

プログラム

第1日目 2月28日(金) 沖縄県市町村自治会館

8:40~9:20 評議員会
9:30~9:35 開会挨拶

9:35~10:35 優秀口演

座長：緒方 勤(浜松医科大学 小児科)
黒澤 健司(神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

BO-1 IGF2変異：5例の報告と文献レビュー、 ならびに H19/IGF2：IG-DMR エピ変異例との比較

○増永 陽平¹⁾、井上 毅信²⁾、矢本 香織¹⁾、藤澤 泰子¹⁾、佐藤 恭弘³⁾、
鞍嶋 有紀⁴⁾、大幡 泰久⁵⁾、難波 範行⁵⁾、山口 有⁶⁾、吉橋 博史⁷⁾、
森貞 直哉⁸⁾、飯島 一誠⁸⁾、栗林 良多⁹⁾、鈴木 宏⁹⁾、深見 真紀²⁾、
才津 浩智¹⁰⁾、鏡 雅代²⁾、緒方 勤¹⁾

1) 浜松医科大学 小児科、2) 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、
3) 帝京大学 小児科、4) 鳥取大学 周産期・小児医学、
5) 大阪大学 小児科・JCHO 大阪病院 小児科、6) 群馬県立小児医療センター 遺伝科、
7) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、
8) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科・神戸大学 小児科、9) 獨協医科大学 小児科、
10) 浜松医科大学 医化学

BO-2 ショートリード型シーケンスデータの再解析による遺伝子構造異常の同定

○鈴木 寿人¹⁾、白石 友一²⁾、山田 茉未子¹⁾、上原 朋子¹⁾、武内 俊樹³⁾、
小崎 健次郎¹⁾

1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、
2) 国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター ゲノム解析室、
3) 慶應義塾大学 医学部 小児科

BO-3 武内・小崎症候群の病態解析と新規症例の検索

○岡本 伸彦¹⁾²⁾、大門 江津子²⁾、Suganya Thanasegaran²⁾、山崎 奈津子²⁾、
渋谷 幸直²⁾

1) 地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 遺伝診療科、
2) 地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター研究所 分子遺伝病研究部門

BO-4 CDK8 遺伝子異常症の病態解明：ゼブラフィッシュモデルを用いた機能解析

○上原 朋子¹⁾、阿部 耕太²⁾⁶⁾、萩沼 政之²⁾、石谷 閑²⁾、吉橋 博史³⁾、
岡本 伸彦⁴⁾、武内 俊樹⁵⁾、石谷 太²⁾⁶⁾、小崎 健次郎¹⁾

1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、
2) 群馬大学 生体調節研究所 個体制御システム分野、
3) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、
4) 大阪母子医療センター 遺伝診療科、5) 慶應義塾大学 医学部 小児科、
6) 大阪大学 大阪大学微生物病研究所 環境応答研究部門 生体防御分野

BO-5 WNT3A は鎖骨頭蓋異形成症の新規の責任遺伝子となり得る

○加藤 耕治¹⁾²⁾、岡 泰由²⁾、嶋田 繭子²⁾、萩 朋男²⁾、鬼頭 浩史³⁾⁴⁾、齋藤 伸治¹⁾

- 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、
- 2) 名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野、3) 名古屋大学大学院医学系研究科 整形外科、
- 4) あいち小児保健医療総合センター 整形外科

BO-6 LSR は遺伝性胆汁鬱滞の新規原因遺伝子である

○上原 朋子¹⁾、山田 茉未子¹⁾、梅津 守一郎²⁾、入戸野 博³⁾、鈴木 寿人¹⁾、藤澤 知雄²⁾、武内 俊樹⁴⁾、乾 あやの²⁾、小崎 健次郎¹⁾

- 1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、2) 済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科、
- 3) 順伸クリニック 胆汁酸研究所、4) 慶應義塾大学 医学部 小児科

10:40~11:55 シンポジウム1

新専門医制度 ii 専門医共通講習 医療倫理単位取得対象セッション

座長：後藤 雄一（国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター）
水野 誠司（愛知県医療療育総合センター中央病院）

[希少・難病への理解と対応

ーゲノム医療到来に向けた説明と遺伝カウンセリングー]

