

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10000	P1-01-14	Spermatogenic Failure in Men with Chromosomal structural abnormality: Three Case Reports	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	14	
10001	P3-01-5	<I>PURA</I>-related neurodevelopmental disorders: a case report and a systematic review on genotype-phenotype correlations	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	5	
10002	P2-13-7	Evaluation of the risk of contralateral breast cancer using BRCA-CRisk in breast cancer patients	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	7	
10003	P2-02-10	Genetic background of patients with CAKUT and developmental delay	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	10	
10005	O26-1	Defining Endosomal Recyclinopathy through Genetic and Functional Dissection of Ritscher-Schinzel Syndrome	12月20日（土）	15:30	16:20	第6会場（313＋314）	Oral Session 26	Pediatric Genetics 2	1	English
10006	BP-4	Cell State Analysis of Immune Cells in the Tumor Microenvironment with Deep Semi-NMF	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	大会賞候補セッション（ポスター）		4	
10007	O25-4	Haplotype analysis of DRC1 gene variant in primary ciliary dyskinesia in Japanese population	12月20日（土）	15:30	16:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 25	Population Genetics / Complex Disorders	4	
10008	P1-04-10	Quantifying Age-Based Inequity in Companion Diagnostics-Guided Maintenance Therapy Using Age-ICER Curves in Gyn Oncology	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	10	
10009	P1-01-15	A case of successful birth following genetic counseling for parents with different balanced translocations	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	15	
10011	P1-04-11	PM_{2.5} Exposure and Breast Cancer Risk in a Taiwanese Cohort: Effects of ESR1 rs2046210 and FGFR2 rs2981582	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	11	
10012	P2-04-1	A heterozygous germline deletion within USP8 causes severe neurodevelopmental delay with multiorgan abnormalities	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	1	
10013	P1-08-7	Two Cases of Adult-Onset Hypophosphatasia with Different Disease Severities	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	7	
10014	O22-4	Incidence of dizygotic, monochorionic diamniotic twin	12月20日（土）	10:40	11:30	第4会場（304）	Oral Session 22	Reproductive Genetics / Prenatal Genetics	4	English
10015	P3-02-15	Genetic panel testing for gastrointestinal cancer and response to secondary findings	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	15	
10016	P1-05-2	Progress of a 2-year-old boy with de novo hetero R406W desminopathy diagnosed with tonsillectomy.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	2	
10017	P3-13-4	A Study on the Utility of Non-governmental Genetic Disorders Info Media: Impact on Diagnosis and Behavioral Change	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	4	
10018	P3-03-3	A 12-year-old girl with a novel ITGA7 homozygous variant with ankle flexion limitation as the primary symptom	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	3	
10019	P2-13-2	The Status of Genetic Testing and Genetic Counseling for MODY at Our Institution	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	2	
10020	O16-5	The future direction of human genetics in the AI era	12月19日（金）	10:40	11:30	第7会場（411＋412）	Oral Session 16	Bioinformatics / Statistical Genetics	5	
10021	P1-07-5	Fifty Years of Clinical Experience with Prader-Willi Syndrome: A Single-Center Study	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	5	
10022	P3-01-1	Genotype and Phenotype in children with ADPKD-Related Gene Variants	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	1	
10023	O23-3	Development of a Gene Panel and SSO Therapy Targeting Deep Intronic Variants in Citrin Deficiency	12月20日（土）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 23	Therapeutics of Genetic Disorders / Miscellaneous	3	
10025	P2-13-8	Barriers to Genetic Counseling and Cascade Testing After Comprehensive Genomic Profiling: A Single-Center Study in Japan	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	8	
10026	P1-01-16	Investigation of PGT-A and the chorionic villus chromosome in miscarriages analysis results at Tonan Hospital	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	16	
10027	P2-13-9	BRCA1/2 Genetic Testing at Our Facility	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	9	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10028	P1-04-12	Comprehensive cancer genome profiling test in metastatic prostate cancer: a single-institution retrospective study	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	12	
10029	O14-1	Common and rare genetic variants predisposing females to unexplained recurrent pregnancy loss	12月19日（金）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 14	Reproductive Genetics	1	
10030	P1-04-2	A Case of Gastric-Type Endocervical Adenocarcinoma Detected During Surveillance for Peutz-Jeghers Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	2	
10031	P3-07-1	Renal hypouricemia is associated with decreased glomerular filtration rate: the Shizuoka Study	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-07	Large Scale Association Studies	1	
10033	P2-07-1	Completely resolved structural variants by optical genome mapping with adaptive sampling from CNV discovery	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	1	
10034	P1-04-13	Development of adaptive cancer immunotherapy by NGS-based identification of neoantigen-specific T cell receptor genes	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	13	
10035	P2-08-4	Improving Clinical Care System for Microdeletion/Microduplication Syndromes Detected by Chromosomal Microarray Testing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	4	
10036	P1-08-8	Clinical features of Cockayne syndrome type B in a Japanese girl: Novel ERCC6 compound heterozygous mutations found	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	8	
10037	P2-07-9	Compound Heterozygous TRPM6 Variants in Siblings With Hypomagnesemia and Secondary Hypocalcemia	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	9	
10038	P1-09-1	Perceptions and Challenges of Genetic Counseling in Hemophilia: A Japanese Center Study	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	1	
10039	P3-03-4	Genomic analysis of the SMN1 gene region in patients with clinically diagnosed spinal muscular atrophy.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	4	
10040	O12-1	Genetically driven elevation of cholesterol synthesis impairs adenosine-to-inosine RNA editing in motor neurons of ALS	12月19日（金）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 12	Neuromuscular Disorders 2	1	English
10041	O27-3	Identifying mitochondrial DNA deletions at cell-type resolution from single-cell RNA sequencing data	12月20日（土）	16:30	17:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 27	Metabolic and Mitochondrial Disorder	3	
10042	P3-03-5	A Targeted Nanopore Long-Read Sequencing Panel for the Molecular Diagnosis of Familial Adult Myoclonic Epilepsy	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	5	
10043	O4-2	Identification of a hemizygous OCA2 variant in a neonate with oculocutaneous albinism and Prader-Willi syndrome	12月18日（木）	11:10	12:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 4	Pediatric Genetics 1	2	
10044	P1-02-1	Significance of noninvasive prenatal testing using MPS in women with twin or vanishing twin pregnancies	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	1	
10045	P1-05-7	Elucidation of the role of ITPKC, a susceptibility gene for Kawasaki disease, in coronary artery tissue.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	7	
10046	P1-07-6	Complex structural variants involving <I>PHEX</I> at Xp22 in a female patient with X-linked hypophosphatemia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	6	
10047	P3-03-15	Uncovering cryptic genetic variants in Parkinson's disease: diagnostic implications of long-read sequencing	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	15	
10048	P3-01-6	A Case of Chronic Benign Proteinuria Diagnosed by Reanalysis of Whole-Exome Sequencing Data	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	6	
10049	P1-02-4	A Case of Multiple Aneuploidies Detected by NIPT: Implications for Maternal Neoplasms Screening	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	4	
10050	O21-2	Characterization of URST8 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for lung cancer	12月20日（土）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 21	Cancer Genetics 2	2	English
10051	P2-02-11	Utilization and limitations of genetic testing for long QT syndrome in general pediatric practice.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	11	
10052	P1-01-5	A Case Report of Infertility Associated with a Ring Y Chromosome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	5	
10053	P2-06-10	Three cases where short-read NGS facilitated the diagnosis of genetic disorders associated with structural variants	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	10	

【日本人類遺伝学会第70回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10055	P1-01-6	Congenital anomaly after preimplantation genetic testing for monogenic disease	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	6	
10056	P2-07-10	Reframing Rare Disease Diagnosis: Recognizing Mitochondrial Disease Through Whole Genome Sequencing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	10	
10057	P1-07-7	Differential genetic basis of antibody response and adverse reactions to SARS-CoV-2 vaccines in Japanese population	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	7	
10058	P1-08-9	A Novel IRF2BP2 Variant (c.1663T>A, p.C555S) in a Patient with Combined Immunodeficiency	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	9	
10059	O16-3	Skin condition improvement factors identified by decision tree analysis of skin-related SNPs and lifestyle habits	12月19日（金）	10:40	11:30	第7会場（411＋412）	Oral Session 16	Bioinformatics / Statistical Genetics	3	
10060	P2-01-8	Prenatal testing initiatives at our hospital.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	8	
10061	P2-13-10	Identifying Regional Challenges for the Promotion of Genetic Medicine: Insights from a Shizuoka Prefecture Survey	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	10	
10062	O1-3	Summary of patients with cancer predisposition syndrome over the past 15 years; a single-center retrospective study	12月18日（木）	10:10	11:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 1	Clinical Genetics 1	3	
10063	O20-2	GWAS of intracranial artery stenosis and PheWAS of <I>RNF213</I> p.Arg4810Lys variant	12月20日（土）	9:40	10:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 20	Cardiovascular Disorders 2	2	
10064	P3-01-7	A Case of Aberrant RNA Splicing of the L1CAM Gene Revealed by RNA Analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	7	
10065	O28-2	Functional analysis of a novel ACVRL1 mutation associated with hereditary hemorrhagic telangiectasia	12月20日（土）	16:30	17:20	第6会場（313＋314）	Oral Session 28	Pediatric Genetics: Case Report	2	English
10066	O18-5	Case report: Gene disruption associated with cryptic chromosomal rearrangement in a case of balanced translocation	12月19日（金）	14:05	14:55	第6会場（313＋314）	Oral Session 18	Clinical Genetics 2	5	English
10067	P2-04-6	Hemizygous <I>SMARCA1</I> variants cause X-linked intellectual disability	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	6	
10068	P2-13-11	Adaptation Process in a Family Diagnosed with Hereditary Diffuse Gastric Cancer	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	11	
10069	P1-02-5	A study of the background of pregnant women visiting our hospital for NIPT	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	5	
10070	P1-06-1	Identification of novel pathogenic deep intronic variants in undiagnosed mitochondrial disease patients	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	1	
