

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

令和3年度班会議講演報

演題名；学童期の嘔吐発作・歩行障害より発症した NIID の 19 才女性例

研究分担者 岡西 徹

要旨

10 才よりふらつき、嘔吐あり、縮瞳、脳画像異常、低血圧などもあり、一次は自己免疫性自律神経節障害を疑って、ステロイドパルス量違法を定期で行っていた。13 才で急性脳症になった。徐々に運動能力がさがり 19 才現在は座位まで。食道アカラシアもあり。NOTCH2NLC の解析にて繰り返し配列の延長が見つかった（18 才）ため NIID の確定診断。

A. 研究目的

小児期発症の NIID 症例の提示

B. 研究方法

症例報告

（倫理面への配慮）

鳥取大学の倫理委員会の方針に準拠

C. 研究結果

上記症例の提示をした。最終的に神経核内封入体病 (NIID) の臨床疫学調査および疾患概念確立に関する研究研究班の症例に含まれる見込み。

D. 考察

自律神経障害を長らく考えていたが、縮瞳や脳画像異常は NIID に特異的な印象であり、この場合は NIID も積極的に考慮すべきであった。

E. 結論

小児期発症の 19 才の NIID を報告。

F. 文献 なし