

# プログラム

# プログラム

## 会長企画講演

7月15日(金) 10:00~11:00 第2会場

座長：小杉 眞司(京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学)

日本医学会 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を読み解く

岡山大学学術研究院医歯薬学域(医) 臨床遺伝子医療学

平沢 晃

## 教育講演－北陸からの発信－1

7月15日(金) 16:50~17:20 第1会場

座長：高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝学)

単一遺伝子病から多因子病に向けた、遺伝医療のアプローチ

金沢大学附属病院 循環器内科、遺伝医療支援センター

多田 隼人

## 教育講演－北陸からの発信－2

7月16日(土) 10:35~11:05 第1会場

座長：仁井見 英樹(富山大学附属病院 遺伝子診療部)

遺伝子解析のpitfall－遺伝学的検査受託の立場から

金沢医科大学病院 ゲノム医療センター

新井田 要

## シンポジウム1

「臨床検査領域講習 2単位」

7月15日(金) 9:00~11:00 第1会場

### 新型コロナビヨンド

ー新型コロナウイルス関連核酸検査に係るコスト、精度管理、保険収載など諸問題を掘り下げる

座長：松下 一之(千葉大学医学部附属病院 検査部、遺伝子診療部、がんゲノムセンター、超音波センター)  
村瀬 淳子(LSIメディエンス メディカルソリューション本部、事業開発本部)

#### S1-01 精度保証・標準化に関する国・国際レベルの活動と展開

新渡戸文化短期大学 臨床検査学科  
宮地 勇人

#### S1-02 検査室で行うべき試薬の性能評価、精度管理

三重大学医学部附属病院 中央検査部  
池尻 誠

#### S1-03 新型コロナウイルス核酸増幅検査体制の構築と維持

千葉大学医学部附属病院 検査部  
石毛 崇之

#### S1-04 試薬メーカーから見た検査数増加のための今後の課題

サーモフィッシャーサイエンティフィック ライフテクノロジーズジャパン株式会社 感染症領域 クリニカルセールス部  
野口 文哉

#### S1-05 新型コロナウイルスPCR検査の拡がり用途に応じた方法論の棲み分け

株式会社ビー・エム・エル 先端技術開発本部  
山口 敏和

## シンポジウム2

「臨床検査領域講習 2単位」

7月15日(金) 13:30~15:30 第1会場

遺伝子関連検査に潜む中間コスト、精度管理、保険点数など諸問題を掘り下げる

座長：中山 智祥(日本大学医学部 病態病理学系臨床検査医学分野)  
堤 正好(日本衛生検査所協会)

#### S2-01 遺伝性疾患のゲノム解析研究のミッションと改正医療法下の遺伝学的検査

国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所  
辻 省次、田中 真生、野本 順子、佐藤 奈穂子

#### S2-02 登録衛生検査所におけるDNAシーケンシングによる遺伝学的検査の課題：検査精度管理の取組と保険適用が拡大する指定難病等への対応

かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部  
小原 収

#### S2-03 がん遺伝子パネル検査を実施する際に必要な各種要件(コスト・特許等)の整理

シスメックス株式会社 LS事業本部  
谷口 充

#### S2-04 ゲノム医療の展開のために求められる、国内検査化、院内検査化の必要性・課題と展望

浜松医科大学医学部 臨床検査医学  
前川 真人

## シンポジウム3

「臨床検査領域講習 2単位」

7月16日(土) 8:30~10:30 第1会場

### 人材育成と教育

ー遺伝学的検査に求められる人材・リテラシーと課題ー実装に向けたクロストーク

座長：渡邊 淳(金沢大学附属病院 遺伝診療部、遺伝医療支援センター)

糸賀 栄(公益財団法人 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部 臨床オミックス解析グループ 遺伝子検査室)

#### S3-01 臨床遺伝専門職の立場から

富山大学附属病院 遺伝子診療部  
福田 令

#### S3-02 衛生検査所から医療機関へ

公益財団法人 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部 臨床オミックス解析グループ 遺伝子検査室  
糸賀 栄

#### S3-03 医療者養成教育現場から

大東文化大学 スポーツ・健康科学部 健康科学科  
藤田 和博

#### S3-04 患者・家族から全てのみなさまへ

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会、特定非営利活動法人クラヴィスアルクス  
太宰 牧子

## シンポジウム4

「臨床検査領域講習 1単位」

7月16日(金) 13:00~14:30 第1会場

### フォーラム委員会企画シンポジウム

ー令和4年度(2022年度)診療報酬改訂と次期改訂に向けた課題

座長：仁井見 英樹(富山大学附属病院 遺伝子診療部)

横田 浩充(慶應義塾大学病院 臨床検査技術室)

#### S4-01 2022年度診療報酬改訂のオーバービュー

伊賀市立上野総合市民病院 伊賀市健診センター・三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部  
中谷 中

