Twinkle 東京女子医科大学学術リポジトリ
Tokyo Women's Medical University - Information & Knowledge Database
https://twinkle.repo.nii.ac.jp

Mild developmental delay and obesity in two patients with mosaic 1p36 deletion syndrome.

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2014-06-19 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 島田, 姿野 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/30636

主論文の要旨

Mild developmental delay and obesity in two patients with mosaic 1p36 deletion syndrome.

（モザイクによる 1p36 欠失症候群 2 例とその臨床的な特徴）

東京女子医科大学大学院
内科系専攻小児科学分野
（指導：永田智　教授）
島田　姿野

American Journal of Medical Genetics Part A に掲載

【要　旨】

1p36 欠失症候群は 1 番染色体短腕の端部欠失による先天性多発奇形症候群であり、重度精神発達遅滞、難治てんかん、突出した下顎や落ち窪んだ眼などの特徴的な顔貌を示す。染色体構造異常のパターンとして単純な端部欠失、中間部欠失、不均衡型転座、モザイク欠失など多様な報告がある。今回、2 症例において過去に 1 例しか報告のない非常にまれなモザイク欠失を同定し、細胞遺伝学的解析結果と臨床症状との関連を検討した。2 症例は中等度から重度の精神運動発達遅滞、特徴的な顔貌など 1p36 欠失症候群の特徴を示す一方で、コミュニケーションや独歩を獲得し、過食や肥満傾向を示した。マイクロアレイによるゲノムコピー数解析では、欠失範囲はそれぞれ端部から 3.0Mb と 4.5Mb であり、$\log_2$値は-0.41 と-0.51 と単純な欠失でないことが示された。欠失範囲に位置するプローブを用いて FISH 法を行いモザイク欠失を確認した。他症例に比してやや軽い臨床症状は、欠失が比較的小さい上にモザイク状態である事が要因と考えられた。最近 1p36 欠失症候群患者の中に、過食と肥満という特徴的な症状を示す 1 群の存在が明らかになっている。今回報告したモザイク欠失を示す 2 例はこの 1 群に当てはまる。過食と肥満という特徴を示す 1p36 欠失症候群患者は症状がやや軽いという共通した特徴を示しており、この事が過食や肥満のリスクファクターになる可能性が示唆された。