

ポスター発表 / Poster Session

1st day	11月20日 (木) 18:00~19:00 Nov. 20 (Thu.) 18:00-19:00	ポスター会場 (タワーホール船堀 2F&5F ホワイエ) Poster Place (TowerHall Funabori 2F&5F Foyer)
2nd day	11月21日 (金) 18:10~19:10 Nov. 21 (Fri.) 18:10-19:10	

ポスター発表 細胞遺伝学 1 / Poster Session Cytogenetics 1

1P001 X染色体構造異常女性症例における不活化X染色体解析 —構造異常X染色体を識別するRNA-FISH解析— /

X inactivation analysis by RNA-FISH for females with structural X chromosome abnormalities

○河村 理恵 (Rie Kawamura)、伊波 若葉 (Wakaba Iha)、福島 義光 (Yoshimitsu Fukushima)、
涌井 敬子 (Keiko Wakui)

信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学講座

(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

1P002 受精後転座が推測される染色体異常の1例 /

A patient report of putative post zygotic translocation associate with X autosomal rearrangement

○坂爪 悟¹⁾ (Satoru Sakazume)、城戸 康宏¹⁾ (Yasuhiro Kido)、岡田 弘¹⁾ (Hiroshi Okada)、
久保田 健夫²⁾ (Takeo Kubota)、大江 瑞恵³⁾ (Tamae Ohye)、倉橋 浩樹³⁾ (Hiroki Kurahashi)

1) 獨協医科大学越谷病院 遺伝子カウンセリングセンター

(Clinical Genetic Center, Dokkyo Medical University Koshigaya Hospital, Saitama, Japan)

2) 山梨大学 医学部 環境遺伝学講座

(Department of Environmental Genetics, Yamanashi University, Yamanashi, Japan)

3) 藤田保健衛生大学 分子遺伝学

(Department of molecular Genetics, Fujita Health University, Aichi, Japan)

1P003 均衡型相互転座保因者の配偶子形成における性差の解析 /

Male-female differences on gametogenesis in balanced reciprocal translocation carriers

○堤 真紀子 (Makiko Tsutsumi)、加藤 武馬 (Takema Kato)、稲垣 秀人 (Hidehito Inagaki)、
大江 瑞恵 (Tamae Ohye)、倉橋 浩樹 (Hiroki Kurahashi)

藤田保健衛生大学 総医研 分子遺伝学

(Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University, Toyoake, Aichi)

1P004 ATR-X症候群における染色体テリトリーおよび関連遺伝子領域の核内空間配置解析 /

Spatial positioning of chromosome territories and related genes in cell nuclei in association with the ATR-X syndrome

○田辺 秀之¹⁾ (Hideyuki Tanabe)、和田 敬仁²⁾ (Takahito Wada)

1) 総合研究大学院大学 先端科学研究科 生命共生体進化学専攻

(Department of Evolutionary Studies of Biosystems, School of Advanced Sciences, The Graduate University for Advanced Studies (Sokendai), Kanagawa, Japan)

2) 京都大学大学院 医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野

(Department of Medical Ethics / Medical Genetics, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto, Japan)

ポスター発表 細胞遺伝学 2 / Poster Session Cytogenetics 2

1P005 点頭てんかんで発症し、15番過剰マーカー染色体モザイクを認めた1例 /

A case of SMC(15) mosaic who presented with infantile spasms

○松本 浩¹⁾ (Hiroshi Matsumoto)、磯部 清孝¹⁾ (Kiyotaka Isobe)、田村 義輝¹⁾ (Yoshiteru Tamura)、
橋本 淳也¹⁾ (Junya Hashimoto)、松原 圭子²⁾ (Keiko Matsubara)、
野々山 恵章¹⁾ (Shigeaki Nonoyama)

1) 防衛医科大学校病院 小児科

(Department of Pediatrics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)

2) 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)

1P006 新規 KCNT1 変異を確認した Epilepsy of infancy with migrating focal seizures の 1 例 / A new KCNT1 mutation in a patient with epilepsy of infancy with migrating focal seizures

○ 島田 姿野^{1,2)} (Shino Shimada)、山本 俊至²⁾ (Toshiyuki Yamamoto)、平野 嘉子¹⁾ (Yoshiko Hirano)、小国 弘量¹⁾ (Hirokazu Oguni)、永田 智¹⁾ (Satoru Nagata)

- 1) 東京女子医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京女子医科大学 統合医科学研究所
(Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)

1P007 Acroscyphodysplasia は Gs/cAMP/PKA 系関連疾患群の一つである / Acroscyphodysplasia as a part of Gs/cAMP/PKA pathway related diseases

○ 三井 俊賢¹⁾ (Toshikatsu Mitsui)、Ok-Hwa Kim²⁾、Christine Hall³⁾、Amaka Offiah⁴⁾、Diana Johnson⁵⁾、Dong-Kyu Jin⁶⁾、Teck-Hock Toh⁷⁾、曾根田 瞬⁸⁾ (Shun Soneda)、慶野 大⁸⁾ (Dai Keino)、松林 昌平⁹⁾ (Shohei Matsubayashi)、鳴海 覚志¹⁾ (Satoshi Narumi)、石井 智弘¹⁾ (Tomohiro Ishii)、西村 玄¹⁰⁾ (Gen Nishimura)、長谷川 奉延¹⁾ (Tomonobu Hasegawa)

- 1) 慶應義塾大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, School of Medicine, and Health Center, Keio University, Tokyo Japan)
- 2) Department of Radiology, Gachon University Gil Medical Center, Incheon, Korea
- 3) Institute of Child Health, University of London, London, UK
- 4) Academic Unit of Child Health, Sheffield Children's Hospital NHS Foundation Trust, Sheffield, UK
- 5) Sheffield Clinical Genetics Service, Sheffield Children's Hospital NHS Foundation Trust, Sheffield, UK
- 6) Department of Pediatrics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Korea
- 7) Department of Pediatrics and Clinical Research Centre, Sibuhospital, Sibuhospital, Sarawak, Malaysia
- 8) 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine, Kanagawa, Japan)
- 9) 長崎県立こども医療福祉センター 整形外科
(Department of Orthopedic Surgery, Nagasaki Prefectural Center of Medicine and Welfare for Children, Nagasaki, Japan)
- 10) 東京都立小児総合医療センター 診療放射線科
(Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

1P008 SKI 遺伝子変異が同定された Shprinzen-Goldberg 症候群の男児 / Identification of a SKI mutation in a male infant with Shprinzen-Goldberg syndrome.

○ 加藤 美弥子¹⁾ (Fumiko Kato)、松本 直通²⁾ (Naomichi Matsumoto)、鶴崎 美德²⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、小崎 理華³⁾ (Rika Kosaki)、中島 信一¹⁾ (Shinichi Nakashima)、深見 真紀⁴⁾ (Maki Fukami)、緒方 勤¹⁾ (Tutomu Ogata)

- 1) 浜松医科大学 小児科
(Department of pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2) 横浜市立大学 医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 3) 国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, Department of Medical Subspecialties, 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 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

1P009 SERPINB7 遺伝子に変異を認めた長島型掌蹠角化症 / A case of Nagashima-type palmoplantar keratosis with c.455-1G>A and c.455G>T mutations in the SERPINB7 gene

○ 肥田 時征 (Tokimasa Hida)、黄倉 真恵 (Masae Okura)、山下 利春 (Toshiharu Yamashita)

- 札幌医科大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

1P010

緑内障原因遺伝子 OPTN 産物タンパク質 3 量体の構成に関する検討 /
Molecular Biological Analysis of Trimer of Glaucoma-causative Gene Product OPTN

○大坪 正史¹⁾ (Masafumi Ohtsubo)、高 潔^{1,2)} (Gie Gao)、堀田 喜裕²⁾ (Yoshihiro Hotta)、
 葛島 伸生¹⁾ (Shinsei Minoshima)

- 1) 浜松医科大学メディカルフォトンクス研究センター
(Department of Photomedical Genomics, Medical Photonics Research Center, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2) 浜松医科大学眼科
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

1P011

小児期早期に診断された男性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の治療指針の提案 /
Proposal of testosterone and gonadotropins replacement therapy protocols in male hypogonadotropic hypogonadism

○佐藤 直子¹⁾ (Naoko Sato)、長谷川 奉延²⁾ (Tomonobu Hasegawa)、
 長谷川 行洋³⁾ (Yukihiro Hasegawa)、田中 敏章¹⁾ (Toshiaki Tanaka)

- 1) たなか成長クリニック
(Tanaka Growth Clinic)
- 2) 慶応大学病院小児科
(Department of Pediatrics, Keio University Hospital)
- 3) 東京都立小児医療センター内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)

ポスター発表 関連解析 / Poster Session Association Analysis

1P012

日本人の原発性胆汁性肝硬変とクローン病における疾患感受性遺伝子の共通性と異質性 /
The commonality and heterogeneity of susceptibility genes for Japanese primary biliary
cirrhosis and Crohn's disease

○相葉 佳洋¹⁾ (Yoshihiro Aiba)、山崎 慶子²⁾ (Keiko Yamazaki)、川嶋 実苗³⁾ (Minae Kawashima)、
 西田 奈央³⁾ (Nao Nishida)、小森 敦正¹⁾ (Atsumasa Komori)、久保 充明²⁾ (Michiaki Kubo)、
 徳永 勝士³⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 独立行政法人 長崎医療センター 臨床研究センター
(Nagasaki Medical Center, Research Center, Omura, Japan)
- 2) 独立行政法人 理化学研究所 統合生命医科学センター 基盤技術開発研究グループ
(Laboratory for Genotyping Development, Center for Genomic Medicine, The Institute of Physical and Chemical Research (RIKEN), Yokohama, Japan)
- 3) 東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室
(Department of Human Genetics Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

