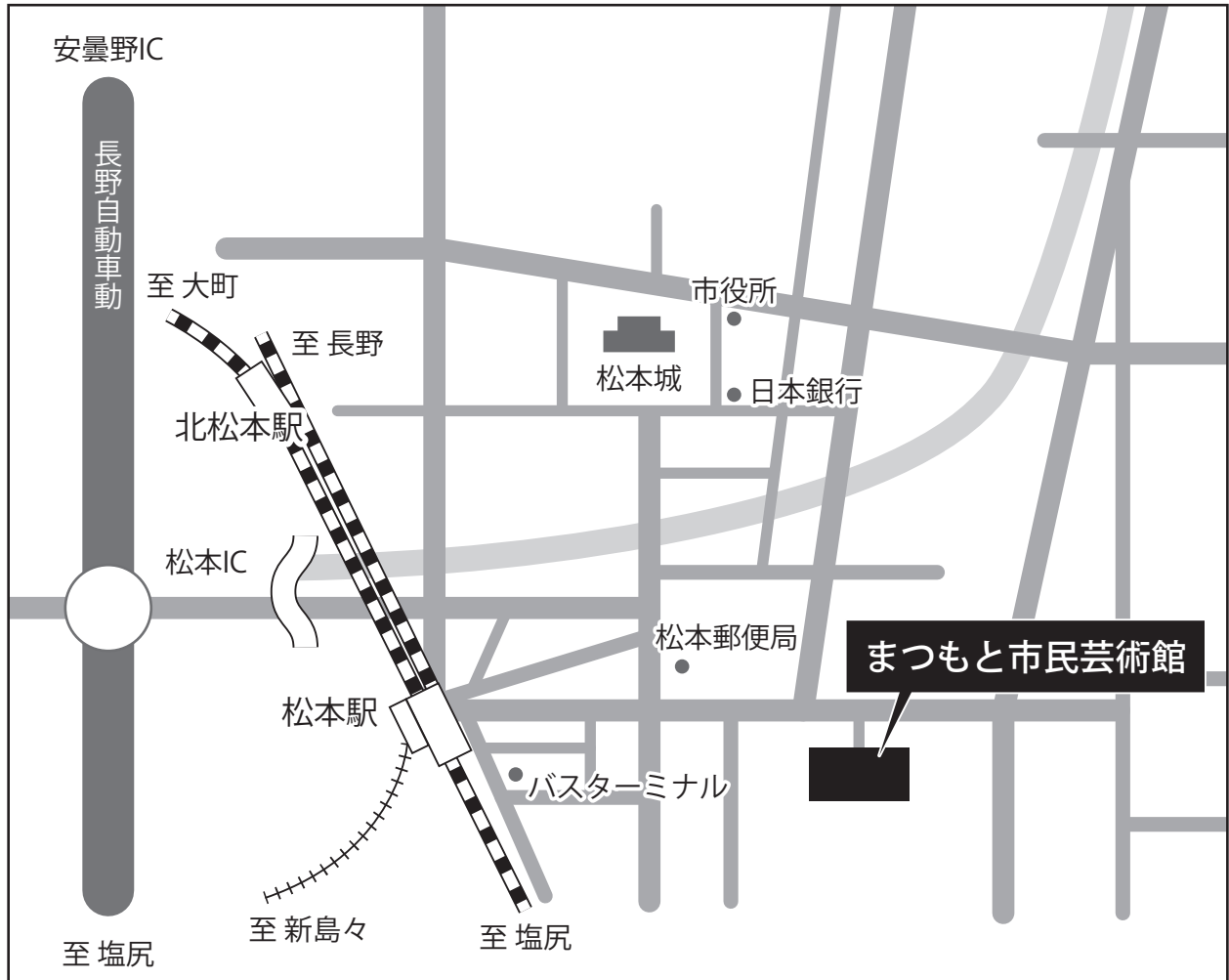


## 交通のご案内



### 【まつもと市民芸術館】

〒390-0815 長野県松本市深志3-10-1

TEL 0263-33-3800 FAX 0263-33-3830

JR中央線・篠ノ井線 松本駅より徒歩10分

- お車でお越しの場合  
駐車場はございません。近くの有料駐車場をご利用ください。
- バスでお越しの場合  
停留所「市民芸術館」で下車してください。

#### 路線バス

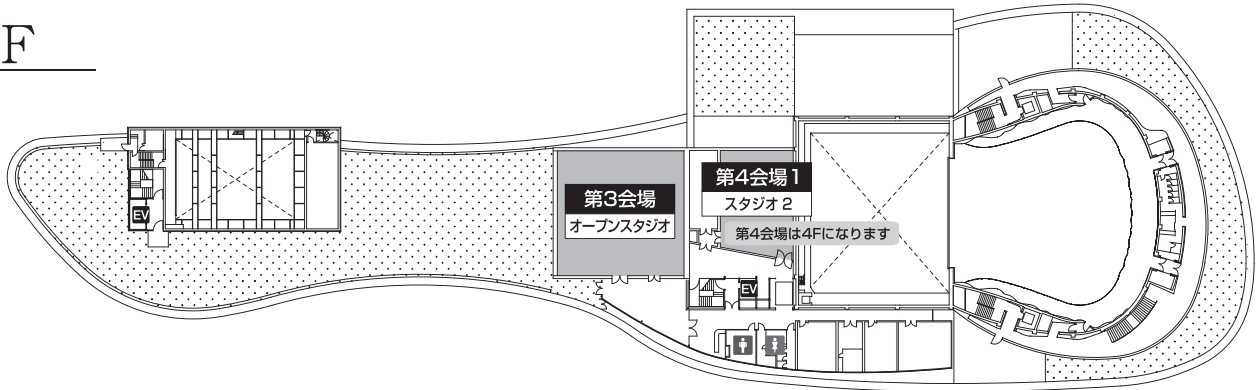
- ① 北市内線東回り (系統番号 100)
- ② 北市内線西回り (系統番号 110)
- ③ 横田信大循環線 (系統番号 120)
- ④ 信大横田循環線 (系統番号 130)
- ⑤ 並柳団地線 (系統番号 23)

#### 松本周遊バス「タウンズニーカー」

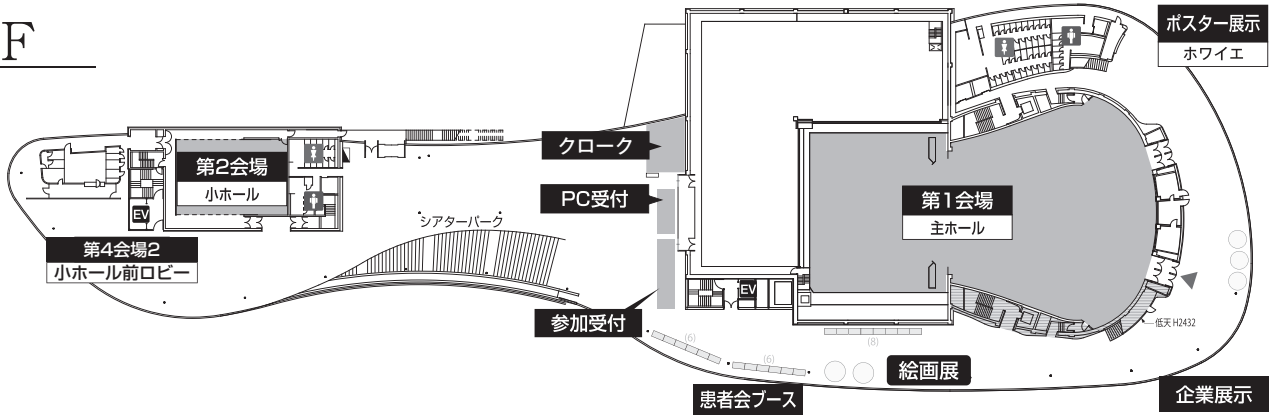
- ① 東コース
- ② 南コース

# 会場案内図

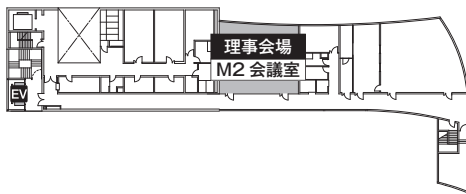
3F



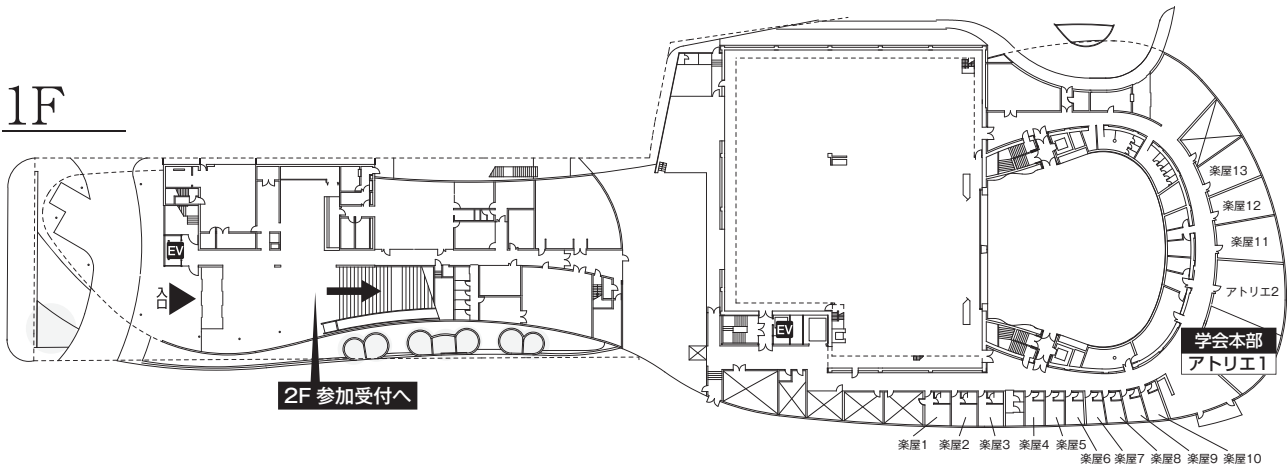
2F



M2F



1F



## 学会参加者へのご案内

### 1. 参加登録・参加費

参加受付は、すべてオンライン参加登録制とさせていただきます。学会ホームページより、オンライン参加登録・決済を完了してください。

※当日、会場での参加登録（参加費支払い）は、できません。

- ・参加登録完了後、自動送信メールをお送りします。メールが届いていない場合は、ホームページよりお問合せください。
- ・決済完了後の返金はいたしませんので、ご了承ください。
- ・現地参加の方は、Web視聴もご参加可能です。
- ・現地参加の方は、参加登録後に送信されるメールに記載のQRコード（参加章引換券）を印刷もしくはスマートフォン等にダウンロードして、当日会場にお持ちください。

#### ◇参加費

一般（会員）	12,000円
一般（非会員）	15,000円
学生/大学院生 ※	7,000円

※所定の身分証明書の添付が必要となります。

詳細は、学会ホームページよりご確認ください。

### 2. 参加登録期間（オンラインのみ）

現地参加	6月15日（木）12：00～7月9日（日）15：00
Web参加 （後日オンデマンド配信） ※ライブ配信はありません。	6月15日（木）12：00～7月31日（月）12：00

※参加費の決済方法は、クレジットカード、コンビニ決済（現金支払い）から選択可能です。

※コンビニ決済（現金支払い）の方は、オンライン参加登録後にメール送信されるお支払情報をご持参のうえ、コンビニでお支払いください。（支払い期限は、お申込み日翌日から3日間となり、期限を過ぎますと自動でキャンセルとなります。）

※コンビニ決済締切：学会ホームページをご覧ください。

※どちらのお支払い方法につきましても、決済完了後の返金はいたしませんので、ご了承ください。

### 3. Web視聴期間（後日オンデマンド配信）

7月14日（金）15：00～7月31日（月）15：00

日本専門医機構単位付与期間：7月14日（金）15：00～7月18日（火）15：00

本会は現地開催+後日オンデマンド配信です。ライブ配信はおこないません。

一般発表（口演・ポスター）等、現地のみ視聴できるセッションがありますので、後日オンデマンド配信対象セッションは、日程表をご覧ください。

### 4. 懇親会

7月8日（土）19：40～20：30第1会場（2F主ホール）で開催します（P.15参照）。

## 5. クローク

会場内に設置いたします。

## 6. 企業展示および患者家族の会・支援者の会ブース

会場内に設置いたします。

## 7. 単位について

(1) 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会に参加することにより、下記の資格の単位を取得することができます。

