

学術集会プログラム

— 第1日目 —

講演会場（北館1階 北館ホール）

優秀演題候補

1月12日（金） 10：35～11：35

座長：齋藤 伸治（名古屋市立大学医学研究科 新生児・小児医学分野）
森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）

E-1 20番染色体母性片親性ダイソミー5例の臨床像の検討

川嶋 明香（国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部）

E-2 先天性四肢形成不全症92家系における分子遺伝学的解析

矢本 香織（浜松医科大学 小児科）

E-3 プラダーウィリー症候群患者由来iPS細胞における完全にメチル化された責任領域の可変性について

奥野 博庸（慶應義塾大学医学部 生理学教室）

E-4 染色体挿入の発生機序

加藤 武馬（藤田保健衛生大学 分子遺伝学研究部門）

E-5 時期特異的Starノックアウトマウスを用いたリポイド副腎過形成症の副腎における病態の解明

水野 裕介（慶應義塾大学医学部 小児科学教室）

E-6 詳細な表現型解析と次世代シーケンサーによるPrecision Pediatricsに向けた取り組み

上原 朋子（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター）

企業共催セミナー1

1月12日（金） 11：35～12：05

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）

Prader-Willi Syndromeの行動症状とその対応

井原 裕（獨協医科大学埼玉医療センター こころの診療科）

一般口演1「エクソーム・全ゲノム解析」

1月12日(金) 13:10～13:37

座長：黒澤 健司(神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

渡邊 順子(久留米大学 小児科学講座)

01-1 三次小児医療センター臨床遺伝診療部門におけるメディカルエクソーム解析の臨床的有用性の評価

小崎 里華¹⁾, 久保田雅也²⁾, 要 匡³⁾, 小崎健次郎⁴⁾

¹⁾ 国立成育医療研究センター 遺伝診療科

²⁾ 国立成育医療研究センター 神経内科

³⁾ 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

⁴⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

01-2 IRUD-beyond; 国外の未診断症例36例のエクソーム解析まとめ

鈴木 寿人, 上原 朋子, 武内 俊樹, 小崎健次郎

慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

01-3 全ゲノム解析を用いた正確なゲノム構造異常の決定とその臨床的有用性

矢本 香織¹⁾, 才津 浩智²⁾, 岡本 新悟³⁾, 藤澤 泰子¹⁾, 深見 真紀⁴⁾, 緒方 勤^{1,4)}

¹⁾ 浜松医科大学 小児科

²⁾ 浜松医科大学 医化学講座

³⁾ 岡本内科こどもクリニック

⁴⁾ 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

一般口演2「遺伝性神経疾患1」

1月12日(金) 13:37～14:04

座長：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科)

池田真理子(神戸大学医学部 小児科)

02-1 1番染色体UPDによるSZT2ホモ接合変異によって生じたと考えられる重度知的障害症例

今泉 太一^{1,2)}, 渡辺 基子²⁾, 下島 圭子²⁾, 熊倉 啓³⁾, 山本 俊至²⁾

¹⁾ 聖マリアンナ医科大学 小児科

²⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

³⁾ 北野病院 小児科

02-2 CSNK2Bのハプロ不全はミオクローヌステんかんを特徴とする知的障害の原因となる

武内 俊樹¹⁾, 坂口 友理^{1,2)}, 鈴木 寿人²⁾, 上原 朋子²⁾, 小崎健次郎²⁾

¹⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科

²⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

02-3 新規知的障害原因であるGATAD2B異常症の1例

植田紀美子¹⁾, 湊川 真理²⁾, 柳 久美子²⁾, 要 匡²⁾, 西 恵理子¹⁾, 岡本 伸彦¹⁾

¹⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

²⁾ 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

シンポジウム1「小児遺伝科医が理解したい最近のトピックス」

1月12日(金) 14:05～15:35

座長：倉橋 浩樹(藤田保健衛生大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門)

山本 俊至(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)

S1-1 母体血胎児染色体検査(NIPT)は小児遺伝医療をどう変えた？

佐村 修(東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座)

S1-2 成人領域のゲノム医療の社会実装が小児遺伝に与える影響と課題 —がんゲノム医療を中心に—

井本 逸勢(徳島大学大学院医歯薬学研究部 人類遺伝学分野)

S1-3 臨床医こそ理解しておきたいゲノム編集の基本の“基”

佐藤 武志(慶應義塾大学医学部 小児科学教室)

教育講演

1月12日(金) 15:40～16:40

座長：齋藤加代子(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長・教授)

AIは小児遺伝学の診療・研究にどうかかわるか？

～AI技術のメカニズムを理解し活用方法を模索する～

澤 智博(帝京大学医療情報システム研究センター 教授)

インストラクション

1月12日(金) 16:40～16:50

座長：小崎健次郎(慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)

Next Generation Phenotyping - uses in the clinic, lab and research

Nicole Fleischer (Director, Research Collaborations, FDNA)