#### S4-02 難病領域の遺伝学的検査 現状と課題

神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
黒澤 健司

#### S4-03 遺伝カウンセリング、感染症、悪性腫瘍の分野の診療報酬に関して

船橋市立医療センター 病理診断科  
清水 辰一郎

## 一般演題 これからの遺伝学的検査

7月15日(金) 9:00~9:50 第2会場

座長：奥川 喜永(三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部)

### O-01 当施設における、遺伝学的検査のISO15189認定取得までの取り組み

<sup>1</sup>国立研究開発法人 国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター、  
<sup>2</sup>国立研究開発法人 国立国際医療研究センター センター病院臨床ゲノム科、  
<sup>3</sup>国立研究開発法人 国立国際医療研究センター センター病院中央検査部門  
森 幸太郎<sup>1, 3</sup>、磯野 正人<sup>1, 3</sup>、若井 進<sup>3</sup>、高野 梢<sup>1, 2</sup>、荒川 玲子<sup>1, 2</sup>、荘司 路<sup>3</sup>、  
小関 満<sup>3</sup>、加藤 規弘<sup>2, 3</sup>

### O-02 本邦における保険収載されていない遺伝学的検査の精度管理現状 -AMEDによるアンケート調査-

<sup>1</sup>日本大学医学部 病態病理学系臨床検査医学分野、<sup>2</sup>慶應義塾大学医学部  
中山 智祥<sup>1</sup>、増井 徹<sup>2</sup>

### O-03 褐色細胞腫・パラガングリオーマに対する遺伝学的検査の現状と課題

<sup>1</sup>筑波大学 医学医療系 臨床検査医学/スポーツ医学研究室、  
<sup>2</sup>筑波大学 人間総合科学学術院 人間総合科学研究群 医学学位プログラム  
與那嶺 正人<sup>1, 2</sup>、竹越 一博<sup>1</sup>

### O-04 ミトコンドリア病を対象とした遺伝子パネルシーケンス

<sup>1</sup>順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学、<sup>2</sup>順天堂大学 難病の診断と治療研究センター、  
<sup>3</sup>近畿大学 理工学部生命科学科 ゲノム科学研究室、<sup>4</sup>千葉県こども病院 代謝科、<sup>5</sup>埼玉医科大学 小児科、  
<sup>6</sup>埼玉医科大学 ゲノム医療科、<sup>7</sup>埼玉医科大学病院 難病センター  
八塚 由紀子<sup>1, 2</sup>、木下 善仁<sup>3</sup>、新田 和広<sup>1, 2</sup>、岡崎 敦子<sup>1, 2</sup>、杉浦 歩<sup>1, 2</sup>、祁 新菊<sup>1</sup>、  
村山 圭<sup>4</sup>、大竹 明<sup>5, 6, 7</sup>、岡崎 康司<sup>1, 2</sup>

### O-05 正確で網羅的な薬理遺伝学検査を可能にするターゲットNGS解析パネルの開発

<sup>1</sup>理化学研究所 生命医科学研究センター  
薙田 泰誠<sup>1</sup>、福永 航也<sup>1</sup>

## 一般演題 遺伝教育・リテラシー

7月15日(金) 13:20~14:00 第2会場

座長：櫻井 晃洋(札幌医科大学医学部 遺伝医学)

### O-06 ゲノムリテラシー教育の進展 ~日米の現状から見た一考察~

<sup>1</sup>東京テクニカルカレッジ バイオテクノロジー科、  
<sup>2</sup>東京大学医科学研究所 革新的診断技術応用基盤社会連携研究部門 附属病院血液腫瘍内科  
大藤 道衛<sup>1</sup>、安井 寛<sup>2</sup>

### O-07 医療者向け遺伝子治療教育コンテンツ作成に関する調査及び取り組み

<sup>1</sup>国立成育医療研究センター 遺伝子細胞治療推進センター、<sup>2</sup>京都大学 大学院医学研究科 ゲノム医療学講座  
中國 正祥<sup>1</sup>、和田 敬仁<sup>2</sup>、小野寺 雅史<sup>1</sup>

O-08 国際的遺伝知識尺度「iGLAS」の日本語版開発

<sup>1</sup>岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構、<sup>2</sup>岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科  
吉田 明子<sup>1, 2</sup>、徳富 智明<sup>1, 2</sup>、福島 明宗<sup>1, 2</sup>、佐々木 真理<sup>1</sup>

O-09 Web患者入力型家族歴ツール「family-t」の開発

<sup>1</sup>岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構、<sup>2</sup>岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科  
徳富 智明<sup>1, 2</sup>、吉田 明子<sup>1, 2</sup>、福島 明宗<sup>1, 2</sup>、佐々木 真理<sup>1</sup>

## 一般演題 HBOC

7月15日(金) 14:00~14:50 第2会場

座長：吉田 玲子(昭和大学 臨床ゲノム研究所)