1P013

関節リウマチに合併する間質性肺病変とヒト白血球抗原 (HLA) 以外の遺伝要因の探索 /
Searching For Novel Associations without HLA region about Interstitial Lung Disorder in
Rheumatoid Arthritis

○豊岡 理人¹⁾ (Licht Toyo-oka)、島田 浩太^{2,3)} (Kota Shimada)、古川 宏⁴⁾ (Hiroshi Furukawa)、
 西田 奈央^{1,9)} (Nao Nishida)、川嶋 実苗¹⁾ (Minae Kawashima)、岡 笑美⁴⁾ (Shomi Oka)、
 杉井 章二^{2,3)} (Shoji Sugii)、橋本 篤²⁾ (Atsushi Hashimoto)、高岡 宏和^{2,5)} (Hirokazu Takaoka)、
 小宮 明子⁴⁾ (Akiko Komiya)、中村 正⁵⁾ (Tadashi Nakamura)、右田 清志⁶⁾ (Kiyoshi Migita)、
 須田 昭子⁷⁾ (Akiko Suda)、長岡 章平⁷⁾ (Shohei Nagaoka)、土屋 尚之⁸⁾ (Naoyuki Tsuchiya)、
 徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)、當間 重人⁴⁾ (Shigeto Toma)

- 1) 東京大学大学院 医学系研究科 人類遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 国立病院機構相模原病院リウマチ科
(Department of Rheumatology, Sagami Hospital, National Hospital Organization, Sagami, Kanagawa, Japan)
- 3) 東京都立多摩総合医療センターリウマチ膠原病科
(Metropolitan Tama Medical Center, Musashi-dai, Fuchu, Japan)
- 4) 国立病院機構相模原病院臨床研究センター
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagami Hospital, National Hospital Organization, Sagami, Kanagawa, Japan)
- 5) くまもと森都総合病院リウマチ膠原病内科
(Kumamoto Center for Arthritis and Rheumatology, Kuhonji, Kumamoto, Japan)

- 6) 国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター
(Nagasaki Medical Center, National Hospital Organization, Kuhara, Omura, Japan)
- 7) 横浜南共済病院膠原病リウマチ内科
(Department of Rheumatology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Kanazawa-ku, Yokohama, Japan)
- 8) 筑波大学医学医療系分子遺伝疫学
(Molecular and Genetic Epidemiology Laboratory, Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 9) 国立国際医療研究センター 肝炎・免疫センター
(Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine)

1P014 感冒薬関連スティーブンス・ジョンソン症候群における非 HLA 新規遺伝要因の探索 / Search for new risk gene for Stevens-Johnson Syndrome independent of HLA

- 澤井 裕美¹⁾ (Hiromi Sawai)、上田 真由美^{2,3)} (Mayumi Ueta)、人見 祐基¹⁾ (Yuki Hitomi)、外園 千恵²⁾ (Chie Sotozono)、木下 茂²⁾ (Shigeru Kinoshita)、徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)
- 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) 京都府立医科大学 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3) 同志社大学生命医科学部 炎症再生医療研究センター
(Research Center for Inflammation and Regenerative Medicine, Faculty of Life and Medical Sciences, Doshisha University, Kyoto, Japan)

1P015 microRNA 結合を調節する 2 型糖尿病リスク遺伝子多型の探索 / Identification of the SNPs altering microRNA binding affinity in the type 2 diabetes susceptible genes

- 合田 直樹 (Naoki Goda)
静岡県立大学 薬食生命科学総合学府
(Graduate School of Integrated Pharmaceutical and Nutritional Sciences, University of Shizuoka, Shizuoka City, Japan)

1P016 男性生殖能力関連候補遺伝子座 4SNPs の日本人男性を対象とした精液パラメータ及び男性不妊症との関連解析 / Association analysis for semen quality of four candidate loci for human male fertility traits in Japanese population

- 佐藤 陽一¹⁾ (Youichi Sato)、常松 晃希¹⁾ (Kouki Tsunematsu)、田嶋 敦²⁾ (Atsushi Tajima)、井本 逸勢²⁾ (Issei Imoto)、山内 あい子¹⁾ (Aiko Yamauchi)、岩本 晃明³⁾ (Teruaki Iwamoto)
- 1) 徳島大学大学院 ヘルスバイオサイエンス研究部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, Institute of Health Biosciences, The University of Tokushima Graduate School, Tokushima, Japan)
- 2) 徳島大学大学院 ヘルスバイオサイエンス研究部 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Institute of Health Biosciences, The University of Tokushima Graduate School, Tokushima, Japan)
- 3) 国際医療福祉大学病院 リプロダクションセンター 男性不妊部門
(Center for Infertility and IVF, International University of Health and Welfare Hospital, Nasushiobara, Japan)

1P017 Minor alleles of SNPs in NCAN-CILP2 region negatively affect on plasma triglyceride but positively on LDL in Japanese

- Supichaya Boonvisit、Saho Makishima、Kazuhisa Watanabe、Kazuhiro Nakayama、Sadahiko Iwamoto
Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan

1P018 スポーツ時の故障リスクを遺伝子多型で予測する / The ACTN3 gene is a potential biomarker for the risk of non-contact sports injury in female athletes

- 増見 恭子¹⁾ (Kyoko Masumi)、大田 智子¹⁾ (Tomoko Ota)、林田 真梨子¹⁾ (Mariko Hayashida)、木下 健司¹⁾ (Kenji Kinoshita)、小柳 好生²⁾ (Yoshio Koyanagi)、村田 成範¹⁾ (Shigenori Murata)
- 1) 武庫川女子大学 薬学部 ゲノム機能解析学講座
(School of Pharmaceutical Sciences, Mukogawa Women's University, Nishinomiya, Hyogo, Japan)
- 2) 武庫川女子大学 健康スポーツ科学部
(School of Health and Sports Sciences, Mukogawa Women's University, Nishinomiya, Hyogo, Japan)

1P019 血管平滑筋に発現する蛋白 Smoothelin をコードする SMTN 遺伝子と脳梗塞との関連解析 /
An association study between SMTN gene and cerebral infarction

○中山 智祥¹⁾ (Tomohiro Nakayama)、Jiang Jie¹⁾、相馬 正義²⁾ (Masayoshi Soma)、
青井 則子³⁾ (Noriko Aoi)

- 1) 日本大学 医学部 病態病理学系臨床検査医学分野
(Division of Laboratory Medicine, Department of Pathology and Microbiology, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2) 日本大学 医学部 内科学系
(Department of Medicine, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 3) 日本大学 医学部 臨床研究試験センター 探索医療・ゲノム疫学分野
(Division of Genomic Epidemiology and Clinical Trials, Clinical Trials, Research Center, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)

ポスター発表 集団遺伝学・ゲノム多様性 /
Poster Session Population Genetics/Genome Diversity

1P020 日本人男性の体毛の多さに関するゲノムワイド関連解析 /
A genome-wide association study for hairiness of Japanese males

○佐藤 丈寛¹⁾ (Takehiro Sato)、渡辺 千晶¹⁾ (Chiaki Watanabe)、山口 今日子¹⁾ (Kyoko Yamaguchi)、
川口 亮¹⁾ (Akira Kawaguchi)、山本 健²⁾ (Ken Yamamoto)、石田 肇¹⁾ (Hajime Ishida)、
木村 亮介¹⁾ (Ryosuke Kimura)

- 1) 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)
- 2) 久留米大学 医学部 医化学講座
(Department of Medical Biochemistry, Kurume University School of Medicine)

1P021 オセアニア集団における *FAAH* 遺伝子 Pro129Thr 多型と BMI との関連 /
Significant association of Pro129Thr polymorphism in the *FAAH* gene with body mass index
in Oceanic populations

○中 伊津美¹⁾ (Izumi Naka)、西田 奈央²⁾ (Nao Nishida)、古澤 拓郎³⁾ (Takuro Furusawa)、
木村 亮介⁴⁾ (Ryosuke Kimura)、山内 太郎⁵⁾ (Taro Yamauchi)、夏原 和美⁶⁾ (Kazumi Natsuhara)、
中澤 港⁷⁾ (Minato Nakazawa)、安高 雄治⁸⁾ (Yuji Ataka)、石田 貴文⁹⁾ (Takafumi Ishida)、
稲岡 司¹⁰⁾ (Tsukasa Inaoka)、松村 康弘¹¹⁾ (Yasuhiro Matsumura)、
大塚 柳太郎¹²⁾ (Ryutaro Ohtsuka)、大橋 順¹⁾ (Jun Ohashi)