第30回 Dysmorphology の夕べ

1月12日(金) 18:15～20:45

「Diagnostic Dysmorphology」

1. HOT TOPIC : 18:15～18:45

司会：小崎健次郎(慶應義塾大学 臨床遺伝学センター)

- ・Face2Gene Facial photo を用いた新規診断技術の紹介

演者：Nicole Fleischer (Director, Research Collaborations, FDNA)

2. 診断の視点 : 18:45～19:50

司会：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児科)

- ・先天異常症候群における年代別表現型の変遷

進行：清水 健司(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

- ・エキスパートの視点

演者：岡本 伸彦(大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科)

3. 症例コンサルテーション : 20:00～20:45

- ・応募症例/モデル症例における診断プロセスの検討

進行：Dysmorphologyの夕べ委員

ポスター会場（東館8階 東館ホール）

1月12日（金） 17:00～18:00

ポスター演題1「先天異常症候群・他1」

座長：松尾 真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

P1-1 WDR26ハプロ不全によるてんかん症候群；新規1q41q42微細欠失からの考察

柳下 友映¹⁾，下島 圭子²⁾，中野さやか³⁾，今井 克美³⁾，山本 俊至²⁾

¹⁾ 東京女子医科大学 小児科

²⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

³⁾ 静岡てんかん・神経医療センター

P1-2 クラインフェルター症候群にMAGEL2の新規バリエーションによるSchaaf-Yang syndromeを合併した1例

湊川 真理¹⁾，柳 久美子¹⁾，比屋根真彦²⁾，當間 隆也²⁾，松原 洋一³⁾，要 匡¹⁾

¹⁾ 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

²⁾ 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児科

³⁾ 国立成育医療研究センター

P1-3 SHORT症候群の1例

安原 肇¹⁾，岡本 伸彦²⁾，高木久美子¹⁾，北野 泰斗¹⁾，新居 育世¹⁾，恵美須礼子¹⁾，扇谷 綾子¹⁾，箕輪 秀樹¹⁾

¹⁾ 奈良県総合医療センター 新生児集中治療室

²⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

P1-4 Kleefstra症候群の2例

石川 亜貴^{1,3)}，水上 都^{1,3)}，福島 久代²⁾，福村 忍³⁾，鎌崎 穂高³⁾，上原 朋子⁵⁾，武内 俊樹⁴⁾，小崎健次郎⁵⁾，堤 裕幸³⁾，櫻井 晃洋¹⁾

¹⁾ 札幌医科大学医学部 遺伝医学

²⁾ 札幌医科大学医学部附属病院 遺伝子診療室

³⁾ 札幌医科大学医学部 小児科

⁴⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科

⁵⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

P1-5 SLC9A6遺伝子に新規スプライシング異常を認めたChristianson症候群の男児

家田 大輔¹⁾，堀 いくみ¹⁾，中村 勇治¹⁾，大橋 圭¹⁾，根岸 豊¹⁾，服部 文子¹⁾，有坂 敦子²⁾，長谷川節子^{2,3)}，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⁾ 東京北医療センター 小児科

³⁾ 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究所 発生発達病態学分野

P1-6 遺伝学的確定診断に至ったRAPADILINO症候群の一例

大場 大樹¹⁾，清水 健司¹⁾，原 朋子²⁾，岩間 達²⁾，大橋 博文¹⁾

¹⁾ 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

²⁾ 埼玉県立小児医療センター 消化器・肝臓科

ポスター演題3「先天異常症候群・他3」

座長：吉橋 博史（東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）

P3-1 Proximal 22q13 欠失；SHANK3 のハプロ不全だけでは症状を説明できない症例について

高野 梢¹⁾，下島 圭子¹⁾，岡本 伸彦²⁾，山本 俊至¹⁾

¹⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

²⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

P3-2 PURA を含む 5q31 微細欠失の新規例

下島 圭子¹⁾，岡本 伸彦²⁾，山本 俊至¹⁾

¹⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

²⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

P3-3 異所性灰白質，多小脳回，口蓋裂を呈し，NEDD4L 遺伝子に新規のミスセンス変異を認めた1例

加藤 耕治^{1,2)}，宮 冬樹^{3,4)}，中村 勇治¹⁾，家田 大輔¹⁾，堀 いくみ¹⁾，
根岸 豊¹⁾，服部 文子¹⁾，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⁾ 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科

³⁾ 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医学数理学分野

⁴⁾ 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

P3-4 精神運動発達遅滞、筋緊張低下を呈し AHDC1 遺伝子病的バリエントを有する女児例

西 恵理子¹⁾，湊川 真理²⁾，柳 久美子²⁾，要 匡²⁾，岡本 伸彦¹⁾

¹⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

²⁾ 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

P3-5 上気道狭窄とてんかん発作の対応に苦慮しクリニカルエクソーム解析で診断が確定した Schinzel-Giedion 症候群の乳児例

山内 泰輔¹⁾，白井謙太郎¹⁾，永吉有香子²⁾，神保 教広³⁾，南 洋輔³⁾，堀 哲夫³⁾，
今村 公俊²⁾，渡辺 章充¹⁾，山本 俊至⁴⁾

¹⁾ 土浦協同病院 小児科

²⁾ 土浦協同病院 新生児科

³⁾ 土浦協同病院 小児外科

⁴⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

ポスター演題5「遺伝性内分泌疾患・他」

座長：永田 絵子（浜松医科大学 臨床研究管理センター）

P5-1 部分型アンドロゲン不応症家系におけるスプライス受容モチーフを形成する AR 深部イントロン変異の同定

小野 裕之¹⁾，才津 浩智²⁾，堀川 玲子³⁾，中島 信一¹⁾，大久保由美子⁴⁾，
深見 真紀⁵⁾，藤澤 泰子¹⁾，緒方 勤¹⁾

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 内分泌・代謝科

⁴⁾ 静岡済生会病院 小児科

⁵⁾ 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

P5-2 VHL 遺伝子変異を認めた遺伝性褐色細胞腫・パラングリオーマ症候群の家族例

川北 理恵^{1,2)}, 樋口 真司¹⁾, 細川 悠紀¹⁾, 玉川 信吉²⁾, 米田 光宏³⁾, 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 小児外科

P5-3 低身長精査時の軽度の空腹時高血糖を契機に診断し得た MODY2 姉妹例

濱田 淳平^{1,2)}, 竹本 幸司¹⁾, 中矢 隆大²⁾, 平井 洋生³⁾, 森谷 眞紀⁴⁾, 横田 一郎⁴⁾, 石井 榮一¹⁾

¹⁾ 愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学

²⁾ 西条中央病院 小児科

³⁾ 四国中央病院 小児科

⁴⁾ 四国こどもとおとなの医療センター 臨床研究部

P5-4 新生児期に皮下骨腫と甲状腺機能低下を認めた偽性副甲状腺機能低下症 2 例と、臨床症状に差異を認める偽性偽性副甲状腺機能低下症 3 例を有する 1 家系

草野知江子¹⁾, 堀 尚明¹⁾, 長谷川奉延²⁾

¹⁾ 太田記念病院 小児科

²⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科学教室

P5-5 全エクソーム解析により GATA4 遺伝子変異が同定された先天性心房中隔欠損症の 1 家系

清水 大輔¹⁾, 岩島 覚²⁾, 加藤芙美子¹⁾, 藤澤 泰子¹⁾, 才津 浩智³⁾, 緒方 勤¹⁾

¹⁾ 浜松医科大学 小児科

²⁾ 中東遠総合医療センター 小児科

³⁾ 浜松医科大学 医化学講座

P5-6 m.3303C>T 変異の 1 家系例

八ツ賀秀一¹⁾, 喜多村美幸¹⁾, 小篠 史郎²⁾, 古賀 靖敏¹⁾

¹⁾ 久留米大学 小児科

²⁾ 熊本大学 小児科

ポスター演題 7 「Noonan 症候群・他」

座長：岸本 洋子 (国立成育医療研究センター研究所 メディカルゲノムセンター)

P7-1 NRAS ミスセンスバリエーションによる Noonan 症候群の 1 男児例

花房 宏昭¹⁾, 森貞 直哉²⁾, 松岡 道生³⁾, 田中 敏克³⁾, 岡本 伸彦⁴⁾, 飯島 一誠⁵⁾

¹⁾ 兵庫県立こども病院 総合診療科

²⁾ 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

³⁾ 兵庫県立こども病院 循環器内科

⁴⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

⁵⁾ 神戸大学大学院医学研究科 内科系講座 小児科学分野

P7-2 PPP1CB 遺伝子変異を同定した Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2 の一例

武田 良淳¹⁾, 朽方 豊夢²⁾, 上原 朋子³⁾, 武内 俊樹³⁾, 二川 弘司¹⁾, 伊藤 志帆^{1,4)}, 小崎健次郎³⁾, 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⁾ 千葉県立こども病院 遺伝科

³⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

⁴⁾ 東京都立小児総合医療センター 看護部

P7-3 結節性紅斑様皮疹を繰り返す Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair-1 (OMIM#607721) の一例

岡崎 哲也^{1,2)}, 杉田 和成³⁾, 大野 光洋⁴⁾, 平岡 弓枝¹⁾, 笠城 典子¹⁾, 奈良井 哲^{5,6)}, 甲斐 政親⁷⁾, 足立 香織⁸⁾, 山元 修³⁾, 難波 栄二^{1,8)}, 斎藤 義朗²⁾, 前垣 義弘^{1,2)}

