

## 令和6年11月22日審議

1

申請者	小児科医師	宮下 光洋
2024-22      SCN2A-DEEにおけるてんかんの臨床像		
研究の概要	SCN2A遺伝子は2番染色体(2q24.3)上に位置しており、電位依存性ナトリウムチャンネル(Nav1.2)の $\alpha 2$ サブユニットをコードしている。自閉スペクトラム症、知的能力障害、てんかんと関連があり、自然終息性てんかんから発達性てんかん性脳症(DEE)まで多彩な表現型を示すため、SCN2A-DEEにおけるてんかんの臨床像の評価を目的とする。	
判定	承認	本申請は承認された。