ポスターセッション 19
遺伝子解析

2016年7月15日(金) 14:30-14:55　　第9会場 | 本館 4階 花

上原 吉就（福岡大学病院 スポーツ科学部／福岡大学病院 循環器内科）

日本語

2-P-93

全エクソームシークエンス解析を用いて遺伝子診断に至った家族性地中海熱とシトステロレミアの併発例

岡田 寛史:1、多田 隼人:1、川尻 剛照:1、野原 淳:1、稲津 明広:3、鷹尾 明:2、馬渕 宏:1、山岸 正和:1
1:金沢大学附属病院 循環器内科、2:金沢大学 医薬保健研究域 保健学系 病態検査学講座、3:岐阜市民病院

背景:シトステロレミアは生体内でステロールの排泄に関わるとされるABCG5ないしはABCG8の遺伝子異常・機能障害に伴い血中のステロール濃度上昇を来たし、家族性高コレステロール血症類似の黄色腫や、早発性冠動脈疾患を呈する劣性疾患である。 一方で家族性地中海熱は、MEFV（Familial Mediterranean Fever gene）遺伝子の変異・機能障害に伴い、周期性発熱を認め、副症状として胸膜炎、腹膜炎及び関節炎を特徴とする劣性遺伝性疾患である。症例: 症例は14歳・女性で乳児期に著明な高LDLコレステロール血症（LDLコレステロール 609 mg/dl）を呈したため、家族性高コレステロール血症と診断され、1歳時よりスタチンの投与が開始されていた。また、10歳頃より原因不明の周期性発熱や関節炎などの症状が認められ、家族性地中海熱が疑われ,高LDLコレステロール血症及び家族性地中海熱の遺伝子診断目的に当科紹介受診となった。遺伝子解析：症例に対して全エクソームシークエンス解析を施行した。本症例のエクソーム領域に合計206,430個の変異が確認され、そのうち18,220個はナンセンス変異、ミスセンス変異、スプライス変異であり、そのうち3,087個は希少変異であった。劣性遺伝性疾患であると仮定すると、ABCG5遺伝子に複合型ヘテロ遺伝子変異(c.1256C>T or p.Arg419His / c.1763-1T>G [splice acceptor site])、さらにはMEFV遺伝子複合型ホモ遺伝子変異 (c.329 A>G or p.Leu110Pro / c.442G>C or p.Glu148Val) が認められ、遺伝子診断に至った。結語: 世界初と思われる家族性地中海熱とシトステロレミアの併発例を経験した。全エクソームシークエンス解析は劣性遺伝性疾患の診断において強力なツールとなる。