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

主論文の要約

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

【目　的】

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パターンの報告があるが、モザイク欠失は非常に稀で、これまでに 1 例の報告があるのみである。今回日本人 1p36 欠失症候群患者 50 例を対象としてマイクロアレイを用いた網羅的なゲノムコピー数解析を行ったところ、2 例において非常に稀なモザイク欠失が認められた。そこで、モザイク欠失例の特徴を明らかにするために検討を行った。

【対象および方法】

2 症例は 5 歳と 18 歳の女性である。両症例とも乳児期より発達の遅れを示していたが、何らかの方法で家族とコミュニケーションが可能であり、独歩を獲得している。2 症例とも 1p36 欠失症候群に特徴的な顔貌を示していたが、合併頻度が比較的高いてんかんの既往はなかった。2 症例の BMI は 25.5 と 26.9 であり、肥満傾向が示された。この 2 症例につき、細胞遺伝学的解析結果と臨床症状との関連について検討した。

【結　果】

マイクロアレイにのるゲノムコピー数解析を行ったところ、欠失範囲はそれ

ぞれ端部から 3.0Mb と 4.5Mb であり、比較的サイズが小さい事が明らかになった。一方、通常の欠失では log_2値-0.41 と-0.51 を示しており、単純な欠失ではない事が示された。欠失範囲に位置するプローブを用いた FISH 法を行ったところ、欠失を示す細胞はそれぞれ 70%と 77%であり、残りは欠失が認められなかった。このことよりモザイク欠失である事が確認できた。

【考　察】

今回 2 症例において過去に 1 例しか報告のない非常に稀なモザイク欠失を同定した。この 2 症例は重度精神運動発達遅滞、特徴的な顔貌など、1p36 欠失症候群の特徴を示す一方、他人とのコミュニケーションや独歩が可能であるという点で、他の多くの症例に比べて症状がやや軽いことが示された。このこと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して考えられた。1p36 欠失症候群患者の中には、この 2 例と同様に過食や肥満を示す 1 群が存在する事が他施設からも報告されているが、過食や肥満を示す症例はいずれも自ら食べ物の場所に移動する事ができており、症状がやや軽いという共通した特徴を示している。

【結論】

最近 1p36 欠失症候群患者の中でも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きている。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。