

# 第30回 Dysmorphology の夕べのご案内

## (第40回日本小児遺伝学会学術集会内)

日 時：2018年1月12日(金) 18:15～20:45  
会 場：慶應義塾大学三田キャンパス 北館1階ホール(学術集会のメイン会場)  
代表世話人：埼玉県立小児医療センター 遺伝科 清水 健司  
主 催：日本小児遺伝学会・Dysmorphologyの夕べ実行委員会  
参 加 費：無料  
取 得 単 位：臨床遺伝専門医制度3単位

### テーマ：Diagnostic Dysmorphology

今回は Dr. J.M. Aase が 1990 年に上梓した dysmorphology の基本理論を体系的に論じた本のタイトルをテーマに据えました。近年の分子遺伝学的診断技術の飛躍的な向上とともに、deep phenotyping や next generation phenotyping といった新時代における表現型を扱う技術も浸透しつつあります。一方で、捉えた所見をもとに診断を紡いでいく基本的な dysmorphology の理論体系と診断アプローチの技術が根幹となることはいままでもなく、これらの新旧の技術をうまく融合していくことが求められているのだと感じます。

### 【症例コンサルテーションの概要】

\*本コンサルテーションは、診断不明の多発先天異常を有する応募症例に対し、臨床診断の可否に関わらず、専門領域における診断プロセスを共有し理解を深めることが目的です。セミナーとして分子遺伝学的診断を斡旋する役割はないことにつきご容赦ください。

- ・ 家族からの承諾：発表および写真供覧に関する家族の同意、意思確認が必要です。
- ・ 臨床経過：経過を簡単にまとめてください。家系図をいれてください。
- ・ 供覧する写真：全体、顔貌の正側両面、特徴的な所見など選択してください。
- ・ 提示形式：当日は、口頭による5～7分程度のスライド発表と共に discussion に参加ください。

1月12日(金) 18:15～20:45

### 「Diagnostic Dysmorphology」

#### 1. HOT TOPIC： 18:15～18:45

司会：小崎健次郎(慶應義塾大学 臨床遺伝学センター)

- ・ Face2Gene Facial photo を用いた新規診断技術の紹介

演者：Nicole Fleischer (Director, Research Collaborations, FDNA)

#### 2. 診断の視点： 18:45～19:50

司会：水野 誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 小児科)

- ・ 先天異常症候群における年代別表現型の変遷  
進行：清水 健司(埼玉県立小児医療センター 遺伝科)
- ・ エキスパートの視点

演者：岡本 伸彦(大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科)

#### 3. 症例コンサルテーション： 20:00～20:45

- ・ 応募症例/モデル症例における診断プロセスの検討  
進行：Dysmorphologyの夕べ委員