- 1) 筑波大学 医学医療系
(University of Tsukuba, Tsukuba, Ibaraki, Japan)
- 2) 国立国際医療研究センター国府台病院 肝炎・免疫研究センター
(Research Center for Hepatitis and Immunology, International Medical Center of Japan Konodai Hospital, Ichikawa, Japan)
- 3) 京都大学大学院 アジア・アフリカ地域研究研究科 東南アジア地域研究専攻
(Graduate School of Asian and African Area Studies, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 4) 琉球大学 大学院医学研究科 人体解剖学講座
(Transdisciplinary Research Organization for Subtropics and Island Studies, University of the Ryukyus, Nakagami, Okinawa, Japan)
- 5) 北海道大学 大学院保健科学研究科 人類生態学
(Department of Health Sciences, Hokkaido University School of Medicine, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 6) 日本赤十字秋田看護大学 看護学部
(The Japanese Red Cross Akita College of Nursing, Akita, Akita, Japan)
- 7) 神戸大学 大学院保健学研究科 国際保健学領域
(Department of International Health, Kobe University Graduate School of Health Sciences, Kobe, Hyogo, Japan)
- 8) 関西学院大学大学院 総合政策研究科 総合政策学部
(School of Policy Studies, Kwansai Gakuin University, Sanda, Hyogo, Japan)
- 9) 東京大学 大学院理学系研究科 生物科学専攻 生物学講座
(Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, The University of Tokyo, Bunkyo, Tokyo, Japan)
- 10) 佐賀大学 農学部 生物環境科学科 地域社会開発学講座
(Department of Human Ecology, Faculty of Agriculture, Saga University, Saga, Saga, Japan)
- 11) 文教大学 健康栄養学部 管理栄養学科
(Faculty of Health and Nutrition, Bunkyo University, Chigasaki, Kanagawa, Japan)
- 12) 自然環境研究センター
(Japan Wildlife Research Center, Sumida, Tokyo, Japan)

1P022 A pathogenic haplotypes of the g6pd gene correlating with enzyme activity

○ Duangdao Nantakomol, Mallika Chaowanathikhom

Department of Clinical Microscopy, Faculty of Allied Health Sciences, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

**1P023 多様な生活習慣をもつアジア・オセアニア人集団のゲノム情報の比較研究 /
A comparative study of genome diversity of Asia-Oceania populations with different lifestyle**

○中山 一大¹⁾ (Kazuhiro Nakayama)、大橋 順²⁾ (Jun Ohashi)、Lkhagvasuren Munkhutulga³⁾、
香川 靖雄⁴⁾ (Yasuo Kagawa)、宮下 洋⁵⁾ (Hiroshi Miyashita)、岩本 禎彦¹⁾ (Sadahiko Iwamoto)

- 1) 自治医科大学分子病態治療研究センター人類遺伝学研究部
(Division of Human Genetics, Center for Molecular Medicine, Jichi Medical University)
- 2) 筑波大学医学医療系
(Faculty of Medicine, Tsukuba University)
- 3) モンゴル健康科学大学
(Health Science University of Mongolia)
- 4) 女子栄養大学
(Kagawa Nutrition University)
- 5) 自治医科大学健診センター
(Jichi Medical University Health Care Center)

1P024 Unique characteristics of Ainu populations in Northern Japan

○ Timothy Jinam¹⁾、神澤 秀明²⁾ (Hideaki Kanzawa)、井ノ上 逸朗³⁾ (Ituro Inoue)、
徳永 勝士⁴⁾ (Katsushi Tokunaga)、斎藤 成也¹⁾ (Naruya Saitou)

- 1) Division of Population Genetics, National Institute of Genetics, Mishima
- 2) Department of Anthropology, National Museum of Nature and Science
- 3) Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima
- 4) Department of Human Genetics, The University of Tokyo

ポスター発表 モデル動物 / Poster Session Model Animal

**1P025 器官形成期マウス胎児体細胞の突然変異誘発に関する核分裂中性子の生物学的効果比 /
Relative biological effectiveness of fission neutrons for inducing somatic mutations in fetal mice during organogenesis**

○尾崎 依里奈^{1,2)} (Erina Ozaki)、川崎 祐也⁴⁾ (Yuya Kawasaki)、河井 一明⁴⁾ (Kazuaki Kawai)、
藤川 和男³⁾ (Kazuo Fujikawa)

- 1) 愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部
(Division of Medical Genetics, Ehime University, Ehime, Japan)
- 2) 愛媛大学医学部附属病院総合診療サポートセンター
(Total Medical Support Center, Ehime University, Ehime, Japan)
- 3) 近畿大学大学院総合理工学研究科遺伝カウンセラー養成課程
(Genetic Counseling Program, Major in Science, Graduate School of Science and Engineering Research Kinki University, Osaka, Japan)
- 4) 産業医科大学産業生態学研究所職業腫瘍研究部門
(Department of Environmental Oncology, University of Occupational and Environmental, Fukuoka, Japan)

ポスター発表 臨床遺伝学 / Poster Session Clinical Genetics

**1P026 卵巣嚢腫茎捻転により12歳にて診断が確定してしまったロキタンスキー症候群の一例 /
A 12y.o. case of Rokitansky syndrome diagnosed with torsion of ovarian cyst**

○平野 浩紀 (Koki Hirano)、河見 貴子 (Takako Kunimi)、田中 優 (Yu Tanaka)、
甲斐 由佳 (Yuka Kai)

- 高知赤十字病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Red Cross Hospital, Kochi, Japan)

1P027 ターナー症候群に合併した若年性大腸癌の一例 /

Turner syndrome associated with colon cancer: report of a case

○母里 淑子 (Yoshiko Mori)、永坂 岳司 (Takeshi Nagasaka)、重安 邦俊 (Kunitoshi Shigeyasu)、
豊岡 伸一 (Shinichi Toyooka)、藤原 俊義 (Toshiyoshi Fujiwara)

岡山大学病院 消化器外科

(Department of Gastroenterological Surgery, Okayama University Hospital, Okayama, Japan)

1P028 ACTH 不応症 (グルココルチコイド単独欠損) の臨床像を示す NR0B1 [DAX1] 遺伝子変異陽性兄弟例 /

NR0B1 [DAX1] mutation in two brothers with isolated glucocorticoid deficiency phenotype.

○大高 幸之助¹⁾ (Kohnosuke Ohtaka)、山口 理恵¹⁾ (Rie Yamaguchi)、松下 理恵¹⁾ (Rie Matsushita)、
菅 秀²⁾ (Shigeru Suga)、緒方 勤¹⁾ (Tsumoto Ogata)

1) 浜松医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

2) 独立行政法人国立病院機構 三重病院 小児科

(Mie National Hospital, Tsu, Japan)

1P029 CHD7 遺伝子の新規変異を認めた CHARGE 症候群の一例 /

Identification of a novel frameshift CDH7 mutation in a patient with CHARGE syndrome

○我那覇 章¹⁾ (Akira Ganaha)、要 匡²⁾ (Tadashi Kaname)

1) 琉球大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科

(Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)

2) 琉球大学 遺伝医学講座

(Department of Medical Genetics, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)

1P030 CHARGE 症候群様の表現形を呈した EP300 スプライス変異を有する女兒例 /

A CHARGE syndrome-like phenotype in a patient with an EP300 splicing mutation

○水野 誠司¹⁾ (Seiji Mizuno)、鶴崎 美徳²⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、
村松 友佳子¹⁾ (Yukako Muramatsu)、飯尾 賢治³⁾ (Kenji Iio)、新美 教弘³⁾ (Norihito Niimi)、
丸山 幸一⁴⁾ (Kouichi Maruyama)、松本 直通²⁾ (Naomichi Matsumoto)

1) 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科

(Department of Pediatrics, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan)

2) 横浜市立大学 遺伝学

(Department of Human Genetics, Yokohama City University, Yokohama, Japan)

3) 心身障害者コロニー中央病院 小児外科

(Department of Pediatric Surgery, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan)

4) 心身障害者コロニー中央病院 小児神経科

(Department of Pediatric Neurology, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan)

1P031 ARID1B 変異を伴う Coffin-Siris 症候群の臨床像 /

Clinical characterization of a case with ARID1B mutation related to Coffin-Siris syndrome

○吉橋 博史¹⁾ (Hiroshi Yoshihashi)、伊藤 志帆²⁾ (Shiho Ito)、高木 優樹³⁾ (Masaki Takagi)、
大木 寛生⁴⁾ (Hirotaka Ooki)、三山 佐保子⁵⁾ (Sahoko Miyama)、石立 誠人⁶⁾ (Makoto Ishitate)、
朽方 豊夢¹⁾ (Tomu Kuchikata)

1) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科

(Division of Medical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

2) 東京都立小児総合医療センター 看護部

(Division of Nursing, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

3) 東京都立小児総合医療センター 内分泌科

(Division of Endocrinology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

4) 東京都立小児総合医療センター 循環器科

(Division of Cardiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

5) 東京都立小児総合医療センター 神経科

(Division of Neurology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

6) 東京都立小児総合医療センター 呼吸器科

(Division of Pneumology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Tokyo, Japan)

**1P032 NFIX 遺伝子に変異を有し Marshall-Smith 症候群の臨床像を認めた一例 /
A case of Marshall-Smith syndrome with NFIX mutation**

○朽方 豊夢¹⁾ (Tomu Kuchikata)、吉橋 博史¹⁾ (Hiroshi Yoshihashi)、
近藤 昌敏²⁾ (Masatoshi Kondou)、采元 純²⁾ (Jun Unemoto)

- 1) 都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
(Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Childrens Medical Center, Tokyo, Japan)
- 2) 都立小児総合医療センター 新生児科
(Department of Neonatology, Tokyo Metropolitan Childrens Medical Center, Tokyo, Japan)

**1P033 拘束型心筋症と多発奇形をもつ幼児における FLNC 異常 /
FLNC mutation in a boy with multiple anomalies and restricted myopathy**

○平木 洋子¹⁾ (Yoko Hiraki)、西村 裕²⁾ (Yutaka Nishimura)、鎌田 政博³⁾ (Masahiro Kamada)、
西村 玄⁴⁾ (Gen Nishimura)、岡本 伸彦⁵⁾ (Nobuhiko Okamoto)、藤田 京志⁶⁾ (Atsushi Fujita)、
三宅 紀子⁶⁾ (Noriko Miyake)、松本 直通⁶⁾ (Naomichi Matsumoto)

- 1) 広島市こども療育センター 小児科
(Division of Pediatrics, Hiroshima Municipal Center for Child Health and Development, Hiroshima, Japan)
- 2) 広島市立広島市民病院 総合周産期母子医療センター
(Medical Center for Premature and Neonatal Infants, Hiroshima City Hospital, Hiroshima, Japan)
- 3) 広島市立広島市民病院 小児循環器科
(Division of Pediatric Cardiology, Hiroshima City Hospital, Hiroshima, Japan)
- 4) 東京都立小児総合医療センター 診療放射線科
(Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Childrens Medical Center, Tokyo, Japan)
- 5) 大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科
(Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)
- 6) 横浜市立大学大学院医学研究科 環境分子医科学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

**1P034 角化嚢胞性歯原性腫瘍のクローナリティ解析 /
Clonal analysis of keratocystic odontogenic tumor**

○島田 泰如¹⁾ (Yasuyuki Shimada)、坂本 啓²⁾ (Kei Sakamoto)、栢森 高²⁾ (Kou Kayamori)、
丸岡 豊¹⁾ (Yutaka Maruoka)、山口 朗²⁾ (Akira Yamaguchi)

- 1) 国立国際医療研究センター 歯科口腔外科
(Department of Dentistry and Oral Surgery, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 口腔病理学分野
(Department of Oral Pathology, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

**1P035 8q21.11 欠失症候群の1例 /
A case of 8q21.11 deletion syndrome**

○鈴木 宏¹⁾ (Hiroshi Suzumura)、黒田 友紀子²⁾ (Yukiko Kuroda)、大橋 育子²⁾ (Ikuko Ohashi)、
齋藤 敏幸²⁾ (Toshiyuki Saito)、有阪 治¹⁾ (Osamu Arisaka)、黒澤 健司²⁾ (Kenji Kurosawa)

- 1) 獨協医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University, Tochigi, Japan)
- 2) 神奈川県立子ども医療センター 遺伝科
(Department of Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

**1P036 ウィリアムズ症候群の合併症としての頭蓋縫合早期癒合症 /
Craniosynostosis in Williams Syndrome**

○植田 紀美子 (Kimiko Ueda)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、山本 悠斗 (Yuto Yamamoto)、
松田 圭子 (Keiko Matsuda)、三島 祐子 (Yuko Mishima)、吉井 啓志 (Hiroshi Yoshii)、
岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)

Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health,
Osaka, Japan

1P037

4q21 微細欠失症候群の女児例 / Clinical details of a patient with 4q21 microdeletion syndrome

○西 恵理子^{1,2)} (Eriko Nishi)、涌井 敬子²⁾ (Keiko Wakui)、荒川 経子¹⁾ (Michiko Arakawa)、
平林 伸一³⁾ (Shinichi Hirabayashi)、福嶋 義光²⁾ (Yoshimitsu Fukushima)、
古庄 知己^{1,2)} (Tomoki Kosho)

- 1) 長野県立こども病院 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 2) 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 3) 長野県立こども病院 神経小児科
(Division of Pediatric Neurology, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

1P038

3q25 微細欠失症候群では過成長を呈しうる / Overgrowth in association with 3q25 microdeletion

○榎本 啓典^{1,2,3)} (Keisuke Enomoto)、黒沢 信行²⁾ (Nobuyuki Kurosawa)、里見 瑠璃¹⁾ (Ruri Satomi)、
菅原 祐之³⁾ (Yuji Sugawara)、渡辺 章充²⁾ (Akimitsu Watanabe)、渡部 誠一²⁾ (Seiichi Watanabe)、
黒澤 健司⁴⁾ (Kenji Kurosawa)

- 1) JA とりで総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, JA Toride Medical Center, Toride, Ibaraki, Japan)
- 2) 土浦協同病院 小児科
(Tsuchiura Kyodo General Hospital, Tsuchiura, Ibaraki, Japan)
- 3) 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 発生発達病態学分野
(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University Graduate School, Tokyo, Japan)
- 4) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

1P039

低身長と軽度知的障害を呈する 11q14 重複症候群の 1 例 / A case of 11q14duplication that shows short stature and mild intellectual disability

○里見 瑠璃¹⁾ (Ruri Satomi)、長妻 美沙子^{1,2)} (Misako Nagatsuma)、
松本 和明¹⁾ (Kazuaki Matsumoto)、宮下 智行¹⁾ (Tomoyuki Miyashita)、
早田 茉莉¹⁾ (Mari Hayata)、白久 博史¹⁾ (Hiroshi Shiraku)、松田 希¹⁾ (Nozomi Matsuda)、
太田 正康¹⁾ (Masayasu Outa)、榎本 啓典^{1,3)} (Keisuke Enomoto)、黒澤 健司⁴⁾ (Kenji Kurosawa)

- 1) JA とりで総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, JA Toride Medical Center, Ibaraki, Japan)
- 2) 柏市立柏病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kashiwa Municipal Hospital, Chiba, Japan)
- 3) 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 発生発達病態学分野
(Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University Graduate School, Tokyo, Japan)
- 4) 神奈川県立こども医療センター
(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

1P040

マイクロアレイ解析が有用であった 15 番染色体 q26 端部欠失の 1 例 / Identification of terminal deletion of Chr. 15q by SNP microarray in a patient with a normal karyotype in amniocytes.

○原田 なをみ^{1,2,3)} (Nawomi Harada)、木下 正啓¹⁾ (Masahiro Kinoshita)、
岸本 慎太郎¹⁾ (Shintaro Kishimoto)、田中 征治¹⁾ (Seiji Tanaka)、田中 悠平¹⁾ (Yuhei Tanaka)、
松石 豊次郎¹⁾ (Toyojiro Matsuishi)、渡邊 順子^{1,2)} (Yoriko Watanabe)

- 1) 久留米大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 2) 久留米大学病院 遺伝外来
(Medical Genetics Clinic, Kurume University Hospital)
- 3) 熊本保健科学大学
(Kumamoto Health Science University)

1P041

10q22.3q23.2 微細欠失症候群の母児例—本邦初例— /

A mother and son with 10q22.3q23.2 microdeletion syndrome : first case report in Japan

○梶田 光春¹⁾ (Mitsuharu Kajita)、田中 ふみ¹⁾ (Fumi Tanaka)、牧 祐輝¹⁾ (Yuki Maki)、
寺澤 富士子¹⁾ (Fujiko Terasawa)、沼田 真一郎¹⁾ (Shin-ichiro Numata)、
水野 誠司²⁾ (Seiji Mizuno)

- 1) JA 愛知厚生連 豊田厚生病院 小児科
(Department of Pediatrics, Toyota Kosei Hospital, Toyota, Aichi, Japan)
- 2) 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Kasugai, Aichi, Japan)

1P042

PTDSS 変異を有した Lenz-Majewski 症候群の 1 例：合併症としての頭蓋頸椎移行部狭窄 /
Lenz-Majewski syndrome patient with PTDSS mutation

○小崎 里華¹⁾ (Rika Kosaki)、水口 浩一²⁾ (Kohichi Mizuguchi)、師田 信人³⁾ (Nobuhito Morota)、
鳥居 千春⁴⁾ (Chiharu Torii)、小崎 健次郎⁴⁾ (Kenjiro Kosaki)

- 1) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2) 総合診療部
(Division of General Pediatrics & Interdisciplinary Medicine)
- 3) 脳外科
(Division of Neurosurgery)
- 4) 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
(Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine)

1P043

ダウン症者の身体的老化徴候と社会適応能力の関連 /

The relationship between physical signs of aging and social functioning in persons with Down syndrome in Japan

○森藤 香奈子¹⁾ (Kanakano Morifuji)、松本 正²⁾ (Tadashi Matsumoto)、
近藤 達郎²⁾ (Tatsuro Kondoh)、本田 純久¹⁾ (Sumihisa Honda)、森内 浩幸²⁾ (Hiroyuki Moriuchi)、
中根 秀之¹⁾ (Hideyuki Nakane)

- 1) 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科保健学専攻
(Department of Nursing Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)
- 2) みさかえの園むつみの家
(Misakae no Sono Mutsumi no Ie)
- 3) 長崎大学病院小児科
(Department of Pediatrics)

1P044

小児期に裂孔原性網膜剥離をきたした Loyes-Dietz 症候群の一例 /

Rhegmatogenous retinal detachment in a child with Loays-Dietz Syndrome

○仁科 幸子¹⁾ (Sachiko Nishina)、小崎 里華²⁾ (Rika Kosaki)、横井 匡¹⁾ (Tadashi Yokoi)、
東 範行¹⁾ (Noriyuki Azuma)、小崎 健次郎³⁾ (Kenjiro Kosaki)

- 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, Tokyo, Japan)
- 2) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics and Molecular Medicine, National Center for Child Health and Development, 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)

1P045

巨大子宮筋腫を契機に診断された遺伝性出血性毛細血管拡張症の 1 例 /

Hereditary hemorrhagic telangiectasia diagnosed by huge myoma uteri, a case report

