

# 1日目 2月28日(金)

	第1会場 (4F 第3会議室)	第2会場 (4F 第2会議室)	ポスター会場／展示会場 (4F 北展示室)
9:00			
10:00			
11:00			
12:00	12:00~12:05 開会挨拶		11:30~19:00
12:05~13:00	<b>OD</b> 理事長講演 CL-1~2 こどもたちの遺伝医学・ゲノム医療のために 座長：吉橋 博史 演者：黒澤 健司、古庄 知己		12:30~14:00
13:00			ポスター掲示
13:10~14:10	協賛教育セミナー1 SES1 小児領域におけるマイクロアレイ染色体検査 座長：清水 健司 演者：黒田 友紀子 共催：アジレント・テクノロジー株式会社	13:10~14:10 協賛教育セミナー2 SES2 遺伝性早老症 Hutchinson-Gilford 早老症候群の診断と治療：最新の知見 座長：小崎 里華 演者：井原 健二 共催：アンジェス株式会社	14:00~19:00
14:20~15:35	<b>OD</b> シンポジウム1 SY1-1~3 小児遺伝における網羅的ゲノム解析の臨床実装 座長：西 恵理子、武内 俊樹 演者：大場 大樹、鈴木 寿人、清水 健司	14:20~15:10 一般口演① OS①-1~5 遺伝カウンセリング・教育・家族支援 座長：大橋 博文、徳富 智明	企業展示 患者会・家族支援ブース
15:40~16:15	<b>OD</b> 教育講演 EL 臨床実装に向けた遺伝子治療のCutting Edge 座長：荒川 玲子 演者：山形 崇倫	15:40~16:20 協賛ハンズオンセミナー マイクロアレイ・ミニハンズオンセミナー初級編 共催：アジレント・テクノロジー株式会社	ポスター閲覧
16:25~17:25	優秀演題賞候補セッション OAS-1~5 座長：青木 洋子、長谷川 奉延 演者：谷川 渉、永井 康貴、下村 里奈、 浦川 立貴、増淵 颯		
17:30~19:10	<b>OD</b> シンポジウム2 SY2-1~5 小児遺伝医学・医療 連携が創るみらい 座長：倉橋 浩樹、稲葉 美枝 演者：奥野 博庸、沼部 博直、江川 真希子、 青木 裕美、山田 茉未子	17:30~18:20 一般口演② OS②-1~5 治療・健康管理 座長：江口 真理子、武田 良淳	
19:30~21:00	情報交換会（懇親会） ※有料、事前登録制 イタリア酒場 HIKAGE 竹芝オフィスタワー2F		
20:00			

**OD** オンデマンド配信

## 2日目 3月1日(土)

	第1会場 (4F 第3会議室)	第2会場 (4F 第2会議室)	ポスター会場／展示会場 (4F 北展示室)	
9:00			9:00~15:00	9:00~15:50
	9:10~9:35 <b>大会長講演 PL</b> <span style="float: right;">OD</span> ゲノム医療を紡ぐ～多様な子どもと家族のウェルビーイングのために～ 座長：小崎 健次郎 演者：吉橋 博史			
10:00	9:40~10:55 <span style="float: right;">OD</span> <b>シンポジウム3 SY3-1~3</b> 子どもと家族のライフステージをともに歩む ～認定遺伝カウンセラーの役割～ 座長：西川 智子、伊藤 志帆 演者：米井 歩、浦野 真理、和泉 美希子	9:40~10:20 <b>一般口演③ OS③-1~4</b> 貴重な症例・希少疾患 座長：瀬戸 俊之、岡崎 哲也		
		10:20~11:05 <b>一般口演④ OS④-1~5</b> 診断法・体制整備 座長：齋藤 伸治、山本 俊至		
11:00				
	11:10~11:40 <b>総会</b>		ポスター閲覧	企業展示 患者会・家族支援ブース
12:00	11:45~12:45 <b>協賛教育セミナー3 SES3-1~2</b> 軟骨無形成症患者家族へ向けた認定遺伝カウンセラーの役割 演者：西川 智子 当院での軟骨無形成症診療とボソリチドが切り拓く未来 演者：田中 裕之 座長：澤井 英明 共催：BioMarin Pharmaceutical Japan株式会社	11:45~12:45 <b>協賛教育セミナー4 SES4</b> 出生前検査の現場における小児科医の役割 ～妊娠・出産・育児にまつわる切れ目のない支援のために～ 座長：黒澤 健司 演者：富永 牧子 共催：GeneTech 株式会社		
13:00	12:55~13:25 <b>特別企画 SP</b> <span style="float: right;">OD</span> わが国における小児難病ゲノムの臨床実装 今後の方向性 座長：黒田 友紀子 演者：西條 晴貴			
14:00	13:30~14:50 <span style="float: right;">OD</span> <b>招請講演 IL-1~2</b> 遺伝性疾患におけるウェルビーイング ～学校教育／生命倫理の立場から～ 座長：森貞 直哉、村松 友佳子 演者：伊藤 修毅、笹月 桃子	13:30~14:15 <b>一般口演⑤ OS⑤-1~5</b> エピゲノム・機能解析 座長：林 深、井上 毅信		
15:00			15:00~15:50 <b>ポスター 発表・待機</b>	
16:00			15:50~16:20 表彰式 次期大会長挨拶 閉会式	
			16:20~17:00 <b>ポスター撤去</b>	
17:00	16:30~18:00 <b>第41回 Dysmorphology のタベ 「新時代 Dysmorphology セッション」</b> 前半) 近年の Dysmorphology 診療における3つの視点 座長：森貞 直哉 スピーカー：花房 宏昭、福原 康之、稲葉 美枝 後半) Dysmorphology の未来を語ろう ファシリテーター：清水 健司、村松 友佳子			
18:00				
19:00				
20:00				

OD オンデマンド配信

# プログラム

1 日目 2 月 28 日 (金) 第 1 会場

12:05~13:00

## 理事長講演

座長：吉橋 博史（地方独立行政法人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）

[こどもたちの遺伝医学・ゲノム医療のために]

### CL-1 遺伝医学・ゲノム医療 これからの期待する

○黒澤 健司<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>前理事長、<sup>2</sup>国立成育医療研究センター 遺伝診療センター

### CL-2 小児遺伝の進むべき道とは～遺伝性・先天性疾患を持つこどもたちが生き生きと暮らせる社会を目指して！

○古庄 知己<sup>1,2,3,4,5,6</sup>

<sup>1</sup>新理事長、<sup>2</sup>信州大学医学部遺伝医学教室、<sup>3</sup>信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター、  
<sup>4</sup>信州大学基盤研究支援センター 機器分析部門、<sup>5</sup>信州大学医学部クリニカル・シーケンス学講座、  
<sup>6</sup>信州大学医学部附属病院バイオバンク信州

13:10~14:10

## 協賛教育セミナー 1

共催：アジレント・テクノロジー株式会社

座長：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

### SES1 小児領域における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

14:20~15:35

## シンポジウム 1

〈小児科領域講習〉

座長：西 恵理子（大阪母子医療センター 遺伝診療科）

武内 俊樹（岡山大学学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野）

[小児遺伝における網羅的ゲノム解析の臨床実装]