10071	P3-13-2	Representation of cancer in pediatrics, adolescents, and young adults in TV programs of Japanese public broadcaster	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	2	
10073	P3-03-6	Difficult genetic diagnosis of autosomal dominant leukodystrophy due to lamin B1 upstream deletion - A case report	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	6	
10075	O8-2	Application of nanopore Flongle sequencing for analyzing pathogenic retrotransposon insertions in <I>BRCA1</I> and <I>BRCA2</I>	12月18日（木）	15:55	16:45	第7会場（411＋412）	Oral Session 8	Cancer Genetics 1	2	
10076	P2-09-1	Long-read sequencing-based episignature and diagnostic utility of single-locus DNA methylation mark in Sotos syndrome	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-09	Epigenetics	1	
10077	P2-07-11	The phenotype similarities among Verheij, CHARGE syndrome and hnRNP-related disorders from Puf60/FIR mechanism	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	11	
10078	P2-07-2	Transcriptomic analysis reveals potential mechanisms of liver failure under inflammatory stress in Lars1 mutant mice	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	2	
10079	P1-04-14	Establishing the GeMSort algorithm to extract PGPVs in liquid genomic profiling: Insights from the C-CAT Database	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	14	
10080	P2-13-12	A Case of Challenging Genetic Counseling by The Reverse Cascade Approach for A Family of HBOC	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	12	
10081	P3-03-7	Association between white matter hyperintensity volume and NOTCH3 rare variants in the general population in Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	7	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10082	O28-3	Clinical features of syndromic microphthalmia with two novel <I>RARB</I> variants	12月20日（土）	16:30	17:20	第6会場（313+314）	Oral Session 28	Pediatric Genetics: Case Report	3	English
10083	O2-4	Region-specific generation and retention of acetylated cohesin shapes genome-wide pattern of sister chromatid cohesion	12月18日（木）	10:10	11:00	第6会場（313+314）	Oral Session 2	Functional Genomics / New Technolo	4	English
10084	P2-06-11	Establishment of a sanger sequencing system following comprehensive genetic testing by NGS	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	11	
10085	P1-09-2	An Adult Male with Down Syndrome in Whom Methylphenidate Reduced the Frequency of Inappropriate Fire Alarm Activation	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	2	
10086	P3-03-16	Two cases of slowly progressive ataxia associated with KCNA2 missense variants	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	16	
10087	P2-03-13	Imaging findings of BRCA-associated breast cancers	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	13	
10088	P1-02-6	Pseudomosaicism of Ring Chromosome 20 Detected by Amniocentesis: Case Report and Diagnostic Method Considerations	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	6	
10089	P1-05-3	Identification of a risk allele at SLC41A3 and a protective allele HLA-DPB1*02:01 associated with sarcopenia in Japanese	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	3	
10090	O11-2	Long-read sequencing for an allergic-disease susceptibility gene	12月19日（金）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 11	Complex Disorders	2	
10091	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	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	1	
10092	P3-11-1	Efforts to centralize genetic counseling records/genetic information on a family basis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	1	
10093	BO-1	Functional analysis of a pathogenic <I>CLDN5</I> missense mutation associated with alternating hemiplegia	12月19日（金）	11:45	12:35	第1会場（501+502）	大会賞候補セッション（口演）		1	English
10095	P2-07-4	Evaluation of oxford nanopore-based target enrichment sequencing for clinical genetic testing of rare diseases	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	4	
10096	O15-1	Genotype and phenotype of nephronophthisis-related ciliopathies in the Japanese population	12月19日（金）	10:40	11:30	第6会場（313+314）	Oral Session 15	Rare Diseases / Mendelian Disorders	1	English
10097	P2-04-2	Pathology of mice carrying exon 21-skipping variant of <I>Slc12a2</I>, a responsible gene of hereditary hearing loss DFNA78	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	2	
10098	P2-01-9	A Case of Prader-Willi Syndrome with Normal Antenatal Cardiotocography: A Phenotypic Insight into Methylation-Type PWS	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	9	
10099	P1-06-3	Association between non-alcoholic fatty liver disease risk SNP variants and lipid metabolism	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	3	
10100	P3-12-4	Developing Adolescent-Friendly Materials on Re-consent in Genomic Research: A PPI-Based Approach	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-12	ELSI / Psychosocial Aspects	4	
10101	P3-03-1	Genetic analysis of VPS13C in Japanese Parkinson's disease	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	1	
10102	O3-1	A New Framework for Benefit Sharing in Genomic Research: A Participatory Approach Involving Patients and Communities	12月18日（木）	10:10	11:00	第7会場（411+412）	Oral Session 3	ELSI / Psychosocial Aspects	1	
10103	P2-05-1	Association analysis of the moyamoya disease susceptibility gene <I>RNF213</I> in cervical internal carotid artery stenosis	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	1	
10104	P3-01-8	Whole-exome sequencing analysis of idiopathic short stature: elucidation of genetic mechanisms underlying short stature	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	8	
10105	P1-09-3	Why Did Some Mothers Decline NIPT? - An Analysis of Factors Influencing Prenatal Decision-Making	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	3	
10106	P2-07-12	Biallelic variants in TNR cause neurodevelopmental disorders with variable expressivity	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	12	
10107	P2-04-4	A Japanese Adult Female with Primary Ciliary Dyskinesia Due to a Homozygous <I>DRC1</I> Exon 1 to 4 Deletion	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	4	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10108	O28-4	Mosaic in-frame deletion in COL11A2 causing a fibrochondrogenesis-like skeletal dysplasia	12月20日（土）	16:30	17:20	第6会場（313+314）	Oral Session 28	Pediatric Genetics: Case Report	4	English
10109	O13-1	Status of Visiting Genetic Counseling After Disclosure of Secondary Findings in Comprehensive Genomic Profiling	12月19日（金）	9:40	10:30	第7会場（411+412）	Oral Session 13	Genetic Counseling	1	
10110	P1-08-10	Auditory neuropathy caused by a frameshift variant of <I>DIAPH1</I> gene	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	10	
10111	P1-06-4	Bilateral Cochlear Implantation in a MELAS Patient with the mitochondrial DNA Variant, A3243G	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	4	
10112	P3-01-9	Detection of a Germline Mosaic <I>UNC13A</I> Variant by Nanopore-Based Amplicon Deep Sequencing	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	9	
10113	P2-10-2	Clinical and characteristics of pheochromocytoma and paraganglioma in the Adolescent and Young Adult generation	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-10	Therapeutics of Genetic Disorders	2	
10115	P2-13-3	Current operation of JaSMIn (Japan Registration System for Metabolic and Inherited Diseases)	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	3	
10116	P1-08-11	A pediatric case of <I>ANKH</I>-related craniometaphyseal dysplasia presenting with delayed eruption of permanent teeth	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	11	
10117	O24-3	Expanding Olaparib Coverage for Breast Cancer with Tumor-Based BRCA1/2 Testing	12月20日（土）	10:40	11:30	第6会場（313+314）	Oral Session 24	Cancer Genetics 3	3	English
10118	O12-2	NOP56 is crucial for mammalian generation and commonly associated with SCA36 and C9orf72 repeat expansion ALS pathology	12月19日（金）	9:40	10:30	第6会場（313+314）	Oral Session 12	Neuromuscular Disorders 2	2	English
10119	O20-1	Exploring Cardiac Pathogenesis in a Knock-In Mouse Model of <I>ABL1</I> Gain-of-Function Mutation	12月20日（土）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 20	Cardiovascular Disorders 2	1	
10120	P2-02-12	<I>COL1A1</I> C-propeptide variant p.Tyr1408Cys potentially altering disulfide bond causes osteogenesis imperfecta type 3	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	12	
10121	P2-07-13	Estimation of ENPP1 Deficiency Genetic Birth Prevalence in East Asia and Japan	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	13	
10122	P1-05-8	Suspected Novel Pathogenic Variant in Loeys-Dietz Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	8	
10123	P1-07-8	A study on the usefulness of Longitudinal hearing evaluation for each causative gene of syndromic hearing loss	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	8	
10124	P2-08-5	A case of 10q26 deletion syndrome with right-sided stapes aplasia	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	5	
10126	O14-5	Outcomes and Challenges of PGT-M for Distant Clients	12月19日（金）	10:40	11:30	第5会場（311+312）	Oral Session 14	Reproductive Genetics	5	
10127	O11-4	Genome wide association study for height in the Ryukyu population	12月19日（金）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 11	Complex Disorders	4	
10128	O16-4	ROWVA: a novel structure-based metric using AlphaFold2 to assess the pathogenicity of protein variants	12月19日（金）	10:40	11:30	第7会場（411+412）	Oral Session 16	Bioinformatics / Statistical Genetics	4	
10129	P2-05-6	Effect of CXCR5-positive B cells on disease susceptibility and activity in primary biliary cholangitis (PBC)	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	6	
10130	O20-3	Whole genome sequencing identified ten novel candidate genes for peripartum cardiomyopathy in the Japanese population.	12月20日（土）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 20	Cardiovascular Disorders 2	3	
10131	O8-1	Examination of Universal Screening for Lynch Syndrome in Endometrial Cancer at Our Institution	12月18日（木）	15:55	16:45	第7会場（411+412）	Oral Session 8	Cancer Genetics 1	1	
10132	O26-3	Clinical Characterization and Genetic Insights of Isolated Proteinuria Associated with CUBN Variants	12月20日（土）	15:30	16:20	第6会場（313+314）	Oral Session 26	Pediatric Genetics 2	3	English
10133	O13-2	Genetic counseling and transitional care for a patient with neurofibromatosis type1 and mild intellectual disability	12月19日（金）	9:40	10:30	第7会場（411+412）	Oral Session 13	Genetic Counseling	2	
10134	O10-2	Exploration of genetic variants associated with the rate of amyloid beta accumulation using whole-genome sequencing	12月18日（木）	16:55	17:45	第7会場（411+412）	Oral Session 10	Neuromuscular Disorders 1	2	

【日本人類遺伝学会第70回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10135	P1-07-9	Report on clinical findings in 34 patients diagnosed with Sotos syndrome based on genetic examination	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	9	
10136	P3-01-10	Clinical applications and outcomes of chromosomal microarray analysis in Nagasaki university hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	10	
10137	P1-01-2	Current Situation and Challenges of Certified Local Facilities for Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disease	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	2	
10138	P3-03-17	Resolving the pathogenicity of VPS41 variants by long-read genome andtranscriptome-based analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	17	
10139	P1-08-12	Rapid identification of pathogenic variants in Hirschsprung disease and related disorders using Targeted sequencing.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	12	
10141	P2-11-2	Immunological Characterization towards Immunotherapy Response of Highly Immune-Infiltrated Soft Tissue Sarcoma	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	2	
10142	P1-04-15	two cases that led relatives of patients with Birt-Hogg-Dube syndrome to genetic counseling.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	15	
