

大会賞候補口演 / Best Oral Candidates

大会賞候補口演 / Best Oral Candidates

日 時：11月20日（木）11:30～12:36 第1会場（大ホール5階）
座 長：徳永 勝士（東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室）
辻 省次（東京大学大学院医学系研究科 脳神経医学専攻神経内科学 / 東京大学医学部附属病院 ゲノム医学センター）
Date : Nov. 20 (Thu.) 11:30-12:36 Room 1 (Big Hall 5F)
Chairs : Katsushi Tokunaga (The University of Tokyo)
Shoji Tsuji (The University of Tokyo)

1BO-1 家族性肺癌における新規責任遺伝子の同定 /

11:30 Novel causative gene of familial non-small cell lung cancer.

○朝重 耕一^{1,2)} (Koichi Tomoshige)、渡辺 聡¹⁾ (Satoshi Watanabe)、三嶋 博之¹⁾ (Hiroyuki Mishima)、木下 晃¹⁾ (Akira Kinoshita)、松本 桂太郎²⁾ (Keitaro Matsumoto)、及川 将弘²⁾ (Masahiro Oikawa)、宮崎 拓郎²⁾ (Takuro Miyazaki)、土谷 智史²⁾ (Tomoshi Tsuchiya)、山崎 直哉²⁾ (Naoya Yamasaki)、福島 喜代康³⁾ (Kiyoyasu Fukushima)、永安 武²⁾ (Takeshi Nagayasu)、吉浦 孝一郎¹⁾ (Koh-Ichiro Yoshiura)

- 1) 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, Nagasaki, Japan)
- 2) 長崎大学大学院 腫瘍外科
(Division of Surgical Oncology, Department of Translational Medical Sciences, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)
- 3) 日赤長崎原爆諫早病院 内科
(Department of Internal medicine, The Japanese Red Cross Nagasaki Genbaku Isahaya Hospital, Nagasaki, Japan)

1BO-2 PDGFRB 遺伝子変異による過成長を特徴とする新規症候群 /

11:41 Novel Overgrowth Syndrome Phenotype due to Recurrent *de novo* PDGFRB Mutation

○武内 俊樹¹⁾ (Toshiki Takenouchi)、山口 有¹⁾ (Yu Yamaguchi)、谷川 瑛子²⁾ (Eiko Tanigawa)、鳥居 千春³⁾ (Chiharu Torii)、小崎 里華⁴⁾ (Rika Kosaki)、岡野 栄之⁵⁾ (Hideyuki Okano)、小崎 健次郎³⁾ (Kenjiro Kosaki)

- 1) 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室
(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2) 慶應義塾大学 医学部 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Keio University School of Medicine, 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)
- 4) 国立成育医療研究センター 遺伝診療部
(Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 5) 慶應義塾大学 医学部 生理学教室
(Department of Physiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

1BO-3 QT 延長症候群の 35 家系全エクソーム解析によるカルモジュリン結合遺伝子での候補変異の解明 / 11:52 Exome sequencing of 35 Japanese families with LQTS reveals candidate mutations in calmodulin-interacting genes

○重水 大智¹⁾ (Daichi Shigemizu)、尾崎 浩一²⁾ (Kouichi Ozaki)、藤本 明洋¹⁾ (Akihiro Fujimoto)、宮 冬樹¹⁾ (Fuyuki Miya)、秋山 真太郎¹⁾ (Shintaro Akiyama)、ボロエビッチ キース¹⁾ (Keith Boroovich)、阿部 哲雄¹⁾ (Tetsuo Abe)、中野 かおる³⁾ (Kaoru Nakano)、高地 雄太⁴⁾ (Yuta Kochi)、佐竹 渉⁵⁾ (Wataru Satake)、戸田 達史⁵⁾ (Tatsushi Toda)、相庭 武司⁶⁾ (Takeshi Aiba)、宮本 恵宏⁷⁾ (Yoshihiro Miyamoto)、清水 渉^{6,8)} (Wataru Shimizu)、中川 英刀³⁾ (Hidewaki Nakagawa)、角田 達彦¹⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、田中 敏博^{2,9)} (Toshihiro Tanaka)

- 1) 理研 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2) 理研 統合生命医科学研究センター 循環器疾患研究グループ
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan.)

- 3) 理研 統合生命医科学研究センター ゲノムシーケンス解析研究チーム
(Laboratory for Genome Sequencing Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo, Japan)
- 4) 理研 統合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, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Tokyo, Japan.)
- 5) 神戸大学 医学研究科 神経内科 / 分子脳科学
(Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan)
- 6) 国立循環器病研究センター 心臓血管内科
(Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan.)
- 7) 国立循環器病研究センター 予防健診部
(Department of Preventive Cardiology, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan.)
- 8) 日本医科大学 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Nippon Medical School, Tokyo, Japan.)
- 9) 東京医科歯科大学 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Tokyo Medical and Dental University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo, Japan.)

1BO-4
12:03

**頭蓋・前額・鼻症候群患者で見つかった EFNB1 遺伝子変異の機能解析 /
Functional analysis of a EFNB1 mutant in craniofrontonasal dysplasia family**

- 杉本 賢政¹⁾ (Masanori Sugimoto)、稲垣 秀人¹⁾ (Hidehito Inagaki)、
堤 真紀子¹⁾ (Makiko Tsutsumi)、田口 佳広²⁾ (Yoshihiro Taguchi)、
奥本 隆行²⁾ (Takayuki Okumoto)、吉村 陽子²⁾ (Yohko Yoshimura)、帽田 仁子³⁾ (Hiroko Boda)、
宮田 昌史³⁾ (Masafumi Miyata)、吉川 哲史³⁾ (Tetsushi Yoshikawa)、
倉橋 浩樹¹⁾ (Hiroki Kurahashi)
- 1) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門
(Division of Molecular Genetics, ICMS, Fujita Health University, Toyoake, Japan)
 - 2) 藤田保健衛生大学医学部形成外科学
(Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Fujita Health University School of Medicine)
 - 3) 藤田保健衛生大学医学部小児科学
(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)

1BO-5
12:14

**全エクソーム解析による先天性異常症候群コフィン - サイリス症候群の新規責任遺伝子 SOX11
の同定 /
Exome sequencing identifies novel SOX11 mutations in Coffin-Siris syndrome**

- 鶴崎 美徳¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、大橋 博文²⁾ (Hirofumi Ohashi)、
岡本 伸彦³⁾ (Nobuhiko Okamoto)、奥水 江里子¹⁾ (Eriko Koshimizu)、
中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、才津 浩智¹⁾ (Hiroto Saito)、三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、
松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)
- 1) 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
 - 2) 埼玉県立小児医療センター
(Division of Medical Genetics, Saitama Childrens Medical Center)
 - 3) 大阪府立母子保健総合医療センター
(Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)

1BO-6
12:25

**BHLHA9 を含む者約 200 kb の同一領域の日本人創始者コピー数増加は四肢形成不全発症の顕著
な感受性因子である /
BHLHA9-containing duplications with an identical fusion point are associated with SHFM and
Gallop-Wolfgang complex**

- 永田 絵子¹⁾ (Eiko Nagata)、鹿野 博亀²⁾ (Hiroki Kano)、加藤 美弥子¹⁾ (Fumiko Kato)、
中島 信一¹⁾ (Shinichi Nakashima)、山口 理恵¹⁾ (Rie Yamaguchi)、
佐野 伸一郎¹⁾ (Shinichiro Sano)、高田 修治³⁾ (Syuji Takada)、深見 真紀⁴⁾ (Maki Fukami)、
池川 志郎²⁾ (Shiro Ikegawa)、緒方 勤¹⁾ (Tsutomu Ogata)
- 1) 浜松医科大学 小児科
(Hamamatsu University School of medicine)
 - 2) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 骨関節疾患研究チーム
(Laboratory for Bone and Joint Diseases, SNP Research Center, RIKEN, Tokyo, Japan)
 - 3) 国立成育医療研究センターシステム発生・再生医学研究部
(Department of Systems BioMedicine, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan.)
 - 4) 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)

English Session: GWAS and others

English Session: GWAS and others

日時：11月20日（木）16:46～17:52 第2会場（小ホール5階）
座長：角田 達彦（理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ）
田嶋 敦（金沢大学 医薬保健研究域医学系）
Date : Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 2 (Small Hall 5F)
Chairs : Tatsuhiko Tsunoda (RIKEN)
Atsushi Tajima (Kanazawa University)

1EO-1 Systematic review and meta-analysis of host genetic determinants of Tuberculosis

16:46

- Vivek Naranbhai¹⁾、ITHGC (International Host Genetics Consortium)^{1,2,3,4,5,6,7,8,9)}、Hill Adrian^{1,2)}
- 1) Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Nuffield Department of Medicine, University of Oxford, Oxford, United Kingdom
 - 2) ITHGC (International Host Genetics Consortium)
 - 3) University of Tokyo and RIKEN
 - 4) National Institute of Health, Department of Medical Sciences(DMSc), Ministry of Public Health, Thailand
 - 5) Radboud University Medical Center Nijmegen
 - 6) Bernhard Nocht Institute (BNI) for Tropical Medicine, Hamburg, Germany
 - 7) Padjadjaran University, Bandung, Indonesia
 - 8) DST/NRF Centre of Excellence for Biomedical TB Research, Stellenbosch University, South Africa
 - 9) Beijing Institute for Microbiology and Epidemiology, Beijing, China

1EO-2 Imputation for HLA genotypes in Japanese and its application to the GWAS dataset of narcolepsy

16:57

- Seik-Soon Khor¹⁾、Woosung Yang²⁾、Minae Kawashima^{1,3)}、Shigeo Kamitsuji²⁾、Xiuwen Zheng⁴⁾、Nao Nishida^{1,5)}、Hiromi Sawai¹⁾、Hiromi Toyoda¹⁾、Taku Miyagawa¹⁾、Yutaka Honda⁶⁾、Makoto Honda^{6,7)}、Naoyuki Kamatani²⁾、Katsushi Tokunaga¹⁾
- 1) Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan
 - 2) StaGen Co., Ltd. Statistical Genetics Analysis Division. Tokyo, Japan.
 - 3) National Bioscience Database Center, Japan Science and Technology Agency, Tokyo, Japan.
 - 4) Department of Biostatistics, University of Washington. Washington, United States
 - 5) The Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Japan
 - 6) Department of Somnology, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan
 - 7) Sleep Research Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan

1EO-3 Utilizing genome-wide association study to decipher genetic architecture of breast cancer in Japanese population

17:08

- Siew-Kee Low¹⁾、Atsushi Takahashi¹⁾、Michiaki Kubo²⁾、Toyomasa Katagiri³⁾
- 1) Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences
 - 2) Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences
 - 3) Division of Genome Medicine, Institute for Genome Research, The University of Tokushima

1EO-4 HDAC6, a new therapeutic target of SMA, work in the downstream pathways of cytoskeleton dynamics

17:19

- Dian Kesumapramudya Nurputra^{1,3)}、Hiroyuki Morita²⁾、Yumi Tohyama²⁾、Hisahide Nishio¹⁾
- 1) Department of Community Medicine & Social Health Care, Division of Genetic Epidemiology, Kobe University, Kobe, Japan
 - 2) Department of Pharmaceutical, Division of Biochemistry, Himeji Dokkyo University, Himeji, Japan
 - 3) Department of Pediatrics, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

Oral

Day 1
Nov. 20

1EO-5

17:30

STRUCTURAL COMPARISON AND EVOLUTION OF FILAGGRIN GENE WITHIN PRIMATES

○ Vanessa I. Romero

Department of Genetics, Soken-dai, Mishima, Japan

1EO-6

17:41

Genetic analysis of Autosomal Recessive Mental Disorders shows complex etiology in Consanguineous Pakistani Population

○ Shoaib ur Rehman^{1,2,3)}、Lars Hansen³⁾、Ilyas Ahmad²⁾、Muhammad Tariq²⁾、Abdul Sattar¹⁾、Niels Tommerup³⁾、Shahid Mahmood Baig²⁾

1) Department of Biotechnology Bacha Khan University Charsada, KPK, Pakistan

2) National Institute for Biotechnology and Genetic Engineering (NIBGE) Faisalabad, Pakistan

3) Wilhelm Johansen Centre for Functional Genome Research Department of Cellular and Molecular Medicine The PANUM institute. University of Copenhagen Denmark

一般口演 / Oral Session

一般口演 101 次世代シーケンサー 1

Oral Session 101 Next Generation Sequencing 1

日時：11月20日（木）11:30～12:25 第3会場（瑞雲2階）

座長：才津 浩智（横浜市立大学 医学部 遺伝学）

藤本 明洋（理化学研究所 統合生命医科学研究センター）

Date : Nov. 20 (Thu.) 11:30-12:25 Room 3 (Zuiun 2F)

Chairs : Hirotomo Saito (Yokohama City University)

Akihiro Fujimoto (RIKEN)

101-1
11:30

全エクソーム解析で片親性イソダイソミーに起因するホモ接合性変異が同定できた巨大軸索ニューロパチー症例 /

Atypical giant axonal neuropathy arising from a homozygous mutation by uniparental isodisomy

○宮武 聡子¹⁾ (Satoko Miyatake)、多田 弘子²⁾ (Hiroko Tada)、守屋 聡¹⁾ (Satoshi Moriya)、高梨 潤一³⁾ (Jun-Ichi Takanashi)、平野 嘉子⁴⁾ (Yoshiko Hirano)、林 雅晴⁵⁾ (Masaharu Hayashi)、大矢 寧⁶⁾ (Yasushi Oya)、中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)、才津 浩智¹⁾ (Hirotomo Saito)

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) 千葉県済生会習志野病院 小児科

(Department of Pediatrics, Chibaken Saiseikai Narashino Hospital, Narashino, Japan)

3) 東京女子医科大学 八千代医療センター 小児科

(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Yachiyo Medical Center, Yachiyo-shi, Japan)

4) 東京女子医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

5) 東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野

(Department of Brain Development and Neural Regeneration, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)

6) 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科

(Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

101-2
11:41

メンデル遺伝病エクソーム解析による多発奇形・発達遅滞（MCA / ID・DD）の解析 /

Clinical Exome Sequence for undiagnosed patients

○横井 タカユキ^{1,4)} (Takayuki Yokoi)、大橋 育子¹⁾ (Ikuko Ohashi)、黒田 友紀子¹⁾ (Yukiko Kuroda)、羽田野 ちひろ¹⁾ (Chihiro Hatano)、榎本 友美¹⁾ (Yumi Enomoto)、成戸 卓也^{1,2)} (Takuya Naruto)、升野 光雄³⁾ (Mitsuo Masuno)、井田 博幸⁴⁾ (Hiroyuki Ida)、黒澤 健司¹⁾ (Kenji Kurosawa)

1) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

2) 徳島大学医学部大学院ストレス制御医学分野

(Department of Stress Science, Institute of Health Biosciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan)

3) 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科遺伝カウンセリングコース

(Kawasaki University of Medical Welfare, Kurashiki, Japan)

4) 東京慈恵会医科大学小児科学講座

(3. Department of Pediatrics, The Jikei University of School of Medicine, Tokyo, Japan)

Oral

Day 1
Nov. 20

101-3
11:52

多発性歯牙腫合併症例を含む SATB2 遺伝子変異症候群の新規変異の同定 /
Identification of Novel Mutations in Patients with SATB2 Gene Mutation Syndrome with or without Multiple Odontoma

○三嶋 博之¹⁾ (Hiroyuki Mishima)、菊入 崇²⁾ (Takashi Kikuri)、三古谷 忠³⁾ (Tadashi Mikoya)、吉浦 孝一郎¹⁾ (Koh-Ichiro Yoshiura)

- 1) 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, Nagasaki, Japan)
- 2) 北海道大学大学院 歯学研究科 小児・障害者歯科学
(Department of Dentistry for Children and Disabled Person, Hokkaido University Graduate School of Dental Medicine, Sapporo, Japan)
- 3) 北海道大学大学院 歯学研究科 口腔顎顔面外科学
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Hokkaido University Graduate School of Dental Medicine, Sapporo, Japan)

101-4
12:03

臨床エクソーム配列解析による非典型メンデル遺伝病症例の同定 /
Exome sequencing expands the phenotypic spectrum of known Mendelian disorders

