)、前田 昇三² (Shozo Maeda)、高野 洋子² (Yoko Takano)、西條 直也⁴ (Naoya Saijo)、
 鈴木 智尚⁵ (Tomohisa Suzuki)、高山 順^{1,5} (Jun Takayama)、呉 繁夫^{5,6} (Shigeo Kure)、菊池 敦生^{4,5} (Atsuo Kikuchi)、
 田宮 元^{1,5} (Gen Tamiya)、滝沢 琢巳³ (Takumi Takizawa)

- 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 伊勢崎市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Isesaki Municipal Hospital)
- 3 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)
- 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)
- 5 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)
- 6 宮城県立こども病院
(Miyagi Children's Hospital)

P2-07-10 Reframing Rare Disease Diagnosis: Recognizing Mitochondrial Disease Through Whole Genome Sequencing

長野 智那¹ (China Nagano)、三浦 健一郎² (Kenichiro Miura)、服部 元史² (Motoshi Hattori)、
藤田 直也³ (Naoya Fujita)、山本 朝日¹ (Asahi Yamamoto)、青山 周平¹ (Shuhei Aoyama)、
木村 裕香¹ (Yuka Kimura)、猪野木 雄太¹ (Yuta Inoki)、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 神戸大学小児科
(Kobe University)
- 2 東京女子医科大学
(Tokyo Women's Medical University School of Medicine)
- 3 あいち小児保健医療総合センター
(Aichi Children's Health and Medical Center)

P2-07-11 The phenotype similarities among Verheij, CHARGE syndrome and hnRNP-related disorders from Puf60/FIR mechanism

松下一之 (Kazuyuki Matsushita)

千葉大学医学附属病院 検査部・臨床検査科、遺伝子診療部、がんゲノムセンター
(Department of Laboratory Medicine & Division of Clinical Genetics and Proteomics / Center for Cancer Genomes, Chiba University Hospital, Japan)

P2-07-12 Biallelic variants in TNR cause neurodevelopmental disorders with variable expressivity

尾崎 温弘¹ (Atsuhiko Ozaki)、坂本 正宗^{1,2,3} (Masamune Sakamoto)、熊田 聡子⁴ (Satoko Kumada)、
横地 房子⁵ (Fusako Yokochi)、濱田 恵輔⁶ (Keisuke Hamada)、緒方 一博⁶ (Kazuhiro Ogata)、
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)、宮武 聡子^{1,7} (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, Yokohama, Japan)
- 2 横浜市立大学大学院 医学研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, 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 東京都立神経病院 神経小児科
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 東京都立神経病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
- 6 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)
- 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)

P2-07-13 Estimation of ENPP1 Deficiency Genetic Birth Prevalence in East Asia and Japan

松村 貴由^{1,2} (Takayoshi Matsumura)、伊東 伸朗^{3,4} (Nobuaki Ito)、加藤 創生⁵ (Hajime Kato)、
木村 聡一郎^{4,5} (Soichiro Kimura)、Mark J Kiel⁶、Amina Kozaric⁶、Michael Levine⁷、Carlos Ferreira⁸、
道上 敏美⁹ (Toshimi Michigami)

- 1 自治医科大学 分子病態治療研究センター 心血管・遺伝学研究部
(Division of Cardiovascular and Genetic Research, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学 循環器内科
(Division of Cardiovascular Medicine, Department of Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 3 東京大学 難治性骨疾患治療開発講座
(Division of Therapeutic Development for Intractable Bone Diseases, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 東京大学医学部附属病院 骨粗鬆症センター
(Osteoporosis Center, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 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, Tokyo, Japan)
- 6 Genomenon, Ann Arbor, MI, United States
- 7 Center for Bone Health, Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA, United States
- 8 Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, National Institutes of Health, Bethesda, MD, United States
- 9 大阪母子医療センター 骨発育疾患研究部門
(Department on Bone and Mineral Research, Research Institute, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)

Identification of pathogenic RNU4-2 variants in neurodevelopmental disorders

林 幸奈¹ (Yukina Hayashi)、Juliet Taylor²、Nerine Gregersen²、小坂 仁³ (Hitoshi Osaka)、Dorit Lev⁴、Tally Sagie⁴、Ifat Nezer-Kaner⁴、Patrick Yap²、Wee Teik Keng⁵、Mei Yan Chan⁵、加藤 光広⁶ (Mitsuhiro Kato)、酒井 康成⁷ (Yasunari Sakai)、梶原 健太⁷ (Kenta Kajiwara)、田代 克弥⁸ (Katsuya Tashiro)、符 莉^{1,9} (Li Fu)、岩間 一浩^{1,10} (Kazuhiro Iwama)、Qiaowei Liang¹、西村 直人¹ (Naoto Nishimura)、齊藤 鈴蘭¹ (Suzuran Saito)、坂本 正宗^{1,11} (Masamune Sakamoto)、宇津野 泰弘¹ (Yasuhiro Utsuno)、土田 奈緒美^{1,11} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,11} (Yuri Uchiyama)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、宮武 聡子^{1,12} (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 Genetic Health Service NZ, Northern Hub, Auckland City Hospital, Auckland, New Zealand
- 3 自治医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Jichi Medical School, Tochigi, Japan)
- 4 Wolfson Medical Center, Holon, Israel
- 5 Department of Genetics, Hospital Kuala Lumpur, Kuala Lumpur, Malaysia
- 6 昭和医科大学医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 九州大学大学院 医学研究科 成長発達医学分野 (小児科学)
(Department of Pediatric and Developmental Medicine, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 8 唐津赤十字病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Karatsu Hospital, Saga, Japan)
- 9 順天堂大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University, Tokyo, Japan)
- 10 横浜市立大学大学院 医学研究科 発生成育小児医療学
(Department of Pediatrics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan)
- 11 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)
- 12 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)

Eight-Year Review of IRUD Implementation at Hiroshima University: Institutional Achievements and Future Perspectives

阿部 明子¹ (Akiko Abe)、早川 誠一² (Seiichi Hayakawa)、利田 明日香³ (Asuka Toshida)、奥田 祥子¹ (Shoko Okuda)、丸山 博文⁴ (Hirofumi Maruyama)、檜井 孝夫³ (Takao Hinoi)、岡田 賢² (Satoshi Okada)

- 1 広島大学病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学大学院 医系科学研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 3 広島大学病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 広島大学大学院 医系科学研究科 脳神経内科学
(Department of Clinical Neuroscience and Therapeutics, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)

A Study of the Natural History of DRPLA in Japan: Toward an ASO Trial

高橋 幸利^{1,2,3,4} (Yukitoshi Takahashi)、矢部 愛美¹ (Manami Yabe)、太田 晶子¹ (Akiko Ota)、徳本 健太郎¹ (Kentaro Tokumoto)、松平 敬史¹ (Takashi Matsudaira)、DRPLA 家族会⁵ (DRPLA Family Association)

- 1 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター
(National Epilepsy Center, NHO, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorders, Shizuoka, 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 Municipal Hospital)
- 5 DRPLA家族会
(DRPLA Family Association)

P2-07-17 National interview survey for patients with Hutchinson-Gilford syndrome and progeroid laminopathies and their families

大川 優子¹ (Yuko Okawa)、塚谷 延枝² (Nobue Tsukatani)、井上 真紀^{1,2} (Masanori Inoue)、松尾 宗明³ (Muneaki Matsuo)、小崎 里華⁴ (Rika Kosaki)、鹿島田 健一⁵ (Kenichi Kashimada)、大藺 恵一^{6,7} (Keiichi Ozono)、齋藤 広幸⁷ (Hiroyuki Saitou)、中道 龍哉⁷ (Tatsuya Nakamichi)、藤本 正伸⁸ (Masanobu Fujimoto)、難波 範行⁸ (Noriyuki Namba)、外木 秀文⁹ (Hidetsumi Tonoki)、村井 裕子¹⁰ (Yuko Murai)、井原 健二^{1,2} (Kenji Ihara)

- 1 大分大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 2 大分大学 医学部附属病院 遺伝子診療室
(Genetic Medical Center, Oita University Hospital, Oita, Japan)
- 3 佐賀大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 医誠会 国際総合病院 難病医療推進センター
(Center for Promoting Treatment of Intractable Diseases, Iseikai International General Hospital, Osaka, Japan)
- 7 医誠会 国際総合病院 小児科
(Department of Pediatrics, Iseikai International General Hospital, Osaka, Japan)
- 8 鳥取大学 医学部 周産期・小児医学分野
(Division of Pediatrics and Perinatology, Faculty of Medicine, Tottori University, Tottori, Japan)
- 9 天使病院 臨床遺伝センター
(Medical Genetics Center, Department of Pediatrics, Tenshi Hospital, Hokkaido, Japan)
- 10 沖縄県立八重山病院 小児科
(Department of Pediatrics, Yaeyama Hospital, Okinawa, Japan)

Poster Session 2-08 Cytogenetics

日 時：12月19日（金） 17:50～18:50
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Friday, December 19 17:50～18:50
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-08-1 A mos 45,X/46,X,r(X) case where the r(X) region was identified using a male reference in chromosomal microarray analysis

涌井 敬子^{1,2} (Keiko Wakui)、古庄 知己^{1,2} (Tomoki Kosho)、福嶋 義光^{1,2} (Yoshimitsu Fukushima)

- 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)

P2-08-2 Trends of Variations of Log₂ Values on Microarray Analysis according to the size of CNVs

小田 小百合^{1,2} (Sayuri Oda)、小口 祐伴³ (Yusuke Oguchi)、蓮見 健太^{1,2} (Kenta Hasumi)、福島 美夢^{1,2} (Miyu Fukushima)、蔵光 寛行^{1,2} (Hiroyuki Kuramitsu)、小山 真弘² (Masahiro Koyama)、正井 慧³ (Kei Masai)、別所 奈美³ (Nami Bessyo)、来住 美和子³ (Miwako Kizumi)、大場 大樹³ (Daiju Oba)、戸坂 駿平⁴ (Shunpei Tosaka)、松井 健⁴ (Takeshi Matsui)、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
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2 埼玉県立小児医療センター 検査技術部
(Department of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 3 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Department of Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 4 LSIメディエンス 遺伝子検査室 染色体グループ
(LSI Medience Corporation)

A pediatric case of male infertility revealed by secondary findings from microarray chromosome testing

足立 香織¹ (Kaori Adachi)、野中 智生² (Tomoki Nonaka)、安達 麻衣³ (Mai Adachi)、元井 希³ (Nozomi Motoi)、山口 真奈⁴ (Mana Yamaguchi)、北野 友博⁴ (Tomohiro Kitano)、小林 聖矢⁴ (Seiya Kobayashi)、前垣 義弘⁵ (Yoshihiro Maegaki)、栗野 宏之^{1,2} (Hiroyuki Awano)

- 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, Yonago, Japan)
- 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, Yonago, Japan)
- 3 鳥取大学 医学部附属病院 看護部
(Nursing Department, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)
- 4 鳥取大学 大学院医学系研究科 医科学専攻
(Major in Integrated Medical Sciences, Graduate School of Medical Sciences, Tottori University, Yonago, Japan)
- 5 鳥取大学 医学部 医学科 脳神経医科学講座 脳神経小児科学分野
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)

Improving Clinical Care System for Microdeletion/Microduplication Syndromes Detected by Chromosomal Microarray Testing

山本 俊至¹ (Toshiyuki Yamamoto)、清水 健司² (Kenji Shimizu)、松本 歩³ (Ayumi Matsumoto)、竹内 千仙⁴ (Chisen Takeuchi)、西 恵理子⁵ (Eriko Nishi)、森貞 直哉⁶ (Naoya Morisada)、石川 亜貴⁷ (Aki Ishikawa)、村松 友佳子⁸ (Yukako Muramatsu)、吉田 健司⁹ (Takeshi Yoshida)、大場 大樹¹⁰ (Daiju Oba)、北 洋輔¹¹ (Yosuke Kita)

- 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 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)
- 3 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 Cardiovascular and Genetic Research, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan)
- 4 東京慈恵会医科大学 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
- 6 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)
- 7 札幌医科大学 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
(Departments of Medical Genetics and Genomics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 8 名古屋大学 小児科
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 9 京都大学 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 10 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Japan)
- 11 慶應義塾大学 文学部
(Keio University, Faculty of Letters, Tokyo, Japan)

A case of 10q26 deletion syndrome with right-sided stapes aplasia

山田 舞¹ (Mai Yamada)、白井 杏湖² (Kyoko Shirai)、中山 俊宏¹ (Toshihiro Nakayama)、西端 みどり¹ (Midori Nishibata)、鈴木 慎二¹ (Shinji Suzuki)、奈良 昇乃助¹ (Shonosuke Nara)、柏木 保代¹ (Yasuyo Kashiwagi)、董 倬伊³ (Jingyi Dong)、松本 佐和子³ (Sawako Matsumoto)、稲垣 夏子³ (Natsuko Inagaki)、山中 岳¹ (Gaku Yamanaka)、奥野 博庸^{1,3} (Hironobu Okuno)

- 1 東京医科大学病院 小児科・思春期科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京医科大学病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京医科大学病院 遺伝子診療センター
(Department of Clinical Genetics Center, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)

Cytogenetic and karyotypic analysis of primate iPS cells by QFH-banding and M-FISH techniques

田辺 秀之¹ (Hideyuki Tanabe)、仲井 理沙子^{2,3} (Risako Nakai)、永橋 文子^{2,4} (Ayako Nagahashi)、濱寄 裕介⁵ (Yusuke Hamazaki)、平田 聡⁶ (Satoshi Hirata)、井上 治久^{2,3,4} (Haruhisa Inoue)、今村 公紀^{5,7} (Masanori Imamura)

- 1 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 (RCIES), The Graduate University for Advanced Studies, SOKENDAI, Kanagawa, Japan)
- 2 京都大学iPS細胞研究所 増殖分化機構研究部門 幹細胞医学分野
(Laboratory of Stem Cell Medicine, Department of Cell Growth and Differentiation, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA), Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 3 理化学研究所バイオリソースセンター iPS創薬基盤開発チーム
(iPSC-based Drug Discovery and Development Team, RIKEN Bioresource Research Center (BRC), Kyoto, Japan)
- 4 理化学研究所革新知能統合研究センター iPS細胞連携医学的リスク回避チーム
(Medical-risk Avoidance based on iPS Cells Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project (AIP), Tokyo, Japan)
- 5 京都大学ヒト行動進化研究センター ゲノム進化分野
(Molecular Biology Section, Center for the Evolutionary Origins of Human Behavior, Kyoto University, Inuyama, Japan)
- 6 京都大学野生動物研究センター
(Wildlife Research Center, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 7 金沢大学医薬保健研究域医学系
(Graduate School of Medicine, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)

Two Cases in Which Chromosomal Microarray Was Useful for Interpreting Karyotypes Difficult to Evaluate by G-banding

澤田 優貴¹ (Yuki Sawada)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、田中 敬子¹ (Keiko Tanaka)、朝貝 芳貴^{1,2} (Yoshitaka Asagai)、曾根原 晶子² (Akiko Sonehara)、老川 静香² (Shizuka Oikawa)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、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)

Poster Session 2-09 Epigenetics

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date：Friday, December 19 17:50 ～ 18:50
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

Long-read sequencing-based episignature and diagnostic utility of single-locus DNA methylation mark in Sotos syndrome

水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、岡本 伸彦² (Nobuhiko Okamoto)、原 大樹¹ (Taiki Hara)、西村 直人¹ (Naoto Nishimura)、坂本 正宗¹ (Masamune Sakamoto)、符 莉¹ (Li Fu)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、三澤 計治^{4,5} (Kazuharu Misawa)、中林 一彦⁶ (Kazuhiko Nakabayashi)、宮武 聡子^{1,7} (Satoko Miyatake)、松本 直通^{1,3,7} (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 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)
- 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)
- 4 横浜市立大学 データサイエンス学部
(Yokohama City University Graduate School of Data Science)
- 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)
- 6 国立成育医療研究センター 研究所 周産期病態研究部・周産期ゲノミクス研究室
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development)
- 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)

P2-09-2 Maternal NESP-H expression is essential for the methylation imprint on the GNAS locus

鏡 雅代¹ (Masayo Kagami)、浦川 立貴^{1,2} (Tatsuki Urakawa)、黄 海鵬³ (Haipeng Huang)、永井 琢人⁴ (Takuhito Nagai)、服部 淳¹ (Atsushi Hattori)、川崎 友之³ (Tomoyuki Kawasaki)、才津 浩智⁵ (Hiroto Saito)、阿久津 英憲³ (Hidenori Akutsu)、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 長崎大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3 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, Tokyo, Japan)
- 4 多治見市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tajimi City Hospital, Gifu, Japan)
- 5 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)

P2-09-3 Two cases of Angelman syndrome diagnosed in adolescence following reevaluation for worsening tremor

澤田 貴彰^{1,2} (Takaaki Sawada)、安部 東子¹ (Sakiko Abe)、柊中 智恵子^{1,5} (Chieko Kakinaka)、佐々木 瑠美^{1,4} (Rumi Sasaki)、武笠 晃丈^{1,3} (Akitake Mukasa)、中村 公俊^{1,2} (Kimitoshi Nakamura)

- 1 熊本大学病院 遺伝診療センター
(Center for Clinical Genetics, Kumamoto University Hospital, Kumamoto, Japan)
- 2 熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 3 熊本大学大学院 生命科学研究部 脳神経外科学講座
(Department of Neurosurgery, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 4 熊本大学大学院 生命科学研究部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
- 5 熊本大学大学院 生命科学研究部(保健学系) 臨床看護学
(Faculty of Life Sciences (Health science group), Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

P2-09-4 Improvement of Epigenetic Modification and Developmental Rate by Scriptaid in ROSI

