第37回

日本小児遺伝学会学術集会

– 遺伝学革新の時代への対応を探る –

2014年4月10日（木）名古屋市立大学桜山キャンパス

報告集

盛会裡に閉会

第37回日本小児遺伝学会学術集会は2014年4月10日（木）に名古屋市立大学桜山キャンパスを会場として開催されました。沢山の方にご出席いただき、出席者数は過去最高を記録することができました。事務局の予想を上回る数の参加者のために、用意したプログラム・抄録集が足りなくなり、一部の方にご迷惑をおかけいたしました。心からお詫び申し上げます。イブニングセミナーとして行われた第23回Dysmorphologyの夕べも用意した200個の軽食がなくなるほどの盛況でした。参加者の皆様の活発な討論のおかげで、有意義な学術集会となったと思います。皆様と来年横浜での第38回学術集会で再開できることを期待しています。（学術集会会長・齋藤伸治）



学術集会の様子

シンポジウムの様子です。メイン会場の名古屋市立大学病院3階大ホールはほぼ満席となり、新しい遺伝子解析技術の次世代シーケンサーについて活発な討議が行われました。

会長

齋藤伸治（名古屋市立大学新生児・小児医学分野）

副会長

倉橋浩樹（藤田保健衛生大学分子遺伝学）

水野誠司（愛知県心身障害者コロニー中央病院）

参加者

学会員

107

非学会員

131

招待・スタッフ

24

Ségolène Aymé

Emeritus director of research, Director of International Affairs at Orphanet, Chair of the Topic Advisory Group on Rare Diseases at WHO, Project leader of Support IRDiRC, Editor in chief of the OJRD

招聘講演



Knowledge dissemination challenge in the field of rare diseases: the solutions developed by Orphanet

Orphanet創始者であり、希少疾患についての国際共同研究の中心人物である Ségolène Aymé 先生は遺伝性疾患の研究における国際的な共同研究の重要性を語りました。日本での取り組みの遅れを感じずにはいられませんでした。

次回

第38回日本小児遺伝学会学術集会

平成27年7月24日（金）～25日（土）パシフィコ横浜

会長：小崎健次郎（慶應義塾大学臨床遺伝学センター）

特別講演



自閉症スペクトラム障害のゲノム解析研究―診断上の課題を踏まえて

網羅的遺伝子解析技術を用いた研究の最先端である自閉症研究について、本邦における精神疾患ゲノム研究の第一人者の尾崎紀夫教授に講演をいただきました。自閉症研究での臨床診断の重要性を強調されたことが印象的でした。

尾崎紀夫

名古屋大学大学院医学系研究科精神医学・精神生物学・発達老年精神医学・親と子どもの心療学・精神医療学 教授

櫻井英俊

京都大学iPS細胞研究所臨床応用研究部門

講師

ランチョンセミナー



疾患特異的iPS細胞を活用した希少遺伝性疾患研究

京都大学iPS細胞研究所の櫻井英俊先生は筋ジストロフィー疾患特異的iPS細胞を用いたご自身の研究成果を中心として、疾患特異的iPS細胞を用いた希少遺伝性疾患の研究の展望についてご講演くださいました。

シンポジウム

次世代シーケンサーの小児医療に与えるインパクト



ベッドサイドからみた次世代シーケンサー技術の有用性と展望

小崎健次郎

慶応義塾大学臨床遺伝学センター



次世代シーケンサー解析のポテンシャルと小児医療

松本直通

横浜市立大学医学研究科遺伝学



Implementing next generation sequencing in clinical practice of children's hospital

黒澤健司

神奈川県立こども医療センター遺伝科



Supporting the International Rare Diseases Research Consortium: achievements and challenges in the field of interpretation of variants

Ségolène Aymé

Director of International Affairs at Orphanet

一般演題

口演発表

口演発表は病態解析I、分子遺伝学I、細胞遺伝学I・臨床遺伝学Iのセッションでそれぞれ5演題の計15演題が発表されました。アンチセンス核酸治療、エピジェネティクス、次世代シーケンサーなどの最先端の内容について活発な議論が行われました。