S1-1 小児希少・難病のゲノム医療における遺伝カウンセリング

○川目 裕

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部、東北大学東北メディカル・メガバンク機構

S1-2 網羅的遺伝学的検査における情報伝達 ー何が分かり、何が分からないかー

○沼部 博直

東京医科大学 小児科・思春期科、東京医科大学病院 遺伝子診療センター

S1-3 希少・難病における PRO (Patient Reported Outcome)

○西村 由希子

NPO 法人 ASrid

12:05~12:55 企業共催ランチョンセミナー1

共催：ファイザー株式会社

座長：緒方 勤（浜松医科大学 小児科）

LS1 低身長分子基盤

○深見 真紀

国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

座長：深見 真紀(国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部)

大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

O1-1 IGF-1 抵抗性の低身長をきたした *ARCN1* 関連症候群の1例○澤野 堅太郎¹⁾、入月 浩美¹⁾、加藤 耕治²⁾、荻 朋男²⁾、赤坂 紀幸³⁾、長崎 啓祐¹⁾

1) 新潟大学医歯学総合病院 小児科、2) 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野、3) 国立病院機構西新潟中央病院 小児科

O1-2 重度の成長障害、精神運動発達遅滞を認めた Ogden 症候群の女児例○川野 奈々江¹⁾、福島 直喜²⁾、吉浦 孝一郎³⁾、井原 健二¹⁾

1) 大分大学医学部 小児科学講座、2) 大分市医師会立アルメイダ病院 新生児内科、3) 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学

O1-3 *KCNJ8* 遺伝子の新規変異を同定した Cantu 症候群の1例○山田 勇氣¹⁾、北山 称¹⁾、大矢知 真希¹⁾、樋口 真司¹⁾、川北 理恵¹⁾²⁾、高橋 透²⁾、依藤 亨¹⁾²⁾

1) 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科、2) 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部

O1-4 *De novo AFF3* 遺伝子変異が同定された足趾奇形を伴う中間肢異形成症の1例○清水 大輔¹⁾、坂本 理恵子²⁾、小野 裕之¹⁾、矢本 香織¹⁾、才津 浩智³⁾、西村 玄⁴⁾、緒方 勤¹⁾

1) 浜松医科大学 医学部 小児科、2) 熊本大学 医学部 小児科、3) 浜松医科大学 医学部 医化学、4) 埼玉医科大学病院 難病センター

O1-5 EXIT により救命し得た Cerebro-costo-mandibular 症候群の一例○川北 理恵¹⁾²⁾、北山 称¹⁾、大矢知 真希¹⁾、山田 勇氣¹⁾、樋口 真司¹⁾、田中 裕子³⁾、中村 恵⁴⁾、依藤 亨¹⁾²⁾

1) 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科、2) 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部、3) 大阪市立総合医療センター 新生児科、4) 大阪市立総合医療センター 小児耳鼻咽喉科

座長：小崎 里華(国立成育医療研究センター病院 生体防御系内科部 遺伝診療科)

知念 安紹(琉球大学大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座)

**O2-1 IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み(4)
～大規模全エクソーム解析から見えてくるもの～**○佐藤 万仁¹⁾、柳 久美子¹⁾、小俣 牧子¹⁾、竹下 芽衣子¹⁾、松原 洋一²⁾、要 匡¹⁾

1) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2) 国立成育医療研究センター研究所

O2-2 沖縄県の未診断疾患イニシアチブ IRUD の状況について

○知念 安紹¹⁾、仲村 貞郎¹⁾、當間 隆也²⁾、真喜屋 智子³⁾、大畑 尚子³⁾、佐藤 万仁⁴⁾、柳 久美子⁴⁾、要 匡⁴⁾、成富 研二⁵⁾、中西 浩一¹⁾

1) 琉球大学大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座、
2) 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター、3) 沖縄県立中部病院、
4) 国立成育医療研究センター研究所、5) 沖縄南部療育医療センター

O2-3 バリエント解釈における診療連携の有用性

○清水 健司¹⁾、芳本 潤²⁾

1) 静岡県立こども病院 遺伝染色体科、2) 静岡県立こども病院 循環器科

O2-4 長野県立こども病院における先天性・遺伝性疾患を対象とした臨床的遺伝子解析(クリニカルシーケンス)の実施状況

○武田 良淳¹⁾²⁾⁵⁾、荒川 経子³⁾、久保田 紀子²⁾⁴⁾、山口 智美⁵⁾⁶⁾、高野 亨子¹⁾⁵⁾⁶⁾、古庄 知己¹⁾⁵⁾⁶⁾

1) 長野県立こども病院 遺伝科、2) 長野県立こども病院 生命科学研究センター、
3) 長野県立こども病院 療育支援部、4) 長野県立こども病院 検査科、
5) 信州大学医学部 遺伝医学教室、6) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