○泉 幸佑¹⁾ (Kosuke Izumi)、増田 晃士¹⁾ (Koji Masuda)、西 恵理子²⁾ (Eriko Nishi)、ヌーン サラ³⁾ (Sarah Noon)、荒川 経子²⁾ (Michiko Arakawa)、ウィルキンス アリーシャ³⁾ (Alisha Wilkens)、加藤 由起¹⁾ (Yuki Kato)、克蘭ツ イアン³⁾ (Ian Krantz)、白髭 克彦¹⁾ (Katsuhiko Shirahige)

- 1) 東京大学 分子細胞生物学研究所 エピゲノム疾患研究センター ゲノム情報解析研究分野
(Research Center for Epigenetic Disease, Institute for Molecular and Cellular Biosciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 長野県立こども病院遺伝科
(Division of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)
- 3) フィラデルフィア小児病院遺伝科
(Division of Human Genetics, The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, Pennsylvania, USA)

101-5
12:14

病因未確定の先天性溶血性貧血に対する全エクソーム解析 /
Whole exome sequencing reveals COL4A1 as a common causative gene for neonatal hemolytic anemia in Japan

○青木 貴子¹⁾ (Takako Aoki)、市東 正幸¹⁾ (Masayuki Shito)、小倉 浩美¹⁾ (Hiromi Ogura)、高橋 秀弘²⁾ (Hidehiro Takahashi)、岩井 朝幸³⁾ (Asayuki Iwai)、濱端 隆行⁴⁾ (Takayuki Hamabata)、渡邊 健一郎⁴⁾ (Kenichiro Watanabe)、常松 健一郎⁵⁾ (Kenichiro Tsunematsu)、奥野 友介⁶⁾ (Yusuke Okuno)、村松 秀城⁶⁾ (Hideki Muramatsu)、吉田 健一⁷⁾ (Kenichi Yoshida)、宮野 悟⁸⁾ (Satoru Miyano)、大賀 正一⁹⁾ (Shoichi Ohga)、小川 誠司⁷⁾ (Seiji Ogawa)、小島 勢二⁶⁾ (Seiji Kojima)、菅野 仁^{1,10)} (Hitoshi Kanno)

- 1) 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)
- 2) 埼玉医科大学総合医療センター 総合周産期母子医療センター 新生児科
(Center for Maternal Fetal and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center)
- 3) 四国こどもととなの医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Shikoku Medical Center for Children and Adults)
- 4) 京都大学 医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine)
- 5) 日野市立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Hino Municipal Hospital)
- 6) 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)
- 7) 京都大学 大学院医学研究科 腫瘍生物学
(The Biology of Cancer, Kyoto University Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine)
- 8) 東京大学 医科学研究所 ヒトゲノム解析センター
(Laboratory of Sequence Analysis, Human Genome Center, Institute of Medical Science, The University of Tokyo)
- 9) 山口大学 大学院医学系研究科 小児科学
(Department of Pediatrics, Yamaguchi University Graduate School of Medicine)
- 10) 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 Genomic Medicine, Department of Advanced Biomedical Engineering and Science, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)

一般口演 102 多因子遺伝

Oral Session 102 Multi-Factorial Inheritance

日時：11月20日(木) 11:30～12:25 第4会場(平安2階)

座長：木村 亮介(琉球大学大学院医学研究科人体解剖学講座)

馬淵 昭彦(東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室)

Date : Nov. 20 (Thu.) 11:30-12:25 Room 4 (Heian 2F)

Chairs : Ryosuke Kimura (University of the Ryukyus)

Akihiko Mabuchi (The University of Tokyo)

102-1 尿酸排泄輸送体 *ABCG2* 遺伝子の機能低下型変異は腎排泄低下型と腎負荷型高尿酸血症の両方の原因となる /

ABCG2 dysfunctional variants cause both renal underexcretion and overload hyperuricemia

○松尾 洋孝¹⁾ (Hirotaka Matsuo)、中山 昌喜¹⁾ (Akiyoshi Nakayama)、
崎山 真幸¹⁾ (Masayuki Sakiyama)、千葉 俊周¹⁾ (Toshinori Chiba)、清水 聖子¹⁾ (Seiko Shimizu)、
中島 宏²⁾ (Hiroshi Nakajima)、中村 好宏³⁾ (Takahiro Nakamura)、高田 雄三⁴⁾ (Yuzo Takada)、
中岡 博史⁵⁾ (Hirofumi Nakaoka)、若井 建志⁶⁾ (Kenji Wakai)、伊藤 利光⁷⁾ (Toshimitsu Ito)、
山本 健⁸⁾ (Ken Yamamoto)、市田 公美⁹⁾ (Kimiyoichi Ichida)、清水 徹¹⁰⁾ (Toru Shimizu)、
四ノ宮 成祥¹⁾ (Nariyoshi Shinomiya)

- 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)
- 2) 防衛医科大学校 衛生学公衆衛生学
(Department of Preventive Medicine and Public Health, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 3) 防衛医科大学校 数学研究室
(Laboratory for Mathematics, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 4) 防衛医科大学校 共同利用研究施設
(The Central Research Institute, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 5) 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門
(Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
- 6) 名古屋大学大学院 予防医学
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 7) 自衛隊中央病院 内科
(Department of Internal Medicine, Self-Defense Forces Central Hospital, Tokyo, Japan)
- 8) 久留米大学 医学部医化学講座
(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Kurume, Japan)
- 9) 東京薬科大学 病態生理学教室
(Department of Pathophysiology, Tokyo University of Pharmacy and Life Sciences, Tokyo, Japan)
- 10) みどりヶ丘病院
(Midorigaoka Hospital)

102-2 日本人男性における Y 染色体上 DAZ 遺伝子の欠失パターンと精液パラメータとの関連解析 / Association analysis between the structure of DAZ gene copies on Y chromosome and semen parameters in Japanese males

○下澤 辰也¹⁾ (Tatsuya Shimozawa)、佐藤 陽一²⁾ (Youichi Sato)、岩本 晃明³⁾ (Teruaki Iwamoto)、
山内 あい子²⁾ (Aiko Yamauchi)

- 1) 徳島大学 薬学部 医薬品情報学分野
(Department of Pharmaceutical Information Science, The University of Tokushima, Tokushima, Japan)
- 2) 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)
- 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)

102-3

11:52

日本人における頭蓋形態のゲノムワイド関連解析 /

Genome-wide association analysis of cranial morphology in the Japanese population

○山口 今日子¹⁾ (Kyoko Yamaguchi)、渡辺 千晶¹⁾ (Chiaki Watanabe)、佐藤 丈寛¹⁾ (Takehiro Sato)、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, Okinawa, Japan)

2) 久留米大学 医学部 医化学講座

(Department of Medical Chemistry, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)

102-4

12:03

脳卒中の遺伝的リスクファクター –頭蓋内主幹動脈狭窄関連遺伝子 *RNF213* 変異の遺伝的診断– /Genetic risk factor for cerebral stroke -Genetic diagnosis of *RNF213* variant-

○宮脇 哲¹⁾ (Satoru Miyawaki)、今井 英明¹⁾ (Hideaki Imai)、清水 暢裕²⁾ (Masahiro Shimizu)、八木 伸一²⁾ (Shinichi Yagi)、小野 秀明¹⁾ (Hideaki Ono)、武笠 晃丈¹⁾ (Akitake Mukasa)、中富 浩文¹⁾ (Hirofumi Nakatomi)、清水 庸夫²⁾ (Tsuneo Shimizu)、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, Tokyo, Japan)

2) 関東脳神経外科病院

(Kanto Neurosurgical Hospital)

102-5

12:14

非アルコール性脂肪肝疾患感受性領域の次世代シーケンサーによるターゲットリシーケンス / Targeted next-generation sequencing of the NAFLD susceptibility genomic region

○堀田 紀久子¹⁾ (Kikuko Hotta)、北本 卓也¹⁾ (Takuya Kitamoto)、北本 綾¹⁾ (Aya Kitamoto)、兵庫 秀幸²⁾ (Hideyuki Hyogo)、越智 秀典²⁾ (Hidenori Ochi)、上野 隆登³⁾ (Takato Ueno)、茶山 一彰²⁾ (Kazuaki Chayma)、米田 正人⁴⁾ (Masato Yoneda)、小川 裕二⁴⁾ (Yuji Ogawa)、中島 淳⁴⁾ (Atsushi Nakajima)

1) 京都大学 医学研究科 ファーマコゲノミクス

(Pharmacogenomics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

2) 広島大学大学院 医学部 消化器代謝内科

(Department of Medicine and Molecular Science, Division of Frontier Medical Science, Programs for Biomedical Research, Graduate School of Biomedical Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

3) 朝倉医師会病院

(Asakura Medical Association Hospital, Asakura, Japan)

4) 横浜市立大学肝胆腸消化器病学教室

(Department of Gastroenterology and Hepatology, Yokohama City University School of medicine, Yokohama, Japan)

一般口演 103 ゲノムインフォマティクス Oral Session 103 Genome Informatics

日時：11月20日(木) 11:30～12:25 第5会場(福寿2階)
座長：山田 亮(京都大学医学研究科附属ゲノム医学センター 統計遺伝学分野)
長崎 正朗(東北大学 東北メディカル・メガバンク機構)
Date : Nov. 20 (Thu.) 11:30-12:25 Room 5 (Fukujyu 2F)
Chairs : Ryo Yamada (Kyoto University)
Masao Nagasaki (Tohoku University)

103-1 HLA/MICA imputation による MHC 領域内遺伝リスクの fine-mapping / Fine-mapping of the genetic risk in the MHC region using HLA/MICA imputation

- 岡田 随象^{1,2,3,4)} (Yukinori Okada)、Paul IW de Bakker^{3,4,5)}、Soumya Raychaudhuri^{3,4)}、
SNP2HLA working group^{3,4)}
- 1) 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University)
 - 2) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)
 - 3) Brigham and Women's Hospital, Harvard Medical School
 - 4) Broad Institute
 - 5) University Medical Center, Utrecht

103-2 個人ゲノムを用いた疾患リスク予測と人種差に関する数理的考察 / Mathematical basis for Disease Risk Prediction with Personal Genome: Issues on Difference in Ethnicity

- 城戸 隆^{1,3)} (Takashi Kido)、菊地 進一²⁾ (Shinichi Kikuchi)、川嶋 実苗^{3,5)} (Minae Kawashima)、
鎌谷 直之⁴⁾ (Naoyuki Kamatani)
- 1) 株式会社 理研ジェネシス
(Rikengenes Inc.)
 - 2) (元)慶応義塾大学 環境情報学部
(Keio University)
 - 3) 日本科学技術振興機構
(Japan Science and Technology Agency (JST))
 - 4) 株式会社 スタージェン
(Stargen Inc.)
 - 5) 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 / School of International Health / Graduate School of Medicine / The University of Tokyo)

103-3 疾患エクソーム解析におけるトランスポゾン Alu 挿入の検討 / The analysis of transposon Alu in exome data

- 山田 思郎^{1,2)} (Shiro Yamada)、早野 崇英¹⁾ (Takahide Hayano)、
細道 一善¹⁾ (Kazuyoshi Hosomichi)、中岡 博史¹⁾ (Hirofumi Nakaoka)、
杉本 竜太¹⁾ (Ryota Sugimoto)、井ノ上 逸朗¹⁾ (Ituro Inoue)
- 1) 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Japan)
 - 2) こどもクリニックそね
(Kodomo clinic SONE, Takasaki, Japan)

103-4
12:03

miRNA 発現情報の正則化最小二乗法・MARS 解析による疾患関連バイオマーカーの同定 / Identification of disease-related biomarkers from miRNA expression profiles using LASSO and MARS

○樋口 千洋¹⁾ (Chihiro Higuchi)、田中 敏博^{1,2,3)} (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象^{1,4)} (Yukinori Okada)

- 1) 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Tokyo Medical and Dental University)
- 2) 東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター
(Bioresource Research Center, Tokyo Medical and Dental University)
- 3) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 循環器疾患研究グループ
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences (IMS))
- 4) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences (IMS))

103-5
12:14

イマチニブ中止可能な慢性骨髄生白血病患者におけるマイクロ RNA プロファイリング / Estimation of clinically relevant miRNA in CML patient with successful imatinib cessation using bioinformatics tools

○大屋敷 一馬¹⁾ (Kazuma Ohyashiki)、福岡 豊²⁾ (Yutaka Fukuoka)、
片桐 誠一郎¹⁾ (Seiichirou Katagiri)、田内 哲三¹⁾ (Tetsuzo Tauchi)、東 剣紅³⁾ (Kenko Azuma)、
武内 健³⁾ (Ken Takeuchi)、梅津 知宏³⁾ (Tomohiro Umezu)、大屋敷 純子³⁾ (Junko Ohyashiki)

- 1) 東京医科大学 医学部 血液内科
(Department of Hematology, Tokyo Medical University)
- 2) 工学院大学 工学部 電気システム工学科
(Department of Electrical Engineering, Faculty of Engineering)
- 3) 東京医科大学 医学総合研究所 分子腫瘍研究部門
(Department of Molecular Oncology, Institute of Medical Science, Tokyo Medical University)
- 4) 東京医科大学 医学部 先端分子探索寄附講座
(Department of Molecular Science, Tokyo Medical University)

一般口演 104 細胞遺伝学 1 Oral Session 104 Cytogenetics 1

日時：11月20日(木) 11:30～12:25 第6会場(桃源2階)

座長：大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

小崎 里華(国立成育医療研究センター)

Date : Nov. 20 (Thu.) 11:30-12:25 Room 6 (Tougen 2F)

Chairs : Hirofumi Ohashi (Saitama Children's Medical Center)

Kosaki Rika (National Center for Child Health and Development)

104-1 CDKN1C 重複は半身低形成のないシルバーラッセル症候群サブタイプを招く / CDKN1C duplication causes Silver-Russell syndrome subtype without body asymmetry

○中島 信一¹⁾ (Shinichi Nakashima)、菊池 透²⁾ (Toru Kikuchi)、長崎 啓祐³⁾ (Keisuke Nagasaki)、古庄 知己⁴⁾ (Tomoki Kosho)、加藤 美弥子¹⁾ (Fumiko Kato)、佐野 伸一朗¹⁾ (Shinichiro Sano)、鏡 雅代⁵⁾ (Masayo Kagami)、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) 埼玉医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

3) 新潟大学 医歯学総合病院 小児科

(Department of Pediatrics, Niigata University Medical & Dental Hospital, Niigata, Japan.)

