

一般口演 301 次世代シーケンサー 2

Oral Session 301 Next Generation Sequencing 2

日時：11月22日(土) 8:50～9:45 第1会場(大ホール5階)

座長：松田文彦(京都大学医学研究科附属ゲノム医学センター)

要 旨(琉球大学 医学研究科 先進ゲノム検査医学講座)

Date : Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 1 (Big Hall 5F)

Chairs : Fumihiko Matsuda (Kyoto University)

Tadashi Kaname (University of the Ryukyus)

301-1 疾患遺伝子パネルを用いた低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の遺伝子診断 /

8:50 Systematic mutation screening and genome-wide copy number analysis of patients with hypogonadotropic hypogonadism.

○鈴木 江莉奈¹⁾ (Erina Suzuki)、泉 陽子¹⁾ (Yoko Izumi)、神崎 晋²⁾ (Susumu Kanzaki)、
ハツ賀 秀一³⁾ (Shuichi Yatsuga)、金城 さおり⁴⁾ (Saori Kinjo)、五十嵐 麻希¹⁾ (Maki Igarashi)、
中林 一彦¹⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、梅澤 明弘¹⁾ (Akihiro Umezawa)、
秦 健一郎¹⁾ (Kenichiro Hata)、緒方 勤⁵⁾ (Tsutomu Ogata)、深見 真紀¹⁾ (Maki Fukami)

- 1) 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
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development Tokyo, Japan)
- 2) 鳥取大学 医学部 周産期・小児医学分野
(c Division of Pediatrics and Perinatology, Tottori University Faculty of Medicine, Tottori, Japan)
- 3) 久留米大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University School of Medicine, Fukuoka, Japan)
- 4) 沖縄県立中部病院 小児科
(Department of Pediatrics, Okinawa Prefectural Chubu Hospital, Okinawa, Japan)
- 5) 浜松医科大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)

301-2 新生児・乳児胆汁うっ滞 95 症例に対する Ion PGM を用いた網羅的遺伝子解析 /

9:01 Comprehensive mutation analysis using Ion PGM in 95 patients with neonatal intrahepatic cholestasis

○戸川 貴夫¹⁾ (Takao Togawa)、伊藤 孝一¹⁾ (Koichi Ito)、遠藤 剛¹⁾ (Takeshi Endo)、
杉浦 時雄¹⁾ (Tokio Sugiura)、市野井 那津子²⁾ (Natsuko Ichinoi)、菊池 敦生²⁾ (Atsuo Kikuchi)、
呉 繁夫²⁾ (Shigeo Kure)、齋藤 伸治¹⁾ (Shinji Saitoh)

- 1) 名古屋市立大学 大学院医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 2) 東北大学 小児科
(Department of Pediatrics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

301-3 次世代シーケンサ ion PGM を用いた遺伝性結合組織疾患パネル解析 /

9:12 Next Generation Sequencing Panel Analysis for Hereditary Connective Tissue Disorders through ion PGM

○古庄 知己^{1,2)} (Tomoki Kosho)、山口 智美²⁾ (Tomomi Yamaguchi)、
石川 真澄¹⁾ (Masumi Ishikawa)、黄瀬 恵美子¹⁾ (Emiko Kise)、高野 亨子^{1,2)} (Kyoko Takano)、
中村 勝哉¹⁾ (Katsuya Nakamura)、涌井 敬子^{1,2)} (Keiko Wakui)、
福島 義光^{1,2)} (Yoshimitsu Fukushima)

- 1) 信州大学 医学部 附属病院 遺伝子診療部
(Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 2) 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学講座
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

3O1-4
9:23

PacBioRS II を使用した Stevens-Johnson 症候群発症関連遺伝子領域の日本人参照配列高精度解析 /

Analysis of genomic locus related to pathogeny of Stevens-Johnson syndrome in Japan using PacBioRS II

○寺林 靖宣¹⁾ (Yasunobu Terabayashi)、下地 真紀子¹⁾ (Makiko Shimoji)、保日 奈子¹⁾ (Hinako Tamotsu)、安次嶺 典子¹⁾ (Noriko Ashimine)、ウン 文香¹⁾ (Ayaka Juan)、中野 和真¹⁾ (Kazuma Nakano)、城間 安紀乃¹⁾ (Akino Shiroma)、照屋 邦子¹⁾ (Kuniko Teruya)、佐藤 万仁¹⁾ (Kazuhito Satou)、上田 真由美^{2,3,4)} (Mayumi Ueta)、外園 千恵³⁾ (Chie Sotozono)、木下 茂³⁾ (Shigeru Kinoshita)、澤井 裕美²⁾ (Hiromi Sawai)、徳永 勝士²⁾ (Katsushi Tokunaga)、平野 隆¹⁾ (Takashi Hirano)

- 1) 沖縄総合科学研究所
(Okinawa Institute of Advanced Sciences)
- 2) 東京大学 医学系研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Tokyo University)
- 3) 京都府立医科大学 眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine)
- 4) 同志社大学 生命医科学部 炎症再生医療研究センター
(Research Center for Inflammation and Regenerative Medicine, Faculty of Life and Medical Sciences, Doshisha University)

3O1-5
9:34

複合ターゲットエンリッチメント法による exome 解析と疾患原因変異の同定 /

Combination of targeted enrichment methodologies enables sequencing of 97% of CDS and reveals novel pathogenic mutations

○宮 冬樹¹⁾ (Fuyuki Miya)、加藤 光広²⁾ (Mitsuhiro Kato)、塩浜 直³⁾ (Tadashi Shiohama)、岡本 伸彦⁴⁾ (Nobuhiko Okamoto)、齋藤 伸治⁵⁾ (Shinji Saitoh)、山崎 麻美⁶⁾ (Mami Yamasaki)、阿部 哲雄¹⁾ (Tetsuo Abe)、森園 隆¹⁾ (Takashi Morizono)、Keith A. Borevich¹⁾、秋山 真太郎¹⁾ (Shintaro Akiyama)、久保 充明⁷⁾ (Michiaki Kubo)、小崎 健次郎⁸⁾ (Kenjiro Kosaki)、金村 米博^{9,10)} (Yonehiro Kanemura)、角田 達彦¹⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)

- 1) 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)
- 2) 山形大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)
- 3) 千葉大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)
- 4) 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)
- 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)
- 6) 社会医療法人 愛仁会 高槻病院 小児脳神経センター
(Department of Pediatric Neurosurgery, Takatsuki General Hospital, Osaka, Japan)
- 7) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター
(Center for Integrative Medical Sciences, RIKEN, Yokohama, Japan)
- 8) 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)
- 9) (独) 国立病院機構 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)
- 10) (独) 国立病院機構 大阪医療センター 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Osaka National Hospital, National Hospital Organization, Osaka, Japan)

Oral

Day 3
Nov. 22

一般口演 3O2 免疫遺伝学・HLA

Oral Session 3O2 Immunological Genetics/HLA

日時：11月22日（土）8:50～9:45 第2会場（小ホール5階）

座長：土屋 尚之（筑波大学医学医療系）

玉利 真由美（理化学研究所 統合生命医科学研究センター 呼吸器・アレルギー疾患研究チーム）

Date : Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 2 (Small Hall 5F)

Chairs : Naoyuki Tsuchiya (University of Tsukuba)

Tamari Mayumi (RIKEN)

3O2-1 潰瘍性大腸炎は高安動脈炎の主要な合併症であり、合併には HLA-B*52:01 が特に重要であって両疾患は遺伝因子を共有している / Ulcerative colitis is a major complication of Takayasu arteritis sharing genetic components especially HLA-B*52:01

○寺尾 知可史¹⁾ (Chikashi Terao)、松村 貴由²⁾ (Takayoshi Matsumura)、吉藤 元³⁾ (Hajime Yoshifuji)、桐野 洋平⁴⁾ (Yohei Kirino)、前嶋 康浩⁵⁾ (Yasuhiro Maejima)、中岡 良和⁶⁾ (Yoshikazu Nakaoka)、高橋 めい子¹⁾ (Meiko Takahashi)、網谷 英介²⁾ (Eisuke Amiya)、田村 夏子⁵⁾ (Natsuko Tamura)、中島 俊樹³⁾ (Toshiki Nakajima)、折口 智樹⁷⁾ (Tomoki Origuchi)、大村 浩一郎³⁾ (Koichiro Ohmura)、桑名 正隆⁸⁾ (Masataka Kuwana)、小室 一成²⁾ (Issei Komuro)、上田 敦久⁴⁾ (Atsuhisa Ueda)、磯部 光章⁵⁾ (Mitsuaki Isobe)、三森 経世³⁾ (Tsuneyo Mimori)、松田 文彦¹⁾ (Fumihiko Matsuda)