14:25～14:55 **企業共催テクニカルセミナー**

共催：アジレント・テクノロジー株式会社

座長：尾崎 正和(アジレント・テクノロジー株式会社)

TS エクソームシーケンスの変異解析に必要なステップとソフトウェアのご紹介

○石井 善幸(アジレント・テクノロジー株式会社)

15:00～16:00 **教育講演**

新専門医制度 iii 小児科領域講習単位取得対象セッション

座長：沼部 博直(東京医科大学 遺伝子診療センター)

EL WEB 版 Syndrome Finder と臨床診断

○成富 研二(沖縄南部療育医療センター)

16:10～16:50 **一般口演3 [新規バリエント・その他]**

座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所)

森貞 直哉(兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)

O3-1 ミトコンドリア病 MNGIE を示す兄弟で同定された LIG3 の複合ヘテロ変異

○堤 真紀子¹⁾、池田 真理子¹⁾²⁾、内野 俊平³⁾、森岡 一朗⁴⁾、加藤 武馬¹⁾、戸田 達史⁵⁾、飯島 一誠⁶⁾、三牧 正和³⁾、倉橋 浩樹¹⁾²⁾

1) 藤田医科大学 総医研 分子遺伝学、2) 藤田医科大学病院 臨床遺伝科、
3) 帝京大学 医学部 小児科、4) 日本大学 医学部 小児科、5) 東京大学 医学部 神経内科、
6) 神戸大学 医学部 小児科

O3-2 Wiedemann-Steiner 症候群の2例

○高野 亨子¹⁾²⁾、正村 正仁³⁾、村上 康彦⁴⁾、山口 智美¹⁾、花房 宏昭¹⁾⁵⁾、
湊川 真理¹⁾²⁾、涌井 敬子¹⁾²⁾、柴崎 拓実⁶⁾、上田 宗胤⁷⁾、大須賀 直人³⁾、
古庄 知己¹⁾²⁾

1) 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、2) 信州大学 医学部 遺伝医学教室、
3) 松本歯科大学 歯学部 小児歯科学講座、4) 松本歯科大学 歯学部 地域連携歯科学講座、
5) 難病克服！次世代スーパードクターの育成 NGSD プロジェクト、
6) 信州大学 医学部 小児医学教室、7) 独立行政法人国立病院機構 まつもと医療センター 小児科

O3-3 PAX2-related disorder の遺伝子型と臨床像

○森貞 直哉¹⁾²⁾、Rossanti Rini²⁾、野津 寛大²⁾、貝藤 裕史³⁾、田中 亮二郎³⁾⁴⁾、
飯島 一誠²⁾

1) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、2) 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座 小児科学分野、
3) 兵庫県立こども病院 腎臓内科、4) 兵庫県立こども病院 救急総合診療科

O3-4 片側性耳介腫脹で発症した C1 インヒビター正常の遺伝性血管性浮腫の日本人2家系における若年男児3例について

○篠原 示和¹⁾²⁾、堀内 孝彦³⁾⁴⁾、要 匡⁵⁾⁶⁾

1) 順天堂大学医学部 小児科学講座、2) 愛媛大学医学部附属病院 小児科、
3) 九州大学病院別府病院 内科、
4) 血管性浮腫情報センター
(Center for Research, Education, And Treatment of angioedema ; CREATE)、
5) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、
6) 小児希少・未診断疾患イニシアチブ
(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics ; IRUD-P)

O3-5 酢酸亜鉛補充により偏食が改善し良好な体重増加が得られた腸性肢端皮膚炎の1例

○樋口 真司¹⁾、西田 麻里奈²⁾、北山 称¹⁾、大矢知 真希¹⁾、山田 勇氣¹⁾、
川北 理恵¹⁾、深井 和吉²⁾、中野 創³⁾、依藤 亨¹⁾

1) 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科、2) 大阪市立総合医療センター 皮膚科、
3) 弘前大学医学部 皮膚科

16:50～17:10 **Refresh Break** (ホワイエ)

共催：沖縄県・沖縄観光コンベンションビューロー
沖縄ハム総合食品株式会社

17:10～17:40 **カレントトピック**

座長：黒澤 健司(神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

CT ゲノム医療の課題と展望

○松原 洋一(国立成育医療研究センター研究所)

