

Asymmetric crying faceを呈した Angelman症候群の1男児例

藤中秀彦^{†1)2)} 古寺一樹²⁾ 三浦雅樹²⁾³⁾

IRYO Vol. 73 No. 10 (439–441) 2019

要 旨

症例は初診時2歳4カ月男児。重度の精神運動発達遅滞があり、Asymmetric crying face (ACF; 非対称性泣き顔) を呈していた。既往に乳児期の水腎症を認めた。4歳5カ月時にAngelman症候群と診断した。ACFで臓器疾患を合併する場合は22q11.2欠失症候群などの染色体異常を有することがあると報告されているが、UBE3A遺伝子の機能喪失を原因とするAngelman症候群との関連は文献的にも報告がない。Angelman症候群は泣き顔よりもむしろ容易に誘発される笑いが特徴として知られる。乳幼児期にはむしろ泣き顔に特徴がある。などの文献的記載は見当たらず、ACFからAngelman症候群を想定することは一般的ではないと思われる。ACF患児への遺伝学的検査は、とくに心疾患の合併がない場合には早急に行う必要はなく、他の臨床症状の出現を待って最も疑われる疾患に絞って行うのがよいと思われた。

キーワード 非対称性泣き顔, Angelman症候群, 22q11.2欠失症候群

緒 言

Angelman症候群は重度の精神遅滞（とくに言語表出障害）、痙攣発作、容易に引き起こされる笑い、失調性歩行などを特徴とする疾患で、神経細胞特異的な母性発現遺伝子であるUBE3A（15番染色体q11-q13に位置）の機能喪失を原因とする。尖った下顎、大きな口などの顔貌や小頭症、色白皮膚など身体的な特徴があり、また他人との関わりをもちたがる、感受性が豊か、などの性格的長所が知られている。ただこれらの症状は乳児期には顕在化せず、診断まで数年を要することもある。Asymmetric crying face (ACF; 非対称性泣き顔) は先天的な

片側口角下制筋の低形成や欠損のためにおこる症状で、それ自体は治療不要で自然治癒するものであるが、一部の患児に心奇形などの内臓奇形を合併する。基礎に染色体異常が存在する例が報告されているが、UBE3A遺伝子機能喪失を原因とするAngelman症候群との関連は報告がない。今回われわれは重度の精神運動発達遅滞をともなったACFで、4歳5カ月時にAngelman症候群と診断した1男児例を経験したので、考察を加えて報告する。

症 例

初診：2歳4カ月。主訴：発達の遅れ。家族歴：

国立病院機構新潟病院 1) 臨床研究部, 2) 小児科, 3) 国立精神・神経医療研究センター 小児神経科 †医師
著者連絡先：藤中秀彦 国立病院機構新潟病院 臨床研究部 〒945-0847 新潟県柏崎市赤坂町3-52
e-mail: dext007@hotmail.com

(2018年12月21日受付, 2019年6月14日受理)

A Case of Angelman Syndrome with Asymmetric Crying Face

Hidehiko Fujinaka¹⁾²⁾, Kazuki Kodera²⁾ and Masaki Miura²⁾³⁾, 1) Department of Clinical Research, 2) Department of Pediatrics, Niigata National Hospital, 3) Department of Child Neurology, National Center Hospital of Neurology and Psychiatry

(Received Dec.21, 2018, Accepted Jun.14, 2019)

Key Words: asymmetric crying face, Angelman syndrome, 22q11.2 deletion syndrome