

## 次世代シーケンサーによる遺伝子解析で SCN3B変異を認めた Brugada 症候群の 2 症例

伊藤章吾<sup>1</sup> 相澤義泰<sup>1</sup> 三山寛司<sup>1</sup> 藤澤大志<sup>1</sup>  
中嶋一晶<sup>1</sup> 勝俣良紀<sup>1</sup> 西山崇比古<sup>1</sup> 木村雄弘<sup>1</sup>  
湯浅慎介<sup>1</sup> 高月誠司<sup>1</sup> 小崎健次郎<sup>2</sup> 福田恵一<sup>1</sup>

【背景】Brugada症候群(BS)で遺伝子変異を認める例は3割程度とされ, これまでに17遺伝子に変異が報告されているが, SCN5A以外の遺伝型の詳細は明らかではない. 【症例1】32歳男性. 失神の既往あり, 叔父が30代で突然死. ピルシカイニド負荷にてtype1心電図への変化を認め, EPSにて心室細動(VF)が誘発され, 18歳時に植込み型除細動器(ICD)を植込んだ. 29歳時にリード不全による不適切作動をきたし, 新規リード追加および本体交換術を施行したが, これまでにVFは認めていない. 【症例2】42歳男性. 36歳時に健診でBS型心電図を指摘された. 失神の既往および突然死の家族歴なし. LP陽性. 上記2症例に対し, 次世代シーケンサーにより遺伝子解析を行ったところ, 既報告のSCN3B-Val110Ile変異を認めた. 【考察】SCN5Aに会合するβサブユニットはSCN1B~SCN4Bで, なかでもSCN3BはNa<sup>+</sup>電流を増加させるよう制御する. 2009年にSCN3B変異によるBS7が報告され, その後SCN3B-Val110Ile変異は日本人の1.7%に認め, SCN5Aのトラフィックを障害することが報告されている. 【結語】当院のBrugada症候群のうち, SCN3B変異を認めた2症例を報告する.

**Keywords**

- Brugada 症候群
- SCN3B
- 次世代シーケンサー

<sup>1</sup>慶應義塾大学医学部循環器内科  
(〒160-8582 東京都新宿区信濃町35)  
<sup>2</sup>慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

*The Case Report of 2 Patients with Brugada Syndrome Harboring SCN3B Variant Diagnosed by Genetic Analysis using Next Generation Sequencer*

*Shogo Ito, Yoshiyasu Aizawa, Hiroshi Miyama, Taishi Fujisawa, Kazuaki Nakajima, Yoshinori Katsumata, Takahiko Nishiyama, Takehiro Kimura, Shinsuke Yuasa, Seiji Takatsuki, Kenjiro Kosaki, Keiichi Fukuda*