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 脳神経小児科

³⁾ 鳥取大学医学部 皮膚病態学分野

⁴⁾ 鳥取県立総合療育センター 小児科

⁵⁾ 鳥取大学医学部 小児科

⁶⁾ NGSD プロジェクト専攻医

⁷⁾ 鳥取大学技術部 医学系部門

⁸⁾ 鳥取大学生命機能研究支援センター

P7-4 YAP1 遺伝子の FS 変異と PTPN11 のミスセンス変異を認め ocular coloboma と手指異常を呈する一例

赤城 秀紀¹⁾, 奥原 宏治²⁾, 植竹 公明³⁾, 要 匡⁴⁾, 外木 秀文²⁾

¹⁾ 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⁾ 帯広厚生病院 小児科

⁴⁾ 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

P7-5 頭蓋骨の多発性骨腫を契機に家族性大腸ポリポシスと診断された 1 例

水上 都¹⁾, 石川 亜貴¹⁾, 福島 久代¹⁾, 和泉 賢一^{1,4)}, 山下 建²⁾, 山下健太郎³⁾, 櫻井 晃洋¹⁾

¹⁾ 札幌医科大学 遺伝医学・遺伝子診療室

²⁾ 同 形成外科

³⁾ 同 消化器内科

⁴⁾ 文部科学省 NGSD プロジェクト

北館 3 階 大会議室

ハンズオンセミナー「遺伝性疾患パネルからの VariantStudio によるバリエント絞り込み解析」

1月12日(金)

イルミナ株式会社

① 12:15 ~ 13:45 ② 16:30 ~ 18:00

東館 8 階 東館ホール

ハンズオンセミナー「CNV 解析 (CGH Microarray)」

1月12日(金)

アジレント・テクノロジー株式会社

① 12:15 ~ 13:45 (基礎編) ② 16:30 ~ 18:00 (応用編)

— 第2日目 —

講演会場 (北館1階 北館ホール)

一般口演3「エピジェネティクス・他」

1月13日(土) 8:45～9:12

座長：緒方 勤(浜松医科大学 小児科学)

山澤 一樹(国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター)

03-1 シルバーラッセル症候群表現型をもつ84名における16番染色体母性片親性ダイソミーの検索

井上 毅信¹⁾, 矢ヶ崎英晃²⁾, 西岡 淳子³⁾, 中村 明枝¹⁾, 松原 圭子¹⁾, 鳴海 覚志¹⁾, 中林 一彦⁴⁾, 山澤 一樹¹⁾, 福家 智子¹⁾, 深見 真紀¹⁾, 鏡 雅代¹⁾

¹⁾ 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

²⁾ 山梨大学医学部 小児科

³⁾ 久留米大学医学部 小児科

⁴⁾ 国立成育医療センター研究所 周産期病態研究部

03-2 インプリンティング遺伝子の肝芽腫発症への関与の検討

鏡 雅代¹⁾, 義岡 孝子²⁾, 阪本 靖介³⁾, 福田 晃也³⁾, 大橋 博文⁴⁾, 松原 圭子¹⁾, 井上 毅信¹⁾, 川嶋 明香¹⁾, 深見 真紀¹⁾, 笠原 群生³⁾

¹⁾ 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

²⁾ 国立成育利用研究センター 病理診断部

³⁾ 国立成育医療研究センター 臓器移植センター

⁴⁾ 埼玉小児医療センター 遺伝科

03-3 本邦における鰹耳腎(BOR)症候群の原因遺伝子と臨床像

森貞 直哉^{1,2)}, 野津 寛大²⁾, 石倉 健司³⁾, 伊藤 秀一⁴⁾, 松永 達雄⁵⁾, 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⁾ 国立成育医療研究センター 腎臓・リウマチ・膠原病科

⁴⁾ 横浜市立大学 発生成育小児医療学

⁵⁾ 国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター 聴覚・平衡覚研究部

一般口演4「遺伝性内分泌疾患」

1月13日(土) 9:12～9:39

座長：室谷 浩二(神奈川県立こども医療センター 内分泌・代謝科)

長崎 啓祐(新潟大学医歯学総合病院 小児科)

04-1 妊娠中の母体の顔貌変化を捉えたPOR異常症の一例

大通 尚^{1,2)}, 沼倉 周彦²⁾, 本間 桂子³⁾, 長谷川奉延⁴⁾, 緒方 勤⁵⁾, 三井 哲夫²⁾

¹⁾ 山形市立病院済生館 小児科

²⁾ 山形大学医学部 小児科学教室

³⁾ 慶應義塾大学病院 臨床検査科

⁴⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科学教室

⁵⁾ 浜松医科大学 小児科学教室

04-2 CDC73 遺伝子の生殖細胞系列における全欠失および体細胞系列における病的バリエーションを同定した原発性副甲状腺機能亢進症の男児例

山澤 一樹^{1,2)}, 簗生なおみ²⁾, 香取 奈穂²⁾, 前田 直則²⁾, 鈴木 絵理²⁾, 込山 修²⁾, 筒井 英光³⁾, 長尾 俊孝⁴⁾, 佐藤 武志⁵⁾, 石井 智弘⁵⁾, 長谷川奉延⁵⁾