4) 信州大学 医学部付属病院 遺伝子診療部

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

5) 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 of Child Health and Development, Tokyo, Japan)

104-2 染色体構造異常による syndromic CAKUT の原因遺伝子についての検討 / Responsible genes for syndromic CAKUT with chromosomal abnormalities

○森貞 直哉¹⁾ (Naoya Morisada)、野津 寛大¹⁾ (Kandai Nozu)、亀井 宏一²⁾ (Koichi Kamei)、伊藤 秀一²⁾ (Shuichi Ito)、田中 亮二郎³⁾ (Ryojiro Tanaka)、石川 智朗⁴⁾ (Tomoaki Ishikawa)、足立 昌夫⁵⁾ (Masao Adachi)、野田 俊輔⁶⁾ (Shunsuke Noda)、石黒 利佳⁷⁾ (Rika Ishiguro)、関根 孝司⁸⁾ (Takashi Sekine)、小崎 健次郎⁹⁾ (Kenjiro Kosaki)、飯島 一誠¹⁾ (Kazumoto Iijima)

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) 国立成育医療研究センター 腎臓・リウマチ・膠原病科

(Department of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development)

3) 兵庫県立こども病院 腎臓内科

(Department of Nephrology, Hyogo Prefectural Children's Hospital)

4) 奈良県立医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Nara Medical University)

5) あだちこども診療所

(Adachi Children's clinic)

6) 信州大学 医学部 小児医学講座

(Department of Pediatrics, Shinshu University School of Medicine)

7) 川口市立医療センター 新生児科

(Department of Neonatology, Kawaguchi Municipal Medical Center)

8) 東邦大学医療センター大橋病院 小児科

(Department of Pediatrics, Toho University Ohashi Hospital)

9) 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)

104-3
11:52

**21q22.11 に 1.4Mb の de novo 欠失を認めた発達障害を呈した 1 例 /
A de novo 1.4-Mb Deletion at 21q22.11 in a Boy With Developmental Delay**

○深井 綾子^{1,2)} (Ryoko Fukai)、平木 洋子³⁾ (Yoko Hiraki)、三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、
松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)

- 1) 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学
(Department of Human Genetics Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2) 横浜市立大学附属病院 神経内科・脳卒中科
(Department of Neurology and Stroke Medicine, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 3) 広島市こども療育センター 小児科
(Hiroshima Municipal Center for Child Health and Development, Hiroshima, Japan)

104-4
12:03

**染色体 G バンド分析で見いだせなかった不均衡転座を SNP アレイにより同定した 10p- 症候群
の 1 例 /
Unbalanced translocation der(10)t(10p;15q) detected by SNP array analysis with normally
reported G-banding pattern**

○磯島 豪 (Tsuyoshi Isojima)、田村 麻由子 (Mayuko Tamura)、太田 さやか (Sayaka Ohta)、
加藤 元博 (Motohiro Kato)、三牧 正和 (Masakazu Mimaki)、滝田 順子 (Junko Takita)、
北中 幸子 (Sachiko Kitanaka)、岡 明 (Akira Oka)

東京大学医学部附属病院小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

104-5
12:14

**PLP1 を含む Xq22 の微細欠失は女兒における重度精神運動発達遅滞と行動異常の原因となる /
Xq22 deletions involving PLP1 cause severe delay and behavioral abnormalities in females**

○山本 俊至¹⁾ (Toshiyuki Yamamoto)、下島 圭子¹⁾ (Keiko Shimojima)、
荒川 千賀子²⁾ (Chikako Arakawa)

- 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) 日本大学
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine, Tokyo, Japan)

一般口演 105 循環器遺伝学

Oral Session 105 Cardiovascular Genetics

日時：11月20日(木) 14:45～15:40 第1会場(大ホール5階)

座長：木村 彰方(東京医科歯科大学難治疾患研究所分子病態分野)

森崎 裕子(国立循環器病研究センター研究所分子生物学部)

Date : Nov. 20 (Thu.) 14:45-15:40 Room 1 (Big Hall 5F)

Chairs : Akinori Kimura (Tokyo Medical and Dental University)

Hiroko Morisaki (National Cerebral and Cardiovascular Center)

105-1 新規心房細動感受性遺伝子 NEURL の解析 /

14:45 Genetic and functional analysis of novel atrial fibrillation susceptible gene *NEURL*

○尾崎 浩一¹⁾ (Kouichi Ozaki)、久保 充明²⁾ (Michiaki Kubo)、森園 隆³⁾ (Takashi Morizono)、尾内 善広^{1,4)} (Yoshihiro Onouchi)、角田 達彦³⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、田中 敏博^{1,5)} (Toshihiro Tanaka)

- 1) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 循環器疾患研究グループ
(Laboratory for Cardiovascular Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 基盤技術開発研究グループ
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 数理医科学研究グループ
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 4) 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)
- 5) 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野
(Department of Human Genetics and Disease Diversity, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

105-2 先天性心疾患に関する既知病因遺伝子の変異解析 /

14:56 Genetic analysis of congenital heart disease

○吉田 晶子¹⁾ (Akiko Yoshida)、森崎 裕子^{1,2)} (Hiroko Morisaki)、白石 公³⁾ (Isao Shiraishi)、森崎 隆幸^{1,2,4)} (Takayuki Morisaki)

- 1) 国立循環器病研究センター 臨床遺伝科
(Department of Medical Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 2) 国立循環器病研究センター研究所 分子生物学部
(Department of Bioscience and Genetics, National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute)
- 3) 国立循環器病研究センター 小児循環器科
(Department of Pediatric Cardiology, National Cerebral and Cardiovascular Center)
- 4) 大阪大学大学院薬学研究科 分子生理病態学
(Department of Molecular Pathophysiology, Osaka University Graduate School of Pharmaceutical Sciences)

105-3 心室中部閉塞型肥大型心筋症の原因遺伝子解析 /

15:07 Genetic analysis of Mid-ventricular obstruction

○稲垣 夏子¹⁾ (Natsuko Inagaki)、林 丈晴²⁾ (Takeharu Hayashi)、武井 康悦¹⁾ (Yasuyoshi Takei)、近森 大志郎¹⁾ (Taishirou Chikamori)、谷本 幸介³⁾ (Kosuke Tanimoto)、山科 章¹⁾ (Akira Yamashina)

- 1) 東京医科大学 第二内科
(Second Department of Internal Medicine, Tokyo Medical University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子病態分野
(Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute and Laboratory of Genome Diversity, School of Biomedical Science, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3) 東京医科歯科大学 ゲノム解析室
(Department of Genome Laboratory, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

105-4

15:18

遺伝性心筋症病因変異スクリーニングシステムの構築 /

Development of mutation screening system for cardiomyopathy.

○林 丈晴¹⁾ (Takeharu Hayashi)、谷本 幸介²⁾ (Kousuke Tanimoto)、木村 彰方¹⁾ (Akinori Kimura)

- 1) 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子病態
(Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学難治疾患研究所ゲノム解析室
(Genome Laboratory, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

105-5

15:29

Family-Control analysis based on Hamming distance for prioritizing candidate variants in exome sequencing

○今井 敦子¹⁾ (Atsuko Imai)、Jurg Ott^{2,3)}、中谷 明弘⁴⁾ (Akihiro Nakaya)、
山崎 悟⁵⁾ (Satoru Yamazaki)、坂田 泰史¹⁾ (Yasushi Sakata)、Mark Lathrop⁶⁾、
高島 成二^{1,7)} (Seiji Takashima)、朝野 仁裕¹⁾ (Yoshihiro Asano)

- 1) 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)
- 2) ロックフェラー大学 遺伝統計学
(Laboratory of Statistical Genetics, Rockefeller University, NY, US)
- 3) 中国科学院 精神科
(Institute of Psychology, Chinese Academy of Sciences, Beijing, China)
- 4) 大阪大学大学院医学系研究科 ゲノム情報学
(Department of Genome Informatics, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Japan)
- 5) 国立循環器病研究センター 細胞生物学部
(Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center, Suita, Japan)
- 6) マギル大学 ゲノムケベックイノベーションセンター
(McGill University and Genome Quebec Innovation Centre, Montreal, Canada)
- 7) 大阪大学大学院医学系研究科 医化学
(Department of Medical Biochemistry, Osaka University Graduate School of Medicine)

一般口演 106 臨床遺伝学 1 (性分化・性腺)

Oral Session 106 Clinical Genetics 1

日時: 11月20日(木) 14:45 ~ 15:40 第3会場(瑞雲2階)

座長: 緒方 勤 (浜松医科大学小児科)

黒木 陽子 (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)

Date: Nov. 20 (Thu.) 14:45-15:40 Room 3 (Zuiun 2F)

Chairs: Tsutomu Ogata (Hamamatsu University School of Medicine)

Yoko Kuroki (Tohoku University)

106-1 乳房腫大、男性化兆候を呈した SOX9 近傍の転座による campomelic dysplasia XY female の一例 / 14:45 A case of XY female campomelic dysplasia presented with breast swelling and virilization

○菅野 潤子^{1,2)} (Junko Kanno)、曾木 千純¹⁾ (Chisumi Sogi)、梅木 郁美¹⁾ (Ikumi Umeki)、
藤原 幾磨¹⁾ (Ikuma Fujiwara)、呉 繁夫¹⁾ (Shigeo Kure)

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 School of Medicine, Sendai, Japan)

2) 宮城県立こども病院 内分泌科

(Department of Endocrinology Miyagi Children's Hospital, Sendai, Japan)

106-2 SOX9 frameshift mutation in a patient with acampomelic campomelic dysplasia: the second 14:56 case

○山口 理恵¹⁾ (Rie Yamaguchi)、檜村 哲生²⁾ (Tetsuo Naramura)、加藤 芙弥子¹⁾ (Fumiko Katou)、
永田 絵子¹⁾ (Eiko Nagata)、中島 信一¹⁾ (Shinichi Nakashima)、馬場 崇³⁾ (Takashi Baba)、
諸橋 憲一郎³⁾ (Kenichirou Morohashi)、五十嵐 麻紀⁴⁾ (Maki Igarashi)、
深見 真紀⁴⁾ (Maki Fukami)、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) 神奈川県立こども医療センター 新生児科

(Department of Neonatology, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

3) 九州大学大学院医学研究院 分子生命科学系部門

(Department of Molecular Biology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka, 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)

106-3 SOX10 半量不全は、Kallmann 症候群と Waardenburg 症候群を招く / 15:07 SOX10 Haploinsufficiency Underlies Overlapping Manifestation of Kallmann Syndrome and Waardenburg Syndrome

○泉 陽子^{1,2)} (Yoko Izumi)、武者 育麻³⁾ (Ikuma Musha)、鈴木 江莉奈¹⁾ (Erina Suzuki)、
堀川 玲子¹⁾ (Reiko Horikawa)、雨宮 伸³⁾ (Shin Amemiya)、緒方 勤⁴⁾ (Tsutomu Ogata)、
大竹 明³⁾ (Akira Ohtake)

1) 国立成育医療研究センター

(National Research Institute for Child Health and Development, 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) 埼玉医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)

4) 浜松医科大学 小児科

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

106-4
15:18

**46,XY gonadal dysgenesis を伴う minifascicular neuropathy における新規遺伝子変異の同定 /
A novel mutation of Desert hedgehog in patients with minifascicular neuropathy
accompanied by 46,XY gonadal dysgenesis**

○佐藤 奈穂子¹⁾ (Naoko Sato)、石浦 浩之¹⁾ (Hiroyuki Ishiura)、三井 純¹⁾ (Jun Mitsui)、
成瀬 紘也¹⁾ (Hiroya Naruse)、前川 理沙²⁾ (Risa Maekawa)、楯 玄秀³⁾ (Genshu Tate)、
清水 潤¹⁾ (Jun Shimizu)、後藤 順¹⁾ (Jun Goto)、椎尾 康²⁾ (Yasushi Shiio)、
辻 省次¹⁾ (Shoji Tsuji)

1) 東京大学 医学部 附属病院 神経内科

(Department of Neurology, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

2) 東京通信病院 神経内科

(Department of Neurology, Tokyo Teishin Hospital, Tokyo, Japan)

3) 昭和大学藤が丘病院 病理診断科

(Department of Surgical Pathology, Showa University Fujigaoka Hospital, Yokohama, Japan)

106-5
15:29

**混合性性腺異形成症 35 例における遺伝学的解析および臨床像の検討 /
Clinical and genetic studies on mixed gonadal dysgenesis: review of thirty five cases**

○花川 純子 (Junko Hanakawa)、室谷 浩二 (Koji Muroya)、大戸 佑二 (Yuji Oto)、
朝倉 由美 (Yumi Asakura)、安達 昌功 (Masanori Adachi)

神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科

(Department of Endocrinology and Metabolism, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)

一般口演 107 周産期遺伝学 1

Oral Session 107 Perinatal Genetics 1

日 時：11月20日(木) 14:45～15:40 第4会場(平安2階)

座 長：三浦 清徳(長崎大学医学部産婦人科)

浜之上 はるか(横浜市立大学附属病院遺伝子診療部)

Date : Nov. 20 (Thu.) 14:45-15:40 Room 4 (Heian 2F)

Chairs : Kiyonori Miura (Nagasaki University)

Haruka Hamanoue (Yokohama City University Hospital)

107-1 当院で出生前に13トリソミーと診断された31症例の臨床経過 /

14:45 Clinical course of 31 cases that had a diagnosis of trisomy 13 prenatally in our hospital

○高橋 健¹⁾ (Ken Takahashi)、佐々木 愛子¹⁾ (Aiko Sasaki)、谷口 公介¹⁾ (Kousuke Taniguchi)、
須山 文緒¹⁾ (Humio Suyama)、村本 美華¹⁾ (Mika Muramoto)、
木野本 智子¹⁾ (Tomoko Kinomoto)、芝田 恵¹⁾ (Megumi Shibata)、
倉員 正光¹⁾ (Masamitsu Kurakazu)、犬塚 悠美¹⁾ (Hiromi Inuzuka)、吉田 彩¹⁾ (Aya Yoshida)、
田中 里美¹⁾ (Satomi Tanaka)、大寺 由佳¹⁾ (Yuka Ootera)、兼重 昌夫¹⁾ (Masao Kaneshige)、
菱川 賢志¹⁾ (Kenji Hishikawa)、鈴木 朋¹⁾ (Tomo Suzuki)、太崎 友紀子¹⁾ (Yukiko Tazaki)、
小川 浩平¹⁾ (Kouhei Ogawa)、杉林 里佳¹⁾ (Rika Sugibayashi)、関口 将軌¹⁾ (Masaki Sekiguchi)、
小澤 克典¹⁾ (Katsusuke Ozawa)、和田 友香¹⁾ (Yuka Wada)、三井 真理¹⁾ (Mari Mitsui)、
梅原 永能¹⁾ (Nagayoshi Umehara)、和田 誠司¹⁾ (Seiji Wada)、小崎 里華²⁾ (Rika Kosaki)、
伊藤 裕司¹⁾ (Yushi Itoh)、左合 治彦¹⁾ (Haruhiko Sago)

1) 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター

(Department of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

2) 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

(Department of genetics, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

107-2 胎児18トリソミーの周産期管理についての検討 /

14:56 Prenatal findings and perinatal management of fetal trisomy 18

○後藤 志信 (Shinobu Goto)、鈴森 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、倉兼 さとみ (Satomi Kurakane)、
熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura)

名古屋市立大学医学部医学研究科 産科婦人科学 臨床遺伝医療部

(Department of Obstetrics and Gynecology, Division of Clinical and Molecular Genetics, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)

107-3 過去7年間に胎児頸部嚢胞、胎児水腫を認めた症例の経過についての検討 /

15:07 The cases of Cystic hygroma and Fetal hydrops in past 7 years

○渡邊 理子 (Michiko Watanabe)、高橋 しづこ (Shizuko Takahashi)、
橋本 彩子 (Ayako Hashimoto)、本田 倫子 (Michiko Honda)、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

(Department of Obstetrics and Gynecology, Japanese Red Cross Medical Center)

107-4
15:18

鳥取大学における出生前診断への対応について /
Prenatal diagnosis in Tottori University

○足立 香織¹⁾ (Kaori Adachi)、笠城 典子²⁾ (Noriko Kasagi)、中川 奈保子³⁾ (Naoko Nakagawa)、金子 周平⁴⁾ (Syuehei Kaneko)、原田 省⁵⁾ (Tasuku Harada)、原田 崇⁵⁾ (Takashi Harada)、難波 栄二^{1,3,6)} (Eiji Nanba)

- 1) 鳥取大学 生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野
(Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University, Yonago, Japan)
- 2) 鳥取大学 医学部 保健学科 看護学専攻 基礎看護学
(Department of Fundamental Nursing, School of Health Science, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
- 3) 鳥取大学医学部附属病院 次世代高度医療推進センター
(Center for Promoting Next-Generation Highly Advanced Medicine Tottori University Hospital, Yonago, Japan)
- 4) 鳥取大学 大学院医学系研究科 臨床心理学専攻 臨床心理学
(Department of Clinical Psychology, Graduate School of Medical Sciences, Tottori University, Yonago, Japan)
- 5) 鳥取大学 医学部 医学科 器官制御外科学講座 生殖機能医学
(Division of Reproductive-Perinatal Medicine and Gynecologic Oncology, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
- 6) 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
(Division of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Yonago, Japan)

107-5
15:29

不育症における凝固第 XII 因子活性と 46C/T 遺伝子多型 /
The 46 C/T polymorphism of coagulation factor XII and the factor XII activity in patients with recurrent miscarriage

○橋本 恵理子¹⁾ (Eriko Hashimoto)、榎原 毅²⁾ (Takeshi Ebara)、山田 - 並河 千里³⁾ (Chisato Yamada-Namikawa)、北折 珠央¹⁾ (Tamao Kitaori)、鈴木 伸宏¹⁾ (Nobuhiro Suzumori)、片野 衣江¹⁾ (Kinue Katano)、尾崎 康彦¹⁾ (Yasuhiko Ozaki)、杉浦 - 小笠原 真弓¹⁾ (Mayumi Sugiura-Ogasawara)

- 1) 名古屋市立大学 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2) 名古屋市立大学 衛生学
(Occupational and Environmental Health, Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences)
- 3) 名古屋市立大学 第二生化学
(Department of Biochemistry II, Nagoya City University, Graduate School of Medical Sciences)

一般口演 108 遺伝子診療のネットワーク・人材養成

Oral Session 108 The Network of Gene Diagnosis and Therapy/Human Resource Development

日時：11月20日(木) 14:45～15:40 第5会場(福寿2階)

座長：川目 裕(東北大学東北メディカル・メガバンク機構遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野)

渡邊 淳(日本医科大学付属病院 遺伝診療科・ゲノム先端医療部)

