

開催概要

- 学会名 第46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 ゲノム医療研究部部長
- 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）講座診療教授
- 会 期 【現地開催】
2023年12月8日（金）～9日（土）
【オンデマンド配信期間】
2023年12月25日（月）～2024年2月29日（木）
- 会 場 沖縄県男女共同参画センター『ているる』
〒900-0036 沖縄県那覇市西3-11-1 TEL: 098-866-9090（代表）
- テ ー マ 『小児遺伝が拓く新型ゲノム医療 -ゲノム情報、人工知能を活用し、繋がる医療へ-』
- 準備委員 要 匡 国立成育医療研究センター 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 遺伝診療センター 遺伝診療科診療部長
小林奈々 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
佐藤万仁 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
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）講座診療教授
當間隆也 Kukurukippuzakuriniick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 診療部長
沼部博直 東京都立北療育医療センター
水野誠司 愛知県医療療育総合センター 中央病院
柳久美子 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
吉橋博史 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科 部長
- (50音順)
- 特別協力 沖縄県
- 準備事務局 第46回日本小児遺伝学会学術集会準備事務局
国立研究開発法人 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2丁目10-1
E-mail: jspg46@ncchd.go.jp
沖縄準備事務局
国立大学法人 琉球大学医学研究科 育成医学（小児科）講座
〒903-0215 沖縄県中頭郡西原町上原207番地

会場アクセス

■会場へのアクセス

沖縄県男女共同参画センター『ているる』 <http://tiruru.or.jp>

モノレール <https://www.yui-rail.co.jp>

バス <https://www.naha-airport.co.jp/access/bus>



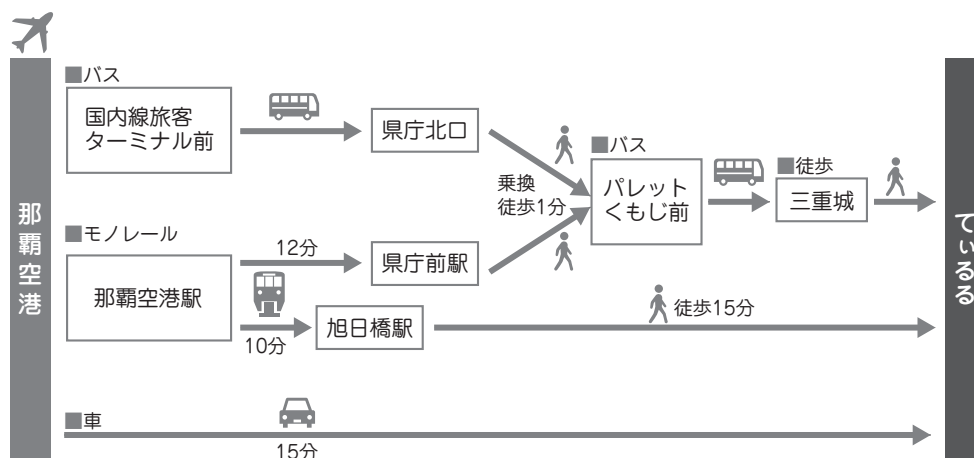
【会場所在地】 〒 900-0036 沖縄県那覇市西 3-11-1

TEL：098-866-9090（代）

モノレール最寄駅（旭橋駅）から約 1.3 km（徒歩約 15 分）



【空港からのアクセス】



■バスでお越しの方



【国内線旅客ターミナル前 ▶ 県庁北口】 ➡ 【パレットくもじ前 ▶ 三重城】

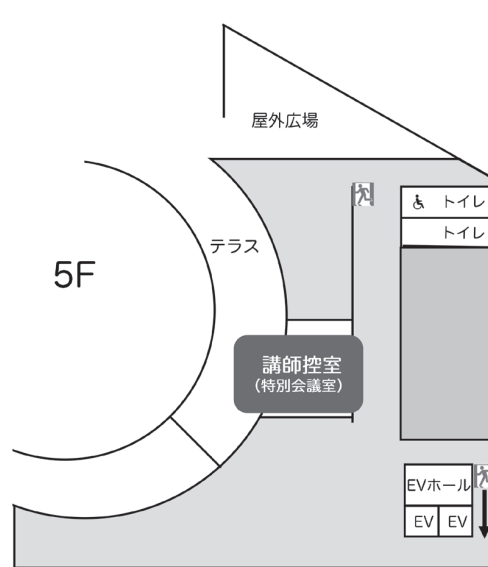
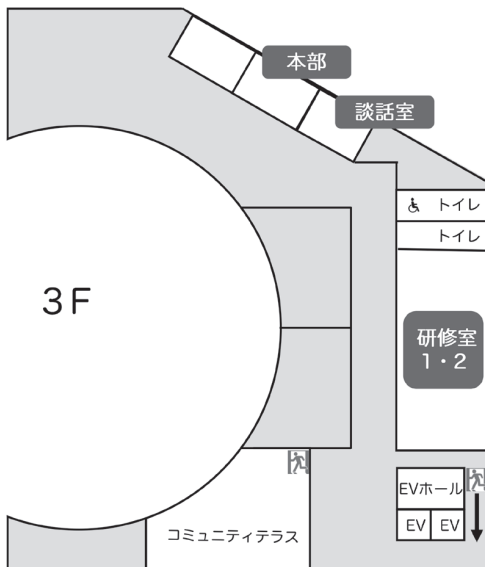
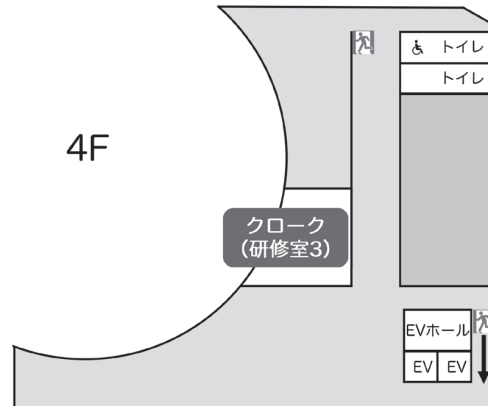
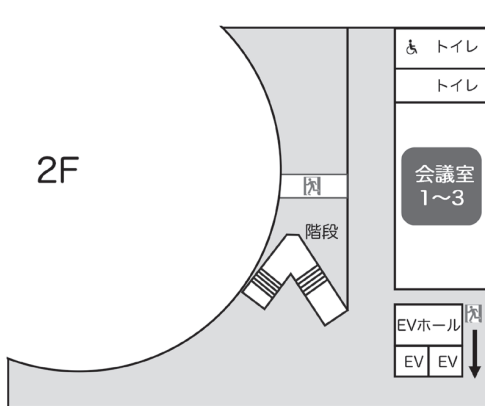
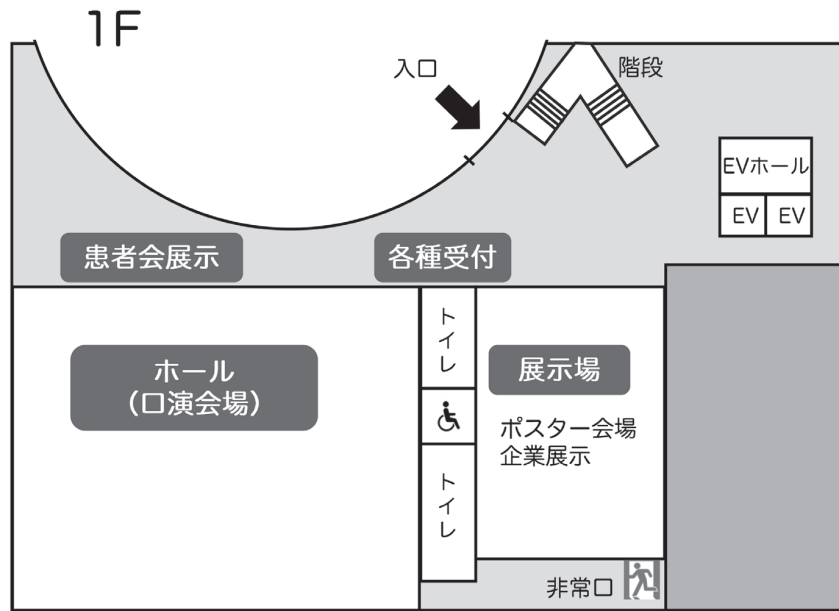
那覇交通 市外線 【25 番】

那覇交通 市内線 【1 番・2 番・5 番・15 番】

沖縄バス・琉球バス 【市外線：45 番】

市外線 【45 番】

会場案内図



参加者へのご案内

■開催形式

【現地開催】2023年12月8日（金）～9日（土）

【オンデマンド配信】2023年12月25日（月）～2024年2月29日（木）
（LIVE配信なし）

* WEB視聴に必要な情報は準備が整い次第メールにてお知らせします。

■参加登録および参加費について

第46回学術集会ホームページ (<https://46jsgp.okinawa.jp>) より参加登録をお願いいたします。参加費前納期間内に参加費を振り込まれた方には、抄録集と参加証（領収書）を11月中旬ごろに郵送させていただく予定です。現地参加される方は、参加証を必ずご持参ください。

【参加登録期間】2023年7月26日（水）正午～2024年1月31日（水）正午（締切厳守）

【参加費前納期間】2023年7月26日（水）～2023年11月10日（金）（振込日）

【現地参加受付】

- ・『にいるる』1Fロビーにて行います。備え付けの参加登録用紙に必要事項をご記入の上、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。
- ・学生の方は当日参加受付で学生証を提示してください。