### SY1-1 持続可能な解析環境と診断連携の構築

○大場 大樹

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

### SY1-2 エクソームシーケンスのピットフォールとその解決

○鈴木 寿人

筑波大学医学医療系つくば予防医学研究センター

### SY1-3 患者家族に結果が伝わるように説明する立場から

○清水 健司

静岡県立こども病院 遺伝科

## [臨床実装に向けた遺伝子治療の Cutting Edge]

## EL 遺伝性疾患に対する遺伝子治療の発展

○山形 崇倫

地方独立行政法人 栃木県立リハビリテーションセンター

## OAS-1 FIGLA ホモ接合性ミスセンスバリエントにより早発卵巣不全を発症した姉妹例

○谷川 渉<sup>1</sup>、才津 浩智<sup>2</sup>、中村 康彦<sup>3</sup>、白蓋 雄一郎<sup>4</sup>、藤澤 泰子<sup>1</sup>、深見 真紀<sup>5</sup>、  
杉野 法広<sup>4</sup>、緒方 勤<sup>1,2,6</sup><sup>1</sup>浜松医科大学 小児科学講座、<sup>2</sup>浜松医科大学 医化学講座、<sup>3</sup>山口県立総合医療センター 産婦人科、  
<sup>4</sup>山口大学医学部 産婦人科学講座、<sup>5</sup>国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部、<sup>6</sup>浜松医療センター 小児科

## OAS-2 エクソーム解析陰性の精神運動発達遅滞における RNU4-2 バリエントの同定と臨床像

○永井 康貴<sup>1</sup>、永井 康貴<sup>1</sup>、河合 泰寛<sup>1</sup>、立岡 瑠璃子<sup>1</sup>、西川 智子<sup>1</sup>、成戸 卓也<sup>2</sup>、  
黒田 友紀子<sup>1</sup>、黒澤 健司<sup>1,2</sup><sup>1</sup>神奈川県立こども医療センター遺伝科、<sup>2</sup>神奈川県立こども医療センター臨床研究所

## OAS-3 新しい DUP-INV/TRP-DUP の切断点をもつ MECP2 重複症候群の構造解析

○下村 里奈<sup>1,2</sup>、山本 圭子<sup>3</sup>、西 恵理子<sup>4</sup>、永田 智<sup>2</sup>、岡本 伸彦<sup>4</sup>、山本 俊至<sup>1,5</sup><sup>1</sup>東京女子医科大学大学院医学研究科遺伝子医学分野、<sup>2</sup>東京女子医科大学小児科、  
<sup>3</sup>東京女子医科大学輸血細胞プロセシング科、<sup>4</sup>大阪母子医療センター遺伝子診療科、  
<sup>5</sup>東京女子医科大学ゲノム診療科

## OAS-4 Targeted long read sequencing を用いたインプリンティング異常症新規遺伝学的診断法の開発

○浦川 立貴<sup>1,2</sup>、服部 淳<sup>1</sup>、荻原 康子<sup>1</sup>、石渡 啓介<sup>3</sup>、緒方 広子<sup>3</sup>、嘉村 浩美<sup>3</sup>、  
黒木 陽子<sup>4,5</sup>、中林 一彦<sup>3</sup>、深見 真紀<sup>1</sup>、鏡 雅代<sup>1</sup><sup>1</sup>国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、<sup>2</sup>長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科、  
<sup>3</sup>国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部、<sup>4</sup>国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、  
<sup>5</sup>国立成育医療研究センター研究所 共同研究管理室

## OAS-5 ロングリードシーケンスによる Beckwith-Wiedemann 症候群の構造異常とメチル化レベルの検討

○増渕 颯<sup>1,2</sup>、浦川 立貴<sup>1</sup>、中林 一彦<sup>3</sup>、小崎 里華<sup>4</sup>、矢ヶ崎 英晃<sup>5</sup>、副島 英伸<sup>6</sup>、  
緒方 勤<sup>7</sup>、深見 真紀<sup>1</sup>、鏡 雅代<sup>1</sup><sup>1</sup>国立成育医療研究センター分子内分泌研究部、<sup>2</sup>慶應義塾大学医学部小児科学教室、  
<sup>3</sup>国立成育医療研究センター 周産期病態研究部周産期ゲノミクス研究室、  
<sup>4</sup>国立成育医療研究センター 遺伝診療科、<sup>5</sup>山梨大学医学部 小児科、  
<sup>6</sup>佐賀大学医学部医学科 分子生命科学講座、<sup>7</sup>浜松医療センター 小児科

座長：倉橋 浩樹（藤田医科大学 医科学研究センター分子遺伝学）

稲葉 美枝（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）

### [小児遺伝医学・医療 連携が創るみらい]

#### SY2-1 疾患特異的 iPS 細胞を用いた小児遺伝性疾患の創薬および再生医療をめざした研究

○奥野 博庸

東京医科大学 小児科・思春期科学分野

#### SY2-2 着床前遺伝学的検査（PGT-M）における協働～診療科連携～ 全体の流れと小児科医の役割

○沼部 博直<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>東京都立北療育医療センター、<sup>2</sup>東京科学大学病院 小児科

#### SY2-3 着床前遺伝学的検査（PGT-M）における協働～診療科連携～ 遺伝子診療科の立場から

○江川 真希子

東京科学大学病院 遺伝子診療科

#### SY2-4 小児病院における成人移行支援 ～成人移行外来による協働を通じて～

○青木 裕美

地方独立法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 看護部  
看護コンサルテーション部門・東京都移行期医療支援センター

#### SY2-5 オーストラリアの遺伝医学・医療の取り組み

○山田 茉未子

慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター

# 1日目 2月28日(金) 第2会場

13:10~14:10

## 協賛教育セミナー2

共催：アンジェス株式会社

座長：小崎 里華（国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科）

### SES2 遺伝性早老症 Hutchinson-Gilford 早老症候群の診断と治療：最新の知見

○井原 健二

大分大学 医学部小児科学講座

14:20~15:10

## 一般口演① [遺伝カウンセリング・教育・家族支援]

座長：大橋 博文（埼玉県立小児医療センター 遺伝科）

徳富 智明（川崎医科大学 小児科学／川崎医科大学附属病院 小児科・遺伝診療センター）

### OS①-1 当院における血友病集団教育外来での遺伝に関する教育の試み

○榎林 歩美<sup>1,2</sup>、水島 みゆき<sup>3</sup>、小倉 妙美<sup>4</sup>、土屋 藍<sup>3</sup>、片平 直子<sup>5</sup>、佐藤 典子<sup>5</sup>、  
松野 可奈絵<sup>5</sup>、村松 陽<sup>5</sup>、堀越 泰雄<sup>4</sup>、清水 健司<sup>1</sup>

<sup>1</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、<sup>2</sup>静岡県立総合病院 遺伝診療科、<sup>3</sup>静岡県立こども病院 心理療法室、  
<sup>4</sup>静岡県立こども病院 血友病診療センター、<sup>5</sup>静岡県立こども病院 看護部

### OS①-2 当院における重症新生児を対象とした網羅的ゲノム解析の遺伝カウンセリングと家族支援の取り組み

○伊藤 志帆<sup>1</sup>、二川 弘司<sup>2</sup>、福田 憲太郎<sup>2</sup>、山中 暖日<sup>2</sup>、黒田 真帆<sup>2</sup>、吉田 有里<sup>2</sup>、  
遠藤 真理子<sup>1</sup>、吉橋 博史<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京都立小児総合医療センター 看護部、<sup>2</sup>東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科

### OS①-3 表現型の異なる低フォスファターゼ症の姉妹をもつカップルへの遺伝カウンセリングの役割

○小川 真紀<sup>1,2</sup>、森 亘平<sup>3</sup>、後藤 なつみ<sup>3</sup>、齋藤 裕也<sup>3</sup>、今井 紀昭<sup>3</sup>、室月 淳<sup>3</sup>

<sup>1</sup>宮城県立こども病院 成育支援局、<sup>2</sup>宮城県立がんセンター、<sup>3</sup>宮城県立こども病院 産科

### OS①-4 遺伝カウンセリングにおける疾患受容支援の検討—Crouzon 症候群の一例を通して—

○秋山 奈々<sup>1,2</sup>、富永 牧子<sup>1,3,4</sup>、井上 毅信<sup>1</sup>

<sup>1</sup>千葉県こども病院 遺伝診療センター、<sup>2</sup>東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部、  
<sup>3</sup>昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター、<sup>4</sup>昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター

### OS①-5 小児希少疾患の診断後における包括的な家族支援と施設間遠隔協働 ～GENIE プロジェクトの可能性～

○二川 弘司<sup>1</sup>、伊藤 志帆<sup>2</sup>、稲葉 美枝<sup>3</sup>、武田 良淳<sup>4</sup>、村松 友佳子<sup>5</sup>、石川 亜貴<sup>6</sup>、  
星野 陽子<sup>7</sup>、山田 浩介<sup>8</sup>、森貞 直哉<sup>9</sup>、吉橋 博史<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科、<sup>2</sup>東京都立小児総合医療センター 看護部、  
<sup>3</sup>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、<sup>4</sup>長野県立こども病院 遺伝科、  
<sup>5</sup>名古屋大学医学部附属病院 小児科、<sup>6</sup>札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科・小児科、  
<sup>7</sup>北海道立子ども総合医療・療育センター 小児科、<sup>8</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、  
<sup>9</sup>兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

15:40~16:20

## 協賛ハンズオンセミナー：マイクロアレイ・ミニハンズオンセミナー初級編

共催：アジレント・テクノロジー株式会社

コーディネーター：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

黒田 友紀子（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

大場 大樹（埼玉県立小児医療センター 遺伝科）

座長：江口 真理子（愛媛大学大学院医学研究科 小児科学）

武田 良淳（長野県立こども病院 遺伝科）

**OS②-1 ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群に対しロナファルニブを導入した症例**○高橋 知一<sup>1</sup>、佐々木 理<sup>1</sup>、脇口 定衛<sup>1</sup>、高橋 伸浩<sup>1</sup>、小澤 淳<sup>2</sup>、野木山 史恭<sup>2</sup>、  
川端 むつみ<sup>3</sup>、外木 秀文<sup>3</sup><sup>1</sup>天使病院 天使こどもメディカルセンター、<sup>2</sup>天使病院 薬剤部、<sup>3</sup>天使病院 臨床遺伝センター**OS②-2 週 1 回マンジャロ（Tirzepatide）自己注射で加療した糖尿病合併 Prader-Willi syndrome の一例**○大迫 美穂<sup>1,2</sup>、薬師寺 史厚<sup>1,3</sup>、沼部 博直<sup>2</sup>、望月 葉子<sup>1</sup><sup>1</sup>東京都立北療育医療センター 内科、<sup>2</sup>東京都立北療育医療センター 遺伝科、<sup>3</sup>八木医院**OS②-3 腎性低尿酸血症と MEN1 遺伝子欠失を認めた 11q13.1 微細欠失の 1 例**○山口 有<sup>1</sup>、本島 敏乃<sup>2</sup><sup>1</sup>群馬県立小児医療センター 遺伝科、<sup>2</sup>本島総合病院 小児科**OS②-4 がん遺伝子パネル検査および全エクソーム解析で診断した遺伝性腫瘍の経験**

○大場 大樹、大橋 博文

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

**OS②-5 ネフロン癆関連シリオパチーの原因遺伝子と臨床像**○森貞 直哉<sup>1,2</sup>、田中 悠<sup>1</sup>、叶 明娟<sup>1</sup>、花房 宏昭<sup>1</sup>、榊原 菜々<sup>1</sup>、長野 智那<sup>1</sup>、  
堀之内 智子<sup>1</sup>、野津 寛大<sup>1</sup><sup>1</sup>神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野、<sup>2</sup>兵庫県立こども病院臨床遺伝科

## 2日目 3月1日(土) 第1会場

9:10~9:35

### 大会長講演

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）

[ゲノム医療を紡ぐ ～多様な子どもと家族のウェルビーイングのために～]

#### PL 小児ゲノム医療を紡ぐ ～多様な子ども、暮らし、社会とともに～

○吉橋 博史

地方独立行政法人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

9:40~10:55

### シンポジウム3

〈小児科領域講習〉

座長：西川 智子（神奈川県立子ども医療センター-遺伝科 遺伝カウンセリングセンター）

伊藤 志帆（東京都立小児総合医療センター 看護部）

[子どもと家族のライフステージをともに歩む ～認定遺伝カウンセラーの役割～]

#### SY3-1 遺伝性疾患・未診断疾患をもつ子と家族を支える遺伝カウンセラー

○米井 歩

大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部

#### SY3-2 遺伝性疾患をもつ子ときょうだいへの関わり—家族を紡ぐ—

○浦野 真理<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科、<sup>2</sup>公認心理師・臨床心理士・認定遺伝カウンセラー

#### SY3-3 新しい家族を迎える支援—診療科、世代の間をつなぐ

○和泉 美希子

昭和大学病院 臨床遺伝医療センター

11:45~12:45

### 協賛教育セミナー3

共催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

座長：澤井 英明（兵庫医科大学 遺伝子医療部・産科婦人科）

#### SES3-1 軟骨無形成症患者家族へ向けた認定遺伝カウンセラーの役割

○西川 智子

神奈川県立子ども医療センター 遺伝科 遺伝カウンセリングセンター 認定遺伝カウンセラー

#### SES3-2 当院での軟骨無形成症診療とボソリチドが切り拓く未来

○田中 裕之

東京大学 小児科



## [わが国における小児難病ゲノムの臨床実装 今後の方向性]

## SP 小児遺伝領域における難病ゲノム医療のこれから

○西條 晴貴

厚生労働省 健康生活衛生局 難病対策課

## [遺伝性疾患におけるウェルビーイング～学校教育 / 生命倫理の立場から～]

## IL-1 発達が気になる子の性と生の教育

○伊藤 修毅

日本福祉大学 教育・心理学部 学校教育学科

## IL-2 遺伝性疾患を持つ子どもの最善の利益を追求する話し合いの課題と可能性

○笹月 桃子<sup>1,2</sup><sup>1</sup>早稲田大学 人間科学学術院、<sup>2</sup>九州大学大学院医学研究院 成長発達医学分野第41回 Dysmorphology のタベ  
「新時代 Dysmorphology セッション」

## 前半) 近年の Dysmorphology 診療における 3つの視点

## 1. Dysmorphology 診療と AI の共存

スピーカー：花房 宏昭（神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野）

## 2. Genotype をサポートする reverse dysmorphology

スピーカー：福原 康之（国立成育医療研究センター 遺伝診療科）

## 3. 変わらぬ順行性の診断プロセス～ diagnostic journey ～

スピーカー：稲葉 美枝（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）

## 後半) Dysmorphology の未来を語ろう

ファシリテーター：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

村松 友佳子（名古屋大学大学院医学研究科 小児科学）

9:40~10:20

一般口演③ [貴重な症例・希少疾患]

座長：瀬戸 俊之 (大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学)

岡崎 哲也 (岡山大学病院 臨床遺伝子診療科)

OS③-1 ロングリード解析で同定された同一染色体内挿入による 1p36 欠失症候群家系内発症例

○白井 宏直<sup>1,2</sup>、下島 圭子<sup>3,4</sup>、三浦 雅樹<sup>5</sup>、遠山 潤<sup>5</sup>、山本 俊至<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>東京女子医科大学大学院医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野、<sup>2</sup>北里大学医学部 小児科学、

<sup>3</sup>東京女子医科大学 ゲノム診療科、<sup>4</sup>東京女子医科大学 輸血細胞プロセッシング科、

<sup>5</sup>国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科

OS③-2 HNRNP 遺伝子異常症と神経発達障害

○岡本 伸彦<sup>1</sup>、西 恵理子<sup>1</sup>、柳 久美子<sup>2</sup>、要 匡<sup>2</sup>

<sup>1</sup>大阪母子医療センター遺伝診療科、<sup>2</sup>国立成育医療研究センターゲノム医療研究部

OS③-3 迅速全ゲノム検査で早期に診断し得たモリブデン補酵素欠損症の新生児例

○角皆 季樹<sup>1</sup>、野竹 慎之介<sup>1</sup>、熊澤 健介<sup>1</sup>、田辺 行敏<sup>1</sup>、今川 英里<sup>1</sup>、西條 直也<sup>2</sup>、  
菊池 敦生<sup>2</sup>、高山 順<sup>3</sup>、大石 公彦<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京慈恵会医科大学小児科学講座、<sup>2</sup>東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野、

<sup>3</sup>東北大学 大学院医学系研究科希少難病ゲノム解析共同研究講座

OS③-4 CNOT3 遺伝子にフレームシフトバリエントを同定した知的障害と特徴的顔貌を呈する  
IDDSADF の日本人女児例

○山澤 一樹<sup>1</sup>、中嶋 萌子<sup>1</sup>、井上 沙聡<sup>1</sup>、村上 遥香<sup>1</sup>、有安 大典<sup>2</sup>

<sup>1</sup>国立病院機構東京医療センター 遺伝診療科、<sup>2</sup>川崎市立川崎病院 小児科

10:20~11:05

一般口演④ [診断法・体制整備]

座長：齋藤 伸治 (名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野)

山本 俊至 (東京女子医科大学 ゲノム診療科)

OS④-1 Nanopore にて X 染色体不活化の評価を行った HUWE1 重複症候群の女児例

○古川 源<sup>1,2</sup>、七里 由衣<sup>1</sup>、倉橋 浩樹<sup>1</sup>

<sup>1</sup>藤田医科大学医学研究センター分子遺伝学研究部門、<sup>2</sup>藤田医科大学医学部小児科学

OS④-2 マイクロアレイ染色体検査の結果解釈支援ツール「VarporterCNV」の開発と応用

○石川 亜貴<sup>1,2,3</sup>、井戸川 雅史<sup>4</sup>、真里谷 奨<sup>2,5</sup>、重富 浩子<sup>3</sup>、星野 陽子<sup>6</sup>、櫻井 晃洋<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>札幌医科大学医学部遺伝医学、<sup>2</sup>札幌医科大学附属病院遺伝子診療科、<sup>3</sup>札幌医科大学附属病院小児科、

<sup>4</sup>札幌医科大学 附属がん研究所 ゲノム医科学部門、<sup>5</sup>札幌医科大学附属病院産婦人科、

<sup>6</sup>北海道立子ども総合医療療育センターリハビリテーション小児科

OS④-3 第一子無頭蓋症、第二子全前脳胞症の流産胎児における網羅的解析

○山田 浩介<sup>1</sup>、野竹 真未<sup>1,2</sup>、和田 侑夏<sup>1,2</sup>、高林 直輝<sup>1,2</sup>、樽林 歩美<sup>1,2</sup>、古川 省悟<sup>3</sup>、  
中島 光子<sup>3</sup>、才津 浩智<sup>3</sup>、河村 隆一<sup>4</sup>、清水 健司<sup>1</sup>

<sup>1</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、<sup>2</sup>静岡県立総合病院 遺伝診療科、<sup>3</sup>浜松医科大学医学部 医化学講座、

<sup>4</sup>静岡県立こども病院 産科

OS④-4 非メンデル遺伝病を見逃さないためのアプローチ

○中藤 大輔<sup>1</sup>、山田 茉未子<sup>1</sup>、鈴木 寿人<sup>1</sup>、宮 冬樹<sup>1</sup>、武内 俊樹<sup>2</sup>、小崎 健次郎<sup>1</sup>

<sup>1</sup>慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター、<sup>2</sup>岡山大学小児発達病因病態学分野

## OS④-5 ゲノムミスセンスバリアントの影響度を評価する新しいプログラム VarMeter

- 要 匡<sup>1,2</sup>、山口 芳樹<sup>3</sup>、青木 英莉子<sup>4</sup>、真鍋 法義<sup>3</sup>、大野 詩歩<sup>3</sup>、青木 大芽<sup>1,2</sup>、古川 潤一<sup>5</sup>、井ノ口 仁一<sup>6</sup>、木下 聖子<sup>4</sup>、西原 祥子<sup>4</sup>

<sup>1</sup>国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部、

<sup>2</sup>国立成育医療研究センター アレルギーセンター 遺伝情報評価支援室、<sup>3</sup>東北医科薬科大 分子生体膜研究所、

<sup>4</sup>創価大学 糖鎖生命システム融合研究所、<sup>5</sup>名古屋大学 糖鎖生命コア研究所、

<sup>6</sup>大阪大学 フォアフロント研究センター

11:45~12:45

### 協賛教育セミナー4

共催：GeneTech 株式会社

座長：黒澤 健司（国立成育医療研究センター 遺伝診療センター）

## SES4 出生前検査の現場における小児科医の役割

～妊娠・出産・育児にまつわる切れ目のない支援のために～

- 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 こどもセンター

13:30~14:15

### 一般口演⑤ [エピゲノム・機能解析]

座長：林 深（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）

井上 毅信（千葉県こども病院 遺伝診療センター）

## OS⑤-1 ゲノムワイド父性片親性ヘテロダイソミーを示す核型 46,XY の Beckwith-Wiedemann スペクトラムの一例

- 副島 英伸<sup>1</sup>、佐藤 知彦<sup>2</sup>、一丸（首浦）武作志<sup>1</sup>、原 聡史<sup>1</sup>

<sup>1</sup>佐賀大学医学部分子生命科学講座分子遺伝学・エピジェネティクス分野、<sup>2</sup>弘前大学医学部小児科

## OS⑤-2 HMGA2 遺伝子異常が同定された Silver-Russell 症候群の 2 例

- 矢本 香織<sup>1</sup>、才津 浩智<sup>1</sup>、大久保 由美子<sup>2</sup>、鏡 雅代<sup>3</sup>、緒方 勤<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup>浜松医科大学 医化学講座、<sup>2</sup>静岡済生会総合病院 小児科、<sup>3</sup>国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部、

<sup>4</sup>浜松医療センター 小児科

## OS⑤-3 Temple 症候群：遺伝学的に診断された 60 例の包括的な臨床所見

- 小川 朋恵<sup>1,2</sup>、成澤 宏宗<sup>1,3</sup>、長崎 啓祐<sup>4</sup>、小崎 里華<sup>5</sup>、荒巻 道彦<sup>6</sup>、松原 圭子<sup>1,6</sup>、中村 明枝<sup>1</sup>、深見 真紀<sup>1,6</sup>、緒方 勤<sup>1,7,8</sup>、鏡 雅代<sup>1</sup>

<sup>1</sup>国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部、<sup>2</sup>東北大学大学院医学系研究科 次世代小児医療講座、

<sup>3</sup>山梨大学 医学部 小児科学教室、<sup>4</sup>新潟大学医歯学総合病院 小児科、<sup>5</sup>国立成育医療研究センター 遺伝診療科、

<sup>6</sup>国立成育医療研究センター ダイバーシティ研究室、<sup>7</sup>浜松医科大学 医学部、<sup>8</sup>浜松医療センター 小児科

## OS⑤-4 Rop ハプロ不全はショウジョウバエにおいて $\alpha$ シヌクレイン神経毒性を増悪する

- 松岡 太朗<sup>1</sup>、吉田 英樹<sup>2</sup>、笠井 高士<sup>3</sup>、戸澤 雄紀<sup>1</sup>、千代延 友裕<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup>京都府立医科大学大学院医学研究科 小児科学、<sup>2</sup>京都工芸繊維大学 応用生物学、

<sup>3</sup>京都府立医科大学大学院医学研究科 脳神経内科学、

<sup>4</sup>京都府立医科大学大学院医学研究科 分子診断・治療医学

## OS⑤-5 CEP152 バリエントを有する非典型例小頭症における脳形成異常の病態メカニズム解析

- 浜田 奈々子<sup>1</sup>、西條 琢真<sup>1</sup>、上原 朋子<sup>2</sup>、Fowzan Alkuraya<sup>3</sup>、武内 俊樹<sup>2</sup>、水野 誠司<sup>4</sup>、小崎 健次郎<sup>2</sup>、永田 浩一<sup>1</sup>

<sup>1</sup>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、<sup>2</sup>慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター、

<sup>3</sup>King Faisal Specialist Hospital & Research Centre、<sup>4</sup>愛知県医療療育総合センター中央病院

**P-01 難治性気胸に対してミノサイクリン及びOK-432による胸膜癒着術を施行した18トリソミーの1例**

○村上 博昭<sup>1,2,3</sup>、阪下 達哉<sup>1,3</sup>、小林 瑛美子<sup>1,2</sup>、松波 邦洋<sup>1</sup>、所 訓子<sup>1,2</sup>、松隈 英治<sup>1</sup>、金子 英雄<sup>2,3</sup>、今村 淳<sup>1</sup>

<sup>1</sup>岐阜県総合医療センター 小児科、<sup>2</sup>岐阜県総合医療センター 小児療育内科、

<sup>3</sup>岐阜県総合医療センター 遺伝子診療科

**P-02 均衡型転座を認めた低身長女兒に対する家族解析**

○我有 茉希<sup>1,4</sup>、家村 綾正<sup>2,4</sup>、酢谷 明人<sup>3,4</sup>、齋藤 洋子<sup>4</sup>、辻 敦美<sup>4,5</sup>、沼部 博直<sup>1,4</sup>、吉田 雅幸<sup>1</sup>、高澤 啓<sup>4</sup>

<sup>1</sup>東京科学大学病院 遺伝子診療科、<sup>2</sup>千葉市立海浜病院 小児科、<sup>3</sup>川口市立医療センター 小児科、

<sup>4</sup>東京科学大学病院 小児科、<sup>5</sup>国立成育医療研究センター システム発生・再生医学研究部

**P-03 マイクロアレイ染色体検査を契機に、微細欠失症候群の診断が見直された一例**

○奥野 博庸<sup>1</sup>、千代反田 雅子<sup>2</sup>、西亦 繁雄<sup>1</sup>、鈴木 慎二<sup>1</sup>、田嶋 佐和子<sup>1</sup>、董 きよい<sup>1</sup>、稲垣 夏子<sup>1</sup>、山中 岳<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京医科大学、<sup>2</sup>厚生中央病院

**P-04 出生時より上気道狭窄、閉塞性無呼吸を呈した、3p重複症候群の一例**

○西田 浩輔<sup>1,2</sup>、小寺 孝幸<sup>2</sup>、青木 智彩子<sup>1</sup>、西田 友美<sup>1</sup>、西山 敦史<sup>1,2</sup>、難波 栄二<sup>1,3</sup>、金田 邦彦<sup>1</sup>

<sup>1</sup>加古川中央市民病院 遺伝子診療部、<sup>2</sup>加古川中央市民病院 小児科、<sup>3</sup>医療法人晴顕会 大谷病院

**P-05 繰り返す中間部重複と中間部欠失の形成メカニズムの解明**

○河村 理恵<sup>1</sup>、原 鐵晃<sup>2,3</sup>、壺井 史奈<sup>4</sup>、佐田野 英<sup>3</sup>、成 悠希<sup>1</sup>、七里 由衣<sup>1</sup>、倉橋 浩樹<sup>1</sup>

<sup>1</sup>藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門、<sup>2</sup>県立広島病院 生殖医療科、

<sup>3</sup>県立広島病院 ゲノム診療科、<sup>4</sup>県立広島病院 小児科

**P-06 唇顎口蓋裂、精神運動発達遅滞を呈した distal 11q partial trisomy**

○早川 誠一

広島大学病院

**P-07 RPS17片アリル欠失でDiamond-Blackfan貧血を呈した15q25欠失症候群の女兒例**

○重富 浩子<sup>1</sup>、石川 亜貴<sup>1,2</sup>、山本 雅樹<sup>1</sup>

<sup>1</sup>札幌医科大学医学部 小児科、<sup>2</sup>札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科

**P-08 横隔膜ヘルニアを合併した17q12欠失症候群の女兒例**

○大橋 育子<sup>1,2</sup>、峠 和美<sup>2</sup>、高尾 佳代<sup>3</sup>、神谷 雄作<sup>4</sup>、永田 美保<sup>5</sup>、石原 康貴<sup>5</sup>、宮下 洋平<sup>5</sup>、朝野 仁裕<sup>5</sup>、山内 泰子<sup>6</sup>、升野 光雄<sup>6</sup>

<sup>1</sup>三豊総合病院 小児科、<sup>2</sup>川崎医科大学附属病院遺伝診療センター、

<sup>3</sup>川崎医療福祉大学保健看護学部保健看護学科、<sup>4</sup>独立行政法人国立病院機構岡山医療センター新生児科、

<sup>5</sup>大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学 (IRUD 解析センター)、

<sup>6</sup>川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科遺伝カウンセリングコース

- P-09**     **マイクロアレイ染色体検査でコピー数異常を同定した神経線維腫症 1 型の 3 例**  
 ○岡崎 哲也<sup>1,2</sup>、二川 摩周<sup>2</sup>、大住 理沙<sup>2</sup>、加藤 芙美乃<sup>2</sup>、深野 智華<sup>1,2</sup>、山本 英喜<sup>1,2</sup>、中田 英二<sup>3</sup>、尾崎 敏文<sup>3</sup>、平沢 晃<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>岡山大学学術研究院医歯薬学域臨床遺伝子医療学、<sup>2</sup>岡山大学病院臨床遺伝子診療科、<sup>3</sup>岡山大学学術研究院医歯薬学域整形外科
- P-10**     **発達遅滞や青色強膜、関節弛緩を認める 17q21.33q22 欠失症例**  
 ○福井 香織<sup>1,2</sup>、松石 登志哉<sup>1</sup>、高瀬 隆太<sup>2</sup>、渡邊 順子<sup>2,3</sup>  
<sup>1</sup>北九州市立八幡病院 小児科、<sup>2</sup>久留米大学 小児科学講座、<sup>3</sup>久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設
- P-11**     **マイクロアレイ染色体検査で判明したがん関連遺伝子 SMAD4 のフォローアップの課題**  
 ○中村 奈都紀<sup>1</sup>、上田 日和<sup>1</sup>、大辻 塩見<sup>1</sup>、上原 朋子<sup>1</sup>、林 深<sup>2</sup>、水野 誠司<sup>1</sup>、中村 奈見<sup>3</sup>、森 麻里<sup>3</sup>、濱島 崇<sup>4</sup>、稲葉 美枝<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>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、<sup>2</sup>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門、<sup>3</sup>愛知医科大学 周産期母子医療センター、<sup>4</sup>あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科
- P-12**     **19p13.3 遠位部微細欠失症候群の 1 例**  
 ○武田 良淳<sup>1,3</sup>、小林 純<sup>2,3</sup>  
<sup>1</sup>長野県立子ども病院 遺伝科、<sup>2</sup>長野県立子ども病院 臨床検査科、<sup>3</sup>長野県立子ども病院 生命科学研究センター
- P-13**     **46,X,add (X) (q13) に SRY 陽性の Y 染色体転座を伴った性染色体異常症**  
 ○樋口 真司、岩田 康平、渡部 瑤、山田 勇気、森 潤  
 大阪市立総合医療センター
- P-14**     **北海道立子ども総合医療・療育センターのマイクロアレイ染色体検査の実施状況と課題**  
 ○星野 陽子<sup>1</sup>、石川 淑<sup>2</sup>、石川 亜貴<sup>3,4,5,6</sup>  
<sup>1</sup>北海道立子ども総合医療・療育センター リハビリテーション科 (小児)、<sup>2</sup>北海道立子ども総合医療・療育センター 新生児内科、<sup>3</sup>北海道立子ども総合医療・療育センター 遺伝診療科、<sup>4</sup>札幌医科大学附属病院 小児科、<sup>5</sup>札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科、<sup>6</sup>札幌医科大学医学部 遺伝医学

