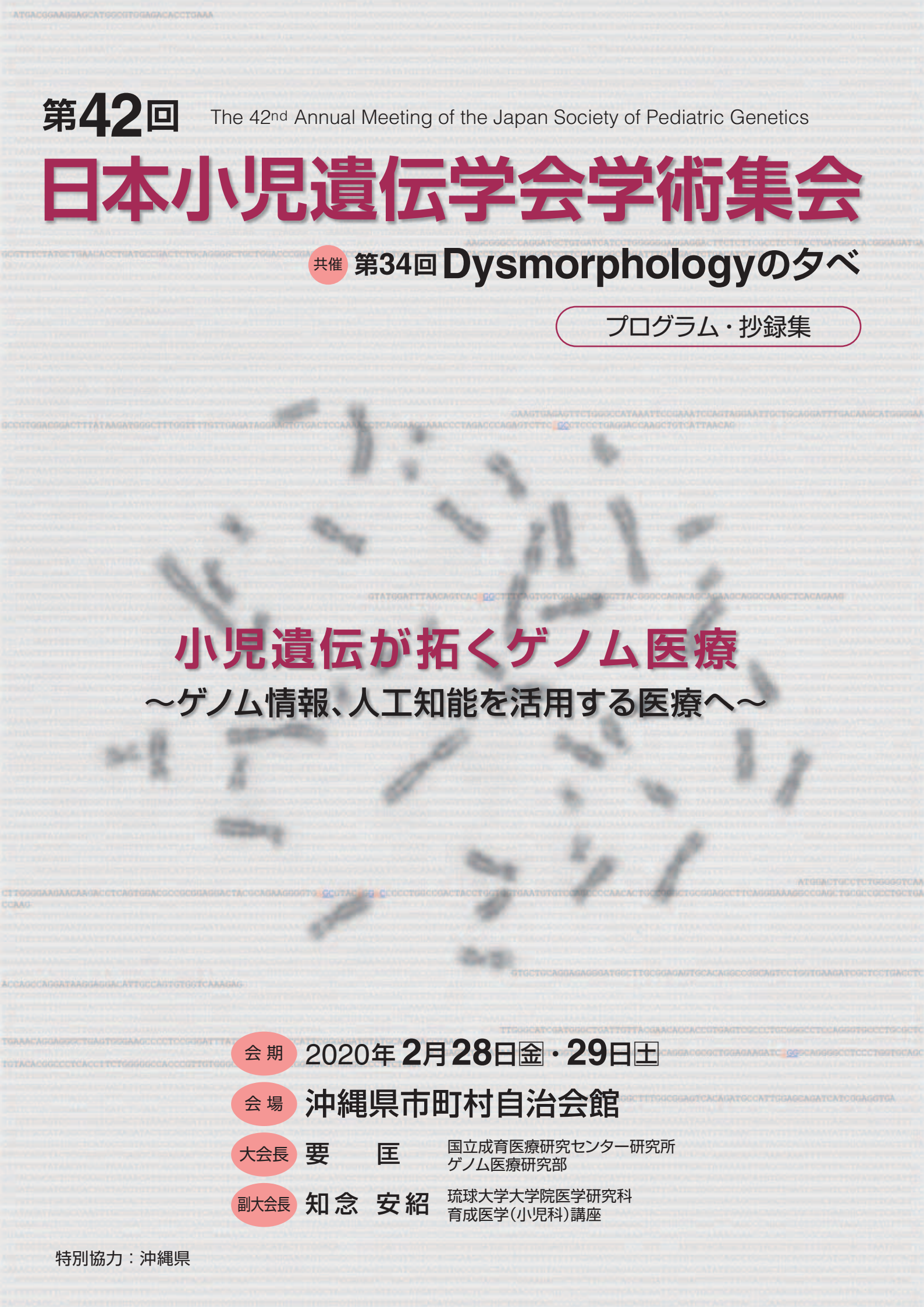
第42回 The 42nd Annual Meeting of the Japan Society of Pediatric Genetics

# 日本小児遺伝学会学術集会

共催 第34回 Dysmorphologyの夕べ

プログラム・抄録集



## 小児遺伝が拓くゲノム医療

### ～ゲノム情報、人工知能を活用する医療へ～

会 期 2020年2月28日(金)・29日(土)

会 場 沖縄県市町村自治会館


大会長 要　匡　国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

副大会長 知念 安紹　琉球大学大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座



特別協力：沖縄県

# 第42回 The 42nd Annual Meeting of the Japan Society of Pediatric Genetics

# 日本小児遺伝学会学術集会

共催 第34回 Dysmorphologyの夕べ

プログラム・抄録集

## 小児遺伝が拓くゲノム医療
### ～ゲノム情報、人工知能を活用する医療へ～

会 期 2020年 2月 28日(金)・29日(土)

会 場 沖縄県市町村自治会館

大会長 要　匡　国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

副大会長 知念 安紹　琉球大学大学院医学研究科 育成医学(小児科)講座

第42回 日本小児遺伝学会学術集会準備事務局

国立成育医療研究センター研究所
ゲノム医療研究部 内

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2丁目10−1
TEL: 03-3416-0181(内線 4463)
E-mail:jspg42@ncchd.go.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 …… 5

座長・発表者へのご案内 …… 9

『第34回 Dysmorphology のタベ』のご案内 …… 13

日　程　表 …… 14

プログラム …… 16

抄　　録

- 特別企画講演 …… 32
- 教 育 講 演 …… 34
- シンポジウム …… 36
- カレントトピック …… 43
- 大 会 長 講 演 …… 44
- 企業共催セミナー …… 45
- 優 秀 口 演 …… 52
- 一 般 口 演 …… 58
- ポスター演題 …… 82

企業・協力一覧 …… 113

# ご 挨 拶

第42回 日本小児遺伝学会学術集会
大会長 要 匡 国立成育医療研究センター研究所
ゲノム医療研究部

このたび、Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）を含む、2020年2月28日（金）、29日（土）の2日間、第42回 日本小児遺伝学会学術集会を沖縄（那覇）にて開催させていただくことになりました。沖縄での開催は、今回が初めてとなります。穏やかな気候の南の地で、過去の大会と同様に、熱く有意義な学会運営をめざして事務局一同、鋭意準備を進めております。

日本小児遺伝学会は、1978年、染色体異常症や先天的な形態異常を伴う遺伝性疾患を対象とする小児遺伝医学研究会として始まり、1999年より日本小児遺伝学会と名称を変更し、現在に至っております。いずれの時代も染色体異常や形態異常を伴う先天異常疾患の子どもたちの臨床ならびに研究に従事する小児科医や医療従事者、研究者の貴重な情報交換の場としてその役割を果たして参りました。

遺伝学は、以前は希少疾患といった、よくわからない疾患を扱う特殊な分野という印象を持たれていました。しかしながら、近年の次世代シーケンサ等の新型機器の登場と遺伝学的解析技術の飛躍的な進歩により、さまざまな小児の希少疾患等の原因が次々に解明され、診断などにも活用されてくるようになりました。また、日常的に診察する多くの疾患などにおいても遺伝学的な背景、ゲノムの関与が明らかになってきています。研究においては、解明された原因を起点とした多方面にわたる治療薬の開発（ゲノム創薬）も行われつつあります。

加えて、最近、さまざまな疾患の診断や治療薬開発に人工知能を活用する動きも急速な広がりを見せています。世界的な潮流は、医学・医療に携わる全ての方々に遺伝学的な理解やゲノム情報、人工知能の活用が求められる『新型ゲノム医療』の時代へと進みつつあります。特に希少疾患の約8割を占める小児希少疾患に関わる方々はまさにその先頭に立っていると言えます。

これらを鑑み、今回テーマを、
『小児遺伝が拓くゲノム医療 ～ゲノム情報、人工知能を活用する医療へ～』と致しました。

遺伝学を専門とする小児科医、総合小児科医、医療従事者、研究者が一同に会し、小児を起点としたゲノム医療の発展への契機となることを願い、学術集会を開催させていただきます。沖縄ならではの企画も予定しております。小規模な部による運営のため至らない点も多くあると存じますが、皆様の自由で積極的な参加・議論により実りある会となるよう期待しております。

末筆になりますが、今回の学術集会の開催にあたり、非常に多くの方々にあたたかいご支援とご協力をいただきました。心より感謝申し上げます。

# 開 催 概 要

名　　称　**第42回 日本小児遺伝学会学術集会**
共催：第34回 Dysmorphology の夕べ

大 会 長　**要　匡**（国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部）

副大会長　**知念 安紹**（琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座）

会　　期　**2020年（令和2年）2月28日（金）～29日（土） 2日間**
※第34回 Dysmorphology の夕べ：2月29日（土）18：00～20：00

