

プログラム

1日目 7月10日(金)

第1会場 (4F 国際会議場)

開会の挨拶

8:50 ~ 9:00

大会長 佐藤 謙一 (国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科)

シンポジウム1: 遺伝子診断・検査技術推進フォーラム委員会企画「遺伝子診療における最新トピックス」 9:00 ~ 11:00

座長: 奥川 喜永 (三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部)
福田 令 (富山大学附属病院 遺伝子診療部)

SY1-1 新しい TruSight Oncology Comprehensive パネルシステムのご紹介

北野 敦史
イルミナ株式会社

SY1-2 令和8年度診療報酬改定に関して (遺伝診療に関わるものを中心に)

清水辰一郎
船橋市立医療センター 病理診断科

SY1-3 遺伝子診療における認定遺伝カウンセラーの役割

福田 令
富山大学附属病院 遺伝子診療部

SY1-4 遺伝・ゲノム医療における遺伝子診療、遺伝カウンセリングの位置づけ

渡邊 淳
金沢大学附属病院 遺伝診療部、金沢大学附属病院 遺伝医療支援センター

総会

11:10 ~ 11:40

ランチョンセミナー 1

11:55 ~ 12:55

座長: 北澤 淳一 (青森県立中央病院)

LS1 LDT の臨床実装に向けた品質保証—CAP 認定と精度管理の役割—

畑地 治、宇城 研悟
済生会松阪市民病院

共催: 株式会社 CGI / 株式会社レビティジャパン

座長：仁井見英樹（富山大学学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座）

SL わが国における LDTs（laboratory-developed tests）の実状と将来像

大西 宏明

杏林大学 医学部 臨床検査医学教室

シンポジウム2：ELSI 委員会企画「ゲノム医療における ELSI の現在地～指針の変遷から実践、教育・啓発まで～」14:20 ~ 16:20

座長：岡崎 哲也（岡山大学学術研究院 医歯薬学域臨床遺伝子医療学）

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）

SY2-1 我が国のゲノム医療における ELSI：その軌跡と展望

福岡 義光

信州大学 医学部

SY2-2 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針（日衛協）」の策定から現在に至るまでの変遷

山口 敏和^{1,2}、別府 弘規^{1,3}、村瀬 淳子^{1,4}、古井 陽介^{1,5}、糸賀 栄^{1,6}

¹ 日本遺伝子診療学会 ELSI 委員会、² 株式会社ビー・エム・エル、³ 株式会社エスアールエル、

⁴ 株式会社 LSI メディエンス、⁵ 株式会社ファルコバイオシステムズ、

⁶ 公益財団法人かずさ DNA 研究所

SY2-3 匿名から実名へ：実名での遺伝学的検査の実施体制構築に向けて

岡崎 哲也

日本遺伝子診療学会 ELSI 委員会、岡山大学学術研究院 医歯薬学域臨床遺伝子医療学

SY2-4 ゲノム医療推進法および日本医学会ガイドライン改定を踏まえた医療従事者への ELSI 教育・啓発

有田 美和^{1,2}、浜之上はるか^{1,3}、藤田 和博^{1,4}、荒川 玲子^{1,5}、利田明日香^{1,6}、

池尻 誠^{1,7}、井上 博文^{1,8}、岡崎 哲也^{1,9}、渡邊 淳^{1,10}

¹ 日本遺伝子診療学会 ELSI 委員会、² 筑波大学附属病院 遺伝診療部、

³ 横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科、⁴ 大東文化大学 スポーツ・健康科学部 健康科学科、

⁵ 国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 臨床ゲノム科、

⁶ 広島大学病院 遺伝子診療科、⁷ 三重大学医学部附属病院 検査部、

⁸ 岡山大学病院 医療技術部 検査部門 遺伝子・ゲノム融合推進検査室、

⁹ 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学、

¹⁰ 金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター

座長：松下 一之（千葉大学医学部附属病院 検査部）

EL エピゲノム異常に基づく疾患発症メカニズムと分子病態解明

副島 英伸

佐賀大学 医学部 分子生命科学講座 分子遺伝学・エピジェネティクス分野

座長：檜井 孝夫（広島大学病院 ゲノム医療センター・遺伝子診療科）
内藤 嘉紀（久留米大学病院 臨床検査部）

O-12 がんゲノムプロファイリング検査における PGPV (Presumed Germline Pathogenic Variants) の課題

松山 裕美^{1,2}、長谷川裕子^{1,4}、竹野 淳^{1,5}、松本 久宣^{1,6}、小椋 恵利⁶、
藤上 友輔⁶、高橋 佑典⁷、阪森亮太郎⁴、金村 米博^{1,2}、加藤 健志^{1,7}、八十島宏行^{1,3}