○寺本 瑞絵¹⁾ (Mizue Teramoto)、鈴木 美和¹⁾ (Miwa Suzuki)、足立 英文¹⁾ (Hidehumi Adachi)、
森下 美幸¹⁾ (Miyuki Morishita)、馬場 剛¹⁾ (Tsuyoshi Baba)、石岡 伸一¹⁾ (Shin-ichi Ishioka)、
遠藤 俊明¹⁾ (Toshiaki Endo)、石川 亜貴²⁾ (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋²⁾ (Akihiro Sakurai)、
齋藤 豪¹⁾ (Tsuyoshi Saito)

- 1) 札幌医科大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, Hokkaido, Japan)
- 2) 札幌医科大学 医学部 遺伝医学
(Department of Human Genetics, Sapporo Medical University)

1P046 **RET 変異解析の MEN2A の治療における重要性 / Value of RET mutation analysis in management of MEN2A**

○小野 裕之¹⁾ (Hiroyuki Ono)、松下 理恵¹⁾ (Rie Matsushita)、藤澤 泰子¹⁾ (Yasuko Fujisawa)、大高 幸之助¹⁾ (Yukinosuke Otaka)、中西 俊樹¹⁾ (Toshiki Nakanishi)、松下 明生²⁾ (Akio Matsushita)、馬場 恵³⁾ (Megumi Baba)、緒方 勤¹⁾ (Tsutomu Ogata)

- 1) 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2) 浜松医科大学 第二内科
(Second Division, Department of Internal Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3) 浜松医科大学 第二外科
(Second Division, Department of Surgery, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

ポスター発表 神経・筋疾患遺伝学 / Poster Session Neuro/Myopathic Genetics

1P047 演題取り消し / Cancel

1P048 **エクソーム解析を用いた HAM 疾患感受性遺伝子の探索 / Exome sequencing identifies novel rare variants in HAM**

○野妻 智嗣¹⁾ (Satoshi Nozuma)、松浦 英治¹⁾ (Eiji Matsuura)、久保田 龍二²⁾ (Ryuji Kubota)、児玉 大介²⁾ (Daisuke Kodama)、松崎 敏男²⁾ (Toshio Matsuzaki)、渡邊 修¹⁾ (Osamu Watanabe)、三井 純³⁾ (Jun Mitsui)、石浦 浩之³⁾ (Hiroyuki Ishiura)、吉村 淳⁴⁾ (Jun Yoshimura)、土井 晃一郎⁴⁾ (Koichiro Doi)、山野 嘉久⁵⁾ (Yoshihisa Yamano)、森下 真一⁴⁾ (Shinichi Morishita)、辻 省次³⁾ (Shoji Tsuji)、出雲 周二^{2,3)} (Shuji Izumo)、高嶋 博¹⁾ (Hiroshi Takashima)

- 1) 鹿児島大学 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences)
- 2) 鹿児島大学大学院 難治ウイルス病態制御研究センター 分子病理病態研究分野
(Department of Molecular Pathology, Center for Chronic Viral Diseases, Kagoshima University, Kagoshima, Japan)
- 3) 東京大学医学部 神経内科
(Department of Neurology, The University of Tokyo Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 4) 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 情報生命科学専攻
(Department of Computational Biology, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 5) 聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター 病院病態解析部門
(Department of Molecular Medical Science, Institute of Medical Science, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)

1P049 **次世代シーケンサーを用いた SMN1 遺伝子欠失を認めない脊髄性筋萎縮症のゲノム解析 / Genome analysis of spinal muscular atrophy without the SMN1 deletion using next generation sequencer**

○久保 祐二^{1,2,3)} (Yuji Kubo)、青木 亮子²⁾ (Ryoko Aoki)、近藤 恵里²⁾ (Eri Kondo)、斎藤 加代子^{1,2)} (Kayoko Saito)

- 1) 東京女子医科大学大学院 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野
(Branch of Genetic Medicine, Advanced Biomedical Engineering and Science, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2) 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, Tokyo, Japan)
- 3) 凸版印刷株式会社 総合研究所
(Technical Research Institute, Toppan Printing Co., Ltd, Saitama, Japan)

1P050 **MAGEL2 および NF1 遺伝子にデ・ノボ変異を認めたてんかん性脳症後の成人女性 / An adult case with post-epileptic encephalopathy carrying de novo MAGEL2 and NF1 mutations**

○酒井 康成¹⁾ (Yasunari Sakai)、才津 浩智³⁾ (Hiroto Saito)、松下 悠紀²⁾ (Yuki Matsushita)、
實藤 雅文¹⁾ (Masafumi Sanefuji)、松本 直通³⁾ (Naomichi Matsumoto)、原 寿郎^{1,2)} (Toshiro Hara)

- 1) 九州大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kyushu University Hospital, Kyushu University)
- 2) 九州大学大学院 医学研究院 成長発達医学 (小児科学)
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University)
- 3) 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)

1P051 **PRRT2 変異による乳児良性部分てんかん患者の遺伝学的特徴 / Characteristics of the patients with benign partial epilepsy in infancy due to PRRT2 mutations**

○三宮 範子^{1,2)} (Noriko Sangu)、下島 圭子¹⁾ (Keiko Shimojima)、奥村 彰久³⁾ (Akihisa Okumura)、
安藤 智博²⁾ (Tomohiro Ando)、山本 俊至¹⁾ (Toshiyuki Yamamoto)

- 1) 東京女子医科大学 統合医科学研究所
(Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 2) 東京女子医科大学 歯科口腔外科
(Department of Oral Surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 3) 愛知医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Nagakute, Japan)

1P052 **GNAO1 に de novo G203R 変異を有し、乳児悪性移動性部分てんかんを発症した女児 / A Japanese girl of malignant migrating partial seizures in infancy carrying a de novo G203R mutation of GNAO1**

○鳥尾 倫子¹⁾ (Michiko Torio)、酒井 康成¹⁾ (Yasunari Sakai)、三牧 正和²⁾ (Masakazu Mimaki)、
高橋 長久²⁾ (Nagahisa Takahashi)、財津 浩智³⁾ (Hiroto Saito)、
松本 直通³⁾ (Naomichi Matsumoto)、原 寿郎¹⁾ (Toshiro Hara)

- 1) 九州大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2) 東京大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 3) 横浜市立大学医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

1P053 **もやもや病感受性遺伝子 RNF213 の機能解析 / Functional analysis of moyamoya disease susceptibility gene RNF213**

○大久保 一宏¹⁾ (Kazuhiro Ohkubo)、酒井 康成¹⁾ (Yasunari Sakai)、石崎 義人¹⁾ (Yoshito Ishizaki)、
井上 普介¹⁾ (Hirosuke Inoue)、赤峰 哲¹⁾ (Satoshi Akamine)、松下 悠紀¹⁾ (Yuki Matsushita)、
井原 健二^{1,2)} (Kenji Ihara)、原 寿郎¹⁾ (Toshiro Hara)

- 1) 九州大学 大学院 医学研究院 成長発達医学 小児科学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2) 大分大学 医学部 小児科学
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

1P054 **シャルコー・マリー・トゥース (CMT) 病の網羅的遺伝子診断 / Comprehensive genetic diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease**

○吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、
袁 軍輝 (Junhui Yuan)、岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、中村 友紀 (Tomonori Nakamura)、
高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

- 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経内科・老年病学分野
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences)

1P055 Charcot-Marie-Tooth 病におけるミエリン関連蛋白を中心とした新規遺伝子探索の試み /
A search for new causative genes mainly derived from myelin associated proteins in CMT

○田邊 肇¹⁾ (Hajime Tanabe)、吉村 明子¹⁾ (Akiko Yoshimura)、石原 聡¹⁾ (Satoshi Ishihara)、野妻 智嗣¹⁾ (Satoshi Nozuma)、樋口 雄二郎¹⁾ (Yujiro Higuchi)、袁 軍輝¹⁾ (Gunki En)、橋口 昭大¹⁾ (Akihiro Hashiguchi)、岡本 裕嗣¹⁾ (Yuji Okamoto)、吉村 淳²⁾ (Jun Yoshimura)、土井 晃一郎²⁾ (Koichiro Doi)、森下 真一²⁾ (Shinichi Morishita)、石浦 浩之³⁾ (Hiroyuki Ishiura)、三井 純³⁾ (Jun Mitsui)、辻 省次³⁾ (Shoji Tsuji)、高嶋 博¹⁾ (Hiroshi Takashima)

- 1) 鹿児島大学大学院 医歯薬総合研究科 神経病学講座 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences)
- 2) 東京大学大学院新領域創成科学研究科情報生命科学専攻
(Department of Computational Biology, Graduate School of frontier Sciences, University of Tokyo)
- 3) 東京大学 神経内科
(Department of Neurology, University of Tokyo)

1P056 ニューロフィラメントに関連した Charcot-Marie-Tooth 病の新規原因遺伝子同定の試み /
Attempt a new causative gene identification of Charcot-Marie-Tooth disease associated with neurofilament

