

第 28 回 Dysmorphology の夕べ

IRUD-P (Initiative on Rare and Undiagnosed Disease in Pediatrics) が昨年からは開始され次世代シーケンサー(NGS)の存在が臨床医にとっても身近な存在になってきました。しかしながら、先天異常症候群の診断の全てのステップを NGS に依存することは不可能で、基本的な Dysmorphology の知識の必要性が再認識される時代となっています。

今回は、Hot Topics (最近話題の症候群) の提示と、診断未確定症例コンサルテーションを行います。また NGS 解析の進歩から、疾患像を確立すべく変異第 2 例を募集している先生方の症例提示も歓迎します。

プログラム

日 時 平成 26 年 12 月 9 日 (金) 時間 18 : 15-19 : 00

主 催 日本小児遺伝学会・Dysmorphology の夕べ実行委員会

実行委員長 大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科 岡本伸彦

当番世話人 蒔田 芳男 (旭川医科大学 教育センター)

1. Hot Topics (最近話題の症候群)

司会：蒔田 芳男 旭川医科大学教育センター

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

2. Unknown 症例コンサルテーション

司会：清水 健司 埼玉県立小児医療センター遺伝科

下記要項のもとに、診断未確定症例を募集いたします。これ以外に第一例は見つかったが二例目がないために発表できていない症例もありましたら募集します。また応募状況に応じ、教訓的な診断症例につき Unknown 形式で症例提示いたします。参加者と共にその診断プロセスを考え討議したいと思います。

<症例コンサルテーション>

下記留意点をチェックの上、ご連絡ください。

- ・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下さい。家系図をいれてください。
- ・供覧する写真：全体、顔貌の正両側面、特徴的な所見など選択して下さい。
- ・提示形式：当日は、口頭による 5, 6 分程度のパワーポイント発表をお願いします。
- ・応募先：埼玉県立小児医療センター遺伝科 清水健司

E-mail : shimizu.kenji[at]pref.saitama.lg.jp ([at]は半角アットマーク)

- ・応募締切日：平成 28 年 12 月 2 日 (金)