Date : Nov. 20 (Thu.) 14:45-15:40 Room 5 (Fukujyu 2F)

Chairs : Hiroshi Kawame (Tohoku Medical Megabank Organization)

Atsushi Watanabe (Nippon Medical School Hospital)

108-1 わが国の臨床遺伝専門医の現状と課題 /

14:45 The present state and the problem of clinical geneticist workforce in Japan

○黒木 良和 (Yoshikazu Kuroki)、升野 光雄 (Mitsuo Masuno)、山内 泰子 (Yasuko Yamanouchi)

川崎医療福祉大学 大学院 医療福祉学専攻 遺伝カウンセリングコース

(Genetic Counseling Program, Kawasaki University of Medical Welfare, Kurashiki, Japan)

108-2 出生前診断の実施状況に関する全国調査報告 第2報 臨床遺伝専門職による出生前診断への関与 / 14:56 Current status report of prenatal testing in Japan; involvement of clinical geneticists and counselors

○三宅 秀彦¹⁾ (Hidehiko Miyake)、山田 重人¹⁾ (Shigehito Yamada)、左合 治彦²⁾ (Haruhiko Sago)、
澤井 英明³⁾ (Hideaki Sawai)、関沢 明彦⁴⁾ (Akihiko Sekizawa)、高田 史男⁵⁾ (Fumio Takada)、
有森 直子⁶⁾ (Naoko Arimori)、金井 誠⁷⁾ (Makoto Kanai)、小笹 由香⁸⁾ (Yuka Ozasa)、
山内 泰子⁹⁾ (Yasuko Yamanouchi)、松原 洋一¹⁰⁾ (Yoichi Matsubara)、
増崎 英明¹¹⁾ (Hideaki Masuzaki)、平原 史樹¹²⁾ (Fumiki Hirahara)、久具 宏司¹³⁾ (Koji Kugu)

1) 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)

2) 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 and Neonatal Medicine, National Center for Child Health and Development)

3) 国立成育医療研究センター 研究所

(National Research Institute for Child Health and Development)

4) 昭和大学 産婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University)

5) 北里大学 臨床遺伝医学講座

(Department of Medical Genetics, Kitasato University)

6) 聖路加国際大学 遺伝看護学

(Genetic Nursing Course, St. Luke's International University)

7) 信州大学医学部 保健学科

(Shinshu University School of Health Sciences)

8) 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター

(Bioethics Research center, Tokyo Medical and Dental University)

9) 川崎医療福祉大学 医療福祉学部

(Faculty of Health and Welfare, Kawasaki University of Medical Welfare)

10) 兵庫医科大学 産婦人科学

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine)

11) 長崎大学 産科婦人科学分野

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University)

12) 横浜市立大学 生殖生育病態医学

(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine)

13) 東京都立墨東病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Bokuto Hospital)

108-3
15:07

大腸癌層別化を目指した千葉大学病院における MSI, KRAS/NRAS/BRAF 検査と「がん予防相談外来」の立ち上げについて /

MSI, KRAS/NRAS/BRAF test and cancer-preventive out-patient clinic for colon cancer patients in Chiba University Hospital

○松下一之^{1,2,3)} (Kazuyuki Matsushita)、石毛 崇之²⁾ (Takayuki Ishige)、糸賀 栄²⁾ (Sakae Itoga)、西村 基^{1,2,3)} (Motoi Nishimura)、澤井 撰^{1,2,3)} (Setsu Sawai)、宇津野 恵美³⁾ (Emi Utsuno)、別府 美奈子^{1,2,3)} (Minako Beppu)、野村 文夫^{1,2,3)} (Fumio Nomura)

- 1) 千葉大学大学院 医学研究院 分子病態解析学
(Dept. Mol. Diag., Chiba. Univ., Grad. Sch. Med.)
- 2) 千葉大学 医学部 附属病院検査部
(Dept. Laboratory Med, Chiba Univ. Hosp)
- 3) 千葉大学 医学部 附属病院遺伝子診療部
(Dept. Clinical Genet, Chiba Univ. Hosp)

108-4
15:18

遺伝性乳がん卵巣がん症候群における診療科、施設横断的な地域連携診療ネットワーク体制構築への取り組み /

Initiatives for building the regional medical network across facilities and departments in the HBOC management.

○西川 隆太郎¹⁾ (Ryutaro Nishikawa)、大瀬戸 久美子²⁾ (Kumiko Oseto)、荒川 敦志²⁾ (Atsushi Arakawa)、鈴木 伸宏²⁾ (Nobuhiro Suzumori)、遠山 竜也²⁾ (Tatsuya Toyama)、岩田 広治³⁾ (Koji Iwata)

- 1) 名古屋市立東部医療センター
(Nagoya City East Medical Center, Nagoya, Japan)
- 2) 名古屋市立大学病院
(Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
- 3) 愛知県がんセンター中央病院
(Aichi Cancer Center Hospital, Nagoya, Japan)

108-5
15:29

HBOC サーベイランス（入院時から遺伝カウンセリング実施まで）において遺伝カウンセラーが実際に費やす労力時間の評価 /

The assessment of effort time of a genetic counselor for HBOC surveillance.

○梅田 果林¹⁾ (Karin Umeda)、佐原 知子¹⁾ (Tomoko Sahara)、山本 尚人²⁾ (Naoto Yamamoto)、味八木 寿子²⁾ (Toshiko Miyaki)

- 1) 千葉県がんセンター 遺伝子診断部
(Department of Genetic Diagnostics, Chiba cancer center, Chiba, Japan)
- 2) 千葉県がんセンター 乳腺外科
(Department of breast surgery, Chiba cancer center, Chiba, Japan)

一般口演 109 薬理遺伝学・オーダーメイド医療

Oral Session 109 Pharmacogenetics/Personalized Medicine

日時：11月20日(木) 14:45～15:40 第6会場(桃源2階)

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)

有吉 範高(千葉大学医学部附属病院 薬剤部・臨床試験部)

Date : Nov. 20 (Thu.) 14:45-15:40 Room 6 (Tougen 2F)

Chairs : Nakayama Tomohiro (Nihon University)

Noritaka Ariyoshi (Chiba University)

109-1 イリノテカンによる重症下痢症を予測する PGx バイオマーカーとしての CYP2F1 遺伝子多型 / Genetic polymorphisms in CYP2F1 gene as a genomic bio-marker predicting severe diarrhea induced by irinotecan

○尾上 佳子¹⁾ (Yoshiko Onoe)、石谷 健¹⁾ (Ken Ishitani)、内山 智貴²⁾ (Toshitaka Uchiyama)、青木 貴子³⁾ (Takako Aoki)、市東 正幸³⁾ (Masayuki Shito)、川上 和之⁴⁾ (Kazuyuki Kawakami)、松井 英雄¹⁾ (Hideo Matsui)、林 和彦⁴⁾ (Kazuhiko Hayashi)、斎藤 加代子⁵⁾ (Kayoko Saito)、菅野 仁^{3,5)} (Hitoshi Kanno)

1) 東京女子医科大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

2) メディカル統計(株)

(Medical TOUKEI Corporation, Tokyo, Japan)

3) 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング科

(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

4) 東京女子医科大学 化学療法・緩和ケア科

(Department of Chemotherapy and Palliative Care, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

5) 東京女子医科大学付属 遺伝子医療センター

(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

109-2 テガフル・ウラシル投与による肝機能障害を予測する新規 PGx バイオマーカーの探索 / Genetic predictors of hepatic toxicity induced by tegafur uracil: analysis using the DMET genotyping platform.

○神尾 英則¹⁾ (Hidenori Kamio)、神尾 孝子¹⁾ (Takako Kamio)、尾上 佳子²⁾ (Yoshiko Onoe)、市東 正幸³⁾ (Masayuki Shito)、青木 貴子³⁾ (Takako Aoki)、内山 智貴⁴⁾ (Toshitaka Uchiyama)、亀岡 信悟¹⁾ (Shingo Kameoka)、斎藤 加代子^{5,6)} (Kayoko Saito)、菅野 仁^{3,5,6)} (Hitoshi Kanno)

1) 東京女子医科大学 第二外科

(Department of Surgery 2, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

2) 東京女子医科大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

3) 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング部

(Department of Transfusion Medicine and Cell Processing, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

4) メディカル統計(株)

(Medical TOUKEI Corporation, Tokyo, Japan)

5) 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

(Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Biomedical Engineering and Science, Graduate School of Medicine, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

6) 東京女子医科大学 遺伝子医療センター

(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

109-3
15:07

CYP2D6 genotype and response to neoadjuvant Tamoxifen therapy: a prospective study in Japan.

○前佛 均¹⁾ (Hitoshi Zembutsu)、中村 清吾²⁾ (Seigo Nakamura)、明石 定子²⁾ (Sadako Akashi)、渡邊 知映²⁾ (Chie Watanabe)、武井 寛幸³⁾ (Hiroyuki Takei)、石川 孝⁴⁾ (Takashi Ishikawa)、長谷川 善枝⁵⁾ (Yoshie Hasegawa)、松方 絢美⁶⁾ (Ayami Matsukata)、九富 五郎⁷⁾ (Goro Kutomi)、中村 祐輔⁸⁾ (Yusuke Nakamura)

- 1) 国立がん研究センター 研究所 遺伝医学研究分野
(Division of Genetics, National Cancer Center, Research Institute)
- 2) 昭和大学 医学部 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Showa University)
- 3) 日本医科大学 医学部 乳腺外科
(Department of Breast Surgery, Nippon Medical School)
- 4) 東京医科大学 医学部 乳腺科
(Department of Breast Surgery, Tokyo Medical University)
- 5) 弘前市立病院
(Department of Breast Surgery, Hirosaki Municipal Hospital)
- 6) 相良病院 乳腺科
(Department of Breast Surgery, Sagara Hospital)
- 7) 札幌医大 医学部 第一外科
(1st Department of Surgery, Sapporo Medical University)
- 8) シカゴ大学 個別化医療センター
(Section of Hematology/Oncology, Center for Personalized Therapeutics, The University of Chicago)

109-4
15:18

**クロピドグレル維持投与期における血小板反応性の予測に関する検討 /
Study on prediction of on-clopidogrel treatment platelet reactivity in maintenance period**

○有吉 範高^{1,2)} (Noritaka Ariyoshi)、三浦 剛¹⁾ (Go Miura)、佐藤 泰憲²⁾ (Yasunori Sato)、山口 洪樹¹⁾ (Hiroki Yamaguchi)、岩田 曜³⁾ (Yo Iwata)、藤本 善英³⁾ (Yoshihide Fijimoto)、小林 欣夫³⁾ (Yoshio Kobayashi)、石井 伊都子¹⁾ (Itsuko Ishii)

- 1) 千葉大学 医学部附属病院 薬剤部
(Division of Pharmacy, University Hospital, Chiba University School of Medicine, Chiba, Japan)
- 2) 千葉大学 医学部附属病院 臨床試験部
(Clinical Research Center, University Hospital, Chiba University School of Medicine, Chiba, Japan)
- 3) 千葉大学 大学院医学研究院 循環器内科学
(Department of Cardiovascular Medicine, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan)

109-5
15:29

**大腸癌患者末梢血中 KRAS、BRAF 遺伝子変異モニタリングの臨床的妥当性 /
Clinical application of blood biopsy in personalized treatment of colorectal cancer**

○北野 史朗¹⁾ (Shiro Kitano)、中山 雅人¹⁾ (Masato Nakayama)、岩井 琢磨²⁾ (Takuma Iwai)、内田 英二²⁾ (Eiji Uchida)、山田 岳史²⁾ (Takeshi Yamada)

- 1) 凸版印刷株式会社 総合研究所
(Technical Research Institute, TOPPAN PRINTING CO., LTD., Saitama, Japan)
- 2) 日本医科大学付属病院 消化器外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)

一般口演 1O10 エピジェネティクス Oral Session 1O10 Epigenetics

日 時：11月20日(木) 15:40～16:46 第1会場(大ホール5階)

座 長：佐々木 裕之(九州大学生体防御医学研究所)

深見 真紀(独立行政法人国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部)

Date : Nov. 20 (Thu.) 15:40-16:46 Room 1 (Big Hall 5F)

Chairs : Hiroyuki Sasaki (Kyushu University)

Maki Fukami (National Research Institute for Child Health and Development)

1O10-1 PWS/AS と BWS/RSS 診断におけるメチル化特異的 MLPA の臨床応用 /

15:40 The clinical application of methylation-specific MLPA in diagnosing imprinting disorders, PWS/AS and BWS/RSS

○清水 健司¹⁾ (Kenji Shimizu)、鈴木 敦²⁾ (Atsushi Suzuki)、逆井 悦子²⁾ (Etsuko Sakasai)、大橋 博文¹⁾ (Hirofumi Ohashi)

1) 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

(Department of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)

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)

1O10-2 PWS/AS 責任領域の非典型的な欠失を有する症例に対する網羅的メチル解析 /

15:51 Mathylation analysis of patients with atypical deletion in PWS/AS related region

○松原 圭子¹⁾ (Keiko Matsubara)、伊藤 順庸²⁾ (Masatsune Ito)、榎本 啓典³⁾ (Keisuke Enomoto)、中林 一彦⁴⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、佐野 伸一郎^{1,5)} (Shinichiro Sano)、中村 明枝^{1,6)} (Akie Nakamura)、秦 健一郎⁴⁾ (Kenichiro Hata)、緒方 勤⁵⁾ (Tutomu Ogata)、深見 真紀¹⁾ (Maki Fukami)、斎藤 伸治⁷⁾ (Shinji Saito)、鏡 雅代¹⁾ (Masayo Kagami)

1) (独) 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) 金沢医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Kanazawa Medical University, Kanazawa, Japan)

3) JA とりで総合医療センター小児科

(Department of Pediatrics, JA Toride Medical Center, Ibaraki, Japan)

4) (独) 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)

5) 浜松医科大学小児科

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

6) 北海道大学小児科

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

7) 名古屋市立大学小児科

(Department of Pediatrics, Nagoya City University, Aichi, Japan)

1O10-3 14 番染色体インプリンティング異常症 20 例に対する網羅的な DMR メチル化状態の検討 /

16:02 Genome-Wide Methylation Analysis in 20 patients with abnormal methylation of the 14q32.2 imprinted region

○鏡 雅代¹⁾ (Masayo Kagami)、松原 圭子¹⁾ (Keiko Matsubara)、中林 一彦²⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎²⁾ (Kenichiro Hata)、嘉村 浩美²⁾ (Hiromi Kamura)、中村 明枝¹⁾ (Akie Nakamura)、緒方 勤³⁾ (Tutomu Ogata)、深見 真紀¹⁾ (Maki Fukami)

1) 国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部

(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

2) 国立成育医療研究センター研究所周産期病態研究部

(Department of Maternal-Fetal and Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)

3) 浜松医科大学小児科

(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

1010-4 テロメア RNA(TelRNA) を指標とした 5-アザシジン有効性の予測 /
16:13 Telomere repeat-containing RNA (TERRA), a possible molecular marker in AZA sensitivity

○大屋敷 純子¹⁾ (Junko H. Ohyashiki)、梅津 知宏¹⁾ (Tomohiro Umezu)、
今西 哲¹⁾ (Satoshi Imanishi)、東 剣紅¹⁾ (Kenkou Azuma)、小林 千晶¹⁾ (Chiaki Kobayashi)、
大屋敷 一馬²⁾ (Kazuma Ohyashiki)

- 1) 東京医科大学 医学総合研究所 分子腫瘍研究部門
(Department of Molecular Oncology, Institute of Medical Science, Tokyo Medical University)
- 2) 東京医科大学 血液内科
(Department of Hematology, Tokyo Medical University)

1010-5 原因不明の SGA 性低身長症に対する包括的メチル化解析 /
16:24 Methylation analysis of short stature born small for gestational age

○中村 明枝¹⁾ (Akie Nakamura)、堀川 玲子⁵⁾ (Reiko Horikawa)、内木 康博⁵⁾ (Yasuhiro Naiki)、
畑 郁江²⁾ (Ikue Hatake)、松原 圭子¹⁾ (Keiko Matsubara)、佐野 伸一郎¹⁾ (Shinichiro Sano)、
田島 敏広³⁾ (Toshihiro Tajima)、緒方 勤⁴⁾ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹⁾ (Maki Fukami)、
鏡 雅代¹⁾ (Masayo Kagami)

