

# 1日目 1月28日(土)

	A会場 (3階 講堂)	B会場 (5階 講堂)	ポスター会場 (6階 実習室)	展示会場 (7階 実習室)
9:00	9:00~9:05 開会式			
9:05~10:00	9:05~10:05 優秀演題賞候補セッション HS-01~05 座長：長谷川 幸延			
10:00				
10:10~11:00	10:10~11:40 シンポジウム1 SY1-1~5 新生児スクリーニング： タンデムマス法とDNA検査の融合 座長：今井 耕輔、大石 公彦 演者：大石 公彦、但馬 剛、笹井 英雄、 小原 収、今井 耕輔	10:10~11:00 一般口演1 O-01~05 先天異常症候群：病態解明 座長：高野 亨子		
11:00		11:00~11:50 一般口演2 O-06~10 マイクロアレイ染色体検査 座長：小崎 里華	11:00~12:00 ポスター掲示	11:00~17:00
12:00			12:00~	
12:10~13:00	12:10~13:10 ランチョンセミナー1 LS1 ブラダー・ウィリー症候群患者iPS細胞を用いた 視床下部疾患モデルの作成および 病態メカニズムに基づく治療方法の探索 座長：緒方 勤 演者：奥野 博庸 共催：ファイザー株式会社	12:10~13:10 ランチョンセミナー2 LS2 脊髄性筋萎縮症における治療の進歩 ～遺伝子治療の臨床試験から見て～ 座長：大石 公彦 演者：齋藤 加代子 共催：ノバルティス ファーマ株式会社		
13:00				
13:20~14:00	13:20~14:20 教育講演1 EL1 新生児集中治療室における精緻・ 迅速な遺伝子診断の現状と展望 座長：小崎 健次郎 演者：武内 俊樹			家族会・ 企業展示
14:00				
14:25~15:00	14:25~15:05 特別講演 SL 臨床遺伝分野における小児科医の役割： 真髄の継承と多様性 座長：川目 裕 演者：福嶋 義光		ポスター閲覧	
15:00				
15:20~16:00	15:20~16:50 シンポジウム2 SY2-1~3 小児遺伝性腫瘍 網膜芽細胞腫に対する ライフステージに合わせた包括医療 座長：秋山 政晴 演者：鈴木 茂伸、柳澤 隆昭、田辺 記子	15:20~16:10 一般口演3 O-11~14 インプリンティング疾患 座長：吉橋 博史		
16:00		16:10~17:00 一般口演4 O-15~19 遺伝カウンセリング・当事者支援 座長：松尾 真理		
17:00			17:00~17:50 ポスター討論 P-01~24	
18:00	18:00~20:00 第39回 Dysmorphologyの夕べ 座長：村松 友佳子、清水 健司			
19:00	1. 演者：清水 健司 2. 進行役：稲葉 美枝、村松 友佳子 3. 演者：岡本 伸彦 4. 演者：水野 誠司			
20:00				

## 2日目 1月29日(日)

	A会場 (3階 講堂)	B会場 (5階 講堂)	ポスター会場 (6階 実習室)	展示会場 (7階 実習室)
9:00	8:30~9:00 <b>大会長講演 PL</b> 遺伝カウンセリングとは何か？ 座長：黒澤 健司 演者：川目 裕			
10:00	9:10~10:40 <b>シンポジウム3 SY3-1~4</b> 小児遺伝と遺伝カウンセリング 座長：森貞 直哉、金子 実基子 演者：洪本 加奈、伊藤 志帆、小川 真紀、大場 大樹	9:10~10:00 <b>一般口演5 O-20~24</b> 網羅的解析・新規技術 座長：山本 俊至	9:00~11:00 <b>ポスター閲覧</b>	9:00~13:00  <b>家族会・ 企業展示</b>
11:00	10:50~11:10 <b>総会</b>	10:00~10:50 <b>一般口演6 O-25~29</b> 先天異常症候群：臨床 座長：西 恵理子	11:00~12:00 <b>ポスター撤去</b>	
12:00	11:20~12:00 <b>教育講演2 EL2</b> 遺伝子治療の現状と未来 座長：要 匡 演者：小林 博司			
13:00	12:10~13:10 <b>ランチョンセミナー3 LS3</b> IEM 診療の過去・現在・未来 座長：大石 公彦 演者：小林 博司 共催：サノファイ株式会社	12:10~13:10 <b>ランチョンセミナー4 LS4</b> マイクロアレイ染色体検査の適用と展望 座長：清水 健司 演者：大場 大樹 共催：アジレント・テクノロジー株式会社		
14:00	13:20~14:30 <b>男女共同参画企画シンポジウム JEPS-1~3</b> 小児遺伝と私 座長：松尾 真理、吉橋 博史 演者：黒田 友紀子、村松 友佳子、池田(谷口) 真理子			
15:00	14:30~15:00 <b>優秀演題賞表彰式・次期大会長挨拶・閉会式</b>			
16:00				
17:00				
18:00				
19:00				
20:00				

