

発表日	セッション名	演題名	分野	演者名	施設名
初日	優秀演題候補	NR5A1は、46, XX精巣性分化疾患の新規発症責任遺伝子である		五十嵐麻希	国立成育医療研究センター
初日	優秀演題候補	小頭症患者で同定されたPLK4遺伝子の新規ミスセンス変異が中心小体複製に与える影響		堤真紀子	藤田保健衛生大・総医研・分子遺伝
初日	優秀演題候補	裂手裂足症を伴う低ゴナドトロピン性性腺機能低下症におけるFGFR1遺伝子変異およびプロモーター領域の欠失		大高幸之助	浜松医科大学医学部小児科
初日	優秀演題候補	CTCF遺伝子欠失を認めた2女児の臨床的および遺伝学的検討		堀いくみ	名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
初日	優秀演題候補	Leri-Weill軟骨骨異形成症と特発性低身長症患者におけるSHOX異常の頻度と種類の検討		島彦仁	国立成育医療研究センター
初日	優秀演題候補	本邦の高インスリン高アンモニア血症症候群のGLUD1遺伝子変異と臨床像		川北 理恵	大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科 同 遺伝子診療部
初日	口演-1	当研究室で同定した132名の片親性ダイソミーにおける両親の年齢および生殖補助医療についての検討	インプリンティング	鏡 雅代	国立成育医療研究センター研究分子内分泌研究部
初日	口演-1	ソトス症候群とベックウィズ・ピーデマン症候群でオーバーラップする表現型の原因探索	インプリンティング	副島英伸	佐賀大学医学部分子生命科学講座分子遺伝学・エピジェネティクス分野
初日	口演-1	新生児集中治療室 (NICU) における臨床遺伝診療および教育 その他		鈴木宏	獨協医科大学
初日	口演-2	出生直後の血液でともにメチル化異常を呈した、Beckwith-Wiedemann症候群と正常な表現型のMD双胎姉妹例	インプリンティング	井上毅信	国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部
初日	口演-2	Frameshift extension mutation of SOX9 causes campomelic dysplasia due to protein instability and mislocalization	遺伝子・染色体	Rie Yamaguchi	Department of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine;
初日	口演-2	SOX9遺伝子異常による新規症候群の2例	遺伝子・染色体	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
2日目	口演-3	West症候群とOhtahara症候群の遺伝子解析	神経	遠山 潤	国立病院機構西新潟中央病院神経小児科
2日目	口演-3	Joubert症候群および類縁疾患に関する全国調査	神経	高木真理子	東京都立東部療育センター小児科
2日目	口演-3	次世代シーケンサーによる稀少ネフロン病関連シリオパチーの原因遺伝子解析	神経	森貞直哉	兵庫県立こども病院 臨床遺伝科、神戸大学 小児科
2日目	口演-4	Desanto-Shinawi症候群患者における表現型スペクトラムの検討	染色体欠失	上原朋子	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
2日目	口演-4	重篤な経過を呈した、両親由来の異なる心筋障害遺伝子の変異を受け継いだ兄弟例	心臓	長坂 美和子	高槻院新生児小児科、神戸大学医学部小児科
2日目	口演-4	デルマタン4-0-硫酸基転移酵素1 (D4ST1) 欠損に基づくEhlers-Danlos症候群 (DDEDS) における巨大皮下血腫の病態解明：iPS細胞を用いた検討	奇形	古庄知己	信州大学附属病院遺伝子診療部
2日目	口演-5	次世代シーケンサーにより診断されたKBG症候群の臨床像	発達	横井貴之	神奈川県立こども医療センター遺伝科
2日目	口演-5	未診断の精神発達遅滞症例に対する全エクソーム解析の有用性	発達	矢本香織	浜松医科大学 小児科
2日目	口演-5	次世代シーケンサーを用いた知的障害/発達遅滞症例の遺伝学的診断	発達	岡崎哲也	鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科
2日目	口演-6	PCS/MVA症候群で同定されたAlu配列挿入によるBUB1B変異	発達・奇形	加藤麻希	藤田保健衛生大学大学院保健学研究科臨床検査学領域遺伝カウンセリング分野
2日目	口演-6	多彩な合併症を示したMED13Lハプロ不全症候群の3例	発達・奇形	下島圭子	東京女子医科大学総合医学研究所
2日目	口演-6	ASXL3遺伝子変異が同定されたBainbridge-Ropers症候群の2例	発達・奇形	齋藤伸治	名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野
初日	ポスター1	Alagille症候群を疑われたKDM6A遺伝子変異を有する1例	遺伝子	福井香織	久留米大学小児科学講座
初日		巨頭症を契機に精査されPTEN遺伝子変異を認めた一家系	遺伝子	水上都	札幌医科大学小児科
初日		53歳でKabuki症候群と診断された女性の1例	遺伝子	富永 牧子	昭和大学横浜市北部病院こどもセンター
初日		肝脾腫を呈したCoffin-Siris症候群の1男児例	遺伝子	高野 亨子	信州大学医学部遺伝医学・予防医学 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
初日		INSRまたはIGF1R遺伝子機能低下型変異を有する症例のDMRにおけるメチル化状態の評価	インプリンティング	松原圭子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部
