

The 41st Annual Meeting of the Japan Society of Pediatric Genetics

第41回

# 日本小児遺伝学会 学術集会

共催 第32回  
Dysmorphologyのタベ

プログラム・抄録集



## 子どもを理解する小児遺伝学 — 多様性と病態の解明 —

会期 2019年  
1月11日金・12日土

会場 ウィンクあいち  
(愛知県産業労働センター)

大会長 水野 誠司  
愛知県心身障害者コロニー中央病院





The 41<sup>st</sup> Annual Meeting of the Japan Society of Pediatric Genetics

第41回

# 日本小児遺伝学会 学術集会

共催 第32回 Dysmorphologyのタベ

プログラム・抄録集

## 子どもを理解する小児遺伝学 — 多様性と病態の解明 —

会期 2019年1月11日(金)・12日(土)

会場 ウィンクあいち(愛知県産業労働センター)

大会長 水野 誠司 愛知県心身障害者コロニー中央病院

第41回 日本小児遺伝学会学術集会事務局

名古屋大学医学部小児科学教室内

〒466-8560 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65

TEL: 052-741-2111 (代)

E-mail: jspg41@med.nagoya-u.ac.jp

# INDEX

---

ご挨拶	1
開催概要	2
会場アクセス	3
会場案内図	4
参加者へのご案内	6
座長・演者へのご案内	8
第32回 Dymorphology の夕べのご案内	11
日程表	12
プログラム	14
抄録	
特別講演	32
企画教育講演	33
シンポジウム	36
大会長講演	44
第32回 Dymorphology の夕べ	45
企業共催セミナー	46
推薦口演	52
一般口演	57
推薦ポスター演題	78
ポスター演題	86
企業・協力一覧	134

# ご 挨拶

第41回日本小児遺伝学会 学術集会

大会長 水野 誠司 愛知県心身障害者コロニー中央病院

このたび日本小児遺伝学会第41回学術集会を名古屋にて開催させていただくことになりました。学会は発展著しい名古屋駅前のウインクあいちで開催いたします。

日本小児遺伝学会はその始まりを1978年に遡ります。名古屋の地では過去に第25回の福嶋義光先生、第37回の齋藤伸治先生が大会長を務められています。過去の大会と同様に有意義な学会運営をめざして一同鋭意準備を進めています。

小児遺伝学はともすると稀な疾患を扱う特殊な分野という印象を持たれます。実際に対象患者の多くは稀少疾患でそれを専門とする医師も限られているために小児科学会の分科会の中でも最も会員数の少ない学会の一つでした。しかしながら近年の遺伝学的検査法の進歩によって、様々な稀少疾患の原因が明らかになっただけではなく小児科医が日常的に診療するてんかんや血液疾患、循環器や新生児の疾患などにもその遺伝学的な背景があることが明らかになりました。また知的障害や発達障害を伴う成長や発達に違いのある子どもたちも、近年明らかになった遺伝学的なメカニズムからその多様性の説明が可能となっています。全ての分野の小児科医が診療を進める上で遺伝学的な理解が求められる時代が訪れたと言えましょう。

この趨勢を鑑み今回のテーマを、『子どもを理解する小児遺伝学 —多様性と病態の解明—』といたしました。

遺伝学やゲノム医学を通して子どもの理解を深め、子どもの医療の発展への契機となることを願って学術集会を開催させていただきます。今までに参加したことのない先生方にも気楽にご参加いただける敷居の低い学術集会を目指しています。

小規模の学会のため会場は狭く、自前での運営のためにご不便をおかけする点もあるかもしれませんが、是非皆さんのお力でこの学術集会を盛り立てていただけるよう積極的なご参加をお願い申し上げます。

末筆になりますが、今回の学術集会を開催するにあたり、ご支援とご協力をいただきました多くの皆様に心より御礼申し上げます。

# 開催概要

名 称 第41回日本小児遺伝学会学術集会

共催：第32回 Dysmorphology の夕べ

大会長 水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院)

会 期 2019年1月11日(金)～12日(土)

※1月12日(土)午後 第32回 Dysmorphology の夕べ 開催

開催場所 ウィンクあいち(愛知県産業労働センター)

〒450-0002 愛知県名古屋市中村区名駅4丁目4-38

テ ー マ 子どもを理解する小児遺伝学 ―多様性と病態の解明―

事務局 名古屋大学医学部 小児科学教室内

〒466-8560 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65

TEL：052-741-2111(代)

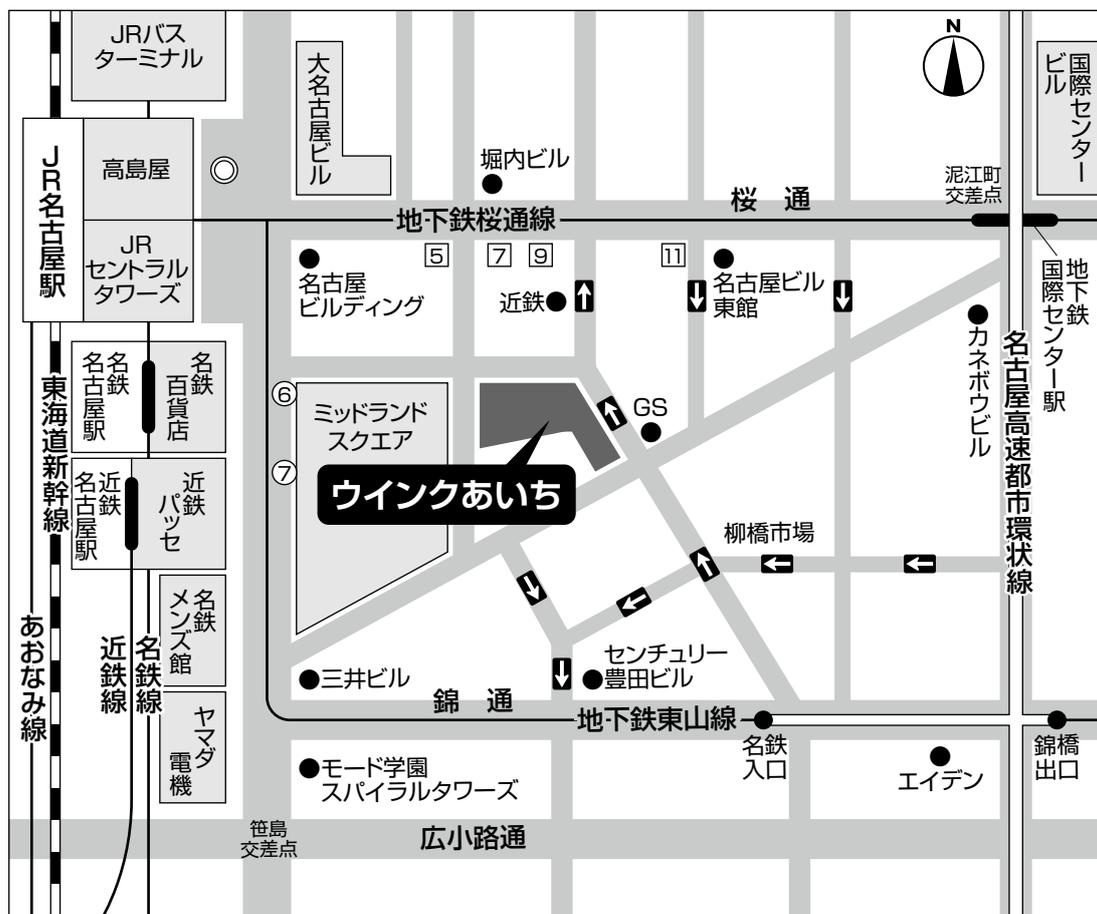
E-mail：jspg41@med.nagoya-u.ac.jp

## 第41回小児遺伝学会学術集会 準備委員会委員名簿

稲葉 美枝	愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部 小児内科医長
加藤 太一	名古屋大学医学部附属病院 小児科学 准教授
加藤 耕治	名古屋大学医学部 小児科学/名古屋市立大学医学部 小児科学
鬼頭 敏幸	愛知学院大学薬学部 疾患病態学 教授
倉橋 宏和	愛知医科大学 小児科学 講師
倉橋 浩樹	藤田医科大学 総合医科学研究所 所長
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 教授
佐藤 義朗	名古屋大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター 新生児部門 講師
鷺見 聡	日本福祉大学子ども発達学部 臨床心理学科 教授
谷合 弘子	名古屋中央療育センター 所長
濱嶋 直樹	名古屋市西部医療センター 第2小児科部長・遺伝診療部長
早川 昌弘	名古屋大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター 新生児部門 病院教授
水野 誠司	愛知県心身障害者コロニー中央病院 副院長 兼 臨床第一部部長
村松友佳子	名古屋大学医学部附属病院 卒後臨床研修・キャリア形成支援センター(小児科) 病院助教

(50音順)

# 会場アクセス



□ … ユニモール(地下街)出口 ○ … 地下鉄出口

## ■ 電車をご利用の場合

[JR・地下鉄・名鉄・近鉄] 名古屋駅より

- ・名古屋駅桜通口からミッドランドスクエア方面へ……徒歩約 5 分
- ・ユニモール地下街 5 番出口から……徒歩約 2 分

※名駅地下街サンロードからミッドランドスクエア、マルケイ観光ビル、名古屋クロスコートタワーを經由……徒歩 8 分

JR (東海道新幹線) をご利用の場合

- ・東京……約 97 分
- ・新大阪……約 51 分

## ■ お車をご利用の場合

名古屋高速都心環状線「錦橋」出口より……約 6 分

駐車場…収容台数 123 台 (有料)

## ■ 飛行機をご利用の場合

中部国際空港 (セントレア) より名鉄空港特急利用で……約 28 分

※名古屋駅発各駅への所要時間は、乗り換え・待ち時間を含みません。  
また、時間帯により多少異なります。



# 9F

B2~1F・8F~18F用  
エレベーター(高層用)

B2~8F用  
エレベーター(低層用)

