

登録ID	演題名	セッション名	日にち	時間
1	低分子量G蛋白質RAC1 p.E31Gバリエントによる神経発達障害の病態解析	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
2	Ropハプロ不全はショウジョウバエにおいて α シヌクレイン神経毒性を増悪する	一般口演 OS⑤ エピゲノム・機能解析	3月1日(日)	13:30-14:15
3	Targeted long read sequencingを用いたインプリンティング異常症新規遺伝学的診断法の開発	優秀演題賞候補セッション	2月28日(土)	16:25-17:25
4	唇顎口蓋裂、精神運動発達遅滞を呈したdistal 11q partial trisomy	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
5	先天性難聴の原因と療育の現状についての検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
7	ネフロン病関連シリオパチーの原因遺伝子と臨床像	一般口演 OS② 治療・健康管理	2月28日(土)	17:30-18:20
8	ムコ多糖症患者の長期的支援 ～思春期のきょうだい支援～	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
9	新しいDUP-INV/TRP-DUPの切断点をもつMECP2重複症候群の構造解析	優秀演題賞候補セッション	2月28日(土)	16:25-17:25
10	横隔膜ヘルニアを合併した17q12欠失症候群の女児例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
11	VUSを有する遺伝性疾患に対する迅速な病態説明と論文化を目的とした臨床・研究連携の試み	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
12	兵庫県立こども病院で施行した全エクソン解析症例の検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
13	知的障害におけるDLG3-PDZドメインのミスセンスバリエントにおける病的意義の検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
14	マイクロアレイ染色体検査で判明したが関連遺伝子SMAD4のフォローアップの課題	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
15	ロングリード解析で同定された同一染色体内挿入による1p36欠失症候群家系内発症例	一般口演 OS③ 貴重な症例・希少疾患	3月1日(日)	9:40-10:20
16	マイクロアレイ染色体検査でコピー数異常を同定した神経線維腫症1型の3例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
17	ロングリードシーケンスによるBeckwith-Wiedemann症候群の構造異常とメチル化レベルの検討	優秀演題賞候補セッション	2月28日(土)	16:25-17:25
18	ゲノムワイド父性片親性ヘテロダイソミーを示す核型46,XYのBeckwith-Wiedemannスペクトラムの一例	一般口演 OS⑤ エピゲノム・機能解析	3月1日(日)	13:30-14:15
19	CEP152バリエントを有する非典型例小頭症における脳形成異常の病態メカニズム解析	一般口演 OS⑤ エピゲノム・機能解析	3月1日(日)	13:30-14:15
20	デジタルPCRを用いたMenkes病原因遺伝子ATP7Aの部分重複における切断点解析	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
21	ムコ多糖症I型の姉弟例 ～早期診断(拡大新生児スクリーニングを含む)から治療まで～	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
22	Temple症候群: 遺伝学的に診断された60例の包括的な臨床所見	一般口演 OS⑤ エピゲノム・機能解析	3月1日(日)	13:30-14:15
23	FIGLAホモ接合性ミスセンスバリエントにより早発卵巣不全を発症した姉妹例	優秀演題賞候補セッション	2月28日(土)	16:25-17:25
24	表現型の異なる低フォスファターゼ症の姉妹をもつカップルへの遺伝カウンセリングの役割	一般口演 OS① 遺伝カウンセリング・教育・家族支援	2月28日(土)	14:20-15:10
25	ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群に対しロナファルニブを導入した症例	一般口演 OS② 治療・健康管理	2月28日(土)	17:30-18:20
26	肩関節脱臼を繰り返し関節型Ehlers-Danlos症候群と診断された15歳女児例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
27	18番染色体中間部欠失を繰り返したカップルに対する遺伝カウンセリング	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
28	先天異常症候群の患者における腎機能の予後と腎臓超音波検査の有用性	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
29	軽症型Rabson-Mendenhall症候群女児におけるインスリン抵抗性糖尿病: SGLT2阻害薬の有用性について	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
30	当院における友友病集団教育外来での遺伝に関する教育の試み	一般口演 OS① 遺伝カウンセリング・教育・家族支援	2月28日(土)	14:20-15:10
31	19p13.3遠位部微細欠失症候群の1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
32	インスリン (INS) 遺伝子にバリエントを同定した乳幼児期発症インスリン依存性糖尿病の親子例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50

登録ID	演題名	セッション名	日にち	時間
33	拡大新生児スクリーニングの適応を考慮したろ紙血中のADA酵素活性測定を検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
34	腎類上皮型血管筋脂肪腫の破裂を契機にTSC2/PKD1隣接遺伝子症候群の診断に至った1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
35	Rbm10ノックアウトマウスを用いた脳・神経発生の病態機序の検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
36	鎖骨頭蓋骨異形症の日本人2家系：乳児期から成人期の臨床的多様性	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
37	新規RECQL4バリエントによる下腿骨欠損を伴った重症Baller-Gerold症候群	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
38	カムラティ・エンゲルマン症候群(Camurati-Engelmann disease)の全国調査結果	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
39	神経発達障害患者で認められたCHD1 variantの核内シグナルの局在変化	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
40	HNRNP遺伝子異常症と神経発達障害	一般口演 OS③ 貴重な症例・希少疾患	3月1日(日)	9:40-10:20
41	がん遺伝子パネル検査および全エクソーム解析で診断した遺伝性腫瘍の経験	一般口演 OS② 治療・健康管理	2月28日(土)	17:30-18:20
42	家族性高コレステロール血症患者の子どもに対して遺伝子検査を行った1家系	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
43	幅広い血縁者の解析がバリエントの評価に有用であったARXによる発達性てんかん性脳症の1男児例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
44	マイクロアレイ染色体検査の結果解釈支援ツール「VarporterCNV」の開発と応用	一般口演 OS④ 診断法・体制整備	3月1日(日)	10:20-11:05
46	週1回マンジャロ(Tirzepatide)自己注射で加療した糖尿病合併Prader-Willi syndromeの一例	一般口演 OS② 治療・健康管理	2月28日(土)	17:30-18:20
47	難治てんかん患者に対する遺伝学的診断の現状と課題	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
49	腎性低尿酸血症とMEN1遺伝子欠失を認めた11q13.1微細欠失の1例	一般口演 OS② 治療・健康管理	2月28日(土)	17:30-18:20
50	CREBBP遺伝子HAT domainバリエントを認めたMenke-Hennekam症候群の1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
51	迅速全ゲノム検査で早期に診断し得たモリブデン補酵素欠損症の新生児例	一般口演 OS③ 貴重な症例・希少疾患	3月1日(日)	9:40-10:20
52	HMG A2遺伝子異常が同定されたSilver-Russell症候群の2例	一般口演 OS⑤ エピゲノム・機能解析	3月1日(日)	13:30-14:15
53	エクソーム解析陰性の精神運動発達遅滞におけるRNU4-2バリエントの同定と臨床像	優秀演題賞候補セッション	2月28日(土)	16:25-17:25
54	22q11.2欠失症候群の子どもの疾患理解の支援	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
55	早期乳児てんかん性脳症を来したPIGW遺伝子関連GPI欠損症の1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
56	X連鎖性点状軟骨異形成症男児の母方家系への遺伝カウンセリング	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
57	コーエン症候群患者・家族が集うコーエンファミリートークの活動経過報告	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
58	家族性Noonan症候群2家系に対する遺伝カウンセリングの検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
59	難治性呼吸調節障害のため長期入院管理を要したCLIFAHDD症候群の一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
60	RPS17片アレル欠失でDiamond-Blackfan貧血を呈した15q25欠失症候群の女児例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
61	TRAF7遺伝子とFLG遺伝子にバリエントを有する難治性アトピー性皮膚炎を合併した精神運動発達遅滞の一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
62	遺伝カウンセリングにおける疾患受容支援の検討—Crouzon症候群の一例を通して—	一般口演 OS① 遺伝カウンセリング・教育・家族支援	2月28日(土)	14:20-15:10
63	IL1RAPL1遺伝子内重複を認めたGRIN1関連神経発達症の一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
64	CNOT3遺伝子にフレームシフトバリエントを同定した知的障害と特徴的顔貌を呈するIDDSADFの日本人女児例	一般口演 OS③ 貴重な症例・希少疾患	3月1日(日)	9:40-10:20
65	MED13L遺伝子に新規ミスセンスバリエントを同定した女児例の臨床症状と表現型の検討	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50

登録ID	演題名	セッション名	日にち	時間
66	第一子無頭蓋症、第二子全前脳胞症の流産胎児における網羅的解析	一般口演 OS④ 診断法・体制整備	3月1日(日)	10:20-11:05
67	ゲノムミスセンスバリエーションの影響度を評価する新しいプログラムVarMeter	一般口演 OS④ 診断法・体制整備	3月1日(日)	10:20-11:05
68	繰り返す中間部重複と中間部欠失の形成メカニズムの解明	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
69	軟骨無形成症における周産期・小児遺伝カウンセリング	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
70	ZBTB7A遺伝子異常に合併した難治性てんかんの1例報告	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
71	均衡型転座を認めた低身長女児に対する家族解析	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
72	非メンデル遺伝病を見逃さないためのアプローチ	一般口演 OS④ 診断法・体制整備	3月1日(日)	10:20-11:05
73	小児希少疾患の診断後における包括的な家族支援と施設間遠隔協働 ~GENIEプロジェクトの可能性~	一般口演 OS① 遺伝カウンセリング・教育・家族支援	2月28日(土)	14:20-15:10
74	皮膚症状に先行して循環器症状を呈した弾性線維性仮性黄色腫の小児例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
75	矢状縫合離開を伴う頭囲拡大を認めたNoonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2 の1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
76	出生時より上気道狭窄、閉塞性無呼吸を呈した、3p重複症候群の一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
77	Weiss-Kruszka症候群の1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
78	伊藤白斑を有する知的障害症例の遺伝学的検討とその臨床像	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
79	難治性気胸に対してミノサイクリン及びOK-432による胸膜癒着術を施行した18トリソミーの1例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
80	北海道立子ども総合医療・療育センターのマイクロアレイ染色体検査の実施状況と課題	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
81	NanoporeにてX染色体不活化の評価を行ったHUWE1重複症候群の女児例	一般口演 OS④ 診断法・体制整備	3月1日(日)	10:20-11:05
82	46,X,add(X)(q13)にSRY陽性のY染色体転座を伴った性染色体異常症	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
83	マイクロアレイ染色体検査を契機に、微細欠失症候群の診断が見直された一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
84	発達遅滞や青色強膜、関節弛緩を認める17q21.33q22欠失症例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50
85	当院における重症新生児を対象とした網羅的ゲノム解析の遺伝カウンセリングと家族支援の取り組み	一般口演 OS① 遺伝カウンセリング・教育・家族支援	2月28日(土)	14:20-15:10
86	出生後の診断に苦慮した α サラセミアメジャーの一例	一般ポスター	3月1日(日)	15:00-15:50