17:40～18:30 **ポスター発表 奇数番号**

19:30～21:30 **懇親会**

会場：島唄と地料理 とぅばらーま 国際通り店

諸般の事情を鑑み、懇親会は中止することにいたしました。

9:00~9:30

大会長講演

座長：高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学
北里大学病院 遺伝診療部)

PL ゲノムと医療

○要 匡(国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部)

9:35~10:15

一般口演4 [染色体・細胞遺伝]

座長：涌井 敬子(信州大学医学部 遺伝医学教室)
當間 隆也(わんぱくクリニック)

O4-1 マイクロアレイ染色体検査を用いたゲノムコピー数バリエーションモザイク症例の検出とその検証経験からの考察

○涌井 敬子¹⁾²⁾、高野 亨子¹⁾²⁾、水野 誠司³⁾、江口 真理子⁴⁾、山口 智美²⁾、古庄 知己¹⁾²⁾、福嶋 義光¹⁾²⁾

- 1) 信州大学 医学部 遺伝医学教室、2) 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、
- 3) 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科・遺伝診療科、
- 4) 愛媛大学 大学院医学系研究科 小児科学講座

O4-2 先天性水頭症、C型食道閉鎖、右母指低形成などの多彩な症状を認めた three-way translocation の1例

○阪下 達哉、尾崎 真人、滝 大樹、岩井 郁子、松久 雄紀、松波 邦洋、桑原 秀次、松隈 英治、今村 淳
岐阜県総合医療センター 小児科

O4-3 大頭・発達遅滞・睡眠時無呼吸患者における ZBTB7A 新規変異：19p13.3領域微細欠失の表現型における意味づけ

○大石 彰¹⁾、増永 陽平²⁾、矢本 香織²⁾、加藤 美弥子²⁾、才津 浩智³⁾、緒方 勤²⁾

- 1) 浜松医科大学 周産母子センター、2) 浜松医科大学 小児科学講座、
- 3) 浜松医科大学 医化学講座

O4-4 CNVの対側アリルに対する複合ヘテロスクリーニングによって見出された早発性てんかんの疾患原因遺伝子候補 CTNND2

○林 深¹⁾²⁾、水野 誠司³⁾、ウエハラ ダニエラ チアキ²⁾、高梨 潤一⁴⁾、山川 和弘⁵⁾、岡本 伸彦⁶⁾、廣瀬 伸一⁷⁾、稲澤 譲治²⁾

- 1) 愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 遺伝子医療研究部、
- 2) 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝学教室、
- 3) 愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科、
- 4) 東京女子医科大学附属八千代医療センター 小児科、
- 5) 理化学研究所 脳神経科学研究センター 神経遺伝研究チーム、
- 6) 大阪母子医療センター 遺伝診療科、7) 福岡大学 医学部 小児科

O4-5 5p-症候群を持つ人の現状調査に関する研究

○松尾 真理¹⁾、石崎 優子²⁾、藤平 容子³⁾、齋藤 加代子¹⁾

- 1) 東京女子医科大学遺伝子医療センター ゲノム診療科、
- 2) 関西医科大学総合医療センター 小児科、3) 5p-症候群の子を持つ家族の会 カモミールの会

座長：倉橋 浩樹(藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門)
清水 健司(静岡県立こども病院 遺伝染色体科)

O5-1 次世代シーケンスデータを用いたゲノムコピー数解析により診断に至った
LMBR1 遺伝子イントロンに存在する ZRS 領域重複による多合指症の1例

○大場 大樹¹⁾、井上 絢香¹⁾、清水 健司¹⁾²⁾、大橋 博文¹⁾

1) 埼玉県立小児医療センター 遺伝科、2) 静岡県立こども病院 遺伝染色体科

O5-2 *SON* ヘテロ変異をもつ3症例に関する表現型解析と分子遺伝学的検討

○細木 華奈¹⁾、宮武 聡子²⁾、三宅 紀子²⁾、柳原 格³⁾、松本 直通²⁾、
岡本 伸彦¹⁾

1) 地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 研究所代謝部門、
2) 横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学教室、
3) 地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 研究所免疫部門