# プログラム

1日目 2023年1月28日(土) A会場

9:05~10:05

## 優秀演題賞候補セッション

座長：長谷川 奉延(慶應義塾大学医学部小児科学教室)

### HS-01 中枢性思春期早発症患者 76 症例の遺伝学的解析

○成澤 宏宗<sup>1,2</sup>、長崎 啓祐<sup>3</sup>、矢ヶ崎 英晃<sup>2</sup>、内木 康博<sup>4</sup>、佐野 伸一朗<sup>5</sup>、伊達木 澄人<sup>6</sup>、  
鳴海 覚志<sup>1</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研究所分子内分泌研究部、<sup>2</sup>山梨大学小児科、<sup>3</sup>新潟大学医歯学総合病院小児科、  
<sup>4</sup>国立成育医療研究センター内分泌代謝科、<sup>5</sup>静岡県立こども病院糖尿病・代謝内科、<sup>6</sup>長崎大学病院小児科、  
<sup>7</sup>浜松医療センター小児科

### HS-02 Legius 症候群と神経線維腫症 1 型の表現型に関する検討

○大場 大樹、大橋 博文

埼玉県立小児医療センター遺伝科

### HS-03 デノボ均衡型相互転座における非特異的な知的障害の病因を長鎖型シーケンサーにより読み解く

○山田 茉未子<sup>1</sup>、鈴木 寿人<sup>1</sup>、外木 秀文<sup>2</sup>、小杉山 清隆<sup>3</sup>、氏家 武<sup>4</sup>、宮 冬樹<sup>1</sup>、  
武内 俊樹<sup>5</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>天使病院臨床遺伝センター、<sup>3</sup>北海道大学病院小児科、  
<sup>4</sup>氏家記念こどもクリニック、<sup>5</sup>慶應義塾大学医学部小児科学教室

### HS-04 ダウン症 iPS 細胞のミクログリアへの分化誘導と網羅的遺伝子解析

○粟屋 智就<sup>1,2</sup>、萩原 正敏<sup>1</sup>

<sup>1</sup>京都大学大学院医学研究科形態形成機構学講座、<sup>2</sup>京都大学大学院医学研究科がん組織応答共同研究講座

### HS-05 日本と米国のコーエン症候群患者・家族交流会の報告

○倉石 佳織<sup>1</sup>、北村 千章<sup>2</sup>

<sup>1</sup>西武文理大学看護学部、<sup>2</sup>清泉女学院大学大学院看護学研究科

10:10~11:40

## シンポジウム 1

座長：今井 耕輔(防衛医科大学校小児科)

大石 公彦(東京慈恵会医科大学小児科学講座)

## [新生児スクリーニング：タンデムマス法と DNA 検査の融合]

### SY1-1 DNA 検査を用いた新生児スクリーニングの実際：ニューヨークの例

○大石 公彦

東京慈恵会医科大学小児科

### SY1-2 新生児マススクリーニング新規対象疾患選定基準策定の取り組みと DNA 検査によるスクリーニングの展望について

○但馬 剛

国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室

**SY1-3 様々なスクリーニング対象疾患の診断における遺伝学的検査の有用性**

○笹井 英雄<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>かずさ DNA 研究所ゲノム事業推進部

**SY1-4 オミックス時代の新生児スクリーニング：計測技術的な観点から**

○小原 収

かずさ DNA 研究所ゲノム事業推進部

**SY1-5 免疫不全症スクリーニングのインパクト**

○今井 耕輔

防衛医科大学校小児科

12:10~13:10 **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(浜松医療センター/浜松医科大学)

**LS1 プラダー・ウィリー症候群患者 iPS 細胞を用いた  
視床下部疾患モデルの作成および病態メカニズムに基づく治療方法の探索**

○奥野 博庸

慶應義塾大学医学部生理学教室

13:20~14:20 **教育講演 1**

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)

**EL1 新生児集中治療室における精緻・迅速な遺伝子診断の現状と展望**

○武内 俊樹

慶應義塾大学医学部小児科

14:25~15:05 **特別講演**

座長：川目 裕(東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部)

**SL 臨床遺伝分野における小児科医の役割：真髄の継承と多様性**

○福嶋 義光

信州大学名誉教授、特任教授

15:20~16:50 **シンポジウム 2**

座長：秋山 政晴(東京慈恵会医科大学小児科学講座)

**[小児遺伝性腫瘍 網膜芽細胞腫に対するライフステージに合わせた包括医療]**

**SY2-1 網膜芽細胞腫の病態生理、診断と治療：眼科の視点から**

○鈴木 茂伸

国立がん研究センター中央病院眼腫瘍科

## **SY2-2 網膜芽細胞腫の治療と長期フォロー：小児科の視点から**

○柳澤 隆昭

東京慈恵会医科大学脳神経外科

## **SY2-3 網膜芽細胞腫の遺伝カウンセリング**

○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

---

### 18:00～20:00 第39回 Dysmorphology の夕べ

座長：村松 友佳子(名古屋大学医学部附属病院小児科)