下記表の取得条件をご確認いただき、申請してください。

取得単位	単位数	取得条件	申請方法
臨床遺伝専門医	更新単位 10 単位	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	①
認定遺伝カウンセラー <sup>®</sup>	更新単位 10 単位	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	①
日本人類遺伝学会 GMRC	更新単位 8 単位	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	①
日本人類遺伝学会 臨床細胞遺伝学認定士	更新単位 5 単位	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	①
日本遺伝子診療学会 ジェネティックエキスパート	申請および更新単位 5 単位	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	①
日本産婦人科医会研修出席証明	単位シール 1 枚	現地参加 もしくは 視聴期間中ログイン	②
日本産科婦人科学会 専門医制度認定研修会	学会単位 10 単位	現地参加 もしくは 日本専門医機構単位 付与期間中ログイン	③
日本産科婦人科学会 日本専門医機構学術集会参加	機構単位 3 単位	現地参加 もしくは 日本専門医機構単位 付与期間中ログイン	③

①学会参加証明書を保管のうえ各学会へ各自で申請してください。

②学会終了後、後日シール郵送を行います。オンライン参加登録時に必要情報をご登録ください。

③単位取得には、オンライン参加登録時に日本産科婦人科学会の会員番号入力が必要となりますのでご注意ください。

## (2) 日本専門医機構 単位付与講習について

現地開催： 7月7日（金）13：10～14：50 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	シンポジウム1	NIPT最前線：新たな出生前検査 認証制度が始まって：NIPTを含む 出生前診断に真摯に取り組むCGC たち	共通講習 (医療倫理)
現地開催： 7月7日（金）15：00～16：30 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	シンポジウム2	遺伝性神経疾患をめぐる現状と 課題	共通講習 (医療倫理)
現地開催： 7月7日（金）16：40～18：10 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	4学会合同 シンポジウム	Gene Awarenessと Advance Care Planningとの協働	共通講習 (医療倫理)

現地開催： 7月8日（土）10：10～11：10 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	海外特別講演	The past, present, and future of Genetic Counseling in the United States  Web視聴での単位取得不可 (現地参加のみ単位付与)	産婦人科 領域講習  小児科 領域講習
現地開催： 7月8日（土）14：20～15：20 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	特別講演 1	わが国の遺伝カウンセリングの 歴史—実現された夢とこれからの 託す夢  Web視聴での単位取得不可 (現地参加のみ単位付与)	産婦人科 領域講習  小児科 領域講習
現地開催： 7月8日（土）15：30～16：30 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	教育講演	遺伝とナラティブ：薬剤・機器と 共に生きていく人を支えるために	共通講習 (医療倫理)
現地開催： 7月9日（日）9：50～11：10 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	ジレンマ セッション	「遺伝性造血器腫瘍の移植ドナーの 遺伝学的検査」 「遺伝性神経難病の発症前診断： 一卵性の同胞の場合」	共通講習 (医療倫理)
現地開催： 7月9日（日）11：20～12：20 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	特別講演 2	認定遺伝カウンセラーを育てて： その原点と道のり  Web視聴での単位取得不可 (現地参加のみ単位付与)	産婦人科 領域講習  小児科 領域講習
現地開催： 7月9日（日）13：40～15：30 Web視聴単位付与期間： 7月14日（金）15：00～ 7月18日（火）15：00	シンポジウム 3	活躍の場を広げる認定遺伝 カウンセラーからのメッセージ： 日本における認定遺伝 カウンセラーの役割を考える  Web視聴での単位取得不可 (現地参加のみ単位付与)	産婦人科 領域講習  小児科 領域講習

**小児科領域講習の単位付与は、会場参加のみとなり、  
Web視聴では単位付与は出来ませんので、ご注意ください。**

#### 〈現地参加の方〉

日本専門医機構の認定講習は、各講習会場を対象セッション開始前に受付を開始します。開始時間10分を過ぎた場合、聴講は可能ですが、日本専門医機構単位は付与されませんのでご了承ください。また、原則途中退出は認められません。

- ・参加証に印字されたQRコードで登録をおこないます。
- ・7月7日（金）の共通講習医療倫理の学位は、最大2単位までの取得となります。

#### 〈Web参加の方〉

単位付与期間内にWeb視聴した場合に、単位取得が可能となります。

単位付与期間：7月14日（金）15：00～7月18日（火）15：00

※参加単位、日本専門医機構単位が必要な方は、上記期間内にオンライン参加登録、Web視聴の両方を必ずお済ませください。

#### 【共通講習について】

日本専門医機構の共通講習の単位取得のためには、対象セッションを最後まで視聴し、設問回答（5問5択に80%以上正解すること）をもって単位を付与いたします。視聴だけでは、単位付与対象になりませんので、ご注意ください。

※設問は合格するまで何度でもご回答いただけます。

**【産婦人科領域講習について】**

対象セッションを最初から最後まで視聴していただくと、単位が付与されます。

**8. プログラム所属表記について**

統一表記で記載をしておりますことをご了承ください。

**9. 撮影・録音について**

講演会場内での撮影・録音は、学会側が認めた場合以外、禁止となります。

Web視聴ページ内の写真、スライド、映像、音声の著作権は、著作者、団体に帰属します。画面の録画、静止画記録、録音での保存や転載は固く禁止いたします。ご協力いただきますようお願いいたします。

**10. オンデマンド配信用の収録について**

現地開催当日に、オンデマンド配信用の収録を行います。

質疑なども収録されますので、予めご了承のほどお願いいたします。

**11. 託児について**

学会側では設置をいたしません。学会ホームページ上で会場周辺の託児所を紹介しております。

**12. ランチョンセミナーについて**

チケット制ではございません。直接会場へお越しください。

※お弁当の配布は先着順となります。数に限りがありますので行き渡らない場合はご容赦願います。

**13. お問い合わせ先**

〈運営事務局〉

第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 運営事務局

〒102-0083 千代田区麹町4-7 麹町パークサイドビル402

株式会社MAコンベンションコンサルティング内

TEL：03-5275-1191 / FAX：03-5275-1192 / E-mail：jsgc47@macc.jp

## 座長および演者の方へ

### 1. 座長の方へ

座長受付はありません。

参加受付後、ご担当セッション開始予定時刻の20分前までに、会場内「次座長席」に必ずご着席ください。プログラムの時間通りの進行にご協力ください。

### 2. 演者の方へ (PC発表)

今回、オンデマンド配信用に当日講演収録（スライドと音声）をおこないます。収録対象セッションは日程表で確認してください。参加受付後、ご発表セッション開始予定時刻の30分前までに、PC受付をおこなってください。ご発表セッション開始10分前までに、会場内「次演者席」に必ずご着席ください。

#### (1) 講演時間

指定演題	各セッション、事前にご案内いたします。各座長の指示に従ってください。プログラムの時間通りの進行にご協力ください。
奨励賞候補演題	発表9分、質疑討論3分 ご発表中に採点を行いますので時間厳守でお願いいたします。学術集会会期中に審査を行い、奨励賞を選出いたします。懇親会の中で表彰式を行いますので、候補演題の演者の方はできる限り懇親会にご参加ください。
一般演題	発表7分、質疑討論2分

#### (2) 発表方法に関しまして

##### ①発表形式はPC発表です。

スライドやビデオは使用できませんのでご注意ください。

##### ②発表データは、16：9、4：3、いずれのサイズでも可能です。

##### ③会場へは、USBメモリ、パソコン本体のいずれかの形で発表データをお持ち込みください。

##### ④講演開始30分前までにPC受付にて発表データの試写と受付を済ませてください。

PC持ち込みの方も、30分前までにPC受付へお越しください。

##### ⑤パワーポイントの「発表者ツール」機能は使用できません。

##### ⑥PC受付のパソコンは台数が限られております。

受付パソコンを独占しての長時間データ修正はご遠慮ください。

学会場ではレイアウト修正のみとし、データ修正等は事前に済ませてからPC受付へお越しください。

#### (3) USBメモリをお持ち込みの方への注意事項

##### ①ソフトは、以下のものをご使用ください。

Microsoft PowerPoint

※Macをご使用の方は、PCをお持ち込みください。

※動画ファイルをご使用の方は、PCをお持ち込みください。

##### ②フォントはOS標準のもののみご使用ください。

#### (4) ノートPCをお持ち込みの方への注意事項

##### ①バックアップとして、必ずメディア（USBメモリ）もお持ち込みください。

##### ②PC受付の液晶モニターに接続し、映像の出力チェックを行ってください。

※PCの機種やOSによって、出力設定方法が異なります。

③プロジェクターとの接続ケーブルは、HDMI、Dsub-15ピンです。

PCによっては専用のコネクタが必要になりますので、必ずお持ちください。

※特にVAIO、MacBook等小型PCは、別途付属コネクタが必要な場合がありますので、くれぐれもご注意ください。

④スクリーンセーバー、省電力設定は事前に解除をお願いいたします。

⑤コンセント用電源アダプタを必ずお持ち込みください。

※内蔵バッテリー駆動ですと、ご発表中に映像が切れる恐れがあります。

(5) 参加受付・PC受付オープン時間 (2Fロビー)

7月7日(金) 9:20~18:00

7月8日(土) 9:00~18:00

7月9日(日) 8:40~15:30

### 【色覚特性への配慮】

スライド作成に際しては色の組み合わせの注意をお願いします。詳細は「色覚の多様性と色覚バリアフリーなプレゼンテーション」(岡部正隆、伊藤啓)などを参照してください。

岡部らによれば、

#### 『文字色と背景色の選定について』

図形や文字の色と背景色を選ぶ際には、色相だけを変えるのではなく、明度を大きく違えるとよい。明るいバックに暗い文字か、暗いバックに明るい文字にする。明度の似通った赤と緑などを同時に使用すると区別がつかない。長波長の光を認識できない1型2色覚の人は、暗い背景色における「濃い赤」の文字が全く読めないことがあるので、暗い背景に赤い文字は避ける。また色情報の載っている面積が小さいと、背景色との違いを区別しにくくなり、図形そのものが視認できなくなることがある。

#### 『書体(フォント)の選定について』

線が細い明朝体やTimesでは色面積が小さいため、文字色を見分けるのが困難である。色分けをしたい文章では、線が太いゴシック体や、Arial、Helveticaのボールド書体を使うとよい。

### 3. 演者の方へ (ポスター発表・掲示発表)

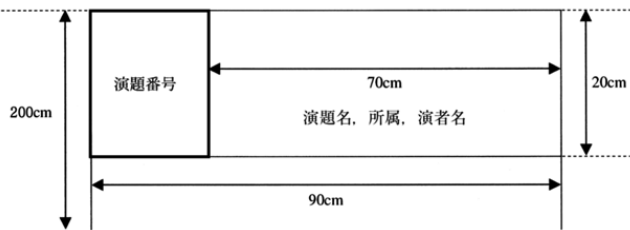
発表形式	演題番号	貼付	閲覧	発表・待機	撤去
ポスター発表	P-001~P-049	7月7日(金) 9:20~13:00	7月7日(金) 13:00~18:20	7月7日(金) 18:20~19:20	7月7日(金) 19:20~20:00
ポスター発表	P-050~P-099	7月8日(土) 9:00~13:00	7月8日(土) 13:00~18:30	7月8日(土) 18:30~19:30	7月8日(土) 19:30~20:20
掲示発表	K-001~K-003	7月7日(金) 9:20~13:00	7月7日(金) 13:00~19:20	発表は ありません。	7月8日(土) 19:30~20:20

(1) ポスター受付はありません。貼付時間内にご自身の演題番号パネルに掲示してください。



- (2) パネルの有効部分は、縦200cm×横90cm です。演題名、所属、演者名は縦20cm×横70cmの枠内におさめてください（図参照）。

演題番号は事務局で用意いたします。パネルへの掲示固定には会場受付に用意した画鋏をご使用ください。



- (3) ポスター発表者は発表開始時刻10分前に、演者用リボンをつけてポスターパネルの前に待機してください。

発表形式はフリーディスカッションとなります。(P-001～P-099のみ)