1) 京都大学大学院 医学研究科附属ゲノム医学センター

(Center for Genomic Medicine, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

2) 東京大学 循環器内科

(Department of Cardiovascular Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

3) 京都大学 大学院医学研究科 臨床免疫学分野

(Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)

4) 横浜市立大学 大学院医学研究科 病態免疫制御内科学

(Department of Internal Medicine and Clinical Immunology Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

5) 東京医科歯科大学 循環器内科

(Department of Cardiovascular Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

6) 大阪大学 循環器内科

(Department of Cardiovascular Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)

7) 長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科 医療科学専攻 リハビリテーション科学講座

(Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

8) 慶應義塾大学 リウマチ内科

(Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

3O2-2 *TSHR* 遺伝子の機能的多型と自己免疫性甲状腺疾患の発症および重症度との関連 / Association between functional polymorphism of *TSHR* gene and the development and severity of autoimmune thyroid disease

○井上 直哉^{1,2)} (Naoya Inoue)、渡邊 幹夫²⁾ (Mikio Watanabe)、勝又 由佳²⁾ (Yuka Katsumata)、日高 洋^{3,4)} (Yoh Hidaka)、岩谷 良則²⁾ (Yoshinori Iwatani)

1) 大阪大学医学部附属病院医療技術部検査部門

(Division of Clinical Laboratory, Department of Medical Technology, Osaka University Hospital, Suita, Osaka, Japan)

2) 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻生体情報科学講座

(Department of Biomedical Informatics Division of Health Sciences Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Osaka, Japan)

3) 大阪大学大学院医学系研究科臨床検査診断学講座

(Department of Laboratory Medicine, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Osaka, Japan)

4) 大阪大学医学部附属病院臨床検査部

(Laboratory of clinical investigation, Osaka University Hospital, Suita, Osaka, Japan)

3O2-3
9:12

HLA-omics : HLA 領域におけるゲノム多様性、メチル化および遺伝子発現の統合的解析 /
HLA-omics : Genome, transcriptome and methylome analyses of the HLA region in 24
haplotypes

○細道 一善¹⁾ (Kazuyoshi Hosomichi)、椎名 隆²⁾ (Takashi Shiina)、光永 滋樹²⁾ (Shigeki Mitsunaga)、
猪子 英俊²⁾ (Hidetoshi Inoko)、井ノ上 逸朗¹⁾ (Ituro Inoue)

- 1) 国立遺伝学研究所 総合遺伝研究系 人類遺伝研究部門
(Division of Human Genetics, Department of Integrated Genetics, National Institute of Genetics)
- 2) 東海大学医学部 基礎医学系 分子生命科学
(Department of Molecular Life Science, Division of Basic Medical Science and Molecular Medicine, Tokai University School of Medicine)

3O2-4
9:23

***IFIH1* 遺伝子変異は Aicardi-Goutieres 症候群の原因となる /**
Aicardi-Goutieres Syndrome is caused by *IFIH1* mutations

○小田 紘嗣^{1,2)} (Hirotugu Oda)、中川 権史¹⁾ (Kenji Nakagawa)、阿部 純也^{1,3)} (Junya Abe)、
栗屋 智就¹⁾ (Tomonari Awaya)、船曳 正英⁴⁾ (Masahide Funabiki)、土方 敦⁵⁾ (Atsushi Hijikata)、
八角 高裕¹⁾ (Takahiro Yasumi)、白井 剛⁵⁾ (Tsuyoshi Shirai)、小原 収^{2,6)} (Osamu Ohara)、
加藤 博己⁴⁾ (Hiroki Kato)、藤田 尚志⁴⁾ (Takashi Fujita)、平家 俊男¹⁾ (Toshio Heike)

- 1) 京都大学医学研究科発達小児科学
(Department of Pediatrics, Kyoto University Graduate School of Medicine, Kyoto, Japan)
- 2) 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)
- 3) 北野病院小児科
(Pediatric Department, Kitano Hospital)
- 4) 京都大学ウイルス研究所
(Institute for Virus Research, Kyoto University, Kyoto, Japan)
- 5) 長浜バイオ大学
(Nagahama Institute of Bio-Science and Technology)
- 6) かずさ DNA 研究所
(Kazusa DNA Research Institute)

3O2-5
9:34

HLA-DP に結合する B 型肝炎ウイルス抗原の探索 /
Screening and identification of HBV antigens that can be presented to HLA-DP

○宮寺 浩子^{1,2)} (Hiroko Miyadera)、岡部 由紀¹⁾ (Yuki Okabe)、Cindy Chia-Jung Chen²⁾、
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
(Research Center for Hepatitis and Immunology, National Center for Global Health and Medicine)
- 2) 東京大学 大学院医学系研究科 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, University of Tokyo)

一般口演 303 単一遺伝子疾患 2
Oral Session 303 Single Gene Disorders 2

日時: 11月22日(土) 8:50~9:45 第3会場(瑞雲2階)
座長: 吉浦孝一郎(長崎大学原爆後障害医療研究所)
青木洋子(東北大学 大学院医学系研究科 遺伝病学分野)
Date: Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 3 (Zuiun 2F)
Chairs: Koh-ichiro Yoshiura (Nagasaki University)
Yoko Aoki (Tohoku University)

303-1 **HOXA13 変異を認めた重症型 Hand-foot-genital syndrome の1症例 /**
8:50 **A case of Hand-Foot-Genital Syndrome with severe phenotypes identified HOXA13 mutation**

○今川 英里¹⁾ (Eri Imagawa)、Hulya Kayserili²⁾、西村 玄³⁾ (Gen Nishimura)、
中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、
才津 浩智¹⁾ (Hirotomo Saito)、池川 志郎⁴⁾ (Shiro Ikegawa)、松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)、
三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)

- 1) 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)
- 2) イスタンブール大学医学部 臨床遺伝学
(Medical Genetics Department, Istanbul Medical Faculty, Istanbul University, Fatih, Istanbul, Turkey)
- 3) 東京都立小児総合医療センター 診療放射線科
(Department of Radiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Fuchu, Japan)
- 4) 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 of Bone and Joint Diseases, Center for Genomic Medicine, RIKEN, Tokyo, Japan)

303-2 **WTX 遺伝子変異を認めた Osteopathia striata with cranial sclerosis に肝芽腫を合併した女児の1例 /**
9:01 **A WTX Mutation in a female patient with osteopathia striata with cranial sclerosis and hepatoblastoma**

○藤田 京志¹⁾ (Atsushi Fujita)、越知 信彦²⁾ (Nobuhiko Ochi)、藤巻 英彦³⁾ (Hidehiko Fujimaki)、
村松 秀城⁴⁾ (Hideki Muramatsu)、高橋 義行⁴⁾ (Yoshiyuki Takahashi)、夏目 淳⁴⁾ (Jun Natsume)、
小島 勢二⁴⁾ (Seiji Kojima)、中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、鶴崎 美徳¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、
才津 浩智¹⁾ (Hirotomo Saito)、松本 直通¹⁾ (Naomichi Matsumoto)、
三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)

- 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) 愛知県立心身障害児療育センター 第二青い鳥学園 小児科
(Department of Pediatrics, Aichi Prefectural Rehabilitation Center for Children with Disabilities Daini Aoitori Gakuen, Okazaki, Japan)
- 3) 名古屋大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター
(Division of Neonatology, Center for Maternal-Neonatal Care, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
- 4) 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)

303-3 **卵巣腫瘍において PTCH1 遺伝子のセカンドヒットを同定した Gorlin 症候群の1例 /**
9:12 **A case report of Gorlin syndrome of ovarian leiomyoma with the second hit of PTCH1**

○秋澤 叔香^{1,2)} (Yoshika Akizawa)、宮下 俊之³⁾ (Toshiyuki Miyashita)、佐々木 亮⁴⁾ (Ryo Sasaki)、
浦野 真理²⁾ (Mari Urano)、佐藤 裕子²⁾ (Yuko Sato)、青木 亮子²⁾ (Ryoko Aoki)、
石谷 健¹⁾ (Ken Ishitani)、山内 あけみ²⁾ (Akemi Yamauchi)、松井 英雄¹⁾ (Hideo Matsui)

- 1) 東京女子医科大学 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology Tokyo Women's Medical University, Tokyo Japan)
- 2) 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
(Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo Japan)
- 3) 北里大学医学部 分子遺伝学講座
(Department of Molecular Genetics, Kitasato University, School of Medicine, Tokyo Japan)
- 4) 東京女子医科大学 口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Tokyo Women's Medical University, Tokyo Japan)

303-4

9:23

Two consecutive births after ovarian preservation in a Gorlin syndrome patient

○ Masanori Ono¹⁾、Mayu Shirahashi¹⁾、Sayaka Noda¹⁾、Yohei Akiba¹⁾、Shota Nishijima¹⁾、Tomoko Amagata¹⁾、Toshiyuki Ikeda¹⁾、Kazumi Yakubo¹⁾、Seiji Sato²⁾、Seiya Akatsuka³⁾、Tatsuro Fukuiya¹⁾

1) Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama City Hospital, Saitama, Japan

2) Department of Pediatrics, Saitama City Hospital, Saitama, Japan

3) Department of Pathology, Saitama City Hospital, Saitama, Japan

303-5

9:34

Sturge-Weber syndrome における GNAQ 体細胞変異の同定 /

The identification of somatic GNAQ mutation in Sturge Weber syndrome

○ 中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、宮嶋 雅一²⁾ (Masakazu Miyajima)、新井 一²⁾ (Hajime Arai)、加藤 光広³⁾ (Mitsuhiro Kato)、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) 順天堂大学大学院 脳神経外科

(Department of Neurosurgery, Juntendo University Graduate School of Medicine)

3) 山形大学 小児科

(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine)

一般口演 304 周産期遺伝学 4 (母体血漿中胎盤由来 microRNA)

Oral Session 304 Perinatal Genetics 4

日時: 11月22日(土) 8:50 ~ 9:45 第4会場 (平安2階)

座長: 秦健一郎 (独立行政法人 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部)

末岡 浩 (慶應義塾大学医学部産婦人科)

Date: Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 4 (Heian 2F)

Chairs: Kenichiro Hata (National Research Institute for Child Health and Development)

Kou Sueoka (Keio University)

304-1 母体血漿中への妊娠関連胎盤特異的 microRNA の流入量および分娩後の消失速度と陣痛との関連について /

8:50

Effect of labor on plasma concentrations and postpartum clearance of pregnancy-associated, placenta-specific microRNAs

○森崎 慎太郎¹⁾ (Shintaro Morisaki)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、三浦 生子¹⁾ (Shoko Miura)、長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、吉田 敦¹⁾ (Atsushi Yoshida)、金内 優典¹⁾ (Masanori Kaneuchi)、吉浦 孝一郎²⁾ (Koh-ichiro Yoshiura)、増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

2) 長崎大学 人類遺伝学教室

(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

304-2 母体血と比較して胎児血で高発現する micro RNA の同定 /

9:01

Identification of highly expressed microRNAs in fetal blood cells compared with maternal blood cells.

○東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、三島 博之²⁾ (Hiroyuki Mishima)、木下 晃²⁾ (Akira Kinoshita)、塚本 大空¹⁾ (Ozora Tsukamoto)、阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、吉田 敦¹⁾ (Atsushi Yoshida)、吉浦 孝一郎²⁾ (Koichiro Yoshiura)、増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

2) 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野

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

304-3 母体血漿中 miR-517a および miR518b は前置胎盤に対する帝王切開時の出血量に関連する /

9:12

miR-517a and miR-518b in maternal plasma as a predictive marker for the hemorrhage volume in placenta previa at delivery

○長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、三浦 生子¹⁾ (Shoko Miura)、吉田 敦¹⁾ (Atsushi Yoshida)、金内 優典¹⁾ (Masanori Kaneuchi)、吉浦 孝一郎²⁾ (Koh-ichiro Yoshiura)、増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

2) 長崎大学 医学部 原研遺伝

(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences)

3O4-4
9:23

**母体血漿中 cell-free microRNA 流入量と母体の body mass index および新生児出生体重との関連 /
Circulating levels of maternal plasma cf-miR-21 are associated with maternal body mass
index and neonatal birth weight**

○淵 直樹¹⁾ (Naoki Fuchi)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、
長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、三浦 生子¹⁾ (Shoko Miura)、
村上 優子¹⁾ (Yuko Murakami)、三嶋 博之²⁾ (Hiroyuki Mishima)、木下 晃²⁾ (Akira Kinoshita)、
金内 優典¹⁾ (Masanori Kaneuchi)、吉浦 孝一郎²⁾ (Koh-ichiro Yoshiura)、
増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences,
Nagasaki, Japan)

2) 長崎大学 原研遺伝

(Department of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki,
Japan)

3O4-5
9:34

**双胎間輸血症候群発症予測における母体血漿中胎盤特異的 cell-free mRNA の有用性に関する検討 /
Predominantly placenta-expressed mRNAs in maternal plasma as predictive markers for
twin-twin transfusion syndrome**

○村上 優子¹⁾ (Yuko Murakami)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、
長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、三浦 生子¹⁾ (Shoko Miura)、
三嶋 博之²⁾ (Hiroyuki Mishima)、木下 晃²⁾ (Akira Kinoshita)、金内 優典¹⁾ (Masanori Kaneuchi)、
吉浦 孝一郎²⁾ (Koh-ichiro Yoshiura)、増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

2) 長崎大学 医学部 人類遺伝学教室

(Human Genetics, Nagasaki University, Nagasaki, Japan)

一般口演 305 遺伝学教育

Oral Session 305 Genetic Education

日時：11月22日(土) 8:50～9:45 第5会場(福寿2階)
座長：斎藤 加代子(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)
羽田 明(千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学)

Date : Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 5 (Fukujyu 2F)

Chairs : Kayoko Saito (Tokyo Women's Medical University)

Akira Hata (Chiba University)

305-1 基礎、臨床を統合した医学部遺伝医学教育 /

8:50 Educational program on human genetics and clinical genetics for medical students

○玉置(橋本)知子^{1,2)}(Tomoko Hashimoto-Tamaoki)、吉川 良恵¹⁾(Yoshie Yoshikawa)、
覚道 真理子²⁾(Mariko Kakudo)、佐藤 智佳²⁾(Chika Sato)、振津 かつみ^{1,2)}(Katsumi Furitsu)、
中野 芳朗¹⁾(Yoshiro Nakano)、久保 秀司^{1,2)}(Shuji Kubo)、三村 博子²⁾(Hiroko Mimura)、
高橋 敬子³⁾(Keiko Takahashi)、今西 宏安⁴⁾(Hiroyasu Imanishi)、成瀬 均⁴⁾(Hitoshi Naruse)、
福島 義光⁵⁾(Yoshimitsu Fukushima)、鈴木 敬一郎³⁾(Keiichiro Suzuki)

- 1) 兵庫医科大学 遺伝学講座
(Department of Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 2) 兵庫医科大学病院 臨床遺伝部
(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 3) 兵庫医科大学 医学教育センター
(Department of Medical Education Center, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 4) 兵庫医科大学 医学教育学
(Department of Medical Education, Hyogo College of Medicine, Nishinomiya, Japan)
- 5) 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

305-2 日本国内の医学教科書における家族歴聴取・家系図記載法の扱い /

9:01 Descriptions of family history nomenclature in Japanese medical textbook

○高井 響子¹⁾(Kyoko Takai)、三宅 秀彦²⁾(Hidehiko Miyake)、秋山 奈々¹⁾(Nana Akiyama)、
福江 美咲¹⁾(Misaki Fukue)、村上 裕美²⁾(Hiromi Murakami)、鳥嶋 雅子²⁾(Masako Torishima)、
和田 敬仁¹⁾(Takahito Wada)、小杉 眞司¹⁾(Shinji Kosugi)

- 1) 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 遺伝医療学・医療倫理学分野
(Genetic Counselor Course, Kyoto University School of Public Health, Kyoto, Japan)
- 2) 京都大学医学部付属病院 遺伝子診療部
(Kyoto University Hospital Clinical Genetics Unit, Kyoto, Japan)

305-3 小学生に対するヒト遺伝教育の方法論探索 /

9:12 Searching the methodology of human genetics education for elementary students.

○鳥嶋 雅子¹⁾(Masako Torishima)、秋山 奈々²⁾(Nana Akiyama)、平岡 弓枝²⁾(Yumie Hiraoka)、
西尾 瞳²⁾(Hitomi Nishio)、本田 明夏²⁾(Sayaka Honda)、和田 敬仁^{1,2)}(Takahito Wada)、
小杉 眞司^{1,2)}(Shinji Kosugi)

- 1) 京都大学医学部付属病院
(Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital, Kyoto, Japan)
- 2) 京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学
(Department of Medical Ethics/Medical Genetics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)

305-4 公立小学校において4年生児童に実施した遺伝授業の報告 /

9:23 Report on Genetics Lessons to Fourth Graders at Public Elementary School

○中川 奈保子^{1,2)}(Naoko Nakagawa)、植木 賢¹⁾(Masaru Ueki)、上原 一剛¹⁾(Kazutake Uehara)、
難波 栄二^{1,2,3)}(Eiji Nanba)

- 1) 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, Tottori, Japan)
- 2) 鳥取大学 医学部 附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Tottori University Hospital, Tottori, Japan)
- 3) 鳥取大学 生命機能研究支援センター
(Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University, Tottori, Japan)

中等教育における『ヒトの遺伝』の導入に向けた取り組み /
Movement of introducing human genetics into high schools

○渡邊 淳^{1,2)} (Atsushi Watanabe)、市石 博⁴⁾ (Hiroshi Ichiishi)、中村 雅浩⁵⁾ (Masahiro Nakamura)、
鈴木 恵子⁶⁾ (Keiko Suzuki)、白石 直樹⁷⁾ (Naoki Shiraishi)、佐々木 元子^{1,2,3)} (Motoko Sasaki)、
櫻井 晃洋^{2,3,8)} (Akihiro Sakurai)

- 1) 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
(Division of Clinical Genetics, Nippon Medical School Hospital, Tokyo, Japan)
- 2) 日本人類遺伝学会教育推進委員会
(Committee of promoting education, Japanese association of human genetics)
- 3) 日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会
(Committee of genetic education, Japanese association of genetic counselling)
- 4) 東京都立国分寺高等学校
(Kokubunji Tokyo metropolitan high school)
- 5) 成城学園中学校高等学校
(Seijyo gakuen high school)
- 6) 法政大学女子高等学校
(Hosei zyoshi high school)
- 7) 東京都立豊島高等学校
(Toshima Tokyo metropolitan high school)
- 8) 札幌医科大学医学部 遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Sapporo Medical University)

一般口演 306 先天代謝異常

Oral Session 306 Inborn Errors of Metabolism

日時：11月22日(土) 8:50～9:45 第6会場(桃源2階)

座長：奥山 虎之(国立成育医療研究センター 臨床検査部)

田中 あけみ(大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

Date: Nov. 22 (Sat.) 8:50-9:45 Room 6 (Tougen 2F)

Chairs: Torayuki Okuyama (National Center for Child Health and Development)

Akemi Tanaka (Osaka City University)

306-1 ミトコンドリア呼吸鎖異常症 144 症例の包括的ゲノム解析 /

8:50 A comprehensive genomic analysis of 144 patients with mitochondrial respiratory chain deficiencies.

○神田 将和¹⁾ (Masakazu Kohda)、徳澤 佳美²⁾ (Yoshimi Tokuzawa)、
木下 善仁²⁾ (Yoshihito Kishita)、菅原 泉²⁾ (Izumi Yamashita-Sugahara)、
水野 洋介¹⁾ (Yosuke Mizuno)、仲地 豊²⁾ (Yutaka Nakachi)、平田 智子¹⁾ (Tomoko Hirata)、
八塚 由紀子¹⁾ (Yukiko Kanesaki-Yatsuka)、原嶋 宏子³⁾ (Hiroko Harashima)、
山崎 太郎³⁾ (Taro Yamazaki)、森 雅人⁴⁾ (Masato Mori)、村山 圭⁵⁾ (Kei Murayama)、
加藤 英政¹⁾ (Hidemasa Kato)、大竹 明³⁾ (Akira Ohtake)、岡崎 康司^{1,2)} (Yasushi Okazaki)

- 1) 埼玉医科大学ゲノム医学研究センタートランスレーショナルリサーチ部門
(Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 2) 埼玉医科大学ゲノム医学研究センターゲノム科学部門
(Division of Functional Genomics & Systems Medicine, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 3) 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama, Japan)
- 4) 松戸市立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Matsudo City Hospital, Chiba, Japan)
- 5) 千葉県こども病院代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children Hospital, Chiba, Japan)

306-2 ミトコンドリア呼吸鎖異常症の出生前遺伝子診断 /

9:01 Prenatal genetic diagnosis of mitochondrial respiratory chain disorders

○山崎 太郎¹⁾ (Taro Yamazaki)、原嶋 宏子¹⁾ (Hiroko Harashima)、阿部 裕一¹⁾ (Yuichi Abe)、
難波 聡²⁾ (Satoshi Nanba)、亀井 良政²⁾ (Yoshimasa Kamei)、石原 理²⁾ (Osamu Ishihara)、
谷口 翠³⁾ (Midori Taniguchi)、伏見 拓矢³⁾ (Takuya Hushimi)、市本 景子³⁾ (Keiko Ichimoto)、
八塚 由起子⁴⁾ (Yukiko Yatsuka)、木下 善仁⁴⁾ (Yoshihito Kishita)、
徳澤 佳美⁴⁾ (Yoshimi Tokuzawa)、平田 智子⁵⁾ (Tomoko Hirata)、神田 将和⁵⁾ (Masakazu Kohda)、
岡崎 康司^{4,5)} (Yasushi Okazaki)、村山 圭³⁾ (Kei Murayama)、大竹 明¹⁾ (Akira Ohtake)

- 1) 埼玉医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Saitama Medical University)
- 2) 埼玉医科大学産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University)
- 3) 千葉県こども病院代謝科
(Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)
- 4) 埼玉医科大学ゲノム医学研究センターゲノム科学部門
(Division of Functional Genomics and Systems Medicine, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University)
- 5) 埼玉医科大学ゲノム医学研究センタートランスレーショナルリサーチ部門
(Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University)

306-3
9:12

先天性糖鎖合成異常症の新規原因遺伝子 *COG2* の同定 /

Mutations in *COG2* encoding a subunit of the COG complex cause a congenital disorder of glycosylation

○小寺 啓文¹⁾ (Hirofumi Kodera)、安藤 直樹²⁾ (Naoki Ando)、湯浅 勲³⁾ (Isao Yuasa)、和田 芳直⁴⁾ (Yoshinao Wada)、鶴崎 美德¹⁾ (Yoshinori Tsurusaki)、中島 光子¹⁾ (Mitsuko Nakashima)、三宅 紀子¹⁾ (Noriko Miyake)、齋藤 伸治²⁾ (Shinji Saitoh)、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 遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)
- 2) 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
(Department of Pediatrics and Neonatology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences, Nagoya, Japan)
- 3) 鳥取大学 医学部 法医学
(Division of Legal Medicine, Faculty of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)
- 4) 大阪府立母子保健総合医療センター研究所 代謝部門
(Department of Molecular Medicine, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan)

306-4
9:23

ムコ多糖症Ⅱ型重症型の造血幹細胞移植の脳に対する効果と IDS 遺伝子変異について /

Efficacy on the brain and the IDS gene mutation in the patients with MPS II severe form

○田中 あけみ¹⁾ (Akemi Tanaka)、濱崎 考史¹⁾ (Takashi Hamazaki)、門野 千穂¹⁾ (Chiho Kadono)、工藤 聡志¹⁾ (Satoshi Kudo)、奥山 虎之²⁾ (Torayuki Okuyama)、酒井 規夫³⁾ (Norio Sakai)、小須賀 基道²⁾ (Motomichi Kosuga)、新寶 理子³⁾ (Michiko Shinpo)、加藤 剛二⁴⁾ (Koji Kato)、小林 良二⁵⁾ (Ryoji Kobayashi)、澤田 智⁶⁾ (Tomo Sawada)、鈴木 康之⁷⁾ (Yasuyuki Suzuki)、石毛 美香⁸⁾ (Mika Ishige)、麦島 秀雄⁸⁾ (Hideo Mugishima)、矢部 晋正⁹⁾ (Hiromasa Yabe)、加藤 俊一⁹⁾ (Shunichi Kato)

