

第48回日本小児遺伝学会学術集会

登録番号	演題名	発表形式	セッション名	開催日時
award000450	こども病院におけるダウン症児とその家族を対象とした赤ちゃん体操の実践報告	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000454	ルビンシュタイン・ティバー症候群の診療体制構築と分子基盤研究	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000457	抗利尿不適合性腎症候群と骨融解・骨幹端異形成を呈するGNAS-Gsaバリアント症例の遺伝学的解析とバリアント評価	口演	一般口演3 診断・病態	3月6日（金）13:10～13:50
award000462	保険診療でのマイクロアレイ染色体検査234例の後方視的検討：診断率とG分染法との比較	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000467	産科医不在の小児専門病院における周産期遺伝カウンセリングの診療連携	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000495	X連鎖疾患の保因者検査前遺伝カウンセリングでの夫婦同席の意義：子どもへの情報共有をめぐる一例から	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000502	出生前検査と異なる性染色体のモザイクが診断された性分化疾患症例の両親への遺伝カウンセリングの検討	口演	一般口演4 遺伝カウンセリング	3月6日（金）13:50～14:30
award000505	トリプルX症候群と診断された女児への療育実践と地域連携	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000507	モデルマウスを用いたASD責任遺伝子DEAF1の病態機能解析	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000539	HDAC8遺伝子 leaky splicing variantによるCornelia de Lange症候群の家系例	口演	一般口演5 イントロンバリアント	3月7日（土）9:50～10:50
award000592	出生前診断を契機に新生児期管理を行ったCOL11A1新規病的バリアント(p.Gly649Val)によるStickler症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000755	地方の重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学の検査(PGT-M)認定施設における実施状況	口演	一般口演1 出生前診断・着床前遺伝学的検査	3月6日（金）10:30～11:10
award000780	FAP家系におけるat risk児サーベイランスの実践と課題	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000858	マイクロアレイ染色体検査結果解釈補助ツールの臨床的有用性の検証	口演	一般口演2 マイクロアレイ染色体検査・全エクソーム解析	3月6日（金）11:10～11:50
award000868	細胞内シグナル伝達分子Rac1の活性型変異が引き起こす小頭症の病態メカニズムの解明	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000890	EHMT1遺伝子切断を伴う均衡型転座に起因するKleefstra症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000916	20番染色体母性片親性ダイソミーの臨床像の解明	口演	優秀演題賞候補セッション	3月6日（金）14:30～15:30
award000927	解析手法の併用が有用であったFKTNの複合ヘテロ接合による肢体型筋ジストロフィーの女児	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000982	RNA干渉機構の破綻を伴う神経発達症の一例：Argonaute2の関与	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000983	遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査(PGT-M)における臨床倫理個別審査会症例の検討	口演	一般口演1 出生前診断・着床前遺伝学的検査	3月6日（金）10:30～11:10
award000985	SOCS1遺伝子バリアントを有するSLE家系に生じた小児Basedow病の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award000992	患者iPS細胞由来ニューロンを用いたAKT3関連難治てんかんの治療標的探索	口演	優秀演題賞候補セッション	3月6日（金）14:30～15:30
award000997	「みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家」へ外来受診したダウン症児・者の血清尿酸値の検討	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001000	難治性てんかんをもつA氏の在宅生活とてんかん発作の状況	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001003	臨床研究連携から見いだされたEXOSC2バリアントの機能解析：蛋白発現低下をもたらす「ミスセンス」変異	口演	一般口演3 診断・病態	3月6日（金）13:10～13:50
award001004	CLCN4-related neurodevelopmental disorderの表現型について_当院の女児患者と過去の文献から	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001043	マンガン補充により糖鎖異常が消失したSLC39A8-CDG（先天性グリコシル化異常症）の1女児例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001067	偽性副甲状腺機能低下症症例のlong-read sequencingによるアレル別GNAS-DMRsのメチル化制御機構の解明	口演	優秀演題賞候補セッション	3月6日（金）14:30～15:30
award001070	Kagami-Ogata症候群の長期予後を含む包括的臨床像の解明	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001098	常染色体潜性遺伝性疾患罹患児の療育と次子希望の際の選択肢 -着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリング記録からの報告-	口演	一般口演1 出生前診断・着床前遺伝学的検査	3月6日（金）10:30～11:10
award001114	Gorlin症候群疑い症例におけるVUSの意義と遺伝カウンセリングの役割	口演	一般口演4 遺伝カウンセリング	3月6日（金）13:50～14:30
award001158	核内構造の乱れがもたらすスプライシング異常と脳発達障害	口演	一般口演5 イントロンバリアント	3月7日（土）9:50～10:50
award001164	尿中オロト酸増加の解釈に分子遺伝学的検査が有用であったXia-Gibbs症候群の1例	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001165	当院で過去50年間に診療したプラダー・ウィリ症候群128例の後方視的コホート研究	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001167	FLNA遺伝子異常による脳室周囲結節性異所性灰白質をきたした1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10