10143	P2-06-12	Evaluation of GestaltMatcher using patient data of congenital syndromes with facial phenotypes in Japan	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	12	
10144	O2-2	Whole-genome sequencing reveals an East Asian-specific rare variant of INPP5J associated with Alzheimer's disease	12月18日（木）	10:10	11:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 2	Functional Genomics / New Technolo	2	English
10145	O18-2	Prediction of Epilepsy Using Machine Learning on Integrated Polygenic Risk Scores and Perinatal Data	12月19日（金）	14:05	14:55	第6会場（313＋314）	Oral Session 18	Clinical Genetics 2	2	English
10146	P3-02-1	A case report of HBOC developed therapy-related acute myeloid leukemia after adjuvant chemotherapy.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	1	
10147	P3-02-2	Current status of Lynch syndrome screening Across Multiple Departments in our hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	2	
10148	P1-04-3	Case Series of unsuccessful analyses in comprehensive genomic profiling tests in cancer patients	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	3	
10149	O7-1	Characterization of short-term fluctuations in DNA methylation and gene expression profiles	12月18日（木）	15:55	16:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 7	Epigenetics	1	English
10150	P1-02-2	A patient with repeated cystic kidney disease in fetus who was diagnosed with ADPKD.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	2	
10151	P3-01-11	A Dual diagnosis of <I>GCK</I>-MODY and <I>LOXHD1</I>-related congenital hearing loss	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	11	
10152	P2-02-13	Complex Congenital Heart Defects in White-Sutton Syndrome: A Case of Tetralogy of Fallot and Pulmonary Valve Agenesis.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	13	
10153	P3-06-1	Enhancement of TogoVar with clinical variants, mouse mappings, protein annotations, and imputed SNP, SV, and LD datasets	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-06	Database / Biobank	1	
10154	P3-03-18	Mild Verheij syndrome caused by a novel <I>PUF60</I> splice variant resulting in partial RRM2 deletion	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	18	
10155	P2-05-5	An early neonatal death case of X-linked myotubular myopathy successfully diagnosed after birth by exome sequencing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	5	
10156	P3-02-16	A Case of Endometrial Cancer Diagnosed between Scheduled Surveillance Visits in a Woman with Lynch Syndrome	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	16	
10157	P1-07-10	Replication of the association between the ELAVL2 rs4977887 variant and postoperative opioid-related nausea/vomiting	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	10	
10158	O2-3	Mapping dynamic eQTLs in mid-brain organoids using CRISPRi/a to elucidate molecular mechanisms in Parkinson's disease	12月18日（木）	10:10	11:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 2	Functional Genomics / New Technolo	3	English
10159	P3-11-2	Establishment of a New Genetic Counseling Clinic : Starting with Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) Care	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	2	
10160	P2-06-13	A case of hereditary angioedema diagnosed during pregnancy with successful treatment using C1 inhibitor	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	13	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10161	P2-11-3	Genetic Risk Prediction of Osteoporosis Using BMD Polygenic Scores, and Modifying Effects of Environmental Risk Factors	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	3	
10162	O17-1	Short- and Long-read sequencing successfully determined pathogenic variants in all 35 congenital hemophilia A families	12月19日（金）	14:05	14:55	第5会場（311+312）	Oral Session 17	Rare Diseases	1	
10163	O16-1	Evaluation of Platform-Specific Bias in CNV Detection Using HI-CNV on SNP Arrays in a Japanese Population	12月19日（金）	10:40	11:30	第7会場（411+412）	Oral Session 16	Bioinformatics / Statistical Genetics	1	
10164	O7-2	Global hypomethylation in immune diseases: passive and active demethylation via cell division and signaling molecules	12月18日（木）	15:55	16:45	第6会場（313+314）	Oral Session 7	Epigenetics	2	English
10165	BP-5	Establishment of brain organoids from a patient with Phelan-McDermid syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	大会賞候補セッション（ポスター）		5	
10166	P2-06-14	Chronic Enteropathy Associated with SLCO2A1 Due to a Novel Homozygous Splice Variant Identified in Adulthood	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	14	
10167	O11-3	Polygenic risk scores and Mendelian randomization reveal circadian genetic contributions to idiopathic hypersomnia	12月19日（金）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 11	Complex Disorders	3	
10168	O20-4	Differential Diagnosis of Marfan and Loeys-Dietz Syndromes Using Immunohistochemical Profiles of Aortic Tissue	12月20日（土）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 20	Cardiovascular Disorders 2	4	
10170	O16-2	Development of Normalization Methods for Accurate Detection of Copy Number Alterations from 3D Genome Mapping Data	12月19日（金）	10:40	11:30	第7会場（411+412）	Oral Session 16	Bioinformatics / Statistical Genetics	2	
10171	O19-1	Clinical Characteristics of RYR2 Exon 3 Deletion Carriers Causing Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia	12月19日（金）	15:10	16:00	第6会場（313+314）	Oral Session 19	Cardiovascular Disorders 1	1	English
10172	P2-11-4	GWASLab: a Python package for processing and visualizing GWAS summary statistics	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	4	
10173	P1-01-3	Awareness survey of HBOC women for Preimplantation Genetic Testing for Monogenic	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	3	
10174	P3-03-8	Genetic evaluation of 26 suspected Japanese BAFME cases negative for TTTCA repeats in SAMD12 by repeat-primed PCR	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	8	
10175	P3-11-3	Parenting experiences of mothers raising children with hearing loss: A qualitative study	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	3	
10176	P2-07-14	Identification of pathogenic RNU4-2 variants in neurodevelopmental disorders	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	14	
10177	O28-1	Clinical Implications of Combined Dominant and Recessive GJB2 Mutations in a Family with Variable Hearing Loss	12月20日（土）	16:30	17:20	第6会場（313+314）	Oral Session 28	Pediatric Genetics: Case Report	1	English
10178	P3-08-1	Establishment of a Foundational Platform for Immune Evaluation Using Omics studies	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-08	Omics Technologies	1	
10179	P3-13-8	Municipal Health Promotion Initiative Using Genetic Risk Information for Multifactorial Disorders in Tamano City, Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	8	
10180	P2-07-15	Eight-Year Review of IRUD Implementation at Hiroshima University: Institutional Achievements and Future Perspectives	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	15	
10181	O19-4	Discovery of novel genetic mechanisms underlying chronic thromboembolic pulmonary hypertension	12月19日（金）	15:10	16:00	第6会場（313+314）	Oral Session 19	Cardiovascular Disorders 1	4	English
10182	O17-2	Identification of <I>PTGIS</I> as a causative gene for idiopathic extracranial internal carotid artery vasospasm	12月19日（金）	14:05	14:55	第5会場（311+312）	Oral Session 17	Rare Diseases	2	
10183	P3-11-4	Genetic counselling and further genetic tests for three positive NIPT cases from a non-certified clinic	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	4	
10184	P3-02-3	Remarkable Response to Platinum-based Regimen in HBOC-related Recurrent Hilar Cholangiocarcinoma	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	3	
10185	O12-5	Clinical and genetic characterization of 8 patients with ARSACS diagnosed by whole genome sequencing	12月19日（金）	9:40	10:30	第6会場（313+314）	Oral Session 12	Neuromuscular Disorders 2	5	English
10186	P2-13-4	Temporal Trends and Institutional Framework of BRCA Genetic Testing in Breast Cancer Care in a Single Japanese Center	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	4	

【日本人類遺伝学会第70回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10187	BO-2	Uncovering a deep Intronic <I>FBN1</I> variant by genome and transcriptome sequencing in a Marfan syndrome patient	12月19日（金）	11:45	12:35	第1会場（501+502）	大会賞候補セッション（口演）		2	English
10188	BP-6	<I>GIPC1</I> intermediate-length repeat expansion in amyotrophic lateral sclerosis	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	大会賞候補セッション（ポスター）		6	
10189	P3-13-1	Factors affecting accuracy of offspring-reported parental disease history in the TMM BirThree Cohort Study	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	1	
10190	P2-07-16	A Study of the Natural History of DRPLA in Japan: Toward an ASO Trial	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	16	
10191	P2-03-14	The contribution of certified specialists in cancer nursing to the decision-making support in cases of MGPT candidates	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	14	
10192	P3-03-9	Dentatorubral pallidoluysian atrophy (DRPLA) in Japan: real-world data based on J-CAT	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	9	
10193	P1-08-13	Nanopore Sequencing as a Practical Tool for Single-Gene testing in Familial Mediterranean Fever	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	13	
10194	P3-05-17	A case of FLNC gene-associated hypertrophic cardiomyopathy with characteristic findings of Noonan syndrome	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	17	
10195	O14-4	A nation-wide survey on attitudes of obstetricians toward comprehensive prenatal genetic testing	12月19日（金）	10:40	11:30	第5会場（311+312）	Oral Session 14	Reproductive Genetics	4	
10196	P1-07-11	Crude estimation of the number of Down syndrome births based on a survey of delivery facilities	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	11	
10197	P3-01-12	A Japanese Child with 3MC Syndrome and Severe Bilateral Ocular Anomalies Due to Compound <I>COLEC11</I> Variants	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	12	
10199	P1-06-9	Genetic and Endocrine Factors Affecting Impaired Growth in Pediatric Mitochondrial Diseases	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	9	
10200	P1-01-7	A Survey on Attitudes Toward PGT-M Among Breast Cancer Patients Who Underwent Fertility Preservation	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	7	
10201	O9-2	Genotype-Phenotype Correlation of Non-Primary Features in Japanese Pachydermoperiostosis	12月18日（木）	16:55	17:45	第6会場（313+314）	Oral Session 9	Rare Diseases: New Technologies	2	English
10202	P3-02-4	The usefulness of comprehensive genome profiling test in screening of Lynch syndrome	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	4	
10203	O17-3	Comprehensive analysis of Coffin-Siris syndrome with unresolved exome sequencing	12月19日（金）	14:05	14:55	第5会場（311+312）	Oral Session 17	Rare Diseases	3	
10204	P3-01-13	Mosaic tetrasomy for DSCR identified by buccal mucosa FISH in a male with Down syndrome phenotype	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	13	
10205	P1-01-8	The two-year cumulative live birth rate in women <U>></U>38 years undergoing preimplantation genetic testing for aneuploidy.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	8	
10206	P2-03-1	Sporadic Pleuropulmonary Blastoma in a 1-Year-Old Boy with a Germline Pathogenic Variant in <I>DICER1</I>	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	1	
10207	O27-2	Identification of a Spliceosome U4 Variants in Patients with Mitochondrial Disease	12月20日（土）	16:30	17:20	第5会場（311+312）	Oral Session 27	Metabolic and Mitochondrial Disorder	2	
10208	P2-08-7	Two Cases in Which Chromosomal Microarray Was Useful for Interpreting Karyotypes Difficult to Evaluate by G-banding	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	7	
