

ストラテジーで治療しえたニッケルアレルギー症例を経験した為報告する。

**7. *FLNA* 遺伝子変異を同定した若年性僧帽弁逸脱症の2例**  
(東京医科大学病院 小児科)

長谷川里奈、森島 靖行、河島 尚志

(東京医科大学病院 循環器内科)

稲垣 夏子、武井 康悦、藤井 昌玄

(東京医科大学病院 心臓血管外科)

荻野 均

*FLNA* 遺伝子はXq28上にあり、細胞骨格のリモデリングや細胞運動に関与するアクチン結合タンパク質であるフィラミンAをコードしている。*FLNA* 遺伝子変異によって、

異所性灰白質や結合組織症状が出現し、Ehlers-Danlos 症候群様の症状やヘルニア、弁膜症、大動脈病変等が引き起こされるといわれている。今回、出生時に横隔膜ヘルニアを認めその後の経過中に僧帽弁逸脱症が指摘され、遺伝子検査を施行したところ *FLNA* 遺伝子変異を認めた2例を経験したため報告する。横隔膜ヘルニアは特発性が多いとされているが、本症例のように遺伝子変異が原因であれば他症状が出現する可能性があるため、全身フォローを伴った経過観察が必要であり、併発する様々な症状に関しては小児科から各専門科への移行が重要と考えられる。また、本症例のように若年性の弁膜症を認めた際は出生時も含めての既往歴、家族歴等を聴取し、遺伝子変異を含めた原因探索を行っていく必要があると考えられた。