田中 温¹ (Atsushi Tanaka)、竹本 洋一¹ (Youichi Takemoto)、中島 章¹ (Akira Nakashima)、藤本 茂樹^{1,2} (Shigeki Fujimoto)、牧野 祐也^{1,3} (Yuya Makino)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、田中 威づみ¹ (Izumi Tanaka)、渡邊 誠二⁴ (Seiji Watanabe)、伊藤 昌彦⁵ (Masahiko Ito)

- 1 セントマザー産婦人科医院
(Saint Mother Clinic, Kitakyushu, Japan)
- 2 産業医科大学 若松病院
(Wakamatsu Hospital of University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)
- 3 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)
- 4 弘前大学大学院 医学研究科 生体構造医科学講座
(Department of Anatomical Science, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Hirosaki, Japan)
- 5 浜松医科大学 医学部微生物学・免疫学講座
(Department of Infectious Diseases, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

Poster Session 2-10 Therapeutics of Genetic Disorders

日 時：12月19日(金) 17:50～18:50
会 場：ポスター会場2 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 315)
Date：Friday, December 19 17:50～18:50
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-10-1 G-Quadruplex-Based Splice Switching as a Therapeutic Approach in Duchenne Muscular Dystrophy

石黒 太郎 (Taro Ishiguro)、岩瀬 遼 (Ryo Iwase)

東京科学大学 脳神経病態学
(Institute of Science Tokyo, Department of Neurology and Neurological Science)

Clinical and characteristics of pheochromocytoma and paraganglioma in the Adolescent and Young Adult generation

豊田 千裕 (Chihiro Toyoda)、武内 大 (Dai Takeuchi)、川部 果南 (Kana Kawabe)、下山 咲 (Saki Shimoyama)、
鳥居 奈央 (Nao Torii)、稲熊 凱 (Gai Inaguma)、山本 美里 (Misato Yamamoto)、尾崎 友理 (Yuri Ozaki)、
杉野 香世子 (Kayoko Sugino)、大畑 麗子 (Reiko Ohata)、一川 貴洋 (Takahiro Ichikawa)、
岩瀬 まどか (Madoka Iwase)、高野 悠子 (Yuko Takano)、菊森 豊根 (Toyone Kikumori)

名古屋大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科

(Department of Breast and Endocrine Surgery, Nagoya University Hospital, Aichi, Japan)

Full-field Stimulus Test in RPE65-retinopathy and RPGR-retinopathy: Establishment of endpoint for ocular gene therapy

藤波 芳^{1,2,3,4,5,6,7,8,9,10} (Kaoru Fujinami)、藤波 (横川) 優^{1,3,7} (Yu Fujinami-Yokokawa)、
鈴木 泰賢¹ (Yasutaka Suzuki)、ファーマー ジェフェリー⁸ (Jeffery Farmer)、山澤 一樹² (Kazuki Yamazawa)、
村上 遥香² (Haruka Murakami)、井上 沙聡² (Satomi Inoue)、松永 達雄^{2,9} (Tatsuo Matsunaga)、
角田 和繁¹⁰ (Kazushige Tsunoda)

- 1 東京医療センター・臨床研究センター 視覚研究部・視覚生理学研究室
(Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2 東京医療センター遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 3 ロンドン大学眼科研究所
(Department of Genetics, UCL Institute of Ophthalmology, London, UK)
- 4 モアフィールド眼科病院
(Moorfields Eye Hospital, London, UK)
- 5 慶應義塾大学医学部眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻生物学講座
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 7 慶應義塾大学医学部医療政策管理学教室
(Department of Health Policy and Management, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 8 ダイアグノーシス
(Diagnosys LLC, MA, USA)
- 9 東京医療センター・臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan; Medical Genetics Center, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 10 東京医療センター・臨床研究センター 視覚研究部
(Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

Development of an artificial antisense oligonucleotide (ASO) based therapeutics for treating trichothiodystrophy (TTD)

中沢 由華^{1,2,3} (Yuka Nakazawa)、琳 葉^{1,2} (Ye Lin)、加藤 香奈² (Kana Kato)、嶋田 繭子² (Mayuko Shimada)、
荻 朋男^{2,3,4,5} (Tomoo Ogi)

- 1 名古屋大学大学院 医学系研究科 分子遺伝学
(Department of Molecular Genetics, Center for Neurological Diseases and Cancer, Nagoya University Graduate School of Medicine, 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 (RIeM), Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 3 One Medicine 創薬シーズ開発・育成研究教育拠点 (COMIT)
(Center for One Medicine Innovative Translational Research (COMIT), Gifu University Institute for Advanced Study, Gifu, Japan)
- 4 名古屋大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 5 糖鎖生命コア研究所 (iGCORE)
(Division of Molecular Physiology and Dynamics, Institute for Glyco-core Research (iGCORE), Tokai National Higher Education and Research System, Nagoya, Japan)

Poster Session 2-11 Bioinformatics / Statistical Genetics

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Friday, December 19 17:50 ～ 18:50
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-11-1 PanelSearch: A Flexible Gene Panel System for Rare Disease Diagnostics

申 在紋¹ (Jaemoon Shin)、山口 敦子² (Atsuko Yamaguchi)、川嶋 実苗¹ (Minae Kawashima)、
才津 浩智³ (Hiroto Saito)、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)

P2-11-2 Immunological Characterization towards Immunotherapy Response of Highly Immune-Infiltrated Soft Tissue Sarcoma

朱 心毅¹ (Xinyi Zhu)、Artem Lysenko¹、角田 達彦^{1,2} (Tatsuhiko Tsunoda)

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

P2-11-3 Genetic Risk Prediction of Osteoporosis Using BMD Polygenic Scores, and Modifying Effects of Environmental Risk Factors

山崎 弥生 (Yayoi Otsuka-Yamasaki)、須藤 洋一 (Yoichi Sutoh)、八谷 剛史 (Tsuyoshi Hachiya)、
中尾 元基 (Motoki Nakao)、美辺 詩織 (Shiori Minabe)、小巻 翔平 (Shohei Komaki)、大桃 秀樹 (Hideki Ohmomo)、
佐々木 真理 (Makoto Sasaki)、清水 厚志 (Atsushi Shimizu)

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
(Iwate Medical Megabank Org. Iwate Medical Univ. Iwate, Japan)

P2-11-4 GWASLab: A Python package for processing and visualizing GWAS summary statistics

賀 云野¹ (Yunye He)、小井土 大¹ (Masaru Koido)、新森 友香² (Yuka Shimmori)、竹内 耀平¹ (Yohei Takeuchi)、
鎌谷 洋一郎^{1,2} (Yoichiro Kamatani)

- 1 東京大学 新領域創成科学研究科 複雑形質ゲノム解析分野
(Laboratory of Complex Trait Genomics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医科学研究所
(The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P2-11-5 Exploring novel epilepsy-causing genes using network propagation approach

原 大樹¹ (Taiki Hara)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、内山 由理^{1,2} (Yuri Uchiyama)、
土田 奈緒美^{1,2} (Naomi Tsuchida)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamaoka)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、
藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、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)

P2-11-6

Heterogeneous Endotypes of Eosinophilic CRSwNP in Nasal Tissue and Brushing Samples

廣田 朝光¹ (Tomomitsu Hirota)、中島 大輝^{1,2} (Daiki Nakashima)、森 恵莉² (Eri Mori)、
中山 次久³ (Tsuguhisa Nakayama)、佐藤 洋平^{1,4} (Yohei Sato)、井上 なつき⁵ (Natsuki Inoue)、
吉川 衛⁵ (Mamoru Yoshikawa)、鴻 信義² (Nobuyoshi Otori)、小島 博己² (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)
- 3 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, Shimotsuga-gun, Tochigi, Japan)
- 4 福井大学学術研究院医学系部門 耳鼻咽喉科・頭頸部外科学 (免疫・アレルギー研究ユニット)
(Immunology and Allergy Research Unit, Division of Otorhinolaryngology, Head & Neck Surgery, Faculty of Medicine, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 5 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)

P2-11-7

Comprehensive Analysis of Characteristics of Multi-Nucleotide Variants (MNV) in the Japanese Population

安田 千七^{1,2} (Chinatsu Yasuda)、尾崎 遼¹ (Haruka Ozaki)

- 1 筑波大学 医学医療系 生命医科学域 バイオインフォマティクス研究室
(Bioinformatics Laboratory, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2 筑波大学 生命環境学群 生物学類
(Biological Sciences, Life and Environmental Sciences, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)

P2-11-8

Why Are Minor Alleles More Likely to Be Detected as Risk Alleles in GWAS?

城戸 隆 (Takashi Kido)
帝京大学
(Teikyo University)

Poster Session 2-12 Functional Genomics

日 時: 12月19日 (金) 17:50 ~ 18:50
会 場: ポスター会場2 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 315)
Date : Friday, December 19 17:50 ~ 18:50
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-12-1

Gb3 accumulation in cells related to mechanisms of impairment and function interaction

桐林 和代¹ (Kazuyo Kiribayashi)、梅津 知宏² (Tomohiro Umezu)、洪 台勲² (Taehun Hong)、
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)

P2-12-2

Consideration of sequence variant classification about the transition to Sequence Variant Interpretation Guideline v4.0

濱野 裕太 (Yuta Hamano)、構 奈央 (Nao Kamae)、笠松 志穂 (Siho Kasamatsu)、杉本 卓也 (Takuya Sugimoto)、
溝口 美佳 (Mika Mizoguti)、南 佐和子 (Sawako Minami)
和歌山県立医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Wakayama Medical University Hospital)

P2-12-3**Gene expression analysis in MLC1-null cell-lines created by genome editing**

三宮 直子^{1,2} (Naoko Sangu)、青木 由以子^{2,3} (Yuiko Aoki)、下島 圭子^{2,4} (Keiko Shimojima)、
山本 俊至^{2,3} (Toshiyuki Yamamoto)

- 1 東京女子医科大学 顎口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医学系専攻遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 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, Tokyo, Japan)

Poster Session 2-13 Genetic Counseling 2

日 時：12月19日（金） 17:50 ～ 18:50

会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）

Date : Friday, December 19 17:50 ～ 18:50

Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P2-13-1**An apparently benign synonymous variant causes Menkes disease by aberrant splicing**

若林 寛子^{1,2} (Hiroko Wakabayashi)、松本 歩^{2,3} (Ayumi Matsumoto)、永井 康平³ (Kohei Nagai)、
宮内 彰彦³ (Akihiko Miyauchi)、トゥムルバータル スブド² (Suud Tumurbaatar)、
東邦 康智^{2,4} (Yasutomi Higashikuni)、田中 学⁵ (Manabu Tanaka)、大橋 博文⁶ (Hirofumi Ohashi)、
村松 一洋³ (Kazuhiro Muramatsu)、田島 敏広³ (Toshihiro Tajima)、坂東 政司¹ (Masashi Bando)、
松村 貴由^{2,4} (Takayoshi Matsumura)、小坂 仁³ (Hitoshi Osaka)

- 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 心血管・遺伝学研究部
(Division of Cardiovascular and Genetic Research, 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)
- 4 自治医科大学 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 5 埼玉県立小児医療センター 総合診療科
(Division of General Pediatrics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 6 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)

P2-13-2**The Status of Genetic Testing and Genetic Counseling for MODY at Our Institution**

佐藤 裕子¹ (Yuko Sato)、田中 慧^{2,3} (Satoshi Tanaka)、清水 舞¹ (Mai Shimizu)、山本 俊至¹ (Toshiyuki Yamamoto)、
岩崎 直子^{1,2,3,4} (Naoko Iwasaki)

- 1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 2 東京女子医科大学糖尿病・代謝内科学分野
(Diabetes and Metabolism, School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)
- 3 東京女子医科大学総合医研究所
(Tokyo Women's Medical University Institute of Integrated Medical Sciences)
- 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・代謝内科
(Division of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Tokyo Women's Medical University Yachiyo Medical Center)

P2-13-3**Current operation of JaSMIn (Japan Registration System for Metabolic and Inherited Diseases)**

津島 智子^{1,2,3} (Satoko Tsushima)、大森 麻純² (Masumi Omori)、藤岡 泰子² (Taiko Fujioka)、
小林 正久^{2,4} (Masahisa Kobayashi)、小須賀 基通^{2,3} (Motomichi Kosuga)

- 1 国立成育医療研究センター 看護部 専門看護室
(Nursing Department, Specialist Nursing Office, National Center for Child Health and Development)
- 2 日本先天代謝異常学会 患者登録委員会
(Committee for Patient Registration, Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases)
- 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)
- 4 東京慈恵会医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine)

P2-13-4**Temporal Trends and Institutional Framework of BRCA Genetic Testing in Breast Cancer Care in a Single Japanese Center**

松浦 一生¹ (Kazuo Matsuura)、榊原 彩花¹ (Ayaka Sakakibara)、一瀬 友希¹ (Yuki Ichinose)、藤本 章博¹ (Akihiro Fujimoto)、貫井 麻未¹ (Asami Nukui)、浅野 彩¹ (Aya Asano)、島田 浩子¹ (Hiroko Shimada)、大原 正裕¹ (Masahiro Ohara)、石黒 洋¹ (Hiroshi Ishiguro)、大崎 昭彦¹ (Akihiko Osaki)、佐伯 俊昭¹ (Toshiaki Saeki)、吉田 裕之² (Hiroyuki Yoshida)

- 1 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)
- 2 埼玉医科大学国際医療センター 婦人腫瘍科
(Department of Gynecologic Oncology, Saitama Medical University International Medical Center)

P2-13-5**Challenges in long-term follow-up of MEN patients and at-risk relatives: A retrospective study at a single institution**

三浦 彩奈^{1,2} (Ayana Miura)、岩久 建志³ (Takeshi Iwaku)、隅田 健太郎^{1,2} (Kentaro Suda)、石川 亜貴^{1,2} (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋^{1,2,4} (Akihiro Sakurai)

- 1 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital)
- 2 札幌医科大学医学部 ゲノム予防講座 臨床ゲノム学分野
(Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)
- 3 医療法人社団甲仁会 さっぽろ甲状腺診療所
(Sapporo Thyroid Clinic, Kohjin-kai Medical Corporation)
- 4 カレス記念病院 ゲノム医療センター
(Center for Genomic Medicine, Caress Memorial Hospital)

P2-13-6**Genetic Counseling in Two Cases Initially Diagnosed with PWS but Confirmed as Angelman Syndrome by Methylation PCR**

井上 佳世 (Kayo Inoue)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、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, Osaka, Japan)

P2-13-7**Evaluation of the risk of contralateral breast cancer using BRCA-CRISK in breast cancer patients**

吉村 章代^{1,2} (Akiyo Yoshimura)、高磯 伸枝² (Nobue Takaiso)、服部 正也¹ (Masaya Hattori)、小谷 はるる¹ (Haruru Kotani)、片岡 愛弓¹ (Ayumi Kataoka)、秋田 由美子¹ (Yumiko Akita)、遠藤 由香¹ (Yuka Endo)、小牧 里恵¹ (Rie Komaki)、安東 美の里¹ (Minoru Antou)、小川 莉佳子¹ (Rikako Ogawa)、中澤 綾¹ (Aya Nakazawa)、井本 逸勢^{2,3} (Issei Imoto)、原文 文堅¹ (Fumikata Hara)

- 1 愛知県がんセンター 乳腺科
(Department of Breast Oncology, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan)
- 2 愛知県がんセンター リスク評価室
(Risk Assessment Unit, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan)
- 3 愛知県がんセンター 研究所
(Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)

Barriers to Genetic Counseling and Cascade Testing After Comprehensive Genomic Profiling: A Single-Center Study in Japan

和田里 章悟¹ (Shogo Watari)、栗原 侑生¹ (Yuki Kurihara)、徳永 素¹ (Moto Tokunaga)、窪田 理沙¹ (Risa Kubota)、久住 倫宏¹ (Norihito Kusumi)、市川 孝治¹ (Takaharu Ichikawa)、津島 知靖¹ (Tomoyasu Tsushima)、神農 陽子² (Yoko Shinno)、万波 智彦³ (Tomohiko Mannami)、野上 智弘⁴ (Tomohiro Nogami)、田頭 尚士⁵ (Hisashi Tagashira)、山下 睦子⁶ (Mutsuko Yamashita)、平沢 晃⁷ (Akira Hirasawa)、角南 一貴⁸ (Kazutaka Sunami)

- 1 国立病院機構 岡山医療センター 泌尿器科
(Department of Urology, NHO Okayama Medical Center, Okayama, Japan)
- 2 国立病院機構 岡山医療センター 病理診断科
(Department of Pathology, NHO Okayama Medical Center)
- 3 国立病院機構 岡山医療センター 消化器内科
(Department of Gastroenterology, NHO Okayama Medical Center)
- 4 国立病院機構 岡山医療センター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, NHO Okayama Medical Center)
- 5 国立病院機構 岡山医療センター 薬剤部
(Department of Pharmacy, NHO Okayama Medical Center)
- 6 国立病院機構 岡山医療センター がん相談室
(Cancer Supportive Care Center, NHO Okayama Medical Center)
- 7 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療学分野
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)
- 8 国立病院機構 岡山医療センター 血液内科
(Department of Hematology, NHO Okayama Medical Center)

BRCA1/2 Genetic Testing at Our Facility

柴田 万祐子 (Mayuko Shibata)、桑原 万友香 (Mayuka Kuwabara)、服部 明恵 (Akie Hattori)

岐阜市民病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Gifu Municipal Hospital, Gifu, Japan)

Identifying Regional Challenges for the Promotion of Genetic Medicine: Insights from a Shizuoka Prefecture Survey

