招待講演 / Invited Lecture

招待講演1 / Invited Lecture 1

English Session

日　時：11月19日（木）　13:40〜14:40
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：青木 洋子（東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野）
Date　：Thursday, November 19　13:40〜14:40
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Yoko Aoki（Department of Medical Genetics, Tohoku University Graduate School of Medicine）

IL1 The genetics of congenital heart disease: Long, dazed journey into clinic

Bruce D. Gelb

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

招待講演2 / Invited Lecture 2

English Session

日　時：11月19日（木）　14:50〜15:50
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：秦 健一郎（群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学講座）
Date　：Thursday, November 19　14:50〜15:50
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Kenichiro Hata（Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine）

IL2 Epigenetic inheritance – models and mechanisms

Anne C Ferguson-Smith，Carol A Edwards，Ariella Weinberg-Shukron，Fran Dearden，Nozomi Takahashi，Grace Alston

Department of Genetics, University of Cambridge

招待講演3 / Invited Lecture 3

English Session

日　時：11月20日（金）　14:00〜15:00
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：青木 正志（東北大学大学院医学系研究科 神経内科）
Date　：Friday, November 20　14:00〜15:00
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Masashi Aoki（Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine）

IL3 Integrating Human Genetics and iPSC Modeling Reveals Cholesterol Biosynthesis as a Therapeutic Target in ALS

岡野 栄之（Hideyuki Okano）

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

招待講演4 / Invited Lecture 4

日　時：11月20日（金）　15:00〜15:30
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：小崎 健次郎（慶應義塾大学）
Date　：Friday, November 20　15:00〜15:30
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Kenjiro Kosaki（Keio University）

IL4 Genomic Medicine Japan and its mission

水澤 英洋[1,2,3]（Hidehiro Mizusawa）
1　日本ゲノム医療推進機構
(Genomic Medicine Japan)
2　国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry)
3　東京科学大学
(Institute of Science Tokyo)

招待講演5 / Invited Lecture 5

English Session

日　時：11月21日（土）　13:10〜14:10
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：平塚 真弘（東北大学）
Date　：Saturday, November 21　13:10〜14:10
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Masahiro Hiratsuka（Tohoku University）

IL5 Emerging Physiological Roles of RNA Modifications and Their Links to Human Genetic Disease

魏 范研[1,2]（Fan-Yan Wei）
1　東北大学加齢医学研究所 モドミクス医学分野
(Department of Modomics Biology and Medicine, Institute of Development, Aging and Cancer, Tohoku University)
2　東北大学大学院薬学研究科
(Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Tohoku University)

教育講演 / Educational Lecture

教育講演 / Educational Lecture

日　時：11月20日（金）　11:10〜11:30
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：小崎 健次郎（慶應義塾大学）
Date　：Friday, November 20　11:10〜11:30
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Kenjiro Kosaki（Keio University）

EL Japan's New Regulatory Framework for Human Genome-Edited Embryos and Germ cells: Overview of the Act

田中 克哉（Katsuya Tanaka）
厚生労働省
（Ministry of Health, Labour and Welfare）

2026年ASHG Lifetime Achievement Award受賞記念セレモニー / 2026 ASHG Lifetime Achievement Award Commemorative Ceremony

2026年ASHG Lifetime Achievement Award受賞記念セレモニー
2026 ASHG Lifetime Achievement Award Commemorative Ceremony

日　時：11月19日（木）　13:30～13:35
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
Date　：Thursday, November 19　13:30～13:35
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）

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

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

English Session

日　時：11月20日（金）　15:35～16:25
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：三宅 紀子（長崎大学）
Date　：Friday, November 20　15:35～16:25
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Noriko Miyake（Nagasaki University）

JHG1　A deep intronic *TCTN2* variant activating a cryptic exon predicted by SpliceRover in a patient with Joubert syndrome

平出 拓也（Takuya Hiraide）
浜松医科大学 小児科
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine）

JHG2　Proteome-wide mendelian randomization identifies causal plasma proteins in venous thromboembolism development

Haobo Li
China-Japan Friendship Hospital

受賞講演 / Award Lecture

受賞講演 / Award Lecture

日　時：11月20日（金）　16:25～17:15
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：松本 直通（横浜市立大学大学院医学研究科）
Date　：Friday, November 20　16:25～17:15
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Naomichi Matsumoto（Yokohama City University Graduate School of Medicine）

AL1 Molecular genetics and pathogenesis of rare disorders associated with dysregulated intracellular signaling

青木 洋子（Yoko Aoki）

東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine）

AL2 Understanding Cancer Disease Architecture through Systems Epidemiology

碓井 喜明（Yoshiaki Usui）

国立がん研究センター研究所 システム疫学分野
（Division of Systems Epidemiology, National Cancer Center Research Institute）

AL3 Precision Disease Genomics through Integrative Analysis of Genetic and Environmental Factors

難波 真一（Shinichi Namba）

東京大学 大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo）

AL4 Epigenomic research connecting non-coding genome function with disease-associated variants

久保 直樹（Naoki Kubo）

理化学研究所 バイオリソース研究センター
(RIKEN BioResource Research Center)

シンポジウム / Symposium

シンポジウム1
Symposium 1 East Asia Unison of Human Genetics Societies (EAUHGS) session: Advancing human genetics in East Asia: Connecting the Next Generation of Human Genetics Research

English Session

日　時：11月19日（木）　10:10～12:10
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：松本 直通（横浜市立大学大学院医学研究科）
Jong Hee Chae（Department of Clinical Genomics and Medicine, Seoul National University Hospital, Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea）
Date　：Thursday, November 19　10:10～12:10
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Naomichi Matsumoto（Yokohama City University Graduate School of Medicine）
Jong Hee Chae（Department of Clinical Genomics and Medicine, Seoul National University Hospital, Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea）

S1-1 Genetic risk of extranodal natural killer T-cell lymphoma: a genome-wide association study in multiple populations

Jinxin Bei[1], Guo-Wang Lin[2], Caigang Xu[3], Kexin Chen[4], Hui-Qiang Huang[1], Jieping Chen[5], Bao Song[6], John K C Chan[7], Wenyu Li[1], Weiping Liu[3]

1 Sun Yat-Sen University Cancer Center, Guangzhou
2 Sun Yat-Sen University Cancer Center; Guangdong General Hospital, Guangzhou
3 West China Hospital, Sichuan University, Chengdu
4 Tianjin Medical University Cancer Institute and Hospital, Tianjin
5 Southwest Hospital, Army Medical University, Chongqing
6 Shandong Cancer Hospital and Institute, Jinan
7 Queen Elizabeth Hospital, Hong Kong SAR

S1-2 Deep population history and the landscape of complex disease genetics in East Asia

Xiaowei Mao[1], Jielin Li[1], Ningbo Sun[1], Jiaheng Li[1], Qiming Tang[1], Qihan Huang[1], Yanju Huang[1], Kaijiong Zhang[1], Ye Wang[2], San Ming Wang[3], Xianjun Zhu[1], Zhenglin Yang[1]

1 Sichuan Provincial People's Hospital; University of Electronic Science and Technology of China
2 Chengdu Research Base of Giant Panda Breeding
3 University of Macau

S1-3 Genotype-Specific Motor Trajectories and Phenotypic Clustering in Hereditary Spastic Paraplegia

Jong Ho Cha[1], Sangbin Hong[1], Jee-Min Kim[1], Soo Yeon Kim[1], Seungbok Lee[1], Man Jin Kim[1], Jangsup Moon[1,3], Jong-Hee Chae[1,2]

1 Department of Genomic Medicine, Seoul National University Hospital, Seoul, Korea
2 Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Korea
3 Department of Neurology, Seoul National University Hospital, Seoul, Korea

S1-4 Structural Resolution Redefines the Clinical Interpretation of Intragenic Duplications: Lessons from the *DMD* Gene

Man Jin Kim[2,4], Jee-Soo Lee[1], Seungbok Lee[2,3,4], Hobin Sung[5], Seung Won Chae[5], Sung Im Cho[5], Sang Bin Hong[2,4], Jong Ho Cha[2,4], Jee Min Kim[2,4], Yeseul Kim[1], Joowon Jang[1], Moon-Woo Seong[1,6], Jong-Hee Chae[2,3,4]

1 Department of Laboratory Medicine, Seoul National University Hospital, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Republic of Korea.
2 Department of Genomic Medicine, Seoul National University Hospital, Seoul, Republic of Korea.
3 Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Republic of Korea.
4 Rare Disease Center, Seoul National University Hospital, Seoul, Republic of Korea.
5 Department of Laboratory Medicine, Seoul National University Hospital.
6 Seoul National University Cancer Research Institute, Seoul, Republic of Korea.

S1-5 Genomic Variation Between and Within Individuals: An Epidemiological Perspective on Disease Risk

碓井 喜明[1,2]（Yoshiaki Usui）
1 国立がん研究センター研究所 システム疫学分野
（Division of Systems Epidemiology, National Cancer Center Research Institute）
2 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム
（Laboratory for Genotyping Development, IMS, RIKEN）

S1-6 Deciphering Genetic Dynamics through Gene–Environment Interactions: Toward Precision Medicine and Drug Discovery

難波 真一[1,2]（Shinichi Namba）
1 東京大学大学院医学系研究科遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
2 理化学研究所生命医科学研究センターシステム遺伝学チーム
（Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）

シンポジウム2　次世代の神経ゲノム医学：多様な発症機序と修飾因子から遺伝子標的治療への繋がり　English Session

Symposium 2　Next-Generation Genomic Medicine in Neurology: From Diverse Pathogenic Mechanisms and Modifiers to Gene-Targeted Therapies

日　時：11月19日（木）　10:10〜12:10
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：鈴木 直輝（東北大学）
　　土井 宏（横浜市立大学医学部神経内科学・脳卒中医学）
Date　：Thursday, November 19　10:10〜12:10
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Naoki Suzuki（Tohoku University）
　　Hiroshi Doi（Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine）

S2-1 Long-read sequencing: Unveiling the hidden landscape of neurogenetics

宮武 聡子（Satoko Miyatake）
横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital）

S2-2 Paradigm shifts in repeat expansion disorders

石浦 浩之[1,2]（Hiroyuki Ishiura）
1 東京大学大学院医学系研究科神経内科学
（Department of Neurology, The University of Tokyo）
2 岡山大学医学部脳神経内科学
（Department of Neurology, Okayama University）

S2-3 Repeat Expansions in Sporadic Neurodegenerative Diseases: Focusing on BIN1 Abnormalities in Multiple System Atrophy

久米 広大（Koudai Kume）
広島大学原爆放射線医科学研究所分子疫学研究分野
（Department of Molecular Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University）

S2-4 Genetic modifiers of phenotypic heterogeneity in ALS

中村 亮一[1]（Ryoichi Nakamura），中枡 昌弘[2]（Masahiro Nakatochi），藤内 玄規[3,4]（Genki Tohnai），
熱田 直樹[1]（Naoki Atsuta），祖父江 元[3,5]（Gen Sobue）
1 愛知医科大学 内科学講座（神経内科）
（Department of Neurology, Aichi Medical University School of Medicine）
2 名古屋大学大学院医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学
（Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine）
3 愛知医科大学 ALS治療研究開発部門
（Division of ALS research, Aichi Medical University）
4 愛知医科大学 研究創出支援センター
（Research Creation Support Center, Aichi Medical University）
5 愛知医科大学 神経疾患治療開発研究センター
（Research Center for Neurological Therapeutics, Aichi Medical University）

S2-5 From registry-based approach to precision medicine in familial ALS

西山 亜由美（Ayumi Nishiyama）
東北大学病院 脳神経内科/遺伝子診療部
（Department of Neurology/Center for Genomic Medicine, Tohoku University Hospital）

シンポジウム3　周産期医学における栄養の重要性を遺伝学の観点から考える
Symposium 3　The Importance of Nutrition in Perinatal Medicine: A Genetic Perspective

English Session

日　時：11月19日（木）　10:10〜12:10
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：春日 義史（慶應義塾大学医学部産婦人科）
　　髙橋 健（国立成育医療研究センター）
Date　：Thursday, November 19　10:10〜12:10
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yoshifumi Kasuga（Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine）
　　Ken Takahashi（National Center for Child Health and Development）

S3-1 Metabolic Reprogramming and Epigenetic Dynamics during Human Early Embryonic and Primordial Germ Cell Development

入江 奈緒子（Naoko Irie）
慶應義塾大学 医学部 分子生物学教室
（Department of Molecular Biology, Keio University School of Medicine）

S3-2 Reproductive and Pregnancy Outcomes in Women Born with Low Birth Weight

小川 浩平（Kouhei Ogawa）
国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター
（National Center for Child Health and Development）

S3-3 Diet, Gene-Diet Interaction, and Pregnancy Complications: Evidence from Cohort Studies in the US and Japan

三ツ浪 真紀子（Makiko Mitsunami）
国立成育医療研究センター 女性の健康総合センター ヘルスインフォマティクス研究室
（Division of Health Informatics, Integrated Center for Women's Health, National Center for Child Health and Development）

S3-4 Fetal vitamin D status and childhood asthma: linking maternal nutrition, placental biology, and genetic susceptibility

原 千里[1]（Chisato Hara），中野 泰至[2]（Taiji Nakano），下条 直樹[1,3]（Naoki Shimojo），
櫻井 健一[1]（Kenichi Sakurai）
1　千葉大学 予防医学センター
（Center for Preventive Medical Sciences, Chiba University）
2　千葉大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan）
3　千葉大学医学部附属病院アレルギーセンター
（Allergy Center, Chiba University Hospital）

S3-5 Maternal Birth Weight, Intrauterine Environment, and Pregnancy Complications in Japanese Birth Cohorts

田上 和磨[1,2]（Kazuma Tagami）
1　仙台市立病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Sendai City Hospital）
2　東北大学病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital）

S3-6 Maternal Folate Administration Acts on Neural Crest Cell Development to Ameliorate Cardiac Outflow Tract Malformations

山本 一希[1,2]（Kazuki Yamamoto），古道 一樹[1,3]（Kazuki Kodo），内田 敬子[1,4]（Keiko Uchida），
山岸 敬幸[1,5]（Hiroyuki Yamagishi）

1 慶應義塾大学医学部小児科
（Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine）
2 日野市立病院小児科
（Department of Pediatrics, Hino Municipal Hospital）
3 東京都立大塚病院小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Metropolitan Ohtsuka Hospital）
4 東京医科大学医学部細胞生理学分野
（Department of Physiology, Tokyo Medical University）
5 東京都立小児総合医療センター
（Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）

シンポジウム4　genotypeとphenoypeをつなぐ臨床検査の進歩
Symposium 4　Progress in Clinical Laboratory Medicine Connecting Genotype and Phenotype

日　時：11月19日（木）　10:10～12:10
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：今村 美菜子（琉球大学大学院医学研究科 検査医学講座）
　　金子 誠（三井記念病院 臨床検査部）
Date　：Thursday, November 19　10:10～12:10
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Minako Imamura（Department of Advanced Genomic and Laboratory Medicine, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus）
　　Makoto Kaneko（Department of Clinical Laboratory, Mitsui Memorial Hospital）

S4-1 From Genotype to Phenotype in Inherited Dyslipidemias: The Expanding Role of Clinical Laboratory Testing

小倉 正恒（Masatsune Ogura）
順天堂大学医療科学部臨床検査学科
（Department of Clinical Laboratory Technology, Faculty of Medical Science, Juntendo University）

S4-2 Advances in HbA1c Measurement and Abnormal Hemoglobins: Connecting Clinical Laboratory Findings to Genotype

宮﨑 彩子（Ayako Miyazaki）
兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
（Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital）

S4-3 Bridging Genotype and Phenotype: Advances in Endoscopy for Hereditary Gastrointestinal Tumor Syndromes

中島 健（Takeshi Nakajima）
大阪国際がんセンター遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
（Osaka International Cancer Institute, Department of Genetic Oncology (Hereditary Tumors)）

S4-4 The Vital Role of Cardiovascular Examinations in Bridging Genotype and Phenotype

稲垣 夏子[1,2]（Natsuko Inagaki）

1 東京医科大学 循環器内科
（Department of Cardiology, Tokyo Medical University）
2 東京医科大学病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Tokyo Medical University Hospital）

シンポジウム5
Symposium 5　ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: AI-driven Genetics for Precision Medicine

English Session

日　時：11月19日（木）　16:00〜18:00
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：鎌谷 洋一郎（東京大学大学院新領域創成科学研究科）
　　要 匡（国立成育医療研究センター）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜18:00
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yoichiro Kamatani（Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo）
　　Tadashi Kaname（National Center for Child Health and Development）

S5-1　The ASHG AI Initiative Task Force (tentative)

Marylyn D. Ritchie

Medical University of South Carolina

S5-2　AI-driven phenomics for precision genetic diagnosis and variant interpretation

Alexander J. M. Dingemans

Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Nijmegen

S5-3　Diagnostic supports for rare diseases utilising artificial intelligence

要 匡[1,2,3]（Tadashi Kaname）

1　国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
　(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)
2　東北大学 大学院医学研究科 次世代小児医療講座
　(Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine)
3　熊本大学 生命資源研究・支援センター
　(Institute of Resource Development and Analysis, Kumamoto University)

シンポジウム6　疾患モデル研究が導く遺伝性疾患の理解と治療
Symposium 6　Disease Model Research Driving the Understanding and Treatment of Genetic Disorders

日　時：11月19日（木）　16:00〜18:00
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：香月 康宏（鳥取大学 染色体工学研究センター）
　　新堀 哲也（東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜18:00
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yasuhiro Kazuki（Chromosome Engineering Research Center, Tottori University）
　　Tetsuya Niihori（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine）

S6-1　Diversity and decline in the regenerative ability of vertebrate appendages.

田村 宏治（Koji Tamura）

東北大学大学院生命科学研究科
（Graduate School of Life Sciences, Tohoku University）

S6-2　Modeling vascular disorders with genome-edited iPS cells and flow-based platforms

坂野 公彦（Kimihiko Bannno）

奈良県立医科大学 医学部医学科 生理学第二講座
（Department of Physiology II, Nara Medical University）

S6-3　From chromatin loops to mitochondria: decoding MBD-family dysfunction in Rett syndrome and MAND

堀家 慎一（Shin-ichi Horike）

金沢大学疾患モデル総合研究センター
（Division of Integrated Omics research, Research Center for Experimental Modeling of Human Disease, Kanazawa University）

S6-4　Generation of Full-Length Gene-Humanized Mice for Modeling Human Biology and Disease

小沢 学（Manabu Ozawa）

東京大学医科学研究所
（Institute of Medical Science, The University of Tokyo）

S6-5 Transchromosomic Technology for Genomically Humanized Disease Models

香月 康宏（Yasuhiro Kazuki）
鳥取大学 染色体工学研究センター
（Chromosome Engineering Research Center, Tottori University）

シンポジウム7
Symposium 7 Establishing Comprehensive Germline Analysis for Cancer Patients: A Roadmap from MGPT to WGS

English Session

日　時：11月19日（木）　16:00〜18:00
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：桑田 健（国立がん研究センター東病院）
　　平田 真（国立がん研究センター 中央病院）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜18:00
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Takeshi Kuwata（National Cancer Center Hospital East）
　　Makoto Hirata（National Cancer Center Hospital）

S7-1 National Implementation of Cancer WGS: Advancement of the Action Plan for Whole Genome Sequencing

深田 一平[1,2]（Ippei Fukada）
1 日本ゲノム医療推進機構 患者還元・解析部
（Department of Patient-Centric Genomic Analytics, Genomic Medicine Japan）
2 がん研究会有明病院 ゲノム診療部
（Department of Genomic Medicine, The Cancer Institute Hospital of the Japanese Foundation for Cancer Research）

S7-2 Clinical Implementation of Cancer WGS in Japan: A Framework for Germline Findings

植木 有紗（Arisa Ueki）
がん研有明病院
（Department of Clinical genetic Oncology, Cancer Institute Hospital for JFCR）

S7-3 Maximizing Clinical Utility of Moderate-Penetrance Variants: Transitioning from Risk Assessment to Treatment Selection

近藤 知大[1,2]（Tomohiro Kondo）
1 京都大学医学部附属病院 腫瘍内科
（Department of Clinical Oncology, Kyoto University Hospital）
2 京都大学大学院医学研究科 リアルワールドデータ研究開発講座
（Real-World Data R&D, Graduate School of Medicine, Kyoto University）

S7-4 Germline Profiling in Pediatric Oncology: Early Identification of Cancer Predisposition Syndromes and Long-term Benefits

山崎 文登（Fumito Yamazaki）
国立がん研究センター 中央病院
（Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital）

S7-5 Cardiovascular Secondary Findings in Cancer WGS: From Variant Interpretation to Specialist Care

朝野 仁裕（Yoshihiro Asano）
国立循環病研究センター
（National Cerebral and Cardiovascular Center）

シンポジウム8　着床前遺伝学的検査における遺伝性疾患の重篤性を考える
Symposium 8　Considering the Severity of Genetic Disorders in Preimplantation Genetic Testing

日　時：11月19日（木）　16:00〜18:00
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：三浦 清徳（長崎大学）
　　山本 俊至（東京女子医科大学）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜18:00
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kiyonori Miura（Nagasaki University）
　　Toshiyuki Yamamoto（Tokyo Women's Medical University）

S8-1　Assessing Severity in Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders: Evolving Challenges in Japan

佐々木 愛子（Aiko Sasaki）
国立成育医療研究センター
（National Center for Child Health and Development）

S8-2　Criteria for seriousness of hereditary disease is still in the process of being established

久具 宏司（Koji Kugu）
国際医療福祉大学成田薬学部
（Department of Pharmaceutical Sciences, International University of Health and Welfare）

S8-3　Reconsidering the severity of adult-onset hereditary neurological and neuromuscular disorders: A Neurologist's Perspective

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

S8-4　Considering Seriousness in Hereditary Tumors: Phenotypic Assessment and Genetic Counseling

松本 恵[1,2]（Megumi Matsumoto）
1　長崎大学大学院外科学講座胸部骨盤外科学分野
（Division of Thoracic and Pelvic Surgery, Department of Surgery, Nagasaki University ）
2　長崎大学病院ゲノム診療センター遺伝カウンセリング部門
（ Genetic Counseling unit, Clinical Genomic Center, Nagasaki University Hospital）

S8-5　Rethinking “Severity” in PGT-M: Five Questions on Perspective, Justification, and Responsibility

笹月 桃子（Momoko Sasaduki）
早稲田大学 人間科学学術院
（Faculty of Human Sciences, Waseda University）

シンポジウム9　アスリートにおけるSRY検査を考える―公平性・多様性・遺伝医療の接点から―
Symposium 9　SRY Gene Testing in Athletes: Exploring the Intersection of Fairness, Diversity, and Genetic Medicine

日　時：11月20日（金）　9:40〜11:40
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：甲畑 宏子（東京科学大学大学院 先進倫理医科学分野）
　　田辺 記子（埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科）
Date　：Friday, November 20　9:40〜11:40
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Hiroko Kohbata（Department of Life Sciences and Bioethics, Institute of Science Tokyo）
　　Noriko Tanabe（Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University）

S9-1　Issues Surrounding SRY Gene Testing in Female Athletes

甲畑 宏子（Hiroko Terui-Kohbata）
東京科学大学大学院 先進倫理医科学分野
（Department of Life Sciences and Bioethics, Institute of Science Tokyo）

S9-2　Human Sex Differentiation: Lessons from Disorders of Sex Development (DSD)

鹿島田 健一（Kennichi Kashimada）
国立成育医療研究センター 性分化・ジェンダー発達センター
（National Center for Child Health and Development (NCCHD)）

S9-3 DSD and SRY Testing for Female-Category Eligibility: JAAF Implementation from a Clinical Geneticist's Perspective

難波 聡（Akira Namba）
日本陸上競技連盟医事委員会
（Medical Committee, Japan Association of Athletics Federations）

S9-4 A Dialogue Between Sport and Genetic Medicine on SRY Testing: Implementation and Positioning of Genetic Information

來田 享子（Kyouko Raita）
中京大学大学スポーツ科学部
（School of Health and Sport Scuences, Chukyo University）

S9-5 Supporting Female Athletes Undergoing *SRY* Gene Testing - A Genetic Counselor's Perspective -

田辺 記子（Noriko Tanabe）
埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
（Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University）

シンポジウム10　エピゲノムと再生医療：基礎から応用に向けた取り組みまで
Symposium 10　Epigenomics and Regenerative Medicine: From Basic Research to Translational Applications

English Session

日　時：11月20日（金）　9:40〜11:40
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：久保 直樹（理化学研究所 バイオリソース研究センター）
　　鵜木 元香（麻布大学）
Date　：Friday, November 20　9:40〜11:40
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Naoki Kubo（RIKEN BioResource Research Center）
　　Motoko Unoki（Azabu University）

S10-1 Genetic and epigenetic diversity at evolutionarily young transposable elements across human induced pluripotent stem cell lines

横林 しほり（Shihori Yokobayashi）
理化学研究所
（RIKEN）

S10-2 Understanding developmental compatibility between species toward interspecies organ regeneration

正木 英樹（Hideki Masaki）
東京科学大学
（Institute of Science Tokyo）

S10-3 Toward the reconstruction of snake "limb" cells through reprogramming

熱田 勇士（Yuuji Atsuta），栗山 将馬（Shoma Kuriyama），渡邊 星子（Seiko Watanabe）
九州大学
（Kyushu University ）

S10-4 Epigenetic control of neuronal identity and brain repair through direct reprogramming

松田 泰斗（Taito Matsuda）
奈良先端科学技術大学院大学
（Nara Institute of Science and Technology）

S10-5 Age-Associated Gene Regulatory Changes in the Choroid Plexus and Their Impact on CSF and Brain Homeostasis

堅田 明子（Sayako Katada）
京都大学iPS細胞研究所
（Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University）

S10-6 Astrocyte-enriched cortical organoids for studying human brain development, synaptogenesis and neural circuit formation

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

シンポジウム11
Symposium 11　RASopathies- history and future perspective

English Session

日　時：11月20日（金）　9:40〜11:40
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：黒澤 健司（国立成育医療研究センター）
　　大場 大樹（埼玉県立小児医療センター）
Date　：Friday, November 20　9:40〜11:40
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kenji Kurosawa（National Center for Child Health and Development）
　　Daiju Oba（Saitama Children's Medical Center）

S11-1　Overview-the molecular genetics of somatic, mosaic, and germline RASopathies

青木 洋子（Yoko Aoki）
東北大学 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Tohoku University Graduate School of Medicine）

S11-2　Noonan syndrome and related disorders: How to get to less but not too little

Bruce D. Gelb
Icahn School of Medicine at Mount Sinai

S11-3　RASopathies Model Mice for Elucidating the Pathogenetic Mechanism and Developing Treatments

井上 晋一[1]（Shinichi Inoue），阿部 太紀[1,2]（Taiki Abe），新堀 哲也[1]（Tetsuya Niihori），
青木 洋子[1]（Yoko Aoki）
1　東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine）
2　Human Biology Division, Fred Hutchinson Cancer Center
（Human Biology Division, Fred Hutchinson Cancer Center）

S11-4　RASopathies in vascular anomalies: from somatic variant discovery to pathway-targeted therapy

小関 道夫[1]（Michio Ozeki），青木 洋子[2]（Yoko Aoki），野澤 明史[1]（Akifumi Nozawa），
石川 耕資[3]（Kosuke Ishikawa），杠 俊介[4]（Shunsuke Yuzuriha），廣瀬 由美子[5]（Yumiko Hirose），
藤野 明浩[6]（Akihiro Fujino），神人 正寿[7]（Masatoshi Jinnin），康 勝好[8]（Katsuyosi Ko），
野崎 太希[9]（Taiki Nozaki），大西 秀典[1]（Hidenori Ohnishi）
1　岐阜大学医学部小児科
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University）
2　東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics,Tohoku University Graduate School of Medicine）
3　北海道大学大学院医学研究院形成外科
（Department of Plastic Surgery, Faculty of Medicine, Hokkaido University）
4　信州大学学術研究院医学系形成外科
（Department of Plastic Surgery, Shinshu University School of Medicine）
5　国立病院機構大阪医療センター臨床検査科
（Department of Clinical Laboratory, Osaka National Hospital）
6　慶應義塾大学医学部小児外科
（Department of Pediatric Surgery, Keio University School of Medicine）
7　和歌山県立医科大学医学部皮膚科
（Department of Dermatology, Wakayama Medical University School of Medicine）
8　埼玉県立小児医療センター血液腫瘍科
（Division of Hematology/Oncology, Saitama Children's Medical Center）
9　防衛医科大学校放射線医学講座
（Department of Radiology, National Defense Medical College）

S11-5　RASopathies and hematologic malignancies: genetic and immunological analysis of juvenile myelomonocytic leukemia

村松 秀城（Hideki Muramatsu）
名古屋大学大学院医学系研究科小児科学
（Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine）

シンポジウム12　希少疾患研究の新展開 – ゲノム診断から病態解析・創薬へ –
Symposium 12　Advances in Rare Disease Research: From Genomic Diagnosis to Mechanism and Therapeutics

English Session

日　時：11月21日（土）　9:40〜11:40
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：大久保 真理子（国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター ゲノム診療開発部）
　　水口 剛（横浜市立大学医学部 遺伝学）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜11:40
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Mariko Okubo（Department of Genomic Medicine Development, Medical Genome Center, NCNP）
　　Takeshi Mizuguchi（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine）

S12-1　Beyond the exome: genome-transcriptome integration for interpreting non-coding variants in rare disease

才津 浩智（Hirotomo Saitsu），宮本 祥子（Sachiko Miyamoto）
浜松医科大学 医化学
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine）

S12-2　Haplotype-resolved long-read genomic and epigenomic profiling improves variant interpretation in rare disease

水口 剛（Takeshi Mizuguchi）
横浜市立大学医学部 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine）

S12-3　*SNUPN*-Associated Spinocerebellar Ataxia: From Gene Discovery to Disease Modeling and Mechanistic Insights

大久保 真理子（Mariko Okubo）
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター ゲノム診療開発部
（Department of Genomic Medicine Development, Medical Genome Center, NCNP）

S12-4　From long-read genomic diagnosis to international N-of-1 therapeutic development for rare diseases

辻河 高陽[1]（Koyo Tsujikawa），西尾 洋介[1,2]（Yosuke Nishio），荻 朋男[1,2]（Tomoo Ogi）
1　名古屋大学環境医学研究所附属疾患ゲノム疾患ゲノム医科学研究センター
(Rare Disease Genome Centre, Nagoya University)
2　名古屋大学環境医学研究所 発生・遺伝分野
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM), Nagoya University)

S12-5　From Genetic Diagnosis to Splicing-Directed Therapy: Targeting Pseudoexons in Rare Diseases

粟屋 智就（Tomonari Awaya）
大阪公立大学 機能細胞形態学
（Department of Anatomy and Regenerative Biology, Osaka Metropolitan University）

シンポジウム13　小児遺伝医療の羅針盤　―ゲノム解析と病態理解から医療実装へ―
Symposium 13　Navigating Pediatric Genetic Medicine: From Genomic Insights to Clinical Practice

English Session

日　時：11月21日（土）　9:40〜11:40
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：菊池 敦生（東北大学）
　　廣野 恵一（富山大学附属病院）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜11:40
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Atsuo Kikuchi（Tohoku University）
　　Keiichi Hirono（Toyama University Hospital）

S13-1　Genetic Etiology of Persistent Truncus Arteriosus: Prevalent *TMEM260* Variants in the Japanese Population

矢尾板 久雄[1]（Hisao Yaoita），川合 英一郎[3]（Eiichiro Kawai），髙山 順[4,5,6,7]（Jun Takayama），
西條 直也[2]（Naoya Saijo），大田 千晴[2]（Chiharu Ota），佐藤 大二郎[1]（Daijiro Sato），
安孫子 雅之[8]（Masayuki Abiko），鈴木 康太[8]（Kouta Suzuki），木村 正人[3]（Masato Kimura），
小澤 晃[3]（Akira Ozawa），田宮 元[4,5,6,7]（Gen Tamiya），呉 繁夫[2,7,9]（Shigeo Kure），
菊池 敦生[2,7]（Atsuo Kikuchi）

1　東北大学病院小児科
（Department of Pediatrics, Tohoku University Hospital）
2　東北大学大学院 医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野
（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine）
3　宮城県立こども病院 循環器科
（Department of Pediatric Cardiology, Miyagi Children's Hospital）
4　東北大学大学院 医学系研究科 AIフロンティア新医療創生
（Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine）
5　東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank organization, Tohoku University）
6　国立研究開発法人理化学研究所 革新知能統合研究センター
（Statistical Genetics Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project）
7　東北大学大学院 医学研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座
（Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine）
8　山形大学医学部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Yamagata University Graduate School of Medicine）
9　宮城県立こども病院
（Miyagi Childrens Hospital）

S13-2　The Importance of Early Detection and Treatment Initiation in Familial Hypercholesterolemia

松永 圭司[1,2]（Keiji Matsunaga）

1　国立循環器病研究センター オープンイノベーションセンター バイオバンク
（Biobank, Open Innovation Center, National Cerebral and Cardiovascular Center）
2　香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学
（Cardiorenal and Cerebrovascular Medicine, Faculty of Medicine, Kagawa University）

S13-3　A Novel Inborn Error of Immunity Caused by Heterodimeric Interference of BCL11B

奥山 一生（Kazuki Okuyama）

国立研究開発法人国立がん研究センター, 研究所
（The National Cancer Center Research Institute）

S13-4　Therapeutic prospects for Fukuyama congenital muscular dystrophy: from splicing pathology to clinical implementation

池田 真理子（Mariko Ikeda）

高知大学医学部 小児思春期医学講座
（Department of Pediatrics, Kochi Medical School, Kochi University）

シンポジウム14　様々な先端解析手法からがんゲノムを探索する
Symposium 14　To explore cancer genomes through advanced technologies and large databases

English Session

日　時：11月21日（土）　9:40〜11:40
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：Young Seok Ju（Korea Advanced Institute of Science and Technology）
　　中川 英刀（理化学研究所 生命医科学研究センター）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜11:40
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Young Seok Ju（Korea Advanced Institute of Science and Technology）
　　Hidewaki Nakagawa（Center for Integrative Medical Sciences, Riken）

S14-1　Deciphering VUS Pathogenicity via Phenotypic Enrichment Analysis Using C-CAT Data

山本 剛（Gou Yamamoto）
埼玉県立がんセンター 遺伝科
（Department of Medical Genetics and Genomics, Saitama Cancer Center）

S14-2　ABO Blood Group as an Inherited Host Trait: Survival and Spatial Tumour Immunity in Pancreatic Cancer

笹川 翔太[1]（Shota Sasagawa），植木 知音[1,2]（Tomone Ueki），藤井 正和[2]（Fujii Masakazu），
畑中 佳奈子[3,4]（Kanako Hatanaka），佐藤 豪[5,6]（Go Sato），桐山 亜斗夢[1,2]（Atomu Kiriyama），
大川 裕貴[1,2]（Yuki Okawa），前嶋 和紘[1]（Kazuhiro Maejima），大沢 文子[1]（Ayako Oosawa），
大西 雅也[7]（Masaya Ohnishi），岡田 随象[5,6]（Yukinori Okada），垣見 和宏[8]（Kazuhiro Kakimi），
武内 慎太郎[2]（Shintaro Takeuchi），中村 透[2]（Toru Nakamura），平野 聡[2]（Satoshi Hirano），
鈴木 穣[9]（Yutaka Suzuki），畑中 豊[3,4]（Yutaka Hatanaka），中川 英刀[1]（Hidewaki Nakagawa）

1　理化学研究所, 生命医科学研究センター がんゲノム研究チーム
（Laboratory for Cancer Genomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Kanagawa, Japan）
2　北海道大学大学院医学研究院 消化器外科学教室II
（Department of Gastroenterological Surgery II, Faculty of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Hokkaido, Japan）
3　北海道大学病院 ゲノム・コンパニオン診断研究部門
（Research Division of Genome Companion Diagnostics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Hokkaido, Japan）
4　北海道大学病院 先端診断技術開発センター
（Center for Development of Advanced Diagnostics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Hokkaido, Japan）
5　理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
（Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Kanagawa, Japan）
6　東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
7　岐阜大学大学院医学系研究科 消化器内科学
（Department of Gastroenterology/Internal Medicine, Gifu University Graduate School of Medicine, Gifu, Japan）
8　近畿大学医学部 免疫学
（Department of Immunology, Kindai University Faculty of Medicine, Osakasayama, Osaka, Japan）
9　東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
（Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Kashiwa, Chiba, Japan）

S14-3　Spatiotemporal dynamics of clonal selection and diversification of somatic mutations in normal human endometrial epithelium

中岡 博史（Hirofumi Nakaoka）
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科, データサイエンス分野
（Department of Biomedical Data Science, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences）

S14-4　Decoding Cancer-Specific Enhancers and Gene Regulation through Large-Scale Transcription Start Site Analysis

村川 泰裕（Yasuhiro Murakawa）
京都大学大学院医学研究科病態生物医学
（Department of Pathology and Biology of Diseases, Graduate School of Medicine, Kyoto University）

S14-5　Embryonic origins of epigenetic mosaicism in the human colorectal epithelium

Young Seok Ju[1], Hyein Won[1], Yunah Lee[1], Min-Jung Kim[2]

1　Korea Advanced Institute of Science and Technology
2　Seoul National University College of Medicine

シンポジウム15　日本列島人の形成・多様化・適応を探るゲノム研究
Symposium 15　Population Genomics of the Japanese Archipelago

日　時：11月21日（土）　9:40〜11:40
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：大橋 順（東京大学理学系研究科）
　　藤本 明洋（東京大学医学系研究科）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜11:40
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Jun Ohashi（Graduate School of Science, The University of Tokyo）
　　Akihiro Fujimoto（Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

S15-1　From Jomon to Present-Day Japan: Genomic Insights into Population Formation and Regional Diversity

大橋 順（Junn Oohashi）
東京大学理学系研究科
（Graduate School of Science, The University of Tokyo）

S15-2　Jomon genomes illuminate the formation, diversity, and adaptation of populations in the Japanese Archipelago

太田 博樹（Hiroki Oota）
東京大学 理学系研究科
（Graduate School of Science, University of Tokyo）

S15-3　Genetic Diversity, Population Structure, and Natural Selection in the Japanese Population

寺尾 知可史[1,2,3,4]（Chikashi Terao）
1　藤田医科大学 ゲノミクス医学センター 統計応用遺伝医学講座
（Department of Statistical and Translational Genetics, Center for Genomic Medicine, Fujita Health University）
2　藤田医科大学 精神・神経病態解明センター 精神神経統計解析・AI部門
（Division of Neuropsychiatric Statistics and AI, International Center for Brain Science, Fujita Health University）
3　静岡県立総合病院 臨床研究部
（Clinical Research Center, Shizuoka General Hospital）
4　静岡県立大学 薬学部 ゲノム病態解析講座
（The Department of Applied Genetics, The School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka）

S15-4　Genomic perspective on the peopling of the Ryukyu Archipelago

木村 亮介（Ryousuke Kimura）
琉球大学大学院医学研究科人体解剖学講座
（Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus）

S15-5　Human Evolution in the Era of Complete Genome Sequencing

河合 洋介[1,2]（Yosuke Kawai）
1　国立遺伝学研究所 ヒト集団ゲノム研究室
（Human Population Genomics Laboratory, National Institute of Genetics）
2　国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト
（Genome Medical Science Project, Japan Institute for Health Security）

シンポジウム16　多因子疾患の遺伝的基盤解明に向けたゲノム解析の新展開
Symposium 16　Advances in Genomic Analysis to Unravel the Genetic Basis of Complex Diseases

English Session

日　時：11月21日（土）　14:20〜16:20
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：岡田 随象（東京大学大学院医学系研究科）
　　内藤 龍彦（国立成育医療研究センター）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜16:20
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yukinori Okada（Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
　　Tatsuhiko Naito（National Center for Child Health and Development）

S16-1　Experimentally-Informed Cell-State Modelling: Linking Single-Cell Genomics to GWAS Interpretation

曽根原 究人（Kyuto Sonehara）
ウェルカム・サンガー研究所
（Wellcome Sanger Institute）

S16-2 Alcohol-Metabolism Genotypes and Multifactorial Cancer Risk in Japan

小栁 友理子（Yuriko Koyanagi）
愛知県がんセンター がん予防研究分野
（Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center Research Institute）

S16-3 Rare k-mers reveal centromere haplogroups underlying human diversity and cancer translocation

白石 友一（Yuuichi Shiraishi）
国立がん研究センター ゲノム解析基盤開発分野
（National Cancer Center Research Institute, Division of Genome Analysis Platform Development）

S16-4 Beyond Mendelian Inheritance: Unraveling the Complex Genetic Architecture of Cardiomyopathies

朝野 仁裕（Yoshihiro Asano）
国立循環器病研究センター
（National Cerebral and Cardiovascular Center）

S16-5 Machine learning-guided interpretation of rare variants affecting RNA splicing

内藤 龍彦[1,2,3]（Tatsuhiko Naito）
1 国立成育医療研究センター
（National Center for Child Health and Development）
2 マウントサイナイ医科大学
（Icahn School of Medicine at Mount Sinai）
3 ニューヨークゲノムセンター
（New York Genome Center）

シンポジウム17　ヒト遺伝学の解像度を高める新技術
Symposium 17　New Technologies to Advance Human Genetics

English Session

日　時：11月21日（土）　14:20〜16:20
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：要 匡（国立成育医療研究センター）
　　藤本 明洋（東京大学医学系研究科）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜16:20
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Tadashi Kaname（National Center for Child Health and Development）
　　Akihiro Fujimoto（Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

S17-1 Comprehensive understanding of lung cancer abnormalities using genomic and multi-omics measurement technologies

鈴木 絢子[1,2]（Ayako Suzuki）
1 杏林大学
（Kyorin University School of Medicine）
2 東京大学
（The University of Tokyo）

S17-2 Transcriptome analysis using long-read sequencing technology

藤本 明洋（Akihiro Fujimoto）
東京大学医学系研究科
（Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

S17-3 Deciphering human functional genome using Massively Parallel Reporter Assays

井上 詞貴（Fumitaka Inoue）
京都大学・ヒト生物学高等研究拠点
（Kyoto University, ASHBi）

S17-4 Interpreting Disease Variants in Glycan-Related Genes from Protein Structure and Glycosylation

山口 芳樹[1]（Yoshiki Yamaguchi），大野 詩歩[1]（Shiho Ohno），真鍋 法義[1]（Noriyoshi Manabe），
要 匡[2]（Tadashi Kaname），西原 祥子[3]（Shoko Nishihara）
1 東北医科薬科大学 分子生体膜研究所 糖鎖構造生物学教室
（Division of Structural Glycobiology, Institute of Molecular Biomembrane and Glycobiology, Tohoku Medical and Pharmaceutical University）
2 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
（Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development）
3 創価大学 糖鎖生命システム融合研究所（GaLSIC）
（Glycan and Life Systems Integration Center (GaLSIC), Soka University）

S17-5 Development of a Sequencing Method for Tear-Derived DNA: Application to Liquid Biopsy of Ocular Malignancies

秋山 雅人[1,2]（Masato Akiyama）

1 公益財団法人がん研究会有明病院眼科
(Cancer Institute Hospital of JFCR)

2 九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座
(Department of Ocular Pathology and Imaging Science, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

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

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

日　時：11月19日（木）　9:00〜10:00
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：山田 崇弘（北海道大学病院臨床遺伝子診療部）
Date　：Thursday, November 19　9:00〜10:00
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Takahiro Yamada（Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital）

ES1 Genetic Medicine in Reproductive and Perinatal Care: Current Practice and Emerging Challenges

佐々木 愛子（Aiko Sasaki）
国立成育医療研究センター
（NCCHD）

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

日　時：11月19日（木）　9:00〜10:00
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：鈴森 伸宏（岩手医科大学）
Date　：Thursday, November 19　9:00〜10:00
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Nobuhiro Suzumori（Iwate Medical University）

ES2 Hereditary Cancer: Clinical Insights from Endometrial and Ovarian Cancer

小林 佑介（Yusuke Kobayashi）
筑波大学医学医療系 産科婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology Institute of Medicine, University of Tsukuba）

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

日　時：11月19日（木）　9:00〜10:00
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：池田 真理子（高知大学医学部小児思春期医学講座）
Date　：Thursday, November 19　9:00〜10:00
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Mariko Ikeda（Department of Pediatrics, School of Medicine, Kochi University）

ES3 Core Pillars of Comprehensive Practice in Pediatric Genetics

清水 健司（Kenji Shimizu）
静岡県立こども病院
（Division of Medical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Childrens' Hospital）

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

日　時：11月20日（金）　8:30〜9:30
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：中山 智祥（日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野）
Date　：Friday, November 20　8:30〜9:30
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Tomohiro Nakayama（Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine）

ES4　Ethical Challenges and Clinical Practice in Presymptomatic Genetic Testing for Adult-Onset Hereditary Disorders

大貫 優子[1,2]（Yuko Ohnuki）

1　東海大学医学部付属病院遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital）
2　東海大学医学部基盤診療学系医療倫理学
（Department of Medical Ethics, Tokai University School of Medicine）

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

日　時：11月20日（金）　8:30〜9:30
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：岩泉 守哉（浜松医科大学医学部附属病院）
Date　：Friday, November 20　8:30〜9:30
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Moriya Iwaizumi（Hamamatsu University School of Medicine）

ES5　Navigating Genetic Testing for Patients with Undiagnosed Diseases: Test Selection and Result Interpretation

鈴木 寿人（Hisato Suzuki）

筑波大学
（University of Tsukuba）

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

日　時：11月20日（金）　8:30〜9:30
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：鎌谷 洋一郎（東京大学大学院新領域創成科学研究科）
Date　：Friday, November 20　8:30〜9:30
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Yoichiro Kamatani（Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo）

ES6　Advances in genomic medicine

谷口 公介[1,2,3]（Kosuke Taniguchi）

1　群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学講座
（Department of Human Genetics and Genomics, Gunma University Graduate School of Medicine）
2　群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Division of Genetics, Gunma University Hospital）
3　国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development）

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

日　時：11月21日（土）　8:30〜9:30
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：江川 真希子（京都大学医学部附属病院）
Date　：Saturday, November 21　8:30〜9:30
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Makiko Egawa（Kyoto University Hospital）

ES7 Multifactorial Diseases, Genetic Susceptibility, and Polygenic Risk Scores: Basic Concepts and Clinical Interpretation

宮脇 哲[1]（Satoru Miyawaki），平野 雄大[1,2]（Yudai Hirano），岡田 随象[2]（Yukinori Okada），
齊藤 延人[1]（Nobuhito Saito）

1　東京大学医学部脳神経外科
（Department of Neurosurgery, Faculty of Medicine, The University of Tokyo）
2　東京大学大学院医学系研究科遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

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

日　時：11月21日（土）　8:30〜9:30
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：吉橋 博史（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科）
Date　：Saturday, November 21　8:30〜9:30
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Hiroshi Yoshihashi（Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）

ES8 The 2026 Revision of Medical Service Fees under public health insurance system

黒澤 健司（Kenji Kurosawa）
国立成育医療研究センター
(National Center for Child Health and Development)

ClinicalNotes Chat Café

ClinicalNotes Chat Café 2026

日　時：11月19日（木）　14:40〜17:00
会　場：ハンズオンセミナー会場（仙台国際センター展示棟　会議室4）
ﾃﾞｨﾚｸﾀｰ：吉橋 博史（東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）
　　石川 亜貴（札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科）
Date　：Thursday, November 19　14:40〜17:00
Room　：Hands-On Seminar Room（Meeting Room 4, Exhibition Building, Sendai International Center）
Directors：Hiroshi Yoshihashi（Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）
　　Aki Ishikawa（Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine / Department of Clinical Genetics, University Hospital, Sapporo Medical University）

Li-Fraumeni症候群

コメンテーター
中野 嘉子（Yoshiko Nakano）
トロント小児病院 血液腫瘍科
（Division of Haematology/Oncology, The Hospital for Sick Children）

ナビゲーター
植木 有紗（Arisa Ueki）
がん研有明病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital, JFCR）

幅野 愛理（Eri Habano）
がん研有明病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital, JFCR）

Noonan症候群

コメンテーター
大場 大樹（Daiju Oba）
埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）

ナビゲーター
水上 都（Miyako Mizukami）
札幌市子ども発達支援総合センター 小児科
（Department of Pediatrics, Sapporo Child Development Support Center）

小川 真紀（Maki Ogawa）
宮城県立こども病院 成育支援局
（Miyagi Children's Hospital）

Fabry病

コメンテーター
小林 正久（Masahisa Kobayashi）
東京慈恵会医科大学附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine）

右田 王介（Ousuke Migita）
聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部
（Department of Medical Genetics, St. Marianna University School of Medicine）

ナビゲーター
稲垣 夏子（Natsuko Inagaki）
東京医科大学 遺伝子診療センター
（Center for Medical Genetics, Tokyo Medical University Hospital）

原田 佳奈（Kana Harada）
東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
（Department of Medical Genetics, The Jikei University Hospital）

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

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

English Session

日　時：11月20日（金）　11:45〜12:35
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：平塚 真弘（東北大学）
　　新堀 哲也（東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野）
Date　：Friday, November 20　11:45〜12:35
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Masahiro Hiratsuka（Tohoku University）
　　Tetsuya Niihori（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine）

BO-01　Common variant architecture in the rare Mendelian disease of Retinitis Pigmentosa

後藤 健介[1,2]（Kensuke Goto），秋山 雅人[3]（Masato Akiyama），村上 祐介[3]（Yusuke Murakami），
難波 真一[2]（Shinichi Namba），小川 陽介[2]（Yosuke Ogawa），曽根原 究人[2]（Kyuto Sonehara），
塚崎 祥平[2]（Yohei Tsukazaki），出口 剛士[4]（Tsuyoshi Deguchi），枝廣 龍哉[5]（Ryuya Edahiro），
白井 雄也[5]（Yuya Shirai），山本 賢一[6]（Kenichi Yamamoto），
バイオバンク ジャパン[7]（The BioBank Japan Project），松田 浩一[8,9]（Koichi Matsuda），
前田 亜希子[10]（Akiko Maeda），上野 真治[11]（Shinji Ueno），林 孝彰[12]（Takaaki Hayashi），
堀田 喜裕[13]（Yoshihiro Hotta），村上 晶[14]（Akira Murakami），國吉 一樹[15]（Kazuki Kuniyoshi），
日下 俊次[15]（Shunji Kusaka）

1　名古屋大学 大学院医学系研究科 眼科学
（Department of Ophthalmology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）
2　東京大学 大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
3　九州大学 大学院医学研究院 眼科学分野
（Department of Ophthalmology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
4　和歌山県立医科大学 整形外科学講座
（Department of Orthopaedic Surgery, Wakayama Medical University, Wakayama, Japan）
5　大阪大学 大学院医学系研究科 呼吸器・免疫内科学
（Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan）
6　大阪大学 大学院医学系研究科保健学専攻 生命育成看護科学講座
(Laboratory of Children's health and Genetics, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine, Suite, Japan)
7　東京大学 医科学研究所
（Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
8　東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 クリニカルシークエンス分野
（Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, the University of Tokyo, Tokyo, Japan）
9　東京大学 医科学研究所 シークエンス技術開発分野
（Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
10　神戸市立神戸アイセンター病院 眼科
（Kobe City Eye Hospital, Department of Ophthalmology, Kobe, Japan）
11　弘前大学 大学院医学系研究科 眼科学講座
（Department of Ophthalmology, Hirosaki University Graduate School of Medicine, Hisoraki, Japan）
12　東京慈恵会医科大学 眼科学講座
（Department of Ophthalmology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan）
13　浜松医科大学 眼科学講座
（Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Shizuoka, Japan）
14　順天堂大学 大学院医学研究科 眼科学
（Department of Ophthalmology, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
15　近畿大学医学部 眼科学教室
（Department of Ophthalmology, Kindai University Faculty of Medicine, Osaka-sayama, Japan）

BO-02 Structural variation with CGG repeats expansion in oculopharyngodistal myopathy

江浦 信之[1,2]（Nobuyuki Eura），野口 悟[2]（Satoru Noguchi），小川 恵[2]（Megumu Ogawa），
曽根原 究人[3]（Kyuto Sonehara），山中 愛[1,2]（Ai Yamanaka），倉重 毅志[4]（Takashi Kurashige），
林 晋一郎[2]（Shinichiro Hayashi），岡田 随象[3]（Yukinori Okada），杉江 和馬[1]（Kazuma Sugie），
西野 一三[2]（Ichizo Nishino）

1 奈良県立医科大学 脳神経内科学
（Department of Neurology, Nara Medical University, Kashihara, Japan）
2 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部
（Department of Neuromuscular Research, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan）
3 東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
4 国立病院機構呉医療センター・中国がんセンター 脳神経内科
（Department of Neurology, NHO Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Kure, Japan）

BO-03 Identification of Cell-Free mRNA Profile Associated with Maturity of Multiple Fetal Organs in Amniotic Fluid

江石 千明[1]（Chiaki Eishi），三浦 生子[1]（Shoko Miura），永田 幸[1]（Koh Nagata），永田 愛[1]（Ai Nagata），
北島 百合子[1]（Yuriko Kitajima），長谷川 ゆり[1]（Yuri Hasegawa），吉浦 孝一郎[2]（Koh-ichiro Yoshiura），
三浦 清徳[1]（Kiyonori Miura）

1 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 産婦人科学分野
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Japan）
2 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 人類遺伝学研究分野
（Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan）

BO-04 Cross-Population Germline Analysis of Early-Onset Pancreatic Cancer

伊藤 泰斗[1]（Taito Itoh），ザガニ ラシド[2]（Rachid Zagani），リー ミンイー[2]（Minyi Lee），
小野 裕介[1,3,4]（Yusuke Ono），高橋 賢治[1,4]（Kenji Takahashi），小山 一也[4]（Kazuya Koyama），
桑谷 将城[5]（Masaki Kuwatani），小泉 一也[6]（Kazuya Koizumi），高橋 邦幸[7]（Kuniyuki Takahashi），
浅原 新吾[8]（Shingo Asahara），梅木 清孝[9]（Kiyotaka Umeki），高岸 智子[10]（Tomoko Takagishi），
滝原 浩守[11]（Hiroshi Takihara），田中 宏樹[1]（Hiroki Tanaka），山本 拓也[1]（Takuya Yamamoto），
K・ガラ マニッシュ[2]（Manish K. Gala），水上 裕輔[1,2,3,4]（Yusuke Mizukami）

1 医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター 難治性疾患研究プロジェクト
（Center for Intractable Diseases and ImmunoGenomics, National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Ibaraki, Japan）
2 マサチューセッツ総合病院 消化器内科 ハーバード大学医学部
（Division of Gastroenterology, Massachusetts General Hospital & Harvard Medical School, Boston, MA, USA）
3 札幌東徳洲会病院 医学研究所 ゲノム診断研究部
（Institute of Biomedical Research, Sapporo Higashi Tokushukai Hospital, Sapporo, Japan）
4 旭川医科大学 内科学講座 消化器内科学分野
（Division of Gastroenterology, Asahikawa Medical University, Asahikawa, Japan）
5 北海道大学大学院医学研究院 内科学講座 消化器内科学教室
（Department of Gastroenterology and Hepatology, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan）
6 湘南鎌倉総合病院 消化器病センター
（Center for Gastroenterology, Shonan Kamakura General Hospital, Kamakura, Japan）
7 手稲渓仁会病院 消化器内科
（Center for Gastroenterology, Teine-Keijinkai Hospital, Sapporo, Japan）
8 千葉徳洲会病院 消化器内科
（Deoartment of Gastroenterology, Chiba Tokushukai Hospital, Funabashi, Japan）
9 千葉西総合病院 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Chiba-Nishi General Hospital, Matsudo, Japan）
10 宇治徳洲会病院 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Uji-Tokushukai Medical Center, Uji, Japan）
11 岸和田徳洲会病院 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Kishiwada Tokushukai Hospital, Kishiwada, Japan）

Oral Session

Oral Session 1　Reproductive Genetics

日　時：11月19日（木）　10:10〜11:10
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：佐村 修（東京慈恵会医科大学）
　　浜之上 はるか（横浜市立大学附属病院遺伝子診療科）
Date　：Thursday, November 19　10:10〜11:10
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Osamu Samura（The Jikei University School of Medicine）
　　Haruka Hamanoue（Yokohama City University Hospital, Department of Clinical Genetics）

O1-01 Discordant ovarian phenotypes in sisters carrying an identical novel FOXL2 nonsense variant (p.Tyr143Ter)

水口 雄貴（Yuki Mizuguchi），石塚 清子（Kiyoko Ishizuka），井原 基公（Motomasa Ihara），
中尾 仁彦（Kimihiko Nakao），石塚 文平（Bunpei Ishizuka）
ローズレディースクリニック
（Rose Ladies Clinic, Tokyo, Japan）

O1-02 Somatic C>A/G>T substitutions acquired early in human placental development: implications for oxidative stress

土井 響[1]（Hibiki Doi），服部 淳[1,3]（Atsushi Hattori），中尾 佳奈子[1]（Kanako Tanase-Nakao），
本村 健一郎[4]（Kenichiro Motomura），和田 誠司[5]（Seiji Wada），福井 由宇子[1]（Yuko Katoh-Fukui），
深見 真紀[1,2]（Maki Fukami）
1　国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
（Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2　東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座
（Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Tokyo, Japan）
3　国立成育医療研究センター 精密創薬研究部分子薬理研究室
（Division of Molecular Pharmacology, Department of Pharmacology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
4　国立成育医療研究センター 女性免疫バイオメディカル研究室
（Division of Immuno-Biomedical Research, Integrated Center for Women's Health, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
5　国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
（Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

O1-03 Universal routine molecular genotyping for suspected hydatidiform moles: A multicenter retrospective cohort study

青柳 陽子[1]（Yoko Aoyagi），甲斐 健太郎[1,2]（Kentaro Kai），松田 貴雄[3]（Takao Mastuda），
竹林 兼利[1]（Kanetoshi Takebayashi），佐藤 新平[2]（Shimpei Sato），小山 尚子[4]（Naoko Koyama），
西田 陽登[5]（Haruto Nishida），松本 治伸[2]（Harunobu Matsumoto），奈須 家栄[2]（Kaei Nasu），
小林 栄仁[1]（Eiji Kobayashi）
1　大分大学 医学部 産科婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Oita University Faculty of Medicine）
2　中津市立中津市民病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nakatsu Municipal Hospital, Nakatsu, Japan）
3　国立病院機構西別府病院 婦人科
（Department of Clinical Research, NHO Nishibeppu National Hospital, Beppu, Japan）
4　大分赤十字病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Oita Red Cross Hospital, Oita, Japan）
5　大分大学 医学部 診断病理学講座
（Department of Diagnostic Pathology, Oita University Faculty of Medicine, Yufu, Japan）

O1-04 The effects of assisted reproductive technology on epimutation-mediated imprinting disorders

原 香織[1,2]（Kaori Hara-Isono），増渕 颯[1]（Hayate Masubuchi），浦川 立貴[1]（Tatsuki Urakawa），
五十嵐 瑞穂[1]（Mizuho Igarashi），深見 真紀[1]（Maki Fukami），鏡 雅代[1]（Masayo Kagami）
1　国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
（Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2　慶應義塾大学医学部小児科学教室
（Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

O1-05 Improving mitochondrial function in in vitro fertilized ova did not affect embryo telomere length

橋本 周[1]（Shu Hashimoto），伊澤 智咲子[1]（Chisako Izawa），山中 昌哉[2]（Masaya Yamanaka），
森本 義晴[2]（Yoshiharu Morimoto）

1 大阪公立大学
（Osaka Metropolitan University, Osaka, Japan）
2 HORACグランフロント大阪クリニック
（HORAC Grand Front Osaka Clinic）

O1-06 Age-Associated Alterations in Symbiotic Microbiota in the Human Reproductive Tract: Implications for Embryo Implantation

佐久間 萌子[1]（Moeko Sakuma），福岡 美桜[1]（Mio Fukuoka），徳岡 旭[1]（Asahi Tokuoka），
大岡 令奈[1]（Reina Ooka），松沢 優一[1]（Yuichi Matsuzawa），祝井 麻希[1]（Maki Iwai），
佐々木 拓幸[1]（Hiroyuki Sasaki），小野 政徳[1]（Masanori Ono），宮戸 健二[2]（Kenji Miyado），
笹部 潤平[3]（Jumpei Sasabe），山田 満稔[1]（Mitsutoshi Yamada）

1 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室
（Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 明治大学 農学部 生命科学科
（Department of Life Sciences, School of Agriculture, Meiji University, Kanagawa, Japan）
3 慶應義塾大学 医学部 生体キラリティ学研究室
（Laboratory of Chiral Biology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

Oral Session 2　Cancer Genetics 1

English Session

日　時：11月19日（木）　10:10〜11:10
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：平沢 晃（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 臨床遺伝子医療学）
　　桃沢 幸秀（理化学研究所）
Date　：Thursday, November 19　10:10〜11:10
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Akira Hirasawa（Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan）
　　Yukihide Momozawa（RIKEN）

O2-01 Characterization of URST1 as a new prognostic biomarker and therapeutic target for lung cancer

高野 淳[1,2,3]（Atsushi Takano），宮城 洋平[4]（Yohei Miyagi），醍醐 弥太郎[1,2,3]（Yataro Daigo）

1 東京大学医科学研究所 学術基盤支援室
（Platform Office, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2 滋賀医科大学 臨床腫瘍学講座・腫瘍センター
（Department of Medical Oncology and Cancer Center, Shiga University of Medical Science）
3 滋賀医科大学 先端がん研究センター
（Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science）
4 神奈川がんセンター がん分子病態部
（Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center）

O2-02 Structure-Based Identification and Functional Validation of Cancer Driver Gene Candidates

添田 弥来（Miku Soeda），藤本 明洋（Akihiro Fujimoto），鵜木 元香（Motoko Unoki），池本 滉（Ko Ikemoto），
栗林 嶺至（Ryoji Kuribayashi）

東京大学大学院 医学系研究科国際保健学専攻 人類遺伝学分野
（Department of Human Genetics, School of International Health, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

O2-03 Alternative splicing rewires therapeutic response to RAS/MAPK pathway inhibitors in lung cancer

阿部 太紀[1,2,3]（Taiki Abe），ワン テイラー[4,5]（Taylor Won），フェルトン コレット[4,5]（Colette Felton），
レビン ケビン[1]（Kevin Levine），バージャー アリス[1]（Alice Berger），
ブロックス アンジェラ[4,5]（Angela Brooks）

1 フレッドハッチンソンがん研究センター
（Human Biology Division, Fred Hutchinson Cancer Center）
2 東北大学大学院医学系研究科
（Tohoku University School of Medicine）
3 静岡県立大学薬学部
（School of Pharmaceutical Sciences, University of Shizuoka）
4 カリフォルニア大学サンタクルーズ校生体分子工学科
（Department of Biomolecular Engineering, University of California）
5 カリフォルニア大学サンタクルーズ校ゲノミクス研究所
（UC Santa Cruz Genomics Institute, University of California）

O2-04 Multi-omic analysis of Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 with spatial transcriptomics

成岡 茜[1]（Akane Naruoka），大島 啓一[1]（Keiichi Ohshima），杉野 隆[2]（Takashi Sugino），
村松 浩二[2]（Kouji Muramatsu），長嶋 剛史[3,4]（Takeshi Nagashima），芹澤 昌邦[1]（Masakuni Serizawa），
畠山 慶一[5]（Keiichi Hatakeyama），大浪 澄子[3]（Ohnami Sumiko），大浪 俊平[3]（Shunpei Ohnami），
丸山 宏二[6]（Kouji Maruyama），堀内 泰江[3]（Yasue Horiuchi），下田 勇治[3]（Yuji Shimoda），
飯塚 明[7]（Akira Iiduka），三宅 克正[8]（Katsumasa Miyake），浦上 研一[3]（Kenichi Urakami），
秋山 靖人[7]（Yasuto Akiyama），山口 建[9]（Ken Yamaguchi）

1 静岡県立静岡がんセンター研究所 新規薬剤開発・評価研究部
(Drug discovery and development division, Shizuoka Cancer Center Research Institute)
2 静岡県立静岡がんセンター病院 病理診断科
(Division of Pathology, Shizuoka Cancer Center Hospital)
3 静岡県立静岡がんセンター研究所 診断技術開発研究部
(Cancer Diagnostics Research Division, Shizuoka Cancer Center Research Institute)
4 株式会社エスアールエル
(SRL Inc.)
5 静岡県立静岡がんセンター研究所 ゲノム解析研究部
(Cancer Multiomics Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst.)
6 静岡県立静岡がんセンター研究所 実験動物管理室
(Experimental Animal Facility Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst.)
7 静岡県立静岡がんセンター研究所 免疫治療研究部
(Immunotherapy Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Ins.)
8 静岡県立静岡がんセンター研究所 遺伝子診断研究部
(Med. Genetics Div. Shizuoka Cancer Ctr. Res. Inst.)
9 静岡県立静岡がんセンター
(Shizuoka Cancer Center)

O2-05 Identification of URST4 as a promising candidate biomarker and therapeutictarget for breast cancer.

