

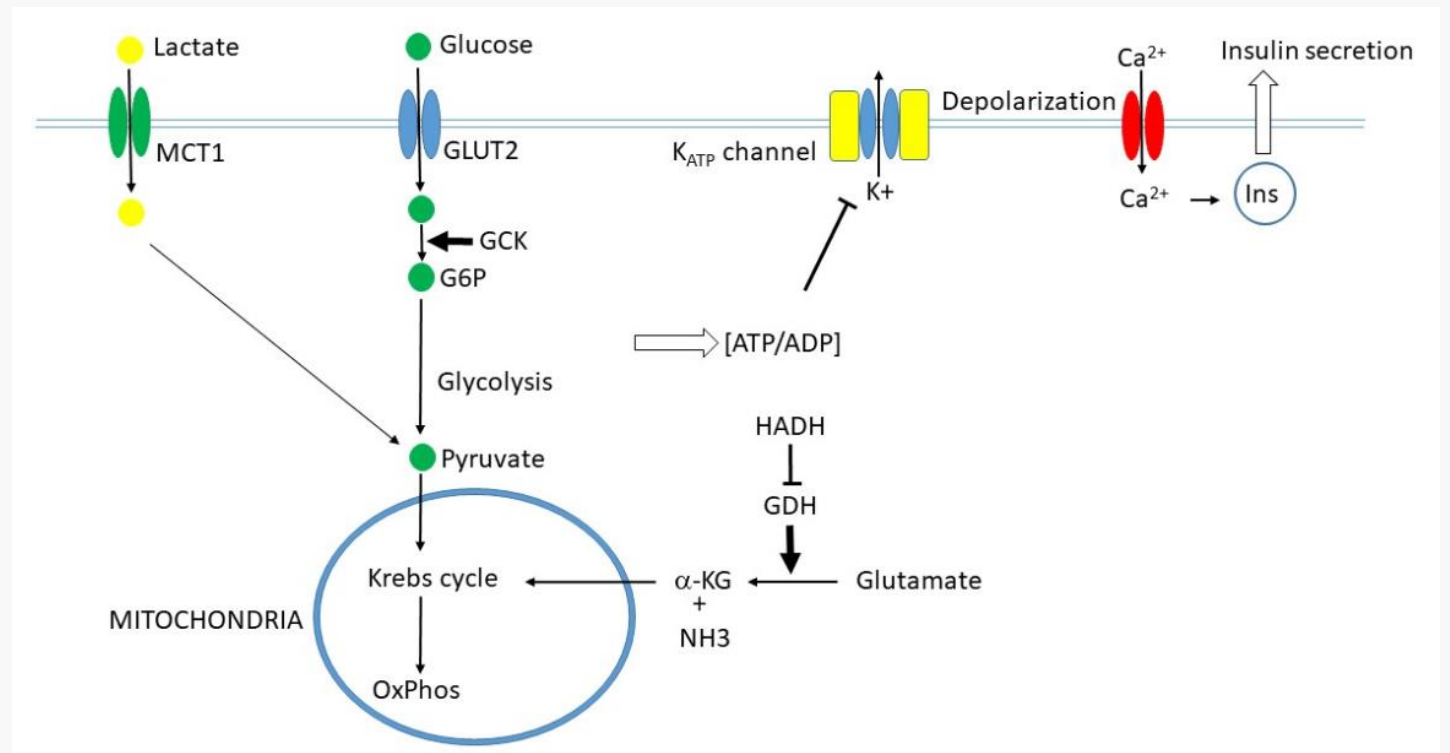
# 原因不明の先天性高インスリン血症における11p15インプリント領域異常の役割

小児代謝・内分泌内科

依藤 亨

# 先天性高インスリン血症

- 乳児、新生児の持続性低血糖の主たる原因
- ATP感受性カリウムチャネル遺伝子の機能喪失変異が最も多い
- その他9個の原因遺伝子が同定されているが、約半数は原因不明



原因不明の先天性高インスリン血症の原因は？

# 遺伝性インスリン分泌異常症

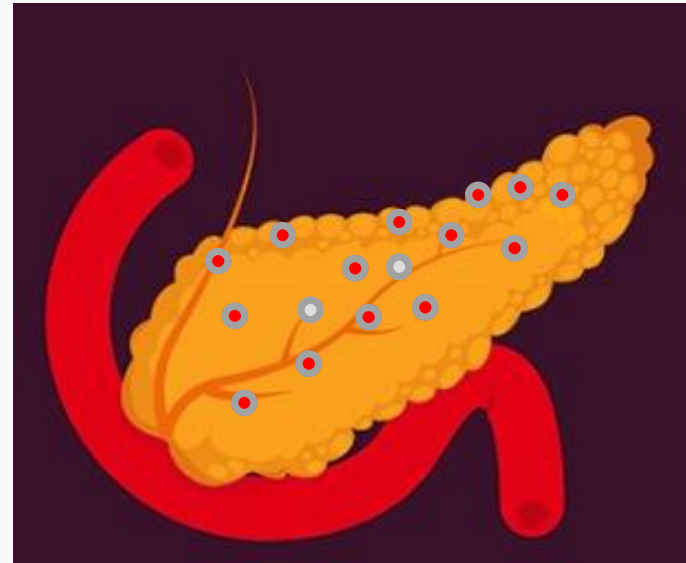
## ■ 分泌過剰

- 高インスリン性低血糖症 (CHI)



- 異常 $\beta$ 細胞 : 3 – 100%
- 発症 : constitutive  
somatic mutation

## ■ 分泌不足



- 異常 $\beta$ 細胞 : T1D 70-100%  
T2D 25-60%
- 発症 : constitutive

# Beckwith-Wiedemann syndrome

# 目 的

- 原因不明の先天性高インスリン血症におけるBeckwith-Wiedemann症候群モザイクの頻度を探る

# 方 法

- 1 ATP感受性カリウムチャンネル遺伝子変異陰性で3週間以上続く先天性高インスリン血症患者167人の末梢血DNAに対してメチル化特異的MLPAを行いスクリーニング
- 2 結果をパイロシーケンシングにより確認

# 結 果

2名に陽性



# Patient 1