開催場所　**沖縄県市町村自治会館**
〒900−0029　沖縄県那覇市旭町116−37

テ ー マ　**小児遺伝が拓くゲノム医療**
**～ゲノム情報、人工知能を活用する医療へ～**

事 務 局　**国立成育医療研究センター研究所　ゲノム医療研究部内**
〒157−8535　東京都世田谷区大蔵2丁目10−1
TEL：03−3416−0181（大代表）
E-mail：jspg42@ncchd.go.jp

第42回 日本小児遺伝学会学術集会 準備委員会委員名簿

| | |
|---|---|
| 要　　匡 | 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部 部長 |
| 小崎　里華 | 国立成育医療研究センター病院 生体防御系内科部 遺伝診療科診療部長 |
| 佐藤　万仁 | 国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部 室長 |
| 高田　史男 | 北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学講座 教授 兼 北里大学病院 遺伝診療部 部長 |
| 知念　安紹 | 琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座 准教授 |
| 當間　隆也 | わんぱくクリニック 副院長 |
| 仲村　貞郎 | 琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座 助教 |
| 中村美保子 | 鹿児島県こども総合療育センター 診療部長 |
| 沼部　博直 | 東京医科大学遺伝子診療センター 副センター長 |
| 水野　誠司 | 愛知県医療療育総合センター 中央病院副院長 兼 小児内科／遺伝診療科部長 |

（50音順）

特別協力　**沖縄県**

# 会場アクセス

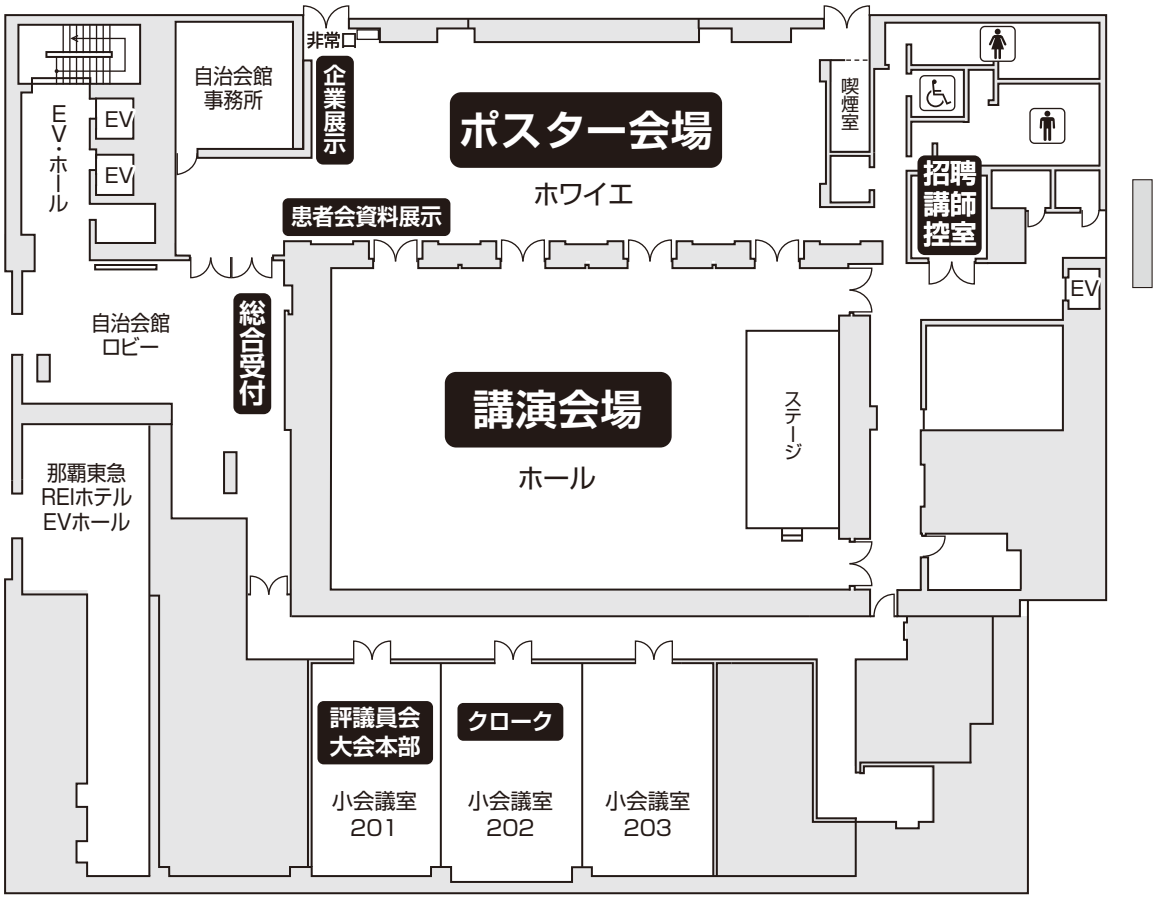
【那覇空港からのアクセス】

●ゆいレール（沖縄都市モノレール）
　那覇空港駅乗車 →（約11分）→ 旭橋駅下車、通路直結（徒歩5分内）

●路線バス
　那覇空港国内線ターミナル乗車 →（約12分～20分）→「那覇バスターミナル」下車

# 会場案内図

## 2F


非常口
企業展示
自治会館
事務所
EV・ホール
EV
EV
ポスター会場
ホワイエ
喫煙室
招聘講師控室
EV
患者会資料展示
総合受付
自治会館
ロビー
講演会場
ホール
ステージ
那覇東急
REIホテル
EVホール
評議員会
大会本部
クローク
小会議室
201
小会議室
202
小会議室
203

# 参加者へのご案内

## ■参加登録

### 事前参加登録をされた方

受付の必要はありませんので、2月中旬に送付する参加証（ネームカード）をご着用のうえ、そのまま会場へご入場ください。なお、参加証は、第42回大会ホームページより事前参加登録を行い、期限内に参加費を振り込まれた方へのみお送りしております。参加費を振り込まれていない方は、事前参加登録は無効ですので、参加登録受付であらためて当日参加登録をしてください。

※事前参加登録がお済みの方には、事前に参加証（ネームカード）をお送りしています。お手元に届いていない方は、当日、参加登録受付にお申し出ください。その際、払込明細票等の入金を証明出来るものをご提示ください。

### 当日参加登録の方

当日参加登録は、沖縄県市町村自治会館2階ロビーにて行います。受付付近に備え付けの当日参加登録用紙に必要事項をご記入の上、参加登録受付にて参加費をお支払いください。参加費のお支払いは現金のみとなります。

※当日参加登録用紙は学会ホームページにも掲載しております。当日の混雑緩和のため、可能な限り事前にご記入の上、ご持参ください。

### 参加登録受付時間

2月28日（金）　9:00～18:30

2月29日（土）　8:30～17:00

### 学術集会参加費

| 参加者区分 | 事前参加登録 | 当日参加登録 |
|---|---|---|
| 医師（会員・非会員） | 8,000円 | 9,000円 |
| 医師以外 | 5,000円 | 6,000円 |
| 学生、大学院生（医師以外） | 1,000円 | 2,000円 |

※プログラム・抄録集は参加費に含まれます。追加でご希望の場合には1冊2,000円を頂戴いたします。

※学生を選択された方へ
当日参加登録の場合には受付で学生証をご提示ください。

※参加証に所属と氏名を記入し、第42回大会会場では必ずご着用ください。参加証を着用されていない方の入場は固くお断りいたします。

### 会費支払い・入会受付

日本小児遺伝学会に新規入会を希望される方、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。

## ■クローク

### 場　所

沖縄県市町村自治会館 2階 小会議室202

### お預かり時間

2月28日（金）　9：00～18：50

2月29日（土）　8：30～17：00

クロークは沖縄県市町村自治会館2階小会議室202にご用意しています。貴重品、傘および破損しやすいものはお預かりできません。また、コンピュータは紛失や破損の責任を負いかねます。予め、ご了承ください。

## ■単位取得について

### 日本小児科学会　新更新単位　iv 学術大会参加（1単位）

### 日本小児科学会　新専門医制度 ii 専門医共通講習 医療倫理（1単位）

2月28日（金）　10：40～11：55　シンポジウム1

### 日本小児科学会　新専門医制度 iii 小児科領域講習（各1単位）

2月28日（金）　15：00～16：00　教育講演

2月29日（土）　11：05～12：05　特別企画講演

2月29日（土）　14：00～15：30　シンポジウム2

※新更新単位の対象となる講演終了後、ホール後方の出入口で受講証明書と受講証明書（控）を配布します。必要な方は速やかに受取り、一旦、そのままホールからご退出ください。ホール内に受講証明書が必要な方が残っていないことを確認したら、全ての扉を解放いたしますので再入室ください。次のセッションまでの時間が短いですので、当日のアナウンスに従い速やかにご対応願います。