Hoa Thi Nguyen[1], Yataro Daigo[1,2], Atsushi Takano[1,2], Yohei Miyagi[3]

1 Department of Medical Oncology and Cancer Center; Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science, Japan
2 Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of MedicalScience, The University of Tokyo, Japan
3 Molecular Pathology and Genetics Division, Kanagawa Cancer Center, Japan

O2-06 Deep learning reinterpretation of germline VUS in hereditary cancer syndromes

Mario Bernabeu Aracil[1], Ana Fernandez Montes[2], Jesus Garcia Mata[2], María del Carmen Penín Corderi[2], Silvia Carles Gonzalez[1], Jimena Massiel Flores Ñaupari[1], Nooshin Bayat[3], Laura Martinez Gomez[3], Kristina Ibañez[3], Ander Martinez[3], Nuria Garcia Santa[3], Abe Shuya[4], Sho Takishita[4], Fuji Masaru[4], Clara Ruiz Ponte[1], Serban Georgescu[5], Raul Valin[3], Ceres Fernandez Rozadilla[1]

1 Health Research Institute of Santiago de Compostela (IDIS), Spain
2 Complexo Hospitalario Universitario de Ourense, Spain
3 Fujitsu Research of Europe Sucursal en España, Spain
4 Fujitsu Research, Fujitsu Ltd, Japan
5 Fujitsu Research of Europe, United Kingdom

Oral Session 3　Pediatric Genetics 1

日　時：11月19日（木）　10:10〜11:10
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：鹿島田 健一（国立成育医療研究センター）
　　蒔田 芳男（旭川医科大学 臨床遺伝診療部）
Date　：Thursday, November 19　10:10〜11:10
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Kenichi Kashimada（National Center for Child Health and Development (NCCHD)）
　　Yoshio Makita（Department of Clinical Genetics, Asahikawa Medical University）

O3-01　Identification of Disease-Associated Genes in Status Epilepticus Associated with Fever and Acute Encephalopathy

山口 宏[1]（Hiroshi Yamaguchi），花房 宏昭[1]（Hiroaki Hanafusa），Ming Ye[1]，森貞 直哉[2]（Naoya Morisada），
野津 寛大[1]（Kandai Nozu），永瀬 裕朗[1]（Hiroaki Nagase），西山 将広[1]（Masahiro Nishiyama）

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

O3-02　Functional and protein structural analyses of 4 *GNAS*-Gsα variants associated with gain-of-function phenotypes

池田 麻衣子[1]（Maiko Ikeda），加藤 芙弥子[1]（Fumiko Kato），沼倉 周彦[2,3]（Chikahiko Numakura），
Atilano Carcavilla[4,5]，Guiomar Perez de Nanclares[6]，西村 玄[7]（Gen Nishimura），西條 直也[8]（Naoya Saijo），
高山 順[9,10]（Jun Takayama），藤澤 泰子[1]（Yasuko Fujisawa），仙石 徹[11]（Toru Sengoku），
緒方 一博[12]（Kazuhiro Ogata），才津 浩智[13]（Hirotomo Saitsu），緒方 勤[1,14]（Tsutomu Ogata）

1　浜松医科大学 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine）
2　山形大学医学部 小児科
（Department of Pediatrics, Yamagata University School of Medicine）
3　埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
（Department of Genomic Medicine, Saitama Medical University Hospital）
4　マドリード自治大学 ラ・パス大学病院 小児内分泌科
（Pediatric Endocrinology Department, Universidad Autonoma de Madrid, University Hospital La Paz）
5　ラ・パス大学病院 骨系統疾患集学的診療ユニット（UMDE）, ERN-BOND
（Skeletal Dysplasia Multidisciplinary Unit (UMDE) and ERN-BOND, University Hospital La Paz）
6　アラバ大学病院 Bioaraba健康研究所 分子（エピ）遺伝学研究室 希少疾患研究グループ
（Rare Diseases Research Group, Molecular (Epi) Genetics Laboratory, Bioaraba Research Health Institute, Araba University Hospital）
7　武蔵野陽和会病院 放射線科
（Department of Radiology, Musashino-Yowakai Hospital）
8　東北大学大学院 医学系研究科 小児科
（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine）
9　東北大学大学院 医学系研究科
（Tohoku University Graduate School of Medicine）
10　東北大学 未来型医療創成センター
（Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University School of Medicine）
11　横浜市立大学 医学研究科 生化学教室
（Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine）
12　国際医療福祉大学大学院 研究支援センター
（Innovation & Research Support Center, Graduate School, International University of Health and Welfare）
13　浜松医科大学 医化学講座
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine）
14　浜松医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center）

O3-03 Progressive familial intrahepatic cholestasis type 7 with refractory rickets after improvement of coagulopathy

須永 彩佳[1]（Ayaka Sunaga），河口 亜津彩[1]（Azusa Kawaguchi），阿部 二郎[1,2]（Jiro Abe），
田中 藤樹[3]（Toju Tanaka），串間 奈々[4]（Nana Kushima），石川 亜貴[4,5,6]（Aki Ishikawa），
西尾 洋介[7,8,9]（Yosuke Nishio），荻 朋男[7,10]（Tomoo Ogi），長尾 雅悦[1]（Masayoshi Nagao）

1 国立病院機構 北海道医療センター 小児科 小児遺伝代謝センター
（Dept. of Pediatrics, Center for Genetic Metabolism, NHO Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan）
2 国立病院機構 北海道医療センター 神経筋・成育センター
（Center for Neuromuscular Disease, Child Health and Development, NHO Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan）
3 にこにこ小児科クリニック
（Niko-niko pediatric clinic, Sapporo, Japan）
4 札幌医科大学 医学部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan）
5 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan）
6 札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
（Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）
7 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野
（Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM), Nagoya University, Nagoya, Japan）
8 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学
（Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）
9 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
（Department of Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan）
10 名古屋大学大学院医学系研究科 人類遺伝分子遺伝学分野
（Department of Human Genetics and Molecular Biology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）

O3-04 Identification of loss of heterozygosity identified by paired tumor-germline WGS in a patient with ROHHAD syndrome

宇都宮 朱里[1]（Akari Utsunomiya），中原 輝[2]（Hikaru Nakahara），平山 朱里[1]（Akari Hirayama），
山北 伊知子[1]（Ichiko Yamakita），長谷川 高誠[3]（Kosei Hasegawa），檜井 孝夫[2]（Takao Hinoi）

1 広島市立北部医療センター安佐市民病院小児科・がんゲノム診療科
（Department of Pediatrics, Cancer genome, Hiroshima City North Medical Center, Asa Citizens Hospital）
2 広島大学病院遺伝子診療科
（Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital）
3 岡山大学学術研究院医療開発領域小児科
（Department of Pediatrics, Okayama University Medical Development Field）

O3-05 Comprehensive Genetic Analysis of Severe Early-Onset Obesity at a Single Institution in Japan

森 潤[1]（Jun Mori），長井 あかり[1]（Akari Nagai），甲賀 恵里[1]（Eri Koga），渡部 瑤[1]（Yo Watanabe），
山田 勇気[1]（Yuki Yamada），樋口 真司[1]（Shinji Higuchi），川北 理恵[1]（Rie Kawakita），永安 佑衣[2]（Yui Nagayasu），
橋口 綾乃[2]（Ayano Hashiguchi），桑谷 沙織[2]（Saori Kuwatani），加藤 勝[2]（Masaru Kato），
中村 博昭[3]（Hiroaki Nakamura）

1 大阪市立総合医療センター小児代謝内分泌・腎臓内科
（Division of Pediatric Endocrinology, Metabolism and Nephrology, Children's Medical Center, Osaka City General Hospital）
2 大阪市立総合医療センター遺伝子検査室
（Clinical Genetics Laboratory, Osaka City General Hospital）
3 大阪市立総合医療センター遺伝子診療部
（Department of Clinical Genetics, Osaka City General Hospital）

O3-06 Early Genomic Diagnosis of Distal Deletion 14q Syndrome Triggered by Research-Based Trio Exome Sequencing

中江 広治[1]（Koji Nakae），濱田 詩織[1,2]（Shiori Hamada），川村 順平[1]（Junpei Kawamura），
上野 健太郎[1]（Kentaro Ueno），武内 俊樹[2]（Toshiki Takenouchi），岡本 康裕[1]（Yasuhiro Okamoto）

1 鹿児島大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Kagoshima University Hospital, Kagoshima, Japan）
2 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野
（Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan）

Oral Session 4　Prenatal Genetics

日　時：11月19日（木）　11:10〜12:10
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：江川 真希子（京都大学医学部附属病院）
　　倉橋 浩樹（関西医科大学病院・臨床遺伝センター）
Date　：Thursday, November 19　11:10〜12:10
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Makiko Egawa（Kyoto University Hospital）
　　Hiroki Kurahashi（Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital）

O4-01 A Case with repeated Meckel Gruber Syndrome, Preimplantation Genetic Test Performed, Resulting in a normal Pregnancy

児玉 美穂[1,2]（Miho Kodama），原 鐵晃[2,3,4]（Tetsuaki Hara），豊福 彩[1,2]（Aya Toyofuku），
三春 範夫[5]（Norio Miharu），佐田野 英[2]（Hanae Satano），疋田 美那子[5]（Minako Hikita），
関根 仁樹[3]（Masaki Sekine），頼 英美[3]（Eimi Rai），兒玉 尚志[3]（Takashi Kodama），畑 景子[3]（Keiko Hata），
三浦 貴弘[3]（Takahiro Miura），渡邊 陽子[3]（Yoko Watanabe），植田 彩[3]（Aya Ueda），壷井 史奈[2]（Ayana Tsuboi），
土井 美帆子[2]（Mihoko Doi），阪埜 浩司[1]（Kouji Banno），倉橋 浩樹[6]（Hiroki Kurahashi）

1　県立広島病院 産婦人科
（Department of Obstetrics & Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
2　県立広島病院 ゲノム診療科
（Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
3　県立広島病院 生殖医療科
（Division of Reproductive Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
4　広島中央通り香月産婦人科
（Hiroshima Chuo-Dori Katsuki Ladies Clinic, Hiroshima, Japan）
5　広島赤十字原爆病院 遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan）
6　関西医科大学病院・臨床遺伝センター
（Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital, Hirakata, Osaka, Japan）

O4-02 Pregnancy-Related Risk Perception and Preconception Care in Women with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease

只川 真理（Mari Tadakawa），齋藤 翔子（Shoko Saito），熊谷 祐作（Yusaku Kumagai），
富田 芙弥（Hasumi Tomita），濱田 裕貴（Hirotaka Hamada），岩間 憲之（Noriyuki Iwama），
齋藤 昌利（Masatoshi Saito）

東北大学病院産科
（Department of Obstetrics, Tohoku University, Sendai, Japan）

O4-03 Cases in which chromosomal abnormalities undetected by PGT-A were identified during pregnancy

田村 智英子（Chieko Tamura），井原 千琴（Chikoto Ihara），古澤 未緒（Mio Furusawa），
中村 靖（Yasushi Nakamura）

FMC東京クリニック
（Medical Information and Genetic Counseling Division, FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan）

O4-04 Clinical Outcomes of Fetuses with Increased Nuchal Translucency and Negative NIPT or Normal Karyotype

花谷 茉也（Maya Hanatani），足立 健敏（Taketoshi Adachi），野崎 雄揮（Yuki Nozaki），
早川 博生（Hiromi Hayakawa）

あいち小児保健医療総合センター
（Aichi Children's Health and Medical Center, Aichi, Japan）

O4-05 Maternal plasma level of miR-518b at 36 weeks gestation may predict the labor induction outcome in late-term pregnancy

重松 祐輔[1]（Yusuke Shigematsu），北島 百合子[1]（Yuriko Kitajima），三浦 生子[1]（Shoko Miura），
永田 幸[1]（Koh Nagata），江石 千明[1]（Chiaki Eishi），長谷川 ゆり[1]（Yuri Hasegawa），木下 晃[2]（Akira Kinoshita），
吉浦 孝一郎[2]（Koh-ichiro Yoshiura），三浦 清徳[1]（Kiyonori Miura）

1　長崎大学 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University）
2　長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野（原研遺伝）
（Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan）

O4-06 Three consecutive pregnancies in a woman with hypochondroplasia: prenatal management and offspring outcomes

森山 佳則[1]（Yoshinori Moriyama），仲村 将光[1]（Masamitsu Nakamura），神野 重光[2]（Shigemitsu Kamino），
藤野 正之[2]（Masayuki Fujino），宮田 昌史[2]（Masafumi Miyata），水野 晴夫[2]（Haruo Mizuno），
木須 伊織[1]（Iori Kisu）

1 藤田医科大学医学部産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan）
2 藤田医科大学医学部小児科学講座
（Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan）

Oral Session 5　Cancer Genetics 2

English Session

日　時：11月19日（木）　11:10〜12:10
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：櫻井 晃洋（国家公務員共済組合連合会 斗南病院）
　　醍醐 弥太郎（滋賀医科大学・東京大学医科学研究所）
Date　：Thursday, November 19　11:10〜12:10
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Akihiro Sakurai（Tonan Hospital, Federation of National Public Service Personnel Mutual Aid Associations）
　　Yataro Daigo（Shiga University of Medical Science / Institute of Medical Science Hospital, The University of Tokyo）

O5-01 Healthcare utilization after return of genomic results among *BRCA1/2* pathogenic variant carriers in general population

濱中 洋平[1,2]（Yohei Hamanaka），島田 宗昭[3]（Muneaki Shimada），湊 純子[3]（Junko Hasegawa-Minato），
栃木 実佳子[3]（Mikako Tochigi），鈴木 洋一[1,4]（Yoichi Suzuki），布施 昇男[1]（Nobuo Fuse），
長神 風ニ[1]（Fuji Nagami），川目 裕[5]（Hiroshi Kawame），宮下 穣[2]（Minoru Miyashita），青木 洋子[6]（Yoko Aoki），
大根田 絹子[1]（Kinuko Ohneda）

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
2 東北大学大学院 医学系研究科 乳腺・内分泌外科学分野
（Department of Breast and Endocrine Surgical Oncology, Graduate School of Medicine, Tohoku University）
3 東北大学大学院 医学系研究科 婦人科学分野
（Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medicine, Tohoku University）
4 上尾中央総合病院 臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Ageo Central General Hospital）
5 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital）
6 東北大学大学院 医学系研究科 遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Graduate School of Medicine, Tohoku University）

O5-02 Factors Associated with Reducing Image Sensitivity for BRCA-Related Breast Cancer

大田 浩司（Kouji Ohta），伊藤 朋子（Tomoko Itoh），加藤 じゅん（Jun Katoh），畑 郁江（Ikue Hata）
福井県立病院 遺伝診療科
（Department of Clinical Genetics, Fukui Prefectural Hospital）

O5-03 Germline secondary findings in cancer whole-genome sequencing: experience and disclosure in 198 patients

久島 周[1]（Itaru Kushima），森川 真紀[1]（Maki Morikawa），近藤 千晶[1]（Chiaki Kondo），
茂木 一将[1]（Kazumasa Mogi），畠山 未来[1]（Miki Hatakeyama），吉田 美衣[1]（Mii Yoshida），
中黒 匡人[2]（Masato Nakaguro），原武 麻里[1]（Mari Haratake），片山 琴絵[3]（Kotoe Katayama），
井元 清哉[3]（Seiya Imoto），國料 俊男[1]（Toshio Kokuryo），安藤 雄一[1]（Yuichi Ando）

1 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
（Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan）
2 名古屋大学医学部附属病院 病理部
（Department of Pathology and Laboratory Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine）
3 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター
（Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo）

05-04 Germline Findings Following Increased Use of Tumor-Normal Paired Comprehensive Genomic Profiling

張 士彦[1,2] (Shihyen Chang), 近藤 知大[1] (Tomohiro Kondo), 山田 敦[1] (Atsushi Yamada),
吉岡 正博[1,3] (Masahiro Yoshioka), 春山 瑳依子[2] (Sayoko Haruyama), 稲葉 慧[2] (Akira Inaba),
本田 明夏[2] (Sayaka Honda), 鳥嶋 雅子[2] (Masako Torishima), 村上 裕美[2] (Hiromi Murakami),
小笹 裕晃[4] (Hiroaki Ozasa), 住吉 崇幸[5] (Takayuki Sumiyoshi), 山本 悦子[6] (Etsuko Yamamoto),
山ノ井 康二[7] (Koji Yamanoi), 鈴木 千晶[8] (Chiaki Suzuki), 川口 展子[1,9] (Nobuko Kawaguchi-Sakita),
近藤 亜樹[2] (Aki Kondo), 小倉 加奈子[2] (Kanako Ogura), 岡 知美[2] (Tomomi Oka),
川崎 秀徳[2] (Hidenori Kawasaki), 武藤 学[1] (Manabu Muto)

1 京都大学医学部附属病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
2 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
3 神戸市立西神戸医療センター 腫瘍内科
(Department of Clinical Oncology, Kobe City Nishi-Kobe Medical Center)
4 京都大学医学部附属病院 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Kyoto University Hospital)
5 京都大学医学部附属病院 泌尿器科
(Department of Urology, Kyoto University Hospital)
6 京都大学医学部附属病院 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Kyoto University Hospital)
7 京都大学大学院医学研究科 婦人科学産科学教室
(Department of Gynecology and Obstetrics, Kyoto University Graduate School of Medicine)
8 京都大学医学部附属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Kyoto University Hospital)
9 京都大学医学部附属病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Kyoto University Hospital)

05-05 Performance of Insurance-Coverage Criteria for Detecting BRCA Pathogenic Variants in Breast Cancer

満枝 怜子[1,2] (Reiko Mitsueda), 川野 純子[2] (Junko Kawano), 深江 亜衣[2] (Ai Fukae), 西 光代[2] (Mitsuyo Nishi),
吉元 智子[1] (Tomoko Yoshimoto), 有村 亜希子[1] (Akiko Arimura), 藤木 義敬[1] (Yoshitaka Fujiki),
寺岡 恵[1] (Megumi Teraoka), 金光 秀一[1] (Shuichi Kanemitsu), 雷 哲明[1] (Yoshiaki Rai),
味八木 寿子[3] (Toshiko Miyaki), 太良 哲彦[3] (Tetsuhiko Taira), 相良 安昭[1] (Yasuaki Sagara),
大野 真司[1] (Shinji Ohno)

1 相良病院 乳腺・甲状腺外科
(Department of Breast and Thyroid Surgical Oncology, Sagara Hospital, Kagoshima, Japan)
2 相良病院 遺伝相談外来
(Genetic Counseling Clinic, Sagara Hospital)
3 相良病院 腫瘍内科
(Department of Oncology, Sagara Hospital)

05-06 Impact of a Cancer Genetics Program at a Pediatric Tertiary Care Center

Yoshiko Nakano, Bailey Gallinger, Rose Venier, Jonathan Wasserman, Anita Villani, David Malkin
The Hospital for Sick Children, Canada

Oral Session 6　Pediatric Genetics 2

日　時：11月19日（木）　11:10〜12:10
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：鏡 雅代（国立成育医療研究センター）
　　大橋 博文（埼玉県立小児医療センター遺伝科）
Date　：Thursday, November 19　11:10〜12:10
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Masayo Kagami（National Center for Child Health and Development）
　　Hirofumi Ohashi（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）

O6-01　De novo SVA type D insertion in a deep intronic region of NIPBL causing Cornelia de Lange syndrome

白井 宏直[1,2]（Hironao Shirai），青木 由以子[1,3]（Yuiko Aoki），山本 圭子[3,4]（Keiko Yamamoto），
山本 俊至[1,3]（Toshiyuki Yamamoto）

1　東京女子医科大学 大学院医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
2　北里大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine)
3　東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
4　東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング科
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

O6-02　Targeted long-read sequencing reveals allele-specific methylation profiles at the *GNAS* locus in pseudohypoparathyroidism

鏡 雅代[1]（Masayo Kagami），中村 紗佑里[1,2,3]（Sayuri Nakamura），成澤 宏宗[1,4]（Hiromune Narusawa），
浦川 立貴[1]（Tatsuki Urakawa），谷本 由季絵[5]（Yukie Tanimoto），土屋 恭一郎[5]（Kyoichiro Tsuchiya），
川嶋 明香[6]（Sayaka Kawashima），中村 明枝[1]（Akie Nakamura），深見 真紀[1]（Maki Fukami）

1　国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2　国立成育医療研究センター教育研修センター
(Center for Postgraduate Education and Training, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
3　東北大学医学部次世代小児医療講座
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Tokyo, Japan)
4　山梨大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
5　山梨大学医学部附属病院糖尿病・内分泌内科
(Department of Diabetes and Endocrinology, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)
6　山形県立中央病院小児科
(Department of Pediatrics, Yamagata Prefectural Central Hospital, Yamagata, Japan)

O6-03　Complete Paternal Isodisomy of Chromosome 10 Harboring a Novel ERLIN1 Variant Causing Spastic Paraplegia Type 62

仲村 貞郎[1]（Nakamura Sadao），知念 安紹[1]（Yasutsugu Chinen），飯田 貴也[2]（Takaya Iida），
柳 久美子[2]（Kumiko Yanagi），要 匡[2]（Tadashi Kaname），中西 浩一[1]（Koichi Nakanishi）

1　琉球大学 大学院 医学研究科 育成医学講座
(Department of Child Health and Welfare (Pediatrics), Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Ginowan, Okinawa, Japan)
2　国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

06-04 A neonatal case of CHARGE syndrome with a synonymous CHD7 variant shown to be pathogenic by RNA analysis

沼倉 周彦[1,2]（Chikahiko Numakura），田中 萌子[1,2]（Moeko Tanaka），味原 さや香[1,2]（Sayaka Suzuki-Ajihara），
志食 絵理[1,3]（Eri Shijiki），鶴岡 恵[1]（Megumi Saito-Tsuruoka），高尾 浩之[4,5]（Hiroyuki Takao），
鍋嶋 泰典[4]（Taisuke Nabeshima），戸田 紘一[4]（Koichi Toda），小原 収[6]（Osamu Ohara），
武者 育麻[1,2]（Ikuma Musha）

1 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
（Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
2 埼玉医科大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
3 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
（Department of Clinical Genomics, The University of Tokyo Hospital）
4 埼玉医科大学 国際医療センター 小児心臓科
（Department of Pediatric Cardiology, International Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
5 埼玉医科大学 総合医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
6 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
（Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute, Chiba, Japan）

06-05 Clinical Comparison of Disorders Caused by Abnormalities of Histone H3 Lysine Methyltransferases

外木 秀文（Hidefumi Tonoki），川端 むつみ（Mutsumi Kawabata）

社会医療法人 天使病院 臨床遺伝センター
（Medical Genetics Center, Tenshi Hospital, Sapporo, Japan）

06-06 A case of *SUFU* haploinsufficiency presenting with mild Joubert syndrome spectrum and intellectual developmental disorder

白井 謙太朗[1]（Kentaro Shirai），大山 潤[2]（Jun Oyama），渡辺 章充[1]（Akimitsu Watababe），
四宮田 悠[3,4,5]（Yu Shiguta），上田 恵実[3,4,6]（Megumi Ueda），白井 宏直[4,7]（Hironao Shirai），
下村 里奈[3]（Rina Shimomura），下島（山本） 圭子[3,8]（Keiko Shimojima Yamamoto），
山本 俊至[3,4]（Toshiyuki Yamamoto）

1 土浦協同病院小児科
（Department of Pediatrics, Tsuchiura Kyodo General Hospital, Ibaraki, Japan）
2 東京科学大学附属病院放射線診断科
（Department of Diagnostic Radiology, Institute of Science Tokyo Hospital, Tokyo, Jpan）
3 東京女子医科大学ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan）
4 東京女子医科大学大学院先端生命医科学専攻遺伝子医学分野
（Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan）
5 日本大学小児科
（Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan）
6 東京女子医科大学小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Womens Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan）
7 北里大学小児科
（Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagami, Japan）
8 東京女子医科大学輸血・細胞プロセシング科
（Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Womens Medical University, Tokyo, Japan）

Oral Session 7　Clinical Genetics 3

English Session

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：野口 恵美子（筑波大学医学医療系遺伝医学）
　　布施 昇男（東北大学東北メディカル・メガバンク機構）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Emiko Noguchi（Department of Medical Genetics, Institute of Medicine）
　　Nobuo Fuse（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University）

O7-01 Clinical Outcomes of BRCA1/2 Testing and Olaparib Treatment in Patients with mCRPC at Gunma Univesrsity Hospital

宮澤 慶行（Yoshiyuki Miyazawa），辻 裕亮（Yusuke Tsuji），中野 裕美（Hiromi Nakano），
金山 あずさ（Azusa Kanayama），新井 誠二（Seiji Arai），野村 昌史（Masashi Nomura），
関根 芳岳（Yoshitaka Sekine），小池 秀和（Hidekazu Koike），松井 博（Hiroshi Matsui），
鈴木 和浩（Kazuhiro Suzuki）

群馬大学 大学院医学系研究科 泌尿器科学
（Department of Urology, Gunma University Graduate School of Medicine）

O7-02 Molecular and Clinical Analyses of Patients with Anterior-Segment Dysgenesis/Aniridia and Microphthalmia/Anophthalmia

仁科 幸子[1,2]（Sachiko Nishina），安齋 葉月[1]（Hazuki Anzai），吉田 朋世[1]（Tomoyo Yoshida），
小柳 俊人[1]（Yoshito Koyanagi），鎌田 さや花[3]（Sayaka Kamada），加藤 久美子[4]（Kumiko Kato），
鳥居 薫子[5]（Kaoruko Torii），彦谷 明子[5]（Akiko Hikoya），近藤 峰生[4]（Mineo Kondo），
外園 千恵[3]（Chie Sotozono），松原 圭子[2,6]（Keiko Matsubara），深見 真紀[2,7]（Maki Fukami）

1　国立成育医療研究センター 眼科
（Division of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development）
2　国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
（Center for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development）
3　京都府立医科大学 眼科
（Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine）
4　三重大学 眼科
（Department of Ophthalmology, Mie University Graduate School of Medicine）
5　浜松医科大学 眼科
（Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine）
6　国立成育医療研究センター研究所 ダイバーシテイ研究室
（Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development）
7　国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
（Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development）

O7-03 Four Adult Cases of Hyper IgE Syndrome diagnosed in Dermatology Outpatient Clinic

小宮根 真弓[1]（Mayumi Komine），金 美娟[2]（Meijuan Jin），中野 尚美[1]（Naomi Nakano），
渡邉 知佳[3]（Chika Watanabe），小太刀 豪[3]（Tsuyoshi Kodachi），熊谷 秀規[3]（Hideki Kumagai）

1　自治医科大学 医学部 皮膚科学
（Department of Dermatology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
2　自治医科大学さいたま医療センター 皮膚科
（Department of Dermatology, Jichi Medical University Saitama Medical Center）
3　自治医科大学 医学部 小児科
（Department of Pediatrics, Jichi Medical Unieversity）

O7-04 Long-read phasing demonstrates allelic dose effects of *COL4A4* variants: Implications for living donor kidney transplant

銭 映美[1,2]（Emi Qian），宮 冬樹[1]（Fuyuki Miya），小崎 健次郎[1]（Kenjiro Kosaki），林 香[3]（Kaori Hayashi），
畔上 達彦[3]（Tatsuhiko Azegami）

1　慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）
2　慶應義塾大学医学部内科学教室
（Department of Internal Medicine, Keio University School of Medicine）
3　慶應義塾大学医学部内科学教室腎臓内分泌代謝内科
（Division of Nephrology, Endocrinology, and Metabolism, Department of Internal Medicine, Keio University School of Medicine）

07-05 Ocular-Neural Genetics in Aging: ToMMo Eye-Brain General Neuroimaging Initiative in Japan

平良 摩紀子[1,2] (Makiko Taira), 日高 高徳[1] (Takanori Hidaka), 宮澤 晃子[1] (Akiko Miyazawa),
田高 周[1] (Shu Tadaka), 小山 琢也[1] (Takuya Koyama), 齊藤 智[1] (Tomo Saito),
セイキン アンドリュー[3] (Andrew J. Saykin), 木下 賢吾[1,4] (Kengo Kinoshita), 布施 昇男[1,4] (Nobuo Fuse)

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門
(Department of Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
2 順天堂大学 医学部 神経学講座/ 順天堂大学 医学部附属浦安病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan/ Department of Neurology, Juntendo University Urayasu Hospital, Chiba, Japan)
3 インディアナ・アルツハイマー病研究センター、インディアナ大学医学部医学系研究科
(Indiana Alzheimer's Disease Research Center, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, IN, USA)
4 東北大学 未来型医療創成センター
(Advanced Research Center for Innovations in Next- Generation, Tohoku University, Sendai, Japan)

07-06 Clinical Outcomes of Insurance-Covered Genetic Testing and Expert Panel Evaluation for Suspected RPE65-Retinopathy

藤波 芳[1,2,3,4,5,6] (Kaoru Fujinami), 角田 和繁[7] (Kazushige Tsunoda), 藤波 優[1,3,8] (Yu Fujinami-Yokokawa),
井上 沙聡[2] (Satomi Inoue), 市川 真琴[2] (Makoto Ichikawa), 野竹 真未[2] (Mami Notake),
松永 達雄[2,9] (Tatsuo Matsunaga), 山澤 一樹[2] (Kazuki Yamazawa)

1 東京医療センター・臨床研究センター 視覚研究部・視覚生理学研究室
(Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
2 東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
3 英国ロンドン大学眼科研究所遺伝診療部
(Department of Genetics, UCL Institute of Ophthalmology, London, UK)
4 英国モアフィールド眼科病院
(Moorfields Eye Hospital, London, UK)
5 慶應義塾大学学部眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 東京大学大学院理学系研究科 生物科学専攻
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
7 東京医療センター・臨床研究センター 視覚研究部
(Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
8 慶應義塾大学医学部 医療政策・管理学教室
(Department of Health Policy and Management, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
9 慶應義塾大学医学部 聴覚・平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan; Medical Genetics Center, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)

Oral Session 8 Neuromuscular Disorders 1

日　時：11月19日（木）　16:00〜17:00
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：荒川 玲子（国立国際医療センター）
　　丸山 博文（広島大学大学院）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜17:00
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Reiko Arakawa（National Center for Global Health and Medicine）
　　Hirofumi Maruyama（Hiroshima University）

08-01 Genome-wide association study of age at onset of amyotrophic lateral sclerosis reveals a novel European-specific locus.

松田 侑美[1] (Yumi Matsuda), 中村 亮一[2] (Ryoichi Nakamura), 藤内 玄規[3] (Genki Tohnai),
熱田 直樹[2] (Naoki Atsuta), 大橋 勇紀[1] (Yuki Ohashi), 中枡 昌弘[1] (Masahiro Nakatochi),
祖父江 元[3,4] (Gen Sobue)

1 名古屋大学大学院 医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学分野
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
2 愛知医科大学 医学部 内科学講座（神経内科）
(Department of Neurology, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
3 愛知医科大学 ALS治療研究開発部門
(Division of ALS Research, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
4 愛知医科大学
(Aichi Medical University, Nagakute, Japan)

O8-02 Genome Mapping and HiFi Sequencing Identified a Novel Complex Structural Variant in Hereditary Neuralgic Amyotrophy

柳 久美子[1]（Kumiko Yanagi），竹内 真理子[1]（Mariko Takeuchi），榎本 友美[1]（Yumi Enomoto），
大野 紗矢香[1]（Sayaka Ohno），五十嵐 ありさ[1]（Arisa Igarashi），山毛利 雅彦[1]（Masahiko Yamamori），
金子 仁彦[2]（Kimihiko Kaneko），井泉 瑠美子[2]（Rumiko Izumi），梅澤 岳助[2]（Gakusuke Umezawa），
青木 正志[2]（Masashi Aoki），新堀 哲也[3]（Tetsuya Niihori），青木 洋子[3]（Yoko Aoki），
松原 洋一[4]（Yoichi Matsubara），要 匡[1]（Tadashi Kaname）

1 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部
（Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 東北大学医学部 脳神経内科
（Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Miyagi, Japan）
3 東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Miyagi, Japan）
4 国立成育医療研究センター研究所
（National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

O8-03 TPK1 Deficiency Successfully Managed by Empirical Vitamin B1 Supplementation Before Genetic Diagnosis

松瀬 大[1]（Dai Matsuse），河野 義恭[2]（Yoshiyasu Kono），宇根 幸治[2,3]（Yukiharu Une），
坂本 正宗[4]（Masamune Sakamoto），松本 直通[4]（Naomichi Matsumoto），磯部 紀子[1]（Noriko Isobe）

1 九州大学 大学院医学研究院 神経内科学
（Department of Neurology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
2 北九州市立総合療育センター
（Kitakyushu Children's Rehabilitation Center, Kitakyushu, Japan）
3 医療法人 一香会 宇根クリニック
（Une Clinic, Onomichi, Japan）
4 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）

O8-04 A Patient of Familial amyloidosis of the Finnish type with GSN Variant presenting with aortic valve regurgitation.

佐藤 奈穂子[1]（Naoko Sato），成瀬 紘也[2]（Hiroya Naruse），高橋 祐二[1]（Yuji Takahashi）

1 国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科
（Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry）
2 東京大学医学部附属病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

O8-05 Dopaminergic dysfunction in proximal 18q12.1-q12.3 deletion presenting with adult-onset tremor

浦部 陽香[1]（Haruka Urabe），小澤 哲夫[2]（Tetsuo Ozawa），中島 孝[1,2]（Takashi Nakajima），
大田 健太郎[1,2]（Kentaro Ohta），佐藤 晶[1]（Aki Sato）

1 国立病院機構 新潟病院 脳神経内科
（Department of Neurology, NHO Niigata National Hospital, Niigata, Japan）
2 国立病院機構 新潟病院 遺伝診療科
（Department of Clinical Genetics, NHO Niigata National Hospital）

08-06 Childhood-onset white matter disease and brain malformations caused by heterozygous end-truncating LAMB1 variants

杉山 諒[1]（Ryo Sugiyama），宮武 聡子[1,2]（Satoko Miyatake），濱中 耕平[1]（Kohei Hamanaka），
輿水 江里子[1]（Eriko Koshimizu），吉田 邦広[3]（Kunihiro Yoshida），太田 晃一[4]（Kouichi Ohta），
児玉 一男[5]（Kazuo Kodama），小俣 卓[6]（Taku Omata），土田 奈緒美[1,7]（Naomi Tsuchida），
内山 由理[1,7]（Yuri Uchiyama），坂本 正宗[1]（Masamune Sakamoto），水口 剛[1]（Takeshi Mizuguchi），
才津 浩智[8]（Hirotomo Saitsu），松本 直通[1,2,7,9]（Naomichi Matsumoto）

1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
2 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
3 JA長野厚生連 鹿教湯三才山リハビリテーションセンター鹿教湯病院 脳神経内科
（Department of Neurology, JA Nagano Kouseiren, Kakeyu-Misayama Rehabilitation Center Kakeyu Hospital, Ueda, Japan）
4 国家公務員共済組合連合会 立川病院 神経内科
（Department of Neurology, KKR Tachikawa Hospital, Tachikawa, Japan）
5 医療法人財団はるたか会 あおぞら診療所まくはり
(Home Care Clinic Aozora Makuhari, Medical Incorporated Foundation Harutaka Kai, Chiba, Japan)
6 東京女子医科大学 八千代医療センター 神経小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Yachiyo Medical Center, Yachiyo, Japan）
7 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
8 浜松医科大学医科学講座
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）
9 国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

Oral Session 9　Pediatric Genetics 3

English Session

日　時：11月19日（木）　17:00～18:00
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：武内 俊樹（岡山大学学術研究院医歯薬学域小児医科学分野）
　　江口 真理子（愛媛大学大学院医学系研究科小児科学）
Date　：Thursday, November 19　17:00～18:00
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Toshiki Takenouchi（Department of Pediatrics, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences）
　　Mariko Eguchi（Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine）

09-01 Integration of palliative care into the management of pediatric genetic diseases

野崎 章仁[1]（Fumihito Nozaki），大東 親生[1]（Chikao Ohigashi），村上 裕美[2]（Hiromi Murakami），
和田 敬仁[2]（Takahito Wada）

1 滋賀県立総合病院 小児遺伝診療科
（Department of Pediatric Genetics, Shiga General hospital）
2 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
（Department of Genomic Medicine, Kyoto Graduate School of Medicine）

09-02 Era-based changes in cardiac intervention and survival in infants with trisomy 18

畑山一貴[1]（Kazuki Hatayama），和田友香[1]（Yuka Wada），生田泰久[1]（Yasuhisa Ikuta），福井加奈[1]（Kana Fukui），
亀田由佳[1]（Yuka Kameda），金 基成[2]（Ki-Sung Kim），平田康隆[3]（Yasutaka Hirata），小崎里華[4]（Rika Kosaki），
小澤 克典[5]（Katsusuke Ozawa），和田 誠司[5]（Seiji Wada），黒澤 健司[4]（Kenji Kurosawa），
諫山 哲哉[1]（Tetsuya Isayama）

1 国立成育医療研究センター 新生児科
（Division of Neonatology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 国立成育医療研究センター 循環器科
（Division of Cardiology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
3 国立成育医療研究センター 心臓血管外科
（Division of Cardiovascular Surgery, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
4 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科
（Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
5 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 胎児診療科
（Division of Maternal-fetal, Neonatal and Reproductive medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

09-03 Diagnostic pathways of Rett syndrome-like cases: A five-year review at a single pediatric center

原 宗嗣[1] (Munetsugu Hara), 渡邊 順子[1] (Yoriko Watanabe), 福井 香織[1] (Kaori Fukui),
高瀬 隆太[1] (Ryuta Takase), 河野 剛[2] (Go Kawano), 林 幸奈[3] (Yukina Hayashi), 藤田 京志[3] (Atsushi Fujita),
松本 直通[3] (Naomichi Matsumoto), 山本 俊至[4] (Toshiyuki Yamamoto)

1 久留米大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University, School of Medicine, Kurume. Japan)
2 雪の聖母会 聖マリア病院 小児科
(Department of Paediatrics, St Mary's Hospital)
3 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
4 東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

09-04 Five children of Macrocephaly Associated with PTEN Hamartoma Tumor Syndrome

森貞 直哉[1,2,3] (Naoya Morisada), 朝貝 芳貴[3] (Yoshitaka Asagai), 青砥 悠哉[4] (Yuya Aoto),
谷口 真紀[2] (Maki Taniguchi), 花房 宏昭[3] (Hiroaki Hanafusa), 野津 寛大[3] (Kandai Nozu)

1 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children Hospital)
2 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
(Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children Hospital)
3 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座 小児科学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
4 兵庫県立はりま姫路総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Hyogo Prefectural Harima-Himeji General Medical Center)

09-05 Acute recurrent pancreatitis in a 3-year-old girl with *SPINK1* and compound heterozygous *UBR1* variants

島田 紘行[1] (Hiroyuki Shimada), 佐野 泰斗[2] (Yasuto Sano), 植竹 風太[1] (Futa Uetake), 岩瀬 史歩[3] (Shiho Iwase),
河野 好彦[1] (Yoshihiko Kawano), 町田 純一郎[4] (Jyunichiro Machida), 時田 義人[2] (Yoshihito Tokita)

1 トヨタ記念病院小児科
(Department of Pediatrics, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Aichi, Japan)
2 愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 障害モデル研究部
(Department of Disease Model, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Aichi, Japan)
3 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学/成長発達医学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
4 トヨタ記念病院ゲノム医療科
(Department of Genome Medicine, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Aichi, Japan)

09-06 Spectrum of Congenital Malformations and Syndromic Pathology in Neonates: A Retrospective Analysis of 167 Clinical Cases

Assel Arginbekova

Scientific Centre of Obstetrics, Gynaecology and Perinatology, Kazakhstan

Oral Session 10　Neuromuscular Disorders 2

日　時：11月19日（木）　17:00～18:00
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：髙橋 正紀（大阪大学大学院医学系研究科）
　　矢部 一郎（北海道大学大学院医学研究院神経病態学分野神経内科学）
Date　：Thursday, November 19　17:00～18:00
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Masanori Takahashi（The University of Osaka Graduate School of Medicine）
　　Ichiro Yabe（Department of Neurology, Hokkaido University）

O10-01　Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS):Clinical and genetic analyses in the 22 patients

嶋崎 晴雄[1,2]（Haruo Shimazaki），瀧山 嘉久[3,4]（Yoshihisa Takiyama）

1　埼玉医科大学 保健医療学部
(Faculty of Health and Medical Care, Saitama Medical University)
2　自治医科大学 神経内科
(Department of Neurology, Jichi Medical University)
3　笛吹中央病院
(Fuefuki Central Hospital)
4　山梨大学 神経内科
(Department of Neurology, Yamanashi University)

O10-02　Characterization of Somatic Instability and Repeat Interruptions in Japanese Patients with Myotonic Dystrophy Type 1

一村 柚羽[1]（Yuzuha Ichimura），吉田 美香[1]（Mika Yoshida），高橋 風香[1]（Fuuka Takahashi），
岡田 この実[1]（Konomi Okada），塩井 春翔[1]（Haruka Shioi），島村 春菜[1]（Haruna Shimamura），
鳥羽 もなみ[1]（Monami Toba），久保田 智哉[1]（Tomoya Kubota），松村 剛[2]（Thuyoshi Matsumura），
山本 賢一[3]（Kenichi Yamamoto），中森 雅之[4]（Masayuki Nakamori），高橋 正紀[1]（Masanori Takahashi）

1　大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 臨床神経生理学
（Clinical Neurophysiology, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Suita, Japan）
2　国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科
（Department of Neurology, NHO Osaka Toneyama Medical Center, Toyonaka, Japan）
3　大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学研究室
（Laboratory of Children's health and Genetics, Division of Health Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Suita, Japan）
4　山口大学大学院 医学系研究科 脳神経内科学講座
（Department of Neurology, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Ube, Japan）

O10-03　A Comparative Review of International Guidelines for Asymptomatic Hereditary ATTR Amyloidosis

中村 勝哉[1,2]（Katsuya Nakamura），吉長 恒明[1]（Tsuneaki Yoshinaga），関島 良樹[1]（Yoshiki Sekijima）

1　信州大学 医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
(Department of Medicine (Neurology and Rheumatology), Shinshu University School of Medicine)
2　信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)

O10-04 Enrichment of LRP12 CGG repeat expansions in adult-onset non-5q spinal muscular atrophy

成瀬 紘也[1] (Hiroya Naruse), 三井 純[1,2] (Jun Mitsui), 石浦 浩之[1,3] (Hiroyuki Ishiura), 大久保 颯[1] (So Okubo), 吉田 千晴[1] (Chiharu Yoshida), 佐竹 渉[1] (Wataru Satake), 高濱 正吉[4] (Shokichi Takahama), 山本 拓也[4] (Takuya Yamamoto), 辻 省次[5] (Shoji Tsuji), 中村 祐輔[6] (Yusuke Nakamura), 戸田 達史[7] (Tatsushi Toda)

1 東京大学 大学院医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 東京大学 大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学講座
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
3 岡山大学 学術研究院医歯薬学域脳神経内科学
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
4 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター
(Center for Intractable Diseases and ImmunoGenomics, National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan)
5 国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所
(Institute of Medical Genomics, International University of Health and Welfare, Chiba, Japan)
6 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
(National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan)
7 国立精神・神経医療研究センター病院
(National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

O10-05 Mitochondrial Dysfunction in Digenic TBP/STUB1 Spinocerebellar Ataxia

ヤマダ 一貴[1,2] (Kazuki Yamada), 緒方 俊介[1,3] (Shunsuke Ogata), 宮武 聡子[1,4] (Satoko Miyatake), 上床 尚[2] (Hisashi Uwatoko), 白井 慎一[2] (Shinichi Shirai), 輿水 江里子[1] (Eriko Koshimizu), 濱中 耕平[1] (Kohei Hamanaka), 土田 奈緒美[1,5] (Naomi Tsuchida), 内山 由理[1,5] (Yuri Uchiyama), 坂本 正宗[1] (Masamune Sakamoto), 水口 剛[1] (Takeshi Mizuguchi), 矢部 一郎[2] (Ichiro Yabe), 松本 直通[1,4,5] (Naomichi Matsumoto)

1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
2 北海道大学 神経内科
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
3 横浜市立大学 大学院医学研究科 神経内科学・脳卒中医学
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
5 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

O10-06 Mitochondrial DNA Variant Screening in 646 Japanese Patients with Hereditary Spastic Paraplegia

樹下 明典[1] (Akinori Kinoshita), 柚木 太淳[1] (Taijun Yunoki), 松岡 千加[1] (Chika Matsuoka), 河野 智仁[1] (Tomohito Kawano), 中田 有美[1] (Yumi Nakada), 奈田 知明[1] (Tomoaki Nada), 池上 憲[1] (Ken Ikegami), 福井 裕介[1] (Yusuke Fukui), 森原 隆太[1] (Ryuta Morihara), 松川 敬志[2] (Takashi Matsukawa), 三井 純[3] (Jun Mitsui), 石浦 浩之[1] (Hiroyuki Ishiura)

1 岡山大学 大学院 医歯薬学総合研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
2 東京大学 神経内科学
(Department of Neurology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
3 東京大学 大学院 プレシジョンメディシン神経学
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

Oral Session 11　Bioinformatics/Statistical Genetics

日　時：11月20日（金）　9:40～10:40
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：三嶋 博之（長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学分野）
　　宮 冬樹（慶應義塾大学）
Date　：Friday, November 20　9:40～10:40
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Hiroyuki Mishima（Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University）
　　Fuyuki Miya（Keio University School of Medicine）

O11-01　Genetic diagnosis of sibling cases guided by outlier expression analysis using urine-derived cell transcriptomics

高木 徹[1]（Toru Takagi），宮本 祥子[1]（Sachiko Miyamoto），清水 健司[2]（Kenji Shimizu），
田中 靖彦[3]（Yasuhiko Tanaka），松林 朋子[4]（Tomoko Matsubayashi），増永 陽平[1,5]（Yohei Masunaga），
才津 浩智[1]（Hirotomo Saitsu）

1　浜松医科大学 医学部 医化学講座
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）
2　静岡県立こども病院 遺伝染色体科
（Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan）
3　静岡県立こども病院 循環器科
（Devision of Pediatric Cardiology, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan）
4　静岡県立こども病院 神経科
（Department of Pediatric Neurology, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan）
5　浜松医科大学 医学部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）

O11-02　Genome clustering using GDD-ENS enables reinterpretation of diagnoses and inference of cancer of unknown primary

中原 輝[1]（Hikaru Nakahara），新津 宏明[1]（Hiroaki Niitsu），阿部 明子[1,2]（Akiko Abe），
石原 美紗子[1,2]（Misako Ishihara），竹ノ中 美月[1]（Mizuki Takenonaka），ヘイズ ネルソン[3]（Nelson Hayes），
有廣 光司[4]（Koji Arihiro），檜井 孝夫[1]（Takao Hinoi）

1　広島大学病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）
2　広島大学病院 看護部
（Department of Nursing, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）
3　広島大学大学院 医系科学研究科 消化器内科学
（Department of Gastroenterology, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan）
4　広島大学病院 病理診断科
（Department of Anatomical Pathology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）

O11-03　CLAVI: an LLM-agent framework for contextual interpretation of variants of uncertain significance

矢野 由絹[1,2]（Yuki Yano），岡田 愛[1]（Ai Okada），坂本 祥駿[1]（Yoshitaka Sakamoto），
白石 友一[1]（Yuichi Shiraishi）

1　国立がん研究センター研究所 ゲノム解析基盤開発分野
（Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan）
2　東京科学大学 脳神経病態学分野
（Department of Neurology and Neurological Science, Institute of Science Tokyo）

O11-04 Development and Evaluation of ZebraSeek, an Integrated Generative AI Based Diagnostic Support Tool for Rare Diseases

吉桑 実弥[1,3] (Naoya Yoshikuwa), 岡崎 鉄平[2] (Teppei Okazaki), 申 在紋[3] (Jae-mun Shin), Orion Buske[4], 土肥 栄祐[5] (Eisuke Dohi), 三嶋 博之[6] (Hiroyuki Mishima), 山口 敦子[2] (Atsuko Yamaguchi), Tzung-Chien Hsieh[7], 千葉 啓和[3] (Hirokazu Chiba), 藤原 豊史[3] (Toyofumi Fujiwara), 五斗 進[1,3] (Susumu Goto)

1 東京大学 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 東京都市大学 大学院情報データ科学研究科 情報データ科学専攻
(Department of Information and Data Science Graduate School of Information and Data Science Tokyo City University, Tokyo, Japan)
3 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点 ライフサイエンス統合データベース部門
(Database Center for Life Science (DBCLS), BioData Science Initiative, National Institute of Genetics)
4 PhenoTips, カナダ・オンタリオ州トロント
(PhenoTips, Toronto, ON, Canada)
5 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
(National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)
6 長崎大学 原爆後障害医療研究所
(Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)
7 ボン大学病院 ゲノム統計学・バイオインフォマティクス研究所
(Institute for Genomic statistics and Bioinformatics - University Hospital Bonn, Germany)

O11-05 Long-read RNA sequencing reveals gene- and transcript-level expression changes in Alzheimer's disease

岩崎 裕貴[1] (Yuki Iwasaki), 山川 明子[1] (Akiko Yamakawa), 木村 哲晃[1] (Tetsuaki Kimura), 錦 匠[1] (Takumi Nishiki), 新飯田 俊平[2] (Shumpei Niida), 尾崎 浩一[1,3,4,5] (Kouichi Ozaki), 重水 大智[1,4] (Daichi Shigemizu)

1 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
(Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Aichi, Japan)
2 国立長寿医療研究センター 研究所
(Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Aichi, Japan)
3 理化学研究所 生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
4 広島大学大学院 医系科学研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan)
5 名古屋大学大学院 医学系研究科 老化基礎科学
(Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

O11-06 A trio-based long-read sequencing workflow identifies a pathogenic Alu element insertion in an undiagnosed patient

三嶋 博之[1,2] (Hiroyuki Mishima), 渡邊 順子[3,4] (Yoriko Watanabe), コルズン ウラジスラウ[1] (Uradzislau Korzun), 吉浦 孝一郎[1,2] (Koh-ichiro Yoshiura)

1 長崎大学 原爆後障害医療研究所 放射線人体影響学研究部門 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Unit of Radiation Effects on Humans, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
2 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻
(Leading Medical Research Core Unit, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
3 久留米大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
4 久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設
(Research Institute of Medical Mass Spectrometry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)

Oral Session 12　Reproductive and Prenatal Genetics

English Session

日　時：11月20日（金）　9:40〜10:40
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：小澤 克典（国立成育医療研究センター）
　　長谷川 ゆり（長崎大学産婦人科）
Date　：Friday, November 20　9:40〜10:40
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Katsusuke Ozawa（National Center for Child Health and Development）
　　Yuri Hasegawa（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University）

O12-01　Aortic Dissection During the Perinatal Period in Women with Marfan-Related Disorders: A Retrospective Cohort Study

成相 舞花[1]（Maika Nariai），平池 修[2]（Osamu Hiraike），賀 博美[1]（Hiromi Ga），高井 理彩[1]（Risa Takai），
榎本 悠希[1]（Yuki Enomoto），古川 真帆[1]（Maho Furukawa），松尾 裕一郎[3]（Yuichiro Matsuo），
笹渕 裕介[4]（Yusuke Sasabuchi），康永 秀生[3]（Hideo Yasunaga），佐山 晴亮[1]（Seisuke Sayama），
入山 高行[1]（Takayuki Iriyama），原田 美由紀[1]（Miyuki Harada），廣田 泰[1]（Yasushi Hirota）

1　東京大学大学院医学系研究科 生殖発達加齢医学専攻 産婦人科学教室
（Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2　日本医科大学附属病院 女性診療科・産科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）
3　東京大学大学院医学系研究科 臨床疫学・経済学教室
（Department of Clinical Epidemiology and Health Economics, School of Public Health, The University of Tokyo）
4　東京大学大学院医学系研究科 リアルワールドエビデンス講座
（Department of Real-World Evidence, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

O12-02　Perinatal outcomes of rare autosomal trisomies and sex chromosome aneuploidies detected by NIPT in Japan

山下 有加[1]（Yuka Yamashita），白土 なほこ[1]（Nahoko Shirato），和泉 美希子[2]（Mikiko Izumi），
石井 達子[2]（Tatsuko Isii），市塚 清健[3]（Kiyotake Ichizuka），小松 玲奈[4]（Reina Komatsu），
和田 誠司[5]（Seiji Wada），左合 治彦[5,6]（Haruhiko Sagou），佐村 修[7]（Osamu Samura），
鈴森 伸宏[8]（Nobuhiro Suzumori），澤井 英明[9]（Hideaki Sawai），片桐 由起子[10]（Yukiko Katagiri），
前田 佳紀[11]（Yoshinori Maeda），森崎 裕子[12]（Hiroko Morisaki），難波 聡[13]（Akira Namba），
亀井 良政[13]（Yoshimasa Kamei），長谷川 ゆり[14]（Yuri Hasegawa），三浦 清徳[14]（Kiyonori Miura），
中山 摂子[15]（Setsuko Nakayama），関沢 明彦[1]（Akihiko Sekizawa）

1　昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University, School of Medicine, Tokyo, Japan）
2　昭和医科大学病院臨床遺伝医療センター
（Center of Clinical Genetics, Showa Medical University Hospital）
3　昭和医科大学横浜市北部病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital）
4　昭和医科大学江東豊洲病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University Koto Toyosu Hospital）
5　国立成育医療研究センター周産期母性診療センター
（National Center for Child Health and Development）
6　山王バースセンター
（Sanno Birth Center）
7　慈恵医科大学医学部産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine）
8　岩手医科大学病院臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University）
9　兵庫医科大学病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University）
10　東邦大学医療センター大森病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Toho University Omori Medical Center）
11　榊原記念病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Sakakibara Heart Institute）
12　榊原記念病院臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Sakakibara Heart Institute）
13　埼玉医科大学病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University）
14　長崎大学病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University）
15　愛育クリニック出生前診断科
（Department of Prenatal Diagnosis, Aiiku Clinic）

O12-03 Oocyte Donation ART in Mosaic Turner Syndrome: Treatment Outcomes and Perinatal Prognosis in Four Cases

牧野 祐也[1,2] (Yuya Makino), 永吉 基[1] (Motoi Nagayoshi), 遠藤 杏奈[1] (Anna Endo),
藤本 茂樹[1,3] (Shigeki Fujimoto), 田中 威づみ[1] (Izumi Tanaka), 田中 温[1] (Atsushi Tanaka)

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

O12-04 A CVS case with an NGS-detected deletion missed by karyotyping and classified as VUS by SNP array

田中 温[1] (Atsushi Tanaka), 永吉 基[1] (Motoi Nagayoshi), 牧野 祐也[1,2] (Yuya Makino),
藤本 茂樹[1,3] (Shigeki Fujimoto), 遠藤 杏奈[1] (Anna Endo), 田中 威づみ[1] (Izumi Tanaka)

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

O12-05 Mildly Increased Nuchal Translucency and Progressive Fetal Findings Associated With 5p Abnormality

門岡 みずほ[1,2] (Mizuho Kadooka), 大高 理生[2] (Ryo Otaka), 大里 ちなみ[2] (Chinami Osato),
奈路田 悠桃[2,3] (Yuto Naroda), 土肥 聡[2,4,5] (Satoshi Dohi), 田嶋 敦[2,6] (Atsushi Tajima)

1 亀田総合病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)
2 亀田総合病院 臨床遺伝科
(Department of Genetics, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)
3 亀田総合病院 泌尿器科
(Department of Urology, Kameda Medical Center, Chiba, Japan)
4 豊洲レディースクリニック
(Toyosu Ladies Clinic, Tokyo, Japan)
5 昭和医科大学医学部 医学教育学講座
(Department of Medical Education, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 杏林大学医学部 産科婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)

O12-06 Maternal copy number variations detected by noninvasive prenatal testing in Japanese women

増田 拡[1,2] (Kaku Masuda), 三嶋 博之[3] (Hiroyuki Mishima), 吉浦 孝一郎[3,4] (Koh-ichiro Yoshiura),
北島 百合子[1] (Yuriko Kitajima), 三浦 生子[1] (Shoko Miura), 長谷川 ゆり[1] (Yuri Hasegawa),
伊藤由紀[5] (Yuki Ito), 佐村 修[5] (Osamu Samura), 鈴森 伸宏[6] (Nobuhiro Suzumori), 澤井 英明[7] (Hideaki Sawai),
白土 なほ子[8] (Nahoko Shirato), 関沢 明彦[8] (Akihiko Sekizawa), 三浦 清徳[1] (Kiyonori Miura)

1 長崎大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki Japan)
2 JCHO諫早総合病院
(Japan Community Health care Organization Isahaya General Hospital)
3 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
4 長崎大学医歯薬学総合研究科 先導医療研究コア 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Leading Research Core Unit, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
5 東京慈恵会医科大学附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 岩手医科大学 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University, Morioka, Japan)
7 兵庫医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University, Nishinomiya, Japan)
8 昭和医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan)

Oral Session 13　Cancer Genetics 3

日　時：11月20日（金）　9:40〜10:40
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：井本 逸勢（愛知県がんセンター）
　　武藤 学（京都大学）
Date　：Friday, November 20　9:40〜10:40
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Issei Imoto（Aichi Cancer Center）
　　Manabu Muto（Kyoto University）

O13-01　Clinical management of secondary findings in hematologic malignancy panel testing: a single-institution analysis

鈴木 幸織香[1]（Yurika Suzuki），久保 智洋[1]（Tomohiro Kubo），渡部 隼人[1]（Hayato Watabe），
吉田 正宏[2]（Masahiro Yoshida），井山 諭[2]（Satoshi Iyama），井戸川 雅史[3]（Masashi Idogawa），
小船 雅義[2]（Masayoshi Kobune），高田 弘一[1]（Kohichi Takada）

1　札幌医科大学医学部 内科学講座 腫瘍内科学分野
（Division of Medical Oncology, Department of Internal Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）
2　札幌医科大学医学部 内科学講座 血液内科学分野
（ivision of Hematology, Department of Internal Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine）
3　札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座 ゲノム医科学分野
（Division of Medical Genome Sciences, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine）

O13-02　Pan-cancer germline findings beyond *BRCA1/2* in 8,109 paired tumor-normal CGP cases

幅野 愛理[1,2]（Eri Habano），小川 弥穂[3,4]（Miho Ogawa），渡邊 広祐[3,4]（Kosuke Watanabe），
秋山 奈々[4]（Nana Akiyama），張 香理[4]（Hyangri Chang），志食 絵理[4]（Eri Shijiki），国田 朱子[3]（Akiko Kunita），
堤 修一[5]（Shuich Tsutsumi），辰野 健二[5]（Kenji Tatsuno），油谷 浩幸[5]（Hiroyuki Aburatani），
鹿毛 秀宣[6]（Hidenori Kage），織田 克利[1,4]（Katsutoshi Oda）

1　東京大学大学院医学系研究科 統合ゲノム学
（Division of Integrative Genomics Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
2　公益財団法人 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetics Oncology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research）
3　東京大学大学院医学系研究科 次世代プレシジョンメディシン開発講座
（Next-Generation Precision Medicine Development Laboratory, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
4　東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
（Department of Clinical Genomics, Hospital, The University of Tokyo）
5　東京大学 先端科学技術研究センター
（Research Center for Advanced Science and Technology, The University of Tokyo）
6　東京大学大学院医学系研究科 呼吸器内科学
（Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

O13-03 Clinical Genetics Collaboration for Suspected Germline Findings Triggered by Hematologic Malignancy Expert Panel Review

園田 素史[1,2] (Motoshi Sonoda), 松崎 佐和子[2] (Sawako Matsuzaki), 石川 亜希子[2] (Akiko Ishikawa), 田浦 裕三子[2,3] (Yumiko Taura), 石井 加奈子[1,2] (Kanako Ishii), 仙波 雄一郎[4,5] (Yuichiro Semba), 加藤 光次[5] (Koji Kato), 菊繁 吉謙[5] (Yoshikane Kikushige), 岩崎 健[6] (Takeshi Iwasaki), 須山 幹太[7] (Mikita Suyama), 酒井 康成[1] (Yasunari Sakai), 馬場 英司[2,8] (Eishi Baba), 前田 高宏[4] (Takahiro Maeda)

1 九州大学 大学院医学研究院 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
2 九州大学病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics, Kyushu University Hospital)
3 九州大学 大学院医学研究院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
4 九州大学 大学院医学研究院 プレシジョン医療学
(Division of Precision Medicine, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
5 九州大学 大学院医学研究院 病態修復内科学
(Department of Medicine and Biosystemic Science, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
6 九州大学 大学院医学研究院 形態機能病理学
(Department of Anatomic Pathology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
7 九州大学 生体制御医学研究所 バイオインフォマティクス部門
(Division of Bioinformatics, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University)
8 九州大学 大学院医学研究院 連携腫瘍学
(Department of Comprehensive Oncology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

O13-04 Feasibility of the Chrovis Platform for CGP Decision Support: A Concordance Study with Expert Panel Interpretations

内藤 咲貴子[1,2] (Sakiko Naito), 福山 啓太[3] (Keita Fukuyama), 吉岡 正博[1,6] (Masahiro Yoshioka), 近藤 知大[1] (Tomohiro Kondo), 角南 智彦[1] (Tomohiko Sunami), 小倉 加奈子[5] (Kanako Ogura), 菊池 理[1,4] (Osamu Kikuchi), 松原 淳一[1] (Junichi Matsubara), 西村 邦裕[7] (Kunihiro Nishimura), 武藤 学[1] (Manabu Muto)

1 京都大学医学部附属病院 腫瘍内科
(Department of Clinical Oncology, Kyoto University Hospital)
2 東京医科大学 消化器内科
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Tokyo Medical University)
3 京都大学医学部附属病院 医療情報企画部
(Division of Medical Information Technology and Administration Planning, Kyoto University Hospital)
4 京都大学がん免疫総合研究センター
(Center for Cancer Immunotherapy and Immunobiology, Kyoto University)
5 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
6 神戸市立西神戸医療センター 腫瘍内科
(Department of Clinical Oncology, Kobe City Nishi-Kobe Medical Center)
7 株式会社テンクー
(Xcoo, Inc.)

O13-05 DNA Degradation in Prostate Cancer Tissue: Analysis Across Multiple CGP Platforms

梅垣 翔 (Sho Umegaki), 衣斐 寛倫 (Hiromichi Ebi)

愛知県がんセンター ゲノム医療センター
(Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics, Aichi Cancer Center, Aichi, Japan)

O13-06 Clinical interpretation of low variant allele fraction variants in blood-based hereditarycancer testing

土橋 映仁[1,2] (Akito Dobashi), 新川 裕美[1] (Hiromi Arakawa), 久我 亜沙美[1] (Asami Kuga), 幅野 愛理[1] (Eri Habano), 箕浦 祐子[1] (Yuko Minoura), 金子 景香[1] (Keika Kaneko), 植木 有紗[1] (Arisa Ueki)

1 公益財団法人がん研究会 有明病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
2 公益財団法人がん研究会 がん研究所 病理部 / 分子標的病理プロジェクト
(Department of Pathology / Pathology Project for Molecular Targets, The Cancer Institute, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)

Oral Session 14　Complex Disorders

日　時：11月20日（金）　10:40〜11:40
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：石川 欽也（東京科学大学）
　　玉利 真由美（東京慈恵会医科大学 分子遺伝学研究部）
Date　：Friday, November 20　10:40〜11:40
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kinya Ishikawa（Institute of Science Tokyo）
　　Mayumi Tamari（The Jikei University School of Medicine, Division of Molecular Genetics）

O14-01　Proteomic patterns associated with serum urate level and dysfunctional ABCG2 urate transporter variants

中杤 昌弘[1]（Masahiro Nakatochi），大橋 勇紀[1]（Yuki Ohashi），市原 佐保子[2]（Sahoko Ichihara），
山本 健[3]（Ken Yamamoto），北村 祐貴[2]（Yuki Kitamura），松原 達昭[4]（Tatsuaki Matsubara），
別保 るり波[1]（Ruriha Beppo），木下 文恵[5]（Fumie Kinoshita），加藤 倫子[6]（Tomoko S Kato），
豊田 優[7]（Yu Toyoda），河村 優輔[7]（Yusuke Kawamura），松尾 洋孝[7]（Hirotaka Matsuo），
市田 公美[8]（Kimiyoshi Ichida），横田 充弘[9]（Mitsuhiro Yokota）

1　名古屋大学大学院 医学系研究科 実社会情報健康医療学
（Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Sciences, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）
2　自治医科大学 医学部 環境予防医学講座
（Department of Environmental and Preventive Medicine, Jichi Medical University School of Medicine, Shimotsuke, Japan）
3　久留米大学 医学部 医化学講座
（Department of Medical Biochemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan）
4　愛知みずほ大学 人間科学部
（Faculty of Human Sciences, Aichi Mizuho College, Nagoya, Japan）
5　名古屋大学医学部附属病院 先端医療開発部
（Department of Advanced Medicine, Data Science Division, Data Coordinating Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan）
6　久留米大学 医学部 内科学講座（心臓・血管内科部門）
（Division of Cardio-Vascular Medicine, Department of Internal Medicine, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan）
7　防衛医科大学校 分子生体制御学講座
（Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan）
8　東京薬科大学 薬学部
（School of Pharmacy, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan）
9　久留米学 医学部
（Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan）

O14-02　Functional analyses of *SHARPIN* variants associated with the risk of late-onset Alzheimer's disease using genome editing

浅海 裕也[1]（Yuya Asanomi），木村 哲晃[1]（Tetsuaki Kimura），下田 修義[1]（Nobuyoshi Shimoda），
上條 諭志[2,3]（Satoshi Kamijo），三輪 秀樹[2]（Hideki Miwa），重水 大智[1,4]（Daichi Shigemizu），
新飯田 俊平[5]（Shumpei Niida），尾崎 浩一[1,4,6,7]（Kouichi Ozaki）

1　国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan）
2　国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 精神薬理研究部
（Department of Neuropsychopharmacology, National Institute of Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan）
3　防衛医科大学校 生理学講座
（Department of Physiology, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan）
4　広島大学大学院 医系科学研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan）
5　国立長寿医療研究センター 研究所
（Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan）
6　理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan）
7　名古屋大学大学院 医学系研究科 老化基礎科学
（Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）

O14-03 Polygenic risk analyses reveal shared genetic architecture between narcolepsy type 1 and type 2 beyond HLA-DQB1*06:02

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

1 公益財団法人東京都医学総合研究所睡眠プロジェクト
(Sleep Disorders Project, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
2 国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)
3 神経研究所附属晴和病院
(Japan Somnology Center and Seiwa Hospital, Tokyo, Japan)

O14-04 Longitudinal Analysis of HBV Mutations in Serum Samples Using Survival Analysis

西田 奈央[1] (Nao Nishida), 杉山 真也[2] (Masaya Sugiyama), 大橋 順[3] (Jun Ohashi),
土浦 貴代[1] (Takayo Tsuchiura), 徳永 勝士[1] (Katsushi Tokunaga)

1 国立健康危機管理研究機構
(Japan Institute for Health Security, Toyama)
2 国立健康危機管理研究機構
(Japan Institute for Health Security, Kohnodai)
3 東京大学
(University of Tokyo)

O14-05 Association analysis between tryptase genotypes and food allergy in Japanese population

佐々木 大和[1,2] (Yamato Sasaki), 栗山 俊介[1] (Shunsuke Kuriyama), 細谷 和弘[1] (Kazuhiro Hosoya),
中村 貴子[1] (Takako Nakamura), 松井 照明[3] (Teruaki Matsui), 杉浦 至郎[3] (Shiro Sugiura),
山本 貴和子[4] (Kiwako Yamamoto), 福家 辰樹[4] (Tatsuki Hukuie), 大矢 幸弘[5] (Yukihiro Ohya),
野口 恵美子[1] (Emiko Noguti)

1 筑波大学 医学医療系 遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan)
2 筑波大学大学院 人間総合科学学術院 フロンティア医科学学位プログラム
(Graduate School of Comprehensive Human Sciences, Master's Program in Medical Sciences)
3 あいち小児保健医療総合センター 免疫・アレルギーセンター
(Division of Allergy, Allergy Center, Aichi Children Health and Medical Center, Aichi, Japan)
4 国立成育医療研究センターアレルギーセンター
(Division of General Allergy, Allergy Center, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
5 名古屋市立大学大学院医学研究科
(Department of Occupational and Environmental Health, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya City University)

O14-06 Multi-ancestry genome-wide association studies elucidate spatio-cellular features of multiple sclerosis genetics

藤本 凜太郎[1,2] (Rintaro Fujimoto), 小河 浩太郎[3] (Kotaro Ogawa), 難波 真一[1,2] (Shinichi Namba),
小川 陽介[1] (Yosuke Ogawa), 枝廣 龍哉[2,4] (Ryuya Edahiro), 曽根原 究人[1,2,5] (Kyuto Sonehara),
田川 志織[1] (Shiori Tagawa), 渡邉 充[6] (Mitsuru Watanabe), 矢田 知大[3] (Tomohiro Yata),
白井 雄也[4] (Yuya Shirai), 山本 悠司[4] (Yuji Yamamoto), 佐藤 豪[1,2] (Go Sato), 甲斐 千舟[7] (Chifune Kai),
内藤 龍彦[1] (Tasuhiko Naito), 松田 浩一[8] (Koichi Matsuda), 木下 允[3] (Makoto Kinoshita),
吉良 潤一[6] (Jun-ichi Kira), 奥野 龍禎[3] (Tatsusada Okuno), 磯部 紀子[6] (Noriko Isobe),
岡田 随象[1,2] (Yukinori Okada)

1 東京大学大学大学院 医学系研究科 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo)
2 理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム
(Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
3 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan)
4 大阪大学大学院 医学系研究科 呼吸器・免疫内科学
(Department of Respiratory Medicine and Clinical Immunology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan)
5 ウェルカム・ゲノム・キャンパス ウェルカム・サンガー研究所
(Wellcome Sanger Institute, Wellcome Genome Campus, Cambridge, UK)
6 九州大学大学院 医学研究院 神経内科学
(Department of Neurology, Neurological Institute, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
7 大阪大学大学院 医学系研究科 眼科学
(Department of Ophthalmology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan)
8 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 メディカルサイエンス講座
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

Oral Session 15　Neuromuscular Disorders 3

English Session

日　時：11月20日（金）　10:40〜11:40
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：西郷 和真（近畿大学）
　　高橋 祐二（国立精神・神経医療研究センター）
Date　：Friday, November 20　10:40〜11:40
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kazumasa Saigoh（Kindai University）
　　Yuji Takahashi（National Center of Neurology and Psychiatry）

O15-01　S-Nitrosylation at Cys406 Drives Aberrant Androgen Receptor Condensate Formation and Transcriptional Dysfunction in SBMA

橋本 泰昌[1,2]（Yasumasa Hashimoto），Marco Fritzsche[3]，Richard Premont[4,5]，Jonathan S. Stamler[4,5]，Matthew JA Wood[2]，Carlo Rinaldi[2]

1　関西医科大学 脳神経内科学講座
（Department of Neurology, Kansai Medical University）
2　オックスフォード大学 再生医療研究所
（Institute of Developmental & Regenerative Medicine (IDRM), University of Oxford）
3　オックスフォード大学 ケネディ研究所
（Kennedy Institute for Rheumatology, University of Oxford, UK）
4　ケースウエスタン大学 医学科
（Department of Medicine, Institute for Transformative Molecular Medicine, Case Western Reserve University School of Medicine, Cleveland, Ohio, USA）
5　ハリントン研究所
（Harrington Discovery Institute, University Hospitals Cleveland Medical Center, Cleveland, Ohio, USA）

O15-02　AGG Repeat Expansion and Aggregation of BIN1 in Multiple System Atrophy

久米 広大[1]（Kodai Kume），倉重 毅志[1,2]（Takashi Kurashige），板橋 岳志[3]（Takeshi Itabashi），赤木 明生[4]（Akio Akagi），中村 正孝[5]（Masataka Nakamura），菊本 舞[1]（Mai Kikumoto），玉田 篤史[6]（Atsushi Tamada），鎌田 正紀[7]（Masaki Kamada），綾木 孝[8]（Takashi Ayaki），和泉 唯信[9]（Yuishin Izumi），矢部 一郎[10]（Ichiro Yabe），六車 恵子[6]（Keiko Muguruma），宮本 達雄[3]（Tatsuo Miyamoto），岩崎 靖[4]（Yasushi Iwasaki），川上 秀史[1]（Hideshi Kawakami）

1　広島大学 原爆放射線医科学研究所 分子疫学研究分野
（Department of Molecular Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Hiroshima, Japan）
2　NHO呉医療センター 脳神経内科
（Department of Neurology, NHO Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Hiroshima, Japan）
3　山口大学大学院医学系研究科 分子細胞生理学講座
（Department of Molecular and Cellular Physiology, Graduate School of Medicine Yamaguchi University, Japan）
4　愛知医科大学加齢医学研究所 神経病理部門
（Department of Neuropathology, Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University, Japan）
5　関西医科大学 神経内科学講座
（Department of Neurology, Kansai Medical University, Japan）
6　関西医科大学 iPS・幹細胞応用医学講座
（Department of iPS Cell Applied Medicine, Graduate School of Medicine, Kansai Medical University）
7　香川大学医学部 消化器神経内科
（Department of Gastroenterology and Neurology, Kagawa University Faculty of Medicine, Japan）
8　京都大学大学院医学研究科 臨床神経学
（Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Japan）
9　徳島大学大学院医歯薬学研究部 臨床神経科学分野
（Department of Neurology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Japan）
10　北海道大学大学院医学研究院神経病態学分野 神経内科学教室
（Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Japan）

O15-03 Whole-genome sequencing reveals genetic risk factors associated with Amyloid-β accumulation rate

山川 明子[1]（Akiko Yamakawa），中村 昭範[2]（Akinori Nakamura），木村 哲晃[1]（Tetsuaki Kimura），
浅海 裕也[1]（Yuya Asanomi），錦 匠[1]（Takumi Nishiki），加藤 隆司[2]（Takashi Kato），
新飯田 俊平[3]（Shumpei Niida），尾崎 浩一[1,4,5,6]（Kouichi Ozaki），重水 大智[1,5]（Daichi Shigemizu）

1 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan）
2 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究所 認知症先進医療開発センター
（Center for Development of Advanced Medicine for Dementia, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan）
3 国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究所
（Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Japan）
4 国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan）
5 広島大学大学院 医系科学研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima, Japan）
6 名古屋大学大学院 医学系研究科 老化基礎科学
（Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan）

O15-04 A Study of Epilepsy Cases with GABAA Receptor Mutations: Mutations and Clinical Characteristics

高橋 幸利[1,8]（Takahashi Yukitoshi），福岡 正隆[1]（Masataka Fukuoka），井田 久仁子[1]（Kuniko Ida），
大星 大観[1]（Taikan Ooboshi），大松 泰生[1]（Hiroo Oomatsu），今井 克美[1]（Katsumi Imai），
高山 留美子[1]（Rumiko Takayama），臼井 大介[1]（Daisuke Usui），井口 晃宏[1]（Akihiro Iguchi），
宮下 光洋[1]（Mitsuhiro Miyashita），廣瀬 伸一[2]（Shinichi Hirose），加藤 光広[3]（Mitsuhiro Kato），
山本 俊至[4]（Toshiyuki Yamamoto），才津 浩智[5]（Tomohiro Saitsu），西條 直也[6]（Naoya Saijou），
高山 順[7]（Jun Takayama），菊池 敦生[6,7]（Atsuo Kikuchi），呉 繁夫[6,7]（Shigeo Kure）

1 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター
（National epilepsy center, NHO, Shizuoka institute of epilepsy and neurological disorders, Shizuoka, Japan）
2 福岡大学医学部総合医学研究センター
（General Medical Research Center, School of Medicine, Fukuoka University）
3 昭和医科大学医学部小児科学講座／昭和医科大学病院てんかん診療センター
（Department of Pediatrics, Showa Medical University School of Medicine, Epilepsy Medical Center, Showa Medical University Hospital）
4 東京女子医科大学医学部ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Womens Medical University）
5 浜松医科大学医化学
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine）
6 東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野
（Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine）
7 東北大学大学院医学系研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座
（Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine）
8 岐阜市民病院小児科
（Department of Pediatrics, Gifu Municipal hospital, Gifu, Japan）

O15-05 Population-specific genetic architecture underlies prevalence of *NOTCH2NLC* CGG repeat expansion in East Asians

大久保 颯[1] (So Okubo), 成瀬 紘也[1] (Hiroya Naruse), 高濱 正吉[2] (Shokichi Takahama),
山本 拓也[2] (Takuya Yamamoto), 吉田 千晴[1] (Chiharu Yoshida), 松川 敬志[1] (Takashi Matsukawa),
三井 純[1,3] (Jun Mitsui), 佐竹 渉[1] (Wataru Satake), 片桐 豊雅[4] (Toyomasa Katagiri),
石浦 浩之[1,5] (Hiroyuki Ishiura), 辻 省次[1,6] (Shoji Tsuji), 中村 祐輔[4] (Yusuke Nakamura),
戸田 達史[7] (Tatsushi Toda)

1 東京大学大学院 医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノムセンター
(Center for Intractable Diseases and ImmunoGenomics, National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan)
3 東京大学大学院 医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
4 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所
(National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan)
5 岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
6 国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所
(Institute of Medical Genomics, International University of Health and Welfare, Chiba, Japan)
7 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
(National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

O15-06 Genetic stratification of Parkinson's disease by NOTCH2NLC and LRP12 repeat expansions.

