

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10000	P30-10	MLH1 Methylation およびBRAF V600E変異同定 DNA chipによるリンチ症候群除外診断技術の確立	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10001	BP-3	MHC領域のtrans-ethnic fine-mappingによるParkinson病の遺伝的リスクの解明	2021年10月14日(木) 2021年10月15日(金)	17:20~18:20 18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)			
10002	OE1-2	Supervised learning and functionally-informed fine-mapping of cis-eQTLs newly identifies 20,913 putative causal eQTLs	2021年10月14日(木)	9:00~9:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 1	Bio Infomatics	2	English
10003	P8-23	両側後鼻孔閉鎖を合併した9p-症候群の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10004	P30-7	当センターにおける院外心肺停止症例に対する死因究明—網羅的ゲノム解析における遺伝カウンセリング	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10005	P25-15	ペンプロリズマブに対するマイクロサテライト不安定性検査とその陽性者に対する遺伝カウンセリングの実態調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10006	P25-28	Lynch症候群のユニバーサルスクリーニング陽性を契機にLynch症候群と診断した子宮体癌の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10007	O15-3	極低出生体重で出生した18トリソミー児の生存予後	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演15	周産期・周生期2	3	
10008	P25-29	TP53遺伝子に意義不明の生殖細胞変異を認めた急性骨髄性白血病の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10009	P31-19	成人遺伝性神経筋疾患における遺伝カウンセリング後の遺伝学的検査の受検状況	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10010	P26-17	先天性横隔膜ヘルニアを合併した非モザイク型9pテトラソミー症候群の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10011	P28-1	C3orf20遺伝子のrs12496846遺伝子多型と下顎骨切り術後鎮痛及び開腹術後鎮痛との関連	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター28	薬理遺伝学・PGx		
10012	OE12-5	A metagenome-wide association study revealed an alteration of the gut microbiome in systemic lupus erythematosus	2021年10月16日(土)	15:50~16:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 12	COVID-19, Microbial Genetics	5	English
10013	OE11-1	Non-certified NIPT and genetic counseling can lead to an unnecessary abortion	2021年10月16日(土)	14:50~15:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 11	Perinatal Genetics	1	English
10014	O8-2	原発性胆汁性胆管炎(PBC)感受性遺伝子CCR6/FGFR10P1におけるprimary functional variantsの同定	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演8	多因子・内分泌	2	
10015	P25-30	家系内における発症前診断が可能であったBirt-Hogg-Dube症候群の一家系	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10016	O10-4	オンライン遺伝カウンセリングに対する一般市民への意識調査	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第2会場(501+502)	一般口演10	遺伝カウンセリング	4	
10017	OE11-4	Role of whole genome sequencing in detecting compound heterozygotes for single nucleotide variant and structural variant	2021年10月16日(土)	14:50~15:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 11	Perinatal Genetics	4	English
10018	P26-18	当院における無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)判定保留症例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10019	P25-31	当院における卵巣癌患者におけるコンパニオン診断の現状とその問題点	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10020	O10-3	小児期に発見されたクラインフェルター症候群に対する遺伝カウンセリングの検討	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第2会場(501+502)	一般口演10	遺伝カウンセリング	3	
10021	O13-3	AFF3病的バリエーションによるKINSSHIP症候群を呈する日本人患者	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第5会場(304)	一般口演13	稀少疾患1	3	
10022	P31-14	当院におけるBRCAAnalysisの現状	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10023	OE10-3	Expression of URST5 has an independent prognostic biomarker and its potential as a therapeutic target for oral cancer	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 10	Cancer Genetics 2	3	English
10024	P20-1	日本人の褐色細胞腫およびパラガングリオーマ患者における生殖細胞系列変異の有病率	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター20	内分泌遺伝学		
10025	P8-11	UBA1遺伝子変異を有する新規自己炎症性疾患VEXAS症候群・再発性多発軟骨炎患者の報告	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10026	BP-5	バイオバンク情報を活用した40種のCYP3A4バリエーションにおける機能変化解析	2021年10月14日(木) 2021年10月15日(金)	17:20~18:20 18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)			
10027	P10-5	重症新生児85名における遺伝学的解析:構造変異の検出と精緻な新生児ゲノム医療の実現	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		
10028	O2-1	出生コホートにおける臍帯組織のSNPアレイ解析	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第5会場(304)	一般口演2	教育・人材育成・社会	1	
10029	P25-4	リンチ症候群診断後スクリーニングにて初期子宮内膜癌の発見・治療が早期に可能であった一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10030	O4-5	口腔がんの新規予後マーカー、治療標的分子URST1の同定	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演4	腫瘍遺伝学	5	
10031	OE10-4	Immune evasion mechanism of human EGFR-mutant (mt) lung adenocarcinoma through epigenetic silencing of chemokine genes	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 10	Cancer Genetics 2	4	English
10032	P14-1	核内局在化配列の異常を引き起こすCELF2のde novoバリエーションによる発達障害およびてんかん性脳症の報告	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10033	P19-1	未診・断希少疾患診断コンソーシアムの活用により病態の整理ができたムコリビドーシスIII型とWilms腫瘍を合併した1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10034	OE9-4	Identification of URST7 as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for breast cancer	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 9	Cancer Genetics 1	4	English
10035	P25-8	MSH2生殖細胞系列バリエントを有するAYA世代横紋筋肉腫の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10036	OE10-2	URST4 protein as a novel prognostic biomarker and therapeutic target for oral cancer	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 10	Cancer Genetics 2	2	English
10037	P11-6	女性血友病を含めた血友病Aの遺伝学的再評価	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10038	P8-17	新規変異MAPT p.K298_H299insQのタウイメージングと臨床遺伝学的解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10039	P8-9	子宮体癌におけるリンチ症候群のスクリーニング戦略:前向き観察研究免疫組織化学的染色を先行するスクリーニングは有効である	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10040	P15-20	家族性てんかんおよび奇形を伴う全般的発達遅滞の同胞例における複合ヘテロ接合性新規ZNF142ヌルバリエントの同定	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10041	P8-2	13q31 微細欠失患者6例における遺伝子型・表現型関連解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10042	O1-2	レボカルニチンで救命したSLC25A26変異によるミトコンドリア心筋症の新生児期発症例	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第4会場(303)	一般口演1	呼吸器・循環器	2	
10043	P14-12	PIH1D3の欠損による線毛機能不全症候群の小児例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10044	P13-1	ARID1B遺伝子に新規変異を認めた非典型的なCoffin-Siris症候群の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター13	Dysmorphology		
10045	OE1-1	Whole-genome and small RNA sequencing-based microRNA-eQTL mapping in Japanese elucidates variant-microRNA-disease links	2021年10月14日(木)	9:00~9:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 1	Bio Infomatics	1	English
10046	OE9-3	Performance of BRCA mutation prediction models for Japanese cohort	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 9	Cancer Genetics 1	3	English
10047	P18-2	嚢胞性腎疾患の包括的遺伝子解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖器系遺伝学		
10048	O1-3	心外異常を伴わず心室性不整脈を呈したAndersen-Tawil症候群(LQT7)の1例	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第4会場(303)	一般口演1	呼吸器・循環器	3	
10049	OE6-4	Polymicrogyria as a novel ATP1A3-related phenotype	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 6	Skin, Nerve and Muscle	4	English
10050	P26-19	重篤な先天性疾患を合併した8q24.1領域の8.8Mbコピー数欠失によるコルネリア・ド・ランゲ症候群の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10051	P30-24	当院における包括的がんゲノムプロファイリング検査の現状	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10052	P16-9	Aortic dissection occurred in a patient heterozygous for autosomal recessive inheritance variant for Marfan syndrome	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10053	P3-3	CLN6 P299L変異を有する複合ヘテロ接合型CLN6病の臨床症状を検討する	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター3	分子遺伝学		
