

ミニグループ交流会 対応疾患

2016 年

CASK 異常症

Smith-Magenis 症候群 (スミス・マゲニス症候群)

2017 年

12p トリソミー

Bainbridge-Ropers 症候群 (ASXL3 遺伝子)

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 (Phelan-McDermid Syndrome)

Gillespie 症候群 (ITPR1 遺伝子)

Mowat-Wilson 症候群の成人 (モワット・ウィルソン症候群)

2019 年

6p 端部欠失症候群

IQSEC2 異常症

2020 年

3q25 欠失症候群

2022 年

プリムローズ症候群

2024 年

9p トリソミー