¹⁾ 国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター

²⁾ 国立病院機構東京医療センター 小児科

³⁾ 東京医科大学 呼吸器・甲状腺外科学分野

⁴⁾ 東京医科大学 人体病理学分野

⁵⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科

04-3 PHP-I型の69例における(エピ)遺伝子型-表現型解析

佐野伸一郎¹⁾, 中村 明枝²⁾, 松原 圭子²⁾, 加藤芙蓉子³⁾, 深見 真紀²⁾, 鏡 雅代²⁾, 緒方 勤³⁾

¹⁾ 浜松医療センター

²⁾ 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

³⁾ 浜松医科大学 小児科

特別講演

1月13日(土) 9:40～10:40

座長: 長谷川奉延(慶應義塾大学医学部 小児科学教室 教授)

ゲノム医療の時代を迎え小児遺伝学会に望むこと

福嶋 義光(信州大学名誉教授, 特任教授(医学部))

学会理事長講演

1月13日(土) 10:40～11:00

座長: 長谷川奉延(第40回日本小児遺伝学会学術集会 会長)

先天異常症候群をめぐる動向と将来展望

小崎健次郎(日本小児遺伝学会 理事長)

総会

1月13日(土) 11:00～11:30

企業共催セミナー2

1月13日(土) 11:30～12:00

共催: ノボ ノルディスク ファーマ株式会社

座長: 松原 洋一(国立研究開発法人 国立成育医療研究センター)

ヌーナン症候群の低身長は改善できるか?

堀川 玲子(国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科)

一般口演5「骨系統疾患・結合織疾患」

1月13日(土) 14:10～14:37

座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター 遺伝診療科)

徳富 智明(岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科)

05-1 デルマタン・エピメラゼ欠損による musculocontractural Ehlers-Danlos Syndrome の疾患概念の確立

運崎 愛^{1,2,3)}, Lautrup Charlotte Kvist⁴⁾, Teik Keng Wee⁵⁾, 水本 秀二⁶⁾,
Sin Heng Hock⁷⁾, Nielsen Irene Kibaek⁴⁾, Markholt Sara⁸⁾, 山田 修平⁶⁾,
松本 直通⁹⁾, 三宅 紀子⁹⁾, 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・予防医学教室

³⁾ 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

⁴⁾ Department of Clinical Genetics, Aalborg University Hospital

⁵⁾ Department of Genetics, Hospital Kuala Lumpur

⁶⁾ 名城大学薬学部 病態生化学研究室

⁷⁾ Department of Pediatrics, Sabah Women and Children's Hospital

⁸⁾ Department of Clinical Genetics, Aarhus University Hospital

⁹⁾ 横浜市立大学大学院医学研究科 環境分子医科学部門 遺伝学

05-2 Musculocontractural EDS-CHST14 患者における脊椎病変

古庄 知己^{1,2)}, 上原 将志³⁾, 中山 淳⁴⁾, 島倉 剛俊⁵⁾, 高橋 榮明⁵⁾, 山本 智章⁵⁾,
加藤 博之³⁾, 高橋 淳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⁾ 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学教室

³⁾ 信州大学医学部 運動機能学講座

⁴⁾ 信州大学学術研究院医学系 分子病理学

⁵⁾ 新潟骨の科学研究所

05-3 FZD2 変異を同定した Omodysplasia2 型の 1 例

長崎 啓祐¹⁾, 入月 浩美¹⁾, 菊池 透²⁾, 西村 玄³⁾

¹⁾ 新潟大学医歯学総合病院 小児科

²⁾ 埼玉医科大学 小児科

³⁾ 埼玉医科大学病院 難病センター

一般口演6「ゲノムデータベース・他」

1月13日(土) 14:37～15:04

座長：深見 真紀(国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部)

下島 圭子(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)

06-1 日本人稀少疾患患者文献データ由来の病的バリエーションデータベースの構築と展望

鈴木 寿人¹⁾, 上原 朋子¹⁾, 武内 俊樹^{1,2)}, 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⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科

06-2 マイクロアレイ染色体検査の SNP genotype データを用いた構造異常染色体の親由来検討

涌井 敬子^{1,2)}, 松本 直通³⁾, 古庄 知己¹⁾, 福嶋 義光^{1,2)}

¹⁾ 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学

²⁾ 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

³⁾ 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学

06-3 Sjögren-Larsson 症候群患者特異的 iPS 細胞を用いた病態解析

山口 有¹⁾, 奥野 博庸²⁾, 徳岡 涼美³⁾, 北 芳博⁴⁾, 赤松 和土⁵⁾, 大山 学⁶⁾, 高橋 孝雄⁷⁾, 清水 孝雄³⁾, 小崎健次郎¹⁾, 岡野 栄之²⁾