O5-3 人工知能を用いたスプライシング異常を伴う *de novo variant* 検出の有用性：
未診断患者15トリオ家系列の解決

○山田 茉未子

慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

O5-4 *DMD* 遺伝子のアイソフォームと表現型

○松尾 雅文¹⁾、栗野 宏之²⁾

1) 神戸学院大学ロコモーションバイオロジー教育・研究センター、
2) 神戸大学大学院医学研究科 小児科

O5-5 福山型筋ジストロフィーに対する低分子化合物を用いた治療法の開発

○池田 真理子¹⁾³⁾、小柳 三千代²⁾、青井 貴之²⁾、倉橋 浩樹³⁾、戸田 達史⁴⁾

1) 藤田医科大学 臨床遺伝科、2) 神戸大学大学院科学技術イノベーション研究科 先端医療学分野、
3) 藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学、4) 東京大学医学部 神経内科学

座長：福嶋 義光(信州大学医学部 遺伝医学教室、信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター)
要 匡(国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部)

[人工知能 (AI) と医療]

SL-1 AI と医療への広がり

○高野 敦司

IBM Japan

SL-2 人工知能 (AI) による小児医療の変革

○賀藤 均

国立成育医療研究センター病院

[**ヌーナン症候群を診る**]

LS2-1 **ヌーナン症候群およびその類縁疾患の臨床診断**

- 岡本 伸彦
大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所

LS2-2 **ヌーナン症候群の健康管理**

- 黒澤 健司
神奈川県立こども医療センター 遺伝科

13:15～13:50 **小児遺伝学会総会**

14:00～15:30 **シンポジウム2**

[**小児のゲノム医療 —実践と体制作り—**]

S2-1 **大学病院における小児ゲノム医療**

- 中西 浩一
琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座

S2-2 **小児病院におけるゲノム医療**

- 岡本 伸彦
大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所

S2-3 **ゲノムの専門家としての臨床遺伝専門医**

- 蒔田 芳男
旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室

S2-4 **ゲノム医療実施のための検体検査精度管理**

- 難波 栄二
鳥取大学研究推進機構 研究戦略室、鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科

15:30～16:20 **ポスター発表 偶数番号**

座長：Tadashi Kaname (Genome Medicine, National Center for Child Health and Development)

ES Whole Genome Sequencing in Clinical Practice

John W. Belmont, M.D., Ph.D.
(Senior Principal Medical Scientist, Illumina, Inc., USA
Professor (Adjunct), Department of Molecular and Human Genetics, and Pediatrics,
Baylor College of Medicine, Houston, Texas)

第1部 AMCの原因を考える

座長：蒔田 芳男 (旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室)

- | | |
|-------------------|----------------------------|
| ① オーバービュー | 二宮 伸介 (倉敷中央病院 遺伝診療部) |
| ② 運動ニューロンの異常によるもの | 森貞 直哉 (兵庫県立こども病院 臨床遺伝科) |
| ③ 神経筋接合部の異常によるもの | 石川 亜貴 (札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科) |
| ④ 骨格筋の異常によるもの | 川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部) |

第2部

座長：清水 健司 (静岡県立こども病院 遺伝染色体科)

症候群の症状としてみられる AMC

— 遺伝子診断により確定診断された症例を検討する —

岡本 伸彦 (大阪母子医療センター 遺伝診療科)

ポスターセッション

発表時間 奇数番号 2月28日(金) 17:40~18:30
偶数番号 2月29日(土) 15:30~16:20

ポスター演題 [遺伝子機能解析]

P-01 Gタンパク質 $Gi1\alpha$ (GNAI1) の大脳皮質神経細胞の増殖、移動、分化における役割

○浜田 奈々子、田畑 秀典、永田 浩一
愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所 分子病態研究部

P-02 小崎過成長症候群患者由来 iPS 細胞を用いた病態モデル解析

○奥野 博庸¹⁾、山口 有²⁾、岡野 栄之¹⁾、武内 俊樹³⁾、小崎 健次郎³⁾
1) 慶應義塾大学医学部 生理学教室、2) 群馬県立小児医療センター、
3) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

ポスター演題 [染色体構造解析]

P-03 3-way 転座の染色体構造解析

○加藤 武馬¹⁾、稲垣 秀人¹⁾、新海 保子¹⁾、加藤 あす香¹⁾、河村 理恵¹⁾、堤 真紀子¹⁾、池田 真理子¹⁾、水野 誠司²⁾、蒔田 芳男³⁾、斎藤 伸道⁴⁾、越知 信彦⁵⁾、山口 昌俊⁶⁾、室月 淳⁷⁾⁸⁾、倉橋 浩樹¹⁾
1) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門、
2) 愛知県医療療育総合センター 小児内科、3) 旭川医科大学 遺伝子診療カウンセリング室、
4) 新古賀病院 婦人科、5) 愛知県三河青い鳥医療療育センター 小児科、6) 宮崎大学 産婦人科、
7) 宮城県立こども病院 産科、8) 東北大学大学院医学系研究科 先進成育医学講座胎児医学分野