10209	P1-06-2	QT Prolongation in Mild Propionic Acidemia with PCCB Variants: A Retrospective Study from a Single Center 	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	2	
10210	P3-03-10	A partial exon deletion of <I>DMD</I> in a case with BMD, shown by the NGS-first approach and frozen blood-based RNA analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	10	
10211	P2-13-5	Challenges in long-term follow-up of MEN patients and at-risk relatives: A retrospective study at a single institution	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	5	
10212	P3-01-14	In-Hospital Rapid Whole Exome Sequencing Diagnosis for Critically Ill Children at Saitama Childrens Medical Center	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	14	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10213	P2-01-10	Trends and Impact of Non-invasive Prenatal Testing and Amniocentesis over Time at a Single Institution	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	10	
10214	P1-08-14	Medical Lives of Women with Mc Cune Albright Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	14	
10215	O9-1	Molecular Modeling Analysis of Double Heterozygous Primary Chylomicronemia Using AlphaFold3	12月18日（木）	16:55	17:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 9	Rare Diseases: New Technologies	1	English
10216	P1-09-4	Genomic medicine initiatives at a regional hub hospital, Kakogawa Central City Hospital	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	4	
10217	P3-07-2	Fine-Mapping of the 12q24 Locus Reveals Multiple Genetic Variants Influencing Food Intake Behaviors	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-07	Large Scale Association Studies	2	
10218	P3-02-5	Challenges in Genetic Counseling for Secondary Findings in Tumor Profiling at Shizuoka General Hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	5	
10219	P2-04-5	A novel intronic variant in FRMPD4 associated with X-linked neurodevelopmental disorder	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	5	
10220	O7-3	X-chromosome inactivation contributes to sex differences in height by mediating sex-biased <I>SHOX</I> expression	12月18日（木）	15:55	16:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 7	Epigenetics	3	English
10221	P1-08-15	A novel missense variant of FKBP14 in the Japanese case with kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	15	
10222	P2-08-2	Trends of Variations of Log₂ Values on Microarray Analysis according to the size of CNVs	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	2	
10223	O10-1	Genome-wide association analysis of age at onset of amyotrophic lateral sclerosis in Japanese subjects.	12月18日（木）	16:55	17:45	第7会場（411＋412）	Oral Session 10	Neuromuscular Disorders 1	1	
10225	P1-02-7	Prenatal testing and perinatal prognosis in cases of genetic counselling prompted by fetal ultrasound abnormalities.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	7	
10226	P2-07-17	National interview survey for patients with Hutchinson-Gilford syndrome and progeroid laminopathies and their families	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	17	
10227	O15-5	Temple Syndrome: Comprehensive Clinical Study in Genetically Confirmed 60 Japanese Patients	12月19日（金）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 15	Rare Diseases / Mendelian Disorders	5	English
10228	O26-5	Comparison of polygenic scores for the allergic phenotype: same mediator but different genetic backgrounds	12月20日（土）	15:30	16:20	第6会場（313＋314）	Oral Session 26	Pediatric Genetics 2	5	English
10229	P3-12-2	Consideration of ELSI for the practical application of polygenic scores in Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-12	ELSI / Psychosocial Aspects	2	
10230	O3-2	Genetic Research and Indigenous Rights: Ethical Considerations for Studies Involving Ainu People in Japan	12月18日（木）	10:10	11:00	第7会場（411＋412）	Oral Session 3	ELSI / Psychosocial Aspects	2	
10232	P3-06-3	Investigation of Patient Awareness and Decisions Regarding Informed Consent for Biobanking at National Kohnodai HP.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-06	Database / Biobank	3	
10233	P1-07-1	A recurrent R83W mutation in RAB3A causes autosomal-dominant cerebellar ataxia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	1	
10234	P1-02-8	A Case of Partial Deletion of Chromosome 13q Diagnosed Following a Non-Reportable NIPTResults	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	8	
10235	P3-10-2	Rare Disease Diagnosis Support Based on Feature Vectors Embedded with Large Language Models	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-10	New Technologies	2	
10236	P3-02-6	Genetic Management of PGPV/PGV Identified by Comprehensive Genomic Profiling: A Retrospective Analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	6	
10237	O1-2	Long-term prognosis of Kagami-Ogata syndrome.	12月18日（木）	10:10	11:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 1	Clinical Genetics 1	2	
10238	O9-3	Investigation and function analysis of alternative splicing causing neurodevelopmental disorder in TENM4 and other genes	12月18日（木）	16:55	17:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 9	Rare Diseases: New Technologies	3	English
10239	P3-12-1	Current Status and Challenges of National NIPT Policy Involving Local Governments in Japan: A Mixed-Methods Study	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-12	ELSI / Psychosocial Aspects	1	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10240	P1-07-4	Weakened binding to SNP25 due to PRRT2 mislocalization: the pathogenesis of paroxysmal kinesigenic dyskinesia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	4	
10241	P1-08-16	Review of information obtained through group outpatient program for Williams syndrome for preparing online resources.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	16	
10242	O22-5	Prenatal Genetic Counselling for egg donated pregnancy	12月20日（土）	10:40	11:30	第4会場（304）	Oral Session 22	Reproductive Genetics / Prenatal Ger	5	English
10243	P3-02-7	Detection of Lynch Syndrome Based on MMR Immunohistochemistry as a Companion Diagnostic: Analysis of 762 Cases	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	7	
10244	O13-3	Hurdle of Disease and Carrier Disclosure in Hemophilia Carriers	12月19日（金）	9:40	10:30	第7会場（411＋412）	Oral Session 13	Genetic Counseling	3	
10245	P3-11-5	Attitudes of pregnant women and partners who have experienced Non-Invasive Prenatal genetic testing (NIPT)	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	5	
10246	O25-2	The Evolutionary History of the APOBEC3B Deletion Linked to Cancer Risk	12月20日（土）	15:30	16:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 25	Population Genetics / Complex Disor	2	
10247	P3-03-19	A case diagnosed as developmental and epileptic encephalopathy 70 by identification pathogenic variant in PHACTR1	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	19	
10248	P2-01-15	A Case of Tonne-Kalscheuer Syndrome Diagnosed by Trio Exome Sequencing After Stillbirth	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	15	
10249	P2-02-1	A Japanese individual with Bryant-Li-Bhoj neurodevelopmental syndrome due to a de novo H3-3A pathogenic variant	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	1	
10250	P3-04-1	A case of 22q13.3 deletion syndrome with multicystic dysplastic kidney	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	1	
10251	O6-2	A Pilot Study to Evaluate the Face Validity of a Questionnaire on Awareness of Genetic and Genomic Medicine	12月18日（木）	11:10	12:00	第7会場（411＋412）	Oral Session 6	Education / Awareness	2	
10252	P1-07-2	Genetic analysis of early-onset inherited retinal dystrophy in Japanese infants and young children	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	2	
10253	P1-08-1	Pathological investigation of the myometrium in a woman with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	1	
10254	P2-07-5	Web-based resources about 22q11.2 deletion syndrome established through group clinics since 2000	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	5	
10255	O7-4	m⁶A Is Essential for PEG10 Regulation Through Its Interaction with Reader Proteins in Human Trophoblast Stem Cells	12月18日（木）	15:55	16:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 7	Epigenetics	4	English
10256	O5-2	Rapid Computation of Haplotype Frequencies via Wavelet Trees	12月18日（木）	11:10	12:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 5	Bioinformatics	2	English
10257	P2-02-2	First case of Independent Walking in Osteogenesis Imperfecta with IFITM5 Missense Variant following Neonatal Pamidronate	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	2	
10258	P2-03-2	Preoperative Diagnosis of PPAP in a Client Initially Suspected of FAP: A Case Report	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	2	
10259	O10-3	Identification and annotation for novel loci associated with the risk of late-onset Alzheimer's disease in Japanese	12月18日（木）	16:55	17:45	第7会場（411＋412）	Oral Session 10	Neuromuscular Disorders 1	3	
10260	P1-07-12	A case of familial hypercholesterolemia with suspected homozygosity and genetic testing	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	12	
10261	O19-2	The effects of FBN1 variants on pregnancy-related aortic dissection in women with Marfan syndrome	12月19日（金）	15:10	16:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 19	Cardiovascular Disorders 1	2	English
10262	P3-04-2	Comprehensive genomic profiling at Koseikan to date: Considerations including secondary findings	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	2	
10263	P1-01-9	Cases of somatic/gonadal mosaicism for structural autosomal rearrangements suspected from PGT-A results	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	9	
10264	P3-04-3	A case of clinically typical Noonan syndrome without pathogenic variant of responsible genes	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	3	

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10265	O20-5	Cardiovascular screening tests for adult patients with osteogenesis imperfecta	12月20日（土）	9:40	10:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 20	Cardiovascular Disorders 2	5	
10266	O24-5	HPV-Related Cervical Cancer Diagnosed via Comprehensive Genomic Profiling in a Patient with Unknown Primary Metastases.	12月20日（土）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 24	Cancer Genetics 3	5	English
10267	P1-07-13	Long-read sequence of DSPP gene in familial Dentinogenesis imperfecta	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	13	
10268	O27-1	Identification of pathogenic intronic variants on retrotransposons that cause splicing abnormalities	12月20日（土）	16:30	17:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 27	Metabolic and Mitochondrial Disorder	1	
10269	O15-4	Identification of a ninth complementation-group of xeroderma pigmentosum, XP-J	12月19日（金）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 15	Rare Diseases / Mendelian Disorders	4	English
10270	P2-05-2	Association of FAM13A variant with interstitial lung disease in ANCA-associated vasculitis in a Japanese population	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	2	
10271	P3-02-8	Current status of <I>BRCA</I> genetic testing for early-stage breast cancer patients at our hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	8	
10272	P3-03-11	Characteristics of Miyoshi muscular dystrophy and limb-girdle muscular dystrophy in dysferlin gene in Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	11	
10273	P2-04-7	A familial case of neurodevelopmental disorders caused by a maternally inherited variant in the <I>KMT5B</I> gene.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	7	
10274	O21-3	Investigation of high-risk breast cancer genes using targeted sequencing methods beyond known hereditary cancer genes	12月20日（土）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 21	Cancer Genetics 2	3	English
10275	P1-08-17	Connective tissue abnormalities in Myhre syndrome: Diagnostic Clues and Implication for Secondary Complication	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	17	
10276	P2-07-3	Review of Kabuki Syndrome Group Clinics for Website Resource on Genetic Syndromes	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	3	
10277	P1-05-9	A case of hereditary hemorrhagic telangiectasia receiving continuous collaborative therapy of multiple divisions	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	9	
10278	P1-09-5	Establishment and Evaluation of a Clinical Framework for Secondary Findings in CGP at Our Institution	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	5	
10279	P1-05-10	<I>PCSK9</I> Pathogenic Variant in a Breast Cancer Patient with Suspected Familial Hypercholesterolemia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	10	
10280	P3-10-4	Optical genome mapping enables detecting complex structure variants in a single analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-10	New Technologies	4	
10281	P3-11-6	A Case of Repeated Early Embryonic Arrest Due to a <I>TUBB8</I> Missense Mutation: Genetic Counseling Experience	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	6	
10282	O19-3	Phenotypic Variability and Concordance with Andersen-Tawil Syndrome Diagnostic Criteria in KCNJ2 Variant Carriers	12月19日（金）	15:10	16:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 19	Cardiovascular Disorders 1	3	English
10283	O5-4	Establishment of a high-throughput long-read genome and transcriptome analysis platform for large-scale disease research	12月18日（木）	11:10	12:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 5	Bioinformatics	4	English
10284	O21-5	Significance of universal screening for Lynch syndrome in elderly colorectal cancer patients aged 70 years and over	12月20日（土）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 21	Cancer Genetics 2	5	English
10285	O18-3	Comparison of single-site and multi-site sampling for chromosomal analysis of villi by next-generation sequencing	12月19日（金）	14:05	14:55	第6会場（313＋314）	Oral Session 18	Clinical Genetics 2	3	English
10286	P2-03-3	Laparoscopic total hysterectomy with bilateral adnexectomy for a client with a pathological germ line variant of RAD51D	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	3	
10287	P2-10-4	Development of an artificial antisense oligonucleotide (ASO) based therapeutics for treating trichothiodystrophy (TTD)	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-10	Therapeutics of Genetic Disorders	4	
10288	P1-08-2	A Rare Case of Kartagener Syndrome with Situs Inversus and Homozygous Exon 1-4 Deletion in <I>DRC1</I>	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	2	
10289	P3-04-4	Current status of comprehensive genetic profiling for gynecological malignant tumors in our hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	4	

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10290	O23-1	A case of successful pregnancy with burosumab in X-linked hypophosphatemia with favorable maternal and fetal outcomes	12月20日（土）	10:40	11:30	第5会場（311+312）	Oral Session 23	Therapeutics of Genetic Disorders / M	1	
10291	P3-12-3	Public Knowledge and Attitudes Toward Prenatal Genetic Testing in Japan: A Nationwide Survey	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-12	ELSI / Psychosocial Aspects	3	
10292	O18-4	The genetic heterogeneity in AD contributes to concomitant clinical disorientation among the Japanese general population	12月19日（金）	14:05	14:55	第6会場（313+314）	Oral Session 18	Clinical Genetics 2	4	English
10293	P3-08-2	An integrated long-read transcriptome workflow for isoform resolution and visualization	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-08	Omics Technologies	2	
10294	O14-2	TUBB8 variants in Japanese primary female infertility: a novel homozygous nonsense variant with multinucleation	12月19日（金）	10:40	11:30	第5会場（311+312）	Oral Session 14	Reproductive Genetics	2	
10295	P1-07-14	Two cases with hereditary dilated cardiomyopathy due to parental somatic mosaicism	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	14	
10296	P2-10-1	G-Quadruplex-Based Splice Switching as a Therapeutic Approach in Duchenne Muscular Dystrophy	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-10	Therapeutics of Genetic Disorders	1	
10297	P2-11-5	Exploring novel epilepsy-causing genes using network propagation approach	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	5	
10298	P3-01-2	First Japanese case diagnosed as Kury-Isidor Syndrome with whole exome sequencing analysis	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	2	
10299	P3-05-1	A case of <I>BCL11B</I>-Related Disorder with Intellectual Disability from Childhood and Parkinsonism in Adulthood	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	1	
10300	P2-06-1	A Case of Trisomy 9 Mosaicism Diagnosed Following Detection of Placental Trisomy 9	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	1	
10301	P2-11-1	PanelSearch: A Flexible Gene Panel System for Rare Disease Diagnostics	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	1	
10302	P1-09-6	Perspectives of Siblings of Patients with Genetic Disorders on Preimplantation and Prenatal Genetic Testing	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	6	
10303	O6-3	Current Challenges in Providing Information on Post-RRSO Sexual Health: Feedback Survey on an Educational Tool	12月18日（木）	11:10	12:00	第7会場（411+412）	Oral Session 6	Education / Awareness	3	
10304	P1-03-1	OTC Deficiency with a Novel Variant: Utility of Genetic Diagnosis in Liver Transplantation Donor Selection	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	1	
10305	P1-08-3	Clinical Features of Patients with Stickler Syndrome/Non-syndromic Hearing Loss Associated with <I>COL11A2/COL2A1</I> Variants	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	3	
10306	P3-01-3	Elucidation of complex structural variants in a patient with split hand/foot malformation using optical genome mapping	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	3	
10307	P2-04-3	Genotype-phenotype correlation in Usher syndrome and the related hearing loss	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	3	
10308	P3-04-5	Identification of <I>VPS13B</I> CNV Variants Undetectable by Whole-Exome Sequencing	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	5	
10309	P2-11-6	Heterogeneous Endotypes of Eosinophilic CRSwNP in Nasal Tissue and Brushing Samples	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	6	
10310	O24-4	Establishing a Surveillance System for SDHB-Associated Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndrome	12月20日（土）	10:40	11:30	第6会場（313+314）	Oral Session 24	Cancer Genetics 3	4	English
10311	O17-4	A novel splicing and recurrent variants in ID4 domain-specific Menke-Hennekam syndrome cause histone hyperacetylation	12月19日（金）	14:05	14:55	第5会場（311+312）	Oral Session 17	Rare Diseases	4	
10312	P2-03-4	Reevaluation of variants of uncertain significance (VUS) in cancer Comprehensive Genomic Profiling (CGP)	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	4	
10313	O10-4	Analysis of SMN in the cord and postnatal blood of neonates with SMA: a rationale for prompt treatment	12月18日（木）	16:55	17:45	第7会場（411+412）	Oral Session 10	Neuromuscular Disorders 1	4	
10314	P3-05-2	Histological changes in the skeletal muscle of a mouse model of facioscapulohumeral muscular dystrophy	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	2	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10315	P2-09-4	Improvement of Epigenetic Modification and Developmental Rate by Scriptaid in ROSI	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-09	Epigenetics	4	
10316	O25-5	Associations between obesity, diabetes, and pancreatic cancer in the Japanese population: Mendelian randomization study	12月20日（土）	15:30	16:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 25	Population Genetics / Complex Disorders	5	
10317	P3-13-5	A Video Explaining the Relationship Between Genomic Research and Society	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	5	
10318	O24-1	Clinical and genetic features of 28 families with Li-Fraumeni syndrome at National Cancer Center Hospital	12月20日（土）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 24	Cancer Genetics 3	1	English
10319	O21-4	<I>ERBB2</I> gene overexpression by the formation of super-enhancer with genomic structural abnormality in lung adenocarcinoma	12月20日（土）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 21	Cancer Genetics 2	4	English
10320	P2-11-7	Comprehensive Analysis of Characteristics of Multi-Nucleotide Variants (MNV) in the Japanese Population	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	7	
10321	P2-07-6	Early-onset chronic kidney disease in an infant with HNF1B-Related disorder	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	6	
10322	O25-1	Y chromosome diversity and regional distribution in Japanese males	12月20日（土）	15:30	16:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 25	Population Genetics / Complex Disorders	1	
10323	O7-5	Nuclear myelin basic protein regulates oligodendrocyte epigenome	12月18日（木）	15:55	16:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 7	Epigenetics	5	English
10324	BO-4	Urinary Heteroplasmy Outperforms Blood for Non-Invasive mtDNA Variant Detection in Mitochondrial Disease Patients	12月19日（金）	11:45	12:35	第1会場（501＋502）	大会賞候補セッション（口演）		4	English
10325	P2-07-7	Prime Editing in induced pluripotent stem cells from a patient with the p.R756C variant in ATP1A3	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	7	
10326	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	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	6	
10328	O19-5	Sibling fetal cases of <I>MYH7</I>-related biventricular noncompaction caused by parental somatic mosaicism	12月19日（金）	15:10	16:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 19	Cardiovascular Disorders 1	5	English
10329	O27-4	Expression and function of the class V alcohol dehydrogenase encoded by <I>ADH6</I> gene which resides in the <I>ADH</I> gene cluster.	12月20日（土）	16:30	17:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 27	Metabolic and Mitochondrial Disorders	4	
10330	P1-01-10	Is PGT-A effective even with only a few blastocysts available for biopsy?	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	10	
10333	P1-04-4	A family with Birt-Hogg-Dube syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	4	
10334	P2-08-3	A pediatric case of male infertility revealed by secondary findings from microarray chromosome testing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	3	
10335	O11-5	Synergistic Impact of HLA-DPB1*05:01 and HBx Mutation on HBV Integration and Hepatocarcinogenesis	12月19日（金）	9:40	10:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 11	Complex Disorders	5	
10336	O15-3	Current Status of High-Risk Screening for Fabry Disease Using Urinary Mulberry Bodies and Cells at Our Institution	12月19日（金）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 15	Rare Diseases / Mendelian Disorders	3	English
10337	BP-2	Complex regulation of chemokine receptor expression by functionally opposite SNPs in linkage disequilibrium	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	大会賞候補セッション（ポスター）		2	
10338	O18-1	A Case Clinically Diagnosed as Neonatal Hemochromatosis Harboring Novel <I>RFX6</I> Variants with Extrahepatic Hemosiderosis	12月19日（金）	14:05	14:55	第6会場（313＋314）	Oral Session 18	Clinical Genetics 2	1	English
10340	P2-12-2	Consideration of sequence variant classification about the transition to Sequence Variant Interpretation Guideline v4.0	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-12	Functional Genomics	2	
10341	P3-06-4	National Center Biobank Network (NCBN) and collaboration for the research of genomic information for NCBN bioresources	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-06	Database / Biobank	4	
10342	P3-04-7	A case of thermo-sensitive nonsyndromic auditory neuropathy due to the <I>OTOF</I> gene	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	7	