¹ 国立病院機構 大阪医療センター 遺伝診療センター、

² 同 臨床研究センター 先進医療研究開発部 分子医療研究室、³ 同 乳腺外科、

⁴ 同 消化器内科、⁵ 同 上部消化管外科、⁶ 同 婦人科、⁷ 同 下部消化管外科

O-13 包括的がんゲノムプロファイリングにおいて、検体品質を考慮した検査選択・運用が治療機会に影響する

新津 宏明¹、中原 輝¹、本永 正矩²、松尾 裕彰^{2,3}、有廣 光司⁴、
Hayes C. Nelson⁵、檜井 孝夫^{1,6}

¹ 広島大学病院 遺伝子診療科、² 広島大学病院 薬剤部、

³ 広島大学病院 広島臨床研究開発支援センター、⁴ 広島大学病院 病理診断科、

⁵ 広島大学大学院 医系科学研究科 消化器内科学、⁶ 広島大学病院 ゲノム医療センター

O-14 がん遺伝子パネル検査評価支援ソフトウェア Varporter を用いた AI による自動情報収集とサマリー作成システムの開発

井戸川雅史¹、高田 弘一²、櫻井 晃洋³

¹ 札幌医科大学 医学部 ゲノム予防医学講座 ゲノム医科学分野、

² 札幌医科大学 医学部 内科学講座 腫瘍内科学分野、

³ 札幌医科大学 医学部 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野

O-15 AI 時代の遺伝子研究者の役割とは？

鎌谷 直之

株式会社スタージェン、藤田医科大学脳神経内科

O-16 がんゲノム医療に貢献する臨床検査医学科

中山 智祥^{1,2}、嶋崎 勇^{1,2}、本郷 優貴^{1,2}、土田 祥央^{1,2}、梅村 啓史^{1,2}

¹ 日本大学 医学部 病態病理学系臨床検査医学分野、² 日本大学 医学部 附属板橋病院臨床検査医学科

第 2 会場 (7F 大会議室)

座長：松下 一之（千葉大学医学部附属病院 検査部）

佐藤 謙一（国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科）

O-1 遺伝子診療におけるバリエーション解釈の再現性向上と効率化に資する Variant Annotation Tool の開発と実臨床での運用

中原 輝¹、新津 宏明¹、ヘイズ ネルソン²、檜井 孝夫^{1,3}

¹ 広島大学病院 遺伝子診療科、² 広島大学大学院 医系科学研究科 消化器内科学、

³ 広島大学病院 ゲノム医療センター

O-2 非タンパク質コード snRNA 遺伝子群の遺伝性疾患変異解析とスクリーニング法の開発

中野 佑香¹、鈴木 寿人^{1,2}、黒田友紀子³、吉橋 博史⁴、岡本 伸彦⁵、近藤 朱音⁶、小崎 里華⁷、鹿島田健一⁷、栗原 俊英¹、ソン ミャオコン⁸、榎園 崇²、鈴木 宏⁹、吉田 健司¹⁰、小杉 真司¹⁰、稲葉 美枝¹¹、松藤まゆみ¹²、中藤 大輔¹、武内 俊樹¹³、小崎健次郎¹、宮 冬樹¹

¹慶應義塾大学、²筑波大学、³神奈川県立こども医療センター、⁴東京都立小児総合医療センター、⁵大阪母子医療センター、⁶国立病院機構 四国こどもととなの医療センター、⁷国立成育医療研究センター、⁸マラヤ大学、⁹獨協医科大学、¹⁰京都大学、¹¹愛知県医療療育総合センター、¹²鹿児島市立病院、¹³岡山大学

O-3 嚢胞性線維症の未確定バリエント探索における非血縁リファレンス解析とロングリードシーケンスの有用性

丹羽永理奈¹、山本 明子¹、中荳みゆき¹、小原 収²、小澤 祐加¹、野村 奈央¹、佐藤 鈴菜¹、丸山 慎介³、石黒 洋¹

¹名古屋大学 大学院 医学系研究科、²公益財団法人 かずさ DNA 研究所、³鹿児島大学 大学院 歯学総合研究科

O-4 生成 AI を用いた希少疾患診断支援ツール「ZebraSeek」の開発と評価

吉桑 実弥^{1,2}、高月 照江²、岡崎 鉄平³、Buske Orion⁴、土肥 栄祐⁵、三嶋 博之⁶、山口 敦子³、Hsieh Tzung-Chien⁷、千葉 啓和²、藤原 豊史²、五斗 進^{1,2}