※受講証明書（控）は、必要事項を記入したのち、受付に設置した所定の提出箱に期限厳守の上、投函してください。

投函期限　28日の講演については、28日 18：00まで（時間厳守）
　　29日の講演については、29日 17：00まで（時間厳守）

※投函をもって受講証が有効となります。なお、受講証明書の再発行はいたしません。

### 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）

以上の資格更新単位が取得できます。

## ■関連会議日程

### 日本小児遺伝学会評議員会

2月28日（金） 8：40～9：20　2階 小会議室201

### 日本小児遺伝学会総会

2月29日（土） 13：15～13：50　2階 ホール

## ■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。優秀口演の演者の方はご参加くださいますようお願いいたします。

2月28日（金） 9：35～10：35　優秀口演　BO-1～BO-6

2月29日（土） 16：40～16：55　日本小児遺伝学会優秀演題表彰式　ホール

## ■撮影および録音

会場内での撮影及び録音、講演会場（ホール）内でのスマートフォン、携帯電話の通話は禁止させていただきます。

ホール内ではスマートフォン、携帯電話の電源をOFFにするかマナーモードに設定してください。

## ■飲食について

ペットボトル等のお持ち込みは可能です。2階 ホワイエ奥に自販機コーナーもございます。

ただし、会場内にゴミ箱がございません。ゴミは原則お持ち帰りくださいますよう、ご協力お願いいたします。

## ■共催セミナーについて

### ランチョンセミナー

2月28日（金） 12：05～12：55　共催：ファイザー株式会社

2月29日（土） 12：15～13：05　共催：ノボ ノルディスク ファーマ株式会社

### テクニカルセミナー

2月28日（金） 14：25～14：55　共催：アジレント・テクノロジー株式会社

### イブニングセミナー

2月29日（土） 17：00～17：50　共催：イルミナ株式会社

## ■懇 親 会

2月28日（金）19時30分より懇親会を開催いたします。参加費は5,000円です。事前参加登録を承っております。
参加人数に余裕がある場合には、当日懇親会参加受付でもお申し込みいただけます。
多数のご参加をお待ちしております。

**島唄と地料理 とぅばらーま　国際通り店**

〒900-0013 沖縄県那覇市牧志2-7-25
TEL：098-862-3124
https://tb.jcc-okinawa.net/

## ■託 児 室

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（有料）。
大会 HP よりお申込みください。

**申込締切**

2月14日（金）　17：00まで

**開設期間**

2月28日（金）　9：00～19：00
2月29日（土）　8：30～20：15

# 座長・発表者へのご案内

## ■座長の方へ

担当されるセッション開始の15分前までに、講演会場内の「次座長席」にご着席ください。定刻となりましたらステージ上に登壇し、セッションを開始してください。セッション内の進行は座長にお任せいたします。プログラムの定刻通りの進行をお願いいたします。

## ■口演発表の方へ

**PC のお持ち込み・発表データのご持参に関わらず、発表されるセッション開始の30分前までに、総合受付内の「PC・データ受付」にて受付をお済ませください。**前演者の発表が始まりましたら、講演会場内の「次演者席」にご着席ください。順番となりましたらステージ上に登壇し、発表を開始してください。**座長の指示に従い発表時間の厳守をお願いいたします。**

### 1）発表時間

**【指定講演】** 事前にご案内の通り

**【優秀口演】** 発表6分、質疑応答4分、合計10分

**【一般口演】** 発表6分、質疑応答2分、合計8分

### 2）発表形式

- 講演会場には液晶プロジェクタを用意いたします。スクリーンは1面となります。
- 発表の際には、事務局が用意した PC、発表者がお持ち込みの PC のいずれも、発表者ご本人に操作していただきます。なお、レーザーポインタは事務局で用意いたします。

### 3）発表データ

- 発表データは、液晶プロジェクタの解像度（WXGA：1280 × 800 ピクセル）に最適化されて投影されます。
- 発表データに動画や音声が含まれる場合には、PC・データ受付時にスタッフまでお申し出ください。

〈PC をお持ち込みの場合〉

- **Windows、Macintosh のいずれも受付可能です。**
- **液晶プロジェクタとの接続は、VGA（ミニ D-Sub 15ピン）コネクタあるいは HDMI（タイプ A）コネクタ（次頁参照）によって行います。**ご自身の PC の外部モニタ出力端子の種類を必ず確認し、必要に応じて変換アダプタをご用意ください。
- 発表の妨げとならないよう、スクリーンセーバやスリープモード等は必ず事前に解除しておいてください。
- 電源コンセントは用意いたしますが、念のため、バッテリーに十分な充電を行った状態でお持ち込みください。
- 念のため、Windows、Macintosh に関わらず、バックアップデータを保存した USB フラッシュドライブ（タイプ A コネクタ）をご持参ください。

〈データをご持参の場合〉

- **Windows で作成した PowerPoint データのみ受付可能です。**Macintosh で作成したデータをご使用の場合、または発表データに動画や音声が含まれる場合、ご自身の PC をお持ち込みください。
- **データは、USB フラッシュドライブ（タイプ A コネクタ）に保存してご持参ください。**
- 事務局で用意する PC は、OS は Windows 10、アプリケーションは PowerPoint 2016 となります。
- 「発表者ツール」は使用できません。
- データの作成に当たっては、フォントの不足やレイアウトの崩れを防ぐため、Windows 10 に標準搭載されているフォント（下記参照）をご使用ください。

  日本語：MS ゴシック、MS P ゴシック、MS 明朝、MS P 明朝、等

  英　語：Arial、Arial Black、Century、Century Gothic、Times New Roman、等
- データの作成後、必ず動作確認およびウイルスチェックを行ってください。
- データのファイル名は「演題番号（半角）」＋「アンダースコア（半角）」＋「発表者氏名」としてください。

  例：O6-1_ 尚巴志
- お預かりしたデータは、本大会終了後、事務局が責任をもって消去いたします。

VGA コネクタ（PC 側）

HDMI コネクタ（PC 側）

USB コネクタ（PC 側）

## ■ポスター発表の方へ

### 掲示期間

2月28日（金）、2月29日（土）（貼替えなし）

### ポスター会場

沖縄県市町村自治会館2階　ホワイエ

### ポスター貼付、発表・討論、撤去時間

| | 2月28日（金） | 2月29日（土） |
|---|---|---|
| ポスター貼付時間 | 9：00～ | ― |
| ポスター発表時間 | 17：40～18：30 | 15：30～16：20 |
| 発 表 演 題 番 | 奇数番号 | 偶数番号 |
| ポスター撤去時間 | ― | 16：20～16：35 |

※発表者は、各パネルに設置されている演者用記章を参加証ホルダーにお名前が隠れないように挿入し、ご自身のパネル前で待機してください。発表形式はフリーディスカッションとなります。活発なご討議をお願いいたします。

〈掲示要項〉

### 掲示場所

パネルの左上に演題番号が貼ってありますので、所定のパネルに掲示してください。ポスターの貼付に必要な押しピンは、各パネルにご用意しております。

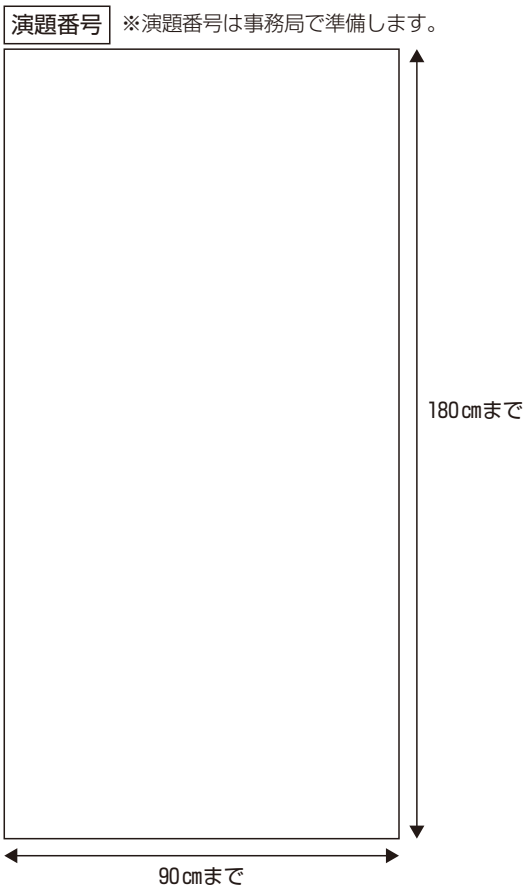
### 掲示スペース

パネルの掲示に使えるスペースは、W90㎝×H180㎝です。ポスター上部に、演題名、著者名および所属を大きな文字で表記してください。筆頭発表者名の左肩に小さな○をつけてください。