O-10 膵癌症例におけるBRCAコンパニオン診断と遺伝医療

<sup>1</sup>静岡県立静岡がんセンター ゲノム医療推進部遺伝カウンセリング室、<sup>2</sup>静岡県立静岡がんセンター 内視鏡科、  
<sup>3</sup>静岡県立静岡がんセンター 研究所、<sup>4</sup>静岡県立静岡がんセンター 消化器内科  
松林 宏行<sup>1, 2</sup>、浄住 佳美<sup>1</sup>、東川 智美<sup>1</sup>、原田 理奈<sup>1</sup>、堀内 泰江<sup>3</sup>、戸高 明子<sup>4</sup>、  
伏木 邦博<sup>4</sup>、濱内 諭<sup>4</sup>、川上 武志<sup>4</sup>、山崎 健太郎<sup>4</sup>

O-11 BRCA遺伝学的検査の保険収載がもたらした遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療の変容

<sup>1</sup>広島大学病院 乳腺外科、<sup>2</sup>広島大学病院 遺伝子診療科  
恵美 純子<sup>1</sup>、利田 明日香<sup>2</sup>、佐田野 英<sup>2</sup>、檜井 孝夫<sup>2</sup>

O-12 若年発症の乳癌においてVUSと診断された症例への対応と問題点

<sup>1</sup>自治医科大学附属病院 乳腺科、<sup>2</sup>自治医科大学附属病院 がんゲノム医療部、  
<sup>3</sup>自治医科大学附属病院 消化器一般移植外科  
原尾 美智子<sup>1</sup>、扇原 香澄<sup>1</sup>、福田 貴代<sup>1</sup>、芝 聡美<sup>1</sup>、櫻木 雅子<sup>1</sup>、柳沢 佳子<sup>2</sup>、  
北山 丈二<sup>3</sup>、佐田 尚宏<sup>3</sup>

O-13 症例報告：BRCAAnalysis検査結果の解釈に注意を有した2症例の遺伝カウンセリング

<sup>1</sup>自治医科大学附属病院 がんゲノム医療部、<sup>2</sup>自治医科大学附属病院 乳腺科、<sup>3</sup>自治医科大学附属病院 消化器  
移植一般外科、<sup>4</sup>自治医科大学附属病院 臨床腫瘍科  
柳沢 佳子<sup>1</sup>、原尾 美智子<sup>2</sup>、芝 聡美<sup>2</sup>、櫻木 雅子<sup>2</sup>、北山 丈二<sup>2, 3</sup>、佐田 尚宏<sup>3</sup>、  
山口 博紀<sup>1, 4</sup>

O-14 BRCA1/2の遺伝学的検査にてBRCA2に複数の病的バリエントが検出された症例

<sup>1</sup>広島大学病院 遺伝子診療科、<sup>2</sup>広島大学病院 看護部、<sup>3</sup>広島大学病院 乳腺外科  
利田 明日香<sup>1</sup>、佐田野 英<sup>2</sup>、恵美 純子<sup>3</sup>、檜井 孝夫<sup>1</sup>

## 一般演題 病原体遺伝子検査等

7月15日(金) 14:50~15:35 第2会場

座長:長田 誠(群馬パース大学医療技術学部 検査技術学科)

- O-15 三重大学医学部附属病院におけるSARS-CoV-2 PCR検査体制整備  
<sup>1</sup>三重大学医学部附属病院 中央検査部  
寺本 江見<sup>1</sup>、池尻 誠<sup>1</sup>、中村 麻姫<sup>1</sup>、森本 誠<sup>1</sup>、杉浦 英美喜<sup>1</sup>、杉本 和史<sup>1</sup>、  
田辺 正樹<sup>1</sup>
- O-16 非医療機関大学におけるSARS-CoV-2スクリーニング検査の意義  
<sup>1</sup>国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科、<sup>2</sup>医療法人社団高邦会 高木病院 臨床検査部  
佐藤 謙一<sup>1</sup>、富安 聡<sup>1</sup>、西之園 栞<sup>1</sup>、澁田 樹<sup>1</sup>、船島 由美子<sup>1</sup>、安田 聖子<sup>1</sup>、  
森山 良太<sup>1</sup>、文室 知之<sup>1</sup>、矢口 貴博<sup>1</sup>、梅村 創<sup>1,2</sup>、永沢 善三<sup>1</sup>
- O-17 新型コロナウイルス感染症における変異株の流行とスーパー中和抗体UT28Kの作出  
<sup>1</sup>富山大学附属病院 遺伝子診療部  
仁井見 英樹<sup>1</sup>、松永 楓<sup>1</sup>、福田 令<sup>1</sup>、伊藤 実香<sup>1</sup>
- O-18 アデノウイルスベクター(rAdV)を用いたヒトエリスロポエチン (hEPO) 遺伝子ドーピングモデルの構築と検査法の開発  
<sup>1</sup>筑波大学医学医療系 スポーツ医学、<sup>2</sup>筑波大学医学医療系 臨床検査医学  
竹越 一博<sup>1,2</sup>、菅澤 威仁<sup>1</sup>、青木 海<sup>1</sup>、中野 巧朗<sup>1</sup>、與那嶺 正人<sup>1,2</sup>