10054	P7-1	長鎖シーケンスと細胞遺伝学的アプローチを組み合わせた染色体複雑構造異常の解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター7	新技術		
10055	O13-5	遺伝形式と変異型の組み合わせにより様々な重症度を呈するTET3関連疾患	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第5会場(304)	一般口演13	稀少疾患1	5	
10056	P26-20	脳梁完全欠損を伴った14番染色体長腕中間部欠失の症例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10057	P31-18	遺伝性腫瘍に関する情報提供と患者教育の重要性	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10058	O2-5	医療者、教育者、遺伝性腫瘍当事者の連携による高校理科を活用した新しいがん教育の試み	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第5会場(304)	一般口演2	教育・人材育成・社会	5	
10059	P18-5	無精子症を呈した極めて稀なX染色体関連染色体異常の2症例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖器系遺伝学		
10060	P15-2	パーキンソン病と網膜色素変性症を合併する家系のエクソーム解析による原因遺伝子探索	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10061	O11-1	46,XX性分化疾患症例におけるクロモソプシス関連染色体転座の同定	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第3会場(503)	一般口演11	臨床遺伝学・臨床細胞遺伝学	1	
10062	P18-7	当院におけるPGT-A(着床前胚染色体異数性検査)の実施状況について	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖器系遺伝学		
10063	P30-6	HBOC診療における院内連携と地域医療連携の構築	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10064	O6-5	発達遅延または知的障害を呈する101症例に対する遺伝型および表現型解析	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演6	皮膚・神経・筋	5	
10065	P2-3	Adaptive sampling法を用いたNanoporeシーケンサーによる小型過剰マーカー染色体の構造決定	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10066	P9-1	ロングリード・シーケンスによる連続する2つの微細欠失の構造解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター9	臨床細胞遺伝学		
10067	P30-18	遺伝学的検査結果の取扱いに関する現状調査に基づく遺伝子例外主義の再検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10068	P31-4	北海道におけるBRCA1/2 遺伝学的検査実施状況	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10069	P11-3	乳癌ハイリスク遺伝子を対象としたhypomorphic変異の探索	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10070	P31-15	Gorlin症候群の2症例を通じた遺伝カウンセリングの意義	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10071	O8-1	ヘプタバックス-IIとビームゲンに対する応答性とHLA遺伝子	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演8	多因子・内分泌	1	
10072	OE5-4	Epidemiology of rare diseases in Japan with National Database of Health Insurance Claims and Specific Health Checkups	2021年10月14日(木)	14:20~15:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 5	Rare Disease	4	English
10073	OE7-4	Severe spinal cord hypoplasia due to a novel ATAD3A compound heterozygous deletions	2021年10月16日(土)	8:30~9:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 7	Mitochondrial Disease, etc	4	English
10074	O3-5	ムコリビドーシスを対象としたCRISPR/Cas3によるEx vivo自家細胞移植療法の開発	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第6会場(311+312)	一般口演3	先天代謝異常・その他	5	
10075	P8-4	胆道閉鎖症における母性マイクロメリズム細胞の定量分析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10076	OE8-5	ZNF445: a homozygous truncating variant in a patient with Temple syndrome and multilocus imprinting disturbance	2021年10月16日(土)	9:30~10:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 8	Epigenetics	5	English
10077	P19-7	PRL産生下垂体腺腫を合併したHyperparathyroidism-jaw tumor(HPT-JT)症候群の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10078	P14-7	関節動脈石灰化(CALJA)の原因遺伝子NT5Eのバリエーションとその酵素活性に及ぼす影響	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10079	P25-32	当院でリスク低減卵巣摘出術を施行した乳がん既発症遺伝性乳がん卵巣がん症候群3例の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10080	P16-1	RPA3-UMAD1遺伝子の rs12702634と関節リウマチ関連間質性肺病変	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10081	P15-12	ACTA1変異を有し拡張型心筋症を呈した先天性筋線維不均等症の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10082	P16-7	致死的不整脈を来した合指症のない非典型的Timothy症候群の男児例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10083	O16-2	散発性MSI大腸癌とリンチ症候群大腸癌の臨床病理学的特徴の比較 単施設後向きコホート研究	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演16	遺伝医療・ゲノム医療	2	
10084	P15-15	パーキンソン病における神経変性疾患関連遺伝子VPS13のレアバリエーション解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10085	P16-3	F2遺伝子にミスセンス変異が同定された静脈血栓塞栓症の日本人一家系に関する報告	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10086	OE11-3	The impact of an educational App on women's knowledge and preparedness for prenatal pre-test genetic counseling	2021年10月16日(土)	14:50~15:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 11	Perinatal Genetics	3	English
10087	P9-5	Inverted-duplication-deletionに不均衡転座がcapされた2症例における構造異常の切断点解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター9	臨床細胞遺伝学		
10088	P25-33	当院におけるBRCA遺伝子検査の現状と課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10089	OE6-3	Clinicopathologic features of oculopharyngodistal myopathy with LRP12 CGG repeat expansions	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 6	Skin, Nerve and Muscle	3	English
10090	OE4-5	Generation of Silver-Russell syndrome model mice by epigenome editing	2021年10月14日(木)	13:20~14:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 4	Basic Science	5	English
10091	P2-4	人工幹細胞(Natural Stem Cell: NSC)におけるGDF3とNTS遺伝子の役割	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		
10092	P2-5	人工幹細胞(Natural Stem Cell)におけるCDH1遺伝子の役割	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		
10093	P35-4	当院における診療科正式稼働2年間の遺伝カウンセリングの実績報告	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター35	その他		
10094	P31-20	希少未診断疾患プロジェクトと遺伝カウンセリング	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10095	P15-11	若年性パーキンソン病における22q11.2欠失の頻度調査	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10096	O16-5	細胞診検体でオンコマインDx Target Test Multi-CDx systemを用いてDNAバリエーションと融合遺伝子探索が可能	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演16	遺伝医療・ゲノム医療	5	
10097	P25-34	卵巣甲状腺腫を合併したHBOCの一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10098	P24-3	表現型は一致するがDNAメチル化状態が一致しないBeckwith-Wiedemann症候群双胎(二絨毛膜二羊膜)の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター24	エピジェネティクス		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10099	P18-3	疾患、46,XY 性分化疾患患者のGATA4/バリエントの機能解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖系遺伝学		
10100	OE7-2	Mutations in LIG3 cause mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy by mtDNA depletion	2021年10月16日(土)	8:30~9:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 7	Mitochondrial Disease, etc	2	English
10101	P14-4	NDUFA8のホモ接合型バリエントは発達遅滞、小頭症、てんかんを合併するミトコンドリア病を引き起こす	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10102	O9-4	NIPT実施後に流・死産となった経緯についての検討	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第1会場(メインホール)	一般口演9	周産期・周生期1	4	
10103	P31-7	乳癌でBRCA1/2検査をすすめる時期とニュアンス	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10104	P31-27	当院におけるBRCA1/2病的バリエント保持者のリスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)選択の関連要因の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10105	P25-20	再発卵巣癌に対するオラパリブ維持療法の奏効度とBRCA病的バリエント	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10106	BO-1	A global atlas of genetic associations of 220 deep phenotypes	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第1会場(メインホール)	大会賞候補セッション(口演)		1	English
10107	OE5-2	Long-term prognosis of Marinesco-Sjogren syndrome	2021年10月14日(木)	14:20~15:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 5	Rare Disease	2	English
10108	P8-13	胆汁うっ滞性肝障害を合併したミオチューブラーミオパチーの乳児例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10109	OE9-5	Study of early diagnosis and treatment for platinum-resistant recurrent/advanced ovarian cancer	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 9	Cancer Genetics 1	5	English