○石原 聡¹⁾ (Satoshi Ishihara)、田邊 肇¹⁾ (Hajime Tanabe)、吉村 明子¹⁾ (Akiko Yoshimura)、樋口 雄二郎¹⁾ (Yujiro Higuchi)、袁 軍輝¹⁾ (Junhui Yuan)、橋口 昭大¹⁾ (Akihiro Hashiguchi)、岡本 裕嗣¹⁾ (Yuji Okamoto)、吉村 淳²⁾ (Jun Yoshimura)、土井 晃一郎²⁾ (Koichiro Doi)、森下 真一²⁾ (Shinichi Morishita)、石浦 浩之³⁾ (Hiroyuki Ishiura)、三井 純³⁾ (Jun Mitsui)、辻 省次³⁾ (Shoji Tsuji)、高嶋 博¹⁾ (Hiroshi Takashima)

- 1) 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 神経病学講座 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)
- 2) 東京大学大学院 新領域創成科学研究科
(Department of Computational Biology, Graduate School of Frontier Sciences, University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3) 東京大学医学部附属病院 神経内科
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

1P057 次世代シーケンサーを利用した Charcot-Marie-Tooth 病の包括的遺伝子診断 /
A comprehensive genetic analysis of Charcot-Marie-Tooth disease using next generation sequencer

○橋口 昭大 (Akihiro Hashiguchi)、吉村 明子 (Akiko Yoshimura)、樋口 雄二郎 (Yujiro Higuchi)、中村 友紀 (Tomonori Nakamura)、岡本 裕嗣 (Yuji Okamoto)、松浦 英治 (Eiji Matsuura)、高嶋 博 (Hiroshi Takashima)

- 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Science)

1P058 PIK3R2 遺伝子変異を認めた Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus (MPPH) 症候群の軽症例 /
A mild case of Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus Syndrome with PIK3R2 mutation

○露崎 悠¹⁾ (Yu Tsuyusaki)、佐藤 睦美¹⁾ (Mutsumi Sato)、渡辺 肇子¹⁾ (Keiko Watanabe)、安西 理恵¹⁾ (Rie Anzai)、市川 和志¹⁾ (Kazushi Ichikawa)、井合 瑞江¹⁾ (Mizue Iai)、山下 純正¹⁾ (Sumimasa Yamashita)、後藤 知英¹⁾ (Tomohide Goto)、黒澤 健司²⁾ (Kenji Kurosawa)、中村 和幸³⁾ (Kazuyuki Nakamura)、加藤 光広³⁾ (Mitsuhiro Kato)、才津 浩智⁴⁾ (Hiroto Saito)、松本 直通⁴⁾ (Naomichi Matsumoto)

- 1) 神奈川県立こども医療センター 神経内科
(The Department of Neurology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(The Department of Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 3) 山形大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Yamagata University, Yamagata, Japan)
- 4) 横浜市立大学医学部遺伝学
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City Univ)

1P059

Exome 解析を用いた家族性 ALS の分子疫学の解明 /

Molecular epidemiological study of familial ALS in the Japanese Population with whole-exome sequencing

○成瀬 紘也¹⁾ (Hiroya Naruse)、石浦 浩之¹⁾ (Hiroyuki Ishiura)、三井 純¹⁾ (Jun Mitsui)、高橋 祐二²⁾ (Yuji Takahashi)、吉村 淳³⁾ (Jun Yoshimura)、土井 晃一郎³⁾ (Koichiro Doi)、森下 真一³⁾ (Shinichi Morishita)、後藤 順¹⁾ (Jun Goto)、辻 省次¹⁾ (Shoji Tsuji)

- 1) 東京大学 医学部 神経内科
(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 国立精神・神経医療研究センター病院
(National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 3) 東京大学新領域創成科学研究科
(Department of Computational Biology, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Chiba, Japan)

ポスター発表 精神遺伝学 / Poster Session Psychiatric Genetics

1P060

統合失調症の認知機能障害の全ゲノム関連解析 /

Genome-wide association study of cognitive decline in schizophrenia

○橋本 亮太^{1,2)} (Ryota Hashimoto)、池田 匡史³⁾ (Masashi Ikeda)、大井 一高²⁾ (Kazutaka Ohi)、安田 由華²⁾ (Yuka Yasuda)、山森 英長^{2,4)} (Hidenaga Yamamori)、福本 素由己²⁾ (Motoyuki Fukumoto)、梅田 知美⁴⁾ (Satomi Umeda-Yano)、Dwight Dickinson⁵⁾、Branko Aleksic⁶⁾、岩瀬 真生²⁾ (Masao Iwase)、数井 裕光²⁾ (Hiroaki Kazui)、尾崎 紀夫⁶⁾ (Norio Ozaki)、Daniel Weinberger^{5,7)}、岩田 仲生³⁾ (Nakao Iwata)、武田 雅俊^{1,2)} (Masatoshi Takeda)

- 1) 大阪大学大学院 連合小児発達学研究所 子どものこころの分子統御機構研究センター
(Molecular Research Center for Children's Mental Development, United Graduate School of Child Development, Osaka University, Osaka, Japan)
- 2) 大阪大学大学院医学系研究科精神医学教室
(Department of Psychiatry, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Osaka, Japan)
- 3) 藤田保健衛生大学精神医学教室
(Department of Psychiatry, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Aichi, Japan)
- 4) 大阪大学大学院医学系研究科 分子精神神経学寄附講座
(Department of Molecular Neuropsychiatry, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Osaka, Japan)
- 5) Clinical Brain Disorders Branch, Intramural Research Program, National Institute of Mental Health, NIH, Bethesda, MD, USA
- 6) 名古屋大学 大学院医学系研究科 精神医学・親と子どもの心療学分野
(Department of Psychiatry, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Aichi, Japan)
- 7) Lieber Institute for Brain Development, Johns Hopkins University Medical Campus, Baltimore, Maryland, USA

1P061

ストレス応答因子 FKBP5 の機能多型が視床下部-下垂体-副腎系 (HPA 系) と末梢血遺伝子発現に及ぼす影響 /

The common functional FKBP5 variant, rs1360780, affects hypothalamic-pituitary-adrenal axis reactivity.

○藤井 崇¹⁾ (Takashi Fujii)、堀 弘明¹⁾ (Hiroaki Hori)、太田 深秀¹⁾ (Miho Ota)、服部 功太郎¹⁾ (Kotaro Hattori)、寺石 俊也¹⁾ (Toshiya Teraishi)、篠山 大明¹⁾ (Daimei Sasayama)、山本 宜子¹⁾ (Noriko Yamamoto)、樋口 輝彦²⁾ (Teruhiko Higuchi)、功刀 浩¹⁾ (Hiroshi Kunugi)

- 1) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第三部
(Department of Mental Disorder Research, National Institute of Neuroscience National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 2) 国立精神・神経医療研究センター
(National Center of Neurology and Psychiatry)

1P062

睡眠障害における遺伝要因の推定 /

Evaluating Polygenic risk for Narcolepsy and Essential Hypersomnia

○山崎 茉莉亜¹⁾ (Maria Yamasaki)、宮川 卓¹⁾ (Taku Miyagawa)、豊田 裕美¹⁾ (Hiromi Toyoda)、Seik-Soon Khor¹⁾、音羽 健司²⁾ (Takeshi Otowa)、島田 隆史³⁾ (Takafumi Shimada)、桑野 良三⁴⁾ (Ryozo Kuwano)、笠井 清登²⁾ (Kiyoto Kasai)、佐々木 司⁵⁾ (Tsukasa Sasaki)、本多 裕⁶⁾ (Yutaka Honda)、本多 真^{6,7)} (Makoto Honda)、徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 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教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 東京大学大学院医学系研究科精神医学教室
(Department of Neuropsychiatry, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 3) 東京大学学生相談ネットワーク本部
(Division for Counseling and Support, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4) 新潟大学脳研究所附属生命科学リソース研究センター バイオリソース研究部門 遺伝子機能解析学分野・生命情報工学分野
(Department of Molecular Genetics, Bioresource Science Branch, Center for Bioresources, Brain Research Institute, Niigata University, Niigata, Japan)
- 5) 東京大学大学院教育学研究科身体教育学コース
(Department of Physical and Health Education, Graduate School of Education, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 6) 公益財団法人神経研究所睡眠学センター
(Japan Somnology Center, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)
- 7) 財団法人東京都医学総合研究所睡眠覚醒障害プロジェクト
(Sleep Control Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)

ポスター発表 感染症遺伝学 / Poster Session Genetics in Infectious Diseases

1P063

次世代シーケンシングを用いた 20 番染色体上候補領域における結核の新規感受性遺伝子の探索 / Search for new susceptibility genes to tuberculosis in the candidate region of Chr. 20 using next generation sequencing

○中内 彩香¹⁾ (Ayaka Nakauchi)、Surakameth Mahasirimongkol²⁾、Sukanya Wattanapokayakit²⁾、野内 英樹³⁾ (Hideki Yanai)、Jing Hao Wong¹⁾、筵田 泰誠⁴⁾ (Taisei Mushiroda)、徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 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) タイ国保健省 医科学局 国立衛生研究所 遺伝疫学部門
(Medical Genetics Section, National Institute of Health, Department of Medical Sciences, Ministry of Public Health, Thailand)
- 3) 結核予防会 複十字病院
(Fukujuji Hospital, Japan Anti-Tuberculosis Association, Kiyose, Japan)
- 4) 理化学研究所 統合生命医学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

1P064

潜在性結核感染症における全血中マイクロ RNA と抗結核免疫関連遺伝子発現の関連 / miRNA and immune-related gene expression in latent tuberculosis infection