- 1) 大阪市立大学大学院 医学研究科 発達小児医学
(Department of Pediatrics, Osaka City University)
- 2) 国立成育医療研究センター 臨床検査部
(Department of Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health)
- 3) 大阪大学大学院 医学系研究科 小児科
(Department of Pediatrics, Osaka University Graduate School of Medicine)
- 4) 名古屋赤十字病院第一病院 血液腫瘍科
(Division of Hematology/Oncology, Children's Medical Center, Japanese Red Cross, Nagoya Daiichi Hospital)
- 5) 札幌北楡病院 小児科
(Department of Pediatrics, Sapporo Kitanire Hospital)
- 6) 和泉市立病院 小児科
(Department of Pediatrics, Izumi City Hospital)
- 7) 岐阜大学 医学教育開発研究センター
(Medical Education Development Center, Gifu University)
- 8) 日本大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine)
- 9) 東海大学 医学部 細胞移植再生医療科
(Departments of Cell Transplantation and Pediatrics, Tokai University School of Medicine)

306-5
9:34

UGT1A1 の二つの病理性変異の存在により Crigler-Najjar 症候群Ⅰ型とⅡ型が混在したイラン人家系 /

Two different mutations of *UGT1A1* cause both Crigler-Najjar syndrome type I and type II in an Iranian family

○丸尾 良浩¹⁾ (Yoshihiro Maruo)、Mahdijeh Behnam²⁾、中原 小百合¹⁾ (Sayuri Nakahara)、松井 克之¹⁾ (Katsuyuki Matsui)、森 麻美¹⁾ (Asami Mori)、Mansour Salehi³⁾、Narges Nouri⁴⁾、竹内 義博¹⁾ (Yoshihiro Takeuchi)

- 1) 滋賀医科大学 医学部 小児科学講座
(Department of Pediatrics, Shiga University of Medical Science)
- 2) Medical Genetics Laboratory of Genome, Isfahan, Iran
- 3) Division of Genetics and Molecular Biology, Medical School, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran
- 4) Tohid genetic counseling center, Isfahan, Iran

Oral

Day 3
Nov. 22

一般口演 307 新技術・解析技術

Oral Session 307 New Technology/Analysis Technology

日時：11月22日(土) 9:45～10:29 第1会場(大ホール5階)

座長：松浦 伸也(広島大学原爆放射線医科学研究所放射線ゲノム疾患研究分野)

高橋 篤(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)

Date : Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:29 Room 1 (Big Hall 5F)

Chairs : Matsuura Shinya (Hiroshima University)

Atsushi Takahashi (RIKEN)

307-1 次世代シーケンスデータの解析によるマイクロサテライト変異の検出 /

9:45 Detection of mutations in microsatellite region from next-generation sequencing data

○藤本 明洋¹⁾ (Akihiro Fujimoto)、松原 長秀²⁾ (Nagahide Matsubara)、佐々木 亜弥¹⁾ (Aya Sasaki)、古田 繭子¹⁾ (Mayuko Furuta)、阿部 哲雄¹⁾ (Tetsuo Abe)、角田 達彦¹⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、富田 尚裕²⁾ (Naohiro Tomita)、中川 英刀¹⁾ (Hidewaki Nakagawa)

1) 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)

2) 兵庫医科大学 下部消化管外科

(Department of Lower Gastroenterological Surgery, Hyogo College of Medicine, Hyogo, Japan)

307-2 混在した網羅的一塩基多型シグナルから目的とする個体のゲノム情報を抽出して染色体構造を推定する手法の確立 /

9:56

Extraction of genetic information of objective patient from SNP array data of contaminated samples

○佐々木 かりん¹⁾ (Karin Sasaki)、安部 晃生¹⁾ (Kosei Abe)、橋本 和法²⁾ (Kazunori Hashimoto)、松井 英雄²⁾ (Hideo Matsui)、中林 一彦¹⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎¹⁾ (Kenichiro Hata)

1) 成育医療研究センター 周産期病態研究部

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

2) 東京女子医大 産婦人科

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

307-3 新規蛍光プローブ(Eprobe)を用いたPCR産物融解曲線解析による肺腺癌におけるHER2変異の検出系の構築 /

10:07

Development of screening assay system for somatic mutations at HER2 by Eprobe-PCR using lung adenocarcinoma samples

○高瀬 貴章¹⁾ (Yoshiaki Takase)、市原 竜生^{2,3)} (Tatsuo Ichihara)、渥実 潤¹⁾ (Jun Atsumi)、榎田 泰明¹⁾ (Yasuaki Enokida)、木村 恭将^{2,3)} (Yasumasa Kimura)、清水 公裕¹⁾ (Kimihiro Shimizu)、臼井 健悟³⁾ (Kengo Usui)、三谷 康正^{2,3)} (Yasumasa Mitani)

1) 群馬大学臓器病態外科学

(Department of Thoracic and Visceral Organ Surgery, Gunma University, Japan)

2) ダナフォーム

(Dnaform, Japan)

3) 理化学研究所・ライフサイエンス技術基盤研究センター

(RIKEN Center for Life Science Technologies)

307-4 Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) のライゲーション非依存的経路 /

10:18

Ligation-independent pathway of multiplex ligation-dependent probe amplification

○宇野 直輝 (Naoki Uno)、柳原 克紀 (Katsunori Yanagihara)

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

(Department of Laboratory Medicine, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki, Japan)

一般口演 308 関連解析 2

Oral Session 308 Association Analysis 2

日時：11月22日(土) 9:45～10:40 第2会場(小ホール5階)

座長：呉 繁夫(東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野)

田中 敏博(東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター)

Date : Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:40 Room 2 (Small Hall 5F)

Chairs : Shigeo Kure (Tohoku University)

Toshihiro Tanaka (Tokyo Medical and Dental University)

308-1

9:45

欧米人 GWAS で同定された 2 型糖尿病疾患感受性遺伝子領域 10 領域の日本人集団での検証 / Replication study for the association of 10 SNP loci identified by European GWAS for type 2 diabetes in the Japanese

○松葉 怜^{1,2)} (Ren Matsuba)、酒井 健輔²⁾ (Kensuke Sakai)、今村 美菜子¹⁾ (Minako Imamura)、岩田 実³⁾ (Minoru Iwata)、広瀬 寛⁴⁾ (Hiroshi Hirose)、綿田 裕孝^{5,8)} (Hirotaka Watada)、前川 聡⁶⁾ (Hiroshi Maegawa)、戸辺 一之³⁾ (Kazuyuki Tobe)、柏木 厚典⁶⁾ (Atsunori Kashiwagi)、加来 浩平⁷⁾ (Kohei Kaku)、河盛 隆造⁸⁾ (Ryuzo Kawamori)、田中 逸²⁾ (Yasushi Tanaka)、前田 士郎¹⁾ (Shiro Maeda)

1) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 腎・代謝・内分泌疾患研究チーム

(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)

2) 聖マリアンナ医科大学 代謝・内分泌内科

(Department of Internal Medicine, Division of Metabolism and Endocrinology, St. Marianna University School of Medicine, Kawasaki, Japan)

3) 富山大学 第一内科

(First Department of Internal Medicine, University of Toyama, Toyama, Japan)

4) 慶応大学 保健管理センター

(Health Center, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan)

5) 順天堂大学 大学院 代謝内分泌内科学

(Department of Metabolism and Endocrinology, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)

6) 滋賀医科大学 内科学講座

(Department of Medicine, Shiga University of Medical Science, Otsu, Japan)

7) 川崎医科大学 糖尿病・代謝・内分泌内科

(Division of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Department of Internal Medicine, Kawasaki Medical School, Kurashiki, Japan)

8) 順天堂大学 大学院 スポーツロジックセンター

(Sportology Center, Juntendo University Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)

308-2

9:56

日本人 2 型糖尿病集団における糖尿病網膜症のゲノムワイド関連解析 / Genome-wide search for susceptibility loci to diabetic retinopathy in Japanese patients with type 2 diabetes

○今村 美菜子¹⁾ (Minako Imamura)、高橋 篤²⁾ (Atsushi Takahashi)、久保 充明³⁾ (Michiaki Kubo)、前田 士郎¹⁾ (Shiro Maeda)

