

番号	3 - 29	申請者	小児科医師 濱口 正義
<p>【審査申請課題】 新規CYFIP2変異により難治性てんかんと知的発達症を呈した一女兒例</p>			
<p>【審査課題の概要】 症例は、9歳女兒。1歳5か月時に動作停止発作が出現し、その後脱力発作や焦点起始運動発作を認めた。抗てんかん薬の調整を行ったが難治に経過した。ZNS追加後に発作頻度の減少や笑顔の増加やQOLの改善を認めた。患児は、長い指を認め、DQ24と知的発達症は重度で自閉スペクトラム症を認めた。低緊張を認めたが、独歩は2歳2か月で獲得した。7歳時に全エクソーム解析でCYFIP2にde novoの新規ヘテロ接合性フレームシフト変異 (NM_001037333.3 : c.344T>C : p.Leu115Pro) を同定した。CYFIP2変異による知的発達症及びてんかんには変異によって表現型が多様であることが分かってきており、本症例はCYFIP2変異例としては比較的軽症例の知的発達症と難治性てんかんを認めた。貴重な症例であるため報告する。</p>			
審査結果	承認 (令和3年9月9日)		