¹東京大学 新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻、²大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター、³東京都市大学 大学院情報データ科学研究科 情報データ科学専攻、⁴PhenoTips, Toronto, ON, Canada、⁵国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所、⁶長崎大学 原爆後障害医療研究所、⁷Institute for Genomic statistics and Bioinformatics - University Hospital Bonn, Germany

O-5 Ion Torrent Genexus Integrated Sequencer による全自動 NGS ワークフローの臨床的有用性の評価

梶原 亮佑、宮本 直樹、一ノ瀬佑果、横山 史美、井上 賢二、川野 祐幸、内藤 嘉紀

久留米大学病院 臨床検査部

O-6 Mpox ウイルスにおける極めて大規模なゲノム再構成の同定

石毛 崇之^{1,2}、井戸 栄治³、谷口 俊文³、矢口 貴志⁴、伴 さやか⁴、猪狩 英俊^{3,5}、松下 一之²

¹かずさ DNA 研究所 ゲノム事業推進部 遺伝子診断グループ、²千葉大学医学部附属病院 検査部、³千葉大学医学部附属病院 感染制御部、⁴千葉大学 真菌医学研究センター、⁵千葉大学 災害治療学研究所

一般演題 2：遺伝子解析技術 1

10：10～11：00

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）

服部 光（シスメックス株式会社 診断薬エンジニアリング本部 開発グループ）

O-7 組織脆弱性を呈する遺伝性結合組織疾患患者の遺伝学的検査における血液由来 mRNA 解析の有用性

山口 智美^{1,2,3}、滝口 百合³、小林 史帆³、神吉佐智子⁴、高野 亨子^{1,2}、古庄 知己^{1,2,3,5,6}

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信州大学 医学部 クリニカル・シーケンス学講座、⁴大阪医科大学大学病院 心臓血管外科、⁵信州大学 基盤研究支援センター、⁶信州大学医学部附属病院 バイオバンク信州

- O-8 検査法の違いにより検出されなかった *MSH2* mobile element insertion によるリンチ症候群：再検査の重要性と血縁者診断への展開**
 幅野 愛理^{1,2}、土橋 映仁¹、金子 景香¹、新川 裕美¹、箕浦 祐子¹、久我亜沙美¹、石岡 宏太¹、植木 有紗¹
¹ がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部、² 東京大学大学院 医学系研究科 生体物理医学専攻 統合ゲノム学
- O-9 NGS シーケンスの Coverage Data を用いた CNV 解析の有用性**
 桑谷 沙織、加藤 勝、橋口 綾乃、永安 佑衣、村上 紗矢、藤川 康則
 大阪市立総合医療センター 医療技術部
- O-10 MLST および全ゲノム配列解析を用いた VRE の分子疫学的解析**
 石橋 玖邦^{1,4}、船島由美子^{1,2}、山口翔志希¹、永沢 善三¹、若松健太郎³
¹ 国際医療福祉大学大学院 保健医療学専攻 臨床検査分野、
² 国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科、
³ 国立病院機構 大牟田病院 臨床研究部、⁴ 株式会社 ミズホメディ
- O-11 病院検査部内バイオインフォマティクスによる臨床分離 *Enterococcus faecalis* 完全ゲノム構築ーパンゲノム時代の de novo assembly 実践ー**
 西村 基、宮部安規子、松下 一之、川崎 健治、村田 正太
 千葉大学医学部附属病院 検査部

ランチョンセミナー 2

11:55 ~ 12:55

座長：山本 俊至

(東京女子医科大学大学院医学研究科 先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野 / ゲノム診療科)

LS2 難病ゲノム解析現場における課題：検査の広がり情報整理の工夫

朝野 仁裕

国立研究開発法人 国立循環器病研究センター ゲノム医療部門

共催：Compass 株式会社

シンポジウム 3：病原体核酸検査委員会企画「微生物遺伝子診療の最新のトピックス」

14:20 ~ 16:20

座長：仁井見英樹 (富山大学学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座)

長田 誠 (国際医療福祉大学 保健医療学部 医学検査学科)

SY3-1 新しい遺伝子解析手法がもたらす病原微生物解析のアプローチ

白神 博

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 テクニカルサポート

SY3-2 多剤耐性菌に対する検査現場での遺伝子解析

鈴木 真

千葉大学 医学部附属病院 検査部

SY3-3 感染症診療の新規バイオマーカー NE-WY の有用性

堀江 貞志¹、今井 千速¹、北島 勲²、仁井見英樹³

¹ 富山大学附属病院 小児科、² 富山大学 本部、³ 富山大学 学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座