10343	P1-03-2	A novel combination of compound heterozygous AMPD2 variants in a Japanese girl with Pontocerebellar Hypoplasia Type 9	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	2	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10344	O1-1	Rhopathy-A Neurodevelopmental Disorder Spectrum Caused by Rho GTPase Variants with Cochlear Hypoplasia	12月18日（木）	10:10	11:00	第5会場（311+312）	Oral Session 1	Clinical Genetics 1	1	
10345	P3-04-13	The lifestyle and reproductive factors of patients underwent BRCA genetic test for breast cancer	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	13	
10346	O4-5	Comprehensive Molecular Studies in 88 Japanese Patients With Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism	12月18日（木）	11:10	12:00	第5会場（311+312）	Oral Session 4	Pediatric Genetics 1	5	
10347	BO-3	A cross-population compendium of gene-environment interactions uncovers the dynamics of genetic architecture	12月19日（金）	11:45	12:35	第1会場（501+502）	大会賞候補セッション（口演）		3	English
10348	O26-4	Clinical Utility of Genetic Analysis in Pediatric Inflammatory Bowel Disease	12月20日（土）	15:30	16:20	第6会場（313+314）	Oral Session 26	Pediatric Genetics 2	4	English
10351	O13-4	A nationwide survey on facility choice among non-invasive prenatal testing (NIPT) recipients in Japan	12月19日（金）	9:40	10:30	第7会場（411+412）	Oral Session 13	Genetic Counseling	4	
10352	P3-03-21	A case of SORD-related peripheral neuropathy treated with short-term epalrestat therapy	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	21	
10353	P3-03-12	Anti-amyloid-beta antibody treatment to a hereditary Alzheimer's disease patient with a novel variant of PSEN2	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	12	
10354	P1-04-5	Germline findings via CGP testing: six-year review from a core facility of Cancer Genomic Medicine in Japan	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	5	
10356	P1-04-6	Regulation of <I>transforming growth factor-beta</I> in cancer-associated fibroblasts in the hypoxic tumor microenvironment	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	6	
10357	P2-03-5	Low penetrance variants in exon 1 of <I>RB1</I>: a single institution experience	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	5	
10358	P1-04-1	Identification of Cancer Driver Genes Using 3D Protein Structure and Functional Validation	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	1	
10359	P2-03-15	Current status of hospital-clinic collaboration for hereditary breast cancer	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	15	
10360	P3-03-13	Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy and Duchenne muscular dystrophy at Hyogo Medical University Hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	13	
10361	P2-01-1	Validation of SNP-based NIPT for twin pregnancies: accuracy and clinical implications.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	1	
10362	O6-1	Development of ICT materials for informed assent of upper elementary school children in genome analysis research	12月18日（木）	11:10	12:00	第7会場（411+412）	Oral Session 6	Education / Awareness	1	
10363	P2-12-3	Gene expression analysis in MLC1-null cell-lines created by genome editing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-12	Functional Genomics	3	
10364	O8-3	Regional Disparities in BRCA Genetic Testing in Ovarian Cancer: A Descriptive study Using the Shizuoka Kokuho Database	12月18日（木）	15:55	16:45	第7会場（411+412）	Oral Session 8	Cancer Genetics 1	3	
10365	O11-1	Genome-wide association study identifies novel loci associated with white matter hyperintensities in Japanese subjects	12月19日（金）	9:40	10:30	第5会場（311+312）	Oral Session 11	Complex Disorders	1	
10366	P1-03-3	Growth failure and neurodevelopmental delay caused by loss-of-function mutations in ACTB	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	3	
10367	P3-03-20	HyperCKemia caused by a loss-of-function variant in DAG1	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	20	
10368	O4-1	Clinical delineation and mouse modeling of Noonan syndrome with autosomal dominant <I>LZTR1</I> variants	12月18日（木）	11:10	12:00	第5会場（311+312）	Oral Session 4	Pediatric Genetics 1	1	
10369	P1-04-7	Comparison of EGFR Mutation Detection Between cobas EGFR Mutation Test and AmoyDx Pan Lung Cancer PCR Panel	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	7	
10370	P3-05-3	AI-driven societal implementation of rare disease screening that enables early diagnosis and patient support	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	3	
10371	P1-01-17	Approval of Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M) for a Male Patient with DM1	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	17	

【日本人類遺伝学会第70回大会】一般演題 採択結果

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10372	P2-06-2	Noonan Syndrome-Like Phenotype in a Patient with a BMP2 Loss-of-Function Variant	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	2	
10373	O23-4	Long-read sequencing revealed the complicated structure of the causative gene for congenital adrenal hyperplasia	12月20日（土）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 23	Therapeutics of Genetic Disorders / M	4	
10374	P3-13-3	Implementation of a human genetics education for primary school students: evaluation by participants and parents	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	3	
10375	P3-04-8	Recurrent SOX 5 variant identified in a patient with Lamb-Shaffer syndrome	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	8	
10376	P1-03-4	Identification of Pathogenic NF1 Variants Provides Valuable Information for Follow-Up	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	4	
10377	P2-04-8	Long-read RNA-Seq reveals widespread transcript isoform changes in an IFAP syndrome patient with an MBTPS2 variant	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	8	
10378	O22-2	Pathogenic copy number variations found by chromosomal microarray analysis following Nuchal translucency thickening	12月20日（土）	10:40	11:30	第4会場（304）	Oral Session 22	Reproductive Genetics / Prenatal Ger	2	English
10379	P1-03-5	Unexpectedly Mild Clinical Features in a Patient with a Nonsense Variant in the N-terminal Clamp Domain of POLR1A	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	5	
10380	P3-05-4	IRUD Identified the Causative Gene for α-Mannosidosis: Diagnosis, Follow-up, and Future Challenges in Ultra-Rare Disease	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	4	
10381	P3-05-5	A novel pathogenic variant and direct mapping of differentially methylated region of <I>SGCE</I> in a family with dystonia	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	5	
10382	P1-05-4	CLINICAL AND GENETIC INSIGHTS INTO CONGENITAL LONG QT SYNDROME: A SINGLE-CENTER RETROSPECTIVE STUDY	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	4	
10383	P1-01-11	Evaluation of genetic diagnoses in couples requesting preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M)	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	11	
10384	P1-06-5	Biallelic TFRC Variants Cause Neonatal-Onset Multisystem Mitochondrial Disease: The First Human Case Report	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	5	
10385	P3-05-6	Development of Clinical Guidelines for ReNU Syndrome and associated disorders	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	6	
10386	O2-5	Comprehensive CYP2D6 genotyping using long-read sequencing and detection of novel haplotypes across global populations	12月18日（木）	10:10	11:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 2	Functional Genomics / New Technolo	5	English
10387	P3-11-7	Survey of responses after the disclosure of presumed pathogenic germline variants at our hospital	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	7	
10388	O4-3	Meta-Analysis of iPSC-based Transient abnormal myelopoiesis model identifies <I>GATA1</I> mutation induces elevation of <I>CEBPA</I>.	12月18日（木）	11:10	12:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 4	Pediatric Genetics 1	3	
10389	P3-11-8	Online Genetic Counseling as a Solution for Unmet Needs in Genetic Medicine in Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	8	
10390	P2-01-2	A Case of Low-Level Mosaic Trisomy 20 Diagnosed by Amniocentesis: Importance of Counseling and Ongoing Support.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	2	
10391	P3-04-9	De novo loss-of-function heterozygous variant in SETD1B identified in patients with psychomotor developmental delay	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	9	
10392	P2-09-2	Maternal NESP-H expression is essential for the methylation imprint on the GNAS locus	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-09	Epigenetics	2	
10393	O25-3	Integrating a polygenic risk score calculator into a Japanese genotype imputation server for precision medicine research	12月20日（土）	15:30	16:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 25	Population Genetics / Complex Disor	3	
10394	P2-12-1	Gb3 accumulation in cells related to mechanisms of impairment and function interaction	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-12	Functional Genomics	1	
10395	P2-06-3	Compound heterozygous variants of PNPT1 identified in a patient with severe neurodevelopmental delay	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	3	
10396	P3-11-9	Prenatal genetic counseling experience of a couple with consecutive miscarriages caused by trisomy 21 and trisomy 18	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	9	

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10397	P2-02-3	<I>MYT1L</I> partial duplication without a <I>NF1</I> whole gene deletion in a case with intellectual disability	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	3	
10398	P2-01-16	A Case of Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis for a Couple with a Child Affected by STXBP1-Related West Syndrome	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	16	
10399	O27-5	MBD5 and MBD6 Deficiency Leads to Mitochondrial Dysfunction	12月20日（土）	16:30	17:20	第5会場（311＋312）	Oral Session 27	Metabolic and Mitochondrial Disorder	5	
10400	P3-05-7	Identification of a Novel ATP7B Pathogenic Variant in Ecuadorian Patients with Wilson's Disease	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	7	
10401	O8-4	Implementation status and associated factors of Genetic Testing for HBOC among Ovarian Cancer Cases in Osaka	12月18日（木）	15:55	16:45	第7会場（411＋412）	Oral Session 8	Cancer Genetics 1	4	
10402	O17-5	A de novo <I>PSMC5</I> p.Pro320Arg variant associated with neurodevelopmental disorder and facial dysmorphism	12月19日（金）	14:05	14:55	第5会場（311＋312）	Oral Session 17	Rare Diseases	5	
10403	P3-09-1	Origins and Clinical Implications of Japanese Specific Variants	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-09	Population Genetics / Evolutionary G	1	
10404	P3-10-3	Comparison of RNA-Sequencing Methods for Degraded RNA	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-10	New Technologies	3	
10405	O4-4	Dental abnormality is a useful indicator for early diagnosis of familial adenomatous polyposis	12月18日（木）	11:10	12:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 4	Pediatric Genetics 1	4	
10406	P1-03-6	Expanding the Clinical Spectrum of CAD Deficiency: Functional and Clinical Insights from Novel Missense Variants	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	6	
10407	P3-02-9	Tumor immunological feature and prognosis in BRCA pathological variants positive breast cancer	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	9	
10408	P1-04-8	The secondary findings from the Comprehensive Genomic Profiling (CGP)Test at the single hospital	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	8	
10409	P3-02-10	Changes in Variant Classification in Genetic Testing for Oncology: A Single-Institution Study	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	10	
10410	P2-03-6	A Case of Lynch Syndrome with 12 Associated Tumors	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	6	
10411	P1-06-10	A Case of Mucopolysaccharidosis Type 4A Diagnosed by Genetic Analysis and Treated with Elosulfase alfa at 19 Months	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	10	