P-04 発達遅滞、筋緊張低下、脳室周囲異所性灰白質、特異顔貌を示した *PPP3CA* を含む 4.3Mb の 4q23q24 微細欠失の男児例

○村上 博昭
神奈川県立こども医療センター 遺伝科

ポスター演題 [メチル化・インプリンティング]

P-05 *ZNF597*: TSS-DMR の低メチル化に伴い胎児発育遅延を呈した 1 例

○山澤 一樹¹⁾、井上 毅信²⁾、酒見 好弘³⁾、中嶋 敏紀³⁾、山下 博徳³⁾、河野 一樹⁴⁾、藤田 秀樹⁵⁾、榎本 啓典⁶⁾、中林 一彦⁷⁾、秦 健一郎⁷⁾、中嶋 萌子¹⁾、松永 達雄¹⁾、中村 明枝²⁾、松原 圭子²⁾、鏡 雅代²⁾
1) 国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター、
2) 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、
3) 国立病院機構 小倉医療センター 小児科、4) ナビタスクリニック川崎、
5) 目黒通りこどもクリニック、6) えのもと小児科、
7) 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部

P-06 乳児期に呼吸障害を認めた Schaaf-Yang 症候群の1例

○二川 弘司¹⁾、藤野 修平²⁾、伊藤 志帆³⁾、本田 雅敬⁴⁾、鈴木 寿人⁵⁾、
山田 茉未子⁵⁾、上原 朋子⁵⁾、武内 俊樹⁵⁾、小崎 健次郎⁵⁾、吉橋 博史¹⁾

1) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、2) 東京都立小児総合医療センター 神経内科、
3) 東京都立小児総合医療センター 看護部、4) 東京都立小児総合医療センター 腎臓内科、
5) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

ポスター演題 [神経疾患]

P-07 精神運動発達退行と進行性大脳萎縮を認める *UBTF* 遺伝子変異例の臨床経過

○中川 栄二¹⁾、荒畑 幸絵¹⁾、住友 典子¹⁾、竹下 絵里¹⁾、本橋 裕子¹⁾、
石山 昭彦¹⁾、齋藤 貴志¹⁾、小牧 宏文¹⁾、佐々木 征行¹⁾、岩間 一浩²⁾、
水口 剛²⁾、松本 直通²⁾

1) 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科、
2) 横浜市立大学大学院医学系研究科 遺伝学

P-08 *REV3L* 遺伝子変異による痙性対麻痺の1例

○熊木 達郎¹⁾、池田 梓²⁾、西村 直人¹⁾、村上 博昭¹⁾、榎本 友美³⁾、
黒澤 健司¹⁾

1) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科、2) 神奈川県立こども医療センター 神経内科、
3) 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所

P-09 *PRR12* 遺伝子変異を同定した男児例 — 臨床経過と表現型の検討 —

○稲葉 美枝¹⁾、加藤 耕治²⁾、萩 朋男²⁾、水野 誠司¹⁾

1) 愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科 遺伝診療科、
2) 名古屋大学環境医学研究所 発生・遺伝分野

P-10 *GNB2* 遺伝子に *de novo* ミスセンス変異を認めた、発達遅滞、知的障害、顔貌異常を示す1例

○平出 拓也¹⁾²⁾、福田 冬季子¹⁾、矢本 香織¹⁾、河合 智子³⁾、柳 久美子⁴⁾、
中島 光子²⁾、緒方 勤¹⁾、才津 浩智²⁾

1) 浜松医科大学 小児科、2) 浜松医科大学 医化学、
3) 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部、
4) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

P-11 先天性多関節拘縮症を呈した SMALED2A の一例

○仲村 貞郎¹⁾、知念 安紹¹⁾、大城 あずさ²⁾、湊川 真理³⁾、要 匡³⁾、
中西 浩一¹⁾

1) 琉球大学大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座、2) 沖縄南部療育医療センター 小児科、
3) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