SY3-4 新規バイオマーカー「菌数」検査法の開発と臨床応用

仁井見英樹

富山大学 学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座、富山大学附属病院 検査・輸血細胞治療部、
富山大学附属病院 遺伝子診療部

一般演題 4：遺伝カウンセリング

17:40 ~ 18:30

座長：高田 史男（北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座）
西郷 和真（近畿大学病院 遺伝子診療部）

O-17 拡大新生児スクリーニングでポンベ病が疑われ遺伝学的検査を実施した一例

志賀麻衣子¹、太田 愛¹、田中 美穂¹、大村 祐司¹、小杉山清隆²、和田真一郎¹、
山田 崇弘^{1,3}、古田 康¹

¹手稲溪仁会病院 ゲノム医療センター、²手稲溪仁会病院 小児科、³北海道大学病院 臨床遺伝子診療部

O-18 染色体異常と RIT 遺伝子の病的バリエーションを認めた Noonan 症候群の1例

小田いつき¹、今岡 のり²、中村 朱美¹、西郷 和真^{1,3}

¹近畿大学病院 遺伝子診療部、²近畿大学医学部 小児科、³近畿大学大学院 遺伝カウンセラー養成課程

O-19 双胎妊娠における NIPT 判定保留例への対応：検査結果の解釈と遺伝カウンセリングの観点から

瀬川 麻美¹、新谷 光央²、米澤 真澄³、大澤 春萌¹、松本 雅子^{2,4}、小谷 友美^{1,2}

¹浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部、²浜松医科大学 産科婦人科学講座、
³静岡市立静岡病院 産婦人科、⁴西村ウイメンズクリニック

O-20 治療選択のための BRCA1/2 遺伝学的検査を提案された患者への遺伝カウンセラーによる意思決定支援の意義

松谷サディア¹、菅原 宏美¹、後藤 里沙¹、田村 和朗¹、松本 光史^{1,2}

¹兵庫県立がんセンター 遺伝診療科、²兵庫県立がんセンター 腫瘍内科

O-21 遺伝カウンセリングにおける意思決定支援に向けたローカル LLM ツールの開発と評価

五丁 千夏^{1,2}、櫻井利恵子^{1,2}、柏田 祐樹¹、田宮 元^{1,2}、高山 順^{1,2}

¹東北大学 医学系研究科、²理化学研究所 革新知能統合研究センター

プログラム

2日目 7月11日(土)

第1会場(4F 国際会議場)

クリニカルバイオバンク学会共催企画

9:00 ~ 11:00

座長：末岡榮三朗（一般社団法人ゆうあい社会福祉事業団未来型医療研究所／佐賀大学）
西原 広史（慶應義塾大学医学部 がんゲノム医療センター）
仁井見英樹（富山大学 学術研究部医学系 臨床分子病態検査学講座）
佐藤 謙一（国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科）

イントロダクション：クリニカルバイオバンクの考え方

西原 広史

慶應義塾大学医学部 がんゲノム医療センター

1. 残余検体バンキング利活用の現状と将来展望

滝野 寿

特定非営利活動法人 つくば臨床検査教育・研究センター（TMER）

2. 研究用と診療用バイオバンクの共通言語、相違点

松下 一之

千葉大学医学部附属病院 検査部

3. 診療用バンク；ISO 15189、ISO 20387 とリスク対応

中江 裕樹

一般社団法人日本生物資源産業利用協議会

4. 造血器腫瘍遺伝子パネル検査における検体品質管理とリスクマネジメント

宮地 勇人

新渡戸文化短期大学 臨床検査学科

5. 総合討論

一般演題 5：遺伝性疾患（希少疾患）

11:10 ~ 12:10

座長：青木 洋子（東北大学大学院 大学院医学系研究科 遺伝医療学分野）
才津 浩智（浜松医科大学 医学部 医化学講座）

O-22 CHD7 遺伝子の一塩基置換による2種類のスプライシング異常が判明した CHARGE 症候群の一例

池田 和美¹、清水 達人²、五十嵐愛子^{1,2}、奥野 貴士^{1,2}、新井田 要³、梅田 雄嗣²、井川 正道¹

¹ 福井大学医学部附属病院 遺伝診療部、² 福井大学医学部 小児科学、

³ 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター

- O-23 全ゲノムデータ再解析による non-coding RNA, *RNU4-2* の病的バリエーションの同定と non-coding RNA も対象とした拡張 WES 解析法の確立**
 柳 久美子¹、青木 大芽¹、榎本 友美¹、山毛利雅彦¹、福原 康之²、金澤 亜錦³、西 恵理子⁴、岡本 伸彦⁴、西條 直也⁵、菊池 敦生⁵、高山 順⁶、田宮 元⁶、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成育医療研究センター 遺伝診療センター、³高知医療センター 小児科、⁴大阪母子医療センター 遺伝子診療科、⁵東北大学医学部 小児科、⁶東北大学医学部 創生応用医学研究センター
- O-24 周産期・新生児領域における Nanopore ロングリードシーケンスを用いたゲノム解析プラットフォームの構築と臨床的有用性の検討**
 真里谷 奨^{1,2}、石川 亜貴²、井戸川雅史³、隅田健太郎²、齋藤 豪¹、櫻井 晃洋²
¹札幌医科大学 医学部 産婦人科学講座、²札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野、³札幌医科大学医学部ゲノム予防医学講座ゲノム医科学分野
- O-25 トリオベースのロングリード全ゲノム解析による病原性構造変異検出ワークフローの構築と未診断症例への応用**
 三嶋 博之^{1,2}、渡邊 順子^{3,4}、Korzun Uradzislau¹、吉浦孝一郎^{1,2}
¹長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学、²長崎大学 医歯薬学総合研究科 先端医療研究コア、³久留米大学 医学部 小児科学、⁴久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設
- O-26 光学ゲノムマッピング (OGM) によるゲノム構造変化の実践的検出：他解析法との比較**
 要 匡¹、柳 久美子¹、山毛利雅彦¹、榎本 友美¹、竹内真理子¹、五十嵐ありさ¹、松原 洋一¹、岡本 伸彦²
¹国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部、²大阪母子医療センター
- O-27 難病オントロジー (NANDO) とポータルサイト「NanbyoData」による難病情報の国際的な統合と共有に向けた取り組み**
 高月 照江¹、菊池 敦生²、小久保璃奈²、申 在紋¹、細田 正恵¹、櫛田 達矢³、藤原 豊史¹
¹情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設ライフサイエンス統合データベースセンター、²東北大学医学部、³理化学研究所バイオリソース研究センター

ランチョンセミナー 3

12 : 25 ~ 13 : 25

座長：櫻井 晃洋（国家公務員共済組合連合会 斗南病院）

- LS3 認知症に関する APOE 遺伝学的検査の適正使用ガイドライン：ARIA リスク評価と臨床導入の実践ポイント**
 関島 良樹
 信州大学医学部 内科学第三教室（脳神経内科 リウマチ・膠原病内科）

共催：シスメックス株式会社

座長：檜井 孝夫（広島大学病院 遺伝子診療科）

平沢 晃（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野）

SY5-1 固形がんにおける Precision Medicine の現状と課題：CGP 検査のジレンマ解決に向けて
織田 克利

東京大学 医学部 統合ゲノム

SY5-2 小児がん・血液がんに対するゲノム検査の意義と発展

加藤 元博

東京大学 医学部附属病院 小児科

SY5-3 肉腫における理想的なゲノム診療とは？中田 英二¹、二川 摩周²、遠西 大輔³、二宮貴一郎³、富田 秀太³、岡崎 哲也²、
藤原 智洋¹、国定 俊之¹、平沢 晃²、尾崎 敏文¹¹岡山大学病院 整形外科、²岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学、³岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター**SY5-4 CGP 検査における GPV/PGPV**

桑田 健

国立がん研究センター東病院

一般演題 8：症例報告

15:50 ~ 16:50

座長：櫻井 晃洋（斗南病院 ゲノム医療センター）

山田 崇弘（北海道大学病院 臨床遺伝子診療部）

O-39 造血器腫瘍遺伝子パネル検査ホームページで報告された生殖細胞系列遺伝子バリエーションへの対応経験菅原 宏美¹、松谷サディア¹、後藤 里沙¹、田村 和朗¹、松本 光史^{1,2,3}¹兵庫県立がんセンター 遺伝診療科、²兵庫県立がんセンター 研究部、³兵庫県立がんセンター 腫瘍内科**O-40 造血器腫瘍遺伝子パネル検査を契機に遺伝性腫瘍が明らかとなった一例**北嶋 貴仁^{1,2}、奥川 喜永^{1,2}、池尻 誠¹、寺本 江見¹、中村 麻姫¹、藤原 拓海¹、
花木 良¹、藤井 武宏¹、名藤 佑真³、杉本 由香³、望木 郁代¹、橋詰令太郎¹、
今井 裕¹、間山 裕二²、中谷 中¹¹三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部、²三重大学医学部大学院 消化管・小児外科学、³三重大学医学部附属病院 血液内科**O-41 当院における多遺伝子パネル検査（MGPT）の導入と現状**丹羽 由衣¹、佐道 俊幸^{1,2}、新納恵美子^{1,2}、安原 肇^{1,3}¹奈良県総合医療センター 遺伝カウンセリング室、²奈良県総合医療センター 産婦人科、³奈良県総合医療センター 新生児集中治療部**O-42 反復性発熱の鑑別診断を目的として家族性地中海熱の遺伝学的検査を実施した 5 症例**梅村 啓史^{1,2}、乙田 敏城³、葉山 惟大⁴、嶋寄 勇^{1,2}、土田 祥央^{1,2}、高山 忠輝³、
藤田 英樹⁴、中山 智祥^{1,2}¹日本大学医学部 病態病理学系 臨床検査医学分野、²日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査医学科、³日本大学医学部附属板橋病院 総合科、⁴日本大学医学部附属板橋病院 皮膚科

- O-43 遺伝カウンセリングと多職種連携により判明したモザイク型マルファン症候群の1症例**
 荒川 航太¹、石田 洋昭²、三嶋 崇靖³、清水 一寛⁴、寺井 謙介¹、西田 藍⁵、
 高橋 憲子¹、丹治 直映¹、内海 孝信⁶
¹ 東邦大学医療センター佐倉病院 臨床検査診断センター、² 東邦大学医療センター佐倉病院 産婦人科、
³ 東邦大学医療センター佐倉病院 神経内科、⁴ 東邦大学医療センター佐倉病院 循環器内科、
⁵ 東邦大学医療センター佐倉病院 膠原病内科、⁶ 東邦大学医療センター佐倉病院 臨床遺伝診療センター

- O-44 SMARCA5 関連神経発達症の臨床像**
 上原 朋子¹、水野 誠司¹、山田 茉未子^{2,3}、鈴木 寿人^{2,4}、武内 俊樹⁵、上田 日和¹、
 中村 奈都紀¹、大辻 塩見¹、林 深^{1,6}、稲葉 美枝¹、小崎 健次郎²
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 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター、³ 国家公務員共済組合連合会 立川病院 小児科、
⁴ 筑波大学 医学医療系 臨床医学域、⁵ 岡山大学 学術研究院 医師薬学域 小児発達病院病態学分野、
⁶ 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

閉会の挨拶・次回大会長の挨拶

16:50 ~ 17:00

大会長 佐藤 謙一（国際医療福祉大学 福岡保健医療学部 医学検査学科）

次回大会長 足立 香織（鳥取大学 研究推進機構 研究基盤戦略センター）

第2会場（7F 大会議室）

シンポジウム4：精度管理に関する話題

9:00 ~ 11:00

座長：清水辰一郎（船橋市立医療センター 病理診断科）

小幡 一枝（株式会社 LSI メディエンスメディカルソリューション部 遺伝子検査室 遺伝子検査グループ）

SY4-1 ctDNA 検査の外部精度評価の試み

前川 真人
 浜松医科大学

SY4-2 全ゲノムシーケンス検査実施に向けての取り組み

佐藤 昭之
 タカラバイオ株式会社

SY4-3 全ゲノム解析における精度管理の現状と社会実装に向けた課題

吉村 祥子
 株式会社 Cancer Precision Medicine (CPM) 事業本部

SY4-4 遺伝学的検査の実施状況と精度管理に対するエスアールエル（SRL）の取り組みについて

日比 正彬
 株式会社エスアールエル SRL Genomics 本部 先端医療検査部

SY4-5 当検査室における精度管理の取り組み

～家族性アミロイドーシス（ATTR アミロイドーシス）TTR 解析を例に～
 阿久津 奈緒美、小幡 一枝
 株式会社 LSI メディエンス

SY4-6 ビー・エム・エルの Laboratory Developed Test (LDT) における遺伝学的検査の精度管理に関する取り組み

大沼 周平

株式会社ビー・エム・エル 総研第三検査部 ゲノム検査 1 課

一般演題 6：検査の精度管理・その他

11：10～12：00

座長：堤 正好（日本衛生検査所協会）

甲斐田信嗣（株式会社エスアールエル 遺伝子・病理本部）

O-28 第 13 回遺伝子関連検査・染色体検査のアンケート調査（日衛協 2024 年度）結果について

山口 敏和^{1,2,11}、甲斐田信嗣^{1,3}、村瀬 淳子^{1,4}、山崎 肇史^{1,2}、古井 陽介^{1,5}、
小原 収^{1,6}、板橋 眞希^{1,7}、清水辰一郎^{1,8}、黒澤 健司^{1,9}、菅野 康吉^{1,10}、堤 正好^{1,11}、
中山 智祥^{1,12}

¹ 一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会、

² 株式会社ビー・エム・エル、³ 株式会社エスアールエル、

⁴ 株式会社 LSI メディエンス、⁵ 株式会社ファルコバイオシステムズ、

⁶ 公益財団法人かずさ DNA 研究所、⁷ 株式会社キュービクス、⁸ 船橋市立医療センター、

⁹ 国立成育医療研究センター、¹⁰ 公益財団法人佐々木研究所附属杏雲堂病院、

¹¹ 一般社団法人日本衛生検査所協会、¹² 日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野

O-29 日衛協「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」令和 8 年度改定について

古井 陽介^{1,2}、甲斐田信嗣^{1,3}、村瀬 淳子^{1,4}、糸賀 栄^{1,5}、齊藤 知良^{1,6}、板橋 眞希^{1,7}、
小原 収^{1,5}、福井 崇史^{1,2}、山口 敏和^{1,6,8}、堤 正好^{1,8}

¹ 一般社団法人日本衛生検査所協会「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」改定ワーキンググループ、

² 株式会社ファルコバイオシステムズ、³ 株式会社エスアールエル、⁴ 株式会社 LSI メディエンス、

⁵ 公益財団法人かずさ DNA 研究所、⁶ 株式会社ビー・エム・エル、⁷ 株式会社キュービクス、

⁸ 一般社団法人日本衛生検査所協会

O-30 日衛協加盟検査センターで構築を進める遺伝学的検査の外部精度管理調査プログラムについて

松井 健^{1,2}、村瀬 淳子^{1,2}、甲斐田信嗣^{1,3}、山口 敏和^{1,4}、小原 収^{1,5}、
堤 正好¹

¹ 一般社団法人日本衛生検査所協会、² 株式会社 LSI メディエンス、³ 株式会社エスアールエル、

⁴ 株式会社ビー・エム・エル、⁵ 公益財団法人かずさ DNA 研究所

O-31 登録衛生検査所 3 施設の染色体検査部門連携による ISCN2024 準拠への統一対応に向けた取り組み

神山 誠^{1,2}、梅津いづみ^{1,2}、平松 太一^{1,2}、新井真由美^{1,2}、玉垣 誠^{1,3}、中澤 勸^{1,3}、
春川 純一^{1,4}、別府 弘規^{1,4}、市村 剛^{1,4}、山口 敏和^{1,2,5}、堤 正好^{1,5}