- (4) 時間内に撤去されないポスターは処分します。処分ご希望の方も必ずポスターをパネルから外し、付近の床にまとめておいてください。

#### 4. 倫理的配慮について

これまで、日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会において学術集会への演題応募における倫理的手続きに関しては、それぞれの学会において定めていました。しかし、遺伝医学関連三学会共通の倫理指針を策定することが各学会理事会において承認され、「遺伝関連三学会の学術集会への演題応募における倫理的手続きに関する指針」が、各学会の倫理問題を取り扱う委員会の委員長で組織される遺伝医学関連三学会合同倫理委員長会議において策定され、各学会理事会で承認されました。

詳細は、学術集会ホームページ「演題募集」ページをご確認ください。

#### 5. 発表演題に関する利益相反の開示について

発表時にはすべての発表者（指定演題・一般演題全てを含む）に利益相反の開示が義務付けられます。学術集会ホームページ「演題募集」ページより内容をご確認のうえ、発表用のPowerPointスライドをダウンロードしてお使いください。

## 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 プログラム委員・査読委員名簿

大会長	古庄 知己
副大会長	金井 誠、関島 良樹、中込さと子
事務局長	高野 亨子
副事務局長	中村 勝哉
プログラム委員	金井 誠、古庄 知己、櫻井 晃洋、関島 良樹、高野 亨子、 中込さと子、中村 勝哉、三宅 秀彦、山田 崇弘、山本佳世乃
査読委員	秋山 奈々、荒川 玲子、井本 逸勢、植木 有紗、浦野 真理、 金井 誠、川崎 秀徳、神原 容子、河村 理恵、甲畑 宏子、 古庄 知己、櫻井 晃洋、佐々木規子、佐々木元子、佐藤 智佳、 関島 良樹、高野 亨子、田辺 記子、徳富 智明、中込さと子、 中村 勝哉、西垣 昌和、浜之上はるか、真里谷 奨、三宅 秀彦、 山田 崇弘、山本佳世乃、吉田 晶子、吉田 玲子、吉橋 博史、 涌井 敬子

### 各種会議のご案内

理事会	7月6日(木) 15:00～18:00 M2会議室(M2F)
社員総会(評議員会)	7月9日(日) 9:10～9:40 第1会場(2F・主ホール)

その他、各種会議の日程につきましては、日本遺伝カウンセリング学会本会よりご案内いたします。

## 画家カミジョウミカさん個展のご案内

日時：2023年7月7日（金）10：20～7月9日（日）15：30 会期中

会場：2F・ホワイエ

### カミジョウミカさんプロフィール：

19歳の時、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）性疾患アノーゼティック異形成症のため入院していた病院のスタッフの顔を、デフォルメして独学で寝たきり状態にて描き始める。（現在は車いす生活）

2023年は、入院して寝たきり状態で絵を描き始めて27年。

今までの作品の中には一部自分のネガティブな部分（病気や体中の痛み・過去に病気や障害を理由で虐められたこと）を題材にした作品もありました。

しかし、27年間で描いた作品の90%が、眠っているときに見る夢の世界、空想の世界、妄想の世界、自分の好きな分野（人体・惑星・虫・菌・動物など）を描いています。

わたしの原点であるテーマは「カラフルな空想の世界」と「夢の世界」です。

日頃、ほとんどの時間を自室で作品制作で過ごし、外出は通院のみ。

他の外出は知人の展覧会に出かける、通院の帰りに100円ショップに行くだけのとてつもなく狭い世界で生きていますが、空想・妄想・夢を見ている時間は唯一1人で自由に動ける世界です。わたしが描いている「カラフルな空想の世界」と「夢の世界」がとてつもなく非現実的であっても、わたしにとってはそれが現実です。

日々、関節痛や体のこわばりがあり日常生活動作は全介助の中で作品制作をしています。生まれつきである芋虫のような指や手を使って描いた作品はわたしが生きている証です。

描くことは生きること。 生きることは描くこと。

※7月8日（土）15：00～17：00 カミジョウミカさんをご来場くださいます。皆さま、奮って足をお運びください。

## 懇親会のご案内

日時：2023年7月8日（土）19：40～20：30

会場：第1会場（2F・主ホール）

司会：

- ・神谷 素子（信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター）
- ・永井 爽（信州大学医学部 クリニカル・シークエンス学講座）

内容：

- ・信州大学医学部室内楽団演奏
- ・長野県松本蟻ヶ崎高校書道部パフォーマンス
- ・奨励賞表彰式
- ・認定遺伝カウンセラー養成校パフォーマンス合戦

\*事前申し込み不要

遡ること4年前、札幌で開催された第43回学術集会以来の懇親会です！新型コロナウイルス感染症の状況に関わらず確実に開催できるよう、飲食を伴わないスタイルとしました。朝からの学会参加でお疲れのことと思いますので、着席してゆったりお楽しみいただく形です。大会長が顧問を務める信州大学医学部室内楽団の素敵な演奏で懇親会の幕が開きます。続いて第12、14、15回全国書道パフォーマンス甲子園（<https://www.city.shikokuchuo.ehime.jp/site/shodo-performance/>）で優勝した長野県松本蟻ヶ崎高校書道部による書道パフォーマンスです。この日のために準備を重ねたオリジナルの作品を、圧巻のパフォーマンスとともにお届けします。奨励賞の表彰式ではどなたが栄冠に輝くのでしょうか。大トリは認定遺伝カウンセラー養成校パフォーマンス合戦です。1分間（厳守！）の集中したマイクパフォーマンスで各校の素晴らしさ、また認定遺伝カウンセラーになりたい！熱意をアピールしていただきます。皆様どうぞお誘い合わせのうえ、お気軽にご参加ください。なお、主ホールでは飲食をご遠慮いただいております。お腹が空くから参加を見合わせようかなと考えている“あなた”、大丈夫です！16：40～17：10に2F・シアターパークで開かれる「信州おもてなしカフェ」で、松本平を代表するオンリーワンのパン屋さんによるパンのお振る舞いをいたします（手作りおにぎりもあります）。懇親会が終わったら、貸切りバスで松本駅方面までお送りします。気の合う仲間とともに松本の夜を満喫していただければと思います。（古庄知己）

## 信州おもてなしカフェのご案内

日時：2023年7月8日（土）16：40～17：10

会場：2F・シアターパーク

内容：大会2日目最後の充実した企画（イブニングセミナー、ポスター発表、懇親会）を安心して楽しんでいただくためには、ご参加の皆様の小腹が満たされていることが大切と考えました。何を隠そう、大会長はパン好きです。週末のたびに松本～安曇野のパン屋さん巡りをしており、20店をこえる美味しいパン屋さんのグルメレポート入りリストをExcelで作成し、遺伝医学教室が受け持つ医学部生たちに提供したりもしています。パンは何もしゃべりませんが、いつも暮らしの中にあります。嬉しい時にはお腹を元気にし、辛い時には心地よい小麦粉の香りとともにそばにいてくれます。本学術集会のテーマのように、まさに「よりそい支える」存在なのだと感じます。実際、遺伝カウンセリングの中で、現実の医療や生活に希望を見出しにくいクライアントさんとパン屋さんの話題で盛り上がり、泣き笑いして救われたことが何度もあります。今回、大会長が特にお世話になってきた5店（アガタベーカリー様、あづみのるベーカリー様、Ecrú様、クロリBREAD&LIFE様、Matsumotopan様）にお声がけしましたところ、快くお引き受けいただきました。この日のためのオリジナルセットをご用意いただく予定です。当日は各店のスタッフ様もお越しになりますので、ぜひ交流していただき、次はお店まで足を運んでいただければと思います。おっと、パンの素晴らしさはわかるけど自分はお米がいいなあ、という声が聞こえてきました。ご安心ください。浅間温泉にできたばかりの大衆食堂 まんぷく亭様がおにぎりセットを提供してくださることになりました。ちなみに、ここの看板娘さんは大会長のお友達ですので、きっと当日は「信州おもてなしカフェ」を盛り上げに来てくれることでしょう！美味しいパンとおにぎり、そして人情があなたをお待ちしております！！（古庄知己）

## 市民公開講座

日時：2023年7月9日（日）16：00～18：00

会場：第1会場（2F・主ホール）

### 内容

#### 第1部：講演

「ダウン症のある娘との生活」

講師：小島 聖子

#### <講師紹介>

2007年、ダウン症のある第三子を出産（現在、高等部1年生）。我が子のために作った教材や特別支援教育支援員時代に作った教材を合わせ、知的障害のあるお子さんのための学習プリント・カード・タブレット教材を無料配布するサイトを運営。共訳書に『シートベルトをしめて発進しよう！きょうだいにダウン症のある人のための短期集中コース』（ブライアン・スコトコ著・三輪書店）がある。

高校教諭、在宅医療翻訳者、特別支援教育支援員を経て、現在は長野市の中学校勤務。

長野ダウン症ひまわりの会会員。

#### 第2部：楽団ケ・セラによる演奏会

#### <楽団ケ・セラ紹介>

松本市を拠点に、障がいを持つ若者たちが音楽活動を通じて社会的自立を目指し、『音楽でメシを食う』を目標に結成された楽団です。

キーボード、ギター、ベース、ドラム、シロフォンなどなど、いろいろな楽器を駆使し、幅広いジャンルの音楽を演奏する活動を生業（なりわい）としています。

年に1回の定期演奏会と年間約40件の演奏依頼をいただき、演奏会を通じて地域の方々と交流の場を持つことで、ノーマライゼーション社会の実現に寄与していきます。

県内を中心に、精力的に活動の場を広げています。

## NGSDの会

**日時：**2023年7月7日（金）19：20～20：20

**会場：**第2会場（2F・小ホール）

**内容：**NGSDプロジェクトは2014年度に開始された文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラムで、難病医療からがんゲノム医療まで横断的に活躍する臨床遺伝専門医を育成することを目的としている。信州大学、札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学の6大学それぞれで1年間医員として遺伝医療を徹底的に学ぶ専攻医コースの他、集中的に遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の経験を積めるインテンシブコースも設けており、2022年度末までに100名近くの医師が学んできた。2017年に本プロジェクトの専攻医ならびにインテンシブコースの受講生と卒業生で「NGSDの会」を作り、遺伝関係の学術集会等でface to faceのコミュニケーションを重ねてきた。2020年以降はコロナ禍で対面の会合を催すことができていなかったが、今回数年ぶりに学術集会の会場で集う。

今回は2022年度の各大学のNGSD専攻医の先生を中心に各大学の研究・教育・臨床における活動を紹介していただく予定である。主にNGSDプロジェクトの関係者に向けた会合ではあるが、関係者でない方にも参加いただくことが可能であるため、本プロジェクトに興味を持った方はぜひ参加してください。

# 日程表

**P** = 日本専門医機構認定講習 **OD** = 後日オンデマンド配信

1日目 7月7日 (金)				
第1会場 2F・主ホール	第2会場 2F・小ホール	第3会場 3F・オープンスタジオ	第4会場1 4F・スタジオ2	ポスター展示 2F・ホワイエ
9:00				9:20-13:00
10:10-10:20				ポスター貼付
10:20-10:20				
10:20-11:50	10:20-11:05 <b>一般口演 1</b> 遺伝性腫瘍・がん 1 (OS-01 ~ 04) 座長：吉田 玲子、高津 美月	10:20-11:05 <b>一般口演 9</b> 周産期・出生前診断 3 (OS-36 ~ 40) 座長：鈴木 伸宏、大江 瑞恵		
11:00	11:10-11:50 <b>一般口演 2</b> 遺伝性腫瘍・がん 2 (OS-05 ~ 08) 座長：平沢 晃、宮崎 幸子	11:10-11:50 <b>一般口演 10</b> 耳鼻科・眼科・皮膚科疾患 (OS-41 ~ 44) 座長：茂木 英明、浦川 優作		
12:00		12:00-13:00 <b>ランチョンセミナー 1</b> Shared Decision Making : 患者さんとともに決める治療方針 座長：酒井 規夫 演者：中山 健夫、稲垣 夏子 共催：アミカス・セラピューティクス株式会社	12:00-13:00 <b>ランチョンセミナー 2</b> Germline Findings ~がんゲノムプロファイリング 検査における患者と家族への関わり~ 座長：吉村 章代 演者：油谷 浩幸、高磯 伸枝 共催：コニカミノルタ REALM 株式会社	
13:00	13:10-14:50 <b>シンポジウム 1</b> NIPT 最前線：新たな出生前 検査認証制度が始まって： NIPT を含む出生前診断に 真摯に取り組む CGC たち 座長：金井 誠、中込さと子 演者：黄瀬恵美子、渡辺 基子 浦野 真理、畑谷 史代	13:10-14:00 <b>一般口演 3</b> IRUD と遠隔遺伝カウンセリング (OS-09 ~ 13) 座長：川崎 秀徳、福田 令	13:10-14:00 <b>一般口演 11</b> 内分泌代謝異常症 (OS-45 ~ 49) 座長：松尾 真理、宇津野恵美	13:00-18:20
14:00	14:10-14:50 <b>一般口演 4</b> 遺伝学的検査 (OS-14 ~ 17) 座長：黒澤 健司、河村 理恵	14:10-14:50 <b>一般口演 12</b> 遺伝性腫瘍・がん 4 (OS-50 ~ 53) 座長：新井 正美、金子 景香	第4会場2 (小ホール前ロビー) でもご覧いただけます	ポスター閲覧
15:00	15:00-16:30 <b>シンポジウム 2</b> 遺伝性神経疾患をめぐる 現状と課題 座長：関島 良樹、矢部 一郎 演者：関島 良樹、柴田 有花 勝野 雅央、中村 勝哉	15:00-15:45 <b>一般口演 5</b> 周産期・出生前診断 1 (OS-18 ~ 22) 座長：山田 崇弘、佐々木規子	15:00-15:45 <b>一般口演 13</b> 循環器・呼吸器疾患 (OS-54 ~ 58) 座長：森崎 裕子、吉田 晶子	
16:00	15:50-16:30 <b>一般口演 6</b> 遺伝性腫瘍・がん 3 (OS-23 ~ 26) 座長：岡崎 哲也、秋山 奈々	15:50-16:30 <b>一般口演 14</b> 遺伝教育 (OS-59 ~ 62) 座長：徳富 智明、鈴木みづほ		
17:00	16:40-18:10 <b>4 学会合同シンポジウム</b> Gene Awareness と Advance Care Planning との協働 座長：植木 有紗、片岡 明美 演者：林 森り子、有賀 智之 川崎 優子、鈴木 美慧	16:40-17:25 <b>一般口演 7</b> 周産期・出生前診断 2 (OS-27 ~ 31) 座長：真里谷 奨、杉本 岳	16:40-17:25 <b>一般口演 15</b> 遺伝カウンセリング 1 (OS-63 ~ 67) 座長：荒川 玲子、洪本 加奈	
18:00	17:30-18:10 <b>一般口演 8</b> 患者家族 (OS-32 ~ 35) 座長：吉橋 博史、神原 容子	17:30-18:10 <b>一般口演 16</b> 社会 (OS-68 ~ 71) 座長：酒井 規夫、仲間 美奈		18:20-19:20
19:00				ポスター 発表・待機 (P-001 ~ P-049)
19:30-20:30	19:30-20:30 日本認定遺伝 カウンセラー協会 総会	19:30-20:30 NGSDの会	19:30-20:30 地域活性化委員会 (関東地区)懇談会	19:20-20:00 ポスター撤去



**P** = 日本専門医機構認定講習 **OD** = 後日オンデマンド配信

2日目 7月8日 (土)				
第1会場 2F・主ホール	第2会場 2F・小ホール	第3会場 3F・オープンスタジオ	第4会場1 4F・スタジオ2	ポスター展示 2F・ホワイエ
9:00				9:00-13:00
9:30-10:00				ポスター貼付
10:00				
10:10-11:10				
11:00				ポスター貼付
11:20-12:00	11:20-12:00 <b>一般口演 17</b> 遺伝性神経疾患 (OS-72~75) 座長: 中村 勝哉、津幡 真理	11:20-12:00 <b>一般口演 19</b> 遺伝カウンセリング2 (OS-81~84) 座長: 渡邊 淳、村上 裕美		
12:00				13:00-18:30
13:00		12:10-13:10 <b>ランチョンセミナー 3</b> 遺伝学的検査の最前線 座長: 山口 智美 演者: 小原 収、西尾 信哉 共催: 株式会社ビー・エム・エル	12:10-13:10 <b>ランチョンセミナー 4</b> ライソゾーム病と遺伝カウンセリング ~子どもと家族をとりまく課題~ 座長: 川目 裕 演者: 濱田 淳平、石川 亜貴 共催: サノフィ株式会社 希少疾患領域メディカル統括部	
13:20-14:10	13:20-14:10 <b>一般口演 18</b> 周産期・出生前診断 4 (OS-76~80) 座長: 浜之上はるか、米井 歩	13:20-14:10 <b>一般口演 20</b> 遺伝性腫瘍・がん 5 (OS-85~89) 座長: 山崎 雅則、二川 摩周	第4会場2 (小ホール前ロビー) でもご覧いただけます	ポスター閲覧
14:00				
14:20-15:20				ポスター閲覧
15:00				
15:30-16:30				ポスター閲覧
16:00				
16:40-17:10				18:30-19:30
17:00				
17:20-18:20	17:20-18:20 <b>イブニングセミナー 1</b> SMA の遺伝カウンセリング 座長: 荒川 玲子 演者: 稲葉 雄二、浦野 真理 共催: 中外製薬株式会社	17:20-18:20 <b>イブニングセミナー 2</b> tBRCA1/2 (腫瘍組織) および HRD (相同組換え修復欠損) 検査に基づく HBOC 診療 ~遺伝カウンセリングにおける留意点~ 座長: 小崎健次郎 演者: 織田 克利 共催: ミリアド・ジェネティクス合同会社	17:20-18:20 <b>イブニングセミナー 3</b> 軟骨無形成症の遺伝カウンセリングと 治療薬ボソリチドへの期待 座長: 室月 淳 演者: 小川 真紀 共催: BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社	ポスター 発表・待機 (P-050~P-099)
18:00			第4会場2 (小ホール前ロビー) でもご覧いただけます	
19:00				19:30-20:20 ポスター撤去
19:40-20:30				

懇親会

**P** = 日本専門医機構認定講習 **OD** = 後日オンデマンド配信

3日目 7月9日 (日)				
第1会場 2F・主ホール	第2会場 2F・小ホール	第3会場 3F・オープンスタジオ	第4会場1 4F・スタジオ2	ポスター展示 2F・ホワイエ
9:00			9:00-9:50 <b>ハンズオンセミナー</b> クリニカルシーケンス・いろは： 遺伝学的検査結果を理解したい 養成課程学生と新米 CGC のために！ 担当：山口 智美 後援：サーモフィッシュャーサイエンティフィック株式会社	
9:10-9:40 <b>社員総会(評議員会)</b>				
9:50-11:10 <b>OD P</b> <b>ジレンマセッション</b> 座長：川目 裕、田辺 記子 遺伝性造血器腫瘍の移植ドナーの遺伝学的検査 症例提示：松崎佐和子 コメンテーター：加藤 元博 遺伝性神経難病の発症前診断：一卵性の同胞の場合 症例提示：佐久 彰子 コメンテーター：竹内 千仙	10:20-11:10 <b>一般口演 21</b> <b>遺伝性腫瘍・がん 6</b> (OS-90 ~ 93) 座長：松下 一之、甲畑 宏子	10:20-11:10 <b>一般口演 22</b> <b>周産期・出生前診断 5</b> (OS-94 ~ 98) 座長：高木紀美代、和泉美希子	第4会場2(小ホール前ロビー) でもご覧いただけます	
11:00				
11:20-12:20 <b>OD P</b> <b>特別講演 2</b> 認定遺伝カウンセラーを育てて： その原点と道のり 座長：山内 泰子 演者：巽 純子				
12:00				
		12:30-13:30 <b>ランチョンセミナー 5</b> <b>デュシェンヌ型筋ジストロフィー</b> 治療の変遷 座長：古庄 知己 演者：小牧 宏文 共催：日本新薬株式会社	12:30-13:30 <b>ランチョンセミナー 6</b> <b>チーム医療で取り組む遺伝性腫瘍診療</b> -Gene Awarenessを目標して- 座長：植木 有紗 演者：金子 景香、秋山 奈々 共催：アクトメッド株式会社	
13:00				
13:40-15:30 <b>OD P</b> <b>シンポジウム 3</b> 活躍の場を広げる認定遺伝カウンセラー からのメッセージ：日本における 認定遺伝カウンセラーの役割を考える 座長：古庄 知己、小島 朋美 演者：小島 朋美、佐藤 智佳 伊藤 志帆、高谷 明秀 山本佳世乃、西垣 昌和			第4会場2(小ホール前ロビー) でもご覧いただけます	
14:00				
15:00				
15:30-15:40 <b>閉会式</b>				
16:00				
16:00-18:00 <b>市民公開講座</b> 第1部：講演 「ダウン症のある娘との生活」 講師：小島 聖子  第2部： 楽団ケ・セラによる演奏会				
17:00				
18:00				
19:00				

## 指定演題・一般口演プログラム

7月7日(金) 第1会場

10:20-11:50 奨励賞候補演題

座長：櫻井 晃洋 札幌医科大学医学部 遺伝医学

古庄 知己 信州大学医学部 遺伝医学教室

EPS-1 患者の経済的困窮がゲノム医療の提供にどのように影響するか  
-アンケート調査からの検討-

是枝 美里 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科

EPS-2 ハンチントン病の発症前遺伝学的検査で陰性と診断された者が受検を通して生じた  
心理社会的影響に関する探索的質的研究

大澤 春萌 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野

EPS-3 HBOCと診断された女性とパートナーを対象とした質的研究：  
リスク低減卵管卵巣摘出術の性生活への影響

幅野 愛理 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学  
／がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部

EPS-4 希少・未診断疾患を持つ小児の網羅的遺伝学的検査による診断後の親のニーズに  
関する質的研究

高塚 美衣 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学分野

EPS-5 ホモロジーモデリングによるATMのVUSの病原性予測

松谷サディア 近畿大学大学院総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程

EPS-6 遺伝カウンセラー養成課程におけるスーパービジョンに対する学生の経験に関する  
質的研究

三木 詩織 お茶の水女子大学 人間文化創成科学研究科

13:10-14:50 シンポジウム1

**NIPT最前線：新たな出生前検査認証制度が始まって：  
NIPTを含む出生前診断に真摯に取り組むCGCたち**

座長：金井 誠 信州大学医学部 保健学科 小児・母性看護学領域

中込さと子 信州大学医学部 保健学科 小児・母性看護学領域

信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおける出生前遺伝カウンセリング  
—1人1人に向き合い続けて

黄瀬恵美子 信州大学医学部附属病院 看護部 遺伝子医療研究センター

NIPT 遺伝カウンセリングを再考する：その個別性と多様性

渡辺 基子 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学

出生前診断と向き合う～患者・家族と医療者の思い～

浦野 真理 東京女子医科大学病院 ゲノム診療科

NIPTがもたらしたものは—社会の側からの考察

畑谷 史代 信濃毎日新聞論説委員

**15:00-16:30 シンポジウム2 遺伝性神経疾患をめぐる現状と課題**

座長：関島 良樹 信州大学医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科  
 矢部 一郎 北海道大学大学院医学研究院 神経病態学分野  
 神経内科学教室

## 遺伝性神経疾患と遺伝カウンセリング — overview —

関島 良樹 信州大学医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科

## 遺伝性神経疾患における発症前診断の現状と課題：全国調査の結果から

柴田 有花 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部

## 遺伝性神経疾患とPGT-M～日本神経学会の取り組み

勝野 雅央 名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学  
 ／臨床研究教育学

## 治療法のある遺伝性疾患の遺伝カウンセリング：ATTRvアミロイドーシスを中心に

中村 勝哉 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
 ／信州大学医学部脳神経内科、リウマチ・膠原病内科

**16:40-18:10 4学会合同シンポジウム  
Gene AwarenessとAdvance Care Planningとの協働**

座長：植木 有紗 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部  
 片岡 明美 がん研究会有明病院 乳腺センター

## 患者・家族とのACPの話し合いにおけるがん看護専門看護師の役割

林 系り子 横浜市立大学

## 乳癌診療からみるGene AwarenessとACP

有賀 智之 がん・感染症センター都立駒込病院 外科（乳腺）・遺伝子診療科

## がんゲノム医療におけるAdvance Care Planning：ACP

川崎 優子 兵庫県立大学 看護学部

## 誰が為のAwareness？

鈴木 美慧 学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院 遺伝診療センター

**7月7日(金) 第2会場****10:20-11:05 一般口演1 遺伝性腫瘍・がん1**

座長：吉田 玲子 昭和大学 臨床ゲノム研究所  
 高津 美月 相澤病院 遺伝子診療科

## OS-01 卵巣癌コンパニオン診断結果に基づく遺伝学的対応の課題

菅原 宏美 兵庫県立がんセンター 遺伝診療科

## OS-02 大阪北河内地域におけるリスク低減乳房切除術の意思決定要因の検討

佐藤 智佳 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
 ／関西医科大学 産科学婦人科学講座

- OS-03 膵癌診断を契機に乳癌が判明したHBOC症例の治療方針選択  
大林亜衣子 大阪府済生会野江病院 乳腺外科
- OS-04 遺伝性乳癌卵巣癌診断後に肝転移が判明した乳がん患者における遺伝診療科チームの継続的支援  
中村 由唯 JA長野厚生連佐久総合病院佐久医療センター

### 11:10-11:50 一般口演2 遺伝性腫瘍・がん2

座長：平沢 晃 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野  
宮崎 幸子 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科

- OS-05 当院におけるがん未発症BRCA1/2病的バリエーション保持者の医学的管理  
佐々木西里奈 北海道がんセンター がんゲノム医療センター
- OS-06 癌未発症BRCA1/2 病的バリエーション保持者への生殖に関連した情報提供と医療職の認識  
新川 裕美 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部
- OS-07 症例報告：泌尿器科から出検されたがんゲノムプロファイリング検査により明らかとなったリンチ症候群の一家系  
柳沢 佳子 自治医科大学附属病院 がんゲノム医療部
- OS-08 説明動画を用いたリンチ症候群に関する情報提供の有用性について  
井ノ口卓彦 がん・感染症センター 東京都立駒込病院 遺伝子診療科

### 13:10-14:00 一般口演3 IRUDと遠隔遺伝カウンセリング

座長：川崎 秀徳 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学  
福田 令 富山大学附属病院 遺伝子診療部

- OS-09 IRUD 診断症例に対する大阪府の難病支援の取り組み  
米井 歩 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部
- OS-10 IRUDにおける網羅的遺伝学的解析により遺伝性疾患の診断が確定した家族の経験  
阿部 明子 広島大学大学院医系科学研究科 遺伝カウンセラー養成コース
- OS-11 遺伝医療のunmet needsを解決するための遠隔遺伝カウンセリングの実践  
村上 遥香 国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科
- OS-12 全国均てん化に向けたテレジェネティクスとフォローアップの課題抽出：患者主治医を対象としたアンケート調査から  
西田千夏子 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター
- OS-13 当院における通院時間とオンライン遺伝カウンセリングの需要調査  
大高 理生 医療法人鉄蕉会 亀田総合病院 高度臨床専門職センター

## 14:10-14:50 一般口演4 遺伝学的検査

座長：黒澤 健司 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
河村 理恵 藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

- OS-14 保険適用となったマイクロアレイ染色体検査を実施した37例の検討  
坂本 晴子 大阪赤十字病院 小児科  
／大阪赤十字病院附属大手前整肢学園
- OS-15 信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおけるクリニカル・シーケンスの現状  
山口 智美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
／信州大学医学部 遺伝医学教室  
／信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座
- OS-16 難病領域における次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析受託施設の二次的所見開示の現状と困難：アンケート調査  
洪本 加奈 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター  
／厚生労働科学研究費補助金 倫理的・社会的課題研究事業「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」研究班
- OS-17 先天性高インスリン血症における遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の重要性  
樋口 真司 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科  
／大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部

## 15:00-15:45 一般口演5 周産期・出生前診断1

座長：山田 崇弘 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部  
佐々木規子 長崎大学 生命医科学域保健学系

- OS-18 過疎地域周産期センターにおける遺伝カウンセリング・出生前検査体制構築とその影響  
門岡みずほ 亀田総合病院 産婦人科  
／亀田総合病院 臨床遺伝科
- OS-19 一般産婦人科施設における出生前遺伝学的検査の受検実態  
谷口 仁美 永井マザーズホスピタル
- OS-20 疾患を持つ児の妊娠継続の意思決定からその後のカップルの思いの変化と遺伝カウンセリングのニーズの検討  
小川 真紀 宮城県立こども病院 成育支援局  
／宮城県立こども病院 総合診療科
- OS-21 当院分娩妊婦における出生前検査の現況  
櫻井 彩乃 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝学・ゲノム医療センター
- OS-22 施設外における出生前検査に関する相談支援の活動報告  
原田 奈美 NPO法人親子の未来を支える会  
／東邦大学 健康科学部

## 15:50-16:30 一般口演6 遺伝性腫瘍・がん3

座長：岡崎 哲也 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
秋山 奈々 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部

- OS-23 がん遺伝子パネル検査の二次的所見開示プロセスに関する現状調査：  
多施設対象アンケート調査  
島田 咲 京都大学大学院医学研究科 医学専攻 医療倫理学・遺伝医療学  
／関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター
- OS-24 がん遺伝子パネル検査解析支援ソフトウェア「Varporter」の開発と応用  
井戸川雅史 札幌医科大学医学部附属フロンティア医学研究所 ゲノム医科学部門
- OS-25 がんゲノムプロファイリング検査を実施した去勢抵抗性前立腺癌の二次的所見への  
対応  
菊地 茉莉 杏林大学医学部附属病院 臨床検査部  
／杏林大学医学部附属病院 遺伝子診療センター
- OS-26 包括的がんゲノムプロファイリング検査で判定されたPGPVと患者開示の実態  
川村真亜子 東北大学病院 個別化医療センター

## 16:40-17:25 一般口演7 周産期・出生前診断2

座長：真里谷 奨 札幌医科大学医学部 産婦人科学講座  
杉本 岳 神戸元町夢クリニック

- OS-27 PGT-M希望夫婦からわかった海外での遺伝性疾患キャリアスクリーニングの問題点  
中岡 義晴 IVFなんばクリニック
- OS-28 着床前胚染色体検査（PGT-A）を検討中の患者と初診患者とのPGT-Aに対する  
意識調査  
宇津宮隆史 セント・ルカ産婦人科
- OS-29 PGT-Aモザイク胚移植後妊娠10症例における羊水検査選択に影響する要素の検討  
森山 育実 藤田医科大学病院 臨床遺伝科
- OS-30 PGT-Aで低頻度モザイクと判定された胚盤胞を移植し分娩に至った10症例の検討  
板倉 彰子 杉山産婦人科 新宿  
／北里大学医学部 産婦人科
- OS-31 遺伝性疾患に対する着床前検査希望のクライアントに対する治療の選択肢について  
の報告  
庵前美智子 医療法人三慧会 IVFなんばクリニック

## 17:30-18:10 一般口演8 患者家族

座長：吉橋 博史 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター  
遺伝診療部 臨床遺伝科

神原 容子 お茶の水女子大学 ヒューマンライフサイエンス研究所

- OS-32 脆弱X症候群の家族のwell-beingに関する文献レビュー  
新里 早紀 鳥取大学大学院医学系研究科 博士課程

- OS-33 Angelman 症候群のあるお子さんをもつご家族における障害受容過程とストレス  
対処能力との相互作用に関する調査  
山本 永花 お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻  
遺伝カウンセリングコース
- OS-34 有機酸・脂肪酸代謝異常症のある子どもの家族の経験に関する調査  
金子実基子 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
- OS-35 当院における 21 トリソミーを合併した新生児における染色体検査の両親への  
説明の現状と課題  
柄川 剛 姫路赤十字病院 小児科

---

## 7月7日(金) 第3会場

---

### 10:20-11:05 一般口演9 周産期・出生前診断3

---

座長：鈴木 伸宏 名古屋市立大学 産婦人科・臨床遺伝医療部

大江 瑞恵 藤田医科大学 保健学研究科 遺伝カウンセリング分野

- OS-36 妊娠18週に22q11.2欠失症候群の診断となりピアカウンセリングを経て妊娠継続  
を決意され分娩に至った1例  
大類いずみ 榊原記念財団附属 榊原記念病院 臨床遺伝科
- OS-37 羊水検査で5p-症候群と診断されたが妊娠中に適切な情報提供がなされなかった  
症例  
古井 憲作 豊橋市民病院
- OS-38 グリーフケアを意識したPGT-A（着床前胚染色体異数性検査）での  
遺伝カウンセリングの一事例  
河野久美子 西ウイミズクリニック
- OS-39 Jugular Lymph Sac 腫大が契機となり判明した染色体異常2症例  
都甲 明子 医療法人成和会 山口病院
- OS-40 周産期のQT延長症候群患者に遺伝カウンセリングを実施した一例  
木田 尚子 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
／関西医科大学附属病院 産科学婦人科学

### 11:10-11:50 一般口演10 耳鼻科・眼科・皮膚科疾患

---

座長：茂木 英明 慈泉会相澤病院 遺伝子診療科

浦川 優作 神戸市立医療センター中央市民病院  
／神戸市立アイセンター病院

- OS-41 STRC-CATSPER2 遺伝子の2 copy lossが検出された難聴不妊症候群男児の両親への  
結果開示についての検討  
小名 徹 筑波大学附属病院 遺伝診療部
- OS-42 USH2A 遺伝子を認めた2症例の遺伝カウンセリング  
菅野 智子 岩手医科大学医学部 臨床遺伝学講座



OS-43 遺伝性網膜疾患パネル検査に伴う遺伝カウンセリングのニーズおよび有用性の質問紙調査

吉田 晶子 京都大学大学院医学系研究科 ゲノム医療学講座  
／神戸市立神戸アイセンター病院  
／京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

OS-44 当院皮膚科遺伝外来における過去10年間の動向

堺 則康 東京医科大学 皮膚科学分野

12:00-13:00

### ランチョンセミナー1

### Shared Decision Making：患者さんとともに決める治療方針

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

座長：酒井 規夫 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻  
総合ヘルスプロモーション科学講座 成育小児科学研究室

Shared Decision Makingの本質と実践

中山 健夫 京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 健康管理学講座健康情報学分野

ファブリー病におけるShared Decision Making

稲垣 夏子 東京医科大学 循環器内科学分野・遺伝子診療センター

13:10-14:00

### 一般口演11 内分泌代謝異常症

座長：松尾 真理 東京女子医科大学 ゲノム診療科

宇津野恵美 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部

OS-45 マイクロアレイ染色体検査で17q24.2領域の微細欠失を認めたカーニー複合の一例

津幡 真理 東北大学病院 遺伝子診療部

OS-46 死亡後の経皮的肝生検による肝臓組織を用いた遺伝子解析で診断に至った高チロシン血症1型の女兒例

森 潤 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科

OS-47 ファブリー病診断時における尿中マルベリー小体の検出の有用性

中村 勝哉 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
／信州大学医学部 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科

OS-48 骨髄性プロトポルフィリン症患者の周産期における遺伝カウンセリング

田嶋佐和子 東京医科大学病院

OS-49 発端者不在で46,XY性分化疾患の遺伝学的検査を希望し来談した姉妹例

階堂三砂子 堺市立総合医療センター ゲノムセンター  
／堺市立総合医療センター 遺伝診療科

14:10-14:50

### 一般口演12 遺伝性腫瘍・がん4

座長：新井 正美 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学

金子 景香 がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部

OS-50 当院におけるBirt-Hogg-Dube症候群3症例に対する遺伝カウンセリングの経験から

國枝 献治 JA長野厚生連佐久医療センター 遺伝診療科  
／JA長野厚生連佐久医療センター 腫瘍内科

- OS-51 Cowden症候群診断における頭囲測定の有用性について  
菅野 康吉 佐々木研究所附属杏雲堂病院 遺伝子診療科  
／栃木県立がんセンターゲノムセンター  
／国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門
- OS-52 均衡型相互転座が遺伝性腎癌の原因となった症例に対する遺伝カウンセリング  
日比野ゆかり 社会医療法人厚生会中部国際医療センター 患者支援センター
- OS-53 webツールによる遺伝性腫瘍発症前リスク評価の施行に影響を及ぼす遺伝性腫瘍の認識  
瀬川 麻美 藤田医科大学大学院保健学研究科 保健学専攻 臨床検査学領域  
遺伝カウンセリング分野  
／聖隷福祉事業団 聖隷健康診断センター

### 15:00-15:45 一般口演13 循環器・呼吸器疾患

- 座長：森崎 裕子 榊原記念病院 臨床遺伝科  
吉田 晶子 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
- OS-54 マルファン症候群と診断された子どもへの遺伝学的検査の「本人開示」  
—当院での試み—  
張 香理 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部  
／東京大学医学部附属病院 マルファン症候群センター
- OS-55 報告書外対象遺伝子の鑑別診断における重要性が示唆された遺伝性胸部大動脈疾患  
の一家系  
宇津野恵美 千葉大学医学部附属病院  
／同 遺伝子診療部
- OS-56 肥大型心筋症における遺伝カウンセリングの体制構築の重要性  
稲垣 夏子 東京医科大学病院 遺伝子診療センター  
／東京医科大学 循環器内科学分野
- OS-57 生化学的検査および家族歴から先天性アンチトロンビン欠乏症（AT3D）と  
診断された一例  
四本 由郁 愛仁会高槻病院 遺伝診療センター
- OS-58 先天性QT延長症候群の遺伝学的診療に関する小児循環器専門医対象調査  
石川 亜貴 札幌医科大学医学部 遺伝医学  
／札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科  
／札幌医科大学医学部 小児科学講座

### 15:50-16:30 一般口演14 遺伝教育

- 座長：徳富 智明 岩手医科大学 医学部臨床遺伝学科  
鈴木みづほ 東海大学医学部 基盤診療学系医療倫理学領域
- OS-59 出生前検査を含む妊娠・出産に関する情報提供サイト「妊知る.jp」の有効性・  
使用感調査  
諸隈 史香 東京医科歯科大学 医歯学総合研究科 修士課程 医歯理工保健学専攻  
先進倫理医科学分野 遺伝カウンセリングコース
- OS-60 成人前教育における「ヒトの遺伝」導入に向けた課題の検討  
—がん教育担当者への調査を通して—  
池田 和美 金沢大学医薬保健学総合研究科 医科学専攻（修士課程）遺伝カウンセリングコース

- OS-61 初心者向け「家系図の意義並びに作成法と活用法に関する学習プログラム」の  
開発と評価  
佐々木規子 長崎大学生命医科学域 保健学系  
／日本遺伝カウンセリング学会 遺伝看護委員会
- OS-62 臨床遺伝と遺伝カウンセリングにおける外部精度管理調査（EQA）の意義の検討  
近藤 朱音 恩賜財団母子愛育会 愛育クリニック  
／GenQA, Women's Centre, Oxford University Hospitals NHS Trust

### 16:40-17:25 一般口演15 遺伝カウンセリング1

座長：荒川 玲子 国立国際医療研究センター

洪本 加奈 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター

- OS-63 網羅的遺伝学的解析を行った胎児死亡・新生児死亡症例の遺伝カウンセリング  
西川 智子 神奈川県立こども医療センター 看護局
- OS-64 遺伝カウンセリングにおける遺伝子治療の情報ニーズに関する実態調査  
中國 正祥 国立成育医療研究センター 遺伝子細胞治療推進センター  
／国立成育医療研究センター 臨床研究センター 多施設連携部門
- OS-65 22q11.2欠失症候群の子どもをもつ親における遺伝カウンセリングの認識  
北村 千章 清泉女学院大学大学院 看護学研究科
- OS-66 多職種で臨んだアンドロゲン不応症に対する遺伝カウンセリング  
松山 裕美 岐阜大学医学部附属病院  
／大阪医療センター
- OS-67 遺伝カウンセリングに影響を与えたマイクロアレイ染色体検査  
黒田友紀子 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

### 17:30-18:10 一般口演16 社会

座長：酒井 規夫 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻

仲間 美奈 近畿大学大学院総合理工学研究科 理学専攻遺伝カウンセ  
ラー養成課程

- OS-68 大学生を対象とした親の遺伝性疾患を知ることに関するアンケート調査：  
性格特性尺度との関連を含めて  
木村 緑 九州大学病院 臨床遺伝医療部
- OS-69 日本の医療機関における遺伝情報管理  
鈴木みづほ 東海大学医学部 基盤診療学系 医療倫理学  
／東海大学医学部附属病院 遺伝子診療科
- OS-70 管理栄養士のMODYに関する認識についての予備調査  
箕浦 祐子 札幌医科大学医学部 遺伝医学
- OS-71 本邦におけるDown症候群のある子ども・人の生活実態調査  
竹内 千仙 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

## 7月7日(金) 第4会場

## 12:00-13:00 ランチョンセミナー2

共催：コニカミノルタ REALM株式会社

座長：吉村 章代 愛知県がんセンター 乳腺科部

【Special Lecture】次世代がんゲノムプロファイリングによる精密医療

油谷 浩幸 東京大学先端科学技術研究センター

【講演】 Germline Findings

～がんゲノムプロファイリング検査における患者と家族への関わり～

高磯 伸枝 愛知県がんセンター ゲノム医療センター リスク評価室

## 7月8日(土) 第1会場

## 9:30-10:00 大会長講演

座長：櫻井 晃洋 札幌医科大学医学部 遺伝医学

よりそい支える遺伝カウンセリング

古庄 知己 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

／信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座

## 10:10-11:10 海外特別講演

座長：西垣 昌和 国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野

堀内 泰江 静岡社会健康医学大学院大学

The Past, Present, and Future of Genetic Counseling in the United States

Colleen A. Campbell Iowa Institute of Human Genetics UIHC, Division of Cardiovascular Medicine,  
Department of Internal Medicine University of Iowa Carver College of  
Medicine, USA11:20-12:00 遺伝学的検査委員会企画  
遺伝学的検査結果解釈補助ツール作成

座長：中山 智祥 日本医科大学付属病院 遺伝診療科

一般の方向け補助ツール ～VUSの基本情報と遺伝学的検査フロー～

渡辺 基子 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学

医療者向け補助ツール ～シーケンス解析を用いた遺伝学的検査に関わる用語～

二川 摩周 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

13:20-14:10 **認定遺伝カウンセラー制度委員会企画  
認定遺伝カウンセラーに対する教育体制をアップデートする**

座長：井本 逸勢 愛知県がんセンター

甲畑 宏子 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター

専門職を養成するプログラムはどのように構成されているか

蒔田 芳男 旭川医科大学

認定遺伝カウンセラー養成課程認定の新しい基準

三宅 秀彦 お茶の水女子大学

認定遺伝カウンセラーに求められる生涯教育

佐々木元子 お茶の水女子大学

14:20-15:20 **特別講演 1**

座長：福嶋 義光 信州大学医学部 遺伝医学教室

わが国の遺伝カウンセリングの歴史—実現された夢とこれからの託す夢

千代 豪昭 クリフム夫律子マタニティクリニック

15:30-16:30 **教育講演**

座長：古庄 知己 信州大学医学部 遺伝医学教室

遺伝とナラティブ：薬剤・機器と共に生きていく人を支えるために

中島 孝 国立病院機構新潟病院 脳神経内科

**7月8日(土) 第2会場**

11:20-12:00 **一般口演 17 遺伝性神経疾患**

座長：中村 勝哉 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

津幡 真理 東北大学病院 遺伝子診療部

OS-72 筋強直性ジストロフィー1型女性患者の実態調査

原口 陽和 千葉大学大学院医学薬学府医学科専攻 展開医科学コース 泌尿器科学

OS-73 本邦での患者会設立を目指すバイン症候群の1症例について

西村夕美子 大阪母子医療センター 遺伝診療科

OS-74 全エクソン解析により診断したXia-Gibbs症候群の1男児例へのfollow upと  
遺伝カウンセリング

朝貝 芳貴 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

OS-75 医療者を対象とした希少疾患AI診断支援システムによるコンサルテーション体制

要 匡 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

## 13:20-14:10 一般口演 18 周産期・出生前診断4

座長：浜之上はるか 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科

米井 歩 大阪大学医学部附属病院

OS-76 NIPT受検前後におけるカップルの検査に対する考えの変化と家族機能・受検満足度との関係

北村久美子 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻

OS-77 NIPT陰性であった46, idic(21)(q22.3)の1例

齋藤 洋子 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

OS-78 当院分娩の妊婦におけるNIPT非認証施設でのNIPT受検

富永 牧子 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター  
／昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター

OS-79 周産期・生殖補助医療に関わる看護職者のNIPT相談支援に関する認識

岡井 希恵 広島大学 遺伝カウンセラーコース

OS-80 超音波検査とNIPTを組み合わせた出生前診断の提案

久川 豊 ゆたかマタニティ超音波クリニック

## 17:20-18:20 イブニングセミナー1 SMAの遺伝カウンセリング

共催：中外製薬株式会社

座長：荒川 玲子 国立国際医療研究センター病院

小児SMA診療連携と遺伝カウンセリングの重要性

稲葉 雄二 長野県立こども病院 神経小児科

新生児スクリーニングによる診断時に求められるSMAの遺伝カウンセリング  
～症状のない新生児の親への支援～

浦野 真理 東京女子医科大学 ゲノム診療科

## 7月8日(土) 第3会場

## 11:20-12:00 一般口演 19 遺伝カウンセリング2

座長：渡邊 淳 金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター

村上 裕美 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

OS-81 遺伝的高リスク乳癌患者の遺伝カウンセリング受診への誘い

仲間 美奈 近畿大学大学院 総合理工学研究科 遺伝カウンセラー養成課程  
／近畿大学理工学部 生命科学科

OS-82 家族の家族性大腸腺腫症(FAP)罹患を経験した母親の語り

平岡さゆり 国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 保健医療学専攻 臨床心理学分野  
／日本医科大学付属病院 遺伝診療科OS-83 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングにおけるクライアントの被共感体験  
～「共感がない」カテゴリーに着目して～友澤 周子 お茶の水女子大学 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻  
遺伝カウンセリングコース／領域  
／国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門

## OS-84 遺伝カウンセリングを受診する患者とその家族が医療者に期待すること

望木 郁代 三重大学医学部 医学・看護学教育センター  
 /三重大学医学部附属病院 ゲノム診療科

## 12:10-13:10 ランチョンセミナー3 遺伝学的検査の最前線

共催：株式会社ビー・エム・エル

座長：山口 智美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

## 遺伝学的検査の厳密性とあいまいさ

小原 収 かずさDNA研究所  
 /信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座

## 難聴の遺伝子解析研究の新展開と保険検査のアップグレード

西尾 信哉 信州大学医学部 人工聴覚器学講座

## 13:20-14:10 一般口演20 遺伝性腫瘍・がん5

座長：山崎 雅則 信州大学医学部 内科学第4教室  
 (糖尿病・内分泌代謝内科)

二川 摩周 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

## OS-85 MEN1 臨床診断基準を満たし germline MEN1 VUS を有する1家系

松林 宏行 静岡県立静岡がんセンター ゲノム医療推進部 遺伝カウンセリング室  
 /静岡県立静岡がんセンター 内視鏡科

## OS-86 血縁者診断でRET病的バリエントが判明し、サーベイランス開始直後に甲状腺髄様癌と診断された2例

加藤美美乃 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

## OS-87 30歳代で診断された多発性内分泌腫瘍症2A型合併悪性褐色細胞腫の一例

隅田健太郎 札幌医科大学附属病院

## OS-88 褐色細胞腫・パラガングリオーマ患者に対して行った13症例の遺伝カウンセリングの検討

小西 陽介 国立病院機構 京都医療センター 遺伝診療部

## OS-89 多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)における不安とQOLの関係の検討

宮崎 幸子 札幌医科大学医学部 遺伝医学  
 /札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科

17:20-18:20 イブニングセミナー2  
 tBRCA1/2 (腫瘍組織) およびHRD (相同組換修復欠損) 検査に基づく  
 HBOC診療～遺伝カウンセリングにおける留意点～