¹⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

²⁾ 慶應義塾大学医学部 生理学教室

³⁾ 東京大学大学院医学系研究科 リポドミクス社会連携講座

⁴⁾ 東京大学大学院医学系研究科 ライフサイエンス研究機器支援室

⁵⁾ 順天堂大学医学部 ゲノム再生医療センター

⁶⁾ 杏林大学医学部 皮膚科学教室

⁷⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科学教室

一般口演7「遺伝性神経疾患2」

1月13日(土) 15:04 ~ 15:31

座長: 武内 俊樹(慶應義塾大学医学部 小児科学教室)

西 恵理子(大阪母子医療センター 遺伝診療科)

07-1 欠失が修復された健常な母親に起因する Jacobsen 症候群の同胞例

河合 美紀¹⁾, 堤 真紀子²⁾, 鮫島希代子³⁾, 道和 百合⁴⁾, 稲垣 秀人²⁾, 倉橋 浩樹²⁾

¹⁾ 藤田保健衛生大学大学院医学研究科 分子医学系専攻課程 分子遺伝学専攻分野

²⁾ 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

³⁾ 国立病院機構南九州病院 小児科

⁴⁾ 群馬県立小児医療センター 神経内科

07-2 RAB11B 遺伝子異常による新規 Neurogenetic syndrome

岡本 伸彦¹⁾, 宮 冬樹^{2,3)}, 加藤 光広⁴⁾, 金村 米博^{6,7)}, 齋藤 伸治⁵⁾, 角田 達彦^{2,3)}, 小崎健次郎⁸⁾

¹⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

²⁾ 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野

³⁾ 理化学研究所 統合生命医科学研究センター 医科学数理研究グループ

⁴⁾ 昭和大学医学部 小児科

⁵⁾ 名古屋市立大学医学研究科 新生児・小児医学分野

⁶⁾ 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

⁷⁾ 国立病院機構 大阪医療センター 脳神経外科

⁸⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

07-3 多彩な症状をきたした、PNKP 遺伝子変異による遺伝性小頭症の2例

池田真理子^{1,2)}, 森貞 直哉³⁾, 稲垣 秀人⁴⁾, 森岡 一朗¹⁾, 岡本 伸彦⁵⁾, 倉橋 浩樹⁴⁾, 飯島 一誠¹⁾

¹⁾ 神戸大学医学部 小児科

²⁾ 神戸大学病院 遺伝子診療部

³⁾ 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

⁴⁾ 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学教室

⁵⁾ 大阪府立母子総合医療センター 遺伝科

シンポジウム2「ダウン症候群の今とこれから」

1月13日(土) 15:35～17:05

座長：大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

小崎 里華(国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

S2-1 ダウン症候群に対する包括的医療

大橋 博文(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

S2-2 ダウン症候群の認知機能 —成人ダウン症候群の今—

近藤 達郎(みさかえの園総合発達医療福祉センター むつみの家)

S2-3 iP5細胞をもちいたダウン症候群の新たな病態概念の確立と創薬開発

北畠 康司(大阪大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター)

ポスター会場(東館8階 東館ホール)

1月13日(土) 12:55～13:55

ポスター演題2「先天異常症候群・他2」

座長：黒田友紀子(東京大学医学部 小児科)

P2-1 頭部外傷を契機に精査診断に至った Sotos 症候群の乳児例

四本 由郁¹⁾, 原田 敦子²⁾, 宮 冬樹³⁾, 金村 米博^{4,5)}, 岡本 伸彦⁶⁾, 角田 達彦³⁾,
加藤 光広⁷⁾, 齋藤 伸治⁸⁾, 小崎健次郎⁹⁾, 玉置 知子¹⁰⁾