○慶長 直人¹⁾ (Naoto Keicho)、松下 育美¹⁾ (Ikumi Matsushita)、Hang, Tl Nguyen²⁾、Thuong, H Pham³⁾、櫻田 紳策⁴⁾ (Shinsaku Sakurada)、Cuong, C Vu³⁾、Lien, T Luu⁵⁾、土方 美奈子¹⁾ (Minako Hijikata)

- 1) 公益財団法人 結核予防会結核研究所 生体防御部
(The Research Institute of Tuberculosis, Japan Anti-Tuberculosis Association, Tokyo, Japan)
- 2) NCGM-BMH Medical Collaboration Center, Hanoi, Viet Nam
- 3) Hanoi Lung Hospital, Hanoi, Viet Nam
- 4) 国立国際医療研究センター国際医療協力局
(National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)
- 5) Hanoi Department of Health, Hanoi, Viet Nam

1P065 NIPT 検査開始前後の出生前相談外来の動向～ NIPT 検査は出生前検査の選択をどのように変えたか～ /

Trends of prenatal genetic counseling starting NIPT test

○有馬 香織 (Kaori Arima)、高橋 しづこ (Shizuko Takahashi)、橋本 彩子 (Ayako Hashimoto)、
本田 倫子 (Michiko Honda)、渡邊 理子 (Michiko Watanabe)、笠井 靖代 (Yasuyo Kasai)

日本赤十字社医療センター 産婦人科

(Obstetrics and Gynecologic Department, Japanese Red Cross Medical Center, Tokyo, Japan)

1P066 心理評価を加えた遺伝カウンセリングによる妊婦の心身のフォローの検討 /
Effects of genetic counseling on psychophysical condition of the pregnant women: A case report

○白土 なほ子 (Nahoko Shirato)、宮上 景子 (Keiko Miyagami)、濱田 尚子 (Shouko Hamada)、
坂本 美和 (Miwa Sakamoto)、小出 馨子 (Keiko Koide)、近藤 哲郎 (Teturo Kondou)、
廣瀬 達子 (Tatuko Hirose)、斉藤 敦子 (Atuko Saito)、四元 淳子 (Junko Yotumoto)、
松岡 隆 (Ryu Matuoka)、関沢 明彦 (Akihiko Sekizawa)

昭和大学医学部 産婦人科学講座

(Showa University School of Medicine, Obstetrics and Gynecology, Tokyo, Japan)

1P067 SNP 解析に基づく非侵襲的出生前診断 (NIPT) におけるスクリーン陽性例および解析不能例の検討 /
Validation of Single-Nucleotide Polymorphism-Based Noninvasive Prenatal Screening in Japanese population

○佐藤 卓¹⁾ (Suguru Sato)、末岡 浩¹⁾ (Kou Sueoka)、中林 章^{1,2)} (Akira Nakabayashi)、
佐藤 健二¹⁾ (Kenji Sato)、内田 明花^{1,3)} (Sayaka Uchida)、泉 陽子¹⁾ (Yoko Izumi)、
水口 雄貴¹⁾ (Yuki Mizuguchi)、鈴木 まり子¹⁾ (Mariko Suzuki)、仙波 宏史¹⁾ (Hiroshi Senba)、
飯野 孝太郎¹⁾ (Kotaro Iino)、三須 久美子¹⁾ (Kumiko Misu)、田中 守¹⁾ (Mamoru Tanaka)

1) 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学教室

(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University School of Medicine)

2) 医療法人社団 中林病院

(Nakabayashi Hospital, Tokyo, Japan)

3) 東京歯科大学市川総合病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology Tokyo Dental College, Ichikawa General Hospital)

1P068 21 番同腕染色体を有するトリソミー 21 反復妊娠にて判明した mos 46,XX,i(21)(q10)/46,XX 症
例への着床前診断の適応における検討 /
Indication of preimplantation genetic diagnosis: case of mos 46,XX,i(21)(q10)/46,XX with
recurrent trisomy 21 offspring

○黒田 知子 (Tomoko Kuroda)、川崎 奈美 (Nami Kawasaki)、青山 直樹 (Naoki Aoyama)、
林 博子 (Hiroko Hayashi)、藪内 晶子 (Akiko Yabuuchi)、湯 暁暉 (Xiaohui Tang)、
加藤 恵一 (Keiichi Kato)

加藤レディースクリニック

(Kato Ladies Clinic, Tokyo, Japan)

1P069 当院における出生前確定的検査 (絨毛採取、羊水穿刺による染色体検査) の現状 /
The practice of the prenatal diagnostic test (CVS and amniocentesis for chromosome
analysis) at our clinic

○中村 靖 (Yasushi Nakamura)、千葉 淑恵 (Yoshie Chiba)、宋 美玄 (Mihyon Song)、
新川 裕美 (Hiromi Arakawa)、田村 智英子 (Chieko Tamura)

胎児クリニック東京

(Fetal Medicine Clinic Tokyo, Tokyo, Japan)

1P070

常染色体劣性多発性嚢胞腎の出生前診断を行った1例 /

A case of prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease

○宮崎 純¹⁾ (Jun Miyazaki)、伊藤 真友子¹⁾ (Mayuko Ito)、加藤 武馬²⁾ (Takema Kato)、桐山 諭和³⁾ (Yuka Kiriyama)、寺澤 すみれ¹⁾ (Sumire Terasawa)、野田 佳照¹⁾ (Yoshiteru Noda)、宮村 浩徳¹⁾ (Hironori Miyamura)、西澤 春紀¹⁾ (Haruki Nishizawa)、堤 真紀子²⁾ (Makiko Tsutsumi)、稲垣 秀人²⁾ (Hidehito Inagaki)、大江 瑞恵²⁾ (Tamae Ohye)、黒田 誠³⁾ (Makoto Kuroda)、藤井 多久磨¹⁾ (Takuma Fujii)、倉橋 浩樹²⁾ (Hiroki Kurahashi)

1) 藤田保健衛生大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Fujita Health University, Aichi, Japan)

2) 藤田保健衛生大学 総合医学研究所 分子遺伝学研究部門

(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan)

3) 藤田保健衛生大学 病理診断科 1

(Department of Diagnostic Pathology 1, Fujita Health University, Aichi, Japan, Fujita Health University, Aichi, Japan)

1P071

当院における総合的出生前検査専門機関としての活動の試み /

The activity of the first year of our comprehensive prenatal testing/diagnostic center

○田村 智英子 (Chieko Tamura)、新川 裕美 (Hiromi Arakawa)、千葉 淑恵 (Yoshie Chiba)、宋 美玄 (Mihyon Song)、中村 靖 (Yasushi Nakamura)

胎児クリニック東京

(Fetal Medicine Clinic Tokyo, Tokyo, Japan)

1P072

NT (nuchal translucency) 肥厚例における、正常核型と染色体異常例の比較 /

Increased nuchal translucency and chromosomally abnormality

○川田 淑子^{1,4)} (Yoshiko Kawata)、久須美 真紀^{1,2)} (Maki Kusumi)、河合 有希¹⁾ (Yuki Kawai)、小松 篤史¹⁾ (Atsushi Komatsu)、永松 健¹⁾ (Takeshi Nagamatsu)、堀越 嗣博^{1,3)} (Tsuguhiko Horikoshi)、山下 隆博¹⁾ (Takahiro Yamashita)、亀井 良政^{1,3)} (Yoshimasa Kamei)、大須賀 穰¹⁾ (Yutaka Osuga)、藤井 知行¹⁾ (Tomoyuki Fujii)

1) 東京大学医学部附属病院 女性診療科・産科

(Department of Obstetrics and Gynecology, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

2) 山王病院 リプロダクション・婦人科内視鏡治療センター

(Center of Human Reproduction & Gynecologic Endoscopy, Sanno Hospital, Tokyo, Japan)

3) 埼玉医科大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University Hospital, Saitama, Japan)

4) 河北総合病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kawakita General Hospital, Tokyo, Japan)

1P073

当院における出生前診断としての絨毛検査の現況 /

The analysis of chorionic villi sampling as prenatal diagnosis in our hospital

○種元 智洋 (Tomohiro Tanemoto)、佐村 修 (Osamu Samura)、堀谷 まどか (Madoka Horiya)、飯倉 絵理 (Eri Iikura)、土橋 麻美子 (Mamiko Dobashi)、青木 宏明 (Hiroaki Aoki)、杉本 公平 (Kouhei Sugimoto)、大浦 訓章 (Kuniaki Oura)、岡本 愛光 (Aikou Okamoto)

東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University school of Medicine, Tokyo, Japan)

1P074

出生前検査に関する少人数グループでの遺伝カウンセリング実施の試み /

Group genetic counseling practice in the prenatal setting

○新川 裕美 (Hiromi Arakawa)、田村 智英子 (Chieko Tamura)、千葉 淑恵 (Yoshie Chiba)、宋 美玄 (Mihyon Song)、中村 靖 (Yasushi Nakamura)

胎児クリニック東京

(Fetal Medicine Clinic Tokyo, Tokyo, Japan)

1P075 日本版着床前遺伝子診断データコレクション 2013 -問題点の抽出と今後の課題- /
Japan Preimplantation Genetic Diagnosis data collection 2013-The extraction of present
problems and a future agenda-

○佐藤 健二¹⁾ (Kenji Sato)、末岡 浩¹⁾ (Kou Sueoka)、佐藤 卓¹⁾ (Suguru Sato)、
中林 章²⁾ (Akira Nakabayashi)、飯野 孝太郎¹⁾ (Kotaro Iino)、仙波 宏史¹⁾ (Hiroshi Senba)、
鈴木 まり子¹⁾ (Mariko Suzuki)、泉 陽子¹⁾ (Yoko Izumi)、水口 雄貴¹⁾ (Yuki Mizuguchi)、
苛原 稔³⁾ (Minoru Irahara)、田中 守¹⁾ (Mamoru Tanaka)

- 1) 慶應義塾大学 医学部 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Keio University, Tokyo, Japan)
- 2) 中林病院
(Nakabayashi Hospital)
- 3) 徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部 / 医学部産科婦人科学分野
(Institute of Health Biosciences, The University of Tokushima Graduate School, Obstetrics and Gynecology)

ポスター発表 遺伝カウンセリング / Poster Session Genetic Counseling

1P076 何から伝えればいいのか？出生前診断に関しダウン症候群をもつ児の親から伝えたいこと /
Message form parents of children with down syndrome;What do you need to know for
explanation about NIPT?