共催：ミリアド・ジェネティクス合同会社

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

織田 克利 東京大学大学院医学系研究科 医用生体工学講座 統合ゲノム学分野

## 7月8日(土) 第4会場

12:10-13:10 ランチョンセミナー4  
ライソゾーム病と遺伝カウンセリング  
～子どもと家族をとりまく課題～

共催：サノフィ株式会社 希少疾患領域メディカル統括部

座長：川目 裕 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

ライソゾーム病の拡大新生児マススクリーニングの意義と課題

濱田 淳平 愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学

地域医療とともに家族へつなげる遺伝カウンセリング

石川 亜貴 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科

## 17:20-18:20 イブニングセミナー3

共催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

座長：室月 淳 宮城県立こども病院 産科

軟骨無形成症の遺伝カウンセリングと治療薬ボソリチドへの期待

小川 真紀 宮城県立こども病院 成育支援局  
／宮城県立こども病院 総合診療科

## 7月9日(日) 第1会場

## 9:50-11:10 ジレンマセッション

座長：川目 裕 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

田辺 記子 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門

遺伝性造血器腫瘍の移植ドナーの遺伝学的検査

症例提示：松崎佐和子 九州大学病院 臨床遺伝医療部

コメンテーター：加藤 元博 東京大学小児科

遺伝性神経難病の発症前診断：一卵性の同胞の場合

症例提示：佐久 彰子 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

コメンテーター：竹内 千仙 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

## 11:20-12:20 特別講演2

座長：山内 泰子 川崎医療福祉大学 医療福祉学部  
／大学院 遺伝カウンセリングコース

認定遺伝カウンセラーを育てて：その原点と道のり

巽 純子 プラクス株式会社



13:40-15:30

**シンポジウム3****活躍の場を広げる認定遺伝カウンセラーからのメッセージ：  
日本における認定遺伝カウンセラーの役割を考える**

座長：古庄 知己 信州大学医学部 遺伝医学教室

小島 朋美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

多彩な領域の遺伝医療を担う大学病院でのCGCの取り組み

小島 朋美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

大学病院における多職種チームによる多彩な取り組み

佐藤 智佳 関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
／関西医科大学 産科学婦人科学

小児専門病院におけるひろがる認定遺伝カウンセラーの役割

伊藤 志帆 東京都立小児総合医療センター 看護部

認定遺伝カウンセラーとして企業で働くということ

高谷 明秀 コニカミノルタ株式会社  
／コニカミノルタ REALM株式会社  
／京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学講座

広い視野をもった認定遺伝カウンセラーであろう

山本佳世乃 岩手医科大学 臨床遺伝学科

パイオニアと呼ばれることの責任：道を創る

西垣 昌和 国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野 教授  
／日本認定遺伝カウンセラー協会 理事長

16:00-18:00

**市民公開講座**

第1部：講演

「ダウン症のある娘との生活」

講師：小島 聖子

第2部：演奏会

出演：楽団ケ・セラ

**7月9日(日) 第2会場**

10:20-11:10

**一般口演21 遺伝性腫瘍・がん6**座長：松下 一之 千葉大学医学部附属病院 検査部・臨床検査科  
(兼) 遺伝子診療部／がんゲノムセンター／超音波センター

甲畑 宏子 東京医科歯科大学 生命倫理研究センター

OS-90 当院のがんゲノム外来における認定遺伝カウンセラーの関り

石堂 佳世 茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター 遺伝子診療部

OS-91 当院におけるがん遺伝子パネル検査で検出されたPGPVsの確認検査実施率の検討

笹川穂の花 旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室

OS-92 子宮平滑筋肉腫のBRCA2陽性例にみられたジレンマ

古川 晋也 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程

OS-93 BRCA病的バリエーションを保有する可能性が高いと推定されながら血縁者診断にて陰性であった2例

勝部 暢介 星総合病院 遺伝カウンセリング科  
／星総合病院 がんの遺伝外来

---

## 7月9日(日) 第3会場

---

10:20-11:10 一般口演22 周産期・出生前診断5

座長：高木紀美代 長野県立こども病院 総合周産期母子医療センター 産科  
和泉美希子 昭和大学臨床遺伝医療センター病院

OS-94 当院における胎児形態異常に対するSNPアレイ検査

長尾 健 東京慈恵会医科大学附属病院 産婦人科

OS-95 NT肥厚を認めた一絨毛膜性二羊膜双胎妊娠の転帰について

田嶋 敦 杏林大学 産科婦人科

OS-96 着床前胚染色体異数性検査 (PGT-A) を希望しなかった夫婦の治療経過の報告

中原 恵理 英ウィメンズクリニック

OS-97 妊娠初期にCystic hygromaを指摘された夫婦への遺伝カウンセリングと超音波検査の重要性について

永尾 友香 ゆたかマタニティ超音波クリニック

OS-98 不均衡型転座児確率算出機能を付加したKMU統合型アプリケーションについて

尾崎 守 金沢医科大学総合医学研究所 先端医療研究所 先端医療研究領域ゲノム疾患研究分野

12:30-13:30 ランチョンセミナー5

共催：日本新薬株式会社

座長：古庄 知己 信州大学医学部 遺伝医学教室

デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療の変遷

小牧 宏文 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター

---

## 7月9日(日) 第4会場

---

9:00-9:50 ハンズオンセミナー

後援：サーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社

クリニカルシーケンス・いろは：  
遺伝学的検査結果を理解したい養成課程学生と新米CGCのために！

山口 智美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
／信州大学医学部 遺伝医学教室  
／信州大学医学部 クリニカル・シーケンス学講座

12:30-13:30 **ランチオンセミナー6**  
**チーム医療で取り組む遺伝性腫瘍診療 – Gene Awarenessを目指して–**

---

共催：アクトメッド株式会社

座長：植木 有紗 がん研有明病院 臨床遺伝医療部

金子 景香 がん研有明病院 臨床遺伝医療部

秋山 奈々 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部

## ポスター・掲示発表

7月7日(金) 18:20-19:20

### 遺伝学的検査

- P-001 次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析における bam file の目視確認の重要性  
井野元 茜 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部臨床オミックス解析グループ 遺伝子検査室
- P-002 MMR 遺伝子検査の当院導入に向けての体制整備について  
細井 勇人 函館市医師会病院
- P-003 衛生検査所で行われる遺伝学的検査に付される検査結果・コメントの、臨床遺伝部門の受けとめかた～希少バリエーションにおける事例  
西村 基 千葉大学医学部附属病院 検査部  
／千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
- P-004 先天性難聴の遺伝子検査において家系内解析により難聴の原因遺伝子が判明した1家族例  
尾崎 昭子 大阪医科薬科大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科学教室
- P-005 生殖細胞系列遺伝子変異同定の有用性を評価する臨床試験 (BRANCH study) における eConsent 導入後の課題と利点  
木村 香里 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門

### 染色体異常症

- P-006 13トリソミー症候群児へのリハビリテーション介入の有用性  
西 恵理子 大阪母子医療センター 遺伝診療科
- P-007 均衡型染色体転座に対する PGT-SR を実施した当院症例の解析結果から考察する遺伝カウンセリング時の適正な情報提供について  
葛西 彩乃 札幌医科大学大学院 医学研究科
- P-008 精神疾患を契機に診断された 22q11.2 欠失症候群の一例  
野竹 真未 千葉大学大学院 医学薬学府医科学専攻 遺伝カウンセラーコース
- P-009 プラダー・ウィリー症候群をもつ知的障害のない女性への成人移行期支援  
荒川 経子 長野県立こども病院 こころの支援科

### 先天代謝異常症・先天異常症候群

- P-010 新生児マススクリーニング検査説明時期の現状及び看護職者間の認識のギャップ  
山越 貴水 藤田医科大学大学院保健学研究科 臨床検査学領域 遺伝カウンセリング分野
- P-011 ファブリー病における Gb3 の細胞内動態と ER ストレスについての検討  
桐林 和代 東京医科大学病院
- P-012 Marfan 症候群、Sotos 症候群疑いから Malan 症候群の診断に至った成人例  
董 倅伊 東京医科大学病院 遺伝子診療センター  
／お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻  
遺伝カウンセリングコース

## P-013 KRAS変異を有したNoonan症候群の極低出生体重児の1例

山田 直史 宮崎大学医学部 産科婦人科

**遺伝性腫瘍・がん**

## P-014 包括的HBOC診療システム構築に向けた当院の取り組み

石川亜希子 国立病院機構 九州医療センター

## P-015 当院におけるHBOC症例のフォローアップに関する調査

佐々木佑菜 北海道大学病院 臨床遺伝子診療部

## P-016 BRCA血縁者診断の現況

中津川智子 東京都立病院機構 がん・感染症センター 都立駒込病院 外科(乳腺)  
/東京都立病院機構 がん・感染症センター 都立駒込病院 遺伝子診療科

## P-017 リンチ症候群のサーベイランスに頭部MRI検査は必要か？

-MLH1 遺伝子変異を有し、脳腫瘍が死因となった一例

降籾めぐみ 佐久医療センター 遺伝診療科

## P-018 リンチ症候群が疑われた大腸癌患者の遺伝カウンセリング受診に影響する要因

岩見加奈子 県立広島病院 ゲノム診療科  
/県立広島病院 患者総合支援センター

## P-019 がんゲノムプロファイル検査でRAD51Dが検出され、事前のリスク低減卵管卵巣摘出術についての情報交換が有用であった症例

花房 宏昭 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部  
/神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学

## P-020 当院泌尿器科におけるがん遺伝子パネル検査の現状

大川 瑞穂 東邦大学医療センター大森病院 泌尿器科

## P-021 当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の血縁者に対する遺伝カウンセリングの現状と課題

井坂 美帆 東京都立多摩総合医療センター ゲノム診療科

## P-022 がんゲノムプロファイリング検査でGermline Findingsが疑われた症例に関する後方視的検討

梅村なほみ 東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療部  
/東邦大学医療センター大森病院 産婦人科

## P-023 マイクロサテライト不安定性検査からの遺伝性腫瘍患者スクリーニング体制に関する検討

福島 久代 埼玉医科大学国際医療センター がんゲノム医療科

## P-024 がんゲノム医療連携病院におけるがんゲノム医療コーディネーターの役割—当院におけるがん遺伝子パネル検査の現状—

木村 純子 相澤病院

## P-025 BRCA1/2病的バリエント陽性の予測スコアの検討

青柳 智義 船橋市立医療センター

## P-026 Lynch症候群の配偶者家系における遺伝性腫瘍 dual molecular diagnosis の遺伝カウンセリング

森川 真紀 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング部門

- P-027 遺伝カウンセリングを行った生殖細胞系列BRCA2 遺伝子変異が陽性であった膵腺房細胞癌の1例  
吉川 成一 長岡赤十字病院 消化器内科
- P-028 家系内情報の共有をもとに遺伝学的検査を行なったリンチ症候群の一家系  
茂木 英明 慈泉会 相澤病院 遺伝子診療科
- P-029 当院で遺伝性平滑筋腫症腎細胞癌の遺伝学的検査を実施した3症例  
尾堀佐知子 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科  
／北里大学病院 遺伝診療部
- P-030 軽症型家族性大腸腺腫症 (Attenuated FAP) の遺伝学的検査  
佐原 知子 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
- P-031 子宮体癌により死亡に至ったLi-Fraumeni症候群の1例  
秋谷 文 聖路加国際病院 遺伝診療センター
- P-032 がん遺伝子パネル検査の二次的所見で発端者家族の強い希望から確認検査を実施した2例  
山本 永花 日本大学医学部 病態病理学系臨床検査医学分野
- P-033 重複癌の経過中に異時性に3つの新たな癌を発症した症例を経験して  
岡田真由美 豊橋市民病院 産婦人科・ゲノム診療センター
- P-034 開始2年間のがん遺伝子パネル検査における二次的所見への対応  
南 佐和子 和歌山県立医科大学附属病院 遺伝診療部
- P-035 サーベイランスにて早期乳癌の診断に至ったPetuz-Jeghers症候群の一例  
村上 郁 順天堂大学 乳腺腫瘍学講座  
／順天堂大学大学院 臨床遺伝学