末岡 浩^{1,2} (Kou Sueoka)、水口 雄貴^{1,3} (Yuki Mizuguchi)、堀内 泰江¹ (Yasue Horiuchi)、臼井 健¹ (Takeshi Usui)、望月 修^{1,4} (Osamu Mochizuki)、三宅 秀彦^{1,5} (Hidehiko Miyake)、後藤 雄一^{1,6} (Yuichi Goto)

- 1 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health, Graduate School of Public Health, Shizuoka, Japan)
- 2 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)
- 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 いながきレディースクリニック
(Inagaki Ladies Clinic, Shizuoka, Japan)
- 5 お茶の水女子大学
(Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 6 国立国際医療研究センター
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

Adaptation Process in a Family Diagnosed with Hereditary Diffuse Gastric Cancer

瀬川 麻美¹ (Asami Segawa)、大澤 春萌¹ (Harumo Osawa)、山田 英孝² (Hidetaka Yamada)、新村 和也² (Kazuya Shinmura)、岩泉 守哉^{1,3} (Moriya Iwaizumi)

- 1 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, Shizuoka, Japan)
- 2 浜松医科大学 腫瘍病理学講座
(Department of Tumor Pathology, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)
- 3 浜松医科大学医学部附属病院 検査部
(Department of Clinical Laboratories, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan)

P2-13-12 A Case of Challenging Genetic Counseling by The Reverse Cascade Approach for A Family of HBOC

北村 久美子^{1,2} (Kumiko Kitamura)、山本 英喜^{1,3} (Hideki Yamamoto)、二川 摩周^{1,3} (Mashu Futagawa)、三上 豊子^{1,4} (Toyoko Mikami)、梶原 友紀子⁵ (Yukiko Kajiware)、伊藤 充矢⁵ (Mitsuya Itoh)、鎌田 泰彦⁶ (Yasuhiko Kamada)、伊藤 佑奈⁶ (Yuuna Itoh)、坂井 裕樹⁶ (Yuuki Sakai)、築澤 良亮⁶ (Yoshiaki Tsukizawa)、森川 恵司⁶ (Keiji Morikawa)、植田 麻衣子⁶ (Maiko Ueda)、関野 和⁶ (Madoka Sekino)、依光 正枝⁶ (Masae Yorimitsu)、白川 靖博^{1,7} (Yasuhiro Shirakawa)

- 1 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Medicine, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
- 2 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 医療支援センター
(Department of Medical Support Center, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
- 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)
- 4 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
- 5 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgical Oncology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
- 6 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 産科・婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
- 7 地方独立行政法人 広島市立病院機構 広島市立広島市民病院 外科
(Department of Surgery, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)

Poster Session 3-01 Pediatric Genetics 3

日 時：12月20日（土） 14:20 ~ 15:20

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Saturday, December 20 14:20 ~ 15:20

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-01-1 Genotype and Phenotype in children with ADPKD-Related Gene Variants

田中 悠^{1,2} (Yu Tanaka)、長野 智那¹ (China Nagano)、近藤 淳¹ (Atushi Kondo)、木村 裕香¹ (Yuka Kimura)、青山 周平¹ (Shuhei Aoyama)、猪野木 雄太¹ (Yuta Inoki)、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)、貝藤 裕史² (Hiroshi Kaito)、野津 寛大¹ (Kandai Nozu)、森貞 直哉^{1,3} (Naoya Morisada)

- 1 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 2 兵庫県立こども病院 腎臓内科
(Department of Nephrology, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
- 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, Kobe, Japan)

P3-01-2 First Japanese case diagnosed as Kury-Isidor Syndrome with whole exome sequencing analysis

山本 大¹ (Dai Yamamoto)、蒔田 芳男² (Yoshio Makita)、青木 大芽³ (Taiga Aoki)、柳 久美子³ (Kumiko Yanagi)、要 匡³ (Tadashi Kaname)

- 1 市立釧路総合病院
(Department of Pediatrics, Kushiro, 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)
- 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)

P3-01-3 Elucidation of complex structural variants in a patient with split hand/foot malformation using optical genome mapping

榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、成富 研二² (Kenji Naritomi)、要 匡^{1,3} (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 沖縄南部療育医療センター
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Naha, Japan)
- 3 東北大学医学部 次世代小児医療講座
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

P3-01-4

Wiskott-Aldrich Syndrome may be hidden among refractory ITP

大木 弓月¹ (Yuzuki Oki)、尾崎 依里奈³ (Erina Ozaki)、宮本 真知子¹ (Machiko Miyamoto)、
岩本 麻友美¹ (Mayumi Iwamoto)、加賀城 真理¹ (Mari Kagajo)、森谷 京子¹ (Kyoko Moritani)、
石前 峰齊¹ (Minenori Ishimae)、田内 久道² (Hisamichi Tauchi)、江口 真理子¹ (Mariko Eguchi)

- 1 愛媛大学医学部附属病院
(Department of Pediatrics, University of Ehime, Ehime, Japan)
- 2 愛媛大学医学部感染制御学講座
(Department of Infection Control, University of Ehime, Ehime, Japan)
- 3 愛媛大学医学部附属病院総合診療サポートセンター
(Department of Total Medical Support Center, University of Ehime, Ehime, Japan)

P3-01-5

PURA-related neurodevelopmental disorders: A case report and a systematic review on genotype-phenotype correlations

古賀 寛史 (Hiroshi Koga)

国立病院機構別府医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, NHO Beppu Medical Center)

P3-01-6

A Case of Chronic Benign Proteinuria Diagnosed by Reanalysis of Whole-Exome Sequencing Data

滝澤 慶一¹ (Keiichi Takizawa)、堀江 豪² (Go Horie)、小田 洋一郎² (Yoichiro Oda)、藤田 京志³ (Atsushi Fujita)、
松本 直通³ (Naomichi Matsumoto)、張田 豊¹ (Yutaka Harita)

- 1 東京大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2 茅ヶ崎市立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Chigasaki Municipal Hospital, Kanagawa, 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, Kanagawa, Japan)

P3-01-7

A Case of Aberrant RNA Splicing of the L1CAM Gene Revealed by RNA Analysis

原崎 拓真¹ (Takuma Harasaki)、磯貝 真悠¹ (Masaharu Isogai)、宮本 祥子² (Sachiko Miyamoto)、
加藤 光広³ (Mitsuhiro Kato)、米川 貴博⁴ (Takahiro Yonekawa)、中島 光子⁵ (Mitsuko Nakashima)、
才津 浩智² (Hirotomo Saito)

- 1 浜松医科大学 医学部 医学科
(Faculty of Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2 浜松医科大学 医学部 医化学講座
(Biochemistry Department, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3 昭和大学 小児科
(Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4 三重大学大学院医学系研究科 臨床医学系講座 小児科学
(Department of Pediatrics, Mie University Graduate School of Medicine, Mie, Japan)
- 5 佐賀大学 医学部附属病院 皮膚科
(Department of Dermatology, Saga University Hospital, Saga, Japan)

P3-01-8

Whole-exome sequencing analysis of idiopathic short stature: elucidation of genetic mechanisms underlying short stature

鞆嶋 有紀¹ (Yuki Kawashima-Sonoyama)、甲斐 政親² (Masachika Kai)、足立 香織³ (Kaori Adachi)、
永松 扶紗⁴ (Fusa Nagamatsu)、中村 千鶴子⁵ (Chizuko Nakamura)、柴崎 拓実⁶ (Takumi Shibasaki)、
足立 夏帆⁷ (Natsuho Adachi)、田中 裕之⁷ (Hiroyuki Tanaka)、和田 啓介¹ (Keisuke Wada)、
小林 弘典⁸ (Hironori Kobayashi)、竹谷 健¹ (Takeshi Taketani)

- 1 島根大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine, Izumo, Japan)
- 2 鳥取大学技術部化学・バイオ生命部門
(Division of Chemistry and Biotechnology, Technical Department, Tottori University)
- 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)
- 4 熊本大学病院小児科
(Department of Pediatrics, Kumamoto University Hospital)
- 5 長野県立こども病院 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, Nagano Children's Hospital)
- 6 信州大学医学部小児医学教室
(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine)
- 7 東京大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital)
- 8 島根大学医学部附属病院検査部
(Department of Laboratory Medicine, Shimane University Hospital)

Detection of a Germline Mosaic *UNC13A* Variant by Nanopore-Based Amplicon Deep Sequencing

齊藤 鈴蘭¹ (Suzuran Saito)、興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、呉 榮福² (Lock Hock Ngu)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、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 (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 Department of Genetics, Kuala Lumpur Hospital, Kuala Lumpur, Malaysia
- 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)

Clinical applications and outcomes of chromosomal microarray analysis in Nagasaki University Hospital

原口 康平¹ (Kohei Haraguchi)、本川 未都里¹ (Midori Motokawa)、里 龍晴¹ (Tatsuharu Sato)、松田 理子² (Riko Matsuda)、柏原 由紀乃² (Yukino Kashiwabara)、高尾 真未² (Mami Takao)、三嶋 博之³ (Hiroyuki Mishima)、吉浦 孝一郎³ (Koh-ichiro Yoshiura)、伊達木 澄人³ (Sumito Dateki)

- 1 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 2 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
- 3 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

A Dual diagnosis of *GCK-MODY* and *LOXHD1*-related congenital hearing loss

須田 峻平¹ (Shunpei Suda)、小針 靖子^{1,2,3} (Yasuko Kobari)、高野 洋子¹ (Yoko Takano)、大津 義晃² (Yoshiaki Ohtsu)、西條 直也⁴ (Naoya Saijo)、鈴木 智尚⁴ (Tomohisa Suzuki)、高山 順^{3,4} (Jun Takayama)、呉 繁夫^{4,5} (Shigeo Kure)、菊池 敦生^{5,6} (Atsuo Kikuchi)、田宮 元^{3,4} (Gen Tamiya)、滝沢 琢巳² (Takumi Takizawa)

- 1 伊勢崎市民病院小児科
(Department of Pediatrics, Isesaki Municipal Hospital)
- 2 群馬大学大学院医学系研究科小児科学分野
(Department of Pediatrics, Guma University Graduate School of Medicine)
- 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分野
(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine)
- 4 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)
- 5 宮城県立こども病院
(Miyagi Children's Hospital)
- 6 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)

A Japanese Child with 3MC Syndrome and Severe Bilateral Ocular Anomalies Due to Compound *COLEC11* Variants

片岡 待子¹ (Machiko Kataoka)、斎藤 洋子¹ (Yoko Saito)、黒田 友紀子¹ (Yukiko Kuroda)、永井 康貴¹ (Koki Nagai)、西川 智子¹ (Tomoko Nishikawa)、立岡 瑠璃子¹ (Ruriko Tachioka)、成戸 卓也² (Takuya Naruto)、浅野 みづ季³ (Mizuki Asano)、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
(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 Center, Kanagawa Children's Medical Center, Japan)
- 3 神奈川県立こども医療センター 眼科
(Division of Ophthalmology, Kanagawa Children's Medical Center, Japan)

P3-01-13 Mosaic tetrasomy for DSCR identified by buccal mucosa FISH in a male with Down syndrome phenotype

福島 美夢^{1,2} (Miyu Fukushima)、蓮見 健太^{1,2} (Kenta Hasumi)、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)、
別所 奈美³ (Nami Bessho)、正井 慧³ (Kei Masai)、来住 美和子³ (Miwako Kizumi)、大場 大樹³ (Daiju Oba)、
戸坂 駿平⁴ (Shunpei Tosaka)、松井 健⁴ (Takeshi Matsui)、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 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 Medical Center, Saitama, Japan)
- 3 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)
- 4 LSIメディエンス 遺伝子検査室 染色体グループ
(LSI Medience Corporation)

P3-01-14 In-Hospital Rapid Whole Exome Sequencing Diagnosis for Critically Ill Children at Saitama Childrens Medical Center

蓮見 健太^{1,2} (Kenta Hasumi)、福島 美夢^{1,2} (Miyu Fukushima)、小田 小百合^{1,2} (Sayuri Oda)、
蔵光 寛行^{1,2} (Hiroyuki Kuramitsu)、小山 真弘² (Masahiro Koyama)、正井 慧³ (Kei Masai)、
別所 奈美³ (Nami Bessho)、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 Childlen's Medical Center, Saitama, Japan)

Poster Session 3-02 Cancer Genetics 3

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date：Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20

Room：Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-02-1 A case report of HBOC developed therapy-related acute myeloid leukemia after adjuvant chemotherapy

稲垣 裕一郎^{1,2} (Yuichiro Inagaki)、有馬 順子³ (Junko Arima)、杉浦 記弘⁴ (Norihiko Sugiura)、
二宮 加歩子⁵ (Kahoko Ninomiya)

- 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)
- 5 安城更生病院 臨床心理室
(Division of Clinical Psychology, Anjo Kosei Hospital)

Current status of Lynch syndrome screening Across Multiple Departments in our hospital

赤羽 慎太郎^{1,2} (Shintaro Akabane)、新津 宏明² (Hiroaki Niitsu)、中原 輝² (Hikaru Nakahara)、利田 明日香² (Asuka Toshida)、古宇 家正³ (Iemasa Kou)、関野 陽平⁴ (Yohei Sekino)、山口 瑞生¹ (Mizuki Yamaguchi)、田口 和浩¹ (Kazuhiro Taguchi)、矢野 琢也¹ (Takuya Yano)、奥田 浩¹ (Hiroshi Okuda)、下村 学¹ (Manabu Shimomura)、阪埜 浩司³ (Koji Banno)、日向 信之⁴ (Nobuyuki Hinata)、赤木 究⁵ (Kiwamu Akagi)、大段 秀樹¹ (Hideki Ohdan)、檜井 孝夫² (Takao Hinoi)

- 1 広島大学病院 消化器・移植外科
(Department of Gastroenterological and Transplant Surgery, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学病院 ゲノム医療センター・遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 広島大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4 広島大学病院 泌尿器科
(Department of Urology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 5 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)

Remarkable Response to Platinum-based Regimen in HBOC-related Recurrent Hilar Cholangiocarcinoma

土元 香菜子^{1,2} (Kanao Tsuchimoto)、石垣 和祥¹ (Kazunaga Ishigaki)、秋山 奈々⁴ (Nana Akiyama)、福田 晃史郎³ (Koshiro Fukuda)、佐藤 靖祥¹ (Yasuyoshi Sato)、渡邊 広祐⁴ (Kousuke Watanabe)、高原 楠晃³ (Naminatsu Takahara)、鹿毛 秀宣⁵ (Hidenori Kage)、織田 克利⁴ (Katsutoshi Oda)、朴 成和⁶ (Narikazu Boku)、藤城 光弘^{1,3} (Mitsuhiro Fujishiro)

- 1 東京大学医学部附属病院 臨床腫瘍科
(Department of Clinical Oncology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 東京大学医学部附属病院 総合研修センター
(Professional Development Center, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京大学医学部附属病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 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, Tokyo, Japan)
- 5 東京大学医学部附属病院 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6 東京大学医科学研究所附属病院 腫瘍・総合内科
(Department of Oncology and General Medicine, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

The usefulness of comprehensive genome profiling test in screening of Lynch syndrome

山口 瑞生¹ (Mizuki Yamaguchi)、赤羽 慎太郎¹ (Shintaro Akabane)、新津 宏明² (Hiroaki Niitsu)、中原 輝² (Hikaru Nakahara)、利田 明日香² (Asuka Toshida)、田口 和浩¹ (Kazuhiro Taguchi)、矢野 琢也¹ (Takuya Yano)、佐伯 吉弘¹ (Yoshihiro Saeki)、奥田 浩¹ (Hiroshi Okuda)、下村 学¹ (Manabu Shimomura)、仙谷 和弘³ (Kazuhiro Sentani)、赤木 究⁴ (Kiwamu Akagi)、大段 秀樹¹ (Hideki Ohdan)、檜井 孝夫² (Takao Hinoi)

- 1 広島大学病院 消化器・移植外科
(Department of Gastroenterological and Transplant Surgery, Graduate School of Biomedical and Health Science, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 2 広島大学病院 ゲノム医療センター・遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3 広島大学大学院医系科学研究科 分子病理学
(Department of Molecular Pathology, Graduate School of Biomedical and Health Science, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
- 4 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)

Challenges in Genetic Counseling for Secondary Findings in Tumor Profiling at Shizuoka General Hospital

樽林 歩美¹ (Fumi Kurebayashi)、堀内 泰江^{1,3} (Yasue Horiuchi)、高林 直輝^{1,2} (Naoki Takabayashi)、和田 侑夏^{1,2} (Yuka Wada)、多久 佳成^{1,4} (Keisei Taku)、臼井 健^{1,3} (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 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health)
- 4 静岡県立総合病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan)

Genetic Management of PGPV/PGV Identified by Comprehensive Genomic Profiling: A Retrospective Analysis

河村 美由紀^{1,2} (Miyuki Kawamura)、松本 光史^{1,2} (Koji Matsumoto)、藤崎 素子² (Motoko Fujisaki)、佐古 友希² (Yuki Sako)、森田 充紀^{1,2} (Mitsunori Morita)、須藤 洋崇² (Hiroataka Suto)、境 秀樹^{1,2} (Hideki Sakai)、尾上 琢磨^{1,2} (Takuma Onoe)、池内 香子^{1,2} (Kyoko Ikeuchi)、日下 咲^{1,3} (Saki Hinoshita)、後藤 里沙¹ (Risa Goto)、松谷 サディア¹ (Sadia Matsutani)、菅原 宏美¹ (Hiromi Sugawara)、田邊 昌平^{1,4} (Shohei Tanabe)、荻本 圭祐^{1,4} (Keisuke Ogimoto)、澁谷 剛志^{1,4} (Takashi Shibutani)、田根 香織^{1,5} (Kaori Tane)、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, Hyogo, Japan)
- 2 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Hyogo, Japan)
- 3 兵庫県立がんセンター 看護部
(Division of Nursing, 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)