P-12 *CEP104* 複合ヘテロ接合性バリエントによる Joubert 症候群関連疾患の1例

○田中 悠¹⁾、森貞 直哉²⁾³⁾、小林 由典¹⁾、鶴田 悟¹⁾、野津 寛大³⁾、
飯島 一誠³⁾

1) 神戸市立医療センター中央市民病院 小児科、2) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、
3) 神戸大学大学院医学研究科 内科系講座 小児科学分野

P-13 先天性ミオパシー、拘束型心筋症および異形成を示す
early-onset filaminopathy の1症例

○平木 洋子¹⁾、西村 裕²⁾、鎌田 政博³⁾、藤田 京志⁴⁾、三宅 紀子⁴⁾、
松本 直通⁴⁾

1) 広島市こども療育センター、2) 広島市立広島市民病院 総合周産期母子医療センター、
3) 広島市立広島市民病院 小児循環器科、4) 横浜市立大学大学院医学研究科 環境分子医科学

P-14 家族性ヌーナン症候群の2家系

○二宮 伸介¹⁾、林 知宏²⁾、澤田 真理子²⁾、渡部 晋一²⁾、脇 研自²⁾

1) 倉敷中央病院 遺伝診療部、2) 倉敷中央病院 小児科

P-15 *MAGED2* 変異を認め、著明な羊水過多と子宮内胎児死亡を呈した
Bartter 症候群の一例

○長坂 美和子

愛仁会 高槻病院 小児科

P-16 非定型的小児膜性腎症を合併した *DYRK1A* 関連知的障害症候群の一例

○山口 有¹⁾、椎原 隆²⁾、鎌 裕一³⁾、丸山 健一³⁾、上原 朋子⁴⁾、武内 俊樹⁵⁾、
小崎 健次郎⁴⁾

1) 群馬県立小児医療センター 遺伝科、2) 群馬県立小児医療センター 神経内科、
3) 群馬県立小児医療センター 腎臓内科、4) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター、
5) 慶應義塾大学医学部 小児科

P-17 臨床症状から疑い、遺伝学的に診断した脳肋骨下顎症候群の1例

○花房 宏昭¹⁾²⁾、山口 智美¹⁾³⁾、湊川 真理¹⁾³⁾、高野 亨子¹⁾³⁾、古庄 知己¹⁾³⁾

1) 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、
2) 難病克服！次世代スーパードクターの育成 NGSD プロジェクト、
3) 信州大学 医学部 遺伝医学教室

P-18 注意欠陥多動性障害と結合織異常を伴う *Cardiospondylocarpofacial* 症候群の
一例

○吉橋 博史¹⁾、大岡 美奈子²⁾⁷⁾、河野 達夫³⁾、二川 弘司¹⁾、伊藤 志帆⁴⁾、
本田 雅敬⁵⁾、鈴木 寿人⁶⁾、山田 茉未子⁶⁾、上原 朋子⁶⁾、武内 俊樹⁶⁾、
小崎 健次郎⁶⁾

1) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、
2) 東京都立小児総合医療センター 児童思春期精神科、
3) 東京都立小児総合医療センター 診療放射線科、4) 東京都立小児総合医療センター 看護部、
5) 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科、6) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター、
7) 東邦大学医療センター大橋病院 こころの診療科

P-19 *CRTAP/P3H1* の二重ヘテロ接合性変異が同定された骨形成不全様表現型の
姉妹例

○村松 真由美¹⁾、増永 陽平¹⁾、小野 裕之¹⁾、藤澤 泰子¹⁾、才津 浩智²⁾、
緒方 勤¹⁾

1) 浜松医科大学 医学部 小児科、2) 浜松医科大学 医化学講座

P-20 IRUD により CAHRGE 症候群と診断できた3例

○宮本 郁未¹⁾、高橋 伸浩²⁾、外木 秀文³⁾、上原 朋子⁴⁾、小崎 健次郎⁴⁾

- 1) 社会医療法人母恋 天使病院 臨床研修室、2) 天使病院 周産期母子センター 小児科、
- 3) 天使病院 周産期母子センター 小児科、同 臨床遺伝センター、
- 4) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

ポスター演題 [患者支援・教育]

P-21 13トリソミー症候群の発達・リハビリテーション介入の有効性の評価

○西 恵理子¹⁾、植田 紀美子¹⁾、岡本 伸彦¹⁾、古庄 知己²⁾³⁾

- 1) 大阪母子医療センター 遺伝診療科、2) 信州大学医学部 遺伝医学教室、
- 3) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

