

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-P19-08]日本人における Ellis-van Creveld 症候群の遺伝子変異と表現型について

○江村 薫乃, 稲井 慶, 古谷 喜幸, 朴 仁三 (東京女子医科大学循環器小児科)

Keywords: Ellis-van Creveld 症候群, 遺伝子型, 表現型

【背景】 Ellis-van Creveld (EVC) 症候群は 4 から 6 万人に一人発症する希少難病である。責任遺伝子は EVC 遺伝子または EVC2 遺伝子が報告されている。これまで海外では約 200 例の症例が報告されているが、日本における詳細な検討の報告は少ない。【目的】日本人の EVC 症候群患者における遺伝子型と表現型を明らかにし、両者の関係について比較検討する。【方法】当院で遺伝子解析を施行した EVC 症候群 16 例および詳細な臨床情報の得られた 7 症例について、遺伝子変異と表現型について医療記録から後方視的検討を行った。【結果】遺伝子型については 63% で EVC (25%) または EVC2 (38%) の変異が認められ、両者の double mutation の患者も 1 例存在した。EVC に変異があったものはすべて nonsense mutation (終止コドン) であった。EVC2 に変異があったものは、nonsense mutation (終止コドン)、Frameshift、point mutation があり、nonsense mutation (終止コドン) と Frameshift が共に 3/6 例と多かった。臨床像では、先天性心疾患において房室中隔欠損が 5/7 例 (71.5%) と最も多く、その他、心房中隔欠損、大動脈狭窄などがみられた。骨・軟骨の発生成長に伴う異常では、狭胸郭・四肢短縮は全例で認められた。それに次いで両側尺側多指症 6/7 例 (86%)、多趾症 3/7 例 (43%) が認められた。症例により臨床像は多様に変異遺伝子や変異の種類で一定の傾向は見られなかった。【結論】日本人における EVC 症候群の遺伝子変異は EVC または EVC2 の変異が 60% 以上をしめ、海外の報告と同様であった。遺伝子変異と臨床像の関連は今回の検討では明らかでなかったが、さらに症例を集めて検討が必要である。