

1P085

中国におけるシーケンス解析技術の医療機器登録をめぐる考察 /

Next-generation sequencing technology in China: clinical application and progress of regulation

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

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

1P086

高校生を対象としたヒト遺伝に関する授業支援 /

Lesson support about the human heredity for a high school student

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

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

1P087

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

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

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

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

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

2P001

7p22.1 微細欠失を認め低身長を呈する男児；ACTB ハプロ不全との関わり /

A patient with 7p22.1 deletion associated with dwarfism; a possible contribution of ACTB

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

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

2P002

羊水検査で見つかった de novo 17 番染色体長腕逆位重複・端部欠失の 1 症例 /

A case with de novo inv dup del(17q) detected in amniotic diagnosis

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

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

**2P003 蛍光プローブ (Eprobe) を用いた融解曲線解析による Driver Mutation 検出系の構築 /
The Detection of Driver Mutation by Melting Curve Analysis using Eprobe**

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

- 1) 株式会社 ダナフォーム
(Kabusiki Kaisha Dnaform, Yokohama, Japan)
- 2) 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, Yokohama, Japan)
- 3) 群馬大学大学院 臓器病態外科学
(Department of Thoracic and Visceral Organ Surgery, Gunma University Graduate School of Medicine,
Maebashi, Japan)

**2P004 断片化ゲノム DNA を用いた DigiTag2 法による SNP タイピングの検討 /
SNP typing with DigiTag2 assay using degraded genomic DNA**

○石井 真由美¹⁾ (Mayumi Ishii)、馬渡 頼子¹⁾ (Yoriko Mawatari)、土浦 貴代¹⁾ (Takayo Tsuchiura)、
徳永 勝士²⁾ (Katsushi Tokunaga)、西田 奈央^{1,2)} (Nao Nisida)

- 1) 独立行政法人 国立国際医療研究センター 肝炎・免疫研究センター
(National Center for Global Health and medicine, The Reseach center for Hepatitis and Immunology, Chiba,
Japan)
- 2) 東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学分野
(The University of Tokyo, Depertment of Human Genetics Graduate School of Medicine, Tokyo, Japan)

**2P005 Fluidigm C1 システムを用いた単一細胞ゲノム解析プロトコルの開発 /
Development of a protocol for single-cell genomic DNA analysis using Fluidigm C1 system**

○ Suzanne Weaver、細野 直哉 (Naoya Hosono)、Peilin Chen、Jing Wang、David Wang、
Keith Szulwach、Larry Xi、David Ruff、Ramesh Ramakrishnan

- Fluidigm Corporation
(Fluidigm Corporation, South San Francisco, USA)

**2P006 関節リウマチ治療におけるテーラーメイド治療の試み /
Challenge of tailor-made treatment medicine of rheumatoid arthritis**

○舟橋 恵子^{1,2)} (Keiko Funahashi)、児矢野 聡²⁾ (Satoru Koyano)、松原 司^{1,2)} (Tsukasa Matsubara)

- 1) 松原メイフラワー病院 臨床研究部
(Matsubara Mayflower Hospital Clinical research, Kato, Japan)
- 2) 株式会社 関節再生研究所
(Insitute of Joint Disease Research, Kobe, Japan)

2P007 Association of *NAT2* polymorphisms with anti-tuberculosis drug-induced liver injury in Thai patients

○ Sukanya Wattanapokayakit¹⁾、Taisei Mushiroda²⁾、Hideki Yanai³⁾、Nuanjun Wichukchinda¹⁾、
Wimala Inunchot¹⁾、Charoen Chuchottawon⁴⁾、Supalert Nedswan⁵⁾、Sukanda Denjanta⁵⁾、
Tassawan Kantima⁶⁾、Surakameth Mahasirimongkol¹⁾、Katsushi Tokunaga⁷⁾

- 1) Medical Genetics Center, Medical Life Sciences Institute, Department of Medical Sciences, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand
- 2) Laboratory for Pharmacogenomics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Yokohama, Japan
- 3) Fukujiji Hospital, Japan Anti Tuberculosis Association, Kiyose, Japan
- 4) Central Chest Institute of Thailand, Department of Medical Services, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand
- 5) Chaing Rai Prachanukroh Hospital, Ministry of Public Health, Chaingrai, Thailand
- 6) TB/HIV Research Foundation, Chaingrai, Thailand
- 7) Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Bunkyo-ku, Tokyo, Japan

2P008

ネフローゼ症候群におけるシクロスポリンと UGT1A1 遺伝子変異との関係 / Relationship with the UGT1A1 gene mutation and cyclosporine for nephrotic syndrome

○田中 藤樹¹⁾ (Toju Tanaka)、重富 浩子¹⁾ (Hiroko Shigetomi)、森井 麻祐子¹⁾ (Mayuko Morii)、長岡 由修²⁾ (Yoshinobu Nagaoka)、荒木 義則²⁾ (Yoshinori Araki)、長尾 雅悦¹⁾ (Masayoshi Nagao)

- 1) 国立病院機構北海道医療センター 小児科 / 小児遺伝代謝センター臨床研究部
(Center for Genetic and Metabolic Disorders, Clinical Research, NHO Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)
- 2) 国立病院機構北海道医療センター 小児科 / 小児腎臓病センター
(Center for Pediatric Nephrology, NHO Hokkaido Medical Center, Sapporo, Japan)

ポスター発表 エピジェネティクス / Poster Session Epigenetics

2P009

子宮内膜症におけるアポトーシス受容体 DR6 の発現低下と病態形成への関与 / Death receptor 6 is epigenetically silenced by histone deacetylation in endometriosis

○甲斐 健太郎¹⁾ (Kentaro Kai)、奈須 家栄^{1,2)} (Kaei Nasu)、青柳 陽子¹⁾ (Yoko Aoyagi)、塚本 善之³⁾ (Yoshiyuki Tsukamoto)、泥谷 直樹³⁾ (Naoki Hijiya)、岡本 真実子¹⁾ (Mamiko Okamoto)、守山 正胤³⁾ (Masatsugu Moriyama)、檜原 久司¹⁾ (Hisashi Narahara)

- 1) 大分大学 医学部 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 2) 大分大学医学部 おおいた地域医療支援システム構築事業・産科婦人科分野
(Division of Obstetrics and Gynecology, Support System for Community Medicine, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)
- 3) 大分大学医学部 分子病理学
(Department of Molecular Pathology, Faculty of Medicine, Oita University, Oita, Japan)

2P010

子宮内膜症におけるレチノール酸代謝関連遺伝子の DNA メチル化異常とレチノール酸の効果 / The effects of retinoic acid on endometriosis

○山縣 芳明 (Yoshiaki Yamagata)、品川 征大 (Masahiro Shinagawa)、岡田 真紀 (Maki Okada)、李 理華 (Lifa Lee)、前川 亮 (Ryo Maekawa)、城崎 幸介 (Kosuke Josaki)、竹谷 俊明 (Toshiaki Taketani)、浅田 裕美 (Hiromi Asada)、佐藤 俊 (Shun Sato)、田村 博史 (Hiroshi Tamura)、杉野 法広 (Norihiko Sugino)

山口大学 医学部 産科婦人科学
(Department of Obstetrics and Gynecology, Yamaguchi University School of Medicine, Ube, Japan)

2P011

卵形成および初期発生における Uhrf1 の機能解析 / Functional analysis of Uhrf1 in oogenesis and early embryogenesis

○前之原 章司¹⁾ (Shoji Maenohara)、鵜木 元香¹⁾ (Motoko Unoki)、藤 英博¹⁾ (Hidehiro Toh)、大石 裕晃¹⁾ (Hiroaki Ohishi)、井上 貴美子²⁾ (Kimiko Inoue)、小倉 淳郎²⁾ (Atsuo Ogura)、Sharif Jafar³⁾、古関 明彦³⁾ (Haruhiko Koseki)、佐々木 裕之¹⁾ (Hiroyuki Sasaki)

- 1) 九州大学 生体防御医学研究所 エピゲノム制御学分野
(Division of Epigenomics and Development, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan)
- 2) 理化学研究所 バイオリソースセンター 遺伝工学基盤技術室
(RIKEN Bio Resource Center, Tsukuba, Japan)
- 3) 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 免疫器官形成研究グループ
(RIKEN Center for Integrative Medical Sciences, Laboratory for Developmental Genetics, Yokohama, Japan)

2P012

血球細胞における遺伝子発現の性差および年齢変化の解析 / Sexual dimorphism and age effects on gene expression levels in peripheral blood cells

○奈良原 舞子 (Maiko Narahara)、田原 康玄 (Yasuharu Tabara)、川口 喬久 (Takahisa Kawaguchi)、松田 文彦 (Fumihiko Matuda)、山田 亮 (Ryo Yamada)

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)

2P013

妊娠中の体重増加量と胎盤エピゲノム変化 /

Relationship between gestational weight gain and epigenomic changes in chorionic villi

○中林 一彦¹⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、河合 智子¹⁾ (Tomoko Kawai)、安部 晃生¹⁾ (Kousei Abe)、
嘉村 浩美¹⁾ (Hiromi Kamura)、山田 崇弘²⁾ (Takahiro Yamada)、赤石 理奈²⁾ (Rina Akaishi)、
水上 尚典²⁾ (Hisanori Minakami)、秦 健一郎¹⁾ (Kenichiro 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) 北海道大学医学部産婦人科
(Departments of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Hokkaido University)

2P014

DNA のメチル化修飾を検出できるアニオン交換 HPLC カラムの臨床応用 /

Clinical application of an anion exchange HPLC column that distinguishes DNA methylation status

