

室月研究室トップ にもどる

臨床遺伝関係講習会・過去の記録(2009～2012年)へ

## 臨床遺伝関係講習会・カンファレンス

2016年

11月10日(木) 18～19時 第33回臨床遺伝カンファレンス

テーマ 「認定遺伝カウンセラーの役割」

「PDHC 欠損症の解説」 神経科 乾 健彦

「認定遺伝カウンセラーとはなにか? どういう仕事を担うのか? - この半年で経験した事例もふくめて」 認定遺伝カウンセラー 小川 真紀

指定発言「認定遺伝カウンセラーに期待すること」 遺伝科 川目 裕



9月1日(木) 18～19時 第32回臨床遺伝カンファレンス

テーマ 「X連鎖性遺伝」

症例提示 「PDHC欠損症の1例」 宮林 拓矢 先生（神経科）

ミニレクチャ 「X連鎖性疾患の保因者診断と遺伝カウンセリング」 川目 裕 先生（遺伝科）

5月19日（木）18～19時 第31回臨床遺伝カンファランス

テーマ 「腫瘍を伴う先天異常」

症例提示 「Bannayan-Riley-Ruvalca 症候群の一例」（総合診療科 角田文彦）

ミニレクチャー 「腫瘍を伴う先天異常」

2月18日（木）18～19時 第30回臨床遺伝カンファランス

テーマ 「部分13トリソミー」

症例提示 「部分13トリソミー」（新生児科 新関昌枝）

コメント 川名裕先生（遺伝科）

2015年

11月5日（木）18～19時 第29回臨床遺伝カンファランス

テーマ 「遺伝性腎疾患」

症例提示 「遺伝性腎疾患 - ARPKDの2例」（産科 室本仁）

ミニレクチャ 「Dysmorphologyの立場から」（遺伝科 川目裕先生）



9月10日(木) 18～19時 第28回臨床遺伝カンファランス

テーマ 「GPI アンカー異常症」

症例提示 「先天性 GPI 欠損症」(神経科 鈴木智先生)

コメント 川目裕先生(遺伝科)



5月14日(木)18～19時 第27回臨床遺伝カンファランス

テーマ 「コルネリア・デ・ランゲ症候群」

症例提示 「コルネリア・デ・ランゲ症候群の1例」(総合診療科 角田文彦先生)

ミニレクチャー 「Cornelia de Lange 症候群 (CdLS) Fact sheet」(遺伝科 川目裕先生)

2014年

11月27日(木)17～18時 第26回臨床遺伝カンファランス

症例提示 「出生直後から著明な筋緊張低下を示した新生児の1例」(新生児科 高橋俊成先生)

ミニレクチャー「Floppy infant の遺伝科的鑑別」(川目裕先生)



9月25日(木) 17時～18時 第25回臨床遺伝カンファランス

症例提示「13トリソミーの長期生存例について」(神経科 二瓶真人先生)

ミニレクチャー「13トリソミー症候群」(川目裕先生)

5月22日(木) 17時30分～18時30分 第24回臨床遺伝カンファランス

テーマ:「母体血胎児染色体検査(NIPT)」

発表

1. 「母体血胎児染色体検査(NIPT)の1年をふりかえって」 産科 室本 仁
2. 「NIPTのカウンセリングについて」 臨床心理士 佐藤あや
3. 関連発言 仲間美奈, 川目裕



産科・室本先生の貴重報告です



学外からも多くの参加者があり 50 名をこえていました

3月6日(木) 17 ~ 18時 第23回臨床遺伝カンファランス

症例提示「当院で経験した Kabuki 症候群の 2 例」(総合診療科 高橋安佳里先生)

ミニレクチャー「Kabuki 症候群」(川目裕先生)

1月23日(木) 17 ~ 18時 第22回臨床遺伝カンファランス



症例呈示 「Klippel-Feil 症候群の 1 例」( 新生児科 宮野峻輔先生 )

ミニレクチャー 「Klippel-Feil シークエンス：診断，健康管理」( 川目裕先生 )

2013 年

11 月 28 日 ( 木 ) 17 ~ 18 時 第 21 回臨床遺伝カンファランス



ミニレクチャー「周産期・小児領域における遺伝カンファランス」(川目裕先生)

7月25日(木) 17～18時 第20回臨床遺伝カンファランス - 中止 -

5月23日(木) 17～18時 第19回臨床遺伝カンファランス

ミニレクチャー「筋強直性ジストロフィー症の遺伝カウンセリング」(川目裕先生)

5月1日(水) 18～19時 NIPT(母体血による胎児染色体検査)説明会



当院でNIPT説明会を開催しました。宮城県内の産婦人科医療従事者を中心に70名ちかくのかたにご参加いただきました。

4月25日(木)17時30分～19時 第6回臨床遺伝勉強会



病棟のスタッフを中心に，遺伝科の川目裕先生にもはいていただいて徹底した議論となったのは，はじめてもうすぐ1か月となる NIPT についてでした．参加者 22 名．

3月14日（木）17～18時 第18回臨床遺伝カンファランス



症例提示「脊髄髄膜瘤兄弟例」( 新生児科・齋藤潤子)

ミニレクチャー「Neural tube defect ( 神経管閉鎖不全 ( 障害 ))」( 川目裕先生)

36名とこれまででもっとも多い参加者でした。

1月11日(木) 17～18時 第17回臨床遺伝カンファレンス



症例提示（循環器科・新田先生）

ミニレクチャー「22q11.2 欠失症候群のガイドライン」（川目裕先生）

GRAND ROUNDS www.jpeds.com • THE JOURNAL OF PEDIATRICS

### Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome

Anne S. Bassett, MD,\* Donna M. McDonald-McGinn, MS, CGC,\* Koen Devriendt, MD, Maria Cristina Digilio, MD, Paula Goldenberg, MD, MSW, Alex Habel, MD, Bruno Marino, MD, Solveig Óskarsdóttir, MD, PhD, Nicole Philip, MD, Kathleen Sullivan, MD, PhD, Ari Swillen, PhD, Jacob Vorstman, MD, PhD, and The International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium\*\*

**A** 12-year-old boy currently is followed by multiple subspecialists for problems caused by the chromosome 22q11.2 deletion syndrome (22q11DS) (Figure). He was born via spontaneous vaginal delivery, weighing 3033 g, to a 31-year-old G3P3 mother after a full-term pregnancy complicated only by mild polyhydramnios. Family history was non-contributory. Apgar scores were 8 at 1 minute and 9 at 5 minutes. With the exception of a weak cry, the results of the infant's initial examination were unremarkable, and he was moved to the well-baby nursery. Shortly thereafter, a cardiac murmur was noted, the cardiology department was consulted, and the child was transferred to a local tertiary care facility with a diagnosis of totality of Fallot. Stable, he was discharged home at 3 days of life.

At 5 days of life, he had jerky movements. On presentation to the local emergency department, his total calcium level was 4.7 mg/dL, and later partial hypoparathyroidism was diagnosed. At that time, a consulting geneticist suggested the diagnosis of chromosome 22q11DS. Weeks later, the family received a telephone call confirming the diagnosis with fluorescence

under general cardiac anesthesia beginning at age 7 years; multiple cervical and thoracic vertebral anomalies with thoracic levoscoliosis and upper lumbar dextroscoliosis requiring growing rod placement at age 11 years with subsequent rod extension at ages 11.5 and 12 years; postoperative hypocalcemia; short stature; constipation; and persistent idiopathic thrombocytopenia. Pertinent negative test results included normal renal ultrasound scanning and parental 22q11.2 deletion studies.

On physical examination, the boy's height and weight have consistently tracked just below the fifth percentile, with no evidence of growth hormone deficiency. His head circumference is within reference range at the 25th percentile. Dysmorphic features include: a low anterior hairline; hooded eyelids; malar flatness; normally formed but protuberant ears with attached lobes; a mildly deviated nose with a bulbous nasal tip and hypoplastic alar nasi; asymmetric crying facies with a thin upper lip; mild micrognathia; a sacral dimple; and soft tissue syndactyly of the second and third toes.

Developmentally, the boy had mild delays in achieving mo-

川目先生が, Journal of Pediatrics 2011 に掲載された「22q11.2 欠失症候群のガイドライン」について

て紹介と解説をされました。

---

[臨床遺伝関係講習会・過去の記録（2009～2012年）へ](#)

[室月研究室トップ](#) にもどる

[フロントページ](#) にもどる

カウンタ 3231（2012年1月13日より）