- ※5Fへは8Fで「B2~8F用エレベーター(低層用)」に乗換えて下さい。
- ※エレベーターが込み合う可能性がありますので、時間に余裕を持ってご移動下さい。

## 理事会・評議員会会場



# 参加者へのご案内

## 1. 参加受付

事前参加登録はございません。当日、参加受付にて参加費をお支払いください。

### ■ 参加受付

ウインクあいち 5階 小ホール1、2前ホワイエ

### ■ 受付時間

1月11日(金) 9:30～18:30

1月12日(土) 8:15～17:30

### ■ 学術集会参加費

区 分	学術集会参加費
医師(会員・非会員)	8,000円
医師以外(会員・非会員)	5,000円
学生、大学院生(医師以外)	3,000円

※学生は参加受付にて証明書をご提示ください。

証明書のご提示がない場合には、一般の参加費となりますのでご注意ください。

※会場では常にネームカードを着用してください。

(着用がない場合、会場にはご入場いただけません)

新規の入会希望ならびに年会費をお支払いの方は「日本小児遺伝学会事務局デスク」までお越しください。

## 2. クローク

クロークは5階 小ホール2前にご用意しています。

貴重品および破損しやすいものはお預かりできません。ご了承ください。

1月11日(金) 9:30～19:00

1月12日(土) 8:15～19:30

## 3. 単位取得について

日本小児科学会専門医制度(参加:1単位)

日本小児科学会 新更新単位 iii 小児科領域講習(各1単位)

• 1月11日(金) 13:15～14:45 企画教育講演

• 1月12日(土) 10:45～11:45 特別講演

• 1月12日(土) 15:10～16:55 シンポジウム2

日本小児科学会 新更新単位 ii 専門医共通講習 医療倫理(1単位)

• 1月11日(金) 16:55～18:30 シンポジウム1

※新更新単位については、講演開始時に会場内で受講証と記名用紙を配布します。講演終了後、会場出口で記名用紙を回収いたします。記名用紙の提出をもって受講証が有効となります。

日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会臨床遺伝専門医制度(5単位)

日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー制度(8単位)

の資格更新単位が取得できます。

#### 4. 関連会議日程

日本小児遺伝学会理事会

1月11日(金) 8:00～9:20 9階「会議室908」

日本小児遺伝学会評議員会

1月11日(金) 9:30～10:10 9階「会議室908」

#### 5. 優秀演題賞のご案内

日本小児遺伝学会優秀演題賞委員会による優秀演題賞を選出・表彰いたします。  
発表及び表彰は下記の時間に行いますのでSO-1～SO-5の推薦口演の演者の方へはご参加くださいようお願いいたします。

日本小児遺伝学会 優秀演題賞 表彰式

1月12日(土) 16:55～ 講演会場 小ホール1

#### 6. 撮影および録音

会場内での撮影及び録音は禁止させていただきます。

講演会場内での携帯電話の通話は禁止させていただきます。また、会場内では電源をOFFにするかマナーモードでご使用ください。

#### 7. 飲食について

ホワイエは飲食禁止となります。ご注意ください。

会場内にはゴミ箱がございません。お持ち込みになられたゴミは原則お持ち帰りください。また、ご協力をお願いいたします。

#### 8. 共催セミナーについて

ランチョンセミナー

・1月11日(金) 12:15～13:00

・1月12日(土) 12:00～13:00

※ランチョンセミナーのお弁当の整理券は、1月11日(金)分は当日9:30から、

1月12日(土)分は当日8:15から配布します。

※数に限りがございますので、ご了承ください。

イブニングセミナー

・1月12日(土) 17:10～17:30

※イブニングセミナーでは整理券を配布しません。

#### 9. 懇親会

1月11日(金)19時30分より、ラ・エテルニータ(La Eternita)にて懇親会を開催します。  
学会会場から徒歩15分のレストランです。参加費は5,000円です。多数のご参加をお待ちしております。

#### 10. 託児

お子さんを同伴する参加者のために、期間中会場内に託児室が設置されます。  
(要事前申込。申込は締め切りました。)

設置期間および利用時間 1月11日(金) 10:00～18:45

1月12日(土) 8:30～19:15

# 座長・演者へのご案内

## 講演時間

指定講演の講演時間は事前にご案内いたしました通りです。プログラム進行に支障のないよう講演時間の厳守をお願いいたします。

## 座長の方へ

- 1) ご担当セッション開始の20分前までに会場内の次座長席にお着きください。
- 2) 時間になりましたら、セッションを開始してください。セッションの進行は座長にお任せいたします。定刻通りの進行をお願いいたします。

## 口演発表の方へ

- 1) 口演セッションは、PCでの発表になります。発表データの受付を済ませた後、前演者の発表が始まりましたら、次演者席にお着きください。  
発表時間は下記の通りです。発表時間の時間の厳守をお願いいたします。

【推薦口演】口演6分、質疑応答4分(1題計10分以内)

【一般口演】口演6分、質疑応答3分(1題計9分以内)

### 2) 発表データの受付

- 発表30分前までに、PC受付にて発表データのご確認とご提出を済ませてください。
- PC受付は講演会場小ホール1の横にございます。
- 受付時間は1月11日(金) 9:30～16:30、1月12日(土) 8:15～17:00となります。

### 3) 発表形式

- 講演会場には液晶プロジェクターを準備いたします(一面映写)。
- 発表データはUSBフラッシュメモリもしくはPC本体にてお持ちください。
- ファイル名は「演題番号-氏名.pptx」としてください。
- 会場に用意している発表用PCはWindowsのみとなります。Macintoshの方は必ずPC本体をご持参ください。
- 発表に使用されるデータに動画ファイルを使用している場合は、PC本体をご持参ください。
- 音声は出力可能です。PC受付の際にスタッフにお申し出ください。
- 発表の際は演台に設置しておりますマウスもしくはキーボードを使って、演者ご本人により操作をお願いいたします。
- 「発表者ツール」を使用した発表はできませんのでご注意ください。

### 【メディアを持込まれる場合】

- 運営事務局で会場にご用意する発表用のパソコンは下記の通りです。  
OS：Windows10  
アプリケーション：PowerPoint 2010～2016
- 文字化けを防ぐため、Windows に標準搭載されている下記フォントをご使用ください。  
日本語：MS ゴシック、MSP ゴシック、MS 明朝、MSP 明朝等の標準フォント  
英語：Arial、Arial Black、Century、Century Gothic、Times New Roman
- スライド作成時の画面サイズは XGA (1024 × 768) にて作成してください。
- 必ず事前にご自身でウイルスチェックを行ってください。
- コピーしたデータは、本大会終了後、主催者側で責任を持って消去いたします。

### 【PC を持込まれる場合】

- 会場でご用意する PC ケーブルコネクタは Mini D-sub15 ピンです。この形状にあった PC をご用意ください。また、変換ケーブルが必要な場合には、必ずご自身でお持ちください。
- PC 本体の AC アダプター(電源ケーブル)は必ずご持参ください。
- 会場で用意している液晶プロジェクターの解像度は XGA (1024 × 768) です。
- スクリーンセーバー、スリープモード等発表の妨げになるモードはあらかじめオフに設定しておいてください。
- 念のため、バックアップデータを USB フラッシュメモリでお持ちください。
- PC 受付にて動作確認後、講演開始 20 分前までに講演会場内の PC オペレータ席に PC 本体をお持ちください(PC 受付ではお預かりいたしません)。
- 講演終了後、機材卓にて PC 本体をご返却いたしますので、速やかにお引き取りください。

	Windows	Macintosh
PC 本体の持込	○	○
メディアの持込 (CD-ROM/USB)	○	不可
アプリケーション	Power Point2010～2016	ご自身の Power Point, Keynote
動画	PC 本体をお持込みください	PC 本体をお持込みください

規格外で持込まれたデータで不具合が生じた場合は、第 41 回日本小児遺伝学会学術集会としては一切責任を負いません。



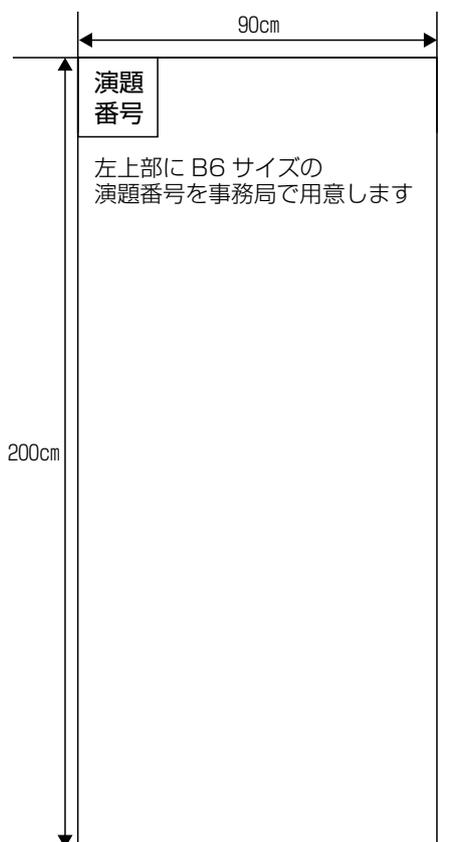
Mini D-sub15 ピン

## ポスター発表の方へ

- 1) ポスター発表は、1演題につき横90cm×縦200cmのスペースをご用意しております。  
(下図参照)  
スペース内に収まるようにポスターをご準備ください。
- 2) 演題名・所属・氏名は発表者にてご用意ください。  
なお、演題番号(B6 縦12.8×横18.2cm)は、学術集会事務局でご用意いたします。
- 3) 下記の日程に、ポスター貼付、発表、撤去をお願い致します。  
「ポスター会場」(ウイंकあいち 小ホール2)

	1月11日(金)	1月12日(土)
ポスター貼付時間	9:30～15:00	—
ポスター発表時間	16:05～16:50	13:40～14:25
発表演題番号	奇数番号	偶数番号
ポスター撤去時間	—	14:30～19:00

- ※1. 貼り換えはございません。  
1日目・2日目の発表も全て上記の時間に貼付してください。
- ※2. ポスター貼付用の画紙は学術集会事務局にてご用意いたします。
- ※3. 発表者は、セッション開始時刻の5分前までに、各パネルに設置されている演者用リボンを着け、ご自身のパネル前で待機してください。
- ※4. 発表形式はフリーディスカッションとなります。
- ※5. 発表が終了しても、ポスター撤去時間までは撤去しないでください。
- ※6. 撤去時間が過ぎても残されているポスターは、学術集会事務局にて破棄処分させていただきます。



# 第32回 Dysmorphology の夕べのご案内

(第41回小児遺伝学会学術集会 共催)

日 時：2019年1月12日(土) 17:30～18:55

会 場：ウインクあいち 5階 講演会場(小ホール1)

