

# 第72回日本小児神経学会近畿地方会 プログラム

【日 時】2023年3月4日（土）

\* 近畿地方会 11時55分開始

\* ランチョンセミナー 12時00分～12時50分

「てんかんと神経発達症と睡眠 ～その深い関係～」

下野 九理子（大阪大学大学院連合小児発達学）

共 催：ノーベルファーマ株式会社

\* 総会 15時50分～16時00分

\* 特別講演 16時00分～17時00分

「小児神経科医が知っておくべきゲノム医療のトピックス  
-マイクロアレイ染色体検査について-」

山本 俊至（東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野／東京女子医科大学ゲノム診療科）

\* 共催教育講演 17時10分～18時00分

「治療薬が変えた脊髄性筋萎縮症診療」

荒川 玲子（国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科）

共 催：中外製薬株式会社

## お問い合わせ

日本小児神経学会近畿地方会事務局

〒591-8025 大阪府堺市北区長曾根町3番地

シュライククリエティブセンター201号

株式会社プラスエス・アカデミー内

Tel：072-275-5723 Fax：072-275-5724

E-mail：kjscn@plus-s-ac.com

<https://www.plus-s-ac.com/kjscn/>



# プログラム

開会 11:55-12:00

会長 千代延友裕 (京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部)

ランチオンセミナー

座長 加藤 竹雄 (滋賀県立小児保健センター)

12:00-12:50

「てんかんと神経発達症と睡眠 ～その深い関係～」

大阪大学大学院連合小児発達学 下野 九理子

共催：ノーベルファーマ株式会社

—12:50-13:00 休憩—

単一遺伝子疾患

座長 近藤 秀仁 (京都第一赤十字病院 小児科)

13:00-14:00

1. HIBCH 遺伝子に新規バリエーションを認めた緩徐進行性の小脳萎縮を伴う Leigh 脳症の 1 例

○田浦喜裕<sup>1</sup>、戸澤雄紀<sup>1</sup>、宮本洋輔<sup>1</sup>、瑞木 匡<sup>1</sup>、長谷川龍志<sup>1</sup>、矢野直子<sup>2</sup>、吉田健司<sup>2</sup>、森本昌史<sup>1</sup>、千代延友裕<sup>1,3</sup>

1. 京都府立医科大学附属病院 小児科
2. 京都大学大学院医学研究科 発達小児科学
3. 京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部

2. 痙性対麻痺の鑑別としてのグルコーストランスポーター 1 欠損症—1 女児例の経験から

○林 貴大<sup>1</sup>、矢野直子<sup>1</sup>、甲良謙伍<sup>1</sup>、佐々木彩恵子<sup>1</sup>、西川絹子<sup>1</sup>、栢木大誓<sup>1</sup>、真田由希子<sup>1</sup>、横山淳史<sup>1,3</sup>、花岡義行<sup>2</sup>、品川 穰<sup>3</sup>、土屋弘樹<sup>4</sup>、小林勝弘<sup>4</sup>、滝田順子<sup>1</sup>、吉田健司<sup>1</sup>

1. 京都大学大学院医学研究科 発達小児科学
2. 大原記念倉敷中央病院機構倉敷中央病院 小児科
3. 群馬大学医学部附属病院 小児科
4. 岡山大学病院 小児神経科

3. 脳性麻痺に類似した症状を呈した CTNNA1 遺伝子異常の 2 例

○平野翔堂、北井征宏、平井聡里、松原あずさ、廣恒実加、奥山直美、荒井 洋  
社会医療法人大道会ポバース記念病院 小児神経科

#### 4. 感冒契機に横紋筋融解症を発症したが対症療法のみで筋力が自然回復した福山型先天性筋ジストロフィーの一例

○相馬健人<sup>1</sup>、老川静香<sup>1</sup>、池谷紀衣子<sup>1</sup>、曾根原晶子<sup>1</sup>、徳元翔一<sup>1</sup>、山口 宏<sup>1</sup>、坊 亮輔<sup>1</sup>、富岡和美<sup>1</sup>、粟野宏之<sup>2</sup>、永瀬裕朗<sup>1</sup>

1. 神戸大学医学部附属病院 小児科
2. 鳥取大学研究推進機構研究基盤センター

#### 5. 隔壁構造を伴う脳室拡大により早期診断したピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症の新生児女児例

○梶本智史、熊倉 啓、兵頭勇紀、高折 徹、水本 洋、塩田光隆

医学研究所北野病院 小児科

#### 6. NusinersenからRisdiplamへの変更を試みた脊髄性筋萎縮症の1例

○島 盛雅、木水友一、沖 啓祐、西本静香、中島 健、最上友紀子、柳原恵子、鈴木保宏  
大阪母子医療センター 小児神経科

—14:00-14:10 休憩—

## 脳神経外科、腫瘍

座長 山中 巧 (京都府立医科大学附属病院 脳神経外科)