10412	O21-1	Identification of a Germline Variant in PGRMC1 Promoting Double Primary Cancers of Breast, Ovary, or Pancreas	12月20日（土）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 21	Cancer Genetics 2	1	English
10413	P3-06-5	Interviews for utilization of intractable disease patient data by data linkage between Shouman and Nanbyo DBs in Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-06	Database / Biobank	5	
10414	O26-2	Hyperactivation of mTORC1 caused by SZT2 dysfunction increases outer radial glial cells in human brain organoids	12月20日（土）	15:30	16:20	第6会場（313＋314）	Oral Session 26	Pediatric Genetics 2	2	English
10415	P2-06-4	Immune dysregulation in females with incontinentia pigmenti: A retrospective study	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	4	
10416	P2-06-5	Verheij syndrome with auricular malformation and plagiocephaly due to de novo in-frame deletion of PUF60.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	5	
10417	P2-03-7	ERBB2 variants identified by CGP test in a case of recurrent ovarian cancer guided effective treatment two years later	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	7	
10418	P2-02-4	A Prospective Birth Cohort Study of the PHKA2 p.G991A Variant and Hypoglycemia in Early Childhood	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	4	
10419	P1-04-9	An HBOC patient with <I>BRCA1/2</I> double heterozygosity and clinical management for relatives	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-04	Cancer Genetics 1	9	
10420	P2-02-5	A novel <I>MSX2</I> variant leading to co-occurrence of craniosynostosis and parietal foramina	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	5	
10421	P3-02-11	Genetic analysis using whole exome sequencing in sisters with early onset breast cancer	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	11	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10422	O22-1	Nanopore Long-Read Sequencing for CTG Repeat Sizing in DMPK1 Gene in Prenatal and Preimplantation Genetic Testing	12月20日（土）	10:40	11:30	第4会場（304）	Oral Session 22	Reproductive Genetics / Prenatal Gen	1	English
10423	P2-01-3	Current status of NIPT and genetic counseling at our hospital	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	3	
10424	P3-13-6	Educational Practice and Evaluation of Genetics Lessons in Secondary Schools in Cambodia and Japan	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	6	
10425	P2-01-11	Trends and Future Issues in NIPT and Amniocentesis at Our Hospital	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	11	
10426	P1-09-12	Motives and psychosocial status of pregnant women under 35 undergoing NIPT	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	12	
10427	P3-05-8	A Live-born Case of Non-mosaic Trisomy 22 with Multiple Congenital Anomalies	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	8	
10428	O9-5	Bridging Clinical Genetics and Research: A Collaborative Approach to VUS Interpretation	12月18日（木）	16:55	17:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 9	Rare Diseases: New Technologies	5	English
10429	O23-5	Evaluation of Emedgene: an AI software that identifies pathogenic variants	12月20日（土）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 23	Therapeutics of Genetic Disorders / M	5	
10430	P2-06-6	Comparison Between PGT-A Results and the AI-Based Embryo Scoring System, iDAScore, in Our Clinic	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	6	
10431	P2-02-6	Generalized epilepsy as a neurological phenotype in a girl with 48, XXXX	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	6	
10432	O14-3	Isolation of high-quality nucleated red blood cells suitable for cell-based non-invasive prenatal testing via G&T-seq	12月19日（金）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 14	Reproductive Genetics	3	
10433	P3-04-10	Incidentally diagnosed genetic disorders in two adolescent and adult patients presenting with amenorrhea	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	10	
10434	P2-01-12	Prenatal Diagnosis of 4p Deletion Syndrome (Wolf-Hirschhorn Syndrome) in a Fetus	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	12	
10435	P2-05-3	Genetic risks of common side effects following COVID-19 booster vaccination in a cohort of corporate employees in Japan	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	3	
10436	O23-2	Adenine base editing for treatment of Sturge-Weber syndrome	12月20日（土）	10:40	11:30	第5会場（311＋312）	Oral Session 23	Therapeutics of Genetic Disorders / M	2	
10437	P1-03-7	Assessment of Quality of Life Before and After Transition Clinic Visits in Patients with Genetic Disorders Using SEIQoL	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	7	
10438	P2-05-4	Abnormal feeding and anxiety-like behaviors are induced in female mice by a <I>CRHR2</I> variant.	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-05	Complex Disorders	4	
10439	P3-10-1	A Haplotype-Resolved Diploid Genome Assembly from a Patient with Autism Spectrum Disorder Using Multiple Technologies	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-10	New Technologies	1	
10440	P1-09-7	A survey of current status of financial toxicity in asymptomatic germline pathogenic variant carriers of <I>BRCA1/2</I>genes	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	7	
10441	P2-01-4	Two cases of congenital myotonic dystrophy type 1 suspected prenatally following maternal diagnosis during pregnancy	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	4	
10442	P2-06-7	Evaluation of Cochlear Duct Length in 22q11.2 Deletion Syndrome Patients Using OTOPLAN	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	7	
10443	P2-11-8	Why Are Minor Alleles More Likely to Be Detected as Risk Alleles in GWAS?	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-11	Bioinformatics / Statistical Genetics	8	
10444	P1-03-8	Clinical manifestations of a patient with derivative chromosomes involving 13q33-q34 subtelomeric microdeletion	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	8	
10445	P2-01-5	Obstetric management of pregnancy complicated by osteogenesis imperfecta: a case report	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	5	
10446	P2-13-1	An apparently benign synonymous variant causes Menkes disease by aberrant splicing	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	1	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10447	P2-01-6	Non-Invasive Prenatal Fetal RhD Genotyping Using Maternal Blood: Toward Clinical Application	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	6	
10448	P1-06-6	Genetic Analysis in Hypercholesterolemia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	6	
10449	P2-01-13	Spontaneous pregnancy and vaginal delivery in a patient with 45,X/47,XXX mosaic Turner syndrome: case report	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	13	
10450	P3-05-9	Our three years of experience with variant interpretation through AI-curation tool: Emedgene	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	9	
10451	P1-09-8	Exploring Approaches for Providing Health Education to Individuals with Down Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	8	
10453	P3-11-10	Predictive genetic testing in asymptomatic minor sisters at risk of GAPPS	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	10	
10454	P1-05-11	Genetic Testing in Hypertrophic Cardiomyopathy: Outcomes and Opportunities for Improving Family Follow-up	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	11	
10455	P1-06-7	Energy balances in carriers of recessive metabolic diseases.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	7	
10456	P2-03-8	A case of uterine leiomyosarcoma identified with pathogenic BRCA alterations through genomic profiling analysis	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	8	
10457	P3-05-10	Phenotypic Characterization and Gentic Couseling in a Patient with a <I>FOXP1</I> Missense Variant.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	10	
10458	P3-05-11	Insulin resistant diabetes mellitus in a girl with mild Rabson-Mendenhall syndrome	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	11	
10459	P3-06-2	JoGo 1.0: A Web Portal for ACTG-Based Haplotype Annotation Across 19,211 Human Genes	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-06	Database / Biobank	2	
10460	O12-4	Early manifestation of developmental delay in extremely preterm twins with Duchenne muscular dystrophy	12月19日（金）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 12	Neuromuscular Disorders 2	4	English
10461	P2-03-9	A case of Peutz-Jeghers syndrome in which a large deletion of <I>STK11</I> gene was detected	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	9	
10462	P1-08-4	Identification of novel <I>IQSEC2</I> isoform specific to the fetal brain: new perspectives on <I>IQSEC2</I> pathogenesis	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	4	
10463	P2-03-10	Frequency and distribution of large genomic rearrangements in <I>BRCA1</I> and <I>BRCA2</I>	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	10	
10464	P2-10-3	Full-field Stimulus Test in RPE65-retinopathy and RPGR-retinopathy: establishment of endpoint for ocular gene therapy	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-10	Therapeutics of Genetic Disorders	3	
10465	P1-05-5	Characteristics of Hypertrophic Cardiomyopathy Genetic Testing at the National Cerebral and Cardiovascular Center	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	5	
10466	P2-08-6	Cytogenetic and karyotypic analysis of primate iPS cells by QFH-banding and M-FISH techniques	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-08	Cytogenetics	6	
10467	P2-02-7	<I>TRAPPC12</I>-related Childhood Encephalopathy with Dysmorphic Features Caused by Two Novel <I>TRAPPC12</I> Frameshift Variants	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	7	
10468	P1-02-3	The experience of perinatal management for a woman diagnosed with Carney complex just before pregnancy.	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-02	Prenatal Genetics 1	3	
10469	P3-05-12	A case of Ohdo syndrome, SBBYS variant (SBBYSS) with a novel frameshift variation in exon 15 of the <I>KAT6B</I> gene	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	12	
10470	O5-3	Prediction of chaperone drug amenability for <I>GLA</I> variants in Fabry disease	12月18日（木）	11:10	12:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 5	Bioinformatics	3	English
10472	P3-11-11	Current status of remote genetic care and challenges to its use : From the results of a survey of medical institutions	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	11	
10473	P3-11-12	The Link from the Proband to Relatives in an HBOC Family Treated at Different Facilities	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	12	

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10474	P1-08-5	A case of ZNF148-neurodevelopmental disorder caused by a 3q13.33q21.2 microdeletion	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	5	
10475	P2-06-8	Novel Compound Heterozygous Splice Site Variants in COL11A1 Cause Autosomal Recessive Stickler Syndrome	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	8	
10476	P2-06-9	An adult case with 22q11.2 deletion syndrome presenting with recurrent hyperventilation attacks	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-06	Clinical Genetics 2	9	
10477	P2-02-8	Intragenic duplication of PHEX in a girl with X-linked hypophosphatemia: a case report with review of literature	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	8	
10478	P2-03-16	Assessment of the Clinical Utility of a Dual DNA-RNA Cancer Genomic Panel in the Detection of Gene Fusions	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	16	
10479	P1-05-12	A Case of Myotonic Dystrophy Type 1 Presenting with Ventricular Tachycardia and a Brugada-Type ECG Pattern	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	12	
10480	P2-01-7	A rare case of double trisomy due to a Robertsonian translocation between chromosomes 14 and 22	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	7	
