

番号	31 - 8	申請者	小児科医師 藏田 洋文
<p>【審査申請課題】</p> <p>CYFIP2遺伝子変異を認めた難治性てんかんの1例</p>			
<p>【審査課題の概要】</p> <p>当院小児科外来に通院中の難治性てんかんの症例の原因遺伝子を検索するため、書面での同意を得たのちに御本人、御両親から採取した血液白血球からDNAを採取し、 Trioエクソーム解析を行った。解析は昭和大学小児科学講座 加藤光広先生、横浜市立大学遺伝学講座 松本直通先生らの共同研究グループにより行われた。解析の結果、CYFIP2遺伝子にヘテロ接合性の新規de novo変異を認めた。CYFIP2遺伝子変異が原因と考えられる乳児期発症のてんかん性脳症の報告はあるが、遺伝子変異による病態の違い、臨床的特徴を検討し報告する。</p>			
審査結果	承認 ( 令和1年6月18日 )		