10110	P7-2	分解DNAを対象としたマイクロアレイデータ解析プログラムの新規開発および血縁判定への性能評価	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター7	新技術		
10111	P17-3	濃厚な家族歴を示し遺伝学的検査で確定診断されたLynch症候群の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター17	消化器系遺伝学		
10112	O9-2	当科で経験した常染色体およびX-常染色体相互転座症例における着床前診断(PGT-SR/A)による配偶子分離パターンおよび臨床成績	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第1会場(メインホール)	一般口演9	周産期・周生期1	2	
10113		不妊治療における16S rRNA遺伝子領域増幅による子宮内細菌叢(フローラ)検査の有効性に関する検討				不採択			
10114	P25-35	甲状腺術後機能低下にて通院中、乳漏症が認められたCowden症候群 家族内での情報共有に苦慮している一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10115	O9-3	初診時に胎児精密超音波を必須検査とした出生前診断プロトコルの有用性について	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第1会場(メインホール)	一般口演9	周産期・周生期1	3	
10116	P25-36	多発腫瘍性病変をきたした神経線維腫症1型(NF1)の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10117	P25-5	非小細胞肺癌におけるTGF-β1分子の発現制御	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10118	P25-26	SMARCA4発現欠損を示した高カルシウム型卵巣小細胞癌の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10119	P26-3	5番染色体長腕と11番染色体長腕の不均衡転座を認め、Jacobsen 症候群の表現型を呈した1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10120	P25-18	両親に有益な情報が提供できたBRCA1/2 double heterozygosity 乳がんの1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10121	P33-1	民間のDNAデータを用いた犯罪捜査に関する意識調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10122	OE9-1	Results of genetic counseling and test after detection of secondary findings using comprehensive genome profiling	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 9	Cancer Genetics 1	1	English
10123	P25-37	当院におけるAYA世代乳癌症例に対する遺伝学的検査の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10124	P26-12	当センターにおける絨毛検査653例の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10125	P9-4	ルビンシュタイン・テイビ症候群における長期的合併症	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター9	臨床細胞遺伝学		
10126	OE8-4	A boy with multilocus imprinting disturbance showing only overgrowth	2021年10月16日(土)	9:30~10:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 8	Epigenetics	4	English
10127	O8-3	高度なインスリン抵抗性を呈するMyhre症候群の1例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演8	多因子・内分泌	3	
10128	P26-21	胎児期に判明した骨系統疾患の画像診断と遺伝子解析	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10129	P10-2	古典型様エーラス・ダンロス症候群の原因遺伝子 <i>TNXB1</i> におけるバリエント検出法とその検証	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		
10130	P24-1	CD4/CD8陽性T細胞におけるナルコレプシーに関連するDNAメチル化の網羅的解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター24	エピジェネティクス		
10131	P15-22	Alexander病疑い症例に対するGFAP-ε アイソフォームの遺伝子解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10132	O13-4	遺伝性大動脈瘤解離症の遺伝子パネル検査によって診断に至った非典型的な臨床像を呈する血管型エーラスダンロス症候群の報告	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第5会場(304)	一般口演13	稀少疾患1	4	
10133	P26-4	当科で行った α サラセミアの出生前診断の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10134	BP-4	尿酸輸送体遺伝子URAT1/SLC22A12の機能消失型変異に対する日本人集団4,993名における低尿酸血症の遺伝子解析	2021年10月14日(木) 2021年10月15日(金)	17:20~18:20 18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)			
10135	O15-2	Tubulinopathiesに似たMRI所見を認めたTTC5症例	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演15	周産期・周生期2	2	
10136	O18-5	ライソゾーム病7疾患、並びに脊髄筋萎縮症の濾紙血による新生児スクリーニングの検討	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演18	NGS・新技術	5	
10137	P15-1	脊髄性筋萎縮症3型成人例に対するヌシネルセンの治療経験	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10138	O18-3	Adaptive Samplingを用いたロングリードターゲットシーケンシング解析技術の検討	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演18	NGS・新技術	3	
10139	P30-5	当院におけるMyChoice診断システムの検査状況と遺伝カウンセリング体制について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10140	OE7-1	Long-term prognosis and genetic background in 223 children with mitochondrial disease	2021年10月16日(土)	8:30~9:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 7	Mitochondrial Disease, etc	1	English
10141	P3-2	EXOSC9新規変異による運動ニューロパチーおよび小脳萎縮を示した症例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター3	分子遺伝学		
10142	P19-2	ライソゾーム病におけるオプション新生児スクリーニングの実施状況と今後の課題	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10143	P31-13	ライフステージに関連した心理負担をFabry病ヘテロ接合体への遺伝カウンセリングから考える	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10144	O6-4	側頭葉てんかん原因遺伝子同定と発症機構の解明	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演6	皮膚・神経・筋	4	
10145	P9-2	PAX6遺伝子の下流調節領域欠失による無虹彩症の1家族	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター9	臨床細胞遺伝学		
10146	P30-12	当センターにおける院外心肺停止症例に対する網羅的ゲノム解析	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10147	P2-1	人工幹細胞Natural Stem Cellの分化能	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		
10148	P35-5	再発乳癌に対するコンパニオン診断を契機に判明したHBOCの大きな一家系	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター35	その他		
10149	P16-4	日本人集団における頻脈誘発性心筋症のゲノムワイド関連解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10150	P26-13	出生前診断における初期胎児精密超音波検査とコンバインド検査の併用に関する報告	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10152	P15-16	新規ミスセンス変異を認めた本邦初のB4GALNT1関連神経変性症の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10153	O7-1	旧人由来候補変異密度を用いた非アフリカ人集団の集団史に関する検討	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演7	細胞遺伝学・集団遺伝学	1	
10154	O3-3	RelA遺伝子の優性阻害により自己炎症や自己免疫疾患が起こる	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第6会場(311+312)	一般口演3	先天代謝異常・その他	3	
10156	P31-2	退行様症状を来したTurner症候群の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10157	P26-1	低ホスファターゼ症の胎児診断と課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10158	O15-5	単一遺伝子疾患に対する着床前診断における妊娠後の出生前診断	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演15	周産期・周生期2	5	
10159	OE6-2	Impaired activity and differential gene expression in STXBP1 encephalopathy patient iPSC-derived GABAergic neurons	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 6	Skin, Nerve and Muscle	2	English
10160	P31-3	成人で診断されたシトリン欠損症患者への遺伝カウンセリング対応	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10161	P32-1	ゲノムコホート研究参加者へのBRCA1/2遺伝情報回付の取り組み	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター32	ゲノム情報とヘルスケア		
10162	O3-4	国立成育医療研究センターにおけるムコリピドーシス11症例の検討と今後の展望	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第6会場(311+312)	一般口演3	先天代謝異常・その他	4	
10163	P25-21	当院におけるHBOC患者に対する保険適用下でのRRMとRRSOの施行状況	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10164	P11-2	CREBBP/EP300の最終エクソンにミスセンス変異を同定したMenke-Hennekam症候群の2症例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10165	O11-4	遺伝学的剖検で病態評価した一過性骨髄異常増殖症の非ダウン症候群例	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第3会場(503)	一般口演11	臨床遺伝学・臨床細胞遺伝学	4	
10166	P30-23	がん遺伝子パネル検査についての受検患者の意識調査—患者背景の影響	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10167	O16-3	生殖細胞系列マルチ遺伝子パネル検査から診断されたPTEN過誤腫症候群とそのサーベイランス	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演16	遺伝医療・ゲノム医療	3	
10168	P8-16	遺伝学的剖検: 7例の報告	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10169	O1-5	大動脈再解離を来したFBN1遺伝子G560V変異を有するMarfan症候群の一例	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第4会場(303)	一般口演1	呼吸器・循環器	5	
10170	P23-1	3世代にわたり感音性難聴とてんかんを呈しm.12207G>Aが同定された家族例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター23	ミトコンドリア遺伝		
