

# 第22回 難病・遺伝医学セミナー

日時:2020年5月20日(水) 18時00分～

場所:順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講演:先天異常症候群の臨床遺伝学的診断

講師紹介:沼部 博直 先生

(東京医科大学病院遺伝子診療センター 教授)

座長:岡崎康司(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会:新井正美(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要:新生児の3～5%に先天異常が見られるが、その原因の25%が染色体不均衡, 10%がコピー数多型, 20%が単一遺伝子病的バリエーション, 40%が多因子, 5%が催奇形因子によるものと考えられている。染色体検査からマイクロアレイ解析, エクソーム解析, 更には全ゲノム解析に至るまで遺伝学的検査技術はめざましい発展を遂げている。一方で2万5千余りの遺伝子のうち, 表現型に関わる分子遺伝学的要因が解明されているのは現在のところ約6千に過ぎない。知的発達遅滞に多発形態異常を伴う先天異常症候群の臨床遺伝学的診断も着実な進歩を遂げているが, 遺伝学的解析技術を駆使しても過半数は未診断のままである。形態異常の診断技術としてのDysmorphologyと先天異常症候群の遺伝学的検査手法について紹介する。



主催:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

問合せ先:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター 新井/原田(内線 71407/5167)