○武居 美沙¹⁾ (Misa Takei)、三宅 邦夫¹⁾ (Kunio Miyake)、山田 有理子²⁾ (Yuriko Yamada)、
奥谷 卓也²⁾ (Takuya Yotani)、久保田 健夫¹⁾ (Takeo Kubota)

- 1) 山梨大学 医学部 環境遺伝医学講座
(Department of Epigenetic Medicine, University of Yamanashi)
- 2) 積水メディカル株式会社 つくば研究所
(Tsukuba Research Institute, Sekisui Medical Co., LTD)

2P015

エピジェネティック変化およびテロメア動態を指標とした体細胞初期化品質の評価 /

Quality evaluation of miR-302-induced stem cells by DNA methylation patterns and telomere homeostasis

○梅津 知宏¹⁾ (Tomohiro Umezu)、大屋敷 一馬²⁾ (Kazuma Ohyashiki)、
大屋敷 純子¹⁾ (Junko H. 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)

2P016

Small for gestational age (SGA) 胎盤のゲノムワイド DNA メチル化解析 /

Genome-wide DNA methylation analysis of placentas from small for gestational age infants

○副島 英伸¹⁾ (Hidenobu Soejima)、Janette M Rumbajan¹⁾、畑田 出穂²⁾ (Izuho Hatada)、
中林 一彦³⁾ (Kazuhiko Nakabayashi)、秦 健一郎³⁾ (Kenichiro Hata)、
青木 茂久⁴⁾ (Shigehisa Aoki)、関 博之⁵⁾ (Hiroyuki Seki)、竹田 省⁶⁾ (Satoru Takeda)、
城 圭一郎¹⁾ (Keiichiro Joh)

- 1) 佐賀大学 医学部 分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野
(Division of Molecular Genetics & Epigenetics, Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 2) 群馬大学 生体調節研究所附属生体情報ゲノムリソースセンター ゲノム科学リソース分野
(Laboratory of Genome Science, Biosignal Genome Resource Center, Gunma University, Institute for Molecular and Cellular Regulation, Gunma, Japan)
- 3) 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部
(Department of Maternal-Fetal Biology, National Research Institute for Child Health and Development, Tokyo, Japan)
- 4) 佐賀大学 医学部 病因病態科学講座 臨床病態病理学分野
(Department of Pathology & Microbiology, Faculty of Medicine, Saga University, Saga, Japan)
- 5) 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
(Department of Obstetrics and Gynecology, Saimata Medical Center, Saitama Medical University, Kawagoe, Japan)
- 6) 順天堂大学 医学部 産婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan)

2P017 **メチル化異常に起因するヒトインプリンティング異常症においてヒドロキシメチル化の果たす役割の解明 /**
The role of hydroxymethylation in human congenital imprinting disorders caused by abnormal methylation

○山澤 一樹¹⁾ (Kazuki Yamazawa)、鏡 雅代²⁾ (Masayo Kagami)、松原 圭子²⁾ (Keiko Matsubara)、
中村 明枝²⁾ (Akie Nakamura)、深見 真紀²⁾ (Maki Fukami)

1) 慶應義塾大学 医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

2) 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)

ポスター発表 ゲノムインフォマティクス / Poster Session Genome Informatics

2P018 **ハプロタイプ推定およびインプューテーションにおけるソフト間比較 /**
Comparison of haplotype inference and genotype imputation tools with 1000 Genomes Project data

○山口 昌雄 (Masao Yamaguchi)、平敷 善太郎 (Yoshitaro Heshiki)、金 景順 (Kyongsoon Kim)

アメリカエフ株式会社

(Amelieff Corporation, Tokyo, Japan)

2P019 **Genes that epigenetically determine general intelligence (g) are over-represented in disorders that affect cognition**

○Pei-Chiang Cha¹⁾、Kazuhiro Kobayashi¹⁾、Yuko Ando¹⁾、Keizo Takao²⁾、Tsuyoshi Miyakawa^{2,3)}、
Tatsushi Toda¹⁾

1) Division of Neurology/Molecular Brain Science, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan

2) Center for Genetic Analysis of Behavior, Section of Behavior Patterns, National Institute for Physiological Sciences, Okazaki, Aichi, Japan

3) Division of Systems Medical Science, Institute for Comprehensive Medical Science, Fujita Health University, Aichi, Japan

2P020 **ゲノムワイド関連解析ソフトウェア PLINK の次期バージョン 1.90 における性能評価 /**
Performance Evaluation of PLINK V.1.90: A Next Version of a Tool Set for Genome-Wide Association Study

○金井 仁弘¹⁾ (Masahiro Kanai)、山根 健治^{1,2)} (Kenji Yamane)、樋口 千洋¹⁾ (Chihiro Higuchi)、
田中 敏博^{1,3,4)} (Toshihiro Tanaka)、岡田 随象^{1,5)} (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, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

2) ソニー株式会社 メディカル事業ユニット 研究開発部門 システム技術開発部

(System Technology Development Dept., R&D Division, Medical Business Unit, Sony Corporation, Tokyo, Japan)

3) 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, Tokyo, Japan)

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

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

2P021 ファーター連合における新規 PCSK5 フレームシフト変異の同定 /
Identification of a novel PCSK5 frameshift mutation in a patient with the VACTERL association

○中村 幸男¹⁾ (Yukio Nakamura)、喜久川 真悟²⁾ (Shingo Kikugawa)、関 庄二³⁾ (Shoji Seki)、
稲垣 秀人⁴⁾ (Hidehito Inagaki)、倉橋 浩樹⁴⁾ (Hiroki Kurahashi)、加藤 博之¹⁾ (Hiroyuki Kato)

- 1) 信州大学 医学部 整形外科
(Department of Orthopaedic Surgery, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2) DNA チップ研究所
(DNA Chip Institute)
- 3) 富山大学 医学部 整形外科
(UNIVERSITY OF TOYAMA, Faculty of Medicine, Orthopaedic surgery)
- 4) 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)

2P022 小児病院の診断における次世代シーケンサーの利用 /
Implementing next generation sequencing in clinical practice of children's hospital

○榎本 友美 (Yumi Enomoto)、大橋 育子 (Ikuko Ohashi)、黒田 友紀子 (Yukiko Kuroda)、
羽田野 ちひろ (Chihiro Hatano)、横井 貴之 (Takayuki Yokoi)、井田 一美 (Kazumi Ida)、
成戸 卓也 (Takuya Naruto)、黒澤 健司 (Kenji Kurosawa)

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)

2P023 次世代シーケンサーを用いて見出された *TMPRSS3* 遺伝子変異症例
—臨床像と EAS 術後成績の検討— /
Massively Parallel DNA Sequencing Successfully Identifies New Causative *TMPRSS3* Mutations in Patients with EAS

○宮川 麻衣子^{1,2)} (Maiko Miyagawa)、西尾 信哉^{1,2)} (Shin-Ya Nishio)、
宇佐美 真一^{1,2)} (Shin-ich Usami)

- 1) 信州大学 医学部 耳鼻咽喉科
(Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)
- 2) 信州大学 医学部 人工聴覚器学講座
(Department of hearing implant sciences, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan)

2P024 全エクソーム解析による血小板機能異常症の原因遺伝子の解析 /
Whole-exome sequencing confirmation of a novel heterozygous mutation in RUNX1 in a platelet disorder

○小幡 美由紀¹⁾ (Miyuki Obata)、堤 誠司¹⁾ (Seiji Tsutsumi)、牧野 悟士²⁾ (Satoshi Makino)、
田宮 元²⁾ (Gen Tamiya)、高橋 一広¹⁾ (Kazuhiro Takahashi)

- 1) 山形大学医学部産科婦人科学講座
(Department of Obstetrics and Gynecology Yamagata University Faculty of Medicine)
- 2) 山形大学医学部先端分子疫学研究所・ゲノム情報解析ユニット
(Advanced Molecular Epidemiology Research Institute Yamagata University Faculty of Medicine)

2P025 IgA 腎症の口蓋扁桃細菌叢の網羅的解析 /
Comprehensive analysis of tonsillar crypt microbiome in IgA nephropathy

○渡辺 博文¹⁾ (Hirofumi Watanabe)、後藤 真¹⁾ (Shin Goto)、森 宙史²⁾ (Hiroshi Mori)、
東 光一²⁾ (Kouichi Higashi)、細道 一善³⁾ (Kazuyoshi Hosomichi)、山田 拓司²⁾ (Takuji Yamada)、
井ノ上 逸朗³⁾ (Ituro Inoue)、黒川 顕^{2,4)} (Ken Kurokawa)、成田 一衛¹⁾ (Ichiei Narita)

- 1) 新潟大学 第二内科
(Division of Clinical Nephrology and Rheumatology, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Niigata, Japan)
- 2) 東京工業大学 生命理工学研究科
(Department of Biological Information, Tokyo Institute of Technology, Kanagawa, Japan)
- 3) 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics, Shizuoka, Japan)
- 4) 東京工業大学 地球生命研究所
(Earth-Life Science Institute, Tokyo Institute of Technology, Tokyo, Japan)

**2P026 日本人における先天性永久歯欠損症の遺伝解析 /
Genetic study of Tooth Agenesis in Japanese**

○町田 純一郎¹⁾ (Junichiro Machida)、立松 忠²⁾ (Tadashi Tatematsu)、柴田 章夫²⁾ (Akio Shibata)、
山口 聖士⁵⁾ (Seishi Yamaguchi)、木村 将士⁶⁾ (Masashi Kimura)、宮地 斉²⁾ (Hitoshi Miyachi)、
下郷 和雄²⁾ (Kazuo Shimozato)、牧野 真也¹⁾ (Shinya Makino)、安倍 友亮¹⁾ (Yuki Abe)、
安井 敬祐¹⁾ (Keisuke Yasui)、西山 毅³⁾ (Takeshi Nishiyama)、時田 義人⁴⁾ (Yoshihito Tokita)

- 1) トヨタ記念病院 口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Toyota Memorial Hospital, Toyota, Japan)
- 2) 愛知学院大学 歯学部 顎顔面外科学講座
(Department of Maxillofacial Surgery, Aichi-Gakuin University, Nagoya, Japan)
- 3) 愛知医科大学 医学部 公衆衛生学分野
(Department of Public Health, Aichi Medical University School of Medicine, Nagakute, Japan)
- 4) 愛知県コローニ発達障害研究所 周生期分野
(Department of Perinatology, Institute for Developmental Research, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan.)
- 5) あいち小児保健医療総合センター 歯科口腔外科
(Department of Dentistry and Oral Surgery, Aichi Children's Health and Medical Center, Obu, Japan.)
- 6) 大垣市民病院 歯科口腔外科
(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Ogaki Municipal Hospital, Ogaki, Japan.)