## 一般演題 網羅的解析

7月15日(金) 16:10~16:50 第1会場

座長:才津 浩智(浜松医科大学 医化学)

- O-19 PubCaseFinder: Virtual Gene Panelを活用したWES/WGS結果解釈補助機能の構築  
<sup>1</sup>情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター、<sup>2</sup>浜松医科大学 医学部 医化学講座、  
<sup>3</sup>東京都市大学 総合理工学研究科情報専攻  
藤原 豊史<sup>1</sup>、申 在紋<sup>1</sup>、才津 浩智<sup>2</sup>、山口 敦子<sup>3</sup>
- O-20 AI診断支援システムを用いた検討による効果的な希少疾患診断体制の構築  
<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>沖縄南部療育医療センター  
要 匡<sup>1</sup>、五十嵐 ありさ<sup>1</sup>、飯田 貴也<sup>1</sup>、青木 大芽<sup>1</sup>、柳 久美子<sup>1</sup>、成富 研二<sup>2</sup>
- O-21 全ゲノム解析により病的バリエントが確定され、診断に至ったネザートン症候群症例  
<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、  
<sup>3</sup>国立成育医療研究センター 好酸球性消化管疾患研究室、<sup>4</sup>国立成育医療研究センター 皮膚科、  
<sup>5</sup>国立成育医療研究センター  
柳 久美子<sup>1</sup>、佐藤 未織<sup>2</sup>、野村 伊知郎<sup>2,3</sup>、田中 諒<sup>4</sup>、吉田 和恵<sup>2,4</sup>、大矢 幸弘<sup>5</sup>、  
松原 洋一<sup>1</sup>、要 匡<sup>1</sup>

## 一般演題 遺伝性疾患1

7月15日(金) 16:15~16:55 第2会場

座長：徳富 智明(岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科)

### O-22 幅広い臨床症状を呈したMECOM遺伝子変異を持つ2家系

<sup>1</sup>東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野、<sup>2</sup>横浜市立大学医学部 小児科学、  
<sup>3</sup>横浜市立大学附属病院 次世代臨床研究センター、<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>宮城県立こども病院 小児腫瘍科、<sup>6</sup>東北大学大学院医学系研究科 免疫学分野、  
<sup>7</sup>東北大学大学院医学系研究科 細胞増殖制御分野  
新堀 哲也<sup>1</sup>、田野島 玲大<sup>2,3</sup>、笹原 洋二<sup>4</sup>、佐藤 篤<sup>5</sup>、入江 正寛<sup>4,5</sup>、南條 由佳<sup>5</sup>、  
奥山 祐子<sup>6</sup>、石井 直人<sup>6</sup>、中山 啓子<sup>7</sup>、今泉 益栄<sup>5</sup>、青木 洋子<sup>1</sup>

### O-23 片親性イソダイソミーによる早期発症網膜ジストロフィの2例

<sup>1</sup>浜松医科大学 眼科、<sup>2</sup>大阪医科薬科大学 小児科、<sup>3</sup>国立成育医療研究センター 眼科、<sup>4</sup>浜松医科大学 医化学、  
<sup>5</sup>浜松医療センター 小児科、<sup>6</sup>大阪母子医療センター 母性内科、<sup>7</sup>大阪母子医療センター 遺伝診療科  
堀田 喜裕<sup>1</sup>、立花 信貴<sup>1</sup>、細野 克博<sup>1</sup>、島川 修一<sup>2</sup>、東 範行<sup>3</sup>、緒方 勤<sup>4,5</sup>、  
和田 芳直<sup>6</sup>、岡本 伸彦<sup>7</sup>、仁科 幸子<sup>3</sup>、才津 浩智<sup>4</sup>

### O-24 世界初の父性モザイクに起因した遺伝性プロテインS欠乏症

<sup>1</sup>金沢大学大学院 医薬保健学総合研究科 病態検査学、<sup>2</sup>金沢大学附属病院 血液内科、  
<sup>3</sup>金沢大学 疾患モデル総合研究センター 疾患オミクス分野、<sup>4</sup>長野赤十字病院 血液内科、  
<sup>5</sup>金沢大学附属病院 遺伝診療部、<sup>6</sup>金沢大学附属病院 遺伝医療支援センター  
森下 英理子<sup>1,2</sup>、長屋 聡美<sup>1</sup>、目黒 牧子<sup>3</sup>、廣島 由紀<sup>4</sup>、堀家 慎一<sup>3</sup>、渡邊 淳<sup>5,6</sup>

### O-25 Somatic RASopathies: リンパ管腫症・Gorham病の原因検索

<sup>1</sup>東北大学・大学院医学系研究科 遺伝医療学分野、<sup>2</sup>岐阜大学病院 小児科  
青木 洋子<sup>1</sup>、野澤 明史<sup>1,2</sup>、阿部 太紀<sup>1</sup>、新堀 哲也<sup>1</sup>、小関 道夫<sup>2</sup>

## 一般演題 人材養成・地域連携

7月15日(金) 16:55~17:25 第2会場

座長：岡崎 哲也(鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科)