当番世話人：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科)

清水 健司(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

主 催：日本小児遺伝学会・Dysmorphology の夕べ実行委員会 共催

取得単位：臨床遺伝専門医制度3単位

## テーマ：Dysmorphology Advanced

Dysmorphology は、詳細な表現型の把握をもとに個々の奇形の成り立ちと複数の奇形の結びつきを臨床的に認識可能な表現型へと導く診療技術が根幹にあると考えられます。一方で近年の技術革新とともに大量に産出される遺伝子変異や AI 技術がもたらす画像認識の進歩により本分野の診療体系のアップデートも行われつつあります。

上記背景のもと、今回のプログラムでは、前半にこの分野をリードする小崎健次郎先生より、genomics を強力なパートナーとしてこれからも重要な役割を担う dysmorphology の未来にむけて魅力たっぷりの講演をいただきます。ぜひ事前に抄録内容をご一読下さい。

後半では、逆行するように見えますが、わが国の dysmorphology の歴史につき、過去の資料や事前に行ったアンケート調査から、皆様と一緒に先人の先生方がいかにこの分野の方向づけを行ってきたのかを少しでも俯瞰できればと思います。巨人の肩の上に立つ、という言葉がありますが改めてこの分野の肩にいたる道のりを共有するという企画です。今回の夕べに初めて触れる参加者の皆様にも魅力を感じていただければと思っております。ぜひ最後までおつき合い下さい。

### プログラム

#### 1 講演 17:30～18:10

座長：吉橋 博史(東京都立小児総合医療センター)

#### Dysmorphology の未来： 変わらぬ art の重要性と進化し続ける genomics を両輪として

小崎 健次郎(慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター)

#### 2 セッション 18:10～18:55

#### Dysmorphology の歴史：過去の道のりから見えてくること ～資料やアンケート調査を通じて～

進行役：清水 健司 Dysmorphology の夕べ実行委員会合同

第1日目 1月11日(金) ウィンクあいち

講演会場(小ホール1)		ポスター会場(小ホール2)
9:30		9:30～15:00
10:00		ポスター貼付
10:25～10:30	<b>開会挨拶</b>	
10:30～11:06	<b>一般口演1 O1</b> [細胞遺伝] 座長：涌井 敬子(信州大学)、山本 圭子(東京女子医科大学)	
11:06～11:56	<b>推薦口演 SO</b> 座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター)、池田 真理子(藤田医科大学病院)	
12:00		
12:15～13:00	<b>企業共催ランチョンセミナー1 LS1</b> Prader-Willi 症候群 ～発症機構と類縁疾患～ 演者：鏡 雅代(国立成育医療研究センター研究所) 座長：緒方 勤(浜松医科大学) 共催：ファイザー株式会社	
13:00		
13:15～14:45	小児科領域講習単位取得対象セッション <b>企画教育講演 EL</b> 遺伝医学のフロントランナー 座長：倉橋 浩樹(藤田医科大学)、加藤 太一(名古屋大学) 演者：加藤 武馬(藤田医科大学)、三宅 紀子(横浜市立大学) 尾内 善広(千葉大学)	
14:00		
14:55～15:31	<b>一般口演2 O2</b> [網羅的解析] 座長：要 匡(国立成育医療研究センター)、深見 真紀(国立成育医療研究センター)	
15:00		
15:31～15:58	<b>一般口演3 O3</b> [遺伝診療] 座長：清水 健司(埼玉県立小児医療センター) 小崎 里華(国立成育医療研究センター)	
16:00		16:05～16:50 <b>ポスター発表 SP, P</b> (奇数番号)
16:55～18:30	専門医共通講習 医療倫理単位取得対象セッション <b>シンポジウム1 S1</b> [小児科領域の遺伝カウンセリングの新展開 ーゲノム情報を子どもと家族にどう伝えるかー] 座長：大江 瑞恵(藤田医科大学)、水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院) シンポジスト：川目 裕(東北大学)、西川 智子(神奈川県立こども医療センター) 牧田 夏美(名古屋大学医学部附属病院)、太田 誠(患者家族会 代表)	
17:00		
18:00		
19:00		
19:30～21:30	<b>懇親会</b>	会場：ラ・エテルニータ(La Eternita)

第2日目 1月12日(土) ウィンクあいち

	講演会場(小ホール1)	ポスター会場(小ホール2)
8:45	8:45~9:20 <b>大会長講演 PL</b>	
9:00	障害児医療における臨床遺伝診療の拡がり可能性 演者：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院)	座長：黒木 良和 (聖マリアンナ医科大学)
	9:25~9:52 <b>一般口演4 O4</b> [新しい遺伝子疾患]	座長：松尾 真理(東京女子医科大学) 高野 亨子(信州大学)
10:00	9:52~10:28 <b>一般口演5 O5</b> [病態解析と治療] 座長：渡邊 順子(久留米大学)、武内 俊樹(慶應義塾大学)	
	10:45~11:45 <small>小児科領域講習単位取得対象セッション</small> <b>特別講演 SL</b> スプライシング異常を伴う遺伝病とその新しい治療薬 演者：萩原 正敏(京都大学) 座長：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院)、齋藤 伸治(名古屋市立大学)	
12:00	12:00~13:00 <b>企業共催ランチョンセミナー2 LS2</b> Noonan 症候群に対する成長ホルモン治療 演者：井原 健二(大分大学) RASopathies をめぐる最新の話 演者：青木 洋子(東北大学)	座長：長谷川 奉延(慶應義塾大学) 共催：ノボ ノルディスク ファーマ 株式会社
13:00	13:05~13:35 <b>小児遺伝学会総会</b>	
14:00	座長：森貞 直哉(兵庫県立こども病院)、鈴木 宏(獨協医科大学)	13:40~14:25 <b>ポスター発表 SP, P</b> (偶数番号)
	14:30~14:57 <b>一般口演6 O6</b> [小児疾患と遺伝医学]	14:30~19:00 <b>ポスター撤去</b>
15:00	15:10~16:55 <small>小児科領域講習単位取得対象セッション</small> <b>シンポジウム2 S2</b> [臨床遺伝学の新展開 ―ゲノム医学は小児科診療をどう変えるか―] 座長：古庄 知己(信州大学)、齋藤 伸治(名古屋市立大学) シンポジスト：村松 秀城(名古屋大学)、日暮 憲道(東京慈恵会医科大学) 北畠 康司(大阪大学)、小原 収(かずさ DNA 研究所)	
17:00	16:55~17:00 <b>優秀演題賞 表彰</b>	
	17:10~17:30 <b>企業共催イブニングセミナー ES</b> 共催：アレクシオンファーマ合同会社	歯数の遺伝学； 歯数異常から希少疾患を診る 演者：町田 純一郎(トヨタ記念病院) 座長：鬼頭 浩史(名古屋大学)
18:00	17:30~18:55 <b>第32回 Dysmorphology の夕べ DE</b> “Dysmorphology Advanced” 講演 Dysmorphology の未来： 変わらぬ art の重要性と進化し続ける genomics を両輪として 演者：小崎 健次郎(慶應義塾大学) 座長：吉橋 博史(東京都立小児総合医療センター) セッション Dysmorphology の歴史：過去の道のりから見えてくること 進行役：清水 健司 Dysmorphology の夕べ実行委員会合同	
19:00	18:55~19:00 <b>閉会挨拶</b>	

# プログラム

1月11日(金) ウィンクあいち

10:25～10:30 開会挨拶

10:30～11:06 一般口演1 [細胞遺伝]

座長：涌井 敬子(信州大学 医学部 遺伝医学教室)

山本 圭子(東京女子医科大学病院 遺伝子医療センターゲノム診療科)

## O1-1 DNA複製が関与したメカニズムに起因した複雑構造異常を伴う OTC 遺伝子の部分重複を認めた OTC 欠損症の1例

○横井 克幸<sup>1)2)</sup>、中島 葉子<sup>1)</sup>、稲垣 秀人<sup>2)</sup>、堤 真紀子<sup>2)</sup>、伊藤 哲哉<sup>1)</sup>、  
倉橋 浩樹<sup>2)</sup>

1) 藤田医科大学 小児科、2) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

## O1-2 X:13 均衡型相互転座と発達遅滞を伴う網膜芽細胞腫患者の分子遺伝学的解析

○堤 真紀子<sup>1)</sup>、服部 浩佳<sup>2)</sup>、秋田 直洋<sup>3)</sup>、前田 尚子<sup>3)</sup>、藤田 尚子<sup>1)</sup>、  
河合 美紀<sup>1)</sup>、新海 保子<sup>1)</sup>、加藤 麻希<sup>1)</sup>、倉橋 浩樹<sup>1)</sup>

1) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門、

2) 名古屋医療センター 遺伝診療科 小児科、3) 名古屋医療センター 小児科

## O1-3 色素失調症のモザイク変異とX染色体の不活化の偏りの検討

○河合 美紀<sup>1)</sup>、堤 真紀子<sup>2)</sup>、加藤 武馬<sup>2)</sup>、稲垣 秀人<sup>2)</sup>、倉橋 浩樹<sup>2)</sup>

1) 藤田医科大学大学院 医学研究科 分子医学系専攻課程 分子遺伝学専攻分野、

2) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

## O1-4 CNVs 情報を基に選択した BAC クローンのプローブミックスによる 染色体分裂像多色 FISH 解析 ～複雑構造異常染色体・構造異常染色体モザイクの同定～

○涌井 敬子<sup>1)2)</sup>、羽田 明<sup>3)</sup>、朽方 豊夢<sup>3)</sup>、水野 誠司<sup>4)</sup>、古庄 知己<sup>1)2)</sup>、  
福嶋 義光<sup>1)2)</sup>

1) 信州大学 医学部 遺伝医学教室、2) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、

3) 千葉県こども病院 遺伝科、4) 愛知県心身障害者コロニー中央病院

座長：岡本 伸彦(大阪母子医療センター 遺伝診療科)

池田 真理子(藤田医科大学病院 遺伝カウンセリング室)