**2P027 全エクソシーケンスによる永久歯先天欠如の新規原因遺伝子の探索 /
Searching for novel genes underlying tooth agenesis using exome sequencing**

○山口 徹太郎¹⁾ (Tetsutaro Yamaguchi)、細道 一善²⁾ (Kazuyoshi Hosomichi)、
横 宏太郎¹⁾ (Koutaro Maki)、井ノ上 逸朗²⁾ (Ituro Inoue)

- 1) 昭和大学 歯学部 歯科矯正学講座
(Department of Orthodontics, School of Dentistry, Showa University)
- 2) 国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門
(Division of Human Genetics, National Institute of Genetics)

**2P028 高尿酸血症の発症において *ABCG2* 遺伝子変異による影響は生活習慣より強い /
Genetic effect by *ABCG2* variants is stronger than environmental effects for hyperuricemia**

○中山 昌喜¹⁾ (Akiyoshi Nakayama)、松尾 洋孝¹⁾ (Hirotaka Matsuo)、
中岡 博史²⁾ (Hirofumi Nakaoka)、中村 好宏³⁾ (Takahiro Nakamura)、
中島 宏⁴⁾ (Hiroshi Nakashima)、高田 雄三⁵⁾ (Yuzo Takada)、及川 雄二⁶⁾ (Yuji Oikawa)、
高田 龍平⁷⁾ (Tappei Takada)、崎山 真幸¹⁾ (Masayuki Sakiyama)、清水 聖子¹⁾ (Seiko Shimizu)、
千葉 俊周¹⁾ (Toshinori Chiba)、若井 建志⁸⁾ (Kenji Wakai)、櫻井 裕⁴⁾ (Yutaka Sakurai)、
市田 公美⁹⁾ (Kimiyoichi Ichida)、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, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 2) 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)
- 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 衛生学公衆衛生学
(Department of Preventive Medicine and Public Health, National Defense Medical College, Tokorozawa, Japan)
- 5) 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)
- 6) 東邦大学医療センター大橋病院 臨床検査部
(Department of Laboratory Medicine, Toho University Ohashi Medical Center, Tokyo, Japan)
- 7) 東京大学 医学部附属病院薬剤部
(Department of Pharmacy, The University of Tokyo Hospital, Tokyo, Japan)
- 8) 名古屋大学大学院 予防医学
(Department of Preventive Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, 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)

2P029

日本人 5 家系における神経線維腫症 1 型の NF1 遺伝子解析 - 遺伝子変異コホート調査に向けて - / NF1 gene analysis of neurofibromatosis type 1 in 5 Japanese families - Towards the genetic mutation cohort study

○新井田 要^{1,2)} (Yo Niida)、尾崎 守¹⁾ (Mamoru Ozaki)、奥村 亜希子³⁾ (Akiko Okumura)

- 1) 金沢医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域 遺伝子疾患研究分野
(Division of Genomic Medicine, Department of Advanced Medicine, Medical Research Institute)
- 2) 金沢医科大学病院 集学的医療部 遺伝子医療センター
(Center for Medical Genetics, Kanazawa Medical University Hospital)
- 3) 金沢大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Kanazawa University Graduate School of Medical Science)

2P030

脊椎変形・骨端骨化異常に大泉門開大と特徴的顔貌を伴った男児例 / Saul-Wilson syndrome in a boy with hip joint subluxation and hyoplastic acetabular roof

○知念 安紹¹⁾ (Yasutsugu Chinen)、西村 玄²⁾ (Gen Nishimura)、成富 研二³⁾ (Kenji Naritomi)、要 匡³⁾ (Tadashi Kaname)

- 1) 琉球大学 医学部 小児科
(Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of the Ryukyus, Okinawa, Japan)
- 2) 東京都立小児総合医療センター
(Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Children Medical Center, Fuchu, Japan)
- 3) 琉球大学医学部遺伝医学
(Departments of Medical Genetics, University of the Ryukyus Faculty of Medicine, Okinawa, Japan)

2P031

稀な複雑心奇形として大動脈肺動脈窓と Fallot 四徴症を認めたトリソミー 14 モザイクの 1 例 / A Rare Combination of Aortopulmonary Window and Tetralogy of Fallot in a Patient with Trisomy 14 Mosaicism.

○山内 俊史¹⁾ (Toshifumi Yamauchi)、涌井 敬子^{2,3)} (Keiko Wakui)、江口 真理子¹⁾ (Mariko Eguchi)、石前 峰齊¹⁾ (Minenori Ishimae)、森谷 友造¹⁾ (Tomozo Moritani)、越智 史博¹⁾ (Fumihiko Ochi)、濱田 淳平¹⁾ (Jyunpei Hamada)、千坂 俊行¹⁾ (Toshiyuki Chisaka)、太田 雅明¹⁾ (Masaaki Oota)、高田 秀実¹⁾ (Hidemi Takata)、山口 智美²⁾ (Tomomi Yamaguchi)、日高 恵以子³⁾ (Eiko Hidaka)、久保田 紀子³⁾ (Noriko Kubota)、中村 友彦³⁾ (Tomohiko Nakamura)、檜垣 高史¹⁾ (Takashi Higaki)、福島 義光²⁾ (Yoshimitsu Fukushima)、石井 榮一¹⁾ (Eiichi Ishii)

- 1) 愛媛大学医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Ehime University Hospital, Toon, Japan)
- 2) 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)
- 3) 長野県立こども病院 生命科学研究所
(Lifescience research center, Nagano Children's Hospital, Azumino, Japan)

2P032

母に横隔膜ヘルニアの既往がある Simpson-Golabi-Behmel 症候群の 1 例 / A case of Simpson-Golabi-Behmel syndrome whose mother had a history of diaphragmatic hernia

○西村 力¹⁾ (Riki Nishimura)、設楽 佳彦¹⁾ (Yoshihiko Shitara)、小松 篤史²⁾ (Atsushi Komatsu)、永松 健²⁾ (Takeshi Nagamatsu)、青木 良則¹⁾ (Yoshinori Aoki)、米田 康太¹⁾ (Kota Yoneda)、土田 晋也¹⁾ (Shinya Tsuchida)、滝田 順子¹⁾ (Junko Takita)、岡 明¹⁾ (Akira Oka)、高橋 尚人¹⁾ (Naoto Takahashi)

- 1) 東京大学医学部附属病院 小児科
(Dept. of Pediatrics, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 東京大学医学部附属病院 女性診療科・産科 / 女性外科
(Obstetrics & Gynecology, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

2P033

プラダー・ウィリー症候群の非定型例におけるインプリンティング領域上流の微細欠失 / A small deletion encompassing a region 73 kb upstream of the Prader-Willi imprinting center in an atypical case

○ウエハラ ダニエラ チアキ¹⁾ (Daniela Tiaki Uehara)、林 深^{1,2)} (Shin Hayashi)、水野 誠司³⁾ (Seiji Mizuno)、稲澤 譲治^{1,2,4)} (Johji Inazawa)

- 1) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学 硬組織疾患ゲノムセンター
(Hard Tissue Genome Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

- 3) 愛知県心身障害者コロニー 中央病院 小児内科
(Department of Pediatrics, Central Hospital, Aichi Human Service Center, Kasugai, Japan)
- 4) 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, Tokyo, Japan)

2P034 Composite Approach for genetic diagnosis -Karyotyping, FISH and Microarray

- Akane Kondo¹⁾、Michiko Sone¹⁾、Tomomi Iba²⁾、Shizue Nambara²⁾、Masahiro Murakami¹⁾、Tsuyako Iwai¹⁾、Kazuhisa Maeda¹⁾

- 1) Clinical Genetics Department, Shikoku Medical Center for Children and Adults
2) Clinical Laboratory Department, Shikoku Medical Center for Children and Adults

2P035 多発性膵嚢胞から Von Hippel-Lindau 病を疑われ新規遺伝子検査で部分欠失を認めた一症例 / A case of von Hippel-Lindau disease with pancreatic cysts diagnosed by novel PCR-based genetic testing

- 甲畑 (照井) 宏子^{1,2)} (Hiroko Terui-Kohbata)、小笹 由香^{1,2)} (Yuka Ozasa)、桑名 仁^{1,2)} (Hitoshi Kuwana)、土屋 恭一郎³⁾ (Kyoichiro Tsuchiya)、高木 正稔⁴⁾ (Masatoshi Takagi)、工藤 篤⁵⁾ (Atsushi Kudo)、吉田 雅幸^{1,2)} (Masayuki Yoshida)

