

循環器領域で遺伝性疾患?と思われる方も多いかもれません。ですが、実は遺伝性循環器疾患はちよこちよこ存在します。

遺伝との関わりが古くから知られており、一番メジャーなのは「QT延長症候群」かと思えます。QT延長症候群では原因遺伝子の種類によって、致死性不整脈が起こりやすい環境を知ることができ、また、効きやすい抗不整脈薬が決まってくることもあることから、2008年から遺伝学的検査が保険適用となつています。

さらに22年度の時点で、遺伝学的検査が保険

遺伝子診療最前線 up to date

⑤循環器疾患

北大病院臨床遺伝子診療部

永井 礼子 (小児科)

適用となつている純粹なとはなつたものの、22年循環器疾患としては、肥大型心筋症と「遺伝性出血性末梢血管拡張症」は、遺伝に関する専門科が挙げられます。

肥大型心筋症は合併する心室性不整脈や、左室流出路狭窄によって、やはり致死的となる重篤な疾患です。若年者の心臓突然死の原因の多くを占めています。中には、アブリー病や糖尿病などの代謝性疾患などが潜んでいて、遺伝学的検査がその鑑別に役立つ場合があります。保険適用

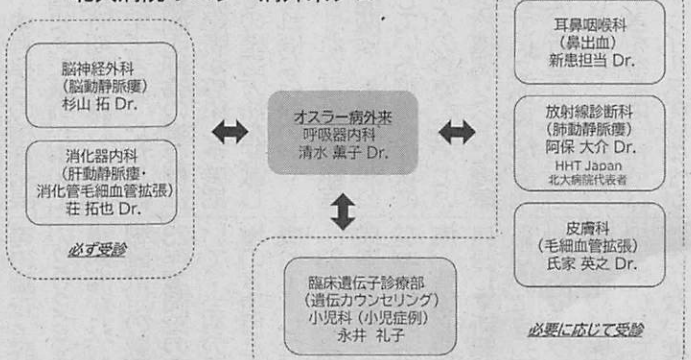
伝性を特徴とする疾患です。80~90%の患者で、4種類の原因遺伝子(A

CVRL1、ENG、SMAD4、GDF2)の

鼻出血のみで、それほど困つていないという方もいらつしやいますが、その鼻出血がひどくて高度の慢性貧血をきたしたり、多発する肺動静脈瘻への治療が困難で肺移植を必要としたりするな

散見されます。北大病院では、19年より「オスラー病外来」を立ち上げており、オスラー病もしくはその疑いの

北大病院オスラー病外来フロー



検査結果 スラー病の方のお子さん 群では、その他の群と比較して予後不良な傾向が 携して、場合があり、悩まれて います。大動脈弁上狭窄症を 対応して、主治医の先生もいらつ います。しゃるかと思えます。こ 当臨床遺 ちらについても、お気軽 伝子診療 にご相談いただければと 領域に存在するEJLN遺 部からも 思います。 筆者が参 筆者から 画し、遺 保険適用外ではあります をきたす家系が存在しま 伝学的検 査に關す 査の助言や いる純粹な遺伝性循環器 の遺伝学的検査結果は、 遺伝力カウ 疾患としては「遺伝性肺 高血圧症」「家族性大動 脈弁上狭窄症」が挙げら 脈弁上狭窄症」が挙げら

ます。また、筆者が 症については原因として が、今後保険収載され ます。