

Poster | 染色体異常・遺伝子異常

Poster (I-P01)

Chair: Kazushi Yasuda (Department of Pediatric Cardiology, Aichi Children's Health and Medical Center)

Fri. Jul 7, 2017 6:00 PM - 7:00 PM Poster Presentation Area (Exhibition and Event Hall)

6:00 PM - 7:00 PM

[I-P01-01] 有熱時食事摂取困難で QT 延長を伴った、Gitelman 症候群の幼児例

○若原 良平 (PL 病院 小児科)

Keywords: QT 延長症候群, Gitelman 症候群, 低カリウム血症

【背景】 Gitelman 症候群は低 K 血症，代謝性アルカローシスなどを特徴とする先天性尿細管機能障害に伴う症候群である。学童期以降に低 K 血症や低 Mg 血症による手足のしびれ等で発見されることもあるが、機会採血で偶然発見されることもまれではない。今回われわれは、アデノウイルス感染時に低 K 血症を認め、QT 延長を伴った Gitelman 症候群の幼児を経験したので報告する。【症例】 4 歳女児。身長±0S.D. 発達歴異常を指摘されたことなし。家族歴に特記すべき事項なし。5 日間続く発熱で倦怠感強く、採血を施行したところ、K2.7mEq/l、pH 7.46、BE+5.1、HC03- 28.4 と低 K 血症を認めた。心電図検査施行し、QTc462msec、aVf、V5、V6 誘導で ST 低下を認めた。また、咽頭および便からはアデノウイルス 2 型を検出した。嘔吐下痢がないにもかかわらず低 K の程度が強かったことから尿中 K/Cr を確認したところ、98mEq/gCr と増加していた。追加採血で低 Mg 血症、レニンおよびアルドステロン高値から Gitelman 症候群を疑い、神戸大学に SLC12A3 遺伝子の検索を依頼したところ Exon4 に c.539C> A、Exon 15 に c.1868T> C の変異を認めた。以上よりこれらの複合ヘテロ接合体変異に伴う Gitelman 症候群と確定診断した。また、QTc は K 補正に伴い QTc431msec と改善したが、K は補充なしでは 3.0-3.4mEq/l と低値で経過した。【考察】 Gitelman 症候群は症状が軽く幼児期に診断されることは稀であるが、本症例では経口摂取不足による低 K が進行していた。これまでも Gitelman 症候群では電解質異常に伴う QT 延長が報告されており、これらの患者においては致死性不整脈や横紋筋融解による突然死の報告もある。このため sick day では特に電解質に注意し、家族に QT 延長を助長する薬剤についても十分啓蒙する必要があると考えられた。【結語】 説明のつかない低 K 血症を見た場合には、二次性 QT 延長の原因となる低 K、低 Mg を伴う本症候群の存在も念頭におく必要があると考えられた。