初日		心弁膜に腫瘍性病変を合併したTRPV4遺伝子 de novoヘテロ変異を有する軽症型Metatropic dysplasiaの1例	遺伝子・心臓	七種朋子	聖マリア病院 新生児科
初日	ポスター2	臨床的Hecht症候群にMYH8遺伝子の既報変異を認めなかった1例	遺伝子	草野知江子	富士重工業健康保険組合 太田記念病院 小児科
初日		重度精神運動発達遅滞と多発性関節硬縮を呈したMAGEL2遺伝子変異例	遺伝子	植田 紀美子	大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科
初日		DVLI変異を認めたRobinow症候群の1例	遺伝子	吉橋博史	東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
初日		頭蓋骨縫合早期癒合症を合併したKMT2D変異によるKabuki症候群の3例	遺伝子	二川弘司	東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
初日		ALDH18A1遺伝子の両アレル変異を同定した低身長、重度発達遅滞の姉妹例	遺伝子	武田良淳	東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
初日		D4ST1欠損に基づくEhlers-Danlos症候群 (DDEDS) 同胞例の長期観察から得られた自然歴の検討	遺伝子	小林朋子	東北大学病院小児科 東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野

初日	ポスター3	Microhomology-mediated break-induced replicationで生じたXp22.31微細欠失症候群の1例	染色体	永井康貴	国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部
初日		卵巣機能不全患者2例における複雑X染色体再構成の同定	染色体	鈴木 江莉奈	国立成育医療研究センター
初日		全結腸型Hirschsprung病、両網膜芽細胞腫、VSD他多発奇形を合併し、46,XY,del(13)(q13q22)を認めた男児例	染色体	藤井史彦	社会医療法人 母恋 天使病院周産期母子センター 小児科
初日		両側腎低形成を有する女児における1q23.3q24.2 deletionの同定	染色体	小野裕之	浜松医科大学小児科
初日		6q24関連糖尿病:異なる臨床経過をたどった6番染色体父性ダイソミーの2症例	内分泌	中島信一	浜松医科大学小児科
初日		JAG1レバリアント (p. Thr569Met)を同定した非症候性先天性甲状腺機能低下症の1例	内分泌	鳴海 覚志	国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部
2日目	ポスター4	遺伝学的未診断の難治性てんかん患者に対するエクソーム解析	遺伝子・NGS	島田姿野	順天堂大学浦安病院小児科
2日目		大頭、脂肪腫、カフェオレ斑の合併があり、NGS解析によりPTEN過剰腫瘍症候群の診断に至った幼児例	遺伝子・NGS	四本由都	愛仁会高槻病院小児科
2日目		エクソーム解析で診断したSaethre-Chotzen症候群の1家系	遺伝子・NGS	福原康之	国立成育医療研究センター 遺伝診療科
2日目		2回の重篤な出血のエピソードを認め、エクソーム解析によって診断されたヌーナン症候群の1例	遺伝子・NGS	山澤一樹	国立病院機構東京医療センター臨床遺伝センター、国立病院機構東京医療センター小児科、慶應義塾大学医学部小児科、*慶應義塾大学医学部小児科、埼玉県立小児医療センター 遺伝科
2日目		呼吸鎖複合体I欠損を伴うBCAP31異常症	発達・遺伝子	清水 健司	
2日目		顔貌と身体的特徴により認識可能な症候群であるPTEN大頭	奇形	加藤耕治	名古屋大学大学院医学系研究科小児科学
2日目		絞扼輪を合併したKosaki Overgrowth Syndromeの1例	成長	湊川真理	神奈川県立子ども医療センター遺伝科
2日目	ポスター5	DIS3L2複合ヘテロ変異を同定した長期生存Perlman症候群の1例	遺伝子	長崎啓祐	新潟大学医学部総合病院小児科
2日目		22q11.2遠位欠失症候群の1女児例	染色体	中島美佳	社会福祉法人函館厚生院函館中央病院 小児科
2日目		重度精神発達遅滞を呈した2q37欠失症候群の1例	染色体	秋谷 梓	順天堂大学浦安病院小児科
2日目		通常の染色体分析では診断困難な染色体異常:低頻度モザイク5症例	染色体	石切山 敏	静岡県立こども病院遺伝染色体科
2日目		6q13-q14.1微細欠失の1例	染色体	二宮伸介	倉敷中央病院 遺伝診療部
2日目		12q13.1欠失を伴ったthree-way translocationの1例	染色体	鈴木宏	獨協医科大学 小児科
2日目	ポスター6	テキストマイニングによる新たな難病対策の要点整理と課題抽出	その他	樋野村亜希子	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
2日目		診療情報提供書における自動家系図作成ソフト活用の試み	その他	徳富智明	岩手医科大学
2日目		遺伝学的検査情報サイト‘GeneTests’に掲載されている細胞遺伝学的検査についての分析	その他	涌井敬子	信州大学医学部 遺伝医学・予防医学教室
2日目		脆弱X症候群ならびに脆弱X随伴振戦/失調症候群の治療推進に向けた臨床基盤整備	その他	足立 香織	鳥取大学 生命機能研究支援センター
2日目		性分化疾患 (Disorders of Sex Development : DSD) をもつ当事者の心理社会的側面と遺伝カウンセリングの役割に関する研究	その他	鹿田佐和子	東北大学大学院医学系研究科
2日目		天使病院NICUにおけるダウン症候群の初期診療	染色体	白石春生	社会医療法人 母恋 天使病院周産期母子センター NICU科