小松 大樹[1] (Hiroki Komatsu), 中野 浩子[2] (Hiroko Nakano), 光武 明彦[1] (Akihiko Mitsutake),
織茂 賢太[3] (Kenta Orimo), 松川 敬志[1] (Takashi Matsukawa), 三井 純[3] (Jun Mitsui),
石浦 浩之[4] (Hiroyuki Ishiura), 戸田 達史[5] (Tatsushi Toda), 佐竹 渉[1] (Wataru Satake)

1 東京大学医学系研究科 神経内科学
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 神戸大学医学系研究科 神経内科学分野/分子脳科学分野
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Japan)
3 東京大学 大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学講座
(Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Japan)
4 岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科 脳神経内科学
(Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences)
5 国立精神・神経医療研究センター病院
(National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

Oral Session 16　Cancer Genetics 4

日　時：11月20日（金）　10:40〜11:40
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：横井 左奈（千葉県がんセンター遺伝子診断部）
　　檜井 孝夫（広島大学病院 遺伝子診療科）
Date　：Friday, November 20　10:40〜11:40
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Sana Yokoi（Div. Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center）
　　Takao Hinoi（Hiroshima University Hospital, Department of Clinical and Molecular Genetics）

O16-01　MMR Loss Patterns and Lynch Syndrome Detection in Young Japanese Endometrial Cancer: A Prospective Study

野村 秀高[1]（Hidetaka Nomura），阿部 彰子[1,2]（Akiko Abe），伏木 淳[1]（Atsushi Fusegi），
鎌田 麻由美[1]（Mayumi Kamata），井上 裕太[1]（Yuta Inoue），山口 翔吾[1]（Shogo Yamaguchi），
倉富 由理[1]（Yuri Kuratomi），舩田 瑛太郎[1]（Eitaro Funada），角田 守[1]（Mamoru Kakuda），
小澤 梨沙子[1]（Risako Ozawa），西野 翔吾[1]（Shogo Nishino），根津 幸穂[1]（Sachiho Netsu），
菅野 素子[1]（Motoko Kanno），尾身 牧子[1]（Makiko Omi），青木 洋一[1]（Yoichi Aoki），
温泉川 真由[1]（Mayu Yunokawa），植木 有紗[3]（Arisa Ueki），外岡 暁子[4]（Akiko Tonooka），
金尾 祐之[1]（Hiroyuki Kanao）

1　がん研有明病院 婦人科
（Department of Gynecology, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan）
2　がん研有明病院 ゲノム診療部
（Department of Genomic Medicine, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan）
3　がん研有明病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan）
4　がん研有明病院 病理部
（Division of Pathology, Cancer Institute of Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan）

O16-02　Sustainable HBOC surveillance: survey of current challenges and implementation of a surveillance program

後藤 優美子[1,2,3]（Yumiko Goto），関 朋子[3,6]（Tomoko Seki），中藤 大輔[1]（Daisuke Nakato），
中村 康平[1,3,4]（Kohei Nakamura），吉浜 智子[1,3,5]（Tomoko Yoshihama），田中 真之[3,6]（Masayuki Tanaka），
小野 伊久美[1,3,7]（Ikumi Ono），三須 久美子[1,3,7]（Kumiko Misu），小林 佑介[1]（Yusuke Kobayashi），
増田 健太[1,3,5]（Kenta Masuda），高石 官均[2]（Hiromasa Takaishi），山上 亘[3,5]（Wataru Yamagami），
小崎 健次郎[1,3]（Kenjiro Kosaki）

1　慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2　慶應義塾大学 医学部 予防医療センター
（Center for Preventive Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
3　慶應義塾大学病院 遺伝性乳癌卵巣癌症候群センター
（Center for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome, Keio University Hospital, Tokyo, Japan）
4　慶應義塾大学 医学部 がんゲノム医療センター
（Center for Cancer Genomics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
5　慶應義塾大学 医学部 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
6　慶應義塾大学 医学部 外科学
（Department of Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
7　慶應義塾大学病院 看護部
（Nursing Department, Keio University Hospital, Tokyo, Japan）

O16-03　Multi-locus Inherited Neoplasia Allele Syndrome (MINAS): Clinical Characteristics of Nine Individuals

久我 亜沙美（Asami Kuga），金子 景香（Keika Kaneko），新川 裕美（Hiromi Arakawa），幅野 愛理（Eri Habano），
箕浦 祐子（Yuko Minoura），土橋 映仁（Akito Dobashi），植木 有紗（Arisa Ueki）
公益財団法人がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
（The Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research）

O16-04 Clinical Characteristics of Patients with Endometrial Cancer Associated with Lynch Syndrome at Our Hospital

箕浦 祐子[1]（Yuko Minoura），金子 景香[1]（Keika Kaneko），新川 裕美[1]（Hiromi Arakawa），
幅野 愛理[1]（Eri Habano），久我 亜沙美[1]（Asami Kuga），土橋 映仁[1,2]（Akito Dobashi），
古川 孝広[1,4]（Takahiro Kogawa），阿部 彰子[3]（Akiko Abe），野村 秀高[3]（Hidetaka Nomura），
金尾 祐之[3]（Hiroyuki Kanao），植木 有紗[1]（Arisa Ueki）

1 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics Oncology, The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
2 がん研究会 病理部
(Department of Pathology, The Cancer Institute of Japanese Foundation for Cancer Research)
3 がん研究会有明病院 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)
4 がん研究会有明病院 先端医療開発科
(Department of Advanced Medical Development, The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research)

O16-05 Comprehensive genomic profiling reveals a higher prevalence of Li-Fraumeni syndrome than previously estimated

横井 左奈（Sana Yokoi），鈴木 綾子（Ryoko Suzuki），小原 令子（Reiko Ohara）
千葉県がんセンター・遺伝子診断部
（Div. of Genetic Diagnostics, Chiba Cancer Center, Chiba, Japan）

O16-06 Integrated genomic analysis reveals HBOC in patients with inconclusive BRCA test results

中村 康平[1,2,3,4]（Kohei Nakamura），増田 健太[2,3,5]（Kenta Masuda），吉浜 智子[2,3,5]（Tomoko Yoshihama），
後藤 優美子[2,3,6]（Yumiko Goto），関 朋子[3,7]（Tomoko Seki），小坂 威雄[3,8]（Takeo Kosaka），
高松 玲佳[1]（Reika Takamatsu），北野 由子[1]（Yuko Kitano），谷嶋 成樹[1]（Shigeki Tanishima），
阿部 典恵[9]（Norie Abe），座波 久光[9]（Hisamitsu Zaha），三須 久美子[2,3,10]（Kumiko Misu），
小野 伊久美[2,3,10]（Ikumi Ono），西原 広史[1]（Hiroshi Nishihara），山上 亘[3,5]（Wataru Yamagami），
小崎 健次郎[2,3]（Kenjiro Kosaki）

1 慶應義塾大学医学部がんゲノム医療センター
（Center for Cancer Genomics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
3 慶應義塾大学病院遺伝性乳癌卵巣癌症候群センター
（Center for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome, Keio University Hospital, Tokyo, Japan）
4 中頭病院遺伝性腫瘍科
（Department of Hereditary Cancer, Nakagami Hospital, Okinawa, Japan）
5 慶應義塾大学医学部産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
6 慶應義塾大学医学部予防医療センター
（Center for Preventive Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
7 慶應義塾大学医学部乳腺外科
（Department of Surgery, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
8 慶應義塾大学泌尿器科
（Department of Urology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
9 中頭病院乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Nakagami Hospital, Okinawa, Japan）
10 慶應義塾大学病院看護部
(Nursing Department, Keio University Hospital, Tokyo, Japan)

Oral Session 17　Clinical Genetics 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）
　　岡崎 哲也（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Chisen Takeuchi（Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital）
　　Tetsuya Okazaki（Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University）

O17-01　A case report of hereditary transthyretin amyloidosis with transthyretin p.Thr80Ala in Japanese family

内田 尚孝[1,3]（Naotaka Uchida），竹下 美保[1]（Miho Takeshita），松田 紘治[2]（Koji Matsuda），
山田 美保子[3]（Mihoko Yamada），須田 多香子[3]（Takako Suda）

1　松江市立病院 ゲノム診療科
（Department of Medical Genetics, Matsue City Hospital, Shimane, Japan）
2　松江市立病院 循環器内科
（Department of Cardiology, Matsue City Hospital）
3　松江市立病院 乳腺・内分泌外科
（Department of Breast and Endocrine Surgery, Matsue City Hospital）

O17-02　Varporter-based AI system for pathogenicity assessment of germline variants by comprehensive genomic profiling in cancer

井戸川 雅史[1]（Masashi Idogawa），高田 弘一[2]（Kohichi Takada），櫻井 晃洋[3]（Akihiro Sakurai）

1　札幌医科大学 医学部 ゲノム予防医学講座 ゲノム医科学分野
（Division of Medical Genome Sciences, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University）
2　札幌医科大学 医学部 内科学講座 腫瘍内科学分野
（Division of Medical Oncology, Department of Internal Medicine, Sapporo Medical University）
3　札幌医科大学 医学部 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
（Division of Clinical Genomics, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University）

O17-03　A novel de novo RBBP5 variant impairs KMT2D-SET binding and clusters within the Kabuki syndrome episignature

成戸 卓也[1]（Takuya Naruto），佐竹 智子[1]（Tomoko Satake），榎本 友美[1]（Yumi Enomoto），
黒澤 健司[2]（Kenji Kurosawa），黒田 友紀子[2]（Yukiko Kuroda）

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

O17-04 Initiation of a prospective study on clinical management of Fabry disease identified through newborn screening

山口 昌俊[1,2] (Masatoshi Yamaguchi), 土井 宏太郎[1,2] (Koutaro Doi), 中島 夏奈[3] (Kana Nakashima), 岩井 美奈代[1] (Minayo Iwai), 寺川 千晴[1] (Chiharu Terakawa), 明利 聡瑠[4] (Satoru Meiri), 此元 隆雄[4] (Takao Konomoto), 澤田 浩武[5] (Hirotake Sawada), 山本 紗子[3] (Kinuko Yamamoto), 菊池 正雄[3] (Masao Kikuchi), 杉山 崇史[6] (Takashi Sugiyama), 酒井 克也[6] (Katsuya Sakai), 鶴田 敏博[3] (Toshihiro Tsuruda), 渡邉 望[7] (Nozomi Watanabe), 落合 秀信[8] (Hidenobu Ochiai), 桂木 真司[2] (Shinji Katsuragi)

1 宮崎大学 医学部附属病院 遺伝カウンセリング部
(Division of Clinical Genetics, University of Miyazaki Hospital)
2 宮崎大学 医学部附属病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Miyazaki Hospital)
3 宮崎大学 循環器・腎臓内科
(Division of Cardiovascular Medicine and Nephrology, Department of Internal Medicine, University of Miyazaki)
4 宮崎大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, University of Miyazaki Hospital)
5 宮崎大学 医学部 看護学科 生活・基盤看護科学
(Division of Fundamental Nursing, Department of Fundamental and Community Nursing Science, School of Nursing, Faculty of Medicine, University of Miyazaki)
6 宮崎大学医学部附属病院 脳神経内科
(Division of Neurology, Department of Internal Medicine, University of Miyazaki Hospital)
7 宮崎大学医学部附属病院 ハートセンター
(Heart and Vascular Center, University of Miyazaki Hospital)
8 宮崎大学医学部附属病院 救命救急センター
(Advanced Emergency and Critical Care Center, University of Miyazaki Hospital)

O17-05 Genomic Re-evaluation of an Xp11.3 Deletion in a Man Reveals a Contiguous Gene Deletion Syndrome Involving *KDM6A* and *RP2*

神谷 素子[1,2,3] (Motoko Kamiya), 佐久 彰子[1] (Akiko Sakyu), 高野 亨子[1,2] (Kyoko Takano), 古庄 知己[1,2,4] (Tomoki Kosho)

1 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
2 信州大学医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
3 信州大学医学部 小児医学教室
(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
4 信州大学医学部 クリニカル・シークエンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

O17-06 Common features and differences among three cases of myotonic dystrophy first suspected during pregnancy

齋藤 翔子[1] (Shoko Saito), 富田 芙弥[1] (Hasumi Tomita), 内堀 洪欣[1] (Kokin Uchibori), 熊谷 祐作[1] (Yusaku Kumagai), 濱田 裕貴[1] (Hirotaka Hamada), 只川 真理[1] (Mari Tadakawa), 岩間 憲之[1] (Noriyuki Iwama), 佐々木 真亜子[2] (Maako Sasaki), 津幡 真理[2] (Mari Tsubata), 青木 洋子[2] (Yoko Aoki), 齋藤 昌利[1] (Masatoshi Saito)

1 東北大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital, Miyagi, Japan)
2 東北大学医学部 遺伝医療学分野
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

Oral Session 18　Metabolic and Mitochondrial Disorders

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：小須賀 基通（国立成育医療研究センター）
　　吉田 雅幸（東京科学大学）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Motomichi Kosuga（National Center for Child Health and Development）
　　Masayuki Yoshida（Institute of Science Tokyo）

O18-01　A candidate biomarker for ML: reduced urinary heparan sulfate after unrelated cord blood transplantation

藤 紘彰（Hiroaki To），福原 康之（Yasuyuki Fukuhara），阪谷 幸太郎（Kotaro Sakaya），
黒澤 健司（Kenji Kurosawa），小須賀 基通（Motomichi Kosuga）
国立成育医療研究センター
（National Center for Child Health and Development）

O18-02　Non-coding spliceosomal defects in mitochondrial disease: evidence from *RNU4-2* and*RNU4ATAC*

中村 弘太[1]（Kohta Nakamura），正木 聡[2]（So Masaki），木下 善仁[1]（Yoshihito Kishita），杉浦 歩[1]（Ayumu Sugiura），
岡崎 敦子[1]（Atsuko Okazaki），松本 直之[1]（Naoyuki Matsumoto），杉山 洋平[1,3]（Yohei Sugiyama），
松本 浩[4]（Hiroshi Matsumoto），大竹 明[4]（Akira Ohtake），村山 圭[1]（Kei Murayama），
片岡 直行[2]（Naoyuki Kataoka），岡崎 康司[1]（Yasushi Okazaki）

1　順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学 / 難病の診断と治療研究センター
（Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Graduate School of Medicine）
2　東京大学大学院農学生命科学研究科 応用動物科学専攻 細胞生化学研究室
（Graduate School of Agricultural and Life Sciences, Department of Animal Resource Sciences, Laboratory of Cellular Biochemistry, The University of Tokyo）
3　順天堂大学 小児科・思春期科
（Department of Pediatrics, Juntendo University）
4　埼玉医科大学病院ゲノム医療科・小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical University）

O18-03　Clinical Spectrum and Liver Transplant Outcomes of DGUOK-Related MTDPS in Japan: Comparison With an International Cohort

西藤 知城[1]（Tomoki Saito），柏坂 舞[2]（Mai Kashisaka），相原 久人[1]（Hisato Aihara），
杉山 洋平[1,3]（Yohei Sugiyama），中村 弘太[3]（Kota Nakamura），木下 善仁[3]（Yoshihito Kishita），
岡崎 康司[3]（Yasushi Okazaki），村山 圭[1,3]（Kei Murayama）

1　順天堂大学医学部附属順天堂医院 小児科・思春期科
（Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University Hospital, Tokyo, Japan）
2　順天堂大学医学部附属浦安病院 小児科
（Department of Pediatrics, Juntendo University Urayasu Hospital, Chiba, Japan）
3　順天堂大学医学部附属順天堂医院 難病の診断と治療研究センター
（Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）

O18-04 Genetic counseling and reproductive options for mitochondrial diseases: a retrospective review of 24 families.

鶴岡 恵[1] (Megumi Saito-Tsuruoka), 木村 緑[1] (Midori Kimura), 志食 絵理[2] (Eri Shijiki),
四元 淳子[1] (Junko Yotsumoto), 上村 のぞみ[1,3] (Nozomi Uemura), 難波 聡[1,3] (Akira Namba),
味原 さや香[1,4] (Sayaka Suzuki-Ajihara), 成塚 裕亮[1,5] (Yusuke Narizuka), 水野 洋介[1,5] (Yosuke Mizuno),
村山 圭[6] (Kei Murayama), 岡崎 康司[6] (Yasushi Okazaki), 林 直樹[7] (Naoki Hayashi),
松本 浩[1,4] (Hiroshi Matsumoto), 沼倉 周彦[1,4] (Chikahiko Numakura), 大竹 明[1,4] (Akira Ohtake)

1 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University)
2 東大病院 ゲノム診療部
(Department of Clinical Genomics, The University of Tokyo Hospital)
3 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
4 埼玉医科大学 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University)
5 埼玉医科大学 中央研究施設 形態部門
(Division of Morphological Science, Biomedical Research Center, Saitama Medical University)
6 順天堂大学 難治性疾患診断・治療学
(Diagnostics and therapeutic of intractable diseases, Intractable Disease Research Center, Juntendo University)
7 ウィメンズクリニックふじみ野
(Women's Clinic Fujimino)

O18-05 Antisense oligonucleotide-mediated skipping of an 84-bp pseudoexon restores PCC activity in propionic acidemia

戸恒 恵理子[1] (Eriko Totsune), 和田 陽一[1,2] (Yoichi Wada), 齋藤 寧子[1] (Yasuko Mikami-Saito),
市野井 那津子[1] (Natsuko Arai-Ichinoi), 西條 直也[1] (Naoya Saijo), 高山 順[3,4,5,6] (Jun Takayama),
前田 康博[7] (Yasuhiro Maeda), 中島 葉子[8] (Yoko Nakajima), 小原 收[9] (Osamu Ohara),
呉 繁夫[1,6,10] (Shigeo Kure), 菊池 敦生[1,6] (Atsuo Kikuchi)

1 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine)
2 東北大学 SiRIUS医学イノベーション研究所
(Department of Medical Science and Innovation, SiRIUS Institute of Medical Research, Tohoku University)
3 東北大学大学院医学系研究科 AIフロンティア新医療創生分野
(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine)
4 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank organization, Tohoku University)
5 理化学研究所 革新知能統合研究センター 遺伝統計学チーム
(Statistical Genetics Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project)
6 東北大学大学院 医学系研究科 希少難病ゲノム解析共同講座
(Department of Rare Disease Genomics, Tohoku University Graduate School of Medicine)
7 藤田医科大学 オープンファシリティセンター
(Open Facility Center, Fujita Health University)
8 藤田医科大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)
9 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute)
10 宮城県立こども病院
(Miyagi Children's Hospital)

O18-06 A Founder Tandem Duplication at the APOC4-APOC2 Locus in Severe Hypertriglyceridemia with Markedly Reduced apoC-II

高瀬 暁[1,2] (Satoru Takase), 石浦 浩之[3] (Hiroyuki Ishiura), 蔵野 信[1] (Makoto Kurano),
田中 督記[1] (Masaki Tanaka), 高梨 幹生[1] (Mikio Takanashi), 飯塚 陽子[1] (Yoko Iizuka), 原 眞純[4] (Masumi Hara),
辻 省次[3] (Shoji Tsuji), 岡崎 佐智子[1] (Sachiko Okazaki), 岡崎 啓明[1,4] (Hiroaki Okazaki)

1 東京大学医学部附属病院 糖尿病・代謝内科
(Department of Diabetes and Metabolic Diseases, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
2 朝日生命成人病研究所
(The Institute of Medical Science, Asahi Life Foundation, Tokyo, Japan)
3 東京大学医学部附属病院 脳神経内科
(Department of Neurology, The University Of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
4 帝京大学医学部附属溝口病院 第四内科
(Fourth Department of Internal Medicine, Teikyo University Hospital Mizonokuchi, Japan)

Oral Session 19　Cancer Genetics 5

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：松田 浩一（東京大学）
　　吉田 玲子（埼玉県立がんセンター 遺伝科）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Koichi Matsuda（University of Tokyo）
　　Reiko Yoshida（Saitama Cancer Center Department of Medical Genetics and Genomics）

O19-01　A case of germline pathogenic variant in *EGFR* identified through comprehensive genomic profiling in lung cancer

新津 宏明[1]（Hiroaki Niitsu），中原 輝[1]（Hikaru Nakahara），阿部 明子[1,2]（Akiko Abe），
石原 美紗子[1,2]（Misako Ishihara），竹ノ中 美月[1]（Mizuki Takenonaka），川崎 広平[3]（Kohei Kawasaki），
宮崎 こずえ[3]（Kozue Miyazaki），石田 克成[4]（Katsunari Ishida），有廣 光司[4]（Koji Arihiro），C. Nelson Hayes[5]，
檜井 孝夫[1]（Takao Hinoi）

1　広島大学病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）
2　広島大学病院 看護部
（Department of Nursing, Hiroshima University Hospital, Hiroshima University, Hiroshima, Japan）
3　国立病院機構東広島医療センター 呼吸器内科
（Department of Respiratory Medicine, National Hospital Organization Higashi-Hiroshima Medical Center, Higashi-Hiroshima, Japan）
4　広島大学病院 病理診断科
（Department of Anatomical Pathology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）
5　広島大学大学院 医系科学研究科 消化器内科学
（Department of Gastroenterology, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan）

O19-02　Bioinformatics analysis of lung cancer using TCGA data set for the insight of impaired tumor immune microenvironment

住本 秀敏[1,2,3]（Hidetoshi Sumimoto），高野 淳[1,2,3,4]（Atsushi Takano），寺本 晃治[1,2,3]（Koji Teramoto），
醍醐 弥太郎[1,2,3,4]（Yataro Daigo）

1　滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座
（Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science, Shiga, Japan）
2　滋賀医科大学 医学部 腫瘍センター
（Cancer Center, Shiga University of Medical Science）
3　滋賀医科大学 医学部 先端がんセンター
（Center of Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Meical Science）
4　東京大学医科学研究所 抗体ワクチンセンター
（Center for Antibody and Vaccine Therapy, Research Hospital, Institute of Medical Science, The University of Tokyo）

O19-03　Hereditary multiple lung adenocarcinomas in identical twins with germline PCLO variant

山本 寛斉[1,2]（Hiromasa Yamamoto），牧 佑歩[3,4]（Yuho Maki），上野 剛[4]（Tsuyoshi Ueno），
荒井 宏雅[5]（Hiromasa Arai），冨田 秀太[6]（Shuta Tomida），豊岡 伸一[7]（Shinichi Toyooka）

1　島根大学医学部附属病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター
（Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Shimane University Hospital, Izumo, Japan）
2　島根大学医学部附属病院 呼吸器外科
（Department of Thoracic Surgery, Shimane University Hospital, Izumo, Japan）
3　広島市立広島市民病院 呼吸器外科
（Department of Thoracic Surgery, Hiroshima City Hiroshima Citizens Hospital, Hiroshima, Japan）
4　国立病院機構四国がんセンター 呼吸器外科
（Department of Thoracic Surgery, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan）
5　神奈川県立循環器呼吸器病センター 呼吸器外科
（Department of Thoracic Surgery, Kanagawa Cardiovascular and Respiratory Center, Yokohama, Japan）
6　岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター
（Center for Comprehensive Genomic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan）
7　岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科 呼吸器・乳腺内分泌外科学
（Department of General Thoracic Surgery and Breast and Endocrinological Surgery, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan）

O19-04 Evaluating the impact of epidemiologic factors on cancer risk and diagnosis age across eight hereditary cancer genes

竹原 侑里[1,2] (Yuri Takehara), 山田 良子[1] (Ryoko Yamada), 水上 圭二郎[1] (Keijiro Mizukami),
碓井 喜明[1,3] (Yoshiaki Usui), 岩崎 雄介[1] (Yusuke Iwasaki), 平田 真[4,5] (Makoto Hirata),
鎌谷 洋一郎[6] (Yoichiro Kamatani), 村上 善則[7] (Yoshinori Murakami), 小柳 友理子[8] (Yuriko Koyanagi),
中川 英刀[9] (Hidewaki Nakagawa), 伊藤 薫[10,11] (Kaoru Ito), 松尾 恵太郎[8] (Keitaro Matsuo),
松田 浩一[12] (Koichi Matsuda)

1 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム
(Laboratory for Genotyping Development, Center for Integrative Medical Science (IMS), RIKEN, Yokohama, Japan)
2 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
3 国立がん研究センター研究所 システム疫学分野
(Division of Systems Epidemiology, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan)
4 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
5 東京大学 医科学研究所 癌・細胞増殖部門 人癌病因遺伝子分野
(Division of Molecular Pathology, Department of Cancer Biology, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
6 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 複雑形質ゲノム解析分野
(Laboratory of Complex Trait Genomics, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
7 日本医科大学 先端医学研究所 分子生物学部門
(Department of Molecular Biology, Institute for Advanced Medical Sciences, Nippon Medical School, Tokyo, Japan)
8 愛知県がんセンター がん予防研究分野
(Division of Cancer Epidemiology and Prevention, Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan)
9 理化学研究所 生命医科学研究センター がんゲノム研究チーム
(Laboratory for Cancer Genomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
10 千葉大学大学院医学研究院 先端データ医科学
(Advanced Biomedical Data Science, Chiba University, Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)
11 理化学研究所 生命医科学研究センター 循環器ゲノミクス・インフォマティクス研究チーム
(Laboratory for Cardiovascular Genomics and Informatics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
12 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 クリニカルシークエンス分野
(Laboratory of Clinical Genome Sequencing, Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O19-05 Subsite-specific analysis of biliary tract cancer using genome-wide and gene-based analysis in Japanese subjects

土方 愛梨[1] (Airi Hijikata), 林 櫻松[2] (Yingsong Lin), 大橋 勇紀[1] (Yuki Ohashi), 笹平 直樹[3] (Naoki Sasahira),
上野 誠[4] (Makoto Ueno), 江川 直人[5] (Naoto Egawa), 足立 靖[6,7] (Yasushi Adachi),
櫻井 美佳[8] (Mika Sakurai-Yageta), 成田 暁[8] (Akira Narita), 川合 紗世[2] (Sayo Kawai),
篠壁 多恵[2] (Tae Sasakabe), 景山 斎[2] (Itsuki Kageyama), 菱田 朝陽[2] (Asahi Hishida),
菊地 正悟[2] (Shogo Kikuchi), 中杤 昌弘[1] (Masahiro Nakatochi)

1 名古屋大学大学院 医学系研究科 総合保健学専攻 実社会情報健康医療学分野
(Public Health Informatics Unit, Department of Integrated Health Science, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
2 愛知医科大学 医学部 公衆衛生学
(Department of Public Health, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
3 がん研究会 有明病院 肝胆膵内科
(Department of Hepato-Biliary-Pancreatic Medicine, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan)
4 神奈川県立がんセンター 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Kanagawa Cancer Center, Yokohama, Japan)
5 東京都立松沢病院 内科
(Department of Internal Medicine, Tokyo Metropolitan Matsuzawa Hospital, Tokyo, Japan)
6 札幌しらかば台病院 消化器内科
(Department of Internal Medicine, Division of Gastroenterology, Sapporo Shirakaba-dai Hospital, Sapporo, Japan)
7 札幌医科大学 医学部 消化器内科
(Department of Gastroenterology and Hepatology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
8 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan)

O19-06 Multiple HPVs are Common in Cervical Cancer Cytological Specimens with HPV16 with a High Incidence Rate

西 真輝[1]（Masaki Nishi），三嶋 博之[2,3]（Hiroyuki Mishima），木下 晃[2,3]（Akira Kinoshita），
三浦 生子[1]（Shoko Miura），北島 百合子[1]（Yuriko Kitajima），長谷川 ゆり[1]（Yuri Hasegawa），
吉浦 孝一郎[2,3]（Koh-ichiro Yoshiura），三浦 清徳[1]（Kiyonori Miura）

1 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 産婦人科学分野
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan）
2 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野
（Department of Human Genetics, Unit for Radiation Effects on Humans, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Japan）
3 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻 人類遺伝学研究分野
（Department of Human Genetics, Advanced Preventive Medical Sciences, Leading Medical Research Core Unit, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Japan）

Oral Session 20　Complex Disorders and Bioinformatics

English Session

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：細道 一善（東京薬科大学）
　　大橋 順（東京大学大学院理学系研究科）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kazuyoshi Hosomichi（Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences）
　　Jun Ohashi（Graduate School of Science, The University of Tokyo）

O20-01 Expression and chromatin accessibility QTL of 29 FACS-sorted immune cells reveal mechanisms of immune-mediated disease

北岡 寛己[1,2]（Hiroki Kitaoka），藤本 凜太郎[1,2,3]（Rintaro Fujimoto），久野 彩[2,3]（Saya Hisano），
小口 綾貴子[2,4]（Akiko Oguchi），孫 楽[2,4]（Raku Son），枝廣 龍哉[2,3]（Ryuya Edahiro），佐藤 豪[1,2]（Go Sato），
友藤 嘉彦[1,2]（Yoshihiko Tomofuji），グェリーニ マッテオ[2]（Matteo Guerrini），村川 泰裕[2,4]（Yasuhiro Murakawa），
鈴木 亜香里[2]（Akari Suzuki），岡田 随象[1,2,3]（Yukinori Okada），山本 一彦[2]（Kazuhiko Yamamoto）

1 東京大学大学院 医学系研究科
（Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2 理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan）
3 大阪大学大学院 医学系研究科
（Graduate School of Medicine, The University of Osaka, Suita, Japan）
4 京都大学大学院 医学系研究科
（Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan）

O20-02 Shared and ASD-preferential whole-genome risk layers in autism and schizophrenia

久島 周[1,2] (Itaru Kushima), 魏 冉[3] (Ran Wei), 夏苅 郁子[4] (Ikuko Natsukari), 加藤 秀一[1] (Hidekazu Kato), 木村 大樹[1] (Hiroki Kimura), 名和 佳弘[1] (Yoshihiro Nawa), 鳥居 洋太[1] (Youta Torii), 山本 真江里[1] (Maeri Yamamoto), 林 優[1] (Yu Hayashi), 森 大輔[5] (Daisuke Mori), 有岡 祐子[6] (Yuko Arioka), 奥村 啓樹[7] (Hiroki Okumura), 古川 佐和子[1] (Sawako Furukawa), 松本 純弥[8] (Junya Matsumoto), 安田 由華[9] (Yuka Yasuda), 伊藤 颯姫[8] (Satsuki Ito), 渡部 雄一郎[10] (Yuichiro Watanabe), 森川 亮[10] (Ryo Morikawa), 高野 紗都子[10] (Satoko Takano), 江川 純[10] (Jun Egawa)

1 名古屋大学大学院医学系研究科 精神医学分野
(Department of Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
2 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
3 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所
(National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan)
4 やきつべの径診療所
(Department of Psychiatry, Yakitsubeno-Michi Clinic, Yaizu, Japan)
5 名古屋大学 脳とこころの研究センター
(Brain and Mind Research Center, Nagoya University, Nagoya, Japan)
6 名古屋大学医学部附属病院 先端医療開発部
(Center for Advanced Medicine and Clinical Research, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
7 名古屋大学医学部附属病院 薬剤部
(Department of Hospital Pharmacy, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
8 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第三部
(Department of Pathology of Mental Diseases, National Institute of Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan)
9 医療法人フォスター ライフグロウブリリアントメンタルクリニック
(LifeGrowBrilliant Mental Clinic, Medical Corporation Foster, Osaka, Japan)
10 新潟大学大学院医歯学総合研究科 精神医学分野
(Department of Psychiatry, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)

O20-03 Comprehensive analysis of Japanese-specific multiple-nucleotide variants and their potential regulatory effects

安田 千七[1,2] (Chinatsu Yasuda), 田原-新井 悠也[1,2] (Yuya Tahara-Arai), 尾崎 遼[1,2] (Haruka Ozaki)

1 筑波大学 医学医療系 生命医科学域 バイオインフォマティクス研究室
(Bioinformatics Laboratory, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Iba raki, Japan)
2 国立研究開発法人 理化学研究所 生命機能科学研究センター AI生物学研究チーム
(RIKEN Center for Biosystems Dynamics Research, Laboratory for AI Biology)

O20-04 Cross-ancestry transferability of mitochondrial DNA copy number-associated variants in a Japanese population

Gohar Rahman[1], 佐藤 丈寛[2] (Takehiro Sato), 辻口 博聖[3] (Hiromasa Tsujiguchi), 観音 隆幸[4] (Takayuki Kannon), 細道 一善[5] (Kazuyoshi Hosomichi), 岩崎 理紗[1] (Risa L. Iwasaki), 岩淵 禎弘[1] (Sadahiro Iwabuchi), 原 章規[3] (Akinori Hara), 中村 裕之[3] (Hiroyuki Nakamura), 田嶋 敦[1] (Atsushi Tajima)

1 金沢大学 大学院先進予防医学研究科 革新ゲノム情報学分野
(Department of Bioinformatics and Genomics, Graduate School of Advanced Preventive Medical Sciences, Kanazawa University, Ishikawa, Japan)
2 琉球大学 大学院医学研究科 人体解剖学講座
(Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)
3 金沢大学 医薬保健研究域医学系 衛生学・公衆衛生学分野
(Department of Hygiene and Public Health, Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University, Ishikawa, Japan)
4 藤田医科大学 精神・神経病態解明センター 計算科学部門
(Division of Computational Science, International Center for Brain Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)
5 東京薬科大学 生命科学部 ゲノム情報医科学研究室
(Laboratory of Computational Genomics, School of Life Science, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)

O20-05 Trans-ethnic meta-analysis reveals the contribution of HLA-A*31:01 to susceptibility to carbamazepine-induced SJS/TEN

福永 航也[1] (Koya Fukunaga), Kim Hajung[3], 倉田 麻衣子[4] (Maiko Kurata), 水川 良子[4] (Yoshiko Mizukawa), 新原 寛之[5] (Hiroyuki Niihara), 森田 栄伸[5] (Eishin Morita), 渡邉 裕子[6] (Yuko Watanabe), 山口 由衣[6] (Yukie Yamaguchi), 渡辺 秀晃[7] (Hideaki Watanabe), 中島 沙恵子[8] (Saeko Nakajima), 野村 尚史[8] (Takashi Nomura), 椛島 健治[8] (Kenji Kabashima), 藤山 幹子[9] (Mikiko Tohyama), 小豆澤 宏明[10] (Hiroaki Azukizawa), 浅田 秀夫[10] (Hideo Asada), 長谷川 瑛人[11] (Akito Hasegawa), 濱 菜摘[11] (Natsumi Hama), 大関 健志[1] (Takeshi Ozeki), 松永 佳世子[12] (Kayoko Matsunaga), 塚越 絵里[2] (Eri Tsukagoshi)

1 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
2 国立医薬品食品衛生研究所 医薬安全科学部
(Division of Medicinal Safety Science, National Institute of Health Sciences, Kawasaki, Japan)
3 ソウル大学 薬学部
(College of Pharmacy, Seoul National University, Seoul, Republic of Korea)
4 杏林大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan)
5 島根大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, Faculty of Medicine, Shimane University, Shimane, Japan)
6 横浜市立大学 医学部 皮膚科学教室
(Department of Environmental Immuno-Dermatology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
7 昭和大学 医学部 皮膚科学 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Yokohama, Japan)
8 京都大学 医学部 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)
9 独立行政法人国立病院機構四国がんセンター(臨床研究センター)
(Department of Dermatology, National Hospital Organization Shikoku Cancer Center, Japan)
10 奈良県立医科大学 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, School of Medicine, Nara Medical University, Kashihara, Japan)
11 新潟大学 医学部 皮膚科学分野
(Division of Dermatology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
12 藤田医科大学医学部 アレルギー疾患対策医療学講座
(Department of Integrative Medical Science for Allergic Disease, Fujita Health University School of Medicine, Nagoya, Japan)

O20-06 Detection and analysis of complex genome structural variation in postmortem brains of donors with psychiatric disorders

Bo Zhou[1], Joseph Arthur[2], Hanmin Guo[2], Taeyoung Kim[3], Yiling Huang[2], Soumya Kundu[2], Tao Wang[2], Annika Weimer[4], John Fullard[5], Jaroslav Bendel[5], Kiran Girdhar[5], Giltae Song[3], Dean Palejev[6], Heinrich Zu Dohna[7], Panos Roussos[5], Anshul Kundaje[2], Joachim Hallmayer[2], Michael Snyder[2], Wing Wong[2], Alexander Urban[2]

1 Texas A&M University, USA
2 Stanford University, USA
3 Pusan National University, South Korea
4 Broad Institute of MIT and Harvard, USA
5 Icahn School of Medicine at Mount Sinai, USA
6 Bulgarian Academy of Sciences, Bulgaria
7 American University of Dubai, U.A.E.

Oral Session 21　Clinical Genetics 3

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：古庄 知己（信州大学医学部遺伝医学教室）
　　稲葉 美枝（愛知県医療療育総合センター中央病院）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Tomoki Kosho（Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine）
　　Mie Inaba（Aichi Developmental Disability Center Central Hospital）

O21-01　Optical genome mapping resolves complex chromosomal rearrangements in three patients with developmental delay

藤本 真徳[1]（Masanori Fujimoto），石岡 梨紗子[1]（Risako Ishioka），谷村 知繁[1]（Tomoshige Tanimura），
室伏 佑香[1]（Yuka Murofushi），家田 大輔[1]（Daisuke Ieda），根岸 豊[1]（Yutaka Negishi），
戸川 泰子[2]（Yasuko Togawa），戸川 貴夫[2]（Takao Togawa），服部 文子[1]（Ayako Hattori），
齋藤 伸治[1]（Shinji Saitoh）

1　名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Aichi, Japan)
2　豊橋市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Toyohashi Municipal Hospital, Toyohashi, Aichi, Japan)

O21-02　Supporting Healthcare Transition in Congenital Genetic Disorders: Insights from a Survey on Mowat-Wilson Syndrome

稲葉 美枝[1]（Mie Inaba），上田 日和[1]（Hioyri Ueda），中村 奈都紀[1]（Natsuki Nakamura），
大辻 塩見[1]（Shiomi Otsuji），上原 朋子[1]（Tomoko Uehara），林 深[2]（Shin Hayashi）

1　愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Medical Genetics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center)
2　愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center)

O21-03　Segmental uniparental isodisomy due to deletion rescue in a girl with mosaic partial monosomy 9p

永井 康貴[1]（Koki Nagai），小田 小百合[2]（Sayuri Oda），正井 慧[1]（Kei Masai），別所 奈美[1]（Nami Bessho），
来住 美和子[1]（Miwako Kizumi），大橋 博文[1]（Hirofumi Ohashi），大場 大樹[1]（Daiju Oba）

1　埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
2　埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

O21-04 Clinical Utility of Genetic Testing for Patients with Suspected Neurofibromatosis Type 1

野中 智生[1] (Tomoki Nonaka), 安達 麻衣[2] (Mai Adachi), 岡田 健太朗[1] (Kentaro Okada),
足立 香織[3] (Kaori Adachi), 江原 由布子[4] (Yuko Ehara), 藤本 正伸[5] (Masanobu Fujimoto),
岡西 徹[6] (Tohru Okanishi), 山家 健作[7] (Kensaku Yamaga), 陶山 淑子[8] (Yoshiko Suyama),
小山 哲史[9] (Satoshi Koyama), 神部 敦司[10] (Atsushi Kambe), 三宅 瞳[11] (Hitomi Miyake),
落合 諒也[12] (Ryoya Ochiai), 金田 達也[13] (Tatsuya Kaneda), 前垣 義弘[6] (Yoshihiro Maegaki),
吉田 雄一[4] (Yuichi Yoshida), 粟野 宏之[1,3] (Hiroyuki Awano)

1 鳥取大学医学部附属病院
(Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Tottori, Japan)
2 鳥取大学医学部附属病院 看護部
(Division of Nursing, Tottori University Hospital)
3 鳥取大学 研究推進機構研究基盤戦略センター
(Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)
4 鳥取大学医学部 感覚運動医学講座 皮膚科学分野
(Division of Dermatology, Department of Medicine of Sensory and Motor Organs, Faculty of Medicine, Tottori University)
5 鳥取大学医学部 総合内科医学講座 周産期・小児医学分野
(Division of Pediatrics and Perinatology, Department of Multidisciplinary Internal Medicine, Faculty of Medicine, Tottori University)
6 鳥取大学医学部 脳神経医科学講座 脳神経小児科学分野
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University)
7 鳥取大学医学部 感覚運動医学講座 整形外科学分野
(Division of Orthopedic Surgery, Department of Sensory and Motor Organs, Faculty of Medicine, Tottori University)
8 鳥取大学医学部附属病院 形成外科
(Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Tottori University Hospital)
9 鳥取大学医学部 感覚運動医学講座 耳鼻咽喉・頭頸部外科学分野
(Division of Otolaryngology Head and Neck Surgery, Department of Sensory and Motor Organs, Faculty of Medicine, Tottori University)
10 鳥取大学医学部 脳神経医科学講座 脳神経外科学分野
(Division of Neurosurgery, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University)
11 鳥取大学医学部 感覚運動医学講座 視覚病態学分野
(Division of Ophthalmology and Visual Science, Department of Sensory and Motor Organs, Faculty of Medicine, Tottori University)
12 鳥取大学医学部 統合内科医学講座 画像診断治療学分野
(Division of Radiology, Department of Multidisciplinary Internal Medicine, Faculty of Medicine, Tottori University)
13 鳥取大学医学部附属病院 薬剤部
(Division of Pharmacy, Tottori University Hospital)

O21-05 Genetic Analysis of Skeletal Dysplasia Using Whole-Exome Sequencing: A Single-Center Study

山本 賢一[1,2] (Kenichi Yamamoto), 服部 真也[2] (Masaya Hattori), 伊藤 由作[2] (Yusaku Ito),
島田 貴明[2] (Takaaki Shimada), 石見 壮史[2] (Takeshi Ishimi), 中野 由佳子[2] (Yukako Nakano),
中山 尋文[2,3] (Hirofumi Nakayama), 藤原 誠[2] (Makoto Fujiwara), 大幡 泰久[2] (Yasuhisa Ohata),
北畠 康司[2] (Yasuji Kitabatake)

1 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
(Division of Health Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine)
2 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, The University of Osaka Graduate School of Medicine)
3 大阪大学大学院歯学系研究科 顎顔面口腔外科学
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, The University of Osaka Graduate School of Dentistry)

O21-06 Prenatal Diagnosis of Noonan Syndrome/RASopathy

中村 靖 (Yasushi Nakamura), 田村 智英子 (Chieko Tamura), 井原 千琴 (Chikoto Ihara),
古澤 未緒 (Mio Furusawa)

FMC東京クリニック
(FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan)

Oral Session 22　Cardiovascular Disorders

日　時：11月21日（土）　9:40〜10:40
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：田中 敏博（東京科学大学）
　　尾崎 浩一（国立長寿医療研究センター）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜10:40
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Toshihiro Tanaka（Institute of Science Tokyo）
　　Koichi Ozaki（National Center for Geriatrics and Gerontology）

O22-01　Differences in phenotypes of carriers with loss-of-function type *SCN5A* variants in the families

大野 聖子[1]（Seiko Ohno），園田 桂子[1]（Keiko Sonoda），加藤 浩一[2]（Koichi Kato），堀江 稔[2]（Minoru Horie）
1　国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター
（National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Osaka）
2　滋賀医科大学 循環器内科
（Shiga University of Medical Science）

O22-02　Real-World Characteristics of Genetic Counseling in the Cardiovascular Field: A 10-Year Single-Center Experience

中島 夏奈[1,2]（Kana Nakashima），土井 宏太郎[2,3]（Koutarou Doi），岩井 美奈代[2]（Minayo Iwai），
寺川 千晴[2]（Chiharu Terakawa），桂木 真司[3]（Shinji Katsuragi），海北 幸一[1]（Koichi Kaikita），
山口 昌俊[2,3]（Masatoshi Yamaguchi）
1　宮崎大学医学部 内科学講座 循環器・腎臓内科学分野
（Division of Cardiovascular Medicine and Nephrology, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, University of Miyazaki, Miyazaki, Japan）
2　宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部
（Division of Clinical Genetics University of Miyazaki Hospital）
3　宮崎大学医学部 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, University of Miyazaki）

O22-03　Homozygous SGCB splice-site variant causes isolated dilated cardiomyopathy through sarcoglycan complex destabilization

四宮 春輝[1,2]（Haruki Shinomiya），李 方方[2]（Fangfang Li），藏本 勇希[2,3]（Yuki Kuramoto），
金岡 幸嗣朗[4]（Koshiro Kanaoka），大根田 絹子[5]（Kinuko Ohneda），櫻井 英俊[6]（Hidetoshi Sakurai），
坂田 泰史[2]（Yasushi Sakata），朝野 仁裕[1,2]（Yoshihiro Asano）
1　国立循環器病研究センター
（Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute, Osaka, Japan）
2　大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）
3　国立循環器病研究センター 心不全病態制御部
（Department of Pathophysiology of Heart Failure and Therapeutics, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute, Osaka, Japan）
4　国立循環器病研究センター 情報利用促進部
（Department of Medical and Health Information Management, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute, Osaka, Japan）
5　東北大学東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan）
6　京都大学 iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
（Department of Clinical Application, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA), Kyoto University, Kyoto, Japan）

O22-04 Expanded Non-p.R4810K RNF213 Variant Spectrum in East Asian Pediatric PAH

永井 礼子[1,2]（Ayako Nagai），赤川 浩之[3]（Hiroyuki Akagawa），古谷 喜幸[2]（Yoshiyuki Furutani），
佐藤 弘樹[4,5]（Hiroki Sato），石井 卓[6]（Taku Ishii），内田 敬子[7,8]（Keiko Uchida），
山岸 敬幸[7,9]（Hiroyuki Yamagishi），中西 敏雄[2]（Toshio Nakanishi），稲井 慶[2]（Kei Inai）

1 北海道大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan）
2 東京女子医科大学 循環器小児・成人先天性心疾患科
（Department of Pediatric Cardiology and Adult Congenital Cardiology, Tokyo Women's Medical University）
3 東京女子医科大学 統合医科学研究所
（Institute for Comprehensive Medical Sciences, Tokyo Women's Medical University）
4 大分大学医学部附属病院 災害マネジメント総合支援センター
（Disaster Management Center, Oita University Hospital）
5 大分大学循環器内科・臨床検査診断学講座
（Department of Cardiology and Clinical Examination, Faculty of Medicine, Oita University）
6 東京科学大学 小児科
（Department of Pediatrics, Institute of Science Tokyo）
7 慶應義塾大学 小児科
（Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine）
8 東京医科大学 細胞生理学分野
（Department of Physiology, Tokyo Medical University）
9 東京都立小児総合医療センター
（Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）

O22-05 Polygenetic, cellular, and spatial contrasts distinctly between dilated and hypertrophic cardiomyopathies

小川 陽介[1,2,3]（Yosuke Ogawa），宮下 洋平[4,5]（Yohei Miyashita），井上 峻輔[6,7]（Shunsuke Inoue），
藏本 勇希[4,5]（Yuki Kuramoto），窪田 雅之[6]（Masayuki Kubota），大谷 朋仁[4]（Tomohito Ohtani），
伊藤 正道[6]（Masamichi Ito），畑 玲央[8,9]（Reo Hata），金岡 幸嗣朗[10]（Koshiro Kanaoka），
加藤 愛巳[6,7]（Manami Katoh），塩見 紘樹[8]（Hiroki Shiomi），四宮 春輝[4,5]（Haruki Shinomiya），
蛭間 貴司[6]（Takashi Hiruma），曽根原 究人[1,3,11]（Kyuto Sonehara），難波 真一[1,3,11]（Shinichi Namba），
池田 一史[1]（Kazushi Ikeda），木村 剛[12]（Takeshi Kimura），尾崎 浩一[13,14]（Kouichi Ozaki），
白井 雄也[3,11]（Yuya Shirai），小嶋 崇史[1,3,11]（Takafumi Ojima）

1 東京大学 大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
2 東京大学 大学院医学系研究科 小児科学
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
3 理化学研究所 IMS システム遺伝学チーム
（Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）
4 大阪大学 大学院医学系研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Osaka）
5 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部
（Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center）
6 東京大学 大学院医学系研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
7 東京大学 大学院医学系研究科 先端循環器医科学
（Department of Frontier Cardiovascular Science, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
8 京都大学大学院 医学研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University）
9 京都大学iPS細胞研究所 増殖分化機構研究部門
（Department of Cell Growth and Differentiation, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA), Kyoto University）
10 国立循環器病研究センター 情報利用促進部
（Department of Medical and Health Information Management, National Cerebral and Cardiovascular Center）
11 大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学
（Department of Statistical Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Osaka）
12 枚方公済病院 循環器内科
（Department of Cardiology, Hirakata Kosai Hospital）
13 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
14 理化学研究所 IMS 循環器ゲノミクス・インフォマティクス研究チーム
（Laboratory for Cardiovascular Genomics and Informatics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）

O22-06 Ethical Challenges in Genetic Testing for Cardiovascular Diseases: A Comprehensive Framework

水野 篤（Atsushi Mizuno）
聖路加国際病院
（Department of Cardiovascular Medicine, St. Luke's International Hospital）

Oral Session 23　Rare diseases and Cytogenetics

English Session

日　時：11月21日（土）　9:40〜10:40
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：清水 健司（静岡県こども病院）
　　井上 毅信（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜10:40
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kenji Shimizu（Shizuoka Children's Hospital）
　　Takanobu Inoue（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）

O23-01　Refractory Epilepsy Associated With a Final-Exon Nonsense Variant in MSL2

奥野 博庸[1]（Hironobu Okuno），中澤 はる香[1]（Haruka Nakazawa），鈴木 崇[1]（Shu Suzuki），
林 佳奈子[1]（Kanako Hayashi），渡邊 由祐[1]（Yusuke Watanabe），竹下 美佳[1]（Mika Takeshita），
森地 振一郎[1]（Shinichiro Morichi），石田 悠[1]（Yu Ishida），石井 知愛子[1]（Chiako Ishii），
小穴 信吾[1]（Shingo Oana），山田 舞[1]（Mai Yamada），中山 俊宏[1]（Toshihiro Nakayama），宮 冬樹[2]（Fuyuki Miya），
小崎 健次郎[2]（Kenjiro Kosaki），加藤 光広[3,4]（Mitsuhiro Kato），渡邊 浩太郎[5]（Watanabe Kotaro），
福田 光成[5]（Mitsumasa Fukuda），山中 岳[1]（Gaku Yamanaka）

1　東京医科大学 小児科・思春期科学分野
（Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Tokyo Medical University）
2　慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）
3　昭和医科大学 小児科学教室
（Department of Pediatrics, Showa University School of Medicine）
4　昭和医科大学 てんかん診療センター
（Epilepsy Medical Center, Showa Medical University Hospital）
5　東京都立神経病院 神経小児科
（Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital）

O23-02　Pathogenic mobile element insertions as overlooked causes of unresolved rare disease: ancestry-enriched founder alleles

井上 毅信[1]（Takanobu Inoue），鈴木 寿人[1]（Hisato Suziki），中藤 大輔[1]（Daisuke Nakato），
小嶋 将平[2]（Shohei Kojima），稲葉 美枝[3]（Mie Inaba），栗原 俊英[4]（Toshihide Kurihara），
森貞 直哉[5]（Naoya Morisada），宮 冬樹[1]（Fuyuki Miya），小崎 健次郎[1]（Kenjiro Kosaki）

1　慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine)
2　慶應義塾大学 医学部 ヒト生物学-微生物叢-量子計算研究センター
(Human Biology Microbiome Quantum Research Center, Keio University School of Medicine)
3　愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center)
4　慶應義塾大学 医学部 眼科
(Department of Ophthalmology, Keio University School of Medicine)
5　兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Children's Hospital)

O23-03　Current Status of High-Risk Screening for Fabry Disease Using Urinary Mulberry Bodies and Cells at Our Institution

原 宏明[1]（Hiroaki Hara），林 達矢[2]（Tatsuya Hayashi），沼倉 周彦[3]（Chikahiko Numakura）

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

O23-04　Assessment of Structural and Copy Number Variants in Constitutional Samples Using Electronic Genome Mapping

Adam C Smith[1], Michael Howard[2], Amanda Sussman[2], Karen K. Phillips[2], Patrick A. Lennon[2], Venkateswara R. Potluri[2], Robert G. Best[2], Lily Nasanovsky[3], Anna Lozar[3], Yang Zhang[3], Hanae Sugiura[4], Shuk Shuktor[4], Eiichi Araki[4]

1　Labcorp, Center for Molecular Biology and Pathology, USA
2　Labcorp, Center for Molecular Biology and Pathology (Cytogenetics), USA
3　Nabsys 2.0 LLC, USA
4　Hitachi High-Tech America, USA

O23-05 CRISPR/Cas9 Customization of Electronic Genome Mapping Repeat Expansion Assays

John F. Thompson[1], Wentao Huang[1], Syndi Koltz[1], Lindsay Opsahl[1], Dong Zhang[1], Xu Tan[1], Shuk Shukor[2], Kasra Tabatabaei[1], Mike Kaiser[1]

1 Nabsys 2.0 LLC, USA
2 Hitachi High Tech, USA

O23-06 CRISPR/Cas9 Optimization Using Electronic Genome Mapping

John F. Thompson, Lindsay Opsahl, Wentao Huang

Nabsys 2.0 LLC, USA

Oral Session 24 Complex Disorders and Database/Biobank

日　時：11月21日（土）　9:40〜10:40
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：田島 敦（金沢大学）
　　尾内 善広（千葉大学大学院理学研究院 公衆衛生学）
Date　：Saturday, November 21　9:40〜10:40
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Atsushi Tajima（Kanazawa University）
　　Yoshihiro Onouchi（Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine）

O24-01 Regional Trends in Genetics Terminology in PubMed Abstracts: A 1996-2025 Bibliometric Analysis

高橋 佳大[1,2]（Yoshihiro Takahashi），堀川 幸男[2]（Yukio Horikawa），浅井 喜美子[2]（Kimiko Asai），
松山 裕美[2]（Yumi Matsuyama），恒川 新[1]（Shin Tsunekawa）

1 岐阜大学大学院医学系研究科 糖尿病・内分泌代謝内科学
（Department of Diabetes and Endocrinology, Gifu University, Graduate School of Medicine, Gifu 501-1194, Japan）
2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
（Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu 501-1194, Japan）

O24-02 Common and Distinct Genetic Characteristics in Maternal Lineages of ASD: A Next-Generation Sequencing Study

塩田 友果[1,2]（Yuka Shiota），横山 茂[3,4]（Shigeru Yokoyama），長谷川 千秋[3]（Chiaki Hasegawa），
田中 早苗[3,4]（Sanae Tanaka），大兼政 由梨[3]（Yuri Okanemasa），廣澤 徹[1]（Tetsu Hirosawa），
菊知 充[1,4]（Mitsuru Kikuchi）

1 金沢大学 医薬保健研究域 医学系 精神行動科学
(Department of Psychiatry and Neurobiology, Graduate School of Medical Science, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)
2 日本学術振興会
(Japan Society for the Promotion of Science, Tokyo, Japan)
3 金沢大学子どものこころの発達研究センター
(Research Center for Child Mental Development, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)
4 大阪大学大学院 連合小児発達学研究科
(United Graduate School of Child Development, Osaka University, Kanazawa University, Hamamatsu University School of Medicine, Chiba University, and University of Fukui, Kanazawa, Japan)

O24-03 Rare variant analysis identifies candidate genes potentially involved in nephrotic syndrome

長野 智那（China Nagano），堀之内 智子（Tomoko Horinouchi），野津 寛大（Kandai Nozu），
飯島 一誠（Kazumoto Iijima）

神戸大学大学院医学系研究科内科系講座 小児科
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）

O24-04 Effects of *ABCG2* SNPs on hyperuricemia progression: the potential for implementation of genome-personalized nursing

中山 昌喜[1,2] (Akiyoshi Nakayama), 三好 優香[3] (Yuka Miyoshi), 河村 優輔[1] (Yusuke Kawamura), 清水 聖子[1] (Seiko Shimizu), 豊田 優[1] (Yu Toyoda), 上野 美紀[4] (Miki Ueno), 早野 貴美子[5] (Kimiko Hayano), 四ノ宮 成祥[1] (Nariyoshi Shinomiya), 松尾 洋孝[1] (Hirotaka Matsuo)

1 防衛医科大学校 分子生体制御学講座
(Department of Integrative Physiology and Bio-Nano Medicine, National Defense Medical College)
2 防衛医科大学校 防衛医学研究センター 国際交流研究官
(International Research Collaboration Officer, National Defense Medical College Research Institute, National Defense Medical College)
3 防衛医科大学校 衛生学公衆衛生学講座
(Department of Preventive Medicine and Public Health, National Defense Medical College)
4 防衛医科大学校 防衛看護学講座
(Department of Nursing, National Defense Medical College)
5 防衛医科大学校 地域看護学講座
(Department of Community Health Nursing, National Defense Medical College)

O24-05 CaseSharing: a privacy-preserving case matchmaking platform for rare disease diagnosis and research

藤原 豊史[1] (Toyofumi Fujiwara), 申 在紋[1] (Jaemoon Shin), 土肥 栄祐[2] (Eisuke Dohi), 山本 泰智[1] (Yasunori Yamamoto), 山口 敦子[3] (Atsuko Yamaguchi), 菊池 敦生[4] (Atsuo Kikuchi), 河合 洋介[1] (Yosuke Kawai)

1 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点
(BioData Science Initiative, National Institute of Genetics)
2 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
(National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry)
3 東京都市大学 デザイン・データ科学部
(Faculty of Design and Data Science, Tokyo City University)
4 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

O24-06 Prevalence of Germline Pathogenic Variants in Uterine Cervical Cancer: A Large-Scale Analysis Using the C-CAT Database

白石 哲郎[1,2] (Tetsuro Shiraishi), 小田 智世[3,4] (Satoyo Oda), 渡辺 智子[3] (Tomoko Watanabe), 松川 愛未[3] (Manami Matsukawa), 友澤 周子[3] (Chikako Tomozawa), 小山 隆文[5] (Takafumi Koyama), 吉田 輝彦[3] (Teruhiko Yoshida), 山崎 文登[3] (Fumito Yamazaki), 平田 真[3] (Makoto Hirata)

1 国立がん研究センター中央病院 婦人腫瘍科
(Department of Gynecology, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
2 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
3 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
4 国立がん研究センター中央病院 臨床検査部
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan)
5 国立がん研究センター中央病院 先端医療科
(Department of Experimental Therapeutics, National Cancer Center Hospital, Japan)

Oral Session 25　Large Scale Association Studies

日　時：11月21日（土）　10:40〜11:40
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：黒木 陽子（国立成育医療研究センター）
　　小嶋 崇史（東京大学）
Date　：Saturday, November 21　10:40〜11:40
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yoko Kuroki（National Center for Child Health and Development）
　　Takafumi Ojima（The University of Tokyo）

O25-01　A genome -wide association study for dementia with grain.

光森 理紗[1]（Risa Mitsumori），尾崎 浩一[1,2,3,4]（Kouichi Ozaki），斎藤 祐子[5]（Yuko Saito），
重水 大智[1,4]（Daichi Shigemizu），岩田 淳[6]（Atsushi Iwata），村山 繁雄[5]（Shigeo Murayama），
秋下 雅弘[7]（Masahiro Akishita），新井 富雄[8]（Tomio Arai），新飯田 俊平[9]（Shumpei Niida），
鳥羽 研二[7]（Kenji Toba）

1　国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology, Obu, Aichi, Japan）
2　理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）
3　名古屋大学 大学院医学系研究科・医学部医学科 老化基礎科学
（Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine）
4　広島大学 大学院医系科学研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences）
5　東京都健康長寿医療センター 神経病理学研究
（Department of Neuropathology (Bioresource Center, Brain Bank for Aging Research), Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology）
6　東京都健康長寿医療センター 脳神経内科
（Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology）
7　東京都健康長寿医療センター
（Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology）
8　東京都健康長寿医療センター 病理診断科
（Department of Pathology, Tokyo Metropolitan Institute for Geriatrics and Gerontology）
9　国立長寿医療研究センター 研究所
（Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）

O25-02　Pharmacogenomic architecture of antihypertensive switching implicates neurotensin-NTSR1 signaling in ACE inhibitor cough

バウラ フェリックス[1,2]（Felix Vaura），Kristi Krebs[3]，Tuomo Kiiskinen[2,4]，Joel Ramo[2,5,6]，Max Tamlander[2]，
Finngen Group[2]，Estonian Biobank Reserach Team Group[3]，Simone Rubinacci[2]，Lili Milani[3]，
Samuli Ripatti[2,7,8,9]

1　東京大学 大学院医学系研究科 遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2　Institute for Molecular Medicine Finland (FIMM), HiLIFE, University of Helsinki, Helsinki, Finland
3　Estonian Genome Centre, Institute of Genomics, University of Tartu, Tartu, Estonia
4　Department of Biomedical Data Science, Stanford University, Stanford, CA, USA
5　Cardiovascular Disease Initiative, Broad Institute of MIT and Harvard, Cambridge, MA, USA
6　Division of Cardiology, Heart and Vascular Institute, Mass General Brigham, Boston, MA, USA
7　Broad Institute of MIT and Harvard, Cambridge, MA, USA
8　Department of Public Health, University of Helsinki, Helsinki, Finland
9　ATGU, Department of Medicine, Mass General Brigham, Boston, MA, USA

O25-03 Cardiometabolic multi-trait polygenic risk score is associated with vascular dementia risk

藤井 亮輔[1,2]（Ryosuke Fujii），秋山 雅人[3]（Masato Akiyama），船津 諒[4,5]（Ryoh Funatsu），
小原 知之[6]（Tomoyuki Ohara），柴田 舞欧[1]（Mao Shibata），秦 淳[7]（Jun Hata），三上 達也[8]（Tatsuya Mikami），
前田 哲也[9]（Tetsuya Maeda），小野 賢二郎[10]（Kenjiro Ono），三村 將[11]（Masaru Mimura），
花島 律子[12]（Ritsuko Hanajima），伊賀 淳一[13]（Jun-ichi Iga），竹林 実[14]（Minoru Takebayashi），
二宮 利治[1]（Toshiharu Ninomiya）

1 九州大学大学院 医学系研究院 衛生・公衆衛生学分野
（Department of Epidemiology and Public Health, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
2 藤田医科大学 医療科学部 研究推進ユニット 予防医科学分野
（Department of Preventive Medical Sciences, Fujita Health University School of Medical Sciences, Aichi, Japan）
3 九州大学大学院 医学研究院 眼病態イメージング講座
（Department of Ocular Pathology and Imaging Science, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
4 九州大学大学院 医学研究院 眼科学分野
（Department of Ophthalmology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
5 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 眼科学分野
（Department of Ophthalmology, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan）
6 九州大学大学院 医学研究院 精神病態医学
（Department of Neuropsychiatry, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
7 九州大学大学院 医学研究院 医療経営・管理学講座
（Department of Health Care Administration and Management, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
8 弘前大学 医学研究科 先制医療学講座
（Department of Preemptive Medicine, Graduate School of Medicine, Hirosaki University, Hirosaki, Japan）
9 岩手医科大学 内科学講座 脳神経内科・老年科分野
（Division of Neurology and Gerontology, Department of Internal Medicine, School of Medicine, Iwate Medical University, Morioka, Iwate Japan）
10 金沢大学大学院 医薬保健研究域医学類 脳神経内科学
（Department of Neurology, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University, Kanazawa, Japan）
11 慶應義塾大学 医学部 予防医療センター
（Center for Preventive Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
12 鳥取大学 医学部 脳神経内科学分野
（Division of Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan）
13 愛媛大学大学院 医学系研究科 精神神経科学講座
（Department of Neuropsychiatry, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime University, Ehime, Japan）
14 熊本大学大学院 生命科学研究部附属 健康長寿代謝制御研究センター 精神病態医学講座
（Department of Psychiatry and Neuroscience, Center for Metabolic Regulation of Healthy Aging, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan）

O25-04 **演題取り下げ**

O25-05 East Asian-specific genetic architecture of circulating plasma metabolite concentrations

佐藤 允治[1]（Mitsuharu Sato），青木 裕一[1]（Yuichi Aoki），李 東カン[1]（Donghan Li），田高 周[1]（Shu Tadaka），
小島 要[1]（Kaname Kojima），元池 育子[1]（Ikuko Motoike），菱沼 英史[1,2]（Eiji Hishinuma），
勝岡 史城[1,2]（Fumiki Katsuoka），小柴 生造[1,2]（Seizo Koshiba），木下 賢吾[1,2]（Kengo Kinoshita），
大槻 晃史[1]（Akihito Otsuki），小暮 真奈[1]（Mana Kogure），中谷 直樹[1]（Naoki Nakaya），小原 拓[1]（Taku Obara），
寶澤 篤[1]（Atsushi Hozawa），栗山 進一[1]（Shinichi Kuriyama），布施 昇男[1]（Nobuo Fuse），
山本 雅之[1]（Masayuki Yamamoto）

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
2 東北大学 未来型医療創成センター
（The Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine (INGEM), Tohoku University, Sendai, Japan）

O25-06 Clinical Genetics, Bayesian Interpretation, and BRCA1/2 Spectrum in Fukushima

権田 憲士[1,2] (Kenji Gonda), 尾崎 章彦[1,3,4,5] (Akihiko Ozaki), 原 明美[3,5] (Akemi Hara),
村上 道夫[6,7] (Michio Murakami), 金田 侑大[1] (Yudai Kaneda), 安次富 愛結[1] (Ayu Ajitomi),
和田 真弘[1,8] (Masahiro Wada), 澤野 豊明[9] (Toyoaki Sawano), 黒川 友博[9] (Tomohiro Kurokawa),
玉田 裕[10] (Yutaka Tamada), 平沢 晃[11] (Akira Hirasawa), 坪倉 正治[12] (Masaharu Tsubokura),
岡野 舞子[2] (Maiko Okano), 野田 勝[2] (Masaru Noda), 立花 和之進[2] (Kazunoshin Tachibana),
佐治 重衡[13] (Shigehira Saji), 大竹 徹[2] (Tohru Ohtake)

1 常磐病院 乳腺甲状腺センター
(Breast and Thyroid Center, Jyoban Hospital of Tokiwa Foundation, Fukushima, Japan)
2 福島県立医科大学 医学部 乳腺外科学
(Department of Breast Surgery, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
3 医療ガバナンス研究所
(Medical Governance Research Institute, Tokyo, Japan)
4 福島県立医科大学 医学部 甲状腺内分泌学
(Department of Thyroid and Endocrinology, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
5 常磐病院 臨床研究センター
(Clinical Research Center, Jyoban Hospital of Tokiwa Foundation, Fukushima, Japan)
6 大阪大学 感染症教育研究拠点
(Center for Infectious Disease Education and Research, The University of Osaka, Osaka, Japan)
7 大阪大学 EIPMセンター
(EIPM Center, The University of Osaka, Osaka, Japan)
8 宇都宮セントラルクリニック 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Utsunomiya Central Clinic, Tochigi, Japan)
9 常磐病院 外科
(Department of Surgery, Jyoban Hospital of Tokiwa Foundation, Fukushima, Japan)
10 常磐病院 産婦人科
(Department of Gynecology, Jyoban Hospital of Tokiwa Foundation, Fukushima, Japan)
11 岡山大学 医学部 臨床遺伝子医療学分野
(Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University, Okayama, Japan)
12 福島県立医科大学 放射線健康管理学
(Department of Radiation Health Management, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)
13 福島県立医科大学 医学部 腫瘍内科学
(Department of Medical Oncology, Fukushima Medical University, Fukushima, Japan)

Oral Session 26 Cardiovascular and Metabolic disorders

English Session

日　時：11月21日（土）　10:40〜11:40
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：森崎 裕子（榊原記念病院）
　　村山 圭（順天堂大学）
Date　：Saturday, November 21　10:40〜11:40
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Hiroko Morisaki（Sakakibara Heart Institute）
　　Kei Murayama（Juntendo University）

O26-01 Ethnic distribution of *EYS* pathogenic variants detected in Japanese patients across global genomic databases

小柳 俊人[1,2] (Yoshito Koyanagi), 村上 祐介[1] (Yusuke Murakami), 仁科 幸子[2] (Sachiko Nishina),
園田 康平[1] (Koh-Hei Sonoda)

1 九州大学大学院医学研究院眼科学
(Department of Ophthalmology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University,)
2 国立成育医療研究センター 眼科
(Division of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development)

O26-02 Systematic Re-evaluation of Genetic Variants in Pediatric Inherited Arrhythmia Syndrome

鈴木 孝典[1] (Takanori Suzuki), 野村 羊示[2] (Yoji Nomura), 鵜飼 啓[2] (Hiromu Ukai),
菅原 沙織[2] (Saori Sugawara), 山田 佑也[2] (Yuya Yamada), 田中 優[2] (Yu Tanaka), 鬼頭 真知子[2] (Machiko Kito),
河井 悟[2] (Satoru Kawai), 吉田 修一朗[2] (Shuichiro Yoshida)

1 刈谷豊田総合病院小児科
(Department of Pediatrics, Kariya Toyota general hospital)
2 あいち小児保健医療総合センター循環器科
(Aichi Childrens Health and Medical Center)

O26-03 Shwachman-Diamond syndrome as a mitochondrial disease mimic identified by integrated genomic and transcriptomic analysis

木下 善仁[1]（Yoshihito Kishita），相原 久人[2]（Hisato Aihara），中村 弘太[1]（Kohta Nakamura），
八塚 由紀子[1]（Yukiko Yatsuka），杉浦 歩[1]（Ayumu Sugiura），岡崎 敦子[1]（Atsuko Okazaki），
大竹 明[3,4]（Akira Ohtake），松本 浩[3]（Hiroshi Matsumoto），村山 圭[1,2]（Kei Murayama），
岡崎 康司[1]（Yasushi Okazaki）

1 順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学/難病の診断と治療研究セ ンター
（Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Re search Center, Juntendo University, Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 順天堂大学 医学部 小児科
（Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Juntendo University, Japan）
3 埼玉医科大学 小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
4 埼玉医科大学 ゲノム医療科
（Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan）

O26-04 Genetic Landscape and Clinical Features in 282 Japanese Patients with Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection

岡崎 敦子[1]（Atsuko Okazaki），八塚 由紀子[1]（Yukiko Yatsuka），加藤 雅明[2]（Masaaki Kato），
岡崎 康司[1]（Yasushi Okazaki）

1 順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学
（Department of Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Juntendo University, Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 森之宮病院 大動脈治療センター/心臓血管外科
（Department of Cardiac Surgery, Morinomiya Hospital, Osaka, Japan）

O26-05 Assessment of Genetic Risk and Clinical Outcomes in Heritable Thoracic Aortic Disease: A Japanese Cohort of 41 Patients

Thi Xuyen Pham[1]，塚口 裕康[2,3]（Hiroyasu Tsukaguchi），桑内 慎太郎[1]（Shintaro Kuwauchi），
西山 正行[1]（Masayuki Nishiyama），佐藤 智佳[2]（Chica Sato），島田 咲[2]（Saki Shimada），
木村 香里[2,4]（Kaori Kimura），春山 瑳依子[5]（Sayoko Haruyama），佐々木 香る[6]（Kaoru Sasaki），
福井 健二[7]（Kenji Fukui），倉橋 浩樹[2]（Hiroki Kurahashi），岡田 隆之[1]（Takayuki Okada），
小山 忠明[1]（Tadaaki Koyama）

1 関西医科大学
（Department of Cardiovascular Surgery, Kansai Medical University, Hirakata, Osaka, Japan）
2 関西医科大学附属病院臨床遺伝センター
（Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital）
3 関西医科大学第2内科学
（Second Department of Internal Medicine, Kansai Medical University）
4 神戸学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital）
5 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Clinical Genetics Units, Kyoto University School of Public Health）
6 関西医科大学附属病院眼科
（Department of Ophthalmology, Kansai Medical University）
7 奈良女子大学生活環境科学系 食物栄養学
（Department of Food Science and Nutrition Faculty of Human Life and Environment, Nara Women's University）

O26-06 Identifying EOLA1 Loss of Function as a Novel Cause of X-Linked Mitochondrial Translation Disease

Ching Wan Lam

The University of Hong Kong, Hong Kong, China

Oral Session 27　Genetic Counseling 1

日　時：11月21日（土）　10:40〜11:40
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：田辺（安藤） 記子（埼玉医科大学総合医療センター）
　　佐々木 元子（お茶の水女子大学）
Date　：Saturday, November 21　10:40〜11:40
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Noriko Tanabe（Saitama Medical Center, Saitama Medical University）
　　Motoko Sasaki（Ochanomizu University）

O27-01　Perceptions of Family Planning Among Patients and Families with Retinoblastoma: A qualitative study

友澤 周子[1]（Chikako Tomozawa），渡辺 智子[1]（Tomoko Watanabe），松川 愛未[1]（Manami Matsukawa），
田辺 記子[1,2]（Noriko Tanabe），高橋 佳子[3]（Yoshiko Takahashi），山崎 文登[1]（Fumito Yamazaki），
鈴木 茂伸[4]（Shigenobu Suzuki），吉田 輝彦[1]（Teruhiko Yoshida），平田 真[1]（Makoto Hirata）

1　国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
（Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan）
2　埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
（Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center）
3　国立がん研究センター中央病院 看護部
（Department of Nursing, National Cancer Center Hospital）
4　国立がん研究センター中央病院 眼腫瘍科
（Department of Ophthalmic Oncology, National Cancer Center Hospital）

O27-02　Family Communication of Genetic Risk: Lifeworld Integration Through a Dynamic Process

有田 美和[1,6]（Miwa Arita），前野 貴美[2,3]（Takami Maeno），野口 恵美子[1,4]（Emiko Noguchi），
佐々木 元子[5,6]（Motoko Sasaki），三宅 秀彦[5,6]（Hidehiko Miyake）

1　筑波大学附属病院 遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, University of Tsukuba Hospital, Tsukuba, Japan）
2　東京慈恵会医科大学 教育センター
（Center for Medical Education, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan）
3　筑波大学大学院 地域医療教育学
（Department of Primary Care and Medical Education, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan）
4　筑波大学 医学医療系 遺伝医学
（Department of Medical Genetics, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan）
5　お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻
（Department of Life Sciences, Genetic Counseling, Ochanomizu University, Tokyo, Japan）
6　お茶の水女子大学 ヒューマンライフサイエンス研究所
（Institute for Human Life Science, Ochanomizu University, Tokyo, Japan）

O27-03　Genetic counseling for *APOE* ε4 variant as the secondary finding in multigene testing for familial hypercholesterolemia

平岡 さゆり[1,2]（Sayuri Hiraoka），菅野 康吉[2]（Kokichi Sugano），安東 美穂[2]（Miho Ando），
松村 康広[3]（Yasuhiro Matsumura），松浦 知和[3,4]（Tomokazu Matsuura），坂本 優[5]（Masaru Sakamoto），
椙村 春彦[6]（Haruhiko Sugimura），長阪 一憲[1]（Kazunori Nagasaka）

1　帝京大学医学部附属病院 臨床遺伝診療センター
（Clinical Genetics Center, Teikyo University Hospital, Tokyo, Japan）
2　公益振興財団佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
（Department of genetic medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）
3　公益振興財団佐々木研究所附属杏雲堂病院 内科
（Department of Internal Medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）
4　公益振興財団佐々木研究所附属 湘南検診センター
（Shonan Health Examination Center, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）
5　公益振興財団佐々木研究所附属杏雲堂病院 顧問
（Advisor, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）
6　公益振興財団佐々木研究所附属杏雲堂病院 院長
（Hospital Director, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）

O27-04　Expanding NIPT Consultations Among Younger Pregnant Women: Subjective Anxiety and the Role of Genetic Counseling

吉田 ひとみ（Hitomi Yoshida），南谷 智之（Tomoyuki Minamitani）
社会医療法人大雄会 総合大雄会病院産科 出生前診断部
（Department of Prenatal Diagnosis, Department of Obstetrics, Daiyukai General Hospital）

O27-05 A female with Fabry disease who underwent arrhythmia treatment and chaperone following cascade screening