### ポスター撤去

撤去時間内にご自身で撤去してください。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。

ポスターパネルサイズと作成例



## 利益相反の開示について

日本小児遺伝学会は、利益相反に関して、日本小児科学会の分科会として下記の規則に準じた取り扱いをしています。ご確認の上、利益相反の有無について適切な方法で開示を行ってください。

### 利益相反に関する規則

https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20170730coi.pdf

### 学術集会演題及び抄録作成に係る倫理的配慮について

https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20150127_rinri.pdf

### ※各発表における開示例：

A. 口演発表

B. ポスター発表

| 演題番号 | 演題名、所属、名前 |
|---|---|

日本小児遺伝学会ＣＯＩ 開示例
発表者名：　○○○○、○○○○ 、○○○○、○○○○
※共同演者を含む全員の氏名を記載ください

[開示事項がない場合]
利益相反に関する開示事項はありません。
又は
[開示事項がある場合]
利益相反に関する開示事項を開示します。
（例）産学連携活動に係る受け入れ：　・・製薬
コンサルタント・指導料：　・・株式会社
講演料：　・・製薬
原稿料：　・・製薬
給与：・・製薬
株式保有・利益：　・・株式会社
役員報酬：　・・株式会社
特許使用料：　・・製薬
一親等の親族勤務：・・製薬

＊開示すべき内容のある項目のみ記載ください

# 『第34回 Dysmorphologyの夕べ』のご案内

日　　時：2020年2月29日（土）18：00～20：00

会　　場：沖縄県市町村自治会館 2階 ホール

主　　催：日本小児遺伝学会・Dysmorphologyの夕べ実行委員会

共　　催：第42回 日本小児遺伝学会学術集会事務局

参 加 費：無　料

取得単位：臨床遺伝専門医制度3単位

実行委員長：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

当番世話人：二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部）

## テーマ：Arthrogryposis multiplex congenitaを考える

Arthrogryposis（関節拘縮）は先天異常の症状として重要なものの一つです。Arthrogryposis multiplex congenita（AMC）は、出生時に多関節にわたり拘縮がみられる状態ですが、その原因は多岐にわたります。

遺伝子診断を行わなければ、確定診断することは困難な場合が多いと思われます。とはいえ、AMCの発症原因を病態生理から捉えることは、鑑別疾患を考える上でも有用と思われます。

今回のDysmorphologyの夕べでは、AMCの発症を大きく3つのカテゴリーに分類・整理してみたいと思います。

プログラム

## 第1部　AMCの原因を考える

座長：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）

①オーバービュー　二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部）

②運動ニューロンの異常によるもの　森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）

③神経筋接合部の異常によるもの　石川 亜貴（札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科）

④骨格筋の異常によるもの　川目 裕（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

## 第2部

座長：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

症候群の症状としてみられるAMC
―遺伝子診断により確定診断された症例を検討する―

岡本 伸彦（大阪母子医療センター 遺伝診療科）

# 第1日目　2月28日（金）

## ホール

8:40-9:20
評議員会
（小会議室201 ）

9:30-9:35　開会挨拶

9:35-10:35
優秀口演　BO
座長：緒方 勤 (浜松医科大学)、 黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター)

10:40-11:55　新専門医制度 ii 専門医共通講習 医療倫理単位取得対象セッション
シンポジウム１　S1
希少・難病への理解と対応
―ゲノム医療到来に向けた説明と遺伝カウンセリング―
シンポジスト：川目 裕 (東京慈恵会医科大学)　座長：後藤 雄一 (国立精神・神経医療研究センター)
沼部 博直 (東京医科大学)　水野 誠司 (愛知県医療療育総合センター)
西村 由希子 (NPO法人　ASrid)

12:05-12:55　共催：ファイザー株式会社
企業共催セミナー１　LS１
低身長の分子基盤
演者：深見 真紀 (国立成育医療研究センター)　座長：緒方 勤 (浜松医科大学)

13:05-13:45
一般口演 O1　低身長・骨系統疾患
座長：深見 真紀 (国立成育医療研究センター)、 大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター)

13:45-14:17
一般口演 O2　網羅的解析・社会実装
座長：小崎 里華 (国立成育医療研究センター)、 知念 安紹 (琉球大学)

14:25-14:55　企業共催テクニカルセミナー TS　共催：アジレント・テクノロジー株式会社
エクソームシーケンスの変異解析に必要なステップとソフトウェアのご紹介
演者：石井 善幸 (アジレント)　座長：尾崎 正和 (アジレント)

15:00-16:00　新専門医制度 iii 小児科領域講習単位取得対象セッション
教育講演　EL
WEB版 Syndrome Finderと臨床診断
演者：成富 研二 (沖縄南部療育医療センター)　座長：沼部 博直 (東京医科大学)

16:10-16:50
一般口演 O3　新規バリアント・その他
座長：岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)、 森貞 直哉 (兵庫県立こども病院)

Refresh Break　協賛：沖縄県・沖縄観光コンベンションビューロー
沖縄ハム総合食品株式会社

17:10-17:40　カレントトピック　CT
ゲノム医療の課題と展望
演者：松原 洋一 (国立成育医療研究センター)　座長：黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター)

ホール：18:00閉鎖

19：00閉館

19:30〜21:30
懇親会
島唄と地料理　とぅばらーま　国際通り店

## ホワイエ

9:00〜
ポスター
貼付
（貼替えなし）

17:40-18:30
ポスター
発表
（奇数番号）

9:00〜
企業展示
〜18:30

## 小会議室 202

9:00〜
クローク
〜18:50

# 第2日目　2月29日（土）

沖縄県市町村自治会館

## ホール

9:00-9:30　大会長講演　PL　ゲノムと医療
演者：要　匡 (国立成育医療研究センター)　座長：高田 史男 (北里大学)

9:35-10:15
一般口演 O4　染色体・細胞遺伝
座長：涌井 敬子 (信州大学)、 當間 隆也(わんぱくクリニック)

10:15-10:55
一般口演 O5　新手法
座長：倉橋 浩樹 (藤田医科大学)、 清水 健司 (静岡県立こども病院)

11:05-12:05　新専門医制度 iii小児科領域講習単位取得対象セッション
特別企画講演 SL
人工知能(AI)と医療
演者：高野 敦司 (IBM Japan)
　　賀藤 均 (国立成育医療研究センター)
座長：福嶋 義光 (信州大学)
　　要　匡 (国立成育医療研究センター)

12:15-13:05　共催：ノボ ノルディスク ファーマ株式会社
企業共催セミナー2　LS2
ヌーナン症候群を診る
演者：岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)
　　黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター)
座長：古庄 知己 (信州大学)

13:15-13:50
小児遺伝学会総会

14:00-15:30　新専門医制度 iii小児科領域講習単位取得対象セッション
シンポジウム2　S2
小児のゲノム医療　―実践と体制作り ―
シンポジスト：中西 浩一 (琉球大学)
　　岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)
　　蒔田 芳男 (旭川医科大学)
　　難波 栄二 (鳥取大学)
座長：古庄 知己 (信州大学)
　　要　匡 (国立成育医療研究センター)

16:40-16:55　優秀演題表彰式、閉会挨拶

17:00-17:50　illumina　English
Corporate Evening Seminar　ES
Whole Genome Sequencing in Clinical Practice
John W. Belmont, M.D., Ph.D.
Senior Principal Medical Scientist, Illumina, Inc., USA
Chairman：Tadashi Kaname (NCCHD)

18:00-20:00
第34回 Dysmorphologyの夕べ
第1部　AMCの原因を考える
演者：二宮 伸介 (倉敷中央病院)
　　森貞 直哉 (兵庫県立こども病院)
　　石川 亜貴 (札幌医科大学)
　　川目 裕 (東京慈恵会医科大学)
座長：蒔田 芳男 (旭川医科大学)
第２部
症候群の症状としてみられるAMC
-遺伝子診断により確定診断された症例を検討する-
演者：岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)
座長：清水 健司 (静岡県立こども病院)
20:00 閉会

20:20閉館

## ホワイエ

9:00～
ポスター
貼付
(貼替えなし)

15:30-16:20
ポスター
発表
(偶数番号)

ポスター撤去
16:35まで

9:00～
企業展示
～16:30

## 小会議室 202

8:30～
クローク
～17:00

# プログラム

## 第1日目　2月28日（金）　沖縄県市町村自治会館

8：40～9：20　**評議員会**

9：30～9：35　**開会挨拶**

9：35～10：35　**優秀口演**

座長：緒方 勤（浜松医科大学 小児科）
黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

### BO-1　*IGF2* 変異：5例の報告と文献レビュー、ならびに H19/IGF2：IG-DMR エピ変異例との比較

○増永 陽平[1)]、井上 毅信[2)]、矢本 香織[1)]、藤澤 泰子[1)]、佐藤 恭弘[3)]、鞍嶋 有紀[4)]、大幡 泰久[5)]、難波 範行[5)]、山口 有[6)]、吉橋 博史[7)]、森貞 直哉[8)]、飯島 一誠[8)]、栗林 良多[9)]、鈴村 宏[9)]、深見 真紀[2)]、才津 浩智[10)]、鏡 雅代[2)]、緒方 勤[1)]

1）浜松医科大学 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、
3）帝京大学 小児科、4）鳥取大学 周産期・小児医学、
5）大阪大学 小児科・JCHO 大阪病院 小児科、6）群馬県立小児医療センター 遺伝科、
7）東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、
8）兵庫県立こども病院 臨床遺伝科・神戸大学 小児科、9）獨協医科大学 小児科、
10）浜松医科大学 医化学

### BO-2　ショートリード型シーケンスデータの再解析による遺伝子構造異常の同定

○鈴木 寿人[1)]、白石 友一[2)]、山田 茉未子[1)]、上原 朋子[1)]、武内 俊樹[3)]、小崎 健次郎[1)]

1）慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、
2）国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター ゲノム解析室、
3）慶應義塾大学 医学部 小児科

### BO-3　武内・小崎症候群の病態解析と新規症例の検索

○岡本 伸彦[1)2)]、大門 江津子[2)]、Suganya Thanasegaran[2)]、山崎 奈津子[2)]、渋川 幸直[2)]

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 遺伝診療科、
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研究所 分子遺伝病研究部門

### BO-4　*CDK8* 遺伝子異常症の病態解明：ゼブラフィッシュモデルを用いた機能解析

○上原 朋子[1)]、阿部 耕太[2)6)]、荻沼 政之[2)]、石谷 閑[2)]、吉橋 博史[3)]、岡本 伸彦[4)]、武内 俊樹[5)]、石谷 太[2)6)]、小崎 健次郎[1)]

1）慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、
2）群馬大学 生体調節研究所 個体制御システム分野、
3）東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科、
4）大阪母子医療センター 遺伝診療科、5）慶應義塾大学 医学部 小児科、
6）大阪大学 大阪大学微生物病研究所 環境応答研究部門 生体防御分野

## BO-5　*WNT3A* は鎖骨頭蓋異形成症の新規の責任遺伝子となり得る

○加藤 耕治[1)2)]、岡 泰由[2)]、嶋田 繭子[2)]、荻 朋男[2)]、鬼頭 浩史[3)4)]、
齋藤 伸治[1)]

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）名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野、3）名古屋大学大学院医学系研究科 整形外科、
4）あいち小児保健医療総合センター 整形外科

## BO-6　*LSR* は遺伝性胆汁鬱滞の新規原因遺伝子である

○上原 朋子[1)]、山田 茉未子[1)]、梅津 守一郎[2)]、入戸野 博[3)]、鈴木 寿人[1)]、
藤澤 知雄[2)]、武内 俊樹[4)]、乾 あやの[2)]、小崎 健次郎[1)]

1）慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、2）済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科、
3）順伸クリニック 胆汁酸研究所、4）慶應義塾大学 医学部 小児科

10：40～11：55　**シンポジウム1**　　新専門医制度 ii 専門医共通講習 医療倫理単位取得対象セッション

座長：後藤 雄一（国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター）
水野 誠司（愛知県医療療育総合センター中央病院）

### ［希少・難病への理解と対応
### ―ゲノム医療到来に向けた説明と遺伝カウンセリング―］

## S1-1　小児希少・難病のゲノム医療における遺伝カウンセリング

○川目 裕

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部、東北大学東北メディカル・メガバンク機構

## S1-2　網羅的遺伝学的検査における情報伝達　―何が分かり、何が分からないか―

○沼部 博直

東京医科大学 小児科・思春期科、東京医科大学病院 遺伝子診療センター

## S1-3　希少・難病における PRO（Patient Reported Outcome）

○西村 由希子

NPO 法人 ASrid

12：05～12：55　**企業共催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（浜松医科大学 小児科）

## LS1　低身長の分子基盤

○深見 真紀

国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

## 13：05～13：45　一般口演1　［ 低身長・骨系統疾患 ］

座長：深見 真紀（国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部）
大橋 博文（埼玉県立小児医療センター 遺伝科）

### O1-1　IGF-1抵抗性の低身長をきたした*ARCN1*関連症候群の1例

○澤野 堅太郎[1)]、入月 浩美[1)]、加藤 耕治[2)]、荻 朋男[2)]、赤坂 紀幸[3)]、長崎 啓祐[1)]

1）新潟大学医歯学総合病院 小児科、2）名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野、
3）国立病院機構西新潟中央病院 小児科

### O1-2　重度の成長障害、精神運動発達遅滞を認めたOgden症候群の女児例

○川野 奈々江[1)]、福島 直喜[2)]、吉浦 孝一郎[3)]、井原 健二[1)]

1）大分大学医学部 小児科学講座、2）大分市医師会立アルメイダ病院 新生児内科、
3）長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学

### O1-3　*KCNJ8*遺伝子の新規変異を同定したCantu症候群の1例

○山田 勇気[1)]、北山 称[1)]、大矢知 真希[1)]、樋口 真司[1)]、川北 理恵[1)2)]、高橋 透[2)]、依藤 亨[1)2)]

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

### O1-4　*De novo AFF3*遺伝子変異が同定された足趾奇形を伴う中間肢異形成症の1例

○清水 大輔[1)]、坂本 理恵子[2)]、小野 裕之[1)]、矢本 香織[1)]、才津 浩智[3)]、西村 玄[4)]、緒方 勤[1)]

1）浜松医科大学 医学部 小児科、2）熊本大学 医学部 小児科、
3）浜松医科大学 医学部 医化学、4）埼玉医科大学病院 難病センター

### O1-5　EXITにより救命し得たCerebro-costo-mandibular症候群の一例

○川北 理恵[1)2)]、北山 称[1)]、大矢知 真希[1)]、山田 勇気[1)]、樋口 真司[1)]、田中 裕子[3)]、中村 恵[4)]、依藤 亨[1)2)]

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 新生児科、
4）大阪市立総合医療センター 小児耳鼻咽喉科

## 13：45～14：17　一般口演2　［ 網羅的解析・社会実装 ］

座長：小崎 里華（国立成育医療研究センター病院 生体防御系内科部 遺伝診療科）
知念 安紹（琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座）

### O2-1　IRUD-P解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み（4）<br>～大規模全エクソーム解析から見えてくるもの～

○佐藤 万仁[1)]、柳 久美子[1)]、小俣 牧子[1)]、竹下 芽衣子[1)]、松原 洋一[2)]、要 匡[1)]

1）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2）国立成育医療研究センター研究所

## O2-2　沖縄県の未診断疾患イニシアチブ IRUD の状況について

○知念 安紹[1)]、仲村 貞郎[1)]、當間 隆也[2)]、真喜屋 智子[3)]、大畑 尚子[3)]、
佐藤 万仁[4)]、柳 久美子[4)]、要 匡[4)]、成富 研二[5)]、中西 浩一[1)]

1）琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座、
2）沖縄県立南部医療センター・こども医療センター、3）沖縄県立中部病院、
4）国立成育医療研究センター研究所、5）沖縄南部療育医療センター

## O2-3　バリアント解釈における診療連携の有用性

○清水 健司[1)]、芳本 潤[2)]

1）静岡県立こども病院 遺伝染色体科、2）静岡県立こども病院 循環器科

## O2-4　長野県立こども病院における先天性・遺伝性疾患を対象とした臨床的遺伝子解析（クリニカルシークエンス）の実施状況

○武田 良淳[1)2)5)]、荒川 経子[3)]、久保田 紀子[2)4)]、山口 智美[5)6)]、
髙野 亨子[1)5)6)]、古庄 知己[1)5)6)]

1）長野県立こども病院 遺伝科、2）長野県立こども病院 生命科学研究センター、
3）長野県立こども病院 療育支援部、4）長野県立こども病院 検査科、
5）信州大学医学部 遺伝医学教室、6）信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

14：25～14：55　**企業共催テクニカルセミナー**　共催：アジレント・テクノロジー株式会社

座長：尾崎 正和（アジレント・テクノロジー株式会社）

## TS　エクソームシーケンスの変異解析に必要なステップとソフトウェアのご紹介

○石井 善幸（アジレント・テクノロジー株式会社）

15：00～16：00　**教育講演**　新専門医制度 iii 小児科領域講習単位取得対象セッション

座長：沼部 博直（東京医科大学 遺伝子診療センター）

## EL　WEB 版 Syndrome Finder と臨床診断

○成富 研二（沖縄南部療育医療センター）

16：10～16：50　**一般口演3**　［ 新規バリアント・その他 ］

座長：岡本 伸彦（大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所）
森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）

## O3-1　ミトコンドリア病 MNGIE を示す兄弟で同定された *LIG3* の複合ヘテロ変異

○堤 真紀子[1)]、池田 真理子[1)2)]、内野 俊平[3)]、森岡 一朗[4)]、加藤 武馬[1)]、
戸田 達史[5)]、飯島 一誠[6)]、三牧 正和[3)]、倉橋 浩樹[1)2)]

1）藤田医科大学 総医研 分子遺伝学、2）藤田医科大学病院 臨床遺伝科、
3）帝京大学 医学部 小児科、4）日本大学 医学部 小児科、5）東京大学 医学部 神経内科、
6）神戸大学 医学部 小児科

## O3-2　Wiedemann-Steiner 症候群の2例

○髙野 亨子[1)2)]、正村 正仁[3)]、村上 康彦[4)]、山口 智美[1)]、花房 宏昭[1)5)]、
湊川 真理[1)2)]、涌井 敬子[1)2)]、柴崎 拓実[6)]、上田 宗胤[7)]、大須賀 直人[3)]、
古庄 知己[1)2)]

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、
3）松本歯科大学 歯学部 小児歯科学講座、4）松本歯科大学 歯学部 地域連携歯科学講座、
5）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、
6）信州大学 医学部 小児医学教室、7）独立行政法人国立病院機構 まつもと医療センター 小児科

## O3-3　PAX2-related disorder の遺伝子型と臨床像

○森貞 直哉[1)2)]、Rossanti Rini[2)]、野津 寛大[2)]、貝藤 裕史[3)]、田中 亮二郎[3)4)]、
飯島 一誠[2)]

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）兵庫県立こども病院 腎臓内科、4）兵庫県立こども病院 救急総合診療科

## O3-4　片側性耳介腫脹で発症した C1 インヒビター正常の遺伝性血管性浮腫の日本人2家系における若年男児3例について

○篠原 示和[1)2)]、堀内 孝彦[3)4)]、要 匡[5)6)]

1）順天堂大学医学部 小児科学講座、2）愛媛大学医学部附属病院 小児科、
3）九州大学病院別府病院 内科、
4）血管性浮腫情報センター
（Center for Research, Education, And Treatment of angioedema；CREATE）、
5）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、
6）小児希少・未診断疾患イニシアチブ
（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics；IRUD-P）

## O3-5　酢酸亜鉛補充により偏食が改善し良好な体重増加が得られた腸性肢端皮膚炎の1例

○樋口 真司[1)]、西田 麻里奈[2)]、北山 称[1)]、大矢知 真希[1)]、山田 勇気[1)]、
川北 理恵[1)]、深井 和吉[2)]、中野 創[3)]、依藤 亨[1)]

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 皮膚科、
3）弘前大学医学部 皮膚科

16：50～17：10　**Refresh Break**（ホワイエ）

共催：沖縄県・沖縄観光コンベンションビューロー
沖縄ハム総合食品株式会社

17：10～17：40　**カレントトピック**

座長：黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

## CT　ゲノム医療の課題と展望

○松原 洋一（国立成育医療研究センター研究所）

17：40～18：30　**ポスター発表　奇数番号**

19：30～21：30　**懇 親 会**

会場：島唄と地料理 とぅばらーま 国際通り店

## 第2日目　2月29日（土）　沖縄県市町村自治会館

9：00～9：30　**大会長講演**

座長：高田 史男（北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学
北里大学病院 遺伝診療部）

### PL　ゲノムと医療

○要 匡（国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部）

9：35～10：15　**一般口演4**　［ 染色体・細胞遺伝 ］

座長：涌井 敬子（信州大学医学部 遺伝医学教室）
當間 隆也（わんぱくクリニック）

### O4-1　マイクロアレイ染色体検査を用いたゲノムコピー数バリアントモザイク症例の検出とその検証経験からの考察

○涌井 敬子[1)2)]、髙野 亨子[1)2)]、水野 誠司[3)]、江口 真理子[4)]、山口 智美[2)]、古庄 知己[1)2)]、福嶋 義光[1)2)]

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）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、
4）愛媛大学 大学院医学系研究科 小児科学講座

### O4-2　先天性水頭症、C 型食道閉鎖、右母指低形成などの多彩な症状を認めた three-way translocation の1例

○阪下 達哉、尾崎 眞人、滝 大樹、岩井 郁子、松久 雄紀、松波 邦洋、桑原 秀次、松隈 英治、今村 淳

岐阜県総合医療センター 小児科

### O4-3　大頭・発達遅滞・睡眠時無呼吸患者における *ZBTB7A* 新規変異：19p13.3領域微細欠失の表現型における意味づけ

○大石 彰[1)]、増永 陽平[2)]、矢本 香織[2)]、加藤 芙弥子[2)]、才津 浩智[3)]、緒方 勤[2)]

1）浜松医科大学 周産母子センター、2）浜松医科大学 小児科学講座、
3）浜松医科大学 医化学講座

### O4-4　CNV の対側アリルに対する複合ヘテロスクリーニングによって見出された早発性てんかんの疾患原因遺伝子候補 *CTNND2*

○林 深[1)2)]、水野 誠司[3)]、ウエハラ ダニエラ チアキ[2)]、高梨 潤一[4)]、山川 和弘[5)]、岡本 伸彦[6)]、廣瀬 伸一[7)]、稲澤 譲治[2)]

1）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、
2）東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝学教室、
3）愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科、
4）東京女子医科大学附属八千代医療センター 小児科、
5）理化学研究所 脳神経科学研究センター 神経遺伝研究チーム、
6）大阪母子医療センター 遺伝診療科、7）福岡大学 医学部 小児科

### O4-5　5p- 症候群を持つ人の現状調査に関する研究

○松尾 真理[1)]、石﨑 優子[2)]、藤平 容子[3)]、齋藤 加代子[1)]

1）東京女子医科大学遺伝子医療センター ゲノム診療科、
2）関西医科大学総合医療センター 小児科、3）5p- 症候群の子を持つ家族の会 カモミールの会

10：15～10：55　**一般口演5**　［ 新手法 ］

座長：倉橋 浩樹（藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門）
清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

## O5-1　次世代シーケンスデータを用いたゲノムコピー数解析により診断に至った *LMBR1* 遺伝子イントロンに存在する ZRS 領域重複による多合指症の1例

○大場 大樹[1)]、井上 絢香[1)]、清水 健司[1)2)]、大橋 博文[1)]
1）埼玉県立小児医療センター 遺伝科、2）静岡県立こども病院 遺伝染色体科

## O5-2　*SON* ヘテロ変異をもつ3症例に関する表現型解析と分子遺伝学的検討

○細木 華奈[1)]、宮武 聡子[2)]、三宅 紀子[2)]、柳原 格[3)]、松本 直通[2)]、岡本 伸彦[1)]
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）横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学教室、
3）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 研究所免疫部門

## O5-3　人工知能を用いたスプライシング異常を伴う *de novo* variant 検出の有用性：未診断患者 15 トリオ家系例の解決

○山田 茉未子
慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## O5-4　*DMD* 遺伝子のアイソフォームと表現型

○松尾 雅文[1)]、粟野 宏之[2)]
1）神戸学院大学ロコモーションバイオロジー教育・研究センター、
2）神戸大学大学院医学研究科 小児科

## O5-5　福山型筋ジストロフィーに対する低分子化合物を用いた治療法の開発

○池田 真理子[1)3)]、小柳 三千代[2)]、青井 貴之[2)]、倉橋 浩樹[3)]、戸田 達史[4)]
1）藤田医科大学 臨床遺伝科、2）神戸大学大学院科学技術イノベーション研究科 先端医療学分野、
3）藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学、4）東京大学医学部 神経内科学

11：05～12：05　**特別企画講演**　新専門医制度 iii 小児科領域講習単位取得対象セッション

座長：福嶋 義光（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）
要 匡（国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部）

［ 人工知能（AI）と医療 ］

## SL-1　AI と医療への広がり

○高野 敦司
IBM Japan

## SL-2　人工知能（AI）による小児医療の変革

○賀藤 均
国立成育医療研究センター病院

12：15～13：05　**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：古庄 知己（信州大学医学部 遺伝医学教室）

［ ヌーナン症候群を診る ］

**LS2-1**　ヌーナン症候群およびその類縁疾患の臨床診断

○岡本 伸彦
大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所

**LS2-2**　ヌーナン症候群の健康管理

○黒澤 健司
神奈川県立こども医療センター 遺伝科

13：15～13：50　**小児遺伝学会総会**

14：00～15：30　**シンポジウム2**　　新専門医制度 iii 小児科領域講習単位取得対象セッション

座長：古庄 知己（信州大学医学部 遺伝医学教室）
要 匡（国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部）

［ 小児のゲノム医療 ―実践と体制作り― ］

**S2-1**　大学病院における小児ゲノム医療

○中西 浩一
琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座

**S2-2**　小児病院におけるゲノム医療

○岡本 伸彦
大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所

**S2-3**　ゲノムの専門家としての臨床遺伝専門医

○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

**S2-4**　ゲノム医療実施のための検体検査精度管理

○難波 栄二
鳥取大学研究推進機構 研究戦略室、鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科

15：30～16：20　**ポスター発表　偶数番号**

16：40～16：55　**優秀演題表彰式、閉会挨拶**

17：00～17：50　**企業共催イブニングセミナー**　　共催：イルミナ株式会社

座長：Tadashi Kaname（Genome Medicine, National Center for Child Health and Development）

## ES　Whole Genome Sequencing in Clinical Practice

John W. Belmont, M.D., Ph.D.
（Senior Principal Medical Scientist, Illumina, Inc., USA
Professor (Adjunct), Department of Molecular and Human Genetics, and Pediatrics,
Baylor College of Medicine, Houston, Texas）

18：00～20：00　**第34回 Dysmorphology の夕べ**

### 第1部　AMC の原因を考える

座長：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）

①オーバービュー　二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部）

②運動ニューロンの異常によるもの　森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）

③神経筋接合部の異常によるもの　石川 亜貴（札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科）

④骨格筋の異常によるもの　川目 裕（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

### 第2部

座長：清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

症候群の症状としてみられる AMC
―遺伝子診断により確定診断された症例を検討する―

岡本 伸彦（大阪母子医療センター 遺伝診療科）

## ポスターセッション

発表時間　奇数番号　2月28日（金）17：40～18：30
偶数番号　2月29日（土）15：30～16：20

### ポスター演題　［ 遺伝子機能解析 ］

**P-01**　Gタンパク質 Gi1α（GNAI1）の大脳皮質神経細胞の増殖、移動、分化における役割

○浜田 奈々子、田畑 秀典、永田 浩一
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

**P-02**　小崎過成長症候群患者由来 iPS 細胞を用いた病態モデル解析

○奥野 博庸[1)]、山口 有[2)]、岡野 栄之[1)]、武内 俊樹[3)]、小崎 健次郎[3)]
1）慶應義塾大学医学部 生理学教室、2）群馬県立小児医療センター、
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　［ 染色体構造解析 ］

**P-03**　3-way 転座の染色体構造解析

○加藤 武馬[1)]、稲垣 秀人[1)]、新海 保子[1)]、加藤 あす香[1)]、河村 理恵[1)]、堤 真紀子[1)]、池田 真理子[1)]、水野 誠司[2)]、蒔田 芳男[3)]、斎藤 仲道[4)]、越知 信彦[5)]、山口 昌俊[6)]、室月 淳[7)8)]、倉橋 浩樹[1)]
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）愛知県医療療育総合センター 小児内科、3）旭川医科大学 遺伝子診療カウンセリング室、
4）新古賀病院 婦人科、5）愛知県三河青い鳥医療療育センター 小児科、6）宮崎大学 産婦人科、
7）宮城県立こども病院 産科、8）東北大学大学院医学系研究科 先進成育医学講座胎児医学分野

**P-04**　発達遅滞、筋緊張低下、脳室周囲異所性灰白質、特異顔貌を示した *PPP3CA* を含む4.3Mb の4q23q24微細欠失の男児例

○村上 博昭
神奈川県立こども医療センター 遺伝科

### ポスター演題　［ メチル化・インプリンティング ］

**P-05**　*ZNF597*：TSS-DMR の低メチル化に伴い胎児発育遅延を呈した1例

○山澤 一樹[1)]、井上 毅信[2)]、酒見 好弘[3)]、中嶋 敏紀[3)]、山下 博徳[3)]、河野 一樹[4)]、藤田 秀樹[5)]、榎本 啓典[6)]、中林 一彦[7)]、秦 健一郎[7)]、中嶋 萌子[1)]、松永 達雄[1)]、中村 明枝[2)]、松原 圭子[2)]、鏡 雅代[2)]
1）国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター、
2）国立研究開発法人 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部、
3）国立病院機構 小倉医療センター 小児科、4）ナビタスクリニック川崎、
5）目黒通りこどもクリニック、6）えのもと小児科、
7）国立研究開発法人 国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部

## P-06　乳児期に呼吸障害を認めた Schaaf-Yang 症候群の１例

○二川 弘司[1)]、藤野 修平[2)]、伊藤 志帆[3)]、本田 雅敬[4)]、鈴木 寿人[5)]、
山田 茉未子[5)]、上原 朋子[5)]、武内 俊樹[5)]、小崎 健次郎[5)]、吉橋 博史[1)]

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 神経内科、
3）東京都立小児総合医療センター 看護部、4）東京都立小児総合医療センター 腎臓内科、
5）慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

# ポスター演題 ［ 神経疾患 ］

## P-07　精神運動発達退行と進行性大脳萎縮を認める *UBTF* 遺伝子変異例の臨床経過

○中川 栄二[1)]、荒畑 幸絵[1)]、住友 典子[1)]、竹下 絵里[1)]、本橋 裕子[1)]、
石山 昭彦[1)]、齋藤 貴志[1)]、小牧 宏文[1)]、佐々木 征行[1)]、岩間 一浩[2)]、
水口 剛[2)]、松本 直通[2)]

1）国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科、
2）横浜市立大学大学院医学系研究科 遺伝学

## P-08　*REV3L* 遺伝子変異による痙性対麻痺の１例

○熊木 達郎[1)]、池田 梓[2)]、西村 直人[1)]、村上 博昭[1)]、榎本 友美[3)]、
黒澤 健司[1)]

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、
3）神奈川県立こども医療センター 臨床研究所

## P-09　*PRR12* 遺伝子変異を同定した男児例　―臨床経過と表現型の検討―

○稲葉 美枝[1)]、加藤 耕治[2)]、荻 朋男[2)]、水野 誠司[1)]

1）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、
2）名古屋大学環境医学研究所 発生・遺伝分野

## P-10　*GNB2* 遺伝子に *de novo* ミスセンス変異を認めた、発達遅滞、知的障害、顔貌異常を示す１例

○平出 拓也[1)2)]、福田 冬季子[1)]、矢本 香織[1)]、河合 智子[3)]、柳 久美子[4)]、
中島 光子[2)]、緒方 勤[1)]、才津 浩智[2)]

1）浜松医科大学 小児科、2）浜松医科大学 医化学、
3）国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部、
4）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

## P-11　先天性多関節拘縮症を呈した SMALED2A の一例

○仲村 貞郎[1)]、知念 安紹[1)]、大城 あずさ[2)]、湊川 真理[3)]、要 匡[3)]、
中西 浩一[1)]

1）琉球大学大学院医学研究科 育成医学（小児科）講座、2）沖縄南部療育医療センター 小児科、
3）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部

## P-12　*CEP104* 複合ヘテロ接合性バリアントによる Joubert 症候群関連疾患の１例

○田中 悠[1)]、森貞 直哉[2)3)]、小林 由典[1)]、鶴田 悟[1)]、野津 寛大[3)]、
飯島 一誠[3)]

1）神戸市立医療センター中央市民病院 小児科、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研究科 内科系講座 小児科学分野

## P-13 先天性ミオパシー、拘束型心筋症および異形成を示す early-onset filaminopathy の１症例

○平木 洋子[1)]、西村 裕[2)]、鎌田 政博[3)]、藤田 京志[4)]、三宅 紀子[4)]、松本 直通[4)]

1）広島市こども療育センター、2）広島市立広島市民病院 総合周産期母子医療センター、
3）広島市立広島市民病院 小児循環器科、4）横浜市立大学大学院医学研究科 環境分子医科学

## P-14 家族性ヌーナン症候群の２家系

○二宮 伸介[1)]、林 知宏[2)]、澤田 真理子[2)]、渡部 晋一[2)]、脇 研自[2)]

1）倉敷中央病院 遺伝診療部、2）倉敷中央病院 小児科

## P-15 *MAGED2* 変異を認め、著明な羊水過多と子宮内胎児死亡を呈した Bartter 症候群の一例

○長坂 美和子

愛仁会 高槻病院 小児科

## P-16 非定型的小児膜性腎症を合併した DYRK1A 関連知的障害症候群の一例

○山口 有[1)]、椎原 隆[2)]、鎌 裕一[3)]、丸山 健一[3)]、上原 朋子[4)]、武内 俊樹[5)]、小崎 健次郎[4)]

1）群馬県立小児医療センター 遺伝科、2）群馬県立小児医療センター 神経内科、
3）群馬県立小児医療センター 腎臓内科、4）慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター、
5）慶應義塾大学医学部 小児科

## P-17 臨床症状から疑い、遺伝学的に診断した脳肋骨下顎症候群の１例

○花房 宏昭[1)2)]、山口 智美[1)3)]、湊川 真理[1)3)]、髙野 亨子[1)3)]、古庄 知己[1)3)]