¹⁾ 愛仁会高槻病院 小児科

²⁾ 愛仁会高槻病院 小児脳神経外科

³⁾ 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 医科学数理分野

⁴⁾ 大阪医療センター 臨床研究センター

⁵⁾ 大阪医療センター 脳神経外科

⁶⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

⁷⁾ 昭和大学医学部 小児科

⁸⁾ 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野

⁹⁾ 慶応義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

¹⁰⁾ 愛仁会高槻病院 遺伝医療部門

P2-2 exome解析でPURA異常症と診断された高度発達遅延症例

鈴木 宏¹⁾, 坪井 弥生¹⁾, 上原 朋子²⁾, 武内 俊樹²⁾, 小崎健次郎²⁾

¹⁾ 獨協医科大学 小児科

²⁾ 慶応義塾大学 臨床遺伝学センター

P2-3 AHDC1の新規変異の同定された知的障害と特徴的形態を有する女児例

稲葉 美枝¹⁾, 加藤 耕治^{1,2)}, 村松友佳子^{1,2)}, 谷合 弘子^{1,3)}, 上原 朋子⁴⁾,
水野 誠司¹⁾, 小崎健次郎⁴⁾

¹⁾ 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科

²⁾ 名古屋大学 小児科

³⁾ 名古屋中央療育センター 小児科

⁴⁾ 慶応義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

P2-4 顕著な睡眠障害、発達障害を有する CREBBP 遺伝子のエクソン 31 の新規突然変異例

福井 香織¹⁾, 渡邊 順子^{1,2)}, 吉浦孝一郎³⁾, 山下裕史朗¹⁾

¹⁾ 久留米大学 小児科学講座

²⁾ 久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設

³⁾ 長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学

P2-5 NCOR1 のハプロ不全は自閉症/知的障害、側彎、口蓋形成異常の原因となる

坂口 友理^{1,2)}, 武内 俊樹²⁾, 上原 朋子¹⁾, 鈴木 久人¹⁾, 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⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科

ポスター演題 4 「染色体」

座長：大江 瑞恵 (藤田保健衛生大学保健学研究科 臨床検査学領域)

P4-1 重度の成長障害を呈した 47,XX,+14/46,XX,upd (14) mat 症例

牛嶋規久美¹⁾, ハツ賀秀一²⁾, 松本 孝子²⁾, 中村 昭枝¹⁾, 深見 真紀¹⁾, 鏡 雅代¹⁾

¹⁾ 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

²⁾ 久留米大学 小児科

P4-2 9 トリソミーモザイク症候群診断のピットフォール

清水 健司¹⁾, 大場 大樹¹⁾, 逆井 悦子²⁾, 蓮子小百合²⁾, 相良真理子²⁾, 大橋 博文¹⁾

¹⁾ 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

²⁾ 埼玉県立小児医療センター 検査技術部

P4-3 X 染色体を含む転座による 3:1 分離で生じた過剰マーカー染色体を示す重度発達遅滞症例

渡辺 基子, 金子実基子, 山本 俊至

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

P4-4 1q 部分重複症候群患者の自然歴についての検討 —18 例のアンケート結果より—

渡辺 聡¹⁾, 土居美智子^{1,2)}, 伊達木澄人¹⁾, 森内 浩幸¹⁾, 松本 正²⁾, 森藤香奈子³⁾, 清水 健司⁴⁾, 大橋 博文⁴⁾, 道和 百合⁵⁾, 知念 安紹⁶⁾, 水野 誠司⁷⁾, 皆川 京子⁸⁾, 神谷 素子⁹⁾, 近藤 達郎^{1,2)}

¹⁾ 長崎大学病院 小児科

²⁾ みさかえの園総合発達医療福祉センター むつみの家

³⁾ 長崎大学医学部 保健学科

⁴⁾ 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

⁵⁾ 群馬県立小児医療センター 一般内科

⁶⁾ 琉球大学医学部 小児科

⁷⁾ 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科

⁸⁾ 兵庫医科大学 小児科

⁹⁾ 信州大学医学部附属病院 小児科

P4-5 1q43-44 部分トリソミーの 1 例

松尾 真理¹⁾, 山本 俊至¹⁾, 洲鎌 倫子²⁾, 齋藤加代子¹⁾

¹⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

²⁾ 王子クリニック

P4-6 Sotos症候群責任領域を含む5番長腕部分モノソミーと14番長腕部分トリソミー染色体異常を伴った重症Sotos症候群表現型を呈した1例

中島 美佳¹⁾, 高梨久仁子¹⁾, 木田 毅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 健康科学研究所

ポスター演題6「骨系統疾患・他」

座長：石川 亜貴(札幌医科大学医学部 遺伝医学)

