

## 5 STX16の微小欠失を同定した家族性偽性副甲状腺機能低下症 type 1 の1家系

長崎 啓祐・土谷 修一\*・深見 真紀\*\*

新潟大学大学院医歯学総合研究科小児科  
小千谷総合病院小児科（現・上越総合  
病院小児科）\*

国立成育医療研究センター分子内分泌  
研究部\*\*

【背景】偽性副甲状腺機能低下症（以下 PHP-Ib）は、Gs  $\alpha$  サブユニットをコードする *GNAS* 上流の転写調節領域 exon A/B のメチル化異常を来たすインプリンティング異常症である。家族性 PHP-Ib において、*STX16* や *NESP55* の微小欠失が報告されている。

【症例1】12歳，男児。両足背部痛，歩容異常を主訴に受診し，精査で低Ca高P血症，PTH高値を認め，Ellsworth-Howard試験の結果および身体所見から PHP-Ib と診断した。

【症例2】15歳，男児，症例1の兄。家族内検索で軽度高P血症，PTH高値から同症と診断し，家族性 PHP-Ib と考えた。

【方法】症例1，2および父の末梢血リンパ球からDNAを抽出し，Methylation-Specific MLPA (MS-MLPA) 法で解析した。欠失の確認をPCR法により行った。

【結果】1. メチル化解析：症例1，2は exon A/B 低メチル化を認めた。2. 数的異常解析：症例1，2は *STX16* exon 5, 6 のヘテロ欠失を認めた。PCR法にて *STX16* exon 5, 6 を含む約3 kb の微小欠失を症例1，2に同定した。

【結語】MS-MLPA法は，一回の検査で，数的異常解析とメチル化異常の両方を検出することが可能であり，PHP-Ib の分子遺伝学的な診断において簡便で有用な検査である。正確な遺伝子診断は患児の遺伝カウンセリングにおいて有用であった。

## 6 糖尿病合併妊婦から出生した新生児糖尿病の1例

小川 洋平・菊池 透・佐藤 英利  
羽深 理恵・斉藤 昭彦

新潟大学医歯学総合病院小児科

症例は17生日，女児。

【家族歴】母が26歳時に診断された糖尿病。肥満歴なし。当初，経口血糖降下剤で治療されていたが，妊娠に伴いインスリン療法に変更。血糖コントロールは全経過を通してHbA1c 6%台と概ね安定。

【現病歴】14生日から嘔吐が出現したため17生日に近医を受診。随時血糖値394 mg/dlであり，当科に紹介。

【現症】体重2998 g（出生時からの体重増加33g/日）。奇形なし。

【検査成績】随時血糖値394 mg/dl，IRI  $2\mu$  U/ml，尿ケトン陰性。GAD抗体陰性。抗IA-2抗体陰性。

【経過】持続インスリン静注療法を開始し，血糖値は安定。入院3日目にCSIIに切り替え，以降同療法を継続中。遺伝子解析の結果，男児の *KCNJ11* 遺伝子に変異を認め，患児の母にも同様の変異を認めた。

【考察】糖尿病患児の家系に非典型的な2型糖尿病症例がいる場合，遺伝子異常に伴う糖尿病の可能性を考慮すべきである。