清水 健司(静岡県立こども病院遺伝染色体科)

#### **1. Dysmorphology 所見のとり方**

演者：清水 健司(静岡県立こども病院遺伝染色体科)

#### **2. 実際に Dysmorphology 所見をとってみよう(参加型)**

進行役：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)

村松 友佳子(名古屋大学医学部附属病院小児科)

#### **3. 最近話題の症候群の Dysmorphology 所見**

演者：岡本 伸彦(大阪母子医療センター遺伝診療科)

#### **4. Dysmorphology 所見の家族への伝え方、話し方**

演者：水野 誠司(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)

## 1日目 2023年1月28日(土) B会場

10:10~11:00

### 一般口演 1 [先天異常症候群：病態解明]

座長：高野 亨子(信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター)

#### O-01 PLEKHG2 変異を原因とする小頭症・知的障害の病態メカニズム

○永田 浩一、西川 将司、田畑 秀典、伊東 秀記  
愛知県医療療育総合センター発達障害研究所

#### O-02 気胸を繰り返した PIEZO2 関連先天性多発性関節拘縮症の患者： ヒトの呼吸器における PIEZO2 遺伝子の役割

○中藤 大輔<sup>1</sup>、山田 茉未子<sup>1</sup>、鈴木 寿人<sup>1</sup>、武内 俊樹<sup>2</sup>、小崎 健次郎<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>慶應義塾大学臨床遺伝学センター、<sup>2</sup>慶應義塾大学小児科

#### O-03 CDK19 遺伝子変異症は異なる 2 つの疾患カテゴリーを含む

○上原 朋子、稲葉 美枝、水野 誠司  
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

#### O-04 VPS35L 関連 Ritscher-Schinzel 症候群の臨床的多様性

○大辻 塩見<sup>1</sup>、西尾 洋介<sup>1,2</sup>、辻田 麻紀<sup>3</sup>、水野 誠司<sup>4</sup>、河野 好彦<sup>5</sup>、宮武 聡子<sup>6,7</sup>、  
Richard H van Jaarsveld<sup>8</sup>、Valérie Cormier-Daire<sup>9</sup>、加藤 耕治<sup>1,10</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>名古屋大学大学院医学系研究科小児科学、  
<sup>3</sup>名古屋市立大学大学院医学研究科病態生化学分野、  
<sup>4</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>5</sup>トヨタ記念病院小児科、  
<sup>6</sup>横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学教室、<sup>7</sup>横浜市立大学附属病院遺伝子診療科、  
<sup>8</sup>Department of Genetics, University Medical Center Utrecht, Utrecht, the Netherlands、<sup>9</sup>Université Paris  
Cité, Génétique clinique, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker Enfants Malades (AP-HP),  
Paris, France、<sup>10</sup>School of Biochemistry, Faculty of Life Sciences, University of Bristol, Bristol, United  
Kingdom

#### O-05 神経線維腫性ヌーナン症候群の 1 例と成長ホルモン治療の安全性への懸念

○新居 広一郎<sup>1</sup>、岡本 伸彦<sup>2</sup>、近藤 朱音<sup>3</sup>、土屋 冬威<sup>1</sup>、山本 真由美<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>小豆島中央病院小児科、<sup>2</sup>大阪母子医療センター遺伝診療科、  
<sup>3</sup>独立行政法人国立病院機構四国こどもととなの医療センター遺伝医療センター

11:00~11:50

### 一般口演 2 [マイクロアレイ染色体検査]

座長：小崎 里華(国立成育医療研究センター遺伝診療科)

#### O-06 単一遺伝子疾患の診断と保険適用になったマイクロアレイ染色体検査の有用性

○川目 裕、原田 佳奈、金子 実基子、竹内 千仙  
東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部

#### O-07 染色体端部に切断点を有する構造異常に当該領域の欠失が検出されなかった症例から学ぶ CNV 解釈の留意点

○涌井 敬子<sup>1,2</sup>、古庄 知己<sup>1,2,3,4</sup>、神谷 素子<sup>2,3,5</sup>、福嶋 義光<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>信州大学医学部遺伝医学教室、<sup>2</sup>信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター、  
<sup>3</sup>信州大学医学部クリニカル・シークエンス講座、<sup>4</sup>信州大学基盤研究支援センター、  
<sup>5</sup>信州大学医学部小児医学教室

**O-08 遺伝性疾患におけるマイクロアレイ解析は 20 周年を迎えた**

○林 深<sup>1,2</sup>、稲葉 美枝<sup>2</sup>、水野 誠司<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