- 1) 東京医科歯科大学 医学部附属病院 遺伝子診療科
(Department of Clinical Genetics, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター
(Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 3) 東京医科歯科大学 医学部附属病院 糖尿病・内分泌・代謝内科
(Department of Endocrinology and Metabolism, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 4) 東京医科歯科大学 医学部附属病院 小児科
(Department of Pediatrics, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 5) 東京医科歯科大学 医学部附属病院 肝胆膵外科
(Department of Hepato-Biliary-Pancreatic Surgery, Medical Hospital of Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

2P036 家族性腫瘍疾患 VHL 病に対するゲノム医療の展開 / Development of genomic medicine for familial tumor disease VHL disease

- 高柳 俊作¹⁾ (Shunsaku Takayanagi)、武笠 晃丈¹⁾ (Akitake Mukasa)、中富 浩文¹⁾ (Hirofumi Nakatomi)、後藤 順²⁾ (Jyun Goto)、辻 省次²⁾ (Shoji Tsuji)、齊藤 延人¹⁾ (Nobuhito Saito)

- 1) 東京大学 医学部 脳神経外科
(Department of Neurosurgery, Graduate School of medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 東京大学 医学部 神経内科 臨床ゲノム診療部
(Department of Neurology, Clinical Genomics, Graduate School of medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

ポスター発表 腫瘍遺伝学 / Poster Session Tumor/Cancer Genetics

2P037 非侵襲的肺癌スクリーニング法の開発 / Development of non-invasive lung cancer screening procedure

- 永坂 岳司¹⁾ (Takeshi Nagasaka)、母里 淑子¹⁾ (Yoshiko Mori)、重安 邦俊¹⁾ (Kunitoshi Shigeyasu)、豊岡 伸一²⁾ (Shinichi Toyooka)、藤原 俊義¹⁾ (Toshiyoshi Fujiwara)

- 1) 岡山大学病院 消化管外科
(Department of Gastroenterological Surgery, Okayama University Graduate School of Medicine Dentistry and Pharmaceutical Sciences)
- 2) 岡山大学大学院 臨床遺伝子医療学
(Department of Clinical Genomic Medicine, Okayama University Graduate School of Medicine Dentistry and Pharmaceutical Sciences)

2P038

都道府県型がん診療拠点病院における遺伝外来の立ち上げ—障壁とその克服、実践と今後の課題に関する考察— /

Starting up genetic counselling clinic at cancer center; obstacles, opportunities, challenges and future perspectives

○松本 光史¹⁾ (Koji Matsumoto)、日下 咲²⁾ (Saki Hinoshita)

- 1) 兵庫県立がんセンター 腫瘍内科
(Hyogo Cancer Center, Division of Medical Oncology)
- 2) 兵庫県立がんセンター 看護部
(Hyogo Cancer Center, Nursing Division)

2P039

ALK 融合遺伝子を有する肺癌において発現低下を示す遺伝子の解析 /

Down regulated gene in lung cancer with ALK fusion gene.

○横井 左奈¹⁾ (Sana Yokoi)、木村 秀樹²⁾ (Hideki Kimura)、夏 恩迪¹⁾ (Endi Xia)、
大平 美紀¹⁾ (Miki Ohira)、飯笹 俊彦³⁾ (Toshihiko Iizasa)

- 1) 千葉県がんセンター 研究所 がんゲノムセンター
(Cancer genome center, Chiba Cancer Center Research Institute, Chiba, Japan)
- 2) 済生会習志野病院 呼吸器外科
(Division of respiratory surgery, Saiseikai Narashino Hospital)
- 3) 千葉県がんセンター呼吸器科
(Division of thoracic diseases, Chiba Cancer Center)

2P040

KRAS 制御分子 ALPK2 の造腫瘍メカニズムの解析 /

Molecular mechanism of ALPK2 in tumorigenesis.

○角田 俊之^{1,2)} (Toshiyuki Tsunoda)、土井 佳子^{1,2)} (Keiko Doi)、石倉 周平^{1,2)} (Shuhei Ishikura)、
白澤 専二^{1,2)} (Senji Shirasawa)

- 1) 福岡大学 医学部 細胞生物学
(Department of Cell Biology, Faculty of Medicine, Fukuoka University)
- 2) 福岡大学基盤研究機関先端分子医学研究所
(Central Research Institute for Advanced Molecular Medicine, Fukuoka University)

2P041

SNP array 解析にて 11p15.5-p13 領域のヘテロ接合性の喪失を体細胞変異として検出した Wilms 腫瘍症例 /

SNP array analysis defines a case of Wilms' tumor with LOH at 11p15.5-p13.

○久保田 紀子^{1,2)} (Noriko Kubota)、日高 恵以子^{1,2)} (Eiko Hidaka)、坂下 一夫^{2,3)} (Kazuo Sakashita)、
西 恵理子^{2,4)} (Eriko Nishi)、島袋 篤哉⁶⁾ (Atsuya Shimabukuro)、
小木曾 嘉文^{2,5)} (Yoshifumi Ogiso)、涌井 敬子^{2,7)} (Keiko Wakui)、
中村 友彦²⁾ (Tomohiko Nakamura)

- 1) 長野県立こども病院 臨床検査科
(Department of Laboratory Medicine, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 2) 同 生命科学研究センター
(Department of Life Science Research Center, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 3) 同 血液・腫瘍科
(Division of hematology/oncology, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 4) 同 遺伝科
(Division of Medical Genetics, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 5) 同 臨床病理科
(Department of Clinical Pathology, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 6) 同 循環器小児科
(Department of pediatric cardiology, Nagano Children's Hospital, Nagano, Japan)
- 7) 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座
(Department of Medical Genetics, Shinshu University, Nagano Japan)

2P042

口腔扁平上皮癌におけるがん関連遺伝子のターゲットリシーケンス /

Targeted resequencing of cancer-related genes in oral squamous cell carcinoma

○森田 圭一^{1,2,4)} (Keiichi Morita)、谷本 孝介^{3,6)} (Kousuke Tanimoto)、及川 悠⁴⁾ (Yu Oikawa)、
島本 裕彰⁴⁾ (Hiroaki Shimamoto)、原田 浩之⁴⁾ (Hiroyuki Harada)、
稲澤 譲治^{2,5,6)} (Johji Inazawa)

- 1) 東京医科歯科大学 硬組織疾患ゲノムセンター 先端診断法開発部門
(Department of Advanced Molecular Diagnosis and Maxillofacial Surgery, Hard Tissue Genome Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

- 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, Tokyo, Japan)
- 3) 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)
- 4) 東京医科歯科大学大学院 歯学総合研究科 顎口腔外科学
(Oral and Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 5) 東京医科歯科大学 硬組織疾患ゲノムセンター 硬組織疾患ゲノム構造解析部門
(Department of Genome Medicine, Hard Tissue Genome Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 6) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝学
(Department of Molecular Cytogenetics, Medical Research Institute and School of Biomedical Science, Graduate School of Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

2P043

***SFRP1* プロモーター領域のメチル化と大腸がんの臨床的病理背景との関連 /**

Association between methylation of *SFRP1* promoter region and clinicopathological features of colorectal cancer

○藤井 大貴¹⁾ (Daiki Fujii)、金 相赫¹⁾ (Sanghyuk Kim)、松山 裕美¹⁾ (Yumi Matsuyama)、
木戸 滋子¹⁾ (Shigeko Kido)、橋谷 智子¹⁾ (Tomoko Hashitani)、富田 尚裕²⁾ (Naohiro Tomita)、
田村 和朗¹⁾ (Kazuo Tamura)

- 1) 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻
(Kinki University, Graduate school of Science and Engineering Research, Osaka, Japan)
- 2) 兵庫医科大学 外科学 下部消化管外科
(Hyogo College of Medicine, Department of Surgery, Division of Lower Gastroenterological Surgery, Hyogo, Japan)

ポスター発表 免疫遺伝学・HLA / Poster Session Immunological Genetics/HLA

2P044

重篤な粘膜障害を伴う感冒薬関連重症薬疹患者を対象としたエクソーム解析 /

Whole exome sequencing of cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome / toxic epidermal necrolysis (CM-SJS/TEN)

○人見 祐基¹⁾ (Yuki Hitomi)、Seik-Soon Khor¹⁾、上田 真由美^{2,3)} (Mayumi Ueta)、
外園 千恵²⁾ (Chie Sotozono)、木下 茂²⁾ (Shigeru Kinoshita)、徳永 勝士¹⁾ (Katsushi Tokunaga)

- 1) 東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 京都府立医科大学眼科学教室
(Department of Ophthalmology, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)
- 3) 同志社大学生命医科学部再生医療研究センター
(Research Center for Inflammation and Regenerative Medicine, Faculty of Life and Medical Sciences, Doshisha University, Kyoto, Japan)

2P045

ブシラミン誘発性蛋白尿と *HLA-DRB1*08:02* /

HLA-DRB1*08:02 is associated with bucillamine-induced proteinuria in Japanese rheumatoid arthritis patients.

○古川 宏¹⁾ (Hiroshi Furukawa)、岡 笑美¹⁾ (Shomi Oka)、島田 浩太²⁾ (Kota Shimada)、
杉井 章二²⁾ (Shoji Sugii)、橋本 篤¹⁾ (Atsushi Hashimoto)、小宮 明子¹⁾ (Akiko Komiya)、
福井 尚志¹⁾ (Naoshi Fukui)、宮下 賜一郎³⁾ (Taiichiro Miyashita)、右田 清志³⁾ (Kiyoshi Migita)、
須田 昭子⁴⁾ (Akiko Suda)、長岡 章平⁴⁾ (Shouhei Nagaoka)、土屋 尚之⁵⁾ (Naoyuki Tsuchiya)、
當間 重人¹⁾ (Shigeto Tohma)

- 1) 国立病院機構相模原病院
(Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)
- 2) 東京都立多摩総合医療センター
(Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Fuchu, Japan)
- 3) 国立病院機構長崎医療センター
(Nagasaki Medical Center, National Hospital Organization, Omura, Japan)
- 4) 横浜南共済病院
(Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan)
- 5) 筑波大学医学医療系分子遺伝疫学
(Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)

○川崎 綾¹⁾ (Aya Kawasaki)、長谷部 成美¹⁾ (Narumi Hasebe)、佐田 憲映²⁾ (Ken-Ei Sada)、
小林 茂人³⁾ (Shigeto Kobayashi)、山田 秀裕⁴⁾ (Hidehiro Yamada)、古川 宏⁵⁾ (Hiroshi Furukawa)、
山縣 邦弘¹⁾ (Kunihiro Yamagata)、住田 孝之¹⁾ (Takayuki Sumida)、
宮坂 信之⁶⁾ (Nobuyuki Miyasaka)、當間 重人⁵⁾ (Shigeto Tohma)、尾崎 承一⁴⁾ (Shoichi Ozaki)、
松尾 清一⁷⁾ (Seiichi Matsuo)、橋本 博史⁸⁾ (Hiroshi Hashimoto)、槇野 博史²⁾ (Hirofumi Makino)、
針谷 正祥⁹⁾ (Masayoshi Harigai)、土屋 尚之¹⁾ (Naoyuki Tsuchiya)

- 1) 筑波大学 医学医療系
(Faculty of Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2) 岡山大学病院 リウマチ・膠原病内科
(Department of Medicine and Clinical Science, Okayama University, Okayama, Japan)
- 3) 順天堂越谷病院 リウマチ・膠原病内科
(Department of Internal Medicine, Juntendo University Koshigaya Hospital, Koshigaya, Japan)
- 4) 聖マリアンナ医科大学 リウマチ・膠原病・アレルギー内科
(Department of Internal Medicine, St Marianna University, Kawasaki, Japan)
- 5) 国立病院機構相模原病院 臨床研究センター
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan)
- 6) 東京医科歯科大学 膠原病・リウマチ内科学
(Department of Medicine and Rheumatology, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 7) 名古屋大学 腎臓内科学
(Department of Nephrology, Nagoya University, Nagoya, Japan)
- 8) 順天堂大学 医学部
(Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan)
- 9) 東京医科歯科大学 薬害監視学講座
(Department of Pharmacovigilance, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

○八谷 有紀¹⁾ (Yuki Hachiya)、川崎 綾¹⁾ (Aya Kawasaki)、松下 貴史²⁾ (Takashi Matsushita)、
古川 宏³⁾ (Hiroshi Furukawa)、長岡 章平⁴⁾ (Shouhei Nagaoka)、島田 浩太⁵⁾ (Kota Shimada)、
杉井 章二⁵⁾ (Shoji Sugii)、住田 孝之⁶⁾ (Takayuki Sumida)、當間 重人³⁾ (Shigeto Tohma)、
長谷川 稔⁷⁾ (Minoru Hasegawa)、藤本 学⁸⁾ (Manabu Fujimoto)、佐藤 伸一⁹⁾ (Shinichi Sato)、
竹原 和彦²⁾ (Kazuhiko Takehara)、土屋 尚之¹⁾ (Naoyuki Tsuchiya)

- 1) 筑波大 分子遺伝疫学
(Molecular and Genetic Epidemiology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 2) 金沢大皮膚科
(Department of Dermatology, Kanazawa University, Kanazawa, Japan)
- 3) 国立病院機構相模原病院臨床研究センター
(Clinical Research Center for Allergy and Rheumatology, Sagamihara Hospital, National Hospital Organization, Sagamihara, Japan.)
- 4) 横浜南共済病院膠原病リウマチ内科
(Department of Rheumatology, Yokohama Minami Kyosai Hospital, Yokohama, Japan)
- 5) 東京都立多摩総合医療センターリウマチ膠原病科
(Department of Rheumatology, Tokyo Metropolitan Tama Medical Center, Fuchu, Japan)
- 6) 筑波大内科 (膠原病・リウマチ・アレルギー)
(Department of Internal Medicine, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 7) 福井大皮膚科
(Department of Dermatology, University of Fukui, Fukui, Japan)
- 8) 筑波大皮膚科
(Department of Dermatology, University of Tsukuba, Tsukuba, Japan)
- 9) 東京大皮膚科
(Department of Dermatology, University of Tokyo, Tokyo, Japan)

○日高 操希¹⁾ (Misaki Hidaka)、川崎 綾¹⁾ (Aya Kawasaki)、古川 宏²⁾ (Hiroshi Furukawa)、
近藤 裕也¹⁾ (Yuya Kondo)、伊藤 聡³⁾ (Satoshi Ito)、松本 功¹⁾ (Isao Matsumoto)、
草生 真規雄⁴⁾ (Makio Kusaoi)、天野 浩文⁴⁾ (Hirofumi Amano)、須田 昭子⁵⁾ (Akiko Suda)、
瀬戸口 京吾⁶⁾ (Keigo Setoguchi)、永井 立夫⁷⁾ (Tatsuo Nagai)、島田 浩太⁸⁾ (Kota Shimada)、
杉井 章二⁸⁾ (Shoji Sugii)、岡本 享⁹⁾ (Akira Okamoto)、千葉 実行¹⁰⁾ (Noriyuki Chiba)、
末松 栄一¹¹⁾ (Eiichi Suematsu)、片山 雅夫¹²⁾ (Masao Katayama)、岡本 明子¹³⁾ (Akiko Okamoto)、
河野 肇¹⁵⁾ (Hajime Kono)、大野 滋¹⁴⁾ (Shigeru Ohno)、廣畑 俊成⁷⁾ (Shunsei Hirohata)、
長岡 章平⁵⁾ (Shouhei Nagaoka)、高崎 芳成⁴⁾ (Yoshinari Takasaki)、
橋本 博史¹⁵⁾ (Hiroshi Hashimoto)、當間 重人²⁾ (Shigeto Tohma)、住田 孝之¹⁾ (Takayuki Sumida)、
土屋 尚之¹⁾ (Naoyuki Tsuchiya)

- 1) 筑波大医学医療系
(Faculty of Medicine, University of Tsukuba)
- 2) 国立病院機構相模原病院
(Sagamihara Hospital, National Hospital Organization)
- 3) 新潟県立リウマチセンター
(Niigata Rheumatic Center)
- 4) 順天堂大膠原病内科
(Department of Internal Medicine and Rheumatology, Juntendo University)
- 5) 横浜南共済病院
(Yokohama Minami Kyosai Hospital)
- 6) 都立駒込病院
(Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital)
- 7) 北里大膠原病・感染内科
(Department of Rheumatology and Infectious Diseases, Kitasato University)
- 8) 東京都立多摩総合医療センター
(Tokyo Metropolitan Tama Medical Center)
- 9) 国立病院機構姫路医療センター
(Himeji Medical Center, National Hospital Organization)
- 10) 国立病院機構盛岡病院
(Morioka Hospital, National Hospital Organization)
- 11) 国立病院機構九州医療センター
(Kyushu Medical Center, National Hospital Organization)
- 12) 国立病院機構名古屋医療センター
(Nagoya Medical Center, National Hospital Organization)
- 13) 帝京大内科
(Department of Medicine, Teikyo University)
- 14) 横浜市大付属市民総合医療センター
(Yokohama City University Medical Center)
- 15) 順天堂大学医学部
(Juntendo University School of Medicine)

○土井 佳子^{1,2)} (Keiko Doi)、石倉 周平^{1,2)} (Shuhei Ishikura)、岡村 匡史³⁾ (Tadashi Okamura)、
角田 俊之^{1,2)} (Toshiyuki Tsunoda)、田中 陽子^{1,2)} (Yoko Tanaka)、白澤 専二^{1,2)} (Senji Shirasawa)

- 1) 福岡大学 医学部 細胞生物学
(Department of Cell Biology, Faculty of Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 2) 福岡大学基盤研究機関先端分子医学研究所
(Central Research Institute for Advanced Molecular Medicine, Fukuoka University, Fukuoka, Japan)
- 3) 国立国際医療研究センター研究所感染症制御研究部ヒト型動物開発研究室
(Division of Animal Models, Department of Infectious Diseases, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan)

2P050

ナルコレプシーの疾患感受性領域の特定を目指したヒト免疫関連領域におけるゲノム多様性解析 / Genome analysis of copy number variation in narcolepsy patients

○黒木 陽子^{1,2)} (Yoko Kuroki)、稲垣 尚美^{1,2)} (Naomi Inagaki)、館野 恵子^{1,2)} (Keiko Tateno)、
宮川 卓³⁾ (Taku Miyagawa)、山崎 まりあ³⁾ (Maria Yamazaki)、徳永 勝士³⁾ (Katsushi Tokunaga)、
小原 収²⁾ (Osamu Ohara)

- 1) 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門
(Department of Integrative Genomics, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Miyagi, Japan)
- 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 統合ゲノミクス研究グループ
(Laboratory for Integrative Genomics, Center for Integrative Medical Science, RIKEN, Kanagawa, Japan)
- 3) 東京大学大学院医学系研究科 人類遺伝学講座
(Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

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

2P051

先天性ミオトニー 34 例の遺伝子解析 /

Genetic Analysis of CLCN1 and SCN4A in Myotonia Congenita: a Cohort Study of 34 Cases

○Jun-Hui Yuan、Shunichi Sakoda、Akiko Yoshimura、Yujiro Higuchi、Yumiko Arimura、
Yuji Okamoto、Hiroshi Takashima

Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan

2P052

次世代シーケンサーを用いた、ミトコンドリア病におけるミトコンドリア DNA 欠失の評価 / Mitochondrial DNA deletions heteroplasmy analysis using the Next Generation Sequencing

