

番号	30 - 20	申請者	小児科医師 上野 弘恵
<p>【審査申請課題】</p> <p>POLR1C遺伝子変異による先天性大脳白質形成不全症の1例</p>			
<p>【審査課題の概要】</p> <p>症例は5歳男児で、眼振・振戦を主訴に当院へ紹介。頭部MRIで両側大脳白質のびまん性のT2WI/FLAIR高信号あり遺伝子検査でPOLR1C遺伝子の変異あり。POLR1C遺伝子変異による先天性大脳白質形成不全症は大変珍しく、これまで本邦からの報告はない(学会報告1例のみ)。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31年1月8日)		