※ご注意

- ・前納期間内に参加費を振り込まれなかった場合は、当日の参加登録になります。現地受付で参加登録と参加費のお支払いをお済ませください。
- ・前納期間内に参加費の振り込みがお済みの方で、参加証（領収書）がお手元に届いていない方は、当日、受付にて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。
- ・学生の方で当日参加される方は、受付で学生証を提示してください。
- ・WEB視聴のみの方も前納期間を過ぎますと参加費が高くなります。ご注意ください。
- ・参加費お支払い後の返金はいたしませんので、ご了承ください。

■プログラム・抄録集をご希望される方へ

プログラム・抄録集は参加費に含まれます。追加でご希望の方およびプログラム・抄録集のみをご希望の方は1冊あたり3,000円を頂戴いたします（送料込み）。第46回学術集会準備事務局までご連絡ください。

連絡先 第46回日本小児遺伝学会学術集会 準備事務局

E-mail : jsgp46@ncchd.go.jp

メール件名 （例）問い合わせ（成育_成育花子）

参加費

参加区分	前納期間内	前納期間後
	2023年11月10日まで	2023年11月11日以降
会員（医師）	13,000円	15,000円
会員（医師以外）	10,000円	12,000円
非会員（医師）	15,000円	17,000円
非会員（医師以外）	11,000円	13,000円
学生（医師含む）	3,000円	5,000円

参加費振込先

融 機 関 名	三井住友銀行（銀行コード：0009）
支 店 名	経堂支店（支店コード：597）（キョウドウシテン）
口 座 種 類	普通
口 座 番 号	7211778
口 座 名 義	第 46 回日本小児遺伝学会学術集会準備事務局 ダイヨンジュウロクカイニホンショウニイデンガツカイ ガクジュツシュウカイジュンビジムキョク

※振込手数料は各自ご負担くださいますようお願いいたします。

■単位取得について

以下の単位は「参加（参加証明書）」にて取得可能です。

- ・ 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医制度（5 単位）
- ・ 日本人類遺伝学会・臨床細胞遺伝学認定士（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）
- ・ 日本小児科学会／日本専門医機構 専門医更新参加単位 iv)-B（1 単位）

以下の単位は「現地参加」でのみ取得可能です。セッション終了後、会場出口で参加証を確認させていただいたのちに受講証をお渡しいたします。

なお、WEB 参加（オンデマンド配信）では、受講証発行（単位取得）はできません、予めご了承ください。

- ・ iii 小児科領域講習：シンポジウム 2、特別企画シンポジウム（各 1 単位）
- ・ ii 専門医共通講習 3 医療倫理講習会：シンポジウム 1（1 単位）

■優秀演題賞のご案内

日本小児遺伝学会優秀演題賞選考委員会による優秀演題賞を選出・表彰いたします。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。

■企業協賛教育セミナーのご案内

12 月 8 日（金）12：15～13：15

企業協賛教育セミナー 1（2 F 会議室）

協賛：株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
株式会社ジーンベイ

「高精度ナノポアシーケンサーによるゲノム解析」

企業協賛教育セミナー 2（3 F 研修室）

協賛：中外製薬株式会社

「気管切開後の SMA2 型成人例でリスジプラムの効果をみた症例から学んだ SMA 診療の課題について」

12 月 9 日（土）12：15～13：15

企業協賛教育セミナー 3（2 F 会議室）

協賛：アジレント・テクノロジー株式会社

「2 拠点病院での運用実例から議論するマイクロアレイ染色体検査の臨床実装」

企業協賛教育セミナー 4 (3 F 研修室)

協賛：アレクシオンファーマ合同会社

「我が国の重症筋無力症病態研究：発症パターンの世界との比較」

■第7回論文執筆応援セミナー開催のご案内

日 時：12月8日（金）9：15～10：55

会 場：2 F 会議室

講 師：緒方 勤 先生（浜松医科大学・浜松医療センター小児科）

第46回日本小児遺伝学会学術集会に合わせ、第7回論文執筆応援セミナーを開催いたします。大会HPよりお申し込みください。

多くのご研究業績を一流の国際誌に掲載されてきた緒方先生によるご指導を直接受けることができる大変貴重な機会です。学会の未来を担う皆さまのご参加をお待ちしております。

■第40回 Dysmorphology の夕べ開催のご案内

日 時：12月8日（金）18：40～20：40

会 場：1 F ホール

第46回日本小児遺伝学会学術集会初日にDysmorphologyの夕べを開催いたします。奮って、ご参加ください。

■Meet the Experts 開催のご案内

日 時：12月9日（土）14：05～14：45

会 場：2 F 会議室

講 師：大場 大樹 先生 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

黒田 友紀子先生 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

清水 健司 先生 静岡県立こども病院 遺伝染色体科 (50音順)

協 賛：アジレント・テクノロジー株式会社

マイクロアレイ染色体検査のエキスパートの先生方が、日頃のお困りのことなどのご相談に応じてくださいます。お茶やお菓子を準備してお待ちしております。お気軽にお立ち寄りください。

■クローク

場 所：4 F 研修室3

開設日時：12月8日（金）9：30～18：45

12月9日（土）9：00～18：45

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。

Dysmorphologyの夕べに参加予定の方は、参加される前にお荷物をお引取りください。

■撮影および録音

会場内での撮影及び録音は禁止させていただきます。

1F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。また、ホール内では電源をOFFにするかマナーモードでご使用ください。

■飲食

1Fホール内での飲食は禁止です。飲食は休憩室でお願いいたします。

■休憩室

2 F 会議室および 3 F 研修室：企業協賛セミナー準備および開催時間帯以外、ご使用になれます。

3 F 談話室：会期中ご使用になれます。

※ゴミは原則お持ち帰りくださいますよう、ご協力をお願いいたします。

■託児室（キッズルーム）

お子様を同伴する参加者のために、期間中会場内に託児室を設置します。ご利用予定の方は、HP よりお申し込みください。

申込締切：2023 年 11 月 6 日（月）17：00 まで

開設期間：12 月 8 日（金）10：30～19：00

12 月 9 日（土）9：00～19：00

※締切日を過ぎた場合でも可能な限り対応いたします。第 46 回学術集会準備事務局までお問い合わせください。

連絡先 第 46 回 日本小児遺伝学会学術集会 準備事務局

E-mail：jsg46@ncchd.go.jp

メール件名 （例）キッズルームの件（成育_成育花子）

■感染対策

すべての現地参加者（協賛企業など含む）は、来場前に各自で検温をお願いいたします。

また、会期最初の入場時に「健康状態申告書」のご提出が必要です。混雑緩和の為、事前に申告書をダウンロードいただき、ご記入のうえ、会場受付にご提出ください。また、会期中に体調の変化があった場合は、第 46 回学術集会準備事務局までメールにてご連絡ください。

連絡先 第 46 回 日本小児遺伝学会学術集会 準備事務局

Email：jsg46@ncchd.go.jp

※感染対策のお願い

- (1) 発熱・味覚障害・体調不良などの症状がある方の現地参加はご遠慮ください。
- (2) マスクの着用：可能な限りマスクの着用をお願いいたします。ただし、演者の発表時はマスクなしでも可とします。
- (3) 会場出入口および各会場に設置された消毒液で、こまめな手指消毒をお願いいたします。会場内で気分が悪くなった場合は直ちにスタッフに申し出てください。
- (4) 会期中は、プログラム終了後も感染症対策を各自行ってください。
- (5) 各会場内では可能な限り座席の間隔を空けて着席ください。
- (6) 会場内は定期的に空気の入替えをいたします。
- (7) お弁当を提供するセミナーでは、なるべくお早めにお食事をお済ませのうえ、お食事後は速やかにマスクのご着用をお願いいたします。お食事中的の会話はお控えください。ご提供いたしましたお弁当は、提供会場内または休憩室でお召し上がりください。お弁当のお持ち帰りは禁止いたします。

座長・発表者へのご案内

■座長の皆様へ

担当セッション開始予定時刻の10分前までに会場内「次座長席」にご着席ください。定刻となりましたら「座長席」にご着席の上、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。

プログラム通りの円滑な進行にご協力をお願いいたします。

■口演発表の皆様へ

PC持ち込み・データ持ち込みに関わらず、ご発表セッション開始予定時刻の30分前までに、1Fの「PC受付」にて発表データの受付、試写をお済ませください。

発表データ受付後、口演会場にお越しください。

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に登壇し、座長の合図で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

- ・舞台上にモニター、キーボード、マウス、レーザーポインタをご用意いたします。
- ・発表の際は、大会準備事務局が用意したPCまたはお持ち込みのPCを使用して、発表者ご自身で操作していただきます。

3) 発表データ

- ・発表データはWindows PowerPoint 2016～2019のバージョンで作成してください。
- ・スクリーンサイズは16:9にてをご用意いたします。
- ・「発表者ツール」は使用できません。発表用原稿はご自身でご準備ください。
- ・発表データに動画や音声が含まれる場合はご自身のPCで発表をお願いいたします。
- ・フォントは文字化け、レイアウト崩れ等を防ぐため、Windowsで標準インストールされている下記フォントを推奨いたします。

日本語：MSゴシック、MSPゴシック、MS明朝、MSP明朝、メイリオ

英語：Arial、ArialBlack、ArialNarrow、Century、CenturyGothic、

Times New Roman

- ・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、第46回学術集会準備事務局が責任をもって消去いたします。

4) PC持ち込みの場合

- ・Windows、Macのいずれも受付可能です。

- ・会場で用意する PC ケーブルコネクタの形状は HDMI です。(下記参照)



HDMI コネクタ (PC 側)

- ・外部モニター出力端子の形状を確認し、必要な場合は接続用の外部出力変換アダプターをご持参ください。
- ・バッテリー切れ防止のため電源 (AC) アダプターを必ずご持参ください。
- ・起動時にパスワードを設定している場合、省エネ設定やスクリーンセーバーも作動しないよう、事前に解除をお願いいたします。
- ・Mac で作成したデータで発表される場合、また動画・音声を含む発表の場合には、必ずご自身の PC をお持ち込みください。
- ・発表データはバックアップとして USB メモリでご用意ください。(下記参照)

5) データ持ち込みの場合

- ・Windows で作成した PowerPoint データのみ受付可能です。

Mac で作成したデータをご使用の場合、また動画・音声を含む発表の場合には、必ずご自身の PC をお持ち込みください。

- ・作成データを USB メモリに記録して「PC 受付」にお越しください。(下記参照)
- ・USB メモリは、ウイルス定義データを最新のものに更新された状態のセキュリティーソフトでウイルスに感染していないことをご確認の上、お持ち込みください。



USB コネクタ (PC 側)

■ポスター発表の皆様へ

1) ポスターサイズ

- ・ポスター掲示スペースは 180cm × 90cm です。ポスター上部に、演題名、著者名および所属を表記してください。筆頭発表者名の左肩に小さな○をつけてください。

2) ポスターの貼付、撤去

- ・大会事務局がパネルの左上に演題番号を準備いたしますので、所定のパネルにポスターを掲示してください。押しピン等は、各パネルにご用意しております。張り替えは致しません。2日間掲示してください。

掲示期間 12月8日(金) 9:30 ~ 12月9日(土) 18:30

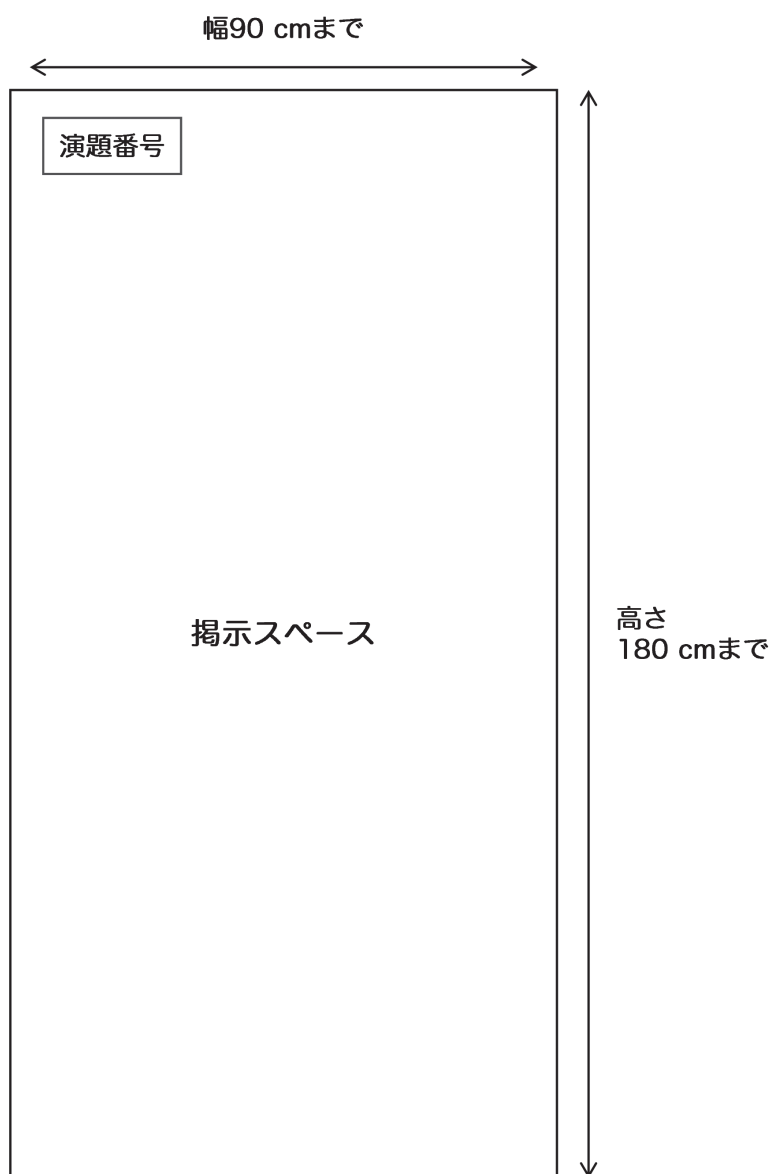
※撤去されていないポスターは、第46回学術集会準備事務局で処分いたしますが、一切責任は負いかねますのでご注意ください。

3) ポスター発表について

- ・発表形式はフリーディスカッションとなります。発表者は、指定時間にご自身のパネル前にて待機してください。活発なご討議をお願いいたします。

討論時間 全演題 12月8日(金) 17:35 ~ 18:35

※ポスター展示会場内にお飲み物等をご用意しております。沖縄の食文化に触れながら、自由闊達な議論をお願いいたします。



■倫理的配慮および利益相反の開示について

日本小児遺伝学会は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。

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/modules/guidelines/index.php?content_id=57

日本小児科学会 利益相反に関する規則

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

※各発表における開示例：

【開示事項がない場合】

第46回日本小児遺伝学会学術集会
利益相反状態の開示

発表者名： ○○○○、○○○○、○○○○、○○○○
※共同演者を含む全員の氏名を記載ください。

利益相反に関する開示事項はありません。

【開示事項がある場合】

第46回日本小児遺伝学会学術集会
利益相反状態の開示

発表者名： ○○○○、○○○○、○○○○、○○○○
※共同演者を含む全員の氏名を記載ください。

利益相反に関する開示事項に則り開示します。

(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40回 Dysmorphology の夕べ』のご案内

テーマ「Arthrogyriposis multiplex congenita (AMC)」を考える

Arthrogyriposis はギリシャ語の arthron (joint) と gryposis (curved) に由来し、関節拘縮を意味します。AMC は先天的に関節拘縮をきたす状態を指しますが、原因は内因性・外因性を含め多岐にわたります。遺伝子診断を行わなければ確定診断は困難な場合が多いですが、dysmorphology の観点も含めて鑑別を行うことは、AMC の診断・治療・予後・再発率を考える上で有用と思われます。

今回の「Dysmorphology の夕べ」第1部では、AMC のオーバービューと、内因性を原因とする AMC について、3つの観点からとらえてみたいと思います。

また、第2部では、「バリエント評価に用いる dysmorphology」として、近年 genotype の評価がガイドラインを中心に標準化してきておりますが、こうしたバリエントの病原性評価にも表現型、すなわち dysmorphology の情報は必要不可欠であることにつき具体例を用いて示していきたいと思っております。

開催概要

- 日 時：令和5年（2023年）12月8日（金）18：40～20：40
会 場：沖縄県男女共同参画センター『ていいるる』ホール（口演会場）
（〒900-0036 沖縄県那覇市西3-11-1）
主 催：日本小児遺伝学会・Dysmorphology の夕べ実行委員会 共催
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）
清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

第1部 Arthrogyriposis を考える

進行役：二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部）

- | | |
|-------------------|---------------------------|
| ① AMC に関するオーバービュー | 二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部） |
| ② 末梢神経と筋疾患による AMC | 森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科） |
| ③ 中枢神経疾患による AMC | 大橋 育子（三豊総合病院 小児科） |
| ④ 骨、結合組織疾患による AMC | 川目 裕（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部） |


第2部 バリエント評価に用いる dysmorphology

進行役：大場 大樹（埼玉県立小児医療センター 遺伝科）
清水 健司（静岡県立こども病院 遺伝染色体科）

第46回 日本小児遺伝学会学術集会 日程表


第1日目 12月8日 (金)