京井 奈美[1] (Nami Kyoi), 酒井 菫[1] (Sumire Sakai), 小澤 南[1,2] (Minami Ozawa), 鈴木 由妃[1,3,4] (Yuki Suzuki), 板倉 彰子[1,5] (Akiko Itakura), 出口 智基[1] (Satoki Deguchi), 本田 倫子[1,6] (Michiko Honda), 本吉 愛[1,7] (Ai Motoyoshi), 尾堀 佐知子[1,8] (Sachiko Ohori), 右田 王介[1,8] (Ohsuke Migita)

1 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, St. Marianna University Hospital, Kanagawa, Japan)
2 川崎市立多摩病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kawasaki Municipal Tama Hospital, Kanagawa, Japan)
3 聖マリアンナ医科大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynaecology, St. Marianna University Hospital, Kanagawa, Japan, Kanagawa, Japan)
4 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター 診断治療法開発創薬部門
(Department of Frontier Medicine, Institute of Medical Science, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
5 桜の芽レディースクリニック
(Sakuranome Ladies Clinic)
6 育良クリニック
(Ikuryo Clinic)
7 聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 乳腺・内分泌内科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, St. Marianna University Yokohama Seibu Hospital, Kanagawa, Japan)
8 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学講座
(Department of Laboratoy Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

O27-06 How Do We Support Children with Gorlin Syndrome? A Case of a Young Athlete

森谷 京子[1] (Kyoko Moritani), 大木 弓月[1,2] (Yuzuki Ooki), 永井 功造[3] (Kozo Nagai), 瀬川 和樹[2,5] (Kazuki Segawa), 尾崎 依里奈[2] (Erina Ozaki), 栗林 伸行[4] (Nobuyuki Kuribayashi), 石前 峰斉[1] (Minenori Ishimae), 江口 真理子[1,2] (Mariko Eguchi)

1 愛媛大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
2 愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部
(Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
3 愛媛県立中央病院
(Ehime Prefectural Central Hospital, Matsuyama, Japan)
4 愛媛大学医学部附属病院 歯科口腔外科・矯正歯科
(Department of Dentistry, Oral Surgery and Orthodontics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
5 四国がんセンター 遺伝性がん診療科
(Department of Hereditary Cancer Medicine, NHO Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan)

Oral Session 28　Rare Diseases 1

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：内山 由理（横浜市立大学附属病院）
　　森貞 直哉（兵庫県立こども病院）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Yuri Uchiyama（Yokohama City University Hospital）
　　Naoya Morisada（Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital）

O28-01　Expanding phenotypic spectrum of SMARCA5-related neurodevelopmental disorders

上原 朋子[1]（Tomoko Uehara），水野 誠司[1,2]（Seiji Mizuno），山田 茉未子[3,4]（Mamiko Yamada），
鈴木 寿人[3,5]（Hisato Suzuki），武内 俊樹[6]（Toshiki Takenouchi），上田 日和[1]（Hiyori Ueda），
中村 奈都紀[1]（Natsuki Nakamura），大辻 塩見[1]（Shiomi Otsuji），林 深[7]（Shin Hayashi），稲葉 美枝[1]（Mie Inaba），
小崎 健次郎[2]（Kenjiro Kosaki）

1　愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科
（Department of Pediatrics and Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center, Central Hospital）
2　名古屋大学 環境医学研究所 生態適応・防御研究部門 発生・遺伝分野
（Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University）
3　慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）
4　国家公務員共済組合連合会立川病院 小児科
（Department of Pediatrics, Tachikawa Hospital）
5　筑波大学 人間系 障害科学域
（Division of Disability Sciences, University of Tsukuba）
6　岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野
（Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences）
7　愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
（Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center）

O28-02　GWAS and Single-Nucleus Transcriptomics Identify Mesenchymal-Like Endothelial Cells in Moyamoya Disease

平野 雄大[1,2]（Yudai Hirano），宮脇 哲[1]（Satoru Miyawaki），曽根原 究人[2]（Kyuto Sonehara），
難波 真一[2]（Shinichi Namba），井上 博貴[3]（Hirotaka Inoue），白井 雄也[2]（Yuya Shirai），
今井 英明[3]（Hideaki Imai），本郷 博貴[1]（Hiroki Hongo），小野 秀明[1]（Hideaki Ono），酒井 優[1]（Yu Sakai），
佐藤 大介[1]（Daisuke Sato），土屋 貴裕[1]（Takahiro Tsuchiya），平田 操[1]（So Hirata），
中冨 浩文[1]（Hirofumi Nakatomi），石川 俊平[3]（Shumpei Ishikawa），岡田 随象[2]（Yukinori Okada），
齊藤 延人[1]（Nobuhito Saito）

1　東京大学脳神経外科
（Department of Neurosurgery, The University of Tokyo, Japan）
2　東京大学大学院医学系研究科遺伝情報学
（Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Japan）
3　東京大学大学院医医学系研究科衛生学
（Department of Preventive Medicine, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Japan）

O28-03　Updating Gene Lists for Intractable Diseases in Japan: Primary Ciliary Dyskinesia as a Model

石岡 宏太[1,2]（Kota Ishioka），藤原 豊史[3]（Toyofumi Fujiwara），中藤 大輔[1]（Daisuke Nakato），
君塚 善文[2]（Yoshifumi Kimizuka），朝倉 崇徳[4]（Takanori Asakura），福永 興壱[4]（Koichi Fukunaga），
南宮 湖[5]（Ho Namkoong），小崎 健次郎[1]（Kenjiro Kosaki）

1　慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）
2　防衛医科大学校内科学講座（感染症・呼吸器）
（Division of Infectious Diseases and Respiratory Medicine, National Defense Medical College）
3　国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点 ライフサイエンス統合データベース部門
（Database Division for Life Science, BioData Science Initiative, National Institute of Genetics）
4　慶應義塾大学医学部呼吸器内科
（Department of Pulmonary Medicine, Keio University School of Medicine）
5　慶應義塾大学医学部感染症学教室
（Department of Infectious Disease, Keio University School of Medicine）

O28-04 Population-Based Genomic Analysis Reveals an Expanded Spectrum of NOTCH3-Related Arteriopathy in Japan

熊本 将也[1] (Masaya Kumamoto), 桃沢 幸秀[2,3] (Yukihide Momozawa), 古田 芳彦[1,4] (Yoshihiko Furuta),
柴田 舞欧[1,5] (Mao Shibata), 小原 知之[1,6] (Tomoyuki Ohara), 秦 淳[5,7] (Jun Hata), 瀧 靖之[8] (Yasuyuki Taki),
三上 達也[9] (Tatsuya Mikami), 前田 哲也[10] (Tetsuya Maeda), 小野 賢二郎[11] (Kenjiro Ono),
三村 將[12] (Masaru Mimura), 花島 律子[13] (Ritsuko Hanajima), 伊賀 淳一[14] (Jun-ichi Iga),
竹林 実[15] (Minoru Takebayashi), 二宮 利治[1,4] (Toshiharu Ninomiya)

1 九州大学大学院医系学府衛生公衆衛生学分野
(Department of Epidemiology and Public Health, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
2 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
3 理化学研究所 生命医科学研究センター マルチオミクス基盤部 ゲノム・トランスクリプトーム解析ユニット
(Genomics and Transcriptomics Unit, Advanced Multi-Omics Technology Division, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
4 九州大学大学院医学研究院 病態機能内科学
(Department of Medicine and Clinical Science, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
5 九州大学大学院医学研究院 総合コホートセンター
(Center for Cohort Studies, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
6 九州大学大学院医学研究院 精神病態医学分野
(Department of Neuropsychiatry, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
7 九州大学大学院医学研究院 医療経営・管理学分野
(Department of Health Care Administration and Management, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
8 東北大学加齢医学研究所 臨床加齢医学研究分野
(Department of Aging Research and Geriatric Medicine, Institute of Development, Aging and Cancer, Tohoku University, Sendai, Japan)
9 弘前大学大学院医学研究科 附属健康未来イノベーションセンター
(Department of Preemptive Medicine, Innovation Center for Health Promotion, Graduate School of Medicine, Hirosaki University, Aomori, Japan)
10 岩手医科大学医学部 脳神経内科・老年科分野
(Division of Neurology and Gerontology, Department of Internal Medicine, School of Medicine, Iwate Medical University, Yahaba, Japan)
11 金沢大学大学院医薬保健研究域医学系 脳神経内科学
(Department of Neurology, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)
12 慶應義塾大学医学部 予防医療センター
(Department of Neuropsychiatry, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
13 鳥取大学医学部 脳神経内科学分野
(Division of Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
14 愛媛大学大学院医学系研究科 精神神経科学講座
(Department of Neuropsychiatry, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime University, Toon, Japan)
15 熊本大学大学院生命科学研究部 附属健康長寿代謝制御研究センター
(Department of Psychiatry and Neuroscience, Center for Metabolic Regulation of Healthy Aging, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

O28-05 Practical considerations for RNA-seq in diagnosing rare diseases

土田 奈緒美[1,2] (Naomi Tsuchida), 内山 由理[1,2] (Yuri Uchiyama), 水野 誠司[3] (Seiji Mizuno),
濱中 耕平[1] (Kohei Hamanaka), 輿水 江里子[1] (Eriko Koshimizu), 宮武 聡子[1,4] (Satoko Miyatake),
水口 剛[1] (Takeshi Mizuguchi), 松本 直通[1,2,4] (Naomichi Matsumoto)

1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
2 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
3 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Clinical Genetics Department, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan)

O28-06 Iso-Seq reveals aberrant full-length transcripts caused by *SMARCB1* and *WDR45* genomic deletions

内山 由理[1,2]（Yuri Uchiyama），土田 奈緒美[1,2]（Naomi Tsuchida），大橋 博文[3]（Hirofumi Ohashi），
坂本 正宗[2]（Masamune Sakamoto），輿水 江里子[2]（Eriko Koshimizu），濱中 耕平[2]（Kohei Hamanaka），
宮武 聡子[2,4]（Satoko Miyatake），水口 剛[2]（Takeshi Mizuguchi），松本 直通[1,2,4]（Naomichi Matsumoto）

1 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
2 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine）
3 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan）
4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（5Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）

Oral Session 29　Function and Disease Models

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：林 深（愛知県医療療育総合センター発達障害研究所）
　　井上 晋一（東北大学）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Shin Hayashi（Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center）
　　Shinichi Inoue（Tohoku University）

O29-01 Etiologic analysis of megalocephaly by activated variant of *AKT3* using mice model and potential of rapamycin treatment

林 深[1]（Shin Hayashi），森 琢磨[1]（Takuma Mori），鈴木 康予[1]（Yasuyo Suzuki），古川 祐子[1]（Yuko Furukawa），
宮本 洋輔[2]（Yosuke Miyamoto），千代延 友裕[3]（Tomohiro Chiyonobu）

1 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan)
2 京都府立医科大学 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Kyoto Prefectural University of Medicine)
3 京都府立医科大学 分子診断・治療医学
(Department of Molecular Diagnositics and Therapeutics, Kyoto Prefectural University of Medicine)

O29-02 Urine-derived cells reveal autophagy defects caused by in-frame EPG5 variants

宮本 祥子[1]（Sachiko Miyamoto），小松 和幸[1]（Kazuyuki Komatsu），工藤 克将[2]（Katsumasa Kudou），
福村 忍[2]（Shinobu Fukumura），坂井 拓朗[3]（Takuro Sakai），増永 陽平[1,4]（Yohei Masunaga），
中島 光子[5]（Mitsuko Nakashima），才津 浩智[1]（Hirotomo Saitsu）

1 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine,)
2 札幌医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Medical University School of Medicin)
3 札幌医科大学 新生児科
(Department of Perinatal Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)
4 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)
5 佐賀大学 皮膚科
(Division of Dermatology, Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Saga University)

O29-03 A novel *Zeb2*-HA-flox mouse model for analyzing the pathomechanisms of Mowat-Wilson syndrome

鈴木 康予（Yasuyo Suzuki），森 琢磨（Takuma Mori），古川 祐子（Yuko Furukawa），林 深（Shin Hayashi）
愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japa)

O29-04 Reduced hepatic Igf1 expression in a Noonan syndrome mouse model with Rit1 mutation

三浦 啓暢[1,2]（Akinobu Miura），阿部 太紀[1]（Taiki Abe），井上 晋一[1]（Shin-ichi Inoue），
新堀 哲也[1]（Tetsuya Niihori），菊池 敦生[2]（Atsuo Kikuchi），青木 洋子[1]（Yoko Aoki）

1 東北大学大学院 医学系研究科 遺伝医療学分野
（Department of Medical Genetics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）
2 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野
（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）

O29-05 Juvenility-oriented analysis of pediatric physiology

森 雅樹[1,2,3]（Masaki Mori）

1 国立成育医療研究センター 小児生理学研究部
（Department of Pediatric Physiology, National Center for Child Health and Development）
2 東北大学 医学部小児科 次世代小児医療講座
（Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University）
3 埼玉大学 大学院理工学研究科 生体制御プログラム
（Department of Regulatory Biology, Saitama University）

O29-06 The role of hypoxia in the regulation of *transforming growth factor-beta* in cancer-associated fibroblasts

寺本 晃治[1,2]（Koji Teramoto），住本 秀敏[1,2]（Hidetoshi Sumimoto），醍醐 弥太郎[1,2]（Yataro Daigo）

1 滋賀医科大学 医学部 臨床腫瘍学講座（腫瘍内科）
（Department of Medical Oncology, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan）
2 滋賀医科大学 先端がん研究センター
（Center for Advanced Medicine against Cancer, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan）

Oral Session 30 Epigenetics, Function and Therapy

English Session

日 時：11月21日（土） 14:20〜15:20
会 場：第6会場（仙台国際センター展示棟 会議室3）
座 長：深見 真紀（国立成育医療研究センター）
才津 浩智（浜松医科大学）
Date ：Saturday, November 21 14:20〜15:20
Room ：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs ：Maki Fukami（National Center for Child Health and Development）
Hirotomo Saitsu（Hamamatsu University School of Medicine）

O30-01 Genomic imprinting of *Klf14* is regulated by a paternal sub-TAD anchored at *Mest* and a shared enhancer in mice

林 夏希[1,2]（Natsuki Hayashi），ハー アマンダ[3]（Amanda Ha），ボーガッツ アーロン[3]（Aaron B. Bogutz），
モワンドロ ブノワ[4]（Benoit Moindrot），ゴメス ローラ[5]（Laura Gomez），
マルシル アレクサンドル[6]（Alexandre Marcil），クール フランク[7]（Frank Court），進導 美幸[8]（Miyuki Shindo），
ハリス ジュリエット[6]（Juliette Harris），アルノー フィリップ[7]（Philippe Arnaud），
ドルーアン ジャック[6]（Jacques Drouin），フォルネ ティエリー[5]（Thierry Forne），高田 修治[9]（Shuji Takada），
ルフェーブル ルイ[3]（Louis Lefebvre），中林 一彦[1]（Kazuhiko Nakabayashi）

1 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座
（Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine）
3 ブリティッシュコロンビア大学 ライフサイエンス研究所 医学遺伝学部門（カナダ）
（Department of Medical Genetics, Life Sciences Institute, University of British Columbia）
4 パリ・サクレー大学・CEA・CNRS 細胞統合生物学研究所（I2BC）（フランス）
（University of Paris-Saclay, CEA, CNRS, Institute for Integrative Biology of the Cell (I2BC)）
5 モンペリエ分子遺伝学研究所（IGMM）、モンペリエ大学、フランス国立科学研究センター（CNRS）、フランス
（Institut de Genetique Moleculaire de Montpellier (IGMM), University of Montpellier, CNRS）
6 モントリオール臨床研究所（IRCM）分子遺伝学研究室（カナダ）
（Laboratoire de Genetique Moleculaire, Institut de Recherches Cliniques de Montreal (IRCM)）
7 遺伝学・生殖・発生研究所（iGReD）、フランス国立科学研究センター（CNRS）、フランス国立保健医学研究所（INSERM）、クレルモン・オーヴェルニュ大学（フランス）
（Genetics, Reproduction and Development Institute (iGReD), CNRS, INSERM, Universite Clermont Auvergne）
8 国立成育医療研究センター 実験動物管理室
（Division of Laboratory Animal Resources, National Center for Child Health and Development）
9 国立成育医療研究センター システム発生研究部
（Department of Systems Developmental Biology, National Center for Child Health and Development）

O30-02 Scriptaid Enhances ROSI Blastocyst Development Without Altering DNA Methylation

田中 温[1]（Atsushi Tanaka），牧野 祐也[1,2]（Yuya Makino），永吉 基[1]（Motoi Nagayoshi），
渡邉 誠二[3]（Seiji Watanabe），伊藤 昌彦[4]（Masahiko Ito）

1 セントマザー産婦人科医院
(Saint Mother Clinic, Kitakyushu, Japan)
2 順天堂大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
3 弘前大学大学院 医学研究科生体構造医科学講座
(Anatomical Science, Hirosaki University Graduate school of Medicine, Hirosaki, Japan)
4 浜松医科大学 医学部微生物学・免疫学講座
(Department of Infectious Diseases, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

O30-03 Clinical trial of 5-aminolevulinic acid for ATR-X syndrome

和田 敬仁[1,2]（Takahito Wada），吉田 健司[3,4]（Takeshi Yoshida），吉浦 孝一郎[5]（Koh-ichiro Yoshiura），
黒澤 健司[6,7]（Kenji Kurosawa），岡本 伸彦[8]（Nobuhiko Okamoto），塩田 倫史[9]（Norifumi Shioda）

1 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
(Department of Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
2 ひだまりクリニック
(Hidamari Clinic, Kawasaki, Japan)
3 京都大学大学院医学研究科 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
4 京都大学大学院医学研究科 てんかん・運動異常生理学講座
(Department of Epilepsy, Movement Disorders and Physiology, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
5 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
6 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
7 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Centre for Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
8 大阪母子医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Izumi, Japan)
9 熊本大学発生医学研究所 ゲノム神経学講座
(Department of Genomic Neurology, Institute of Molecular Embryology and Genetics. Kumamoto University, Kumamoto, Japan)

O30-04 iPS cell-based functional genomics reveals combinatory effects of functionally opposite SNPs in linkage disequilibrium

北川 瑶子[1]（Yohko Kitagawa），齋藤 潤[1]（Megumu Saito），佐藤 允治[3]（Mitsuharu Sato），
石田 典子[4]（Noriko Ishida），丹羽 明[1]（Akira Niwa），小林 修三[5]（Shuzo Kobayashi），
熊田 和貴[4]（Kazuki Kumada），小島 要[3]（Kaname Kojima），元池 育子[3]（Ikuko Motoike），
木下 賢吾[3]（Kengo Kinoshita），高山 和雄[2]（Kazuo Takayama），橋本 里菜[2]（Rina Hashimoto）

1 京都大学iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
(Department of Clinical Application, Center for iPS Cell Research and Applica tion, Kyoto, Japan)
2 京都大学iPS細胞研究所 増殖分化機構研究部門
(Department of Cell Growth and Differentiation, Center for iPS Cell Research and Application)
3 東北メディカルメガバンク機構 ゲノム解析部門
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization)
4 東北メディカルメガバンク機構 バイオバンク部門
(Department of Biobank, Tohoku Medical Megabank Organization)
5 湘南鎌倉総合病院
(Shonan Kamakura General Hospital, Japan)

O30-05 A novel MITF mutation associated with hyperpigmentation

川上 聡経[1]（Akinori Kawakami），金子 新[2]（Shin Kaneko），椛島 健治[1]（Kenji Kabashima）

1 京都大学大学院医学研究科皮膚科学
(Department of Dermatology, Kyoto University Graduate School of Medicine)
2 京都大学iPS細胞研究所増殖分化機構研究部門
(Department of Cell Growth and Differentiation, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA), Kyoto University)

O30-06 Differential sensitivity of pituitary cell types to changes in Pou1f1 isoform proportions in mice

秋葉 和壽[1,2,3] (Kazuhisa Akiba), 中村 明枝[1] (Akie Nakamura), 深見 真紀[1] (Maki Fukami)

1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 国立成育医療研究センター研究所 ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development)
3 国立成育医療研究センター研究所 エコチル調査研究部 遺伝子解析室
(Genetics Division, Medical Research Center for Japan Environment and Children's Study, National Research Institute for Child Health and Development)

Oral Session 31 Genetic Counseling 2

日 時：11月21日（土） 14:20〜15:20
会 場：第7会場（仙臺緑彩館 交流体験ホール）
座 長：和泉 美希子（昭和医科大学病院）
金子 実基子（東京慈恵会医科大学附属病院）
Date ：Saturday, November 21 14:20〜15:20
Room ：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs ：Mikiko Izumi（SHOWA Medical University Hospital）
Mikiko Kaneko（The Jikei University Hospital）

O31-01 Comprehensive Support for Cascade Genetic Testing in Minor Relatives in a Family With Marfan Syndrome

野々下 晃子[1,2] (Akiko Nonoshita), 永野 明子[1] (Akiko Nagano), 江崎 裕幸[3] (Hiroyuki Esaki), 田倉 雅之[4] (Masayuki Takura), 前田 泰宏[5] (Yasuhiro Maeda), 朝永 千春[2] (Chiharu Tomonaga), 橋本 和彦[1,3] (Kazuhiko Hashimoto), 角田 順久[1,6] (Yorihisa Sumida)

1 佐世保市立総合医療センター ゲノム医療センター
(Genome Medical Center, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)
2 佐世保市立総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)
3 佐世保市立総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)
4 佐世保市立総合医療センター 心臓血管外科
(Department of Cardiovascular Surgery, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)
5 佐世保市立総合医療センター 神経内科
(Department of Neurology, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)
6 佐世保市立総合医療センター 外科
(Department of Surgery, Sasebo City General Hospital, Nagasaki, Japan)

O31-02 Current Status and needs of Genetic Counseling in Expanded Newborn Screening in Japan

金子 実基子[1] (Mikiko Kaneko), 但馬 剛[2] (Go Tajima), 川目 裕[1] (Hiroshi Kawame)

1 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics)
2 国立成育医療研究センター 研究所 マススクリーニング研究室
(Division of Neonatal Screening, Research Institute, National Center for Child Health and Development)

O31-03 Evolving Reproductive Decision-Making in a Family with Mucopolysaccharidosis Type IIIB

津田 玲子[1] (Reiko Tsuda), 辻 花香[2] (Tsuji Haruka), 疋田 美那子[2] (Minako Hikita), 正路 貴代[2] (Takayo Shoji), 藤田 真理子[3] (Mariko Fujita), 木山 泰之[3] (Yasuyuki Kiyama), 本田 奈央[3] (Nao Honda), 伊達 健二郎[3] (Kenjiro Date), 白山 裕子[3] (Yuko Shiroyama), 的野 る美[4] (Rumi Matono), 森 奈美[5] (Nami Mori), 辻 恵二[5] (Keiji Tsuji), 三春 範夫[2] (Norio Miharu)

1 広島赤十字原爆病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
2 広島赤十字原爆病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
3 広島赤十字原爆病院 産婦人科
(Department of Obstetrics Genecology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
4 広島赤十字原爆病院 外科
(Department of Surgery, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
5 広島赤十字原爆病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)

O31-04 Characteristics of Pregnant Women Requiring Deliberation After Genetic Counseling for NIPT

佐々木 恵[1]（Megumi Sasaki），阿部 清子[1]（Sayoko Abe），中山 宗俊[1]（Munetoshi Nakayama），
石井 顕徳[1]（Akinori Ishii），鈴木 優希[1]（Yuuki Suzuki），関根 優哉[1]（Yuuya Sekine），佐藤 理乃[1]（Rino Sato），
田上 和磨[1]（Kazuma Tagami），氷室 裕美[1]（Hiromi Himuro），平山 亜由子[1]（Ayuko Hirayama），
宇賀神 智久[1]（Tomohisa Ugajin），星合 哲郎[1]（Tetsuro Hoshiai），早坂 篤[1]（Atsushi Hayasaka），
大浦 敏博[2]（Toshihiro Ohura），大槻 健郎[1]（Takeo Otsuki）

1 仙台市立病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sendai City Hospital, Miyagi, Japan)
2 仙台市立病院 臨床検査科
(Department of Clinical Laboratory, Sendai City Hospital)

O31-05 Ethical considerations in prenatal diagnosis of X-linked adrenoleukodystrophy in an opposite-sex twin pregnancy

川嶋 直之[1,2]（Naoyuki Kawashima），木村 緑[1]（Midori Kimura），四元 淳子[1]（Junko Yotsumoto），
上村 のぞみ[1,2]（Nozomi Uemura），難波 聡[1,2]（Akira Namba），鈴木味原 さや香[1,3]（Sayaka Suzuki-Ajihara），
亀井 良政[2]（Yoshimasa Kamei），沼倉 周彦[1,3]（Chikahiko Numakura）

1 埼玉医科大学 産婦人科/ゲノム医療科
（Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan）
2 埼玉医科大学 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University, saitama, Japan）
3 埼玉医科大学 小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical University）

O31-06 From Universal Tumor Screening for Lynch Syndrome to Genetic Care in Endometrial Cancer : Who Reaches Counseling?

高磯 伸枝[1]（Nobue Takaiso），吉村 章代[2]（Akiyo Yoshimura），鈴木 史朗[3]（Shiro Suzuki），
井本 逸勢[1,4]（Issei Imoto）

1 愛知県がんセンター ゲノム医療センター リスク評価室
(Aichi Cancer Center, Risk Assessment Center, Aichi, Japan)
2 愛知県がんセンター 乳腺科部
(Aichi Cancer Center, Department of Breast Oncology)
3 愛知県がんセンター 婦人科部
(Aichi Cancer Center, Department of Gynecologic Oncology)
4 愛知県がんセンター 研究所
(Aichi Cancer Center, Research Institute)

Oral Session 32　Rare Diseases 2

日　時：11月21日（土）　15:20〜16:20
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：右田 王介（聖マリアンナ医科大学）
　　三宅 紀子（長崎大学）
Date　：Saturday, November 21　15:20〜16:20
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Osuke Migita（St. Marianna University, School of Medicine）
　　Noriko Miyake（Nagasaki University）

O32-01　Shared features of ZTTK syndrome, NKAP disorder, and ReNU syndrome - Temporal dysmorphology in RNA-related syndromes -

水野 誠司[1,2]（Seiji Mizuno），大辻 塩見[2]（Shiomi Otsuji），上原 朋子[2]（Tomoko Uehara），
中村 奈都紀[2]（Natsuki Nakamura），稲葉 美枝[2]（Mie Inaba），西尾 洋介[1]（Yosuke Nishio），
林 幸奈[6]（Yukina Hayashi），泉 幸佑[4]（Kosuke Izumi），武内 俊樹[3,5]（Toshiki Takenouchi），
小崎 健次郎[3]（Kenjiro Kosaki），松本 直通[6]（Naomichi Matsumoto），荻 朋男[1]（Tomoo Ogi）

1　名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野
（Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan）
2　愛知県医療療育総合センター 小児内科・遺伝診療科
（Department of Pediatrics and Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Hospital, Kasugai, Japan）
3　慶應義塾大学 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
4　テキサス大学 サウスウェスタンメディカルセンター 小児科 代謝・遺伝部門
（Division of Genetics and Metabolism, Department of Pediatrics, University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas, USA）
5　岡山大学学術研究院医歯薬学域小児発達病因病態学分野小児神経学
（Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan）
6　横浜市立大学大学院 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）

O32-02　Novel HK1 intronic variant in congenital hyperinsulinism: impaired transactivation function for FOXA2

矢本 香織[1]（Kaori Yamoto），宮本 祥子[1]（Sachiko Miyamoto），佐野 伸一朗[2]（Shinichiro Sano），
大久保 由美子[3]（Yumiko Ohkubo），谷川 渉[4]（Wataru Tanikawa），増永 陽平[1]（Yohei Masunaga），
樋口 真司[5]（Shinji Higuchi），森 潤[5]（Jun Mori），藤澤 泰子[4]（Yasuko Fujisawa），才津 浩智[1]（Hirotomo Saitsu），
緒方 勤[1,4,6]（Tsutomu Ogata）

1　浜松医科大学 医化学講座
（Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）
2　静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
（Department of Diabetes and Metabolism, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan）
3　静岡済生会総合病院 小児科
（Department of Pediatrics, Shizuoka Saiseikai Hospital, Shizuoka, Japan）
4　浜松医科大学 小児科
（Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan）
5　大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌・腎臓内科
（Division of Pediatric Endocrinology, Metabolism and Nephrology, Children's Medical Center, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan）
6　浜松医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan）

O32-03 Maternal uniparental disomy of chromosome 20: comprehensive clinical study in genetically confirmed 18 patients

小川 朋恵[1]（Tomoe Ogawa），室谷 浩二[2]（Koji Muroya），長崎 啓祐[3,4]（Keisuke Nagasaki），
澤野 堅太郎[4]（Kentaro Sawano），鈴木 滋[5]（Shigeru Suzuki），黒田 友紀子[6]（Yukiko Kuroda），
我有 茉希[7]（Maki Gau），緒方 勤[8,9]（Tsutomu Ogata），深見 真紀[1]（Maki Fukami），鏡 雅代[1]（Masayo Kagami）

1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
（Dept. of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development）
2 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科
（Dept. of Endocrinology and Metabolism, Kanagawa Children's Medical Center）
3 長野県立こども病院 内分泌代謝科
（Dept. of Endocrinology and Metabolism, Nagano Children's Hospital）
4 新潟大学医歯学総合病院 小児科
（Div. of Pediatrics, Department of Homeostatic Regulation and Development, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences）
5 旭川医科大学 小児科
（Dept. of Pediatrics, Asahikawa Medical University）
6 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
（Div. of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center）
7 東京科学大学 先進倫理医科学分野
（Dept. of Life Science and Bioethics, Institute of Science Tokyo）
8 浜松医科大学 医学部
（Dept. of Pediatrics and Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine）
9 浜松医療センター 小児科
（Dept. of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center）

O32-04 A Case of ADAR-Related Disease Complicated by Ventricular Septal Defect

吉野 豪[1]（Go Yoshino），野中 智生[2]（Tomoki Nonaka），岡田 健太朗[2]（Kentaro Okada），
足立 香織[3]（Kaori Adachi），安達 麻衣[4]（Mai Adachi），前垣 義弘[1]（Yoshihiro Maegaki），
輿水 江里子[5]（Eriko Koshimizu），齊藤 鈴蘭[5]（Suzuran Saito），松本 直通[5,6,7,8]（Naomichi Matsumoto），
粟野 宏之[2,3]（Hiroyuki Awano）

1 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科
（Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan）
2 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
（Division of Clinical Genetics, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan）
3 鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター
（Organization for Research Initiative and Promotion, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan）
4 鳥取大学医学部附属病院 看護部
（Division on Fundamental Nursing, School of Health Science, Tottori University Faculty of Medicine）
5 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine）
6 横浜市立大学付属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital）
7 横浜市立大学付属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital）
8 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター
（Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry）

O32-05 A pediatric case with minor glomerular abnormality and renal function decline caused by a novel MAFB variant

熊谷 直憲[1,2]（Naonori Kumagai），安藤 拓摩[1]（Takuma Ando），近藤 朋実[1]（Tomomi Kondoh），
松本 祐嗣[1]（Yuji Matsumoto），榊原 菜々[3]（Nana Sakakibara），野津 寛大[3]（Kandai Nozu），
池住 洋平[1]（Yohei Ikezumi）

1 藤田医科大学 医学部 小児科学
（Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan）
2 藤田医科大学 医学部 臨床検査科
（Department of Joint Research Laboratory of Clinical Medicine, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan）
3 神戸大学 大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）

O32-06 A Case of Loeys-Dietz Syndrome Type 3 Detected via Routine Health Screening and Treated with the Bentall Procedure

山川 裕之[1,2] (Hiroyuki Yamakawa), 鈴木 恵子[1] (Keiko Susuki), 鶴田 ひかる[3] (Hikaru Tsuruta),
藤原 広和[1] (Hirokazu Fujiwara), 橋詰 賢一[4] (Kenichi Hashizume), 小崎 健次郎[5] (Kenjiro Kosaki),
家田 真樹[2] (Masaki Ieda), 陣崎 雅弘[6] (Masahiro Jinzaki), 志水 秀行[4] (Hideyuki Shimizu),
高石 官均[1] (Hiromasa Takaishi)

1 慶應義塾大学 医学部 予防医療センター
(Center for Priventive Medine, School of Medicine, Keio University)
2 慶應義塾大学 医学部 循環器内科
(Department of Cardiology, School of Medicine, Keio University)
3 慶應義塾大学 医学部 臨床検査学
(Department of Clinical Laboratory Science, School of Medicine, Keio University)
4 慶應義塾大学 医学部 心臓血管外科
(Department of Cardiovascular Surgery, School of Medicine, Keio University)
5 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
(Center for Clinical Genetics, School of Medicine, Keio University)
6 慶應義塾大学 医学部 放射線診断科
(Department of Radiology, School of Medicine, Keio University)

Oral Session 33 Epigenetics

日　時：11月21日（土）　15:20〜16:20
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：山澤 一樹（国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科）
　　中林 一彦（国立成育医療研究センター）
Date　：Saturday, November 21　15:20〜16:20
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Kazuki Yamazawa（Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center）
　　Kazuhiko Nakabayashi（National Center for Child Health and Development）

O33-01 X chromosome inactivation and clinical phenotypes: Analysis of female carriers of X-linked chronic granulomatous disease

増渕 颯[1,2] (Hayate Masubuchi), 河合 利尚[3] (Toshinao Kawai), 堀 尚明[4] (Naoaki Hori),
深見 真紀[1] (Maki Fukami), 鏡 雅代[1] (Masayo Kagami)

1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Dept. of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 慶應義塾大学医学部小児科学教室
(Dept. of Pediatr., Keio Univ. Sch. of Med.)
3 国立成育医療研究センター 免疫科
(Division of Immunology, National Center for Child Health and Development)
4 太田記念病院 小児科
(Dept. of Pediatr., Ota Memorial Hospital)

O33-02 Solo-WCGW hypomethylation index reflects cumulative immune activation and correlates with T-cell receptor clonality

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

1 公益財団法人 東京都医学総合研究所 臨床医科学研究分野 睡眠プロジェクト
(Department of Clinical Medical Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)
2 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 ゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security)
3 福島県立医科大学 医学部附属生体情報伝達研究所 生体物質研究部門
(Department of Biometry and Genetics, Institute of Biomedical Sciences, Fukushima Medical University School of Medicine)

O33-03 Clinical and molecular profiling of maternal uniparental disomy of chromosome 6: Silver-Russell syndrome-like condition

山澤 一樹[1] (Kazuki Yamazawa), 久保井 徹[2] (Toru Kuboi), 水野 誠司[3] (Seiji Mizuno),
堀川 玲子[4] (Reiko Horikawa), 畑 郁江[5] (Ikue Hata), 中林 一彦[6] (Kazuhiko Nakabayashi),
秦 健一郎[6,7] (Kenichiro Hata), 中嶋 萌子[1] (Moeko Nakashima), 浦川 立貴[8,9] (Tatsuki Urakawa),
中村 明枝[8] (Akie Nakamura), 松原 圭子[8,10] (Keiko Matsubara), 鏡 雅代[8] (Masayo Kagami)

1 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
2 国立病院機構四国こどもとおとなの医療センター 新生児内科
(Department of Neonatology, NHO Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan)
3 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
4 国立成育医療研究センター 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
5 福井県こども療育センター 小児科
(Department of Pediatrics, Fukui Prefectural Rehabilitation Center for Children with Disabilities, Fukui, Japan)
6 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
7 群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学
(Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)
8 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
9 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
10 国立成育医療研究センター研究所 ダイバーシティ研究室
(Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

O33-04 Intergenerational Association between Maternal Birth Weight and Congenital Malformations in Offspring

富田 芙弥[1] (Hasumi Tomita), 濱田 裕貴[1] (Hirotaka Hamada), 岩間 憲之[1,2] (Noriyuki Iwama),
田上 和磨[1] (Kazuma Tagami), 熊谷 奈津美[1] (Natsumi Kumagai), 内堀 洪欣[1] (Hongxin Wang),
泉 聖也[1,5] (Seiya Izumi), 渡邉 善[1] (Zen Watanabe), 石黒 真美[2,3] (Mami Ishikuro), 小原 拓[2,3] (Taku Obara),
龍田 希[4] (Nozomi Tatsuta), 目時 弘仁[5,6] (Hirohito Metoki), 大田 千晴[4,8] (Chiharu Ota),
栗山 進一[2,4,7] (Shinichi Kuriyama), 有馬 隆博[4] (Takahiro Arima), 齋藤 昌利[1,9] (Masatoshi Saito)

1 東北大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital)
2 東北メディカルメガバンク機構 予防医学・疫学部門 個別化予防・疫学分野
(Division of Molecular Epidemiology, Department of Preventive Medicine and Epidemiology, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
3 東北大学大学院医学系研究科 分子疫学分野
(Division of Molecular Epidemiology, Tohoku University Graduate School of Medicine)
4 東北大学大学院医学系研究科 環境遺伝医学総合研究センター
(Environment and Genome Research Center, Tohoku University Graduate School of Medicine)
5 東北医科薬科大学 医学部 衛生学・公衆衛生学教室
(Division of Public Health, Hygiene and Epidemiology, Tohoku Medical Pharmaceutical University)
6 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
7 東北大学 災害科学国際研究所
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University)
8 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Paediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine)
9 東北大学大学院医学系研究科 胎児病態学分野
(Department of Maternal and Fetal Therapeutics, Tohoku University Graduate School of Medicine)

O33-05 Coalescent Distortion Index: Reference-Based Detection of Uniparental Disomy from a Single Genome

三澤 計治[1,2] (Kazuharu Misawa)

1 横浜市立大学大学院 データサイエンス研究科
(Graduate School of Science, Yokohama City University)
2 理化学研究所革新知能統合研究センター
(RIKEN Center for Advanced Intelligence Project (AIP))

O33-06 Study of Recurrent Hydatidiform Mole: Clinical Utility of Genetic Testing in Determining Reproductive medicine

堀部 悠[1]（Yu Horibe），鴨志田 創[1]（Tsukuru Kamoshida），下村 里奈[1]（Rina Shimomura），
石川 源[1]（Gen Ishikawa），秋澤 叔香[1]（Yoshika Akizawa），中林 章[2]（Akira Nakabayashi），
田畑 務[1]（Tsutomu Tabata），山本 俊至[1]（Toshiyuki Yamamoto）

1 東京女子医科大学
（Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2 東京女子医科大学附属足立医療センター
（Tokyo Women's Medical University, Adachi Medical Center）

Oral Session 34 Clinical Genetics 4

English Session

日 時：11月21日（土） 15:20〜16:20
会 場：第6会場（仙台国際センター展示棟 会議室3）
座 長：黒田 友紀子（神奈川県立こども医療センター遺伝科）
植木 有紗（がん研有明病院臨床遺伝医療部）
Date ：Saturday, November 21 15:20〜16:20
Room ：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs ：Yukiko Kuroda（Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center）
Arisa Ueki（Department of Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital for JFCR）

O34-01 **演題取り下げ**

O34-02 Multidisciplinary Evaluation of Germline Findings in Tumor-Normal Paired Whole-Genome Sequencing

植木 有紗[1]（Arisa Ueki），幅野 愛理[1]（Eri Habano），勝俣 良紀[2]（Yoshinori Katsumata），
桃井 瑞生[3]（Mizuki Momoi），藤波 芳[4]（Kaoru Fujinami），藤波 優[4]（Yu Fujinami），檜井 孝夫[5]（Takao Hinoi），
三好 寛二[6]（Hirotsugu Miyoshi），向田 圭子[6]（Keiko Mukaida），佐藤 武志[7]（Takeshi Sato），
阿部 清美[7,8]（Kiyomi Abe），林 香[9]（Kaori Hayashi），中島 裕也[10]（Yuya Nakajima），
小崎 健次郎[11]（Kenjiro Kosaki），丸 祐一[12]（Maru Yuichi），深田 一平[13]（Ippei Fukada），森 誠一[14]（Seiichi Mori），
上野 貴之[15]（Takayuki Ueno）

1 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetic Oncology, Cancer Institute Hospital of JFCR, Tokyo, Japan）
2 慶應義塾大学医学部スポーツ医学総合センター
（Institute for Integrated Sports Medicine, Keio university School of Medicine）
3 慶應義塾大学医学部循環器内科
（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine）
4 東京医療センター 臨床研究センター 視覚研究部 視覚生理学研究室
（Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center）
5 広島大学病院遺伝子診療科
（Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital）
6 広島大学病院麻酔科
（Department of Anesthesiology and Critical Care, Hiroshima University Hospital）
7 慶應義塾大学医学部小児科
（Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine）
8 埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科
（Saitama Prefectural Children's Medical Center）
9 慶應義塾大学医学部腎臓・内分泌・代謝内科
（Division of Nephrology, Endocrinology and Metabolism, Department of Internal Medicine, Keio University School of Medicine）
10 慶應義塾大学医学部予防医療センター
（Center for Preventive Medicine, Keio University）
11 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）
12 鳥取大学学術研究院 地域学系部門
（Faculty of Regional Sciences, Tottori University）
13 がん研有明病院ゲノム診療部
（Genomic Medicine, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research(JFCR)）
14 がん研究会がんプレシジョン医療研究センター
（Cancer Precision Medicine Center, Division of Cancer Genomics, Japanese Foundation for Cancer Research(JFCR)）
15 がん研有明病院乳腺センター
（Breast Surgical Oncology, Breast Oncology Center, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research (JFCR)）

O34-03 Whole-genome discovery of pathogenic snRNA variants and efficient extended-exome screening

中野 佑香[1]（Yuka Nakano），鈴木 寿人[1,2]（Hisato Suzuki），黒田 友紀子[3]（Yukiko Kuroda），
吉橋 博史[4]（Hiroshi Yoshihashi），岡本 伸彦[5]（Nobuhiko Okamoto），近藤 朱音[6]（Akane Kondo），
小崎 里華[7]（Rika Kosaki），鹿島田 健一[8]（Kenichi Kashimada），栗原 俊英[9]（Toshihide Kurihara），
ソン ミャオコン[10,11,12]（Meow-Keong Thong），テ ソククン[10,11]（Sok-Kun Tae），
リフハン マズラン[10]（Mazlan Rifhan），榎園 崇[13]（Takashi Enokizono），鈴村 宏[14]（Hiroshi Suzumura），
吉田 健司[15]（Takeshi Yoshida），小杉 眞司[16]（Shinji Kosugi），水野 誠司[17]（Seiji Mizuno），
稲葉 美枝[17]（Mie Inaba），中村 奈都紀[17]（Natsuki Nakamura），松藤 まゆみ[18]（Mayumi Matsufuji）

1 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 筑波大学 医学医療系 臨床医学域
（Department of Clinical Medicine, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan）
3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）
4 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部門
（Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Fuchu, Tokyo, Japan）
5 大阪母子医療センター 遺伝診療科
（Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan）
6 四国こどもとおとなの医療センター 総合周産期母子医療センター
（Perinatal Medical Center, Shikoku Medical Center for Children and Adults, National Hospital Organization, Kagawa, Japan）
7 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
（Division of Medical Genetics, NCCHD, Tokyo, Japan）
8 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科
（Division of Endocrinology and Metabolism, NCCHD, Tokyo, Japan）
9 慶應義塾大学 医学部 眼科
（Department of Ophthalmology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
10 マラヤ大学メディカルセンター 遺伝診療科
（Genetics Medicine Unit, Universiti Malaya Medical Centre, Kuala Lumpur, Malaysia）
11 マラヤ大学 医学部 小児科
（Genetics and Metabolism Unit, Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Universiti Malaya, Kuala Lumpur, Malaysia）
12 トゥンクアブドゥルラーマン大学 医学部
（M. Kandiah Faculty of Medicine and Health Sciences, Universiti Tunku Abdul Rahman, Bandar Sungai Long, Kajang, Selangor, Malaysia）
13 筑波大学 医学医療系 小児科学
（Department of Child Health, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Ibaraki, Japan）
14 獨協医科大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan）
15 京都大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan）
16 京都大学医学部附属病院 遺伝診療部
（Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan）
17 愛知県医療療育総合センター 小児内科・遺伝診療科
（Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Japan）
18 鹿児島市立病院 小児科
（Department of Pediatrics, Kagoshima City Hospital, Kagoshima, Japan）

O34-04 Indirect Somatic Genetic Rescue Caused by a Somatic *ATP2A2* Mutation in Epidermolytic Ichthyosis: A Case Report

村田 光麻（Teruasa Murata），金澤 伸雄（Nobuo Kanazawa）
兵庫医科大学 皮膚科学
（Department of Dermatology, Hyogo Medical University, Hyogo, Japan）

O34-05 Automated phenotype-driven prioritization of genomic variants tool in rare diseases tested on inherited heart conditions

Kristina Ibañez[1], Alejandro Blanco-Verea[2], Nooshin Bayat[1], Laura Martinez[1], Ander Martinez[1], Sho Takishita[3], Shuya Abe[3], Masaru Fuji[3], Raul Valin[1], María Brion[2], Nuria García-Santa[1]

1 Fujitsu Research of Europe Limited (Spain), Spain
2 Grupo de Xenética Cardiovascular - IDIS (Instituto De Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela), Spain
3 Fujitsu Laboratory, Fujitsu Ltd., Japan

O34-06 Improving diagnosis of neurodevelopmental disorders by screening spliceosome snRNA paralogues (RNU4-2, RNU2-2, RNU5B-1) in an Indian cohort

Vivekananda Bhat[1], Shobika Kulandasamy[2], Aakanksha Anand[2], Priyanka Patra[2], Lakshmi Priya Rao[2], Meher Mounika Vangara[2], Selinda Mascarenhas[2], Suvasini Sharma[3], Yatheesha B L[4], Sanket Limaye[2], Purvi Majethia[2], Radhakrishnan Periyasamy[5,6], Katta Mohan Girisha[7], Anju Shukla[2]

1 Kasturba Medical College, Manipal, India, India
2 Department of Medical Genetics, Kasturba Medical College, Manipal Academy of Higher Education, Manipal, India
3 Neurology Division, Department of Pediatrics, Lady Hardinge Medical College and Associated Kalawati Saran Children's Hospital, India
4 Dheemahi Child Neurology and developmental Center, India
5 Department of Medical Genetics, Kasturba Medical College, Manipal Academy of Higher Education, Manipal Medical Genetics, Institute of Medical Genetics and Pathology, India
6 Department of Clinical Research and Department of Biomedicine, University Hospital Basel, and University of Basel, Basel, Switzerland
7 Department of Genetics, College of Medicine & Health Sciences, Sultan Qaboos University, Oman

Oral Session 35 ELSI/Psychosocial Aspects and Education/Awareness

日　時：11月21日（土）　15:20〜16:20
会　場：第7会場（仙臺緑彩館　交流体験ホール）
座　長：村松 友佳子（名古屋大学医学部附属病院）
　　山本 佳世乃（岩手医科大学）
Date　：Saturday, November 21　15:20〜16:20
Room　：Room 7（Grand Hall, Sendai Ryokusaikan Visitor Center）
Chairs：Yukako Muramatsu（Nagoya University Hospital）
　　Kayono Yamamoto（Iwate Medical University）

O35-01 Historic Analysis of Genomic Research on Ainu people: Implications for Indigenous Data Sovereignty in Japan

佐藤 桃子（Momoko Sato）
国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）

O35-02 Public Views on Genetic and Genomic Discrimination in Japan (1): A Scenario-Based Questionnaire Survey

永井 亜貴子[1]（Akiko Nagai），木矢 幸孝[2]（Yukitaka Kiya），河田 純一[2]（Junichi Kawata），
由井 秀樹[3]（Hideki Yui），渡部 沙織[2]（Saori Watanabe），佐藤 桃子[3]（Momoko Sato），
楠瀬 まゆみ[3]（Mayumi Kusunose），武藤 香織[1,2,3]（Kaori Muto）

1 東京大学 大学院 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
（Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2 東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野
（Department of Public Policy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
3 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム
（Laboratory for Biomedical Ethics and Co-design, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan）

O35-03 T itle: Public Views on Genetic and Genomic Discrimination in Japan (2): A Scenario-Based Group Interview Study

河田 純一[1]（Junichi Kawata），木矢 幸孝[1]（Yukitaka Kiya），由井 秀樹[2]（Hideki Yui），
渡部 沙織[1]（Saori Watanabe），佐藤 桃子[2]（Momoko Sato），永井 亜貴子[3]（Akiko Nagai），
楠瀬 まゆみ[3]（Mayumi Kusunose），武藤 香織[1,2,3]（Kaori Muto）

1 東京大学医科学研究所公共政策研究分野
（Department of Public Policy, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム
（Laboratory for Biomedical Ethics and Co-design, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Kanagawa, Japan）
3 東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻メディカルサイエンス講座
（Graduate School of Frontier Sciences, Department of Computational Biology and Medical Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan）

O35-04 How Should Web-Based Information on Presymptomatic Testing and PGT-M for Rare Diseases Be Provided? Patient Insights

渡部 沙織[1] (Saori Watanabe), 武藤 香織[1,2] (Kaori Muto), 河合 香織[3] (Kaori Kawai)

1 東京大学医科学研究所 公共政策研究分野
(Department of Public Policy, Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学倫理とコ・デザイン研究チーム
(Laboratory of Biomedical Ethics and Co-design (BECoD), Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN)
3 東京大学大学院学際情報学府文化・人間情報学コース
(Graduate School of Interdisciplinary Information Studies Cultural and Human Information Studies Course, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

O35-05 Development of ICT materials for informed assent of middle school students in genome analysis research

小林 朋子[1,2] (Tomoko Kobayashi), 酒井 聡[3] (So Sakai), 澤口 俊輔[3] (Shunsuke Sawaguchi),
塩飽 修身[4] (Osami Shiwaku), 工藤 与志文[1] (Yoshifumi Kudo), 浅井 篤[1] (Atushi Asai),
石山 ゐづ美[5] (Izumi Ishiyama)

1 東北大学
(Tohoku University)
2 東北文化学園大学
(Tohoku Bunka Gakuen University)
3 東北芸術工科大学
(Tohoku University of Art and Design)
4 岡山県立岡山操山中学校
(Okayama Prefectural Okayama Sozan Junior and Senior High School)
5 常葉大学
(Tokoha University)

O35-06 Challenges of PGT-M for Cancer Predisposition Syndromes: Perspectives of Cancer and Genetics Professionals.

新川 裕美 (Hiromi Arakawa), 金子 景香 (Keika Kaneko), 幅野 愛理 (Eri Habano), 箕浦 祐子 (Yuko Minoura),
久我 亜沙美 (Asami Kuga), 土橋 映仁 (Akito Dobashi), 石岡 宏太 (Kota Ishioka), 植木 有紗 (Arisa Ueki)
がん研究会 有明病院 臨床遺伝医療部
(Department of Clinical Genetics, Cancer Institute Hospital, Tokyo, Japan)

優秀演題賞（ポスター）候補 / Poster Presentation Award Session

優秀演題賞（ポスター）候補 / Poster Presentation Award Session

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

BP-01 A Multi-Axis Cell-State Framework for Decoding Tumor Microenvironment Heterogeneity and Immunotherapy Response

李 佳欣[1]（Jiaxin Li），角田 達彦[1,2]（Tatsuhiko Tsunoda），アルテム ルイセンコ[2]（Lysenko Artem）
1　東京大学 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻
（Department of CBMS, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2　東京大学 理学系研究科 生物科学専攻
（Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo）

BP-02 Division state identifies dynamic genetic regulation during T-cell activation and immune disease-linked gene programmes

曽根原 究人[1]（Kyuto Sonehara），Megan Gozzard[1]，Kevin Ly[1,2]，Tarran S. Rupall[1]，Ziying Ke[1]，Ximena Ibarra-Soria[3]，Mohammad Lotfollahi[1,2]，Blagoje Soskic[4]，Carla P. Jones[1]，Olivier B. Bakker[1]，Gosia Trynka[1]
1　ウェルカム・サンガー研究所
（Wellcome Sanger Institute, Cambridge, UK）
2　ケンブリッジ大学
（University of Cambridge, Cambridge, UK）
3　グラクソ・スミスクライン
（GSK, Stevenage, UK）
4　ヒューマン・テクノポール
（Human Technopole, Milan, Italy）

BP-03 Genome-wide association study of blood cell traits in a Japanese general population cohort

イップ ツキ[1,2]（Tsz Ki Yip），青木 裕一[1,3]（Yuichi Aoki），山本 雅之[1,2]（Masayuki Yamamoto），清水 律子[1,2]（Ritsuko Shimizu）
1　東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
2　東北大学大学院 医学系研究科
（Graduate School of Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan）
3　東北大学大学院 情報科学研究科
（Graduate School of Information Sciences, Tohoku University, Sendai, Japan）

BP-04 Reclassification of a PRKAR1A Splice-Site variant of uncertain significance in Carney complex

朝貝 芳貴[1]（Yoshitaka Asagai），花房 宏昭[1]（Hiroaki Hanafusa），澤田 優貴[2]（Yuki Sawada），田中 敬子[2]（Keiko Tabaka），友藤 清爾[3]（Seiji Tomofuji），坂東 弘教[3]（Hironori Bando），坊 亮輔[1]（Ryosuke Bo），福岡 秀規[4]（Hidenori Fukuoka），野津 寛大[1]（Kandai Nozu）
1　神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
2　神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital)
3　神戸大学大学院医学研究科内科系講座 糖尿病・内分泌内科学部門
(Division of Diabetes and Endocrinology, Kobe University Graduate School of Medicine)
4　神戸大学医学部附属病院 糖尿病・内分泌内科
(Division of Diabetes and Endocrinology, Kobe University Hospital)

BP-05 Establishment of a *Runx2* missense mouse model of cleidocranial dysplasia and identification of a novel dental phenotype

小川 咲希[1,2] (Saki Ogawa), 樋口 真之輔[1] (Shinnosuke Higuchi), 吉本 由紀[1,3] (Yuki Yoshimoto),
三浦 重徳[1] (Shigenori Miura), 濱田 充子[4] (Atsuko Hamada), 佐久間 哲史[5] (Tetsushi Sakuma),
國松 亮[2] (Ryo Kunimatsu), 谷本 幸太郎[2] (Kotaro Tanimoto), 小守 壽文[6] (Toshihisa Komori),
宿南 知佐[1] (Chisa Shukunami)

1 広島大学 大学院医系科学研究科 生体分子機能学
(Department of Molecular Biology and Biochemistry, Graduate School of Biomedical & Health Sciences, Hiroshima University)
2 広島大学 大学院医系科学研究科 歯科矯正学
(Department of Orthodontics and Craniofacial Developmental Biology, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University)
3 東京科学大学 大学院医歯学総合研究科 分子発生・口腔組織学分野
(Department of Molecular Craniofacial Embryology and Oral Histology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo)
4 広島大学 大学院医系科学研究科 口腔腫瘍制御学
(Department of Oral Oncology, Graduate School of Biomedical & Health Sciences, Hiroshima University)
5 京都大学 大学院農学研究科 ゲノム編集育種講座
(Laboratory of Genome Editing Breeding, Graduate School of Agriculture, Kyoto University)
6 長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科 分子硬組織生物学
(Department of Molecular Bone Biology, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University)

BP-06 Aberrant transcripts of BRCA1/BRCA2 in T cells of breast cancer patients without pathogenic variant by BRACAnalysis

吉岡 紗花[1] (Sayaka Yoshioka), 江口 英孝[2] (Hidetaka Eguchi), 難波 由喜子[3] (Yukiko Namba),
中野 聡子[4] (Satoko Nakano), 近藤 洋介[5] (Yosuke Kondo), 板谷越 諒太[5] (Ryota Itayagoshi),
山口 茂夫[5] (Shigeo Yamaguchi), 新井 正美[1] (Masami Arai)

1 順天堂大学大学院医学研究科臨床遺伝学
(Depertment of Clinical Genetics, Juntendo University Graduate School of Medicine)
2 順天堂大学大学院医学研究科 難病の診断と治療研究センター
(Intractable Disease Research Center, Juntendo University Graduate School of Medicine)
3 順天堂大学浦安病院呼吸器内科
(Oncology Center, Juntendo University Urayasu Hospital)
4 川口市立医療センター乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Kawaguchi Municipal Medical Center)
5 cBioinformatics株式会社
(cBioinformatics Inc)

BP-07 Secondary *BRCA2* Findings in Pediatric Exome Sequencing: Clinical and Ethical Challenges in Cascade Testing

清水 舞[1] (Mai Shimizu), 下村 里奈[1] (Rina Shimomura), 上田 恵実[2] (Megumi Ueda), 佐藤 裕子[1] (Yuko Sato),
山本 俊至[1,2] (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
2 東京女子医科大学 大学院ゲノム医学分野
(Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

BP-08 Epidemiology of Mortality and Stillbirths in Down Syndrome Using Japanese Vital Statistics

加藤 成美[1] (Narumi Kato), 植田 紀美子[2] (Kimiko Ueda), 西川 正子[3] (Masako Nishikawa),
竹内 千仙[4] (Chisen Takeuchi)

1 国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室
(Department of Specific Pediatric Chronic Disease Information, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 関西大学人間健康学部
(Faculty of Health and Well-being, Kansai University)
3 東京慈恵会医科大学研究推進センター
(Research Promotion Center, Jikei University School of Medicine)
4 東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Jikei University Hospital)

Poster Session

Poster Session 1-01　Reproductive Genetics 1

日　時：11月19日（木）　16:00〜17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00〜17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-01-01　ART Enabled by micro-TESE in Bosma Arhinia Microphthalmia Syndrome

門上 大祐[1]（Daisuke Kadogami），小西 晴久[1]（Haruhisa Konishi），庵前 美智子[1]（Michiko Anmae），
中岡 義晴[1]（Yoshiharu Nakaoka），倉橋 浩樹[1]（Hiroki Kurahashi），森本 義晴[2]（Yoshiharu Morimoto）

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

P1-01-02　Cases of three women with Xq microdeletions and diminished ovarian reserve who performed PGT-SR

伊藤 正典（Masanori Ito），黒田 知子（Tomoko Kuroda），川崎 奈美（Nami Kawasaki），
宇佐美 明美（Akemi Usami），林 博子（Hiroko Hayashi），中瀬 香織（Kaori Nakase），
網田 光善（Mitsuyoshi Amita），佐藤 団（Dan Sato），加藤 恵一（Keiichi Kato）
加藤レディスクリニック
（Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan）

P1-01-03　DD twin pregnancy after double blastocyst transfer in a de novo X-chromosome deletion carrier: A case report

中原 恵理[1]（Eri Nakahara），苔口 昭次[1]（Syoji Kokeguchi），岡本 恵理[1]（Eri Okamoto），
江夏 イーシェン[1]（Yihsien Enatsu），澤井 英明[2]（Hideaki Sawai），上田 真子[3]（Mako Ueda），
岡田 千穂[4]（Chiho Okada），倉橋 浩樹[5]（Hiroki Kurahashi），稲垣 秀人[6]（Hideto Inagaki），
佐古 悠輔[6]（Yusuke Sako），塩谷 雅英[1]（Masahide Shiotani）

1　英ウィメンズクリニック
(Hanabusa Women's Clinic)
2　兵庫医科大学・大学院看護学研究科
(Graduate School of Nursing Hyogo Medical University)
3　兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
(Hyogo Medical University Hospital Department of Clinical Genetics)
4　兵庫県立西宮病院
(Hyogo Prefectural Nishinomiya Hospital)
5　関西医科大学病院 臨床遺伝センター
(Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital)
6　藤田医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University)

P1-01-04　Reproductive Genetics Across Generations: A Case of Carrier Testing in an Adult Born Following PGT-M

内田 志穂[1]（Shiho Uchida），水口 雄貴[1,2]（Yuki Mizuguchi），三須 久美子[3,4]（Kumiko Misu），
末岡 浩[5]（Kou Sueoka），小野 政徳[1]（Masanori Ono）

1　慶應義塾大学 産婦人科学教室
（Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2　ローズレディースクリニック
（Rose Ladies Clinic, Tokyo, Japan）
3　慶應義塾大学 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
4　慶應義塾大学、看護部
（Nursing department, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
5　静岡社会健康医学大学院大学
（Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health, Shizuoka, Japan）

P1-01-05 PGT-SR for a couple with paracentric inversion: suspected reunitant chromosome based on U-loop exchange

加藤恵一 (Keiichi Kato), 川崎奈美 (Nami Kawasaki), 林 博子 (Hiroko Hayashi), 宇佐美明美 (Akemi Usami),
伊藤 正典 (Masanori Ito), 網田 光善 (Mitsuyoshi Amita), 黒田 知子 (Tomoko Kuroda)
加藤レディスクリニック
(Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan)

P1-01-06 A Decade of Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorders -Retrospective study at a Private Clinic-

庵前 美智子[1] (Michiko Ammae), 和泉 広樹[1] (Hiroki Izumi), 中野 達也[1] (Tatsuya Nakano),
門上 大祐[1] (Daisuke Kadogami), 小西 晴久[1] (Haruhisa Konishi), 中岡 義晴[1] (Yoshiharu Nakaoka),
森本 義晴[2] (Yoshiharu Morimoto)
1 医療法人三慧会 IVFなんばクリニック
(Sunkaky Medical corporation IVF Namba clinic)
2 医療法人三慧会 HORACグランフロント大阪クリニック
(Sunkaky Medical corporation HORAC Grand Front Osaka clinic)

Poster Session 1-02 Prenatal Genetics 1

日 時：11月19日（木） 16:00〜17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00〜17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-02-01 A case of suspected mosaic trisomy 21 involving NIPT through the after giving birth

丹羽 由衣[1] (Yui Niwa), 佐道 俊幸[1,2] (Toshiyuki Sado), 新納 恵美子[1,2] (Emiko Niiro),
安原 肇[1,3] (Hajime Yasuhara)
1 奈良県総合医療センター 遺伝カウンセリング室
(Department of Medical Genetics, Nara Prefecture General Medical Center)
2 奈良県総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Nara Prefecture General Medical Center)
3 奈良県総合医療センター 新生児集中治療部
(Neonatal Intensive Care Unit, Nara Prefecture General Medical Center)

P1-02-02 Two Cases of Prenatal Diagnosis in Pregnancies Complicated by Myotonic Dystrophy Type 1 at Different Stages of Diagnosis

森田 晶人 (Akihito Morita), 田中 亜由子 (Ayuko Tanaka), 齋藤 史織 (Shiori Saito),
豊田 奏子 (Kanako Toyoda), 道崎 護 (Mamoru Michizaki), 佐藤 達也 (Tatsuya Sato),
日下田 大輔 (Daisuke Higeta), 岩瀬 明 (Akira Iwase)
群馬大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan)

P1-02-03 Current Status After the Introduction of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) at Our Hospital

竹内 茂人[1,2] (Shigeto Takeuchi), 東 理映子[2] (Rieko Higashi), 大里 和広[2] (Kazuhiro Osato),
菅谷 健[1,2] (Ken Sugaya), 池田 智明[2] (Tomoaki Ikeda)
1 済生会松阪総合病院 産婦人科
(ART Reproductive Medicine Center, Saiseikai Matsusaka General Hospital)
2 済生会松阪総合病院 産婦人科
(Department of Obsterics and Gynecology, Saiseikai Matsusaka General Hospital)

P1-02-04 Postnatal course of fetal-onset renal anomaly in Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim syndrome with a novel SON variant

阿部 雄志[1] (Yushi Abe), 田中 雄也[1,2] (Yuya Tanaka), 春日 義史[1] (Yoshifumi Kasuga),
呉本 尚樹[3] (Naoki Kuremoto), 大谷 利光[1] (Toshimitsu Otani), 福武 麻里絵[1] (Marie Fukutake),
池ノ上 学[1] (Satoru Ikenoue), 森澤 和美[3] (Kazumi Morisawa), 加藤 源俊[4] (Mototoshi Kato),
有光 威志[3] (Takeshi Arimitsu), 小崎 健次郎[2] (Kenjiro Kosaki)

1 慶應義塾大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine)
2 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine)
3 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)
4 慶應義塾大学 医学部 外科学（小児）
(Department of Pediatric Surgery, Keio University School of Medicine)

P1-02-05 A Case of Mosaic Trisomy 2 Detected by Amniocentesis with a Normal Karyotype After Birth

田嶋 敦[1] (Atsushi Tajima), 柳田 千佳子[2] (Chikako Yanagida), 松島 実穂[1] (Miho Matsushima),
菊地 茉莉[2] (Mari Kikuchi), 谷垣 伸治[1] (Shinji Tanigaki)

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

P1-02-06 Fetal Bilateral Multicystic Kidneys Leading to Potter Sequence in Two Siblings with *TMEM67* Variants

丹羽 優莉[1] (Yuri Niwa), 箕浦 広大[1] (Koudai Minoura), 福田 圭祐[1] (Keisuke Fukuda),
春原 真由子[1] (Mayuko Sunohara), 岸田 薫[1] (Kaori Kishida), 吉田 沙矢子[1] (Sayako Yoshita),
近藤 紳司[1] (Shinji Kondo), 岡田 節男[1] (Setsuo Okada), 畠山 未来[2] (Miki Hatakeyama),
西尾 洋介[2,3] (Yosuke Nishio)

1 公立陶生病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tosei General Hospital, Aichi, Japan)
2 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
(Medical Genomics Center, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
3 名古屋大学環境医学研究所 生体適応・防御研究部門
(Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine, Nagoya University, Nagoya, Japan)

P1-02-07 A Case of Mosaic Trisomy 12 Diagnosed by Amniocentesis

本田 奈央[1] (Nao Honda), 藤田 真理子[1] (Mariko Fujita), 木山 泰之[1] (Yasuyuki Kiyama),
辻 花香[2] (Haruka Ysuji), 疋田 美奈子[2] (Minako Hikita), 津田 玲子[3] (Reiko Tsuda), 正路 貴代[2] (Takayo Shoji),
白山 裕子[1] (Yuko Shiroyama), 伊達 健二郎[1] (Kenjiro Date), 三春 範夫[2] (Norio Miharu)

1 広島赤十字原爆病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Redcross Hospital and Atomic Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
2 広島赤十字原爆病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Redcross Hospital and Atomic Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
3 広島赤十字原爆病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Redcross Hospital and Atomic Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)

P1-02-08 Changes in Testing Performance and Maternal Characteristics According to Shifts in Indications for NIPT.

武田 恵利[1,2] (Eri Takeda), 鈴森 伸宏[2] (Nobuhiro Suzumori), 熊谷 恭子[1] (Kyoko Kumagai),
後藤 志信[1] (Shinobu Goto), 犬塚 早紀[1] (Saki Inuzuka), 亀谷 美聡[1] (Misato Kamegai),
杉浦 真弓[1] (Mayumi Sugiura)

1 名古屋市立大学病院 リンショウイデンイリョウブ
(Division of Clinical and Molecular Genetic, Nagoya City University, Nagoya, Japan)
2 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University School of Medicine, Morioka, Japan)

P1-02-09 Repeated Inconclusive Noninvasive Prenatal Testing (NIPT) Results Associated With Large Uterine Fibroids

上田 真子[1,2] (Mako Ueda), 岩本 麻衣子[2] (Maiko Iwamoto), 瀧本 裕美[2] (Yumi Takimoto),
中川 公平[2] (Kohei Nakagawa), 成田 幸代[2] (Sachiyo Narita), 谷口 路善[2] (Roze Taniguchi),
田中 宏幸[1,2] (Hiroyuki Tanaka), 澤井 英明[1] (Hideaki Sawai), 宮崎 彩子[1] (Ayako Miyazaki)

1 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Medical University Hospital, Hyogo, Japan)
2 兵庫医科大学 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo Medical University School of Medicine, Hyogo, Japan)

P1-02-10 Retrospective study of NIPT with fetal fraction in twin pregnancies and vanishing twin cases at our institution

辻 花香[1] (Haruka Tsuji), 疋田 美那子[1] (Minako Hikita), 藤田 真理子[2] (Mariko Fujita),
木山 泰之[2] (Yasuyuki Kiyama), 津田 玲子[3] (Reiko Tsuda), 的野 る美[4] (Rumi Matono),
正路 貴代[1] (Takayo Syoji), 森 奈美[5] (Nami Mori), 本田 奈央[2] (Nao Honda), 辻 恵二[5] (Keiji Tsuji),
白山 裕子[2] (Yuko Shiroyama), 伊達 健二郎[2] (Kenjiro Date), 三春 範夫[1] (Norio Miharu)

1 広島赤十字・原爆病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital, Hiroshima, Japan)
2 広島赤十字・原爆病院 産婦人科
(Department of Obstetrics Genecology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
3 広島赤十字・原爆病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
4 広島赤十字・原爆病院 外科
(Department of Surgery, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)
5 広島赤十字・原爆病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Hiroshima Red Cross Hospital & Atomic-bomb Survivors Hospital)

Poster Session 1-03 Pediatric Genetics 1

日 時：11月19日（木） 16:00～17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00～17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-03-01 A case of atypical Rubinstein-Taybi syndrome associated with CREBBP mosaic deletion and EP300 variant.

