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。

©Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery