

## ミニグループ交流会開催状況

### <2016年>

CASK 異常症

スミス・マゲニス症候群 (Smith-Magenis Syndrome)

### <2017年>

12p トリソミー

ベインブリッジ・ロパーズ症候群 (Bainbridge-Ropers Syndrome、ASXL3 遺伝子)

ウールリッヒ型先天性筋ジストロフィー (Ullrich 型先天性筋ジストロフィー)

### <2018年>

9p トリソミー

22q13 欠失症候群 (フェラン・マクダーミド症候群、Phelan-McDermid Syndrome)

Gillespie 症候群 (ITPR1 遺伝子)

モワット・ウィルソン症候群 (Mowat-Wilson Syndrome)の成人

### <2019年>

6p 端部欠失

IQSEC2 異常症