

出生前または出生後の超音波、心エコーまたは CT で 動脈に高輝度 が認められたら ...

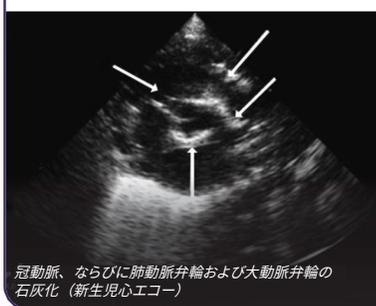
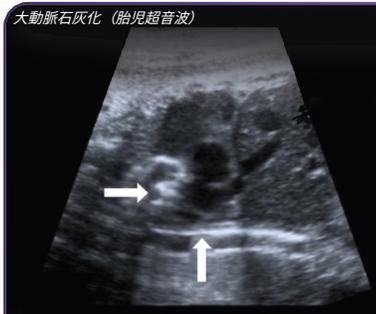
Generalized Arterial Calcification of Infancy



(乳児全身性動脈石灰化症)

を考慮してください

乳児全身性動脈石灰化症 (GACI) は、**ENPP1** 遺伝子
または **ABCC6** 遺伝子の変異によって引き起こされる
希な石灰化疾患です。病的な動脈石灰化および狭窄、
重度の心血管系合併症、ならびに生後 6 ヶ月以内の
50% を超える死亡率を特徴とします。



冠動脈、ならびに肺動脈弁輪および大動脈弁輪の石灰化 (新生児心エコー)



大動脈 (白色の矢印) および動脈 (黄色のアスタリスク) の石灰化 (乳児 CT)

CT : コンピュータ断層撮影。

新生児心エコー : Copyright Clearance Center の許可を得て転載 : Springer Nature, Galletti S, et al. *JIMD Rep.* 2011;1:23-27, © 2011, SSIEM and Springer-Verlag Berlin Heidelberg

参考文献 : 1. Mulcahy, C.H., et al. *J Congenit Heart Dis.* 2019; 3(1):1-6. 2. Galletti S, et al. *JIMD Rep.* 2011;1:23-27. 3. Boyce AM, et al. *Curr Osteoporos Rep.* 2020;18(3):232-241

4. Ferreira CR, et al. *J Bone Miner Res.* 2021;36(11):2193-2202. 5. Rutsch F, et al. *Circ Cardiovasc Genet.* 2008;1(2):133-140.

出生前／乳児における診断経路



よく見られる徴候／症状

胎児超音波所見

- 心嚢液貯留
- 心筋症（心肥大）
- 非免疫性水腫
- 羊水過多

新生児／乳児

- 心筋症（心肥大）
- 肺高血圧症
- 脈拍の減少
- 高血圧
- 呼吸窮迫
- 心不全

その他の合併症には、痙攣発作、脳卒中、脳症、胸水、腹水、消化器系合併症などがあります。

検査の適応

輝度異常

動脈または心臓弁（超音波、心エコー、CT、MRI）

または

血管狭窄

(CTA、MRA、心エコー)

または

家族歴

胎児／新生児の死亡または低リン血症性くる病



ENPP1 および ABCC6 の遺伝子検査

ABCC6：アデノシン三リン酸結合カセットサブファミリー C メンバー 6、CT：コンピュータ断層撮影、CTA：コンピュータ断層撮影血管造影、ENPP1：エクトヌクレオチドピロホスファターゼ／ホスホジエステラーゼ 1、MRA：磁気共鳴血管造影、MRI：磁気共鳴画像。

- 参考文献：1. Mulcahy CH, et al. *J Congenit Cardiol.* 2019;3(1). doi:10.1186/s40949-018-0022-1 2. Nasrallah FK, et al. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34(5):601-604.
3. Rutsch F, et al. *Circ Cardiovasc Genet.* 2008;1(2):133-140. 4. Ferreira CR, et al. In: Adam MP, et al, eds. *GeneReviews® [Internet]*. University of Washington, Seattle; 1993-2020.
5. Ferreira CR, et al. *J Bone Miner Res.* 2021;36(11):2193-2202. 6. Ferreira CR, et al. *Genet Med.* 2021;23(2):396-407. 7. Chong CR, Hutchins GM. *Pediatr Dev Pathol.* 2008;11(5):405-415.
8. Ramirez-Suarez KI, et al. *Pediatr Radiol.* 2022 年 4 月 19 日オンライン公開。doi : 10.1007/s00247-022-05364-0