10171	P25-22	症例から学んだ、がん遺伝子パネル検査のタイミング	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10172	P30-28	横浜市立大学附属病院における臨床がんゲノム解析に関する遺伝カウンセリングの経験	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10173	P30-27	腫瘍のみを用いたがん遺伝子パネル検査における変異遺伝子含有率と生殖細胞変異の相関分析	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10174	P14-11	新生児SMAパイロットスクリーニング	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10175	P34-1	YouTube動画、始めました	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10176	P30-26	ヒトがんオルガノイドを使用した意義不明遺伝変異の機能解析	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10177	OE3-1	GWAS revealed an association between the HLA-DPB1*02:01:02 allele and wheat-dependent exercise-induced anaphylaxis	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 3	Genomic Analysis	1	English
10178	P26-5	トリソミーレスキューによる胎盤限局性モザイク形成機序を示したトリソミー13のNIPT陽性症例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10179	P6-1	1歳齢の疾患モデルマウス(<i>Chst14</i> ^{-/-})を用いた筋縮型エーラス・ダンロス症候群(mcEDS)の骨病変の解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター6	モデル動物		
10180	O11-3	SVA型レトロトランスポソンの挿入はリンチ症候群の原因となる	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第3会場(503)	一般口演11	臨床遺伝学・臨床細胞遺伝学	3	
10181	BO-5	Study of the similarity of heteroplasmy profiles from blood and myocardium for a new myocardial mtDNA evaluation method	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第1会場(メインホール)	大会賞候補セッション(口演)		5	English
10182	OE7-5	Primary ovarian insufficiency in a female with <i>PMM2</i> mutations for congenital disorder of glycosylation	2021年10月16日(土)	8:30~9:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 7	Mitochondrial Disease, etc	5	English
10183	P25-38	大腸癌発症後に発症前診断を受検していたことが発覚したLynch症候群の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10184	P25-16	<i>BRCA2</i> の病的バリエントが判明した未発症Lynch症候群患者の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10185	P31-17	診療科の特徴を生かした遺伝性疾患の診療・遺伝カウンセリング体制の創設	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10186	P17-2	膵臓癌に対するがん遺伝子パネル検査で偶発的にSDHBのgermline変異が発見された一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター17	消化器系遺伝学		
10187	P31-21	遺伝性腫瘍に関する情動反応の支援に有用と考えられる遺伝カウンセリングの構成要素の文献的検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10188	O17-4	オンラインによる先天異常症候群集団外来の報告	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演17	稀少疾患2	4	
10189	P14-13	COL2A1遺伝子のミスセンス変異に黄斑変性を合併したStickler症候群の2家系	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10190	P11-1	日本人がん患者コホートにおいて検出された1例の甲状腺髄様がんのゲノムプロファイリング	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10191	P31-16	当院での遺伝学的検査の現状	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10192	P25-23	遺伝子パネル検査で偶発的にリンチ症候群が疑われた卵巣癌の症例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10193	P19-5	COVID-19流行期の対応に難渋した選択的ライソゾーム病新生児スクリーニング検査の陽性例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10194	OE5-5	Disease modeling of Sturge-Weber syndrome by seamless genome editing in human induced pluripotent stem cells	2021年10月14日(木)	14:20~15:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 5	Rare Disease	5	English
10195	P8-8	LMX1B遺伝子変異を低頻度モザイクで持つ無症状の父親を由来として発症したNail-Patella syndromeの1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10196	P26-6	当院での流産産症例における絨毛・胎児組織検査の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10197	P11-4	オンコマインDx Target TestマルチCDxシステム検査におけるDIN値/RIN値を用いた品質の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10198	P26-22	羊水マイクロアレイ検査で出生前診断したエマヌエル症候群: 症例報告	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10199	P5-3	希少・遺伝性疾患検索システムPubCaseFinderの利便性向上のための人工知能技術を用いたフィルタリング機能	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター5	バイオインフォマティクス		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10200	P22-1	母方家系の遺伝学的探索を契機に見出された家族性地中海典型症例の経験	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター22	免疫遺伝学		
10201	O17-1	日本の難病制度の対象疾患に関する国内外の情報を集積したNANDO,NanbyoDataの公開と応用	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演17	稀少疾患2	1	
10202	P26-11	当院でのPGT-Aにおけるモザイク胚の取り扱いと移植の現状について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10203	OE6-1	Frequent FGFR3 and Ras Gene Mutations in Skin Tags/Acrochordons	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 6	Skin, Nerve and Muscle	1	English
10204	P26-14	G-bandで正常核型と診断され、PGT-A臨床研究参加中のNGS結果から診断に至った染色体構造異常保因者夫婦の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10205	O8-5	遅発性アルツハイマー病関連遺伝子 SHARPN の疾患リスクとなる新規機能的ミスセンスバリエーションの同定	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演8	多因子・内分泌	5	
10207	P4-1	全ゲノムシーケンス解析からの副次的遺伝情報の報告に関する検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター4	バイオバンク・データベース		
10208	P30-22	がんゲノム医療連携病院としてのがん遺伝子パネル検査のGermline findingsへの対応	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10209	P5-1	ナノポアロングリードデータを用いたハプロタイプ分類局所アセンブリツールの開発	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター5	バイオインフォマティクス		
10210	OE8-2	Narcolepsy Type 1 associated DNA methylation in human leukocyte antigen region	2021年10月16日(土)	9:30~10:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 8	Epigenetics	2	English
10211	P8-24	CPLANE1に病的バリエーションを認めたJoubert症候群関連疾患の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10212	P15-7	TARDBP遺伝子のp.G357S家系とp.N352S家系の家族性筋萎縮側索硬化症自験例の臨床像の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10213	P18-4	日本人を対象としたX染色体ワイドメタ解析による新規尿酸関連SNPの同定	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖系遺伝学		
10214	P30-19	Down Syndrome Clinic to You(DSC2U)の有用性の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10215	P30-1	本邦における筋強直性ジストロフィー1型の遺伝医療の実態—臨床遺伝専門医および全国遺伝子医療部門連絡会議施設調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10216	OE1-5	Comprehensive analysis of microsatellites polymorphism in the human population	2021年10月14日(木)	9:00~9:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 1	Bio Infomatics	5	English
10217	P31-22	PGT-A希望患者に対する臨床研究参加の可否も含めた当院での遺伝カウンセリングの実践	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10218	OE5-3	Genetic Analysis of Patients with Japanese Cystinuria patients	2021年10月14日(木)	14:20~15:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 5	Rare Disease	3	English
10219	P33-4	全ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(1)—認知度および研究への期待と懸念	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10220	P25-25	既知疾患原因遺伝子に変異を認めずKITモザイクバリエーションを認めた神経鞘腫症の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10221	O9-5	当院において妊娠11週0日から13週6日に胎児後頭部浮腫を指摘された症例の予後の検討	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第1会場(メインホール)	一般口演9	周産期・周生期1	5	
10222	P14-3	長鎖シーケンサーを用いた21番染色体の部分テラソミー患者のゲノム解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10223	P14-17	HSPG2両アレル性バリエーション(p.Gly3324Arg)を同定したDyssegmental dysplasiaの1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10224	BO-2	Universal screening for Lynch syndrome: The results of 1221 cStageII/III colorectal cancer patients at NCCHE	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第1会場(メインホール)	大会賞候補セッション(口演)		2	English
10225	P26-10	当院におけるPGT-A臨床研究の実施状況について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10226	O5-1	日本人家族性乳癌家系の新規感受性遺伝子の解析	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第3会場(503)	一般口演5	遺伝性乳癌	1	
10227	P15-21	FSHD1患者における筋外症状としての消化管癌	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10228	O7-4	ホモロジーモデリングによるMSH6蛋白質 domain 1のin silico解析~病原性バリエーションのメカニズム解明と、VUSの病原性予測~	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演7	細胞遺伝学・集団遺伝学	4	
10229	OE8-3	Two patients with Silver-Russell syndrome due to the paternal microdeletions affecting KCNQ1OT1:TSS-DMR on 11p15.5	2021年10月16日(土)	9:30~10:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 8	Epigenetics	3	English