P6-1 Zinc-Finger469 遺伝子異常が認められた複数の脱臼歴と骨密度低下を呈する一例

瀬戸 俊之¹⁾, 山本 俊至²⁾, 新宅 治夫¹⁾

¹⁾ 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

²⁾ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

P6-2 FOXP1 変異を認める三角頭蓋の1例

岸本 洋子^{1,2)}, 柳 久美子^{3,4)}, 小沢 愉理²⁾, 小沢 浩²⁾, 要 匡^{3,4)}

¹⁾ 国立成育医療研究センター研究所 メディカルゲノムセンター

²⁾ 島田療育センターはちおうじ 神経小児科

³⁾ 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

⁴⁾ 琉球大学医学部 先端ゲノム検査医学講座

P6-3 難聴を主訴に来院し craniometaphyseal dysplasia と診断された親子例

二宮 伸介¹⁾, 木村 紀子²⁾, 小山 貴³⁾, 佐藤 進一⁴⁾

¹⁾ 倉敷中央病院 遺伝診療部

²⁾ 倉敷中央病院 小児科

³⁾ 倉敷中央病院 放射線診断科

⁴⁾ 倉敷中央病院 耳鼻咽喉科

P6-4 small patella syndrome の一例

杉本 卓也^{1,2)}, 福井 大輔³⁾, 山田 崇弘⁴⁾, 西村 玄⁴⁾

¹⁾ 和歌山県立医科大学 総合周産期母子医療センター

²⁾ 和歌山県立医科大学 小児科

³⁾ 和歌山県立医科大学 整形外科

⁴⁾ 骨系統疾患コンソーシウム

P6-5 頭蓋縫合早期癒合症と Chiari I 型奇形を合併した Frontometaphyseal Dysplasia の1例

川口 達也¹⁾, 榎原 崇文¹⁾, 岡本 伸彦²⁾, 西村 玄³⁾, 嶋 緑倫¹⁾

¹⁾ 奈良県立医科大学 小児科

²⁾ 大阪母子医療センター 遺伝診療科

³⁾ 東京都立小児総合医療センター 診療放射線科

P6-6 頭蓋底陥入を合併した MYH3 遺伝子変異による Spondylocarpotarsal synostosis の一例

高木 優樹¹⁾, 下村 哲史²⁾, 鳴海 覚志^{1,3)}, 西村 玄⁴⁾, 長谷川奉延¹⁾

¹⁾ 慶應義塾大学医学部 小児科学教室

²⁾ 東京都立小児総合医療センター 整形外科

³⁾ 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

⁴⁾ 埼玉医科大学病院難病センター

ポスター演題8「臨床遺伝と社会」

座長：小林 朋子（東北大学 東北メディカル・メガバンク機構）

P8-1 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組み

樋野村亜希子¹⁾、倉田真由美^{1,2)}、丸尾 良浩³⁾、久津見 弘²⁾、吉中 勇人²⁾、
山中真由美²⁾、坪井 博史²⁾、小崎健次郎⁴⁾

- ¹⁾ 滋賀医科大学 倫理審査室
- ²⁾ 滋賀医科大学 臨床研究開発センター
- ³⁾ 滋賀医科大学医学部 小児科学講座
- ⁴⁾ 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

P8-2 小児遺伝医療における認定遺伝カウンセラー連絡会の役割と今後の展望

伊藤 志帆¹⁾、張 香理²⁾、山内 泰子³⁾、秋山 奈々⁴⁾、西川 智子⁵⁾

- ¹⁾ 東京都立小児総合医療センター 看護部
- ²⁾ NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク
- ³⁾ 川崎医療福祉大学医療福祉学部 医療福祉学科
- ⁴⁾ 千葉県こども病院 こども・家族支援センター
- ⁵⁾ 神奈川こども医療センター 遺伝科

P8-3 メンデル遺伝病パネルスクリーニングからみた22q11.2欠失症候群の発生頻度

黒澤 健司

神奈川県立こども医療センター

P8-4 ハッチンソン・ギルフォード症候群：国内全国調査とアジア症例の検討 (Hutchinson-Gilford progeria syndrome; national Japanese survey and analysis of Asian patients)

川野奈々江¹⁾、竹本 稔²⁾、横手幸太郎³⁾、松尾 宗明⁴⁾、小崎 里華⁵⁾、井原 健二⁶⁾

- ¹⁾ 大分市医師会立アルメイダ病院 小児科
- ²⁾ 国際医療福祉大学医学部 糖尿病・代謝・内分泌内科学講座
- ³⁾ 千葉大学大学院医学研究院 細胞治療内科学
- ⁴⁾ 佐賀大学医学部 小児科
- ⁵⁾ 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
- ⁶⁾ 大分大学医学部 小児科

P8-5 ヒアリン線維腫症候群における臨床・生活情報の検討 ～ SNS を通じた患者家族間 交流の活用～

二川 弘司¹⁾、朽方 豊夢²⁾、伊藤 志帆³⁾、武田 良淳¹⁾、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⁾ 千葉県こども病院 遺伝科
- ³⁾ 東京都立小児総合医療センター 看護部

P8-6 脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患のレジストリ構築に向けて

足立 香織¹⁾、岡崎 哲也^{2,3)}、松浦 徹⁴⁾、石井 一弘⁵⁾、後藤 雄一⁶⁾、難波 栄二^{1,2)}

- ¹⁾ 鳥取大学 生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野
- ²⁾ 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科
- ³⁾ 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科
- ⁴⁾ 自治医科大学 神経内科
- ⁵⁾ 筑波大学医学医療系 神経内科学
- ⁶⁾ 国立精神・神経医療研究センター

北館3階 大会議室

ハンズオンセミナー「遺伝性疾患パネルからのVariantStudioによるバリエーション絞り込み解析」

1月13日(土)

イルミナ株式会社

① 12:10～13:40

東館8階 東館ホール

ハンズオンセミナー「SNV解析(NGS)」

1月13日(土)

アジレント・テクノロジー株式会社

① 12:10～13:40(基礎編) ② 15:00～16:30(応用編)