Detection of Lynch Syndrome Based on MMR Immunohistochemistry as a Companion Diagnostic: Analysis of 762 Cases

原田 理奈¹ (Rina Harada)、浄住 佳美¹ (Yoshimi Kiyozumi)、東川 智美¹ (Satomi Higashigawa)、石原 恵依子¹ (Eiko Ishihara)、堀内 泰江^{1,2} (Yasue Horiuchi)、塩見 明生³ (Akio Shiomi)、松林 宏行¹ (Hiroyuki Matsubayashi)

- 1 静岡県立静岡がんセンター ゲノム医療推進部
(Division of 1Genetics Medicine Promotion, Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)
- 2 静岡県立静岡がんセンター 研究所
(Research Institute, Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)
- 3 静岡県立静岡がんセンター 大腸外科
(Division of Colon and Rectal Surgery, Shizuoka Cancer Center, Shizuoka, Japan)

Current status of *BRCA* genetic testing for early-stage breast cancer patients at our hospital

青木 麻由¹ (Mayu Aoki)、田邊 恵子¹ (Keiko Tanabe)、中澤 祐子¹ (Yuuko Nakazawa)、荻野 美里¹ (Misato Ogino)、尾林 紗弥香¹ (Sayaka Obayashi)、小澤 厚志² (Atsushi Ozawa)

- 1 群馬大学医学部附属病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Gunma University Hospital, Gunma, Japan)
- 2 群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetics, Gunma University Hospital, Gunma, Japan)

Tumor immunological feature and prognosis in *BRCA* pathological variants positive breast cancer

荻澤 佳奈¹ (Kana Ogisawa)、平田 眞裕子¹ (Mayuko Hirata)、八百 彩圭¹ (Ayaka Yao)、中田 景¹ (Kei Nakata)、西川 真理子¹ (Mariko Nishikawa)、幸地 あすか¹ (Asuka Kouchi)、菅原 里花¹ (Rika Sugawara)、高田 晃次¹ (Kouji Takada)、田内 幸枝¹ (Yukie Tauchi)、木下 春人¹ (Haruhito Kinoshita)、森崎 珠美¹ (Tamami Morisaki)、小野 智愛² (Chie Ono)、藤原 有基² (Yuuki Fujiwara)、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
(Department of Breast Surgical Oncology, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 2 臨床遺伝学
(Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)
- 3 癌分子病態制御学
(Department of Molecular Oncology and Therapeutics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine)

Changes in Variant Classification in Genetic Testing for Oncology: A Single-Institution Study

小野 寿子^{1,2} (Hisako Ono)、長滝谷 芳恵¹ (Yoshie Nagatakidani)、白川 敦史¹ (Atsushi Shirakawa)

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

P3-02-11 Genetic analysis using whole exome sequencing in sisters with early onset breast cancer

加藤 慎也^{1,2} (Shinya Katoh)、細川 優子³ (Yuko Hosokawa)、綿引 麻那³ (Mana Watahiki)、
矢本 香織⁴ (Kaori Yamoto)、才津 浩智⁴ (Hirotomo Saitsu)、森 弘樹^{2,5} (Hiroki Mori)、緒方 勤^{2,6} (Tsutomu Ogata)

- 1 浜松医療センター 患者支援センター
(Patient Support Center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu Japan)
- 2 浜松医療センター ゲノム診療センター
(Genome Center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
- 3 浜松医療センター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
- 4 浜松医科大学 医学部医学科医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5 浜松医療センター 病理診断科
(Department of Diagnostic Pathology, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)
- 6 浜松医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

P3-02-12 Comparative analysis of secondary findings in comprehensive genome profiling between tissue and blood samples

藤原 拓海^{1,2} (Takumi Fujiwara)、奥川 喜永¹ (Yoshinaga Okugawa)、北嶋 貴仁¹ (Takahito Kitajima)、
花本 良¹ (Ryo Hanaki)、橋詰 令太郎¹ (Ryotaro Hashizume)、今井 裕¹ (Hiroshi Imai)、池尻 誠¹ (Makoto Ikejiri)、
水野 聡朗¹ (Toshiro Mizuno)、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 呼吸器内科学講座
(Department of Pulmonary and Critical Care Medicine, Mie University Faculty and Graduate School of Medicine, Mie, Japan)

P3-02-13 Current status of RRSO in our hospital and considerations on the decision to conduct RRSO

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

P3-02-14 High-Resolution Detection of TP53 Deletions Using Electronic Genome Mapping

Shuk Shukor¹、Yang Zhang²、Sangjun Lee³、Hanae Sugiura¹、Anna Lozar²、Lily Nasanovsky⁴、
Pasko Lee³、Erika Headrick⁵、Kyoko Roberts¹、Jefferson Chan³

- 1 Hitachi High-Tech America, San Diego, USA
- 2 Nabsys, San Diego, USA
- 3 University of California Irvine (UCI), Irvine, USA
- 4 Nabsys, Los Angeles, USA
- 5 Nabsys, Pensacola, USA

P3-02-15 Genetic panel testing for gastrointestinal cancer and response to secondary findings

室田 文子^{1,2} (Ayako Murota)、石川 亜貴¹ (Aki Ishikawa)、隅田 健太郎¹ (Kentarou Suda)、
真里谷 奨^{1,3} (Tasuku Mariya)

- 1 札幌医科大学 遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 2 札幌医科大学消化器内科学講座
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)
- 3 札幌医科大学産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynaecology, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan)

P3-02-16 A Case of Endometrial Cancer Diagnosed between Scheduled Surveillance Visits in a Woman with Lynch Syndrome

堤 春香¹ (Haruka Tsutsumi)、志鎌 あゆみ¹ (Ayumi Shikama)、尾野 香織¹ (Kaori Ono)、
天神林 友梨¹ (Yuri Tenjimbayashi)、秋山 梓¹ (Azusa Akiyama)、中尾 砂理¹ (Sari Nakao)、
小林 佑介¹ (Yusuke Kobayashi)、水口 剛雄¹ (Takeo Minaguchi)、諸隈 史香² (Fumika Morokuma)、
有田 美和² (Miwa Arita)、野口 恵美子² (Emiko Noguchi)、佐藤 豊実¹ (Toyomi Satoh)

- 1 筑波大学医学医療系 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2 筑波大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Medical Genetics, University of Tsukuba Hospital, Ibaraki, Japan)

Poster Session 3-03 Neuromuscular Disorders

日 時：12月20日（土） 14:20 ~ 15:20

会 場：ポスター会場1（パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302）

Date : Saturday, December 20 14:20 ~ 15:20

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-03-1 Genetic analysis of VPS13C in Japanese Parkinson's disease

吉野 浩代¹ (Hiroyo Yoshino)、李 元哲^{2,3} (Yuanzhe Li)、石川 景一^{2,4} (Kei-Ichi Ishikawa)、
船山 学^{1,2} (Manabu Funayama)、西岡 健弥⁵ (Kenya Nishioka)、服部 信孝^{1,2,3,4,6} (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)
- 2 順天堂大学 医学部 神経学講座
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Juntendo University)
- 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)
- 4 順天堂大学大学院 医学研究科 ゲノム・再生医療センター
(Center for Genomic and Regeneration Medicine, Graduate School of Medicine, Juntendo University)
- 5 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)
- 6 理化学研究 脳神経科学研究センター
(Neurodegenerative Disorders Collaborative Laboratory, RIKEN Center for Brain Science)

P3-03-2 Analysis of the clinical characteristics and novel variations in 21 cases with IQSEC2-related intellectual development disorder

Xiaozhen Song, Fang Yuan, Xiaojun Tang, Xiaoping Lan, Wuhen Xu, Man Xiao, Xuqin Chen, Yongchen Yang, Wenhao Weng, Shengnan Wu

Shanghai Children's Hospital, Shanghai, China

P3-03-3 A 12-year-old girl with a novel ITGA7 homozygous variant with ankle flexion limitation as the primary symptom

下村 里奈^{1,2} (Rina Shimomura)、木原 祐希² (Yuki Kihara)、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 圭子³ (Keiko Yamamoto Shimojima)、石垣 景子² (Keiko Ishigaki)、永田 智² (Satoru Nagata)、
山本 俊至^{1,4} (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
(Department of 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)

P3-03-4 Genomic analysis of the SMN1 gene region in patients with clinically diagnosed spinal muscular atrophy

加藤 環¹ (Tamaki Kato)、横村 守¹ (Mamoru Yokomura)、大澤 裕² (Yutaka Osawa)、松尾 憲典³ (Kensuke Matsuo)、
久保 裕二¹ (Yuji Kubo)、本間 泰平⁴ (Taihei Honma)、齋藤 加代子¹ (Kayoko Saito)

- 1 東京女子医科大学
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)
- 2 川崎医科大学神経内科
(Department of Neurology, Kawasaki Medical School)
- 3 京都田辺中央病院小児科
(Division of Pediatrics, Kyoto Tanabe Central Hospital)
- 4 バイオジェン・ジャパン
(Biogen Japan Ltd.)

A Targeted Nanopore Long-Read Sequencing Panel for the Molecular Diagnosis of Familial Adult Myoclonic Epilepsy

浦部 陽香¹ (Haruka Urabe)、三橋 里美² (Satomi Mitsuhashi)、大田 健太郎¹ (Kentaro Ohta)、中島 孝¹ (Takashi Nakajima)、藤中 秀彦³ (Hidehiko Fujinaka)、後藤 清恵³ (Kiyoe Goto)、佐藤 晶¹ (Aki Sato)

- 1 国立病院機構新潟病院 脳神経内科
(Department of Neurology, NHO Niigata National Hospital, Niigata, Japan)
- 2 聖マリアンナ医科大学脳神経内科
(Department of Neurology, St. Marianna University)
- 3 国立病院機構新潟病院 遺伝診療科
(Department of Genetics, NHO Niigata National Hospital)

Difficult genetic diagnosis of autosomal dominant leukodystrophy due to lamin B1 upstream deletion - A case report

安田 怜¹ (Rei Yasuda)、水田 依久子¹ (Ikuko Mizuta)、笠井 高士¹ (Takashi Kasai)、吉田 誠克¹ (Tomokatsu Yoshida)、尾原 知行¹ (Tomoyuki Ohara)、徳田 雄市² (Yuichi Tokuda)、中野 正和² (Masakazu Nakano)、田代 啓² (Kei Tashiro)、水野 敏樹¹ (Toshiki Mizuno)

- 1 京都府立医科大学大学院医学研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2 京都府立医科大学 ゲノム医科学
(Department of Genomic Medical Sciences, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

Association between white matter hyperintensity volume and NOTCH3 rare variants in the general population in Japan

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)、渡邊 細見 明子¹ (Akiko Watanabe-Hosomi)、山崎 弥生^{3,4} (Yayoi Otsuka-Yamasaki)、麦倉 俊司⁵ (Shunji Mugikura)、木下 賢吾⁶ (Kengo Kinoshita)、平良 摩紀子^{6,7} (Makiko Taira)、森 菜緒子⁵ (Naoko Mori)、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⁶ (Masayuki Yamamoto)、佐々木 真理^{2,4} (Makoto Sasaki)、布施 昇男⁶ (Nobuo Fuse)、水野 敏樹¹ (Toshiki Mizuno)

- 1 京都府立医科大学 脳神経内科学
(Dept. 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
(Dept. of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Japan)
- 7 順天堂大学 医学部 神経学講座
(Dept. of Neurology, Faculty of Medicine, Juntendo University, Japan)

Genetic evaluation of 26 suspected Japanese BAFME cases negative for TTTCA repeats in SAMD12 by repeat-primed PCR

松川 美穂^{1,2} (Miho Matsukawa)、石浦 浩之³ (Hiroyuki Ishiura)、松川 敬志¹ (Takashi Matsukawa)、戸田 達史⁴ (Tatsushi Toda)、辻 省次^{1,5} (Shoji Tsuji)

- 1 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)
- 2 東京大学医学部附属病院職員等健康相談室
(Staff Wellness Consulting Room, The University of Tokyo Hospital, 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講座
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
- 4 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)
- 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, Chiba, Japan)

P3-03-9**Dentatorubral pallidoluysian atrophy (DRPLA) in Japan: real-world data based on J-CAT**

高橋 祐二¹ (Yuji Takahashi)、伊達 英俊³ (Hidetoshi Date)、濱 由香² (Yuka Hama)、
水澤 英洋⁴ (Hidehiro Mizusawa)、運動失調症の患者レジストリ⁵ (Japan Consortium of Ataxias (J-CAT))

- 1 国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科診療部
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, 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, Kodaira, 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, Japan)
- 4 国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan)
- 5 J-CAT
(Japan Consortium of Ataxias)

P3-03-10**A partial exon deletion of *DMD* in a case with BMD, shown by the NGS-first approach and frozen blood-based RNA analysis**

山口 智美^{1,2,3} (Tomomi Yamaguchi)、滝口 百合³ (Yuri Takiguchi)、小林 史帆³ (Shiho Kobayashi)、
福山 哲広⁴ (Tetsuhiro Fukuyama)、高野 亨子^{1,2} (Kyoko Takano)、古庄 知己^{1,2,3,5} (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, Matsumoto, Japan)
- 2 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 信州大学 医学部 クリニカル・シーケンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 4 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
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)

P3-03-11**Characteristics of Miyoshi muscular dystrophy and limb-girdle muscular dystrophy in dysferlin gene in Japan**

高橋 俊明¹ (Toshiaki Takahashi)、井泉 瑠美子^{1,2} (Rumiko Izumi)、鈴木 直輝^{2,3} (Naoki Suzuki)、
八木沼 智香子⁴ (Chikako Yaginuma)、竹中 宏幸¹ (Hiroyuki Takenaka)、戸恒 智子¹ (Tomoko Totsune)、
佐々木 陽彦⁵ (Takahiko Sasaki)、吉岡 勝¹ (Masaru Yoshioka)、馬場 徹¹ (Toru Baba)、大泉 英樹¹ (Hideki Oizumi)、
田中 洋康¹ (Hiroyasu Tanaka)、新堀 哲也⁶ (Tetsuya Niihori)、長谷川 隆文¹ (Takafumi Hasegawa)、
武田 篤¹ (Atsushi Takeda)、青木 洋子⁶ (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)
- 2 東北大学大学院 医学系研究科 神経内科
(Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine)
- 3 東北大学大学院 医学系研究科 内部障害学
(Department of Rehabilitation Medicine, Tohoku University School of Medicine)
- 4 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)
- 5 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)
- 6 東北大学大学院 医学系研究科 遺伝医療学
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

P3-03-12**Anti-amyloid-beta antibody treatment to a hereditary Alzheimer's disease patient with a novel variant of *PSEN2***

中村 勝哉^{1,2} (Katsuya Nakamura)、春日 一希³ (Kazuki Kasuga)、湯澤 千波³ (Chinami Yuzawa)、
清水 雄策³ (Yusaku Shimizu)、原 範和⁴ (Norikazu Hara)、池内 健⁴ (Takeshi Ikeuchi)、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, 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 School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3 伊那中央病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Ina Central Hospital, Ina, Japan)
- 4 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 Neuroscience, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)

P3-03-13 Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy and Duchenne muscular dystrophy at Hyogo Medical University Hospital

李 知子^{1,2} (Tomoko Lee)、金城 ちなつ¹ (Chinatsu Kinjo)、岡田 千穂¹ (Chiho Okada)、鹿嶋 見奈¹ (Mina Kashima)、上田 真子^{1,3} (Mako Ueda)、田中 宏幸^{1,3} (Hiroyuki Tanaka)、松井 美樹² (Miki Matsui)、片山 慈之² (Yoshiyuki Katayama)、西尾 久英⁴ (Hisahide Nishio)、澤井 英明¹ (Hideaki Sawai)、宮崎 彩子¹ (Ayako Miyazaki)、竹島 泰弘^{1,2} (Yasuhiro Takeshima)

- 1 兵庫医科大学 遺伝子医療部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University, Nishinomiya, Japan)
- 2 兵庫医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University, Nishinomiya, Japan)
- 3 兵庫医科大学 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Nishinomiya, Japan)
- 4 社会福祉法人愛和会 障害者施設あすなる
(Social Welfare Corporation for People with Disabilities ASUNARO)

P3-03-14 Clinical characteristics of patients with expansions of CGG repeats in LRP12

河野 智仁¹ (Tomohito Kawano)、松岡 千加¹ (Chika Matsuoka)、福井 裕介¹ (Yusuke Fukui)、森原 隆太¹ (Ryuta Morihara)、出口 健太郎² (Kentaro Deguchi)、長井 篤³ (Atsushi Nagai)、山下 徹¹ (Toru Yamashita)、石浦 浩之¹ (Hiroyuki Ishiura)

- 1 岡山大学病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Okayama University, Okayama, Japan)
- 2 岡山市民病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Okayama City Hospital, Okayama, Japan)
- 3 島根大学病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Shimane University, Shimane, Japan)

P3-03-15 Uncovering cryptic genetic variants in Parkinson's disease: diagnostic implications of long-read sequencing

代田 健祐¹ (Kensuke Daida)、吉野 浩代¹ (Hiroyo Yoshino)、石黒 真由¹ (Mayu Ishiguro)、ジーナー ライリー² (Rylee Genner)、李 元哲¹ (Yuanzhe Li)、西岡 健弥¹ (Kenya Nishioka)、真鈴川 聡³ (Satoshi Masuzugawa)、平野 牧人⁴ (Makito Hirano)、高橋 健太⁵ (Kenta Takahashi)、ビリングスリー キムベリー² (Kimberley Billingsley)、舩山 学¹ (Manabu Funayama)、ブラウエンデュラート コーネリス² (Cornelis Blauwendraat)、服部 信孝¹ (Nobutaka Hattori)