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！次世代スーパードクターの育成 NGSD プロジェクト、
3）信州大学 医学部 遺伝医学教室

## P-18 注意欠陥多動性障害と結合織異常を伴う Cardiospondylocarpofacial 症候群の一例

○吉橋 博史[1)]、大岡 美奈子[2)7)]、河野 達夫[3)]、二川 弘司[1)]、伊藤 志帆[4)]、本田 雅敬[5)]、鈴木 寿人[6)]、山田 茉未子[6)]、上原 朋子[6)]、武内 俊樹[6)]、小崎 健次郎[6)]

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 児童思春期精神科、
3）東京都立小児総合医療センター 診療放射線科、4）東京都立小児総合医療センター 看護部、
5）東京都立小児総合医療センター 臨床試験科、6）慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター、
7）東邦大学医療センター大橋病院 こころの診療科

## P-19 *CRTAP/P3H1* の二重ヘテロ接合性変異が同定された骨形成不全様表現型の姉妹例

○村松 真由美[1)]、増永 陽平[1)]、小野 裕之[1)]、藤澤 泰子[1)]、才津 浩智[2)]、緒方 勤[1)]

1）浜松医科大学 医学部 小児科、2）浜松医科大学 医化学講座

## P-20　IRUD により CAHRGE 症候群と診断できた3例

○宮本 郁未[1)]、高橋 伸浩[2)]、外木 秀文[3)]、上原 朋子[4)]、小崎 健次郎[4)]

1）社会医療法人母恋 天使病院 臨床研修室、2）天使病院 周産期母子センター 小児科、
3）天使病院 周産期母子センター 小児科、同 臨床遺伝センター、
4）慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

## ポスター演題　［ 患者支援・教育 ］

## P-21　13 トリソミー症候群の発達・リハビリテーション介入の有効性の評価

○西 恵理子[1)]、植田 紀美子[1)]、岡本 伸彦[1)]、古庄 知己[2)3)]

1）大阪母子医療センター 遺伝診療科、2）信州大学医学部 遺伝医学教室、
3）信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

## P-22　成人ダウン症候群における合併症管理～当院受診患者の検討より

○富永 牧子[1)3)4)]、新井 ひでえ[2)]、黒木 良和[1)]、池田 裕一[4)]、根津 敦夫[2)]

1）横浜医療福祉センター港南 遺伝科、2）横浜医療福祉センター港南 神経小児科、
3）昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療室、
4）昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター

## P-23　当科ではじめてのダウン症児と家族の交流会を開催した経験

○中島 美佳[1)]、太田 亨[2)]

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 個体差健康科学研究所

## P-24　体質に関する家系図の作成とゲノム多型解析を通じた中等教育の試み

○徳富 智明[1)]、髙井 理衣[2)]、吉田 明子[3)]、福島 明宗[1)]、太田 亨[2)]

1）岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科、2）北海道医療大学 健康科学研究所、
3）岩手医科大学大学院 医学研究科 修士課程 応用医科学群 遺伝カウンセリング学専攻

## ポスター演題　［ 遺伝学的検査体制 ］

## P-25　網羅的遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングの課題と留意点についての検討

○関根 瑞香[1)2)]、川目 裕[2)3)]

1）（株）ファルコバイオシステムズ バイオメディカル事業部、
2）東北大学大学院 医学系研究科 公衆衛生学専攻 修士課程 公衆衛生・遺伝カウンセリングコース、
3）東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

## P-26　鳥取大学医学部附属病院における保険収載の遺伝学的検査体制の構築と遺伝カウンセリング加算取得に向けた取り組み

○松浦 香里[1)]、岡崎 哲也[1)]、笠城 典子[1)2)]、難波 栄二[1)3)]、前垣 義弘[1)4)]

1）鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科、2）鳥取大学 医学部保健学科 基礎看護学講座、
3）鳥取大学 研究推進機構研究戦略室、4）鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科

## P-27　難病領域の検査体制に関するアンケート調査

○足立 香織[1)]、佐藤 万仁[2)]、要 匡[2)]、小原 收[3)]、宮地 勇人[4)]、中山 智祥[5)]、古庄 知己[6)]、原田 直樹[7)]、奥山 虎之[8)]、後藤 雄一[9)]、難波 栄二[10)]

1）鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター、2）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、3）かずさ DNA 研究所 ゲノム事業推進部、4）東海大学 医学部基盤診療学系 臨床検査学、5）日本大学 医学部病態病理学系 臨床検査医学分野、6）信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター、7）京都大学 iPS 細胞研究所、8）国立成育医療研究センター病院 臨床検査部、9）国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター、10）鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室

## ポスター演題　［ 未診断イニシアチブ ］

## P-28　滋賀県における希少・未診断疾患研究推進コンソーシアムの取り組みを通して

○樋野村 亜希子[1)]、倉田 真由美[1)2)]、勝元 さえこ[3)]、三島 祐子[3)]、丸尾 良浩[3)4)]、小崎 健次郎[5)]

1）滋賀医科大学 倫理審査室、2）滋賀医科大学附属病院 臨床研究開発センター、3）滋賀医科大学附属病院 臨床遺伝相談科、4）滋賀医科大学 小児科学講座、5）慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

## P-29　IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み（1）〜よりよい意思疎通を目指して〜

○阿部 幸美[1)]、小林 奈々[1)]、柳 久美子[1)]、佐藤 万仁[1)]、松原 洋一[2)]、要 匡[1)]

1）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2）国立成育医療研究センター研究所

## P-30　IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み（3）〜現状報告と課題〜

○柳 久美子[1)]、佐藤 万仁[1)]、小俣 牧子[1)]、竹下 芽衣子[1)]、松原 洋一[2)]、要 匡[1)]

1）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2）国立成育医療研究センター研究所

## P-31　IRUD-P 解析センターとしての遺伝学的解析の取り組み（2）〜トレーサブルな検体管理をめざして〜

○小林 奈々[1)]、阿部 幸美[1)]、柳 久美子[1)]、佐藤 万仁[1)]、松原 洋一[2)]、要 匡[1)]

1）国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部、2）国立成育医療研究センター研究所

# 抄　　録

特別企画講演

教 育 講 演

シンポジウム

カレントトピック

大会長講演

企業共催セミナー

# SL-1 AIと医療への広がり

○高野 敦司
IBM Japan

ここ数年で急激にAIへの注目度が高まり、将棋や囲碁などで人間を打ち負かすという当時衝撃的だったニュースはもはや過去のものになるほど、様々なAI実用化の取り組みが進められているようになっている。医療研究や製薬業界など、ヘルスケアライフサイエンス業界におけるAI活用においても、インターネットメディアで目にしない日がないほど様々な取り組みが頻繁に取り上げられている。その一方で、本当に現時点でどこまでの成果が出ているのか、AIができることとできないことの境界線はどこなのかなど、具体的な事例の情報の流通は少ないという現状がある。さらにはAI自体の技術進歩のめざましさが、本当に今、何ができるのかを判別することを非常に困難にしている。

本講演では、まずよくある質問である「AIとは何か」という部分について触れる。先に述べた技術進歩も相まって、今でもAIとは何なのかを正しく理解することが難しい一面もある。

その上で、ヘルスケアライフサイエンス業界における研究事例を中心に、実際にAIと呼ばれる技術がどのように活用され、どのような成果を出しているかという事例紹介を行う。

IBMはWatsonというブランドを掲げ、ヘルスケアライフサイエンス業界におけるAI活用を推進している。本講演では、AMED事業である難病プラットフォーム事業におけるAI活用事例、論文のAI解析事例、自然言語処理を活用した診断支援ツール開発事例を中心に、国内・海外の複数の事例紹介を行う。人間ではできないことをAIがどのように支援するのか、人間でなくてはできないことは何なのか、AIの精度はどの程度なのか、AIの学習にはどの程度の期間・データが必要なのか、等々、非常によく聞かれる質問を中心に具体的に紹介をさせていただく。

略 歴

2002年にSEとして日本IBMに入社。製薬企業・独立行政法人の研究所向けシステムの設計・開発に従事。日本IBMビジネスコンサルティングへの出向、US本社の駐在員勤務を経て、2014年より日本IBMにおいてヘルスケア領域とライフサイエンス・製薬領域の領域統合ソリューション開発を担当。現在は保険、介護、製造など業界横断のヘルスケアエコシステム事業開発を推進。

# 第42回 日本小児遺伝学会学術集会
# プログラム・抄録集

大会長：要 匡（国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部）

事務局：国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部内
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2丁目10-1
TEL：03-3416-0181（内線 4463）
E-mail：jspg42@ncchd.go.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42回 日本小児遺伝学会学術集会準備事務局**

国立成育医療研究センター研究所
ゲノム医療研究部 内

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2丁目10−1
TEL: 03-3416-0181（内線 4463）
E-mail：jspg42＠ncchd.go.jp