¹ 一般社団法人日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN2024 対応ワーキンググループ、

² 株式会社ビー・エム・エル、³ 株式会社 LSI メディエンス、⁴ 株式会社エスアールエル、

⁵ 一般社団法人日本衛生検査所協会

O-32 臨床検体を代替する疑似臨床検体の整備に向けた取り組み

築茂 由則、井上 貴雄

国立医薬品食品衛生研究所 遺伝子医薬部

座長：糸賀 栄（かずさ DNA 研究所）
池尻 誠（三重大学医学部附属病院 検査部）

O-33 Oncomine Comprehensive Assay Plus (OCAPlus) の使用経験

西尾 美帆^{1,2}、伊藤健太郎^{1,3}、坪内 由妃^{1,2}、稲垣 早希^{1,2}、宇城 研悟^{1,2}、
畑地 治³

¹ 松阪市民病院 がんゲノム解析室、² 松阪市民病院 中央検査室、³ 松阪市民病院 呼吸器センター

O-34 新たに保険点数収載された尿路上皮癌における FGFR 遺伝子検査について

早乙女彩斗、岸谷 優、近藤 芳菜、塩見 佳穂、白濱 秀也、高橋 祐太、松丸 忠広、
内藤 有昭

株式会社エスアールエル 遺伝子・ゲノム解析部

O-35 「AmplideX PCR/CE HTT Kit」を用いた HTT 遺伝子検査の検討

関根 健太、大部慎太郎、白濱 秀也、坪木 一真、内藤 有昭

株式会社エスアールエル 遺伝子・ゲノム解析部

O-36 健常人尿からの核・ミトコンドリア DNA の簡易抽出法

山下 颯士¹、香取 拓真¹、加瀬 稚捺¹、磯山 天音¹、信田 真海¹、
宇野 杏珠¹、秋山さくら¹、塚越 美璃¹、鈴木 宏²、片山 博徳³、山口 良考¹

¹ 国際医療福祉大学 成田保健医療学部 医学検査学科、² 日本医療大学 保健医療学部 臨床検査学科、

³ 国際医療福祉大学 大学院 医療福祉学研究科

O-37 尿中微量細胞からの簡易ゲノム抽出と Long-PCR 法の検討

香取 拓真¹、山下 颯士¹、加瀬 稚捺¹、磯山 天音¹、信田 真海¹、
宇野 杏珠¹、秋山さくら¹、塚越 美璃¹、鈴木 宏²、片山 博徳³、山口 良考¹

¹ 国際医療福祉大学 成田保健医療学部 医学検査学科、² 日本医療大学 保健医療学部 臨床検査学科、

³ 国際医療福祉大学 大学院 医療福祉学研究科

O-38 ブラッシングによる歯周病菌の高精度検出手法の確立

塚越 美璃¹、秋山さくら¹、山下 颯士¹、加瀬 稚捺¹、磯山 天音¹、
信田 真海¹、宇野 杏珠¹、香取 拓真¹、鈴木 宏²、片山 博徳³、山口 良考¹

¹ 国際医療福祉大学 成田保健医療学部 医学検査学科、² 日本医療大学 保健医療学部 臨床検査学科、

³ 国際医療福祉大学 大学院 医療福祉学研究科

座長：栗野 宏之（鳥取大学 研究推進機構 研究基盤戦略センター）

SS 拡大新生児スクリーニングがもたらした希少疾患の早期発見と遺伝子治療

荒川 玲子¹、石毛 信之²

¹ 国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター臨床ゲノム科、

² 公益財団法人東京都予防医学協会 母子保健検査部

共催：積水メディカル株式会社

座長：長田 誠（国際医療福祉大学 保健医療学部 医学検査学科）

足立 香織（鳥取大学 研究推進機構 研究基盤戦略センター）

O-45 バイオリポジトリ技術管理士（BiTA）認定試験：2026中江 裕樹^{1,2}、池田 純子¹、三澤 恵子¹、岡野 和広^{1,2}、荻島 創一³、竹内 朋代⁴、
中嶋 祥人^{1,5}、服部功太郎⁶、藤井紳一郎^{1,7}、松下 一之⁸、宮城 洋平⁹、森田 瑞樹¹⁰、
森崎 隆幸^{11,12}¹ 一般社団法人日本生物資源産業利用協議会、² アジレント・テクノロジー株式会社、³ 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構、⁴ 筑波大学附属病院 つくばヒト組織バイオバンクセンター、⁵ サーマフィッシャーサイエンティフィック株式会社、⁶ 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、⁷ 産業技術総合研究所 計量標準総合センター、⁸ 千葉大学医学部附属病院 検査部・臨床検査科、⁹ 神奈川県立がんセンター臨床研究所、¹⁰ 岡山大学病院バイオバンク、¹¹ 東京大学医科学研究所、¹² バイオバンク・ジャパン**O-46 異なる検体材料由来の DNA 間におけるバリエーション検出特性の検証**

京都 敬祐、石毛 崇之、高澤 昌樹、糸賀 栄、小原 収

公益財団法人かずさ DNA 研究所ゲノム事業推進部

O-47 腫瘍由来メラニンがゲノム DNA 品質および NGS ライブラリ作製に与える影響安永 慶¹、吉田 和広^{1,2}、中條 智子²、荒井 智子¹、松下 弘道^{1,3}、中村 康平²、
西原 広史²¹ 慶應義塾大学病院 臨床検査科、² 慶應義塾大学医学部 がんゲノム医療センター、³ 慶應義塾大学医学部 臨床検査医学**O-48 組織肥大を伴う脈管奇形の病変部位による遺伝子変異検出の差異についての検討
～難治性脈管奇形における遺伝子検査のための適切な検体とは？～**玉懸美菜実¹、鈴木 綾乃¹、三浦千絵子¹、今井 啓道¹、青木 洋子²、新堀 哲也²¹ 東北大学病院 形成外科、² 東北大学病院 遺伝科**O-49 病原体核酸定性検査における自家調製 QC 試料を用いた統計学的精度管理の構築**

渡部 僚介、宮澤 美紀、久田 明史、荒川 聡

東海大学 医学部 付属病院 臨床検査技術科