- 1 順天堂大学 医学部 脳神経内科
(Department of Neurology, Juntendo University Faculty of Medicine)
- 2 アメリカ国立衛生研究所
(National Institutes of Health)
- 3 ますずがわ神経内科クリニック
(Masuzugawa Neurology Clinic)
- 4 近畿大学
(Kindai University)
- 5 岩手医科大学
(Iwate Medical University)

P3-03-16 Two cases of slowly progressive ataxia associated with KCNA2 missense variants

濱 由香¹ (Yuka Hama)、伊達 英俊² (Hidetoshi Date)、山川 徹³ (Toru Yamakawa)、林 幼偉³ (Youwei Lin)、佐木山 裕史⁴ (Hiroshi Sakiyama)、高橋 祐二^{1,3} (Yuji Takahashi)、水澤 英洋⁵ (Hidehiro Mizusawa)

- 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 (NCNP))
- 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 (MGC) ゲノム診療開発部
(Department of Clinical Genome Analysis, Medical Genome Center (MGC), NCNP)
- 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, NCNP)
- 4 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)
- 5 国立精神・神経医療研究センター
(NCNP)

P3-03-17 Resolving the pathogenicity of VPS41 variants by long-read genome and transcriptome-based analysis

中村 奈都紀¹ (Natsuki Nakamura)、西尾 洋介^{2,3,4} (Yosuke Nishio)、入月 浩美^{5,6} (Hiromi Nyuzuki)、大野 武⁶ (Takeshi Ono)、辻河 高陽² (Koyo Tsujikawa)、塚田 耕太郎² (Kotaro Tsukada)、岡 泰由² (Yasuyoshi Oka)、森永 浩伸² (Hironobu Morinaga)、加藤 香奈² (Kana Kato)、嶋田 繭子² (Mayuko Shimada)、中沢 由華^{2,7} (Yuka Nakazawa)、稲葉 美枝¹ (Mie Inaba)、池内 健⁵ (Takeshi Ikeuchi)、村松 友佳子⁴ (Yukako Muramatsu)、齋藤 伸治⁸ (Shinji Saitoh)、萩 朋男^{2,9,10,11} (Tomoo Ogi)

- 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 and Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Aichi, 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 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 5 新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部 遺伝医療センター
(Center for Medical Genetics, Niigata University Medical and Dental Hospital, Niigata, Japan)
- 6 新潟大学大学院 医歯学総合研究科 小児科学分野
(Department of Pediatrics, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 7 名古屋大学大学院医学系研究科附属神経疾患・腫瘍分子医学研究センター
(Department of Molecular Genetics, Center for Neurological Diseases and Cancer, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 8 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児科学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 9 名古屋大学大学院医学系研究科 人類遺伝・分子遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 10 岐阜大学高等研究院 One Medicine トランスレーショナルリサーチセンター
(Center for One Medicine Innovative Translational Research (COMIT), Gifu University Institute for Advanced Study, Gifu, Japan)
- 11 東海国立大学機構 統合糖鎖研究拠点 iGCORE
(Division of Molecular Physiology and Dynamics, Institute for Glyco-core Research (iGCORE), Tokai National Higher Education and Research System, Nagoya, Japan)

P3-03-18 Mild Verheij syndrome caused by a novel *PUF60* splice variant resulting in partial RRM2 deletion

朝貝 芳貴^{1,2} (Yoshitaka Asagai)、花房 宏昭^{1,2} (Hiroaki Hanafusa)、澤田 優貴² (Yuki Sawada)、田中 敬子² (Keiko Tanaka)、山口 宏¹ (Hiroshi Yamaguchi)、坊 亮輔^{1,2} (Ryosuke Bo)、永瀬 裕朗¹ (Hiroaki Nagase)、野津 寛大^{1,2} (Kandai Nozu)

- 1 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, Hyogo, 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, Hyogo, Japan)

P3-03-19 A case diagnosed as developmental and epileptic encephalopathy 70 by identification pathogenic variant in PHACTR1

伊藤 孝助 (Kosuke Ito)、堀田 純子 (Junko Hotta)、山下 朋代 (Tomoyo Yamashita)、瀬戸 俊之 (Toshiyuki Seto)
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)

P3-03-20 HyperCKemia caused by a loss-of-function variant in DAG1

青木 由以子^{1,2} (Yuiko Aoki)、白井 宏直^{1,2,3} (Hironao Shirai)、下島 圭子^{2,4} (Keiko Shimojima)、佐藤 孝俊⁵ (Takatoshi Sato)、石垣 景子⁵ (Keiko Ishigaki)、山本 俊至^{1,2} (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 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 北里大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagamihara, Japan)
- 4 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング科
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 東京女子医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P3-03-21 A case of SORD-related peripheral neuropathy treated with short-term epalrestat therapy

松瀬 大 (Dai Matsuse)、渡邊 充 (Mitsuru Watanabe)、山崎 亮 (Ryo Yamasaki)、磯部 紀子 (Noriko Isobe)

九州大学病院脳神経内科

(Department of Neurology, Neurological Institute, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)

Poster Session 3-04 Clinical Genetics 3

日 時：12月20日 (土) 14:20 ~ 15:20

会 場：ポスター会場1 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 301+302)

Date : Saturday, December 20 14:20 ~ 15:20

Room : Poster Room 1 (301+302, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-04-1 A case of 22q13.3 deletion syndrome with multicystic dysplastic kidney

田伏 真理^{1,2} (Mari Tabuse)、味村 和哉^{1,2} (Kazuya Mimura)、米井 歩² (Ayumi Yonei)、岡木 啓¹ (Hiromu Okaki)、小松 直人¹ (Naoto Komatsu)、田中 良知¹ (Yoshitomo Tanaka)、安井 友紀¹ (Yuki Yasui)、清田 敦子¹ (Atsuko Kiyota)、仲尾 有美¹ (Yumi Nakao)、西森 早苗¹ (Sanae Nishimori)、浜本 えり子¹ (Eriko Hamamoto)、金 蒼美¹ (Sohmi Kin)、町村 栄聡¹ (Sakaaki Machimura)、岡田 愛子¹ (Aiko Okada)、中村 仁美¹ (Hitomi Nakamura)、遠藤 誠之¹ (Masayuki Endo)、高橋 正紀² (Masanori Takahashi)、小玉 美智子¹ (Michiko Kodama)

1 大阪大学 大学院 医学系研究科 産科学婦人科学教室

(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Osaka, Japan)

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)

P3-04-2 Comprehensive genomic profiling at Koseikan to date: Considerations including secondary findings

久保田 寧¹ (Yasushi Kubota)、柏田 知美^{2,3} (Tomomi Kashiwada)、安波 道郎^{2,3} (Michio Yasunami)

1 佐賀県医療センター好生館 検査部

(Department of Clinical Laboratory Medicine, 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

(Department of Oncology, Saga-Ken Medical Centre Koseikan, Saga, Japan)

3 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)

P3-04-3 A case of clinically typical Noonan syndrome without pathogenic variant of responsible genes

二宮 伸介¹ (Shinsuke Ninomiya)、林 知宏² (Tomohiro Hayashi)、林 貴大^{1,2} (Takahiro Hayashi)、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, Okayama, Japan)

2 倉敷中央病院 小児科

(Department of Pediatrics, Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan)

P3-04-4 Current status of comprehensive genetic profiling for gynecological malignant tumors in our hospital

桑原 万友香 (Mayuka Kuwabara)、柴田 万祐子 (Mayuko Shibata)、服部 明恵 (Akie Hattori)

岐阜市民病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Gifu Municipal Hospital, Gifu, Japan)

P3-04-5

Identification of *VPS13B* CNV Variants Undetectable by Whole-Exome Sequencing

興水 江里子¹ (Eriko Koshimizu)、水口 剛¹ (Takeshi Mizuguchi)、小篠 史郎² (Shiro Ozasa)、土田 奈緒美^{1,3} (Naomi Tsuchida)、内山 由理^{1,3} (Yuri Uchiyama)、濱中 耕平¹ (Kohei Hamanaka)、藤田 京志¹ (Atsushi Fujita)、宮武 聡子^{1,4} (Satoko Miyatake)、和田 芳直⁵ (Yoshinao Wada)、村上 良子⁶ (Yoshiko Murakami)、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 熊本大学病院小児在宅医療支援センター熊本県医療のケア児支援センター
(Department of Pediatrics, Kumamoto University Hospital, Kumamoto, 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
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
- 5 大阪府母子医療センター
(Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan)
- 6 大阪大学微生物病研究所数本難病解明寄附研究部門
(Laboratory of Immunoglycobiology, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Osaka, Japan)

P3-04-6

A case of a 42-year-old woman who had healthy twins after two times of unsuccessful transfers of PGT-A:A embryos

牧野 祐也^{1,2} (Yuya Makino)、永吉 基¹ (Motoi Nagayoshi)、藤本 茂樹^{1,3} (Shigeki Fujimoto)、中島 章¹ (Akira Nakashima)、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 若松病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Wakamatsu Hospital of University of Occupational and Environmental Health, Kitakyushu, Japan)

P3-04-7

A case of thermo-sensitive nonsyndromic auditory neuropathy due to the *OTOF* gene

小野 智愛¹ (Chie Ono)、浄弘 裕紀子¹ (Yukiko Jyogu)、酒井 恵利¹ (Eri Sakai)、藤原 有基¹ (Yuki Fujiwara)、瀬戸 俊之¹ (Toshiyuki Seto)、阪本 浩一^{1,2} (Hirokazu Sakamoto)、松永 達雄^{3,4} (Tatsuo Matsunaga)

- 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, Osaka, Japan)
- 2 大阪公立大学大学院医学研究科 聴覚言語情報機能病態学
(Department of Auditory and Language Information Pathophysiology, Graduate School of Medicine Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan)
- 3 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Disorders, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
- 4 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, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

P3-04-8

Recurrent *SOX 5* variant identified in a patient with Lamb-Shaffer syndrome

白井 宏直^{1,2,3} (Hironao Shirai)、青木 由以子^{1,2} (Yuiko Aoki)、下村 里奈^{1,4} (Rina Shimomura)、柳下 友映⁴ (Tomoe Yanagishita)、石垣 景子⁴ (Keiko Ishigaki)、下島 圭子^{2,5} (Keiko Shimojima)、星野 恭子⁶ (Kyoko Hoshino)、山本 俊至^{1,2} (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, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 北里大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagamihara, Japan)
- 4 東京女子医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 5 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング科
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 6 瀬川記念小児神経学クリニック
(Segawa Memorial Neurological Clinic for Children, Tokyo, Japan)

P3-04-9

De novo loss-of-function heterozygous variant in SETD1B identified in patients with psychomotor developmental delay

上田 恵実^{1,2} (Megumi Ueda)、柳下 友映² (Tomoe Yanagishita)、下村 里奈² (Rina Shimomura)、石垣 景子² (Keiko Ishigaki)、永田 智² (Satoru Nagata)、永田 美保³ (Miho Nagata)、朝野 仁裕^{3,4} (Yoshihiro Asano)、山本 俊至^{1,5} (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 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)
- 4 国立循環器病センター ゲノム医療支援部
(Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 5 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)

P3-04-10

Incidentally diagnosed genetic disorders in two adolescent and adult patients presenting with amenorrhea

近藤 恵美^{1,3} (Emi Kondo)、牧村 美佳² (Mika Makimura)、元島 成信³ (Shigenobu Motoshima)、川上 浩介³ (Kousuke Kawakami)、渡辺 恭子² (Kyoko Watanabe)、中嶋 敏紀² (Toshinori Nakashima)、河野 善明¹ (Yoshiaki Kawano)、吉里 俊幸³ (Toshiyuki Yoshizato)

- 1 独立行政法人 地域医療機能推進機構 (JCHO) 九州病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japan Community Health care Organization Kyushu Hospital)
- 2 国立病院機構 小倉医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Kokura Medical Center)
- 3 国立病院機構 小倉医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Hospital Organization Kokura Medical Center)

P3-04-11

Postoperative surveillance with whole-body MRI in hereditary cancer syndrome patients

北山 沙知^{1,2} (Sachi Kitayama)、川上 理¹ (Satoru Kawakami)、渡辺 颯碧¹ (Sohei Watanabe)、澤野 誠志³ (Seishi Sawano)、田辺 記子² (Noriko Tanabe)、阿部 莉沙子¹ (Risako Abe)、永井 里奈¹ (Rina Nagai)、森田 雅貴¹ (Masataka Morita)、横田 和樹¹ (Kazuki Yokota)、濱崎 詩英留¹ (Shieru Hamasaki)、平田 渉¹ (Wataru Hirata)、新井 昌弘¹ (Masahiro Arai)、立花 康次郎¹ (Kojiro Tachibana)、永本 将一¹ (Shoichi Nagamoto)、岡田 洋平¹ (Yohei Okada)、石田 秀行² (Hideyuki Ishida)、矢野 晶大¹ (Akihiro Yano)

- 1 埼玉医科大学総合医療センター 泌尿器科
(Department of Urology, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, 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 Medical University, Saitama, Japan)
- 3 AIC 八重洲クリニック
(AIC Yaesu Clinic, Tokyo, Japan)

P3-04-12

Whole-Exon Deletion in One Allele of *PROC* Gene Missed by NGS and Confirmed by MLPA

小杉 理英子^{1,2} (Rieko Kosugi)、高林 直輝¹ (Naoki Takabayashi)、本岡 眞琴³ (Makoto Motooka)、金沢 佑治^{1,4} (Yuji Kanazawa)、原崎 正士^{1,5} (Masashi Harazaki)、和田 侑夏¹ (Yuka Wada)、樽林 歩美¹ (Fumi Kurebayashi)、臼井 健^{1,6} (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・内分泌内科
(Department of Diabetes and Endocrinology, Shizuoka General Hospital)
- 3 静岡県立総合病院 循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Shizuoka General Hospital)
- 4 静岡県立総合病院 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Shizuoka General Hospital)
- 5 静岡県立総合病院 小児科
(Department of Pediatrics, Shizuoka General Hospital)
- 6 静岡社会健康医学大学院大学
(Shizuoka Graduate University of Public Health)

P3-04-13

The lifestyle and reproductive factors of patients underwent BRCA genetic test for breast cancer

内田 尚孝^{1,2} (Naotaka Uchida)、竹下 美保¹ (Miho Takeshita)、須田 多香子² (Takako Suda)

- 1 松江市立病院 ゲノム診療科
(Department of Medical Genetics, Matsue City Hospital, Matsue, Japan)
- 2 松江市立病院 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast & Endocrine Surgery)

P3-04-14 A case of a young woman with HDGC in which a short-term surveillance was effective in the early detection of cancer

加藤 芙美乃^{1,2} (Fumino Kato)、植野 さやか^{1,2} (Sayaka Ueno)、浦川 優作^{1,2} (Yusaku Urakawa)、
大江 瑞江³ (Tamae Ohye)、堀口 徳之⁴ (Noriyuki Horiguchi)、須藤 保^{1,2} (Tamotsu Sudo)

- 1 藤田医科大学 医学部 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
- 2 藤田医科大学病院 がんゲノム診療科
(Department of Cancer Genetics & Genomics, Fujita Health University Hospital, Aichi, Japan)
- 3 藤田医科大学医療科学研究科 遺伝カウンセリング分野
(Department of Genetic Counseling, Graduate School of Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 4 藤田医科大学医学部 消化器内科学講座
(Department of Gastroenterology, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)

P3-04-15 A case of Von Hippel-Lindau disease diagnosed based on family history

渡邊 琢也¹ (Takuya Watanabe)、野村 昌史³ (Masashi Nomura)、関根 芳岳^{1,3} (Yoshitaka Sekine)、
新井 誠二^{1,3} (Seiji Arai)、青木 麻由¹ (Mayu Aoki)、鈴木 和浩³ (Kazuhiro Suzuki)、小澤 厚志¹ (Atsushi Ozawa)

- 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 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)
- 3 群馬大学大学院 医学系研究科 泌尿器科学
(Department of Urology, Gunma University Graduate School of Medicine)

Poster Session 3-05 Rare Diseases 3

日 時：12月20日（土） 14:20～15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20～15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-05-1 A case of *BCL11B*-Related Disorder with Intellectual Disability from Childhood and Parkinsonism in Adulthood

伊利 孝宣¹ (Takanobu Iri)、長岡 詩子^{1,2} (Utako Nagaoka)、福田 憲太郎⁴ (Kentaro Fukuda)、
柏井 洋文³ (Hirofumi Kashii)、石山 昭彦^{2,3} (Akihiko Ishiyama)、羽尾 暁人^{1,2} (Akihito Hao)、
川添 僚也^{1,2} (Tomoya Kawazoe)、松野 淳洋¹ (Atsuhiro Matsuno)、向井 雅子¹ (Masako Mukai)、
飛澤 晋介¹ (Shinsuke Tobisawa)、木田 耕太¹ (Kota Bokuda)、熊田 聡子³ (Satoko Kumada)、
吉橋 博史⁴ (Hiroshi Yoshihashi)、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 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
- 3 東京都立神経病院 神経小児科
(Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部門 臨床遺伝センター 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

Histological changes in the skeletal muscle of a mouse model of facioscapulohumeral muscular dystrophy

田中 龍一¹ (Ryuichi Tanaka)、高橋 有希^{2,3} (Yuki Takahashi)、吉沢 隆浩⁴ (Takahiro Yoshizawa)、古庄 知己^{2,3,5,6,7} (Tomoki Kosho)

- 1 信州大学大学院 医学系研究科 医科学専攻
(Shinshu University Graduate School of Medicine, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 2 信州大学医学部遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 3 信州大学医学部クリニカル・シーケンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 4 信州大学基盤研究支援センター動物実験施設部門
(Division of Animal Research, Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan)
- 5 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)
- 6 信州大学基盤研究支援センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University School of Medicine, Nagano, 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, Nagano, Japan)