### SO-1 ウエスト症候群の新規責任遺伝子の同定と病態機能解析

○浜田 奈々子<sup>1)2)</sup>、大萱 俊介<sup>3)</sup>、中島 光子<sup>4)</sup>、西條 琢磨<sup>5)</sup>、菅原 祐之<sup>6)</sup>、  
牧 祐輝<sup>3)</sup>、白井 謙太郎<sup>7)</sup>、馬場 信平<sup>8)</sup>、丸山 幸一<sup>3)</sup>、才津 浩智<sup>9)</sup>、  
加藤 光広<sup>10)</sup>、松本 直通<sup>4)</sup>、初山 俊彦<sup>5)</sup>、永田 浩一<sup>1)</sup>

1) 愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 神経制御学部、2) 日本学術振興会 特別研究員、  
3) 愛知県心身障害者コロニー 中央病院、4) 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学、  
5) 慈恵会医科大学 薬理学、6) 草加市立病院 小児科、7) 土浦協同病院 小児科、  
8) 聖隷浜松病院 てんかんセンター、9) 浜松医科大学 医化学、10) 昭和大学 医学部 小児科

### SO-2 Integrated analysis of RNA-seq and exome data in 179 subjects unravels frequent protein-truncating splicing events out of “missense” or “silent” mutations

○山田 茉未子<sup>1)2)</sup>、白石 友一<sup>3)</sup>、鈴木 寿人<sup>1)</sup>、小崎 健次郎<sup>1)</sup>

1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、2) 慶應義塾大学 保健管理センター、  
3) 国立研究開発法人 国立がん研究センター

### SO-3 モデル生物を用いて機能喪失を証明した NFIA ミスセンス変異患者の1例

○上原 朋子<sup>1)</sup>、高野 敏行<sup>2)</sup>、横山 淳史<sup>3)</sup>、鈴木 寿人<sup>1)</sup>、坂口 友理<sup>1)4)</sup>、  
山田 茉未子<sup>1)</sup>、武内 俊樹<sup>4)</sup>、小崎 健次郎<sup>1)</sup>

1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、  
2) 京都工芸繊維大学 昆虫先端研究推進センター ショウジョウバエ遺伝資源研究部門、  
3) 京都大学医学部附属病院 小児科、4) 慶應義塾大学 医学部 小児科

### SO-4 Database of Pathogenic Variants の登録進捗と バリエントキュレーターの育成

○鈴木 寿人<sup>1)</sup>、上原 朋子<sup>1)</sup>、武内 俊樹<sup>2)</sup>、小崎 健次郎<sup>1)</sup>

1) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、2) 慶應義塾大学 医学部 小児科

### SO-5 スプライス操作化合物 RECTAS を用いた ファブリー病 IVS4+919G > A 変異に対する治療開発

○栗屋 智就<sup>1)</sup>、都築 千鶴<sup>1)</sup>、佐古 有季哉<sup>1)</sup>、網代 将彦<sup>1)</sup>、斎藤 潤<sup>2)</sup>、  
萩原 正敏<sup>1)</sup>

1) 京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学講座、  
2) 京都大学 iPS 細胞研究所 臨床応用研究部門

座長：緒方 勤（浜松医科大学医学部医学科 小児科学）

**LS1 Prader-Willi 症候群 ～発症機構と類縁疾患～**

○鏡 雅代

国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

座長：倉橋 浩樹（藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学）

加藤 太一（名古屋大学 医学部 小児科学）

[ **遺伝医学のフロントランナー** ]

**EL-1 染色体構造異常の解析**

○加藤 武馬、倉橋 浩樹

藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

**EL-2 稀少難治性疾患における遺伝子解析の現状と展望**

○三宅 紀子

横浜市立大学医学部 遺伝学教室

**EL-3 遺伝学的研究による川崎病の謎への挑戦**

○尾内 善広

千葉大学大学院医学研究院 公衆衛生学

座長：要 匡（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部）

深見 真紀（国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部）

**O2-1 X連鎖劣性遺伝の疑われた精神発達遅滞家系のエクソーム解析**

○稲垣 秀人、河合 美紀、堤 真紀子、倉橋 浩樹

藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

**O2-2 当センターにおける dual genetic diagnoses の経験**

○清水 健司<sup>1)</sup>、大場 大樹<sup>1)</sup>、阪下 達也<sup>1)</sup>、蓮子 小百合<sup>2)</sup>、相良 真理子<sup>2)</sup>、  
逆井 悦子<sup>2)</sup>、渡辺 基子<sup>1)</sup>、金子 実基子<sup>1)</sup>、大橋 博文<sup>1)</sup>

1) 埼玉県立小児医療センター 遺伝科、2) 埼玉県立小児医療センター 検査技術部

## 02-3 2番染色体父親性ダイソミーにて顕在化した Schimke Immunoosseous Dysplasia を併う Silver-Russel 症候群の1例

○原 香織<sup>1)</sup>、松原 圭子<sup>1)</sup>、日高 義彦<sup>2)</sup>、山口 智美<sup>3)4)</sup>、涌井 敬子<sup>3)4)</sup>、緒方 勤<sup>5)</sup>、深見 真紀<sup>1)</sup>、古庄 智己<sup>3)4)</sup>、鏡 雅代<sup>1)</sup>

1) 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、2) 信州大学 医学部 小児科学教室、  
3) 信州大学 医学部 遺伝学教室、4) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、  
5) 浜松医科大学 小児科学教室

## 02-4 UPD(15)pat に伴う HERC2、DUOX2 のヘテロ接合性喪失による blended phenotypes の1例

○中村 勇治<sup>1)</sup>、浅田 英之<sup>2)</sup>、久保田 哲夫<sup>2)</sup>、奥野 友介<sup>3)</sup>、村松 秀城<sup>4)</sup>、河合 智子<sup>5)</sup>、佐藤 万仁<sup>6)</sup>、高橋 義行<sup>4)</sup>、小島 勢二<sup>4)</sup>、齋藤 伸治<sup>1)</sup>

1) 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野、2) 安城更生病院 小児科、  
3) 名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター、  
4) 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学、  
5) 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部 胎児発育研究室、  
6) 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部 臨床応用ゲノム研究室

15:31~15:58 一般口演3 [ 遺伝診療 ]

座長：清水 健司(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)  
小崎 里華(国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

## 03-1 大阪母子医療センターにおける遺伝子パネル解析実施に関する検討

○細木 華奈<sup>1)</sup>、岡本 伸彦<sup>1)2)</sup>

1) 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 研究所代謝部門、  
2) 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

## 03-2 日本人脆弱 X 症候群症例の臨床的特徴の検討

○岡崎 哲也<sup>1)2)</sup>、野瀬 まどか<sup>3)</sup>、白幡 恵美<sup>4)</sup>、阿部 敏明<sup>5)</sup>、長谷川 毅<sup>6)</sup>、毎原 敏郎<sup>7)</sup>、前垣 義弘<sup>1)2)</sup>、足立 香織<sup>8)</sup>、難波 栄二<sup>9)</sup>

1) 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科、2) 鳥取大学 医学部 脳神経小児科、  
3) のせ小児科クリニック、4) 山形県立こども医療療育センター 小児科、  
5) あしかがの森足利病院 神経小児科、6) 草加市立病院 小児科、  
7) 兵庫県立尼崎総合医療センター 小児科、8) 鳥取大学研究推進機構 研究基盤センター、  
9) 鳥取大学研究推進機構 研究戦略室

## 03-3 遺伝性疾患データベースと人工知能 (IBM Watson) の融合による 遺伝子関連疾患診断支援システム

○要 匡<sup>1)</sup>、柳 久美子<sup>1)</sup>、成富 研二<sup>2)</sup>

1) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部、2) 沖縄南部療育医療センター

16:05~16:50 ポスター発表 奇数番号

座長：大江 瑞恵（藤田医科大学 医療科学部 臨床検査学科）

水野 誠司（愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科）

[ 小児科領域の遺伝カウンセリングの新展開  
ーゲノム情報を子どもと家族にどう伝えるかー ]

**S1-1** 小児領域の遺伝カウンセリング ーエビデンスとナラティブ

○川目 裕

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野

**S1-2** ゲノム医療における認定遺伝カウンセラーの役割

○西川 智子

神奈川県立こども医療センター 認定遺伝カウンセラー

**S1-3** 病気と向き合う子どもを支えること  
ーチャイルド・ライフ・スペシャリストの視点から

○牧田 夏美

名古屋大学医学部附属病院 チャイルド・ライフ・スペシャリスト(CLS)

**S1-4** 娘に伝えたい

○太田 誠

患者家族会 代表 マルフアンネットワークジャパン

総合討論

## PL 障害児医療における臨床遺伝診療の拡がり可能性

水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院)

### O4-1 新規遺伝子 FAM20B に変異を認めた Desbuquious dysplasia の同胞例

○黒田 友紀子、村上 博昭、榎本 友美、鶴崎 美徳、黒澤 健司

神奈川県立こども医療センター 遺伝科

### O4-2 CHST14 変異に基づく筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群 (mcEDS-CHST14) の国際共同自然歴調査

~ musculocontractral Ehlers-Danlos syndrome (mcEDS-CHST14) 65 例の概観 ~

○湊川 真理<sup>1)2)</sup>、運崎 愛<sup>3)4)5)</sup>、山口 智美<sup>2)</sup>、三宅 紀子<sup>6)</sup>、古庄 知己<sup>1)2)</sup>

1) 信州大学 医学部 遺伝医学教室、2) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、

3) 兵庫県立柏原病院 小児科、4) 兵庫県立こども病院 小児科、5) 難病克服 NGSD プロジェクト、

6) 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学

### O4-3 頭蓋骨縫合早期癒合症と無眼瞼症を認めた Sweeney-Cox 症候群の 1 例

○武内 俊樹<sup>1)</sup>、坂本 好昭<sup>2)</sup>、佐藤 裕範<sup>3)</sup>、鈴木 寿人<sup>4)</sup>、上原 朋子<sup>4)</sup>、大曾根 義輝<sup>3)</sup>、小崎 健次郎<sup>4)</sup>

1) 慶應義塾大学 医学部 小児科、2) 慶應義塾大学 医学部 形成外科、

3) 千葉大学 医学部 小児科、4) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

### O5-1 MCAP における頬粘膜と末梢血での PIK3CA 変異率の比較検討

○大場 大樹<sup>1)</sup>、清水 健司<sup>1)</sup>、蓮子 小百合<sup>2)</sup>、相良 真理子<sup>2)</sup>、逆井 悦子<sup>2)</sup>、新堀 哲也<sup>3)</sup>、青木 洋子<sup>3)</sup>、大橋 博文<sup>1)</sup>