開館 9:00
受付 9:30

	1F ホール	2F 会議室	3F 研修室	1F 展示場/ロビー
9:00	受付 9:30 ~  開会挨拶	9:15-10:55		9:30-
10:00		第7回 論文執筆応援 セミナー 講師：緒方 勤 (浜松医科大学)		[ポスター] 貼付 9:30 (貼替なし)
11:00	11:05-12:05 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)	中外製薬株式会社 「気管切開後の SMA2 型成人例でリ スジプラムの効果をみた症例から 学んだ SMA 診療の課題について」 講師：諏訪園 秀吾 (国立病院機構沖縄病院) 座長：中西 浩一 (琉球大学)		11:00-17:35 P-01 } P-34 閲覧 企業 (展示場) 患者会 (ロビー)
12:00		12:15-13:15	12:15-13:15	
13:00		企業協賛教育 セミナー 1 (LS1)	企業協賛教育 セミナー 2 (LS2)	
14:00	13:25-14:30 シンポジウム 1 (S1) ii 専門医共通講習 「希少疾患患者をとりまく医療、社会、法律」 3. 医療倫理 シンポジスト 座長 1 単位 当間 隆也 (Kukuru きっずクリニック) 福嶋 義光 (信州大学) 西村 由希子 (NPO 法人 ASrid) 川目 裕 (東京慈恵会医科大学) 高田 史男 (北里大学)	株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ 株式会社ジーンベイ 「高精度ナノポアシーケンサーによるゲノム解析」 講師：宮本 真理 (オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ) 上村 泰央 (ジーンベイ) 座長：長谷川 裕一 (オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ)		
15:00	14:40-15:40 一般口演 1 (O1) 貴重な症例 座長：外木 秀文 (天使病院) 岡本 伸彦 (大阪母子医療センター)			
16:00	15:40-16:25 教育講演 1 (EL1) 「レジェンドに聴く 1」 UR-DBMS/Syndrome Finder の臨床診断 / 遺伝子診断での応用 演者：成富 研二 (沖縄南部療育医療センター) 座長：中西 浩一 (琉球大学)			
17:00	16:25-17:30 Cutting Edge ^{PLUS} (CE+) 「New Trends in Neurological Diseases and in Long-Read sequencing」 座長：要 匡 (国立成育医療研究センター) 講師：諏訪園 秀吾 (国立病院機構沖縄病院) 小林 孝史 (PacBio ジャパン サイエンス・ソリューションズ) 宮本 真理 (オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ)			
18:00		17:35-		17:35-18:35
		優秀演題賞 選考委員会		発表・討論
19:00	18:40-20:40 第40回 Dysmorphology のタベ 「Arthrogyposis multiplex congenita (AMC)」を考える 第1部 Arthrogyposis を考える 進行役：二宮 伸介 (倉敷中央病院) 講師：二宮 伸介 (倉敷中央病院) 森貞 直哉 (兵庫県立こども病院) 大橋 育子 (三豊総合病院) 川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院) 第2部 バリエント評価に用いる dysmorphology 進行役：大場 大樹 (埼玉県立小児医療センター) 清水 健司 (静岡県立こども病院)			Poster Discussion with Uchina's Refreshments お飲みもの等をご用意しています。 沖縄の食文化に触れながら、自由闊 達な議論をお願いいたします。 協賛 沖縄県 / 沖縄 MICE
20:00				
	閉館 21:00			

第2日目 12月9日(土)

開場 9:00

	1F ホール	2F 会議室	3F 研修室	1F 展示場/ロビー
9:00	<p>9:05-9:40</p> <p>大会長講演 (PL) 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)</p>			<p>9:00-18:30</p> <p>P-01 P-34 閲覧</p> <p>9:00-17:00</p> <p>企業 (展示場) 患者会 (ロビー)</p>
10:00	<p>9:40-10:20</p> <p>一般口演 2 (O2) マイクロアレイ・染色体・構造異常 座長：清水 健司 (静岡県立こども病院) 森貞 直哉 (兵庫県立こども病院)</p>			
11:00	<p>10:20-11:00</p> <p>一般口演 3 (O3) エピゲノム・機能解析 座長：深見 真紀 (国立成育医療研究センター) 林 深 (愛知県医療療育総合センター)</p>			
11:00	<p>11:00-12:05</p> <p>特別企画シンポジウム (SL) 「小児遺伝医療のこれから」 iii 小児科領域講習 1単位</p> <p>シンポジスト 座長 田宮 元 (東北大学) 沼部 博直 (東京都立北療育医療センター) 内山 徹 (国立成育医療研究センター) 水野 誠司 (愛知県医療療育総合センター)</p>	<p>アジレント・テクノロジー株式会社 「2拠点病院での運用実例から議論するマイクロアレイ染色体検査の臨床実装」 講師：黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター) 大場 大樹 (埼玉県立小児医療センター) 座長：岡野 和広 (アジレント・テクノロジー)</p>		
12:00		<p>12:15-13:15</p> <p>企業協賛教育 セミナー 3 (LS3)</p>	<p>12:15-13:15</p> <p>企業協賛教育 セミナー 4 (LS4)</p>	
13:00				
13:25-14:00	<p>第 46 回 日本小児遺伝学術集会 総会</p>			
14:00	<p>14:05-14:45</p> <p>患者のみなさまとともに 司会 沼部 博直 (東京都立北療育医療センター)</p>	<p>14:05-14:45</p> <p>Meet the Experts (ME)</p>		
15:00	<p>14:45-15:30</p> <p>教育講演 2 (EL2) 「レジェンドに聴く 2」 演者：松原 洋一 (国立成育医療研究センター) 座長：要 匡 (国立成育医療研究センター)</p>	<p>アジレント・テクノロジー株式会社 「マイクロアレイ染色体検査」 Experts 大場 大樹 (埼玉県立小児医療センター) 黒田 友紀子 (神奈川県立こども医療センター) 清水 健司 (静岡県立こども病院)</p>		
16:00	<p>15:30-16:10</p> <p>一般口演 4 (O4) 遺伝カウンセリング・移行期医療 座長：大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター)、知念 安紹 (琉球大学)</p>			
16:00	<p>16:10-16:50</p> <p>一般口演 5 (O5) 関連解析・診断体制・新規診断法 座長：倉橋 浩樹 (藤田医科大学)、古庄 知己 (信州大学)</p>			
17:00	<p>16:50-18:15</p> <p>シンポジウム 2 (S2) 「さまざまな小児遺伝子関連疾患」 iii 小児科領域講習 1単位</p> <p>シンポジスト 座長 中西 浩一 (琉球大学) 黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター) 森田 英明 (国立成育医療研究センター) (神奈川県立こども医療センター) 我那覇 章 (国際医療福祉大学) 吉橋 博史 (東京都立小児総合医療センター) 岡本 伸彦 (大阪母子医療センター) (東京都立小児総合医療センター)</p>			~ 17:00
18:00	<p>18:15 優秀演題表彰式、次期大会長挨拶、閉会挨拶</p>			ポスター撤去 ~ 18:30
19:00	<p>閉館</p> 	<ul style="list-style-type: none"> ■染色体・構造異常 ■単一遺伝性疾患 奇形症候群 ■単一遺伝性疾患 小児外科・糖鎖異常 ■単一遺伝性疾患 免疫・内分泌・代謝 ■単一遺伝性疾患 循環器・血液 ■単一遺伝性疾患 神経・筋 ■発現解析・機能解析 ■希少疾患・体制 ■遺伝カウンセリング・生命倫理・社会とのかわり 		

プログラム

第 1 日目 12月8日(金)

9:15 ~ 10:55	第 7 回 論文執筆応援セミナー	2F 会議室
11:00 ~ 11:05	開会挨拶	1F ホール
11:05 ~ 12:05	優秀口演 (BO)	1F ホール

座長：緒方 勤 (浜松医科大学・浜松医療センター)

黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

BO-1 希少疾患診断後の患児・家族に対する包括的支援体制デジタル化の試み ～小児病院連携に向けた展開～

○二川 弘司¹⁾、伊藤 志帆²⁾、洪本 加奈³⁾、黒田 真帆¹⁾、山中 暖日¹⁾、
福田 憲太郎¹⁾、須田 千春¹⁾、森貞 直哉^{3) 4)}、吉橋 博史¹⁾

- 1) 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
- 2) 東京都立小児総合医療センター 看護部
- 3) 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
- 4) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

BO-2 日本人における先天性高インスリン血症の包括的遺伝子解析

○樋口 真司¹⁾²⁾、岩田 康平¹⁾、渡部 瑤¹⁾、山田 勇氣¹⁾、永安 佑衣²⁾、
橋口 綾乃²⁾、榎谷 沙織²⁾、加藤 勝²⁾、高橋 透²⁾、奥田 徳子²⁾、
中村 博昭²⁾、依藤 亨³⁾、森 潤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 遺伝子診療部
- 3) 伊達赤十字病院 第2内科部

BO-3 血漿中ポリコナゾール濃度と副作用の個人差に關与する因子の解析

○曳野 圭子¹⁾、庄司 健介²⁾、齊藤 順平³⁾、福永 航也¹⁾、松井 俊大²⁾⁴⁾、
歌野 智之³⁾、竹林 晃⁴⁾、富澤 大輔⁴⁾、加藤 元博⁴⁾、松本 公一⁴⁾、
石川 尊士⁵⁾、河合 利尚⁵⁾、中村 秀文⁶⁾、宮入 烈²⁾、寺尾 知可史⁷⁾⁹⁾、
蒔田 泰誠¹⁾

- 1) 理化学研究所生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム
- 2) 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部感染症科
- 3) 国立成育医療研究センター 薬剤部
- 4) 国立成育医療研究センター 小児がんセンター
- 5) 国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部免疫科
- 6) 国立成育医療研究センター 研究開発監理部
- 7) 理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム
- 8) 静岡県立総合病院 臨床研究部 免疫研究部
- 9) 静岡県立大学 薬学部 ゲノム病態解析講座

BO-4 Sotos 症候群の臨床像 _ 当院患者 32 人から欠失型、変異型の意義を考える

○上原 朋子¹⁾、中村 奈都紀¹⁾、水野 誠司¹⁾、稲葉 美枝¹⁾

- 1) 愛知県医療療育総合センター 小児内科・遺伝診療科

BO-5 患者由来 iPS 細胞を用いた Takenouchi-Kosaki syndrome の病態解明

○奥野 博庸¹⁾²⁾³⁾、佐藤 美紀²⁾、武内 俊樹³⁾、小崎 健次郎⁴⁾、岡野 栄之²⁾

- 1) 東京医科大学 小児科・思春期科学分野
- 2) 慶應義塾大学 医学部 生理学教室
- 3) 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室
- 4) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

BO-6 84名の偽性副甲状腺機能低下症 1B におけるメチル化異常パターンと臨床像の検討

○浦川 立貴¹⁾²⁾、佐野 伸一郎¹⁾³⁾、川嶋 明香¹⁾⁴⁾、中村 明枝¹⁾⁵⁾、成澤 宏宗¹⁾、松原 圭子¹⁾、緒方 勤⁶⁾、深見 真紀¹⁾、鏡 雅代¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
- 2) 長崎大学 小児科
- 3) 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
- 4) 東北大学病院 小児科
- 5) 北海道大学 医学部 小児科
- 6) 浜松医科大学 小児科

12:15 ~ 13:15

企業協賛教育セミナー 1 (LS1)

「高精度ナノポアシーケンサーによるゲノム解析」

2F 会議室

協賛：株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
株式会社ジーンベイ

座長：長谷川 裕一 (株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ)

LS1-1 ナノポアシーケンス：基礎から応用まで

講師 宮本 真理

株式会社 オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ

LS1-2 解析を始めるにあたって知っておきたい7つのこと

講師 上村 泰央

株式会社ジーンベイ

12:15 ~ 13:15

企業協賛教育セミナー 2 (LS2)

3F 研修室

協賛：中外製薬株式会社

座長：中西 浩一 (琉球大学大学院医学研究科成育医学 (小児科) 講座 教授)

LS2 気管切開後の SMA2 型成人例でリスジプラムの効果をみた症例から学んだ SMA 診療の課題について

講師 諏訪園 秀吾

独立行政法人国立病院機構 沖縄病院 脳・神経・筋疾患研究センター、
リハビリテーション科

13:25 ~ 14:30

シンポジウム1 (S1) 「希少疾患患者をとりまく医療、社会、法律」

1F ホール

ii 専門医共通講習 3. 医療倫理 1 単位

座長：福嶋 義光 (信州大学 医学部 遺伝医学教室)

川目 裕 (東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部)

S1-1 小児遺伝相談外来の現場から

○當間 隆也

Kukuru きっずクリニック
沖縄県立南部医療センター こども医療センター 遺伝相談外来担当

S1-2 中間機関として希少・難治性疾患領域に関わるということ

○西村 由希子

NPO 法人 ASrid

S1-3 ゲノム医療法の成立の経緯と趣旨

○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
兼 北里大学病院 遺伝診療部

14:40 ~ 15:40

一般口演1 「貴重な症例」(O1)

1F ホール

座長：外木 秀文 (天使病院 臨床遺伝センター)

岡本 伸彦 (大阪母子医療センター 遺伝診療科)

O1-1 手根骨 X 線所見と四肢短縮から軟骨毛髪低形成症の診断に至った姉弟例

○川北 理恵¹⁾²⁾、服部 真也¹⁾、中谷 恵理¹⁾、吉崎 加奈子¹⁾、細川 悠紀¹⁾、
脇 研自¹⁾、西村 玄³⁾、内田 登⁴⁾⁵⁾、長谷川 泰延⁴⁾、二宮 伸介²⁾

- 1) 倉敷中央病院 小児科
- 2) 倉敷中央病院 遺伝診療部
- 3) 武蔵野陽和会病院 放射線科
- 4) 慶應義塾大学 医学部 小児科学教室
- 5) 済生会宇都宮病院 小児科

O1-2 異なる契機で診断に至った Cowden 症候群 /PTEN 過誤腫症候群の 3 例

○高瀬 隆太¹⁾²⁾、福井 香織¹⁾²⁾、首藤 朝也²⁾、渡邊 順子¹⁾²⁾

- 1) 久留米大学 医学部 小児科学講座
- 2) 久留米大学病院 遺伝外来

O1-3 高カルシウム血症を契機に「ABCD 症候群」と診断した女兒例

○仲田 昌吾¹⁾、知念 安紹¹⁾²⁾、柳 久美子³⁾、要 匡³⁾、島袋 渡¹⁾、
當山 真紀¹⁾、黒川 慎吾¹⁾、名嘉山 賀子¹⁾、仲村 貞郎¹⁾、浜田 和弥¹⁾、
兼次 拓也¹⁾、金城 紀子¹⁾、中西 浩一¹⁾²⁾

- 1) 琉球大学 大学院 医学研究科育成医学 (小児科) 講座
- 2) 琉球大学病院 遺伝カウンセリング室
- 3) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

01-4 異なる臨床経過を示した *PKP2* バリエントに基づく不整脈原性右室心筋症の一卵性双胎の姉妹例

○神谷 素子¹⁾²⁾⁴⁾、山口 智美¹⁾²⁾³⁾、永井 爽¹⁾²⁾³⁾、大西 徳子¹⁾²⁾、小林 秀樹⁵⁾、古庄 知己¹⁾²⁾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) 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・シークエンス講座
- 4) 信州大学 医学部 小児医学教室
- 5) 信州大学 医学部附属病院 循環器内科学教室

01-5 *PAX2* および *OPA1* に新規変異を認めた腎コロボーマ症候群および常染色体顕性視神経萎縮症の1合併例

○島袋 渡¹⁾、知念 安紹¹⁾²⁾、今永 直也³⁾、柳 久美子⁴⁾、要 匡⁴⁾、仲田 昌吾¹⁾、名嘉山 賀子¹⁾、仲村 貞郎¹⁾、浜田 和弥¹⁾、兼次 拓也¹⁾、金城 紀子¹⁾、中西 浩一¹⁾²⁾

- 1) 琉球大学大学院 医学研究科育成医学（小児科）講座
- 2) 琉球大学病院 遺伝カウンセリング室
- 3) 琉球大学大学院医学研究科 医学専攻眼科学講座
- 4) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

01-6 *ERCC8* の両アリルに異なる構造異常を認めた Cockayne 症候群の1例

○渡邊 大輔¹⁾、中藤 大輔¹⁾、山田 茉未子¹⁾、鈴木 寿人²⁾、武内 俊樹³⁾、宮 冬樹¹⁾、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) 筑波大学 医学医療系 臨床医学域
- 3) 慶應義塾大学 医学部 小児科

01-7 核内局在決定部位に *TOE1* 新規バリエントを認めた橋小脳低形成7型

○黒田 友紀子¹⁾、露崎 悠²⁾、成戸 卓也³⁾、齋藤 洋子¹⁾、榎本 友美³⁾、黒澤 健司¹⁾³⁾

- 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

15:40 ~ 16:25

教育講演 1 (EL1) 「レジェンドに聴く 1」

1F ホール

座長：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）

EL1 UR-DBMS/Syndrome Finder の臨床診断 / 遺伝子診断での応用

○成富 研二

沖縄南部療育医療センター

16:25 ~ 17:30

Cutting Edge^{PLUS} (CE⁺) 「New Trends in Neurological Diseases and in Long-Read sequencing」

1F ホール

座長：要 匡 (国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部)

CE⁺-1 遺伝子異常を伴う疾患の神経内科診療最前線ー沖縄型神経原性筋萎縮症 を含め現場で起きていること・今後の課題と期待ー

講師 諏訪園 秀吾

独立行政法人国立病院機構 沖縄病院 脳・神経・筋疾患研究センター

CE⁺-2 PacBio 新機種 Revio を使用したアプリケーションとその応用

講師 小林 孝史

PacBio ジャパン サイエнтиフィックアフェアーズ

CE⁺-3 小児遺伝性疾患へのナノポアシーケンス最新応用について

講師 宮本真理

株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ

18:40 ~ 20:40

第40回 Dismorphology のタベ 「Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)」を考える

1F ホール

第1部 Arthrogryposis を考える

進行役：二宮 伸介 (倉敷中央病院)

講師：二宮 伸介 (倉敷中央病院)

森貞 直哉 (兵庫県立こども病院)

大橋 育子 (三豊総合病院)

川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院)

第2部 バリエント評価に用いる dysmorphology

進行役：大場 大樹 (埼玉県立小児医療センター)

清水 健司 (静岡県立こども病院)

第2日目 12月9日(土)

9:05 ~ 9:40

大会長講演 (PL)

1F ホール

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・北里大学病院 遺伝診療部)

PL

気づく・気づかない、見える・見えない —ゲノムと医療—

○要 匡

国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

9:40 ~ 10:20

一般口演2 (O2)

「マイクロアレイ・染色体・構造異常」

1F ホール

座長：清水 健司 (静岡県立こども病院 遺伝染色体科)
森貞 直哉 (兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)

O2-1 マイクロアレイ染色体検査にて判明した Dystrophinopathy の2例

○藤本 あい、山口 有

群馬県立小児医療センター 遺伝科

O2-2 異なる表現型を示した20番染色体長腕中間部欠失の兄弟例

○船戸 悠介¹⁾、神野 重光¹⁾、中内 千春子¹⁾、眞鍋 正彦¹⁾、川井 有里¹⁾、
小島 有紗¹⁾、藤野 正之¹⁾、帽田 仁子¹⁾、宮田 昌史¹⁾、西澤 春紀²⁾、
倉橋 浩樹³⁾

1) 藤田医科大学 医学部 小児科学

2) 藤田医科大学 医学部 産婦人科学

3) 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門

O2-3 二次的所見として DMD 遺伝子にインフレーム欠失を認めた男児例

○古川 源¹⁾、宮田 昌史¹⁾、河村 理恵²⁾、倉橋 浩樹²⁾

1) 藤田医科大学 医学部 小児科学

2) 藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

O2-4 Chromothripsis により発生したと考えられる 22番染色体長腕部分トリソミーの1例

○二宮 伸介¹⁾、花岡 義行²⁾、川北 理恵¹⁾²⁾

1) 倉敷中央病院 遺伝診療部

2) 倉敷中央病院 小児科

O2-5 CNV 結果解釈の留意点：既知の反復性病的 CNV 領域を含む欠失でも、 欠失範囲の再確認と不均衡型染色体構造異常に伴う CNV である可能性 を考慮した G 分染結果の見直しと分裂像 FISH 解析が考慮される

○涌井 敬子¹⁾²⁾、高野 亨子²⁾¹⁾、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

座長：深見 真紀 (国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部)

林 深 (愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究所)

03-1 エピシグナチャー解析による歌舞伎症候群男児症例における *KDM6A* 疾患責任体細胞系列バリエーションの同定

○中林 一彦¹⁾、河合 智子¹⁾、岩崎 裕治²⁾、緒方 広子¹⁾、嘉村 浩美¹⁾、
中村 和昭³⁾、秦 健一郎¹⁾⁴⁾、高野 貴子²⁾⁵⁾

- 1) 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
- 2) 東京都立東部療育センター 小児科
- 3) 国立成育医療研究センター 薬剤治療研究部
- 4) 群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学
- 5) 東京家政大学 家政学部児童学科

03-2 インプリンティング疾患発症に対する生殖補助医療および母親の年齢の影響の解明

○鏡 雅代¹⁾、原 香織¹⁾、松原 圭子¹⁾、中村 明枝¹⁾²⁾、佐野 伸一朗¹⁾³⁾、
井上 毅信¹⁾、川嶋 明香¹⁾、福家 智子¹⁾、山澤 一樹¹⁾⁴⁾、深見 真紀¹⁾、
緒方 勤¹⁾⁵⁾⁶⁾

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
- 2) 北海道大学病院 小児科
- 3) 静岡県立こども病院 糖尿病代謝内科
- 4) 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床遺伝センター
- 5) 浜松医科大学 医化学講座
- 6) 浜松医療センター 小児科

03-3 重度発達遅滞および難治性てんかんを呈する症例で同定された *IQSEC2* 遺伝子ナンセンスバリエーションの機能解析

○山澤 一樹¹⁾、中嶋 萌子¹⁾、深谷 昌浩²⁾、菅原 健之²⁾、城島 知子²⁾、
阪上 洋行²⁾

- 1) 国立病院機構 東京医療センター 遺伝診療科
- 2) 北里大学 医学部 解剖学教室

03-4 中心体タンパク質 CEP152 と PLK4 の相互作用と機能破綻が引き起こす小頭症 / Seckel 症候群の病態形成機構の解明

○浜田 奈々子、岩本 郁子、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

03-5 *DHX9* は神経発達症の原因である：未診断患者の変異解析とショウジョウバエ・マウスを用いた検証

○山田 茉未子¹⁾、新田 陽平²⁾、上原 朋子¹⁾、鈴木 寿人¹⁾、武内 俊樹¹⁾、
田村 勝³⁾、綾部 信哉³⁾、吉木 淳³⁾、相賀 裕美子⁴⁾、岡本 伸彦⁵⁾、
杉江 淳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) 新潟大学脳研究所 脳病態解析分野
- 3) 理化学研究所 バイオリソース研究センター
- 4) 国立遺伝学研究所
- 5) 大阪母子医療センター研究所

11:00 ~ 12:05

特別企画シンポジウム (SL) 「小児遺伝医療のこれから」

iii 小児科領域講習 1 単位 1F ホール

座長：沼部 博直 (東京都立北療育医療センター)

水野 誠司 (愛知県医療療育総合センター 中央病院遺伝診療科・発達障害研究所)

SL-1 小児希少難病の遺伝学とゲノム解析

○田宮 元

東北大学大学院 医学系研究科 / 理化学研究所 革新知能統合研究センター

SL-2 小児希少疾患に対する遺伝子治療

○内山 徹

国立成育医療研究センター 成育遺伝研究部 疾患遺伝子構造研究室 /
遺伝子細胞治療推進センター 研究開発室

12:15 ~ 13:15

企業協賛教育セミナー 3 (LS3)

2F 会議室

協賛：アジレント・テクノロジー株式会社

座長：岡野 和広 (アジレント・テクノロジー株式会社)

LS3 2 拠点病院での運用実例から議論するマイクロアレイ染色体検査の臨床実装

講師 黒澤 健司

神奈川県立こども医療センター 遺伝科

講師 大場 大樹

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

12:15 ~ 13:15

企業協賛教育セミナー 4 (LS4)

3F 研修室

協賛：アレクシオンファーマ合同会社

座長：諏訪園 秀吾 (独立行政法人国立病院機構沖繩病院)

LS4 我が国の重症筋無力症病態研究；発症パターンの世界との比較

講師 林 正俊

市立宇和島病院 小児科

13:25 ~ 14:00

第 46 回 日本小児遺伝学術集会 総会

1F ホール

14:05 ~ 14:45

患者のみなさまとともに

1F ホール

司会：沼部 博直 (東京都立北療育医療センター)

患者会のみなさま

14:05 ~ 14:45

Meet the Experts (ME) 「マイクロアレイ染色体検査」 2F 会議室

協賛：アジレント・テクノロジー株式会社

ME マイクロアレイ染色体検査

講師 大場 大樹

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

講師 黒田 友紀子

神奈川県立こども医療センター 遺伝科

講師 清水 健司

静岡県立こども病院 遺伝染色体科

14:45 ~ 15:30

教育講演 2 (EL2) 「レジェンドに聴く 2」

1F ホール

座長：要 匡 (国立成育医療研究センターゲノム医療研究部)

EL2 研究??

○松原 洋一

国立成育医療研究センター

15:30 ~ 16:10

一般口演 4 (O4) 「遺伝カウンセリング・移行期医療」

1F ホール

座長：大橋 博文 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

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)

O4-1 遺伝学的検査が死後の原因検索に有用であった グルタル酸血症 2 型の症例

○花房 宏昭¹⁾²⁾、坊 亮輔¹⁾²⁾、曾根原 晶子¹⁾、洪 聖媛¹⁾、南部 静紀¹⁾、
平久 進也³⁾、森貞 直哉⁴⁾、粟野 宏之⁵⁾、野津 寛大¹⁾²⁾

- 1) 神戸大学 医学研究科 小児科学分野
- 2) 神戸大学 医学部附属病院 遺伝子診療部
- 3) 兵庫県立こども病院 産科
- 4) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
- 5) 鳥取大学 研究基盤センター

O4-2 全エクソーム解析で見の FLNA 病的バリエントが同定された両親への 遺伝カウンセリング

○荻原 真帆¹⁾、小澤 南¹⁾²⁾、清水 直樹²⁾、長谷川 冬雪³⁾、秦 健一郎³⁾⁴⁾、
右田 王介¹⁾⁵⁾

- 1) 聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部
- 2) 聖マリアンナ医科大学病院 小児科
- 3) 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター
- 4) 群馬大学 分子細胞生物学
- 5) 聖マリアンナ医科大学病院 臨床検査医学

04-3 こどもたちへの遺伝カウンセリング後に診断を確定した Optic atrophy plus 症候群の親子例

○森貞直哉¹⁾²⁾⁸⁾、洪本加奈²⁾、坂田亮介³⁾、小川禎治⁴⁾、横田聡⁵⁾、
前川嵩太⁶⁾、荻田典生⁷⁾、野津寛大⁸⁾

- 1) 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
- 2) 兵庫県立こども病院 ゲノム医療センター
- 3) 兵庫県立こども病院 整形外科
- 4) 兵庫県立こども病院 循環器内科
- 5) 神戸市立アイセンター病院 眼科
- 6) 神戸市立医療センター中央市民病院 脳神経内科
- 7) 脳神経内科くすのき診療所
- 8) 神戸大学大学院 医学研究科内科系講座小児科学分野

04-4 小児病院におけるダウン症候群の移行期医療

○大場大樹、大橋博文

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

04-5 知的障害を持つ小児期発症慢性疾患の成人期診療移行に関する 患者・内科医・地域の抱える課題

○外木秀文¹⁾、川端むつみ¹⁾、佐々木理²⁾、高橋伸浩²⁾、西村光弘³⁾、
中川貴史⁴⁾、辻直樹⁴⁾、三木敏嗣⁴⁾

- 1) 天使病院 臨床遺伝センター
- 2) 天使病院 天使こどもメディカルセンター
- 3) 天使病院 院長 循環器内科
- 4) 札幌市医師会東区支部

16:10 ~ 16:50

一般口演 5 (05) 「関連解析・診断体制・新規診断法」 1F ホール

座長：倉橋浩樹（藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学）
古庄知己（信州大学医学部 遺伝医学教室）

05-1 *ESR1* 遺伝子イントロン 6 の微細欠失は停留精巣・尿道下裂の 発症感受性因子である

○増永陽平¹⁾²⁾、藤澤泰子¹⁾、深見真紀³⁾、才津浩智⁴⁾、鎌谷直之⁵⁾、
緒方勤¹⁾⁶⁾

- 1) 浜松医科大学 小児科
- 2) 浜松医科大学 地域医療支援学講座
- 3) 成育医療研究センター 分子内分泌研究部
- 4) 浜松医科大学 医化学講座
- 5) 株式会社スタージェン
- 6) 浜松医療センター

05-2 15q11-q13 領域内 CNV における包括的検討

○清水健司、高林直輝、樽林歩美、山田浩介

静岡県立こども病院 遺伝染色体科

05-3 小児遺伝性疾患患者を対象とした PubcaseFinder を用いた疾患候補遺伝子パネルの検討

○鈴木 寿人¹⁾²⁾⁵⁾⁶⁾、今川 和生²⁾、梶川 大悟³⁾、福島 紘子²⁾、藤原 豊史⁴⁾、高田 英俊²⁾、野口 恵美子⁵⁾、小崎 健次郎⁶⁾

- 1) 筑波大学 医学医療系 医学情報数理学
- 2) 筑波大学 医学医療系 小児内科
- 3) 茨城県立こども病院 新生児科
- 4) 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
- 5) 筑波大学 医学医療系 遺伝医学
- 6) 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

05-4 モワット・ウィルソン症候群の原因遺伝子 ZEB2 解析を目的とした衛生検査所登録と保険診療の枠組みでの外部受託の試み～持続可能な遺伝学的検査の体制構築を目指して

○林 深、鈴木 康予、野村 紀子、山田 憲一郎

愛知県医療療育総合センター 発達障害研究所・遺伝子医療研究部門

05-5 インプリンティング疾患の遺伝子診断法の提唱：Prader-Willi 症候群と Kagami-Ogata 症候群をモデルとして

○緒方 勤¹⁾²⁾、齋藤 伸治¹⁾、副島 英伸¹⁾、鏡 雅代¹⁾、川井 正信²⁾

- 1) AMED 難治性疾患実用化研究事業研究班
- 2) 厚生労働科研究費難治性疾患政策研究事業研究班

16:50～18:15 **シンポジウム 2 (S2) 「さまざまな小児遺伝子関連疾患」** 1F ホール
iii 小児科領域講習 1 単位

座長：黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)

吉橋 博史 (都立病院機構東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科)

S2-1 アルポート症候群

○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 単一遺伝子異常に伴う難治性アレルギー疾患：多因子疾患と考えられてきたアレルギー疾患の新たな可能性

○森田 英明

国立成育医療研究センター 免疫アレルギー・感染研究部

S2-3 難聴児医療と遺伝子診断の現状

○我那覇 章

国際医療福祉大学成田病院 耳鼻咽喉科

S2-4 小児医療センターにおける希少疾患への対応

○岡本 伸彦

大阪母子医療センター 遺伝診療科・研究所

18:15～18:30 **優秀演題表彰式、次期大会長挨拶、閉会挨拶**

1F ホール

■染色体・構造異常

P-01 染色体 G 分染では検出できなかった染色体不均衡型相互転座の 3 例

○阪下 達哉¹⁾、村上 博昭¹⁾、松波 邦洋¹⁾、松永 大弥²⁾、長谷川 美保¹⁾、
佐々木 祐輔¹⁾、栃洞 早帆¹⁾、山内 知貴¹⁾、湯澤 壮太郎¹⁾、松隈 英治¹⁾、
今村 淳¹⁾

- 1) 岐阜県総合医療センター 小児科
- 2) 岐阜県総合医療センター 新生児内科

P-02 2p16.1-p15 欠失症候群に神経芽腫を合併した 1 男児例

○重富 浩子¹⁾、星野 陽子²⁾、石川 亜貴³⁾

- 1) 札幌医科大学 医学部 小児科
- 2) 北海道立子ども総合医療・療育センター 総合内科
- 3) 札幌医科大学 医学部 遺伝医学

P-03 2 番染色体の短腕と長腕の 2 か所に偶発的に生じた微細欠失による
神経発達障害を示す 1 例

○町田 修¹⁾²⁾、西川 愛子¹⁾、下村 里奈¹⁾、柳下 友映¹⁾、永田 智¹⁾、
下島 圭子³⁾⁴⁾、永田 美保⁵⁾、石原 康貴⁵⁾⁶⁾、宮下 洋平⁵⁾⁶⁾、朝野 仁裕⁵⁾⁶⁾、
山本 俊至²⁾⁴⁾

- 1) 東京女子医科大学 小児科
- 2) 東京女子医科大学大学院 医学研究科先端生命医科学系遺伝子医学分野
- 3) 東京女子医科大学 輸血細胞プロセッシング科
- 4) 東京女子医科大学 ゲノム診療科
- 5) 大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学 (IRUD 解析センター)
- 6) 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部

P-04 先天性難聴を主症状とした 6p25 欠失症候群の 1 例

○西 恵理子、松田 圭子、西村 夕美子、岡本 伸彦

- 大阪母子医療センター 遺伝診療科

P-05 マイクロアレイ染色体検査を機に診断に至った 9 トリソミーモザイクの 3 例

○道和 百合¹⁾、山口 有²⁾、椎原 隆¹⁾、市之宮 健二³⁾、鈴木 江里子¹⁾

- 1) 群馬県立小児医療センター 神経内科
- 2) 群馬県立小児医療センター 遺伝科
- 3) 群馬県立小児医療センター 新生児科

P-06 ZNF462 遺伝子を含む 9q31.1q31.3 微細欠失により発達遅滞、喉頭軟化症、
先天性心疾患を呈した男児例

○星野 陽子¹⁾、水上 都^{2) 3)}、澤田 まどか⁴⁾、石川 亜貴¹⁾²⁾

- 1) 北海道立こども総合医療・療育センター 総合診療科 / 遺伝科
- 2) 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科
- 3) 札幌マタニティ・ウィメンズホスピタル 小児科
- 4) 北海道立こども総合医療・療育センター 循環器科

P-07 先天性眼振、両眼虹彩色素減少、成長ホルモン分泌不全性低身長症などを呈する *PAX6* と *ELP4* を含む 11p13 領域のコピー数増加を有する症例

○濱嶋 直樹、田尻 佐和子、西川 尚実

名古屋市立大学医学部附属西部医療センター・ゲノム医療センター

P-08 中枢性尿崩症と上顎単一中切歯を合併した 12q15q21.1 微細欠失症候群の一例

○山口 有¹⁾、草野 知江子²⁾、丸山 憲一³⁾

- 1) 群馬県立小児医療センター 遺伝科
- 2) SUBARU 健康保険組合 太田記念病院 小児科
- 3) 群馬県立小児医療センター 新生児科

P-09 鯉弓症候群、発達遅滞、てんかんを呈した Ring 21 の 1 例

○村松 友佳子^{1) 2)}、竹内 智哉¹⁾、大江 瑞恵³⁾、倉橋 浩樹³⁾

- 1) 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 小児科
- 2) 名古屋大学医学部附属病院 小児科
- 3) 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門

P-10 マイクロアレイ染色体検査にて検出した 22q11.2 微細重複が二次的所見と判明した 1 症例

○伊藤 志帆¹⁾、二川 弘司²⁾、福田 憲太郎²⁾、山中 暖日²⁾、黒田 真帆²⁾、
本田 雅敬³⁾、吉橋 博史²⁾

- 1) 東京都立小児総合医療センター 看護部
- 2) 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
- 3) 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科

■単一遺伝性疾患 奇形症候群

P-11 Heavy for gestational age で出生しその後も過成長を認めて Weaver syndrome と診断した男児の 1 例

○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 先端研究推進センター

P-12 出生時に両側前鼻孔閉鎖、腸管狭窄を認めた *TCOF1* 遺伝子変異による Treacher Collins 症候群の 1 例

○齋藤 洋子¹⁾、黒田 友紀子¹⁾、榎本 友美²⁾、成戸 卓也²⁾、田中 水緒³⁾、
森田 雄介⁴⁾、黒澤 健司¹⁾²⁾

- 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 臨床研究所
- 3) 神奈川県立こども医療センター 病理診断科
- 4) 神奈川県立こども医療センター 新生児科

P-13 *RARB* 遺伝子変異による Microphthalmia、syndromic12 (MCOPS12) の一例

○富永 牧子¹⁾²⁾、安藤 晋介¹⁾、村瀬 正彦¹⁾、小崎 里華³⁾、池田 裕一¹⁾

- 1) 昭和大学横浜市北部病院 こどもセンター
- 2) 昭和大学横浜市北部病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター
- 3) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科

■単一遺伝性疾患 小児外科・糖鎖異常

P-14 先天性水頭症に Hirshsprung 病類縁疾患を合併した *TUBA1A de novo* 変異の 1 例

○眞鍋 正彦¹⁾、神野 重光¹⁾、中内 千春子¹⁾、船戸 悠介¹⁾、川井 有里¹⁾、小島 有紗¹⁾、藤野 正之¹⁾、帽田 仁子¹⁾、宮田 昌史¹⁾、倉橋 浩樹²⁾、鈴木 寿人³⁾、武内 俊樹³⁾

- 1) 藤田医科大学 医学部 小児科学
- 2) 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
- 3) 慶應義塾大学 医学部 小児科

P-15 Compound Heterozygous Variants of the *MAN1B1* Gene in a Japanese Patient with Rafiq Syndrome

○Aki Ishikawa¹⁾³⁾, Yoko Hoshino²⁾, Hiroko Shigetomi³⁾, Koki Nikaido²⁾, Tasuku Mariya¹⁾⁴⁾, Yosuke Nishio⁵⁾, Tomoo Ogi⁵⁾, Akihiro Sakurai¹⁾

- 1) Department of Medical Genetics and Genomics, Sapporo Medical University, School of Medicine, Japan
- 2) Department of Pediatrics, Hokkaido medical center for child health and rehabilitation, Japan
- 3) Department of Pediatrics, Sapporo Medical University, School of Medicine, Japan
- 4) Department of Obstetrics and Gynecology, Sapporo Medical University, School of Medicine, Japan
- 5) Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIEM), Nagoya University, Japan

■単一遺伝性疾患 免疫・内分泌・代謝

P-16 発達遅滞・知的障害を伴わない TRAF7 関連神経発達異常症の 1 例

○福田 憲太郎¹⁾、二川 弘司¹⁾、伊藤 志帆²⁾、黒田 真帆¹⁾、山中 暖日¹⁾、須田 千春¹⁾、吉橋 博史¹⁾

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

P-17 演題取り下げ

P-18 オクトレオチド LAR で良好な血糖管理を得ている母由来 *ABCC8* 遺伝子変異を同定した先天性高インスリン血症の 1 例

○西村 直人¹⁾²⁾

- 1) 横浜南共済病院 小児科
- 2) 横浜労災病院 小児科

P-19 全ゲノムシーケンスで同定されたエンハンサー領域欠失による OTC 欠損症の 1 例

○河村 理恵¹⁾²⁾、中島 葉子³⁾、稲垣 秀人¹⁾、七里 由衣¹⁾²⁾、村瀬 悠理¹⁾、倉橋 浩樹¹⁾²⁾

- 1) 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門
- 2) 藤田医科大学病院 臨床遺伝科
- 3) 藤田医科大学病院 小児科

■単一遺伝性疾患 循環器・血液

P-20 拡張型心筋症による心停止を契機に診断に至った Alström 症候群の 1 例

○武田 良淳¹⁾²⁾、渋谷 悠馬³⁾、鈴木 寿人⁴⁾、武内 俊樹⁴⁾、小崎 健次郎⁴⁾

- 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 循環器小児科
- 4) 慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

P-21 頻回の鼻出血を契機に診断され、肺動静脈瘻のカテーテル治療を要した遺伝性出血性毛細血管拡張症の小児兄妹例

○福井 香織¹⁾²⁾、松石 登志哉¹⁾²⁾、藤川 紘志朗¹⁾、渡邊 順子²⁾³⁾

- 1) 北九州市立八幡病院 小児総合医療センター
- 2) 久留米大学 小児科学講座
- 3) 久留米大学 医学部 質量分析医学応用施設

■単一遺伝性疾患 神経・筋

P-22 CACNA1S 遺伝子にバリエントを認めた低カリウム性周期性四肢麻痺の一例

○小野 智愛¹⁾、山下 朋代¹⁾²⁾、酒井 恵利¹⁾、馬場 遥香¹⁾、堀田 純子¹⁾²⁾、
新宅 治夫³⁾、瀬戸 俊之¹⁾²⁾

- 1) 大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学
- 2) 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学
- 3) 医療法人藤井会 香芝生喜病院 小児科

P-23 全ゲノム解析で診断した ADCY5 関連ジスキネジアの女児例

○角皆 季樹¹⁾、西條 直也²⁾、菊池 敦生²⁾、高山 順³⁾、今川 英里¹⁾、
呉 繁夫²⁾、大石 公彦¹⁾

- 1) 東京慈恵会医科大学 小児科学講座
- 2) 東北大学大学院 医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野
- 3) 東北大学大学院 医学系研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座

■発現解析・機能解析

P-24 発達障害責任遺伝子 CTBP1 の新規病的バリエント同定とその病態機能解析

○永田 浩一¹⁾、西條 琢真¹⁾、柳 久美子²⁾、浜田 奈々子¹⁾、要 匡²⁾、
岡本 伸彦³⁾

- 1) 愛知医療療育総合センター 発達障害研究所 分子病態研究部
- 2) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
- 3) 大阪母子医療センター 分子遺伝病研究部

P-25 Hennekam リンパ管拡張症 - リンパ浮腫症候群の新しい病的バリエントと発症メカニズム

○五十嵐 ありさ¹⁾、蒔田 芳男²⁾、柳 久美子¹⁾、比田井 朋美¹⁾、小俣 牧子¹⁾、
柳 久美子¹⁾、青木 大芽¹⁾、飯田 貴也¹⁾、小林 奈々¹⁾、阿部 幸美¹⁾、
佐藤 万仁¹⁾、松原 洋一³⁾、要 匡¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
- 2) 旭川医科大学 教育センター
- 3) 国立成育医療研究センター

P-26 Functional assay using minigene assay of splice site variant responsible for Chondrodysplasia punctata 1

- Taiga Aoki¹⁾, Yukiko Kuroda²⁾, Arisa Igarashi¹⁾, Kumiko Yanagi¹⁾, Masahiko Yamamori¹⁾, Takaya Iida¹⁾, Tomomi Hidai¹⁾, Nana Kobayashi¹⁾, Yukimi Abe¹⁾, Kazuhito Satou¹⁾, Kenji Kurosawa²⁾, Yoichi Matsubara³⁾, Tadashi Kaname¹⁾

- 1) Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development, Japan.
2) Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan.
3) National Center for Child Health and Development, Japan.

■ 希少疾患・体制

P-27 遺伝性希少疾患に対する網羅的ゲノム解析の動向と成育医療研究センターの取り組み

- 柳 久美子¹⁾、山毛利 雅彦¹⁾、比田井 朋美¹⁾、五十嵐 ありさ¹⁾、青木 大芽¹⁾、飯田 貴也¹⁾、阿部 幸美¹⁾、小林 奈々¹⁾、藤井 陽子¹⁾、大橋 容子²⁾、當間 隆也³⁾、松原 洋一⁴⁾、要 匡¹⁾、

- 1) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
2) 沖縄県立中部病院 産科
3) Kukurū きっずクリニック、沖縄県立南部医療センター・こども医療センター
4) 国立成育医療研究センター

P-28 当院における未診断疾患イニシアチブ：IRUD の活動報告

- 山中 暖日¹⁾、黒田 真帆¹⁾、伊藤 志帆²⁾、福田 憲太郎¹⁾、二川 弘司¹⁾、本田 雅敬³⁾、吉橋 博史¹⁾

- 1) 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
2) 東京都立小児総合医療センター 看護部
3) 東京都立小児総合医療センター 臨床試験科

P-29 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター設立
～子と母とその家族に最良の遺伝医療の提供に向けて～

- 小崎 里華¹⁾、小須賀 基道¹⁾、要 匡²⁾、中林 一彦³⁾、松原 圭子⁴⁾、深見 真紀⁵⁾、左合 治彦⁶⁾、松原 洋一⁷⁾

- 1) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
2) 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
3) 国立成育医療研究センター 周産期病態研究部
4) 国立成育医療研究センター 衛生検査所
5) 国立成育医療研究センター 衛生検査所分子内分泌研部、研究所副所長
6) 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター センター長、周産期・母性医療センター顧問
7) 国立成育医療研究センター

P-30 家族性ラブドイド腫瘍好発症候群を発症した同胞2人をもつ両親のPGT-Mへの思い

- 荒川 経子¹⁾、武田 良淳²⁾、高木 紀美代³⁾⁴⁾、坂下 一夫⁵⁾、倉田 敬⁵⁾、小森 一寿⁵⁾、師川 紘一⁵⁾、難波 聡⁶⁾⁷⁾、志食 絵理⁶⁾、古庄 知己²⁾⁸⁾⁹⁾
- 1) 長野県立こども病院 こころの支援科
 - 2) 長野県立こども病院 遺伝科
 - 3) 医療法人産育会堀病院 産婦人科
 - 4) 長野県立こども病院 産科
 - 5) 長野県立こども病院 血液腫瘍科
 - 6) 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科
 - 7) 埼玉医科大学病院 産婦人科
 - 8) 信州大学医学部遺伝医学教室
 - 9) 信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

P-31 出生前の多発形態異常の指摘から複数の疾患が疑われた末、微細不均衡型転座と診断された症例の遺伝カウンセリングの経験

- 小川 真紀¹⁾³⁾、田上 和磨²⁾、今井 紀昭²⁾、宮下 進²⁾、室月 淳²⁾、呉 繁夫³⁾
- 1) 宮城県立こども病院 成育支援局
 - 2) 宮城県立こども病院 産科
 - 3) 宮城県立こども病院 総合診療科

P-32 生後早期の治療的介入が有用な遺伝性疾患に対する遺伝カウンセリング

- 黒田 真帆¹⁾、福田 憲太郎¹⁾、川上 亜希²⁾、伊藤 志帆³⁾、山中 暖日¹⁾、二川 弘司¹⁾、吉橋 博史¹⁾
- 1) 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 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

P-33 脊髄性筋萎縮症に対する胎内での遺伝学的検査・治療研究に関する倫理的論点の整理

- 荒川 玲子¹⁾²⁾、高野 梢¹⁾²⁾、高島 響子³⁾、鈴木 将平³⁾、三好 剛一⁴⁾、高野 忠夫⁵⁾、中田 雅彦⁶⁾、山本 圭一郎³⁾、松井 健志⁷⁾
- 1) 国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科
 - 2) 国立国際医療研究センター研究所 メディカルゲノムセンター
 - 3) 国立国際医療研究センター 臨床研究センター
 - 4) 国立成育医療研究センター 臨床研究センター
 - 5) 東北大学病院 臨床研究監理センター
 - 6) 東邦大学 医学部 産科婦人科学講座
 - 7) 国立がん研究センター がん対策研究所

P-34 オンラインでの希少疾患患者交流会（グループ外来）の試み

- 稲葉 美枝¹⁾、中村 奈都紀¹⁾、大辻 塩見¹⁾、上原 朋子¹⁾、林 深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
 - 2) 愛知県医療療育総合センター発達障害研究所 遺伝子医療研究部門

Poster Discussion with Uchina's Refreshments 12月8日(金)17:35~18:35

1F展示場

沖縄 MICE ミーティング・コンベンション開催歓迎支援事業

協力：沖縄観光コンベンションビューロー（OCVB）、沖縄県酒造組合

企業展示 展示期間 12月8(金)11:00 ~ 12月9日(土)17:00

1F展示場

- 1 株式会社 ジーンベイ
- 2 PacBio ジャパン合同会社
- 3 アレクシオンファーマ合同会社
- 4 株式会社 オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
- 5 株式会社ワールドフュージョン