

第46回日本小児遺伝学会学術集会 採択演題

12月8日 受付開始 9:30～ プログラム開始 11:05～

12月9日 プログラム開始 9:05～ プログラム終了 18:30

※ご注意：各セッション内での発表順は未定です。プログラム発表までしばらくお待ちください。お気づきの点がございましたら大会事務局までご連絡ください。

口演演題

発表時間	発表者氏名	演題登録番号	発表形式	演題名
12/8 午前	浦川 立貴	46JSPG-A0001	口演	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
12/8 午後	黒田 友紀子	46JSPG-A0004	口演	核内局在決定部位にTOE1新規/バリエーションを認めた橋小脳低形成7型
12/9 午後	緒方 勲	46JSPG-A0005	口演	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
12/9 午前	浜田 奈々子	46JSPG-A0006	口演	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脳症/Seckel症候群の病態形成機構の解明
12/9 午後	森真 直哉	46JSPG-A0012	口演	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
12/8 午前	二川 弘司	46JSPG-A0013	口演	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～
12/8 午前	曳野圭子	46JSPG-A0015	口演	血漿中ポリコナゾール濃度と副作用の個人差に関する因子の解析
12/8 午後	川北 理恵	46JSPG-A0017	口演	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
12/8 午後	仲田昌吾	46JSPG-A0018	口演	高カルシウム血症を契機に「ABCD症候群」と診断した女児例
12/9 午後	増永 陽平	46JSPG-A0020	口演	ESR1遺伝子イントロンの微細欠失は停留構築・尿道下裂の発症感受性因子である
12/9 午後	花房 宏昭	46JSPG-A0022	口演	遺伝学的検査が死後の原因検索に有用であったグルタン種血症2型の症例
12/9 午前	中林一彦	46JSPG-A0025	口演	エピソード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
12/9 午前	二宮 伸介	46JSPG-A0026	口演	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
12/9 午前	山田 茉未子	46JSPG-A0027	口演	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
12/8 午前	奥野 博康	46JSPG-A0064	口演	患者由来iPS細胞を用いたTakenouchi-Kosaki Syndromeの病態解明
12/8 午後	島袋 渡	46JSPG-A0028	口演	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
12/9 午前	古川 源	46JSPG-A0029	口演	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
12/9 午後	大塚 大樹	46JSPG-A0030	口演	小児病院におけるダウン症候群の移行期医療
12/9 午前	巖 雅代	46JSPG-A0033	口演	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
12/9 午前	藤本 あい	46JSPG-A0037	口演	マイクロアレイ染色体検査にて判明したDystrophinopathyの2例
12/9 午前	浦井 敬子	46JSPG-A0038	口演	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
12/9 午後	荻原 真帆	46JSPG-A0041	口演	全エクソーム解析で児のFLNA病的バリエーションが同定された両親への遺伝カウンセリング
12/9 午後	外木 秀文	46JSPG-A0044	口演	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
12/8 午前	上原 朋子	46JSPG-A0049	口演	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
12/8 午後	渡邊 大輔	46JSPG-A0051	口演	ERCC8の両アレルに異なる構造異常を認めたCockayne症候群の1例
12/8 午後	神谷 素子	46JSPG-A0052	口演	異なる臨床経過を示したPKP2/バリエーションに基づく不整脈右室心筋症の一卵性双胎の姉妹例
12/9 午後	林 深	46JSPG-A0054	口演	モット・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
12/9 午後	清水 健司	46JSPG-A0055	口演	15q11-q13領域内CNVにおける包括的検討
12/9 午前	船戸 悠介	46JSPG-A0057	口演	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
12/9 午前	山澤 一樹	46JSPG-A0060	口演	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
12/9 午後	鈴木 寿人	46JSPG-A0061	口演	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
12/8 午前	樋口 真司	46JSPG-A0062	口演	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
12/8 午後	高瀬 隆太	46JSPG-A0063	口演	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

ポスター演題：討議 12月8日 17:10-18:20ころ (ポスター掲示は2日間、貼替えなし)

発表者氏名	演題登録番号	発表形式	演題名
柳 久美子	46JSPG-A0002	ポスター	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
西村 直人	46JSPG-A0003	ポスター	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
荒川玲子	46JSPG-A0007	ポスター	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
町田 修	46JSPG-A0008	ポスター	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
荒川経子	46JSPG-A0009	ポスター	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
中島 美佳	46JSPG-A0011	ポスター	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
濱崎 直樹	46JSPG-A0014	ポスター	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
小野智愛	46JSPG-A0016	ポスター	CACNA1S遺伝子にバリエーションを認めた低カリウム性周期性四肢麻痺の一例
角皆 季樹	46JSPG-A0019	ポスター	全ゲノム解析で診断したADCY5関連ジスキネジアの女児例
西 恵理子	46JSPG-A0021	ポスター	先天性難聴を主症状とした6p25欠失症候群の1例
黒田 真帆	46JSPG-A0023	ポスター	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
伊藤 志帆	46JSPG-A0031	ポスター	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
永田 浩一	46JSPG-A0032	ポスター	発達障害責任遺伝子CTBP1の新規病的バリエーション同定とその病態機能解析
雷永 牧子	46JSPG-A0034	ポスター	RARB遺伝子変異によるMicrophthalmia,syndromic12 (MCOFS12) の一例
小川 真紀	46JSPG-A0035	ポスター	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
武田 良淳	46JSPG-A0036	ポスター	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
小崎 里華	46JSPG-A0039	ポスター	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～
進和 百合	46JSPG-A0040	ポスター	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
齋藤 洋子	46JSPG-A0043	ポスター	出生時に両側前鼻孔閉鎖、膈管狭窄を認めたTCOF1遺伝子変異によるTreacher Collins症候群の1例
石川 亜貴	46JSPG-A0045	ポスター	Compound Heterozygous Variants of the MAN1B1 Gene in a Japanese Patient with Rafiq Syndrome
山中 暁日	46JSPG-A0046	ポスター	当院における未診断疾患イニシアチブ：IRUDの活動報告
稲葉美枝	46JSPG-A0047	ポスター	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
重富 浩子	46JSPG-A0048	ポスター	2p16.1-p15欠失症候群に神経芽腫を合併した1男児例
眞鍋 正彦	46JSPG-A0050	ポスター	先天性水頭症にHirschsprung病類似疾患を合併したTUBA1A de novo変異の1例
福田 憲太郎	46JSPG-A0053	ポスター	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
五十嵐 ありさ	46JSPG-A0056	ポスター	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ーションと発症メカニズム
福井 香織	46JSPG-A0058	ポスター	頻回の鼻出血を契機に診断され、肺動静脈瘤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
河村 理恵	46JSPG-A0059	ポスター	全ゲノムシークエ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
星野 陽子	46JSPG-A0066	ポスター	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
青木 大芽	46JSPG-A0067	ポスター	Functional assay using minigene assay of splice site variant responsible for Chondrodysplasia punctata 1
村松 友佳子	46JSPG-A0068	ポスター	鰻弓症候群、発達遅滞、てんかんに至ったRing 21の1例
山口 有	46JSPG-A0069	ポスター	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
阪下 達哉	46JSPG-A0070	ポスター	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