
教育講演

教育講演1 (EL01)

致死性遺伝性不整脈の遺伝子診断と治療

座長:

吉永 正夫 (鹿児島医療センター 小児科)

2016年7月6日(水) 17:15 ~ 18:00 第A会場 (天空 A)

EL01-01

17:15 ~ 18:00

[EL01-01]致死性遺伝性不整脈の遺伝子診断と治療

○清水 渉 (日本医科大学大学院医学研究科 循環器内科学分野)

分子生物学の進歩により、致死性不整脈疾の多くが心筋の活動電位を形成するイオンチャネルとこれに関連する細胞膜蛋白、調節蛋白などをコードする遺伝子上の変異によって発症することが判明し、遺伝性不整脈またはイオンチャネル病と呼ばれている。代表的疾患である先天性 QT延長症候群(LQTS)では、遺伝子型と表現型の関連が詳細に検討され、遺伝情報に基づいた生活指導や治療が実現していることから、すでに保険診療が承認されている。遺伝性不整脈には、先天性 LQTSの他に、薬剤などを原因とする後天性(二次性)LQTS、Brugada症候群、進行性心臓伝導欠損(PCCD)、カテコラミン誘発多形性心室頻拍(CPVT)、QT短縮症候群、家族性徐脈症候群、早期再分極症候群(ERS)などが含まれる。本教育講演では、遺伝性不整脈の代表である先天性 LQTSと、最近、J波症候群として扱われている Brugada症候群と ERSについて、最新の話題を提供する。一方で近年、次世代シーケンサを用いた網羅的全ゲノム解析や全エクソン解析、あるいはゲノムワイド関連解析(GWAS)の高速化と低コスト化が進み、遺伝子診断は新しい展開を迎えている。本講演では、これらの新しい診断法を用いた遺伝性不整脈の最新データについてもお話ししたい。