

シンポジウム / Symposium

Symposium 1S1 History and Diversity of Human Genome

Session Language : English Only

日時：11月20日（木）9:30～11:20 第1会場（大ホール5階）

座長：斎藤 成也（国立遺伝学研究所 集団遺伝研究部門）

Date : Nov. 20 (Thu.) 9:30-11:20 Room 1 (Big Hall 5F)

Organizer : Naruya Saitou (National Institute of Genetics)

1S1-1

9:30

Mycobacterium tuberculosis: origins and evolutionary history of a human scourge.

- Anne C. Stone¹⁾、Kelly M. Harkins¹⁾、Kirsten Bos²⁾、Mireia Coscolla^{4,5)}、Alexander Herbig³⁾、Sebastien Gagneux^{4,5)}、Jane Buikstra¹⁾、Johannes Krause²⁾

1) School of Human Evolution and Social Change, Arizona State University, USA

2) Department of Archeological Sciences, University of Tübingen, Germany

3) Center for Bioinformatics, University of Tübingen, Tübingen, Germany

4) Department of Medical Parasitology and Infection Biology, Swiss Tropical and Public Health Institute, Basel, Switzerland

5) University of Basel, Basel, Switzerland

1S1-2

10:10

Consequences of range expansions on human functional diversity

- Laurent Excoffier^{1,2)}、Isabelle Dupanloup^{1,2)}、Stephan Peischl^{1,2)}

1) Institute of Ecology and Evolution, University of Berne, Berne, Switzerland

2) Swiss Institute of Bioinformatics, Lausanne, Switzerland

1S1-3

10:50

History and diversity of human populations in Asia from genomic perspective

- 斎藤 成也（Naruya Saitou）

国立遺伝学研究所 集団遺伝研究部門

（National Institute of Genetics, Mishima, Japan）

シンポジウム 1S2 診療における次世代シーケンサーの活用と課題

Symposium 1S2 Clinical application of next generation sequencing and its challenges

Session Language : Japanese Only

日時：11月20日（木）9:30～11:20 第3会場（瑞雲2階）

座長：松原 洋一（国立成育医療研究センター）

黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

Date : Nov. 20 (Thu.) 9:30-11:20 Room 3 (Zuiun 2F)

Organizers : Yoichi Matsubara (National Center for Child Health and Development)

Kenji Kurosawa (Kanagawa Children's Medical Center)

1S2-1

9:30

網羅的遺伝子診断の臨床応用：難病診断のために /

Next-generation sequencing for diagnostics in rare diseases

○小崎 健次郎（Kenjiro Kosaki）

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)

1S2-2

9:50

小児科診療における次世代シーケンス解析 /

Challenges for implementing next generation sequencing in children's hospital.

○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)

1S2-3

10:10

次世代シーケンサーを用いた希少遺伝性疾患の遺伝子解析研究の現状 /

Molecular analysis of rare genetic disorders using next generation sequencer

○青木 洋子（Yoko Aoki）

東北大学 大学院医学研究科 遺伝病学分野

(Department of Medical Genetics, Tohoku University School of Medicine, Sendai, Japan)

1S2-4

10:30

臨床研究のための疾患遺伝子解析パイプラインの構築 /

Construction of A Clinical Sequencing Pipeline for Genetic Diseases

○小原 収（Osamu Ohara）

かずさDNA研究所 ヒトDNA解析グループ 技術開発研究部

(Human Gene Analysis Group, Department of Technology Development, Kazusa DNA Res. Inst., Chiba, Japan)

1S2-5

10:50

非侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究と課題 /

Clinical study of noninvasive prenatal testing

○左合 治彦（Haruhiko Sago）

国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター

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

11:10

総合討論 / Discussion

シンポジウム 1S3 遺伝子疾患に対する低分子シャペロン療法

Symposium 1S3 Small molecular chaperone therapy for genetic diseases

Session Language : Japanese Only

日時：11月20日（木）9:30～11:20 第4会場（平安2階）

座長：奥山 虎之（国立成育医療研究センター）

難波 栄二（鳥取大学生命機能研究支援センター）

Date : Nov. 20 (Thu.) 9:30-11:20 Room 4 (Heian 2F)

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

Eiji Nanba (Tottori University)

9:30 シャペロン療法について / Introduction

○難波 栄二（Eiji Nanba）

鳥取大学生命機能研究支援センター
(Tottori University)

1S3-1 第二世代分子シャペロン化合物の設計および合成 /

9:40 Design and Synthesis of Second-Generation Pharmacological Chaperone Compounds

○久野 信一¹⁾ (Shinichi Kuno)、檜垣 克美³⁾ (Katsumi Higaki)、難波 栄二³⁾ (Eiji Nanba)、
小川 誠一郎²⁾ (Seiichiro Ogawa)

1) 北興化学工業株式会社 開発研究所 バイオサイエンス研究部

(Central Research Laboratories, Hokko Chemical Industry, Co., Ltd., Kanagawa, Japan)

2) 慶應大学 理工学部 生命情報学科

(Department of Biosciences and Informatics, Faculty of Science and Technology, Keio University, Kanagawa, Japan)

3) 鳥取大学 生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野

(Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technol., Fac. of Medicine, Tottori University, Yonago, Japan)

1S3-2 ライソゾーム病関連タンパク質ヒト β ガラクトシダーゼに対するシャペロン療法の構造学的基盤 /

9:58 Structural basis of pharmacological chaperoning for human β -galactosidase

○清水 敏之（Toshiyuki Shimizu）

東京大学 薬学系研究科 蛋白構造生物

(Graduate School of Pharmaceutical Sciences, The University of Tokyo, Tokyo, Japan)

1S3-3 ライソゾーム病に対する低分子シャペロン化合物の探索 /

10:16 Development of small molecular chaperone compounds for lysosomal storage diseases.