10230	P30-2	当院におけるHBOC診療のリスク低減手術について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10231	P1-1	まれな変異に重点を置いた尿酸値の遺伝率の研究	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター1	人類遺伝学(含進化)		
10232	P26-7	全染色体異常数およびCNVに対するゲノムワイドcfDNAスクリーニングに関する3年間のまとめ	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10233	P14-15	プリオン遺伝子変異PRNP Y162Xでの視神経萎縮の発見と、クロイツフェルト・ヤコブ病19例における視神経の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10234	P31-12	新型コロナウイルス感染症流行下における遺伝カウンセリング室の感染防止対策	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10235	OE7-3	Comprehensive functional annotation of Japanese specific VUS in mitochondrial disease	2021年10月16日(土)	8:30~9:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 7	Mitochondrial Disease, etc	3	English
10236	P33-5	全ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(2)—結果返却への期待	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10237	BP-1	診療録からの症状半自動抽出システム「POET」の開発	2021年10月14日(木) 2021年10月15日(金)	17:20~18:20 18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)			
10238	P8-15	日本における脊髄性筋萎縮症の臨床疫学像と治療介入への今後の課題	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10239	O17-5	臨床的遺伝性血管性浮腫(Hereditary angioedema:HAE)3型の1例についての考察	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演17	稀少疾患2	5	
10240	P8-22	ARSE遺伝子にミスセンス変異を認めたX連鎖性点状軟骨異形成症(CDPX1)の男児例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10241	P19-4	国立成育医療研究センターにおけるムコ多糖症I型9名およびII型53名の臨床像の検討と患者登録の試み	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10242	O1-1	新たにスプライス異常によるRNA分解が確認されたLDLR病的バリエントを有する家族性高コレステロール血症日本人家系	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第4会場(303)	一般口演1	呼吸器・循環器	1	
10243	O3-1	ファブリー病新生児スクリーニング発見例の両親における未発症時期の不安	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第6会場(311+312)	一般口演3	先天代謝異常・その他	1	
10244	OE5-1	The first case of a missense variant in <i>RBM10</i> identified in a mild form of TARP syndrome	2021年10月14日(木)	14:20~15:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 5	Rare Disease	1	English
10245	P34-3	e-learningと講習会の効果と課題-筑波大学附属病院における医療職の遺伝リテラシーの向上を目的とした遺伝教育プログラムの評価-	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10246	P12-1	ミトコンドリア呼吸鎖I欠損患者症のマルチオミクス解析から明らかになった <i>Alu</i> を介した <i>NDUFV2</i> 遺伝子の欠損	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター12	臨床オミックス		
10247	O14-3	不妊・不育症リスク因子としての慢性子宮内膜炎のトランスクリプトーム解析	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第6会場(311+312)	一般口演14	NGS	3	
10250	P25-6	BRCA2遺伝子に2か所の病的バリエントを認めた若年性乳癌の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10251	P31-11	遺伝カウンセリング経過中に一時的に「受動的攻撃性」を示したクライアント	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10252	P14-10	脳瘤を認めたPPP2R5D関連神経発達遅滞の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10253	P14-14	<i>MSL3</i> 欠失を認めたBasilicata-Akhtar syndromeの日本人男児例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10254	P10-6	NGSデータを用いたCNV解析の診断率の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		
10255	P15-14	機能獲得型GRIA3変異を持つ神経発達症患者のカルバマゼピンによる治療	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10256	P30-17	部門・診療科横断的なBRCA1/2遺伝子検査施行連携体制の構築	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10257	P25-17	BRCA遺伝学的検査の現状とunmet needsの探索	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10258	O9-1	筋強直性ジストロフィーの着床前診断を考える	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第1会場(メインホール)	一般口演9	周産期・周生期1	1	
10259		日常生活汎用品を用いたゲノムDNAの抽出と品質				不採択			
10260	O2-4	一般市民の遺伝リテラシー向上を目的とした制作物の現状把握に基づく、ゲノム医学普及啓発活動	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第5会場(304)	一般口演2	教育・人材育成・社会	4	
10261	OE11-2	A study of the association between prenatal genetic testing and mental health in the 1st month postpartum at our center	2021年10月16日(土)	14:50~15:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 11	Perinatal Genetics	2	English
10262	OE6-5	Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease)	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 6	Skin, Nerve and Muscle	5	English
10263	O4-1	遺伝医療における学際的連携の重要性 —Birt-Hogg-Dube症候群の遺伝カウンセリングを通じて—	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演4	腫瘍遺伝学	1	
10264	P25-1	小児横紋筋肉腫に対するがん遺伝子パネル検査(NCCオンコパネル)でLi-Fraumeni症候群と診断された2例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10265	OE4-2	Prediction of Causative Genes in Inherited Retinal Disorders From fundus photography and autofluorescence imaging	2021年10月14日(木)	13:20~14:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 4	Basic Science	2	English
10266	O18-4	エピゲノム関連神経発達障害症例を高効率に診断可能なDNAメチル化キャプチャーシーケンス法の確立	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演18	NGS・新技術	4	
10267	P4-2	TogoVarによるバリエント頻度情報統合とNBDCヒトデータベースによるデータ共有推進	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター4	バイオバンク・データベース		
10268	OE2-1	Identification of a Ferroptosis-Related Skeletal Dysplasia Spectrum and Its Potential Treatment	2021年10月14日(木)	10:00~10:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 2	NGS	1	English

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10269	O12-1	名古屋記念病院におけるがんゲノム外来	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第4会場(303)	一般口演12	がんゲノム医療	1	
10270	P30-4	がん遺伝子パネル検査の受検を契機にLi-Fraumeni症候群と診断されたChompret基準に合致しない小児がんの2例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10271	OE3-4	MGeND update: Efforts to improve usability and continuous operation	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 3	Genomic Analysis	4	English
10272	OE10-1	Profiling of immune-related long non-coding RNA as a prognostic biomarker for osteosarcoma	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 10	Cancer Genetics 2	1	English
10274	P31-10	当院での流産症例に対する流産絨毛染色体分析結果とPGT-Aを含むその後の治療選択に対する遺伝カウンセリングの観点による検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10275	P10-4	パーキンソン病においてパネル解析によるGBA遺伝子変異のスクリーニング	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		
10276	P2-6	Kabuki症候群様症状を呈する大きなring X女児の分子メカニズムの解明	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		
10277	O3-2	新生児マススクリーニング新規対象疾患の選定基準策定に関する検討	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第6会場(311+312)	一般口演3	先天代謝異常・その他	2	
10278	P29-1	増殖型ウイルスを用いた卵巣癌に対する自殺遺伝子療法	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター29	治療学		
10279	O7-5	ホモロジーモデリングによるMSH2に関する病的バリエーションの <i>in silico</i> 解析	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演7	細胞遺伝学・集団遺伝学	5	
10280	BO-4	The first experience of enzyme replacement therapy in Wolman disease caused by the <i>LIPA</i> mutations in Japan	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第1会場(メインホール)	大会賞候補セッション(口演)		4	English
10281	O16-1	全ゲノム検査による難病の診断確定率向上を目的としたプラットフォーム構築の実証検証	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演16	遺伝医療・ゲノム医療	1	
10282	O18-2	Multiplex PCRを用いたターゲットシーケンス法による多検体somaticバリエーションの検出	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演18	NGS・新技術	2	
10283	P31-23	当院における遺伝カウンセリング加算取得状況からの遺伝診療体制の考察	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10284	P35-2	余分なPCR産物を確認するための簡易法	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター35	その他		
10285	BP-2	ミトコンドリアホスホリパーゼPNPLA8機能喪失は神経系細胞においてミトコンドリアダイナミクス異常を引き起こす	2021年10月14日(木) 2021年10月15日(金)	17:20~18:20 18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	大会賞候補セッション(ポスター)			
10286	P31-1	半年前に20代の娘を大腸癌で亡くした大腸癌既往同時性胃腸子官体癌患者へのカウンセリング準備の経験	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10287	OE1-4	Preemptive approach for neurological common diseases	2021年10月14日(木)	9:00~9:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 1	Bio Informatics	4	English
