

# 大学院単位認定

この公開講座・セミナー・シンポジウム等は大学院医学研究科の単位認定対象となっております。単位認定の条件や対象科目等は下記をご確認ください。

## 単位認定条件

大学院生の方は、受講後、「出席票」を教務課(大学院担当)までご提出ください。  
出席票は、履修管理システムからダウンロードすることができます。

### 【履修管理システム】

博士課程 : <http://lms.juntendo.ac.jp/>

修士課程 : <http://mst.juntendo.ac.jp/>

## 認定科目

### 【博士課程】

**Current Topics** ※必修「大学院特別講義」に振り替えることはできません。

### 【修士課程(医科学コース)】

選択科目「**大学院セミナー**」

第46回

# 難病・遺伝医学 セミナー

講演：エーラス・ダンロス症候群の基本と最新の知見

2023年

2月1日 水 18:00-19:30

講師：古庄知己先生

信州大学医学部遺伝医学教室・教授  
信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター・センター長  
信州大学医学部クリニカル・シーケンス学講座・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：エーラス・ダンロス症候群（Ehlers-Danlos syndrome; EDS）は、関節過可動性、皮膚過伸展性、組織脆弱性を来す遺伝性結合組織疾患であり、現在13病型に分類されています。本講演では主要病型（古典型、血管型、関節型）の症状・遺伝カウンセリングを含めたマネジメントの概説します。続いて、我々が発見し疾患概念を確立した筋拘縮型を紹介します。筋拘縮型EDSは当初古庄型と称され、デルマタン4-O-硫酸基転移酵素またはデルマタン硫酸エピメラーゼの欠損に基づく全身性のデルマタン硫酸欠乏により、先天異常関連症状（先天性多発関節拘縮、内臓等の先天異常）、進行性結合組織脆弱性関連症状（皮膚過伸展性・脆弱性、足・脊椎変形、巨大皮下血腫等）を生じます。現在までに日本人を中心に48家系66人が報告されています。発見秘話、遺伝子単離、疾患概念確立、その後の臨床的・基礎的研究の展開をお示しすることで、臨床遺伝学の醍醐味を皆様と共有できたらと思います。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。  
※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/zqs2CzV8KXa5hysY8>

LIVE配信（Zoom）にて開催  
1月31日（火）17時締切



お問い合わせ 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/望月（内線730652/3868）

順天堂大学大学院HP QRコード

共催：順天堂大学大学院医学研究科

