
デジタルオーラル | 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)

[OR3-5] 多発性の体肺動脈側副血管を合併する KCNT1 遺伝子変異による難治性てんかんの1例

○高瀬 隆太, 鍵山 慶之, 寺町 陽三, 籠手田 雄介, 弓削 康太郎, 渡邊 順子, 須田 憲治, 山下 裕史朗 (久留米大学医学部小児科学講座)

キーワード: 体肺動脈側副血管, KCNT1 遺伝子, 難治性てんかん

【背景】ナトリウム依存性カリウムチャンネルをコードする KCNT1 の機能獲得変異は、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん(MMPISI)、常染色体優性夜間前頭葉てんかん、早期発症てんかん性脳症の他のタイプと関連していることが知られている。KCNT1 変異を伴うてんかん性脳症に多発性の体肺動脈側副血管(APCAs)を合併することがあり、我々の施設を含め2017年に本邦の3例を報告した。今回、同様のフェノタイプを呈する症例を経験したが報告は少ない。【症例】症例は1歳男児。生後から、哺乳不良、傾眠傾向、無呼吸を認め、新生児けいれんとして抗けいれん薬による加療を開始されるも難治な経過であった。その後の精査により MMPISI と診断された。発作のコントロールは困難であり、最重度の精神運動発達遅滞を認めている。てんかん外科的治療の検討中に、精査入院中に大量の吐血が出現し輸血を要し、その後の精査で両鎖骨下動脈を中心に多数の APCAs を認め咯血と判断された。その後は大きな出血のイベントなく経過している。MMPISI の診断からエキソーム解析の結果、KCNT1 変異が同定された。【結語】KCNT1 遺伝子変異をもつ難治性てんかんに多数の APCAs を認める1例を経験した。KCNT1 変異と APCAs の発生との間の直接的な関連性およびメカニズムはいまだ検証されていないものの、症例報告レベルでは知見が集積してきている。今回、KCNT1 変異の詳細な機能解析は行えていないもののこれまでの変異部位との関連性について考察し、KCNT1 変異を有する患者における心血管スクリーニングの重要性を提示したい。今後、同様の症例のさらなる研究は、KCNT1 変異における APCAs の発生メカニズムを解明し、関連する咯血や心不全に対する効果的な治療法の選択肢につながるものと考えられる。