
心因性過呼吸発作と診断されていたが、遺伝子検査により 22q11.2 欠失症候群に伴う テタニー発作であることが判明した一例

西将輝^{1、2)} 菊山裕貴^{1、2)} 大西尚哉¹⁾
樽谷精一郎^{1、2)} 岡村武彦^{1、2)} 金沢徹文¹⁾
(大阪医科薬科大学病院精神神経科¹⁾、新阿武山病院²⁾)

統合失調症は統合失調症症候群であり、原因の異なる複数の疾患において統合失調症症状が起こり得る。22q11.2 欠失症候群は 22 番染色体長腕 11.2 領域において典型的には 3.0Mb 欠失し、欠失範囲には TBX1 や COMT 遺伝子が含まれ、高率に心血管系の問題や、副甲状腺機能低下症、知的障害、統合失調症症状を呈する疾患である。

今回は、統合失調症様症状を呈する 22q11.2 欠失症候群の女性例を報告する。幼少期より喉頭軟化症があり、成人後幻聴が出現した。知的障害 (IQ60)、ADHD、自閉症、幻覚妄想状態と診断された。また意識減損を伴う発作があり、心因性過呼吸発作またはてんかんと診断されていた。遺伝学的精査により 22q11.2 欠失症候群と診断した。さらなる精査で副甲状腺機能低下症による低 Ca 血症が判明し、発作は低 Ca 血症によるテタニーと考えられた。Ca 補充療法により発作と幻聴は消失し、それ以降同様の発作は認めていない。本症例は遺伝学的精査により副甲状腺機能障害を発見し、治療に結びつけることができた一例である。知的障害と先天性臓器形成不全を伴う精神疾患では、遺伝学的精査が有用な可能性がある。発表に際しては個人が特定できないよう個人情報保護に配慮し、口頭で本人及び家族に同意を得た。