## 周産期・出生前診断

- P-036 当院の不育症患者の染色体分析とその後の妊娠転帰：後方視的検討  
白井 健人 リプロダクションクリニック東京
- P-037 男性不妊を契機に診断された転座保因者夫婦への遺伝カウンセリング  
片桐未希子 仙台ARTクリニック
- P-038 PGT-AでB判定の胚を移植した3例  
佐藤 亜美 聖路加国際病院 遺伝診療センター
- P-039 男性不妊と遺伝学的背景2023 ～当院遺伝カウンセリング症例の後方視的検討～  
若井 未央 東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療部
- P-040 NIPTの実施週数に検討を要したVanishing Twin妊娠2例について  
濱 真奈美 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部
- P-041 羊水過多を契機に発見された筋強直性ジストロフィの遺伝カウンセリング：  
専門医を中心としたカウンセリング体制の構築について  
成瀬 勝彦 獨協医科大学 産科婦人科学教室  
／獨協医科大学病院 臨床遺伝診療室

- P-042 軟骨無形成症女性に対する周産期カウンセリング～周産期および育児支援の経験を通して  
中田恵美里 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
／千葉大学医学部附属病院 周産期母性科
- P-043 NIPT陽性により二次的所見が判明した5番染色体腕内逆位の1例  
迫村世志恵 奈良県立医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室
- P-044 NIPTで複数の染色体異数性が検出された妊婦の一例  
元島 成信 国立病院機構小倉医療センター 産婦人科
- P-045 脊髄性筋萎縮症の出生前診断から遺伝子治療後までの夫婦の思い  
長柄美保子 岐阜県総合医療センター
- P-046 着床前胚染色体異数性検査 (PGT-A) の遺伝カウンセリング：モザイク胚の評価の不一致を認めた1例  
玉置 優子 東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療部  
／東邦大学医療センター大森病院 産婦人科
- P-047 流産絨毛染色体検査結果についての検討と生殖医療への活用  
逸見 博文 斗南病院 婦人科・生殖内分泌科
- P-048 NIPT連携施設における出生前検査の現状  
宮田海香子 神田マタニティクリニック
- P-049 PGT-Aで正倍数性と判定された胚を移植して流産となった症例の絨毛染色体検査結果  
黄木 詩麗 矢内原ウィメンズクリニック

7月8日(土) 18:30-19:30

### 周産期・出生前診断

- P-050 胎児期に診断された遺伝性出血性末梢血管拡張症による肝動静脈奇形の一例  
正岡 駿 順天堂大学医学部附属順天堂医院 産科
- P-051 不育症カップルがPGT-SR受検を決定する因子と意思決定支援に求められる遺伝カウンセリングのあり方についての検討  
久々宇千恵 札幌医科大学大学院医学研究科修士課程 臨床遺伝学（遺伝カウンセリングコース）
- P-052 無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）の新規認証施設における遺伝カウンセリングの受診の現状と今後の課題  
龜山 千里 総合病院土浦協同病院 看護部  
／総合病院土浦協同病院 遺伝診療科
- P-053 非認証機関でのNIPTで47,XXYもしくは47,XYYの可能性が指摘され、羊水染色体検査で正常核型の診断となった1例  
益子 尚久 神戸大学大学院医学研究科 外科系講座 産科婦人科学
- P-054 羊水検査において12トリソミーの低頻度モザイクを認めた一例  
松田 佳子 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部
- P-055 地域における相談支援体制の構築をめざして～出生前検査等の情報提供について～  
永野 明子 佐世保市総合医療センター

## 遺伝性神経疾患

- P-056 バリアント解釈の見直しを契機に確定診断に至った Stormorken 症候群の一例  
近藤 恵里 東京女子医科大学 ゲノム診療科  
／総合母子保健センター愛育クリニック 小児科
- P-057 未解決症例を対象とした全ゲノム解析およびRNA-seqによる *ITPA* 遺伝子異常の同定  
大道納菜子 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
- P-058 トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーの非集積地における  
遺伝カウンセリングのあり方についての検討  
田中 裕子 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
- P-059 筋萎縮性側索硬化症の遺伝学的検査における現状と課題  
～パネル検査で *SOD1* 病的バリアントを認めた遺伝性ALSの家族例～  
岡田 千穂 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部

## 循環器・呼吸器疾患

- P-060 当院における不整脈原性右室心筋症 (ARVC) の罹患者家族に対する  
遺伝カウンセリングの経験  
柴田亜貴子 聖隷浜松病院 臨床遺伝科
- P-061 新規 *ENG* 変異を認めた肺動静脈瘻を伴う遺伝性出血性毛細血管拡張症の小児兄妹例  
松石登志哉 北九州市立八幡病院 小児血液・腫瘍内科  
／北九州市立八幡病院 小児科
- P-062 適切な遺伝カウンセリングにより家系内罹患者全員への早期診断・早期治療介入が  
可能であったロイス・ディーツ症候群の大家系  
神谷 素子 信州大学附属病院 遺伝子医療研究センター  
／信州大学医学部 遺伝医学教室  
／信州大学医学部 小児医学教室
- P-063 同胞再発を契機に原因遺伝子が判明した総動脈管症  
石川 源 宮城県立こども病院 産科

## 遺伝カウンセリング

- P-064 乳がんの術前における *BRCA* 遺伝学的検査が患者に及ぼす心理的影響について  
佐藤 裕子 東京女子医科大学 ゲノム診療科
- P-065 関節可動亢進型エーラス・ダンロス症候群の遺伝カウンセリングにおける認定遺伝  
カウンセラー<sup>®</sup>の役割の検討—電話対応を中心に—  
佐久 彰子 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
- P-066 札幌医科大学附属病院遺伝子診療科の遠隔遺伝カウンセリングの現状と課題  
田中 佑弥 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
- P-067 がんゲノムプロファイリング検査で認めたPGPVに対する血縁者の要望への対応  
浄住 佳美 静岡県立静岡がんセンター がん遺伝外来
- P-068 無精子症の精査を契機に染色分体早期解離 (PCS) が判明した夫婦へ  
遺伝カウンセリングを行った1例  
田中 敬子 神戸大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療・研究センター 遺伝子診療部



- P-069 色覚特性(色覚異常)に対する遺伝カウンセリング  
川戸 和美 大阪母子医療センター 遺伝診療科
- P-070 遺伝性筋萎縮性側索硬化症の発症前診断について考える  
金城ちなつ 兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
- P-071 乳児の熱性けいれんから家族性が判明した海綿状血管腫  
久我亜沙美 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
- P-072 高齢の骨形成不全症のクライアントに対する遺伝カウンセリングの経験  
原田 佳奈 東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
- P-073 宮崎大学医学部附属病院における出生前遺伝カウンセリングの検討  
—NIPT導入前後の比較—  
岩井美奈代 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部
- P-074 当院における小児がんゲノム医療の現状と課題  
—認定遺伝カウンセラーのかかわり—  
黒田 真帆 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
- P-075 血管型エーラス・ダンロス症候群の妊娠・出産をめぐる遺伝カウンセリング  
-2ケースの経験から-  
小島 朋美 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
- P-076 53歳で診断されたWilliams症候群の遺伝カウンセリング1例  
渡辺 夏未 千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
- P-077 IRUDで確定診断に至ったKAT6B関連疾患の一例  
高尾 真未 長崎大学病院 ゲノム診療センター
- P-078 当科におけるHBOC遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの現状と課題  
村松みゆき 埼玉メディカルセンター 遺伝カウンセリング部門
- P-079 段階的な情報提供により疾患受容が進んだ6p25欠失症候群の症例  
馬場 遥香 大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学
- P-080 専門科的意見を求めて受診したTurner女性(28歳)の遺伝カウンセリング  
丸山るり子 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部  
／宮崎大学医学部 産婦人科
- P-081 生殖遺伝カウンセリング実施方法別満足度調査 オンラインと対面との比較  
苔口 昭次 英ウィメンズクリニック
- P-082 BRCA遺伝学的検査に対する円滑な遺伝カウンセリングの提供のための  
院内システムの構築  
進士 明宏 諏訪赤十字病院 腫瘍内科
- P-083 発端者の遺伝情報がない血縁者が発症前遺伝学的検査を希望した症例  
多田 陽香 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
- P-084 市中病院におけるG6PD異常症疑いのクライアントへの遺伝カウンセリングの経験  
山岡 貴花 名古屋掖済会病院 遺伝相談室  
／名古屋掖済会病院 薬剤部
- P-085 病理診断科との連携により遺伝カウンセリングの実施につながった2例  
大住 理沙 浜松医療センター ゲノム診療センター  
／浜松医療センター 患者支援室

- P-086 当院で実施した家族性地中海熱の遺伝カウンセリングにおける考察  
荒木 尚美 北里大学病院 遺伝診療部
- P-087 未発症変異保有者の予防的切除術につながったFAPの症例  
鈴木 綾子 千葉県がんセンター
- P-088 DICER1症候群における遺伝カウンセリング  
伊藤 志帆 東京都立小児総合医療センター 看護部
- P-089 遺伝カウンセリングにより神経線維腫症I型の今後のサポートに繋がった症例  
中村 朱美 近畿大学大学院総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
- P-090 妊娠22週以降の正常妊娠における出生前遺伝カウンセリングの工夫  
西尾 薫理 マミーズクリニックルナ
- P-091 妊娠希望の筋強直性ジストロフィー1型の夫婦の遺伝カウンセリング  
土山 美玲 近畿大学大学院総合理工学部 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
- P-092 血友病保因者診断の目的と診断経過に関する観察研究  
長尾 梓 荻窪病院 血液凝固科  
／東京医科大学病院 臨床検査医学科
- P-093 医師-患者関係がゲノム研究のインフォームド・コンセントに与える影響に関する文献検討  
仲 なつき 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 修士課程 医歯学理工保健学専攻  
先進倫理医科学分野 遺伝カウンセリングコース

## 遺伝教育

- P-094 全国小児領域認定遺伝カウンセラー症例検討会の役割と今後の展望  
秋山 奈々 東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部  
／千葉県こども病院 遺伝診療センター
- P-095 小学生に対するヒト遺伝教育プログラムの開発と評価：ヒト遺伝を通して何を伝えたいか？（第一報）  
和田 敬仁 京都大学大学院医学研究科 ゲノム医療学講座
- P-096 歯学部生に対する遺伝教育の長期的効果について  
齊藤 美湖 札幌医科大学大学院医学研究科 臨床遺伝学
- P-097 当事者が参加する遺伝カウンセリングロールプレイがもたらす学習効果  
渡辺 基子 順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学
- P-098 小学生を対象としたヒト遺伝教育プログラムの開発と評価：受講者に対する質問紙調査（第二報）  
鳥嶋 雅子 京都大学大学院医学研究科
- P-099 小学生を対象としたヒト遺伝教育プログラムの開発と評価：保護者に対する質問紙調査（第三報）  
春山瑳依子 京都大学大学院医学研究科

## 揭示発表 編集委員会企画

遺伝カウンセリングの研究で論文を書こう！  
第2弾遺伝カウンセリング学会誌に論文を投稿してみよう：  
研究立案から学会発表、そして論文化までの道のり

## 揭示発表

- K-001 本邦における「ヒトの遺伝」教育・啓発コンテンツ確認シートの作成  
佐々木規子 長崎大学 生命医科学域保健学系  
／日本遺伝カウンセリング学会 遺伝教育啓発委員会
- K-002 SMA未来会議構想～患者家族会、製薬会社、医療者が一同に会し、立場の違いを  
超えてSMAの未来を考える～  
加藤 環 東京女子医科大学
- K-003 地域活性化委員会（関東）の紹介および活動報告2023  
浜之上はるか 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科  
／日本遺伝カウンセリング学会 関東地区地域活性化委員会