1) 埼玉県立小児医療センター 遺伝科、2) 埼玉県立小児医療センター 遺伝検査室、

3) 東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野

## **O5-2** 22q11.2欠失症候群に混合型D2/L2ヒドロキシグルタル酸尿症が併発した1例

○山内 俊史<sup>1)</sup>、江口 真理子<sup>2)</sup>、石前 峰齊<sup>2)</sup>、石井 榮一<sup>2)</sup>

1) 愛媛県立今治病院 小児科、2) 愛媛大学大学院 医学系研究科 小児科学講座

## **O5-3** マルチオミクス解析により同定した重症アイカルディ・ゴーティエ症候群の分子病態解析

○岡 泰由<sup>1)</sup>、村松 友佳子<sup>2)</sup>、中山 淳<sup>3)</sup>、城所 博之<sup>2)</sup>、加藤 太一<sup>2)</sup>、萩 朋男<sup>1)</sup>

1) 名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野、2) 名古屋大学 医学部 小児科、

3) 名古屋第一赤十字病院 小児科

## **O5-4** 福山型先天性筋ジストロフィーの中枢神経系症状に対する治療法開発

○池田 真理子<sup>1)2)3)4)</sup>、長坂 美和子<sup>3)</sup>、小林 千浩<sup>2)</sup>、倉橋 浩樹<sup>1)3)4)</sup>、戸田 達史<sup>4)</sup>

1) 藤田医科大学病院、2) 神戸大学 医学部 分子脳科学、3) 高槻病院 小児科、

4) 東京大学 医学部 神経内科

10:45～11:45 **特別講演**

小児科領域講習単位取得対象セッション

座長：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科)

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)

## **SL** スプライシング異常を伴う遺伝病とその新しい治療薬

萩原 正敏(京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学研究室)

12:00～13:00 **企業共催ランチョンセミナー2**

共催：ノボ ノルディスク ファーマ株式会社

座長：長谷川 奉延(慶應義塾大学 医学部 小児科学教室)

## **LS2-1** Noonan 症候群に対する成長ホルモン治療

○井原 健二

大分大学医学部 小児科学

## **LS2-2** RASopathies をめぐる最新の話

○青木 洋子

東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野

13:05～13:35 **小児遺伝学会総会**

13:40～14:25 **ポスター発表 偶数番号**

座長：森貞 直哉(兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)  
鈴村 宏(獨協医科大学 小児科学)

### O6-1 Axenfeld-Rieger 症候群4例のゲノム病変の細胞遺伝学的、分子遺伝学的検討

○横川 涼介<sup>1)</sup>、原田 直樹<sup>2)</sup>、上原 朋子<sup>3)</sup>、小崎 健次郎<sup>3)</sup>、安藤 亮<sup>4)</sup>、  
小崎 里華<sup>5)</sup>、佐藤 敦志<sup>6)</sup>、高橋 伸浩<sup>7)</sup>、外木 秀文<sup>7)8)</sup>

1) 社会医療法人母恋 天使病院 臨床研修室、2) 京都大学 iPS 細胞研究所、  
3) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、4) 北海道大学病院 眼科、  
5) 成育医療研究センター、6) 東京大学 小児科、7) 天使病院 周産期母子センター、  
8) 天使病院 臨床遺伝センター

### O6-2 家族性大動脈弁上狭窄において遺伝子内微小欠失の頻度は高い

○早野 聡<sup>1)2)</sup>、奥野 友介<sup>3)</sup>、堤 真紀子<sup>4)</sup>、稲垣 秀人<sup>4)</sup>、深澤 佳絵<sup>1)</sup>、  
倉橋 浩樹<sup>4)</sup>、小島 勢二<sup>1)</sup>、高橋 義行<sup>1)</sup>、加藤 太一<sup>1)</sup>

1) 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学講座、2) 中東遠総合医療センター 小児科、  
3) 名古屋大学 医学部附属病院 臨床研究支援センター、  
4) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

### O6-3 RB1 遺伝学的検査による片眼性網膜芽細胞腫のリスク層別化

○服部 浩佳<sup>1)2)</sup>、田口 育<sup>1)</sup>、森川 真紀<sup>1)</sup>、久保田 敏信<sup>3)</sup>、市川 瑞穂<sup>2)</sup>、  
前田 尚子<sup>2)</sup>、秋田 直洋<sup>2)</sup>、関水 匡大<sup>2)</sup>、堀部 敬三<sup>2)</sup>

1) 国立病院機構名古屋医療センター 遺伝診療科、2) 国立病院機構名古屋医療センター 小児科、  
3) 国立病院機構名古屋医療センター 眼科

座長：古庄 知己(信州大学 医学部 遺伝医学教室)

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)

## [臨床遺伝学の新展開 ―ゲノム医学は小児科診療をどう変えるか―]

### S2-1 若年性骨髄単球性白血病の網羅的遺伝子解析

○村松 秀城

名古屋大学医学部附属病院 小児科

### S2-2 小児てんかん診療の現状と未来 ―ゲノム医学のインパクト

○日暮 憲道

東京慈恵会医科大学 小児科学講座、福岡大学 てんかん分子病態研究所

### S2-3 ゲノム編集技術がもたらす変革 ―医学研究と臨床応用への可能性―

○北畠 康司

大阪大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター

## S2-4 遺伝子検査の限界と可能性

○小原 収

(公財)かすさ DNA 研究所、千葉大未来医療教育研究機構、  
理研生命医科学研究センター 統合ゲノミクス研究チーム

総合質疑など

16:55～17:00 優秀演題賞 表彰

---

17:10～17:30 企業共催イブニングセミナー

共催：アレクシオンファーマ合同会社

座長：鬼頭 浩史(名古屋大学大学院医学系研究科 総合医学専攻 運動形態外科学)

## ES 歯数の遺伝学；歯数異常から希少疾患を診る

○町田 純一郎

トヨタ記念病院 歯科口腔外科

17:30～18:55 第32回 Dymorphology の夕べ “Dymorphology Advanced”

---

座長：吉橋 博史(東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科)

1 講演 17:30～18:10

### DE Dymorphology の未来：

変わらぬ art の重要性と進化し続ける genomics を両輪として

小崎 健次郎(慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター)

2 セッション 18:10～18:55

Dymorphology の歴史：過去の道のりから見えてくること  
～資料やアンケート調査を通じて～

進行：清水 健司 Dymorphology の夕べ実行委員会合同

18:55～19:00 閉会挨拶

---

## ポスターセッション

発表時間 奇数番号 1月11日(金) 16:05～16:50  
偶数番号 1月12日(土) 13:40～14:25

### 推薦ポスター演題

#### SP-1 MLID を伴う KOS 症例胎盤における 5mC・5hmC 分布の解析

○松原 圭子

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

#### SP-2 デジタル PCR を用いたアレイ CGH 解析結果の検証

○今泉 太一<sup>1)2)</sup>、山本 圭子<sup>3)4)</sup>、山本 俊至<sup>1)3)4)</sup>

1) 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、  
2) 聖マリアンナ医科大学 小児科、3) 東京女子医科大学 ゲノム診療科、  
4) 東京女子医科大学 統合医科学研究所

#### SP-3 Prader-Willi-Like syndrome に対する遺伝学的解析

○家田 大輔<sup>1)</sup>、加藤 耕治<sup>1)2)</sup>、中村 勇治<sup>1)</sup>、堀 いくみ<sup>1)</sup>、大橋 圭<sup>1)</sup>、根岸 豊<sup>1)</sup>、  
服部 文子<sup>1)</sup>、齋藤 伸治<sup>1)</sup>

1) 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野、  
2) 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学

#### SP-4 ATRX 患者由来 iPS 細胞を用いた病態モデルの構築

○奥野 博庸<sup>1)</sup>、佐野坂 司<sup>1)</sup>、和田 敬仁<sup>2)</sup>、松尾 宗明<sup>3)</sup>、江良 択実<sup>4)</sup>、  
神山 淳<sup>1)</sup>、岡野 栄之<sup>1)</sup>

1) 慶應義塾大学 医学部 生理学教室、2) 京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野、  
3) 佐賀大学 医学部 小児科、4) 熊本大学 発生医学研究所 幹細胞部門 幹細胞誘導分野

#### SP-5 Parthenogenetic maternal と double paternal allele を有する キメラ症例の解析

○河村 理恵<sup>1)</sup>、加藤 武馬<sup>1)</sup>、宮井 俊輔<sup>1)</sup>、鈴木 史彦<sup>1)</sup>、成 悠希<sup>1)</sup>、  
田中 敬子<sup>2)</sup>、長坂 美和子<sup>2)</sup>、池田 真理子<sup>1)2)</sup>、倉橋 浩樹<sup>1)</sup>

1) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門、  
2) 神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療部

#### SP-6 知的障害、脳梁低形成、特徴的顔貌を呈し、WDFY3 遺伝子の PH ドメインに 新規のミスセンス変異を認めた 1 例

○加藤 耕治<sup>1)2)</sup>、水野 誠司<sup>3)</sup>、要 匡<sup>4)</sup>、若松 学<sup>2)</sup>、奥野 友介<sup>2)</sup>、村松 秀城<sup>2)</sup>、  
中村 勇治<sup>1)</sup>、家田 大輔<sup>1)</sup>、堀 いくみ<sup>1)</sup>、服部 文子<sup>1)</sup>、高橋 義行<sup>2)</sup>、  
齋藤 伸治<sup>1)</sup>

1) 名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野、  
2) 名古屋大学大学院 医学系研究科 小児科学、3) 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科、  
4) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

## SP-7 医療法改正に伴う遺伝子関連検査等の適合基準の制定に係る対応

○樋野村 亜希子<sup>1)</sup>、倉田 真由美<sup>1)2)4)</sup>、山中 真由美<sup>2)</sup>、小原 有弘<sup>3)4)</sup>、小崎 健次郎<sup>5)</sup>

- 1) 滋賀医科大学 倫理審査室、2) 滋賀医科大学医学部附属病院 臨床研究開発センター、
- 3) 医薬基盤・健康・栄養研究所 培養資源研究室、
- 4) 医薬基盤・健康・栄養研究所 研究倫理審査調整室、
- 5) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## SP-8 患者顔貌画像による先天性形態異常症候群診断補助システム Face2Gene の本邦症例を用いた性能評価