兼安 秀信[1] (Hidenobu Kaneyasu), 向野 文貴[1] (Fumitaka Kouno), 大西 佑治[1] (Yuji Ohnishi),
岡山 直子[2] (Naoko Okayama), 末廣 寛[2,3] (Yutaka Suehiro), 長谷川 俊史[1] (Shunji Hasegawa)

1 山口大学大学院医学系研究科 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Yamaguchi, Japan)
2 山口大学医学部附属病院 遺伝・ゲノム診療部
(Division of Medical Genetics, Yamaguchi University Hospital, Yamaguchi, Japan)
3 山口大学大学院医学系研究科 臨床検査・腫瘍学講座
(Department of Oncology and Laboratory Medicine, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, Ube, Japan)

P1-03-02 Clinical significance of whole-genome sequencing in fatal infant cases

尾堀 佐知子[1,2] (Sachiko Ohori), 酒井 菫[2] (Sumire Sakai), 京井 奈美[2] (Nami Kyoi), 小澤 南[2,3] (Minami Ozawa),
鈴木 由妃[2] (Yuki Suzuki), 本吉 愛[2,4] (Ai Motoyoshi), 三橋 里美[5] (Satomi Mitsuhashi),
鈴木 真波[3] (Manami Suzuki), 小町 詩織[3] (Shiori Komachi), 松永 綾子[3] (Ayako Matsunaga),
北東 功[3] (Isamu Hokuto), 清水 直樹[3] (Naoki Shimizu), 山野 嘉久[5,6] (Yoshihisa Yamano),
右田 王介[1,2,3] (Ohsuke Migita)

1 聖マリアンナ医科大学 医学部 臨床検査医学・遺伝解析学講座
(Department of Laboratory Medicine, St Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
2 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, St Marianna University Hospital, Kanagawa, Japan)
3 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
4 聖マリアンナ医科大学 乳腺内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
5 聖マリアンナ医科大学 脳神経内科
(Department of Neurology, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
6 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター
(Department of Rare Disease Research, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P1-03-03 A case of 1q deletion and 5q duplication with refractory atopic dermatitis and eosinophilic gastroenteritis

大隅 敬太[1]（Keita Osumi），四本 由郁[1]（Yuka Yotsumoto），吉永 武史[2]（Takeshi Yoshinaga），
加藤 大吾[2]（Daigo Kato），服部 有香[1]（Yuka Hattori），長坂 美和子[1]（Miwako Nagasaka），
玉置 知子[1]（Tomoko Tamaoki）

1 愛仁会高槻病院 遺伝診療センター
（Center for Clinical and Molecular Genetics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan）
2 愛仁会高槻病院 小児科
（Department of Pediatrics, Takatsuki General Hospital, Takatsuki, Japan）

P1-03-04 Clinical features and disease course of a Japanese boy with *GEMIN5*-related neurodevelopmental disorder

西 恵理子[1]（Eriko Nishi），柳 久美子[2]（Kumiko Yanagi），要 匡[2]（Tadashi Kaname），
岡本 伸彦[1]（Nobuhiko Okamoto）

1 大阪母子医療センター 遺伝診療科
（Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan）
2 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
（Department of Genome Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

P1-03-05 Whole-genome sequencing analysis of complex structural variants in 9p deletion and duplication syndrome

齊藤 鈴蘭[1]（Suzuran Saito），輿水 江里子[1]（Eriko Koshimizu），藤田 京志[1]（Atsushi Fujita），
宮内 彰彦[2]（Akihiko Miyauchi），土田 奈緒美[1,3]（Naomi Tsuchida），内山 由理[1,3]（Yuri Uchiyama），
坂本 正宗[1]（Masamune Sakamoto），濱中 耕平[1]（Kohei Hamanaka），宮武 聡子[1,4]（Satoko Miyatake），
水口 剛[1]（Takeshi Mizuguchi），小崎 健次郎[5]（Kenjiro Kosaki），小坂 仁[2]（Hitoshi Osaka），
松本 直通[1,3,4,6]（Naomichi Matsumoto）

1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
2 自治医科大学 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Jichi Medical School, Shimotsuke, Tochigi, Japan）
3 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
4 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
5 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
6 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター
（Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）

P1-03-06 A Case of a Novel TUBB3 Gene Variant Associated with Spastic Quadriplegia, EEG Abnormalities, and Cortical Dysplasia

下村 里奈[1,2]（Rina Shimomura），上田 恵実[2,3]（Megumi Ueda），山本 圭子[4]（Keiko Yamamoto Shimojima），
衛藤 薫[2,5]（Kaoru Eto），石垣 景子[2]（Keiko Ishigaki）

1 東京女子医科大学ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2 東京女子医科大学小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
3 東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野
（Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
4 東京女子医科大学輸血・細胞プロセシング科
（Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
5 東京女子医科大学附属足立医療センター小児科
（Department of Pediatrics, Adachi Medical Center, Tokyo Women's Medical University, Toyko, Japan）

P1-03-07 Identification of a hemizygous IRS4 pathogenic variant in a Japanese patient with central congenital hypothyroidism

伊達木 澄人[1,2] (Sumito Dateki), 本川 未都里[2] (Midori Motokawa), 川村 遥[2] (Haruka Kawamura), 原口 康平[2] (Kohei Haraguchi), 柏原 由紀乃[3] (Yukino Kashiwabara), 松田 理子[3] (Riko Matsuda), 三嶋 博之[4] (Hiroyuki Mishima), 吉浦 孝一郎[4] (Koh-ichiro Yoshiura)

1 長崎大学大学院医師薬学総合研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)
2 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital)
3 長崎大学病院 臨床ゲノムセンター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital)
4 長崎大学大学院医師薬学総合研究科 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

P1-03-08 A mild form of RORA-related neurodevelopmental disorder in a Japanese patient with hypotonia and cerebellar ataxia

原口 康平[1] (Kohei Haraguchi), 柏原 由紀乃[2] (Yukino Kashiwabara), 松田 理子[2] (Riko Matsuda), 三嶋 博之[3] (Hiroyuki Mishima), 吉浦 孝一郎[3] (Koh-ichiro Yoshiura), 伊達木 澄人[1] (Sumito Dateki)

1 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
2 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
3 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

P1-03-09 Unexpected Death with Autopsy Findings of Right Heart Failure in PCGF2-Related Disorder: Expanding Phenotypic Spectrum

乙部 裕[1] (Yutaka Otobe), 中藤 大輔[3,4] (Daisuke Nakato), 宮原 雅澄[2] (Masazumi Miyahara), 内薗 広匡[4] (Hiromasa Uchizono), 高祖 淳[1] (Atsushi Kohso), 大橋 啓之[1] (Hiroyuki Ohashi), 澤田 博文[1] (Hirofumi Sawada), 西田 千夏子[5] (Chikako Nishida), 武内 俊樹[6] (Toshiki Takenouchi), 小崎 健次郎[7] (Kenjiro Kosaki), 小谷 泰一[8] (Hirokazu Kotani), 小川 昌宏[3,4] (Masahiro Ogawa)

1 三重大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Mie University Hospital, Mie, Japan)
2 岡波総合病院 小児科
(Pediatrics, Okanami General Hospital, Mie, Japan)
3 三重中央医療センター 臨床研究部
(Clinical Research Institute, National Hospital Organization Mie Chuo Medical Center, Mie, Japan)
4 三重中央医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Mie Chuo Medical Center, Mie, Japan)
5 東京科学大学病院 がんゲノム診療科
(Department of Precision Cancer Medicine, Institute of Science Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
6 岡山大学病院 小児神経科
(Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan)
7 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
8 三重大学医学部 法医学講座
(Department of Forensic Medicine and Sciences, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)

P1-03-10 A case of Activated PI3Kδ Syndrome Type 1 with Thyroid Autoimmunity and Renal Involvement

竹内 万彦[1,2] (Kazuhiko Takeuchi), 橋詰 令太郎[3] (Ryotaro Hashizume)

1 三重大学 医学部 耳鼻咽喉・頭頚部外科
(Department of Otorhinolaryngolgoy and Head & Neck Surgery, Mie University, Mie, Japan)
2 松阪中央総合病院 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Matsusaka Central General Hospital)
3 三重大学 大学院 医学系研究科 修復再生病理学
(Department of Pathology and Matrix Biology, Mie University)

P1-03-11 Valvular Heart Disease in Geleophysic Dysplasia: Surgical and Perioperative Challenges in Three Pediatric Cases

齋藤 美香[1]（Mika Saito），吉敷 香菜子[1]（Kanako Kishiki），矢崎 諭[1]（Satoshi Yazaki），
木村 仁三[1]（Hitomi Kimura），嶋 侑里子[1]（Yuriko Shima），松村 雄[1]（Yu Matsumura），
上田 知実[1]（Tomomi Uyeda），嘉川 忠博[1]（Tadahiro Yoshikawa），松井 彦郎[1]（Hikoro Matsui），
和田 直樹[2]（Naoki Wada），森崎 裕子[3]（Hiroko Morisaki）

1 榊原記念病院 小児循環器内科
（Department of Pediatric Cardiology, Sakakibara Heart Institute, Tokyo, Japan）
2 榊原記念病院 小児心臓血管外科
（Department of Pediatric Cardiovascular Surgery）
3 榊原記念病院 臨床遺伝科
（Department of Medical Genetics）

P1-03-12 Compound heterozygous *B3GALT6* variants in an infant with severe short stature and achondroplasia-like features

堀 友博[1,2,3]（Tomohiro Hori），森 真以[1,2,3]（Mai Mori），松本 英樹[1,3]（Hideki Matsumoto），
笹井 英雄[1,2,3,4]（Hideo Sasai），久保田 一生[1,2,3]（Kazuo Kubota），小関 道夫[1,3]（Michio Ozeki），
川本 典生[1,3]（Norio Kawamoto），大西 秀典[1,2,3]（Hidenori Ohnishi）

1 岐阜大学 大学院医学系研究科 小児科学
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan）
2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
（Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital, Gifu, Japan）
3 岐阜大学 大学院医学系研究科 希少難病研究室
（Laboratory of Intractable and Rare Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan）
4 岐阜大学 大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
（Department of Early Diagnosis and Preventive Medicine for Rare Intractable Pediatric Diseases, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan）

P1-03-13 Interpretation of 3q29 Copy Number Loss: A Diagnostic Pitfall in Chromosomal Microarray Analysis

土方 みどり（Midori Hijikata），向井 千尋（Chihiro Mukai），佐藤 優希（Yuki Sato），呉 英俊（Hidetoshi Go），
田村 豪良（Takeaki Tamura），今泉 隆行（Takayuki Imaizumi），不破 一将（Kazumasa Fuwa），
長野 伸彦（Nobuhiko Nagano），岡橋 彩（Aya Okahashi），森岡 一朗（Ichiro Morioka）

日本大学医学部小児科学系小児科学分野
（Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine）

P1-03-14 Retrospective Study of Foramen Magnum Development in Patients With Achondroplasia Starting Vosoritide Before Age Three

中川 万理恵[1]（Nakagawa Marie），足立 夏帆[1]（Natsuho Adachi），梅川 元之[2]（Motoyuki Umekawa），
長谷川 洋敬[2]（Hirotaka Hasegawa），岡田 慶太[3]（Keita Okada），田中 裕之[1]（Hiroyuki Tanaka）

1 東京大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan）
2 東京大学医学部附属病院 脳外科
（Department of Neurosurgery, The University of Tokyo Hospital）
3 東京大学医学部附属病院 整形外科
（Department of Orthopaedic Surgery, The University of Tokyo Hospital）

Poster Session 1-04　Cancer Genetics 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-04-01 *BRCA* deleterious alterations in advanced prostate cancer: insights from the nationwide cancer genomic database

津村 秀康[1,2,3]（Hideyasu Tsumura），荒木 尚美[2]（Naomi Araki），川田 莉佳[2]（Rika Kawata），
高橋 恵子[2]（Keiko Takahashi），荒木 正雄[2]（Masao Araki），飯田 祐一郎[2]（Uichiro Iida），
藁谷 美奈[2]（Mina Waraya），本田 雅子[2]（Masako Honda），白井 宏直[2]（Hironao Shirai），
吉村 嘉広[2]（Yoshihiro Yoshimura），松本 和将[1]（Kazumasa Matsumoto），高田 史男[2,3]（Fumio Takada）

1　北里大学医学部泌尿器科
（Department Urology, Kitasato University School of Medicine）
2　北里大学病院 遺伝診療部
（Genetics Division, Department of Genetics, Kitasato University Hospital）
3　北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
（Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences）

P1-04-02 Expanded HBOC coverage, but disrupted cascade testing: multi-layered barriers revealed by CGP.

鈴木 みづほ[1,2]（Mizuho Suzuki），大貫 優子[1,2]（Yuko Ohnuki），森 朋有[1,2]（Tomoari Mori），運崎 愛[1,2]（Ai Unzaki），
百瀬 美咲[3]（Misaki Momose），扇屋 大輔[4]（Daisuke Ohugiya），西田 尚弘[5]（Naohiro Nishida），
竹下 啓[1,2]（Kei Takeshita）

1　東海大学 医学部 基盤診療学系 医療倫理学
（Department of Medical Ethics, Tokai University School of Medicine, Kanagawa, Japan）
2　東海大学医学部付属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Tokai University Hospital）
3　東海大学医学部付属病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Tokai University Hospital）
4　東海大学医学部付属病院 血液腫瘍内科
（Department of Hematology, Tokai University Hospital）
5　東海大学医学部付属病院 臨床腫瘍科
（Department of Medical Oncology, Tokai University Hospital）

P1-04-03 Distribution of *BRCA1/2* Pathogenic Variants Identified by BRACAnalysis at a Single Japanese Center

長阪 一憲[1,2]（Kazunori Nagasaka），平岡 さゆり[1]（Sayuri Hiraoka），中林 倫子[1]（Noriko Nakabayashi），
佐々木 元子[1]（Motoko Sasaki），瀬山 貴博[1,2]（Takahiro Seyama），池田 達彦[1,3]（Tatsuhiko Ikeda），
渡邊 清高[4]（Kiyotaka Watanabe），神野 浩光[3]（Hiromitsu Jinno），木戸 浩一郎[1,2]（Koichiro Kido），
大須賀 穣[1,2]（Yutaka Osuga），三牧 正和[1,5]（Masakazu Mimaki）

1　帝京大学 医学部 附属病院 臨床遺伝診療センター
（Clinical Genetics Center, Teikyo University Hospital, Tokyo, Japan）
2　帝京大学 医学部 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan）
3　帝京大学 医学部 乳腺外科
（Department of Surgery, Breast Group, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan）
4　帝京大学 医学部 腫瘍内科
（Department of Internal Medicine, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan）
5　帝京大学 医学部 小児科
（Department of Pediatrics, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan）

P1-04-04 BRCA1/2 Pathogenic Variant Characteristics in HBOC Care at Our Hospital and Their Implications for Nursing Care

北村 久美子[1,2] (Kumiko Kitamura), 田中 英夫[3] (Hideo Tanaka), 梶原 友紀子[4] (Yukiko Kajiwara),
伊藤 充矢[4] (Mitsuya Itoh), 植田 麻衣子[5] (Maiko Ueda), 関野 和[5] (Madoka Sekino),
依光 正枝[5] (Masae Yorimitsu), 鎌田 泰彦[5] (Yasuhiko Kamada), 佐古 智子[6] (Tomoko Sako),
村尾 航[6] (Wataru Murao), 小林 泰之[6] (Yasuyuki Kobayashi), 山本 英喜[1,7] (Hideki Yamamoto),
二川 摩周[1,7] (Masyu Futagawa), 平沢 晃[1,7] (Akira Hirasawa), 白川 靖博[1,8] (Yasuhiro Shirakawa)

1 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Medicine, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
2 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 医療支援センター
(Department of Medical Support Center, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
3 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 臨床検査部
(Department of Clinical Laboratory, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
4 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 乳腺外科
(Department of Breast surgical oncology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
5 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 産科・婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
6 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 泌尿器科
(Department of Urology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)
7 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野
(Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University)
8 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院 外科
(Department of surgery, Hiroshima City Hospital, Hiroshima City Hospital Organization)

P1-04-05 Secondary Findings Identified Through Comprehensive Genomic Profiling: A Single-Institution Analysis of 100 Cases

菊池 創[1] (Hajime Kikuchi), 松本 隆祐[1] (Ryusuke Matsumoto), 吉岡 達也[1] (Tatsuya Yoshioka),
菊地 慶介[1] (Keisuke Kikuchi), 森脇 征史[1] (Masashi Moriwaki), 有賀 伸[2] (Shin Ariga),
木下 一郎[2] (Ichiro Kinoshita), 松島 理明[3] (Masaaki Matsushima), 山田 崇弘[3] (Takahiro Yamada)

1 帯広厚生病院
(Obihiro-Kousei General Hospital, Obihiro, Japan)
2 北海道大学病院 がん遺伝子診断部
(Division of Clinical Cancer Genomics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)
3 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

P1-04-06 Universal tumor screening for Lynch syndrome and real-world MGPT candidates in colorectal cancer

吉岡 貴裕 (Takahiro Yoshioka), 桑田 起雄 (Tatsuo Kuwada), 八木 朝彦 (Tomohiko Yagi),
井上 弘章 (Hiroaki Inoue), 稲田 涼 (Ryo Inada)
高知医療センター 消化器外科・一般外科
(Dept of Gastroenterological Surgery, Kochi Health Sciences Center)

P1-04-07 Real-World Barriers to Confirmatory and Cascade Testing Following Germline Findings from Comprehensive Genomic Profiling

三浦 彩奈[1,2] (Ayana Miura), 久保 智洋[3] (Tomohiro Kubo), 瀬戸 愛子[1,2] (Aiko Seto), 加藤 花保[1,2] (Kaho Kato),
鷹巣 祐子[1,2] (Yuko Takasu), 隅田 健太郎[1,2] (Kentaro Suda), 真里谷 奨[1,2] (Tasuku Mariya),
石川 亜貴[1,2] (Aki Ishikawa), 櫻井 晃洋[1,2,4] (Akihiro Sakurai)

1 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital)
2 札幌医科大学医学部 ゲノム予防講座 臨床ゲノム学分野
(Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine)
3 札幌医科大学医学部 腫瘍内科学講座
(Department of Medical Oncology, Sapporo Medical University School of Medicine)
4 斗南病院 ゲノム医療センター
(Genome Medicine Center, Tonan Hospital)

P1-04-08 Current Practice of Reproductive and Preventive Care Support for BRCA1 and BRCA2 Variant Carriers

寺澤 恵子[1,3] (Keiko Terazawa), 志賀 友美[1,2,3] (Tomomi Shiga), 松原 佳奈[3] (Kana Matsuhara),
増田 美和[1,3] (Miwa Masuda), 坊本 佳優[2,3] (Yoshimasa Bomoto), 桑山 太郎[3] (Taro Kuwayama),
村瀬 紗姫[2,3] (Saki Murase), 大塚 かおり[3] (Kaori Otsuka), 菊野 享子[3] (Kyoko Kikuno),
鈴木 幸雄[3] (Yukio Suzuki), 早崎 容[3] (Yo Hayasaki), 浅井 喜美子[2] (Kimiko Asai),
松山 裕美[2] (Yumi Matsuyama), 磯部 真倫[1,3] (Masanori Isobe)

1 岐阜大学医学部附属病院 周産期生殖医療センター
(Gifu University Hospital Perinatal and Reproductive Medicine Center)
2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患遺伝子診療センター
(Gifu University Hospital Clinical Genetics Center)
3 岐阜大学医学部附属病院 産婦人科
(Gifu University Hospital Obstetrics and Gynecology)

P1-04-09 One Case with Two Pathogenic Variants in the *BRCA2* Gene

平岡 さゆり[1] (Sayuri Hiraoka), 池田 達彦[2] (Tatsuhiko Ikeda), 中林 倫子[1] (Noriko Nakabayashi),
佐々木 元子[1] (Motoko Sasaki), 瀬山 貴博[1,3] (Takahiro Seyama), 渡邊 清高[4] (Kiyotaka Watanabe),
神野 浩光[5] (Hiromitsu Jinno), 木戸 浩一郎[1,3] (Koichiro Kido), 大須賀 穣[1,3] (Yutaka Osuga),
三牧 正和[1,6] (Masakazu Mimaki), 長阪 一憲[1,3] (Kazunori Nagasaka)

1 帝京大学 医学部附属病院 臨床遺伝診療センター
(Clinical Genetics Center, Teikyo University Hospital, Tokyo, Japan)
2 帝京大学 医学部 外科
(Department of Surgery, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
3 帝京大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
4 帝京大学 医学部 腫瘍内科
(Department of Internal Medicine, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
5 帝京大学 医学部 乳腺外科
(Department of Surgery, Breast Group, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 帝京大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)

P1-04-10 Genetic counseling following identification of EGFR T790M by comprehensive genomic profiling in lung cancer

本吉 愛[1,2,3] (Ai Motoyoshi), 酒井 菫[3] (Sumire Sakai), 京井 奈美[3] (Nami Kyoi), 小澤 南[3,6] (Minami Ozawa),
鈴木 由妃[3,5] (Yuki Suzuki), 尾堀 佐知子[3,4] (Sachiko Ohori), 右田 王介[3,4] (Ohsuke Migita),
津川 浩一郎[2,3] (Koichiro Tsugawa)

1 聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 消化器・一般外科
(Division of Gastroenterology & General Surgery, St. Marianna University Yokohama Seibu Hospital, Yokohama, Japan)
2 聖マリアンナ医科大学 乳腺・内分泌外科学
(Department of Breast & Endocrine Surgery, St. Marianna University School of Medicine)
3 聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, St. Marianna University School of Medicine)
4 聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学
(Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine)
5 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター
(Institute of Medical Science, St. Marianna University School of Medicine)
6 川崎市立多摩病院 小児科
(Devision of Pediatrics, Kawasaki Municipal Tama Hospital)

P1-04-11 A case of juvenile gastric polyposis with germline SMAD4 mutation

高畑 武功[1,2] (Takenori Takahata), 珍田 大輔[2,3] (Daisuke Chinda), 五十嵐 昌平[2] (Shohei Igarashi),
浅利 享[2] (Taka Asari), 立田 哲也[2] (Tetsuya Tatsuta), 菊池 英純[2] (Hidezumi Kikuchi), 米田 博輝[4] (Hiroki Maita),
櫻庭 裕丈[1,2] (Hirotake Sakuraba)

1 弘前大学 大学院医学研究科 むつ下北地域医療学講座
(Department of Community Medicine in Mutsu and Shimokita, Hirosaki University Graduate School of Medicine)
2 弘前大学 大学院医学研究科 消化器血液免疫内科学講座
(Department of Gastroenterology, Hematology and Clinical Immunology, Hirosaki University Graduate School of Medicine)
3 青森県 総合健診センター
(Aomori General Health Examination Center)
4 弘前大学 医学部附属病院 総合診療部
(Department of General Medicine, Hirosaki University Hospital)

P1-04-12 A Case of Peritoneal Cancer in which Comprehensive Cancer Genome Profiling Testing Was Useful for Diagnosis

朝永 千春[1]（Chiharu Tomonaga），野々下 晃子[1,3]（Akiko Nonoshita），永野 明子[3]（Akiko Nagano），
橋本 和彦[2,3]（Kazuhiko Hashimoto），前田 泰宏[4]（Yasuhiro Maeda），吉田 敦[1]（Atsushi Yoshida），
角田 順久[2,5]（Yorihisa Sumida）

1 佐世保市総合医療センター 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Sasebo City General Hospital）
2 佐世保市総合医療センター ゲノム医療センター
（Genomic medical center, Sasebo City General Hospital）
3 佐世保市総合医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Sasebo City General Hospital）
4 佐世保市総合医療センター 脳神経内科
（Depertment of Neurology, Sasebo City General Hospital）
5 佐世保市総合医療センター 消化器外科
（Depertment of Gastroenterological Surgery, Sasebo City General Hospital）

P1-04-13 A case of Lynch syndrome with advanced adrenal sarcoma

川下 さやか[1]（Sayaka Kawashita），松本 恵[2]（Megumi Matsumoto），松田 理子[2]（Riko Matsuda），
本田 琢也[3]（Takuya Honda），三浦 生子[1,2]（Shoko Miura），楠本 紗羅[1]（Sara Kusumoto），
梶村 慈[1]（Itsuki Kajimura），永田 愛[1]（Ai Nagata），長谷川 ゆり[1]（Yuri Hasegawa），
三浦 清徳[1,2]（Kiyonori Miura）

1 長崎大学 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan）
2 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門
（Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital）
3 長崎大学病院 がん診療センター
（Clinical Oncology Center, Nagasaki University Hospital）

P1-04-14 Spatial transcriptomics reveals the molecular pathological features of ERBB2-amplified colorectal cancer

竹下 純平（Jumpei Takeshita），西村 貴文（Takahiro Nishimura）

医学研究所 北野病院 腫瘍内科
（Medical Research Institute KITANO Hospital Department of Medical Oncology）

P1-04-15 A review of the cases detected germline pathogenic variants through cancer genome panel testing in our institute.

稲垣 裕一郎[1,2]（Yuichiro Inagaki），有馬 順子[3]（Junko Arima），杉浦 記弘[4]（Norihiro Sugiura）

1 安城更生病院 腫瘍内科
（Department of Oncology, Anjo Kosei Hospital）
2 安城更生病院 血液内科
（Department of Hematolog, Anjo Kosei Hospital）
3 安城更生病院 看護部
（Division of Nursing, Anjo Kosei Hospital）
4 安城更生病院 臨床検査室
（Clinical laboratory, Anjo Kosei Hospital）

P1-04-16 Experience of Multigene Panel Testing for At-Risk Relatives from Lynch Syndrome Families; its benefits and issues

鹿嶋 見奈[1]（Mina Kashima），吉本 有希子[1,2]（Yukiko Yoshimoto），井上 田鶴子[1]（Tazuko Inoue），
岩野 由季[1]（Yuki Iwano），高原 祥子[1]（Sachiko Takahara）

1 田附興風会 医学研究所北野病院 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Medical Research Institute Kitano Hospital）
2 兵庫県立尼崎総合医療センター 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Hyogo Prefectural Amagasaki General Medical Center）

P1-04-17 Validating Germline Structural Variants from Short-Read WGS Using Nanopore Target Adaptive Sampling Long-Read Sequencing

小田 智世[1,2] (Satoyo Oda), 千葉 健一[3] (Kenichi Chiba), 久保 崇[1] (Takashi Kubo),
松川 愛未[2] (Manami Matsukawa), 清 茜[4] (Akane Sei), 藤井 博之[1] (Hiroyuki Fujii), 田尾 佳代子[2] (Kayoko Tao),
小山 隆文[5] (Takafumi Koyama), 山埼 文登[2] (Fumito Yamazaki), 松井 啓隆[1] (Hirotaka Matsui),
山本 昇[5] (Noboru Yamamoto), 角南 久仁子[1] (Kuniko Sunami), 白石 友一[3] (Yuichi Shiraishi),
平田 真[2] (Makoto Hirata)

1 国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科
(Department of Laboratory Medicine, National Cancer Center Hospital Japan)
2 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門
(Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital Japan)
3 国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野
(Division of Genome Analysis Platform Development, National Cancer Center Japan)
4 国立がん研究センター 研究所 分子病理部門
(Division of Molecular Pathology, National Cancer Center Japan)
5 国立がん研究センター 中央病院 先端医療科
(Department of Experimental Therapeutics, National Cancer Center Hospital Japan)

P1-04-18 Hereditary breast and ovarian cancer diagnosed through comprehensive genomic profiling in a young lung cancer patient

母里 淑子[1] (Yoshiko Mori), 田辺 記子[1] (Noriko Tanabe), 植松 和嗣[2] (Kazutsugu Uematsu),
北山 沙知[1] (Sachi Kitayama), 小形 円香[1] (Madoka Ogata), 鈴木 興秀[1] (Okihide Suzuki),
石田 秀行[1] (Hideyuki Ishida)

1 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
2 埼玉医科大学総合医療センター 呼吸器内科
(Department of Respiratory Medicine, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)

Poster Session 1-05 Neuromuscular Disorders 1

日 時：11月19日（木） 16:00～17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00～17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-05-01 Platform-specific characteristics in the analysis of pathogenic RFC1 repeat motifs using long read sequencing

緒方 俊介[1,2] (Shunsuke Ogata), 宮武 聡子[1,3] (Satoko Miyatake), 濱中 耕平[1] (Kohei Hamanaka),
山田 一貴[1,4] (Kazuki Yamada), 土田 奈緒美[1,5] (Naomi Tsuchida), 内山 由理[1,5] (Yuri Uchiyama),
坂本 正宗[1] (Masamune Sakamoto), 輿水 江里子[1] (Eriko Koshimizu), 水口 剛[1] (Takeshi Mizuguchi),
土井 宏[2] (Hiroshi Doi), 田中 章景[2] (Fumiaki Tanaka), 松本 直通[1,3,5] (Naomichi Matsumoto)

1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
2 横浜市立大学 大学院医学研究科 神経内科学・脳卒中医学
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
3 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)
4 北海道大学 神経内科
(Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
5 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan)

P1-05-02 Urinary occult blood findings in spinal muscular atrophy patients treated with risdiplam

齊藤 利雄[1] (Toshio Saito), 西尾 久英[2] (Hisahide Nishio)

1 国立病院機構大阪刀根山医療センター 小児神経内科
(Division of Child Neurology, Department of Neurology, National Hospital Organization Osaka Toneyama Medical Center, Toyonaka, Japan)
2 神戸学院大学 総合リハビリテーション学部
(Faculty of Rehabilitation, Kobe Gakuin University, Kobe, Japan)

P1-05-03 A novel CTNNB1 variant in a patient with neurodevelopmental disorder and lower limb dystonia

野崎 真紀[1]（Maki Nozaki），星野 恭子[1]（Kyoko Hoshino），下村 里奈[2]（Rina Shimomura），
永田 美保[3]（Miho Nagata），朝野 仁裕[3,4]（Yoshihiro Asano），林 雅晴[1]（Masaharu Hayashi），
山本 俊至[2]（Toshiyuki Yamamoto）

1 瀬川記念小児神経学クリニック
（Segawa Memorial Neurological Clinic for Children, Tokyo, Japan）
2 東京女子医科大学病院 ゲノム診療科
（Institute of Medical genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
3 大阪大学 大学院医学系研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan）
4 国立循環器病センター ゲノム医療支援部
（Department of Genomic Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan）

P1-05-04 A pedigree of mild encephalitis/encephalopathy with a reversible splenial lesion with mutation p.Q403R of the MYRF gene

中村 善胤[1]（Yoshitsugu Nakamura），倉橋 宏和[2]（Hirokazu Kurahashi），伊藤 大樹[3]（Hiroki Itoh），
細川 隆史[1]（Takafumi Hosokawa），奥村 彰久[2]（Akihisa Okumura），荒若 繁樹[1]（Shigeki Arawaka）

1 大阪医科薬科大学 内科学４教室 脳神経内科
（Department of Internal Medicine IV, Division of Neurology, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka, Japan）
2 愛知医科大学 小児科
（Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Aichi, Japan）
3 天理よろづ相談所病院
（Department of Neurology, Tenri Hospital, Nara, Japan）

P1-05-05 A novel p.Gly42Cys *SOD1* variant causing ALS with reduced thermal stability, aggregation propensity, and autopsy findings

長岡 詩子[1]（Utako Nagaoka），船井 明日香[1,2]（Asuka Funai），川間 健太郎[1]（Kentaro Kawama），
林 健太郎[1]（Kentaro Hayashi），木田 耕太[1]（Kota Bokuda），相川 香乃[3]（Kano Aikawa），
古川 良明[3]（Yoshiaki Furukawa），中村 亮一[4]（Nakamura Ryoichi），熱田 直樹[4]（Naoki Atsuta），
藤内 玄規[5]（Genki Tohnai），樽谷 愛理[7]（Airi Tarutani），長谷川 成人[7]（Masato Hasegawa），
増井 憲太[2,8]（Kenta Masui），小森 隆司[2]（Takashi Komori），祖父江 元[6]（Gen Sobue），
高橋 一司[1]（Kazushi Takahashi），石澤 圭介[2,9]（Keisuke Ishizawa）

1 東京都立神経病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital）
2 東京都立神経病院 検査科神経病理
（Department of Laboratory Medicine and Pathology (Neuropathology), Tokyo Metropolitan Neurological Hospital）
3 慶應義塾大学 理工学部化学科
（Department of Chemistry, Faculty of Science and Technology, Keio University）
4 愛知医科大学 医学部内科学講座（神経内科）
（Department of Neurology, Aichi Medical University School of Medicine）
5 愛知医科大学 ALS治療研究開発部門
（Division of ALS Research, Aichi Medical University School of Medicine）
6 愛知医科大学
（Aichi Medical University School of Medicine）
7 東京都医学総合研究所 認知症研究プロジェクト
（Department of Brain and Neurosciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science）
8 長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科統合脳神経科学分野
（Department of Integrative Neuroscience, Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University）
9 埼玉医科大学 医学部病理学
（Depatment of Pathology, Saitama Medical University）

Poster Session 1-06　Cardiovascular Disorders 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-06-01 Clinical Phenotype and Outcomes of Desmoplakin Cardiomyopathy: A Systematic Review and Meta-analysis

齋藤 和由（Kazuyoshi Saito），浅井 ゆみこ（Yumiko Asai），小島 有紗（Arisa Kojima），
内田 英利（Hidetoshi Uchida），川田 潤一（Jyun-ichi Kawada），井澤 英夫（Hideo Izawa），
山田 晶（Akira Yamada）
藤田医科大学 医学部 小児科学
（Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Japan）

P1-06-02 Genetic variants and polygenic risk scores associated with paroxysmal atrial fibrillation

塩見 めぐみ[1]（Megumi Shiomi），永田 有希[1,2]（Yuki Nagata），須藤 毅顕[3]（Takeaki Sudo），
高橋 健太郎[1,2]（Kentaro Takahashi），樋口 千洋[1,4]（Chihiro Higuchi），井原 健介[5,6]（Kensuke Ihara），
浅田 健[7,8]（Ken Asada），田中 泰章[9]（Yasuaki Tanaka），山内 康照[10]（Yasuteru Yamauchi），
佐々木 毅[11]（Takeshi Sasaki），蜂谷 仁[12]（Hitoshi Hachiya），今井 靖[13]（Yasushi Imai），藤田 英雄[14]（Hideo Fujita），
笹野 哲郎[6]（Tetsuo Sasano），古川 哲史[5]（Tetsushi Furukawa），田中 敏博[1,2]（Toshihiro Tanaka）

1　東京科学大学 疾患多様性遺伝学分野
（Department of Human Genetics and Disease Diversity, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
2　東京科学大学 疾患バイオリソースセンター
（Bioresource Research Support Center, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
3　東京科学大学 教育メディア開発学分野
（Department of Educational Media Development, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
4　国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 AI健康・医薬研究センター
（Artificial Intelligence Center for Health and Biomedical Research, National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Osaka, Japan）
5　東京科学大学 生体情報薬理学分野
（Department of Bio-informational Pharmacology, Medical Research Institute, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
6　東京科学大学 循環制御内科学分野
（Department of Cardiovascular Medicine, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
7　理化学研究所 革新知能統合研究センター AI医用工学チーム
（AI Medical Engineering Team, RIKEN Center for Advanced Intelligence Project, Tokyo, Japan）
8　国立がん研究センター研究所 医療AI研究開発分野
（Division of Medical AI Research and Development, National Cancer Center Research Institute, Tokyo, Japan）
9　横須賀共済病院 循環器センター
（Cardiovascular Center, Yokosuka Kyosai Hospital, Kanagawa, Japan）
10　横浜市立みなと赤十字病院 循環器内科
（Department of Cardiology, Yokohama City Minato Red Cross Hospital, Kanagawa, Japan）
11　琉球大学病院 不整脈センター
（Heart Rhythm Center, University of the Ryukyus Hospital, Okinawa, Japan）
12　土浦協同病院 循環器センター 循環器内科
（Cardiovascular Center, Tsuchiura Kyodo General Hospital, Ibaraki, Japan）
13　自治医科大学 医学部 薬理学講座 臨床薬理学部門
（Division of Clinical Pharmacology, Department of Pharmacology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
14　自治医科大学附属さいたま医療センター 循環器内科
（Division of Cardiovascular Medicine, Saitama Medical Center, Jichi Medical University, Saitama, Japan）

P1-06-03 A Familial *SCN5A* p.Glu1783Lys Channelopathy Presenting as Long QT Syndrome, Brugada Syndrome and Sinus Node Dysfunction

山本 英範（Hidenori Yamamoto），鈴木 謙太郎（Kentaro Suzuki），朱 逸清（Yiqing Zhu），佐藤 純（Jun Sato），
大橋 直樹（Naoki Ohashi）
名古屋大学医学部附属病院 小児循環器センター
（Children's Heart Center, Nagoya University Hospital）

P1-06-04 Importance of Detecting Copy Number Variations in PKP2 in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy

園田 桂子（Keiko Sonoda），相庭 武司（Takeshi Aiba），大野 聖子（Seiko Ohno）
国立循環器病研究センター
（National Cerebral and Cardiovascular Center）

P1-06-05 A Case of TNNI3-Related (p.K183del) Hypertrophic Cardiomyopathy with Right Ventricular Septal and Apical Hypertrophy

粟屋 徹[1,2]（Toru Awaya）

1 杏林大学医学部付属病院循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, kyorin University Hospital)
2 東邦大学大橋病院循環器内科
(Department of Cardiovascular Medicine, Toho university Ohashi Medical Center)

Poster Session 1-07 Mendelian Disorders 1

日 時：11月19日（木） 16:00～17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00～17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-07-01 Reclassification of *TMEM67* Variants in Japanese Siblings with Lethal Joubert Syndrome

土屋 尚輝[1]（Naoki Tsuchiya），田野島 美城[1]（Miki Tanoshima），安西 風花[1]（Fuka Anzai），
末吉 寿実鼓[1]（Sumiko Sueyoshi），伊集院 昌郁[1]（Akifumi Ijuin），今西 琴美[2]（Kotomi Imanishi），
長瀬 寛美[2]（Hiromi Nagase），石川 浩史[2]（Hiroshi Ishikawa），黒田 友紀子[3]（Yukiko Kuroda），
高橋 優太郎[4]（Yutaro Takahashi），柊 一哉[4]（Kazuya Hiiragi），進藤 亮介[4]（Ryosuke Shindo），
小畑 聡一朗[4]（Obata Soichiro），小原 真奈[4]（Mana Kohara），釼持 孝博[4]（Takahiro Kenmotsu），
葉山 智工[5]（Tomonari Hayama），青木 茂[4]（Shigeru Aoki），宮城 悦子[6]（Etsuko Miyagi）

1 横浜市立大学附属市民総合医療センター 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Medical Center)
2 神奈川県立こども医療センター 胎児診療・産婦人科
(Division of Obstetrics and Gynecology, Kanagawa Children's Medical Center)
3 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)
4 横浜市立大学附属市民総合医療センター 総合周産期母子医療センター
(Perinatal Center for Maternity and Neonate, Yokohama City University Medical Center)
5 横浜市立大学附属市民総合医療センター 婦人科
(Department of Gynecology, Yokohama City University Medical Center)
6 横浜市立大学大学院医学研究科 産婦人科学 生殖生育病態医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine)

P1-07-02 Double *de novo* pathogenic variants of the *NF1* and *H1-4* genes in a patient with macrocephaly and intellectual disability

榎本 友美[1]（Yumi Enomoto），福原 康之[2]（Yasuyuki Fukuhara），柳 久美子[1]（Kumiko Yanagi），
山毛利 雅彦[1]（Masahiko Yamamori），要 匡[1,3]（Tadashi Kaname）

1 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
3 東北大学大学院医学系研究科・医学部 次世代小児医療講座
(Department of Advanced Pediatric Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

P1-07-03 A novel CRYGC mutation identified in a patient with congenital cataract

横村 守[1]（Mamoru Yokomura），下村 里奈[1]（Rina Shimomura），上田 恵実[2,3]（Megumi Ueda），
四宮田 悠[2,4]（Yu Shiguta），白井 宏直[2,5]（Hironao Shirai），山本 圭子[1,6]（Keiko Yamamoto），
山本 俊至[1,2]（Toshiyuki Yamamoto）

1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
2 東京女子医科大学 医学研究科 遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
3 東京女子医科大学附属足立医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center, Tokyo, Japan)
4 日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
5 北里大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
6 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング部
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

Poster Session 1-08　Clinical Genetics 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-08-01 Two unrelated families with upstream MSX2 non-coding duplications refine a cranial bone regulatory region

山田 茉未子[1,2]（Mamiko Yamada），Mark Cleghorn[2,3]，Prabhakara Krishnamurthy[2,3]，Tegan French[2,3]，David Francis[2,3]，Tiong Tan[2,4]

1　国家公務員共済組合連合会 立川病院
(Federation of National Public Service Personnel Mutual Aid Associations Tachikawa Hospital)
2　Victorian Clinical Genetics Services
(Victorian Clinical Genetics Services, Parkville, Australia)
3　Murdoch Children's Research Institute
(Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Australia)
4　メルボルン大学 小児科学教室
(Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia)

P1-08-02 ANKRD17-related disorder presenting with short stature and congenital heart disease resembling Noonan syndrome

渡邊 大輔[1,2]（Daisuke Watanabe），矢ヶ崎 英晃[1,3]（Hideaki Yagasaki），成澤 宏宗[1,3]（Hiromune Narusawa），篠原 珠緒[1,2]（Tamao Shinohara），尾道 千尋[1]（Chihiro Onomichi），堀内 泰江[1]（Yasue Horiuchi），石黒 浩毅[1]（Hiroki Ishiguro），永田 美保[4]（Miho Nagata），米井 歩[5]（Ayumi Yonei），山本 賢一[6]（Kenich Yamamoto），朝野 仁裕[4]（Yoshihiro Asano），犬飼 岳史[3]（Takeshi Inukai）

1　山梨大学医学部附属病院 遺伝子疾患センター
(Center for Genetic Diseases, University of Yamanashi Hospital, Yamanashi, Japan)
2　山梨県立中央病院 総合周産期母子医療センター 新生児内科
(Department of Neonatology, Perinatal Center, Yamanashi Prefectural Central Hospital, Yamanashi, Japan)
3　山梨大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Yamanashi University, Yamanashi, Japan)
4　大阪大学 大学院医学系研究科 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, The Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
5　大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Genetic Counseling, The Osaka University Hospital, Osaka, Japan)
6　大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
(Division of Health Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

P1-08-03 Genetic screening of a retinitis pigmentosa family with compound heterozygous variants in EYS gene

平岡 美紀[1,2,3]（Miki Hiraoka），向中野 実央[2]（Mio Mukainakano），藤田 穂波[2]（Honami Fujita），宮崎 幸子[2]（Sachiko Miyazaki），安藤 亮[3]（Ryo Ando），石田 晋[3]（Susumu Ishida），山田 崇弘[2]（Takahiro Yamada）

1　北海道医療大学病院 予防医療科学センター 眼科
(Ophthalmology Dept. Health Sciences Univ of Hokkaido, Sapporo, Japan)
2　北海道大・臨床遺伝子診療部
(Division of clinical genetics, Hokkaido Univ. Hospital, Sapporo, Japan)
3　北海道大学・眼科
(Ophthalmology Dept. Hokkaido Univ., Sapporo, Japan)

P1-08-04 Association of BRCA and HRD Status with Hematologic Toxicity during Initial Chemotherapy for Ovarian Cancer

吉田 康将（Kosuke Yoshida），荒木 甫（Hajime Araki），山田 友梨花（Yurika Yamada），正橋 佳樹（Yoshiki Masahashi），宮本 絵美里（Emiri Miyamoto），片山 高明（Komei Katayama），窪川 芽衣（Mei Kubokawa），茂木 一将（Kazumasa Mogi），吉原 雅人（Masato Yoshihara），長尾 有佳里（Yukari Nagao），玉内 学志（Satoshi Tamauchi），横井 暁（Akira Yokoi），芳川 修久（Nobuhisa Yoshikawa），新美 薫（Kaoru Niimi），梶山 広明（Hiroaki Kajiyama）

名古屋大学 医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya University, Nagoya, Japan)

P1-08-05 A case of intellectual disability male with Xq28 microduplication telomeric to *MECP2* inherited from the carrier mother

二宮 伸介[1]（Shinsuke Ninomiya），花岡 義行[2]（Yoshiyuki Hanaoka），林 貴大[2]（Takahiro Hayashi），
山本 俊至[3]（Toshiyuki Yamamoto）

1 倉敷中央病院 遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan）
2 倉敷中央病院 小児科
（Department of Pediatrics, Kurashiki Central Hospital, Okayama, Japan）
3 東京女子医科大学、ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）

P1-08-06 Osteoporosis as complication in a 41-Year-Old Male with Rubinstein-Taybi Syndrome Caused by a CREBBP Frameshift Variant

近藤 達郎[1]（Tatsuro Kondoh），二宮 義和[1]（Yoshikazu Ninomiya），福田 雅文[1]（Masafumi Fukuda），
三嶋 博之[2]（Hiroyuki Mishima），吉浦 孝一郎[2]（Koichiro Yoshiura），原口 康平[3]（Kohei Haraguchi），
三宅 紀子[3]（Noriko Miyake）

1 みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家 診療部
（Dvision of Develomental Disabilities, The Misakaenosno Mutsumi Developmental, Medical and Welfare Center）
2 長崎大学原研遺伝
（Department of Human Genetics, Nagasaki University）
3 長崎大学小児科
（Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital）

P1-08-07 A Case of Metachronous Bilateral Breast Cancer with an *LZTR1* Pathogenic Variant Identified by Multigene Panel Testing

松谷 サディア[1]（Sadia Matsutani），田根 香織[1,2]（Kaori Tane），菅原 宏美[1]（Hiromi Sugawara），
後藤 里沙[1]（Risa Goto），日下 咲[1,3]（Saki Hinoshita），藤崎 素子[1,4]（Motoko Fujisaki），佐古 友希[1,4]（Yuki Sako），
河村 美由紀[1,4]（Miyuki Kawamura），森田 充紀[1,4]（Mitsunori Morita），境 秀樹[1,4]（Hideki Sakai），
尾上 琢磨[1,4]（Takuma Onoe），池内 香子[1,4]（Kyoko Ikeuchi），広利 浩一[1,2]（Koichi Hirokaga），
澁谷 剛志[1,5]（Takashi Shibutani），鵜飼 真由[1,5]（Mayu Ukai），田邉 昌平[1,5]（Shohei Tanabe），
市田 啓佑[1,5]（Keisuke Ichida），光岡 真優香[1,5]（Mayuka Mitsuoka），田村 和朗[1]（Kazuo Tamura），
松本 光史[1,4]（Koji Matsumoto）

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

P1-08-08 Establishment of the Genetic Counseling Room and Future Prospects

柿沼 敏行[1,2]（Toshiyuki Kakinuma），小野 亜矢子[1]（Ayako Ono），益田 真理亜[1]（Maria Masuda），
益田 真理亜[1]（Maria Masuda），宮澤 千夏[2]（Chinatsu Miyazawa），東條 友紀[2]（Yuki Tojo），
北村 卓也[2]（Takuya Kitamura），竹内 淳[2]（Jun Takeuchi），田村 みどり[2]（Midori Tamura），
本吉 愛[1,3]（Ai Motoyoshi），高江 正道[4]（Seido Takae），鈴木 直[4]（Nao Suzuki）

1 聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院 遺伝カウンセリング室
(St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japam)
2 聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University School of Medicine, Yokohama City Seibu Hospital)
3 聖マリアンナ医科大学 消化器・一般外科
(Department of Gastroenterology & General Surgery, St. Marianna University School of Medicine, Yokohama City Seibu Hospital)
4 聖マリアンナ医科大学 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University School of Medicine)

P1-08-09 Two Cases of Down Syndrome Regression Disorder Treated with Oral Corticosteroids

朝本 まりな（Marina Asamoto），山本 俊至（Toshiyuki Yamamoto）

東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Department of Genomic Medicine. Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P1-08-10 Long-read analysis of RFC1 AAAGG repeat expansions in spinocerebellar degeneration and hereditary spastic paraplegia.

松岡 千加[1] (Chika Matsuoka), 石浦 浩之[1] (Hiroyuki Ishiura), 平瀬 純子[2] (Junko Hirase), 安河内 彦輝[2] (Yoshiki Yasukochi), 松尾 禎之[3] (Yoshiyuki Matsuo), 中田 有美[1] (Yumi Nakada), 樹下 明典[1] (Akinori Kinoshita), 奈田 知明[1] (Tomoaki Nada), 石田 将大[1] (Masahiro Ishida), 河野 智仁[1] (Tomohito Kawano), 池上 憲[1] (Ken Ikegami), 野村 恵美[1] (Emi Nomura), 小坂田 陽介[1] (Yosuke Osakada), 田所 功[1] (Koh Tadokoro), 武本 麻美[1] (Mami Takemoto), 福井 裕介[1] (Yusuke Fukui), 柚木 太泰[1] (Taijun Yunoki), 森原 隆太[1,4] (Ryuta Morihara), 日笠 幸一郎[2] (Koichiro Higasa), 山下 徹[4] (Toru Yamashita)

1 岡山大学病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Okayama University)
2 関西医科大学附属生命医学研究所 ゲノム解析部門
(Department of Genome Analysis, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University)
3 関西医科大学附属生命医学研究所 総合研究施設
(Central Research Center, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University)
4 富山大学附属病院 脳神経内科
(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Academic Research Division, University of Toyama)

P1-08-11 Clinical and genetic evaluation of 335 individuals with intellectual disabilities: 12-years experiences of "ID clinic"

高野 亨子[1,2] (Kyoko Takano), 神谷 素子[1,2,3] (Motoko Kamiya), 山口 智美[1,2,4] (Tomomi Yamaguchi), 涌井 敬子[1,2] (Keiko Wakui), 武田 良淳[5] (Ryojun Takeda), 柳 久美子[6,7] (Kumiko Yanagi), 要 匡[6,7] (Tadashi Kaname), 古庄 知己[1,2,4,8,9] (Tomoki Kosho)

1 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
2 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
3 信州大学 医学部 小児医学教室
(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
4 信州大学 医学部 クリニカル・シークエンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
5 長野県立こども病院 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
6 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
7 未診断疾患イニシアチブ
(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases, Tokyo, Japan)
8 信州大学 基盤研究支援センター・機器分析部門
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
9 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

P1-08-12 Discordant *PALB2* Pathogenic Variants Between Tumor-Only CGP and Germline Single-Site Testing

藤澤 文絵[1] (Fumie Fujisawa), 山内 智香子[2,3] (Chikako Yamauchi), 後藤 知之[1,2] (Tomoyuki Goto), 宮嶋 佑輔[1,2] (Yusuke Miyajima), 辻 和香子[4] (Wakako Tsuji)

1 滋賀県立総合病院 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Shiga General Hospital, Shiga, Japan)
2 滋賀県立総合病院 遺伝子診療センター
(Center of Medical Genetics)
3 滋賀県立総合病院 放射線治療科
(Department of Radiation Oncology)
4 滋賀県立総合病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery)

P1-08-13 Predominantly Genital-Limited Phenotype of Pediatric Haploinsufficiency of A20

園田 有里[1,2] (Yuri Sonoda), 白木 真由香[3] (Mayuka Shiraki), 園田 素史[4] (Motoshi Sonoda), 大西 秀典[3] (Hidenori Ohnishi), 古野 憲司[1] (Kenji Furuno)

1 福岡赤十字病院
(Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Fukuoka Hospital, Fukuoka, Japan)
2 福岡赤十字病院ゲノム医療推進室
(Division of Genomic Medicine, Japanese Red Cross Fukuoka Hospital)
3 岐阜大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine)
4 九州大学医学研究院成長発達医学分野
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)

Poster Session 1-09　Rare Diseases 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-09-01 Severe Fetal Phenotype Associated with a de novo ATP6V0A1 p.R804H Variant Suggests a Dominant-Negative Mechanism

島田 哲郎[1,2]（Tetsuro Shimada），谷口 公介[2,3]（Kosuke Taniguchi），大枝 涼平[2,4]（Ryohei Oeda），
近藤 友里[2]（Yuri Kondo），大草 陽史[1]（Takafumi Okusa），堀江 健司[1]（Kenji Horie），
小古山 学[1]（Manabu Ogoyama），河合 智子[3]（Tomoko Kawai），中林 一彦[3]（Kazuhiko Nakabayashi），
高橋 宏典[1]（Hironori Takahashi），秦 健一郎[2,3]（Kenichiro Hata）

1　自治医科大学 産科婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
2　群馬大学大学院 医学系研究科 遺伝医科学
（Department of Medical Genetics and Genomics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan）
3　国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
4　群馬大学大学院 医学系研究科 産科婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan）

P1-09-02 Clinical Course and Psychosocial Impact of Genetic Diagnosis in an Adult Patient with RAPADILINO Syndrome

石井 加奈子[1,2]（Kanako Ishii），松崎 佐和子[1]（Sawako Matsuzaki），石川 亜希子[1]（Akiko Ishikawa），
石村 匡崇[3]（Masataka Ishimura），伊東 守[4]（Mamoru Ito），木本 泰孝[5]（Yasutaka Kimoto），
朝野 泰成[6]（Yasunari Asano），馬越 真希[7]（Maki Umakoshi），辻 学[8]（Gaku Tsuji），田浦 裕三子[1]（Yumiko Taura），
酒井 康成[3]（Yasunari Sakai），馬場 英司[9]（Eishi Baba）

1　九州大学病院 臨床遺伝医療部
（Department of Clinical Genetics and Medicine, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
2　九州大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
3　九州大学 大学院 医学研究院 成長発達医学分野
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
4　九州大学病院 血液・腫瘍・心血管内科
（Department of Hematology, Oncology and Cardiovascular Medicine, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
5　九州大学病院 免疫・膠原病・感染症内科
（Department of Clinical Immunology, Rheumatology, and Infectious Disease, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
6　九州大学病院 心療内科
（Department of Psychosomatic Medicine, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
7　九州大学 大学院 医学研究院 病態制御内科学分野
（Department of Medicine and Bioregulatory Science, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）
8　九州大学病院 油症ダイオキシン研究診療センター
（Research and Clinical Center for Yusho and Dioxin, Kyushu University Hospital, Fukuoka, Japan）
9　九州大学 大学院 医学研究院 社会環境医学講座 連携腫瘍学分野
（Department of Comprehensive Oncology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）

P1-09-03 A novel homozygous missense NPR2 variant identified in a patient with acromesomelic dysplasia, Maroteaux type

中村 憲一郎[1,3]（Kenichiro Nakamura），松田 貴雄[2]（Takao Matsuda），後藤 勝政[1]（Katsumasa Goto），
花岡 拓哉[1,3]（Takuya Hanaoka），木村 成志[3]（Noriyuki Kimura）

1　独立行政法人国立病院機構西別府病院神経内科
（Department of Neurology, NHO Nishibeppu National Hospital）
2　独立行政法人国立病院機構西別府病院生殖・遺伝科
（Department of Reproductive medicine and Genetics, NHO Nishibeppu National Hospital）
3　大分大学医学部神経内科学講座
（Department of Neurology, Faculty of Medicine, Oita university）

P1-09-04 A Second Case of CLDN19 p.(Gly20Asp) Homozygosity with Sensorineural Hearing Loss

森井 愛美[1] (Manami Morii), Isabel Castillo[2], 佐々木 梨乃[1] (Rino Sasaki), 細道 一善[1] (Kazuyoshi Hosomichi), Vanessa Romero[3,4]

1 東京薬科大学大学院 生命科学研究科 ゲノム情報医科学研究室
(Laboratory of Computational Genomics, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
2 カセレス総合病院 免疫科
(Department of Immunology, Complejo Hospitalario de Caceres, Caceres, Spain)
3 サンフランシスコ・デ・キト大学 微生物学研究所
(Instituto de Microbiologia, Colegio de Ciencias Biologicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito, Quito, Ecuador)
4 サンフランシスコ・デ・キト大学 医学部
(Escuela de Medicina, Colegio de Ciencias de la Salud, Universidad San Francisco de Quito, Quito, Ecuador)

P1-09-05 Analyzing Complex Genomic Regions Using a Nanopore-based Long-Amplicon Sequencing Strategy for the Human *ABCC6* Gene

京都 敬祐 (Keisuke Miyako), 石毛 崇之 (Takayuki Ishige), 高澤 昌樹 (Masaki Takazawa), 糸賀 栄 (Sakae Itoga), 小原 收 (Osamu Ohara)

公益財団法人かずさDNA研究所ゲノム事業推進部
(Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute)

P1-09-06 A Case of PLPBP Homozygous Variant Presenting with Fever-Triggered Super-Refractory Epilepsy

松本 浩[1] (Hiroshi Matsumoto), 寺西 宏美[1] (Hiromi Teranishi), 大滝 里美[1] (Satomi Ohtaki), 平井 純[1] (Jun Hirai), 颯佐 かおり[1] (Kaori Sassa), 下田 木の実[2] (Konomi Shimoda), 西村 直人[3] (Naoto Nishimura), 水口 剛[3] (Takeshi Mizuguchi), 松本 直通[3,4,5] (Naomichi Matsumoto), 山内 秀雄[1] (Hideo Yamanouchi)

1 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
2 心身障害児総合医療療育センター
(Department of Pediatrics, National Rehabilitation Center for Children with Disabilities, Tokyo, Japan)
3 横浜市立大学 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
4 横浜市立大学 希少疾患ゲノム診療科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital)
5 横浜市立大学 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)

P1-09-07 Novel atypical CAH-X allele and new molecular pathogenesis revealed by integrated analysis of *TNXB* chimeric structures

山口 智美[1,2,3] (Tomomi Yamaguchi), 高澤 啓[4] (Kei Takasawa), 安達 恵利子[4,5] (Eriko Adachi), 齋藤 洋子[4] (Yoko Saito), 滝口 百合[3] (Yuri Takiguchi), 松井 克之[6] (Katsuyuki Matsui), 宇都宮 朱里[7] (Akari Utsunomiya), 桐野 玄[4,5] (Shizuka Kirino), 山野 春樹[4] (Haruki Yamano), 中谷 久恵[4] (Hisae Nakatani), 長谷川 行洋[8] (Yukihiro Hasegawa), 濱島 崇[9] (Takashi Hamajima), 川井 正信[10] (Masanobu Kawai), 長谷川 奉延[11] (Tomonobu Hasegawa), 鳴海 覚志[11] (Satoshi Narumi), 鹿島田 健一[4,5] (Kenichi Kashimada), 古庄 知己[1,2,3,12,13] (Tomoki Kosho)

1 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
2 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
3 信州大学 医学部 クリニカル・シークエンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
4 東京科学大学 発生発達病態学
(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
5 成育医療研究センター 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
6 滋賀県立総合病院 小児内分泌代謝糖尿病科
(Division of Pediatric Endocrinology, Metabolism & Diabetes, Shiga General Hospital, Moriyama, Japan)
7 広島市立北部医療センター安佐市民病院 小児科・がんゲノム診療科
(Department of Pediatrics, Cancer genome, Hiroshima City North Medical Center, Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
8 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科
(Department of Pediatrics, Division of Endocrinology and Metabolism, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)
9 あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Aichi Children's Health and Medical Center, Obu, Japan)
10 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科
(Department of Molecular Genetics and Endocrinology, Research Institute, Osaka Women's and Children's Hospital Research Institute, Izumi, Japan)
11 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
12 信州大学 基盤研究支援センター
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
13 信州大学医学部附属病院 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

P1-09-08 A case with *KDM6B*-related neurodevelopmental disorder harboring a novel pathogenic variant

岡田 健太朗[1] (Kentaro Okada), 野中 智生[1] (Tomoki Nonaka), 安達 麻衣[2] (Mai Adachi), 藤脇 健久[3] (Takehisa Fujiwaki), 足立 香織[4] (Kaori Adachi), 前垣 義弘[5] (Yoshihiro Maegaki), 坂本 正宗[6] (Masamune Sakamoto), 松本 直通[6,7,8,9] (Naomichi Matsumoto), 粟野 宏之[1,4] (Hiroyuki Awano)

1 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)
2 鳥取大学医学部附属病院 看護部
(Division of Nursing, Tottori University Hospital)
3 松江赤十字病院 小児科
(Division of Pediatrics, Matsue Red Cross Hospital)
4 鳥取大学研究推進機構 研究基盤戦略センター
(Research Initiative Center, Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)
5 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科
(Division of Child Neurology, Department of Brain and Neurosciences, Faculty of Medicine, Tottori University)
6 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
7 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital)
8 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
(Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital)
9 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry)

P1-09-09 A Case of FARSA-Related Congenital Alveolar Proteinosis: Molecular Diagnosis Without Reproductive Eligibility

宮山 千春[1]（Chiharu Miyayama），島田 姿野[1,2,3]（Shino Shimada），渡辺 基子[2]（Motoko Watanabe），
新井 正美[2]（Masami Arai），後藤 景子[2]（Keiko Gotou）

1 順天堂大学 医学部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan）
2 順天堂大学 医学部 臨床遺伝学研究室
（Department of Clinical Genetics, Juntendo University, Tokyo, Japan）
3 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター メディカルゲノムセンター
（Medical Genomic Center, National Center for Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan）

P1-09-10 Correction of Glycan Abnormalities in a Case of CDG IIc Caused by a Novel Pathogenic *SCL35C1* Variant via Fucose Intake

要 匡[1]（Tadashi Kaname），上原 朋子[2]（Tomoko Uehara），太田 隼人[3]（Hayato Ohta），
古川 潤一[4]（Jun-ichi Furukawa），柳 久美子[1]（Kumiko Yanagi），山口 芳樹[5]（Yoshiki Yamaguchi），
西原 祥子[3]（Shoko Nishihara）

1 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
（Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 那覇市立病院 小児科
（Naha City Hospital, Department of Pediatrics, Naha, Japan）
3 創価大学 糖鎖生命システム融合研究所
（Glycan and Life Systems Integration Center (GaLSIC), Soka University, Tokyo, Japan）
4 名古屋大学 糖鎖生命コア研究所
（Institute for Glyco-Core Research (iGCORE), Nagoya University, Nagoya, Japan）
5 東北医科薬科大学 分子生体膜研究所
（Institute of Molecular Biomembrane and Glycobiology, Tohoku Medical and Pharmaceutical University, Sendai, Japan）

Poster Session 1-10　Cytogenetics 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-10-01 Same-day chromosomal copy number variation screening using nanopore sequencing with optimized low-coverage strategy

真里谷 奨[1]（Tasuku Mariya），石川 亜貴[2]（Aki Ishikawa），隅田 健太郎[2]（Kentaro Suda），
井戸川 雅史[3]（Masashi Idogawa），齋藤 豪[1]（Tsuyoshi Saito）

1 札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University of Medicine, Hokkaido, Japan）
2 札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野
（Division of Clinical Genomics, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan）
3 札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座ゲノム医科学分野
（Division of Medical Genome Sciences, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Hokkaido, Japan）

P1-10-02 Pallister Killian Syndrome Suspected by Exome-Based CNV Analysis in a Prenatally thought to be Skeletal Dysplasia Case

直海 玲[1]（Akira Naomi），小澤 克典[1]（Katsusuke Ozawa），長谷川 冬雪[2]（Fuyuki Hasegawa），
蘇 哲民[2]（Tetsumin So），梶原 一紘[1]（Kazuhiro Kajiwara），室本 仁[1]（Jin Muromoto），
杉林 里佳[1]（Rika Sugibayashi），鈴井 陸[1]（Riku Suzui），木戸 太晨[1]（Taishin Kido），
中島 奈津実[1]（Natsumi Nakashima），森脇 隆太[1]（Ryuuta Moriwaki），小林 ゆかり[1]（Yukari Kobayashi），
山野 和紀[1]（Kazuki Yamano），和田 誠司[1]（Seiji Wada）

1 国立成育医療研究センター 周産期母性診療センター
（Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
（Center for Genetic Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）

P1-10-03 Three cases of cryptic unbalanced translocations identified following chromosomal microarray analysis.

小田 小百合[1,2] (Sayuri Oda), 蓮見 健太[1,2] (Kenta Hasumi), 福島 美夢[1,2] (Miyu Fukushima),
蔵光 寛行[1,2] (Hiroyuki Kuramitsu), 沼野 剛[2] (Tsuyoshi Numano), 正井 慧[3] (Kei Masai),
別所 奈美[3] (Nami Bessyo), 来住 美和子[3] (Miwako Kizumi), 永井 康貴[3] (Koki Nagai),
大橋 博文[3] (Hirofumi Ohashi), 三浦 幸恵[4] (Sachie Miura), 大場 大樹[3] (Daiju Oba)

1 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
2 埼玉県立小児医療センター 検査技術部
(Department of Clinical Laboratory, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
3 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
4 株式会社 LSIメディエンス 遺伝子検査室 染色体グループ
(LSI Medience Corporation, Molecular Genetic Testing Office, Chromosome Analysis Group)

P1-10-04 Dicentric X Chromosome in a Male: Implications for Phenotype and Genetic Counseling

中村 奈都紀[1] (Natsuki Nakamura), 榎本 さやか[2] (Sayaka Enomoto), 上田 日和[1] (Hiyori Ueda),
大辻 塩見[1] (Shiomi Otsuji), 上原 朋子[1] (Tomoko Uehara), 林 深[1,3] (Shin Hayashi), 河村 理恵[4] (Rie Kawamura),
倉橋 浩樹[5] (Hiroki Kurahashi), 稲葉 美枝[1] (Mie Inaba)

1 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
2 トヨタ記念病院 小児科
(Department of Pediatrics, Toyota Memorial Hospital, Aichi, Japan)
3 愛知県医療療育総合センター中央病院 発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)
4 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科
(Department of Genomic Medicine, Fujita Health University School of Medicine, Aichi, Japan)
5 関西医科大学病院 臨床遺伝センター
(Clinical Genetics Center, Kansai Medical Uiversity Hospital, Osaka, Japan)

P1-10-05 Prevalence of chromosomal heteromorphisms in Japanese children: A retrospective single-center analysis.

福島 美夢[1,2] (Miyu Fukushima), 蓮見 健太[1,2] (Kenta Hasumi), 小田 小百合[1,2] (Sayuri Oda),
蔵光 寛行[1,2] (Hiroyuki Kuramitsu), 沼野 剛[2] (Tsuyoshi Numano), 正井 慧[3] (Kei Masai),
別所 奈美[3] (Nami Bessho), 来住 美和子[3] (Miwako Kizumi), 永井 康貴[3] (Koki Nagai),
大橋 博文[3] (Hirofumi Ohashi), 大場 大樹[3] (Daiju Oba)

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

Poster Session 1-11 Bioinformatics/Statistical Genetics

日 時：11月19日（木） 16:00〜17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00〜17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-11-01 Ensemble Machine Learning Identifies Radiosensitivity Associated Missense Variants in Cervical Cancer

敖 礼[1] (Rei Gou), 福田 友彦[2] (Tomohiko Fukuda), 多賀谷 光[2] (Hikaru Tagaya), 吉野 修[2] (Osamu Yoshino)

1 山梨赤十字病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Yamanashi Hospital, Fujikawaguchiko, Japan)
2 山梨大学医学部附属病院産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Yamanashi Hospital)

P1-11-02 Computational Comparison of Differential Splicing tools for Targeted RNA Long-Amplicon Sequencing (rLAS)

浦 大樹[1,2]（Hiroki Ura），新井田 要[1,2]（Yo Niida）

1 金沢医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域 ゲノム疾患研究分野
（Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Medicine, Medical Research Institute, Kanazawa Medical University）
2 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター
（Center for Clinical Genomics, Kanazawa Medical University Hospital）

P1-11-03 AI-based evaluation of phenotypic mutations in recessive metabolic disorders

下川 和郎[1,3]（Kazuro Shimokawa），黒木 陽子[1,2]（Yoko Kuroki），田中 博[3]（Hiroshi Tanaka），
於保 祐子[1,4]（Yuko Oho）

1 国立成育医療研究センター 共同研究管理室
（Division of Collaborative Research, National Center for Child Health and Development）
2 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部成育疾患ゲノム研究室
（Division of Pediatric Disease Genetics, Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development）
3 株式会社DAERA
（DAERA co.LTD）
4 実践女子大学 食科学部 管理栄養学科
（Department of Nutrition and Dietetics Faculty of Food Sciences and Nutrition Jissen Women's University）

P1-11-04 Identification of Structural Variations Associated with Isoform-Specific Expression in the Human Transcriptome

李 大容（Tajung Lee），依宋 優那（Yuna Iso），池本 滉（Ko Ikemoto），藤本 明洋（Akihiro Fujimoto）
東京大学 医学研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学教室
（Department of Human Genetics, School of International Health, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

P1-11-05 Structural Biases in GWAS Risk Allele Detection

城戸 隆（Takashi Kido）
帝京大学 共通教育センター
（Teikyo University Center for General Education）

P1-11-06 Towards testing for associations between genome-wide active LINE-1 transposon burden and human phenotypes

柴田 美音[1]（Mio Shibata），杉本 竜太[2]（Ryota Sugimoto），Vamshikrishna R. Pothireddy[3]，
Adam B. Burkholder[4]，Farida S. Akhtari[5]，Alison A. Motsinger-Reif[5]，Michael B. Fessler[3]，
Nicholas F. Parrish[1]

1 デューク大学 医学部 外科
（Department of Surgery, Duke University, Durham, NC, USA）
2 富山県立大学 工学部 生物工学科 応用生物情報学講座
（Department of Biotechnology, Bioinformatics Laboratory, Toyama Prefectural University, Toyama, Japan）
3 Clinical Research Branch, National Institute of Environmental Health Science, Durham, NC, USA
（Clinical Research Branch, National Institute of Environmental Health Science, Durham, NC, USA）
4 Environmental Science Cyberinfrastructure, National Institute of Environmental Health Sciences, Durham, NC, USA
（Environmental Science Cyberinfrastructure, National Institute of Environmental Health Sciences, Durham, NC, USA）
5 Biostatistics & Computational Biology Branch, National Institute of Environmental Health Sciences, Durham, NC, USA
（Biostatistics & Computational Biology Branch, National Institute of Environmental Health Sciences, Durham, NC, USA）

P1-11-07 **演題取り下げ**

Poster Session 1-12　Genetic Counseling 1

日　時：11月19日（木）　16:00～17:00
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Thursday, November 19　16:00～17:00
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-12-01　HBOC Management in Collaboration with Certified Genetic Counselors.