10481	P2-09-3	Two cases of Angelman syndrome diagnosed in adolescence following reevaluation for worsening tremor	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-09	Epigenetics	3	
10482	P3-02-12	Comparative analysis of secondary findings in comprehensive genome profiling between tissue and blood samples.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	12	
10483	P3-05-13	A Female Case of Osteopathia Striata with Cranial Sclerosis Due to a Known AMER1 Variant Requiring Multiple Surgeries	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	13	
10484	P1-03-9	A case of Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome complicated with intestine malrotation	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	9	
10485	P1-03-10	A Case of a Patient with TUBB4A Variant Presenting with Isolated Cerebellar Atrophy without Hypomyelination	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	10	
10486	P3-05-14	A Case of Pregnancy Complicated by Renal Disease Diagnosed as Alport Syndrome through Detailed Medical History	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	14	
10487	P3-05-15	A familial case with hypophosphatasia diagnosed based on migratory bone and joint pain	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	15	
10488	P1-01-4	Clinical and Molecular Genetic Analysis in Patients with Delayed Puberty	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	4	
10489	O9-4	Limitations and Potentials of ChatGPT in Clinical Genetic Diagnostics of Pediatric Rare Disorder	12月18日（木）	16:55	17:45	第6会場（313＋314）	Oral Session 9	Rare Diseases: New Technologies	4	English
10490	P3-04-11	Postoperative surveillance with whole-body MRI in hereditary cancer syndrome patients	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	11	
10491	P1-06-11	Oral taurine therapy on diabetes in patients with mitochondrial disease: a retrospective study	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	11	
10492	O8-5	A Retrospective Analysis of Breast Cancer Patients Undergoing BRCA Genetic Testing at Our Institution	12月18日（木）	15:55	16:45	第7会場（411＋412）	Oral Session 8	Cancer Genetics 1	5	
10493	P1-05-13	KCNH2-Related Long QT Syndrome in Monochorionic Diamniotic Twins With Discordant Fetal Manifestations	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	13	
10494	O22-3	A Study on the Etiology and Pathophysiology of Hydrops Fetalis through Whole-Exome Sequencing	12月20日（土）	10:40	11:30	第4会場（304）	Oral Session 22	Reproductive Genetics / Prenatal Ger	3	English
10495	P1-07-3	Application of rLAS (RNA Long-amplicon Sequencing) for splicing analysis of non-expression genes in blood using iPSC	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-07	Clinical Genetics 1	3	
10496	P3-04-12	Whole-Exon Deletion in One Allele of <I> PROC </I> Gene Missed by NGS and Confirmed by MLPA	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	12	
10497	P2-02-9	2p25.3 Deletion and 2p25.3-p24.2 Duplication with MYCN-DDX1 in an Infant Requiring Tumor Surveillance	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-02	Pediatric Genetics 2	9	
10498	P1-03-11	Marked Macrocephaly and Developmental Delay in Early Childhood Leading to the Diagnosis of Cowden Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	11	

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10499	P1-01-12	Our infertility treatment outcomes for cases of amenorrheic women with monosomy X and mosaicism	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	12	
10500	P1-03-12	A Case of a Novel Variant with High Pathogenic Potential Identified in a Patient Suspected of Pseudohypoparathyroidism	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	12	
10501	P1-05-1	Genetic variants involved in increased risk of paroxysmal atrial f ibrillation in a Japanese population	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	1	
10502	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	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	14	
10503	P1-09-11	Implementation of a Hereditary Tumor Surveillance Program and the Role of Genetic Counselors in a Checkup Facility	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	11	
10504	BP-7	Intron and copy number variants identified in patients with split-hand/foot malformation by whole genome sequencing	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	大会賞候補セッション（ポスター）		7	
10505	P3-02-13	Current status of RRSO in our hospital and considerations on the decision to conduct RRSO	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	13	
10506	O24-2	The factors affecting decision-making of RRSO in breast cancer patients with germline pathogenic variants in BRCA1/2	12月20日（土）	10:40	11:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 24	Cancer Genetics 3	2	English
10507	P1-01-18	Association of Chromosomal Polymorphisms with Assisted Reproductive Technology Outcomes	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	18	
10508	P3-01-4	Wiskott-Aldrich Syndrome may be hidden among refractory ITP	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 3-01	Pediatric Genetics 3	4	
10509	P3-11-13	A Case of Tuberous Sclerosis Complex in Which the Desire for Childbearing Led to Dual Genetic Diagnoses	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-11	Genetic Counseling 3	13	
10510	O1-5	The <I>CYP21A1P/CYP21A2</I> chimeric gene CH4 is a major pathogenic variant in Japanese patients with non-classic 21OHD	12月18日（木）	10:10	11:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 1	Clinical Genetics 1	5	
10511	O12-3	Analysis of Repeat Expansion Disease using Pacbio Revio platform: Comparison with Nanopore Sequencer	12月19日（金）	9:40	10:30	第6会場（313＋314）	Oral Session 12	Neuromuscular Disorders 2	3	English
10512	O3-3	Implementing PPI in the Design of Informed Consent for Biobank Participants: A Case Study from BioBank Japan	12月18日（木）	10:10	11:00	第7会場（411＋412）	Oral Session 3	ELSI / Psychosocial Aspects	3	
10513	P1-05-6	Early Diagnosis of Atrial Fibrillation by AI-based ECG analysis and Polygenic Risk Score	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-05	Cardiovascular Disorders	6	
10514	P1-01-19	Experience with Carrier Screening at a Clinical Genetics Center	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	19	
10515	O1-4	Coexistence of Sitosterolemia and Heterozygous FH Diagnosed by Atypical Features and Genetic Analysis	12月18日（木）	10:10	11:00	第5会場（311＋312）	Oral Session 1	Clinical Genetics 1	4	
10516	P1-01-1	Consideration of factors hindering the selection of preimplantation genetic testing	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	1	
10517	P3-13-7	Practice and Issues of Clinical Genetics Education for Junior Residents	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	7	
10518	P1-01-13	Current Status of Preimplantation Genetic Testing (PGT-M) for Mitochondrial Diseases	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-01	Reproductive Genetics	13	
10519	O5-1	"Transposon Variants as an Underrecognized Cause of Genetic Disease: A MEGAnE-Based Study in an Undiagnosed Cohort"	12月18日（木）	11:10	12:00	第6会場（313＋314）	Oral Session 5	Bioinformatics	1	English
10520	P2-03-11	What is the penetration rate of hereditary papillary renal cell carcinoma?	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	11	
10521	O3-4	Decision-making on marriage and childbearing in Huntington's Disease: the relationship with health care providers	12月18日（木）	10:10	11:00	第7会場（411＋412）	Oral Session 3	ELSI / Psychosocial Aspects	4	
10522	P1-03-13	A case of Macrocephaly and Developmental Delay with a Germline Pathogenic Variant in <I>PIK3CA</I>	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301＋302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	13	
10523	O13-5	Evaluation of Telegenetic Counseling for Hereditary Cancer: Improving Understanding and Reducing Burden	12月19日（金）	9:40	10:30	第7会場（411＋412）	Oral Session 13	Genetic Counseling	5	

※演題登録時の登録番号順に掲載しています。

登録番号	演題番号	演題名	日付	開始時間	終了時間	会場名	セッション	セッションテーマ	発表順	発表言語
10524	P2-13-6	Genetic Counseling in Two Cases Initially Diagnosed with PWS but Confirmed as Angelman Syndrome by Methylation PCR	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-13	Genetic Counseling 2	6	
10525	P2-07-8	A Case of SMC3-related CdLS Unraveled by WES After a Diagnostic Odyssey	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場2（315）	Poster Session 2-07	Rare Diseases 2	8	
10526	P1-03-14	A Familial Case of SOX10-Related Waardenburg Syndrome	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 1-03	Pediatric Genetics 1	14	
10527	P1-06-8	Changes in the Genetic Variant Spectrum of FAODs After Implementation of Nationwide Newborn Screening	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-06	Metabolic and Mitochondrial Disorder	8	
10528	P1-09-9	A difficult case of genetic counseling for a child with dilated cardiomyopathy（DCM）and her relatives	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	9	
10529	P3-03-14	Clinical characteristics of patients with expansions of CGG repeats in LRP12.	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	14	
10530	P1-08-6	HLA Typing of cfDNA Confirms Fetal DNA and Enables Accurate Non-Invasive Prenatal Diagnosis of MODY	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-08	Rare Diseases 1	6	
10531	P2-01-14	A study of cases of mosaicism in amniocentesis performed at our hospital over a 10-year period	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-01	Prenatal Genetics 2	14	
20000	BP-1	Common cis-regulatory variation modifies the penetrance of pathogenic SHROOM3 variants in craniofacial microsomia	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	大会賞候補セッション（ポスター）		1	
20001	P2-03-12	Characterization of URST4 as a cancer biomarker and molecular target for breast cancer	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-03	Cancer Genetics 2	12	
20002	P2-04-9	Genomic alteration in a case of synchronous extranodal marginal zone lymphoma with ovarian endometrioid carcinoma	12月19日（金）	17:50	18:50	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 2-04	Mendelian Disorders	9	
20003	O15-2	Gene tests for pediatric steroid resistant nephrotic syndrome in tertiary hospital, West Java, Indonesia	12月19日（金）	10:40	11:30	第6会場（313+314）	Oral Session 15	Rare Diseases / Mendelian Disorders	2	English
20004	P3-09-2	The genetic identity of the Mizo people: A distinct population of Northeast India	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-09	Population Genetics / Evolutionary G	2	
20005	P3-03-2	Analysis of the clinical characteristics and novel variations in 21 cases with IQSEC2-related intellectual development disorder	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-03	Neuromuscular Disorders	2	
20006	P3-05-16	Antenatally detected copy number variants and their impact on pregnancy termination rates following genetic counselling	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-05	Rare Diseases 3	16	
20007	P1-09-10	Persistent Immune Dysregulation After SARS-CoV2 infection in Clinically Recovered Individuals	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場2（315）	Poster Session 1-09	Genetic Counseling 1	10	
20008	P3-02-14	High-Resolution Detection of TP53 Deletions Using Electronic Genome Mapping	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-02	Cancer Genetics 3	14	
20009	O2-1	Pharmacogenomic Influence of HMGCR rs12916 on LDL-C Lowering by Simvastatin in Thai Patients	12月18日（木）	10:10	11:00	第6会場（313+314）	Oral Session 2	Functional Genomics / New Technolo	1	English
20010	BP-3	Pangenome graph for the Japanese and Saudi Arabian populations	12月18日（木）	18:00	19:00	ポスター会場1（301+302）	大会賞候補セッション（ポスター）		3	
50000	P3-04-15	A case of Von Hippel-Lindau disease diagnosed based on family history	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場1（301+302）	Poster Session 3-04	Clinical Genetics 3	15	
50001	P3-13-9	Establishment and operation of the Gunma Prefecture Genomic Medicine Countermeasures Council	12月20日（土）	14:20	15:20	ポスター会場2（315）	Poster Session 3-13	Education / Awareness	9	