**O-09 繰り返す熱性けいれんからミオクロニー欠神てんかんへ移行した 1q44 微小欠失症候群の一例**

○原 宗嗣、福井 香織、高瀬 隆太、渡邊 順子、山下 裕史朗

久留米大学小児科

**O-10 iUPD(1)により NPHP4 のホモ接合変異をきたしたネフロン癆の 1 例**

○齋藤 洋子<sup>1</sup>、村上 博昭<sup>2</sup>、黒田 友紀子<sup>1</sup>、榎本 友美<sup>3</sup>、黒澤 健司<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>神奈川県立こども医療センター遺伝科、<sup>2</sup>地方独立行政法人岐阜県総合医療センター小児科、<sup>3</sup>神奈川県立こども医療センター臨床研究所

12:10~13:10 **ランチョンセミナー 2**

共催：ノバルティス ファーマ株式会社

座長：大石 公彦(東京慈恵会医科大学小児科学講座)

**LS2 脊髄性筋萎縮症における治療の進歩～遺伝子治療の臨床試験から見えてくること～**

○齋藤 加代子

東京女子医科大学ゲノム診療科

15:20~16:10 **一般口演 3 [インプリンティング疾患]**

座長：吉橋 博史(東京都立小児総合医療センター遺伝診療部臨床遺伝科)

**O-11 ヒトインプリンティング異常症のゲノム・エピゲノム診断における現実的な遺伝学的診断手順の提案**

○松原 圭子<sup>1,2</sup>、黒木 陽子<sup>2,3</sup>、鏡 雅代<sup>1</sup>、深見 真紀<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>国立成育医療研究センター衛生検査センター、<sup>3</sup>国立成育医療研究センター研究所ゲノム医療研究部

**O-12 KCNQ1 欠失により QT 延長症候群を合併した Beckwith-Wiedemann 症候群の男児例**

○浦川 立貴<sup>1,2</sup>、小澤 淳一<sup>3</sup>、田中 雅人<sup>3</sup>、成澤 宏宗<sup>1</sup>、松岡 健太郎<sup>4</sup>、深見 真紀<sup>1</sup>、長崎 啓祐<sup>3</sup>、鏡 雅代<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Molecular Endocrinology, National Research Institute for Child Health and Development、<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Nagasaki University、<sup>3</sup>Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Niigata University、<sup>4</sup>Department of Pathology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center

**O-13 O'Donnell-Luria-Rodan 症候群と Beckwith-Wiedemann 症候群の併発男児例**

○外木 秀文<sup>1</sup>、川端 むつみ<sup>1</sup>、奥原 宏治<sup>2</sup>、高橋 伸浩<sup>2</sup>、人見 祐基<sup>3</sup>、三宅 紀子<sup>3</sup>

<sup>1</sup>天使病院臨床遺伝センター、<sup>2</sup>天使病院周産期母子センター、<sup>3</sup>国立国際医療研究センター研究所疾患ゲノム研究部

**O-14 非 SGA 出生児に合併した 6q24 関連糖尿病**

○樋口 真司<sup>1</sup>、岩田 康平<sup>1</sup>、渡部 瑤<sup>1</sup>、山田 勇気<sup>1</sup>、依藤 亨<sup>2</sup>、森 潤<sup>1</sup>

<sup>1</sup>大阪市立総合医療センター小児代謝・内分泌内科、<sup>2</sup>伊達赤十字病院第二内科部

**O-15 遺伝性疾患の成人期医療への移行に向けた患者本人への情報開示**

○富永 牧子<sup>1,2,3</sup>、秋山 奈々<sup>1,4</sup>、朽方 豊夢<sup>5</sup>、村山 圭<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>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>3</sup>昭和大学横浜市北部病院こどもセンター、<sup>4</sup>東京大学医学部附属病院ゲノム診療部、  
<sup>5</sup>千葉県こども病院救急総合診療科

**O-16 性分化疾患をもつ児への情報開示における、遺伝診療部門の役割**

○秋山 奈々<sup>1,2</sup>、富永 牧子<sup>1,3,4</sup>、朽方 夢豊<sup>5</sup>、数川 逸郎<sup>6</sup>、村山 圭<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、  
<sup>5</sup>千葉県こども病院救急総合診療科、<sup>6</sup>千葉県こども病院内分泌科

**O-17 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知)：疾患のある児のきょうだいを対象とした調査**

○金子 実基子<sup>1</sup>、大場 大樹<sup>2</sup>、大橋 博文<sup>2</sup>

<sup>1</sup>東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部、<sup>2</sup>埼玉県立小児医療センター遺伝科

**O-18 遺伝性疾患を有する子どもの就学支援**

○北村 千章、室 亜衣、河島 そのえ、千野 由麻、大内 あや子

清泉女学院大学

**O-19 全エクソーム検査の理解を深めるための患者家族向け動画および解説書制作の取り組み：第二報**

○原田 佳奈<sup>1</sup>、金子 実基子<sup>1</sup>、小杉 眞司<sup>2</sup>、川目 裕<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部、  
<sup>2</sup>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