10288	P5-2	クラウドサーバとオンプレミスサーバを組み合わせたハイブリッドシステムの構築と活用	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター5	バイオインフォマティクス		
10289	P26-15	岐阜県での5年間のNIPT成績	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10290	O6-3	SMN遺伝子領域のゲノム解析によるSMA患者の遺伝子型と表現型の研究	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演6	皮膚・神経・筋	3	
10291	P14-2	Takenouchi-Kosaki症候群(TKS)における血小板減少メカニズムと治療法の探索	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10292	P8-10	日本人におけるCYP21A2遺伝子構造異常は21水酸化酵素欠損症病的多型アレルの約20%を占める	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10293	P34-6	がん医療を担う看護師への学習支援の導入に有効な遺伝看護実践例の整理: 遺伝/ゲノム医療における教材開発の基礎的研究	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10294	P10-3	信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターにおけるてんかん遺伝子パネル解析の有用性の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		
10295	P15-19	日本人の眼皮膚白皮症6型(OCA6): マウスモデルによるSLC24A5遺伝子変異機	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10296	P8-6	第V因子Leiden変異を有する妊婦に発症したCOVID-19の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10297	P8-7	染色体腕間逆位から同定した知的障害の新規原因遺伝子R3HDM1	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10298	O7-3	G分染法で検出された不均衡型構造異常染色体のCGH+SNPアレイによるCNVs領域特定とSNP genotypeトリオ解析による親由来の検討	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演7	細胞遺伝学・集団遺伝学	3	
10299	O5-3	本邦の遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療の課題点 ~婦人科がん治療医の実態調査から見えてきたこと~	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第3会場(503)	一般口演5	遺伝性乳癌	3	
10300	P27-1	日本人および民族横断的ゲノムワイド関連解析による認知症の感受性座位の探索	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター27	多因子遺伝		
10301	P26-23	妊娠12週未満の出生前診断の背景と課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10302	P8-3	長野県立こども病院におけるマイクロアレイ染色体検査(SNPアレイ)の実施状況	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10303	P13-2	USP9X遺伝子異常症の臨床症状の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター13	Dysmorphology		
10304	P30-30	OncoGuide NCCオンコパネルシステムの改定に伴う二次的所見開示推奨度に関するアンケート調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10305	P31-6	クリニックにおける出生前診断セミナーの意義	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10306	P8-21	環椎低形成の合併を認めたShashi-Pena症候群の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10307	P15-6	Raynaud様症状, 感覚ニューロパチーが主症状であったファブリー病の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10308	OE8-1	Search and classification of DNA methylation biomarkers of aging focusing on nonlinear age-related changes	2021年10月16日(土)	9:30~10:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 8	Epigenetics	1	English
10309	O4-3	Double heterozygoteとしてBRCA1/2のgermline pathogenic variants(GPV)を認めた卵巣癌の1例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演4	腫瘍遺伝学	3	
10310	O16-4	日本のLi-Fraumeni症候群の特徴-日本遺伝性腫瘍学会によるレビュー研究-	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演16	遺伝医療・ゲノム医療	4	
10311	OE2-3	A six-year study of the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Osaka Women's and Children's Hospital	2021年10月14日(木)	10:00~10:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 2	NGS	3	English
10312	P8-12	下垂体前葉低形成を合併したGRHL2変異先天性難聴の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10314	P25-24	遺伝性乳癌に対する当院での取り組み	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10315	P3-1	片頭痛と嗅覚受容体(OR5A1, OR10A2)遺伝子SNPとの関連解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター3	分子遺伝学		
10316	P15-10	後頭蓋窩くも膜嚢胞を伴い発達性てんかん性脳症を認めたSMC1A遺伝子変異例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10317	P11-9	Long-read whole-genome sequencing with phasing analysis reveals the cause of a suspected family with Joubert syndrome	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10318	P8-1	成人期結節性硬化症(TSC)に対する遺伝診療の役割	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10319	OE12-3	Analysis of RNA sequences of SARS-CoV-2 detected in our hospital	2021年10月16日(土)	15:50~16:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 12	COVID-19, Microbial Genetics	3	English
10320	P17-4	胃底腺ポリポシスの遺伝カウンセリングを通じてGAPPSの診断に至った1症例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター17	消化器系遺伝学		
10321	O14-2	ナショナルセンターバイオバンクネットワークにおける全ゲノムシーケンス解析の取り組み	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第6会場(311+312)	一般口演14	NGS	2	
10322	O14-5	がん遺伝子パネル検査の解析精度向上に向けた取り組み	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第6会場(311+312)	一般口演14	NGS	5	
10323	P15-5	当科におけるCADASILの遺伝学的検査の現状と今後の考察	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10324	P25-2	Li-Fraumeni 症候群を考慮したBeyondHBOC診療構築への取り組み	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10325	P34-7	高校1年生を対象とした遺伝倫理の講義が及ぼした効果	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10326	O7-2	日本人男性集団における主要な名字とY染色体ハプロタイプの関連性	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演7	細胞遺伝学・集団遺伝学	2	
10327	OE12-4	SARS-CoV-2 S-gene sequencing and its mutational dynamics at the Chiba University Hospital	2021年10月16日(土)	15:50~16:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 12	COVID-19, Microbial Genetics	4	English
10328	P14-16	シナプトフィジン陽性原発不明悪性腫瘍の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10329	O8-4	疾患感受性CSAD多型とHLAハプロタイプを有した劇症1型糖尿病の2小児例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演8	多因子・内分泌	4	
10330	O1-4	RBM20遺伝子は新規の肥大型心筋症の原因遺伝子か?	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第4会場(303)	一般口演1	呼吸器・循環器	4	
10331	P18-6	比較的若く末期腎不全に至ったPKD2遺伝子変異による常染色体優性多発性嚢胞腎の5例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖系遺伝学		
10332	OE2-5	Germline mutations and homologous recombination deficiency (HRD) in patients with double primary BRCA-associated cancers	2021年10月14日(木)	10:00~10:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 2	NGS	5	English
10333	O14-4	先天性溶血性貧血診断における網羅的遺伝子検査の意義	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第6会場(311+312)	一般口演14	NGS	4	
10334	P33-2	Defining 'Serious' Disease for PGT: Standards and regulatory frameworks in Japan, the UK, and Western Australia	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10335	O15-1	ポッターシーケンスを呈した22q11.2欠失症候群の一例	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演15	周産期・周生期2	1	
10336	P30-11	乳管内乳頭腫内に非浸潤癌を認めた一例:がんゲノムプロファイリング検査を用いた解析	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10337	P16-5	DSG2遺伝子における東アジア人のfounder variantをホモ接合性に同定したARVCの一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10338	P25-9	がん遺伝子パネル検査を契機にTP53生殖細胞系列バリエーションが疑われたAYA世代乳癌患者とその家族への遺伝カウンセリング	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10339	P16-2	解析データ照会により病的バリエーションが判明したQT延長症候群の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10340	O12-4	HBOC診断におけるBRCAAnalysisの実施状況に関する検討	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第4会場(303)	一般口演12	がんゲノム医療	4	
10341	O12-3	包括的がんゲノムプロファイリング検査にてSMARCB1生殖細胞系列変異が確認され、血縁者の発症前診断につながったAT/RTの1家系	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第4会場(303)	一般口演12	がんゲノム医療	3	
10342	P26-24	DMD保因者の着床前診断で妊娠・流産となり非罹患胚の移植に不安を示した一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10343	P24-2	次世代シーケンサーを用いた歌舞伎症候群の新規DNAメチル化サイトの検索	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター24	エピジェネティクス		
10344	OE4-4	ATP6V0A1 encoding the a1-subunit of vacuolar H ⁺ -ATPases is essential for brain development in humans and mice	2021年10月14日(木)	13:20~14:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 4	Basic Science	4	English
10345	P8-20	ZBTB20遺伝子に新規変異を認めたPrimrose症候群の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10346	O14-1	縄文人由来DNAを用いた古代マイクロバイオーム解析	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第6会場(311+312)	一般口演14	NGS	1	