阿部 宣子[1,2]（Noriko Abe），十川 麗美[2]（Reimi Sogawa），高倉 佑弥[2]（Yumi Takakura），
与那嶺 美樹[2]（Miki Yonamine），池内 真由美[1]（Mayumi Ikeuchi），矢島 玲奈[1]（Reina Yajima），
花岡 有為子[2,3]（Uiko Hanaoka），隈元 謙介[2,4]（Kensuke Kumamoto）

1　香川大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科
(Breast and Endocrine Surgery, Kagawa University Hospital, Takamatu, Japan)
2　香川大学医学部附属病院 臨床遺伝ゲノム診療科
(Clinical Genetics and Genomic Medicine, Kagawa University Hospital, Takamatu, Japan)
3　香川大学医学部 母子科学講座周産期学婦人科学
(Perinatology and Gynecology, Kagawa University Faculty of Medicine, Takamatu, Japan)
4　香川大学医学部 ゲノム医科学・遺伝医学
(Genome Medical Science and Medical Genetics, Takamatu, Japan)

P1-12-02　Genetic counseling dilemmas in 46, XY DSD with diagnostic uncertainty: three cases initially suspected as AIS

横山 絵美（Emi Yokoyama），立花 眞仁（Masahito Tachibana），竹澤 美紀（Miki Takezawa），
高橋 友貴（Yuki Takahashi），佐藤 壮樹（Takeki Sato），高橋 友梨（Yuri Takahashi），高橋 司（Tsukasa Takahashi），
渡邉 善（Zen Watanabe），齋藤 昌利（Masatoshi Saito）

東北大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University, Miyagi, Japan)

P1-12-03　Importance of Hereditary Cancer Assessment in Oncofertility Care: A Case of Sperm Cryopreservation in Lynch Syndrome

岩城 豊（Yutaka Iwaki），濱口 太志（Taishi Hamaguchi），小柳津 美香（Mika Oyaizu），遠藤 俊明（Toshiaki Endo），
逸見 博文（Hirofumi Henmi）

斗南病院臨床遺伝診療センター、婦人科・生殖内分泌科
(Clinical Genetics Center, Department of Gynecology and Reproductive Endocrinology, Tonan Hospital)

P1-12-04　Genetic Counseling for a Family with Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Mast Cell Activation Syndrome

谷口 真紀[1]（Maki Taniguchi），森貞 直哉[1,2]（Naoya Morisada）

1　兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
(Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)
2　兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Kobe, Japan)

P1-12-05 Genetic Counseling and Confirmatory Testing Uptake Following Comprehensive Genomic Profiling: A Process Evaluation

島田 貴信[1]（Takanobu Shimada），秋丸 憲子[2]（Noriko Akimaru），津村 剛彦[1]（Takehiko Tsumura），
山村 彰吾[1]（Shogo Yamamura），杉本 壮馬[1]（Soma Sugimoto），露木 茂[2]（Shigeru Tsuyuki），
田戸 宏樹[3]（Hiroki Tado），桜井 孝規[3]（Takanori Sakurai），今田 和典[4]（Kazunori Imada），
中島 健[5]（Takeshi Nakajima），小杉 眞司[6]（Shinji Kosugi），金井 雅史[7]（Masashi Kanai），
吉岡 正博[8,9]（Masahiro Yoshioka），福山 啓太[10]（Keita Fukuyama），武藤 学[9]（Manabu Muto）

1 大阪赤十字病院 腫瘍内科
（Department of Medical Oncology, Japanese Red Cross Osaka Hospital）
2 大阪赤十字病院 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Japanese Red Cross Osaka Hospital）
3 大阪赤十字病院 病理診断科
（Department of Diagnostic Pathology, Japanese Red Cross Osaka Hospital）
4 大阪赤十字病院 がん治療センター
（Cancer Treatment Center, Japanese Red Cross Osaka Hospital）
5 大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
（Department of Genetic Oncology, Division of Hereditary Tumors）
6 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系 ゲノム医療学
（Department of Genomic Medicine, Kyoto University School of Public Health）
7 関西医科大学附属病院 臨床腫瘍科
（Department of Clinical Oncology, Kansai Medical University Hospital）
8 神戸市立西神戸医療センター 腫瘍内科
(Department of Clinical Oncology, Kobe City Nishi-Kobe Medical Center)
9 京都大学大学院医学研究科 腫瘍薬物治療学講座
(Department of Therapeutic Oncology, Kyoto University Graduate School of Medicine)
10 京都大学医学部附属病院 医療情報企画部
(Division of Medical Information Technology and Administration Planning, Kyoto University Hospital)

P1-12-06 Beyond the known familial variant: A dilemma in HBOC cascade testing in a *BRCA1/2* double-heterozygous case

竹ノ中 美月[1]（Mizuki Takenonaka），新津 宏明[1]（Hiroaki Niitsu），中原 輝[1]（Hikaru Nakahara），
阿部 明子[1,2]（Akiko Abe），石原 美紗子[1,2]（Misako Ishihara），檜井 孝夫[1]（Takao Hinoi）

1 広島大学病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
2 広島大学病院 看護部
(Department of Nursing, Hiroshima University Hospital, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

P1-12-07 Assessment of the uptake of genetic testing for hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) in Mie Prefecture

藤原 拓海[1,2]（Takumi Fujiwara），奥川 喜永[1]（Yoshinaga Okugawa），北嶋 貴仁[1]（Takahito Kitajima），
花木 良[1]（Ryo Hanaki），橋詰 令太郎[1]（Ryotaro Hashizume），今井 裕[1]（Hiroshi Imai），
望木 郁代[1]（Ikuyo Mochiki），中谷 中[1]（Kaname Nakatani），小林 哲[2]（Tetsu Kobayashi）

1 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
（Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital, Mie, Japan）
2 三重大学 呼吸器内科学講座
（Department of Pulmonary and Critical Care Medicine, Mie University Faculty and Graduate School of Medicine, Mie, Japan）

P1-12-08 Living with von Hippel-Lindau syndrome (VHL): A qualitative study of family members with VHL

鳥嶋 雅子[1,2,3]（Masako Torishima），松川 愛未[4,5]（Manami Matsukawa），春山 瑳依子[3]（Sayoko Haruyama），
中島 健[3,6]（Takeshi Nakajima），高橋 綾子[3,7]（Ayako Takahashi）

1 京都大学 大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
（Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University）
2 京都大学医学部附属病院 VHL病センター
（VHL Center, Kyoto University Hospital）
3 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital）
4 京都大学大学院 医学研究科 医療倫理学
（Department of Medical Ethics, Graduate School of Medicine, Kyoto University）
5 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
（Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital）
6 大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
（Department of Genetic Oncology, Osaka International Cancer Institute）
7 京都大学 大学院医学研究科 眼科学
（Department of Ophthalmology and Visual Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University）

P1-12-09 Genetic counseling for a patient with somatic *BRAF* V600E-mutated colorectal cancer harboring a pathogenic *MLH1* variant

和田 侑夏[1,2] (Yuka Wada), 高木 綾[1] (Takagi Aya), 高林 直輝[1,2] (Takabayashi Naoki),
樽林 歩美[1,2] (Kurebayashi Fumi), 堀内 泰江[1,3] (Yasue Horiuchi), 常泉 道子[1] (Michiko Tsuneizumi),
原崎 正士[1] (Masashi Harazaki), 小杉 理英子[1] (Rieko Kosugi), 浮田 真沙世[1] (Masayo Ukita),
金沢 佑治[1] (Yuji Kanazawa), 有安 宏之[1] (Hiroyuki Ariyasu), 臼井 健[1,3] (Takeshi Usui)

1 静岡県立総合病院 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Shizuoka General Hospital)
2 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Department of Medical Genetics, Shizuoka Childrens Hospital)
3 静岡社会健康医学大学院大学
(Graduate School of Public Health, Shizuoka Graduate University of Public Health)

P1-12-10 A Case of Fetal Multiple Congenital Anomalies Evaluated by Genomic Autopsy

山崎 あや[1] (Aya Yamazaki), 上野 麻理子[2] (Mariko Ueno), 中林 章[2] (Akira Nakabayashi),
山本 俊至[3] (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学附属足立医療センター
(Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center)
2 東京女子医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University)
3 東京女子医科大学大学院 医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野 ／ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

Poster Session 1-13 ELSI/Psychosocial Aspects

日 時：11月19日（木） 16:00～17:00
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Thursday, November 19 16:00～17:00
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P1-13-01 Perceived concordance masks actual discordance among couples undergoing NIPT: a dyadic questionnaire study in Japan

蓬田 裕 (Hiroshi Yomogita), 中筋 貴史 (Takashi Nakasuji), 市村 健人 (Takeru Ichimura),
市村 三紀男 (Mikio Ichimura)

鎌ヶ谷バースクリニック
(Kamagaya birth clinic)

P1-13-02 Social Acceptance of Genetic Information-Related Health Conditions in Japan, Korea, and Taiwan: A Comparative Survey

洪 賢秀[1,2] (Hyunsoo Hong), 鍾 宜錚[3] (Yicheng Chung), 田中 美穂[4] (Miho Tanaka),
大久保 豪[5,6] (Suguru Okubo)

1 1明治学院大学 社会学部附属研究所
(Institute of Sociology and Social Work, Meiji Gakuin University, Tokyo, Japan)
2 国立成育医療研究センター 医事法制研究部
(Department of Medical Legal Research, National Ceter for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
3 熊本大学大学院 生命科学研究部 生命倫理学講座
(Department of Bioethics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan)
4 立命館大学 衣笠総合研究機構 生存学研究所
(Institute of Ars Vivendi, Kinugasa Research Organization, Ritsumeikan University, Kyoto, Japan)
5 株式会社BMS横浜
(BMS Yokohama Inc.)
6 東京科学大学 大学院保健衛生学研究科 小児・家族発達看護学分野
(Department of Child and Family Nursing, Graduate School of Health Care Sciences, Institute of Science Tokyo, Japan)

P1-13-03 Exploring Researcher Competencies Required for Patient and Public Involvement in Genomic Medicine and Research

深野 智華[1]（Chika Fukano），甲畑 宏子[2]（Hiroko Terui-Kohbata），竹内 朋代[3]（Tomoyo Takeuchi），
長神 風二[4]（Fuji Nagami），中田 はる佳[5]（Haruka Nakada），武藤 香織[6]（Kaori Muto），
吉田 雅幸[2]（Masayuki Yoshida）

1 東京科学大学 リサーチインフラ・マネジメント機構 生命倫理センター
（Life Science and Bioethics Center, Research Infrastructure Management Center, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
2 東京科学大学大学院 医歯学総合研究科 先進倫理医科学分野
（Department of Life Sciences and Bioethics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
3 筑波大学附属病院 つくばヒト組織バイオバンクセンター
（Tsukuba Human Tissue Biobank Center, University of Tsukuba Hospital, Tsukuba, Japan）
4 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
5 神奈川県立保健福祉大学ヘルスイノベーション研究科
（Graduate School of Health Innovation, Kanagawa University of Human Health Services, Kawasaki, Japan）
6 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野
（Department of Public Policy, Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

P1-13-04 Exploratory Interviews on Returning Polygenic Scores in Japan: Practical and ELSI Challenges

山本 奈津子[1]（Natsuko Yamamoto），大橋 範子[1]（Noriko Ohashi），川嶋 実苗[2]（Minae Kawashima）

1 大阪大学 D3センター
（D3 Center, The University of Osaka）
2 ライフサイエンス統合データベースセンター
（Database Center for Life Sciences）

P1-13-05 Parental decision-making process regarding treatment options for a fetus diagnosed with myelomeningocele

長瀬 可奈[1,8]（Kana Nagase），藤井 誠[1]（Makoto Fujii），中本 剛二[1,5]（Goji Nakamoto），
永安 真弓[1]（Mayumi Nagayasu），池田 明日香[1]（Asuka Ikeda），星子 祐里奈[1]（Yurina Hoshiko），
味村 和哉[1,3,6]（Kazuya Mimura），岡田 愛子[1,3]（Aiko Okada），管生 聖子[1,2,3,7]（Shoko Sugao），
白神 美智恵[4]（Michie Shiraga），遠藤 誠之[1,3]（Masayuki Endo）

1 大阪大学大学院 医学系研究科
（The University of Osaka, Graduate School of Medicine）
2 大阪大学大学院 人間科学研究科
（The University of Osaka, Graduate School of Human Sciences）
3 大阪大学医学部附属病院 胎児診断治療センター
（The University of Osaka Hospital, Center for Fetal Diagnosis and Treatment）
4 大阪大学医学部附属病院 患者包括サポートセンター
（The University of Osaka Hospital, Patient Support Center）
5 大阪樟蔭女子大学 学芸学部 リベラルアーツ学科
（Osaka Shoin Women's University, Faculty of Liberal Arts, Department of Liberal Arts）
6 川崎医科大学 産婦人科学教室
（Kawasaki Medical School, Department of Obstetrics and Gynecology）
7 オックスフォード大学 実験心理学科
（The Department of Experimental Psychology, The University of Oxford）
8 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部
（National Cerebral and Cardiovascular Center Hospital）

P1-13-06 Implementation of polygenic scores in a Japanese DTC genetic testing: user understanding and behavioral implications

野川 駿（Shun Nogawa），千々岩 みゆき（Miyuki Chijiiwa），川舩 かおる（Kaoru Kawafune）
株式会社ジーンクエスト
（Genequest Inc., Tokyo, Japan）

P1-13-07 Ethical Considerations for Sex and Gender in Human Genetics: A Cross Journal Survey of Editorial Policies

吉田 晶子[1,2]（Akiko Yoshida），林 和雄[2]（Kazuo Hayashi），井上 悠輔[2]（Yusuke Inoue）

1 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科
（Department of Medical Oncology, Kobe City Medical Center General Hospital）
2 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学分野
（Department of Healthcare Ethics, Kyoto University Graduate School of Medicine / School of Public Health）

Poster Session 2-01　Reproductive Genetics 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-01-01 Three Cases of Rare X-Chromosome-Linked Chromosomal Abnormalities Presenting with Azoospermia

逸見 博文（Hirofumi Henmi），濱口 大志（Taishi Hamaguchi），小柳津 美佳（Mika Oyaizu），
岩城 豊（Yutaka Iwaki），遠藤 俊明（Toshiaki Endo）
国家公務員共済組合連合会 斗南病院 婦人科・生殖内分泌科
（Department of Gynecology and Reproductive Endocrinology, Tonan Hospital）

P2-01-02 A case of PGT-SR with a balanced reciprocal translocation carrier diagnosed following male infertility

杉山 瑞穂[1]（Mizuho Sugiyama），左 勝則[1]（Seung Chik Jwa），松本 歩[2,3]（Ayumi Matsumoto），
安東 聡[4]（Satoshi Ando），若林 寛子[2]（Hiroko Wakabayashi），柳沢 佳子[5]（Yoshiko Yanagisawa），
廣野 さつき[1]（Satsuki Hirono），古川 真弓[1]（Mayumi Furukawa），泉 遼[1]（Ryo Izumi），
藤本 揚子[1]（Yoko Fujimoto），香川 景子[1]（Keiko Kagawa），成見 莉紗[1]（Risa Narumi），大橋 麻衣[1]（Mai Ohashi），
高橋 宏典[1]（Hironori Takahashi），藤原 寛行[1]（Hiroyuki Fujiwara）
1　自治医科大学 産科婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
2　自治医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室
（Department of Genetic Counseling, Jichi Medical University Hospital, Tochigi, Japan）
3　自治医科大学 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
4　自治医科大学 泌尿器科学講座
（Department of Pediatrics, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
5　自治医科大学附属病院 腫瘍センター
（Department of Oncology center, Jichi Medical University Hospital, Tochigi, Japan）

P2-01-03 Ovarian tumor management and fertility counseling in Peutz-Jeghers syndrome: a case requiring repeated ovarian surgery

板垣 博也（Hiroya Itagaki），川崎 彰子（Akiko Kawasaki），足立 結華（Yuka Adachi），須藤 麻実（Suto Suto），
藤枝 薫（Fujieda Fujieda），伊野 善彦（Yoshihiko Ino），天神林 友梨（Yuri Tenjimbayashi），
志鎌 あゆみ（Ayumi Shikama），中尾 砂理（Sari Nakao），小林 佑介（Yusuke Kobayashi），
水口 剛雄（Takeo Minaguchi），佐藤 豊実（Toyomi Satoh）
筑波大学医学医療系 産婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan）

P2-01-04 Two cases of female infertility with X chromosome deletions:impact of structural abnormalities on phenotypic variability

稲垣 秀人[1]（Hidehito Inagaki），佐古 悠輔[1,2]（Yusuke Sako），藤井 俊策[3]（Shunsaku Fujii），
苔口 昭次[4]（Shoji Kokeguchi），木須 伊織[1]（Iori Kisu），倉橋 浩樹[1,2,5]（Hiroki Kurahashi）
1　藤田医科大学 医学部 産婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University, Toyoake, Japan）
2　藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学
（Division of Molecular Genetics, CMS, Fujita Health University, Toyoake, Japan）
3　エフ.クリニック
（ef.clinic, Aomori, Japan）
4　英ウィメンズクリニック
（Hanabusa Women's Clinic, Kobe, Japan）
5　関西医科大学臨床遺伝センター
（Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital, Osaka, Japan）

P2-01-05 Oocyte donation: current status and challenges identified through genetic counseling practice

田村 智英子（Chieko Tamura），井原 千琴（Chikoto Ihara），中村 靖（Yasushi Nakamura）
FMC東京クリニック
（FMC Tokyo Clinic, Tokyo, Japan）

P2-01-06 A Case of PGT-SR After Identification of a Paternal Balanced Reciprocal Translocation

森山 育実[1]（Ikumi Moriyama），宮村 浩徳[2]（Hironori Miyamura），眞鍋 正彦[3]（Masahiko Manabe），
宮田 昌史[3]（Masafumi Miyata），倉橋 浩樹[2,4]（Hiroki Kurahashi）

1 藤田医科大学病院
(Fujita Health University Hospital, Center for Genomic Medicine)
2 藤田医科大学 婦人科学
(Fujita Health University, Department of Obstetrics and Gynecology)
3 藤田医科大学 小児科学
(Fujita Health University, Department of Pediatrics)
4 関西大学医学部附属病院 臨床遺伝センター
(Kansai Medical Univercity Hospital Clinical Genetics Center)

Poster Session 2-02 Prenatal Genetics 2

日 時：11月20日（金） 15:30〜16:30
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Friday, November 20 15:30〜16:30
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-02-01 Prenatal Diagnostic Challenges in Stickler Syndrome: A Case Report

海野 沙織[1]（Saori Unno），大島 乃里子[1]（Noriko Ooshima），水口 卯生子[2]（Uiko Mizuguchi），
岡崎 薫[2]（Kaoru Okazaki），山中 暖日[3]（Haruhi Yamanaka），福田 憲太郎[3]（Kentaro Fukuda），
吉橋 博史[3]（Hiroshi Yoshihashi），本多 泉[1]（Izumi Honda）

1 多摩総合医療センター 産婦人科
（Tokyo Metropolitan Tama Medical Center）
2 都立小児総合医療センター 新生児科
（Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）
3 都立小児総合医療センター 遺伝診療科
（Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）

P2-02-02 A VUS Microdeletion Detected by Prenatal CMA Following First-Trimester Ultrasound Abnormalities: A Case Report

吉田 彩[1]（Aya Yoshida），佐藤 智佳[2]（Chika Satou），牧野 博朗[1]（Hiroaki Makino），島田 咲[2]（Saki Shimada），
倉橋 浩樹[2]（Hiroki Kurahashi），山田 崇弘[3]（Takahiro Yamada），岡田 英孝[1]（Hidetaka Okada）

1 関西医科大学 産科学婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Kansai Medical University, Hirakata, Japan）
2 関西医科大学 臨床遺伝センター
（Department of Clinical Genetics, Kansai Medical University, Hirakata, Japan）
3 北海道大学病院臨床遺伝子診療部
（Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan）

P2-02-03 Relationship of NIPT Results with Fetal Ultrasound Findings and Postnatal Outcomes

加藤 慎也[1,2]（Shinya Katoh），芹沢 麻里子[2,3]（Mariko Serizawa），緒方 勤[2,4]（Tsutomu Ogata）

1 浜松医療センター 患者支援センター
（Patient support Center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu Japan）
2 浜松医療センター ゲノム診療センター
（Genome Center, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan）
3 浜松医療センター 産婦人科
（Department of Obstetrics and gynecology, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan）
4 浜松医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Hamamatsu Medical Center, Hamamatsu, Japan）

P2-02-04 Three cases in which patients requested NIPT but high risk for other conditions

都甲 明子（Akiko Toko），山口 暁（Satoru Yamaguchi）

成和会 山口病院
（YAMAGUCHI WOMEN'S HOSPITAL）

P2-02-05 Experience with NIPT in a Monochorionic Triamniotic Pregnancy

長柄 美保子[1]（Mihoko Nagara），高橋 雄一郎[2]（Yuichiro Takahashi），岩垣 重紀[2]（Shigenori Iwagaki），
浅井 一彦[2]（Kazuhiko Asai），松井 雅子[2]（Masako Matui），島岡 竜一[2]（Ryuiti Shimaoka），
小野 ひとみ[2]（Hitomi Ono），阪下 達哉[1]（Tatuya Sakashita），村上 博昭[1]（Hiroaki Murakami），
金子 英雄[1]（Hideo Kaneko）

1 岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科
（Department of Medical Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan）
2 岐阜県総合医療センター 胎児診療科
（Department of Fetal Maternal Medicine, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan）

P2-02-06 PGT-M in Muscular Dystrophy:Clinical, Genetic, and Ethical Considerations from a Multidisciplinary Perspective

池田 真理子[1]（Mariko Taniguchi-Ikeda），佐藤 友紀[2]（Yuki Sato），高橋 正紀[3]（Masanori Takahashi），
佐々木 愛子[4]（Aiko Sasaki），竹下 絵里[5]（Eri Takeshita），中岡 義晴[6]（Yoshiharu Nakaoka），
松村 剛[7]（Tsuyoshi Matsumura）

1 高知大学 医学部 小児思春期医学講座
（Department of Pediatrics, Kochi Medical School, Kochi University, Nankoku JAPAN）
2 大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部
（Department of Genetic Medicine, The University of Osaka Hospital）
3 大阪大学大学院医学系研究科/大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部
（The University of Osaka Graduate School of Medicine/Department of Genetic Medicine, The University of Osaka Hospital）
4 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 遺伝診療センター
（National Center for Child Health and Development Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine/Center for Medical Genetics）
5 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
（Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry）
6 IVFなんばクリニック
（Namba IVF clinic）
7 国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科
（Department of Neurology, NHO Osaka Toneyama Medical Center）

P2-02-07 Postnatally diagnosed congenital myotonic dystrophy revealing previously undiagnosed maternal DM1: a case report

吉田 智弘[1]（Tomohiro Yoshida），北田 紘平[2]（Kouhei Kitada），栗原 康[2]（Yasushi Kurihara），
田原 三枝[2]（Mie Tahara），羽室 明洋[2]（Akihiro Hamuro），三杉 卓也[2]（Takuya Misugi），
中野 朱美[2]（Akemi Nakano），小野 智愛[3]（Chie Ono），浄弘 裕紀子[3]（Yukiko Jogu），藤原 有基[3]（Yuki Fujiwara），
瀬戸 俊之[3]（Toshiyuki Seto），橘 大介[2]（Daisuke Tachibana），角 俊幸[4]（Toshiyuki Sumi）

1 PL病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, PL Hospital）
2 大阪公立大学大学院医学研究科 女性生涯医学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University）
3 大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム診療科
（Department of Clinical Genomics, Osaka Metropolitan University Hospital）
4 大阪公立大学大学院医学研究科 女性病態医学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Metropolitan University）

P2-02-08 Clinical Significance of Combining First-Trimester Screening with NIPT

糟谷 祥子[1,2]（Sachiko Kasuya），渡辺 基子[1]（Motoko Watanabe），松澤 奈々[3]（Nana Matsuzawa），
瀬山 理恵[3]（Rie Seyama），熊谷 麻子[3]（Asako Kumagai），新井 正美[1]（Masami Arai），
山本 祐華[3]（Yuka Yamamoto）

1 順天堂大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学
（Department of Clinical Genetics, Juntendo University, Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 東京大学 医学部附属病院 ゲノム診療部
（The University of Tokyo Hospital / Department of Clinical Genomics）
3 順天堂大学 医学部附属順天堂医院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology Juntendo University Faculty of Medicine）

P2-02-09 Outcomes of 35 Fetal Hydrops Cases at Our Hospital for ten years

細川 さつき（Satsuki Hosokawa），有馬 香織（Kaori Arima），笠井 靖代（Yasuyo Kasai）
日本赤十字社医療センター 産婦人科
（Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Medical Center）

P2-02-10 Initial Fetal Findings and Timing of Prenatal Diagnosis in Fetuses With Trisomy 18

堀之内 崇士（Takashi Horinouchi），横峯 正人（Masato Yokomine），武藤 愛（Megumi Muto），
清水 隆弘（Takahiro Shimizu），宗 邦夫（Kunio Sou），森岡 将来（Masaki Morioka），
宮原 英之（Hideyuki Miyahara），津田 尚武（Naotake Tsuda）
久留米大学病院
（Department of Obstetrics and Gynecology, Kurume University Hospital, Kurume, Japan）

Poster Session 2-03　Pediatric Genetics 2

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-03-01 Atypical Kearns Sayre Syndrome Lacking Classic Features and Initially Manifesting with Primary Adrenal Insufficiency

尾崎 佳代[1]（Kayo Ozaki），森脇 彩賀[1]（Ayaka Moriwaki），錦織 朱[1]（Akane Nishikiori），
西林 優[1]（Yu Nishibayashi），池谷 紀衣子[1]（Kiiko Iketani），村山 圭[2]（Kei Murayama），
丸山 あずさ[3]（Azusa Maruyama），森貞 直哉[4]（Naoya Morisada），岡崎 康司[5]（Yasushi Okazaki）

1　兵庫県立こども病院 代謝内分泌科
（Department of Endocrinology and Metabolism, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital）
2　順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学講座
（Juntendo University Graduate School of Medicine, Department of Intractable Disease Diagnosis and Treatment）
3　兵庫県立こども病院 神経内科
（Department of Neurology, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital）
4　兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital）
5　順天堂大学大学院医学研究科 難病の診断と治療研究センター
（Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Juntendo University, Graduate School of Medicine）

P2-03-02 A case of 3-year-old girl with Bainbridge-Ropers syndrome associated with *ASXL3* de novo nonsense variant

四宮田 悠[1,2,3]（Yu Shiguta），矢富 裕子[4]（Yuko Yatomi），星野 恭子[4]（Kyoko Hoshino），
上田 恵実[1,2,5]（Megumi Ueda），下村 里奈[1,2]（Rina Shimomura），白井 宏直[1,2,6]（Hironao Shirai），
青木 由以子[1,2]（Yuiko Aoki），山本（下島） 圭子[1,7]（Keiko Yamamoto (Shimojima)），
山本 俊至[1,2]（Toshiyuki Yamamoto）

1　東京女子医科大学 ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2　東京女子医科大学 大学院 医学研究科 遺伝子医学分野
（Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
3　日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野
（Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan）
4　瀬川記念小児神経学クリニック
（Segawa Memorial Neurological Clinic for Children, Tokyo, Japan）
5　東京女子医科大学附属足立医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center, Tokyo, Japan）
6　北里大学医学部 小児科学
（Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagami, Japan）
7　東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング部
（Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）

P2-03-03 A novel *ASXL3* frameshift variant in a girl with Bainbridge-Ropers syndrome

武田 良淳[1,2] (Ryojun Takeda), 高野 亨子[1,3,4] (Kyoko Takano), 山口 智美[3,4,5] (Tomomi Yamaguchi), 古庄 知己[1,3,4,5,6] (Tomoki Kosho)

1 長野県立こども病院 遺伝科
(Department of Medical Genetics, Nagano Childrens Hospital)
2 長野県立こども病院 生命科学研究センター
(Life Science Research Center, Nagano Childrens Hospital)
3 信州大学医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)
4 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital)
5 信州大学医学部 クリニカル・シークエンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine)
6 信州大学基盤研究支援センター
(Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University)

P2-03-04 Birth cohort differences in behavioral outcomes in Prader-Willi syndrome

大辻 塩見[1] (Shiomi Otsuji), 上田 日和[1] (Hiyori Ueda), 中村 奈都紀[1] (Natsuki Nakamura), 上原 朋子[1] (Tomoko Uehara), 林 深[1,2] (Shin Hayashi), 稲葉 美枝[1] (Mie Inaba)

1 愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科
(Department of Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan)
2 愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
(Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Kasugai, Aichi, Japan)

P2-03-05 New Initiatives in the DK Clinic for babies with Down Syndrome

別所 奈美[1] (Nami Bessho), 来住 美和子[1] (Miwako Kizumi), 正井 慧[1] (Kei Masai), 小林 美和[1] (Miwa Kobayashi), 福島 美夢[2] (Miyu Fukushima), 蓮見 健太[2] (Kenta Hasumi), 小田 小百合[2] (Sayuri Oda), 蔵光 寛行[2] (Hiroyuki Kuramitsu), 永井 康貴[1] (Koki Nagai), 大橋 博文[1] (Hirofumi Ohashi), 大場 大樹[1] (Daiju Oba)

1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)
2 埼玉県立小児医療センター遺伝検査室
(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)

P2-03-06 A Novel TFE3 Missense Variant in a Male Patient with TFE3-Related Neurodevelopmental Disorder: Genetic Counseling

遠藤 真理子[1] (Mariko Endou), 柏井 洋文[2] (Hirofumi Kashii), 鈴木 寿人[3] (Hisato Suzuki), 中藤 大輔[3] (Daisuke Nakafuji), 武内 俊樹[3] (Toshiki Takenouchi), 山中 暖日[1] (Haruka Yamanaka), 福田 憲太郎[1] (Kentaro Hukuda), 小崎 健次郎[3] (Kenjiro Kosaki), 吉橋 博史[1] (Hiroshi Yoshihasi)

1 東京都立小児総合医療センター
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Childrens Medical Center)
2 東京都立神経病院
(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Childrens Medical Center, Tokyo, Japan)
3 慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P2-03-07 Genetic screening unrecognized by parents: parental awareness for newborn screening

倉田 浩昭[1] (Hiroaki Kurata), 牧村 美佳[1] (Mika Makimura), 元島 成信[2] (Shigenobu Motoshima), 川上 勲[1] (Isao Kawakami), 吉里 俊幸[2] (Toshiyuki Yoshizato)

1 独立行政法人国立病院機構 小倉医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, National Hospital Organization Kokura Medical Center, Kitakyushu, Japan)
2 独立行政法人国立病院機構 小倉医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, National Hospital Organization Kokura Medical Center, Kitakyushu, Japan)

P2-03-08 Comparative variant analysis between blood and buccal mucosa in *PIK3CA*-related Overgrowth Spectrum.

蓮見 健太[1,2] (Kenta Hasumi), 福島 美夢[1,2] (Miyu Fukushima), 小田 小百合[1,2] (Sayuri Oda),
蔵光 寛行[1,2] (Hiroyuki Kuramitsu), 沼野 剛[2] (Tsuyoshi Numano), 正井 慧[3] (Kei Masai),
別所 奈美[3] (Nami Bessho), 来住 美和子[3] (Miwako Kizumi), 永井 康貴[3] (Koki Nagai),
大橋 博文[3] (Hirofumi Ohashi), 大場 大樹[3] (Daiju Oba)

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

P2-03-09 *CDC73*-Related Pediatric Parathyroid Carcinoma in a 15-Year-Old Boy

荻原 和樹[1] (Kazuki Ogihara), 矢ヶ崎 英晃[1] (Hideaki Yagasaki), 堀内 辰也[2] (Tatsuya Horiuti),
成澤 宏宗[1] (Hiromune Narusawa), 石井 裕貴[2] (Hiroki Ishii), 若生 政憲[3] (Masanori Wako),
赤羽 弘資[1] (Koshi Akahane), 櫻井 大樹[2] (Daiju Sakurai), 犬飼 岳史[1] (Takeshi Inukai)

1 山梨大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, School of Medicine, University of Yamanashi)
2 山梨大学医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, Interdisciplinary Graduate School of Medicine, University of Yamanashi)
3 独立行政法人国立病院機構甲府病院整形外科
(Plastic Surgery of National Hospital Organization Kofu National Hospital)

P2-03-10 Maternal Full 15q11q13 Hexasomy with Marked Generalized Hyperpigmentation: Possible *OCA2* Gene Dosage Effect

福井 香織[1,2] (Kaori Fukui), 松倉 幹[1] (Masaru Matsukura), 山本 順子[1] (Junko Yamamoto),
高瀬 隆太[2] (Ryuta Takase), 渡邊 順子[2,3] (Yoriko Watanabe)

1 独立行政法人 地域医療機能推進機構 九州病院 小児科
(Department of Pediatrics, Japan Community Health care Organization Kyushu Hospital, Fukuoka, Japan)
2 久留米大学 小児科学講座
(Dept. Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
3 久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設
(Research Institute of Medical Mass Spectrometry, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)

P2-03-11 A case of classic Fabry disease diagnosed through expanded newborn screening and subsequent family analysis

松井 美樹[1] (Miki Matsui), 李 知子[1] (Tomoko Lee), 片山 慈之[1] (Yoshiyuki Katayama),
曽根原 晶子[2] (Shoko Sonehara), 坊 亮輔[2] (Ryosuke Bo), 粟野 宏之[3] (Hiroyuki Awano),
竹島 泰弘[1] (Yasuhiro Takeshima)

1 兵庫医科大学 小児科学
(Department of Pediatrics, Hyogo Medical University)
2 神戸大学大学院医学系研究科 内科系講座小児科学分野
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine)
3 鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター
(Organization for Research Initiative and Promotion, Tottori University)

P2-03-12 Clinical characteristics of childhood-onset dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)

竹下 絵里[1]（Eri Takeshita），山本 薫[1]（Kaoru Yamamoto），山本 寿子[1]（Hisako Yamamoto），
住友 典子[1]（Noriko Sumitomo），馬場 信平[1]（Shimpei Baba），本橋 裕子[1]（Yuko Shimizu-Motohashi），
齋藤 貴志[1]（Takashi Saito），中川 栄二[2]（Eiji Nakagawa），高橋 祐二[3]（Yuji Takahashi），
水澤 英洋[3]（Hidehiro Mizusawa），南 成祐[4]（Narihiro Minami），後藤 雄一[4]（Yu-ichi Goto），
佐々木 征行[5]（Masayuki Sasaki），小牧 宏文[1,6]（Hirofumi Komaki）

1 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
(Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
2 国立精神・神経医療研究センター病院 てんかん診療部
(Department of Epileptology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
3 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科
(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
4 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター
(Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
5 東京小児療育病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Children's Rehabilitation Hospital, Tokyo, Japan)
6 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター
(Translational Medical Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

P2-03-13 Diagnostic yield of chromosomal microarray testing according to prior genetic testing: a single-center study

吉田 明子[1]（Akiko Yoshida），鳥谷 由貴子[2]（Yukiko Toya），小林 有美子[1]（Yumiko Kobayashi），
山本 佳世乃[1]（Kayono Yamamoto），勝部 暢介[1]（Yosuke Katsube），赤坂 真奈美[2]（Manami Akasaka），
鈴森 伸宏[1]（Nobuhiro Suzumori）

1 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University)
2 岩手医科大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, School of Medicine, Iwate Medical University)

P2-03-14 A mother-daughter pair carrying a novel *MYH7* variant with distinct cardiomyopathy phenotypes

鳥居 健一[1]（Ken-ichi Torii），角田 那由香[2]（Nayuka Sumida），浦田 晋[3]（Susumu Urata），
野竹 真未[4]（Mami Notake），市川 眞琴[4]（Makoto Ichikawa），廣野 恵一[5]（Keiichi Hirono），
山澤 一樹[1,4]（Kazuki Yamazawa）

1 国立病院機構東京医療センター
(Department of Pediatrics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
2 国立病院機構東京医療センター 循環器内科
(Department of Cardiology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
3 国立成育医療研究センター 循環器科
(Division of Cardiology, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
4 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
5 富山大学附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Toyama, Toyama, Japan)

Poster Session 2-04　Cancer Genetics 2

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-04-01 Implementation of universal mismatch repair screening for endometrial carcinoma and genetic medicine collaboration

今谷 稜子[1]（Ryoko Imatani），原賀 順子[1]（Junko Haraga），西田 康平[1]（Kohei Nishida），
樫野 千明[1]（Chiaki Kashino），光井 崇[1]（Takashi Mitsui），山磨 花菜[2]（Kana Yamatogi），
二川 摩周[2]（Mashu Futagawa），竹内 抄與子[2]（Sayoko Takeuchi），岡崎 哲也[2]（Tetsuya Okazaki），
山本 英喜[2]（Hideki Yamamoto），小川 千加子[1]（Chikako Ogawa），長尾 昌二[1]（Shoji Nagao），
平沢 晃[2]（Akira Hirasawa），増山 寿[1]（Hisashi Masuyama）

1 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry, and Pharmaceutical Sciences)
2 岡山大学病院 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital)

P2-04-02 Initial Experience with Comprehensive Genomic Profiling in Renal Cell Carcinoma

北山 沙知[1,2] (Sachi Kitayama), 川上 理[1] (Satoru Kawakami), 母里 淑子[2] (Yoshiko Mori),
田辺 記子[2] (Noriko Tanabe), 永本 将一[1] (Shoichi Nagamoto), 岡田 洋平[1] (Yohei Okada),
百瀬 修二[3] (Shuji Momose), 東 守洋[3] (Morihiro Higashi), 矢野 晶大[1] (Akihiro Yano)

1 埼玉医科大学総合医療センター 泌尿器科
(Department of Urology, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
2 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genetics, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)
3 埼玉医科大学総合医療センター 病理部
(Department of Pathology, Saitama Medical Center, Saitama Medical University)

P2-04-03 A case of bladder cancer in which BRCA1 was identified by PGPV in cancer gene panel testing

山北 伊知子[1] (Ichiko Yamakita), 平山 朱里[2] (Akari Hirayama), 宇都宮 朱里[3] (Akari Utsunomiya),
本田 裕[4] (Hiroshi Honda)

1 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼腫瘍内科
(Department of Cancer Genome and Clinical Oncology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
2 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼がん相談支援センター
(Department of Cancer Genome and Cancer Consultation and Support Center, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
3 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼小児科
(Department of Cancer Genome and Pediatrics, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)
4 広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科兼産婦人科
(Department of Cancer Genome and Gynecology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital, Hiroshima, Japan)

P2-04-04 Retrospective analysis of BRCA domains and PARP inhibitor efficacy in *BRCA1/2* pathogenic variant-positive ovarian cancer

橋本 優子[1,2] (Masako Hashimoto), 井上 双葉[2] (Futaba Inoue), 谷川 道洋[2] (Michihiro Tanikawa),
稲葉 洋文[2] (Hirofumi Inaba), 水野 祥[2] (Sho Mizuno), 川田 淑子[2] (Yoshiko Kawata), 河田 啓[2] (Akira Kawata),
浅田 佳代[2] (Kayo Asada), 西島 明[2] (Akira Nishijima), 田口 歩[2] (Ayumi Taguchi), 織田 克利[3] (Katsutoshi Oda),
原田 美由紀[2] (Miyuki Harada), 廣田 泰[2] (Yasushi Hirota)

1 東京大学 大学院 医学系研究科
(Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 東京大学産婦人科学教室
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
3 東京大学医学部附属病院ゲノム診療部
(Department of Clinical Genomics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

P2-04-05 Status of cascade testing for first-degree relatives of hereditary breast and ovarian cancer patients at our hospital

小川 和乃[1] (Kazuno Ogawa), 高橋 健太[1] (Kenta Takahashi), 新里 萌[1] (Moe Shinzato),
関沢 拓海[1] (Takumi Sekizawa), 森 春菜[1] (Haruna Mori), 大木 崇広[1] (Takahiro Oki), 米良 健輝[1] (Tatsuki Mera),
不殿 絢子[2] (Ayako Fudono), 古賀 千悠[1] (Chihiro Koga), 大蔵 慶憲[1] (Yoshinori Ookura)

1 総合病院国保旭中央病院
(Asahi general hospital, Chiba, Japan)
2 東京科学大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Insititute of SCIENCE TOKYO, Tokyo, Japan)

P2-04-06 Lynch Syndrome Identified After Endometrial Cancer in a Patient with Prior Rectal and Subsequent Sigmoid Cancer

鴨志田 創 (Tsukuru Kamoshida), 秋澤 叔香 (Yoshika Akizawa), 堀部 悠 (Yu Horibe),
菅野 俊幸 (Toshiyuki Kanno), 石川 源 (Gen Ishikawa), 中林 章 (Akira Nakabayashi),
山口 茂樹 (Shigeki Yamaguchi), 佐藤 裕子 (Yuuko Sato), 山本 俊至 (Toshiyuki Yamamoto),
田畑 務 (Tutomu Tabata)

東京女子医科大学病院
(Tokyo Women's Mediacal University Hospital)

P2-04-07 Gynecologic Surveillance in Lynch Syndrome: Three Cases Illustrating Benefits and Limitations

稲田 麻里[1,2,3]（Mari Inada），河西 十九三[1]（Tokuzou Kasai），碓井 宏和[4]（Hirokazu Usui），
羽生 祐二[5]（Yujii Habu），栃木 透[6]（Toru Tochigi），安富 淳[7]（Jun Yasutomi），川野 みどり[8]（Midori Kawano），
原 暁[9]（Akira Hara），松下 一之[3,10]（Kazuyuki Matsushita），尾内 善広[3,11]（Yoshihiro Onouchi），
羽田 明[1,3]（Akira Hata），野村 文夫[1,3]（Fumio Nomura）

1 公益財団法人 ちば県民保健予防財団
（Chiba Foundation for Health Promotion and Disease Prevention）
2 千葉労災病院 ゲノム・遺伝診療科
（Chiba Rousai Hospital Department of Genomic Medicine and Clinical Genetics）
3 千葉大医学部附属病院 遺伝子診療部
（Chiba University Hospital Division of Clinical Genetics）
4 千葉県がんセンター 婦人科
（Chiba Cancer Center Department of Gynecology）
5 千葉大医学部附属病院 婦人科
（Chiba University Hospital Department of Gynecology）
6 千葉大医学部附属病院 食道胃腸外科
（Chiba University Hospital Department of Esophageal-Gastro-Intestinal Surgery）
7 千葉労災病院 外科
（Chiba Rousai Hospital Department of Gastroenterological Surgery）
8 千葉労災病院 産婦人科
（Chiba Rousai Hospital Department of Gynecology）
9 千葉労災病院 血液腫瘍内科
（Chiba Rousai Hospital Department of Hematology and Oncology）
10 千葉大学医学部附属病院検査部
（Chiba University Hospital Division of Laboratory Medicine）
11 千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学
（Chiba University Graduate School of Medicine Department of Public Health）

P2-04-08 Six-Year Report on Risk-Reducing Surgery and Decision-Making in Pathogenic *BRCA1/2* Variant Carriers at Our Institution

宮本 純子[1]（Junko Miyamoto），川上 耕史[2,3]（Koushi Kawakami），野中 智生[3,4]（Tomoki Nonaka），
谷口 真紀[5]（Maki Taniguchi），比嘉 健[1]（Takeru Higa），大沼 秀行[6]（Hideyuki Onuma），
吉野 直樹[7]（Naoki Yoshino），岡崎 哲也[3,8]（Tetsuya Okazaki），金澤 旭宣[3,9]（Akiyoshi Kanazawa）

1 島根県立中央病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan）
2 島根県立中央病院 臨床腫瘍科
（Department of Clinical Oncology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan）
3 島根県立中央病院 臨床ゲノム医療推進室
（Clinical Genomic Medicine Promotion Office, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan）
4 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Tottori, Japan）
5 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
（Genome Medical Center, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan）
6 島根県立中央病院 病理診断科
（Department of Pathology, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan）
7 医療法人徳洲会 出雲徳洲会病院 婦人科
（Department of Gynecology, Tokushukai Medical Corporation Izumo Tokushukai, Shimane, Japan）
8 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野
（Department of Clinical Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan）
9 島根県立中央病院 消化器外科
（Department of Gastroenterological Surgery, Shimane Prefectural Central Hospital, Shimane, Japan）

P2-04-09 Nonsense-Associated Altered Splicing Observed in a Lynch Syndrome Family with an *MSH2* Nonsense Variant

小倉 加奈子[1]（Kanako Ogura），山田 敦[2]（Atsushi Yamada），稲葉 慧[1]（Akira Inaba），
春山 瑳依子[1]（Sayoko Haruyama），本田 明夏[1]（Sayaka Honda），鳥嶋 雅子[1,3]（Masako Torishima），
村上 裕美[1]（Hiromi Murakami），岡 知美[1]（Tomomi Oka），山口 裕子[1]（Yuko Yamaguchi），
川崎 秀徳[1,3]（Hidenori Kawasaki），江川 真希子[1]（Makiko Egawa），中島 健[1,4]（Takeshi Nakajima），
新井田 要[5]（Yo Niida），小杉 眞司[1,3]（Shinji Kosugi）

1 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan）
2 京都大学医学部附属病院 腫瘍内科
（Department of Clinical Oncology, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan）
3 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学
（Department of Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan）
4 大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
（Division of Genomic Medicine, Osaka International Cancer Institute, Osaka, Japan）
5 金沢医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域 ゲノム疾患研究分野
（Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Medicine, Medical Research Institute, Kanazawa Medical University, Ishikawa, Japan）

P2-04-10 Young-onset metachronous bilateral breast cancer with a germline *TP53* pathogenic variant in a *BRCA1/2*-negative patient

豊田 千裕（Chihiro Toyoda），岩瀬 まどか（Madoka Iwase），川部 果南（Kana Kawabe），
谷口 絵美（Emi Taniguchi），下山 咲（Saki Shimoyama），鳥居 奈央（Nao Torii），稲熊 凱（Gai Inaguma），
大畑 麗子（Reiko Ohata），一川 貴洋（Takahiro Ichikawa），武内 大（Dai Takeuchi），高野 悠子（Yuko Takano），
菊森 豊根（Toyone Kikumori），永橋 昌幸（Masayuki Nagahashi）

名古屋大学医学部付属病院 乳腺・内分泌外科
（Department of Breast and Endocrine Surgery, Nagoya University, Aichi, Japan）

P2-04-11 Implementation of TCGA Molecular Classification Panel in Endometrial Cancer Care Centered on Radiotherapy

中西 一歩（Kazuho Nakanishi），杉田 匡聡（Masatoshi Sugita）

新松戸中央総合病院 婦人科
（Department of Gynecology, Shinmatsudo Central General Hospital, Chiba, Japan）

P2-04-12 Current Status and Challenges of Genetic Testing in Cancer-Unaffected Individuals After Genetic Counseling for HBOC

村瀬 紗姫[1,2]（Saki Murase），志賀 友美[1,3]（Tomomi Shiga），松原 佳奈[1]（Kana Matsuhara），
坊本 佳優[1,2]（Yoshimasa Bomoto），桑山 太郎[1]（Taro Kuwayama），大塚 かおり[1]（Kaori Otsuka），
菊野 享子[1]（Kyoko Kikuno），鈴木 幸雄[1]（Yukio Suzuki），寺澤 恵子[1,3]（Keiko Terazawa），
早崎 容[1]（Yoh Hayasaki），浅井 喜美子[2]（Kimiko Asai），松山 裕美[2]（Yumi Matsuyama），
磯部 真倫[1,3]（Masanori Isobe）

1 岐阜大学医学部附属病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and gynecology, Gifu University Hospital）
2 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
（Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital）
3 岐阜大学医学部附属病院 周産期・生殖医療センター
（Perinatal and Reproductive Medicine Center, Gifu University Hospital）

P2-04-13 Current Status of Colorectal Surveillance and Metachronous Colorectal Cancer in Lynch Syndrome

脇田 重徳[1,2]（Shigenori Wakita），河畑 孝佳[1]（Takayoshi Kawabata），金子 真美[1]（Mami Kaneko），
山崎 玲奈[3]（Rena Yamazaki），水本 泰成[3]（Yasunari Mizumoto），寺井 志郎[4]（Shiro Terai），
辻 重継[2]（Shigetsugu Tsuji），野原 淳[1]（Atsushi Nohara）

1 石川県立中央病院 遺伝診療科
（Department of Clinical Genetics, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Ishikawa, Japan）
2 石川県立中央病院 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Ishikawa, Japan）
3 石川県立中央病院 婦人科
（Department of Gynecology, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Ishikawa, Japan）
4 石川県立中央病院 消化器外科
（Department of Gastroenterological surgery, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Ishikawa, Japan）

P2-04-14 A Case of Li-Fraumeni Syndrome Difficult to Diagnose Genetically

坪井 美樹[1]（Miki Tsuboi），山本 剛[2]（Gou Yamamoto），林 直美[2]（Naomi Hayashi），
吉田 玲子[2]（Reiko Yoshida）

1 埼玉県立がんセンター 乳腺腫瘍内科
（Division of Breast Oncology, Saitama Prefectural Cancer Center, Saitama, Japan）
2 埼玉県立がんセンター 遺伝科
（Department of Medical Genetics and Genomics, Saitama Prefectural Cancer Center, Saitama, Japan）

P2-04-15 The impact of BRCA genetic testing for breast cancer-free individuals becoming covered by insurance.

安藝 史典（Fuminori Aki）

伊藤外科乳腺クリニック
（Ito Breast Surgery Clinic）

P2-04-16 Reimbursement Gap for Unaffected Relatives in HBOC Families Identified by Tumor-Only CGP in Japan

佐原 知子[1]（Tomoko Sahara），黒田 真帆[1]（Maho Kuroda），豊島 将文[1,3]（Masafumi Toyosima），
川端 伊久乃[1,3]（Ikuno Kawabata），佐久間 直子[1,4]（Naoko Sakuma），上原 圭[1,2]（Kei Uehara），
三宅 秀彦[1,5]（Hidehiko Miyake），山田 岳史[1,2]（Takeshi Yamada）

1 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
（Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）
2 日本医科大学付属病院 消化器外科
（Department of Gastrointestinal and Hepato-Biliary-Pancreatic Surgery, Nippon Medical School Hospital）
3 日本医科大学付属病院 女性診療科・産科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School Hospital）
4 日本医科大学付属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
（Otolaryngology Head and Neck Surgery, Nippon Medical School Hospital）
5 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース/領域
（Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Science, Ochanomizu University）

P2-04-17 Preliminary results for detection of secondary findings using CGP for hematological disorder

奥川 喜永[1,2]（Yoshinaga Okugawa），杉本 由香[3]（Yuka Sugimoto），花木 良[1]（Ryo Hanaki），
橋詰 令太郎[1]（Ryotaro Hashizume），今井 裕[1]（Hiroshi Imai），望木 郁代[1]（Ikuyo Mochiki），
北嶋 貴仁[1]（Takahito Kitajima），藤原 拓海[1]（Takumi Fujiwara），中谷 中[1]（Kaname Nakatani），
問山 裕二[2]（Yuji Toiyama）

1 三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
（Department of Genomic Medicine, Mie University Hospital）
2 三重大大学院・消化管・小児外科学
（Department of Gastrointestinal and Pediatric Surgery, Mie University）
3 三重大学大学院・血液腫瘍内科学
（Department of Hematology and Oncology, Mie University）

P2-04-18 Development of Photoimmunotherapy Targets for Hereditary Breast and Ovarian Cancer-Associated Breast Cancer

矢内 洋次[1,3]（Hirotsugu Yanai），吉田 真子[2]（Naoko Yoshida），木川 雄一郎[1]（Yuichiro Kikawa），
佐藤 智佳[3]（Chika Sato），大林 亜衣子[1]（Aiko Obayashi），太治 智愛[1]（Tomoe Taji），
グエン サン[1]（Sang Nguyen），安河内 彦輝[4]（Yoshiki Yasukochi），日笠 幸一郎[4]（Koichiro Higasa），
花岡 宏史[5]（Hirofumi Hanaoka），蔦 幸治[2]（Koji Tsuta），高田 正泰[1]（Masahiro Takada）

1 関西医科大学 乳腺外科学講座
（Department of Breast Surgery, Kansai Medical University, Osaka, Japan）
2 関西医科大学 病理学講座
（Department of Pathology, Kansai Medical University, Osaka, Japan）
3 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター
（Clinical Genetics Center, Kansai Medical University Hospital, Osaka, Japan）
4 関西医科大学 附属生命医学研究所 ゲノム解析部門
（Department of Genome Analysis, Institute of Biomedical Science, Kansai Medical University, Osaka, Japan）
5 関西医科大学 附属光免疫医学研究所
（Near InfraRed Photo-Immuno Therapy Research Institute, Kansai Medical University, Osaka, Japan）

P2-04-19 Clinical Characteristics and Genetic Counseling in BRCA-Positive Prostate Cancer at Our Institution

久住 倫宏[1]（Norihiro Kusumi），栗原 侑生[1]（Yuki Kurihara），松三 あずさ[1]（Azusa Matsumi），
徳永 素[1]（Moto Tokunaga），窪田 理沙[1]（Risa Kubota），平田 武志[1]（Takesi Hirata），
市川 孝治[1]（Takaharu Ichikawa），津島 知靖[1]（Tomoyasu Tushima），山下 睦子[2]（Mutsuko Yamashita），
逢澤 美奈代[2]（Minayo Aizawa），和田里 章悟[3]（Syogo Watari），平沢 晃[4]（Akira Hirasawa）

1 NHO 岡山医療センター 泌尿器科
（Department of Urology, NHO Okayama Medical Center, Okayama, Japan）
2 NHO岡山医療センター がん相談支援センター
（Cancer Counseling and Support Center, NHO Okayama Medical Center）
3 香川県立中央病院 泌尿器科
（Department of Urology, Kagawa Prefectural Central Hospital）
4 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学
（Department of Clinical Genetic Medicine, Faculty of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University）

P2-04-20 A Case of MEN1 in Which Expert Panel Discussion Prompted Reclassification of a VUS as Pathogenic

木村 香里[1]（Kaori Kimura），花房 宏昭[1,2]（Hiroaki Hanafusa），田中 敬子[1]（Keiko Tanaka），
金原 史朗[1,3]（Shiro Kimbara），清田 尚臣[3]（Naomi Kiyota），澤田 優貴[1]（Yuki Sawada），
朝貝 芳貴[1,2]（Yoshitaka Asagai），西村 明子[3,4]（Meiko Nishimura），船越 洋平[3]（Yohei Funakoshi），
久保 亮治[1,5]（Akiharu Kubo），國久 智成[1,6]（Tomonari Kunihisa），坊 亮輔[1,2]（Ryosuke Bo），
野津 寛大[1,2]（Kandai Nozu）

1 神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Department of Medical Genetics, Kobe University Hospital, Kobe, Japan）
2 神戸大学大学院医学研究科 内科学講座 小児科学
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）
3 神戸大学医学部附属病院 大学院医学研究科 内科学講座 腫瘍・血液内科
（Division of Medical Oncology/Hematology, Department of Medicine, Kobe University Hospital and Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）
4 公益財団法人がん研究会有明病院 乳腺センター
（Department of Breast Medical Oncology, Cancer Institute Hospital, Japanese Foundation for Cancer Research, Tokyo, Japan）
5 神戸大学大学院医学研究科 内科系講座 皮膚科学
（Department of Dermatology, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）
6 神戸大学大学院医学研究科 外科学講座 乳腺内分泌外科学
（Department of Breast and Endocrine Surgery, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan）

Poster Session 2-05　Neuromuscular Disorders 2

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-05-01 Respiratory Complex I Deficiency Caused by a Novel Multi-exonic PUS1 Deletion

袁 軍輝[1]（Junhui Yuan），樋口 雄二郎[1]（Yujiro Higuchi），安藤 匡広[1]（Masahiro Ando），
橋口 昭大[2]（Akihiro Hashiguchi），岡本 裕嗣[3]（Yuji Okamoto），平松 有[1]（Yu Hiramatsu），
吉村 明子[1]（Akiko Yoshimura），児玉 憲人[1]（Kento Kodama），高嶋 博[1]（Hiroshi Takashima）

1 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 脳神経内科・老年病学
（Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences）
2 国立病院機構沖縄病院 脳神経内科
（Department of Neurology, National Hospital Organization Okinawa Hospital, Okinawa, Japan）
3 福岡県糸島市糸島医師会病院
（Department of Neurology, Itoshima Medical Association Hospital, Fukuoka, Japan）

P2-05-02 Preserved mutant *SOD1* transcript expression in familial ALS with splice-altering or protein-truncating variants

吉田 千晴[1]（Chiharu Yoshida），成瀬 紘也[1]（Hiroya Naruse），大久保 颯[1]（So Okubo），
上田 洲裕[1]（Kunihiro Ueda），松川 敬志[1]（Takashi Matsukawa），三井 純[1,2]（Jun Mitsui），
市川 弥生子[3]（Yaeko Ichikawa），後藤 順[4]（Jun Goto），佐竹 渉[1]（Wataru Satake），戸田 達史[5]（Tatsushi Toda）

1 東京大学大学院医学系研究科神経内科学
（Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2 東京大学大学院医学系研究科プレシジョンメディシン神経学講座
（Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
3 杏林大学医学部脳神経内科学
（Department of Neurology, Kyorin University School of Medicine, Tokyo, Japan）
4 福島県立医科大学附属病院脳神経内科
（Department of Neurology, Fukushima Medical University Hospital, Fukushima, Japan）
5 国立精神・神経医療研究センター病院
（National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）

P2-05-03 Investigation of c.3725G>A of dysferlin not to determine as a pathogenic variant

高橋 俊明[1]（Toshiaki Takahashi），井泉 瑠美子[1,2]（Rumiko Izumi），鈴木 直輝[2,3]（Naoki Suzuki），
八木沼 智香子[4]（Chikako Yaginuma），大矢 寧[5]（Yasushi Oya），佐橋 功[6]（Ko Sahashi），
長谷川 隆文[1]（Takafumi Hasegawa），新堀 哲也[7]（Tetsuya Niihori），青木 洋子[7]（Yoko Aoki），
青木 正志[2]（Masashi Aoki）

1 国立病院機構仙台西多賀病院 脳神経内科
（Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan）
2 東北大学 医学部 神経内科
（Department of Neurology, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）
3 東北大学 医学部 臨床障害学
（Department of Rehabilitation Medicine, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）
4 国立病院機構仙台西多賀病院 臨床検査科
（Department of Clinical Laboratory, National Hospital Organization Sendai Nishitaga Hospital, Sendai, Japan）
5 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科
（Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan）
6 愛知医科大学 医学部 神経内科
（Department of Neurology, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan）
7 東北大学 医学部 遺伝医療学
（Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan）

P2-05-04 Novel XK variant identified in a patient with McLeod syndrome presenting initially with sleep apnea

下島 圭子[1,2]（Keiko Shimojima），鎌田 隆輔[3]（Ryusuke Kamada），細谷 愛[3]（Megumi Hosoya），
藤堂 謙一[3]（Kenichi Todo），小林 博人[1]（Hirohito Kobayashi），山本 俊至[2]（Toshiyuki Yamamoto）

1 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング科
（Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2 東京女子医科大学 ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
3 東京女子医科大学 脳神経内科
（Department of Neurology, Tokyo Women's Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan）

P2-05-05 Epitranscriptomic landscapes of TDP-43 and FUS reveal convergent m^{6}A-modified RNA networks in ALS

竹村 蓮[1,2]（Ren Takemura），宮本 亮介[3]（Ryosuke Miyamoto），桑野 由紀[1,2]（Yuki Kuwano），
有馬 大貴[3]（Daiki Arima），森野 豊之[1]（Hiroyuki Morino）

1 徳島大学大学院 遺伝情報医学分野
（Department of Medical Genetics, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan）
2 徳島大学 理工学部 理工学科 医光/医工融合プログラム
（Transdisciplinary Program for Medicine, Photonics, and Engineering, Tokushima University, Tokushima, Japan）
3 徳島大学大学院 臨床神経科学分野
（Department of Neurology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan）

Poster Session 2-06　Cardiovascular Disorders 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-06-01 Clinical Stability Following a Switch to Migalastat in Fabry Disease with an Amenable GLA Variant (L300P)

粟屋 徹[1]（Toru Awaya），諸井 雅男[2,3]（Masao Moroi）

1　杏林大学医学部付属病院循環器内科
（Department of Cardiovascular Medicine, kyorin University Hospital）
2　東邦大学大橋病院循環器内科
（Department of Cardiovascular Medicine, Toho university Ohashi Medical Center）
3　三郷中央総合病院
（Department of Internal Medicine, Misato Central General Hospital, Saitama, Japan）

P2-06-02 Identification of a Novel *NKX2-5* Variant in a Family with Atrial Septal Defect and Atrioventricular Conduction Disease

高瀬 隆太[1]（Ryuta Takase），福井 香織[1]（Kaori Fukui），須田 憲治[3]（Kenji Suda），
渡邊 順子[1,2]（Yoriko Watanabe）

1　久留米大学 医学部 小児科学教室
（Department of Pediatrics and Child Health Kurume University School of Medicine）
2　久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設
（Research Institute of Medical Mass Spectrometry Kurume University School of Medicine）
3　聖マリア病院
（St.Mary's Hospital）

P2-06-03 Exploration of a Rare-Variant Burden Signal Associated with Apical Aneurysm in Apical Hypertrophic Cardiomyopathy

高村 洸輝[1]（Koki Takamura），杉浦 健太[1]（Kenta Sugiura），久保 亨[1]（Toru Kubo），田代 真理[2]（Mari Tashiro），
竹内 雅音[1]（Masato Takeuchi），森木 俊宏[1]（Toshihiro Moriki），越智 友梨[1]（Yuri Ochi），
馬場 裕一[1]（Yuichi Baba），野口 達哉[1]（Tatsuya Noguchi），弘田 隆省[1]（Takayoshi Hirota），
北岡 裕章[1]（Hiroaki Kitaoka）

1　高知大学医学部老年病・循環器内科学
（Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi University, Nankoku, Japan）
2　高知大学医学部附属病院臨床遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, Kochi Medical School Hospital）

P2-06-04 Genomic Sequencing Using FFPE-Derived DNA: Feasibility and Limitations in Variant Validation

谷本 まどか（Madoka Tanimoto），園田 桂子（Keiko Sonoda），大野 聖子（Seiko Ohno）

国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター
（National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Osaka）

P2-06-05 Functional Validation of a *MYH11* Splice-Site Variant by Minigene Assay in a Family with HTAAD

石川 亜貴[1,2,3]（Aki Ishikawa），真里谷 奨[2,4]（Tasuku Mariya），瀬戸 愛子[2]（Aiko Seto），鷹巣 祐子[2]（Yuko Takasu），
加藤 花保[2]（Kaho Kato），三浦 彩奈[2]（Ayana Miura），隅田 健太郎[1,2]（Kentaro Suda），菊池 真[5]（Shin Kikuchi），
和田 亘弘[5]（Nobuhiro Wada），大埼 雄樹[5]（Yuki Ohsaki）

1　札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野
（Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）
2　札幌医科大学附属病院遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan）
3　札幌医科大学医学部小児科
（Department of Pediatrics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan）
4　札幌医科大学医学部産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）
5　札幌医科大学医学部解剖学講座細胞組織学分野
（Department of Cell and Tissue Morphology, Department of Anatomy, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）

Poster Session 2-07　Complex Disorders

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-07-01　Association study of HLA-B in ANCA-associated vasculitis in a Japanese population

川崎 綾[1]（Aya Kawasaki），佐田 憲映[2,3]（Ken-ei Sada），伊藤 健司[4]（Kenji Itoh），小野 伸之[5]（Nobuyuki Ono），
平野 史生[6]（Fumio Hirano），小林 茂人[7]（Shigeto Kobayashi），長坂 憲治[8]（Kenji Nagasaka），
杉原 毅彦[9]（Takahiko Sugihara），藤本 隆[10]（Takashi Fujimoto），草生 真規雄[11]（Makio Kusaoi），
樋口 貴士[1,12]（Takashi Higuchi），河野 肇[13]（Hajime Kono），山縣 邦弘[14]（Kunihiro Yamagata），
橋本 博史[15]（Hiroshi Hashimoto），槇野 博史[16]（Hirofumi Makino），有村 義宏[17,18]（Yoshihiro Arimura），
田村 直人[11]（Naoto Tamura），針谷 正祥[19]（Masayoshi Harigai），土屋 尚之[1]（Naoyuki Tsuchiya）

1　筑波大学 医学医療系 分子遺伝疫学
（Molecular and Genetic Epidemiology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan）
2　岡山大学大学院 腎・免疫・内分泌代謝内科学
（Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Okayama, Japan）
3　高知大学 臨床疫学
（Department of Clinical Epidemiology, Kochi University, Kochi, Japan）
4　防衛医科大学校 膠原病・アレルギー内科
（Division of Hematology and Rheumatology, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan）
5　佐賀大学医学部附属病院 膠原病・リウマチ内科
（Department of Rheumatology, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan）
6　東京医科歯科大学 生涯免疫難病学
（Department of Lifetime Clinical Immunology, Tokyo Medical and Dental University (TMDU), Tokyo, Japan）
7　順天堂越谷病院 内科
（Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan）
8　市立青梅総合医療センター リウマチ膠原病科
（Department of Rheumatology, Ome Medical Center, Ome, Japan）
9　東京科学大学 膠原病・リウマチ内科
（Department of Rheumatology, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
10　奈良県立医科大学 総合医療学
（Department of General Medicine, Nara Medical University, Nara, Japan）
11　順天堂大学 医学部 膠原病内科
（Department of Internal Medicine and Rheumatology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan）
12　牛久愛和総合病院 腎臓内科
（Department of Nephrology, Ushiku Aiwa General Hospital, Ushiku, Japan）
13　帝京大学 医学部 内科学講座
（Department of Internal Medicine, Teikyo University School of Medicine, Tokyo, Japan）
14　筑波大学 腎臓内科
（Department of Nephrology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan）
15　順天堂大学 医学部
（School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
16　岡山大学
（Okayama University, Okayama, Japan）
17　杏林大学 腎臓・リウマチ膠原病内科
（Department of Nephrology and Rheumatology, Kyorin University, Tokyo, Japan）
18　吉祥寺あさひ病院 内科
（Department of Internal Medicine, Kichijoji Asahi Hospital, Tokyo, Japan）
19　国際医療福祉大学 リウマチ・膠原病内科
（Department of Rheumatology, International University of Health and Welfare School of Medicine, Chiba, Japan）

P2-07-02 Marked Regional Variation in *APOE* ε4 Frequency Among Patients with Alzheimer's Disease

直江 陽香[1]（Haruka Naoe），松原 知康[2]（Tomoyasu Matsubara），花田 健太[3]（Kenta Hanada），
鎌田 正紀[4]（Masaki Kamada），十川 和樹[3]（Kazuki Sogawa），谷 美紀[3]（Miki Tani），
宮本 亮介[3]（Ryosuke Miyamoto），藤田 浩司[5]（Koji Fujita），和泉 唯信[5]（Yuishin Izumi），
森野 豊之[1]（Hiroyuki Morino）

1 徳島大学大学院医歯薬学研究部 遺伝情報医学分野
（Department of Medical Genetics, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan）
2 広島大学病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Hiroshima University Hospital, Hiroshima, Japan）
3 徳島大学病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan）
4 香川大学病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Kagawa University Hospital, Kagawa, Japan）
5 徳島大学大学院医歯薬学研究部 臨床神経科学分野
（Department of Clinical Neuroscience, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan）

P2-07-03 Genome-wide scan identifies candidate loci associated with smoking quantity in patients undergoing cancer pain treatment

西澤 大輔[1,2]（Daisuke Nishizawa），照井 健[3]（Takeshi Terui），石谷 邦彦[3]（Kunihiko Ishitani），
笠井 慎也[2]（Shinya Kasai），長谷川 準子[2]（Junko Hasegawa），中山 京子[1,2]（Kyoko Nakayama），
池田 和隆[1,2]（Kazutaka Ikeda）

1 国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 精神薬理研究部
（Department of Neuropsychopharmacology, National Institute of Mental Health, National Institute of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）
2 東京都医学総合研究所 臨床医科学研究分野（依存性物質プロジェクト）
(Department of Clinical Medical Sciences (Addictive Substance Project), Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan）
3 東札幌病院 診療部 内科
（Division of Internal Medicine, Department of Medicine, Higashi-Sapporo Hospital, Hokkaido, Japan）

Poster Session 2-08　Clinical Genetics 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-08-01 Risk-Reducing Surgery in BRCA1/2 Pathogenic Variant Carriers at a Regional Cancer Care Hospital

青柳 智義（Tomoyoshi Aoyagi），南村 真紀（Maki Namura），岩田 可奈恵（Kanae Iwata），
高橋 秀和（Hidekazu Takahashi），清水 辰一郎（Shinichiro Shimizu），熊田 あい（Ai Kumada），
松崎 弘志（Hiroshi Matsuzaki）
船橋市立医療センター
(Funabashi Municipal Medical Center)

P2-08-02 De novo in-frame CREBBP variant identified in a patient with developmental delay and velopharyngeal incompetence

上田 恵実[1,2] (Megumi Ueda), 青木 由以子[1,3] (Yuiko Aoki), 白井 宏直[3,4] (Hironao Shirai),
下村 里奈[2] (Rina Shimomura), 四宮田 悠[1,5] (Yu Shiguta), 山本 圭子[1,6] (Keiko Yamamoto),
山本 賢一[7] (Kenichi Yamamoto), 永田 美保[7] (Miho Nagata), 朝野 佳裕[7] (Yoshihiro Asano),
七字 美延[2] (Minobu Shichiji), 石垣 景子[2] (Keiko Ishigaki), 山本 俊至[1,3] (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学 大学院 医学研究科 先端生命医科学専攻 遺伝子医学分野
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
2 東京女子医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Hospital, Tokyo, Japan)
3 東京女子医科大学大学院医学研究科 遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
4 北里大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagami, Japan)
5 日本大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング部
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
7 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Osaka University Hospital, Osaka, Japan)

P2-08-03 GATA4 In-Frame Deletion in a Boy with Congenital Heart Defects, Differences of Sex Development, and Diaphragmatic Hernia

古賀 信彦[1,2] (Nobuhiko Koga), 福井 由宇子[1] (Yuko Katoh-Fukui), 福井 貞弘[1,3] (Sadahiro Fukui),
鹿島田 健一[3,4] (Kenichi Kashimada), 深見 真紀[1] (Maki Fukami)

1 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
2 福岡大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
3 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
4 国立成育医療研究センター研究所 システム病態学
(Division of Systems Pathobiology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P2-08-04 Compound heterozygous VUSs in the *KCNQ1* gene with clinical features suggestive of Jervell and Lange-Nielsen syndrome

市川 眞琴[1] (Makoto Ichikawa), 野竹 真未[1] (Mami Notake), 鳥居 健一[2] (Ken-Ichi Torii),
奈良 清光[3] (Kiyomitsu Nara), 吉田 奈摘[3] (Natsumi Yoshida), 桃沢 佳代[3] (Kayo Momozawa),
村松 玲子[3] (Reiko Muramatsu), 笛 佑美加[3] (Yumika Fue), 苅野 洋子[3] (Yoko Karino),
南 修司郎[4] (Shujiro Minami), 住友 直文[5] (Naofumi Sumitomo), 山澤 一樹[1,2] (Kazuki Yamazawa),
松永 達雄[1,3,4] (Tatsuo Matsunaga)

1 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, National Hospital organization Tokyo Medical Center, Tokyo Japan)
2 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
3 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター感覚器センター 聴覚・平衡覚研究部
(Division of Hearing and Balance Research, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
4 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター 耳鼻咽喉科
(Department of Otolaryngology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
5 慶應義塾大学医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

P2-08-05 Phenotype-Driven Interpretation of a Heterozygous CNV Involving the Autosomal Recessive Gene *SLC12A6*

山田 浩介[1] (Kosuke Yamada), 和田 侑夏[1] (Yuka Wada), 高林 直輝[1] (Naoki Takabayashi),
樽林 歩美[1] (Fumi Kurebayashi), 高木 徹[2] (Toru Takagi), 才津 浩智[2] (Hirotomo Saitsu),
清水 健司[1] (Kenji Shimizu)

1 静岡県立こども病院 遺伝染色体科
(Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan)
2 浜松医科大学 医化学講座
(Department of Biochemistry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

P2-08-06 Can MDCT (multidetector-row CT) Be an Alternative to Breast MRI Surveillance?

岩村 八千代[1]（Yachiyo Iwamura），杉山 智基[2]（Tomoki Sugiyama），頼永 聡子[1]（Satoko Yorinaga），
窪田 武哲[1]（Taketetsu Kubota），植村 慧子[1]（Satoko Uemura），三浦 巧[1]（Takumi Miura），
道免 寛充[2]（Hiromitsu Domen），市之川 一臣[1]（Kazuomi Ichinokawa），鯉沼 潤吉[1]（Junkichi Koinuma），
高桑 康成[3]（Yasunari Takakuwa），寺本 瑞絵[4]（Mizue Teramoto），敷島 裕之[5]（Hiroyuki Shikisima）

1 NTT東日本札幌病院 外科
（Department of Surgery, NTT Medical Center Sapporo, Hokkaido, Japan）
2 NTT東日本札幌病院 呼吸器外科
（Department of Thoracic Surgery, NTT Medical Center Sapporo, Hokkaido, Japan）
3 NTT東日本札幌病院 臨床検査科
（Department of Clinical Laboratory, NTT Medical Center Sapporo, Hokkaido, Japan）
4 NTT東日本札幌病院 産婦人科
（Department of Gynecology, NTT Medical Center Sapporo, Japan）
5 札幌駅前しきしま乳腺外科クリニック
（Shikisima Breast Surgery Clinic, Sapporo, Japan）

P2-08-07 The role of clinical geneticists in recommending genetic counseling for patients with MSI-H/ dMMR colorectal cancer

鈴木陽三[1]（Yozo Suzuki），大里 祐樹[1]（Yuki Ozato），岩本 和哉[1]（Kazuya Iwamoto），野間 俊樹[1]（Toshiki Noma），
松下 克則[1]（Katsunori Matsushita），新野 直樹[1]（Naoki Shinno），中島 慎介[1]（Shinsuke Nakashima），
楠本 英則[2]（Hidenori Kusumoto），豊田 泰弘[3]（Yasuhiro Toyoda），清水 潤三[1]（Junzo Shimizu），
川瀬 朋乃[1,4]（Tomono Kawase），赤木 謙三[3]（Kenzo Akagi），小池 万里子[4]（Mariko Koike），
今村 博司[1,4]（Hiroshi Imamura），冨田 尚裕[1,4]（Naohiro Tomita）

1 市立豊中病院 消化器外科
（Department of Gastroenterological Surgery, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）
2 市立豊中病院 呼吸器外科
（Department of Respiratory Surgery, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）
3 市立豊中病院 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）
4 市立豊中病院 がん診療部
（Center for Cancer Genomics, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）

P2-08-08 Chromosomal microarray diagnosis of Smith-Magenis syndrome in an ELBW infant with hyperacusis and estropia

土方 みどり（Midori Hijikat），田村 豪良（Takeaki Tamura），長野 伸彦（Nobuhiko Nagano），
岡橋 彩（Aya Okahashi），森岡 一朗（Ichiro Morioka）

日本大学医学部小児科学系小児科学分野
（Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine）

P2-08-09 A case of Peutz Jeghers syndrome suggestive of mosaic whole-gene deletion of the *STK11* gene

野竹 真未[1]（Mami Notake），市川 眞琴[1]（Makoto Ichikawa），福原 誠一郎[2]（Seiichiro Fukuhara），
菅野 康吉[3,4]（Kokichi Sugano），牛尼 美年子[4]（Mineko Ushiama），吉田 輝彦[4]（Teruhiko Yoshida），
山澤 一樹[1]（Kazuki Yamazawa）

1 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター 遺伝診療科
（Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
2 独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター 消化器内科
（Department of Gastroenterology and Hepatology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
3 公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
（Department of Genetic Medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital, Tokyo, Japan）
4 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
（Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital, Tokyo, Japan）

P2-08-10 Clinical features of GBA1-related Parkinson's disease in Japanese patients

吉野 浩代[1]（Hiroyo Yoshino），李 元哲[2,3]（Yuanzhe Li），舩山 学[1,2]（Manabu Funayama），王子 悠[2]（Yutaka Oji），
上野 真一[2]（Shin-ichi Ueno），西岡 健弥[4]（Kenya Nishioka），波田野 琢[2]（Taku Hatano），
服部 信孝[2,5,6]（Nobutaka Hattori）

1 順天堂大学 大学院医学研究科 老人性疾患病態・治療研究センター
（Research Institute for Diseases of Old Age, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
2 順天堂大学 神経学講座
（Department of Neurology, Faculty of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
3 順天堂大学 大学院医学研究科 認知症診断・予防・治療学講座
（Department of Diagnosis, Prevention and Treatment of Dementia, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
4 順天堂大学 医学部附属順天堂東京江東高齢者医療センター 脳神経内科
（Department of Neurology, Juntendo Tokyo Koto Geriatric Medical Center, Yokyo, Japan）
5 順天堂大学 大学院医学研究科 ニューロングリアクロストークセンター
（Neuron-Glia Crosstalk Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
6 理化学研究所 脳神経科学研究センター
（Neurodegenerative Disorders Collaborative Laboratory, RIKEN Center for Brain Science, Saitama, Japan）

P2-08-11 Fertility Preservation During Breast Cancer Treatment in Cowden Syndrome: Live Birth Despite Metachronous Cancers

松本 恵[1,3]（Megumi Matsumoto），松田 理子[3]（Riko Matsuda），三浦 生子[2,3]（Shoko Miura），
梶村 慈[2,3]（Itsuki Kajimura），田中 彩[1,3]（Aya Tanaka），原田 亜由美[2,3]（Ayumi Harada），
長谷川 ゆり[2,3]（Yuri Hasegawa），三浦 清徳[2,3]（Kiyonori Miura），松本 桂太郎[1]（Keitaro Matsumoto）

1 長崎大学病院 外科学講座 乳腺内分泌外科
（Breast and Endocrine Surgery, Department of Surgery, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan）
2 長崎大学病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan）
3 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門
（Genetic Counseling Unit, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan）

P2-08-12 A suspected Androgenetic/Biparental Mosaic/Chimeric Conception (ABMC) with discordant p57^{KIP2} immunostaining

高田 玲佳[1]（Reika Takada），瀧内 剛[1,2]（Tsuyoshi Takiuchi），西上 佑奈[1]（Yuna Nishiue），
淡路 拓也[1]（Takuya Awaji），岡木 啓[1]（Hiromu Okaki），田中 良知[1]（Yoshitomo Tanaka），
小松 直人[1]（Naoto Komatsu），安井 友紀[1]（Yuki Yasui），仲尾 有美[1]（Yumi Nakao），
田口 友美[1]（Tomomi Taguchi），竹本 祐基[1]（Yuki Takemoto），山本 幸代[1]（Koyo Yamamoto），
伴田 美佳[1]（Mika Handa），岡田 愛子[1]（Aiko Okada），城戸 完介[3]（Kansuke Kido），
鶴田 智彦[1]（Tomohiko Tsuruta），小玉 美智子[1]（Michiko Kodama）

1 大阪大学 大学院医学系研究科 産科学婦人科学教室
(Department of Obsterics and Gynecology, Graduate School of Medicine, the University of Osaka, Osaka, Japan)
2 大阪大学 大学院医学系研究科 先端ゲノム医療学講座
(Department of Clinical Genomics, Graduate School of Medicine, the University of Osaka, Osaka, Japan)
3 大阪大学 大学院医学系研究科 病態病理学講座
(Department of Pathology, Graduate School of Medicine, the University of Osaka, Osaka, Japan)

Poster Session 2-09　Rare Diseases 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-09-01 Failure to thrive associated with recurrent aspiration pneumonia in a patient with Baraitser-Winter syndrome.