### O-26 東海地域での遺伝性腫瘍診療における地域連携ネットワークの構築と実際:遺伝性腫瘍研究会を基盤とした取り組みの紹介

<sup>1</sup>愛知県がんセンター ゲノム医療センター・リスク評価室、<sup>2</sup>愛知県がんセンター 研究所、  
<sup>3</sup>愛知県がんセンター 乳腺科部  
高磯 伸枝<sup>1</sup>、福江 美咲<sup>1</sup>、岩田 広治<sup>3</sup>、井本 逸勢<sup>2</sup>

## O-27 出生前検査の情報提供において、市町村母子保健担当保健師等に求められる支援

<sup>1</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・遺伝医療学分野、

<sup>2</sup>昭和大学 医学部産婦人科学講座、<sup>3</sup>東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座、

<sup>4</sup>明治学院大学 社会学部附属研究所、<sup>5</sup>兵庫医科大学 精神科神経科学講座

<sup>6</sup>慶應義塾大学 経済学部、<sup>7</sup>明治学院大学 社会学部社会学科、

<sup>8</sup>東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝センター臨床遺伝科

<sup>9</sup>厚生労働科学研究費補助金 健やか次世代育成総合研究事業「出生前検査に関する妊産婦等の意識調査や支援体制構築のための研究」研究班

森本 佳奈<sup>1, 9</sup>、山田 崇弘<sup>1, 9</sup>、池袋 真<sup>2, 9</sup>、坂本 美和<sup>2, 9</sup>、佐村 修<sup>3, 9</sup>、菅野 摂子<sup>4, 9</sup>、  
清野 仁美<sup>5, 9</sup>、田中 慶子<sup>6, 9</sup>、柘植 あづみ<sup>7, 9</sup>、廣瀬 達子<sup>2, 9</sup>、水谷 あかね<sup>2, 9</sup>、  
宮上 景子<sup>2, 9</sup>、吉橋 博史<sup>8, 9</sup>、小杉 真司<sup>1</sup>、関沢 明彦<sup>2, 9</sup>、白土 なほ子<sup>2, 9</sup>

## O-28 当院職員の遺伝子・ゲノムリテラシー向上への取り組み

<sup>1</sup>筑波大学附属病院 遺伝診療部、<sup>2</sup>総合臨床教育センター、<sup>3</sup>筑波大学 医学医療系 小児科、

<sup>4</sup>筑波大学 医学医療系 遺伝医学

有田 美和<sup>1</sup>、小名 徹<sup>1</sup>、天野 勝利<sup>2</sup>、長谷 靖之<sup>2</sup>、右田 王介<sup>1, 3</sup>、野口 恵美子<sup>1, 4</sup>

# 一般演題 がん遺伝子パネル検査

7月16日(土) 8:30~9:20 第2会場

座長：大田 浩司(福井県立病院 乳腺外科、遺伝診療科)

## O-29 がん遺伝子パネル検査が治療選択に役立ったHER2陽性転移性乳癌の一例

<sup>1</sup>福井大学医学部 第一外科、<sup>2</sup>福井大学医学部附属病院 がん診療推進センター、

<sup>3</sup>福井大学医学部附属病院 遺伝診療部

高橋 瑞穂<sup>1</sup>、前田 浩幸<sup>1</sup>、河野 紘子<sup>1</sup>、松田 安史<sup>2</sup>、井川 正道<sup>3</sup>、廣野 靖夫<sup>2</sup>、  
五井 孝憲<sup>1</sup>

## O-30 大阪大学医学部附属病院におけるエキスパートパネルを経た565症例のがん遺伝子パネル検査(FOUNDATION ONE® CDx)についての検討

<sup>1</sup>大阪大学医学部附属病院 がんゲノム医療センター、

<sup>2</sup>大阪大学大学院医学系研究科 器官制御外科学講座 泌尿器科学、

<sup>3</sup>大阪大学大学院医学系研究科 ゲノム生物学講座 がんゲノム情報学、

<sup>4</sup>大阪大学大学院医学系研究科 外科学講座 消化器外科学II、

<sup>5</sup>大阪大学大学院医学系研究科 外科学講座 乳腺・内分泌外科学、<sup>6</sup>大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部

畑毛 一枝<sup>1</sup>、堀江 真史<sup>3</sup>、佐藤 友紀<sup>6</sup>、永井 真理子<sup>6</sup>、安達 容枝<sup>6</sup>、橘田 明音<sup>1</sup>、  
吉波 哲大<sup>1, 5</sup>、坂井 大介<sup>1, 4</sup>、谷内田 真一<sup>1, 3</sup>、野々村 祝夫<sup>1, 2</sup>