10347	OE4-1	Classification of causative genes for retinitis pigmentosa by an image clustering based on deep learning	2021年10月14日(木)	13:20~14:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 4	Basic Science	1	English
10348	P26-16	9;21均衡型相互転座の隣接I型分離により出生した9部分トリソミー、21部分モノソミーの一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10349	OE10-5	Allelic imbalance toward mutant alleles of cancer driving genes in Pan-adenocarcinomas	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 10	Cancer Genetics 2	5	English
10350	P25-10	異時性両側性トリプルネガティブ乳がん、術前に遺伝性乳がん卵巣がん症候群およびLi-Fraumeni症候群を疑った一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10351	P21-1	MYO6遺伝子変異による遅発性進行性難聴の臨床的特徴とin vitro解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター21	感覚器遺伝学		
10352	P30-29	成人期Down症候群における移行医療の意義 - 遺伝専門職の視点から -	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10353	P30-13	がん遺伝子パネル検査から生殖細胞系列由来TP53病的バリエーションと疑われた胃がん患者におけるクローン性造血の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10354	P31-9	リスク低減乳房切除術を希望する卵巣癌患者への対応	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10355	P13-3	MAP3K7新規変異を認め重篤な臨床像を呈した心脊椎手根骨顔面症候群の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター13	Dysmorphology		
10356	P4-3	遺伝性疾患と症状に対するデータベース開発の取り組み	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター4	バイオバンク・データベース		
10357	P25-7	FH遺伝子に新規の病的バリエーションを同定した遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん症候群の1家系	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10358	O4-2	がんゲノムプロファイル検査の二次的所見を契機にBirt-Hogg-Dube症候群の診断に至った卵巣癌の1例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演4	腫瘍遺伝学	2	
10359	O15-4	多彩な表現型を示す症例に存在する遺伝的背景の検索の試み	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演15	周産期・周生期2	4	
10360	P30-21	がん遺伝子パネル検査でのPGVDへの対応方法の検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10361	P11-5	選択的スプライシング解析のための完全長二本鎖cDNAターゲットキャプチャーシーケンシング法	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンシング(NGS)解析		
10362	OE2-4	Developments of standard cell lines for mutations in cancer gene panels and their validation by the NCC Oncopanel	2021年10月14日(木)	10:00~10:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 2	NGS	4	English
10363	O17-2	常染色体優性遺伝形式を呈する近位型関節拘縮症の新規原因遺伝子 <i>TNNI1</i>	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演17	稀少疾患2	2	
10364	P15-4	先天性多関節拘縮症を呈したSMALED2Aの一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10365	P31-24	地域がんゲノム医療連携病院におけるがん遺伝子パネル検査の現状 - 遺伝子診療科の役割について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10366	P26-8	母体血中cell-free DNAを用いた胎児RhD血液型判定法	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10367	P34-8	日本の一般市民におけるゲノムリテラシーと遺伝学的検査意図との関連	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10368	P30-20	BRCA遺伝学的検査保険適用に関わる施設間連携と来談者への対応について 現状と課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10369	P17-1	当科におけるLynch症候群ユニバーサルスクリーニングの現状と課題	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター17	消化器系遺伝学		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10370	O13-2	日本人カテコラミン誘発多形性心室頻拍患者における遺伝子変異頻度とその特徴	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第5会場(304)	一般口演13	稀少疾患1	2	
10371	O17-3	HRAS遺伝子内重複患者の分子学的解析と臨床症状	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第5会場(304)	一般口演17	稀少疾患2	3	
10372	O10-1	Down症候群のある子どもの親のコートテスティングと適応プロセス	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第2会場(501+502)	一般口演10	遺伝カウンセリング	1	
10373	P15-9	病的バリエントと確定しがたい日本人一般集団に高頻度で見出されるdysferlin遺伝子のc.3725G>A(p.R1242H)の神経筋疾患での頻度	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10374	P31-5	出生前遺伝学的検査受検後に妊娠継続を断念したクライアントへの継続的な遺伝カウンセリング	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10375	O6-2	新規のTUBB 遺伝子異常により脳形成異常を呈した2症例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演6	皮膚・神経・筋	2	
10376	P15-18	EIEE44:UBA5変異による常染色体劣性遺伝性てんかん性脳症の姉妹例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10377	P8-19	FISH 法による Y染色体精査でダイセントリックY染色体を認めた無精子症の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10378	P8-5	予防的手術を施行したBRCA1/2遺伝子変異を有する乳癌の2症例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10379	OE9-2	Influence of preoperative BRCA1/2 genetic testing for breast cancer on the choice of surgery and its challenges	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第7会場(313+314)	Oral English Session 9	Cancer Genetics 1	2	English
10380	P34-2	我が国の初等・中等教育で使用されている教科書を用いた遺伝教育の現状調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10381	OE2-2	Two cases diagnosed Baraitser- Winter syndrome	2021年10月14日(木)	10:00~10:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 2	NGS	2	English
10382	OE1-3	secure computation techniques for integrated analysis of genomic data and individual information from Real World Data	2021年10月14日(木)	9:00~9:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 1	Bio Infomatics	3	English
10383	P25-13	病的バリエントがモザイクに認められたvon Hippel-Lindau病 - 次世代への遺伝リスクの検討 -	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10384	P14-6	Kabuki症候群に類似したRenpenning症候群の症例について	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10385	P25-39	臨床バイオマーカーが白金製剤感受性卵巣癌再発におけるオラパリブの治療効果を予測する	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10386	P15-3	Intron 11in-frame pseudo-exonを認めたベッカー型筋ジストロフィーの1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10387	P25-40	当院における遺伝学的検査の質向上のための取り組み	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10388	P31-25	ドイツで受けた遺伝カウンセリングが契機となり副腎白質ジストロフィーの家系内解析を行った一家系	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10389	O13-1	Predict renal prognosis by gene mutations of ADPKD patients in the same family	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第5会場(304)	一般口演13	稀少疾患1	1	
10390	P2-2	Breakpoints of three-way translocations enrich in specific chromatin context	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター2	細胞遺伝学(基礎)		
10391	P30-25	宮崎大学医学部附属病院におけるがんゲノム医療の現状と今後の課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10392	O10-2	多職種連携により親から子へ診断を伝えるサポートを行ったオスラー病家系例	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第2会場(501+502)	一般口演10	遺伝カウンセリング	2	
10393	P11-7	ロングリードシーケンスによるリンチ症候群患者のミスマッチ修復遺伝子の構造異常の解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10394	P30-16	指定難病等の遺伝学的検査体制に関するオンラインアンケート調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10395	BO-3	Comprehensive analysis of HLA association at 3-field level for Japanese childhood-onset nephrotic syndrome	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第1会場(メインホール)	大会賞候補セッション(口演)		3	English
10396	P15-8	ADGRL2遺伝子に突然変異を認めた頭部構造異常を伴わない知的発達症の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10397	P35-1	卵巣癌術後15年目に生じたBRCA陽性・切除不能進行乳癌の1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター35	その他		
10398	O11-2	キメラを疑ったケースを経験して:出生前遺伝学的診断における侵襲的検査(絨毛生検・羊水検査)のモザイク例	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第3会場(503)	一般口演11	臨床遺伝学・臨床細胞遺伝学	2	