○三嶋 博之<sup>1)</sup>、鈴木 寿人<sup>2)</sup>、近藤 達郎<sup>3)</sup>、吉浦 孝一郎<sup>1)</sup>、小崎 健次郎<sup>2)</sup>

- 1) 長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野、
- 2) 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター、3) みさかえの園 総合発達医療福祉センターむつみの家

## ポスター演題 [ 先天異常症候群：貴重な症例報告 ]

---

### P-01 KAT6B 遺伝子変異により診断した Young-Simpson 症候群の一例

○柄川 剛<sup>1)</sup>、森貞 直哉<sup>2)</sup>、飯島 一誠<sup>3)</sup>

- 1) 姫路赤十字病院、2) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、
- 3) 神戸大学大学院医学系研究科 内科系講座小児科学分野

### P-02 Floating-Harbor 症候群の1例

○中村 美保子<sup>1)6)</sup>、桧作 和子<sup>2)</sup>、西川 拓朗<sup>3)</sup>、小八重 秀彦<sup>4)</sup>、日笠山 絢香<sup>1)</sup>、砂原 眞理子<sup>1)</sup>、外岡 資朗<sup>1)</sup>、阿部 幸美<sup>5)</sup>、小林 奈々<sup>5)</sup>、磯 まなみ<sup>5)</sup>、柳 久美子<sup>5)</sup>、要 匡<sup>5)</sup>

- 1) 鹿児島県こども総合療育センター、2) 池田病院、3) 鹿児島大学病院 小児科、
- 4) やまびこ医療福祉センター、5) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部、
- 6) 今村総合病院 小児科

### P-03 ARID1B 遺伝子の変異を認めた Coffin-Siris 症候群の2例

○水上 都<sup>1)</sup>、石川 亜貴<sup>1)</sup>、宮崎 幸子<sup>1)</sup>、石井 玲<sup>2)</sup>、武内 俊樹<sup>3)</sup>、上原 朋子<sup>4)</sup>、小崎 健次郎<sup>4)</sup>、新堀 哲也<sup>5)</sup>、青木 洋子<sup>5)</sup>、櫻井 晃洋<sup>1)</sup>

- 1) 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科、2) 札幌医科大学附属病院 小児科、
- 3) 慶應義塾大学 医学部 小児科、4) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、
- 5) 東北大学 医学系研究科 遺伝医療学分野

### P-04 原因不明の低身長に対するエクソーム解析で LTBP3 終止コドン内インフレーム変異が判明し Geleophysic Dysplasia と考えられる男児例

○増永 陽平<sup>1)</sup>、大久保 由美子<sup>2)</sup>、福岡 哲哉<sup>2)</sup>、才津 浩智<sup>3)</sup>、緒方 勤<sup>1)</sup>

- 1) 浜松医科大学 小児科、2) 静岡済生会病院 小児科、3) 浜松医科大学 医化学

### P-05 Saethre-Chotzen 症候群の親子例

○二宮 伸介<sup>1)</sup>、渡部 晋一<sup>2)</sup>、長谷川 高誠<sup>3)</sup>

- 1) 倉敷中央病院 遺伝診療部、2) 倉敷中央病院 小児科、3) 岡山大学病院 小児科

## P-06 小顎、左耳前部嚢胞性腫瘍を伴った両側性横顔裂の一例

- 伊藤 美春<sup>1)</sup>、脇田 浩正<sup>2)</sup>、上田 一仁<sup>1)</sup>、田中 亮<sup>2)</sup>、三浦 良介<sup>2)</sup>、呉 尚治<sup>1)</sup>、兵藤 玲奈<sup>2)</sup>、浅田 英之<sup>1)</sup>、北瀬 悠磨<sup>2)</sup>、鈴木 俊彦<sup>2)</sup>、見松 はるか<sup>1)</sup>、齊藤 明子<sup>2)</sup>、村松 友佳子<sup>1)</sup>、佐藤 義朗<sup>2)</sup>、森山 佳則<sup>3)</sup>、牛田 貴文<sup>3)</sup>、今井 健史<sup>3)</sup>、中野 知子<sup>3)</sup>、小谷 友美<sup>3)</sup>、早川 昌弘<sup>2)</sup>

- 1) 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学 / 成長発達医学、  
2) 名古屋大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター新生児部門、  
3) 名古屋大学大学院医学系研究科 産婦人科学

## P-07 次世代シーケンス解析により新規 COL12A1 変異を認め Myopathic EDS と確定診断がついた 47 歳男性

- 降旗 めぐみ<sup>1)2)3)4)</sup>、山口 智美<sup>2)3)</sup>、運崎 愛<sup>2)3)4)5)6)</sup>、藤田 直久<sup>2)3)4)</sup>、石川 真澄<sup>2)</sup>、小島 朋美<sup>3)</sup>、黄瀬 恵美子<sup>2)</sup>、高野 亨子<sup>2)3)</sup>、吉長 恒明<sup>2)</sup>、涌井 敬子<sup>2)3)</sup>、福嶋 義光<sup>7)</sup>、古庄 知己<sup>2)3)</sup>

- 1) 佐久医療センター 小児科、2) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、  
3) 信州大学医学部 遺伝医学教室、  
4) 難病克服！次世代スーパードクターの育成：NGSD プロジェクト、  
5) 兵庫県立柏原病院 小児科、6) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、7) 信州大学 医学部

## P-08 新生児遷延性肺高血圧症を合併した Bohring-Opitz 症候群の一例

- 木部 匡哉<sup>1)</sup>、稲垣 秀人<sup>2)</sup>、加藤 武馬<sup>2)</sup>、倉橋 浩樹<sup>2)</sup>、池田 敏郎<sup>3)</sup>

- 1) 鹿児島市立病院 総合周産期母子医療センター 新生児内科、  
2) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門、  
3) 鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室

## ポスター演題 [ 先天異常症候群の臨床像 ]

### P-09 Bohring-Opitz 症候群の 3 症例

- 小崎 里華<sup>1)</sup>、阿部 裕一<sup>2)</sup>、久保田 雅也<sup>2)</sup>、小崎 健次郎<sup>3)</sup>

- 1) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科、2) 国立成育医療研究センター 神経内科、  
3) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

### P-10 OFD1 に変異を有する生存男児 4 例の遺伝子型と臨床像

- 森貞 直哉<sup>1)2)</sup>、榊原 菜々<sup>2)</sup>、清水 順也<sup>3)</sup>、長谷 幸治<sup>4)</sup>、大田 敏之<sup>5)</sup>、和田 卓三<sup>6)</sup>、島 友子<sup>6)</sup>、中西 浩一<sup>7)</sup>、野津 寛大<sup>2)</sup>、飯島 一誠<sup>2)</sup>

- 1) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、2) 神戸大学 大学院医学研究科 内科系講座 小児科学分野、  
3) 国立病院機構 岡山医療センター 小児科、4) 市立宇和島病院 小児科、  
5) 広島県立広島病院 小児腎臓科、6) 和歌山県立医科大学附属病院 小児科、  
7) 琉球大学 大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座

### P-11 動脈瘤性クモ膜下出血を合併した COL1A1 遺伝子変異による成人骨形成不全症の 3 例

- 武田 良淳<sup>1)2)</sup>、山口 智美<sup>3)</sup>、石川 真澄<sup>3)</sup>、黄瀬 恵美子<sup>3)</sup>、小島 朋美<sup>1)</sup>、藤田 直久<sup>3)4)</sup>、藤川 朝海<sup>1)</sup>、高野 亨子<sup>1)2)3)</sup>、吉長 恒明<sup>3)</sup>、涌井 敬子<sup>1)3)</sup>、福嶋 義光<sup>5)</sup>、古庄 知己<sup>1)2)3)</sup>

- 1) 信州大学 医学部 遺伝医学教室、2) 長野県立こども病院 遺伝科、  
3) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、  
4) 難病克服！次世代スーパードクターの育成：NGSD プロジェクト、5) 信州大学 医学部

## P-12 CHRNG 遺伝子変異を有する Escobar 症候群の3例

○中田 智彦<sup>1)</sup>、水野 誠司<sup>2)</sup>、鈴木 健史<sup>1)</sup>、川口 将宏<sup>1)</sup>、牧 祐輝<sup>1)</sup>、  
田中 雅大<sup>1)</sup>、岡井 佑<sup>1)</sup>、坂口 陽子<sup>1)</sup>、山本 啓之<sup>1)</sup>、城所 博之<sup>1)</sup>、  
井本 逸勢<sup>3)</sup>、大野 欽司<sup>4)</sup>、夏目 淳<sup>1)5)</sup>

- 1) 名古屋大学 医学部 小児科、2) 愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児内科、
- 3) 愛知県がんセンター研究所 分子遺伝学分野、
- 4) 名古屋大学 大学院医学系研究科 神経遺伝情報学、
- 5) 名古屋大学 大学院医学系研究科 障害児(者)医療学

## P-13 Apert 症候群・Crouzon 症候群の成長に関する検討

○川北 理恵<sup>1)2)</sup>、北山 称<sup>1)</sup>、大矢知 真希<sup>1)</sup>、山田 勇氣<sup>1)</sup>、樋口 真司<sup>1)</sup>、  
今井 啓介<sup>3)</sup>、依藤 亨<sup>1)2)</sup>

- 1) 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科、
- 2) 大阪市立総合医療センター 遺伝子診療部、3) 大阪市立総合医療センター 小児形成外科

## P-14 Smith-Kingsmore 症候群における臨床像の検討

○吉橋 博史<sup>1)</sup>、伊藤 志帆<sup>2)</sup>、二川 弘司<sup>1)</sup>、上原 朋子<sup>3)</sup>、武内 俊樹<sup>3)</sup>、  
小崎 健次郎<sup>3)</sup>

- 1) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、2) 東京都立小児総合医療センター 看護部、
- 3) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## ポスター演題 [ 新しい症候群 ]

---

## P-15 Smith-Kingsmore 症候群の2例

○高野 亨子<sup>1)2)</sup>、山口 智美<sup>1)2)</sup>、涌井 敬子<sup>1)2)</sup>、福嶋 義光<sup>2)</sup>、古庄 知己<sup>1)2)</sup>