## 2日目 2023年1月29日(日) A会場

8:30~9:00

### 大会長講演

座長：黒澤 健司(神奈川県立こども医療センター臨床研究所)

#### PL 遺伝カウンセリングとは何か？

○川目 裕

東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部

9:10~10:40

### シンポジウム 3

座長：森貞 直哉(兵庫県立こども病院臨床遺伝科)

金子 実基子(東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部)

#### [小児遺伝と遺伝カウンセリング]

#### SY3-1 チームで取り組む遺伝カウンセリング

○洪本 加奈<sup>1</sup>、森貞 直哉<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>兵庫県立こども病院ゲノム医療センター、<sup>2</sup>兵庫県立こども病院臨床遺伝科

#### SY3-2 網羅的解析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

#### SY3-3 出生前から関わる小児領域の遺伝カウンセリング

○小川 真紀

宮城県立こども病院成育支援局認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>

#### SY3-4 若き臨床遺伝専門医として、認定遺伝カウンセラーへ期待すること

○大場 大樹

埼玉県立小児医療センター遺伝科

10:50~11:10

### 総会

11:20~12:00

### 教育講演 2

座長：要 匡(国立成育医療研究センターゲノム医療研究部)

#### EL2 遺伝子治療の現状と未来

○小林 博司

東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター遺伝子治療研究部

**LS3 IEM 診療の過去・現在・未来**

○小林 博司

東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター遺伝子治療研究部

座長：松尾 真理(東京女子医科大学ゲノム診療科)

吉橋 博史(東京都立小児総合医療センター遺伝診療部臨床遺伝科)

[小児遺伝と私]

**JEPS-1 小児遺伝と私**

○黒田 友紀子

神奈川県立こども医療センター遺伝科

**JEPS-2 小児遺伝と私**

○村松 友佳子

名古屋大学医学部附属病院小児科

**JEPS-3 小児遺伝と私：日本の女性医学研究者に需要はあるのだろうか？**

○池田(谷口) 真理子

藤田医科大学病院臨床遺伝科

**O-20 POLR2A 遺伝子異常症の2例**

○岡本 伸彦<sup>1</sup>、西 恵理子<sup>1</sup>、宮 冬樹<sup>2</sup>、山田 茉未子<sup>2</sup>、鈴木 寿人<sup>2</sup>、武内 俊樹<sup>3</sup>、  
小崎 健次郎<sup>2</sup>

<sup>1</sup>大阪母子医療センター遺伝診療科、<sup>2</sup>慶應義塾大学臨床遺伝学センター、<sup>3</sup>慶應義塾大学小児科学

**O-21 新生児期に肝障害を来し網羅的遺伝学的解析にて確定診断に至った歌舞伎症候群の一男児例**

○鳥谷 由貴子<sup>1</sup>、徳富 智明<sup>2</sup>、松本 敦<sup>1</sup>、武内 俊樹<sup>3</sup>、鈴木 寿人<sup>4</sup>、赤坂 真奈美<sup>1</sup>

<sup>1</sup>岩手医科大学医学部小児科、<sup>2</sup>岩手医科大学医学部臨床遺伝学科、<sup>3</sup>慶應義塾大学医学部小児科学教室、  
<sup>4</sup>慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

**O-22 DPYSL2 は機能喪失によって、知的障害、脳梁低形成、小脳低形成を共通症状とする新規遺伝性疾患の原因となる**

○鈴木 寿人<sup>1</sup>、Simo Li<sup>2</sup>、徳富 智明<sup>3</sup>、竹内 千仙<sup>4</sup>、山田 茉未子<sup>1</sup>、武内 俊樹<sup>5</sup>、  
沼部 博直<sup>6</sup>、小崎 健次郎<sup>1</sup>、大島 登志男<sup>2</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>早稲田大学先端生命医科学センター、<sup>3</sup>岩手医科大学臨床遺伝科、  
<sup>4</sup>東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部、<sup>5</sup>慶應義塾大学医学部小児科、<sup>6</sup>東京都北療育医療センター小児科

**O-23 Clinical, biochemical and genetic characteristics of MOGS-CDG: a rare congenital disorder of glycosylation**

○Shino Shimada<sup>1,2</sup>、Bobby Ng<sup>4</sup>、Amy White<sup>5</sup>、David Adams<sup>2,3</sup>、William Gahl<sup>2,3</sup>、  
May Malicdan<sup>2,3</sup>、Kimiyo Raymond<sup>5</sup>、Hudson Freeze<sup>4</sup>、Lynne Wolfe<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup>順天堂大学医学部小児科、<sup>2</sup>Undiagnosed Diseases Program, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA、<sup>3</sup>Medical Genetic Branch, National Human Genome Research Institute, Bethesda, Maryland, USA、<sup>4</sup>Human Genetics Program, Sanford-Burnham-Prebys Medical Discovery Institute, La Jolla, California, USA、<sup>5</sup>Biochemical Genetics Laboratory, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