AI-driven societal implementation of rare disease screening that enables early diagnosis and patient support

山中 宏勇^{1,2} (Hiroshi Yamanaka)、坂本 尚子^{1,3} (Naoko Sakamoto)、蘇 哲民⁴ (Tetsumin So)、青砥 早希⁵ (Saki Aoto)、李 小康⁶ (Xiaokang Li)、沈 茜⁷ (Qian Shen)、王 芸² (Yi Wang)、右田 王介⁸ (Ohsuke Migita)、小須賀 基通⁴ (Motomichi Kosuga)、岡村 浩司¹ (Kohji Okamura)

- 1 国立成育医療研究センター システム発生研究部
(Department of Systems Developmental Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2 中国復旦大学附属小児病院 神経内科
(Department of Neurology, Children's Hospital of Fudan University)
- 3 名古屋市立大学大学院 芸術工学研究科
(Graduate School of Design and Architecture, Nagoya City University)
- 4 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)
- 5 国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 6 国立成育医療研究センター 移植免疫研究室
(Division of Transplantation Immunology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 7 中国復旦大学附属小児病院 腎臓科
(Department of Nephrology, Children's Hospital of Fudan University)
- 8 聖マリアンナ医科大学病院
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine)

IRUD Identified the Causative Gene for α -Mannosidosis: Diagnosis, Follow-up, and Future Challenges in Ultra-Rare Disease

米井 歩^{1,6} (Ayumi Yonei)、杉山 慎太郎² (Shintaro Sugiyama)、階堂 三砂子² (Misako Kaidou)、酒井 規夫³ (Norio Sakai)、高橋 正紀^{1,5,6} (Masanori Takahashi)、田森 月彩¹ (Tsukisa Tamori)、佐藤 友紀¹ (Yuki Sato)、山本 賢一^{1,6,7} (Kenichi Yamamoto)、矢野 英隆^{1,4,5} (Hidetaka Yano)、味村 和哉^{1,8} (Kazuya Mimura)、永田 美保^{9,10} (Miho Nagata)、石原 康貴^{9,10} (Yasuki Ishihara)、宮下 洋平^{9,10} (Youhei Miyashita)、朝野 仁裕^{9,10} (Yoshihiro Asano)、坂田 泰史^{1,9,10} (Yasushi Sakata)

- 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)
- 2 堺市立総合医療センター 脳神経内科
(Sakai City Medical Center, Department of Neurology)
- 3 医誠会 国際総合病院 遺伝子診療部
(ISEIKAI International General Hospital, Department of Genetic Counseling)
- 4 医療法人 協和会 千里中央病院 脳神経内科
(Kyowakai Medical Corporation Senri Chuo Hospital, Department of Neurology)
- 5 大阪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 Osaka)
- 6 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
(Division of Health Sciences, Graduate School of Medicine, The University of Osaka)
- 7 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Osaka)
- 8 大阪大学大学院医学系研究科 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka)
- 9 大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Osaka)
- 10 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, Graduate School of Medicine, The University of Osaka (IRUD Analysis Center))

A novel pathogenic variant and direct mapping of differentially methylated region of *SGCE* in a family with dystonia

要 匡^{1,2} (Tadashi Kaname)、江川 潔³ (Kiyoshi Egawa)、柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、有賀 正³ (Tadashi Ariga)、松原 洋一^{1,4} (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)
- 2 東北大学 医学系研究科 次世代小児医療学
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3 北海道大学 医学研究院 小児科学
(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 4 クリフム出生前診断クリニック
(CRIFM Prenatal Medical Clinic)

Development of Clinical Guidelines for ReNU Syndrome and associated disorders

岡本 伸彦¹ (Nobuhiko Okamoto)、西 恵理子¹ (Eriko Nishi)、長谷川 結子¹ (Yuiko Hasegawa)、柳 久美子² (Kumiko Yanagi)、要 匡² (Tadashi Kaname)、内山 由理^{3,4} (Yuri Uchiyama)、松本 直通^{3,4,5} (Naomichi Matsumoto)

- 1 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital)
- 2 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)
- 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 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)
- 5 横浜市立大学大附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)

P3-05-7

Identification of a Novel ATP7B Pathogenic Variant in Ecuadorian Patients with Wilson's Disease

佐々木 梨乃¹ (Rino Sasaki)、アリアスアルメイダ ベンハミン³ (Benjamin Arias-Almeida)、
アルマス マルティナ⁴ (Martina Armas)、レオン パウル³ (Paul Leon)、岩内 陽子¹ (Yoko Iwauchi)、
細道 一善¹ (Kazuyoshi Hosomichi)、ロメロ バネッサ^{2,3} (Vanessa Romero)

- 1 東京薬科大学 生命科学研究科 ゲノム情報医科学研究室
(Laboratory of Computational Genomics, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 2 サンフランシスコ・デ・キト大学 医学部
(Escuela de Medicina, Colegio de Ciencias de la Salud, Universidad San Francisco de Quito)
- 3 サンフランシスコ・デ・キト大学 生物・環境科学部 微生物学研究所
(Instituto de Microbiologia, Colegio de Ciencias Biologicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito)
- 4 サンフランシスコ・デ・キト大学 生物・環境科学部 バイオテクノロジー学科
(Escuela de Biotecnologia, Colegio de Ciencias Biologicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito)

P3-05-8

A Live-born Case of Non-mosaic Trisomy 22 with Multiple Congenital Anomalies

石田 佳大¹ (Keita Ishida)、矢部 慎一郎¹ (Shinichiro Yabe)、佐藤 翔¹ (Sho Sato)、岡野 真大¹ (Masahiro Okano)、
清水 元治¹ (Motoharu Shimizu)、成田 達哉¹ (Tatsuya Narita)、佐藤 はづき¹ (Hazuki Sato)、
木島 幸¹ (Sachi Kijima)、板谷 雪子¹ (Yukiko Itaya)、五味 陽亮¹ (Yosuke Gomi)、江良 澄子¹ (Sumiko Era)、
松永 茂剛¹ (Shigetaka Matsunaga)、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 総合周産期母子医療センター母体胎児部門
(Center for Maternal, Fetal, and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
- 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)

P3-05-9

Our three years of experience with variant interpretation through AI-curation tool: Emedgene

二川 弘司 (Hiroshi Futagawa)、須田 千春 (Chiharu Suda)、福田 憲太郎 (Kentaro Fukuda)、
山中 暖日 (Haruka Yamanaka)、吉田 有理 (Yuri Yoshida)、遠藤 真理子 (Mariko Endo)、伊藤 志帆 (Shiho Ito)、
吉橋 博史 (Hiroshi Yoshihashi)

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)

P3-05-10

Phenotypic Characterization and Gentc Couseling in a Patient with a *FOXP1* Missense Variant

吉田 有理 (Yuri Yoshida)、伊藤 志帆 (Shiho Ito)、遠藤 真理子 (Mariko Endo)、二川 弘司 (Hiroshi Futagawa)、
福田 憲太郎 (Kentaro Fukuda)、山中 暖日 (Haruka Yamanaka)、須田 千春 (Chiharu Suda)、
吉橋 博史 (Hiroshi Yoshihashi)

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)

P3-05-11

Insulin resistant diabetes mellitus in a girl with mild Rabson-Mendenhall syndrome

増永 陽平^{1,2} (Yohei Masunaga)、村井 雄紀³ (Yuki Murai)、藤澤 泰子² (Yasuko Fujisawa)、
才津 浩智¹ (Hirotomo Saitsu)、緒方 勤^{1,2,3} (Tsutomu Ogata)

- 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 浜松医療センター小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan)

P3-05-12

A case of Ohdo syndrome, SBBYS variant (SBBYSS) with a novel frameshift variation in exon 15 of the *KAT6B* gene

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 (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, Ginowan, 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, Ginowan, 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)

P3-05-13 A Female Case of Osteopathia Striata with Cranial Sclerosis Due to a Known AMER1 Variant Requiring Multiple Surgeries

小澤 南^{1,2} (Minami Ozawa)、右田 王介^{2,3} (Ohsuke Migita)、尾堀 佐知子^{2,3} (Sachiko Ohori)、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)
- 2 聖マリアンナ医科大学遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, St. Marianna University Hospital)
- 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)

P3-05-14 A Case of Pregnancy Complicated by Renal Disease Diagnosed as Alport Syndrome through Detailed Medical History

瀧田 寛子 (Hiroko Takita)、松岡 隆 (Ryu Matsuoka)、中林 裕貴 (Hiroki Nakabayashi)、中林 誠 (Makoto Nakabayashi)、山下 有加 (Yuka Yamashita)、金子 真由美 (Mayumi Kaneko)、川嶋 章弘 (Akihiro Kawashima)、坂本 美和 (Miwa Sakamoto)、小出 馨子 (Keiko Koide)、石井 達子 (Tatsuko Ishii)、和泉 美希子 (Mikiko Izumi)、白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa)

昭和医科大学病院産婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P3-05-15 A familial case with hypophosphatasia diagnosed based on migratory bone and joint pain

樋口 真司^{1,2} (Shinji Higuchi)、八百 脩平³ (Shuhei Yao)、赤石 裕子² (Yuko Akaishi)、谷村 一輝² (Kazuki Tanimura)、森 潤¹ (Jun Mori)、中村 博昭² (Hiroaki Nakamura)

- 1 大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌・腎臓内科
(Division of Pediatric Endocrinology, Metabolism and Nephrology Children's Medical Center, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 3 大阪市立総合医療センター 総合診療内科
(Department of Internal Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

P3-05-16 Antenatally detected copy number variants and their impact on pregnancy termination rates following genetic counselling

Fallon Noon, Christopher Richmond

Genetic Health Queensland, Brisbane, Australia

P3-05-17 A case of FLNC gene-associated hypertrophic cardiomyopathy with characteristic findings of Noonan syndrome

長谷川 結子¹ (Yuiko Hasegawa)、青木 大芽² (Taiga Aoki)、柳 久美子² (Kumiko Yanagi)、石井 陽一郎³ (Yoichiro Ishii)、西村 夕美子¹ (Yumiko Nishimura)、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, Murodo-cho, Izumi, Osaka, Japan)
- 2 国立成育医療センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Okura, Setagaya-ku, Tokyo, Japan)
- 3 大阪母子医療センター 循環器内科
(Department of Cardiology, Osaka Women's and Children's Hospital, Murodo-cho, Izumi, Osaka, Japan)

Poster Session 3-06 Database / Biobank

日 時：12月20日（土） 14:20 ~ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20 ~ 15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-06-1 Enhancement of TogoVar with clinical variants, mouse mappings, protein annotations, and imputed SNP, SV, and LD datasets

三橋 信孝¹ (Nobutaka Mitsuhashi)、守屋 勇樹¹ (Yuki Moriya)、川嶋 実苗¹ (Minae Kawashima)、
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)

P3-06-2 JoGo 1.0: A Web Portal for ACTG-Based Haplotype Annotation Across 19,211 Human Genes

長崎 正朗^{1,2,3} (Masao Nagasaki)、河合 洋介⁴ (Yosuke Kawai)、大川 恭行¹ (Yasuyuki Ohkawa)、
徳永 勝士⁴ (Katsushi Tokunaga)、片山 俊明⁵ (Toshiaki Katayama)、
バリエーション情報標準化研究会^{1,2,3,4,5} (Standardization Collegium Variant Information)

- 1 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
(Division of Biomedical Information Analysis, Medical Research Center for High Depth Omics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2 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)
- 3 国立循環器病研究センター 臨床研究開発部
(Department of Clinical Medicine and Development, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 4 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所
(National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute of Health Security)
- 5 大学共同利用機関法人 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)

P3-06-3 Investigation of Patient Awareness and Decisions Regarding Informed Consent for Biobanking at National Kohnodai HP.

中島 由紀子 (Yukiko Nakashima)、考藤 達哉 (Tatsuya Kanto)、杉山 真也 (Masaya Sugiyama)
国立健康危機管理研究機構
(National Kohnodai Medical Center, Japan Institute for Health Security Kohnodai, Japan)

P3-06-4 National Center Biobank Network (NCBN) and collaboration for the research of genomic information for NCBN bioresources

大前 陽輔^{1,2} (Yosuke Omae)、島貫 秀之¹ (Hideyuki Shimanuki)、大井 沙耶¹ (Saya Oi)、野入 英世¹ (Eisei Noiri)、
後藤 雄一¹ (Yu-ichi Goto)、徳永 勝士^{1,2} (Katsushi Tokunaga)

- 1 ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) 中央バイオバンク
(Central Biobank, National Center Biobank Network (NCBN), Tokyo, Japan)
- 2 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)

P3-06-5 Interviews for utilization of intractable disease patient data by data linkage between Shouman and Nanbyo DBs in Japan

山崎 千里¹ (Chisato Yamasaki)、盛一 享徳² (Akinori Moriichi)、水上 裕輔¹ (Yusuke Mizukami)、
山本 拓也¹ (Takuya Yamamoto)、坂手 龍一¹ (Ryuichi Sakate)

- 1 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター
(National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition (NIBN), Osaka, Japan)
- 2 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター、小児慢性特定疾病情報室
(National Center for Child Health and Development (NCCHD), Tokyo, Japan)

Poster Session 3-07 Large Scale Association Studies

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-07-1 Renal hypouricemia is associated with decreased glomerular filtration rate: The Shizuoka Study

朝比奈 彩¹ (Aya Shoji-Asahina)、田原 康玄² (Yasuharu Tabara)

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

P3-07-2 Fine-Mapping of the 12q24 Locus Reveals Multiple Genetic Variants Influencing Food Intake Behaviors

五十嵐 麻希¹ (Maki Igarashi)、野川 駿² (Shun Nogawa)、古川 恭平³ (Kyohei Furukawa)、
川船 かおる² (Kaoru Kawafune)、賈 慧娟⁴ (Huijuan Jia)、齋藤 憲司² (Kenji Saito)、加藤 久典⁵ (Hisanori Kato)

- 1 女子栄養大学 栄養科学研究所
(Institute of Nutrition Sciences, Kagawa Nutrition University, Saitama, Japan)
- 2 (株) ジーンクエスト
(Genequest Inc., Tokyo, Japan)
- 3 名古屋大学 大学院生命農学研究科 動物科学専攻 動物科学
(Laboratory of Animal Nutrition, Department of Animal Science, Graduate School of Bioagricultural Sciences, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 4 東京大学 大学院 農学生命科学研究科 食の安全研究センター
(Graduate School of Agricultural and Life Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5 女子栄養大学 栄養学部 実践栄養学科 栄養生化学研究室
(Department of Applied Nutrition, School of Nutrition, Kagawa Nutrition University, Saitama, Japan)

Poster Session 3-08 Omics Technologies

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-08-1 Establishment of a Foundational Platform for Immune Evaluation Using Omics studies

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

P3-08-2 An integrated long-read transcriptome workflow for isoform resolution and visualization

池本 滉 (Ko Ikemoto)、藤本 明洋 (Akihiro Fujimoto)
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)

Poster Session 3-09 Population Genetics / Evolutionary Genetics

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-09-1 Origins and Clinical Implications of Japanese Specific Variants

中 伊津美¹ (Izumi Naka)、渡部 裕介¹ (Yusuke Watanabe)、一色 真理子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
(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)

P3-09-2

The genetic identity of the Mizo people: A distinct population of Northeast India

Biswabandhu Bankura¹, Prajjval Pratap Singh², Gyaneshwer Chaubey², Madhusudan Das³

- 1 Multidisciplinary Research Unit, Medical College Kolkata, Kolkata, India
- 2 Cytogenetics Laboratory, Department of Zoology, Banaras Hindu University, Varanasi, India
- 3 Department of Zoology, University of Calcutta, Kolkata, India

Poster Session 3-10 New Technologies

日 時：12月20日（土） 14:20～15:20

会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）

Date : Saturday, December 20 14:20～15:20

Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-10-1

A Haplotype-Resolved Diploid Genome Assembly from a Patient with Autism Spectrum Disorder Using Multiple Technologies

魏 冉¹ (Ran Wei)、夏刈 郁子⁷ (Ikuko Natsukari)、長崎 正朗^{2,3,4} (Masao Nagasaki)、鈴木 穰⁵ (Yutaka Suzuki)、久島 周⁶ (Itaru Kushima)、河合 洋介¹ (Yosuke Kawai)、徳永 勝士¹ (Katsushi Tokunaga)

- 1 国立健康危機管理研究機構 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 Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan)
- 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 (Division of Biomedical Information Analysis, Medical Research Center for High Depth Omics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 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, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4 国立循環器病研究センター 臨床研究開発部 (Department of Clinical Medicine and Development, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 5 東京大学 先端科学技術研究センター (Life Science Data Research Center, The University of Tokyo)
- 6 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター・精神科 (Medical Genomics Center, Department of Psychiatry, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 7 やきつべの径診療所 (Department of Psychiatry, Yakitsubeno-Michi Clinic, Shizuoka, Japan)

P3-10-2

Rare Disease Diagnosis Support Based on Feature Vectors Embedded with Large Language Models

吉桑 実弥¹ (Naoya Yoshikuwa)、高月 照江² (Terue Takatuki)、千葉 啓和² (Hirokazu Chiba)、藤原 豊史² (Toyofumi Fujiwara)、五斗 進^{1,2} (Susumu Goto)

- 1 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 (Department of Medical Genome Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
- 2 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)

P3-10-3

Comparison of RNA-Sequencing Methods for Degraded RNA

浦 大樹^{1,2} (Hiroki Ura)、新井田 要^{1,2} (Yo Niida)

- 1 金沢医科大学 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)

P3-10-4

Optical genome mapping enables detecting complex structure variants in a single analysis