○檜垣 克美（Katsumi Higaki）

鳥取大学 生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野

(Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology, Tottori University, Yonago, Japan)

1S3-4 クラッペ病に対するケミカルシャペロン /

10:34 Chemical chaperone for Krabbe disease

○酒井 規夫（Norio Sakai）、ホセイン モハマッド・A（Mohammad, A Hossain）

大阪大学 大学院 医学系研究科 小児科学

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

1S3-5 ゴーシェ病に対するシャペロン療法 /

10:52 Chaperone Therapy for Neuronopathic Gaucher Disease

○大野 耕策（Kousaku Ohno）

独立行政法人労働者健康福祉機構 山陰労災病院

(Sanin Rosai Hospital, Yonago, Japan)

11:10 総合討論 / Discussion

奥山 虎之（Torayuki Okuyama）

国立成育医療研究センター

(National Center for Child Health and Development)

シンポジウム 1S4 出生前診断の将来 –あふれる遺伝情報の時代–
Symposium 1S4 The future of prenatal diagnosis

Session Language : Japanese Only

日時：11月20日（木）9:30～11:20 第5会場（福寿2階）
座長：平原 史樹（横浜市立大学医学部）
竹下 直樹（東邦大学医療センター佐倉病院 産婦人科）
Date : Nov. 20 (Thu.) 9:30-11:20 Room 5 (Fukujyu 2F)
Organizers : Fumiki Hirahara (Yokohama City University)
Naoki Takeshita (Toho Medical Center, Sakura Hospital)

- 1S4-1 出生前診断 Overview /**
9:30 Overview, Prenatal Diagnosis
Opening Remarks ○平原 史樹（Fumiki Hirahara）
横浜市立大学医学部
（Yokohama City University School of Medicine）
- 1S4-2 出生前遺伝学的検査：非確定検査と羊水／絨毛検査の将来 /**
9:38 Prenatal genetic diagnosis: the future of screening and invasive testing.
○山田 崇弘（Takahiro Yamada）
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
（Department of Women's Health Educational System, Hokkaido University Graduate School of Medicine）
- 1S4-3 染色体分析を目的とした着床前診断の現状と将来 /**
10:03 Current status and future in preimplantation genetic diagnosis for chromosomal abnormalities
○中岡 義晴¹⁾（Yoshiharu Nakaoka）、福田 愛作²⁾（Aisaku Fukuda）、
森本 義晴¹⁾（Yoshiharu Morimoto）
1) IVF なんばクリニック
（IVF Namba Clinic, Osaka, Japan）
2) IVF 大阪クリニック
（IVF Osaka Clinic, Higashiosaka, Japan）
- 1S4-4 無侵襲的出生前検査（NIPT）技術の発展 /**
10:28 Methods for noninvasive prenatal testing (NIPT)
○鈴森 伸宏（Nobuhiro Suzumori）
名古屋市立大学大学院 医学研究科 産科婦人科・臨床遺伝医療部
（Department of Obstetrics and Gynecology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences）
- 1S4-5 これからの出生前診断に求められる遺伝カウンセリングとは～認定遺伝カウンセラーの立場から～ /**
10:53 The perspective of the role of certified genetic counselors in the prenatal genetic counseling
○西山 深雪（Miyuki Nishiyama）
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）
- 11:18 Closing Remarks**
○竹下 直樹（Naoki Takeshita）
東邦大学医療センター佐倉病院 産婦人科
（Toho Medical Center, Sakura Hospital）

シンポジウム 1S5 乳幼児てんかん脳症例の遺伝子診断

Symposium 1S5 Genetic diagnosis in patients with infantile epileptic encephalopathy

Session Language : Japanese Only

日時：11月20日（木）9:30～11:20 第6会場（桃源2階）
座長：高橋 幸利（国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター）
加藤 光広（山形大学医学部小児科学講座）

Date : Nov. 20 (Thu.) 9:30-11:20 Room 6 (Tougen 2F)

Organizers : Yukitoshi Takahashi (National epilepsy center)
Mitsuhiro Kato (Yamagata University)

1S5-1 マイクロアレイ染色体検査による乳幼児てんかん性脳症のゲノム診断 / 9:30 Genetic diagnosis for epileptic encephalopathy using chromosomal microarray testing

○山本 俊至（Toshiyuki Yamamoto）

東京女子医科大学 統合医科学研究所

(Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan)

1S5-2 エクソーム解析による包括的遺伝子診断 / 9:45 Comprehensive genetic analysis using whole exome sequencing

○才津 浩智（Hiroto Saito）

横浜市立大学 医学部 遺伝学

(Department of Human Genetics Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan)

1S5-3 疾患感受性遺伝子について：免疫調節遺伝子多型とてんかん性脳症 / 10:05 Disease susceptibility genes: SNPs of immunomodulatory genes & epileptic encephalopathy

○高橋 幸利（Yukitoshi Takahashi）、西村 成子（Shigeko Nishimura）、笠井 理沙（Risa Kasai）

国立病院機構 静岡てんかん神経医療センター

(National Epilepsy Center, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorders, NHO)

1S5-4 臨床症状から解析法の選択について / 10:20 The selection of genetic analysis methods depending on clinical manifestations

○加藤 光広（Mitsuhiro Kato）

山形大学 医学部 小児科学講座

(Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Japan)

1S5-5 遺伝子診断から病態解析・新しい治療法 / 10:40 Understanding of the pathomechanisms and developing new therapies based on genetic diagnosis

○廣瀬 伸一（Shinichi Hirose）

福岡大学医学部小児科

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

11:00 総合討論 / Discussion