○岡本 裕嗣¹⁾ (Yuji Okamoto)、袁 軍輝¹⁾ (Junhui Yuan)、吉村 明子¹⁾ (Akiko Yoshimura)、
樋口 雄二郎¹⁾ (Yujiro Higuchi)、橋口 昭大¹⁾ (Akihiro Hashiguchi)、樋口 逸郎²⁾ (Itsuro Higuchi)、
高嶋 博¹⁾ (Hiroshi Takashima)

- 1) 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 神経内科・老年病学
(Department of Neurology and Geriatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima, Japan)
- 2) 鹿児島大学大学院 医学部 保健学研究科
(School of Health Sciences, Faculty of Medicine, Kagoshima University)

2P053

国内筋ジストロフィー専門施設入院中の 40 歳以上 Duchenne 型筋ジストロフィーの臨床像 / Clinical feature of Duchenne muscular dystrophy aged over 40 years old in muscular dystrophy wards in Japan

○齊藤 利雄¹⁾ (Toshio Saito)、川井 充²⁾ (Mitsuru Kawai)、松村 剛¹⁾ (Tsuyoshi Matsumura)、
藤村 晴俊¹⁾ (Harutoshi Fujimura)、佐古田 三郎¹⁾ (Saburo Sakoda)

- 1) 国立病院機構刀根山病院 神経内科
(Department of Neurology, Toneyama National Hospital, Toyonaka, Japan)
- 2) 国立病院機構東埼玉病院 神経内科
(Department of Neurology, National Higashisaitama Hospital, Hasuda, Japan)

2P054

Validation of ambiguous MLPA results by targeted next-generation sequencing discloses a nonsense mutation in *DMD* gene

○Emma E. T. Niba¹⁾、Van K. Tran²⁾、Le A. Tuan-Pham²⁾、Dung C. Vu³⁾、Ngoc K. Nguyen³⁾、
Van T. Ta²⁾、Thinh H. Tran²⁾、Tomoko Lee⁴⁾、Yasuhiro Takeshima⁴⁾、Masafumi Matsuo¹⁾

- 1) Department of Medical Rehabilitation, Faculty of Rehabilitation, Kobegakuin University, Kobe, Japan
- 2) Center for Gene and Protein Research, Hanoi Medical University, Hanoi, Vietnam
- 3) Department of Medical Genetics, Metabolism & Endocrinology and Clinical Research's Division in Research Institute for Child Health Vietnam, National Hospital of Pediatrics, Hanoi, Vietnam
- 4) Department of Pediatrics, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan

2P055 次世代シーケンサを用いた LQT 遺伝子群検査の立ち上げにより変異同定に至った Jervell and Lange-Nielsen Syndrome(JLNS) の一家系 / A launch of LQT genes testing using next-generation sequencer and its application to a JLNS family.

○西村 基^{1,2,3)} (Motoi Nishimura)、宇津野 恵美¹⁾ (Emi Utsuno)、上田 希彦⁴⁾ (Marehiko Ueda)、江畑 亮太⁵⁾ (Ryota Ebata)、内海 紀子⁶⁾ (Noriko Utsumi)、糸賀 栄²⁾ (Sakae Itoga)、小原 令子^{1,3)} (Reiko Ohara)、別府 美奈子^{1,2,3)} (Minako Beppu)、澤井 摂^{1,2,3)} (Setsu Sawai)、松下一之^{1,2,3)} (Kazuyuki Matsushita)、小原 収⁶⁾ (Osamu Ohara)、野村 文夫^{1,2,3)} (Fumio Nomura)

- 1) 千葉大学 医学部 附属病院 遺伝子診療部
(Dept. Clinical Genet, Chiba Univ. Hosp, Chiba, JAPAN)
- 2) 千葉大学 医学部 附属病院 検査部
(Dept. Laboratory Med, Chiba Univ. Hosp, Chiba, JAPAN)
- 3) 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.)
- 4) 千葉大学 大学院 医学研究院 小児病態学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Chiba University, Chiba, Japan)
- 5) 千葉大学 医学部 附属病院
(Dept. Laboratory Med, Chiba Univ. Hosp, Chiba, JAPAN)
- 6) 公益財団法人 かずさ DNA 研究所
(Department of Human Genome Research, Kazusa DNA Research Institute, Kisarazu, Japan)

2P056 原因不明の突然死に対する遺伝子検査 / Postmortem genetic testing to sudden and unexpected death

○大澤 資樹¹⁾ (Motoki Osawa)、落合 恵理子¹⁾ (Eriko Ochiai)、中留 真人²⁾ (Masato Nakatome)、宮下 京子¹⁾ (Keiko Miyashita)、松島 裕¹⁾ (Yutaka Matsushima)、垣本 由布¹⁾ (Yu Kakimoto)、佐藤 文子¹⁾ (Fumiko Satoh)

- 1) 東海大学 医学部 基盤診療学系法医学領域
(Department of Forensic Medicine, Tokai University School of Medicine, Isehara, Kanagawa, Japan)
- 2) 藤田保健衛生大学 医学部 法医学講座
(Department of Legal Medicine, Fujita Health University, Toyoake, Aichi)

2P057 周産期型低フォスファターゼ症の 5 例 / Five case reports of infantile hypophosphatasia

○内田 靖 (Yasushi Uchida)、舘林 宏治 (Koji Tatebayashi)、宮崎 久美子 (Kumiko Miyazaki)、丸田 香奈子 (Kanako Maruta)、下川 祐子 (Yuko Shimokawa)、森田 秀行 (Hideyuki Morita)、船戸 道徳 (Michinori Funato)、金子 英雄 (Hideo Kaneko)

国立病院機構長良医療医療センター 小児科
(Department of Pediatrics, Nagara Medical Center, Gifu, Japan)

2P058 経過中に大脳白質病変を呈したホモシスチン尿症の 1 例 / A case of homocystinuria that presented a white matter lesion

○笹井 英雄¹⁾ (Hideo Sasai)、下澤 伸行²⁾ (Nobuyuki Shimozaawa)、北澤 徹三¹⁾ (Tetsuzo Kitazawa)、山本 崇裕³⁾ (Takahiro Yamamoto)、木村 豪¹⁾ (Takeshi Kimura)、川本 典生¹⁾ (Norio Kawamoto)、川本 美奈子¹⁾ (Minako Kawamoto)、深尾 敏幸¹⁾ (Toshiyuki Fukao)

- 1) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学
(Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)
- 2) 岐阜大学生命科学研究支援センター ゲノム研究分野
(Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu University, Gifu, Japan)
- 3) 岐阜大学大学院医学系研究科 障がい児者医療学
(Department of Disability Medicine, Graduate School of Medicine, Gifu University, Gifu, Japan)

2P059

乳児型ポンペ病における発症早期の酵素補充療法の治療効果（姉妹例における検討） / Effects of pre-symptomatic initiation of enzyme replacement therapy for infantile-onset Pompe disease

○小須賀 基通¹⁾ (Motomichi Kosuga)、田鹿 牧子²⁾ (Makiko Tajika)、三輪 善之²⁾ (Yoshiyuki Miwa)、藤巻 孝一郎²⁾ (Koichiro Fujimaki)、松岡 孝²⁾ (Takashi Matsuoka)、曾我 恭司²⁾ (Kyoji Soga)、上村 茂³⁾ (Shigeru Uemura)、福田 冬季子⁴⁾ (Tokiko Fukuda)、杉江 秀夫⁵⁾ (Hideo Sugie)、奥山 虎之¹⁾ (Torayuki Okuyama)、梅田 陽²⁾ (Yo Umeda)

- 1) 国立成育医療研究センター / ライソゾーム病センター
(Center for Lysosomal Storage Diseases, National Center for Child Health and Development)
- 2) 昭和大学横浜市北部病院こどもセンター
(Showa University Northern Yokohama Hospital Childrens Medical Center, Yokohama, Japan)
- 3) 昭和大学横浜市北部病院循環器センター
(Showa University Northern Yokohama Hospital Cardiovascular Center, Yokohama, Japan)
- 4) 浜松医科大学小児科
(Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan)
- 5) 自治医科大学とちぎ子ども医療センター
(Jichi Childrens Medical Center Tochigi, Shimotuke, Japan)

ポスター発表 周産期遺伝学 / Poster Session Perinatal Genetics

2P060

羊水検査が有用であった Pallister -Killian 症候群の 1 症例 / A case of Pallister -Killian syndrome that is considered Amniocentesis has been useful

○笠松 敦 (Atsushi Kasamatsu)、高畑 暁 (Akira Kouhata)、井上 京子 (Kyouko Inoue)、吉田 桃子 (Momoko Yoshida)、岡田 英孝 (Hidetaka Okada)、榎木 晋 (Susumu Sawaragi)、神崎 秀陽 (Hideharu Kanzaki)

関西医科大学附属枚方病院 総合周産期母子センター
(Kansai Medical University, Osaka, Japan)

2P061

羊水検査の結果の解釈に難渋した nuchal translucency の一例 / A case of nuchal translucency in which cytogenetic analysis was difficult in amniocentesis

○三春 範夫¹⁾ (Norio Miharuru)、正路 貴代¹⁾ (Takayo Syoji)、廣岡 由美子¹⁾ (Yumiko Hirooka)、佐々木 晃¹⁾ (Akira Sasaki)、中澤 勸²⁾ (Susumu Nakazawa)

- 1) 中国電力 中電病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Cyugoku Denryoku Cyuden Hospital, Hiroshima, Japan)
- 2) LSI メディエンス
(LSI Medience Corporation, Tokyo, Japan)

