

※1. 優秀演題候補セッションと一般口演セッションは、全て「口演」となります。

※2. 優秀演題候補セッション発表時間:10分(発表6分+質疑応答4分)

※3. 一般口演セッション発表時間:9分(発表6分+質疑応答3分)

※4. ポスター演題セッションは、全て「ポスター発表」となります。

※5. ポスター演題セッション発表時間:8分(発表5分+質疑応答3分)

| 登録ID | 日程 (2018年) | 会場 | セッション 時間 | 所要 時間 | 発表順 | 演題番号 | セッション名 | セッションカテゴリー | 演題名 |
|-------|---------------|------------|-------------|----------|-----|------|---------|--------------|---|
| id040 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 1 | E-1 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | 20番染色体母性片親性ダイソミー5例の臨床像の検討 |
| id050 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 2 | E-2 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | 先天性四肢形成不全症92家系における分子遺伝学的解析 |
| id035 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 3 | E-3 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | ブラダグウィー症候群患者由来iPS細胞における完全にメチル化された責任領域の可変性について |
| id038 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 4 | E-4 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | 染色体挿入の発生機序 |
| id028 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 5 | E-5 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | 時期特異的Starノックアウトマウスを用いたリポイド副腎過形成症の副腎における病態の解明 |
| id025 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 10:35~11:35 | 60 | 6 | E-6 | 優秀演題候補 | 優秀演題候補 | 詳細な表現型解析と次世代シーケンサーによるPrecision Pediatricsに向けた取り組み |
| id027 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:10~13:37 | 27 | 1 | O1-1 | 一般口演1 | エクソーム・全ゲノム解析 | 三次小児医療センター臨床遺伝診療部門におけるメテイルエクソーム解析の臨床的有用性の評価 |
| id042 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:10~13:37 | 27 | 2 | O1-2 | 一般口演1 | エクソーム・全ゲノム解析 | IRUD-beyond: 国外の未診断症例36例のエクソーム解析まとめ |
| id047 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:10~13:37 | 27 | 3 | O1-3 | 一般口演1 | エクソーム・全ゲノム解析 | 全ゲノム解析を用いた正確なゲノム構造異常の決定とその臨床的有用性 |
| id015 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:37~14:04 | 27 | 1 | O2-1 | 一般口演2 | 遺伝性神経疾患1 | 1番染色体UPD1によるSZT2ホモ接合変異によって生じたと考えられる重度知的障害症例 |
| id036 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:37~14:04 | 27 | 2 | O2-2 | 一般口演2 | 遺伝性神経疾患1 | CSNK2Bのハプロ不全はミオクロヌスてんかんを特徴とする知的障害の原因となる |
| id060 | 1/12(金) | 北館1階 北館ホール | 13:37~14:04 | 27 | 3 | O2-3 | 一般口演2 | 遺伝性神経疾患1 | 新規知的障害原因であるGATAD2B異常症の1例 |
| id054 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 8:45~9:12 | 27 | 1 | O3-1 | 一般口演3 | エピジェネティクス・他 | シルバーラッセル症候群表現型をもつ84名における16番染色体母性片親性ダイソミーの検索 |
| id056 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 8:45~9:12 | 27 | 2 | O3-2 | 一般口演3 | エピジェネティクス・他 | インプリンティング遺伝子の肝芽腫発症への関与の検討 |
| id008 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 8:45~9:12 | 27 | 3 | O3-3 | 一般口演3 | エピジェネティクス・他 | 本邦における聴耳腎(BOR)症候群の原因遺伝子と臨床像 |
| id079 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 9:12~9:39 | 27 | 1 | O4-1 | 一般口演4 | 遺伝性内分泌疾患 | 妊娠中の母体の顔貌変化を捉えたPOR異常症の1例 |
| id058 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 9:12~9:39 | 27 | 2 | O4-2 | 一般口演4 | 遺伝性内分泌疾患 | CDC73遺伝子の生殖細胞系列における全欠失および体細胞系列における病的バリエーションを同定した原発性副甲状腺機能亢進症の男児例 |
| id055 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 9:12~9:39 | 27 | 3 | O4-3 | 一般口演4 | 遺伝性内分泌疾患 | PHP-1型の69例における(エピ)遺伝子型-表現型解析 |
| id029 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:10~14:37 | 27 | 1 | O5-1 | 一般口演5 | 骨系統疾患・結合組織疾患 | デルマタン・エビメラーゼ欠損によるmusculocontractural Ehlers-Danlos Syndromeの疾患概念の確立 |
| id026 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:10~14:37 | 27 | 2 | O5-2 | 一般口演5 | 骨系統疾患・結合組織疾患 | Musculocontractural EDS-CHST14患者における脊椎病変 |
| id020 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:10~14:37 | 27 | 3 | O5-3 | 一般口演5 | 骨系統疾患・結合組織疾患 | FZD2変異を同定したOmdysplasia2型の1例 |
| id062 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:37~15:04 | 27 | 1 | O6-1 | 一般口演6 | ゲノムデータベース・他 | 日本人稀少症患者文献データ由来の病的バリエーションデータベースの構築と展開 |
| id078 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:37~15:04 | 27 | 2 | O6-2 | 一般口演6 | ゲノムデータベース・他 | マイクロアレイ染色体検査のSNP genotypeデータを用いた構造異常染色体の親由来検討 |
| id045 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 14:37~15:04 | 27 | 3 | O6-3 | 一般口演6 | ゲノムデータベース・他 | Si ² green-Larsson症候群患者特異的iPS細胞を用いた病態解析 |
| id032 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 15:04~15:31 | 27 | 1 | O7-1 | 一般口演7 | 遺伝性神経疾患2 | 欠失が修復された健常な母親に起因するJacobsen症候群の同胞例 |
| id022 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 15:04~15:31 | 27 | 2 | O7-2 | 一般口演7 | 遺伝性神経疾患2 | RAB11B遺伝子異常による新規Neurogenetic syndrome |
| id037 | 1/13(土) | 北館1階 北館ホール | 15:04~15:31 | 27 | 3 | O7-3 | 一般口演7 | 遺伝性神経疾患2 | 多彩な症状をきたした、PNKP遺伝子変異による遺伝性小頭症の2例 |
| id011 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 1 | P1-1 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | WDR26/ハプロ不全によるてんかん症候群;新規1q41q42 微細欠失からの考察 |
| id072 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 2 | P1-2 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | クラインフェルター症候群にMAGEL2の新規バリエーションによるSchaaf-Yang syndromeを合併した1例 |
| id080 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 3 | P1-3 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | SHORT症候群の1例 |
| id077 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 4 | P1-4 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | Kleefstra症候群の2例 |
| id064 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 5 | P1-5 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | SLC9A6遺伝子に新規スプライシング異常を認めたChristianson症候群の男児 |
| id004 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 6 | P1-6 | ポスター演題1 | 先天異常症候群・他1 | 遺伝学的確定診断に至ったRAPADILINO症候群の1例 |
| id033 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 1 | P2-1 | ポスター演題2 | 先天異常症候群・他2 | 頭部外傷を契機に精査診断に至ったSotos症候群の乳児例 |
| id007 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 2 | P2-2 | ポスター演題2 | 先天異常症候群・他2 | exome解析でPURA異常症と診断された高度発達遅延症例 |
| id073 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 3 | P2-3 | ポスター演題2 | 先天異常症候群・他2 | AHDC1の新規変異の同定された知的障害と特徴的形態を有する女児例 |
| id057 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 4 | P2-4 | ポスター演題2 | 先天異常症候群・他2 | 顕著な睡眠障害、発達障害を有するCREBBP遺伝子のエクソン31の新規突然変異例 |
| id076 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 5 | P2-5 | ポスター演題2 | 先天異常症候群・他2 | NCOR1のハプロ不全は自閉症/知的障害、側裂、口蓋形成異常の原因となる |
| id012 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 1 | P3-1 | ポスター演題3 | 先天異常症候群・他3 | Proximal 22q13欠失;SHANK3のハプロ不全だけでは症状を説明できない症例について |
| id010 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 2 | P3-2 | ポスター演題3 | 先天異常症候群・他3 | PURAを含む5q31微細欠失の新規例 |
| id023 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 3 | P3-3 | ポスター演題3 | 先天異常症候群・他3 | 異所性灰白質、多小脳回、口蓋裂を呈し、NEDD4L遺伝子に新規のミスセンス変異を認めた1例 |
| id039 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 4 | P3-4 | ポスター演題3 | 先天異常症候群・他3 | 精神運動発達遅滞、筋緊張低下を呈しAHDC1遺伝子病的バリエーションを有する女児例 |
| id034 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 5 | P3-5 | ポスター演題3 | 先天異常症候群・他3 | 上気道狭窄とてんかん発作の対応に苦慮し臨床的エクソーム解析で診断が確定したSchinzel-Giedion症候群の乳児例 |

| 登録ID | 日程 (2018年) | 会場 | セッション 時間 | 所要 時間 | 発表順 | 演題番号 | セッション名 | セッションカテゴリー | 演題名 |
|-------|---------------|------------|-------------|----------|-----|------|---------|-------------|--|
| id009 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 1 | P4-1 | ポスター演題4 | 染色体 | 重度の成長障害を呈した47,XX,+14/46,XX,upd(14)mat 症例 |
| id044 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 2 | P4-2 | ポスター演題4 | 染色体 | 9トリソミーモザイク症候群診断のピットフォール |
| id014 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 3 | P4-3 | ポスター演題4 | 染色体 | X染色体を含む転座による3:1分離で生じた過剰マー カー染色体を示す重度発達遅滞症例 |
| id051 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 4 | P4-4 | ポスター演題4 | 染色体 | 1q部分重複症候群患者の自然歴についての検討-18 例のアンケート結果より- |
| id006 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 5 | P4-5 | ポスター演題4 | 染色体 | 1q43-44部分トリソミーの1例 |
| id002 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 6 | P4-6 | ポスター演題4 | 染色体 | Sotos症候群責任領域を含む5番長腕部分モノソミーと 14番長腕部分トリソミー染色体異常を伴った重症Sotos 症候群表現型を呈した1例 |
| id052 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 1 | P5-1 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | 部分型アンドロゲン不応症家系におけるスプライス受 容モチーフを形成するAR深部イントロン変異の同定 |
| id018 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 2 | P5-2 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | VHL遺伝子変異を認めた遺伝性褐色細胞腫・バラガン グリオーマ症候群の家族例 |
| id067 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 3 | P5-3 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | 低身長精査時の軽度の空腹時高血糖を契機に診断し 得たMODY2姉妹例 |
| id046 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 4 | P5-4 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | 新生児期に皮下骨腫と甲状腺機能低下を認めた偽性 副甲状腺機能低下症la 2例と、臨床症状に差異を認め る偽性偽性副甲状腺機能低下症3例を有する1家系 |
| id048 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 5 | P5-5 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | 全エクソーム解析によりGATA4遺伝子変異が同定され た先天性心房中隔欠損症の1家系 |
| id071 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 6 | P5-6 | ポスター演題5 | 遺伝性内分泌疾患・他 | m.3303C>T変異の1家系例 |
| id041 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 1 | P6-1 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | Zinc-Finger469遺伝子異常が認められた複数の脱臼 歴と骨密度低下を呈する一例 |
| id017 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 2 | P6-2 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | FOXP1変異を認める三角頭蓋の1例 |
| id019 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 3 | P6-3 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | 難聴を主訴に来院しcraniofacial dysplasiaと診 断された親子例 |
| id031 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 4 | P6-4 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | small patella syndromeの一例 |
| id070 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 5 | P6-5 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | 頭蓋縫合早期癒合症とChiari I型奇形を合併した Frontometaphyseal Dysplasiaの1例 |
| id053 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 6 | P6-6 | ポスター演題6 | 骨系統疾患・他 | 頭蓋底陥入を合併したMYH3遺伝子変異による Spondylocarpotarsal synostosisの一例 |
| id016 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 1 | P7-1 | ポスター演題7 | Noonan症候群・他 | NRASミスマッチによるNoonan症候群の1男 児例 |
| id030 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 2 | P7-2 | ポスター演題7 | Noonan症候群・他 | PPP1CB遺伝子変異を同定したNoonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2の一例 |
| id021 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 3 | P7-3 | ポスター演題7 | Noonan症候群・他 | 結節性紅斑様皮疹を繰り返すNoonan syndrome-like disorder with loose anagen hair-1 (OMIM#607721)の 一例 |
| id074 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 4 | P7-4 | ポスター演題7 | Noonan症候群・他 | YAP1遺伝子のFS変異とPTPN11のミスセンス変異を認 めocular colobomaと手指異常を呈する一例 |
| id013 | 1/12(金) | 東館8階 東館ホール | 17:00~18:00 | 60 | 5 | P7-5 | ポスター演題7 | Noonan症候群・他 | 頭蓋骨の多発性骨腫を契機に家族性大腸ポリポーシ スと診断された1例 |
| id043 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 1 | P8-1 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | 滋賀県における希少・未診断疾患研究推進コンソーシ アムの取組み |
| id003 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 2 | P8-2 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | 小児遺伝医療における認定遺伝カウンセラー連絡会の 役割と今後の展望 |
| id069 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 3 | P8-3 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | メンデル遺伝病パネルスクリーニングからみた22q11.2 欠失症候群の発生頻度 |
| id061 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 4 | P8-4 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | ハッチンソン・ギルフォード症候群: 国内全国調査とアジ ア症例の検討(Hutchinson-Gilford progeria syndrome; national Japanese survey and analysis of Asian patients) |
| id075 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 5 | P8-5 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | ヒアリン線維腫症候群における臨床・生活情報の検討 ~SNSを通じた患者家族間交流の活用~ |
| id005 | 1/13(土) | 東館8階 東館ホール | 12:55~13:55 | 60 | 6 | P8-6 | ポスター演題8 | 臨床遺伝と社会 | 脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患のレジス トリ構築に向けて |