14:10-14:50

#### 7. 皮膚病変組織にFGFR1 活性型バリエントを同定した Encephalocraniocutaneous lipomatosis の一新生児例

○瑞木 匡<sup>1</sup>、千代延友裕<sup>2</sup>、宮本洋輔<sup>1</sup>、田浦喜裕<sup>1</sup>、戸澤雄紀<sup>1</sup>、長谷川龍志<sup>1</sup>、山中 巧<sup>3</sup>、森本昌史<sup>1</sup>

1. 京都府立医科大学附属病院 小児科
2. 京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部
3. 京都府立医科大学附属病院 脳神経外科

#### 8. 大阪母子医療センターにおける「あたまの形」外来

○橋本洋章、中村元紀、竹本 理、千葉泰良

大阪母子医療センター 脳神経外科

#### 9. Bobble-head doll syndrome で診断に至った鞍上部くも膜嚢胞の乳児例

○渡真奈武<sup>1</sup>、服部有香<sup>1</sup>、今出 礼<sup>1</sup>、石森真吾<sup>1</sup>、内山敬達<sup>1</sup>、起塚 庸<sup>1</sup>、原田敦子<sup>2</sup>

1. 社会医療法人愛仁会高槻病院 小児科
2. 社会医療法人愛仁会高槻病院 小児脳神経外科

## 10. 乳幼児期の高悪性度脳腫瘍に対する陽子線治療後に West 症候群を発症した 2 例

○山田直紀<sup>1</sup>、九鬼一郎<sup>1</sup>、松原康平<sup>1</sup>、石岡梨紗子<sup>2</sup>、温井めぐみ<sup>1,2</sup>、井上岳司<sup>1</sup>、山崎夏維<sup>3</sup>、馬場良子<sup>4</sup>、國廣誉世<sup>4</sup>、岡崎 伸<sup>1,2</sup>

1. 大阪市立総合医療センター 小児脳神経内科
2. 大阪市立総合医療センター 小児言語科
3. 大阪市立総合医療センター 小児血液腫瘍科
4. 大阪市立総合医療センター 小児脳神経外科

## てんかん、炎症性疾患、染色体疾患

座長 林 貴大 (京都大学大学院医学研究科 発達小児科学)

14:50-15:40

## 11. 眼周囲への感覚刺激により自己誘発発作を呈した West 症候群の一例

○西澤侑香、大島真衣、傍島宏貴、森宗孝夫、西倉紀子、丸尾良浩  
滋賀医科大学 小児科

## 12. 側弯症矯正固定術の既往があり髄液中でのみ抗 MOG 抗体が陽性であった抗 MOG 抗体関連疾患の 1 例

○津田祐子<sup>1</sup>、竹本圭佑<sup>1</sup>、前田真範<sup>1</sup>、田村 彰<sup>1</sup>、南 弘一<sup>2</sup>、徳原大介<sup>1</sup>  
1. 和歌山県立医科大学 小児科  
2. 国立病院機構和歌山病院 小児科

## 13. Tumefactive demyelinating lesion を呈した小児 clinically isolated syndrome の女児例

○本郷裕斗<sup>1</sup>、上田拓耶<sup>1</sup>、石田悠介<sup>1</sup>、西山将広<sup>1</sup>、岸本健治<sup>2</sup>、小阪嘉之<sup>2</sup>、小山淳二<sup>3</sup>、丸山あずさ<sup>1</sup>  
1. 兵庫県立こども病院 神経内科  
2. 兵庫県立こども病院 血液・腫瘍内科  
3. 兵庫県立こども病院 脳神経外科

## 14. 全身けいれんを契機に診断に至った 22q11.2 欠失症候群の 13 歳女児例

○瀨本麻希<sup>1</sup>、金 聖泰<sup>1</sup>、濱田 周<sup>1</sup>、毎原敏郎<sup>1</sup>、矢野直子<sup>2</sup>、吉田健司<sup>2</sup>  
1. 兵庫県立尼崎総合医療センター 小児科  
2. 京都大学大学院医学研究科 発達小児科学

## 15. 遺伝カウンセリングに難渋した 15q 重複モザイクの母児例

○近藤秀仁<sup>1</sup>、短田浩一<sup>1</sup>、西村 陽<sup>1</sup>、吉田健司<sup>2</sup>、矢野直子<sup>2</sup>、下島圭子<sup>3</sup>、山本俊至<sup>3</sup>  
1. 京都第一赤十字病院 小児科  
2. 京都大学大学院 医学研究科発達小児科学  
3. 東京女子医科大学大学院 医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野

—15:40-15:50 休憩—

—15:50-16:00 総会—

**特別講演 座長 千代延 友裕** (京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部)

16:00-17:00

「小児神経科医が知っておくべきゲノム医療のトピックス  
-マイクロアレイ染色体検査について-」

東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野/  
東京女子医科大学ゲノム診療科 **山本 俊至**

—17:00-17:10 休憩—

**イブニングセミナー**

**座長 吉田 健司** (京都大学大学院医学研究科 発達小児科学)

17:10-18:00

「治療薬が変えた脊髄性筋萎縮症診療」

国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科 **荒川 玲子**

共催：中外製薬株式会社

**閉会 18:00-18:05**

**会長 千代延友裕** (京都府立医科大学附属病院 遺伝子診療部)