**O-24 ロングリードシーケンスにより染色体内挿入を伴う複雑な染色体再構成が確認されたMECP2 重複症候群の一例**

○真里谷 奨<sup>1,2,3</sup>、河村 理恵<sup>3</sup>、宮井 俊輔<sup>3</sup>、稲垣 秀人<sup>3</sup>、庵前 美智子<sup>4</sup>、中岡 義晴<sup>4</sup>、  
倉橋 浩樹<sup>3</sup>

<sup>1</sup>札幌医科大学医学部産婦人科学講座、<sup>2</sup>札幌医科大学附属病院遺伝子診療科、  
<sup>3</sup>藤田医科大学医学科学研究センター分子遺伝学研究部門、<sup>4</sup>IVF なんばクリニック

**O-25 短指症と周産期発症の硬膜下出血を合併し、COL1A2 遺伝子に新規変異を認めた骨形成不全症の1例**

○山口 有、鏑木 浩太、京谷 琢治、丸山 憲一

群馬県立小児医療センター

**O-26** **FLNA ホットスポットバリエントを認めた Terminal Osseous Dysplasia with Pigmentary Defects 女児の乳児期臨床像**

○山田 浩介<sup>1</sup>、影山 葉月<sup>2</sup>、桑原 広輔<sup>3</sup>、藤本 陽<sup>4</sup>、樽林 歩美<sup>5</sup>、松浦 公美<sup>5</sup>、  
小山 雅司<sup>6</sup>、岩淵 英人<sup>7</sup>、西村 玄<sup>8</sup>、清水 健司<sup>5</sup>

<sup>1</sup>静岡県立こども病院新生児科、<sup>2</sup>静岡県立こども病院皮膚科、<sup>3</sup>静岡県立こども病院形成外科、  
<sup>4</sup>静岡県立こども病院整形外科、<sup>5</sup>静岡県立こども病院遺伝染色体科、<sup>6</sup>静岡県立こども病院放射線科、  
<sup>7</sup>静岡県立こども病院病理診断科、<sup>8</sup>埼玉医科大学病院難病センター

**O-27** **新生児スクリーニング TSH 高値を認めた ARID1B 変異による Coffin-Siris 症候群の 2 例**

○長崎 啓祐、澤野 堅太郎、柴田 奈央、入月 浩美

新潟大学医歯学総合病院小児科

**O-28** **Mini-puberty の GnRH 負荷試験でゴナドトロピン分泌が低反応であった SOX2 新規病的バリエントを有する 1 男児例**

○中村 洋生<sup>1</sup>、佐藤 武志<sup>1</sup>、中野 さつき<sup>1</sup>、市橋 洋輔<sup>1</sup>、和佐 正紀<sup>2</sup>、鈴木 悠<sup>3</sup>、  
老谷 嘉樹<sup>3</sup>、飛弾 麻里子<sup>1</sup>、石井 智弘<sup>1</sup>、長谷川 奉延<sup>1</sup>

<sup>1</sup>慶應義塾大学医学部小児科、<sup>2</sup>東京女子医科大学附属足立医療センター新生児科、  
<sup>3</sup>東京女子医科大学附属足立医療センター小児科

**O-29** **脊椎関節炎をきたした Nicolaides-Baraitser 症候群の一例**

○澤野 堅太郎、深堀 響子、柴田 奈央、入月 浩美、金子 詩子、長崎 啓祐

新潟大学医歯学総合病院小児科

12:10~13:10 **ランチョンセミナー 4**

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)

