

E-Oral Presentation | 電気生理学・不整脈

E-Oral Presentation 8 (III-EOP08)

Chair: Hiroya Ushinohama (Ohori Children's Clinic)

Sun. Jul 9, 2017 1:00 PM - 2:00 PM E-Oral Presentation Area (Exhibition and Event Hall)

1:00 PM - 2:00 PM

[III-EOP08-01] CACNA1C 遺伝子変異による QT 延長と Brugada 症候群の overlap を認めた一家系

鍋嶋 泰典¹, 佐藤 誠一¹, 島袋 篤哉¹, 桜井 研三¹, 竹蓋 清高¹, 中矢代 真美¹, 高橋 一浩², 蒔田 直昌³, 石川 泰輔³

(1. 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児循環器科, 2. 木沢記念病院 小児科, 3. 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 分子生理学)

Keywords: QT 延長症候群, Brugada 症候群, CACNA1C

【背景】 L 型 Ca チャンネルの α サブユニットをコードする CACNA1C 遺伝子変異 (gain of function) による Timothy 症候群は非常に稀な疾患で、幼少期から QT 延長 (LQT) と合指症などの骨格異常、自閉症など多彩な表現型を示すが、LQT のみを示すこともある。一方、同じ CACNA1C 遺伝子変異 (loss of function) によって QT 短縮と Brugada 症候群 (BrS) の overlap 症候群を来すことも知られているが、LQT と BrS との overlap を認めたという報告はない。

【症例】 発端者は 16 歳男性、失神歴と精神発達遅滞、突然死の濃厚な家族歴 (母のいとこ、母の妹、いずれも 30 代) があり、母も失神歴と心筋症を指摘されている。失神精査目的に当科を受診した際、LQT (QT518ms, QTc571ms (Bazett)) と軽度の心筋肥大を指摘された。発端者および母に LQT の遺伝子検査を行い、CACNA1C E1115K 変異が確定した。発端者にピルジカイニド負荷試験を施行した。結果、1mg/kg を静注し終えた段階で 1 肋間上の右側胸部誘導に coved 型の ST 上昇を認め、BrS との overlap が示唆された。

【結語】 二次健診や失神精査の結果、LQT として経過をみている中で BrS へ移行していくことがある。従来 SCN5A E1784K 変異による LQT と BrS の overlap が知られていたが、CACNA1C E1115K 変異も同様の表現型を示す可能性がある。