15:00~15:50     **一般ポスター [希少疾患]**

- P-15**     **肩関節脱臼を繰り返し関節型 Ehlers-Danlos 症候群と診断された 15 歳女児例**  
 ○米川 萌<sup>1,2</sup>、山口 智美<sup>2,3,4</sup>、古庄 知己<sup>2,3,4,5,6</sup>  
<sup>1</sup>北信総合病院小児科、<sup>2</sup>信州大学医学部遺伝医学教室、<sup>3</sup>信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター、<sup>4</sup>信州大学医学部クリニカル・シークエンス学講座、<sup>5</sup>信州大学基盤研究支援センター、<sup>6</sup>信州大学医学部附属病院バイオバンク信州
- P-16**     **皮膚症状に先行して循環器症状を呈した弾性線維性仮性黄色腫の小児例**  
 ○高瀬 隆太<sup>1</sup>、福井 香織<sup>1</sup>、鍵山 慶之<sup>1</sup>、寺町 陽三<sup>1</sup>、岩永 聡<sup>3</sup>、橋川 恵子<sup>2</sup>、室田 浩之<sup>3</sup>、名嘉真 武國<sup>2</sup>、須田 憲治<sup>1</sup>、渡邊 順子<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>久留米大学医学部小児科学講座、<sup>2</sup>久留米大学医学部皮膚科学教室、<sup>3</sup>長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学分野
- P-17**     **鎖骨頭蓋骨異形症の日本人 2 家系：乳児期から成人期の臨床的多様性**  
 ○清水 絵理<sup>1</sup>、島田 姿野<sup>1,2</sup>、福田 茂孝<sup>3</sup>、宮林 和紀<sup>4</sup>、西崎 直人<sup>3</sup>、山田 崇弘<sup>5</sup>、東海林 宏道<sup>2</sup>、新井 正美<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>順天堂大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学、<sup>2</sup>順天堂大学 医学部 小児科学講座、<sup>3</sup>順天堂大学 医学部附属浦安病院 小児科、<sup>4</sup>順天堂大学 医学部附属静岡病院 小児科、<sup>5</sup>北海道大学病院 臨床遺伝子診療部

- P-18 新規 RECQL4 バリエントによる下腿骨欠損を伴った重症 Baller-Gerold 症候群**  
 ○井上 毅信<sup>1,2</sup>、服部 淳<sup>2</sup>、大塚 直哉<sup>3</sup>、鶴岡 智子<sup>3</sup>、沼田 理<sup>4</sup>、中田 恵美里<sup>5</sup>、  
 山田 崇弘<sup>6,7</sup>、仲野 敦子<sup>1</sup>、深見 真紀<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>千葉県こども病院 遺伝診療センター、<sup>2</sup>国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、  
<sup>3</sup>千葉県こども病院 新生児科、<sup>4</sup>千葉県こども病院 脳神経外科、<sup>5</sup>千葉大学大学院医学研究院 産婦人科、  
<sup>6</sup>北海道大学病院 臨床遺伝子診療部、<sup>7</sup>骨系統疾患コンソーシウム
- P-19 カムラティ・エンゲルマン症候群 (Camurati-Engelmann disease) の全国調査結果**  
 ○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
- P-20 CREBBP 遺伝子 HAT domain バリエントを認めた Menke-Hennekam 症候群の 1 例**  
 ○河合 泰寛<sup>1</sup>、尾野 美奈子<sup>2</sup>、森川 翔太郎<sup>3</sup>、斎藤 洋子<sup>1</sup>、永井 康貴<sup>1</sup>、立岡 瑠璃子<sup>1</sup>、  
 西川 智子<sup>1</sup>、成戸 卓也<sup>4</sup>、黒田 友紀子<sup>1</sup>、黒澤 健司<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>神奈川県立こども医療センター 遺伝科、<sup>2</sup>神奈川県立こども医療センター 児童思春期精神科、  
<sup>3</sup>神奈川県立こども医療センター 神経内科、<sup>4</sup>神奈川県立こども医療センター 臨床研究所
- P-21 難治性呼吸調節障害のため長期入院管理を要した CLIFAHDD 症候群の一例**  
 ○谷村 知繁<sup>1,2</sup>、佐藤 恵美<sup>1</sup>、小林 悟<sup>2</sup>、齋藤 伸治<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野、  
<sup>2</sup>名古屋市立大学医学部附属西部医療センター小児科
- P-22 TRAF7 遺伝子と FLG 遺伝子にバリエントを有する難治性アトピー性皮膚炎を合併した精神運動発達遅滞の一例**  
 ○小針 靖子<sup>1,2</sup>、西田 豊<sup>2</sup>、石毛 崇<sup>2</sup>、呉 繁夫<sup>3</sup>、西條 直也<sup>4</sup>、菊池 敦生<sup>4</sup>、鈴木 智尚<sup>5</sup>、  
 高山 順<sup>1</sup>、田宮 元<sup>1</sup>、滝沢 琢己<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>東北大学大学院医学系研究科 AI フロンティア新医療創生分野、<sup>2</sup>群馬大学大学院医学系研究科 小児科学分野、  
<sup>3</sup>宮城県立こども病院、<sup>4</sup>東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野、  
<sup>5</sup>東北大学大学院医学系研究科 発達環境医学分野
- P-23 MED13L 遺伝子に新規ミスセンスバリエントを同定した女児例の臨床症状と表現型の検討**  
 ○矢吹 郁美<sup>1</sup>、矢吹 郁美<sup>1</sup>、石川 亜貴<sup>1,2,3</sup>、西尾 洋介<sup>4,5,6</sup>、荻 朋男<sup>5</sup>、木原 美奈子<sup>1</sup>、  
 櫻井 晃洋<sup>2,3</sup>  
<sup>1</sup>苫小牧市立病院小児科新生児科、<sup>2</sup>札幌医科大学医学部 遺伝医学、<sup>3</sup>札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科、  
<sup>4</sup>名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター、<sup>5</sup>名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野、  
<sup>6</sup>名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学
- P-24 矢状縫合離開を伴う頭囲拡大を認めた Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair2 の 1 例**  
 ○井川 由貴、富永 牧子、遠藤 翔太、池田 裕一  
 昭和大学横浜市北部病院
- P-25 Weiss-Kruszka 症候群の 1 例**  
 ○村松 友佳子<sup>1,2,3</sup>、土田 奈緒美<sup>4</sup>、松本 直通<sup>4</sup>、水野 誠司<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>名古屋大学医学部附属病院小児科、<sup>2</sup>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、  
<sup>3</sup>日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院小児科、<sup>4</sup>横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
- P-26 兵庫県立こども病院で施行した全エクソン解析症例の検討**  
 ○朝貝 芳貴<sup>1,2</sup>、花房 宏昭<sup>2</sup>、洪本 加奈<sup>3</sup>、谷口 真紀<sup>3</sup>、野津 寛大<sup>2</sup>、森貞 直哉<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、<sup>2</sup>神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野、  
<sup>3</sup>兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター

- P-27 幅広い血縁者の解析がバリエーションの評価に有用であった ARX による発達性てんかん性脳症の 1 男児例**  
 ○花房 宏昭<sup>1,2</sup>、山口 宏<sup>1</sup>、澤田 優貴<sup>2</sup>、田中 敬子<sup>2</sup>、老川 静香<sup>1</sup>、坊 亮輔<sup>1</sup>、中川 卓<sup>3</sup>、森貞 直哉<sup>4</sup>、野津 寛大<sup>1</sup>、永瀬 裕朗<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>神戸大学医学部附属病院 小児科、<sup>2</sup>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、<sup>3</sup>姫路赤十字病院小児科、<sup>4</sup>兵庫県立こども病院臨床遺伝科
- P-28 早期乳児てんかん性脳症を来した PIGW 遺伝子関連 GPI 欠損症の 1 例**  
 ○橋本 わかば<sup>1</sup>、島田 姿野<sup>2,3</sup>、秋庭 崇人<sup>2</sup>、谷本 亮輔<sup>1</sup>、谷河 純平<sup>4</sup>、大川 夏紀<sup>1</sup>、村上 良子<sup>5</sup>、東海林 宏道<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>順天堂大学医学部附属静岡病院 新生児科、<sup>2</sup>順天堂大学医学部小児科学講座、<sup>3</sup>順天堂大学大学院医学研究科臨床遺伝学、<sup>4</sup>大阪大学大学院医学系研究科小児科、<sup>5</sup>大阪大学微生物病研究所糖鎖免疫学グループ
- P-29 難治てんかん患者に対する遺伝学的診断の現状と課題**  
 ○服部 有香<sup>1</sup>、四本 由郁<sup>1,2</sup>、大隅 敬太<sup>1</sup>、長坂 美和子<sup>1,2</sup>、玉置 知子<sup>2</sup>、松本 直通<sup>3</sup>  
<sup>1</sup>高槻病院 小児科、<sup>2</sup>高槻病院 遺伝診療センター、<sup>3</sup>横浜市立大学医学部医学科遺伝学
- P-30 IL1RAPL1 遺伝子内重複を認めた GRIN1 関連神経発達症の一例**  
 ○長谷川 結子<sup>1</sup>、柳 久美子<sup>2</sup>、川戸 和美<sup>1</sup>、仲間 美奈<sup>3</sup>、要 匡<sup>2</sup>、岡本 伸彦<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>大阪母子医療センター 遺伝診療科、<sup>2</sup>国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、<sup>3</sup>近畿大学 理工学部 生命科学科
- P-31 ZBTB7A 遺伝子異常に合併した難治性てんかんの 1 例報告**  
 ○井口 晃宏<sup>1</sup>、島田 姿野<sup>2,3</sup>、西條 直也<sup>4</sup>、高山 順<sup>4</sup>、菊池 敦生<sup>4</sup>、田宮 元<sup>4</sup>、露崎 悠<sup>1</sup>、山口 解冬<sup>1</sup>、今井 克美<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>静岡てんかん・神経医療センター、<sup>2</sup>順天堂大学大学院医学研究科臨床遺伝学、<sup>3</sup>順天堂大学医学部小児科学講座、<sup>4</sup>東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野

- P-32 伊藤白斑を有する知的障害症例の遺伝学的検討とその臨床像**  
 ○水野 誠司<sup>1</sup>、中村 奈都紀<sup>1</sup>、大辻 塩見<sup>1</sup>、上原 朋子<sup>1</sup>、林 深<sup>2</sup>、稲葉 美枝<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>愛知県医療療育総合センター中央病院、<sup>2</sup>愛知県医療療育総合センター発達障害研究所
- P-33 腎類上皮型血管筋脂肪腫の破裂を契機に TSC2/PKD1 隣接遺伝子症候群の診断に至った 1 例**  
 ○秋庭 崇人<sup>1</sup>、島田 姿野<sup>1,3</sup>、米山 俊之<sup>1</sup>、池上 満智彰<sup>2</sup>、齊藤 真人<sup>1</sup>、西崎 直人<sup>1</sup>、宮野 剛<sup>2</sup>、高橋 健<sup>1</sup>、東海林 宏道<sup>4</sup>  
<sup>1</sup>順天堂大学医学部附属浦安病院小児科、<sup>2</sup>順天堂大学医学部附属浦安病院 小児外科、<sup>3</sup>順天堂大学大学院医学研究科 臨床遺伝学、<sup>4</sup>順天堂大学大学院医学研究科 小児思春期発達・病態学
- P-34 先天性難聴の原因と療育の現状についての検討**  
 ○谷合 弘子<sup>1,2</sup>、杉本 賢文<sup>1,3</sup>  
<sup>1</sup>名古屋中央療育センター、<sup>2</sup>名古屋市児童福祉センター、<sup>3</sup>ゆたかクリニック

**P-35 出生後の診断に苦慮した $\alpha$ サラセミアメジャーの一例**

○宮田 昌史<sup>1</sup>、神野 重光<sup>1</sup>、船戸 悠介<sup>1</sup>、眞鍋 正彦<sup>1</sup>、小島 有紗<sup>1</sup>、藤野 正之<sup>1</sup>、  
帽田 仁子<sup>1</sup>、田中 真己人<sup>1</sup>、吉川 哲史<sup>1</sup>、倉橋 浩樹<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>藤田医科大学 医学部 小児科学、<sup>2</sup>藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研 究部門

15:00~15:50 一般ポスター [先天代謝異常]

---

**P-36 ムコ多糖症Ⅰ型の姉弟例 ～早期診断（拡大新生児スクリーニングを含む）から治療まで～**

○蘇 哲民<sup>1</sup>、津島 智子<sup>2</sup>、長谷川 冬雪<sup>3</sup>、福原 康之<sup>1</sup>、小崎 里華<sup>1</sup>、黒澤 健司<sup>1</sup>、  
小須賀 基通<sup>1</sup>

<sup>1</sup>国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科、

<sup>2</sup>国立成育医療研究センター 看護部 遺伝コーディネーター、

<sup>3</sup>国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝カウンセラー

**P-37 拡大新生児スクリーニングの適応を考慮したろ紙血中の ADA 酵素活性測定の検討**

○山内 通恵<sup>1</sup>、中村 祐真<sup>2</sup>、菅原 敬信<sup>2</sup>、城戸 淳<sup>2</sup>、服部 裕介<sup>3</sup>、中村 公俊<sup>2</sup>

<sup>1</sup>熊本大学医学教育部医学専攻博士課程、<sup>2</sup>熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座、<sup>3</sup>熊本大学病院 小児科

**P-38 軽症型 Rabson-Mendenhall 症候群女児におけるインスリン抵抗性糖尿病：SGLT2 阻害薬の有用性について**

○増永 陽平<sup>1,2</sup>、金城 健一<sup>2,3</sup>、村井 雄紀<sup>2,3</sup>、藤澤 泰子<sup>2</sup>、才津 浩智<sup>4</sup>、緒方 勤<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup>浜松医科大学地域医療支援学講座、<sup>2</sup>浜松医科大学小児科、<sup>3</sup>浜松医療センター小児科、

<sup>4</sup>浜松医科大学医化学講座

**P-39 インスリン（INS）遺伝子にバリエントを同定した乳幼児期発症インスリン依存性糖尿病の親子例**

○堀 友博<sup>1,2</sup>、松本 英樹<sup>1</sup>、プライアント 亜依子<sup>1</sup>、森 真以<sup>1,2</sup>、門脇 朋範<sup>1</sup>、笹井 英雄<sup>1,2,3</sup>、  
小関 道夫<sup>1</sup>、川本 典生<sup>1</sup>、大西 秀典<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学、<sup>2</sup>岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター、

<sup>3</sup>岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座

**P-40 家族性高コレステロール血症患者の子どもに対して遺伝子検査を行った 1 家系**

○二宮 伸介<sup>1</sup>、島 裕樹<sup>2</sup>、林 貴大<sup>3</sup>、小杉 洋平<sup>3</sup>、川北 理恵<sup>3</sup>

