

Poster | 染色体異常・遺伝子異常

## Poster (II-P19)

Chair: Kazuhiko Shibuya (Department of Cardiology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center)  
Sat. Jul 8, 2017 6:15 PM - 7:15 PM Poster Presentation Area (Exhibition and Event Hall)

6:15 PM - 7:15 PM

### [II-P19-01] 新規ELN遺伝子変異が同定されたエラスチン動脈症の一例

○大森 紹玄, 中釜 悠, 田中 優, 白神 一博, 朝海 廣子, 進藤 考洋, 平田 陽一郎, 犬塚 亮, 岡 明 (東京大学医学部附属病院 小児科)

Keywords: SVAS, ELN, Williams症候群

【背景】大動脈弁上部狭窄(SVAS)や末梢性肺動脈狭窄(PPS)を合併する疾患として Williams症候群が広く知られるが、7番染色体長腕に座しエラスチン形成に関わるELN遺伝子の異常がそれらの本態である。ELN点変異によるエラスチン動脈症は常染色体優性遺伝例および孤発例が多数報告されており、しばしば皮膚軟化症や鼠径ヘルニアを伴うが、精神発達遅滞の合併は稀とされる。【症例】6歳男児。生直後から心雑音を聴取し、心臓超音波検査でSVASおよび両側PPSと診断した。その後SVASは進行し心臓カテーテル検査で90mmHgの圧較差を認めたことから、生後7ヶ月時に外科治療(two sinus reconstruction法)が施行された。術後半年にはSVAS圧較差30mmHgと改善を確認した一方で、複数の頸部血管に狭窄を認めた(圧較差: 腕頭動脈 20mmHg, 左総頸動脈 35mmHg)。術後2年の再検時にはSVAS圧較差は認めず両側PPSの軽減を確認した。頸部血管狭窄は増悪(腕頭動脈 45mmHg, 左総頸動脈 48mmHg)したが、その後の経過観察において著変なく経過している。右鼠径ヘルニアを合併したが精神発達遅滞・成長障害を伴わず、心疾患の家族歴も有さなかった。FISH検査では7番染色体Williams症候群責任領域の欠失を認めず、遺伝子検査にてELN遺伝子に de novo に発生した新規病源性変異が同定された(exon14:c.814delG:p.A272fs)。【考察】既報の病源性ELN変異の多くはエラスチン構成蛋白のハプロ不全を招くものであり、今回同定した変異も含まれるが、ドミナントネガティブ型ELN変異を有するSVAS例も少数報告されている。【結語】Williams症候群と比較して、ELN点変異によるエラスチン動脈症の臨床的特徴を論じた報告は現時点で多くない。しかしSVASやPPSを呈する症例に対しELN変異検索を行うことは、診断の正確性や合併症の早期発見などの点において臨床上有用であり、また長期的には病態の本質的理解の一助となる。