## O-31 マッチドペアがん遺伝子パネル検査では診断が困難であった遺伝性網膜芽細胞腫の一例

<sup>1</sup>千葉県がんセンター 遺伝子診断部

横井 左奈<sup>1</sup>、鈴木 綾子<sup>1</sup>、小原 令子<sup>1</sup>

## O-32 がん遺伝子パネル検査から遺伝学的対応が推奨された39人への対応経験

<sup>1</sup>兵庫県立がんセンター 遺伝診療科、<sup>2</sup>同 研究部、<sup>3</sup>同 ゲノム医療・臨床試験センター、<sup>4</sup>同 腫瘍内科

菅原 宏美<sup>1</sup>、板垣 あい<sup>1</sup>、向井 めぐみ<sup>1</sup>、植野 さやか<sup>1, 2</sup>、田路 紗和子<sup>3</sup>、

須藤 保<sup>2, 3</sup>、田村 和朗<sup>1</sup>、松本 光史<sup>1, 4</sup>

O-33 **がん遺伝子プロファイル二次的所見に対する遺伝カウンセリング、遺伝学的検査のアクセシビリティについて**

<sup>1</sup>福井県立病院 乳腺外科、<sup>2</sup>福井県立病院 遺伝診療科、<sup>3</sup>金沢大学医学部附属病院 遺伝診療部  
大田 浩司<sup>1, 2</sup>、伊藤 朋子<sup>1</sup>、畑 郁江<sup>2</sup>、森永 浩次<sup>2</sup>、河合 泰一<sup>2</sup>、渡邊 淳<sup>3</sup>

## 一般演題 遺伝性疾患2

7月16日(土) 9:20~10:00 第2会場

座長：西郷 和真(近畿大学病院 遺伝子診療部)

O-34 **ファミリー病患者の尿検体を用いた偏光顕微鏡下によるマルベリー小体検出の有用性について**

<sup>1</sup>東京医科大学病院 遺伝子診療センター、<sup>2</sup>東京医科大学 分子病理学分野  
桐林 和代<sup>1</sup>、藤田 浩司<sup>2</sup>、梅津 知宏<sup>2</sup>、稲垣 夏子<sup>1</sup>、黒田 雅彦<sup>2</sup>

O-35 **熊本地域におけるSCIDスクリーニング**

<sup>1</sup>KMバイオロジクス株式会社 新生児スクリーニングセンター、<sup>2</sup>国立病院機構熊本医療センター 小児科、  
<sup>3</sup>くまもと江津湖療育医療センター、<sup>4</sup>熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座  
吉田 真一郎<sup>1</sup>、水上 智之<sup>2</sup>、遠藤 文夫<sup>3</sup>、中村 公俊<sup>4</sup>

O-36 **発端者の乾燥臍帯を用いてジストロフィン遺伝子変異を同定し保因者遺伝学的検査を実施し得た一例**

<sup>1</sup>福井大学医学部附属病院 遺伝診療部、<sup>2</sup>福井大学医学部 内科学(2)分野、  
<sup>3</sup>金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター、  
<sup>4</sup>国立精神・神経医療研究センター MGC ゲノム診療開発部  
井川 正道<sup>1, 2</sup>、山口 智久<sup>2</sup>、玉村 千代<sup>1</sup>、木戸口 正典<sup>1</sup>、前田 浩幸<sup>1</sup>、渡邊 淳<sup>3</sup>、  
南 成祐<sup>4</sup>、中本 安成<sup>1, 2</sup>

O-37 **ベッカー型筋ジストロフィーの保因者診断を希望した母娘**

<sup>1</sup>日本大学医学部 病態病理学系臨床検査医学分野、<sup>2</sup>日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査医学科  
佐藤 菜津美<sup>1, 2</sup>、中山 智祥<sup>1, 2</sup>

## 一般演題 遺伝性疾患3

7月16日(土) 10:00~10:45 第2会場

座長：青木 洋子(東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野)

O-38 **白質脳症家系における原因遺伝子の解析**

<sup>1</sup>近畿大学大学院総合理工学研究科 遺伝カウンセラー養成課程、  
<sup>2</sup>奈良県立医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室、<sup>3</sup>近畿大学医学部 小児科、<sup>4</sup>近畿大学病院 遺伝子診療部  
迫村 世志恵<sup>1, 2</sup>、井庭 慶典<sup>3</sup>、多田 陽香<sup>1</sup>、小田 いつき<sup>4</sup>、木下 善仁<sup>1</sup>、  
奥田 亜弥<sup>1</sup>、井上 千鶴<sup>1</sup>、池川 敦子<sup>1, 4</sup>、杉本 圭相<sup>3</sup>、西郷 和真<sup>1, 4</sup>