永井 功造[1]（Kozo Nagai），大木 弓月[2,3]（Yuduki Ooki），森谷 京子[2,3]（Kyoko Moritani），
尾崎 依里奈[3]（Erina Ozaki），永田 美保[4]（Miho Nagata），米井 歩[5]（Ayumi Yonei），
山本 賢一[6]（Kenichi Yamamoto），朝野 仁裕[4]（Yoshihiro Asano），石前 峰斉[2,3]（Minenori Ishimae），
江口 真理子[2,3]（Mariko Eguchi）

1　愛媛県立中央病院 小児科
（Department of Pediatrics, Ehime Prephectural Central Hospital, Ehime, Japan）
2　愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学
（Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine, Ehime, Japan）
3　愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部
（Division of Clinical Genetics, Ehime university hospital, Ehime, Japan）
4　大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）
5　大阪大学大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Department of Genetic Counseling, The University of Osaka Hospital, Osaka, Japan）
6　大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
（Division of Health Sciences, The University of Osaka Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）

P2-09-02 A case of infantile epileptic spasms syndrome and neurodevelopmental disorder with a homozygous DNAJA3 variant

松原 康平[1]（Kohei Matsubara），水口 剛[1]（Takeshi Mizuguchi），土田 奈緒美[1,2]（Naomi Tsuchida），
内山 由理[1,2]（Yuri Uchiyama），坂本 正宗[1]（Masamune Sakamoto），輿水 江里子[1]（Eriko Koshimizu），
濱中 耕平[1]（Kohei Hamanaka），宮武 聡子[1,3]（Satoko Miyatake），九鬼 一郎[4]（Ichiro Kuki），
岡崎 伸[4]（Shin Okazaki），松本 直通[1,2,3]（Naomichi Matsumoto）

1　横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine）
2　横浜市立大学附属病院難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital）
3　横浜市立大学附属病院遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital）
4　大阪市立総合医療センター小児脳神経・言語療法内科
（Department of Pediatric Neurology and Neurolinguistics, Osaka City General Hospital）

P2-09-03 Hospital-Based Peer Support and Educational Meeting for Rare Genetic Diseases: Utility and Evolving Participant Needs.

上田 日和[1]（Hiyori Ueda），中村 奈都紀[1]（Natsuki Nakamura），大辻 塩見[1]（Shiomi Otsuji），
上原 朋子[1]（Tomoko Uehara），林 深[2]（Shin Hayashi），稲葉 美枝[1]（Mie Inaba）

1　愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科
（Department of Pediatric Internal Medicine and Clinical genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan）
2　愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部門
（Department of Genetics, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital, Kasugai, Aichi, Japan）

P2-09-04 Diagnostic Yield of Whole-Exome Sequencing in Fetuses with Unexplained Structural Anomalies

根橋 ひかり[1]（Hikari Nebashi），伊藤 由紀[1]（Yuki Ito），大久保 春菜[1]（Haruna Okubo），
末光 徳匡[1]（Tokumasa Suemitsu），佐藤 泰輔[1]（Taisuke Sato），高橋 健[2,3]（Ken Takahashi），
谷口 公介[2,4]（Kousuke Taniguchi），秦 健一郎[2,4]（Kenichiro Hata），佐村 修[1]（Osamu Samura），
矢内原 臨[1]（Nozomu Yanaihara）

1　東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan）
2　国立成育医療研究センター 研究所 周産期病態研究部
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
3　国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
（Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development）
4　群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学
（Department of Human Molecular Genetics, Gunma University Graduate School of Medicine）

P2-09-05 Current Status of Genetic Panel Analysis for Intractable Rare Disorders at Tokyo Women's Medical University Hospital

青木 由以子[1,2] (Yuiko Aoki), 白井 宏直[2,3] (Hironao Shirai), 横村 守[1] (Mamoru Yokomura),
下村 里奈[1] (Rina Shimomura), 上田 恵実[2,4] (Megumi Ueda), 四宮田 悠[2,5] (Yu Shiguta),
下島 圭子[1,6] (Keiko Shimojima Yamamoto), 山本 俊至[1,2] (Toshiyuki Yamamoto)

1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
2 東京女子医科大学大学院 医学研究科先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野
(Division of Gene Medicine, Graduate School of Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
3 北里大学 小児科
(Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine, Sagami, Japan)
4 東京女子医科大学附属足立医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Adachi Medical Center, Tokyo, Japan)
5 日本大学 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
6 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセシング科
(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P2-09-06 A Japanese infant with chronic anemia harboring a novel pathogenic variant affecting the same residue as *G6PD* Ierapetra

田村 豪良[1] (Takeaki Tamura), 下澤 克宜[1] (Katsuyoshi Shimozawa), 金澤 剛二[1] (Koji Kanezawa),
伊東 正剛[1] (Masataka Ito), 中原 衣里菜[1] (Erina Nakahara), 四宮田 悠[1] (Yu Shiguta), 呉 秀俊[1] (Hidetoshi Go),
不破 一将[1] (Kazumasa Fuwa), 長野 伸彦[1] (Nobuhiko Nagano), 下島 圭子[2] (Keiko Shimojima-Yamamoto),
谷ヶ崎 博[1] (Hiroshi Yagasaki), 山本 俊至[3] (Toshiyuki Yamamoto), 菅野 仁[2] (Hitoshi Kanno),
森岡 一朗[1] (Ichiro Morioka)

1 日本大学医学部 小児科学系小児科学分野
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
2 東京女子医科大学医学部 輸血・細胞プロセシング科
(Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
3 東京女子医科大学医学部 ゲノム診療科
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

P2-09-07 A case of *TAF4* related intellectual developmental disorder with Cornelia de Lange syndrome-like facies

知念 安紹[1,2] (Yasutsugu Chinen), 仲村 貞郎[1,2] (Sadao Nakamura), 柳 久美子[3] (Kumiko Yanagi),
要 匡[3] (Tadashi Kname), 成富 研二[4] (Kenji Naritomi), 中西 浩一[1] (Koichi Nakanishi)

1 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座
(Department of Child Health and Welfare, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus, Ginowan, Japan)
2 琉球大学病院遺伝カウンセリング室
(Genetic Counseling Unit, University of the Ryukyus Hospital. Ginowan, Japan)
3 国立成育医療研究センター 研究所ゲノム医療研究部
(Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
4 沖縄療育医療センター
(Okinawa Nanbu Habilitation and Medical Center, Naha, Japan)

P2-09-08 Early Genetic Diagnosis Enabling Pre-symptomatic Intervention in an Extremely Preterm Infant with Menkes Disease

吉村 嘉広[1,2] (Yoshihiro Yoshimura), 高橋 恵子[1] (Keiko Takahashi), 荒木 尚美[1] (Naomi Araki),
永井 爽[1] (Sou Nagai), 五十畑 仁志[1,2] (Hitoshi Isohata), 本田 雅子[1,3] (Masako Honda), 土岐 平[1,4] (Taira Toki),
小阪 裕佳子[4] (Yukako Kosaka), 落合 大吾[2] (Daigo Ochiai), 高田 史男[1] (Fumio Takada)

1 北里大学病院遺伝診療部
(Division of Clinical Genetics, Kitasato University Hospital)
2 北里大学医学部産科学
(Department of Obstetrics, Kitazato University, Kanagawa, Japan)
3 北里大学婦人科学
(Department of Gynecology, Kitasato University, Kanagawa, Japan)
4 北里大学小児科学
(Department of Pediatrics, Kitasato University, Kanagawa, Japan)

P2-09-09 ATP7B Variants and Structural Variant Analysis in Ecuadorian Wilson's Disease

佐々木 梨乃[1]（Rino Sasaki），アルマス マルティナ[2]（Martina Armas），
アリアスアルメイダ ベンハミン[3]（Benjamin Arias-Almeida），レオン パウル[3]（Paul Leon），
岩内 陽子[1]（Yoko Iwauchi），ロメロ バネッサ[3,4]（Vanessa I Romero），細道 一善[1]（Kazuyoshi Hosomichi）

1 東京薬科大学大学院 生命科学研究科 ゲノム情報医科学研究室
（Laboratory of Computational Genomics, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan）

2 Escuela de Biotecnologia, USFQ
（Escuela de Biotecnologia, Colegio de Ciencias Biologicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito, Quito, Ecuador）

3 Instituto de Microbiologia, USFQ
（Instituto de Microbiologia, Colegio de Ciencias Biologicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito, Quito, Ecuador）

4 Escuela de Medicina,USFQ
（Escuela de Medicina, Colegio de Ciencias de la Salud, Universidad San Francisco de Quito, Quito, Ecuador）

Poster Session 2-10　Database/Biobank

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-10-01 Importance of Prior Awareness for Obtaining Participation Consent in Biobanking: A Literature Review

中島 由紀子（Yukiko Nakashima），小山田 千絵（Chie Oyamada），板谷 富士子（Fujiko Itaya），
小林 諒介（Ryosuke Kobayashi），考藤 達哉（Tatsuya Kanto），杉山 真也（Masaya Sugiyama）
国立健康危機管理研究機構 国立国府台医療センター
（National Kohnodai Medical Center, Japan Institute for Health Security）

P2-10-02 Immune Reference Datasets for Transcriptome Analysis and Interpretation

鈴木 亜香里[1]（Akari Suzuki），Jessica Michelle Severin[2]，粕川 雄也[2]（Takeya Kasukawa），
山本 一彦[1]（Kazuhiko Yamamoto）

1 理化学研究所 生命医科学研究センター 自己免疫疾患研究チーム
（Laboratory for autoimmune diseases, IMS, RIKEN）

2 理化学研究所 生命医科学研究センター 生命医科学大容量データ技術研究チーム
（Laboratory for Large-Scale Biomedical Data Technology, IMS, RIKEN）

P2-10-03 Building a Cohort-wide Genomic Resource through Array Genotyping and Imputation in the Tohoku Medical Megabank Project

櫻井 美佳（Mika Sakurai-Yageta），杉本 幸代（Sachiyo Sugimoto），五丁 千夏（Chinatsu Gocho），
木村 雅恵（Masae Kimura），成田 暁（Akira Narita），牧野 悟士（Satoshi Makino），
船山 貴光（Takamitsu Funayama），大槻 晃史（Akihito Otsuki），青木 裕一（Yuichi Aoki），田高 周（Shu Tadaka），
工藤 久智（Hisaaki Kudo），熊田 和貴（Kazuki Kumada），田宮 元（Gen Tamiya），
山本 雅之（Masayuki Yamamoto），木下 賢吾（Kengo Kinoshita）
東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）

P2-10-04 NanbyoData: A Japanese Rare Disease Portal with Ontology-Based Data Integration

細田 正恵[1]（Masae Hosoda），申 在紋[1]（Jaemoon Shin），高月 照江[1]（Terue Takatsuki），
三橋 信孝[1]（Nobutaka Mitsuhashi），菊池 敦生[2]（Atsuo Kikuchi），藤原 豊史[1]（Toyofumi Fujiwara）

1 大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点（BSI） ライフサイエンス統合データベース部門（DBCLS）
(Database Division for Life Science (DBCLS), BioData Science Initiative (BSI), National Institute of Genetics, Research Organization of Information and Systems. Chiba, Japan）

2 東北大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野
（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）

P2-10-05 BioBank Japan: Better Biological Resource Toward the Further Utilization of Samples and Data

森崎 隆幸[1,2] (Takayuki Morisaki), 岡田 随象[1,3] (Yukinori Okada), 熊坂 夏彦[1,4] (Natsuhiko Kumasaka),
永井 亜貴子[1,2,5] (Akiko Nagai), 武藤 香織[1,5] (Kaori Muto), 松田 浩一[1,2,6] (Koichi Matsuda)

1 東京大学 医科学研究所 バイオバンク・ジャパン
(BioBank Japan, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 クリニカルシークエンス分野
(Department of Computational Biology and Medical Sciences, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
3 東京大学大学院 医学系研究科 遺伝情報学
(Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
4 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター デジタル・ゲノミクス分野
(Division of Digital Genomics, Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
5 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策分野
(Department of Public Policy, Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
6 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター シークエンス技術開発分野
(Laboratory of Genome Technology, Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

P2-10-06 A multicentre study on craniofacial anomalies in orthodontic patients in Japan: diagnosis and insurance eligibility

小川 卓也[1] (Takuya Ogawa), 早野 暁[2] (Satoru Hayano), 上岡 寛[2] (Hiroshi Kamioka),
土谷 忍[3] (Shinobu Tsuchiya), 五十嵐 薫[3] (Kaoru Igarashi), 黒坂 寛[4] (Hiroshi Kurosaka),
山城 隆[4] (Takashi Yamashiro), 丹原 惇[5] (Jun Nihara), 郡司掛 香織[6] (Kaori Gunjigake),
川元 龍夫[6] (Tatsuo Kawamoto), 藤原 琢也[7] (Takuya Fujiwara), 宮澤 健[7] (Ken Miyazawa),
佐藤 嘉晃[8] (Yoshiaki Sato), 須田 直人[9] (Naoto Suda), 森山 啓司[1,10] (Keiji Moriyama)

1 東京科学大学大学院 医歯学総合研究科 顎顔面矯正学分野
(Department of Maxillofacial Orthognathics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan)
2 岡山大学 学術研究院医歯薬学域 歯科矯正学分野
(Department of Orthodontics, Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama University, Okayama, Japan)
3 東北大学大学院 歯学研究科 頭蓋顔面先天異常学分野
(Division of Craniofacial Anomalies, Tohoku University Graduate School of Dentistry, Sendai, Japan)
4 大阪大学大学院 歯学研究科 顎顔面口腔矯正学講座
(Department of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, The University of Osaka, Graduate School of Dentistry, Osaka, Japan)
5 新潟大学大学院 医歯保健学研究科 歯科矯正学分野
(Division of Orthodontics, Graduate School of Medicine, Dentistry and Health Sciences, Niigata University, Niigata, Japan)
6 九州歯科大学 顎口腔機能矯正学分野
(Division of Orofacial Functions and Orthodontics, Kyushu Dental University, Fukuoka, Japan)
7 愛知学院大学 歯学部 歯科矯正学講座
(Department of Orthodontics, School of Dentistry, Aichi Gakuin University, Nagoya, Japan)
8 北海道大学大学院 歯科矯正学教室
(Department of Orthodontics, Faculty of Dental Medicine and Graduate School of Dental Medicine, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
9 明海大学 歯学部 歯科矯正学分野
(Division of Orthodontics, Department of Human Development and Fostering, Meikai University School of Dentistry, Saitama, Japan)
10 東京科学大学 口腔科学センター
(Oral Science Center, Institute of Science Tokyo)

P2-10-07 TogoVar data expansion: structural variants, JGA-derived variants, and splice-site creating variants

三橋 信孝 (Nobutaka Mitsuhashi), 守屋 勇樹 (Yuki Moriya), 川嶋 実苗 (Minae Kawashima),
細田 正恵 (Masae Hosoda), 川島 秀一 (Shuichi Kawashima), 片山 俊明 (Toshiaki Katayama)
情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点 (BSI) ライフサイエンス統合データベース部門 (DBCLS)
(Database Division for Life Science (DBCLS), BioData Science Initiative (BSI), National Institute of Genetics Research Organization of Information and Systems (ROIS), Kashiwa, Japan)

P2-10-08 Identifying risk factors for childhood obesity associated with genetic factors in hypertensive disorders of pregnancy

光井 崇[1]（Takashi Mitsui），三島 桜子[1]（Sakurako Mishima），中野 力[2]（Riki Nakano），
水野 聖士[3]（Satoshi Mizuno），永家 聖[3]（Satoshi Nagaie），森田 瑞樹[4]（Mizuki Morita），
荻島 創一[3]（Soichi Ogishima），衛藤 英理子[1]（Eriko Eto），増山 寿[1]（Hisashi Masuyama）

1 岡山大学 産科婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Okayama University, Okayama, Japan）
2 西宮渡辺病院
（Nishinomiyawatanabe Hospital）
3 東北メディカル・メガバンク機構 医療情報ICT部門
（Department of Health Record Informatics, Tohoku Medical Megabank Organization）
4 岡山大学大学院 ヘルスシステム統合科学研究科
（Department of Biomedical Informatics, Okayama University Graduate School of Interdisciplinary Science and Engineering in Health Systems）

P2-10-09 PanelSearch Nanbyo for evidence-based curation of gene lists in designated intractable diseases

申 在紋[1]（Jaemoon Shin），川嶋 実苗[1]（Minae Kawashima），山口 敦子[2]（Atsuko Yamaguchi），
宮 冬樹[3]（Fuyuki Miya），片山 俊明[1]（Toshiaki Katayama），小崎 健次郎[3]（Kenjiro Kosaki），
藤原 豊史[1]（Toyofumi Fujiwara）

1 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点 ライフサイエンス統合データベース部門
（Database Division for Life Science, BioData Science Initiative, National Institute of Genetics, Chiba, Japan）
2 東京都市大学 総合理工学研究科情報専攻
（Tokyo City University, Setagaya, Tokyo, Japan）
3 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

Poster Session 2-11　Function and Disease Models

日　時：11月20日（金）　15:30〜16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30〜16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-11-01 Pentose phosphate pathway dysfunction and lipid peroxidation in inflammatory liver injury in Lars1 mutant mice

井上 真紀[1]（Masanori Inoue），Wulan Apridita Sebastian[1]，宮原 弘明[2]（Hiroaki Miyahara），
花田 俊勝[3]（Toshikatsu Hanada），花田 礼子[4]（Hanada Reiko），井原 健二[1]（Kenji Ihara）

1 大分大学医学部小児科学講座
（Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan）
2 愛知医科大学加齢医科学研究所神経病理研究部門
（Department of Neuropathology, Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University, Aichi, Japan）
3 大分大学医学部生化学・分子遺伝学講座
（Department of Biochemistry and Molecular Genetics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan）
4 大分大学医学部生理学講座
（Department of Physiology, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan）

P2-11-02 EDA1 variants impair EDAR signaling in severe permanent tooth agenesis

佐野 泰斗[1] (Yasuto Sano), 町田 純一郎[2] (Junichiro Machida), 春日井 城[2] (Jo Kasugai), 藤堂 陽子[2] (Youko Toudou), 福村 元洋[2] (Motohiro Fukumura), 島田 紘行[3] (Hiroyuki Shimada), 大田 亜希子[4] (Akiko Ota), 戸田 麗子[5] (Reiko Tokuyama-Toda), 里村 一人[5] (Kazuhito Satomura), 高橋 一郎[6] (Ichiro Takahashi), 後藤 満雄[1] (Mitsuo Goto), 時田 義人[7] (Yoshihito Tokita)

1 愛知学院大学 歯学部 口腔学顔面外科学講座
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, School of Dentistry, Aichi Gakuin University, Aichi, Japan)
2 トヨタ記念病院歯科口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Toyota Memorial Hospital, Aichi, Japan)
3 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学/成長発達医学
(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
4 トヨタ記念病院腫瘍内科
(Department of Oncology, Toyota Memorial Hospital, Aichi, Japan)
5 鶴見大学歯学部口腔内科学講座
(Department of Oral Medicine and Stomatology, School of Dental Medicine, Tsurumi University, Kanagawa, Japan)
6 九州大学大学院歯学研究院歯科矯正学分野
(Department of Dental Science, Division of Oral Health, Growth and Development, Graduate School of Dental Science, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
7 愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 障害モデル研究部
(Department of Disease Model, Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center, Aichi, Japan)

P2-11-03 Functional analysis of AMOTL1, a candidate gene for orofacial clefts, during palatal development

齋藤 穂乃果[1] (Honoka Saito), 小川 卓也[1] (Takuya Ogawa), Ye Thiha[1], 東堀 紀尚[1] (Norihisa Higashihori), 森山 啓司[1,2] (Keiji Moriyama)

1 東京科学大学 顎顔面矯正学分野
(Department of Maxillofacial Orthognathics, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Institute of Science Tokyo)
2 東京科学大学 口腔科学センター
(Oral Science Center, Institute of Science Tokyo)

P2-11-04 Establishment of disease-specific iPSCs derived from Japanese familial NBCCS with a novel PTCH1 mutation

濱田 充子[1] (Atsuko Hamada), 中瀬 洋司[1,2] (Yoji Nakase), 大林 史誠[1] (Fumitaka Obayashi), 北村 直也[3,5] (Naoya Kitamura), 畑 毅[6,7] (Tsuyoshi Hata), 山崎 佐知子[1] (Sachiko Yamasaki), 福谷 多恵子[1,2] (Taeko Fukutani), 小泉 浩一[1] (Koichi Koizumi), 柳本 惣市[1] (Souichi Yanamoto), 山本 哲也[4,5] (Tetsuya Yamamoto), 岡本 哲治[1,8] (Tetsuji Okamoto)

1 広島大学大学院 医系科学研究科 口腔腫瘍制御学
(Department of Oral Oncology, Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)
2 広島市立北部医療センター安佐市民病院 歯科・口腔外科
(Department of Oral Surgery, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital)
3 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 総合診療歯科学分野
(Department of Comprehensive Dentistry, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences)
4 高知大学 医学部 YAMAKIN次世代歯科医療開発講座
(Department of YAMAKIN Next Generation Dental Medical Development Lecture, Kochi Medical School, Kochi University)
5 高知大学 医学部 歯科口腔外科学講座
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Kochi Medical School, Kochi University)
6 川崎医科大学附属病院 歯科・口腔外科
(Department of Oral Surgery, Kawasaki Medical School)
7 近藤歯科医院
(Kondo Dental Clinic)
8 東亜大学 医療学部
(Faculty of Medicine, University of East Asia)

P2-11-05 Transcriptomic analysis of brain organoids derived from a patient with a GNAO1 Variant

上野 雄司[1] (Yuji Ueno), 松田 あかね[1] (Akane Matsuda), 藤井 史彦[2] (Fumihiko Fujii), 平良 遼志[2] (Ryoji Taira), 赤峰 哲[1] (Satoshi Akamine), 酒井 康成[1] (Yasunari Sakai)

1 九州大学病院小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
2 福岡市立こども病院
(Department of Pediatric Neurology, Fukuoka Children's Hospital)

Poster Session 2-12　Genetic Counseling 2

日　時：11月20日（金）　15:30～16:30
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Friday, November 20　15:30～16:30
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-12-01　Rapid Genetic Evaluation for Suspected Marfan Syndrome in Late Pregnancy: A Case Report

黒田 真帆[1]（Maho Kuroda），川端 伊久乃[1,2]（Ikuno Kawabata），佐原 知子[1]（Tomoko Sahara），
保坂 愛[1]（Ai Hosaka），豊島 将文[1,2]（Masafumi Toyoshima），三宅 秀彦[1,3]（Hidehiko Miyake），
上原 圭[1,4]（Kei Uehara），佐久間 直子[1,5]（Naoko Sakuma），鈴木 由美[1]（Yumi Suzuki），
山田 岳史[1,4]（Takeshi Yamada）

1　日本医科大学付属病院 遺伝診療科
（Department of Genetic Medicine, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）
2　日本医科大学付属病院 女性診療科・産科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）
3　お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリング領域
（Department of Genetic Counseling, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University, Tokyo, Japan）
4　日本医科大学付属病院 消化器外科
（Department of Gastrointestinal Surgery, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）
5　日本医科大学付属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
（Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan）

P2-12-02　Psychosocial Aspects of Families of Children Diagnosed with ReNU Syndrome: A Retrospective Review of Clinical Narratives

伊藤 志帆[1]（Shiho Ito），宮 冬樹[2]（Fuyuki Miya），中藤 大輔[2]（Daisuke Nakato），鈴木 寿人[2]（Hisato Suzuki），
中野 佑香[2]（Yuka Nakano），小崎 健次郎[2]（Kosaki Kenjiro），吉橋 博史[1]（Hiroshi Yoshihashi）

1　独立行政法人都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
（Tokyo Metropolitan Children's Medical Hospital）
2　慶応義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）

P2-12-03　Temporal trend in clinical needs for genetic counseling at a children's hospital

正井 慧[1]（Kei Masai），来住 美和子[1]（Miwako Kizumi），別所 奈美[1]（Nami Bessho），
小林 美和[1]（Miwa Kobayashi），福島 美夢[2]（Miyu Fukushima），蓮見 健太[2]（Kenta Hasumi），
小田 小百合[2]（Sayuri Oda），蔵光 寛行[2]（Hiroyuki Kuramitsu），永井 康貴[1]（Koki Nagai），
大橋 博文[1]（Hirofumi Ohashi），大場 大樹[1]（Daiju Oba）

1　埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）
2　埼玉県立小児医療センター遺伝検査室
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）

P2-12-04　Continuous Genetic Counseling from the Prenatal Period for the Family of a Child with a TUBB2A-Related Disorder

田代 真理[1]（Mari Tashiro），野村 真也[2]（Shinya Nomura），三浦 紀子[1,2]（Noriko Miura），入江 未希[1,2]（Miki Irie），
浦木 諒[2]（Ryo Uraki），上村 智子[2]（Tomoko Uemura），久保 亨[1,4]（Toru Kubo），永井 立平[1,3]（Ryuhei Nagai），
武内 俊樹[5]（Toshiki Takenouchi），池田（谷口） 真理子[1,2]（Mariko Taniguchi-Ikeda）

1　高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
（Department of Clinical Genetics, Kochi University Hospital）
2　高知大学医学部 小児思春期医学講座
（Department of Pediatrics, School of Medicine, Kochi University, Kochi, Japan）
3　高知大学医学部 産科婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Medical School, Kochi University, Kochi, Japan）
4　高知大学医学部 老年病・循環器内科学講座
（Department of Cardiology and Geriatrics, Kochi Medical School, Kochi University, Kochi, Japan）
5　岡山大学学術研究院医歯薬学域小児発達病因病態学分野 岡山大学病院小児神経科
（Department of Pediatric Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences）

P2-12-05 Sharing Genetic Information with Relatives: Decision-Making Processes and Challenges

高野 梢[1,2]（Kozue Takano），荒川 玲子[1,2]（Reiko Arakawa），高島 響子[3]（Kyoko Takashima），
浦野 真理[1,2]（Mari Urano），島田 姿野[1,2]（Shino Shimada），加藤 規弘[1,2]（Norihiro Kato）

1 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 臨床ゲノム科
（Department of Genomics Medicine, Hospital, National Center for Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security）
2 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genomics Center, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security）
3 国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター
（Center for Clinical Sciences, Japan Institute for Health Security）

P2-12-06 Consensus on presymptomatic diagnosis of multiple endocrine neoplasia type 1 in children: A single-center experience

来住 美和子[1]（Miwako Kizumi），別所 奈美[1]（Nami Bessho），正井 慧[1]（Kei Masai），
小林 美和[1]（Miwa Kobayashi），福島 美夢[2]（Miyu Fukushima），蓮見 健太[2]（Kenta Hasumi），
小田 小百合[2]（Sayuri Oda），蔵光 寛行[2]（Hiroyuki Kuramitsu），永井 康貴[1]（Koki Nagai），
大橋 博文[1]（Hirofumi Ohashi），大場 大樹[1]（Daiju Oba）

1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）
2 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）

P2-12-07 A case referred for genetic counseling following internet-based information searches by family members

井野元 茜[1]（Akane Inomoto），澤田 大輔[1,2,3]（Daisuke Sawada），内川 英紀[4,5]（Hideki Uchikawa），
尾内 善広[1,6]（Yoshihiro Onouchi）

1 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital）
2 千葉大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, Chiba University Hospital）
3 千葉大学大学院医学研究院 小児病態学
（Department of Pediatrics, Chiba University Graduate School of Medicine）
4 東千葉メディカルセンター 小児科
（Department of Pediatrics, Eastern Chiba Medical Center）
5 千葉大学大学院医学研究院 総合医科学講座
（Department of General Medical Science, Graduate School of Medicine, Chiba University）
6 千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学
（Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine）

P2-12-08 Role of Genetic Counselors based on Three Cases of Marfan Syndrome Patients Diagnosed in School age

立岡 瑠璃子（Ruriko Tachioka），西川 智子（Tomoko Nishikawa），太田 まり（Mari Ota），
永井 康貴（Koki Nagai），黒田 友紀子（Yukiko Kuroda）

神奈川県立こども医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）

P2-12-09 Genetic Counseling Facilitated Recognition and Family Health Management in *NFKB1* Immunodeficiency

田中 敬子[1] (Keiko Tanaka), 花房 宏昭[1,2] (Hiroaki Hanafusa), 澤田 優貴[1] (Yuki Sawada),
朝貝 芳貴[1,2] (Yoshitaka Asagai), 木村 香里[1] (Kaori Kimura), 益子 尚久[3] (Naohisa Masuko),
今福 仁美[3] (Hitomi Imafuku), 冨本 雅子[3] (Masako Tomimoto), 坊 亮輔[1,2] (Ryosuke Bo),
國久 智成[1,4] (Tomonari Kunihisa), 山本 暢之[2] (Nobuyuki Yamamoto), 平嶋 良章[5] (Yoshifumi Hirashima),
久保 亮治[1,6] (Akiharu Kubo), 野津 寛大[1,2] (Kandai Nozu)

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

P2-12-10 Presymptomatic *PALB2* carrier surveillance and genetic counseling enabling early breast cancer detection: a case report

高津 美月[1] (Mizuki Takatsu), 平野 龍亮[2] (Ryosuke Hirano), 橋都 透子[2] (Toko Hashizume),
村山 大輔[2] (Daisuke Murayama), 相馬 藍[2] (Ai Soma), 塩原 茂樹[3] (Shigeki Shiohara),
新倉 則和[4] (Norikazu Arakura), 高木 健治[5] (Kenji Takagi), 降籏 めぐみ[1] (Megumi Furuhata),
鈴木 靖子[1] (Yasuko Suzuki), 茂木 英明[1] (Hideaki Moteki)

1 相澤病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Aizawa Hospital, Matsumoto, Japan)
2 相澤病院 乳腺・甲状腺外科
(Department of Breast and Thyroid Surgery, Aizawa Hospital, Matsumoto, Japan)
3 相澤病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aizawa Hospital, Matsumoto, Japan)
4 相澤病院 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Aizawa Hospital, Matsumoto, Japan)
5 相澤健康センター 診療部
(Department of Health Management, Aizawa Health Checkup Center, Matsumoto, Japan)

Poster Session 2-13 Education/Awareness

日 時：11月20日（金） 15:30〜16:30
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Friday, November 20 15:30〜16:30
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P2-13-01 Improving genetic literacy through public lectures and workshop on a pedigree drawing

村田 彩音[1] (Ayane Murata), 滝 智彦[1,2] (Tomohiko Taki), 菊地 茉莉[1] (Mari Kikuchi),
市川 弥生子[1,3] (Yaeko Ichikawa)

1 杏林大学医学部付属病院 遺伝子診療センター
(Center for Genetic Medicine, Kyorin University Hospital)
2 杏林大学 保健学部 臨床検査技術学科
(Department of Medical Technology, Kyorin University Faculty of Health Sciences)
3 杏林大学 医学部 脳神経内科学
(Department of Neurology, Kyorin University School of Medicine)

P2-13-02 Identifying Challenges in Providing Remote Supervision to Clinical Genetics Trainees in Hokkaido

石栗 茉彩[1]（Maaya Ishikuri），宮崎 幸子[2]（Sachiko Miyazaki），山田 知可子[1]（Chikako Yamada），
伊東 桃花[1]（Momoka Ito），藤田 穂波[2]（Honami Fujita），向中野 実央[2]（Mio Mukainakano），
柴田 有花[1,3]（Yuka Shibata），三田村 卓[1,2,4]（Takashi Mitamura），松島 理明[1,2,5,6]（Masaaki Matsushima），
山田 崇弘[1,2]（Takahiro Yamada），蒔田 芳男[7]（Yoshio Makita），矢部 一郎[1,2,5]（Ichiro Yabe）

1 北海道大学 大学院 医学院 臨床遺伝学・医療倫理学教室
（Department of Clinical Genetics and Medical Ethics, Graduate School of Medicine, Hokkaido University, Hokkaido, Japan）
2 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部
（Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Hokkaido, Japan）
3 株式会社 PDnavi
（PDnavi Co., Ltd., Tokyo, Japan）
4 北海道大学病院 婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University, Hokkaido, Japan）
5 北海道大学 大学院 医学研究院 神経内科学教室
（Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University）
6 北海道大学 保健センター
（Health Care Center, Hokkaido University, Hokkaido, Japan）
7 旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室
（Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital, Hokkaido, Japan）

P2-13-03 Awareness and Education for Multidisciplinary Staff in Introducing family tree into Electronic Medical Record

青木 幸恵[1]（Yukie Aoki），赤間 孝典[1]（Yoshinori Akama），仲地 耕平[2]（Kouhei Nakachi），
宮倉 安幸[3]（Yasuyuki Miyakura）

1 地方独立行政法人栃木県立がんセンター ゲノムセンター
（Local Incorporated Administrative Agency Tochigi Cancer Center Genome Center）
2 地方独立行政法人栃木県立がんセンター 腫瘍内科
（Local Incorporated Administrative Agency Tochigi Cancer Center Medical Oncology）
3 地方独立行政法人栃木県立がんセンター 遺伝子診療科 大腸骨盤外科
（Local Incorporated Administrative Agency Tochigi Cancer Center Department of Genetic Medicine Colon and Pelvic Surgery）

P2-13-04 Communicating Genomic Information to the Public: Preliminary Findings from a Scoping Review

荒川 美咲[1,2]（Misaki Arakawa），長神 風二[1,2]（Fuji Nagami）

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University）
2 東北大学大学院医学系研究科
（Tohoku University Graduate School of Medicine）

P2-13-05 Public awareness of genetic and genomic medicine: a survey of randomly sampled citizens in Japan

二川 摩周[1]（Mashu Futagawa），岡崎 哲也[1]（Tetsuya Okazaki），山磨 花菜[2]（Kana Yamatogi），
竹内 抄與子[2]（Sayoko Takeuchi），長谷井 真千子[3]（Machiko Hasei），多田 由美子[3]（Yumiko Tada），
小林 豊[4]（Yutaka Kobayashi），坂口 健[4]（Ken Sakaguchi），平沢 晃[1,2]（Akira Hirasawa）

1 岡山大学学術研究院 医歯薬学域 臨床遺伝子医療学
（Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan）
2 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama University Hospital, Okayama, Japan）
3 玉野市健康福祉部 健康医療課
（Health and Welfare Department, Tamano City Office, Tamano, Okayama, Japan）
4 NTTプレシジョンメディシン株式会社
（NTT Precision Medicine Corporation）

P2-13-06 Three-Year Implementation of Genomic Literacy Lectures for the General Public: A Questionnaire-Based Analysis

土井 美帆子[1]（Mihoko Doi），岩見 加奈子[1]（Kanako Iwami），佐田野 英[1]（Hanae Satano），
上本 実佳[1]（Mika Uemoto），壷井 史奈[1,2]（Ayana Tsuboi），三口 真司[1,3]（Shinji Miguchi），
前野 誓子[1,4]（Seiko Maeno），野間 翠[1,3]（Midori Noma），児玉 美穂[1,5]（Miho Kodama），
中田 裕生[1,4]（Yusei Nakata），豊福 彩[1,5]（Aya Toyofuku），西阪 隆[1,6]（Takashi Nishisaka），
兒玉 尚志[1,7]（Takashi Kodama），原 鐵晃[1,7]（Tetsuaki Hara）

1 県立広島病院 ゲノム診療科
（Department of Genomic Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
2 県立広島病院小児科
（Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
3 県立広島病院消化器・乳腺・移植外科
（Department of Gastroenterology, Breast, and Transplant Surgery, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
4 県立広島病院新生児科
（Department of Neonatology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
5 県立広島病院産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
6 県立広島病院病理診断科・臨床研究検査科
（Department of Pathology and Laboratory Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）
7 県立広島病院生殖医療科
（Division of Reproductive Medicine, Hiroshima Prefectural Hospital, Hiroshima, Japan）

Poster Session 3-01　Prenatal Genetics 3

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-01-01 A Case of Pregnancy Following Miscarriage of a Tetraploid Fetus with a Balanced Translocation, Achieved Through PGT-SR

坂本 美和（Miwa Sakamoto），白土 なほ子（Nahoko Shirato），石井 達子（Tatsuko Ishii），
中林 裕貴（Hiroki Nakabayashi），関沢 明彦（Akihiko Sekizawa）
昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座
（Department of Obstetrics and Gynecology, SHOWA Medical University, Tokyo, Japan）

P3-01-02 Changes in Prenatal Genetic Counseling and NIPT Uptake After Certification System Revision at Our Hospital

木戸 浩一郎[1]（Koichiro Kido），平岡 さゆり[2]（Sayuri Hiraoka），中林 倫子[2]（Noriko Nkabayashi），
佐々木 元子[2,5]（Motoko Sasaki），瀬山 貴博[1]（Takahiro Seyama），三牧 正和[2,4]（Masakazu Mimaki），
大須賀 穣[1,3]（Yutaka Osuga），長阪 一憲[1,2]（Kazunori Nagasaka）

1 帝京大学
（Department of Obstetrics & Gynecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan）
2 帝京大学医学部附属病院臨床遺伝診療センター
（Center for Clinical Genetics, Teikyo University Hospital）
3 帝京大学臨床研究センター
（Teikyo Academic Research Center）
4 帝京大学医学部小児科学講座
（Deaprtment of Pediatrics, Teikyo University, School of Medicine）
5 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース／領域
（Department of Life Sciences, Genetic Counseling, Ochanomizu University, Tokyo, Japan）

P3-01-03 Two Sibling Cases of Fetal Cleft Lip and Palate Prenatally Diagnosed by Three-Dimensional Ultrasonography

黒川 真侑[1]（Mayu Kurokawa），田中 和東[2]（Kazuharu Tanaka），林 雅美[2]（Masami Hayashi），
藤東 温子[2]（Haruko Fujito），山本 将太朗[2]（Shotarou Yamamoto），粟津 祐一朗[2]（Yuichiro Awadu），
谷脇 絢子[2]（Ayako Taniwaki），長嶋 愛子[2]（Aiko Nagashima），中川 佳代子[2]（Kayoko Nakagawa），
西尾 順子[2]（Junko Nishio），石河 修[2]（Osamu Ishiko）

1 奥村マタニティクリニック
（Okumura Maternity Clinic）
2 泉大津市立周産期小児医療センター
（Izumiotsu Women's and Children's Hospital）

P3-01-04 Amniocentesis in the NIPT Era: Patient Background and Psychological Factors with AMA as the Sole Indication

犬塚 早紀[1,2] (Saki Inuzuka), 後藤 志信[1,2] (Shinobu Goto), 鬼頭 慧子[1,2] (Satoko Kito),
野々部 恵[1,2] (Megumi Nonobe), 篠田 弥紀[1,2] (Miki Shinoda), 小笠原 桜[1,2] (Sakura Ogasawara),
吉原 紘行[1,2] (Hiroyuki Yoshihara), 武田 恵利[2] (Eri Takeda), 亀谷 美聡[2] (Misato Kamegai),
熊谷 恭子[2,3] (Kyoko Kumagai), 澤田 祐季[1,2] (Yuki Sawada), 鈴森 伸宏[4] (Nobuhiro Suzumori)

1 名古屋市立大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya city university hospital)
2 名古屋市立大学病院 臨床遺伝医療部
(Division of clinical and molecular genetics, Nagoya city university hospital)
3 江南厚生病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Konan Kosei Hospital)
4 岩手医科大学病院 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Iwate Medical University Hospital)

P3-01-05 False-Positive Expanded Non-Invasive Prenatal Testing Result Associated with a Vanishing Twin Pregnancy: A Case Report

柴田 悟 (Satoshi Shibata), 植村 遼 (Ryo Uemura), 安部 倫太郎 (Rintaro Abe), 松田 佳子 (Yoshiko Matsuda),
服部 百恵 (Momoe Hattori), 谷村 一輝 (Kazuki Tanimura), 樋口 真司 (Shinji Higuchi),
中村 博昭 (Hiroaki Nakamura)

大阪市立総合医療センター 産科
(Osaka City General Hospital Obstetrics)

P3-01-06 Trends in Prenatal Testing at Our Hospital from Fiscal Years 2018 to 2025

石井 達子[1,2] (Tatsuko Ishii), 瀧田 寛子[2] (Hiroko Takita), 山下 有加[2] (Yuka Yamashita),
金子 真由美[2] (Mayumi Kaneko), 宮上 景子[2] (Keiko Miyagami), 坂本 美和[2] (Miwa Sakamoto),
池本 舞[2] (Mai Ikemoto), 中林 裕貴[2] (Hiroki Nakabayashi), 川嶋 章弘[2] (Akihiro Kawashima),
安井 理[2] (Osamu Yasui), 和泉 美希子[2] (Mikiko Izumi), 小出 馨子[2] (Keiko Koide),
白土 なほ子[2] (Nahoko Shirato), 関沢 明彦[2] (Akihiko Sekizawa)

1 昭和医科大学保健医療学部
(Showa Medical University School of Nursing and Rehabilitation Sciences, Tokyo, Japan)
2 昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa Medical University School of Medicine)

P3-01-07 A maternal *COL1A1* variant segregating with skeletal dysplasia in successive pregnancies

永岡 晋一[1] (Shinichi Nagaoka), 中溝 早希[1] (Saki Nakamizo), 松永 麻美[1] (Asami Matsunaga),
海野 沙織[1,2] (Saori Unno), 大井 理恵[1] (Rie Oi), 砂倉 麻央[1] (Mao Sakura), 大橋 祥子[1] (Syoko Ohashi),
岩田 みさ子[1] (Misako Iwata)

1 東京都立大塚病院
(Tokyo Metropolitan Ohtsuka Hospital, Tokyo, Japan)
2 東京都立多摩総合医療センター
(Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)

P3-01-09 Role of Genetic Counseling in Chromosomal Microarray Analysis for Fetal Ultrasound Abnormalities

渡辺 夏未[1] (Natsumi Watanabe), 鶴賀 香弥[1,2] (Kaya Tsuruga), 西嶌 優子[1,2] (Yuko Nishijima),
近藤 朱音[1,2] (Akane Kondo), 山下 隆博[1,2,3] (Takahiro Yamashita), 馬場 一憲[2,4] (Kazunori Baba),
中山 摂子[1,2] (Setsuko Nakayama)

1 愛育クリニック 出生前診断科
(Department of Prenatal Diagnosis, Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
2 愛育クリニック 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aiiku Clinic, Tokyo, Japan)
3 愛育病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Aiiku Hospital, Tokyo, Japan)
4 埼玉医科大学総合医療センター
(Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

Poster Session 3-02　Pediatric Genetics 3

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-02-01　Parental Somatic Mosaicism in *KIF11*-Related Disorder: A Case Report

太田 まり[1]（Mari Ota），永井 康貴[1]（Koki Nagai），立岡 瑠璃子[1]（Ruriko Tachioka），
西川 智子[1]（Tomoko Nishikawa），成戸 卓也[2]（Takuya Naruto），新藤 淳[3]（Jun Shindo），
下風 朋章[4]（Tomoyuki Shimokaze），黒田 友紀子[1]（Yukiko Kuroda）

1　神奈川県立こども医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）
2　神奈川県立こども医療センター 臨床研究所
（Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）
3　神奈川県立こども医療センター 眼科
（Division of Ophthalmology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）
4　神奈川県立こども医療センター 新生児科
（Division of Neonatology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan）

P3-02-02　A Case of Gastrointestinal Polyposis and Intellectual Developmental Delay Diagnosed by MGPT and CMA

大木 弓月[1]（Yuzuki Oki），森谷 京子[1]（Kyoko Moritani），渡邊 祥二郎[1]（Syojiro Watanabe），
瀬川 和樹[2,3]（Kazuki Segawa），八束 和樹[4]（Kazuki Yatsuzuka），山本 安則[5]（Yasunori Yamamoto），
石前 峰斉[1]（Minenori Ishimae），江口 真理子[1,2]（Mariko Eguchi）

1　愛媛大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan）
2　愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部
（Division of Medical Genetics, Ehime University Hospital, Toon, Japan）
3　四国がんセンター 遺伝性がん診療科
（Department of Hereditary Cancer Medicine, NHO Shikoku Cancer Center, Matsuyama, Japan）
4　愛媛大学医学部附属病院 皮膚科
（Department of Dermatology, Ehime University Hospital, Toon, Japan）
5　愛媛大学医学部附属病院 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Ehime University Hospital, Toon, Japan）

P3-02-03　A Japanese boy with CTNNB1 neurodevelopmental disorder identified by whole-exome sequencing

土肥 周平[1]（Shuhei Dohi），小野 智愛[2]（Chie Ono），堀田 純子[1,2]（Junko Hotta），佐久間 悟[1]（Satoru Sakuma），
瀬戸 俊之[1,2]（Toshiyuki Seto），濱崎 考史[1]（Takashi Hamazaki）

1　大阪公立大学大学院 医学研究科 発達小児医学
（Department of Pediatrics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）
2　大阪公立大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学
（Department of Medical Genetics, Osaka Metropolitan University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan）

P3-02-04　ADAR-related autosomal dominant hereditary spastic paraplegia in a girl whose father showed only skin lesions

寺嶋 宙[1]（Hiroshi Terashima），織茂 賢太[2]（Kenta Orimo），森 貴幸[1]（Takayuki Mori），柿本 優[1]（Yu Kakimoto），
内野 俊平[1]（Shumpei Uchino），成瀬 紘也[3]（Hiroya Naruse）

1　東京大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital）
2　東京大学大学院医学系研究科 プレシジョンメディシン神経学
（Department of Precision Medicine Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
3　東京大学大学院医学系研究科 神経内科学
（Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）

P3-02-05 Tethered Cord in Two Patients with *PIEZO2*-Related Distal Arthrogryposis

福田 憲太郎[1]（Kentaro Fukuda），河野 まや[2]（Maya Kono），井原 哲[2]（Satoshi Ihara），
石塚 悦昭[3]（Yoshiaki Ishizuka），太田 憲和[4]（Norikazu Ota），遠藤 真理子[1]（Mariko Endo），
伊藤 志帆[1]（Shiho Ito），山中 暖日[1]（Haruka Yamanaka），吉橋 博史[1]（Hiroshi Yoshihashi）

1 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）
2 東京都立小児総合医療センター 脳神経外科
（Department of Neurosurgery, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）
3 東京都立小児総合医療センター 泌尿器科
（Department of Urology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）
4 東京都立小児総合医療センター 整形外科
（Department of Orthopedics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center）

P3-02-06 Familial Supravalvular Aortic Stenosis associated with 7q11.23 Microdeletion including ELN gene detected by CMA and MLPA

永瀬 晶[1]（Aki Nagase），成澤 宏宗[1]（Hiromune Narusawa），吉沢 雅史[2]（Masashi Yoshizawa），
須長 祐人[1]（Yuto Sunaga），長谷部 洋平[1]（Yohei Hasebe），矢ヶ崎 英晃[1]（Hideaki Yagasaki）

1 山梨大学 小児科
（epartment of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan）
2 山梨県立中央病院
（Department of Pediatrics, Yamanashi Prefectural Central Hospital, Yamanashi, Japan）

P3-02-07 A case of 5p deletion syndrome treated with tracheostomy due to bilateral vocal cord paralysis.

味原 さや香[1,2]（Sayaka Ajihara），近藤 聡美[2]（Satomi Kondo），鶴岡 恵[1]（Megumi Tsuruoka），
木村 緑[1]（Midori Kimura），四元 淳子[1]（Junko Yotsumoto），沼倉 周彦[1]（Chikahiko Numakura）

1 埼玉医科大学病院ゲノム医療科
（Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan）
2 埼玉医科大学病院小児科
（Department of Pediatrics, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan）

P3-02-08 Dual molecular diagnoses of *EBF3* and *TG* variants in a child with neurodevelopmental disorder & congenital hypothyroidism

西田 浩輔[1]（Kosuke Nishida），森貞 直哉[2]（Naoya Morisada），西山 敦史[1]（Atsushi Nishiyama），
青木 智彩子[1]（Chisako Aoki），米川 裕子[1]（Hiroko Yonekawa），中村 はる菜[1]（Haruna Nakamura），
難波 栄二[1,3]（Eiji Nanba），金田 邦彦[1]（Kunihiko Kaneda），野津 寛大[4]（Kandai Nozu）

1 加古川中央市民病院 ゲノム診療科
（Department of Genomic Medicine, Kakogawa Central City Hospital, Hyogo, Japan）
2 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
（Department of Clinical Genetics, Hyogo Prefectural Kobe Children's Hospital, Hyogo, Japan）
3 医療法人晴顕会 大谷病院
（Ohtani Hospital, Seikenkai Medical Corporation, Okayama, Japan）
4 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科学分野
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Hyogo, Japan）

P3-02-09 Williams syndrome characterized by shortened femurs and radioulnar synostosis: A case report

澤田 大輔[1,2,3]（Daisuke Sawada），井野元 茜[1]（Akane Inomoto），平田 優[2,3]（Yutaka Hirata），
國松 将也[2,3]（Masaya Kunimatsu），奥主 健太郎[2,3]（Kentaro Okunushi），遠藤 真美子[2,3]（Mamiko Endo），
小林 樹[4]（Tatsuki Kobayashi），山崎 貴弘[4]（Takahiro Yamazaki），濱田 洋通[2,3]（Hiromichi Hamada），
尾内 善広[1,5]（Yoshihiro Onouchi）

1 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Division of Clinical Genetics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan）
2 千葉大学医学部附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, Chiba University Hospital, Chiba, Japan）
3 千葉大学大学院医学研究院 小児病態学
（Department of Pediatrics, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan）
4 千葉大学大学院医学研究院 整形外科学
（Department of Orthopaedic Surgery, Chiba University Graduate school of Medicine, Chiba, Japan）
5 千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学
（Department of Public Health, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan）

P3-02-10 Homozygous GJB2-Related Sensorineural Hearing Loss and 22q11.2 Deletion Syndrome Identified by Genetic Testing

永井 爽（So Nagai），高橋 恵子（Keiko Takahashi），荒木 尚美（Naomi Araki），高田 史男（Fumio Takada）
北里大学病院 遺伝診療部
（Department of Genetics, Kitasato University, Kanagawa, Japan）

P3-02-11 Association between genotype and age at diagnosis in Noonan syndrome

高木 美奈子[1]（Minako Takaki），大場 大樹[1]（Daiju Oba），蓮見 健太[1]（Kenta Hasumi），
福島 美夢[1]（Miyu Fukushima），小田 小百合[1]（Sayuri Oda），正井 慧[1]（Kei Masai），別所 奈美[1]（Nami Bessho），
来住 美和子[1]（Miwako Kizumi），浅沼 聡[2]（Satoshi Asanuma），永井 康貴[1]（Koki Nagai），
大橋 博文[1]（Hirofumi Ohashi）
1 埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）
2 埼玉県立小児医療センター 耳鼻咽喉科
（Department of Otolaryngology, Saitama Children's Medical Center）

P3-02-12 Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis Associated with A20 Haploinsufficiency

小針 靖子[1]（Yasuko Kobari），山口 有[2]（Yu Yamaguchi），野村 滋[3]（Shigeru Nomura）
1 群馬大学 小児科
（Department of Pediatrics, Gunma University School of Medicine, Gunma, Japan）
2 群馬県立小児医療センター 遺伝科
（Department of Medical Genetics, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan）
3 群馬県立小児医療センター アレルギー・リウマチ科
（Department of Allergy and Rheumatology, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan）

P3-02-13 Neonatal subgaleal hematoma following non-instrumental delivery as an early manifestation of Marfan syndrome

市原 朋子（Tomoko Ichihara），中尾 泰浩（Yasuhiro Nakao）
高松赤十字病院
（Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Takamatsu Hospital, Kagawa, Japan）

P3-02-14 Reduced fetal movements, congenital contractures, and micrognathia with limited mouth opening in *QRICH1*-related disorder

山口 有[1]（Yu Yamaguchi），丸山 憲一[2]（Kenichi Maruyama），中藤 大輔[3]（Daisuke Nakato），
鈴木 寿人[3]（Hisato Suzuki），武内 俊樹[3]（Toshiki Takenouchi），小崎 健次郎[3]（Kenjiro Kosaki）
1 群馬県立小児医療センター 遺伝科
（Department of Genetics, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan）
2 群馬県立小児医療センター 新生児科
（Department of Neonatology, Gunma Children's Medical Center, Gunma, Japan）
3 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

P3-02-15 Introduction of the BRAF V600E mutation using engineered prime editor in induced pluripotent stem cells

藤井 史彦[1,2]（Fumihiko Fujii），畑井 恵理子[2]（Eriko Hatai），上野 雄司[2]（Yuji Ueno），赤峰 哲[2]（Satoshi Akamine），
吉良 龍太郎[1]（Ryutaro Kira），酒井 康成[2]（Yasunari Sakai）
1 福岡市立こども病院 小児神経科
（Department of Pediatric Neurology, Fukuoka Children's Hospital, Fukuoka, Japan）
2 九州大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）

P3-02-16 Identification of CNKSR2 pathogenic variant and detection of strong XCI in a female patient with severe DEE-SWAS

堅田 有宇[1,3]（Yu Katata），大久保 幸宗[2]（Yukimune Okubo），西條 直也[3]（Naoya Saijo），
菊池 敦生[3]（Atsuo Kikuchi）
1 宮城県立こども病院 神経科
（Department of Pediatric Neurology, Miyagi Children's Hospital, Sendai, Japan）
2 八戸市立市民病院 小児科
（Department of Pediatrics, Hachinohe City Hospital, Aomori, Japan）
3 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野
（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan）

Poster Session 3-03　Cancer Genetics 3

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-03-01 Current Status of Germline BRCA1/2 Testing in Patients with Pancreatic Cancer at a Regional University Hospital

宮本 弘志（Hiroshi Miyamoto），大原 一輝（Kazuki Ohara），片山 貴人（Takato Katayama），
藤本 将太（Shota Fujimoto），四宮 遼（Ryo Shinomiya），三宅 孝典（Takanori Miyake），
横山 怜子（Reiko Yokoyama），岡田 泰行（Yasuyuki Okada）
徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学
（Department of Gastroenterology and Oncology, Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan）

P3-03-02 Lynch Syndrome Associated with Diffuse Glioma and Co-existence of Germline Variants in MLH1 and ATM

伊師 雪友[1]（Yukitomo Ishi），茂木 洋晃[1,2]（Hiroaki Motegi），山口 秀[1]（Shigeru Yamaguchi），
山本 大慈[1]（Taiji Yamamoto），萩尾 加奈子[3,4]（Kanako Hagio），木下 一郎[3]（Ichiro Kinoshita），
種井 善一[5]（Zen-ichi Tanei），田中 伸哉[5,6]（Shinya Tanaka），藤村 幹[1]（Miki Fujimura）
1　北海道大学 医学部 脳神経外科
（Department of Neurosurgery, Faculty of Medicine, Hokkaido University）
2　札幌麻生脳神経外科病院脳神経外科
（Department of Neurosurgery, Sapporo Azabu Neurosurgical Hospital）
3　北海道大学病院 がん遺伝子診断部
（Division of Clinical Cancer Genomics, Hokkaido University Hospital）
4　がん研究会有明病院 ゲノム診療部
（Department of Genomic Medicine, Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research）
5　北海道大学大学院医学研究院 病理学講座 腫瘍病理学教室
（Department of Cancer Pathology, Hokkaido University School of Medicine）
6　北海道大学 WPIプログラム 化学反応創成研究拠点
（WPI-ICReDD, Hokkaido University）

P3-03-03 Lynch Syndrome Identified After Endometrial Cancer in a Patient with Prior Rectal and Subsequent Sigmoid Cancer

鴨志田 創[1]（Tsukuru Kamoshida），秋澤 叔香[1]（Yoshika Akizawa），菅野 俊幸[1]（Toshiyuki Kanno），
堀部 悠[1]（Yu Horibe），佐藤 裕子[2]（Yuko Sato），石川 源[1]（Gen Ishikawa），中林 章[1]（Akira Nakabayashi），
山本 俊至[2]（Toshiyuki Yamamoto），山口 茂樹[3]（Shigeki Yamaguchi），田畑 務[1]（Tutomu Tabata）
1　東京女子医科大学病院 産婦人科
（Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2　東京女子医科大学病院 ゲノム診療科
（Genomic Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
3　東京女子医科大学病院 消化器外科
（Gastroenterological Surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）

P3-03-04 Identification of a novel pathogenic variant of gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach (GAPPS)

岩切 菜々美[1]（Nanami Iwakiri），江口 英孝[2]（Hidetaka Eguchi），清水 絵理[1]（Eri Shimizu），
岡崎 康司[2]（Yasushi Okazaki），竹田 努[3]（Tsutomu Takeda），上山 浩也[3]（Hiroya Ueyama），
永原 章仁[3,4]（Akihito Nagahara），八尾 隆史[5]（Takashi Yao），新井 正美[1]（Masami Arai）
1　順天堂大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学講座
（Department of Clinical Genetics, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
2　順天堂大学大学院 医学研究科 難病の診断と治療研究センター
（Intractable Disease Research Center, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo）
3　順天堂大学医学部 消化器内科
（Department of Gastroenterology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan）
4　順天堂大学大学院 医学研究科 消化器内科学
（Department of Pathophysiological Research and Therapeutics for Gastrointestinal Disease, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）
5　順天堂大学大学院 医学研究科人体病理病態学
（Department of human pathology Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan）

P3-03-05 Establishing a Clinical System for Unaffected HBOC Relatives under Japan's 2026 Medical Fee Revision

吉村 章代[1,2]（Akiyo Yoshimura），高磯 伸枝[2]（Nobue Takaiso），小谷 はるる[1]（Haruru Kotani），
片岡愛弓[1]（Ayumi Kataoka），秋田由美子[1]（Yumiko Akita），遠藤由香[1]（Yuka Endo），小牧里恵[1]（Rie Komaki），
安東 美の里[1]（Minori Anto），中澤 綾[1]（Aya Nakazawa），小川 莉佳子[1]（Rikako Ogawa），
丹羽 由香[1]（Yuka Niwa），平野 豪[1]（Go Hirano），原 文堅[1]（Fumikata Hara），井本 逸勢[2,3]（Issei Imoto）

1 愛知県がんセンター 乳腺科
（Department of Breast Oncology, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan）
2 愛知県がんセンター リスク評価室
（Risk Assessment Unit, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan）
3 愛知県がんセンター研究所
（Aichi Cancer Center Research Institute, Nagoya, Japan）

P3-03-06 Retrospective Analysis of the Timing of Risk-Reducing Salpingo-Oophorectomy in Women With *BRCA1/2* Pathogenic Variants

長谷川 ゆり[1]（Yuri Hasegawa），三浦 生子[1]（Shoko Miura），松田 理子[2]（Riko Matsuda），
川下 さやか[1]（Sayaka Kawashita），田中 彩[3]（Aya Tanaka），松本 恵[3]（Megumi Matsumoto），
松本 桂太郎[3]（Keitaro Matsumoto），三浦 清徳[1,2]（Kiyonori Miura）

1 長崎大学 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan）
2 長崎大学 外科学講座 乳腺内分泌外科
（Nagasaki University, Department of Surgery, Breast and endocrine surgery, Nagasaki, Japan）
3 長崎大学病院 ゲノム診療センター
（Clinical Genomic Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan）

P3-03-07 Clinical MEN1 Without an Identifiable Germline *MEN1* Variant: Phenocopy or Undetected Hereditary Disease

渡邉 琢也[1,2]（Takuya Watanabe），中村 由唯[1]（Yui Nakamura），降旗 めぐみ[1]（Megumi Furuhata），
小澤 厚志[2]（Atsushi Ozawa），國枝 献治[1]（Kenji Kunieda）

1 JA長野厚生連 佐久総合病院佐久医療センター 遺伝診療科
（Department of Genetics, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Saku, Japan）
2 群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部
（Division of Genetics, Gunma University Hospital, Maebashi Japan）

P3-03-08 A Presumed Germline *STK11* Pathogenic Variant identified by CGP in a Young Patient with Advanced Breast Cancer

岩田 可奈恵（Kanae Iwata），高橋 秀和（Hidekazu Takahashi），松崎 弘志（Hiroshi Matsuzaki），
南村 真紀（Maki Namura），熊田 あい（Ai Kumada），清水 辰一郎（Shinichiro Shimizu），
青柳 智義（Tomoyoshi Aoyagi）

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

P3-03-09 Expected Roles of Our Cancer Genetic Services: Review of Community Liaison Office Referrals

菅原 宏美[1]（Hiromi Sugawara），松谷 サディア[1]（Sadia Matsutani），後藤 里沙[1]（Risa Goto），
広利 浩一[1,2]（Koichi Hirokaga），田根 香織[1,2]（Kaori Tane），澁谷 剛志[1,3]（Takashi Shibutani），
濱崎 京子[1,3]（Kyoko Hamasaki），鵜飼 真由[1,3]（Mayu Ukai），田邉 昌平[1,3]（Shohei Tanabe），
市田 啓佑[1,3]（Keisuke Ichida），光岡 真優香[1,3]（Mayuka Mitsuoka），藤崎 素子[1,4]（Motoko Fujisaki），
佐古 友希[1,4]（Yuki Sako），河村 美由紀[1,4]（Miyuki Kawamura），森田 光紀[1,4]（Mitsunori Morita），
境 秀樹[1,4]（Hideki Sakai），尾上 琢磨[1,4]（Takuma Onoe），池内 香子[1,4]（Kyoko Ikeuchi），
田村 和朗[1]（Kazuo Tamura），松本 光史[1,4]（Koji Matsumoto）

1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科
（Division of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan）
2 兵庫県立がんセンター 乳腺外科
（Division of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan）
3 兵庫県立がんセンター 婦人科
（Department of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan）
4 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
（Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan）

P3-03-10 Hereditary tumor treatment system in an emergency hospital with no prior experience of genetic medicine

杉本 健樹[1] (Takeki Sugimoto), 柳川 信子[1] (Nobuko Yanagawa), 福永 有紀子[1] (Yukiko Fukunaga),
藤原 キミ[2] (Kimi Fujiwara), 田代 真理[3] (Mari Tasiro)

1 近森病院 乳腺外科
(Department of Surgical Breast Oncology, Chikamori Hospital, Kochi, Japan)
2 近森病院 看護部
(Nursing Department, Chikamori Hospital, Kochi, Japan)
3 高知大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
(Clinical Gentics Department, Kochi Medical School Hospital)

P3-03-11 BCCR/OCCR-Based Risk Stratification in BRCA Pathogenic Variant Carriers: A Single-Institution Analysis

西山 康之[1] (Yasuyuki Nishiyama), 末田 愛子[1] (Aiko Sueta), 権藤 なおみ[1] (Naomi Gondo),
塩谷 聡子[2] (Satoko Shiotani)

1 福岡和白病院 乳腺外科
(Fukuoka Wajiro Hospital Department of Breast Surgery)
2 宗像乳腺外科
(Munakata Breast Surgery Clinic)

P3-03-12 Current Status and Challenges of BRCA Genetic Testing in Breast, Ovarian, Prostate, and Pancreatic Cancer

矢崎 真澄[1,2] (Masumi Yazaki), 米沢 圭[1] (Kei Yonezawa), 堀越 義正[2,3] (Masayoshi Horikoshi),
本田 剛一[2] (Goichi Honda), 前田 賢人[1,2] (Masato Maeda)

1 静岡市立静岡病院 外科
(Department of Surgery, Shizuoka City Shizuoka Hospital)
2 静岡市立静岡病院 ゲノム医療センター
(Genome Medical Center, Shizuoka City Shizuoka Hospital)
3 静岡市立静岡病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and gynecology, Shizuoka City Shizuoka Hospital)

P3-03-13 Efficacy of PARP inhibitors for patients with *BRCA2*c.5576_5579del variants; retrospective study at single institution

松本 光史[1] (Koji Matsumoto), 菅原 宏美[1] (Hiromi Sugawara), 松谷 サディア[1] (Sadia Matsutani),
後藤 里沙[1] (Risa Goto), 広利 浩一[1,3] (Koichi Hirokaga), 田根 香織[1,3] (Kaori Tane),
渋谷 剛志[1,4] (Takashi Shibutani), 濱崎 京子[1,4] (Kyoko Hamasaki), 鵜飼 真由[1,4] (Mayu Ukai),
市田 啓佑[1,4] (Keisuke Ichida), 田邉 昌平[1,4] (Shohei Tanabe), 光岡 真優香[1,4] (Mayuka Mitsuoka),
藤崎 素子[1,2] (Motoko Fujisaki), 佐古 友希[1,2] (Yuki Sako), 河村 美由紀[1,2] (Miyuki Kawamura),
森田 光紀[1,2] (Mitsunori Morita), 境 秀樹[1,2] (Hideki Sakai), 池内 香子[1,2] (Kyoko Ikeuchi),
尾上 琢磨[1,2] (Takuma Onoe), 田村 和朗[1] (Kazuo Tamura)

1 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科
(Department of Clinical Genetics, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
2 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
(Department of Medical Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
3 兵庫県立がんセンター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)
4 兵庫県立がんセンター 婦人科
(Department of Gynecologic Oncology, Hyogo Cancer Center, Akashi, Japan)

P3-03-14 Identification of a Germline *PALB2* Pathogenic Variant by Multigene Panel Testing in a Young Woman with Breast Cancer

中島 健[1] (Takeshi Nakajima), 朴 聖愛[2] (Sungae Park), 西川 香奈子[1] (Kanako Nishikawa),
高江 眞生[1] (Mai Takae), 松井 早紀[2] (Saki Matusi), 田渕 由希子[2] (Yukiko Tabuchi), 奥野 潤[2] (Jun Okuno),
金本 佑子[2] (Yuko Kanemoto), 杉本 直俊[3] (Naotoshi Sugimoto), 中山 貴寛[2] (Takahiro Nakayama)

1 大阪国際がんセンター
(Osaka International Cancer Institute)
2 大阪国際がんセンター 乳腺・内分泌外科
(Department of Breast and Endocrine Surgery, Osaka International Cancer Institute)
3 大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 がんゲノム診療科
(Department of Genetic Oncology, Cancer Genome Analysis, Osaka International Cancer Institute)

P3-03-15 Transcriptome Analysis of HBV-related Hepatocellular Carcinoma Using Long-read Sequencing

池本 滉[1] (Ko Ikemoto), 五十嵐 ありさ[1,2] (Arisa Igarashi),
ウォラキッチャノン ウィッタウィン[1] (Wittawin Worakitchanon), アヤチャン ピィエ[1] (Pyae Aye Chan),
ファン ファンリン[1] (Fangling Fan), 中川 英刀[3] (Hidewaki Nakagawa), 西田 奈央[4] (Nao Nishida),
溝上 雅史[5] (Masashi Mizokami), 徳永 勝士[6] (Katsushi Tokunaga), 藤本 明洋[1] (Akihiro Fujimoto)

1 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
2 国立研究開発法人国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
(National Center for Child Health and Development)
3 国立研究開発法人理化学研究所, 生命医科学研究センター
(Center for Integrative Medical Sciences, Riken)
4 東京科学大学 ゲノム機能多様性分野
(Institute of Science Tokyo)
5 国立研究開発法人国立国際医療研究センターゲノム医科学プロジェクト
(Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine)
6 国立研究開発法人国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト戸山
(Genome Medical Science Project-Toyama, National Center for Global Health and Medicine)

P3-03-16 Case report of a breast cancer patient with the BRCA2 p.Ser2616Phe variant

吉本 有希子[1,2] (Yukiko Yoshimoto), 鹿嶋 見奈[1] (Mina Kashima), 井上 田鶴子[1] (Taduko Inoue),
岩野 由季[1] (Yuki Iwano), 葛城 遼平[1] (Ryouhei Katsuragi), 橘 強[1] (Tsuyoshi Tachibana),
高原 祥子[1] (Sachiko Takahara)

1 北野病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Kitano Hospital, Osaka, Japan)
2 兵庫県立尼崎総合医療センター
(Hyogo Prefectural Amagasaki General Medical Center)

P3-03-17 Clinicopathological Study of Patients Who Underwent Risk-Reducing Salpingo-Oophorectomy for HBOC

西田 友美[1] (Tomomi Nishida), 関 典子[1] (Noriko Seki), 中川 卓[3] (Taku Nakagawa), 大塚 翔子[2] (Shoko Otsuka),
藤田 裕子[3] (Hiroko Fujita), 多田 陽香[3] (Haruka Tada), 酒井 麻衣[3] (Mai Sakai), 小西 杏花[1] (Kyoka Konishi),
中根 慎一郎[1] (Shinichiro Nakane), 松本 悠汰[1] (Yuta Matsumoto), 吉田 裕加里[1] (Yukari Yoshida),
清元 志保[1] (Shiho Kiyomoto), 谷村 吏香[1] (Rika Tanimura), 楠元 理恵[1] (Rie Kusumoto),
久保 光太郎[1] (Kotaro Kubo), 小高 晃嗣[1] (Koji Odaka), 中山 朋子[1] (Tomoko Nakayama),
川崎 賢祐[2] (Kensuke Kawasaki), 甲斐 恭平[3] (Kyohei Kai), 平沢 晃[4] (Akira Hirasawa)

1 姫路赤十字病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Himeji Hospital)
2 姫路赤十字病院 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Japanese Red Cross Himeji Hospital)
3 姫路赤十字病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Japanese Red Cross Himeji Hospital)
4 岡山大学病院 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genetics and Genomic Medicine, Okayama Univesity Hospital)

P3-03-18 Cases of Pregnancy Following In Vitro Fertilization in Patients with HBOC Toward Empathetic Genetic Counseling

鈴木 綾子 (Ryoko Suzuki), 小原 令子 (Reiko Ohara), 横井 左奈 (Sana Sana)
千葉県がんセンター
(Chiba Cancer Center)

P3-03-19 A Case of Breast Cancer in a Patient with a History of Retinoblastoma

伊藤 朋子[1] (Tomoko Ito), 大田 浩司[1] (Kouji Ohta), 畑 郁江[2] (Ikue Hata), 加藤 じゅん[3] (Jyun Kato)

1 福井県立病院 外科
(Department of Surgery, Fukui Prefectural Hospital)
2 福井県立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Fukui Prefectural Hospital)
3 福井県立病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Fukui Prefectural Hospital)

P3-03-20 Surveillance Initiatives and Challenges for Asymptomatic Relatives of Patients with Hereditary Breast and Ovarian Cancer

井坂 美帆[1] (Miho Isaka), 横田 恵梨[1] (Eri Yokota), 矢吹 久美子[1,2] (Kumiko Yabuki),
高原 めぐみ[1,3] (Megumi Takahara), 松田 美奈子[1,3] (Minako Matsuda), 曽我 江里[1,3] (Eri Soga),
三好 雄二[1,4] (Yuji Miyoshi), 保浦 修裕[1,5] (Shusuke Yasuura), 井上 大[1,6] (Dai Inoue)

1 東京都立多摩総合医療センター ゲノム診療科
(Department of Clinical Genomics, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
2 東京都立多摩総合医療センター 看護部
(Department of Nursing department, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
3 東京都立多摩総合医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
4 東京都立多摩総合医療センター リウマチ膠原病内科
(Department of Rheumatology and Collagen Disease Medicine, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
5 東京都立多摩総合医療センター 総合診療科
(Department of General Medicine, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)
6 東京都立多摩総合医療センター 消化器内科
(Department of Gastroenterology, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Tokyo, Japan)

P3-03-21 Current Status and Challenges of Cancer Panel Testing at Our Hospital-Focusing on Gene Mine TOP-

荒木 尚美[1] (Naomi Araki), 津村 秀康[1,2] (Hideyasu Tsumura), 高橋 恵子[1] (Keiko Takahashi),
川田 莉佳[1] (Rika Kawata), 荒木 正雄[1] (Masao Araki), 高田 史男[1,3] (Fumio Takada)

1 北里大学病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, Kitasato University Hospital, Kanagawa, Japan)
2 北里大学 医学部 泌尿器科学
(Department of Urology, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
3 北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学
(Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate Scool of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)

P3-03-22 Integrative genomic and transcriptomic analysis identifies BAX as a regulator of disease progression in prostate cancer

Bo-Ying Bao[1], You-Cheng Shih[1], Chi-Fen Chang[1], Chao-Yuan Huang[2], Chia-Cheng Yu[3], Victor C. Lin[4],
Te-Ling Lu[1], Shu-Pin Huang[5]

1 China Medical University, Taiwan
2 National Taiwan University Hospital, Taiwan
3 Kaohsiung Veterans General Hospital, Taiwan
4 E-Da Hospital, Taiwan
5 Kaohsiung Medical University, Taiwan

P3-03-23 Detection of Leukemia-Associated Structural Variants Using Electronic Genome Mapping Technology

Hanae Sugiura[1], Ying Zhang[2], Sangjun Lee[2], Anna Lozar[3], Shuk Shukor[1], Lily Nasanovsky[3],
Kyoko Roberts[1], Eiichi Araki[1], Yang Zhang[3], Jefferson Y. Chan[2]

1 Hitachi High-Tech America, Inc., U.S.
2 University of California, Irvine, Department of Pathology & Laboratory Medicine, U.S.
3 Nabsys 2.0, LLC, U.S.