1) 独立行政法人理化学研究所 統合生命医科学研究センター 腎・代謝・内分泌疾患研究チーム

(Laboratory for Endocrinology Metabolism and Kidney Diseases, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

2) 独立行政法人理化学研究所 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) 独立行政法人理化学研究所 統合生命医科学研究センター 基盤開発研究グループ

(Laboratory for Genotyping Development, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences)

308-3
10:07

2 型糖尿病との関連が見いだされた lanosterol synthase 遺伝子多型 (LSS) の他民族における再現性の検討 /

Replication study of association of variants in LSS with Type 2 diabetes mellitus in other populations

○岩崎 直子^{1,2)} (Naoko Iwasaki)、岡本 好司^{3,4)} (Koji Okamoto)、野入 永生⁴⁾ (Eisei Noiri)、滝澤 美保¹⁾ (Miho Takizawa)、尾形 真規子¹⁾ (Makiko Ogata)、Torben Hansen⁵⁾、Oluf Pedersen⁵⁾、Kyong Park⁶⁾、Cheng Hu⁷⁾、内湯 安子¹⁾ (Yasuko Uchigata)、徳永 勝士³⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 東京女子医科大学 医学部 糖尿病センター内科
(Diabetes Center, Tokyo Women's Medical University)
- 2) 東京女子医科大学 統合医科学研究所
(Institute of Integrated Medical Science)
- 3) 東京大学 人類遺伝学
(Dept. of Human Genetics, Tokyo University, Tokyo, Japan)
- 4) 東京大学 腎臓内分泌科
(Dept. of Nephrology and Endocrinology, Tokyo University, Tokyo, Japan)
- 5) ハーゲドーン研究所
(Hagedorn Research Institute, Copenhagen, Denmark)
- 6) ソウル国立大学
(Dept. of Internal Medicine, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea)
- 7) 上海糖尿病研究所
(Shanghai Diabetes Institute, Shanghai Jiao Tong University Affiliated Sixth People's Hospital, Shanghai, China)

308-4
10:18

ナルコレプシーと HLA-DQB1*06:01 および DQB1*03:02 との関連 /

HLA-DQB1*06:01 and DQB1*03:02 are associated with narcolepsy in the Japanese population

○宮川 卓¹⁾ (Taku Miyagawa)、豊田 裕美¹⁾ (Hiromi Toyoda)、平高 明音¹⁾ (Akane Hirataka)、小島 裕人²⁾ (Hiroto Kojima)、二神 貴臣²⁾ (Takaomi Futagami)、Seik Soon Khor¹⁾、山崎 茉莉亜¹⁾ (Maria Yamasaki)、佐治 博夫²⁾ (Hiroh Saji)、本多 裕³⁾ (Yutaka Honda)、本多 真^{3,4)} (Makoto Honda)、徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 東京大学 大学院医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 公益財団法人 HLA 研究所
(HLA Foundation Laboratory, Kyoto, Japan)
- 3) 公益財団法人神経研究所
(Japan Somnology Center, Neuropsychiatric Research Institute, Tokyo, Japan)
- 4) 東京都医学総合研究所精神行動医学研究分野
(Sleep Disorders Project, Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science, Tokyo, Japan)

308-5
10:29

孤発性パーキンソン病のエクソーム関連解析と第 2 期 SNP-GWAS /

Exome association study and 2nd SNP-GWAS of Parkinson's disease

○佐竹 渉¹⁾ (Wataru Satake)、重水 大智²⁾ (Daichi Shigemizu)、鈴木 穰³⁾ (Yuzuru Suzuki)、山本 健⁴⁾ (Ken Yamamoto)、富山 弘幸⁵⁾ (Hiroyuki Tomiyama)、高橋 篤²⁾ (Atsushi Takahashi)、村田 美穂⁶⁾ (Miho Murata)、服部 信孝⁵⁾ (Nobutaka Hattori)、田中 敏博²⁾ (Toshihiro Tanaka)、角田 達彦²⁾ (Tatsuhiko Tsunoda)、久保 充明²⁾ (Michiaki Kubo)、辻 省次⁷⁾ (Shoji Tsuji)、松本 直通⁸⁾ (Naomichi Matsumoto)、菅野 純夫³⁾ (Sumio Sugano)、戸田 達史¹⁾ (Tatsushi Toda)

- 1) 神戸大学 神経内科 / 分子脳科学
(Div of Neurol/Mol Brain Sci, Kobe Univ, Japan)
- 2) 理化学研究所ゲノム医科学研究センター
(Cen for Genome Med, RIKEN, Japan)
- 3) 東京大学ゲノム制御医科学
(Dept of Med Genome Sci, The Univ. of Tokyo, Japan)
- 4) 久留米大学医化学
(Kurume Univ., Japan)
- 5) 順天堂大学神経内科
(Dept of Neurol, Juntendo Univ., Japan)
- 6) 国立精神神経センター神経内科
(Dept of Neurol, Natl Cen Hsp of Neurol and Psy, Japan)
- 7) 東京大学神経内科
(Dept of Neurol, The Univ. of Tokyo, Japan)
- 8) 横浜市立大学遺伝学
(Dept of Human Genet, Yokohama City Univ., Japan)

一般口演 309 単一遺伝子疾患 3 (内分泌・腎)
Oral Session 309 Single Gene Disorders 3

日時: 11月22日(土) 9:45 ~ 10:40 第3会場 (瑞雲 2階)

座長: 堀川 幸男 (岐阜大学大学院医学系研究科)

松田 浩一 (東京大学医科学研究所)

Date: Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:40 Room 3 (Zuiun 2F)

Chairs: Yukio Horikawa (Gifu University)

Koichi Matsuda (The University of Tokyo)

309-1 日本における常染色体優性多発性嚢胞腎患者の網羅的な遺伝子変異解析 /

9:45 A comprehensive search for mutations of PKD1&2 in Japanese subjects with autosomal dominant polycystic kidney disease

○花岡 一成¹⁾ (Kazushige Hanaoka)、倉重 真大^{1,2)} (Mahiro Kurashige)、
今村 美菜子²⁾ (Minako Imamura)、宇田川 崇¹⁾ (Takashi Udagawa)、
長谷川 俊男³⁾ (Toshio Hasegawa)、川口 良人³⁾ (Yoshindo Kawaguchi)、
細谷 龍男¹⁾ (Tatsuo Hasoya)、横尾 隆¹⁾ (Takashi Yokoo)、前田 士郎²⁾ (Shiro Maeda)

- 1) 東京慈恵会医科大学 医学部 腎臓・高血圧内科
(Division of Nephrology and Hypertension, Department of Internal Medicine, The Jikei University, School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 2) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 腎・代謝・内分泌疾患研究チーム
(Laboratory for Endocrinology, Metabolism and Kidney Disease, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan)
- 3) 神奈川県立汐見台病院 内科
(Department of Medicine, Kanagawa Prefectural Shiomidai Hospital)

309-2 日本人 MODY 症例における PAX4 遺伝子変異 (MODY9) の検索 /

9:56 Detection of PAX4 gene mutations in Japanese patients with maturity-onset diabetes of the young

○滝澤 美保¹⁾ (Miho Takizawa)、岩崎 直子^{1,2,3)} (Naoko Iwasaki)、井出 理沙¹⁾ (Risa Ide)、
尾形 真規子¹⁾ (Makiko Ogata)、内湯 安子¹⁾ (Yasuko Uchigata)

- 1) 東京女子医科大学 糖尿病センター内科
(Diabetes Center, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)
- 2) 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)
- 3) 東京女子医科大学 統合医科学研究所
(Institute for Integrated Medical Science, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan)

309-3 小児期に同定された日本人 MODY2 の臨床像 /

10:07 Molecular and clinical characterization of maturity-onset diabetes of the young 2(MODY2) in Japanese patients

○川北 理恵¹⁾ (Rie Kawakita)、榊原 杏美¹⁾ (Azumi Sakakibara)、
橋本 有紀子¹⁾ (Yukiko Hashimoto)、細川 悠紀¹⁾ (Yuki Hosokawa)、藤丸 季可¹⁾ (Rika Fujimaru)、
玉川 信吉²⁾ (Nobuyoshi Tamagawa)、依藤 亨^{1,2)} (Tohru Yorifuji)