10399	P25-3	リンチ症候群の悪性腫瘍発生に関する後方視的研究	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10400	P30-15	指定難病遺伝子パネル検査の提案	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10401	P31-26	市中病院乳腺外科におけるBRCA遺伝子診断についての問題点	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10402	P25-14	ミスマッチ修復タンパクの発現低下を認めなかったが大腸癌・小腸癌・皮膚癌・子宮体癌の多重癌を契機にLynch症候群と診断された1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10403	P14-9	PSMD12のde novo frameshift変異を認めた特徴的顔貌、知的障害を呈する1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10404	P34-5	英国におけるゲノムカウンセリング教育に関する調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10405	P8-14	BRCA変異保持者に対して卵巣組織凍結を実施した2症例について ~方法と課題~	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10406	P30-14	「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」の策定について	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10407	P16-6	新規FBN1の変異部位と改訂Ghent基準の違いを評価した家族性Marfan症候群の2例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10408	P9-3	骨髄増殖性腫瘍関連遺伝子検索の院内実施について	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター9	臨床細胞遺伝学		
10409	OE4-3	Clinical audiology in our facility for the hereditary hearing loss: From clinics to basic research and backwards	2021年10月14日(木)	13:20~14:10	第7会場(313+314)	Oral English Session 4	Basic Science	3	English
10410	P25-11	de novo変異と考えられたBRCA2陽性乳がんの1例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10411	O5-2	31歳以下の乳癌患者におけるTP53遺伝学的検査の検討	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第3会場(503)	一般口演5	遺伝性乳癌	2	
10412	P30-9	がん遺伝子パネル検査でPGPVが検出された場合の意思決定支援の取り組み	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10413	P26-2	当院における出生前染色体SNPマイクロアレイ検査の現況	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10414	P13-4	泌尿生殖器疾患、消化管疾患を呈し、ARID1A遺伝子変異を認めたCoffin-Siris症候群の一例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター13	Dysmorphology		
10415	P25-12	当院における保険診療BRCA1/2遺伝子検査の現状	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10416	O18-1	NGSショートリードによるHLA遺伝子全長配列の決定	2021年10月16日(土)	13:50~14:40	第6会場(311+312)	一般口演18	NGS・新技術	1	
10417	O5-4	BRCA1/2変異保持乳癌既発症者の乳癌多発傾向からみた医学的管理の検討	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第3会場(503)	一般口演5	遺伝性乳癌	4	
10418	P33-6	ダウン症候群の青年期から成人期の医療の現状に関するアンケート調査	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10419	P15-17	筋強直性ジストロフィーにおける父由来の表現促進現象についての検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10420	P18-1	当院におけるPGT-A(着床前胚染色体異数性検査)臨床成績の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター18	腎尿路・生殖器系遺伝学		
10421	P25-19	当院におけるBRCA1/2遺伝子の同一な病的バリエーションおよびVUSの割合についての検討	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10422	P19-6	尿中マルベリー小体の偶発的所見を呈しファブリー病を疑われた女性の遺伝カウンセリング	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10423	P19-3	女性Fabry病の臨床的特徴とαガラクトシダーゼA活性、lyso-Gb3値、遺伝子型による酵素補充療法の開始時期の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場2(315)	一般ポスター19	先天代謝異常		
10424	P26-9	Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in Japan: A comparison with the United Kingdom, Germany, Italy, Sweden, and Taiwan	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター26	周産期・周生期遺伝学		
10425	O12-5	BRCA1/2病的バリエーションに対する医療体制と今後の課題	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第4会場(303)	一般口演12	がんゲノム医療	5	
10426	P8-18	部分型ゴナドトロピン分泌障害を示す性腺機能低下症患者の治療経過	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター8	臨床遺伝学		
10427	P33-3	遺伝情報の診療録における取り扱いに関するアンケート調査から見た課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター33	遺伝と社会・倫理		
10428	O6-1	原発性CoenzymeQ ₁₀ 欠乏症の非侵襲的診断系の確立	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第4会場(303)	一般口演6	皮膚・神経・筋	1	
10429	P14-8	生後早期に遺伝子診断が可能だったCHARGE症候群の1例	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10430	P31-8	当院でのBRCA Analysis及び遺伝カウンセリング外来の現状と今後の課題	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター31	遺伝カウンセリング		
10431	P11-8	全エクソームシーケンスによるMODY遺伝子のゲノム構造異常の解析	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター11	次世代シーケンス(NGS)解析		
10432	O2-2	難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第5会場(304)	一般口演2	教育・人材育成・社会	2	
10433	P16-8	次世代シーケンス解析を用いた特発性心室細動の原因遺伝子同定	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター16	呼吸器・循環器遺伝学		
10434	O10-5	保険診療によるBRCA1/2遺伝学的検査開始後の血縁者診断の状況	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第2会場(501+502)	一般口演10	遺伝カウンセリング	5	
10435	P10-1	患者血液を用いた新規異常プライミング解析法の確立とその評価	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター10	臨床シーケンス		

登録番号	演題番号	演題名	日付	セッション時間	会場名	発表形式	テーマ	発表順	発表言語
10436	P30-8	難病領域の遺伝学的検査の検索サイトの構築	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10437	O11-5	残存聴力活用型人工内耳が奏功したMYO6遺伝子変異による難聴の一例	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第3会場(503)	一般口演11	臨床遺伝学・臨床細胞遺伝学	5	
10438	P15-13	Machado-Joseph病におけるCAGリピート伸長と家族歴の検討	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター15	皮膚・神経・筋		
10439	OE3-3	Impact of cascade screening for catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia type 1	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 3	Genomic Analysis	3	English
10440	O12-2	がん遺伝子プロファイル検査における二次的所見	2021年10月16日(土)	10:30~11:20	第4会場(303)	一般口演12	がんゲノム医療	2	
10441	P25-41	ATRXとBAP1に遺伝子変異を認めた成人型卵巣顆粒膜細胞腫の一例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10442	P34-4	認定遺伝カウンセラーを巡る状況の変化とその課題 -認定遺伝カウンセラー現状調査2020より-	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター34	遺伝教育・人材育成		
10443	P29-2	Swallowing function in infants who started nusinersen in presymptomatic SMA: from the NURTURE study	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター29	治療学		
10444	P35-3	メチル化感受性制限酵素を用いたメチル化解析における新たな補正式の考案	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター35	その他		
10445	P30-3	がん遺伝子パネル検査でATMのPresumed Germline Pathogenic Variant(PGPV)が検出された3例	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター30	遺伝医療・ゲノム医療		
10446	P14-5	当院における4症例のaHUSの臨床的特徴、遺伝子解析と治療転帰	2021年10月14日(木)	17:20~18:20	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター14	稀少疾患		
10447	P25-42	慈恵医大泌尿器科における転移性去勢抵抗性前立腺癌におけるBRCA変異陽性症例へのPARP阻害薬の初期経験	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		
10448	OE11-5	Prognosis of Cystic Hygroma in our hospital	2021年10月16日(土)	14:50~15:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 11	Perinatal Genetics	5	English
10449	O5-5	当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療外来の現状と今後の課題	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第3会場(503)	一般口演5	遺伝性乳癌	5	
10450	O2-3	ヒトゲノム多様性と人権に関するテーマを中等教育課程で学修したい	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第5会場(304)	一般口演2	教育・人材育成・社会	3	
10451	O4-4	腫瘍組織にて低VAFであったにも関わらず、生殖細胞系変異としてBRCA2 I2675V変異を有していた子宮肉腫の一例	2021年10月15日(金)	13:50~14:40	第2会場(501+502)	一般口演4	腫瘍遺伝学	4	
20001	OE3-5	Systematic Literature Review of Clinical and Economic Evidence for Spinal Muscular Atrophy	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 3	Genomic Analysis	5	English
20002	OE3-2	Allelic imbalance toward mutant alleles of cancer driving genes in Pan-adenocarcinomas	2021年10月14日(木)	11:00~11:50	第7会場(313+314)	Oral English Session 3	Genomic Analysis	2	English
20003	P36-1	RFX transcription factors regulate genes involved with primary cilium in glioma	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター36	Oversea		
20004	P36-2	Adult-onset type II citrullinemia: Insights from gene expression of patient livers	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場2(315)	一般ポスター36	Oversea		
50000	OE12-1	Mutational signature analysis of SARS-CoV2 genome	2021年10月16日(土)	15:50~16:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 12	COVID-19, Microbial Genetics	1	English
50001	OE12-2	Searching for signals of natural selection on the APOBEC3A/B deletion and its potential impact on SARS-CoV-2 infection	2021年10月16日(土)	15:50~16:40	第7会場(313+314)	Oral English Session 12	COVID-19, Microbial Genetics	2	English
50002	P25-27	姉妹で同時期に発症し妊孕性温存治療を選択したAYA世代HBOCの1家系	2021年10月15日(金)	18:00~19:00	ポスター会場1(301+302)	一般ポスター25	腫瘍遺伝学		