柳 久美子¹ (Kumiko Yanagi)、榎本 友美¹ (Yumi Enomoto)、山毛利 雅彦¹ (Masahiko Yamamori)、伊藤 優和² (Yuwa Ito)、青木 大芽¹ (Taiga Aoki)、五十嵐 ありさ¹ (Arisa Igarashi)、涌井 敬子³ (Keiko Wakui)、松原 洋一^{1,4} (Yoichi Matsubara)、要 匡¹ (Tadashi Kaname)

- 1 国立成育医療研究センター (National Center for Child Health and Development)
- 2 東京薬科大学 (Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences)
- 3 信州大学 (Shinshu University)
- 4 クリフム出生前診断クリニック (CRIFM Prenatal Medical Clinic)

Poster Session 3-11 Genetic Counseling 3

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date：Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-11-1 Efforts to centralize genetic counseling records/genetic information on a family basis

丹羽 由衣¹(Yui Niwa)、新納 恵美子^{1,2}(Emiko Niino)、佐道 俊幸^{1,2}(Toshiyuki Sado)、安原 肇^{1,3}(Hajime Yasuhara)

- 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)

P3-11-2 Establishment of a New Genetic Counseling Clinic : Starting with Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) Care

岩城 豊¹(Yutaka Iwaki)、宮崎 幸子²(Sachiko Miyazaki)、逸見 博文¹(Hirofumi Henmi)、辻 靖¹(Yasushi Tsuji)

- 1 国家公務員共済組合連合会斗南病院
(Center for Clinical Genetics, Tonan Hospital, Federation of National Public Service Personnel Mutual Aid Associations, Sapporo, Japan)
- 2 北海道大学病院臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

P3-11-3 Parenting experiences of mothers raising children with hearing loss: A qualitative study

山本 佳世乃(Kayono Yamamoto)、小林 有美子(Yumiko Kobayashi)、鈴森 伸宏(Nobuhiro Suzumori)

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

P3-11-4 Genetic counselling and further genetic tests for three positive NIPT cases from a non-certified clinic

渡辺 夏未¹(Natsumi Watanabe)、鶴賀 香弥^{1,2}(Kaya Tsuruga)、西嶋 優子^{1,2}(Yuko Nishijima)、
近藤 朱音^{1,2}(Akane Kondo)、山下 隆博^{1,2,3}(Takahiro Yamashita)、馬場 一憲^{2,4}(Kazunori Baba)、
中山 摂子^{1,2}(Setsuko Nakayama)

- 1 愛育クリニック 出生前診断科
(Department of Prenatal Diagnosis, Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
- 2 愛育クリニック 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
- 3 愛育病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aiiku Hospital, Tokyo, Japan)
- 4 埼玉医科大学総合医療センター
(Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P3-11-5 Attitudes of pregnant women and partners who have experienced Non-Invasive Prenatal genetic testing (NIPT)

長柄 美保子¹(Mihoko Nagara)、高橋 雄一郎²(Yuichiro Takahashi)、岩垣 重紀²(Shigeki 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)、
犬塚 早紀³(Saki Inuzuka)、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, Gifu, Japan)
- 3 名古屋市立大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)

P3-11-6

A Case of Repeated Early Embryonic Arrest Due to a *TUBB8* Missense Mutation: Genetic Counseling Experience

木下 孝一^{1,2} (Koichi Kinoshita)、中山 要² (Kaname Nakayama)、佐古 悠輔³ (Yusuke Sako)、
倉橋 浩樹³ (Hiroki Kurahashi)

- 1 京都IVFクリニック
(Kyoto IVF Clinic, Kyoto, Kyoto, Japan)
- 2 木下レディースクリニック
(Kinoshita Ladies Clinic, Ootsu, Shiga, 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, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)

P3-11-7

Survey of responses after the disclosure of presumed pathogenic germline variants at our hospital

高橋 健太¹ (Kenta Takahashi)、長谷川 隼² (Shun Hasegawa)、中村 朗³ (Akira Nakamura)

- 1 総合病院 国保 旭中央病院 遺伝子診療科
(Department of Genetics, Asahi General Hospital, Chiba, Japan)
- 2 総合病院 国保 旭中央病院 臨床病理科
(Department of Pathology, Asahi General Hospital)
- 3 総合病院 国保 旭中央病院 化学療法科
(Department of Chemotherapy, Asahi General Hospital)

P3-11-8

Online Genetic Counseling as a Solution for Unmet Needs in Genetic Medicine in Japan

山澤 一樹 (Kazuki Yamazawa)、村上 遥香 (Haruka Murakami)、井上 沙聡 (Satomi Inoue)、
藤波 芳 (Kaoru Fujinami)、松永 達雄 (Tatsuo Matsunaga)

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)

P3-11-9

Prenatal genetic counseling experience of a couple with consecutive miscarriages caused by trisomy 21 and trisomy 18

黒田 真帆¹ (Maho Kuroda)、川端 伊久乃^{1,2} (Ikuno Kawabata)、佐原 知子¹ (Tomoko Sahara)、
保坂 愛¹ (Ai Hosaka)、豊島 将文^{1,2} (Masafumi Toyoshima)、三宅 秀彦^{1,3} (Hidehiko Miyake)、
上原 圭^{1,4} (Kei Uehara)、佐久間 直子^{1,5} (Naoko Sakuma)、大和田 桃子^{1,2} (Momoko Owada)、
鈴木 由美¹ (Yumi Suzuki)、山田 岳史^{1,4} (Takeshi Yamada)

- 1 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
(Department of Genetic Medicine, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)
- 2 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, Tokyo, Japan)
- 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 Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 4 日本医科大学付属病院 消化器外科
(Department of Gastrointestinal Surgery, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)
- 5 日本医科大学付属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)

P3-11-10

Predictive genetic testing in asymptomatic minor sisters at risk of GAPPS

津田 玲子¹ (Reiko Tsuda)、辻 花香² (Haruka Tsuji)、疋田 美那子³ (Minako Hikita)、的野 る美⁴ (Rumi Matono)、
弓削 亮⁵ (Ryo Yuge)、森 奈美⁵ (Nami Mori)、辻 恵二⁵ (Keiji Tsuji)、三春 範夫³ (Norio Mihar)

- 1 広島赤十字原爆病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2 広島赤十字原爆病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
- 3 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)
- 4 広島赤十字原爆病院 外科
(Department of Surgery, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
- 5 広島赤十字原爆病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)

P3-11-11 **Current status of remote genetic care and challenges to its use : From the results of a survey of medical institutions**

植野 さやか¹ (Sayaka Ueno)、浦川 優作^{1,2} (Yusaku Urakawa)、平沢 晃² (Akira Hirasawa)

- 1 藤田医科大学 医学部 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 2 岡山大学学術研究院医師薬学域 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)

P3-11-12 **The Link from the Proband to Relatives in an HBOC Family Treated at Different Facilities**

原尾 美智子¹ (Michiko Harao)、扇原 香澄¹ (Kasumi Ogihara)、福田 貴代¹ (Takayo Fukuda)、
芝 聡美¹ (Satomi Shiba)、櫻木 雅子¹ (Masako Sakuragi)、柳沢 佳子² (Yoshiko Yanagisawa)、
山口 博紀¹ (Hironori Yamaguchi)

- 1 自治医科大学 消化器一般移植外科
(Department of Gastroenterological, General and Transplant Surgery, Jichi Medical University, Tochigi, Japan)
- 2 自治医科大学病院 ゲノムセンター
(Cancer Genome Medicine)

P3-11-13 **A Case of Tuberous Sclerosis Complex in Which the Desire for Childbearing Led to Dual Genetic Diagnoses**

池川 敦子¹ (Atsuko Ikegawa)、小田 いつき¹ (Itsuki Oda)、中村 朱美² (Ayami Nakamura)、
大塚 篤司³ (Atsushi Otsuka)、南 高文⁴ (Takafumi Minami)、田北 雅弘⁵ (Masahiro Takita)、
貫戸 明子⁶ (Akiko Kanto)、小谷 泰史⁶ (Yasushi Kotani)、村上 幸祐⁶ (Kosuke Murakami)、
松村 謙臣⁶ (Noriomi Matsumura)、西郷 和真^{1,2} (Kazumasa Saigoh)

- 1 近畿大学病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics)
- 2 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)
- 3 近畿大学病院 皮膚科
(Department of Dermatology, Kindai University Hospital)
- 4 近畿大学病院 泌尿器科
(Department of Urology, Kindai University Hospital)
- 5 近畿大学病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Kindai University Hospital)
- 6 近畿大学病院 産婦人科
(Department of Gynecology and Obstetrics, Kindai University Hospital)

Poster Session 3-12 ELSI / Psychosocial Aspects

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date : Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room : Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-12-1 **Current Status and Challenges of National NIPT Policy Involving Local Governments in Japan: A Mixed-Methods Study**

太田 幹人¹ (Mikito Ota)、古結 敦士^{1,2} (Atsushi Kogetsu)、加藤 和人¹ (Kazuto Kato)

- 1 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)
- 2 京都大学 大学院医学研究科 医療倫理学分野
(Department of Healthcare Ethics, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)

Consideration of ELSI for the practical application of polygenic scores in Japan

山本 奈津子¹ (Natsuko Yamamoto)、大橋 範子¹ (Noriko Ohashi)、山中 浩司² (Hiroshi Yamanaka)、増井 徹³ (Tohru Masui)、松山 琴音⁴ (Kotone Matsuyama)、川嶋 実苗⁵ (Minae Kawashima)

- 1 大阪大学 D3センター
(D3 Center, The University of Osaka, Osaka, Japan)
- 2 大阪大学 キャンパスライフ健康支援・相談センター
(Health and Counseling Center, The University of Osaka, Osaka, Japan)
- 3 青山学院大学 理工学部
(College of Science and Engineering, Aoyama Gakuin University, Tokyo, Japan)
- 4 国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development)
- 5 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)

Public Knowledge and Attitudes Toward Prenatal Genetic Testing in Japan: A Nationwide Survey

清水 舞^{1,2} (Mai I Shimizu)、江川 真希子³ (Makiko Egawa)、大崎 章弘¹ (Akihiro Osaki)、倉橋 浩樹⁴ (Hiroki Kurahashi)、小林 朋子⁵ (Tomoko Kobayashi)、佐村 修⁶ (Osamu Samura)、白土 なほ子⁷ (Nahoko Shirato)、竹内 千仙⁶ (Chisen Takeuchi)、田中 司朗⁸ (Shiro Tanaka)、西垣 昌和⁹ (Masakazu Nishigaki)、三上 幹男¹⁰ (Mikio Mikami)、山田 重人⁸ (Shigehito Yamada)、山田 崇弘¹¹ (Takahiro Yamada)、吉田 雅幸³ (Masayuki Yoshida)、李 怡然¹² (Izen Ri)、小西 郁生⁸ (Ikuro Konishi)、三宅 秀彦¹ (Hidehiko Miyake)

- 1 お茶の水女子大学大学院 基幹研究院 自然科学系
(Ochanomizu University, Tokyo, Japan)
- 2 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3 東京科学大学
(Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4 藤田医科大学
(Fujita Health University, Aichi, Japan)
- 5 東北大学
(Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 6 東京慈恵会医科大学
(The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 7 昭和医科大学
(Showa Medical University, Tokyo, Japan)
- 8 京都大学
(Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 9 国際医療福祉大学
(International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan)
- 10 湘南医療大学
(Shonan University of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 11 北海道大学
(Hokkaido University, Hokkaido, Japan)
- 12 東京大学
(The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

Developing Adolescent-Friendly Materials on Re-consent in Genomic Research: A PPI-Based Approach

甲畑 宏子¹ (Hiroko Terui-Kohbata)、山本 緑² (Midori Yamamoto)、竹内 朋代³ (Tomoyo Takeuchi)、長神 風二⁴ (Fuji Nagami)、武藤 香織⁵ (Kaori Muto)、吉田 雅幸¹ (Masayuki Yoshida)

- 1 東京科学大学大学院 医歯学総合研究科 先進倫理医科学分野
(Department of Life Sciences and Bioethics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo)
- 2 千葉大学 予防医学センター
(The Center for Preventive Medical Sciences, Chiba University)
- 3 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)
- 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)
- 5 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, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)

Poster Session 3-13 Education / Awareness

日 時：12月20日（土） 14:20 ～ 15:20
会 場：ポスター会場2（パシフィコ横浜 会議センター 3F 315）
Date：Saturday, December 20 14:20 ～ 15:20
Room：Poster Room 2 (315, 3F, PACIFICO Yokohama)

P3-13-1 Factors affecting accuracy of offspring-reported parental disease history in the TMM BirThree Cohort Study

吉田 明子^{1,2} (Akiko Yoshida)、徳富 智明³ (Tomoharu Tokutomi)、栗山 進一^{4,5,6} (Shinichi Kuriyama)、
寶澤 篤^{4,5} (Atsushi Hozawa)、大桃 秀樹^{1,7} (Hideki Ohmomo)、須藤 洋一^{1,7} (Yoichi Sutoh)、
小巻 翔平^{1,7} (Shohei Komaki)、清水 厚志^{1,7} (Atsushi Shimizu)、荻島 創一^{4,5} (Soichi Ogishima)、
長神 風二^{4,5} (Fuji Nagami)、福島 明宗^{2,8} (Akimune Fukushima)、鈴木 伸宏^{1,2} (Nobuhiro Suzumori)、
丹野 高三^{1,2} (Kozo Tanno)

- 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
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Disaster Reconstruction Center, Iwate Medical University)
- 2 岩手医科大学 医学部
(School of Medicine, Iwate Medical University)
- 3 川崎医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Kawasaki Medical School)
- 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)
- 5 東北大学大学院 医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University)
- 6 東北大学 災害科学国際研究所
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University)
- 7 岩手医科大学 医歯薬総合研究所
(Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University)
- 8 北上済生会病院
(Kitakami Saiseikai Hospital)

P3-13-2 Representation of cancer in pediatrics, adolescents, and young adults in TV programs of Japanese public broadcaster

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)、籠谷 恵⁴ (Megumi Kagotani)、津田 万里² (Banri Tsuda)

- 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)
- 4 杏林大学保健学部健康福祉学科
(Faculty of Health Sciences, Kyorin University, Tokyo, Japan)

P3-13-3 Implementation of a human genetics education for primary school students: evaluation by participants and parents

春山 瑳依子¹ (Sayoko Haruyama)、鳥嶋 雅子^{1,2} (Masako Torishima)、和田 敬仁^{1,2} (Takahito Wada)

- 1 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical Genetics Units, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 2 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)

P3-13-4 A Study on the Utility of Non-governmental Genetic Disorders Info Media: Impact on Diagnosis and Behavioral Change

二瓶 秋子¹ (Akiko Nihei)、柴崎 悠里¹ (Yuri Shibasaki)、堀越 香奈² (Kana Horikoshi)、木下 峻² (Shun Kinoshita)

- 1 株式会社QLife メディアR&D室
(Department of Media Research and Development, QLife, Inc., Tokyo, Japan)
- 2 エムスリーマーケティング株式会社メディカルマーケット事業部
(Medical Marketer Division, M3 Marketing, Inc., Tokyo, Japan)

P3-13-5**A Video Explaining the Relationship Between Genomic Research and Society**

由井 秀樹^{1,2} (Hideki Yui)、佐藤 桃子¹ (Momoko Sato)、大木 美代子¹ (Miyoko Oki)、
楠瀬 まゆみ¹ (Mayumi Kusunose)

- 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 Co-design, 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, Chuo, Japan)

P3-13-6**Educational Practice and Evaluation of Genetics Lessons in Secondary Schools in Cambodia and Japan**

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 先進実践学環
(Innovative and Practical Studies, 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)

P3-13-7**Practice and Issues of Clinical Genetics Education for Junior Residents**

富永 牧子^{1,2} (Makiko Tominaga)、櫻井 彩乃¹ (Ayano Sakurai)、井川 由貴² (Yuki Igawa)、
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)

- 1 昭和医科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 Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan)
- 2 昭和医科大学横浜市北部病院 こどもセンター
(Children's Center, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan)
- 3 昭和医科大学横浜市北部病院 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan)
- 4 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター
(Center for Clinical Genetics, Showa Medical University Hospital)

P3-13-8**Municipal Health Promotion Initiative Using Genetic Risk Information for Multifactorial Disorders in Tamano City, Japan**

山磨 花菜¹ (Kana Yamatogi)、岡崎 哲也^{1,2} (Tetsuya Okazaki)、深野 智華^{1,2} (Chika Fukano)、
二川 摩周^{1,2} (Mashu Futagawa)、大住 理沙¹ (Risa Osumi)、加藤 芙美乃¹ (Fumino Kato)、
山本 英喜^{1,2} (Hideki Yamamoto)、長谷井 真千子³ (Machiko Hasei)、伊丹 ゆり子³ (Yuriko Itami)、
高田 由江³ (Yoshie Takata)、向井 佑里³ (Yuri Mukai)、藤原 芳子³ (Yoshiko Fujiwara)、
多田 由美子⁴ (Yumiko Tada)、小林 豊⁵ (Yutaka Kobayashi)、坂口 健⁵ (Ken Sakaguchi)、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 玉野市役所 健康医療課
(Health and Medical Affairs Section, Tamano City Office, Tamano, Okayama, Japan)
- 4 玉野市役所 健康福祉部
(Health and Welfare Department, Tamano City Office, Tamano, Okayama, Japan)
- 5 NTTプレジジョンメディシン株式会社
(NTT Precision Medicine Corporation)

Establishment and operation of the Gunma Prefecture Genomic Medicine Countermeasures Council

小澤 厚志^{1,2} (Atsushi Ozawa)、宮本 健志³ (Takeshi Miyamoto)、山口 有⁴ (Yu Yamaguchi)、石井 政至² (Masashi Ishii)、高張 大輔⁵ (Daisuke Takahari)、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 群馬県立 がんセンター
(Gunma Prefectural Cancer Center)
- 4 群馬県立 小児医療センター
(Gunma Children's Medical Center)
- 5 群馬大学 大学院 医学系研究科 腫瘍内科学
(Department of Medical Oncology, Gunma University Graduate School of Medicine)

ランチョンセミナー / Luncheon Seminar

ランチョンセミナー 1 クリニカルシーケンスの現状と今後の実装

Luncheon Seminar 1 Current Status and Future Implementation of Clinical Sequencing in Japan

日 時：12月18日 (木) 12:25 ~ 13:25
会 場：第3会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 303)
座 長：秦 健一郎 (群馬大学大学院医学系研究科 / 国立成育医療研究センター)
共 催：イルミナ株式会社
Date : Thursday, December 18 12:25 ~ 13:25
Room : Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Kenichiro Hata (Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine / National Center for Child Health and Development)
Co-hosting: Illumina K.K.