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 2) 福井大学 小児科
(Department of Pediatrics, University of Fukui Faculty of Medical Sciences, Fukui, Japan)
- 3) 北海道大学医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Hokkaido University, Sapporo, Japan)
- 4) 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5) 国立成育医療研究センター研究所 内分泌代謝科
(Division of Endocrinology and Metabolism, National Institute of Child Health and Development, Tokyo, Japan)

1010-6 アレル特異的クロマチン相互作用を介した子宮内膜症感受性領域の転写制御メカニズム解明 /
16:35 Allele specific chromatin interaction of 9p21 endometriosis risk locus regulates gene expression level

○中岡 博史 (Hirofumi Nakaoka)、Aishwarya Gurumurthy、早野 崇英 (Takahide Hayano)、
細道 一善 (Kazuyoshi Hosomichi)、井ノ上 逸朗 (Ituro Inoue)

- 国立遺伝学研究所 総合遺伝系 人類遺伝研究部門
(Division of Human Genetics, Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics, Mishima, Shizuoka, Japan)

一般口演 1O11 神経・筋疾患遺伝学 1
Oral Session 1O11 Neuro/Myopathic Genetics 1

日時：11月20日(木) 15:40～16:46 第3会場(瑞雲2階)

座長：青木正志(東北大学大学院医学系研究科神経内科)

高嶋博(鹿児島大学神経内科・老年病学)

Date : Nov. 20 (Thu.) 15:40-16:46 Room 3 (Zuiun 2F)

Chairs : Masashi Aoki (Tohoku University)

Hiroshi Takashima (Kagoshima University)

**1O11-1 15:40 Boucher-Neuhauser 症候群の新規 PNPLA6 遺伝子変異 /
Novel mutations in the PNPLA6 gene in Boucher-Neuhauser syndrome**

○高紀信¹⁾ (Kishin Koh)、小林史和¹⁾ (Fumikazu Kobayashi)、三輪道然¹⁾ (Michiaki Miwa)、
新藤和雅¹⁾ (Kazumasa Shindo)、磯崎英治²⁾ (Eiji Isozaki)、石浦浩之³⁾ (Hiroyuki Ishiura)、
辻省次^{3,4)} (Shoji Tsuji)、瀧山嘉久¹⁾ (Yoshihisa Takiyama)

1) 山梨大学大学院医学工学総合研究部神経内科学

(Department of Neurology, Interdisciplinary Graduate School of Medicine and Engineering, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan)

2) 東京都立神経病院脳神経内科

(Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital, Tokyo, Japan)

3) 東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学

(Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

4) 東京大学医学部附属病院ゲノム医学センター

(Medical Genome Center, University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)

**1O11-2 15:51 Perrault 症候群の原因遺伝子 C10orf2 の変異による mtDNA 維持機構の障害 /
The mutations of C10orf2 causing Perrault syndrome disturb mtDNA maintenance**

○森野豊之¹⁾ (Hiroyuki Morino)、松田由喜子¹⁾ (Yukiko Matsuda)、Sarah B Pierce³⁾、
平木啓子¹⁾ (Keiko Hiraki)、丸山博文²⁾ (Hirofumi Maruyama)、Mary-Claire King³⁾、
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

(Department of Epidemiology, Research Institute for Radiation Biology and Medicine, Hiroshima University, Japan)

2) 広島大学大学院 医歯薬保健学研究院 脳神経内科学

(Department of Clinical Neuroscience & Therapeutics, Institute of Biomedical & Health Sciences, Hiroshima University, Hiroshima, Japan)

3) Departments of Medicine (Medical Genetics) and Genome Sciences, University of Washington, Seattle WA, USA

1011-3
16:02

**精神運動發育遲滞を伴う家族性小脳失調症で見つかった VWA3B 遺伝子変異 /
VWA3B mutated in a family with cerebellar ataxia with psychomotor retardation**

○瓦井 俊孝¹⁾ (Toshitaka Kawai), 田嶋 敦²⁾ (Atsushi Tajima), 黒田 由紀子³⁾ (Yukiso Kuroda), 佐治 直樹⁴⁾ (Naoki Saji), 寺澤 英夫⁵⁾ (Hideo Terasawa), 清水 洋孝⁵⁾ (Hirotaka Shimizu), 喜多 也寸志⁵⁾ (Yasushi Kita), オラッキオ アントニオ^{6,7)} (Antonio Orlacchio), 宮本 亮介¹⁾ (Ryosuke Miyamoto), 和泉 唯信¹⁾ (Yuishin Izumi), 三ツ井 貴夫³⁾ (Takao Mitsui), 井本 逸勢²⁾ (Issei Imoto), 梶 龍児¹⁾ (Ryuji Kaji)

- 1) 徳島大学大学院 ヘルスバイオサイエンス研究部 感覚情報医学講座 臨床神経科学分野
(Department of Clinical Neuroscience, Institute of Health Biosciences, Graduate School of Medicine, University of Tokushima, 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) 独立行政法人 国立病院機構 徳島病院 臨床研究部
(Department of Clinical Research, Tokushima National Hospital, National Hospital Organization, 1354 Shikiji, Kamojima, Yoshinogawa, Tokushima, Japan)
- 4) 川崎医科大学 脳卒中医学教室
(Department of Stroke Medicine, Kawasaki Medical School, 577 Matsushima, Kurashiki, Okayama, Japan)
- 5) 兵庫県立姫路循環器病センター神経内科
(Department of Neurology, Hyogo Brain and Heart Centre, Saisho-Ko 520, Himeji City, Hyogo Prefecture, Japan)
- 6) CERC-IRCCS Santa Lucia 神経遺伝学
(Laboratorio di Neurogenetica, CERC-IRCCS Santa Lucia, Rome, Italy)
- 7) ローマ大学医学部神経学
(Dipartimento di Medicina dei Sistemi, Universita di Roma Tor Vergata, Rome, Italy)

1011-4
16:13

**常染色体劣性遺伝形式を示す spastic ataxia の病因遺伝子の探索 /
Searching a causative gene in autosomal recessive spastic ataxia**

○大崎 雅央¹⁾ (Masao Osaki), 高橋 祐二¹⁾ (Yuji Takahashi), 石浦 浩之¹⁾ (Hiroyuki Ishiura), 三井 純¹⁾ (Jun Mitsui), 松川 敬志¹⁾ (Takashi Matsukawa), 吉村 淳²⁾ (Jun Yoshimura), 土井 晃一郎²⁾ (Koichiro Doi), 森下 真一²⁾ (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, Japan)
- 2) 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, Japan)

1011-5
16:24

網膜色素変性症を伴う常染色体劣性遺伝性痙攣性対麻痺 5 家系のエクソーム解析から *DDHD1* の変異が見出された /

Exome analysis of autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with retinitis pigmentosa showed mutations in *DDHD1*

○石浦 浩之¹⁾ (Hiroyuki Ishiura)、高橋 祐二¹⁾ (Yuji Takahashi)、三井 純¹⁾ (Jun Mitsui)、後藤 順¹⁾ (Jun Goto)、高 紀信²⁾ (Kishin Koh)、嶋崎 晴雄³⁾ (Haruo Shimazaki)、吉村 淳⁴⁾ (Jun Yoshimura)、土井 晃一郎⁴⁾ (Koichiro Doi)、森下 真一⁴⁾ (Shinichi Morishita)、新井 憲俊¹⁾ (Noritoshi Arai)、金澤 一郎¹⁾ (Ichiro Kanazawa)、三方 崇嗣⁵⁾ (Takashi Mikata)、佐藤 裕康⁶⁾ (Hiroyasu Sato)、高嶋 博⁷⁾ (Hiroshi Takashima)、佐々木 彰一⁸⁾ (Shoichi Sasaki)、山根 清美⁹⁾ (Kiyomi Yamane)、佐々木 秀直¹⁰⁾ (Hidenao Sasaki)、瀧山 嘉久²⁾ (Yoshihisa Takiyama)

- 1) 東京大学 神経内科
(Department of Neurology, The University of Tokyo)
- 2) 山梨大学 神経内科
(Department of Neurology, Yamanashi University)
- 3) 自治医科大学 神経内科
(Department of Neurology, Jichi Medical University)
- 4) 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)
- 5) 国立病院機構下志津病院神経内科
(Department of Neurology, Shimoshizu National Hospital)
- 6) 山形大学 第三内科
(Department of Neurology, Hematology, Metabolism, Endocrinology, and Diabetology, Yamagata University)
- 7) 鹿児島大学 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University)
- 8) 東京女子医科大学 神経内科
(Department of Neurology, Tokyo Womens Medical University)
- 9) 太田熱海病院 神経内科
(Department of Neurology, Ohta-Atami Hospital)
- 10) 北海道大学 神経内科
(Department of Neurology, Hokkaido University)

1011-6
16:35

常染色体劣性網膜色素変性の日本人患者における *USH2A* 遺伝子の変異解析 /

Mutation analysis of the *USH2A* gene in Japanese patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa

○堀田 喜裕¹⁾ (Yoshihiro Hotta)、細野 克博¹⁾ (Katsuhiko Hosono)、趙 洋^{1,2)} (Zhao Yang)、須藤 希実子¹⁾ (Kimiko Suto)、石上 智愛³⁾ (Chie Ishigami)、荒井 優気^{3,4)} (Yuuki Arai)、彦谷 明子¹⁾ (Akiko Hikoya)、平見 恭彦⁴⁾ (Yasuhiko Hirami)、大坪 正史²⁾ (Masafumi Ohtsubo)、上野 真治⁵⁾ (Shinji Ueno)、寺崎 浩子⁵⁾ (Hiroko Terasaki)、佐藤 美保¹⁾ (Miho Sato)、中西 啓⁶⁾ (Hiroshi Nakanishi)、遠藤 志織⁶⁾ (Shiori Endo)、水田 邦博⁶⁾ (Kunihiro Mizuta)、峯田 周幸⁶⁾ (Hiroyuki Mineta)、近藤 峰生⁷⁾ (Mineo Kondo)、高橋 政代³⁾ (Masayo Takahashi)、蓑島 伸生²⁾ (Shinsei Minoshima)

- 1) 浜松医科大学 医学部 眼科
(Department of Ophthalmology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 2) 浜松医科大学 メディカルフォトンクス研究センター 光ゲノム医学研究室
(Department of Photomedicine Genomics, Medical Photonics Research Center, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 3) 理化学研究所 発生・再生科学総合研究センター 網膜再生医療研究チーム
(Laboratory for Retinal Regeneration, RIKEN Center for Developmental Biology, Kobe, Japan)
- 4) 先端医療センター病院 眼科
(Department of Ophthalmology, Institute of Biomedical Research and Innovation Hospital, Kobe, Japan)
- 5) 名古屋大学 医学部 眼科
(Department of Ophthalmology, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)
- 6) 浜松医科大学 医学部 耳鼻咽喉科・頭頸部外科
(Department of Otorhinolaryngology/Head & Neck Surgery, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 7) 三重大学 医学部 眼科
(Department of Ophthalmology, Mie University Graduate School of Medicine, Tsu, Japan)

一般口演 1012 臨床遺伝学 2 (奇形症候群) Oral Session 1012 Clinical Genetics 2

日時: 11月20日(木) 15:40 ~ 16:46 第4会場(平安2階)

座長: 古庄 知己(信州大学医学部附属病院遺伝子診療部)

山本 俊至(東京女子医科大学)

Date: Nov. 20 (Thu.) 15:40-16:46 Room 4 (Heian 2F)

Chairs: Tomoki Kosho (Shinshu University)

Toshiyuki Yamamoto (Tokyo Women's Medical University)

1012-1 KAT6B ハプロ不全による Young-Simpson 症候群は軽症となる / Haploinsufficiency of KAT6B causes a mild form of Young-Simpson Syndrome

15:40

○羽田野 ちひろ¹⁾ (Chihiro Hatano)、黒田 友紀子¹⁾ (Yukiko Kuroda)、大橋 育子¹⁾ (Ikuko Ohashi)、横井 貴之¹⁾ (Takayuki Yokoi)、斉藤 敏幸²⁾ (Toshiyuki Saito)、永井 淳一²⁾ (Jun-Ichi Nagai)、升野 光雄³⁾ (Mitsuo Masuno)、水野 誠司⁴⁾ (Seiji Mizuno)、黒澤 健司¹⁾ (Kenji Kurosawa)

- 1) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
(Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan)
- 2) 神奈川県立こども医療センター 検査科
(Department of Clinical Laboratory, Kanagawa Children's Medical Center)
- 3) 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科
(Kawasaki University of Medical Welfare, Kurashiki, Japan)
- 4) 愛知県心身障害者コロニー中央病院
(Aichi Prefectural Colony Central Hospital, Aichi, Japan)

1012-2 Ohdo 症候群オリジナル症例は KAT6B, MED12 以外の遺伝子が原因である / The KAT6B and MED12 genes are not responsible for the original case of Ohdo syndrome

15:51

○要 匡^{1,2)} (Tadashi Kaname)、柳 久美子¹⁾ (Kumiko Yanagi)、澤田 浩武³⁾ (Hirotake Sawada)、比嘉 真紀¹⁾ (Maki Higa)、園田 徹⁴⁾ (Tohru Sonoda)、成富 研二¹⁾ (Kenji Naritomi)

- 1) 琉球大学 医学研究科 遺伝医学
(Department of Medical Genetics, University of the Ryukyus Graduate School of Medicine, Okinawa, Japan)
- 2) 琉球大学 医学部附属病院 検査部
(Clinical Laboratories, University of the Ryukyus Hospital, Okinawa, Japan)
- 3) 宮崎大学 医学部 小児科
(Division of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Miyazaki, Miyazaki, Japan)
- 4) 九州保健福祉大学 保健科学部
(School of Health Science, Kyushu University of Health and Welfare, Nobeoka, Japan)

1012-3 Body Stalk Anomaly を合併した Minimally Conjoined Omphalopagus Twins / Minimally Conjoined Omphalopagus Twins with Body Stalk Anomaly

16:02

○丸山 秀彦¹⁾ (Hidehiko Maruyama)、稲垣 健志²⁾ (Takeshi Inagaki)、中田 裕生¹⁾ (Yusei Nakata)、金澤 亜錦¹⁾ (Akane Kanazawa)、岩崎 由佳¹⁾ (Yuka Iwasaki)、佐々木 潔³⁾ (Kiyoshi Sasaki)、永井 立平⁴⁾ (Ryuhei Nagai)、木下 宏実⁴⁾ (Hiromi Kinoshita)、岩田 純²⁾ (Jun Iwata)、吉川 清志¹⁾ (Kiyoshi Kikkawa)

- 1) 高知医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)
- 2) 高知医療センター 病理診断科
(Department of Diagnostic Pathology, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)
- 3) 高知医療センター 小児外科
(Department of Pediatric Surgery, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)
- 4) 高知医療センター 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kochi Health Sciences Center, Kochi, Japan)

1012-4 歌舞伎症候群における遺伝子変異と表現型の関連 / Genotype-phenotype correlations in Kabuki syndrome

16:13

○三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、興水 江里子¹⁾ (Eriko Koshimizu)、松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)、新川 詔夫²⁾ (Norio Niikawa)

- 1) 横浜市立大学 医学部 遺伝学
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2) 北海道医療大学
(Research Institute of Personalized Health Sciences, Health Science University of Hokkaido, Tobetsu, Japan)

1012-5 Y 染色体長腕欠失と Kabuki 症候群 /

16:24 Kabuki syndrome associated with Y chromosome abnormalities

○北中 幸子¹⁾ (Sachiko Kitanaka)、田村 麻由子¹⁾ (Mayuko Tamura)、磯島 豪¹⁾ (Tsuyoshi Isojima)、石井 礼花¹⁾ (Ayaka Ishii)、岡 明¹⁾ (Akira Oka)、三宅 紀子²⁾ (Noriko Miyake)、松本 直通²⁾ (Naomichi Matsumoto)、永井 敏郎³⁾ (Toshirou Nagai)

- 1) 東京大学大学院 医学系研究科 小児医学講座
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 横浜市立大学医学部遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Kanagawa, Japan)
- 3) 獨協医科大学越谷病院小児科
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University Koshigaya Hospital, Saitama, Japan)

1012-6 PTPN11 変異を認めた Noonan 症候群類縁疾患 17 例の成長障害に関する検討 /

16:35 Growth in Noonan Syndrome and Related Disorders with PTPN11 Gene Mutation

○河野 智敬¹⁾ (Tomotaka Kono)、和氣 英一¹⁾ (Eiichi Wake)、会津 克哉¹⁾ (Katsuya Aizu)、清水 健司²⁾ (Kenji Shimizu)、大橋 博文²⁾ (Hirofumi Ohashi)、望月 弘¹⁾ (Hiroshi Mochizuki)