2P062

多発奇形を持つ前子で染色体検査が施行できず、次子の出生後に判明した 47,XX,+der(14)t(7;14)(p15.3;q13)mat の一症例 / Two Different Phenotypes Of Unbalanced Translocation -A Case Report-

○田原 三枝¹⁾ (Mie Tahara)、中村 博昭²⁾ (Hiroaki Nakamura)、英 久仁子¹⁾ (Kuniko Hanabusa)、康 文豪¹⁾ (Bungo Ko)、中村 哲生¹⁾ (Tetsuo Nakamura)、森川 聖子³⁾ (Seiko Morikawa)、二宮 英一³⁾ (Eiiti Ninomiya)、金 太章³⁾ (Tasho Kin)

- 1) 大阪市立住吉市民病院 産婦人科
(Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka-city Sumiyoshi Hospital, Osaka, Japan)
- 2) 大阪市立総合医療センター 産科 遺伝子診療科
(Department of Obstetrics, Department of Genetic Medicine, Osaka-city General Hospital, Osaka, Japan)
- 3) 大阪市立住吉市民病院 小児科
(Department of Pediatrics, Osaka-city Sumiyoshi Hospital, Osaka, Japan)

2P063

出生前に結節性硬化症が疑われた TSC2/PKD1 continugous gene syndrome の一例 / TSC2/PKD1 continugous gene syndrome: A case report

○田中 和東¹⁾ (Kazuharu Tanaka)、三田 育子¹⁾ (Ikuko Mita)、西本 幸代¹⁾ (Sachiyo Nishimoto)、渡辺 通子²⁾ (Michiko Watanabe)、中村 博昭¹⁾ (Hiroaki Nakamura)

- 1) 大阪市立総合医療センター 産科
(Department of Obstetrics, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)
- 2) 大阪市立総合医療センター 遺伝診療部
(Department of Genetic Medicine, Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

2P064

11 番染色体に逆位を認めた核型の羊水検査カウンセリングの1例 /

A case of amniocentesis counseling with a result of an inversion chromosome in chromosome 11

○木戸 浩一郎 (Koichiro Kido)、田口 彰則 (Akinori Taguchi)、綾部 琢哉 (Takuya Ayabe)

帝京大学 医学部 産婦人科学講座

(Department of Obstetrics & Gynaecology, Teikyo University, School of Medicine, Tokyo, Japan)

ポスター発表 遺伝学的検査・検査の標準化・精度管理 /

Poster Session Genetic Test/Standardization of Test/Accuracy Control

2P065

登録衛生検査所における遺伝子・染色体検査受託の現状と推移について /

Trends and current status of the gene-chromosome tests received at clinical reference laboratories

○山口 敏和^{1,2)} (Toshikazu Yamaguchi)、堤 正好^{2,3)} (Masayoshi Tsutsumi)、
藤本 英也^{2,4)} (Hideya Fujimoto)、権藤 延久^{2,5)} (Nobuhisa Gondou)、
神山 誠^{2,6)} (Makoto Kamiyama)、菅野 康吉^{2,7)} (Koukichi Sugano)、
渡邊 淳^{2,8)} (Atsushi Watanabe)、野村 文夫^{2,9)} (Fumio Nomura)

1) ビー・エム・エル

(BML, Inc., Tokyo, Japan)

2) 一般社団法人 日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会

(Japan Registered Clinical Laboratories Association)

3) エスアールアル

(SRL, Inc.)

4) LSI メディエンス

(LSI Medience Corporation)

5) ファルコバイオシステムズ

(FALCO biosystems Ltd.)

6) 保健科学研究所

(Health Sciences Research Institute, Inc.)

7) 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室・がん予防研究室

(Tochigi Cancer Center)

8) 日本医科大学医学部附属病院 ゲノム先端医療部

(Nippon Medical School)

9) 千葉大学大学院医学研究院 分子病態解析学

(The University of Chiba)

2P066

MLPA 法でジストロフィン遺伝子の偽陽性を呈した1例 /

A case which showed a false positive for a dystrophin mutation with MLPA method

○川谷 正男^{1,2)} (Masao Kawatani)、井川 正道^{1,3)} (Masamichi Ikawa)、
清野 智恵子^{1,4)} (Chieko Kiyono)、前田 浩幸^{1,5)} (Hiroyuki Maeda)、米田 誠^{1,6)} (Makoto Yoneda)、
畑 郁江^{1,2)} (Ikue Hata)

1) 福井大学 医学部 遺伝診療部

(Department of Medical Genetics, University of Fukui, Fukui, Japan)

2) 福井大学 医学部 小児科

(Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan)

3) 福井大学 医学部 神経内科

(Department of Neurology, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan)

4) 福井総合クリニック リハビリ科

(Department of Rehabilitation, Fukui General Clinic, Fukui, Japan)

5) 福井大学 医学部 乳腺内分泌外科

(Department of Breast and Endocrine Surgery, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan)

6) 福井県立大学 看護福祉学部

(Faculty of Nursing and Social Welfare Sciences, Fukui Prefectural)

2P067

健康成人における乾燥ろ紙血法と酵素測定法による α ガラクトシダーゼ A 活性の比較 / Correlation of dried blood spot method and conventional enzyme assay of alpha galactosidase A activity in healthy donors

○蓮沼 智子^{1,2,3)} (Tomoko Hasunuma)、荒木 尚美²⁾ (Naomi Araki)、
中村 公俊⁴⁾ (Kimitoshi Nakamura)、百崎 謙⁴⁾ (Ken Momosaki)、鹿野 孝太郎¹⁾ (Kotaro Shikano)、
川合 真一¹⁾ (Shinichi Kawai)、遠藤 文夫⁴⁾ (Fumio Endo)、高田 史男²⁾ (Fumio Takada)

- 1) 東邦大学医学部内科学講座膠原病学分野
(Division of Rheumatology, Department of Internal Medicine, School of Medicine, Toho University, Tokyo, Japan)
- 2) 北里大学医療系研究科臨床遺伝医学
(Department of Medical Genetics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences, Kanagawa, Japan)
- 3) 北里大学北里研究所病院バイオメディカルリサーチセンター
(Biomedical Research Center, Kitasato Institute Hospital, Kitasato University, Tokyo, Japan)
- 4) 熊本大学医学部小児科
(Department of Pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto, Japan)

2P068

当院で実施した MLPA 解析の報告 / The report of the MLPA analysis carried out in our institution

○山本 悠斗 (Yuto Yamamoto)、川戸 和美 (Kazumi Kawato)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、
三島 裕子 (Yuko Mishima)、吉井 啓志 (Hiroshi Yoshii)

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

ポスター発表 遺伝性疾患の治療・遺伝子治療・再生医学 / Poster Session The Treatment of Genetic Disorders/Gene Therapy/Regenerative Medicine

2P069

OCA1 白皮症患者の薬物治療—リードスルー効果によるナンセンス変異回避の研究 / Pharmacological treatment of oculocutaneous albinism type 1 by read-through effect

○梅香路 綾乃¹⁾ (Ayano Umekoji)、國本 浩之²⁾ (Hiroyuki Kunimoto)、
中嶋 弘一²⁾ (Kouichi Nakajima)、鈴木 民夫³⁾ (Tamio Suzuki)、堀口 悠衣¹⁾ (Yui Horiguchi)、
鶴田 大輔¹⁾ (Daisuke Tsuruta)、深井 和吉¹⁾ (Kazuyoshi Fukai)

- 1) 大阪市立大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 2) 大阪市立大学 医学部 免疫学
(Department of Immunology Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka, Japan)
- 3) 山形大学 医学部 皮膚科
(Department of Dermatology Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

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

2P070

遺伝カウンセリング受診後に羊水検査を選択したクライアントの不安の類型化とその対応の検討 / The Classification of anxiety in genetic counseling clients who selected amniocentesis

○主原 翠¹⁾ (Midori Shuhara)、吉田 雅幸^{1,2)} (Masayuki Yoshida)、小笹 由香^{1,2)} (Yuka Ozasa)

- 1) 東京医科歯科大学大学院 歯学総合研究科 先進倫理医科学分野
(Department of Life Sciences and Bioethics, Graduate School of Medicine, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)
- 2) 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター
(Life Science and Bioethics Research Center, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan)

2P071

遺伝性乳癌卵巣癌に対する乳腺専門クリニックの取り組み (第2報) / The approach of Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome in Breast special clinic(Second report)

○安藝 史典 (Fuminori Aki)、伊藤 末喜 (Sueyoshi Ito)

伊藤外科乳腺クリニック
(Ito breast Surgery Clinic, Kochi City, Japan)

2P072

遺伝性乳がん・卵巣がん症候群に対する遺伝子検査実施上の問題点の検討 /**Critical issues on the genetic testing and counseling for hereditary breast and ovarian cancer syndrome**

○滝 智彦 (Tomohiko Taki)、荒井 優気 (Yuuki Arai)、藤田 佳史 (Yoshifumi Fujita)、
吉田 誠克 (Tomokatsu Yoshida)、中川 正法 (Masanori Nakagawa)、
谷脇 雅史 (Masafumi Taniwaki)

京都府立医科大学 附属病院 遺伝子診療部 (遺伝相談室)

(Department of Medical Genetics, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan)

2P073

無侵襲胎器出生前検査 (NIPT) 受検妊婦の背景と遺伝カウンセリングについて /**Genetic counseling for Noninvasive prenatal genetic testing at Nagoya City University Hospital**

○熊谷 恭子 (Kyoko Kumagai)、鈴木 伸宏 (Nobuhiro Suzumori)、大瀬戸 久美子 (Kumiko Oseto)、
倉兼 さとみ (Satomi Kurakane)、後藤 志信 (Shinobu Goto)、杉浦 真弓 (Mayumi Sugiura)