<sup>1</sup>倉敷中央病院 遺伝診療部、<sup>2</sup>倉敷中央病院 循環器内科、<sup>3</sup>倉敷中央病院 小児科

15:00~15:50 一般ポスター [病態解析・新しい技術]

---

**P-41 低分子量 G 蛋白質 RAC1 p.E31G バリエントによる神経発達障害の病態解析**

○永田 浩一<sup>1,8</sup>、西川 将司<sup>1</sup>、林 深<sup>2</sup>、中山 淳<sup>3</sup>、西尾 洋介<sup>4,5,6</sup>、白木 杏奈<sup>5</sup>、丸山 幸一<sup>7</sup>、  
村松 友佳子<sup>5</sup>、萩 朋男<sup>4</sup>、水野 誠司<sup>7</sup>

<sup>1</sup>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、

<sup>2</sup>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、

<sup>3</sup>日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院、<sup>4</sup>名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野、

<sup>5</sup>名古屋大学医学部附属病院 小児科学、<sup>6</sup>名古屋大学附属病院 ゲノム医療センター、

<sup>7</sup>愛知県医療療育総合センター 中央病院、<sup>8</sup>名古屋大学大学院医学系研究科 神経化学



**P-42 VUS を有する遺伝性疾患に対する迅速な病態解明と論文化を目的とした臨床・研究連携の試み**

○林 深<sup>1,2</sup>、山田 憲一郎<sup>1</sup>、鈴木 康与<sup>1</sup>、上田 日和<sup>2</sup>、大辻 塩見<sup>2</sup>、中村 奈都紀<sup>2</sup>、  
上原 朋子<sup>2</sup>、水野 誠司<sup>2</sup>、稲葉 美枝<sup>2</sup>

<sup>1</sup>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、<sup>2</sup>愛知県医療療育総合センター 中央病院

**P-43 知的障害における DLG3-PDZ ドメインのミスセンスバリエーションにおける病的意義の検討**

○大辻 塩見<sup>1</sup>、山田 憲一郎<sup>2</sup>、水野 誠司<sup>1</sup>、鈴木 康与<sup>2</sup>、上田 日和<sup>1</sup>、中村 奈都紀<sup>1</sup>、  
上原 朋子<sup>2</sup>、小崎 健次郎<sup>3</sup>、林 深<sup>1,2</sup>、稲葉 美枝<sup>1</sup>

<sup>1</sup>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、

<sup>2</sup>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門、<sup>3</sup>慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

**P-44 Rbm10 ノックアウトマウスを用いた脳・神経発生の病態機序の検討**

○今川 英里、大石 公彦

東京慈恵会医科大学

**P-45 神経発達障害患者で認められた CHD1 variant の核内シグナルの局在変化**

○三宮 直子<sup>1</sup>、柳下 友映<sup>2</sup>、下村 里奈<sup>2</sup>、小川 優里子<sup>2</sup>、平澤 恭子<sup>2</sup>、山本 圭子<sup>3</sup>、  
永田 智<sup>2</sup>、朝野 仁裕<sup>4,5</sup>、山本 俊至<sup>6</sup>

<sup>1</sup>東京女子医科大学 歯科口腔外科、<sup>2</sup>東京女子医科大学 小児科、

<sup>3</sup>東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング科、

<sup>4</sup>大阪大学大学院医学研究科 循環器内科学・IRUD 解析センター、

<sup>5</sup>国立循環器病研究センター病院 ゲノム医療部門、<sup>6</sup>東京女子医科大学 ゲノム診療科

**P-46 デジタル PCR を用いた Menkes 病原因遺伝子 ATP7A の部分重複における切断点解析**

○山本 俊至<sup>1,2</sup>、下島 圭子<sup>2,3</sup>、矢野 直子<sup>4</sup>、吉田 健司<sup>4</sup>、中林 章<sup>5</sup>

<sup>1</sup>東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野、

<sup>2</sup>東京女子医科大学病院ゲノム診療科、<sup>3</sup>東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング科、<sup>4</sup>京都大学小児科、

<sup>5</sup>東京女子医科大学産婦人科

15:00~15:50 一般ポスター [遺伝カウンセリング・家族支援]

---

**P-47 18 番染色体中間部欠失を繰り返したカップルに対する遺伝カウンセリング**

○上田 日和<sup>1,2</sup>、森田 真未<sup>2</sup>、森川 真紀<sup>2</sup>、中村 奈都紀<sup>1</sup>、大辻 塩見<sup>1</sup>、上原 朋子<sup>1</sup>、  
水野 誠司<sup>1</sup>、河村 理恵<sup>3</sup>、倉橋 浩樹<sup>3</sup>、稲葉 美枝<sup>1</sup>

<sup>1</sup>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、

<sup>2</sup>名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター、<sup>3</sup>藤田医科大学 医学研究センター 分子遺伝学研究部門

**P-48 X 連鎖性点状軟骨異形成症男児の母方家系への遺伝カウンセリング**

○高林 直輝<sup>1,2</sup>、野竹 真未<sup>1,2</sup>、和田 侑夏<sup>1,2</sup>、樽林 歩美<sup>1,2</sup>、山田 浩介<sup>1</sup>、清水 健司<sup>1</sup>

<sup>1</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、<sup>2</sup>静岡県立総合病院 遺伝診療科

**P-49 軟骨無形成症における周産期・小児遺伝カウンセリング**

○吉田 有理<sup>1</sup>、二川 弘<sup>1</sup>、伊藤 志帆<sup>2</sup>、遠藤 真理子<sup>2</sup>、福田 憲太郎<sup>1</sup>、吉橋 博史<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科、<sup>2</sup>東京都立小児総合医療センター 看護部

**P-50 ムコ多糖症患者の長期的支援 ～思春期のきょうだい支援～**

○荒川 経子<sup>1</sup>、矢口 暁子<sup>1</sup>、下山 穰<sup>2</sup>、藤井 義之<sup>3</sup>、山田 慎二<sup>3</sup>、武田 良淳<sup>4</sup>

<sup>1</sup>長野県立こども病院 こころの支援科、<sup>2</sup>長野県立こども病院 療育支援部、

<sup>3</sup>長野県立こども病院 こころの診療科、<sup>4</sup>長野県立こども病院 遺伝科

**P-51 家族性 Noonan 症候群 2 家系に対する遺伝カウンセリングの検討**

○富永 牧子<sup>1,2,3</sup>、秋山 奈々<sup>3,4</sup>、井川 由貴<sup>2</sup>、櫻井 彩乃<sup>1</sup>、井上 毅信<sup>3</sup>、村瀬 正彦<sup>2</sup>、  
市塚 清健<sup>1,5</sup>、池田 裕一<sup>2</sup>

<sup>1</sup>昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター、<sup>2</sup>昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター、  
<sup>3</sup>千葉県こども病院 遺伝診療センター、<sup>4</sup>東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部、  
<sup>5</sup>昭和大学横浜市北部病院 産婦人科

**P-52 22q11.2欠失症候群の子どもの疾患理解の支援**

○北村 千章<sup>1,2</sup>、對馬 朱香<sup>2</sup>、室 亜衣<sup>1,2</sup>、河島 そのえ<sup>2</sup>、千野 由麻<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>清泉女学院大学看護学部、<sup>2</sup>NPO 法人親子の未来を支える会

**P-53 コーエン症候群患者・家族が集うコーエンファミリートークの活動経過報告**

○倉石 佳織<sup>1,3</sup>、北村 千章<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup>東京家政大学健康科学部看護学科、<sup>2</sup>清泉女学院大学大学院看護学研究科、<sup>3</sup>コーエン症候群サポーターズ