- 1) 埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科
(Division of Endocrinology and Metabolism, Saitama Children's Medical Center, Saitama, Japan)
- 2) 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)

一般口演 1O13 遺伝カウンセリング 1 (周産期)

Oral Session 1O13 Genetic Counseling 1

日時: 11月20日(木) 15:40 ~ 16:46 第5会場(福寿2階)

座長: 玉置(橋本)知子(兵庫医科大学遺伝学講座)

山内 泰子(川崎医療福祉大学 医療福祉学部)

Date: Nov. 20 (Thu.) 15:40-16:46 Room 5 (Fukujyu 2F)

Chairs: Tomoko Hashimoto-Tamaoki (Hyogo College of Medicine)

Yasuko Yamanouchi (Kawasaki University of Medical Welfare)

1O13-1 高年齢妊娠を適応とする出生前診断を希望して来談したクライアントへの遺伝カウンセラーによる継続的関わり /

15:40

Continuous care for the pregnant women of advanced maternal age who were provided prenatal genetic counseling

○黄瀬 恵美子^{1,2)} (Emiko Kise)、古庄 知己^{1,3)} (Tomoki Kosho)、高野 亨子^{1,3)} (Kyoko Takano)、石川 真澄¹⁾ (Masumi Ishikawa)、高津 亜希子⁴⁾ (Akiko Takatsu)、菊地 範彦⁴⁾ (Norihiko Kikuchi)、大平 哲史⁴⁾ (Satoshi Ohira)、三宅 秀彦²⁾ (Hidehiko Miyake)、金井 誠^{4,5)} (Makoto Kanai)、福島 義光^{1,3)} (Yoshimitsu Fukushima)

1) 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

(Department of Clinical and Molecular Genetics in Shinshu University Hospital, Nagano, Japan)

2) 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻 医療倫理学分野

(Department of Medical Ethics, Kyoto University School of Public Health)

3) 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)

4) 信州大学医学部附属病院 産科婦人科

(Division of Obstetrics and Gynecology, Shinshu University Hospital)

5) 信州大学医学部保健学科 小児・母性看護学講座

(Department of Family and Child Nursing, and Midwifery, Shinshu University School of Health Sciences)

1O13-2 NIPT 遺伝カウンセリングに来談した妊婦とパートナーに関する調査 /

15:51

Questionnaire survey of pregnant women and the partners who received genetic counseling for NIPT

○渡辺 基子^{1,2)} (Motoko Watanabe)、松尾 真理¹⁾ (Mari Matsuo)、小川 正樹³⁾ (Masaki Ogawa)、秋澤 叔香^{1,3)} (Yoshika Akizawa)、岩崎 直子¹⁾ (Naoko Iwasaki)、山内 あけみ¹⁾ (Akemi Yamauchi)、近藤 恵里¹⁾ (Eri Kondo)、浦野 真理¹⁾ (Mari Urano)、沼部 博直²⁾ (Hironao Numabe)、斎藤 加代子¹⁾ (Kayoko Saito)

1) 東京女子医科大学 遺伝子医療センター

(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

2) お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 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)

3) 東京女子医科大学病院 母子総合医療センター

(Maternal & Perinatal Center, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

1O13-3 NIPT を検討した妊婦の意思決定の関連要因 /

16:02

Women's experiences of considering to have Non-invasive Prenatal Testing

○青木 美紀子¹⁾ (Mikiko Aoki)、有田 美和¹⁾ (Miwa Arita)、有森 直子¹⁾ (Naoko Arimori)、小笠原 智香¹⁾ (Tomoka Ogasawara)、熊耳 敦子¹⁾ (Atsuko Kumagami)、塩田 恭子¹⁾ (Kyouko Shiota)、島袋 林秀¹⁾ (Rinshu Shimabukuro)、兵藤 博信^{1,2)} (Hironobu Hyoudou)、堀内 洋子¹⁾ (Hiroko Horiuchi)、水野 吉章¹⁾ (Yoshiaki Mizuno)、佐藤 孝道¹⁾ (Koudou Satou)、山中 美智子¹⁾ (Michiko Yamanaka)

1) 聖路加国際病院 遺伝診療部

(Department of Clinical Genetics, St. Luke's International Hospital)

2) 東京都立墨東病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Bokutoh Hospital)

1013-4
16:13

羊水検査で由来不明の付加染色体が見つかり、SNP アレイで診断した症例の遺伝カウンセリング /
Genetic counseling of prenatal diagnosis in client of unknown additional chromosome with
SNP array.

○山口 昌俊^{1,2)} (Masatoshi Yamaguchi)、楠元 和美^{1,2)} (Kazumi Kusumoto)、
中島 崇博^{2,3)} (Munehiro Nakashima)、松田 圭二^{2,3)} (Keiji Matsuda)、
野間口 千香穂^{2,4)} (Chikaho Nomaguchi)、池田 敏郎⁵⁾ (Toshiro Ikeda)、
稲垣 秀人⁶⁾ (Hideto Inagaki)、倉橋 浩樹⁶⁾ (Hiroki Kurahashi)、三宅 秀彦⁷⁾ (Hidehiko Miyake)、
尾崎 守⁸⁾ (Mamoru Ozaki)、鮫島 浩¹⁾ (Hiroshi Sameshima)

- 1) 宮崎大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, University of Miyazaki, Faculty of Medicine, 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 耳鼻咽喉科
(Department of Otorharyngology, University of Miyazaki, Faculty of Medicine)
- 4) 宮崎大学 医学部 看護学科
(Department of Pediatric Nursing, University of Miyazaki, Faculty of Medicine)
- 5) 鹿児島大学 医学部 遺伝カウンセリング室
(Division of Medical Genetics, Kagoshima University Medical and Dental Hospital)
- 6) 藤田保健衛生大学総合医科学研究所
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Medical University)
- 7) 京都大学附属病院遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 8) 金沢医科大学総合科学研究所
(Division of Genomic Medicine, Kanazawa Medical University, Medical Research Institute)

1013-5
16:24

出生前染色体検査で偶然判明した性染色体異常についての遺伝カウンセリングと妊娠転帰に関する検討 /
The Effect of Genetic Counseling on Prenatal Diagnosis and Outcomes about Sex
Chromosomal Abnormality.

○中村 博昭¹⁾ (Hiroaki Nakamura)、渡辺 通子¹⁾ (Michiko Watanabe)、田原 三枝²⁾ (Mie Tahara)、
西本 幸代¹⁾ (Sachiyo Nishimoto)、田中 和東¹⁾ (Kazuharu Tanaka)、
富和 清隆¹⁾ (Kiyotaka Tomiwa)、藤田 敬之助³⁾ (Keinosuke Fujita)、依藤 亨¹⁾ (Toru Yorifuji)

- 1) 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2) 大阪市立住吉市民病院産婦人科
(Departments of Obstetrics & Gynecology, Osaka City Sumiyoshi Hospital)
- 3) 大阪市立総合医療センター 小児内科
(Department of Pediatrics, Osaka City General Hospital)

Oral

Day 1
Nov. 20

重篤な不均衡型相互転座の生児を得ている不育症例に対する遺伝カウンセリングについて / Genetic counseling for recurrent miscarriage clients who have liveborn babies with unbalanced reciprocal translocation

○遠藤 俊明¹⁾ (Toshiaki Endo)、馬場 剛¹⁾ (Tsuyoshi Baba)、田中 藤樹²⁾ (Toju Tanaka)、山本 裕之³⁾ (Hiroyuki Yamamoto)、太田 亨⁴⁾ (Toru Ohta)、尾崎 守⁵⁾ (Mamoru Ozaki)、池田 敏郎⁶⁾ (Toshiro Ikeda)、大江 瑞恵⁷⁾ (Mizue Ohe)、倉橋 浩樹⁷⁾ (Hiroki Kurahashi)、外木 秀文⁸⁾ (Hidefumi Tonoki)、蒔田 芳男⁹⁾ (Yoshio Makita)、水内 将人¹⁾ (Masahito Miszuuchi)、寺本 瑞絵¹⁾ (Mizue Teramoto)、石岡 伸一¹⁾ (Shinichi Ishioka)、森若 治¹⁾ (Osamu Moriwaka)、幡 洋¹⁾ (Hiroshi Hata)、石川 亜貴¹⁰⁾ (Aki Ishikawa)、櫻井 晃洋¹⁰⁾ (Akihiro Sakurai)、斉藤 豪¹⁾ (Tsuyoshi Saito)

- 1) 札幌医科大学 医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)
- 2) 北海道医療センター 小児科
(National Hospital Organization Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)
- 3) 北見レディースクリニック
(Kitami Ladies' Clinic, Kitami, Japan)
- 4) 北海道医療大学 個体差健康科学研究所
(Health Science University of Hokkaido, Tobetsu, Japan)
- 5) 金沢医科大学 総合医学研究所遺伝子疾患研究部門
(Kanazawa Medical University, Kanazawa, Japan)
- 6) 鹿児島大学 産婦人科
(Kagoshima University, Kagoshima, Japan)
- 7) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝研究部門
(Fujita Health University, Toyoake, Japan)
- 8) 天使病院 小児科
(Tenshi Hospital, Sapporo, Japan)
- 9) 旭川医科大学 教育センター
(Asahikawa Medical College, Asahikawa, Japan)
- 10) 札幌医科大学 遺伝医学
(Sapporo Medical University, Sapporo, Japan)

一般口演 1014 遺伝学的検査 Oral Session 1014 Genetic Test

日時：11月20日（木）15:40～16:46 第6会場（桃源2階）
座長：前川 真人（浜松医科大学）
宮地 勇人（東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学）
Date：Nov. 20 (Thu.) 15:40-16:46 Room 6 (Tougen 2F)
Chairs：Masato Maekawa (Hamamatsu University School of Medicine)
Hayato Miyachi (Tokai University)

1014-1 検査値に影響する遺伝子の多様性を用いた、遺伝型ごとの基準値（個別化基準値）を設定する方法の提案 / 15:40 Unique normal ranges for different genotypes using variations of genes that affect clinical test values.

○鎌谷 直之¹⁾ (Naoyuki Kamatani)、Woosung Yang¹⁾、中園 一幸¹⁾ (Kazuyuki Nakazono)、
浅井 暢彦¹⁾ (Nobuhiko Asai)、Shyh-Yuh Liou²⁾、澤本 泰治²⁾ (Taiji Sawamoto)、
藤原 力²⁾ (Tsutomu Fujiwara)、筒井 尚久²⁾ (Naohisa Tsutsui)、末松 浩嗣²⁾ (Koji Suematsu)、
品川 朗²⁾ (Akira Shinagawa)、上辻 茂男¹⁾ (Shigeo Kamitsuji)

- 1) 株式会社ステージン
(StaGen Co. Ltd)
- 2) 日本 PGx データサイエンスコンソーシアム
(Japan PGx Data Science Consortium (JPDSC), Tokyo, Japan)

1014-2 ddPCR を用いた McCune-Albright 症候群の GNAS モザイク変異検出の試み / 15:51 GNAS mosaic mutation detection of the McCune-Albright syndrome with ddPCR

○渡辺 聡^{1,2)} (Satoshi Watanabe)、伊達木 澄人²⁾ (Sumito Dateki)、中富 明子²⁾ (Akiko Nakatomi)、
木下 晃¹⁾ (Akira Kinoshita)、朝重 耕一¹⁾ (Koichi Tomoshige)、木下 英一³⁾ (Eiichi Kinoshita)、
三嶋 博之¹⁾ (Hiroyuki Mishima)、森内 浩幸²⁾ (Hiroyuki Moriuchi)、
吉浦 孝一郎¹⁾ (Koh-Ichiro Yoshiura)

- 1) 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)
- 2) 長崎大学病院 小児科
(Department of Pediatrics, Nagasaki University Hospital)
- 3) きのしたこどもクリニック
(Kinoshita Kodomo Clinic)

1014-3 尤度比を用いた 2 型糖尿病の統合的リスク評価 / 16:02 Likelihood ratio-based integrated personal risk assessment of type 2 diabetes

○佐藤 憲子¹⁾ (Noriko Sato)、トン ネーチン¹⁾ (Nay Chi Htun)、大門 真^{2,3)} (Makoto Daimon)、
田宮 元³⁾ (Gen Tamiya)、加藤 丈夫^{3,4)} (Takeo Kato)、久保田 功³⁾ (Isao Kubota)、
上野 義之³⁾ (Yoshiyuki Ueno)、山下 英俊³⁾ (Hidetoshi Yamashita)、深尾 彰³⁾ (Akira Fukao)、
嘉山 孝正³⁾ (Takamasa Kayama)、村松 正明¹⁾ (Masaaki Muramatsu)

- 1) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子疫学環境エビゲノム
(Department of Molecular Epidemiology, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 弘前大学 内分泌代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Hirosaki University Graduate School of Medicine)
- 3) 山形大学 グローバル COE プログラム
(Global Center of Excellence Program, Yamagata University School of Medicine)
- 4) 山形大学 生命情報内科
(Department of Neurology, Hematology, Metabolism, Endocrinology and Diabetology, Yamagata University School of Medicine)

1014-4

16:13

単一遺伝子疾患の着床前診断に対する新たな取り組み /

New method of preimplantation genetic diagnosis for single gene diseases

○伊熊 慎一郎¹⁾ (Shinichiro Ikuma)、竹本 洋一¹⁾ (Yoichi Takemoto)、田中 威づみ¹⁾ (Izumi Tanaka)、山口 貴史¹⁾ (Takashi Yamaguchi)、御木 多美登¹⁾ (Tamito Miki)、永吉 基¹⁾ (Motoi Nagayoshi)、田中 温¹⁾ (Atsushi Tanaka)、竹田 省²⁾ (Satoru Takeda)

1) セントマザー産婦人科医院

(Saint Mother Hospital, Fukuoka, Japan)

2) 順天堂大学 医学部 産科婦人科学

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

1014-5

16:24

遺伝学的検査におけるミスセンス変異の解釈づけのための *in silico* 解析の検証 — BRCA1/2 遺伝子を例に — /

Verification of *in silico* analysis for interpretation of missense mutations in genetic testing -BRCA1/2 gene-

○古井 陽介 (Yosuke Furui)、堀江 裕美 (Yumi Horie)、川良 毅人 (Taketo Kawara)、和泉 美希子 (Mikiko Izumi)、福井 崇史 (Takafumi Fukui)、権藤 延久 (Nobuhisa Gondoh)

株式会社ファルコバイオシステムズ バイオ事業統括部

(Biomedical Business Div., FALCO Biosystems Ltd., Kyoto, Japan)

1014-6

16:35

全自動遺伝子解析システムによる大腸癌 FFPE 切片からの RAS、BRAF、PIK3CA 遺伝子変異検出 /
Detection of RAS, BRAF and PIK3CA from FFPE tissue of colorectal cancer by a fully auto molecular diagnostic platform

○東 友彦 (Tomohiko Azuma)、塚本 圭 (Kei Tsukamoto)、荻野 雅之 (Masayuki Ogino)、明石 秀一 (Shuichi Akashi)、北野 史朗 (Shiro Kitano)、坂根 賢一 (Kenichi Sakane)、天野 雅彦 (Masahiko Amano)、中山 雅人 (Masato Nakayama)

凸版印刷株式会社

(TOPPAN PRINTING Co.,Ltd, Saitama, Japan)

一般口演 1015 関連解析 1

Oral Session 1015 Association Analysis 1

日時：11月20日(木) 16:46～17:52 第1会場(大ホール5階)

座長：久保 充明(理化学研究所統合生命医科学研究センター)

野口 恵美子(筑波大学医学医療系遺伝医学)

Date: Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 1 (Big Hall 5F)

Chairs: Michiaki Kubo (RIKEN)

Emiko Noguchi (University of Tsukuba)

1015-1 カルバマゼピン誘発薬疹の新規遺伝的マーカーの HLA-A*31:01 を共変因子とした探索による同定と評価 / Conditional analysis using HLA-A*31:01 for carbamazepine-induced cutaneous adverse drug reactions

16:46

○大関 健志¹⁾ (Takeshi Ozeki)、蒔田 泰誠¹⁾ (Taisei Mushiroda)、高橋 篤²⁾ (Atsushi Takahashi)、久保 充明³⁾ (Michiaki Kubo)

- 1) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究グループ
(Research Group for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 2) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 統計解析研究チーム
(Laboratory for Statistical Analysis, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 基盤技術開発研究グループ
(Research Group for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

