# ポスター

## 染色体異常・遺伝子異常①

座長:森崎 裕子 (国立循環器病研究センター研究所)
Fri. Jul 17, 2015 2:26 PM - 2:50 PM ポスター会場 (1F オリオン A+B)
II-P-028～II-P-031
所属正式名称：森崎裕子(国立循環器病研究センター研究所　分子生物学部・病院臨床遺伝科)

## [II-P-031]多彩な症状を呈した ACTA2遺伝子変異の1例

○塩野 淳子[1], 石川 伸行[1], 石橋 奈保子[1], 村上 卓[1], 堀米 仁志[2], 森崎 裕子[3] (1.茨城県立こども病院　小児循環器科, 2.筑波大学医学医療系　小児科, 3.国立循環器病センター研究所　分子生物学部・病院臨床遺伝科)
Keywords:ACTA2遺伝子変異, 動脈管開存症, 脳動脈異常

【はじめに】 ACTA2遺伝子変異は、 Marfan症候群などと共に若年の大動脈解離をきたす疾患として知られている。 ACTA2遺伝子変異の中に全身の平滑筋機能異常を呈するものがある。【症例】現在11歳、男児。在胎40週2日、3,466gで出生した。出生後に当院 NICUに入院し、 PDAおよび腸回転異常と診断され、日齢4に腸回転異常に対して Ladd手術を施行された。 PDAの閉鎖傾向はなく、肺高血圧も認められた。また長期気管挿管はなかったが、胸部 CTで慢性肺疾患様の所見が認められた。日齢35の心カテでは平均肺動脈圧52mmHgであり、日齢42にPDA切離術を施行された。退院後も SpO2の低値あり、5か月時に HOTを導入された。喘鳴での入院を繰り返したが、徐々に頻度は減少した。4歳時から弱視のため眼科に通院しており、5歳時対光反射の消失および瞳孔散大に気付かれた。 MRIで両側側脳室周囲の散在性病変、左小脳半球の小さい梗塞像および両側内頸動脈狭窄、脳動脈の狭小直線化が認められた。特徴的な脳動脈の画像所見から ACTA2遺伝子変異が疑われ、遺伝子検査でACTA2遺伝子 Arg179His変異が同定された。両親の遺伝子変異は認められなかった。上行大動脈の拡張傾向あり、ロサルタンの内服を開始した。11歳時から一過性脳虚血発作が出現するようになった。脳外科的な血行再建を検討されたが手術は困難と判断された。内科的治療で経過観察の方針となり、アスピリンに加え脳血管攣縮予防効果を期待しボセンタンの内服を開始した。【まとめ】 ACTA2遺伝子変異の中でも Arg179Hisは重症で、特異な表現型を示す。 PDA、肺高血圧、腸回転異常、瞳孔の異常、脳動脈の異常などが認められる。報告例のほとんどが PDAを合併していることから循環器科医が関与することが予想され、留意すべきである。

©Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery