

## 当院で経験したアンジェルマン症候群とプラダーウィリー症候群の家族発症の一家系

◎白木 沙紀<sup>1)</sup>、齋藤 敏幸<sup>1)</sup>、長谷川 由香里<sup>1)</sup>  
神奈川県立こども医療センター<sup>1)</sup>

【はじめに】アンジェルマン症候群(AS)は、ゲノム刷り込み現象を受ける15番染色体15q11-q13領域の異常を原因とする疾患である。ASの約75%は母親由来の同領域の欠失で発症する。同疾患は一般に新生突然変異を原因とし、遺伝することは極めてまれである。今回、われわれは家系内発症と考えられた転座欠失型のASを経験したので報告する。

【症例報告】胎児診断で心疾患を認め、出生後すぐに集中治療が行われた。心疾患を認めることから22q11.2欠失症候群が疑われ、G-Band検査、TUPLE1領域のFISH法検査を行うも正常。その後、3歳時に遺伝科を併診した。ASが鑑別に上がる顔貌であり、心疾患がASの表現型と一致しないことから、マイクロアレイ染色体検査を施行。結果は、13q11q12領域に9.1Mbの重複、15q11.1q12領域に5.8Mbの欠失を認めた。13番染色体重複領域の病的意義は不明であったが、15番染色体欠失領域にはASの責任遺伝子であるUBE3Aを含んでおりASの診断に至った。確認検査の為、D15S10領域のFISH法検査を行った結果、13番染色体と

15番染色体の転座欠失型によるASと確定した。

【考察】今回の症例では、13番染色体と15番染色体の不均衡型相互転座によって発症したASである為、患者の母親が均衡型相互転座を持っていると考えられる。また、患者の家系では、叔母がプラダーウィリー症候群(PWS)を発症している。PWSもASと同じく、ゲノム刷り込み現象を受ける疾患であり、父親由来の15番染色体15q11-q13領域の異常で発症することから、祖父が均衡型相互転座を持っていると強く示唆される。今回、FISH法検査において、転座欠失型と確認できたことにより、本症例は家系内発症の一家系であると考えられた。

神奈川県立こども医療センター 検査科  
045-711-2351(内3362)