1015-2 重篤な粘膜障害を伴う感冒薬関連 Stevens-Johnson 症候群の新規疾患関連遺伝子 IKZF1 / New Susceptibility Gene IKZF1 for Cold Medicine Related Stevens Johnson Syndrome/Toxic Epidermal Necrolysis

16:57

○上田 真由美^{1,2,3)} (Mayumi Ueta)、澤井 裕美³⁾ (Hiromi Sawai)、外園 千恵¹⁾ (Chie Sotozono)、人見 祐基³⁾ (Yuki Hitomi)、鹿庭 なほ子^{1,4)} (Nahoko Kaniwa)、大関 健志⁵⁾ (Takeshi Ozeki)、蒔田 泰誠⁵⁾ (Taisei Mushiroda)、杉山 永見子⁴⁾ (Emiko Sugiyama)、前川 京子⁴⁾ (Keiko Maekawa)、中村 亮介^{1,4)} (Ryosuke Nakamura)、相原 道子⁶⁾ (Michiko Aihara)、松永 佳代子⁷⁾ (Kayoko Matsunaga)、関根 章博⁸⁾ (Akihiro Akihiro)、羽室 淳爾¹⁾ (Junji Hamuro)、斉藤 嘉朗^{1,4)} (Yoshiro Saito)、久保 充明⁵⁾ (Michiaki Kubo)、木下 茂¹⁾ (Shigeru Kinoshita)、徳永 勝士³⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 京都府立医科大学 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine)
- 2) 同志社大学 生命医科学部
(Faculty of Life and Medical Sciences, Doshisha University, Kyoto, Japan)
- 3) 東京大学医学研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 4) 国立医薬品食品衛生研究所
(National Institute of Health Sciences, Tokyo, Japan)
- 5) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 6) 横浜市立大学医学研究科 皮膚科学教室
(Department of Environmental Immuno-Dermatology, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 7) 藤田衛生衛生大学医学部 皮膚科学教室
(Department of Dermatology, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)
- 8) 京都大学医学研究科
(Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

Oral

Day 1
Nov. 20

1015-3 アトルバスタチン誘発性肝障害に関連する ABCB1 遺伝子の同定 /

17:08 Association of ABCB1 polymorphisms with Atorvastatin induced liver injury

○福永 航也¹⁾ (Koya Fukunaga)、中川 大²⁾ (Hiroshi Nakagawa)、石川 智久³⁾ (Toshihisa Ishikawa)、久保 充明⁴⁾ (Michiaki Kubo)

- 1) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究グループ
(Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)
- 2) 中部大学 応用生物学部 応用生物化学科
(Department of Biological Chemistry, Bioscience and Biotechnology, Chubu university)
- 3) NPO 地方再興・個別化医療支援
(NPO Personalized Medicine & Healthcare)
- 4) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 基盤技術開発研究グループ
(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

1015-4 APOBEC3H ハプロタイプと HIV-1 感染および AIDS 発症との関連 /

17:19 Association of APOBEC3H haplotypes with HIV-1 infection and progression of AIDS

○櫻井 大祐¹⁾ (Daisuke Sakurai)、今橋 真弓²⁾ (Mayumi Imahashi)、岩谷 靖雅²⁾ (Yasumasa Iwatani)、大谷 仁志¹⁾ (Hitoshi Ohtani)、成瀬 妙子¹⁾ (Taeko Naruse)、照沼 裕³⁾ (Hiroshi Terunuma)、杉浦 互²⁾ (Wataru Sugiura)、木村 彰方¹⁾ (Akinori Kimura)

- 1) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子病態分野
(Department of Molecular Pathogenesis, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 名古屋医療センター 臨床研究センター 感染・免疫研究部
(Department of Infectious Diseases and Immunology, Clinical Research Center, National Hospital Organization Nagoya Medical Center, Nagoya, Japan)
- 3) 日本バイオセラピー研究所
(Biotherapy Institute of Japan, Tokyo, Japan)

1015-5 日本人における B 型慢性肝炎と HLA-DPB1 アリルの関連解析 /

17:30 Association of HLA-DPB1 alleles with chronic hepatitis B infection in Japan

○西田 奈央^{1,2)} (Nao Nishida)、澤井 裕美²⁾ (Hiromi Sawai)、山本 健³⁾ (Ken Yamamoto)、馬渡 頼子¹⁾ (Yoriko Mawatari)、杉山 真也¹⁾ (Masaya Sugiyama)、笹月 健彦⁴⁾ (Takehiko Sasazuki)、徳永 勝士²⁾ (Katsushi Tokunaga)、溝上 雅史¹⁾ (Masashi Mizokami)

- 1) 国立国際医療研究センター 肝炎・免疫研究センター
(The Research Center for Hepatitis & Immunology, National Center for Global Health and Medicine, Ichikawa, Chiba)
- 2) 東京大学大学院 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, The University of Tokyo)
- 3) 久留米大学 医学部 医化学講座
(School of Medicine, Kurume University)
- 4) 九州大学 高等研究院
(Institute for Advanced Study, Kyusyu University)

1015-6 健康成人における B 型肝炎ウイルスワクチン反応性に関与する HLA 遺伝子多型の検討 /

17:41 Study of polymorphism HLA genes involved in hepatitis B virus vaccine reactivity in healthy adults

○岡田 侑也¹⁾ (Yuya Okada)、宇野 直輝^{1,2)} (Naoki Uno)、園山 里美¹⁾ (Satomi Sonoyama)、森 沙耶香¹⁾ (Sayaka Mori)、清水 愛李¹⁾ (Airi Shimizu)、佐々木 大介¹⁾ (Daisuke Sasaki)、森永 芳智^{1,2)} (Yoshitomo Morinaga)、柳原 克紀^{1,2)} (Katsunori Yanagihara)

- 1) 長崎大学病院 検査部
(Department of Clinical Laboratory, Nagasaki University hospital, Nagasaki, Japan)
- 2) 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 病態解析・診断学分野
(Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences pathology analysis and diagnostics field, Nagasaki, Japan)

一般口演 1016 神経・筋疾患遺伝学 2

Oral Session 1016 Neuro/Myopathic Genetics 2

日時：11月20日(木) 16:46～17:52 第3会場(瑞雲2階)

座長：後藤 順(東京大学医学部附属病院 神経内科、ゲノム医学センター 臨床ゲノム診療部門)

加藤 光広(山形大学医学部小児科学講座)

Date : Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 3 (Zuiun 2F)

Chairs : Jun Goto (The University of Tokyo Hospital)

Mitsuhiro Kato (Yamagata University)

1016-1 TUBB4A 変異が引き起こす白質形成不全症の表現型の検討 /

16:46 Expanding the phenotypic spectrum of TUBB4A-associated hypomyelinating leukoencephalopathies

○才津 浩智¹⁾ (Hiroto Saito)、宮武 聡子¹⁾ (Satoko Miyatake)、小坂 仁²⁾ (Hitoshi Osaka)、椎名 政昭³⁾ (Masaki Shiina)、佐々木 征行⁴⁾ (Masayuki Sasaki)、高梨 潤一⁵⁾ (Jun-ichi Takanashi)、萩野谷 和裕⁶⁾ (Kazuhiro Haginoya)、和田 敬仁⁷⁾ (Takahito Wada)、森本 昌史⁸⁾ (Masafumi Morimoto)、安藤 直樹⁹⁾ (Naoki Ando)、生田 陽二¹⁰⁾ (Yoji Ikuta)、中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、緒方 一博¹⁾ (Kazuhiro Ogata)、松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)

1) 横浜市立大学 医学部 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

(Department of Pediatrics, Jichi Medical School, Tochigi, 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) 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科

(Department of Child Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)

5) 東京女子医科大学 八千代医療センター 小児科

(Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Yachiyo Medical Center, Yachiyo-shi, Japan)

6) 宮城県拓桃医療育センター 小児科

(Department of Pediatric Neurology, Takuto Rehabilitation Center for Children, Sendai, Japan)

7) 京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野

(Genetic Counselling and Clinical Research Unit, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)

8) 京都府立医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

9) 名古屋市立大学 小児科

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

10) 東京都立小児総合医療センター 神経内科

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

1016-2 水無脳症を呈した TUBA1A 遺伝子異常の一例 /

16:57 A case of hydranencephaly caused by TUBA1A mutation

○横井 摂理^{1,3)} (Setsuri Yokoi)、石原 尚子^{2,3)} (Naoko Ishihara)、夏目 淳³⁾ (Jun Natsume)、堤 真紀子¹⁾ (Makiko Tsutsumi)、大江 瑞江¹⁾ (Tamae Ohye)、加藤 武馬¹⁾ (Takema Kato)、稲垣 秀人¹⁾ (Hidehito Inagaki)、柳原 格⁴⁾ (Itaru Yanagihara)、齋藤 伸治⁵⁾ (Shinji Saitoh)、倉橋 浩樹¹⁾ (Hiroki Kurahashi)

1) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究科 分子遺伝学研究部門

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

2) 藤田保健衛生大学医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine, Toyoake, Japan)

3) 名古屋大学大学院医学研究科 小児科

(Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan)

4) 大阪府立母子保健総合医療センター 研究部 免疫部門

(Department of Developmental Medicine, Research Institute, Osaka Medical Center for Maternal and Child Health, Izumi, Japan)

5) 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野

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

1016-3
17:08

DYNC1H1 新規変異を同定した大脳皮質形成異常と両下肢筋萎縮を認める一例～明らかになってきた DYNC1H1 変異型と表現型との関連～ /
A case of complicated lower extremity muscle atrophy and brain malformation with novel DYNC1H1 mutation.

○小林 朋子^{1,2)} (Tomoko Kobayashi)、萩野谷 和裕^{2,4)} (Kazuhiro Hagiinoya)、
宮武 聡子³⁾ (Satoko Miyatake)、才津 浩智³⁾ (Hirotomo Saito)、植松 貢²⁾ (Mitsugu Uematsu)、
中山 東城²⁾ (Tojo Nakayama)、福興 なおみ²⁾ (Naomi Fukuyo)、川目 裕¹⁾ (Hiroshi Kawame)、
呉 繁夫²⁾ (Shigeo Kure)、松本 直通³⁾ (Naomichi Matsumoto)

- 1) 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 人材育成部門 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野
(Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Department of Education and Training,
Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
- 2) 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)
- 3) 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 4) 宮城県拓桃医療療育センター 小児科
(Department of Pediatric Neurology, Takuto Rehabilitation Center for Children, Sendai, Japan)

1016-4
17:19

進行性小脳萎縮を伴う新規神経変性症における KIF1A 変異 /
KIF1A mutation in a patient with progressive neurodegeneration and cerebellar atrophy

○岡本 伸彦¹⁾ (Nobuhiko Okamoto)、宮 冬樹²⁾ (Fuyuki Miya)、角田 達彦²⁾ (Tastuhiko Tsunoda)、
加藤 光広³⁾ (Mitsuhiro Kato)、齋藤 伸治⁴⁾ (Shinji Saitoh)、山崎 麻美⁵⁾ (Mami Yamasaki)、
金村 米博^{6,7)} (Yonehiro Kanemura)、小崎 健次郎⁸⁾ (Kenjiro Kosaki)

- 1) 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)
- 2) 理化学研究所統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ
(Laboratory for Medical Science Mathematics, Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama,
Japan)
- 3) 山形大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 4) 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences,
Nagoya, Japan)
- 5) 高槻病院小児脳神経外科
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 6) 大阪医療センター臨床研究センター 再生医療研究室
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital
Organization, Osaka, Japan)
- 7) 大阪医療センター臨床研究センター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 8) 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)

1016-5
17:30

難治性シャント機能不全を呈した Dandy-Walker malformation における *PLG* 遺伝子変異 / Mutation of *PLG* gene with a case of Dandy-Walker malformation associated with multiple shunt malfunctions

○原田 敦子¹⁾ (Atsuko Harada)、宮 冬樹²⁾ (Fuyuki Miya)、金村 米博³⁾ (Yonehiro Kanemura)、山中 巧¹⁾ (Takumi Yamanaka)、吉川 大和⁴⁾ (Yamato Yoshikawa)、宇都宮 英綱⁵⁾ (Hidetsuna Utsunomiya)、桒中 正博⁶⁾ (Masahiro Nonaka)、岡本 伸彦⁷⁾ (Nobuhiko Okamoto)、角田 達彦²⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、加藤 光広⁸⁾ (Mitsuhiro Kato)、斎藤 伸治⁹⁾ (Shinji Saitoh)、小崎 健次郎¹⁰⁾ (Kennjiro Kosaki)

- 1) 愛仁会高槻病院 小児脳神経外科
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 2) 理化学研究所統合生命医科学研究センター医科学数理研究グループ
(Laboratory for Medical Science Mathematics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3) 大阪医療センター臨床研究センター再生医療研究室
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 4) 愛仁会高槻病院 眼科
(Department of Ophthalmology, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 5) 国際福祉大学大学院 放射線情報科学分野
(Department of Radiological Science, International University of Health and Welfare, Graduate School, Fukuoka, Japan)
- 6) 関西医科大学 小児脳神経外科
(Department of Pediatric Neurosurgery, Kansai Medical University, Osaka, Japan)
- 7) 大阪府立母子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)
- 8) 山形大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 9) 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 Science, Nagoya, Japan)
- 10) 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)

1016-6
17:41

NFIA 遺伝子変異は 1p32-p31 欠失症候群の中核症状を規定する / Truncating mutation of NFIA causes a brain malformation and urinary tract defect.

○根岸 豊¹⁾ (Yutaka Negishi)、服部 文子¹⁾ (Ayako Hattori)、堀 いくみ¹⁾ (Ikumi Hori)、安藤 直樹¹⁾ (Naoki Ando)、水野 健太郎²⁾ (Kentaro Mizuno)、宮 冬樹³⁾ (Fuyuki Miya)、角田 達彦³⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、岡本 伸彦⁴⁾ (Nobuhiko Okamoto)、加藤 光広⁵⁾ (Mitsuhiro Kato)、山崎 麻美⁶⁾ (Mami Yamasaki)、金村 米博^{7,8)} (Yonehiro Kanemura)、小崎 健次郎⁹⁾ (Kenjiro Kosaki)

- 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 Science, Nagoya, Japan)
- 2) 名古屋市立大学大学院医学研究科腎・泌尿器科学分野
(Department of Nephro-Urology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 3) 理化学研究所統合生命医科学研究センター医科学数理研究グループ
(Laboratory for Medical Informatics, Center for Genomic Medicine, RIKEN Yokohama Institute, Yokohama, Japan)
- 4) 大阪府立母子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)
- 5) 山形大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 6) 高槻病院小児脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 7) 大阪医療センター臨床研究センター再生医療研究室
(Division of Regenerative Medicine, Institute for Clinical Research, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 8) 大阪医療センター臨床研究センター脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)
- 9) 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)

一般口演 1017 周産期遺伝学 2

Oral Session 1017 Perinatal Genetics 2

日時：11月20日（木）16:46～17:52 第4会場（平安2階）

座長：杉浦 真弓（名古屋市立大学大学院医学研究科）

室月 淳（宮城県立こども病院産科）

Date : Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 4 (Heian 2F)

Chairs : Mayumi Sugiura (Nagoya City University)

Jun Murotsuki (Miyagi Children's Hospital)

1017-1 胎児肝過誤腫を伴った間葉性異形成胎盤における雄性 / 両親性モザイクの発生機序への関与について 16:46 A study on placental mesenchymal dysplasia with hepatic tumor for the involvement of androgenetic/biparental mosaicism

○七條 あつ子^{1,2)} (Atsuko Hichijo)、村上 雅博²⁾ (Masahiro Murakami)、
近藤 朱音²⁾ (Akane Kondo)、森根 幹生²⁾ (Mikio Morine)、前田 和寿²⁾ (Kazuhisa Maeda)、
吉田 友紀子³⁾ (Yukiko Yoshida)、井本 逸勢³⁾ (Issei Imoto)

1) 徳島大学大学院 産科婦人科学分野

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

2) 四国こどもとおとなの医療センター 総合周産期センター

(Department of Center for Maternal, Fetal and Neonatal Medicine, Shikoku Medical Center for Children and Adults, Kagawa, Japan)

3) 徳島大学大学院 人類遺伝学分野

(Department of Human Genetics, Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan)

1017-2 当科で経験した反復した Pena-Shokeir 症候群の 1 症例 / 16:57 Recurrent Pena-Shokeir syndrome : a case report

○田中 宏幸 (Hiroyuki Tanaka)、澤井 英明 (Hideaki Sawai)、潮田 まり子 (Mariko Ushioda)、
鹿島 見奈 (Mina Kashima)、柴原 浩章 (Hiroaki Shibahara)

兵庫医科大学 産科婦人科学講座

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine)

1017-3 羊水注入を行い妊娠管理した胎盤限局性モザイクによる severe FGR の 1 例 / 17:08 A case of severe FGR from Confined placental mosaicism which carried out the management of pregnancy with amnioinfusion.