- O-39 **ゲノム解析と尿由来細胞のトランスクリプトーム解析を利用した*FBN1*遺伝子のイントロンバリエーションによって引き起こされるスプライシング異常の解明**  
<sup>1</sup>浜松医科大学 医化学講座、<sup>2</sup>浜松医科大学 小児科、<sup>3</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、  
<sup>4</sup>信州大学医学部 遺伝医学教室、<sup>5</sup>信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター  
 平出 拓也<sup>1, 2</sup>、清水 健司<sup>3</sup>、宮本 祥子<sup>1</sup>、青戸 一司<sup>1</sup>、中島 光子<sup>1</sup>、山口 智美<sup>4, 5</sup>、  
 古庄 知己<sup>4, 5</sup>、緒方 勤<sup>1, 2</sup>、才津 浩智<sup>1</sup>
- O-40 **ゼブラフィッシュを用いた1型先天性QT延長症候群で見いだされる*KCNQ1*バリエーションの機能評価**  
<sup>1</sup>金沢大学大学院医薬保健学総合研究科医学専攻 循環器内科学研究分野、  
<sup>2</sup>国立大学法人金沢大学 理工研究域生命理工学系  
 崔 積鶴<sup>1</sup>、林 研至<sup>1</sup>、小林 功<sup>2</sup>、加藤 武史<sup>1</sup>、津田 豊暢<sup>1</sup>、草山 隆志<sup>1</sup>、  
 白田 圭佑<sup>1</sup>、薄井 荘一郎<sup>1</sup>、坂田 憲治<sup>1</sup>、藤野 陽<sup>1</sup>、高村 雅之<sup>1</sup>
- O-41 **ヒト変異ノックインマウスを用いた*CaMKIIβ*変異の病態解明**  
<sup>1</sup>浜松医科大学 医化学、<sup>2</sup>京都大学 分子遺伝学、<sup>3</sup>浜松医科大学 神経生理  
 才津 浩智<sup>1</sup>、武藤 弘樹<sup>1</sup>、青戸 一司<sup>1</sup>、宮崎 岳大<sup>1, 2</sup>、福田 敦夫<sup>3</sup>

## 一般演題 染色体検査・ゲノム

7月16日(土) 13:00~13:40 第2会場

座長：原田 直樹(京都大学iPS細胞研究所 基盤技術研究部門)

- O-42 **ゲノムDNAの簡易抽出法と品質評価**  
<sup>1</sup>国際医療福祉大学 成田保健医療学部医学検査学科、<sup>2</sup>国際医療福祉大学 大学院医療福祉学研究所、  
<sup>3</sup>順天堂大学 医療科学部臨床工学科、<sup>4</sup>国際医療福祉大学 成田病院 検査部  
 山口 良考<sup>1</sup>、山口 孝一<sup>1</sup>、笠原 佑一郎<sup>2</sup>、伊藤 記彦<sup>1</sup>、佐藤 正一<sup>3</sup>、神尾 成美<sup>4</sup>、  
 片山 博徳<sup>1</sup>
- O-43 **マイクロアレイ染色体検査GenetiSure Dx Postnatal Assay「アジレント」の検査精度向上に向けた取り組み**  
<sup>1</sup>株式会社LSIメディエンス 高度技術分析センター遺伝子解析部、  
<sup>2</sup>株式会社LSIメディエンス 高度技術分析センターゲノム解析部、  
<sup>3</sup>株式会社LSIメディエンス 事業管理統括部学術企画部  
 村上 翠<sup>1</sup>、戸坂 駿平<sup>1</sup>、酒井 花奈<sup>1</sup>、小西 美沙<sup>1</sup>、松井 健<sup>1</sup>、中村 剛史<sup>1</sup>、  
 林 久美子<sup>1</sup>、中澤 勸<sup>1</sup>、松田 耕一郎<sup>1</sup>、木原 正明<sup>2</sup>、小川 義康<sup>3</sup>
- O-44 **保険診療開始後のマイクロアレイ染色体検査実施における当院の取り組み**  
<sup>1</sup>静岡県立こども病院 遺伝染色体科、<sup>2</sup>静岡県立こども病院 新生児科、<sup>3</sup>静岡県立こども病院 検査技術室、  
<sup>4</sup>静岡県立こども病院 臨床検査科、<sup>5</sup>静岡県立総合病院 遺伝診療科  
 清水 健司<sup>1</sup>、松浦 公美<sup>1, 5</sup>、山田 浩介<sup>2</sup>、神園 万寿世<sup>3</sup>、河村 秀樹<sup>4</sup>
- O-45 **両親の核型により児の核型が修正された一例**  
<sup>1</sup>富山大学附属病院 遺伝子診療部、<sup>2</sup>あいARTクリニック、<sup>3</sup>市立砺波総合病院 小児科、  
<sup>4</sup>金沢大学附属病院 遺伝診療部、<sup>5</sup>富山大学附属病院 小児科、  
<sup>6</sup>金沢大学大学院医薬保健学総合研究科 医科学専攻(修士課程)遺伝カウンセリングコース、  
<sup>7</sup>市立砺波総合病院 産婦人科、<sup>8</sup>金沢大学附属病院 遺伝医療支援センター  
 伊藤 実香<sup>1</sup>、福田 令<sup>1</sup>、副田 翔<sup>2</sup>、山田 恵子<sup>3</sup>、関屋 智子<sup>4</sup>、廣野 恵一<sup>5</sup>、  
 池田 和美<sup>6</sup>、佐々木 泰<sup>7</sup>、仁井見 英樹<sup>1</sup>、渡邊 淳<sup>4, 8</sup>