P3-03-24 Comparison of Quality Control Status Groups in Cancer Genomic Profiling Testing at a Community Hospital.

清水 辰一郎 (Shinichiro Shimizu)
船橋市立医療センター 病理診断科
(Department of pathology, Funabashi Municipal Medical Center, Chiba, Japan)

Poster Session 3-04　Neuromuscular Disorders 3

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-04-01　Clinical Spectrum of SCA17 and SCA17-DI in Japan

濱 由香[1]（Yuka Hama），伊達 英俊[2]（Hidetoshi Date），高橋 祐二[3]（Yuji Takahashi），
水澤 英洋[3]（Hidehiro Mizusawa）

1　国立精神・神経医療研究センター病院 ゲノム診療部
（Department of Genomic Medicine, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）
2　国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター（MGC） ゲノム診療開発部
（Department of Clinical Genome Analysis, Medical Genome Center (MGC), NCNP）
3　国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科診療部
（Department of Neurology, National Center Hospital, NCNP）

P3-04-02　A long-term follow up of a Charcot-Marie-Tooth disease caused by a rare mutation

石川 欽也[1,2]（Kinya Ishikawa），高橋 真[2]（Makoto Takahashi），高嶋 博[3]（Hiroshi Takashima）

1　東京科学大学 大学院医歯学総合研究科 ゲノム健康医療学分野
（Dept. of Personalized Genomic Medicine for Health, Graduate School, Institute of Science Tokyo）
2　東京科学大学病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Institute of Science Tokyo Hospital, Tokyo, Japan）
3　鹿児島大学 先進治療科学専攻 神経病学講座
（Neurology, Advanced Therapeutics Course, Kagoshima University, Kagoshima, Japan）

P3-04-03　Integrated Targeted Whole-Genome and RNA Sequencing Reveals the Pathogenicity of an Intronic GNE Variant in GNE Myopathy

石黒 太郎[1,2,3]（Taro Ishiguro），戸出 のぞみ[3]（Nozomi Toide），江川 真希子[1,2]（Makiko Egawa），
高嶺 恵理子[1,4]（Eriko Takamine），新井田 要[6]（Masayukiyo Niida），吉田 雅幸[1,5]（Masayuki Yoshida）

1　東京科学大学 遺伝子診療科
（Department of Medical Genetics, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
2　東京科学大学 血管代謝探索講座
（Department of Nutrition and Metabolism in Cardiovascular Disease, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
3　東京科学大学 脳神経病態学
（Department of Neurology and Neurological Science, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
4　東京科学大学 がんゲノム診療科
（Department of Precision Cancer Medicine, Institute of Science, Tokyo, Tokyo, Japan）
5　東京科学大学 先進倫理医科学分野
（Department of Life Science and Bioethics, Institute of Science Tokyo, Tokyo, Japan）
6　金沢医科大学病院 ゲノム医療センター
（Center for Clinical Genomics, Kanazawa Medical University Hospital, Ishikawa, Japan）

P3-04-04 Perinatal Experiences in DM1 in Japan: A Nationwide Survey of Parents of Congenital and Childhood-Onset Patients

米井 歩[1]（Ayumi Yonei），一村 柚羽[2]（Yuzuha Ichimura），本橋 裕子[3]（Yuko Motohashi），
七字 美延[4]（Minobu Shichiji），本田 理恵[2]（Rie Honda），小林 道雄[5]（Michio Kobayashi），
松村 剛[6]（Tsuyoshi Matsumura），滝澤 歩武[7]（Hotake Takizawa），齊藤 利雄[6]（Toshio Saito），
中村 昭則[8]（Akinori Nakamura），石井 篤子[9]（Atsuko Ishii），久保田 智哉[2]（Tomoya Kubota），
竹島 泰弘[10]（Yasuhiro Takeshima），中村 治雅[3]（Harumasa Nakamura），妹尾 みどり[11]（Midori Seno），
藤野 陽生[9,12]（Haruo Fujino），小牧 宏文[3]（Hirofumi Komaki），石垣 景子[4]（Keiko Ishigaki），
高橋 正紀[1,2,9]（Masanori Takahashi）

1 大阪大学医学部附属病院
（Department of Genetic Medicine, The University of Osaka Hospital）
2 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 臨床神経生理学
（Clinical Neurophysiology, The University of Osaka Graduate School of Medicine）
3 国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科
（Department of Child Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry）
4 東京女子医科大学病院 小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University Hospital）
5 国立病院機構あきた病院
（Department of Neurology, NHO Akita National Hospital）
6 国立病院機構大阪刀根山医療センター
（Department of Neurology, NHO Osaka Toneyama Medical Center）
7 国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科
（Department of Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry）
8 国立病院機構まつもと医療センター
（Department of Neurology, NHO Matsumoto Medical Center）
9 大阪大学大学院連合小児発達学研究科
（United Graduate School of Child Development, The University of Osaka）
10 兵庫医科大学病院 小児科学
（Department of Pediatrics, Hyogo Medical University）
11 筋強直性ジストロフィー患者会（DM-Family）
（The DM-Family patient association）
12 大阪大学大学院人間科学研究科
（Graduate School of Human Sciences, The University of Osaka）

P3-04-05 Perinatal Manifestations Leading to the Diagnosis of Maternal and Congenital Myotonic Dystrophy Type 1: A Case Report

石田 享相[1]（Kyoso Ishida），辻江 智子[1]（Tomoko Tsujie），伊東 優[1]（Yu Ito），田中 博子[1]（Hiroko Tanaka），
高橋 良子[1]（Ryoko Takahashi），小池 万里子[2]（Mariko Koike），冨田 尚裕[2]（Naohiro Tomita）

1 市立豊中病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）
2 市立豊中病院 がんゲノム医療センター
（Cancer Genome Centor, Toyonaka Municipal Hospital, Osaka, Japan）

Poster Session 3-05 Metabolic and Mitochondrial Disorders

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-05-01 Effects of Oral Semaglutide, a GLP-1 receptor agonist, on Body Weight in Down Syndrome and Type 2 Diabetes.

佐藤 裕子[1]（Yuko Sato），浦野 真理[1]（Mari Urano），中神 朋子[2]（Tomoko Nagagami），
山本 俊至[1]（Toshiyuki Yamamoto）

1 東京女子医科大学 ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women’s Medical University, Tokyo, Japan）
2 東京女子医科大学糖尿病代謝内科
（Division of Diabetology and Metabolism, Department of Internal Medicine, Tokyo Women’s Medical University School of Medicine, Tokyo, Japan）

P3-05-02 Infection-triggered Acute Psychiatric Onset of Adrenoleukodystrophy Mimicking Encephalitis in an Adolescent

早野 絵梨[1]（Eri Hayano），山田 雅彬[2]（Masaaki Yamada），村田 尚[1]（Hisashi Murata），仲谷 利栄[1]（Rie Nakatani），杉浦 由理[1]（Yuri Sugiura），井上 岳司[3]（Takeshi Inoue），岡崎 伸[3]（Shin Okazaki），岡田 恵子[4]（Keiko Okada），横江 勝[1]（Masaru Yokoe），冨田 尚裕[5]（Naohiro Tomita）

1 市立豊中病院 脳神経内科
（Department of Neurology, Toyonaka Municipal Hospital）
2 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学講座
（Department of Neurology, Osaka University Graduate School of Medicine）
3 大阪市立総合医療センター 小児脳神経・言語療法内科
（Department of Pediatric Neurology and Neurolinguistics, Osaka City General Hospital）
4 大阪市立総合医療センター 小児血液・腫瘍内科
（Department of Pediatric Hematology and Oncology, Osaka City General Hospital）
5 市立豊中病院 がん診療部
（Division of Cancer Treatment, Toyonaka Municipal Hospital）

P3-05-03 A family with OTC deficiency in which a novel variant was identified and functionally validated by minigene analysis

串間 奈々[1]（Nana Kushima），真里谷 奨[2,3]（Tasuku Mariya），瀬戸 愛子[2]（Aiko Seto），鷹巣 祐子[2]（Yuko Takasu），加藤 花保[2]（Kaho Kato），三浦 彩奈[2]（Ayana Miura），隅田 健太郎[2,4]（Kentaro Suda），菊池 真[5]（Shin Kikuchi），和田 亘弘[5]（Nobuhiro Wada），大崎 雄樹[5]（Yuki Ohsaki），石川 亜貴[1,2,4]（Aki Ishikawa），井戸川 雅史[6]（Masashi Idogawa）

1 札幌医科大学附属病院 小児科
（Department of Pediatrics, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan）
2 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Sapporo Medical University Hospital, Sapporo, Japan）
3 札幌医科大学附属病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan）
4 札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
（Department of Clinical Genomics, Division of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine, Sapporo, Japan）
5 札幌医科大学医学部 解剖学講座 細胞組織学分野
（Division of Cell and Tissue Morphology, Department of Anatomy, School of Medicine, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan）
6 札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座 ゲノム医科学分野
（Division of Medical Genome Sciences, Department of Genomic and Preventive Medicine, Sapporo Medical University School of Medicine）

P3-05-04 Newborn Screening and Follow-up for X-linked Adrenoleukodystrophy in Kumamoto Prefecture

澤田 貴彰[1,2]（Takaaki Sawada），津留 龍太郎[3]（Ryutaro Tsuru），吉田 真一郎[3]（Shinichiro Yoshida），中村 公俊[1,2]（Kimitoshi Nakamura）

1 熊本大学病院 遺伝診療センター
（Center for Clinical Genetics, Kumamoto University Hospital, Kumamoto, Japan）
2 熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Japan）
3 KMバイオロジクス株式会社
（KM Biologics Co., Ltd, Kumamoto, Japan）

P3-05-05 Deoxynucleoside supplementation rescues mitochondrial defects in TWNK-mutant patient-derived NPCs

Na Wu，Min Xin Guan

Zhejiang University, China

Poster Session 3-06　Clinical Genetics 3

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-06-01　Clinical and Genetic Analysis of Cleidocranial Dysplasia with RUNX2 Missense Variants

春日井 城[1]（Jo Kasugai），藤堂 陽子[2]（Yoko Todo），福村 元洋[2]（Motohiro Fukumura），
町田 純一郎[2]（Junichiro Machida），加納 孝真[3]（Takamasa Kano），河野 好彦[3]（Yoshihiko Kawano），
大田 亜希子[4]（Akiko Ota），佐野 泰斗[5]（Yasuto Sano），後藤 満雄[5]（Mitsuo Goto），宮地 斉[5]（Hitoshi Miyachi），
青木 義彦[6]（Yoshihiko Aoki），時田 義人[7]（Yoshihito Tokita），島田 紘行[8]（Hiroyuki Shimada），
佐奈 正敏[9]（Masatoshi Sana）

1　トヨタ記念病院 歯科口腔外科
（Toyota Memorial Hospital, Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Aichi, Japan）
2　トヨタ記念病院 歯科口腔外科
（Toyota Memorial Hospital, Department of Oral and Maxillofacial Surgery）
3　トヨタ記念病院 小児科
（Toyota Memorial Hospital, Department of Pediatrics）
4　トヨタ記念病院 腫瘍内科
（Toyota Memorial Hospital, Department of Medical Oncology）
5　愛知学院大学 歯学部 口腔顎顔面外科学講座
（Department of Oral and Maxillofacial Surgery, School of Dentistry, Aichi Gakuin University）
6　日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 歯科口腔外科
（Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Japanese Red Cross Aichi Medical Center Nagoya Daiichi Hospital）
7　愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所
（Institute for Developmental Research, Aichi Developmental Disability Center）
8　名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学 成長発達医学
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Nagoya University (Growth and Development Medicine)）
9　名古屋矯正歯科
（Nagoya Orthodontic Clinic）

P3-06-02　A case of Cowden syndrome harboring two pathogenic *PTEN* variants

安東 美穂[1]（Miho Ando），平岡 さゆり[1,6]（Sayuri Hiraoka），菅野 康吉[1]（Kokichi Sugano），
松岡 和子[2]（Kazuko Matsuoka），小田 美規[3]（Miki Oda），坂本 優[2,4]（Masaru Sakamoto），
椙村 春彦[5]（Haruhiko Sugimura），山口 英樹[7,8]（Hideki Yamaguchi）

1　公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科
（Department of genetic medicine, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital）
2　公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 婦人科
（Department of Gynecology, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital）
3　公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital）
4　公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 同顧問
（Advisor, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital）
5　公益財団法人 佐々木研究所附属杏雲堂病院 病院長
（Hospital Director, Sasaki Foundation, Kyoundo Hospital）
6　帝京大学病院 臨床遺伝学センター
（Clinical Genetics Center, Teikyo University Hospital）
7　公益財団法人 佐々木研究所 腫瘍細胞研究部
（Department of Cancer Cell Research, Sasaki Institute, Sasaki Foundation）
8　野崎徳洲会病院附属研究所 がん転移研究部
（Cancer Metastasis Laboratory, Research Institute, Nozaki Tokushukai Hospital）

P3-06-03 A case diagnosed as Usher syndrome at young adulthood after genetic analysis of congenital hearing loss

高橋 恵里沙[1,2] (Erisa Takahashi), 宇田川 友克[1,2,3] (Tomokatsu Udagawa), 安倍 雄太[1] (Yuta Abe),
原田 佳奈[2] (Kana Harada), 金子 実基子[2] (Mikiko Kaneko), 笛 祐美加[4] (Yumika Fue),
奈良 清光[4] (Kiyomitsu Nara), 務台 英樹[5] (Hideki Mutai), 櫻井 結華[1] (Yuika Sakurai),
山本 裕[1] (Yutaka Yamamoto), 小島 博己[1] (Hiromi Kojima), 松永 達雄[4] (Tatsuo Matsunaga)

1 東京慈恵会医科大学耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan)
2 東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部
(Department of Clinical Genetics, The Jikei University Hospital, Tokyo, Japan)
3 東邦大学医療センター大橋病院
(Department of Otorhinolaryngology, Toho University Ohashi Medical Center, Tokyo, Japan)
4 国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科/感覚器センター/臨床遺伝センター
(Division Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, National Hospital Organization Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan)
5 北里大学医学部分子遺伝学
(Department of Molecular Genetics, Kitasato University School of Medicine, Kanagawa, Japan)

P3-06-04 Cognitive and Achievement Profile of a Child with NF1 Presenting a Novel Variant Using KABC-II and CHC Theory

四元 淳子[1] (Junko Yotsumoto), 木村 緑[1] (Midori Kimura), 鶴岡 恵[1] (Megumi Tsuruoka),
沼倉 周彦[1,2] (Chikahiko Numakura)

1 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
2 埼玉医科大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P3-06-05 Functional analysis of synonymous and splice-site variants of uncertain significance using Minigene Assay.

百瀬 拓未[1] (Takumi Momose), 高橋 佳乃子[1] (Kanoko Takahashi), 山口 智美[2,3,4] (Tomomi Yamaguchi),
古庄 知己[2,3,4,5,6] (Tomoki Kosho)

1 信州大学大学院 医学系研究科 医科学専攻
(Shinshu University Graduate School of Medicine, Matsumoto, Japan)
2 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
(Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
3 信州大学 医学部 遺伝医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
4 信州大学 医学部 クリニカル・シークエンス学講座
(Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
5 信州大学 基盤研究支援センター
(Research Center for Supports to Advanced Science, Shinshu University, Matsumoto, Japan)
6 信州大学医学部附属病院 バイオバンク信州
(BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)

P3-06-06 DYNC1H1-related dyneinopathies: a two case report highlighting the importance of deep phenotyping

島田 姿野[1,2] (Shino Shimada), 日野-福與 なおみ[3] (Naomi Hino-Fukuyo), 西條 直也[4] (Naoya Saijyo),
高山 順[4] (Jun Takayama), 東海林 宏道[2] (Hiromichi Shoji), 菊池 敦生[5] (Atsuo Kikuchi)

1 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 メディカルゲノムセンター
(Medical Genomic Center, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
2 順天堂大学医学部小児科思春期科
(Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University Faculty of Medicine)
3 東北医科薬科大学医学教育推進センター
(Center For Medical Education, Faculty of Medicine, Tohoku Medical and Pharmaceutical University, Sendai, Japan)
4 東北大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)
5 東北大学大学院医学系研究科AIフロンティア新医療創生分野
(Department of AI and Innovative Medicine, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan)

P3-06-07 A Lynch syndrome case with a partial MSH2 intron 10 deletion discovered by inconsistent results by MLPA analysis

清水 絵理[1]（Eri Shimizu），江口 英孝[2,3]（Hidetaka Eguchi），福井 布美代[3]（Fumiyo Fukui），
新井 正美[1]（Masami Arai）

1 順天堂大学大学院医学研究科臨床遺伝学
（Department of Clinical Genetics, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
2 順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学
（Department of Diagnostics and Therapeutics for Intractable Diseases, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）
3 順天堂大学大学院医学研究科難病の診断と治療研究センター
（Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）

P3-06-08 Long-read sequencing with haplotype phasing resolves complex *USH2A* structural variants: five cases

茂木 英明[1,2]（Hideaki Moteki），西尾 信哉[2]（Shin-ya Nishio），宇佐美 真一[2]（Shin-ichi Usami）

1 相澤病院 耳鼻咽喉科
（Department of Otolaryngology, Aizawa Hospital, Matsumoto, Japan）
2 信州大学 医学部 人工聴覚器学講座
（Department of Hearing Implant Sciences, Shinshu University School of Medicine）

P3-06-09 Very low-level aberrant splicing of RYR2 revealed by Nanopore cDNA amplicon sequencing in a mild case of CPVT

宮武 聡子[1,2]（Satoko Miyatake），輿水 江里子[2]（Eriko Koshimizu），濱中 耕平[2]（Kohei Hamanaka），
坂本 正宗[2]（Masamune Sakamoto），内山 由理[2,3]（Yuri Uchiyama），土田 奈緒美[2,3]（Naomi Tsuchida），
水口 剛[2]（Takeshi Mizuguchi），松本 直通[1,2,3,4]（Matsumoto Naomichi）

1 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
2 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学教室
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Kanagawa, Japan）
3 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Kanagawa, Japan）
4 国立精神・神経医療センター メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）

P3-06-10 Neurofibromatosis type 1 associated with transposable element insertions: Two case reports

大場 大樹（Daiju Oba），蓮見 健太（Kenta Hasumi），福島 美夢（Miyu Fukushima），小田 小百合（Sayuri Oda），
正井 慧（Kei Masai），別所 奈美（Nami Bessho），来住 美和子（Kizumi Miwako），永井 康貴（Koki Nagai），
大橋 博文（Hirofumi Ohashi）

埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division od Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center）

P3-06-11 Genotype-Dependent Full-Field Stimulus Test Thresholds in Inherited Retinal Dystrophies

藤波 優[1,2,3]（Yu Fujinami-Yokokawa），ファーマー ジェフェリー[4]（Jeffrey Farmer），
山澤 和樹[5]（Kazuki Yamazawa），井上 沙聡[5]（Satomi Inoue），市川 真琴[5]（Makoto Ichikawa），
野竹 真未[5]（Mami Notake），松永 達雄[5,6]（Tatsuo Matsunaga），角田 和繁[7,8]（Kazushige Tsunoda），
藤波 芳[1,2,5,8,9,10]（Kaoru Fujinami）

1 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床研究センター 視覚研究部 視覚生理学研究室
（Laboratory of Visual Physiology, Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
2 Department of Genetics, UCL Institute of Ophthalmology, London, UK.
（Department of Genetics, UCL Institute of Ophthalmology, London, UK）
3 慶應義塾大学 医学部 医療政策管理学教室
（Department of Health Policy and Management, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
4 Diagnosys LLC, MA, USA.
（Diagnosys LLC, MA, USA）
5 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター
（Department of Medical Genetics, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
6 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部
（Division of Hearing and Balance Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
7 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床研究センター 視覚研究部
（Division of Vision Research, National Institute of Sensory Organs, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
8 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 眼科
（Department of Ophthalmology, NHO Tokyo Medical Center, Tokyo, Japan）
9 慶應義塾大学 医学部 眼科学教室
（Department of Ophthalmology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）
10 東京大学 理学系研究科 生物学科 ヒトゲノム多様性研究室
（Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

P3-06-12 Factors associated with the uptake of genetic testing among relatives of individuals with hereditary tumour syndromes.

加藤 芙美乃[1,2]（Fumino Kato），植野 さやか[1,2]（Sayaka Ueno），浦川 優作[1,2]（Yusaku Urakawa），
河村 理恵[1,2]（Rie Kawamura），須藤 保[1,2]（Tamotsu Sudo）

1 藤田医科大学 医学部 先端ゲノム医療科
（Department of Genomic Medicine, School of Medicine, Fujita Health University, Aichi, Japan）
2 藤田医科大学病院 がんゲノム診療科
（Department of Cancer Genetics & Genomics, Fujita Health University Hospital）

P3-06-13 De Novo Genome Assembly of a Rare Disease Trio Using HiFi Long-Read Sequencing

Saeideh Ashouri[1]，Ran Wei[1]，Yosuke Kawai[2]，Tomoo Ogi[3]，Katsushi Tokunaga[1]

1 Japan Institute for Health Security, Japan
2 National Institute of Genetics, Research Organization of Information and Systems, Japan
3 Nagoya University, Japan

P3-06-14 Multi-omics analysis of molecular responses to diphenylarsinic acid (DPAA) exposure in the primate brain

大桃 秀樹[1]（Hideki Ohmomo），増田 知之[2]（Tomoyuki Masuda）

1 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 医療情報ICT 部門
（Department of Informatics for Genomic Medicine, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan）
2 目白大学 保健医療学部 作業療法学科
（Faculty of Health Sciences, Mejiro University, Saitama, Japan）

Poster Session 3-07　Rare Diseases 3

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-07-01　A novel single-amino-acid insertion in *SDHB* found in a patient with metastatic paraganglioma

中尾 佳奈子[1,2]（Kanako Tanase-Nakao），内原 正樹[2]（Masaki Uchihara），杉本 啓文[2]（Hirofumi Sugimoto），
立木 美香[3]（Mika Tsuiki），山崎 有人[4]（Yuto Yamazaki），田辺 晶代[2]（Akiyo Tanabe），
深見 真紀[1]（Maki Fukami）

1　国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部
（Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2　国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 糖尿病内分泌代謝科
（Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, National Center for Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security, Tokyo, Japan）
3　国立病院機構 京都医療センター 内分泌・代謝内科
（Department of Endocrinology and Metabolism, National Hospital Organization Kyoto Medical Center, Kyoto, Japan）
4　東北大学病院 病理部
（Department of Pathology, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan）

P3-07-02　A Case of Fertility Treatment Resulting in a Childbirth in a Woman with Periodontal Ehlers-Danlos Syndrome

武田 明日香[1,2]（Asuka Takeda），野口 拓樹[1]（Hiroki Noguchi），田村 公[1]（Kou Tamura），
杉本 達朗[1]（Tatsuro Sugimoto），峯田 あゆか[1]（Ayuka Mineda），吉田 あつ子[1]（Atsuko Yoshida），
山本 由理[1]（Yuri Yamamoto），森野 豊之[2]（Hiroyuki Morino），岩佐 武[1]（Takeshi Iwasa）

1　徳島大学大学院医歯薬学研究部 産科婦人科学分野
（Department of Obstetrics and Gynecology, Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima University, Tokushima, Japan）
2　徳島大学病院 ゲノム医療センター
（Center for Genomic Medicine, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan）

P3-07-03　Genotype-dependent dynamics of surgery-induced reactive and regenerative bone formation in a mouse model of mcEDS

高橋 有希[1,2]（Yuki Takahashi），吉沢 隆浩[3]（Takahiro Yoshizawa），古庄 知己[1,2,4,5,6]（Tomoki Kosho）

1　信州大学 医学部 遺伝医学教室
（Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan）
2　信州大学 医学部 クリニカル・シークエンス学講座
（Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Naga no, Japan）
3　信州大学 基盤研究支援センター 動物実験支援部門
（Division of Animal Research, Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, Japan）
4　信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
（Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan）
5　信州大学 基盤研究支援センター
（Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, Japan）
6　信州大学 医学部附属病院 バイオバンク信州
（BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan）

P3-07-04　Craniofacial analysis using the musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome model mouse

松澤 陽平[1]（Yohei Matsuzawa），高橋 有希[2,3]（Yuki Takahashi），吉沢 隆浩[4]（Takahiro Yoshizawa），
古庄 知己[2,3,5,6,7]（Tomoki Kosho）

1　信州大学 医学部 医学科
（Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan）
2　信州大学 医学部 遺伝医学教室
（Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan）
3　信州大学医学部 クリニカル・シークエンス学講座
（Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine, Nagano, Japan）
4　信州大学 基盤研究支援センター 動物実験支援部門
（Division of Animal Research, Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, Japan）
5　信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
（Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan）
6　信州大学 基盤研究支援センター 機器分析支援部門
（Research Center for Advanced Science and Technology, Shinshu University, Nagano, Japan）
7　信州大学 医学部附属病院 バイオバンク信州
（BioBank Shinshu, Shinshu University Hospital, Nagano, Japan）

P3-07-05 A case of perforated descending colon diverticulitis in a patient with osteogenesis imperfecta

河村 英恭[1,2]（Hidetaka Kawamura），叶多 諒[2]（Ryou Kanoda），諏佐 悠太[1,2]（Yuta Susa），
加瀬 昌磨[1,2]（Shoma Kase），宮川 哲平[1,2]（Teppei Miyakawa），外舘 幸敏[1,2]（Yukitoshi Todate），
府野 琢実[1,2]（Takumi Funo），高野 祥直[2]（Yoshinao Takano），鈴木 伸康[2]（Nobuyasu Suzuki），
本多 通孝[1,2]（Michitaka Honda）

1 福島県立医科大学 低侵襲腫瘍制御学講座
（Department of Minimally Invasive Surgical and Medical Oncology, Fukushima Medical University）
2 一般財団法人 脳神経疾患研究所附属 総合南東北病院 外科
（Department of Surgery, Southern TOHOKU General Hospital）

P3-07-06 Identifying technically challenging short-read NGS regions using standard materials and simulation data

荻原 眞帆[1]（Maho Ogiwara），中林 武尊[1]（Takeru Nakabayashi），前田 康平[1]（Kohei Maeda），
宮川 慧大[1]（Keidai Miyakawa），中川 雄登[2]（Yuto Nakagawa），知久田 大史[2]（Hiroahi Chikuta），
日比 正彬[2]（Masaaki Hibi），湯原 悟志[1]（Satoshi Yuhara），郡 健一朗[1,2]（Kenichiro Kori）

1 株式会社エスアールエル 試験開発部
（Department of Research Testing Development, SRL Inc., Akiruno, Tokyo, Japan）
2 株式会社エスアールエル 先端医療検査部
（Advanced Medical Care Testing Department, SRL Inc., Akiruno, Tokyo, Japan）

P3-07-07 A case of Genitopatellar syndrome with complex craniosynostosis

石井 佳穂（Kaho Ishii），大場 大樹（Daiju Oba），蓮見 健太（Kenta Hasumi），福島 美夢（Miyu Fukushima），
小田 小百合（Sayuri Oda），蔵光 寛行（Hiroyuki Kuramitsu），正井 慧（Kei Masai），別所 奈美（Nami Bessho），
来住 美和子（Miwako Kizumi），大橋 博文（Hirofumi Ohashi）

埼玉県立小児医療センター 遺伝科
（Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan）

P3-07-08 Novel de novo COPB2 variants cause neurodevelopmental disorder with pyramidal and extrapyramidal features

尾崎 温弘[1]（Atsuhiro Ozaki），坂本 正宗[1,2]（Masamune Sakamoto），濱田 恵輔[3]（Keisuke Hamada），
諸戸 雅治[4]（Masaharu Moroto），熊田 聡子[5]（Satoko Kumada），古寺 一樹[6]（Kazuki Kodera），
小林 悠[6]（Yu Kobayashi），遠山 潤[6]（Jun Tohyama），岡本 伸彦[7]（Nobuhiko Okamoto），
緒方 一博[3,8]（Kazuhiro Ogata），土田 奈緒美[1,9]（Naomi Tsuchida），内山 由里[1,9]（Yuri Uchiyama），
輿水 江里子[1]（Eriko Koshimizu），濱中 耕平[1]（Kohei Hamanaka），宮武 聡子[1,10]（Satoko Miyatake），
水口 剛[1]（Takeshi Mizuguchi），松本 直通[1,9,10,11]（Naomichi Matsumoto）

1 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
2 横浜市立大学大学院 医学研究科 小児科
（Department of Pediatrics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
3 横浜市立大学大学院 医学研究科 生化学
（Department of Biochemistry, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
4 市立福知山市民病院 小児科
（Department of Pediatrics, Fukuchiyama City Hospital, Kyoto, Japan）
5 東京都立神経病院 神経小児科
（Department of Neuropediatrics, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan）
6 国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科
（Department of Child Neurology, National Hospital Organization Nishiniigata Chuo Hospital, Niigata, Japan）
7 大阪母子医療センター 遺伝診療科
（Department of Medical Genetics, Osaka Women's and Children's Hospital, Osaka, Japan）
8 国際医療福祉大学 大学院
（Innovation & Research Support Center, Graduate School, International University of Health and Welfare, Tokyo, Japan）
9 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
10 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
11 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター
（Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan）

P3-07-09 Analysis of the Deleted Region and a Diabetes-Associated Autoimmunity Locus in 22q11.2DS with Type 1 Diabetes

武藤 結子[1]（Yuiko Muto），成澤 宏宗[1,2]（Hiromune Narusawa），渡邊 大輔[1,2]（Daisuke Watanabe），
塚原 麻里[1]（Mari Tsukahara），尾道 千尋[2]（Chihiro Onomichi），堀内 泰江[2]（Yasue Horiuchi），
石黒 浩毅[2]（Hiroki Ishiguro），矢ヶ崎 英晃[1,2]（Hideaki Yagasaki），犬飼 岳史[1]（Takeshi Inukai）

1 山梨大学 医学部 小児科
（Dept. of Pediatr. Yamanashi Univ. Sch. of Med）
2 山梨大学 医学部 遺伝子疾患診療センター
（Center for Genetic Diseases, University of Yamanashi Hospital, Yamanashi, Japan）

P3-07-10 Sibling Cases of Isolated Asymptomatic Proteinuria without Megaloblastic Anemia Caused by Novel Homozygous *AMN* Variants

安藤 太郎[1]（Taro Ando），白井 陽子[1]（Yoko Shirai），中谷 諒[1]（Ryo Nakatani），江口 誠[2]（Makoto Eguchi），
橋本 多恵子[1]（Taeko Hashimoto），張田 豊[3]（Yutaka Harita），山本 俊至[4]（Toshiyuki Yamamoto），
三浦 健一郎[1]（Kenichiro Miura）

1 東京女子医科大学 腎臓小児科
（Department of Pediatric Nephrology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2 山形大学 小児科
（Department of Pediatrics, Yamagata University School of Medicine, Yamagata, Japan）
3 東京大学 小児科
（Department of Pediatrics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
4 東京女子医科大学 ゲノム診療科
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）

Poster Session 3-08　Cytogenetics 2

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-08-01 Non-neoplastic Chromosomal Findings Incidentally Detected during Chromosome Analysis for Hematologic Malignancies

相良 真理子[1]（Mariko Sagara），小林 泰文[2]（Hirofumi Kobayashi），工藤 昌尚[2]（Masahisa Kudo），
西村 ゆう[3]（Yu Nishimura），小林 一彦[1]（Kazuhiko Kobayashi），岡田 千春[5]（Chiharu Okada），
川村 眞智子[2,4]（Machiko Kawamura）

1 埼玉県立がんセンター
（Department of Clinical Laboratory Technology, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）
2 埼玉県立がんセンター血液内科
（Department of Hematology, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）
3 埼玉県立がんセンター病理診断科
（Department of Pathology, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）
4 埼玉県立がんセンター臨床検査科
（Department of Clinical Laboratory Medicine, Saitama Cancer Center, Saitama, Japan）
5 埼玉県立循環器・呼吸器病センター検査技術部
（Department of Clinical Laboratory Technology, Saitama Cardiovascular and Respiratory Center, Saitama, Japan）

P3-08-02 Familial Persistent Fetal Vasculature Associated with Balanced t(4;7)(p15.3;q36): A Possible Position Effect

中村 智美[1,2]（Satomi Nakamura），村上 晶[2]（Akira Murakami），伊東 恵美[2]（Megumi Ito），
安部 信平[3]（Shimpei Abe），東海林 宏道[3]（Hiromichi Shoji），清水 絵理[1]（Eri Shimizu），
後藤 景子[1]（Keiko Goto）

1 順天堂大学 臨床遺伝学
（Department of Clinical Genetics, Juntendo University, Tokyo, Japan）
2 順天堂大学 眼科学
（Department of Ophthalmology, Juntendo University, Tokyo, Japan）
3 順天堂大学 小児思春期発達・病態学
（Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Juntendo University, Tokyo, Japan）

P3-08-03 A familial supernumerary der(15) resulting from 3:1 segregation of t(11;15)(q23.3;q12)

村上 博昭[1,2]（Hiroaki Murakami），阪下 達哉[1,2]（Tatsuya Sakashita），篠田 優[1]（Yu Shinoda），
小林 瑛美子[1]（Emiko Kobayashi），松波 邦洋[1]（Kunihiro Matsunami），所 訓子[1]（Kuniko Tokoro），
松隈 英治[1]（Eiji Matsukuma），金子 英雄[1,2]（Hideo Kaneko），今村 淳[1]（Atsushi Imamura）

1 岐阜県総合医療センター 小児科
（Department of Pediatrics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan）
2 岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科
（Department of Medical Genetics, Gifu Prefectural General Medical Center, Gifu, Japan）

P3-08-04 Chromosomal aberration analysis of healthy individuals aged 19 to 23 detected by 3-color FISH.

穐山 美穂[1]（Miho Akiyama），高島 良生[1]（Yoshio Takashima），富永 隆子[2]（Takako Tominaga），
石井 公太郎[1]（Kotaro Ishii），新井 知大[3]（Tomohiro Arai），數藤 由美子[1]（Yumiko Suto）

1 量子科学技術研究開発機構 放射線医学研究所 計測・線量評価部
（Dept. of Radiation Measurement and Dose Assessment, Institute for Radiological Science, National Institutes for Quantum Science and Technology）
2 量子科学技術研究開発機構 放射線医学研究所 被ばく医療部
（Dept. of Radiation Emergency Medicine, Institute for Radiological Science, National Institutes for Quantum Science and Technology）
3 駒澤大学 医療健康科学部
（Faculty of Health Sciences, Komazawa University）

Poster Session 3-09 Epigenetics

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-09-01 Allele-specific DNA methylation profiles of X-chromosome genes detected by long-read sequencing

五十嵐 瑞穂[1,2]（Mizuho Igarashi），増渕 颯[1]（Hayate Masubuchi），服部 淳[1,3]（Atsushi Hattori），
浦川 立貴[1]（Tatsuki Urakawa），田中 裕之[4]（Hiroyuki Tanaka），吉井 啓介[5]（Keisuke Yoshii），
鹿島田 健一[5]（Kenichi Kashimada），福原 康之[6]（Yasuyuki Fukuhara），深見 真紀[1]（Maki Fukami），
鏡 雅代[1]（Masayo Kagami）

1 国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部
（Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
2 東京大学小児科 医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻
（Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo）
3 国立成育医療研究センター 研究所 ダイバーシティ研究室
（Division of Diversity Research, National Research Institute for Child Health and Development）
4 東京大学小児科
（Department of Pediatrics, The University of Tokyo）
5 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科
（Division of Endocrinology and Metabolism, National Center for Child Health and Development）
6 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科
（Division of Clinical Genetics and Molecular Medicine, National Center for Child Health and Development）

P3-09-02 Long-read methylation profiling beyond 11p15.5 canonical imprinting regions in Beckwith-Wiedemann syndrome

西村 直人[1]（Naoto Nishimura），水口 剛[1]（Takeshi Mizuguchi），土田 奈緒美[1,2]（Naomi Tsuchida），
内山 由理[1,2]（Yuri Uchiyama），坂本 正宗[1]（Masamune Sakamoto），輿水 江里子[1]（Eriko Koshimizu），
濱中 耕平[1]（Kohei Hamanaka），宮武 聡子[1,3]（Satoko Miyatake），副島 英伸[4]（Hidenobu Soejima），
松本 直通[1,2,3]（Naomichi Matsumoto）

1 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学
（Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan）
2 横浜市立大学附属病院 難病ゲノム診断科
（Department of Rare Disease Genomics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
3 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科
（Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama, Japan）
4 佐賀大学 医学部 分子生命科学講座
（Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan）

P3-09-03 Gene-Level m^{6}A Profiling Suggests Decay-Biased mRNA Regulation in Human Trophoblast Stem Cells

大枝 涼平[1,2]（Ryohei Oeda），谷口 公介[1,3]（Kosuke Taniguchi），島田 哲郎[1,4]（Tetsuro Shimada），
近藤 友里[1]（Yuri Kondo），長尾 健[5]（Takeshi Nagao），森田 晶人[2]（Akito Morita），日下田 大輔[2]（Daisuke Higeta），
石渡 啓介[3]（Keisuke Ishiwata），河合 智子[3]（Tomoko Kawai），中林 一彦[3]（Kazuhiko Nakabayashi），
岩瀬 明[2]（Akira Iwase），秦 健一郎[1,3]（Kenichiro Hata）

1 群馬大学大学院 医学系研究科 遺伝医科学
（Department of Medical Genetics and Genomics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan）
2 群馬大学大学院 医学系研究科 産科婦人科学
（Obstetrics and Gynecology, Gunma University, Gunma, Japan）
3 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
（Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
4 自治医科大学 産科婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, Jichi Medical University, Tochigi, Japan）
5 東京慈恵会医科大学 産科婦人科学
（Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan）

P3-09-04 Real-World Validation of Oxford Nanopore-Based Methylation Classification for Brain Tumors

Ru-Xiu Hsiao，Shih-Hung Yang，Chia-Lang Hsu，Ko-Ping Chang，Pei-Hsin Huang，Tom Wei-Wu Chen，
Melody Men-Ju Tsai，Raisin Hsu，Hui Ann Chen，Wuh-Liang Hwu，Yin-Hsiu Chien，Ni-Chung Lee
National Taiwan University Hospital, Taiwan

Poster Session 3-10　Large Scale Association Studies

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-10-01 Integration of blood-based biomarkers and genetic variants identifies intervention-responsive individuals with MCI

木村 哲晃[1]（Tetsuaki Kimura），中村 昭範[2]（Akinori Nakamura），杉本 大貴[3]（Taiki Sugimoto），
佐藤 朝巳[4]（Tomomi Satou），里 直行[5]（Naoyuki Sato），新飯田 俊平[6]（Shumpei Niida），
尾崎 浩一[1,7,8,9]（Kouichi Ozaki），櫻井 孝[3,6]（Takashi Sakurai），荒井 秀典[10]（Hidenori Arai），
重水 大智[1,7]（Daichi Shigemizu），じぇいみんと すたでぃぐるーぷ[10]（J-Mint Study Group）

1 国立長寿医療研究センター 研究所 メディカルゲノムセンター
（Medical Genome Center, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
2 国立長寿医療研究センター 研究所 脳機能画像診断開発部
（Department of Clinical and Experimental Neuroimaging, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
3 国立長寿医療研究センター 研究所 予防科学研究部
（Department of Prevention and Care Science, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
4 国立長寿医療研究センター 研究所 バイオマーカー測定室
（Department of Biomarker Research, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
5 国立長寿医療研究センター 研究所 分子基盤研究部
（Department of Aging Neurobiology, Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
6 国立長寿医療研究センター 研究所
（Research Institute, National Center for Geriatrics and Gerontology）
7 広島大学大学院 医系科学研究科 循環器内科学
（Department of Cardiovascular Medicine, Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences）
8 理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）
9 名古屋大学大学院医学系研究科 老化基礎科学
（Department of Aging Research, Nagoya University Graduate School of Medicine）
10 国立長寿医療研究センター
（National Center for Geriatrics and Gerontology）

P3-10-02 Genome-wide Association Study of Social Isolation in the Tohoku Medical Megabank Community-Based Cohort Study

大瀬戸 恒志[1] (Hisashi Ohseto), 井上 浩輔[2] (Kosuke Inoue), 高橋 一平[3] (Ippei Takahashi),
小原 拓[3,4,5] (Taku Obara), 成田 暁[3,4] (Akira Narita), 石黒 真美[3,4] (Mami Ishikuro),
大類 真嗣[1,3,4] (Masatsugu Orui), 村上 慶子[4,6] (Keiko Murakami), 野田 あおい[3,4,5] (Aoi Noda),
篠田 元気[3,4] (Genki Shinoda), 高瀬 雅仁[3,4] (Masato Takase), 中谷 直樹[3,4] (Naoki Nakaya),
小暮 真奈[3,4] (Mana Kogure), 畑中 里衣子[3,4] (Rieko Hatanaka), 中谷 久美[3,4] (Kumi Nakaya),
千葉 一平[3,4] (Ippei Chiba), 時岡 紗由理[3,4] (Sayuri Tokioka), 事崎 由佳[7,8] (Yuka Kotozaki),
清水 厚志[3,4] (Atsushi Shimizu), 丹野 高三[7,8] (Kozo Tanno)

1 東北大学 東北大学災害科学国際研究所
(International Research Institute of Disaster Science, Tohoku University)
2 京都大学 大学院医学系研究科 健康増進・行動学分野
(Department of Health Promotion and Behavioral Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University)
3 東北大学 東北大学大学院医学系研究科
(Graduate School of Medicine, Tohoku University)
4 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
(Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University)
5 東北大学 東北大学病院
(Tohoku University Hospital, Tohoku University)
6 東京大学 大学院医学系研究科・医学部 保健社会行動学分野
(Department of Health and Social Behavior, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo)
7 岩手医科大学 衛生学公衆衛生学講座
(Department of Hygiene and Preventive Medicine, Iwate Medical University)
8 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構
(Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University)

Poster Session 3-11 Omics Technologies

日 時：11月21日（土） 14:20〜15:20
会 場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟 展示室1-A+2）
Date ：Saturday, November 21 14:20〜15:20
Room ：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-11-01 Sex differences in transcript-level gene expression and differential isoform usage in healthy human cell lines

五十嵐 ありさ (Arisa Igarashi), 小林 奈々 (Nana Kobayashi), 阿部 幸美 (Yukimi Abe),
黒松 直子 (Naoko Kuromatsu), 要 匡 (Tadashi Kaname)
国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究
(Department of Genome Medicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

P3-11-02 Transcriptome-based endotyping of eosinophilic chronic rhinosinusitis using nasal brushing samples

廣田 朝光[1] (Tomomitsu Hirota), 中島 大輝[2] (Daiki Nakashima), 井上 なつき[3] (Natsuki Inoue),
吉川 衛[3] (Mamoru Yoshikawa), 森 恵莉[2] (Eri Mori), 鴻 信義[2] (Nobuyoshi Otori), 小島 博己[2] (Hiromi Kojima),
佐藤 洋平[1,4] (Yohei Sato), 中山 次久[5] (Tsuguhisa Nakayama), 玉利 真由美[1] (Mayumi Tamari)

1 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 分子遺伝学研究部
(Division of Molecular Genetics, Research Center for Medical Science, The Jikei University School of Medicine)
2 東京慈恵会医科大学 耳鼻咽喉科学講座
(Department of Otorhinolaryngology, The Jikei University School of Medicine)
3 東邦大学医療センター大橋病院 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Toho University Ohashi Medical Center)
4 福井大学耳鼻咽喉科・頭頸部外科学（免疫・アレルギー研究ユニット）
(Immunology and Allergy Research Unit, Division of Otorhinolaryngology, Head & Neck Surgery, Faculty of Medicine, University of Fukui)
5 獨協医科大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Dokkyo Medical University)

Poster Session 3-12　Population Genetics/Evolutionary Genetics

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-12-01　Ancient Jomon Blood Group Genotypes Illuminate the Evolutionary History of Red Blood Cell Antigens

Jonghyun Kim，中 伊津美（Izumi Naka），大橋 順（Jun Ohashi）
東京大学 理学系研究科 生物科学専攻
（Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）

P3-12-02　Association Study of Sensory-Cognitive Phenotypes and SNPs toward Personalized Healthcares

本木 和美[1]（Kazumi Motoki），笠原 優子[1]（Yuko Kasahara），村木 美帆[2]（Miho Muraki），
大関 健志[2]（Takeshi Ozeki），石垣 歩[2]（Ayumu Ishigaki），松月 宏天[2]（Hirotaka Matsuzuki），
佐藤 バラン伊里[2]（Iri-Baran Sato），岡田 尚巳[1]（Takashi Okada）
1　東京大学 医科学研究所 遺伝子・細胞治療センター 分子遺伝医学分野
（Division of Molecular and Medical Genetics Center for Gene & Cell Therapy, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan）
2　ジェネシスヘルスケア株式会社
（A.D.A.M. Innovations Co.）

P3-12-03　Founder Effect of IVS4+919G>A Variant in Fabry Disease in Japan: A Historical Population Diffusion Perspective

武内 達哉[1]（Tatsuya Takeuchi），樋口 公嗣[2,3]（Koji Higuchi），蘇 哲民[4]（Tetsumin So），
右田 王介[5]（Ohsuke Migita）
1　住友ファーマ株式会社 マーケティング部
（Sumitomo Pharma Co., Ltd., Product Marketing, Tokyo, Japan）
2　鹿屋体育大学 スポーツ生命科学系
（National Institute of Fitness and Sports in KANOYA, Sports Life Science, Kagoshima, Japan）
3　今村総合病院 循環器内科
（Imamura General Hospital, Cardiology, Kagoshima, Japan）
4　国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
（Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan）
5　聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学
（Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan）

P3-12-04　Exploring balancing selection in the human genome through trans-species polymorphisms

宮崎 結生（Yuki Miyazaki），須山 幹太（Mikita Suyama）
九州大学大学院 システム生命科学府 情報生物学分野
（Division of Bioinformatics, Graduate School of Systems Life Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan）

P3-12-05　Population-scale analysis of predicted loss-of-function variants in the TMM 100K whole-genome resource

田高 周[1]（Shu Tadaka），勝岡 史城[1,2]（Fumiki Katsuoka），川嶋 順子[1]（Junko Kawashima），
岡村 容伸[1,2]（Yasunobu Okamura），小島 要[1]（Kaname Kojima），大槻 晃史[1]（Akihito Otsuki），
齋藤 さかえ[1,2]（Sakae Saito），元池 育子[1]（Ikuko Motoike），熊田 和貴[1,2]（Kazuki Kumada），
小柴 生造[1,2]（Seizo Koshiba），寶澤 篤[1]（Atsushi Hozawa），栗山 進一[1]（Shinichi Kuriyama），
清水 厚志[1]（Atsushi Shimizu），布施 昇男[1,2]（Nobuo Fuse），山本 雅之[1]（Masayuki Yamamoto），
木下 賢吾[1,2]（Kengo Kinoshita）
1　東北大学 東北メディカルメガバンク機構
（Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan）
2　東北大学 未来型医療創成センター
（Advanced Research Center for Innovations in Next-Generation Medicine, Tohoku University, Sendai, Japan）

Poster Session 3-13　Genetic Counseling 3

日　時：11月21日（土）　14:20～15:20
会　場：ポスター会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-A+2）
Date　：Saturday, November 21　14:20～15:20
Room　：Poster（Exhibition Hall 1-A+2, Exhibition Building, Sendai International Center）

P3-13-01 Germline Testing Uptake after Mismatch Repair Immunohistochemistry in Endometrial Cancer Patients at Our Institution

横浜 祐子[1,2]（Yuko Yokohama），蒔田 芳男[2]（Yoshio Makita），水崎 恵[1]（Megumi Mizusaki），
板橋 彩[1]（Aya Itabashi），市川 英俊[1]（Hidetoshi Ichikawa），片山 英人[1]（Hidehito Katayama），
加藤 育民[1]（Yasuhito Kato）

1　旭川医科大学 産婦人科学教室
（Department of Obstetrics and Gynecology, Asahikawa Medical University, Asahikawa, Japan）
2　旭川医科大学病院遺伝子診療カウンセリング室
（Department of Genetic Counseling, Asahikawa Medical University Hospital, Asahikawa, Japan）

P3-13-02 The factors affecting the surveillance of HBOC-associated cancers and the genetic testing for at-risk relatives

本田 裕[1,2]（Hiroshi Honda），山北 伊知子[1]（Ichiko Yamakita），平山 朱里[1]（Akari Hirayama），
宇都宮 朱里[1]（Akari Utsunomiya），恵美 純子[3]（Akiko Emi），川崎 英利[2]（Hideki Kawasaki），
古土井 美樹[2]（Miki Furudoi），永尾 優花[2]（Yuka Nagao），榎園 優香[2]（Yuka Enokizono），
望月 明子[2]（Akiko Mochizuki）

1　広島市立北部医療センター安佐市民病院 がんゲノム診療科
（Department of Cancer Genomic Medicine, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital）
2　広島市立北部医療センター安佐市民病院 産婦人科
（Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital）
3　広島市立北部医療センター安佐市民病院 乳腺外科
（Department of Breast Surgery, Hiroshima City North Medical Center Asa Citizens Hospital）

P3-13-03 Risk-reducing surgery patterns and clinical predictors in BRCA1/2 carriers with prior breast cancer

松浦 一生[1]（Kazuo Matsuura），榊原 彩花[1]（Ayaka Sakakibara），貫井 麻未[1]（Asami Nukui），
藤本 章博[1]（Akihiro Fujimoto），一瀬 友希[1]（Yuki Ichinose），淺野 彩[1]（Aya Asano），
島田 浩子[1]（Hiroko Shimada），石黒 洋[1]（Hiroshi Ishiguro），大崎 昭彦[1]（Akihiko Osaki），
佐伯 俊昭[1]（Toshiaki Saeki），吉田 裕之[2]（Hiroyuki Yoshida）

1　1）埼玉医科大学国際医療センター 乳腺腫瘍科
（Department of Breast Oncology, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan）
2　埼玉医科大学国際医療センター 婦人科腫瘍科
（Department of Gynecologic Oncology, Saitama Medical University International Medical Center, Saitama, Japan）

P3-13-04 Reconstruction of disease understanding during life stage transitions for female carriers of Barth syndrome

高林 直輝[1,2]（Naoki Takabayashi），和田 侑夏[1,2]（Yuka Wada），樽林 歩美[1,2]（Fumi Kurebayashi），
山田 浩介[1]（Kosuke Yamada），清水 健司[1]（Kenji Shimizu）

1　静岡県立こども病院 遺伝染色体科
（Department of Clinical Genetics, Shizuoka Children's Hospital, Shizuoka, Japan）
2　静岡県立総合病院 遺伝診療科
（Department of Genetics, Shizuoka General Hospital, Shizuoka, Japan）

P3-13-05 Genetic counseling for two couples who decided to continue pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 21

黄瀬 恵美子[1]（Emiko Kise），小島 朋美[1]（Tomomi Kojima），佐久 彰子[1]（Akiko Sakyu），
仲 なつき[1]（Natsuki Naka），古庄 知己[1,2]（Tomoki Kosho）

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

P3-13-06 The Role of Certified Genetic Counselors for Families with Hereditary Tumor Syndromes Diagnosed during Childhood

西川 智子[1] (Tomoko Nishikawa), 立岡 瑠璃子[1] (Ruriko Tachioka), 太田 まり[1] (Mari Ota), 慶野 大[2] (Dai Keino), 横須賀 とも子[2] (Tomoko Yokosuka), 黒田 友紀子[1] (Yukiko Kuroda)

1 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
2 神奈川県立こども医療センター 血液・腫瘍科
(Division of Hematology and Oncology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

P3-13-07 Clinical Features and Genetic Counseling in Three Patients with Wiedemann-Steiner Syndrome

松田 理子[1] (Riko Matsuda), 伊達木 澄人[2] (Sumito Dateki), 原口 康平[2] (Kohei Haraguchi), 三浦 生子[3] (Shoko Miura), 長谷川 ゆり[3] (Yuri Hasegawa), 三嶋 博之[4] (Hiroyuki Mishima), 三浦 清徳[3] (Kiyonori Miura), 吉浦 孝一郎[4] (Koh-ichiro Yoshiura)

1 長崎大学病院 ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門
(Department of Genetic Counseling, Clinical Genomics Center, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
2 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
3 長崎大学病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan)
4 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学
(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

P3-13-08 Current Status and Challenges of a Preconception Care System for Patients with Hereditary Diseases

富田 芙弥[1] (Hasumi Tomita), 濱田 裕貴[1] (Hirotaka Hamada), 内堀 洪欣[1] (Koukin Uchibori), 高橋 新[1] (Sara Takahashi), 齋藤 翔子[1] (Shouko Saitou), 熊谷 祐作[1] (Yusaku Kumagai), 只川 真理[1] (Mari Tadakawa), 岩間 憲之[1] (Noriyuki Iwama), 佐々木 真亜子[2] (Maako Sasaki), 青木 洋子[3] (Yoko Aoki), 齋藤 昌利[1] (Masatoshi Saitou)

1 東北大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tohoku University Hospital, Sendai, Japan)
2 東北大学病院 個別化医療センター
(Personalized Medicine Center, Tohoku University Hospital)
3 東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野
(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine)

P3-13-09 Current Status of Prenatal Genetic Counseling and Prenatal Testing at Our Center

有馬 香織 (Kaori Arima), 細川 さつき (Satsuki Hosokawa), 笠井 靖代 (Yasuyo Kasai)
日本赤十字社医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Hospital)

P3-13-10 PGT-M genetic counseling in a family harboring the mitochondrial m.8363G>A variant

木村 緑[1] (Midori Kimura), 四元 淳子[1] (Junko Yotsumoto), 上村 のぞみ[1,2] (Nozomi Uemura), 難波 聡[1,2] (Akira Namba), 松本 浩[1,3] (Hiroshi Matsumoto), 沼倉 周彦[1,3] (Chikahiko Numakura), 大竹 明[1,3] (Akira Ohtake)

1 埼玉医科大学 ゲノム医療科
(Department of Clinical Genomics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
2 埼玉医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
3 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

P3-13-11 HBOC Identified as a Secondary Finding in HemeSight Gene Panel Test for Breast Malignant Lymphoma: A Case Report

槇野 晋也[1,2,3] (Shiny Makino), 高嶋 秀一郎[2,3] (Shuichiro Takashima), 蓮尾 泰之[1,2] (Yasuyuki Hasuo), 沼田 早苗[1,2] (Sanae Numata), 松下 悠紀[1,2] (Yuki Matushita), 藤原 ありさ[1,2] (Arisa Fujiwara)

1 1) 九州医療センター ゲノム診療部
(Department of Clinical genomics, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
2 九州医療センター 臨床研究部
(Department of Clinical research, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)
3 九州医療センター 血液内科
(Department of Hematology, Kyushu Medical Center, Fukuoka, Japan)

P3-13-12 Current Status and Challenges of Genetic Counseling for MSI-High Cases at Our Institution

富永 牧子[1,2]（Makiko Tominaga），櫻井 彩乃[1]（Ayano Sakurai），井川 由貴[2]（Yuki Igawa），
奥山 亜由美[1,3]（Ayumi Okuyama），和泉 美希子[1,4]（Mikiko Izumi），市塚 清健[1,3]（Kiyotake Ichizuka）

1 昭和医科大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター
（Center for Clinical Genetics and Genomic Medicine, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan）
2 昭和医科大学横浜市北部病院 こどもセンター
（Children's Center, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan）
3 昭和医科大学横浜市北部病院 産婦人科
（Obstetrics and gynecology, Showa Medical University Northern Yokohama Hospital, Kanagawa, Japan）
4 昭和医科大学病院 臨床遺伝医療センター
（Center for Clinical Genetics, Showa Medical University Hospital）

ランチョンセミナー / Luncheon Seminar

ランチョンセミナー1 早期診断がもたらすライソゾーム病治療の可能性
Luncheon Seminar 1

日　時：11月19日（木）　12:25〜13:25
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：高田 史男（北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座）
共　催：サノフィ株式会社
Date　：Thursday, November 19　12:25〜13:25
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Fumio Takada（Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences）
Co-hosting：Sanofi K.K.

LS1 Therapeutic Opportunities in Lysosomal Diseases Enabled by Early Diagnosis

小林 博司（Hiroshi Kobayashi）
東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部
（Division of Gene Therapy, Research Center for Medical Sciences The Jikei University School of Medicine）

ランチョンセミナー2 ロングリードDNAシーケンス：ヒトゲノムの未踏の地を明らかに
Luncheon Seminar 2

日　時：11月19日（木）　12:25〜13:25
会　場：第3会場（仙台国際センター展示棟　展示室1-B）
座　長：戸田 達史（国立精神・神経医療研究センター病院（NCNP Hospital））
共　催：株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
Date　：Thursday, November 19　12:25〜13:25
Room　：Room 3（Exhibition Hall 1-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Tatsushi Toda（National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP Hospital)）
Co-hosting：Oxford Nanopore Technologies

LS2 Long-Read DNA Sequencing: Opening the Previously Inaccessible Human Genome

中村 祐輔（Yusuke Nakamura）
国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所（NIBN）
（National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition）

ランチョンセミナー3 ロングリードシークエンサーを活用したヒトゲノム情報研究
Luncheon Seminar 3

日　時：11月19日（木）　12:25〜13:25
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：黒木 陽子（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部 成育疾患ゲノム研究室／共同研究管理室）
共　催：トミーデジタルバイオロジー株式会社
Date　：Thursday, November 19　12:25〜13:25
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Yoko Kuroki（National Center for Child Health and Development）
Co-hosting：TOMY DIGITAL BIOLOGY CO., LTD.

LS3　From Linear References to T2T Genomes: New Opportunities in Genomic Medicine

河合 洋介[1,2]（Yosuke Kawai）
1　国立遺伝学研究所
（National Institute of Genetics）
2　国立健康危機管理研究機構
（Japan Institute for Health Security）

ランチョンセミナー4 シーケンスを再定義するTruPathソリューション
Luncheon Seminar 4

日　時：11月19日（木）　12:25〜13:25
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
共　催：イルミナ株式会社
Date　：Thursday, November 19　12:25〜13:25
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Co-hosting：Illumina K.K.

LS4-1　From Sequencing to Further Insights

佐二木 健一（Kenichi Sajiki）
イルミナ株式会社
（Illumina K.K.）

LS4-2　Does Illumina Dream of Long Reads?

宮 冬樹（Fuyuki Miya）
慶應義塾大学
（Keio University School of Medicine）

ランチョンセミナー5 ゲノムバリアント　どうする？解析法
Luncheon Seminar 5

日　時：11月19日（木）　12:25〜13:25
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：山本 智宏（株式会社日立ハイテク 分子診断マーケティング部）
共　催：株式会社日立ハイテク
Date　：Thursday, November 19　12:25〜13:25
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Tomohiro Yamamoto（Molecular Systems Marketing Dept., Hitachi High-Tech Corporation）
Co-hosting：Hitachi High-Tech Corporation

LS5-1　Next-Generation Mapping: Unlocking the Architecture of the Human Genome with Electronic Genome Mapping

Alka Chaubey
Nabsys 2.0 LLC

LS5-2　Structural Variants: Now What?

要 匡（Tadashi Kaname）
国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
（Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development）

ランチョンセミナー6 成人PKU患者の課題と薬物治療がもたらす生活の変化
Luncheon Seminar 6

日　時：11月20日（金）　12:50～13:50
会　場：第1会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-B）
座　長：村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科 小児科学講座/難治性疾患診断・治療学）
共　催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社
Date　：Friday, November 20　12:50～13:50
Room　：Room 1（Exhibition Hall 3-B, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Kei Murayama（Department of Pediatrics and Adolescent Medicine / Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Graduate School of Medicine, Juntendo University）
Co-hosting：BioMarin Pharmaceutical Japan K.K.

LS6-1　Current Treatment Landscape and Unmet Needs in Adults with Phenylketonuria in Japan: Insights from the ATLAS Survey

入月 浩美（Hiromi Nyuzuki）
新潟大学医歯学総合病院 小児科・ゲノム医療部遺伝医療センター
（Department of Pediatrics / Center for Medical Genetics, Niigata University Medical and Dental Hospital）

LS6-2　How Pegvaliase Has Changed PKU Care: Practical Management Tips

小川 えりか（Erika Ogawa）
東京都立広尾病院小児科
（Department of Pediatrics, Tokyo Metropolitan Hiroo Hospital）

ランチョンセミナー7 古代DNAが解き明かす日本列島人の歴史 ―ターゲットキャプチャによる古代ゲノム解析の最前線―
Luncheon Seminar 7　Ancient DNA Unravels the History of the Japanese People ―Frontiers in Ancient Genome Analysis Using Target Capture―

日　時：11月20日（金）　12:50～13:50
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：野口 匡則（Twist Bioscience Japan株式会社）
共　催：Twist Bioscience Japan株式会社
Date　：Friday, November 20　12:50～13:50
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Masanori Noguchi（Twist Bioscience Japan K.K.）
Co-hosting：Twist Bioscience Japan K.K.

LS7　The Formation History of Japanese Populations Revealed by Ancient Genomics

神澤 秀明[1]（Hideaki Kanzawa），田谷 敏貴[2]（Toshiki Taya），野口 匡則[2]（Masanori Noguchi）
1　国立科学博物館
（National Museum of Nature and Science）
2　Twist Bioscience Japan株式会社
（Twist Bioscience Japan K.K.）

ランチョンセミナー8 Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
Luncheon Seminar 8　Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome

日　時：11月20日（金）　12:50～13:50
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：小崎 里華（国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科）
共　催：アンジェス株式会社
Date　：Friday, November 20　12:50～13:50
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Rika Kosaki（Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development）
Co-hosting：AnGes, Inc.

LS8　Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: Clinical Spectrum with a Focus on Milder Phenotypes

井原 健二（Kenji Ihara）
大分大学医学部 小児科学講座
（Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University）

ランチョンセミナー9 ALS（筋萎縮性側索硬化症）に関する最新情報
Luncheon Seminar 9

日　時：11月20日（金）　12:50〜13:50
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：青木 正志（東北大学大学院医学系研究科 神経内科学）
共　催：バイオジェン・ジャパン株式会社
Date　：Friday, November 20　12:50〜13:50
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Masashi Aoki（Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine）
Co-hosting：Biogen Japan Ltd.

LS9-1 Presymptomatic genetic testing for hereditary neuromuscular diseases

矢部 一郎（Ichiro Yabe）
北海道大学大学院医学研究院 神経病態学分野 神経内科学教室
（Department of Neurology, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Hokkaido University）

LS9-2 Tofersen Paves the Way for a New Treatment Strategy for SOD1-ALS

長野 清一[1,2]（Seiichi Nagano）
1　大阪大学大学院連合小児発達学研究科神経発達・変性疾患共同研究講座
（Department of Neurodevelopmental and Neurodegenerative Disease Research, United Graduate School of Child Development, The University of Osaka）
2　大阪大学大学院医学系研究科神経内科学
（Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Osaka）

ランチョンセミナー10 From Technical Limitations to Clinical Implementation: Integrated Long-Read Sequencing Analysis in Rare Disease
Luncheon Seminar 10 From Technical Limitations to Clinical Implementation: Integrated Long-Read Sequencing Analysis in Rare Disease

日　時：11月20日（金）　12:50〜13:50
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：山本 俊至（東京女子医科大学大学院医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野／ゲノム診療科）
　　小原 収（公益財団法人かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部）
共　催：Compass株式会社
Date　：Friday, November 20　12:50〜13:50
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Toshiyuki Yamamoto（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
　　Osamu Ohara（Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute）
Co-hosting：Compass K.K.

LS10 From Technical Limitations to Clinical Implementation: Integrated Long-Read Sequencing Analysis in Rare Disease

要 匡[1]（Tadashi Kaname），宮下 洋平[2,3]（Yohei Miyashita）
1　国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
（Department of Genomic Medicine, National Center for Child Health and Development）
2　医療法人錦秀会 阪和ゲノム・インフォマティクスセンター センター
（Hanwa Genome Informatics Center, Kinshukai Medical Corporation）
3　大阪公立大学大学院医学研究科 心血管先端医療開発寄附講座
（Department of Advanced Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Osaka Metropolitan University）

ランチョンセミナー11 SMA・DMDにおける最新の話題
Luncheon Seminar 11

日　時：11月21日（土）　12:00～13:00
会　場：第4会場（仙台国際センター展示棟　会議室1）
座　長：戸田 達史（国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院）
共　催：中外製薬株式会社
Date　：Saturday, November 21　12:00～13:00
Room　：Room 4（Meeting Room 1, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Tatsushi Toda（National Center of Neurology and Psychiatry）
Co-hosting：Chugai Pharmaceutical Co., Ltd.

LS11-1 Advances and Remaining Challenges in SMA Care: From Newborn Screening to Long-Term Multidisciplinary Care

坊 亮輔（Ryosuke Bo）

神戸大学大学院医学系研究科 内科系講座小児科学分野
（Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine）

LS11-2 Gene Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy in Clinical Practice: Current Status and Challenges

李 知子（Tomoko Lee）

兵庫医科大学　小児科学
（Department of Pediatrics, Hyogo Medical University）

ランチョンセミナー12 SMA治療における課題と遺伝子補充療法「ゾルゲンスマ®髄注」がもたらす可能性
Luncheon Seminar 12

日　時：11月21日（土）　12:00～13:00
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：齊藤 利雄（国立病院機構大阪刀根山医療センター 小児神経内科）
共　催：ノバルティス ファーマ株式会社
Date　：Saturday, November 21　12:00～13:00
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Toshio Saito（Division of Child Neurology, Department of Neurology, National Hospital Organization Osaka Toneyama Medical Center）
Co-hosting：Novartis Pharma K.K.

LS12-1 Past, Present, and Future of Pediatric SMA Treatment

本橋 裕子（Yuko Motohashi）

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経小児科
（Department of Child Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry）

LS12-2 Future Perspectives in Adult SMA Care

佐橋 健太郎（Kentaro Sahashi）

名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学
（Department of Neurology, Nagoya University Graduate School of Medicine）

ランチョンセミナー13 遺伝学的診断が切り拓くムコ多糖症 II 型診療の未来
Luncheon Seminar 13

日　時：11月21日（土）　12:00～13:00
会　場：第6会場（仙台国際センター展示棟　会議室3）
座　長：菊池 敦生（東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野）
共　催：クリニジェン株式会社
Date　：Saturday, November 21　12:00～13:00
Room　：Room 6（Meeting Room 3, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Atsuo Kikuchi（Department of Pediatrics, Tohoku University Graduate School of Medicine）
Co-hosting：Clinigen K.K.

LS13-1 Early Diagnosis Is Transforming CNS Treatment in Severe MPS II

蘇 哲民（Tetsumin So）

国立成育医療研究センター 遺伝診療科
（Department of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development）

LS13-2 Novel therapeutic strategy for central nervous system manifestations in mucopolysaccharidosis type II

奥山 虎之（Torayuki Okuyama）
埼玉医科大学 ゲノム医療科
（Department of Genomic Medicine, Saitama Medical University）

スイーツセミナー / Sweets Seminar

スイーツセミナー　希少疾患診断を加速するナノポアシーケンスの可能性
Sweets Seminar

日　時：11月19日（木）　15:00〜16:00
会　場：第5会場（仙台国際センター展示棟　会議室2）
座　長：上村 泰央（株式会社ジーンベイ）
共　催：株式会社ジーンベイ
Date　：Thursday, November 19　15:00〜16:00
Room　：Room 5（Meeting Room 2, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chair　：Yasuo Uemura（GeneBay, Inc.）
Co-hosting：GeneBay, Inc.

SS1-1 Analysis of complex chromosomal structural abnormalities using nanopore long-read sequencing

山本 俊至[1,2]（Toshiyuki Yamamoto）
1　東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野
（Division of Gene Medicine, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）
2　東京女子医科大学病院ゲノム
（Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan）

SS1-2 Latest Advances in Nanopore Transcriptome Sequencing

上村 泰央（Yasuo Uemura）
株式会社ジーンベイ
（GeneBay, Inc.）

スポンサードシンポジウム / Sponsored Symposium

スポンサードシンポジウム　AMEDが支援するゲノム・オミックスデータの利活用
Sponsored Symposium

日　時：11月21日（土）　14:20〜15:40
会　場：第2会場（仙台国際センター展示棟　展示室3-A）
座　長：小林 憲明（バイオインダストリー協会）
　　中川 英刀（理化学研究所 生命医科学研究センター）
共　催：国立研究開発法人　日本医療研究開発機構（AMED）
Date　：Saturday, November 21　14:20〜15:40
Room　：Room 2（Exhibition Hall 3-A, Exhibition Building, Sendai International Center）
Chairs：Noriaki Kobayashi（Japan Bioindustry Association）
　　Hidewaki Nakagawa（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）
Co-hosting：Japan Agency for Medical Research and Development(AMED)

スポンサード座長-1 Advancing Data-Driven Dementia Research through the Use of Clinical Imaging Data

小林 憲明（Noriaki Kobayashi）
バイオインダストリー協会
（Japan Bioindustry Association）

スポンサード座長-2 Development of Three-Layer Datasets Integrating Health, Genomic, and Omics Data for Multifactorial Diseases

中川 英刀（Hidewaki Nakagawa）
理化学研究所 生命医科学研究センター
（RIKEN Center for Integrative Medical Sciences）

スポンサード1 Integrating Genomics and Multi-Omics to Decipher Cardiovascular Disease Mechanisms

野村 征太郎（Seitaro Nomura）
東京大学大学院医学系研究科 先端循環器医科学講座
（Department of Frontier Cardiovascular Science, The University of Tokyo Graduate School of Medicine）

スポンサード2 Facilitating genomic data sharing and utilization through the National Center Biobank Network

河合 洋介[1,2]（Yosuke Kawai），大前 陽輔[1,3]（Yosuke Omae），徳永 勝士[1,3]（Katsushi Tokunaga）
1 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所
（National Institute of Global Health and Medicine, Japan Institute for Health Security）
2 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点
（Biodata Science Initiative, National Institute of Genetics）
3 ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク 中央バイオバンク
（Central Biobank, National Center Biobank Network）

スポンサード3 BioBank Japan in CANNDS: Data Utilization, Sustainable Access, and Future Directions through TRE and JAMBO

松田 浩一[1,2,3]（Koichi Matsuda）
1 東京大学大学院新領域創成科学研究科
（Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo）
2 東京大学医科学研究所
（Institute of Medical Science, The University of Tokyo）
3 バイオバンク・ジャパン
（BioBank Japan）

ハンズオンセミナー

マイクロアレイ染色体検査ハンズオンセミナー2026

日　時：11月20日（金）　14:00〜16:00
会　場：ハンズオンセミナー会場（仙台国際センター展示棟　会議室4）

講師

清水 健司（Kenji Shimizu）
静岡こども病院
（Shizuoka Children's Hospital）
黒田 友紀子（Yukiko Kuroda）
神奈川県立こども医療センター
（Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center）
大橋 育子（Ikuko Ohashi）
三豊総合病院小児科／川崎医科大学附属病院遺伝診療センター
（Mitoyo General Hospital / Kawasaki Medical School Hospital）

メディカルバイオインフォマティクス ワークショップ【ベーシック】

日　時：11月21日（土）　9:30〜11:30
会　場：ハンズオンセミナー会場（仙台国際センター展示棟　会議室4）

講師

右田 王介（Ohsuke Migita）
聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学
（Department of Laboratory Medicine, St. Marianna University, School of Medicine）

谷口 公介（Kosuke Taniguchi）
群馬大学大学院医学系研究科 遺伝医科学
（Department of Human Molecular Genetics, Graduate School of Medicine, Gunma University）

解析作業支援

小林 久人（Hisato Kobayashi）
獨協医科大学 ゲノム医科学
（Department of Medical Genome Science, Dokkyo Medical University）

蘇 哲民（Tetsumin So）
国立成育医療研究センター 遺伝子診療部
（Department of Clinical Genetics, National Center for Child Health and Development）

メディカルバイオインフォマティクス ワークショップ【アドバンスド】

日　時：11月21日（土）　13:30〜15:30
会　場：ハンズオンセミナー会場（仙台国際センター展示棟　会議室4）

講師

宮 冬樹（Fuyuki Miya）
慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）

解析作業支援

鈴木 寿人（Hisato Suzuki）
筑波大学医学医療系臨床医学域
（Department of Medical Genetics, University of Tsukuba）

太田 海（Kai Ohta）
慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）

熊谷 禎洋（Sadahiro Kumagai）
慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
（Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine）