

番号	2 - 22	申請者	小児科医長 池田 ちづる
<b>【審査申請課題】</b>  Recurrent de-novo missense variant E210K in UBTF causes juvenile dystonia-parkinsonism			
<b>【審査課題の概要】</b> 症例は19歳女性で、12歳時に退行と不随意運動を主訴に当院へ紹介。頭部MRIで両側大脳のびまん性の進行性萎縮あり遺伝子検査でUBTF遺伝子の変異あり。UBTF遺伝子変異による神経退行と不随意運動は大変珍しく世界でもまだ13例の報告のみで、これまで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。			
審査結果	承認 ( 令和2年9月23日 )		