Digital Oral | 染色体異常・遺伝子異常

デジタルオーラルⅠ（ OR3）
染色体異常・遺伝子異常

指定討論者:前田 潤（東京都立小児総合医療センター）
指定討論者:与田 仁志（東邦大学医学部新生児学講座）

[OR3-2]当院における遺伝子診断された Noonan症候群の心合併症の経過のまとめ

○市川 泰広[1], 渋谷 悠馬[1], 水野 雄太[1], 池川 健[1], 河合 駿[1], 小野 晋[1], 金 基成[1], 柳 貞光[1], 黒澤 健司[2], 上田 秀明[1] (1.神奈川県立こども医療センター 循環器内科, 2.神奈川県立こども医療センター 遺伝科)
Keywords:Noonan症候群, 肺動脈狭窄, 肥大型心筋症

【背景】 Noonan症候群は特有の心疾患を認める先天性奇形症候群である。近年その原因遺伝子が多く発見され、原因遺伝子と心疾患の関連性も徐々にわかってきた。しかし原因遺伝子ごとに心疾患がどのような経過をたどるかはっきりわかっていない。【方法】遺伝子診断され当院で Followされており、心疾患に関して検討が可能な43例の Noonan症候群の患者の診療録をもとに後方視的に検討した。【結果】対象患者と心疾患をもつ患者の内訳()は PTPN11…24人(13人)、 SOS1…6人(5人)、 RIT1…5人(4人)、 RAF1…3人(3人)、 KRAS…2人(1人)、 SOCS2…1人(1人)、 BRAF…2人(1人)と原因遺伝子として PTPN11の変異が多かった。心疾患の内訳は PTPN11…肥大型心筋症(HCM)6人/肺動脈狭窄(PS)6人/心房中隔欠損症(ASD)7人、 SOS1… HCM3人/PS4人、 RIT1… HCM2人/PS4人/ASD2人、 RAF1… HCM2人/PS1人、 KRAS… HCM1人/PS1人/ASD1人、 SOCS2… PS1人/ASD1人、 BRAF… PS1人であった。 PSがある患者の中で肺動脈に介入が必要な症例は6人/18人であった。肺動脈に対して介入が必要だった6例の初診時の肺動脈血流速度(max)は Vp=3.7±0.20m/sであり、全例初診時で Vp=3.0m/s以上あった。初診時軽症の PSの症例で経過中に PSに対して介入が必要になった児はいなかった。経過中の PSの最大流速は PTPN11群で Vp=3.0±0.32m/s、 PTPN11以外の群で Vp=3.4±0.29m/sで２群に有意差を認めなかった。 ASDはいずれも小欠損であり、右心系の容量負荷をきたす例はなかった。 HCMを合併した RAF1の患児2例のうち1例は死亡、1例は左室流出路狭窄が進行し狭窄解除術を施行したが、左室流出路狭窄と SAMによる高度の MRがみられた。【まとめ】 PTPN11の遺伝子変異を持つ患者より PTPN11以外の遺伝子変異をもつ患者で心疾患合併が多かった。 PSに対して介入が必要な症例は初診時より比較的高度の PSを認めた。 RAF1の HCM症例は治療に難渋している。

©Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery