

登録ID	演題名	決定発表形式	セッション名	日	時間
id001	PLEKHG2変異を原因とする小頭症・知的障害の病態メカニズム	口演	先天異常症候群：病態解明	1月28日(土)	10:10-11:00
id002	遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知)：疾患のある児のきょうだいを対象とした調査	口演	遺伝カウンセリング・当事者支援	1月28日(土)	16:10-17:00
id003	KCNQ1欠失によりQT延長症候群を合併したBeckwith-Wiedemann症候群の男児例	口演	インプリンティング疾患	1月28日(土)	15:20-16:10
id004	発達障害原因遺伝子MED13Lの神経発達における役割と遺伝子変異がもたらす病態形成機構の解明	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id005	典型的症状に乏しくジストニアが診断のきっかけとなったAngelman症候群の11歳女児例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id006	RUNX2新規ミスセンス変異を認めた鎖骨頭蓋異形成症の日本人一家系	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id007	ヒトインプリンティング異常症のゲノム・エピゲノム診断における現実的な遺伝学的診断手順の提案	口演	インプリンティング疾患	1月28日(土)	15:20-16:10
id008	気胸を繰り返したPIEZO2関連先天性多発性関節拘縮症の患者：ヒトの呼吸器におけるPIEZO2遺伝子の役割	口演	先天異常症候群：病態解明	1月28日(土)	10:10-11:00
id009	デノボ均衡型相互転座における非特異的な知的障害の病因を長鎖型シーケンサーにより読み解く	口演	優秀演題賞セッション	1月28日(土)	09:05-10:05
id010	日本と米国のコーエン症候群患者・家族交流会の報告	口演	優秀演題賞セッション	1月28日(土)	09:05-10:05
id011	中枢性思春期早発症患者76症例の遺伝学的解析	口演	優秀演題賞セッション	1月28日(土)	09:05-10:05
id012	7q36欠失症候群の1男児例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id013	DPYSL2は機能喪失によって、知的障害、脳梁低形成、小脳低形成を共通症状とする新規遺伝性疾患の原因となる	口演	網羅的解析・新規技術	1月29日(日)	09:10-10:00
id014	モザイク型Turner症候群に併発したSotos症候群の1例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id015	新規ACTB変異によるBaraitser-Winter症候群スペクトラムの一例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id016	FLNAホットスポットバリエントを認めたTerminal Osseous Dysplasia with Pigmentary Defects 女児の乳児期臨床像	口演	先天異常症候群：臨床	1月29日(日)	10:00-10:50
id017	Donnell-Luria-Rodan症候群とBeckwith-Wiedemann症候群の併発男児例	口演	インプリンティング疾患	1月28日(土)	15:20-16:10
id018	繰り返す熱性けいれんからミオクロニー欠伸でかんへ移行した1q44微小欠失症候群の1例	口演	マイクロアレイ染色体検査	1月28日(土)	11:00-11:50
id019	新生児スクリーニングTSH高値を認めたARID1B変異によるCoffin-Siris症候群の2例	口演	先天異常症候群：臨床	1月29日(日)	10:00-10:50
id020	遺伝性疾患の成人期医療への移行に向けた患者本人への情報開示	口演	遺伝カウンセリング・当事者支援	1月28日(土)	16:10-17:00
id021	VPS35LとRitscher-Schinzel症候群の臨床的多様性	口演	先天異常症候群：病態解明	1月28日(土)	10:10-11:00
id022	クリニカルシーケンスにてHRAS rare variantを検出したCostello症候群の1例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id023	演題取り下げ	ポスター			
id024	In-houseデータベースを利用したCNVチェックサイトの構築	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id025	サブテロメア欠失を伴った環状21番染色体を示した1例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id026	パネル解析によってPTEN遺伝子に病的バリエントを認めたWest症候群の1例	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id027	当院における着床前遺伝学的検査の実施状況	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id028	染色体微細構造異常症候群の実態調査	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id029	iUPD(1)によりNPHP4のホモ接合変異をきたしたネフロン癆の1例	口演	マイクロアレイ染色体検査	1月28日(土)	11:00-11:50
id030	Potocki-Lupski症候群家族会の設立	ポスター	ポスターセッション (フリーディスカッション)	1月28日(土)	17:00-17:50
id031	性分化疾患をもつ児への情報開示における、遺伝診療部門の役割	口演	遺伝カウンセリング・当事者支援	1月28日(土)	16:10-17:00
id032	Legius症候群と神経線維腫症1型の表現型に関する検討	口演	優秀演題賞セッション	1月28日(土)	09:05-10:05

登録ID	演題名	決定発表形式	セッション名	日にち	時間
id033	神経線維腫性ヌーナン症候群の1例と成長ホルモン治療の安全性への懸念	口演	先天異常症候群：病態説明	1月28日（土）	10:10-11:00
id034	デジタルPCRを用いたCNV定量家族解析の有用性	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id035	CDK19遺伝子変異症は異なる2つの疾患カテゴリーを含む	口演	先天異常症候群：病態説明	1月28日（土）	10:10-11:00
id036	頭蓋骨早期癒合を合併するKabuki症候群	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id037	ロングリードシーケンスにより染色体内挿入を伴う複雑な染色体再構成が確認されたMECP2重複症候群の一例	口演	網羅的解析・新規技術	1月29日（日）	09:10-10:00
id038	<i>POLR2A</i>遺伝子異常症の2例	口演	網羅的解析・新規技術	1月29日（日）	09:10-10:00
id039	Mini-pubertyのGnRH負荷試験でゴナドトロピン分泌が低反応であった<i>SOX2</i>新規病的バリエーションを有する1男児例	口演	先天異常症候群：臨床	1月29日（日）	10:00-10:50
id040	びまん性脈絡叢過形成による水頭症を合併した9pテトラソミーモザイクの1例	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id041	新生児型マルファン症候群と診断され、高度肥満を呈し体重管理に苦慮している女児例	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id042	複雑型熱性けいれんと知的能力障害を認めたGPI欠損症の同胞例	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id043	遺伝性疾患におけるマイクロアレイ解析は20周年を迎えた	口演	マイクロアレイ染色体検査	1月28日（土）	11:00-11:50
id044	Clinical, biochemical and genetic characteristics of MOGS-CDG: a rare congenital disorder of glycosylation	口演	網羅的解析・新規技術	1月29日（日）	09:10-10:00
id045	ダウン症iPS細胞のミクログリアへの分化誘導と網羅的遺伝子解析	口演	優秀演題賞セッション	1月28日（土）	09:05-10:05
id046	繰り返す標準型21トリソミーの発生機序の解明	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id047	脊椎関節炎をきたしたNicolaidis-Baraitser 症候群の一例	口演	先天異常症候群：臨床	1月29日（日）	10:00-10:50
id048	新生児期に肝障害を来し網羅的遺伝学的解析にて確定診断に至った歌舞伎症候群の一男児例	口演	網羅的解析・新規技術	1月29日（日）	09:10-10:00
id049	<i>視床に結節性病変を認め前頭葉欠てんかんを呈した</i><i>KCNQ2</i>遺伝子変異例<i></i>	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id050	マイクロアレイ染色体検査により二次的所見を認めた10q23欠失症候群の一例	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id051	染色体端部に切断点を有する構造異常に当該領域の欠失が検出されなかった症例から学ぶCNV解釈の留意点	口演	マイクロアレイ染色体検査	1月28日（土）	11:00-11:50
id052	遺伝学的診断後の患児・家族に対する包括的相互支援体制構築の試み	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id053	非SGA出生児に合併した6q24関連糖尿病	口演	インプリンティング疾患	1月28日（土）	15:20-16:10
id054	<i>ACVR1</i>遺伝子異常による進行性骨化性線維異形成症の一例	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id055	遺伝性疾患を有する子どもの就学支援	口演	遺伝カウンセリング・当事者支援	1月28日（土）	16:10-17:00
id056	類古典型エーラス・ダンロス症候群の4例 自然歴の構築に向けて	ポスター	ポスターセッション （フリーディスカッション）	1月28日（土）	17:00-17:50
id057	短指症と周産期発症の硬膜下出血を合併し、<i>COL1A2</i>遺伝子に新規変異を認めた骨形成不全症の1例	口演	先天異常症候群：臨床	1月29日（日）	10:00-10:50
id058	全エクソーム検査の理解を深めるための患者家族向け動画および解説書制作の取り組み：第二報	口演	遺伝カウンセリング・当事者支援	1月28日（土）	16:10-17:00
id059	単一遺伝子疾患の診断と保険適用になったマイクロアレイ染色体検査の有用性	口演	マイクロアレイ染色体検査	1月28日（土）	11:00-11:50