## 一般演題 遺伝子診療の実践

7月16日(土) 13:40~14:20 第2会場

座長：檜井 孝夫(広島大学病院 遺伝子診療科)

- O-46 難病をもつ患者・家族の遺伝的課題の実態と遺伝医療へのアクセス・ニーズに関する調査  
<sup>1</sup>金沢大学附属病院 遺伝診療部、<sup>2</sup>金沢大学附属病院 遺伝医療支援センター  
関屋 智子<sup>1</sup>、渡邊 淳<sup>1, 2</sup>
- O-47 福岡大学病院における遺伝医療記録の電子カルテ運用について  
<sup>1</sup>福岡大学病院 遺伝医療室、<sup>2</sup>福岡大学 医学部臨床検査医学、<sup>3</sup>福岡大学病院 医療情報部  
大久保 久美子<sup>1, 2</sup>、倉員 正光<sup>1</sup>、八ツ賀 秀一<sup>1</sup>、三嶋 崇靖<sup>1</sup>、高士 祐一<sup>1</sup>、井 稔<sup>3</sup>、  
吉田 陽一郎<sup>3</sup>
- O-48 鳥取大学医学部附属病院における遺伝カウンセリング加算算定件数の推移  
<sup>1</sup>鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科、<sup>2</sup>鳥取大学 医学部保健学科基礎看護学、  
<sup>3</sup>鳥取大学 研究推進機構研究基盤センター、<sup>4</sup>鳥取大学 研究推進機構、<sup>5</sup>鳥取大学 医学部脳神経小児科  
岡崎 哲也<sup>1</sup>、青木 智彩子<sup>1</sup>、笠城 典子<sup>1, 2</sup>、足立 香織<sup>1, 3</sup>、難波 栄二<sup>1, 4</sup>、  
前垣 義弘<sup>1, 5</sup>
- O-49 遺伝学的検査の再連絡における日本の現状  
<sup>1</sup>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、  
<sup>2</sup>岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科  
坂口 智博<sup>1</sup>、徳富 智明<sup>2</sup>、吉田 明子<sup>2</sup>、山本 佳世乃<sup>2</sup>、小畑 慶子<sup>2</sup>、福島 明宗<sup>2</sup>

## 市民公開講座

7月16日(土) 15:00~17:00 第1会場

もっと身近な 遺伝子の検査 – 遺伝情報は私たちの大切な財産 –

## ジェネティックエキスパート認定制度委員会とのコラボレーション企画

7月16日(土) 15:00~17:00 第2会場

出張！臨床遺伝情報検索講習会 in 金沢

# 共催セミナー

## ランチョンセミナー1

7月15日(金) 11:10~12:10 第1会場  
(オンデマンドあり)

座長：中谷 中(伊賀市立上野総合市民病院 伊賀市健診センター、三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部)

### 非小細胞肺癌におけるマルチプレックス遺伝子検査の新たな展開

<sup>1</sup>兵庫県立がんセンター 呼吸器内科、<sup>2</sup>兵庫県立がんセンター 検査部

里内 美弥子<sup>1</sup>、南 智也<sup>2</sup>

共催：シスメックス株式会社

## ランチョンセミナー2

7月15日(金) 11:10~12:10 第2会場

座長：矢野 聖二(金沢大学医薬保健研究域 医学系 呼吸器内科学)

### 日本におけるがんゲノム医療の現状と今後

富山大学附属病院 臨床腫瘍部

林 龍二

共催：ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社

## アフタヌーンセミナー

7月15日(金) 15:40~16:10 第1会場

座長：渡邊 淳(金沢大学附属病院 遺伝診療部、遺伝医療支援センター)

### 遺伝性乳がんのマネジメントup to date

昭和大学 乳腺外科

明石 定子

共催：アストラゼネカ株式会社

## イブニングセミナー

7月15日(金) 17:30~18:00 第1会場

座長：近藤 千晶(名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター)

### 遺伝子パネル検査の現状と課題 ～当院の蓄積データから見たもの～

神奈川県立がんセンター がんゲノム診療科  
廣島 幸彦

共催：中外製薬株式会社

## ランチョンセミナー3

7月16日(土) 11:15~12:15 第1会場  
(オンデマンドあり)

座長：山田 崇弘(京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部、倫理支援部)

### 早期診断が期待される遺伝性骨系統疾患 ～多職種で取り組むHPP～

埼玉医科大学 ゲノム医療科、小児科・寄附研究部門  
大竹 明

共催：アレクシオンファーマ合同会社

## ランチョンセミナー4

7月16日(土) 11:15~12:15 第2会場  
(オンデマンドあり)

座長：中山 智祥(日本大学医学部 病理病態学系 臨床検査医学分野)

### 遺伝性腫瘍症候群における生殖細胞系列バリエーションの病原性診断

公益財団法人 がん研究会 がんプレジジョン医療研究センター  
森 誠一

共催：コニカミノルタREALM株式会社