ポスター発表

ポスター発表は計31演題が発表されました。初めての試みでしたが、会場には沢山の方が参加され、ポスターの前で活発な意見交換が行われました。



総会

総会では最初に来賓の国立保健医療科学院の水島洋先生と児玉知子先生にご挨拶をいただきました。続いて、日本小児遺伝学会の活動について報告があり、予算・決算が承認されました。さらに、各種委員会からの報告がなされました。2016年の学術集会は浜松医大小児科の緒方勤教授を会長に開催されます。このときから、独立した学術集会として実施されることが報告されました。



小崎健次郎理事長
第38回会長



水島洋先生



児玉知子先生



升野光雄先生
第36回会長



齋藤伸治先生
第37回会長



緒方勤先生
第39回会長

2016年の学術集会は独立して開催

優秀演題賞



1. 中川権史（京都大学大学院医学研究科発達小児科学）
   Muckle-Wells症候群におけるNLRP3体細胞モザイク変異の検討
2. 中島信一（浜松医科大学小児科）
   X-Y転座を伴うSRY(+) 45,X male の分子遺伝学的検討
3. 山口有（慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター・小児科学教室）
   凍結保存臍帯により確定診断に至った家族性先天性水頭症
4. 加藤芙弥子（浜松医科大学小児科）【写真の先生です】
   SF1遺伝子変異は同一家系において精巣形成不全患者と早発性卵巣機能不全患者を発症する
5. 朝比奈美輝（浜松医科大学小児科）
   異なる遺伝的原因を特定した家族性精神発達遅滞の1家系

第37回日本小児遺伝学会学術集会優秀演題賞は上記5名に授与されました。優秀演題賞は発表時40歳未満の若手のなかから優秀演題委員会により選定されました。これまでに受賞歴のあるかたは対象から除かせていただきました。

第23回Dysmorphologyの夕べ

基礎編

1. 覚えておきたい症候群　–代表的な先天異常症候群の症例供覧–

2. 先天異常症候群の遺伝カウンセリング


渡辺順子先生


川目裕先生


清水健司先生


岡本伸彦先生

応用編

1. 遺伝学的検査の進め方　–オリゴアレイとSNPアレイ–

2. 最近話題の症候群

Unknown症例のコンサルテーション


水野誠司先生
23回デスモ担当


玉城渉先生
症例提示





第23回Dysmorphologyの夕べは200名を超える参加者でさくら講堂が満員となる盛況でした。初心者から経験者まで学ぶことのできるプログラムに夜遅くにも関わらず、沢山の方が活発な議論を行いました。用意した軽食が足りなかったことをお詫びいたします。

託児

初めての試みとして、託児を行いました。6名の方に利用を頂きました。うち1名は男性の先生のご利用でした。子育ての先生方が負担なく学術集会に参加できればと思います。





理事会・評議員会・各種委員会

学術集会前日の4月9日に理事会・評議員会・各種委員会を行いました。議事についての報告を総会にて行いました。

エイメ先生との懇談会

同日に招聘講演で来日されたエイメ先生との懇談会を行いました。国立保健医療科学院の児玉知子先生も参加され、希少疾患の研究のための国際連携の進め方について意見交換を行いました。小児遺伝学会の取り組むべき課題について多くの示唆を頂きました。

ご支援の御礼

第37回日本小児遺伝学会学術集会の開催にあたり、下記の方々に多大なるご支援ご協力を賜りました。この場をお借りして厚く御礼申し上げます。

共催
大塚製薬株式会社（特別講演）
ファイザー株式会社（ランチョンセミナー）
協賛
アフィメトリクス・ジャパン株式会社（Dysmorphologyの夕べ）
LSIメディエンス株式会社（Dysmorphologyの夕べ）
イルミナ株式会社
広告
ジェンザイム・ジャパン株式会社
株式会社ファルコバイオシステムズ
寄附
名古屋市立大学小児科同門会

学術集会を支えた皆様に感謝します








第37回日本小児遺伝学会学術集会の概要をまとめました。この報告集にご意見のある方は、下記までご連絡ください。学術集会の開催にお力添えを頂いた皆様、ご出席いただいた皆様に心から感謝いたします。

平成26年4月25日

第37回　日本小児遺伝学会学術集会事務局
〒467-8601 名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1
名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野
Tel: 052-853-8246; FAX: 052-842-3449
E-mail: jspg37@med.nagoya-cu.ac.jp; url: www.jspg37.com