P-22 成人ダウン症候群における合併症管理～当院受診患者の検討より

○富永 牧子¹⁾³⁾⁴⁾、新井 ひでえ²⁾、黒木 良和¹⁾、池田 裕一⁴⁾、根津 敦夫²⁾

- 1) 横浜医療福祉センター港南 遺伝科、2) 横浜医療福祉センター港南 神経小児科、
- 3) 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療室、
- 4) 昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター

P-23 当科ではじめてのダウン症児と家族の交流会を開催した経験

○中島 美佳¹⁾、太田 亨²⁾

- 1) 社会福祉法人函館厚生院 函館中央病院 小児科、2) 北海道医療大学 個体差健康科学研究所

P-24 体質に関する家系図の作成とゲノム多型解析を通じた中等教育の試み

○徳富 智明¹⁾、高井 理衣²⁾、吉田 明子³⁾、福島 明宗¹⁾、太田 亨²⁾

- 1) 岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科、2) 北海道医療大学 健康科学研究所、
- 3) 岩手医科大学大学院 医学研究科 修士課程 応用医科学群 遺伝カウンセリング学専攻

ポスター演題 [遺伝学的検査体制]

P-25 網羅的遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングの課題と留意点についての検討

○関根 瑞香¹⁾²⁾、川目 裕²⁾³⁾

- 1) (株)ファルコバイオシステムズ バイオメディカル事業部、
- 2) 東北大学大学院 医学系研究科 公衆衛生学専攻 修士課程 公衆衛生・遺伝カウンセリングコース、
- 3) 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

P-26 鳥取大学医学部附属病院における保険収載の遺伝学的検査体制の構築と遺伝カウンセリング加算取得に向けた取り組み

○松浦 香里¹⁾、岡崎 哲也¹⁾、笠城 典子¹⁾²⁾、難波 栄二¹⁾³⁾、前垣 義弘¹⁾⁴⁾

- 1) 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科、2) 鳥取大学 医学部保健学科 基礎看護学講座、
- 3) 鳥取大学 研究推進機構研究戦略室、4) 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科

P-27 難病領域の検査体制に関するアンケート調査

○足立 香織¹⁾、佐藤 万仁²⁾、要 匡²⁾、小原 収³⁾、宮地 勇人⁴⁾、中山 智祥⁵⁾、古庄 知己⁶⁾、原田 直樹⁷⁾、奥山 虎之⁸⁾、後藤 雄一⁹⁾、難波 栄二¹⁰⁾

- 1) 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター、2) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、3) かずさ DNA 研究所 ゲノム事業推進部、4) 東海大学 医学部基盤診療学系 臨床検査学、5) 日本大学 医学部病態病理学系 臨床検査医学分野、6) 信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、7) 京都大学 iPS 細胞研究所、8) 国立成育医療研究センター病院 臨床検査部、9) 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター、10) 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室

ポスター演題 [未診断イニシアチブ]

P-28 滋賀県における希少・未診断疾患研究推進コンソーシアムの取り組みを通して

○樋野村 亜希子¹⁾、倉田 真由美¹⁾²⁾、勝元 さえこ³⁾、三島 祐子³⁾、丸尾 良浩³⁾⁴⁾、小崎 健次郎⁵⁾

- 1) 滋賀医科大学 倫理審査室、2) 滋賀医科大学附属病院 臨床研究開発センター、3) 滋賀医科大学附属病院 臨床遺伝相談科、4) 滋賀医科大学 小児科学講座、5) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

P-29 IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み(1)

～よりよい意思疎通を目指して～

○阿部 幸美¹⁾、小林 奈々¹⁾、柳 久美子¹⁾、佐藤 万仁¹⁾、松原 洋一²⁾、要 匡¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2) 国立成育医療研究センター研究所

P-30 IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み(3)

～現状報告と課題～

○柳 久美子¹⁾、佐藤 万仁¹⁾、小俣 牧子¹⁾、竹下 芽衣子¹⁾、松原 洋一²⁾、要 匡¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2) 国立成育医療研究センター研究所

P-31 IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み(2)

～トレーサブルな検体管理をめざして～

○小林 奈々¹⁾、阿部 幸美¹⁾、柳 久美子¹⁾、佐藤 万仁¹⁾、松原 洋一²⁾、要 匡¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2) 国立成育医療研究センター研究所