○相原 聡美^{1,2)} (Satomi Aihara)、森 一恵²⁾ (Kazue Mori)、藤木 亜紀²⁾ (Aki Fujiki)、
古賀 信子²⁾ (Nobuko Koga)

- 1) 佐賀大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saga University Hospital, Saga, Japan)
- 2) 日本ダウン症協会 佐賀支部 さんさんクラブ
(Japan Down Syndrome Society, Saga)

1P077 複数の出生前診断を希望せざるをえなかったクライアントへの遺伝カウンセリングでの対応 /
Correspondence by the genetic counseling to the client which must hope plurality prenatal
diagnoses

○桑原 由樹 (Yuki Kuwahara)、吉田 昌弘 (Masahiro Yoshida)

レディース&マタニティクリニック サンタクルス
(Ladies&Maternity Clinic SANTA CRUZ, Hyogo, Japan)

1P078 脊髄小脳変性症患者に対するよりよい病名告知とカウンセリングとは /
How to make effective disclosure and counseling to patients with spinocerebellar
degeneration?

○石井 万紀子 (Makiko Ishii)、巽 純子 (Junko Tatsumi)、田村 和朗 (Kazuo Tamura)、
藤川 和男 (Kazuo Fujikawa)

近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
(Genetic Counseling Program, Interdisciplinary Graduate School of Science and Technology, Kinki University,
Osaka, Japan)

1P079 Wieacker-Wolff 症候群の遺伝カウンセリング /
Genetic Counseling for Wieacker-Wolff syndrome

○三島 祐子¹⁾ (Yuko Mishima)、鶴崎 美徳²⁾ (Yosinori Tsurusaki)、
松本 直通²⁾ (Naomichi Matsumoto)、岡本 伸彦¹⁾ (Nobuhiko Okamoto)

- 1) 大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科
(Department of Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for maternal and Child Health, Osaka,
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, Kanagawa, Japan)

1P080 生命科学横断検索システムを利用した遺伝カウンセリングに有用な情報検索 /
Information retrieval system for genetic counseling using NBDC cross search

○川本 祥子^{1,3)} (Shoko Kawamoto)、大波 純一²⁾ (Jun-ichi Onami)、
杉崎 太一朗⁴⁾ (Taichiro Sugisaki)、田村 和朗¹⁾ (Kazuo Tamura)、巽 純子¹⁾ (Junko Tatsumi)、
高木 利久²⁾ (Toshihisa Takagi)

- 1) 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
(Genetic Counseling Program, Graduate School of Science and Engineering Research, Kinki University, Osaka, Japan)
- 2) 科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター
(National Bioscience Database Center, Tokyo, Japan)
- 3) 情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター
(Database Center for Life Science, Chiba, Japan)
- 4) 三井情報株式会社
(MITSUI KNOWLEDGE INDUSTRY CO., LTD.)

1P081 Schinzel-Giedion 症候群の遺伝カウンセリング /
Genetic Counseling of Schinzel-Giedion syndrome

○松田 圭子 (Keiko Matsuda)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)
大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科
(Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)

1P082 新規稀少疾患の確定診断時に必要とされる情報 ~ DDEDS 患者家族間の交流場面を通じて ~ /
Consideration of information which is required for definitive diagnosis through of DDEDS
patient and family members

○石川 真澄¹⁾ (Masumi Ishikawa)、古庄 知己^{1,2)} (Tomoki Koshou)、黄瀬 恵美子¹⁾ (Emiko Kise)、
福嶋 義光^{1,2)} (Yoshimitsu Fukusima)

- 1) 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Shinshu University Hospital Department of Clinical and Molecular Genetics)
- 2) 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学講座
(Shinshu University Hospital Department of Medical genetics and Preventative medicine)

1P083 地域医療支援病院における HBOC 診療体制の構築に向けて /
For the framework of the HBOC medical-examination in a local support hospital

○石堂 佳世¹⁾ (Kayo Ishido)、中澤 由里香²⁾ (Yurika Nakazawa)、荻原 菜緒³⁾ (Nao Ogihara)、
半田 喜美也³⁾ (Kimiya Handa)、石毛 広雪³⁾ (Hiroyuki Ishige)

- 1) 佐久総合病院 佐久医療センター 診療協力部遺伝相談室
(Genetic Counseling Room, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Saku-shi, Nagano, Japan)
- 2) 佐久総合病院 佐久医療センター 看護部
(Department of Nursing, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Nagano, Japan)
- 3) 佐久総合病院 佐久医療センター 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Saku Central Hospital Advanced Care Center, Nagano, Japan)

ポスター発表 遺伝と社会・生命倫理・遺伝教育 /
Poster Session Social, Bioethical, and Educational Issues in Genetics

1P084 東アジアにおける「遺伝子検査」に関するフォーカスグループ・インタビュー調査：利活用と社会的諸課題 /
Focus group interviews about human genetic testing in East Asia: Usage and social issues

○洪 賢秀 (Hyunsoo Hong)

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)

1P085 中国におけるシーケンス解析技術の医療機器登録をめぐる考察 /
Next-generation sequencing technology in China: clinical application and progress of regulation

○趙 斌¹⁾ (Bin Zhao)、洪 賢秀²⁾ (Hyunsoo Hong)、武藤 香織^{1,2)} (Kaori Muto)

- 1) 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 公共政策研究分野
(Department of Public Policy, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野
(Department of Public Policy, Human Genome Center, Institute of Medical Science, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

1P086 高校生を対象としたヒト遺伝に関する授業支援 /
Lesson support about the human heredity for a high school student

○秋山 奈々¹⁾ (Nana Akiyama)、片山 徹²⁾ (Touru Katayama)、鳥嶋 雅子³⁾ (Masako Torishima)、
和田 敬仁¹⁾ (Takahito Wada)、小杉 眞司¹⁾ (Shinji Kosugi)

- 1) 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 遺伝医療学
(Professional Degree Course Genetic Counselor Course Kyoto University School of Public Health)
- 2) 大阪府立枚方高等学校
(Osaka Prefectural Hirakata High School)
- 3) 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Kyoto University Hospital Clinical Genetics Unit)

1P087 医学科学生における遺伝医療に関する最近の話題についての意識調査 - 医学教育の中でどう取り
入れるか /

The survey on recent topics related to genetic medicine in medical student.

○山本 徒子 (Tomoko Yamamoto)、相原 聡美 (Satomi Aihara)、津村 圭介 (Keisuke Tsumura)、
中尾 佳史 (Yoshifumi Nakao)、横山 正俊 (Masatoshi Yokoyama)

- 佐賀大学医学部附属病院 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saga University Hospital, Saga, Japan)

ポスター発表 細胞遺伝学 2 / Poster Session Cytogenetics 2

2P001 7p22.1 微細欠失を認め低身長を呈する男児；ACTB ハプロ不全との関わり /
A patient with 7p22.1 deletion associated with dwarfism; a possible contribution of ACTB

○下島 圭子¹⁾ (Keiko Shimojima)、奈良井 哲²⁾ (Satoshi Narai)、山本 俊至¹⁾ (Toshiyuki Yamamoto)

- 1) 東京女子医科大学 統合医学研究所
(Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 2) 鳥取県立中央病院 小児科
(Department of Pediatrics, Tottori Central Hospital, Tottori, Japan)

2P002 羊水検査で見つかった de novo 17 番染色体長腕逆位重複・端部欠失の 1 症例 /
A case with de novo inv dup del(17q) detected in amniotic diagnosis

○尾崎 守¹⁾ (Mamoru Ozaki)、新井田 要^{1,2)} (You Niida)、高瀬 悦子^{1,2)} (Etsuko Takase)、
坂本 久一³⁾ (Kyuichi Sakamoto)、藤田 智子³⁾ (Tomoko Fujita)、藤井 亮太³⁾ (Ryota Fujii)、
牧野田 知³⁾ (Tomo Makinoda)、伊藤 順庸⁴⁾ (Masatune Ito)、佐藤 仁志⁴⁾ (Hitoshi Sato)

- 1) 金沢医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域 遺伝子疾患研究部門
(Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Medicine, Kanazawa Medical University Medical Research Institute, Uchinada, Japan)
- 2) 金沢医科大学病院 集学的医療部 遺伝子医療センター
(Center for Medical Genetics, Kanazawa Medical University Hospital, Uchinada, Japan)
- 3) 金沢医科大学 産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Kanazawa Medical University, Uchinada, Japan)
- 4) 金沢医科大学 小児科
(Pediatrics, Kanazawa Medical University, Uchinada, Japan)