LS1-1

Clinical sequencing today and its implementation: opportunities for small laboratories

谷口 公介 (Kosuke Taniguchi)
群馬大学大学院医学系研究科 / 国立成育医療研究センター
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine / National Center for Child Health and Development)

LS1-2

From Sequencing to Insight: Illumina's Integrated Platforms Featuring Multi-omics, DRAGEN, and XAI

佐二木 健一 (Kenichi Sajiki)
イルミナ株式会社
(Illumina K.K.)

ランチョンセミナー 2 エレクトロニックゲノムマッピングによる全ゲノム構造多型解析 Luncheon Seminar 2 Electronic Genome Mapping for human whole-genome structural variation analysis

English
Session

日 時：12月18日 (木) 12:25 ~ 13:25
会 場：第4会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3F 304)
座 長：要 匡 (国立研究開発法人国立成育医療研究センターゲノム医療研究部)
共 催：株式会社日立ハイテク
Date : Thursday, December 18 12:25 ~ 13:25
Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Tadashi Kaname (National Center for Child Health and Development, Department of Genome Medicine)
Co-hosting: Hitachi High-Tech Corporation

LS2-1

Advancing Structural Variant Analysis with Electronic Genome Mapping (EGM)

Edd Lee
Nabsys

- LS2-2 Nabsys OhmX as part of a comprehensive multi-omics strategy for undiagnosed disorders**
 Catherine Brownstein
 Harvard Medical School Assistant Professor

ランチョンセミナー 3 ロングリードシーケンサーによるリピート伸長病解析
Luncheon Seminar 3 Investigation of Repeat Expansion Diseases Using Long-Read Sequencing

日 時：12月18日（木） 12:25 ～ 13:25
 会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）
 座 長：三宅 紀子（長崎大学生命医科学域（医学系）小児科学）
 共 催：トミーデジタルバイオロジー株式会社
 Date : Thursday, December 18 12:25 ～ 13:25
 Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chair : Noriko Miyake (Department of Pediatrics, Nagasaki University Institute of Biomedical Sciences)
 Co-hosting: TOMY DIGITAL BIOLOGY CO., LTD.

LS3-1 Application of PacBio PureTarget Technology for Analyzing Human Repeat Expansion Disorders

松本 直通 (Naomichi Matsumoto)
 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)

ランチョンセミナー 4
Luncheon Seminar 4

日 時：12月18日（木） 12:25 ～ 13:25
 会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）
 座 長：小崎 健次郎（慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター）
 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
 Date : Thursday, December 18 12:25 ～ 13:25
 Room : Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chair : Kenjiro Kosaki (Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
 Co-hosting: Oxford Nanopore Technologies

LS4 Exploring New Frontiers in Disease Research with Nanopore Long-Read Sequencing

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, Tokyo, Japan)

ランチョンセミナー 5 難治性ヒト疾患の分子遺伝学的アプローチ
Luncheon Seminar 5 Molecular Genetic Strategies for Human Rare Diseases

日 時：12月19日（金） 12:50 ～ 13:50
 会 場：第1会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 501+502）
 座 長：野口 匡則（Twist Bioscience）
 共 催：Twist Bioscience
 Date : Friday, December 19 12:50 ～ 13:50
 Room : Room 1 (501+502, 5F, PACIFICO Yokohama)
 Chair : Masanori Noguchi (Twist Bioscience)
 Co-hosting: Twist Bioscience

LS5-1 Molecular Genetic Approaches for Rare Diseases through Exome Sequencing and Multi-Omics Analyses

才津 浩智 (Hirotomo Saitsu)
 浜松医科大学 医学部医学科医化学講座
 (Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

LS5-2 Enhanced Flexibility with Extended Targets in Twist Exome Capture

田谷 敏貴 (Toshiki Taya)
 Twist Bioscience

ランチョンセミナー 6 SMA・DMDにおける最新の治療戦略
Luncheon Seminar 6 Latest Treatment Strategies for SMA and DMD

日 時：12月19日（金） 12:50～13:50
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：竹島 泰弘（兵庫医科大学 小児科学講座）
共 催：中外製薬株式会社
Date : Friday, December 19 12:50～13:50
Room : Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Yasuhiro Takeshima (Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)
Co-hosting: CHUGAI PHARMACEUTICAL CO., LTD.

LS6-1 Future directions in the management of Spinal Muscular Atrophy

戸澤 雄紀 (Tozawa Takenori)
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, Kyoto, Japan)

LS6-2 Gene Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy: Prospects and Challenges as a New Treatment Option

李 知子 (Tomoko Lee)
兵庫医科大学 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)

ランチョンセミナー 7 ライソゾーム病に対する新生児スクリーニング～東京都の取り組み～
Luncheon Seminar 7 Newborn Screening for Lysosomal Storage Diseases: Tokyo Metropolitan Government's initiative

日 時：12月19日（金） 12:50～13:50
会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
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）
共 催：アミカス・セラピューティクス株式会社
Date : Friday, December 19 12:50～13:50
Room : Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Fumio Takada (Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences)
Co-hosting: Amicus Therapeutics K.K.

LS7 Newborn screening for Lysosomal Storage Diseases: Tokyo Metropolitan Government's initiative

小林 正久 (Masahisa Kobayashi)
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)

ランチョンセミナー 8 小児の希少難病：遺伝性早老症
Luncheon Seminar 8 Rare Genetic Disorders in Children: Progeria and Progeroid Syndromes

日 時：12月19日（金） 12:50～13:50
会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）
座 長：小崎 里華（国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科）
共 催：アンジェス株式会社
Date : Friday, December 19 12:50～13:50
Room : Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair : Rika Kosaki (Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)
Co-hosting: AnGes, Inc.

LS8 Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome: Pathogenesis, Organ-Specific Manifestations, Diagnosis and Therapy

井原 健二 (Kenji Ihara)
大分大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

ランチョンセミナー 9 生物学的および環境的リポジトリの利活用を念頭において開発された最新のISBERベストプラクティスの解説
Luncheon Seminar 9 Implementing ISBER Best Practices 5th Edition (Japanese Edition): Standardizing Biobank Specimen Utilization and Optimizing Sample Management with Barcoded Tubes

日 時：12月19日（金） 12:50～13:50
 会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）
 司 会：中嶋 祥人（サーモフィッシャーサイエンティフィック／一般社団法人日本生物資源産業利用協議会（CIBER））
 共 催：サーモフィッシャーサイエンティフィック
 Date：Friday, December 19 12:50～13:50
 Room：Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Moderator：Yoshihito Nakajima (Thermo Fisher Scientific K.K./Council for Industrial use of Biological and Environmental Repositories)
 Co-hosting：Thermo Fisher Scientific

LS9-1 How to Use the Japanese Version of ISBER Best Practices (5th Edition) for Biobank Specimen Utilization

松下 一之 (Kazuyuki Matsushita)
 千葉大学医学部附属病院 検査部・臨床検査科（兼）遺伝子診療部／がんゲノムセンター／超音波センター
 (Department of Laboratory Medicine & Division of Clinical Genetics and Proteomics/ Center for Cancer Genomes/Center for Ultrasound, Chiba University Hospital)

LS9-2 ISBER Best Practices (5th Edition) recommend 2D tube for sample management, enhancing efficiency and reliability.

中嶋 弘喜 (Hiroki Nakajima)
 サーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社ラボプロダクツ事業部
 (Thermo Fisher Scientific K.K., Tokyo, Japan)

ランチョンセミナー 10 InheriNextの評価と独自の解析プロセス
Luncheon Seminar 10 Performance Evaluation of InheriNext and Its Unique Analysis Workflow

日 時：12月19日（金） 12:50～13:50
 会 場：第6会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 313+314）
 座 長：山本 俊至（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）
 要 匡（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部）
 共 催：Compass株式会社
 Date：Friday, December 19 12:50～13:50
 Room：Room 6 (313+314, 3F, PACIFICO Yokohama)
 Chairs：Toshiyuki Yamamoto (Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
 Tadashi Kaname (Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)
 Co-hosting：Compass K.K.

LS10-1 Approach to Improve Accuracy and Efficiency in Variant Pathogenicity Evaluation: InheriNext Experience in Cardiomyopathy

宮下 洋平 (Yohei Miyashita)
 国立循環器病研究センター 遺伝情報管理室
 (National Cerebral and Cardiovascular Center)

LS10-2 Streamlining Genetic Diagnosis of Neuromuscular Diseases: Efficient Variant Annotation via Lab-Industry Collaboration

吉岡 和香子 (Wakako Yoshioka)
 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 (NCNP), Tokyo, Japan)

ランチョンセミナー 11 フェニルケトン尿症の診断と治療 Luncheon Seminar 11 Diagnosis and Treatment of Phenylketonuria

日 時：12月20日（土） 12:00～13:00
会 場：第2会場（パシフィコ横浜 会議センター 5F 503）
座 長：新宅 治夫（大阪公立大学）
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
Date：Saturday, December 20 12:00～13:00
Room：Room 2 (503, 5F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Haruo Shintaku (Osaka Metropolitan University)
Co-hosting：BioMarin Pharmaceutical Japan K.K.

LS11-1 Phenylketonuria : Pathophysiology and its impact on adulthood

野口 篤子 (Atsuko Noguchi)
秋田大学
(Akita University)

LS11-2 Clinical Experience with Pegvaliase in classical Phenylketonuria

高野 智圭 (Chika Takano)
日本大学
(Nihon University School of Medicine)

ランチョンセミナー 12 Luncheon Seminar 12

日 時：12月20日（土） 12:00～13:00
会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
座 長：野村 征太郎（東京大学医学部附属病院 循環器内科 先端循環器医学講座）
共 催：アジレント・テクノロジー株式会社
Date：Saturday, December 20 12:00～13:00
Room：Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Seitaro Nomura (Department of Cardiovascular Medicine, The University of Tokyo Hospital)
Co-hosting：Agilent Technologies, Inc.

LS12 Quality-Controlled Genetic Testing at NCVC: ACCE-Based Evaluation of LDTs and Perspectives for Clinical Application

宮下 洋平 (Yohei Miyashita)
国立循環器病研究センター 遺伝情報管理室／大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(National Cerebral and Cardiovascular Center / The University of Osaka Hospital)

ランチョンセミナー 13 Luncheon Seminar 13

日 時：12月20日（土） 12:00～13:00
会 場：第4会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 304）
座 長：鎌谷 洋一郎（東京大学大学院 新領域創成科学研究科 複雑形質ゲノム解析分野）
共 催：オーリンクプロテオミクス-Part of Thermo Fisher Scientific／株式会社理研ジェネシス
Date：Saturday, December 20 12:00～13:00
Room：Room 4 (304, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chair：Yoichiro Kamatani (Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo)
Co-hosting：Olink-Part of Thermo Fisher Scientific / RIKEN GENESIS CO.,LTD.

LS13-1 Applications of Olink Proteomics in Large-Scale Molecular Epidemiologic Studies in Japan

松尾 恵太郎 (Keitaro Matsuo)
愛知県がんセンター
(Present Division Chief, Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center Research Institute)

LS13-2

**From Broad Discovery to Clinical Translation: High-Throughput Proteomics with Olink®
Explore HT and Olink® Reveal**

甲斐 渉 (Wataru Kai)

ライフテクノロジーズジャパン株式会社

(Proteomic Sciences, Life Technologies Japan Ltd.)

スイーツセミナー / Sweets Seminar

スイーツセミナー 1 次世代ゲノム医療の情報基盤：

インハウスNGSデータ管理とロングリードシーケンスの最前線

Sweets Seminar 1

**Information Infrastructure of Next-Generation Genomic Medicine : In-House
NGS Data Management and Advances in Long-Read Sequencing Analysis**

日 時：12月18日（木） 15:55 ～ 16:55

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

座 長：上村 泰央（株式会社ジーンベイ）

共 催：株式会社ジーンベイ

Date : Thursday, December 18 15:55 ～ 16:55

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chair : Yasuo Uemura (GeneBay, Inc., Yokohama, Japan)

Co-hosting : GeneBay, Inc.

SS1-1

**Recent Topics in Comprehensive Rapid Variant Search Systems for In-House NGS Data
and Long-Read Sequencing**

松本 直通 (Naomichi Matsumoto)

横浜市立大学 遺伝学教室

(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

SS1-2

**GPU-Powered NGS Data Analysis and In-House Variant Database for Next-Generation
Genomic Medicine**

上村 泰央 (Yasuo Uemura)

株式会社ジーンベイ

(GeneBay, Inc., Yokohama, Japan)

**スイーツセミナー 2 遺伝性疾患の早期発見に向けた拡大新生児マススクリーニングと
遺伝カウンセリング**

Sweets Seminar 2

**Advancing Early Detection of Genetic Conditions: The Role of Expanded NBS
and Genetic Counseling**

日 時：12月19日（金） 15:10 ～ 16:10

会 場：第5会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 311+312）

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／北里大学病院 遺伝診療部）

共 催：サノフィ株式会社

Date : Friday, December 19 15:10 ～ 16:10

Room : Room 5 (311+312, 3F, PACIFICO Yokohama)

Chair : Fumio Takada (Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical
Sciences)

Co-hosting : Sanofi K.K.

SS2

**Advancing Early Detection of Genetic Conditions: The Role of Expanded NBS and Genetic
Counseling**

右田 王介 (Ohsuke Migita)

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)

スポンサードシンポジウム / Sponsored Symposium

スポンサードシンポジウム ヒト胚とゲノム解析：医療研究開発がバナンスの“次の一歩”を考える Sponsored Symposium Human Embryos and Genome Analysis: Defining the Next Steps in the Governance of Medical Research and Development

日 時：12月19日（金） 9:40～11:40
会 場：第3会場（パシフィコ横浜 会議センター 3F 303）
座 長：中金 斉（国立研究開発法人 日本医療研究開発機構（AMED））
武藤 香織（国立大学法人 東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野）
共 催：国立研究開発法人 日本医療研究開発機構（AMED）
Date：Friday, December 19 9:40～11:40
Room：Room 3 (303, 3F, PACIFICO Yokohama)
Chairs：Hitoshi Nakagama (Japan Agency for Medical Research and Development)
Kaori Muto (Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
Co-hosting：Japan Agency for Medical Research and Development

スポンサード1 PGT-M in Japan: The Next Step Forward

吉田 雅幸 (Masayuki Yoshida)
国立大学法人東京科学大学 遺伝子診療科
(Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo)

スポンサード2 Ethical, Legal, and Social Issues Raised by PGT-M

澤井 努 (Tsutomu Sawai)
国立大学法人 広島大学 大学院人間社会科学研究所
(Graduate School of Humanities and Social Sciences, Hiroshima University, Japan)

スポンサード3 Human Embryo Genome Editing and Whole Genome Sequencing: Current Status, Scientific Needs, and Ethical Challenges

阿久津 英憲 (Hidenori Akutsu)
国立研究開発法人 成育医療研究センター・研究所 生殖医療センター
(Center for Regenerative Medicine, Center for Child Health and Development)

スポンサード4 Current issues and future direction regarding the governance of the human embryos handling including PGT-M

神里 彩子 (Ayako Kamisato)
国立研究開発法人 成育医療研究センター・研究所 医事法制研究部
(National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

ハンズオンセミナー

マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー 2025

日 時：12月19日（金） 9:30～12:30
会 場：ハンズオンセミナー会場2（パシフィコ横浜 会議センター 4F 413）

講師 清水 健司 (Kenji Shimizu)
静岡県立こども病院
(Shizuoka Children's Hospital)

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)

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)

メディカルバイオインフォマティクスワークショップ【ベーシック】

日 時：12月20日（土） 10:00～12:00 / 13:30～15:30

会 場：ハンズオンセミナー会場1（パシフィコ横浜 会議センター 4F 411+412）

講師 右田 王介 (Ohsuke Migita)
聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University, School of Medicine)

谷口 公介 (Kosuke Taniguchi)
群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学
(Gunma University Graduate School of Medicine, Department of Human Molecular Genetics)

解析作業支援 小林 久人 (Hisato Kobayashi)
獨協医科大学 ゲノム医科学
(Department of Medical Genome Science, Dokkyo Medical University)

蘇 哲民 (Tetsumin So)
国立成育医療研究センター遺伝診療部／群馬大学大学院医学系研究科分子細胞生物学
(Department of Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development / Department of Molecular and Cellular Biology, Graduate School of Medicine, Gunma University)

メディカルバイオインフォマティクスワークショップ【アドバンスド】

日 時：12月20日（土） 10:00～12:00 / 13:30～15:30

会 場：ハンズオンセミナー会場2（パシフィコ横浜 会議センター 4F 413）

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)

解析作業補助 鈴木 寿人 (Hisato Suzuki)
筑波大学 医学医療系 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)

太田 海 (Kai Ohta)
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)

熊谷 禎洋 (Sadahiro Kumagai)
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)