**LS4** **マイクロアレイ染色体検査の適用と展望**

○大場 大樹

埼玉県立小児医療センター遺伝科

- P-01** 発達障害原因遺伝子 *MED13L* の神経発達における役割と遺伝子変異がもたらす病態形成機構の解明  
○浜田 奈々子、永田 浩一  
愛知県医療療育総合センター発達障害研究所
- P-02** *RUNX2* 新規ミスセンス変異を認めた鎖骨頭蓋異形成症の日本人一家系  
○宮林 和紀<sup>1,2</sup>、島田 姿野<sup>1,2</sup>、馬場 洋介<sup>1,2</sup>、清水 俊明<sup>2</sup>、山田 崇弘<sup>3</sup>  
<sup>1</sup>順天堂大学医学部附属静岡病院、<sup>2</sup>順天堂大学医学部小児科、<sup>3</sup>骨系統疾患コンソーシウム
- P-03** パネル解析によって *PTEN* 遺伝子に病的バリエントを認めた West 症候群の一例  
○花房 宏昭<sup>1</sup>、山口 宏<sup>1</sup>、南部 静紀<sup>1</sup>、徳元 翔一<sup>1</sup>、老川 静香<sup>1</sup>、富岡 和美<sup>1</sup>、森貞 直哉<sup>1,2</sup>、栗野 宏之<sup>1</sup>、野津 寛大<sup>1</sup>、永瀬 裕朗<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
- P-04** 新規 *ACTB* 変異による Baraitser-Winter 症候群スペクトラムの一例  
○黒田 友紀子<sup>1</sup>、齋藤 洋子<sup>1</sup>、榎本 友美<sup>2</sup>、成戸 卓也<sup>2</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臨床研究所
- P-05** クリニカルシーケンスにて *HRAS* rare variant を検出した Costello 症候群の 1 例  
○武田 良淳<sup>1,2</sup>、山口 智美<sup>3,4,5</sup>、高野 亨子<sup>1,3,4</sup>、古庄 知己<sup>1,3,4,5,6</sup>  
<sup>1</sup>長野県立こども病院遺伝科、<sup>2</sup>長野県立こども病院生命科学センター、<sup>3</sup>信州大学医学部遺伝医学教室、<sup>4</sup>信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター、<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>信州大学基盤研究支援センター
- P-06** 頭蓋骨早期癒合を合併する Kabuki 症候群  
○西 恵理子<sup>1</sup>、三宅 紀子<sup>2,3</sup>、細木 華奈<sup>4</sup>、長谷川 結子<sup>1</sup>、松本 直通<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>横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学、<sup>3</sup>国立国際医療研究センター研究所疾患ゲノム研究部、<sup>4</sup>大阪母子医療センター研究所分子遺伝病研究部門
- P-07** 複雑型熱性けいれんと知的能力障害を認めた GPI 欠損症の同胞例  
○高瀬 隆太<sup>1</sup>、満井 あかり<sup>1</sup>、井手 水紀<sup>1</sup>、福井 香織<sup>1</sup>、河野 剛<sup>2</sup>、輿水 江里子<sup>4</sup>、宮武 聡子<sup>4</sup>、村上 良子<sup>3</sup>、松本 直通<sup>1,4</sup>、山下 裕史朗<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>社会医療法人雪の聖母会聖マリア病院、<sup>3</sup>大阪大学微生物病研究所糖鎖免疫学グループ、<sup>4</sup>横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学
- P-08** 視床に結節性病変を認め前頭葉欠てんかんを呈した *KCNQ2* 遺伝子変異例  
○中川 栄二  
国立精神・神経医療研究センター病院てんかん診療部
- P-09** *ACVR1* 遺伝子異常による進行性骨化性線維異形成症の一例  
○山中 暖日<sup>1</sup>、太田 憲和<sup>2</sup>、黒田 真帆<sup>1</sup>、伊藤 志保<sup>3</sup>、福田 憲太郎<sup>1</sup>、二川 弘司<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臨床遺伝科、<sup>2</sup>東京都立小児総合医療センター整形外科、<sup>3</sup>東京都立小児総合医療センター看護部
- P-10** モザイク型 Turner 症候群に併発した Sotos 症候群の 1 例  
○杉本 卓也<sup>1</sup>、津野 嘉伸<sup>1,2</sup>、赤井 美津代<sup>1,3</sup>、月野 隆一<sup>1,3</sup>  
<sup>1</sup>和歌山県立医科大学小児科、<sup>2</sup>ひだか病院小児科、<sup>3</sup>つくし医療福祉センター小児科