名古屋市立大学 産科婦人科 臨床遺伝医療部

(Department of Obstetrics and Gynecology, Department of Clinical Genetics, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)

2P074

当院における出生前診断の遺伝カウンセリング後のクライアントの選択ー NIPT 導入に伴う変化ー /**The decision of patients after perenatal genetic counseling in our hospital**

○渡邊 通子¹⁾ (Michiko Watanabe)、西本 幸代¹⁾ (Sachiyo Nishimoto)、
中村 博昭¹⁾ (Hiroaki Nakamura)、富和 清隆^{1,2)} (Kiyotaka Tomiwa)、依藤 亨¹⁾ (Tohru Yoriuji)

1) 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
(Osaka City General Hospital, Osaka, Japan)

2) 東大寺福祉療育病院
(Todaiji medical and educational center)

2P075

当センター出生児における遺伝子・染色体疾患の遺伝学的検査の現状 ～次回妊娠時の相談に向けて～ /**Genetic testing status of birth defects or genetic diseases in the patients born in Osaka Medical Center for MCH**

○岡本 陽子 (Yoko Okamoto)、林 周作 (Shusaku Hayashi)、太田 志代 (Shiyo Ota)、
武藤 はる香 (Haruka Mutoh)、米谷 直人 (Naoto Yonetani)、石井 桂介 (Keisuke Ishii)、
光田 信明 (Nobuaki Mitsuda)

大阪府立母子保健総合医療センター 産科

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

2P076

IFAP 症候群女児例の遺伝カウンセリング /**Genetic counseling for a female client with IFAP syndrome**

○吉井 啓志 (Hiroshi Yoshii)、三島 祐子 (Yuko Mishima)、松田 圭子 (Keiko Matsuda)、
山本 悠斗 (Yuto Yamamoto)、岡本 伸彦 (Nobuhiko Okamoto)

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, Osaka, Japan)

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

2P077

高校までの遺伝リテラシーの重要性と情報通信技術 (ICT) 化の推進 /**The Importance of Genetic Literacy up to High School and the Propulsion of Information and Communication Technology**

○神崎 秀嗣^{1,2,3)} (Hidetsugu Kohzaki)

1) Department of Cell Biology, Institute for Virus Research, Kyoto University, Kyoto, Japan

2) 大和大学保健医療学部

(Faculty of Allied Health Sciences, Yamato University, Suita, Osaka, Japan)

3) 大阪大学大学院医学研究科分子病態内科学

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

2P078

東アジアにおける遺伝学的検査に関する一般市民の意識と社会的課題～ PGx を中心に / Public attitude toward genetic testing for personalized medicine in East Asia-Focusing on PGx

○江 念怡¹⁾ (Nienyi Chiang)、洪 賢秀²⁾ (Hyonsoo Hong)、永井 亜貴子²⁾ (Akiko Nagai)、
武藤 香織²⁾ (Kaori Muto)

- 1) 東京大学大学院新領域創成科学研究科
(Graduate School of Frontier Science, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)
- 2) 東京大学医科学研究所 公共政策研究分野
(Department of Public Policy, The Institute of Medicine, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

2P079

個人ゲノム情報の取り扱いに関する倫理的、法的課題 / Ethical and legal issues on the use of personal genome information

○山本 奈津子¹⁾ (Natsuko Yamamoto)、川嶋 実苗²⁾ (Minae Kawashima)、
藤田 卓仙³⁾ (Takanori Fujita)、鈴木 正朝⁴⁾ (Masatomo Suzuki)

- 1) 大阪大学大学院 医学系研究科 医の倫理と公共政策学分野
(Department of Biomedical Ethics and Public Policy, Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 2) 科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター
(National Bioscience Database Center (NBDC), Japan Science and Technology Agency (JST), Tokyo, Japan)
- 3) 慶應義塾大学 医学部 総合医科学研究センター
(Center for Integrated Medical Research, School of Medicine, Keio University, Tokyo, Japan)
- 4) 新潟大学 法学部
(Faculty of Law, Niigata University, Niigata, Japan)

2P080

ゲノムおよび健康関連データの責任ある共有のためのフレームワークの作成 / Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data

○加藤 和人^{1,2)} (Kazuto Kato)、
グローバルアライアンス「倫理・規制 WG」³⁾ (Regulatory And Ethics Working Group Global Alliance)

- 1) 大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学
(Department of Biomedical Ethics and Public Policy, Graduate School of Medicine, Osaka University, Suita, Japan)
- 2) 京都大学 物質-細胞統合システム拠点
(Institute for Integrated Cell-Material Sciences, Kyoto University)
- 3) Global Alliance for Genomics and Health

2P081

いわて東北メディカル・メガバンク機構の目指す先制医療に向けた試み / Project of Iwate Tohoku Medical Megabank Organization toward preemptive medicine

○清水 厚志¹⁾ (Atsushi Shimizu)、八谷 剛史^{1,2)} (Tsuyoshi Hachiya)、丹野 高三^{3,4)} (Kozo Tanno)、
福島 明宗^{5,6)} (Akimune Fukushima)、志波 優²⁾ (Yuh Shiwa)、大桃 秀樹¹⁾ (Hideki Ohmomo)、
古川 亮平²⁾ (Ryohei Furukawa)、山本 佳世乃⁶⁾ (Kayono Yamamoto)、
小野 加奈子¹⁾ (Kanakano Ono)、佐藤 衛^{1,2,3,7)} (Mamoru Satoh)、人見 次郎^{8,9)} (Jiro Hitomi)、
祖父江 憲治^{10,11)} (Kenji Sobue)

- 1) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 2) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 メガバンク・データ管理部門
(Division of Biobank and Data Management, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 3) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 臨床研究・疫学研究部門
(Division of Community Medical Supports and Health Record Informatics, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 4) 岩手医科大学 医学部 衛生学公衆衛生学講座
(Department of Hygiene and Preventive Medicine, School of Medicine, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 5) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 イノベーション推進・人材育成部門
(Division of Innovation and Education, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 6) 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科
(Department of Clinical Genetics, School of Medicine, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 7) 岩手医科大学 医歯薬総合研究所 生体情報解析部門
(Division of Biomedical Information Analysis, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

- 8) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 副機構長
(Deputy Executive Director, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 9) 岩手医科大学 医学部 解剖学講座
(Department of Anatomy, School of Medicine, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 10) 岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 機構長
(Executive Director, Iwate Tohoku Medical Megabank Organization, Iwate Medical University, Iwate, Japan)
- 11) 岩手医科大学 医歯薬総合研究所 神経科学研究部門
(Department of Neuroscience, Institute for Biomedical Sciences, Iwate Medical University, Iwate, Japan)

ポスター発表 遺伝子診療のネットワーク・人材養成 / Poster Session Network of Gene Diagnosis and Therapy/Human Resource Development

2P082 東北メディカル・メガバンク機構におけるゲノム・メディカルリサーチコーディネーター教育の現状と課題 / Education and Training of Genome Medical Research Coordinator (GMRC) in Tohoku Medical Megabank Organization (ToMMo)

- 櫻井 美佳¹⁾ (Mika Sakurai-Yageta)、川目 裕²⁾ (Hiroshi Kawame)、鈴木 洋一¹⁾ (Yoichi Suzuki)
- 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 遺伝疫学研究支援分野
(Division of Genetic Epidemiology Research Support, Department of Education and Training, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University, Sendai, Japan)
 - 2) 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)

2P083 大学院遺伝看護学教育プログラムの紹介 / Graduate Program in Genetic Nursing Course

- 有森 直子^{1,2)} (Naoko Arimori)、山中 美智子²⁾ (Michiko Yamanaka)、
青木 美紀子²⁾ (Mikiko Aoki)
- 1) 聖路加国際大学 遺伝看護学
(Genetic Nursing, St. Luke's International University, Tokyo, Japan)
 - 2) 聖路加国際病院 遺伝診療部
(Clinical Genetics Department, St. Luke's International Hospital, Tokyo, Japan)

2P084 遺伝性乳がん卵巣がんのための「地域連携診療ネットワーク」の確立に向けて / Establishment of "the regional alliances medical network" for hereditary breast cancer ovarian cancers

- 大瀬戸 久美子^{1,4,6,7,8)} (Kumiko Oseto)、西川 隆太郎^{1,2,6)} (Ryutarou Nishikawa)、
遠山 竜也³⁾ (Tatsuya Toyama)、村田 透⁴⁾ (Toru Murata)、菊森 豊根⁵⁾ (Toyone Kikumori)、
荒川 敦志⁶⁾ (Atsushi Arakawa)、岩田 広治⁷⁾ (Hiroji Iwata)、山内 清明⁸⁾ (Akira Yamauchi)、
鈴森 伸宏^{1,6)} (Nobuhiro Suzumori)
- 1) 名古屋市立大学病院 臨床遺伝医療部
(Clinical Genetics, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
 - 2) 名古屋市立東部医療センター産婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nagoya City East Medical Center, Nagoya, Japan)
 - 3) 名古屋市立大学病院乳腺内分泌外科
(Department of breast surgery, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
 - 4) 愛知県がんセンター愛知病院乳腺科
(Department of breast surgery, Aichi Cancer Center Aichi Hospital, Nagoya, Japan)
 - 5) 名古屋大学病院乳腺内分泌外科
(Department of breast surgery, Nagoya University Hospital, Nagoya, Japan)
 - 6) 名古屋市立大学病院産科婦人科
(Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Hospital, Nagoya, Japan)
 - 7) 愛知県がんセンター中央病院乳腺科部
(Department of breast surgery, Aichi Cancer Center, Nagoya, Japan)
 - 8) 大阪公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院プレストセンター 乳腺外科
(Breast Center, Kitano Hospital, Nagoya, Japan)