- 1) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、2) 信州大学 医学部 遺伝医学教室

## P-16 網羅的遺伝子解析により MTOR に生殖細胞系列変異を同定した Smith-Kingsmore 症候群の1例

○石川 亜貴<sup>1)2)3)</sup>、水上 都<sup>1)2)3)</sup>、宮崎 幸子<sup>2)</sup>、福村 忍<sup>3)</sup>、上原 朋子<sup>4)</sup>、  
武内 俊樹<sup>4)</sup>、小崎 健次郎<sup>5)</sup>、櫻井 晃洋<sup>1)2)</sup>

- 1) 札幌医科大学 医学部 遺伝医学、2) 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科、
- 3) 札幌医科大学 医学部 小児科、4) 慶應義塾大学 医学部 小児科、
- 5) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## P-17 肥大型心筋症を認めた NAA10 異常の1男児例

○花房 宏昭<sup>1)</sup>、森貞 直哉<sup>1)5)</sup>、富永 健太<sup>2)</sup>、春名 晶子<sup>3)</sup>、上村 裕保<sup>4)</sup>、  
飯島 一誠<sup>5)</sup>

- 1) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、2) 兵庫県立こども病院 循環器内科、
- 3) 兵庫県立こども病院 泌尿器科、4) 姫路赤十字病院 小児科、
- 5) 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科学分野

## P-18 SOX2変異を呈した無眼球症の2例

○赤平 百絵<sup>1)</sup>、横井 貴之<sup>2)</sup>、榎本 友美<sup>3)</sup>、鶴崎 美德<sup>3)</sup>、原田 法彰<sup>4)</sup>、黒澤 健司<sup>3)</sup>

1) 旭川医科大学教育センター、2) 医療法人社団 康心会 康心会汐見台病院、  
3) 神奈川県立神奈川子ども医療センター 遺伝科、4) 神奈川県立がんセンター

## P-19 DHX30遺伝子変異による神経発達障害の1例

○植田 紀美子<sup>1)</sup>、上原 朋子<sup>2)</sup>、小崎 健次郎<sup>2)</sup>、岡本 伸彦<sup>1)</sup>

1) 大阪母子医療センター 遺伝診療科、2) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## P-20 出生後の著明な成長障害と精神運動発達遅滞を呈し KIAA2022 遺伝子異常症と診断された1例

○村松 友佳子<sup>1)</sup>、橋本 佑樹<sup>2)</sup>、安田 彩子<sup>2)</sup>、上原 朋子<sup>3)</sup>、小崎 健次郎<sup>3)</sup>、大城 誠<sup>2)</sup>

1) 名古屋大学医学部附属病院 小児科、2) 名古屋第一赤十字病院 小児科、  
3) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## P-21 EBF3 遺伝子異常による Hypotonia, ataxia, and delayed development syndrome の2例

○岡本 伸彦<sup>1)</sup>、上原 朋子<sup>2)</sup>、小崎 健次郎<sup>2)</sup>

1) 大阪母子医療センター 遺伝診療科、2) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## P-22 全エクソーム解析で SON 遺伝子変異を認めた多発奇形症候群の女児の一例

○藤田 直久<sup>1)2)</sup>、藤田 京志<sup>3)</sup>、稲葉 雄二<sup>4)</sup>、柴崎 択実<sup>5)</sup>、高野 亨子<sup>1)6)</sup>、山口 智美<sup>1)</sup>、涌井 敬子<sup>1)6)</sup>、松本 直通<sup>3)</sup>、三宅 紀子<sup>3)</sup>、古庄 知己<sup>1)6)</sup>

1) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、2) 難病克服！NGSD プロジェクト、  
3) 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学、4) 長野県立こども病院 神経小児科、  
5) 信州大学 医学部 小児医学教室、6) 信州大学 医学部 遺伝医学教室

## P-23 全エキソーム解析により KAT6A 変異を同定した精神遅滞の一例

○木下 正啓<sup>1)</sup>、福井 香織<sup>1)</sup>、渡邊 順子<sup>1)2)</sup>、三嶋 博之<sup>3)</sup>、木下 晃<sup>3)</sup>、吉浦 孝一郎<sup>3)</sup>

1) 久留米大学 医学部 小児科学講座、2) 久留米大学 質量分析医学応用研究施設、  
3) 長崎大学 原爆後障害医療研究所・人類遺伝学

## P-24 前頭縫合早期癒合・発達遅延を呈し、exome 解析で FOXP1 に変異を認めた1例

○鈴村 宏<sup>1)</sup>、武内 俊樹<sup>2)</sup>、上原 朋子<sup>2)</sup>、小崎 健次郎<sup>2)</sup>、吉原 重美<sup>1)</sup>

1) 獨協医科大学 小児科、2) 慶應義塾大学 臨床遺伝学センター

## P-25 中枢性思春期早発症を契機に診断した14番染色体母性片親性ダイソミーの2例

○長崎 啓祐<sup>1)</sup>、入月 浩美<sup>1)</sup>、佐々木 直<sup>1)</sup>、小川 洋平<sup>1)</sup>、鏡 雅代<sup>2)</sup>

1) 新潟大学医歯学総合病院 小児科、2) 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

**P-26** 先天性永久歯欠損症の遺伝的解析

○町田 純一郎<sup>1)2)</sup>、足立 潤哉<sup>2)</sup>、後藤 大輝<sup>2)</sup>、立松 忠<sup>2)</sup>、長尾 徹<sup>2)</sup>、  
時田 義人<sup>3)</sup>

1) トヨタ記念病院、2) 愛知学院大学 歯学部、3) 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

**P-27** DICER1 遺伝子異常が発見された胸膜肺芽腫の1例

○野澤 明史

岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

**P-28** カルシニューリン関連遺伝子変異によるてんかん性脳症の一例

○倉橋 宏和<sup>1)</sup>、沼本 真吾<sup>1)</sup>、奥村 彰久<sup>1)</sup>、水口 剛<sup>2)</sup>、土田 奈緒美<sup>2)</sup>、  
松本 直通<sup>2)</sup>

1) 愛知医科大学 医学部 小児科、2) 横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学

**P-29** SCN1B 遺伝子の複合ヘテロ変異が原因と考えられた Dravet 症候群の男児例

○村上 博昭<sup>1)</sup>、黒田 友紀子<sup>1)</sup>、熊木 達郎<sup>2)</sup>、後藤 知英<sup>2)</sup>、黒澤 健司<sup>1)</sup>

1) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科、2) 神奈川県立こども医療センター 神経内科

**P-30** CAV3 遺伝子変異と DMD 遺伝子変異が共存する高 CK 血症を示す1家系

○平出 拓也<sup>1)</sup>、渡邊 誠司<sup>2)</sup>、中島 光子<sup>3)</sup>、才津 浩智<sup>3)</sup>、緒方 勤<sup>1)</sup>

1) 浜松医科大学 小児科、2) 静岡県立こども病院 神経科、3) 浜松医科大学 医化学

**P-31** セピアプテリン還元酵素欠損症に認められた leaky splicing variant

○中釜 悠<sup>1)2)</sup>、三牧 正和<sup>3)</sup>、新宅 治夫<sup>4)</sup>、濱中 耕平<sup>5)</sup>、宮武 聡子<sup>5)</sup>、  
松本 直通<sup>5)</sup>、犬塚 亮<sup>1)</sup>、岡 明<sup>1)</sup>

1) 東京大学大学院 医学系研究科 小児科学、2) 日本学術振興会特別研究員 DC、  
3) 帝京大学 小児科学、4) 大阪市立大学 小児科学、5) 横浜市立大学 遺伝学

**P-32** 突然死の原因検索で心筋呼吸鎖複合体活性の低下から TNNT2 遺伝子変異が判明した症例

○大辻 塩見、岩井 梢、磯部 弘治、中根 茂晴、南木 那津雄、加藤 千恵、  
山内 悠太郎、小早川 雄介、田村 泉、安井 竜志、各務 智彦、中嶋 枝里子、  
浅井 雅美、水野 美穂子

社会医療法人宏潤会 大同病院

**P-33** De novo GJB3 バリエント (c. 411C > G) が原因と判明した  
変動性紅斑角化症女児例

○増永 陽平<sup>1)</sup>、池谷 茂樹<sup>2)</sup>、戸倉 新樹<sup>2)</sup>、才津 浩智<sup>3)</sup>、緒方 勤<sup>1)</sup>

1) 浜松医科大学 小児科、2) 浜松医科大学 皮膚科、3) 浜松医科大学 医化学

**P-34** 染色体異常に合併した三角頭蓋5症例の臨床経過

- 長坂 美和子<sup>1)4)</sup>、四本 由郁<sup>1)4)</sup>、原田 敦子<sup>2)4)</sup>、岡本 伸彦<sup>3)</sup>、玉置 知子<sup>4)</sup>  
1)高槻病院 小児科、2)高槻病院 小児脳神経外科、3)大阪母子医療センター 遺伝診療科、  
4)高槻病院 遺伝医療部門

**P-35** 第4番染色体長腕中間部部分欠失の女児例

- 谷口 英里奈<sup>1)</sup>、木許 恭宏<sup>1)</sup>、池田 俊郎<sup>1)</sup>、盛武 浩<sup>1)</sup>、山口 昌俊<sup>2)3)</sup>、  
安達 容枝<sup>2)</sup>、松澤 聡史<sup>3)</sup>、大橋 昌尚<sup>3)</sup>、大庭 健一<sup>4)</sup>、高木 純一<sup>5)</sup>、  
園田 徹<sup>6)</sup>、倉橋 浩樹<sup>7)</sup>  
1)宮崎大学 医学部 発達泌尿生殖医学講座 小児科学分野、  
2)宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部、  
3)宮崎大学 医学部 発達泌尿生殖医学講座 産婦人科学分野、  
4)宮崎市総合発達支援センターおおぞら、5)たかぎ小児科・心臓小児科、  
6)九州保健福祉大学大学院 保健科学研究科、  
7)藤田医科大学 総合医科学研究所分子遺伝学研究部門

**P-36** 11p15重複と4p16欠失による Beckwith-Weidemann 症候群と  
Wolf-Hirschhorn 症候群の合併例

- 稲葉 美枝<sup>1)</sup>、根岸 豊<sup>2)</sup>、原 香織<sup>3)</sup>、鏡 雅代<sup>3)</sup>、齋藤 伸治<sup>2)</sup>、水野 誠司<sup>1)</sup>  
1)愛知県心身障害コロニー中央病院、  
2)名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野、  
3)国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

**P-37** 石灰化をとまなう多小脳回をきたした Pallister-Killian 症候群

- 遠山 潤<sup>1)2)</sup>、小松原 孝夫<sup>1)</sup>、小林 悠<sup>1)</sup>、眞柄 慎一<sup>1)</sup>、放上 萌美<sup>1)</sup>、  
中山 有美<sup>1)</sup>、松井 亨<sup>3)</sup>、加藤 光広<sup>4)</sup>、下島 圭子<sup>5)</sup>、山本 俊至<sup>5)</sup>  
1)国立病院機構 西新潟中央病院 神経小児科、  
2)新潟大学医歯学総合病院 遺伝医療支援センター、3)新潟市民病院 小児科、  
4)昭和大学 医学部 小児医学講座、5)東京女子医科大学 遺伝子医療センター

**P-38** 13トリソミーに合併した、眼圧が短期間で上昇した緑内障の1例

- 八木沼 瑞紀<sup>1)</sup>、佐藤 武志<sup>1)</sup>、結城 賢弥<sup>2)</sup>、長谷川 奉延<sup>1)</sup>  
1)慶應義塾大学 医学部 小児科学教室、2)慶應義塾大学 医学部 眼科学教室

**P-39** 15q サブテロミア欠失2症例からの考察

- 柳下 友映<sup>1)</sup>、山本 圭子<sup>2)</sup>、今泉 太一<sup>2)</sup>、温藤 由美子<sup>2)</sup>、西 恵理子<sup>3)</sup>、  
岡本 伸彦<sup>3)</sup>、永田 智<sup>1)</sup>、山本 俊至<sup>2)</sup>  
1)東京女子医科大学 小児科、2)東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科、  
3)大阪母子医療センター

**P-40** NIPT を契機に発見された小型過剰マーカー染色体 +r(18)の一症例

- 富永 牧子<sup>1)</sup>、土肥 聡<sup>2)</sup>、井上 真理<sup>1)</sup>、梅田 陽<sup>1)</sup>、市塚 清健<sup>2)</sup>  
1)昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター、2)昭和大学横浜市北部病院 産婦人科

**P-41** 18q- 症候群に関節リウマチを若年で合併した女性例

○草野 知江子<sup>1)</sup>、堀 尚明<sup>1)</sup>、長谷川 奉延<sup>2)</sup>

1) SUBARU 健康保険組合 太田記念病院、2) 慶應義塾大学 医学部 小児科学講座

**P-42** 20p との不均衡型相互転座を有し胆道閉鎖症と高インスリン性低血糖症を合併した3q 部分トリソミーの女児例

○入月 浩美、佐々木 直、小川 洋平、長崎 啓祐

新潟大学医歯学総合病院 小児科

**ポスター演題 [ 遺伝診療の基盤 ]**

---

**P-43** 養育環境に困難を認めた児の遺伝外来

○中島 美佳<sup>1)</sup>、太田 亨<sup>2)</sup>

1) 社会福祉法人函館厚生院 函館中央病院 小児科、2) 北海道医療大学 健康科学研究センター

**P-44** 当院における NF1 診療ネットワークの活動と多職種連携

○森川 真紀<sup>1)</sup>、牧田 夏美<sup>2)</sup>、村松 友佳子<sup>3)</sup>、西田 佳弘<sup>4)</sup>、尾崎 紀夫<sup>5)</sup>

1) 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、

2) 名古屋大学医学部附属病院 小児がん治療センター、

3) 名古屋大学医学部附属病院 小児科、

4) 名古屋大学医学部附属病院 整形外科・リハビリテーション科、

5) 名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター

**P-45** 長野県立こども病院における「CGC フォローアップ」

○荒川 経子<sup>1)2)</sup>、武田 良淳<sup>2)</sup>、近藤 由佳<sup>3)</sup>、中村 友彦<sup>4)</sup>、樋口 司<sup>5)</sup>、古庄 知己<sup>6)7)</sup>

1) 長野県立こども病院 療育支援部、2) 長野県立こども病院 遺伝科、

3) 長野県立こども病院 看護部、4) 長野県立こども病院 新生児科、

5) 長野県立こども病院 総合小児科、6) 信州大学医学部 遺伝医学教室、

7) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

**P-46** 1p36 欠失症候群家族会の活動と本邦における実態

○山本 圭子<sup>1)2)</sup>、柳下 友映<sup>1)3)</sup>、村松 みゆき<sup>1)</sup>、今泉 太一<sup>1)4)</sup>、山本 俊至<sup>1)2)</sup>

1) 東京女子医科大学 ゲノム診療科、2) 東京女子医科大学 統合医科学研究所、

3) 東京女子医科大学 小児科、4) 聖マリアンナ医科大学 小児科

**P-47** 当院における遺伝専門職による外来診療以外の遺伝診療の現状

○二川 弘司<sup>1)</sup>、伊藤 志帆<sup>2)</sup>、吉橋 博史<sup>1)</sup>

1) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、2) 東京都立小児総合医療センター 看護部

# 抄 録

特 別 講 演

企画教育講演

シンポジウム

大会長講演

第32回 Dysmorphology の夕べ

企業共催セミナー

## スプライシング異常を伴う遺伝病とその新しい治療薬

○萩原 正敏

京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学研究室

RNAは遺伝情報の中間処理を行うため、情報を保存するDNA以上に多彩な修飾・プロセッシングによる動的制御を受けており、この過程への化合物の介入が可能である。我々は、卓越した基礎研究に基づく独自の創薬戦略で化合物評価を行い、従来の薬剤では治療が困難であった疾患に対する治療薬候補物質を続々と見出している。これまで我々の研究室では、エクソンの選択的使用に応じてGFP/RFP等異なる蛍光タンパク質が発現するスプライシングレポーター技術を開発しスプライシング制御因子の同定を進めてきたが、その独自技術を発展させて、遺伝病の原因遺伝子を組み込んだスプライシングレポーターを作製し、スプライシングに影響を与えることで遺伝性難病を治療できる低分子化合物の探索を行っている。我々が見出したスプライシング操作化合物には、エクソン除外（スキップ）を促進するClk (Cdc2-like kinase) 阻害剤TG003と、エクソン含有（リテンション）を促進するRECTASの2種類があり、これらを適切に用いることにより、従来は治療出来なかった筋ジストロフィーやライソゾーム病など、多くの遺伝病を治療できると予見される。

## 略 歴

1984年	三重大学医学部 卒業
1988年	三重大学大学院医学研究科 博士課程 修了(薬理学専攻)
1988年	名古屋大学医学部 薬理学講座 助手
1991年	Salk Institute (米・サンディエゴ) Postdoctoral Fellow
1993年	名古屋大学医学部 解剖学第三講座 講師
1995年	名古屋大学医学部 解剖学第三講座 助教授
1997年	東京医科歯科大学 難治疾患研究形質発現分野 教授
2003年	東京医科歯科大学 大学院疾患生命科学研究所 教授
2004年	東京大学 生物機能制御化合物ライブラリー機構 客員教授兼務
2010年	京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学分野 教授(現任)
2018年	京都大学 副プロボスト兼務(現任)

# 抄 録

推 薦 口 演

一 般 口 演

推薦ポスター演題

ポスター演題

## ウエスト症候群の新規責任遺伝子の同定と病態機能解析

○浜田 奈々子<sup>1)2)</sup>、大萱 俊介<sup>3)</sup>、中島 光子<sup>4)</sup>、西條 琢磨<sup>5)</sup>、菅原 祐之<sup>6)</sup>、  
牧 祐輝<sup>3)</sup>、白井 謙太郎<sup>7)</sup>、馬場 信平<sup>8)</sup>、丸山 幸一<sup>3)</sup>、才津 浩智<sup>9)</sup>、  
加藤 光広<sup>10)</sup>、松本 直通<sup>4)</sup>、粕山 俊彦<sup>5)</sup>、永田 浩一<sup>1)</sup>

- 1) 愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 神経制御学部、2) 日本学術振興会 特別研究員、  
3) 愛知県心身障害者コロニー 中央病院、4) 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学、  
5) 慈恵会医科大学 薬理学、6) 草加市立病院 小児科、7) 土浦協同病院 小児科、  
8) 聖隷浜松病院 てんかんセンター、9) 浜松医科大学 医化学、10) 昭和大学 医学部 小児科

愛知県心身障害者コロニー中央病院と昭和大学の2名の血縁関係のない日本人ウエスト症候群（難治性てんかん）患者のエクソーム解析から *PHACTR1* の新規遺伝子変異を同定した。これまで脳疾患での *PHACTR1* 遺伝子変異の報告は1例のみである。*PHACTR1* はアクチンおよび脱リン酸化酵素 (PP1) と結合する蛋白質で、シナプス機能や樹状突起・軸索の形態維持に関与すると考えられている。今回同定した *PHACTR1* 変異はいずれもアクチン結合領域に位置しており、アクチンとの相互作用の異常が発症に関与していると考えられる。しかし、大脳発達における *PHACTR1* の生理機能も、遺伝子変異がもたらすてんかん、知的障害の病態メカニズムも全く不明である。そこで *PHACTR1* の大脳皮質形成における病態生理解析を行った。免疫沈降法により、患者より見出された変異 *PHACTR1* はアクチンとの結合能が著しく低下していた。また、ドミナントネガティブ機能を有し、変異体の発現は形態異常を伴った神経細胞移動障害を引き起こした。また、RNAi による *Phactr1* 発現抑制により、樹状突起形成阻害やシナプス機能障害が観察された。一連の異常がウエスト症候群の病態背景となっている可能性が示された。

Keyword：ウエスト症候群、*Phactr1*、大脳皮質形成

A series of horizontal dashed lines for writing.

第41回日本小児遺伝学会学術集会  
プログラム・抄録集

---

大会長：水野 誠司（愛知県心身障害者コロニー中央病院）

事務局：名古屋大学医学部 小児科学教室内  
〒466-8560 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65  
TEL：052-741-2111（代）  
E-mail：jsg41@med.nagoya-u.ac.jp

出版：株式会社セカンド  
〒862-0950 熊本市中央区水前寺4-39-11 ヤマウチビル1F  
TEL：096-382-7793 FAX：096-386-2025  
<https://secand.jp/>

第41回 日本小児遺伝学会学術集会  
事務局

名古屋大学医学部小児科学教室内

〒466-8560 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65

TEL: 052-741-2111 (代)

E-mail: [jspg41@med.nagoya-u.ac.jp](mailto:jspg41@med.nagoya-u.ac.jp)