第48回日本小児遺伝学会学術集会

登録番号	演題名	発表形式	セッション名	開催日時
award001173	家族歴より乳児期早期に診断したPAX2遺伝子関連疾患	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001181	マイクロアレイ染色体検査で認めた二次的所見：DMD部分欠失とSNCA重複	口演	一般口演2 マイクロアレイ染色体検査・全エクソーム解析	3月6日（金）11:10～11:50
award001186	NACC1遺伝子バリエントによる神経発達障害（NECFM）の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001187	先天異常症候群に対する患者主導型Web登録システムの運用と進展	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001189	非アルコール性脂肪性肝炎の治療経過中にビタミンB12欠乏症を呈したダウン症候群男性の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001190	当院における先天異常症候群を基礎疾患に持つ乳幼児の睡眠覚醒リズムの現状と治療効果の検討	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001191	トルバプタン投与で腹膜透析を回避し得たPKD1複合ヘテロ型先天性多囊胞腎の一例	口演	一般口演3 診断・病態	3月6日（金）13:10～13:50
award001193	コーエン症候群のきょうだいを育てる家族からの報告	口演	一般口演4 遺伝カウンセリング	3月6日（金）13:50～14:30
award001194	激しい不随意運動を呈したSPTBN1関連発達性てんかん性脳症の1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001195	小児遺伝領域疾患の診断における臨床情報からのアプローチの重要性の検討	口演	一般口演2 マイクロアレイ染色体検査・全エクソーム解析	3月6日（金）11:10～11:50
award001196	OTX2バリエントを検出した先天性下顎無形成症の1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001202	カスタムアレイ、qPCRを用いて父のモザイク欠失を由来とするSET全欠失を確認した症例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001203	臨床実装へ向けたsingleton解析によるWhole Exome Sequencingの有用性と課題	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001205	ロングリードシーケンスを用いたX染色体DNAメチル化の評価	口演	優秀演題賞候補セッション	3月6日（金）14:30～15:30
award001206	SATB2を含む2q33.1q33.3領域のde novo重複を認めた1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001207	NGPsuite: GestaltMatcher顔貌解析とPubCaseFinder表現型解析によるプライバシーを重視した次世代フェノタイプ支援ソフトウェア	口演	一般口演3 診断・病態	3月6日（金）13:10～13:50
award001208	脆弱X症候群の継続的な支援体制の構築に向けて	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001210	Xia-Gibbs症候群日本人コホート7例の臨床的・遺伝学的特徴	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001211	成人期にびまん性大細胞型B細胞リンパ腫を発症したCFC症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001212	カフェオレ斑の家族歴を契機にLegius症候群と診断されたNoonan症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001215	22q11.2欠失症候群の成人移行期における疾患理解支援の取り組み—3例の遺伝カウンセリングを通して—	口演	一般口演4 遺伝カウンセリング	3月6日（金）13:50～14:30
award001223	類似配列が欠失に関与しスプライス異常をきたしたと考えられるMOPD IIの1例	口演	一般口演5 イントロンバリエント	3月7日（土）9:50～10:50
award001228	コーエン症候群の好中球減少症治療（G-CSF）の効果～母親の語りから～	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001229	学童期における22q11.2欠失症候群の子どもの発達的特性－WISC-IVを用いて－	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001230	15q11.2-q13.3のIntrachromosomal triplicationに起因した母性15q重複症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001242	PITX2領域のTAD構造異常を伴う家族性洞不全症候群の一例	口演	一般口演2 マイクロアレイ染色体検査・全エクソーム解析	3月6日（金）11:10～11:50
award001263	家族の診断につながる可能性により遺伝学的検査の実施の同意までに時間を要したNoonan症候群の症例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001272	遺伝学的検査によりHDR症候群と診断された8家系の遺伝型と臨床像	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001317	結節性硬化症の診断基準を満たした男児におけるHK1バリエント：NEDVIBAの表現型スペクトルの拡大	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001318	新規GABRA4バリエントによる発達遅滞の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001319	RIT1遺伝子変異によるNoonan症候群における急速進行性肥大型心筋症の治療経験	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001323	ATP7A深部イントロンバリエントによるオクシピタル・ホーン症候群	口演	一般口演5 イントロンバリエント	3月7日（土）9:50～10:50
award001324	全エクソーム解析で確定診断に至ったShprintzen-Goldberg syndromeの男児例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001332	複数の小奇形と筋緊張低下、発達遅滞を合併しマイクロアレイ検査で微細欠失を認め、Coffin-Siris症候群への関与が考えられた女児例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001333	羊水検査でフルトリソミー、出生後の検査では低頻度モザイクを示した重度先天異常を伴う9番染色体トリソミーの1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10

第48回日本小児遺伝学会学術集会

登録番号	演題名	発表形式	セッション名	開催日時
award001335	当院で経験したKINNNSHIP症候群における診断行程と遺伝カウンセリング	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001346	Camurati-Engelmann症候群における心合併症 新規合併症の可能性	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001349	WDR44関連神経発達症候群におけるRAB11結合ドメインの重要性について	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001360	不完全浸透性を有する常染色体顕性遺伝疾患の3症例におけるバリエント解釈の検討	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001371	先天性難聴の遺伝学的検査によりNoonan症候群と診断された親子例に対する遺伝カウンセリング	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001374	本邦におけるロスマンド・トムソン症候群、バレー・ジェロルド症候群の臨床経過	口演	一般口演6 臨床像	3月7日（土）11:00～12:00
award001375	マイクロアレイ染色体検査では診断できなかった、CREBBPの微細欠失を有するRubinstein-Taybi症候群	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001383	親子間で異なる病的バリエントを検出したGorlin症候群家系に対する遺伝カウンセリングの経験	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001385	NIPBL深部イントロンバリエントによる軽症Cornelia de Lange症候群	口演	優秀演題賞候補セッション	3月6日（金）14:30～15:30
award001386	全エクソーム解析で診断したMEHMO症候群の超低出生体重児の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001387	mosaic genome-wide paternal uniparental isodisomyが疑われた早産児の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001388	フコシル化異常を伴う先天性グルコシル化異常症2の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001389	MED12遺伝子関連疾患をもつ女児例における診断に関する検討	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001390	当院における遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子パネル検査の経験	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001391	EBF3遺伝子にヘテロ接合性病的バリエントを認め診断が再考されたメビウス症候群の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001392	先天性無歯症患者における新規EDA1遺伝子変異の2例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001393	中枢性性腺機能低下症から診断に至ったWeiss-Kruszka症候群の1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001394	希少難治性消化器疾患に対する早期診断のための網羅的ゲノム解析の迅速化	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001395	ACAN遺伝子のレアバリエントを有した低身長症10例に対する遺伝学的特徴と臨床像の検討	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001396	罹患児死亡後にQRSL1遺伝子異常が判明したミトコンドリア病の2家系 一診断・カウンセリング・次子出産の経過一	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001398	RNU5B-1遺伝子異常による神経発達症群と考えられた一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001399	遺伝学的剖検 (genetic autopsy) で診断したRIT1遺伝子異常によるNoonan症候群の1例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001400	日本人先天性高インスリン血症におけるHK1イントロン領域バリエントの同定と臨床像	口演	一般口演5 イントロンバリエント	3月7日（土）9:50～10:50
award001401	異なる切断点の染色体転座をde novoでみとめた兄妹	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001402	PNKP遺伝子のイントロンバリエントによる小頭症姉弟例	口演	一般口演5 イントロンバリエント	3月7日（土）9:50～10:50
award001403	新生児期発症の難治性てんかんを呈しSCN2A遺伝子変異を認めた発達性てんかん性脳症の一例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001404	知的発達症のある希少疾患児における、頭団/身長の不均衡と責任遺伝子に関する考察	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場3階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001405	STAG2にスプライスバリエントを認めたMullegama-Klein-Martinez syndrome の女児例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001406	COL2A1スプライス部位バリエントを認めたStickler症候群疑い例	ポスター	フリーディスカッション(ポスター会場2階)	3月7日（土）13:20～14:10
award001407	小児の診療において胎児期の検査状況を考慮することの重要性に関する考察～胎児検査診断専門機関の経験から	口演	一般口演1 出生前診断・着床前遺伝学的検査	3月6日（金）10:30～11:10