

当初Prader-Willi症候群(PWS)が疑われた20番染色体母性片親性ダイソミー(UPD(20)mat)の1女児例

藤中 秀彦¹⁾²⁾† 古寺 一樹²⁾ 長崎 啓祐²⁾³⁾

IRYO Vol. 74 No. 8 / 9 (364-368) 2020

要 旨

症例は初診時生後5カ月女児。発育・発達の遅れのため国立病院機構新潟病院小児科(当科)を紹介され受診した。体重増加不良は哺乳力が弱いと考えられ、筋緊張低下、色白という身体的特徴から当初Prader-Willi症候群が疑われたが、生後7カ月時の遺伝子検査で診断を特定できなかった。その後2歳以降も著明な身体発育不良が継続し、新生児期にSGA (Small-for-Gestational Age; 在胎不当過小児)があったこと、比較的大頭(正常頭囲)や三角顔貌といった特徴からSilver-Russell症候群が疑われた。既知ゲノムインプリンティング異常症の包括的スクリーニング検査の結果、20番染色体母性片親性ダイソミー(UPD(20)mat)に一致した結果が得られ、マイクロサテライトマーカー解析で診断が確定された。症例は体外受精による生児であるが、近年高齢出産や生殖補助医療の増加にともなうゲノムインプリンティング異常症の頻度の増加が指摘されており、診断経過を含めた本症例の報告が今後の小児科診療の一助になると考えた。

キーワード 20番染色体母性片親性ダイソミー, Prader-Willi症候群, 在胎不当過小児, Silver-Russell症候群, ゲノムインプリンティング異常症

緒 言

ゲノムインプリンティング(刷り込み)とは遺伝子発現制御方法の一つである。通常、遺伝子は父親と母親のそれぞれから一つずつ受け継がれるが、特定の遺伝子では発現する親由来が決まっている。たとえば15番染色体上のPrader-Willi症候群(PWS)の責任遺伝子は父親由来のみが選択的に発現するので、父由来の15q11.2-q13の欠失、また母性片親性ダイソミー(Maternal Uniparental Disomy for

Chromosome 15(UPD(15)mat): 母親由来が重複し、父親由来がない)はPWSの原因となる¹⁾。PWSは新生児期・乳児期には筋緊張低下が著明で哺乳障害のため経管栄養となることが多い。筋緊張低下・色白(皮膚色素低下)・外性器低形成がこの時期の三主徴であるが、外性器の特徴は女児では気づかれにくい。また症状は年齢に従い変化し、幼児期以降は肥満が目立つようになる。0-3歳と3歳以上成人期までとで異なる臨床診断基準が提唱されている²⁾。出生児10,000-15,000人に1人の頻度とされ³⁾ゲ

国立病院機構新潟病院 1) 臨床研究部, 2) 小児科, 3) 新潟大学医歯学総合病院 小児科 †医師
著者連絡先: 藤中秀彦 国立病院機構新潟病院 臨床研究部 〒945-0847 新潟県柏崎市赤坂町3-52
e-mail: dext007@hotmail.com

(2019年10月30日受付, 2020年5月8日受理)

A Female Infant Case of Maternal Uniparental Disomy of Chromosome 20 (UPD(20)mat) with Initially Suspected Prader-Willi Syndrome (PWS)

Hidehiko Fujinaka¹⁾²⁾, Kazuki Kodera²⁾ and Keisuke Nagasaki²⁾³⁾, 1) Department of Clinical Research, 2) Department of Pediatrics, NHO Niigata National Hospital, 3) Department of Pediatrics, Niigata University Medical and Dental Hospital (Received Oct. 30, 2019, Accepted May 8, 2020)

Key Words: Maternal Uniparental Disomy for Chromosome 20 (UPD(20)mat), Prader-Willi syndrome (PWS), small-for-gestational age (SGA), Silver-Russell syndrome (SRS), genomic imprinting disorders