

## 国際学会発表報告書

2022 年 6 月 16 日

日本先天異常学会  
理事長 小崎 健次郎 殿

所属機関 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

氏 名 山田茉未子



演題名	Effectiveness of whole genome analysis in detecting patients with compound heterozygosity for deletion and single nucleotide substitution		
参加学会名		開催国名	
The European Society of Human Genetics 2022		ウィーン	
発表日	開催国名	発表種別	
2022 年 6 月 11-14 日	ウィーン	オンラインポスター	
概要ならびに成果 (1,000 字以上記入すること)			
<p>この度、日本先天異常学会奨励賞の副賞を頂き 2022 年 6 月 11 日から 14 日にウィーンで開催された欧州人類遺伝学会 2022 ( The European Society of Human Genetics 2022 ) に参加させて頂きました。今年度は現地とオンラインのハイブリッド開催であり、私自身も現地でのポスター発表が予定されていましたが、ロシア・ウクライナの情勢における不安から、残念ながら現地に伺うことはできず、オンラインでの発表に変更させていただきました。ESHG2022 における先天異常に関する発表は数多くありましたが、その中の一部として、HOXD13 のランインのリピート伸長による genotype と重篤となる phenotype の関連性を示した研究、Ectrodactyly ectodermal dysplasia without cleft lip/palate の新規原因遺伝子 LEF1 の同定、非症候群性口唇裂の新規遺伝子として ZFH4 遺伝子のゼブラフィッシュモデル生物による検討、重症骨格形成不全の原因遺伝子として MSGN1 遺伝子の同定、肺動脈性肺高血圧症における KCNA5 遺伝子の機能的影響の評価、ATAD3A 遺伝子の null ゼブラフィッシュモデルによるミトコンドリア相互作用の解明、RAFI 遺伝子のアフリカツメガエルモデルによる先天異常症候群の提唱など、モデル生物の解析と組み合わせた新規遺伝子の同定に関する発表も多く行われていました。私自身の発表は「Effectiveness of whole genome analysis in detecting patients with compound heterozygosity for deletion and single nucleotide substitution」という演題で、SMPD4 遺伝子および SLC25A46 遺伝子の常染色体劣(潜)性遺伝病の片アレルが 1 塩基変異、他方のアレルが欠失という組み合わせの 2 家系について、従来のエクソーム解析だけでなく全ゲノム解析を組み合わせることによって確定診断を付けることができた旨を示しました。複合ヘテロ接合性変異の由来を明確化することにより、次子再発率が 25% であることが明らかとなり、今後の家族計画に有益な情報を提供することができました。最後になりましたが、今回このような国際学会参加の機会を与えていただきました日本先天異常学会に感謝申し上げます。今後も先天異常の原因究明および診断に結び付く研究を構築し患者さんと家族に貢献できるようしっかりと取り組んでまいります。</p>			

\* 学会発表後 2 週間以内に本報告書を学会事務局まで提出してください。

\* 学会ホームページ掲載用の写真などございましたら、合せてお送りください。