- 1) 大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌内科
(Department of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Osaka City General Hospital)
- 2) 大阪市立総合医療センター 臨床研究センター
(Clinical Research Center, Osaka City General Hospital)

309-4 分子遺伝学的診断に基づく偽性副甲状腺機能低下症の臨床像検討 /

10:18 Clinical characteristics of Pseudohypoparathyroidism based on molecular analysis

○佐野 伸一郎^{1,2)} (Shinichiro Sano)、松原 圭子²⁾ (Keiko Matsubara)、中村 明枝²⁾ (Akie Nakamura)、
深見 真紀²⁾ (Maki Fukami)、緒方 勤³⁾ (Tsutomu Ogata)

- 1) 中東遠総合医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Chutoen General Medical Center)
- 2) 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
(Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development)
- 3) 浜松医科大学 小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

3O9-5
10:29

本邦における偽性副甲状腺機能低下症 (PHP)-I の genetic, epigenetic 解析 /
Molecular characterization of genetic and epigenetic alterations in pseudohypoparathyroidism (PHP)

○臼井 健¹⁾ (Takeshi Usui)、湯野 暁子²⁾ (Akiko Yuno)、島津 章¹⁾ (Akira Shimatu)

- 1) 国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター
(Clinical Research Institute National Hospital Organization Kyoto Medical Center, Kyoto, Japan)
- 2) 勤医協中央病院 糖尿病・内分泌、腎臓病センター
(Department of Endocrinology and Metabolism, Kin-i-kyo Chuo Hospital, Sapporo, Japan)

一般口演 3O10 周産期遺伝学 5 (NIPT)

Oral Session 3O10 Perinatal Genetics 5

日時：11月22日(土) 9:45～10:40 第4会場(平安2階)

座長：左合 治彦(国立成育医療研究センター)

山田 崇弘(北海道大学大学院医学研究科総合女性医療システム学講座)

Date: Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:40 Room 4 (Heian 2F)

Chairs: Haruhiko Sago (National Center for Child Health and Development)

Takahiro Yamada (Hokkaido University)

3O10-1 妊婦の子宮筋腫が NIPT (無侵襲的出生前遺伝学的検査) における Z スコア異常の原因となった症例 /

9:45

Abnormal non-invasive prenatal test result: report of a case with possible involvement of maternal small uterine fibroid

○難波 聡¹⁾ (Akira Namba)、高木 健次郎²⁾ (Kenjiro Takagi)、堀内 功²⁾ (Isao Horiuchi)、見上 由紀子²⁾ (Yukiko Mikami)、宮井 俊輔³⁾ (Shunsuke Miyai)、新澤 麗¹⁾ (Rei Niizawa)、木村 真智子¹⁾ (Machiko Kimura)、三木 明德¹⁾ (Akinori Miki)、石原理¹⁾ (Osamu Ishihara)、亀井 良政¹⁾ (Yoshimasa Kamei)

1) 埼玉医科大学 産科婦人科

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

2) 自治医科大学附属さいたま医療センター 産婦人科

(Perinatal Medical Center, Saitama Medical Center, Jichi Medical University, Saitama, Japan)

3) GeneTech 株式会社

(GeneTech inc., Tokyo, Japan)

3O10-2 ART による妊娠と自然妊娠における NIPT の相違 /

9:56

The difference of the NIPT situation between the ART pregnancy cases and the spontaneous pregnancy cases

○福島 明宗¹⁾ (Akimune Fukushima)、山本 佳世乃¹⁾ (Kayono Yamamoto)、小林 有美子¹⁾ (Yumiko Kobayashi)、金杉 知宣²⁾ (Tomonobu Kanasugi)、三浦 史晴²⁾ (Fumiharu Miura)

1) 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科

(Department of Human Genetics, Iwate Medical University, Morioka, Japan)

2) 岩手医科大学 医学部 産婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Iwate Medical University, Morioka, Japan)

3O10-3 NIPT 開始後の非確定検査の意義 /

10:07

The role of first trimester ultrasound screening in the era of NIPT.

○赤石 理奈 (Rina Akaishi)、山田 崇弘 (Takahiro Yamada)、柴田 有花 (Yuka Shibata)、小島 崇史 (Takashi Kojima)、小山 貴弘 (Takahiro Koyama)、河口 哲 (Satoshi Kawaguchi)、水上 尚典 (Hisanori Minakami)

北海道大学病院 臨床遺伝子診療部

(Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital, Sapporo, Japan)

3O10-4 兵庫県における NIPT の実施状況と県内連携についての報告 /

10:18

Current data on NIPT in Hyogo Prefecture

○澤井 英明¹⁾ (Hideaki Sawai)、平久 進也²⁾ (Shinya Tairaku)、鹿嶋 見奈¹⁾ (Mina Kashima)、田中 宏幸¹⁾ (Hiroyuki Tanaka)、潮田 まり子¹⁾ (Mariko Ushioda)、佐藤 智佳³⁾ (Chika Sato)、三村 博子³⁾ (Hiroko Mimura)、池田 真理子⁴⁾ (Mariko Ikeda)、戸田 達史⁴⁾ (Tatsushi Toda)、蝦名 康彦²⁾ (Yasuhiko Ebina)、山田 秀人²⁾ (Hideto Yamada)、柴原 浩章¹⁾ (Hiroaki Shibahara)、玉置 (橋本) 知子³⁾ (Tomoko Tamaoki)

1) 兵庫医科大学病院 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine Hospital, Nishinomiyashi, Japan)

2) 神戸大学医学部附属病院 産科婦人科

(Department of Obstetrics and Gynecology, Kobe University Hospital, Kobe-shi, Japan)

3) 兵庫医科大学病院 臨床遺伝部

(Department of Clinical Genetics, Hyogo College of Medicine Hospital, Nishinomiyashi, Japan)

4) 神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療部

(Division of Gentec Counseling, Kobe University Hospital, Kobe-shi, Japan)

○西山 深雪¹⁾ (Miyuki Nishiyama)、左合 治彦¹⁾ (Haruhiko Sago)、
 鈴木 伸宏²⁾ (Nobuhiro Suzumori)、山田 崇弘³⁾ (Takahiro Yamada)、佐村 修⁴⁾ (Osamu Samura)、
 澤井 英明⁵⁾ (Hideaki Sawai)、室月 淳⁶⁾ (Jun Murotsuki)、亀井 良政⁷⁾ (Yoshimasa Kamei)、
 増崎 英明⁸⁾ (Hideaki Masuzaki)、平原 史樹⁹⁾ (Fumiki Hirahara)、
 北川 道弘¹⁰⁾ (Michihiro Kitagawa)、関沢 明彦¹¹⁾ (Akihiko Sekizawa)

- 1) 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
(Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)
- 2) 名古屋市立大学医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital)
- 3) 北海道大学大学院医学研究科産科生殖医学分野
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hokkaido University Graduate School of Medicine)
- 4) 東京慈恵会医科大学 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, The Jikei University School of Medicine)
- 5) 兵庫医科大学 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Hyogo College of Medicine)
- 6) 宮城県立こども病院 産科
(Department of Maternal and Fetal Medicine, Miyagi Children's Hospital)
- 7) 埼玉医科大学病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saitama Medical University Hospital)
- 8) 長崎大学医学部 産科婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University School of Medicine)
- 9) 横浜国立大学大学院医学研究科 産婦人科学 生殖生育病態医学
(Department of Obstetrics, Gynecology and Molecular Reproductive Science, Yokohama City University Graduate School of Medicine)
- 10) 山王病院
(Department of Obstetrics and Gynecology, Sanno Hospital)
- 11) 昭和大学医学部 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Showa University School of Medicine)

一般口演 3011 腫瘍遺伝学 2

Oral Session 3011 Tumor/Cancer Genetics 2

日時：11月22日(土) 9:45～10:40 第5会場(福寿2階)

座長：三木 義男(東京医科歯科大学難治疾患研究所分子遺伝分野)

横井 左奈(千葉県がんセンター研究所がんゲノムセンター)

Date : Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:40 Room 5 (Fukuju 2F)

Chairs : Yoshio Miki (Tokyo Medical and Dental University)

Sana Yokoi (Chiba Cancer Center)

3011-1 WT1 遺伝子異常タイプとその親由来が遺伝性 Wilms 腫瘍の浸透率に影響する /

9:45 Parental Inheritance and WT1 Abnormality Types May Affect the Penetrance Rate of Hereditary Wilms Tumor

