

番号	30 - 18	申請者	小児科医師 上野 弘恵
<p><b>【審査申請課題】</b></p> <p>てんかん発作群発、軽度知的障害を呈し、新規SMC1A遺伝子変異を認めた1女兒例</p>			
<p><b>【審査課題の概要】</b></p> <p>症例は5歳女兒で、群発傾向のあるてんかん発作を主訴に当院へ紹介。てんかん遺伝子検査でSMC1A (Structural maintenance of chromosomes 1A) 遺伝子の変異あり。SMC1A遺伝子変異による難治性てんかんの症例は大変珍しく、これまで世界で16例ほどしか報告がなく、本邦からの報告はない。大変重要な症例であるため論文報告する。</p>			
審査結果	承認 ( 平成30年12月25日 )		