○兵頭 麻希¹⁾ (Maki Hyodo)、小西 晴久²⁾ (Haruhisa Konishi)、佐田野 英³⁾ (Hanae Satano)、
濱崎 晶⁴⁾ (Aki Hamasaki)、坂手 慎太郎¹⁾ (Shintaro Sakate)、信実 孝洋¹⁾ (Takahiro Nobuzane)、
三好 博史²⁾ (Hiroshi Miyoshi)、工藤 美樹²⁾ (Yoshiki Kudo)

1) 広島大学病院 産婦人科 / 遺伝子診療部

(Department of Obstetrics and Gynecology / Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital)

2) 広島大学病院 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima University Hospital)

3) 広島大学病院 看護部 / 遺伝子診療部

(Department of Nursing / Clinical and Molecular Genetics, Hiroshima University Hospital)

4) 県立広島病院 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hiroshima Prefecture Hospital)

1017-4
17:19

**電撃性紫斑病（重症型先天性プロテインC欠損症）の出生前診断を行った1例 /
A case of prenatal diagnosis with a purpura fulminans (severe congenital protein C deficiency)**

○平久 進也¹⁾ (Shinya Tairaku)、池田 真理子^{2,3)} (Mariko Ikeda)、岡崎 葉子⁴⁾ (Youko Okazaki)、
中町 祐司⁴⁾ (Yuji Nakamachi)、河野 誠司⁴⁾ (Seiji Kawano)、山田 秀人¹⁾ (Hideto Yamada)、
戸田 達史^{3,5)} (Tatsushi Toda)

- 1) 神戸大学 医学部 産科婦人科
(Department of Gynecology and Obstetrics, Kobe University Graduate School of medicine, Kobe, Japan)
- 2) 神戸大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of medicine, Kobe, Japan)
- 3) 神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Division of Genetic Counseling, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 4) 神戸大学医学部附属病院 臨床検査部
(Division of Clinical Laboratory, Kobe University Hospital, Kobe, Japan)
- 5) 神戸大学 医学部 神経内科
(Department of Neurology, Kobe University Graduate School of medicine, Kobe, Japan)

1017-5
17:30

**原因不明胎児異常例におけるエクソーム解析の可能性 /
Potential of whole exome sequencing for unexplained fetal abnormality**

○谷垣 伸治^{1,2)} (Shinji Tanigaki)、右田 王介^{1,3)} (Oosuke Migita)、岡村 浩司¹⁾ (Kohji Okamura)、
秦 ひろか^{1,4)} (Hiroka Hata)、漆山 大知¹⁾ (Daichi Urushiyama)、佐々木 かりん¹⁾ (Karin Sasaki)、
中林 一彦¹⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、左合 治彦²⁾ (Haruhiko Sago)、
秦 健一郎¹⁾ (Kenichirou Hata)

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 2) 国立成育医療研究センター病院 周産期・母性診療センター 産科
(Center of Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 3) 聖マリアンナ医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, St. Marianna University School of Medicine)
- 4) 聖マリアンナ医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, St. Marianna University School of Medicine)

1017-6
17:41

**羊水染色体検査で5p部分欠失が認められた1症例 /
The case that 5p part deletion was accepted by amniotic diagnosis**

○覚道 真理子¹⁾ (Mariko Kakudo)、佐藤 智佳¹⁾ (Chika Sato)、三村 博子¹⁾ (Hiroko Mimura)、
澤井 英明^{1,3)} (Hideaki Sawai)、中村 剛史⁵⁾ (Takeshi Nakamura)、原田 直樹⁶⁾ (Naoki Harada)、
上田 緑郎²⁾ (Rokuro Ueda)、上田 眞知子²⁾ (Machiko Ueda)、上田 真太郎²⁾ (Shintaro Ueda)、
上田 大介²⁾ (Daisuke Ueda)、國久 有香²⁾ (Yuka Kunihiisa)、
玉置 (橋本) 知子^{1,4)} (Tomoko Hashimoto-Tamaoki)

- 1) 兵庫医科大学 臨床遺伝部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2) 母と子の上田病院
(UEDA HOSPITAL, Kobe, Japan)
- 3) 兵庫医科大 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 4) 兵庫医科大学 遺伝学
(Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 5) 株式会社 LSI メディエンス
(LSI Medience Corporation, Tokyo, Japan)
- 6) 京都大学 iPS 細胞研究所 基盤技術研究部門
(Department of Fundamental Cell Technology, Center for iPS Cell Research and Application (CiRA), Kyoto University, Kyoto, Japan)

一般口演 1018 遺伝と社会・生命倫理

Oral Session 1018 Social & Bioethical in Genetics

日時：11月20日(木) 16:46～17:52 第5会場(福寿2階)

座長：小杉 眞司(京都大学医療倫理学・遺伝医療学)

武藤 香織(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)

Date : Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 5 (Fukujyu 2F)

Chairs : Shinji Kosugi (Kyoto University)

Kaori Muto (The University of Tokyo)

1018-1 ソーシャルメディアにおける " 遺伝子検査 " の語られ方 /

16:46 The discourses of "Genetic Testing" on social networking service

○丸山 康孝¹⁾ (Yasutaka Maruyama)、櫻井 晃洋^{1,2)} (Akihiro Sakurai)、
福嶋 義光^{1,3)} (Yoshimitsu Fukushima)

- 1) GENEReviewsJapan 事務局
(GENEReviewsJapan Office)
- 2) 札幌医科大学医学部遺伝医学
(Sapporo Medical University, Medical Genetics)
- 3) 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
(Shinshu University Hospital, Division of Clinical & Molecular Genetics)

1018-2 日本人 4000 人を対象としたパーソナルゲノム情報の社会心理学的評価 /

16:57 Social Psychological Studies for 4,000 Japanese Respondents on Personal Genome Services

○城戸 隆^{1,2)} (Takashi Kido)、川嶋 実苗²⁾ (Minae Kawashima)

- 1) 株式会社 理研ジェネシス
(Rikengenesi, Inc.,)
- 2) 日本科学技術振興機構
(Japan Science and Technology Agency (JST))

1018-3 ABO 血液型占いと DTC 遺伝子検査に対する東アジアの一般市民の態度に関する調査 /

17:08 Public attitude towards ABO blood type personality chart and direct-to-consumer genetic testing in East Asia

○武藤 香織 (Kaori Muto)、洪 賢秀 (Hyonsoo Hong)

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 Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

1018-4 臨床遺伝専門医を対象としたデュシェンヌ型筋ジストロフィー診療に関するアンケート調査 /

17:19 Questionnaire survey of medical geneticist about medical care for Duchenne muscular dystrophy

○竹下 絵里^{1,2)} (Eri Takeshita)、小松 有希子²⁾ (Yukiko Komatsu)、松村 剛³⁾ (Tsuyoshi Matsumura)、
小牧 宏文¹⁾ (Hirofumi Komaki)、川井 充⁴⁾ (Mitsuru Kawai)、
ガイドライン編集委員会⁵⁾ (Editorial board of Practical Guideline)

- 1) 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科
(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 遺伝カウンセリング室
(Department of Genetic Counseling, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry, Tokyo, Japan)
- 3) 国立病院機構刀根山病院 神経内科
(Department of Neurology, National Hospital Organization Tonekawa National Hospital, Toyonaka, Japan)
- 4) 国立病院機構東埼玉病院 神経内科
(Department of Neurology, National Hospital Organization Higashi-Saitama National Hospital, Hasuda, Japan)
- 5) デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン編集委員会
(Editorial board of Practical Guideline for Duchenne Muscular Dystrophy)

1018-5
17:30

日本国内における無侵襲的出生前遺伝学的検査関連情報の新聞報道～計量的テキスト分析での検討 /
A quantitative text analysis of articles about non-invasive prenatal genetic testing in Japanese newspapers

○福江 美咲¹⁾ (Misaki Fukue)、三宅 秀彦²⁾ (Hidehiko Miyake)、山田 重人²⁾ (Shigehito Yamada)、
秋山 奈々¹⁾ (Nana Akiyama)、高井 響子¹⁾ (Kyoko Takai)、小杉 眞司¹⁾ (Shinji Kosugi)

- 1) 京都大学大学院 医学研究科 遺伝医療学分野
(Genetic Counselor Course, Kyoto University School of Public Health, 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, Kyoto, Japan)

1018-6
17:41

出生前診断の実施状況に関する全国調査報告 第1報 出生前診断の本邦における実施状況につ
いて /
Current status of prenatal testing in Japan from the questionnaire survey of Obstetricians and
Gynecologists

○山田 重人¹⁾ (Shigehito Yamada)、三宅 秀彦¹⁾ (Hidehiko Miyake)、左合 治彦²⁾ (Haruhiko Sago)、
澤井 英明³⁾ (Hideaki Sawai)、関沢 明彦⁴⁾ (Akihiko Sekizawa)、高田 史男⁵⁾ (Fumio Takada)、
有森 直子⁶⁾ (Naoko Arimori)、金井 誠⁷⁾ (Makoto Kanai)、小笹 由香⁸⁾ (Yuka Ozasa)、
山内 泰子⁹⁾ (Yasuko Yamanouchi)、松原 洋一¹⁰⁾ (Yoichi Matsubara)、
増崎 英明¹¹⁾ (Hideaki Masuzaki)、平原 史樹¹²⁾ (Fumiki Hirahara)、久具 宏司¹³⁾ (Koji Kugu)

- 1) 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital)
- 2) 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 and Neonatal Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 3) 国立成育医療研究センター 研究所
(National Research Institute for Child Health and Development)
- 4) 昭和大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University)
- 5) 北里大学 臨床遺伝医学講座
(Department of Medical Genetics, Kitasato University)
- 6) 聖路加国際大学 遺伝看護学
(Genetic Nursing Course, St. Luke's International University)
- 7) 信州大学医学部 保健学科
(Shinshu University School of Health Sciences)
- 8) 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター
(Bioethics Research center, Tokyo Medical and Dental University)
- 9) 川崎医療福祉大学 医療福祉学部
(Faculty of Health and Welfare, Kawasaki University of Medical Welfare)
- 10) 兵庫医科大学 産婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine)
- 11) 長崎大学 産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University)
- 12) 横浜市立大学 生殖生育病態医学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine)
- 13) 東京都立墨東病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Tokyo Metropolitan Bokuto Hospital)

一般口演 1019 遺伝性疾患の治療・遺伝子治療・再生医療

Oral Session 1019 Treatment of Genetic Disorders/Gene Therapy/Regenerative Medicine

日時：11月20日(木) 16:46～17:52 第6会場(桃源2階)

座長：倉橋浩樹(藤田保健衛生大学・総合医科学研究所・分子遺伝学)

北條浩彦((独)国立精神・神経医療研究センター神経研究所)

Date: Nov. 20 (Thu.) 16:46-17:52 Room 6 (Tougen 2F)

Chairs: Hiroki Kurahashi (Fujita Health University)

Hirohiko Hohjoh (National Institute of Neuroscience)

1019-1 福山型筋ジストロフィーのアンチセンス治療における至適薬剤の選択 /

16:46 Optimizing antisense oligonucleotide for Fukuyama muscular dystrophy

○池田(谷口)真理子^{1,2)} (Mariko Ikeda)、小林千浩¹⁾ (Kazuhiro Kobayashi)、
佐藤洋平³⁾ (Yohei Satoh)、若山達志³⁾ (Tatsushi Wakayama)、増田博文³⁾ (Hirofumi Masuda)、
飯島一誠²⁾ (Kazutomo Iijima)、戸田達史¹⁾ (Tatsushi Toda)

1) 神戸大学 医学部 神経内科学/分子脳科学

(Department of Neurology / Molecular Brain Science, Kobe University Graduate school of Medicine, Hyogo, Japan)

2) 神戸大学 医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate school of Medicine, Hyogo, Japan)

3) 日本新薬株式会社

(Nippon Shinyaku co. Ltd)

1019-2 インスリン受容体遺伝子異常の治療 /

16:57 Treatment of insulin receptor gene disorders

○門脇弘子¹⁾ (Hiroko Kadowaki)、会津克哉²⁾ (Katuya Aizu)、望月弘²⁾ (Hiroshi Motiduki)、
川田祥子³⁾ (Syhouko Kawada)、井田博幸³⁾ (Hiroyuki Ida)、細江隼⁴⁾ (Hayato Hosoe)、
原一雄⁴⁾ (Kazuo Hara)

1) 山王病院 小児科

(Department of Pediatrics, Sannou Hospital)

2) 埼玉小児医療センター

(Saitama Pediatric Medical Center)

3) 東京慈恵医科大学 小児科

(Department of Pediatrics, Tokyo Jikei Univ. of Medicine)

4) 東京大学糖尿病代謝内科

(Department of Diabetes and Metabolic Dis., Tokyo Univ. of Med.)

1019-3 PLP1点変異の新規分子病態を標的としたドラッグ・リポジショニングによる Pelizaeus-Merzbacher 病の治療法開発 /

17:08 Seeking drugs for Pelizaeus-Merzbacher disease caused by PLP1 point mutations using drug repositioning approach

○井上健¹⁾ (Ken Inoue)、Priyanthi Mangali¹⁾、沼田有里佳¹⁾ (Yurika Numata)、
中村祥子¹⁾ (Shoko Nakamura)、守村敏史^{1,2)} (Toshifumi Morimura)、
佐谷秀行³⁾ (Hideyuki Saya)、後藤雄一¹⁾ (Yu-Ichi Goto)

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2部

(Dept. Mental Retardation & Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, NCNP, Tokyo, Japan)

2) 滋賀医科大学 分子神経研究センター

(Molecular Neuroscience Research Center, Shiga Univ. of Medical Science)

3) 慶応義塾大学 先端医科学研究所

(Institute for Advanced Medical Science, Keio University)

1019-4
17:19

先天性アンチトロンビン欠乏症合併妊婦における血栓塞栓症の管理～遺伝子解析結果と臨床像の検討 /

Management of thromboembolism in pregnant women with inherited antithrombin deficiency: genotype-phenotype analysis

○蝦名 康彦¹⁾ (Yasuhiko Ebina)、中町 祐司²⁾ (Yuji Nakamachi)、谷村 憲司¹⁾ (Kenji Tanimura)、森實 真由美¹⁾ (Mayumi Morizane)、森上 聡子¹⁾ (Satoko Morikami)、出口 雅士¹⁾ (Masashi Deguchi)、河野 誠司²⁾ (Seiji Kawano)、山田 秀人¹⁾ (Hideto Yamada)

- 1) 神戸大学大学院 医学研究科外科系講座 産科婦人科学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe University, Graduate School of Medicine)
- 2) 神戸大学医学部附属病院検査部
(Department of Clinical Laboratory, Kobe University Hospital)

1019-5
17:30

**ミッドカインプロモーター制御型アデノウイルスを用いた骨肉腫に対する腫瘍溶解療法 /
Oncolytic virotherapy for osteosarcoma using midkine promoter-regulated adenoviruses**

○久保 秀司¹⁾ (Shuji Kubo)、木村 美智¹⁾ (Misato Takagi-Kimura)、山野 智基²⁾ (Tomoki Yamano)、玉置 知子¹⁾ (Tomoko Tamaoki)、田川 雅敏³⁾ (Masatoshi Tagawa)

- 1) 兵庫医大 遺伝学講座
(Department of Genetics, Hyogo College of Medicine)
- 2) 兵庫医大 外科学講座
(Department of Surgery, Hyogo College of Medicine)
- 3) 千葉県がんセンターがん治療開発グループ
(Division of Pathology and Cell Therapy, Chiba Cancer Center Research Institute)

1019-6
17:41

iPS 細胞を用いた先天性横紋筋融解症の病態解明 /

Functional analysis of iPSC-derived myocytes from patient with carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency

○安野 哲彦 (Tetsuhiko Yasuno)、兼岡 秀俊 (Hidetoshi Kaneoka)

福岡大学 医学部 腎臓・膠原病内科
(Department of Internal Medicine, Fukuoka University School of Medicine, Fukuoka, Japan)