○金子 安比古¹⁾ (Yasuhiko Kaneko)、大喜多 肇²⁾ (Hajime Okita)、春田 雅之¹⁾ (Masayuki Haruta)、新井 康仁³⁾ (Yasuhito Arai)、大植 孝治⁴⁾ (Takaharu Oue)、越永 従道⁵⁾ (Tsugumichi Koshinaga)、福澤 正洋⁶⁾ (Masahiro Fukuzawa)

1) 埼玉県立がんセンター臨床腫瘍研究所

(Research Institute for Clinical Oncology, Saitama Cancer Center, Ina, Saitama, Japan)

2) 国立成育医療研究センター 研究所

(Research Institute, National Center for Child Health and Development)

3) 国立がん研究センター研究所

(National Cancer Center Research Institute)

4) 大阪大学 小児成育外科

(Department of Pediatric Surgery, Osaka University School of Medicine)

5) 日本大学 小児外科

(Department of Pediatric Surgery, Nihon University School of Medicine)

6) 大阪府立母子保健総合医療センター

(Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)

3011-2 Lynch 症候群患者の乳がんに関する臨床病理学的・分子遺伝学的特徴に関する検討 /

9:56 Clinopathological and molecular characteristics of Lynch syndrome-associated breast cancers

○青木 美保 (Miho Aoki)、角田 美穂 (Miho Kakuta)、高橋 朱実 (Akemi Takahashi)、山本 剛 (Gou Yamamoto)、立川 哲彦 (Tetsuhiko Tachikawa)、赤木 究 (Kiwamu Akagi)

埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

(Molecular Diagnosis and Cancer Prevention, Saitama Cancer Center)

3011-3 Whole Genome Sequencing を用いた胃がん細胞における変異検出 /

10:07 Detection of structural and copy number variation of gastric cancer cells using whole-genome sequencing

○窪川 美雪¹⁾ (Miyuki Kubokawa)、金 景順¹⁾ (Kyongsoon Kim)、井本 逸勢²⁾ (Issei Imoto)、山口 昌雄¹⁾ (Masao Yamaguchi)

1) アメリエフ株式会社

(Amelieff Corporation, Tokyo, 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

(Human Genetics and Public Health, Institute of Health Biosciences The University of Tokushima Graduate School, Tokushima, Japan)

3011-4
10:18

**NILM/ASC-US 例における HPV-16 単独感染群と HPV-52 単独感染群の細胞診所見の変化 /
Single human papillomavirus 16 or 52 infection and later cytological findings in Japanese
women with NILM or ASC-US**

○阿部 修平¹⁾ (Shuhei Abe)、三浦 清徳¹⁾ (Kiyonori Miura)、三浦 生子¹⁾ (Shoko Miura)、
山崎 健太郎^{1,2)} (Kentaro Yamasaki)、長谷川 ゆり¹⁾ (Yuri Hasegawa)、東島 愛¹⁾ (Ai Higashijima)、
吉田 敦¹⁾ (Atsushi Yoshida)、金内 優典¹⁾ (Masanori Kaneuchi)、
吉浦 孝一郎²⁾ (Koh-ichiro Yoshiura)、増崎 英明¹⁾ (Hideaki Masuzaki)

1) 長崎大学 医学部 産科婦人科学教室

(Departments of 1Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences,
Nagasaki, Japan)

2) 長崎大学 医学部 人類遺伝学教室

(Departments of Human Genetics, Nagasaki University Graduate School of Biomedical Sciences, Nagasaki,
Japan)

3011-5
10:29

**遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC) の臨床的特徴とサーベイランスの検討 /
Examination of clinical features and the surveillance of the hereditary breast cancer ovarian
cancer syndrome (HBOC)**

○吉田 玲子 (Reiko Yoshida)、犬塚 眞由子 (Mayuko Inuzuka)、四元 淳子 (Junko Yotsumoto)
昭和大学病院 プレストセンター
(Showa University Hospital Breast Center)

一般口演 3O12 細胞遺伝学 2 Oral Session 3O12 Cytogenetics 2

日 時：11月22日(土) 9:45～10:40 第6会場(桃源2階)
座 長：井本 逸勢(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)
涌井 敬子(信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座)
Date : Nov. 22 (Sat.) 9:45-10:40 Room 6 (Tougen 2F)
Chairs : Issei Imoto (University of Tokushima)
Keiko Wakui (Shinshu University)

3O12-1 9:45 CGH+SNP アレイを用いた特定染色体領域の genotyping 評価の試み：トリソミー 14 モザイク症例の 2 細胞系列の 14 番染色体親由来推定 / Evaluation of parental origin of chromosomes 14 in a trisomy 14 mosaicism using genotyping data by CGH+SNP Microarray

○涌井 敬子^{1,2)}(Keiko Wakui)、山口 智美¹⁾(Tomomi Yamaguchi)、江口 真理子³⁾(Mariko Eguchi)、山内 俊史³⁾(Toshifumi Yamauchi)、太田 雅明³⁾(Masaaki Oota)、檜垣 高史³⁾(Takashi Higaki)、石井 榮一³⁾(Eiichi Ishii)、福島 義光^{1,2)}(Yoshimitsu Fukushima)

- 1) 信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学教室
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2) 信州大学 医学部附属病院 遺伝子診療部
(Department of Clinical & Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, Matsumoto, Japan)
- 3) 愛媛大学 医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)

3O12-2 9:56 小型過剰リング染色体に見られた段階的ゲノム増幅 / A small supernumerary ring chromosome with stepwise genome amplification.

○大江 瑞恵¹⁾(Tamae Ohye)、水野 誠司²⁾(Seiji Mizuno)、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
(Division of Molecular Genetics, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Medical University)
- 2) 愛知県心身障害者コロニー中央病院
(Central Hospital, Aichi Human Service Center)

3O12-3 10:07 Breakpoint analysis of the recurrent constitutional t(8;22)(q24.13;q11.21) translocation

○加藤 武馬¹⁾(Takema Kato)、Divya Mishra¹⁾、稲垣 秀人¹⁾(Hidehito Inagaki)、池田 真理子²⁾(Mariko Ikeda)、森貞直哉²⁾(Naoya Morisada)、飯島 一誠²⁾(Kazumoto Iijima)、城戸 康宏³⁾(Yasuhiro Kido)、坂爪 悟³⁾(Satoru Sakazume)、古庄 知己⁴⁾(Tomoki Kosho)、涌井 敬子⁴⁾(Keiko Wakui)、福島 義光⁴⁾(Yoshimitsu Fukushima)

- 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, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Toyoake, Aichi, Japan)
- 2) 神戸大学大学院医学研究科・内科系講座・小児科学
(Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Hyogo, Japan)
- 3) 獨協医科大学越谷病院・小児科
(Department of Pediatrics, Dokkyo Medical University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Saitama, Japan)
- 4) 信州大学医学部・遺伝医学・予防医学講座、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
(Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Nagano, Japan)

3O12-4 10:18 脳神経疾患遺伝子群が局在するゲノム領域のエピジェネティクス解析 / Characterization of DNA replication timing of large genes associated with neural disease

○渡邊 良久(Yoshihisa Watanabe)、前川 真人(Masato Maekawa)

- 浜松医科大学 医学部 臨床検査医学講座
(Department of Laboratory Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Japan)

○福士 大輔¹⁾ (Daisuke Fukushi)、山田 憲一郎¹⁾ (Kenichiro Yamada)、
 野村 紀子¹⁾ (Noriko Nomura)、内木 美紗子²⁾ (Misako Naiki)、木村 礼子¹⁾ (Reiko Kimura)、
 山田 裕一¹⁾ (Yasukazu Yamada)、熊谷 俊幸³⁾ (Toshiyuki Kumagai)、
 山口 久美子⁴⁾ (Kumiko Yamaguchi)、三宅 能成⁴⁾ (Yoshishige Miyake)、
 若松 延昭¹⁾ (Nobuaki Wakamatsu)

1) 愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 遺伝学部

(Institute for Developmental Research, Aichi Human Service Center, Kasugai, Aichi, Japan)

2) 名古屋大学大学院 医学系研究科

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

3) 愛知県心身障害者コロニー こばと学園

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

4) 一宮市民病院 小児科

(Department of Pediatrics, Ichinomiya Municipal Hospital, Ichinomiya, Aichi, Japan)