- P-11** 典型的症状に乏しくジストニアが診断のきっかけとなった Angelman 症候群の 11 歳女児例
- 岡野 聡美<sup>1</sup>、蒔田 芳男<sup>2</sup>、高橋 悟<sup>3</sup>、木村 加弥乃<sup>1</sup>、福田 郁江<sup>1</sup>、宮本 晶恵<sup>1</sup>、田中 肇<sup>1</sup>
- <sup>1</sup>北海道立旭川子ども総合療育センター小児科、<sup>2</sup>旭川医科大学病院遺伝子診療カウンセリング室、<sup>3</sup>旭川医科大学小児科学講座
- P-12** 7q36 欠失症候群の 1 男児例
- 小野 智愛<sup>1</sup>、堀田 純子<sup>1,2</sup>、山下 朋代<sup>1,2</sup>、馬場 遥香<sup>1</sup>、酒井 恵利<sup>1</sup>、徳原 大介<sup>3</sup>、瀬戸 俊之<sup>1,2</sup>
- <sup>1</sup>大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学、<sup>2</sup>大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学、<sup>3</sup>和歌山県立医科大学小児科学
- P-13** サブテロメア欠失を伴った環状 21 番染色体を示した 1 例
- 町田 修<sup>1,2</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専攻遺伝子医学分野、<sup>2</sup>東京女子医科大学病院小児科、<sup>3</sup>東京女子医科大学ゲノム診療科
- P-14** In-house データベースを利用した CNV チェックサイトの構築
- 下村 里奈<sup>1,2</sup>、田村 豪良<sup>1,3</sup>、町田 修<sup>1,2</sup>、柳下 友映<sup>2</sup>、下島 圭子<sup>4</sup>、雨宮 光宏<sup>5</sup>、斎藤 聡<sup>5</sup>、山本 俊至<sup>1,6</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>東京女子医科大学小児科、<sup>3</sup>日本大学小児科、<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>株式会社スタージェン、<sup>6</sup>東京女子医科大学ゲノム診療科
- P-15** デジタル PCR を用いた CNV 定量家族解析の有用性
- 田村 豪良<sup>1,2</sup>、今泉 太一<sup>3</sup>、下嶋 圭子<sup>4</sup>、森岡 一朗<sup>2</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先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野、<sup>2</sup>日本大学医学部小児科、<sup>3</sup>聖マリアンナ医科大学小児科、<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>東京女子医科大学ゲノム診療科
- P-16** び慢性脈絡叢過形成による水頭症を合併した 9p テトラソミーモザイクの 1 例
- 松田 慎平<sup>1,4</sup>、島田 姿野<sup>1,4</sup>、中嶋 伸太郎<sup>2</sup>、室伏 敬介<sup>2</sup>、谷本 亮輔<sup>1,4</sup>、下地 一彰<sup>3</sup>、馬場 洋介<sup>1,4</sup>、山本 拓史<sup>2</sup>、清水 俊明<sup>1,4</sup>
- <sup>1</sup>順天堂静岡病院小児科、<sup>2</sup>順天堂大学静岡病院脳神経外科、<sup>3</sup>国際医療福祉大学成田病院、<sup>4</sup>順天堂大学医学部小児科
- P-17** 繰り返す標準型 21 トリソミーの発生機序の解明
- 河村 理恵<sup>1</sup>、西澤 春紀<sup>2</sup>、宮井 俊輔<sup>1</sup>、成 悠希<sup>1</sup>、稲垣 秀人<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産婦人科学
- P-18** マイクロアレイ染色体検査により二次的所見を認めた 10q23 欠失症候群の一例
- 黒田 真帆<sup>1</sup>、二川 弘司<sup>1</sup>、伊藤 志帆<sup>2</sup>、山中 暖日<sup>1</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-19** 当院における着床前遺伝学的検査の実施状況
- 山崎 あや<sup>1,2</sup>、下島 圭子<sup>3</sup>、堀部 悠<sup>4</sup>、橋本 友美<sup>4</sup>、中林 章<sup>4</sup>、山本 俊至<sup>1,2</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>東京女子医科大学産婦人科

**P-20** 新生児型マルファン症候群と診断され、高度肥満を呈し体重管理に苦慮している女児例

○中島 美佳<sup>1</sup>、太田 亨<sup>2</sup>

<sup>1</sup>社会福祉法人函館厚生院函館中央病院小児科、<sup>2</sup>北海道医療大学先進研究推進センター

**P-21** 類古典型エーラス・ダンロス症候群の4例 自然歴の構築に向けて

○永井 爽<sup>1,2</sup>、山口 智美<sup>1,3,4</sup>、古庄 知己<sup>1,3,4</sup>

<sup>1</sup>信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター、<sup>2</sup>NGSD プロジェクト第2期、  
<sup>3</sup>信州大学医学部遺伝医学教室、<sup>4</sup>信州大学医学部クリニカル・シークエンス学講座

**P-22** 染色体微細構造異常症候群の実態調査

○下島 圭子<sup>1</sup>、清水 健司<sup>2</sup>、松本 歩<sup>3</sup>、竹内 千仙<sup>4</sup>、粟屋 智就<sup>5</sup>、西 恵理子<sup>6</sup>、  
今泉 太一<sup>7</sup>、北 洋輔<sup>8</sup>、山本 俊至<sup>9,10</sup>

<sup>1</sup>東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科、<sup>2</sup>静岡県立こども病院遺伝染色体科、  
<sup>3</sup>自治医科大学医学部小児科学教室、<sup>4</sup>東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部、  
<sup>5</sup>京都大学大学院医学研究科形態形成機構学講座/がん組織応答共同研究講座、  
<sup>6</sup>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、  
<sup>7</sup>聖マリアンナ医科大学医学部小児医学教室、<sup>8</sup>慶應義塾大学文学部、  
<sup>9</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>10</sup>東京女子医科大学医学部ゲノム診療科

**P-23** 遺伝学的診断後の患児・家族に対する包括的相互支援体制構築の試み

○二川 弘司<sup>1</sup>、伊藤 志帆<sup>2</sup>、黒田 真帆<sup>1</sup>、山中 暖日<sup>1</sup>、福田 健太郎<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-24** Potocki-Lupski 症候群家族会の設立

○柳下 友映<sup>1</sup>、下村 里奈<sup>1,2</sup>、町田 修<sup>1,2</sup>、下島 圭子<sup>3</sup>、永田 智<sup>1</sup>、山本 俊之<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>東京女子医科大学小児科、<sup>2</sup>東京女子医科大学大学院先端生命医科学専攻遺伝子医学分野、  
<sup>3</sup>東京女子医科大学輸血・プロセッシング部、<sup>4</sup>東京女子医科大学ゲノム診療科