

心筋生検研究会・日本小児心筋疾患学会 ジョイントシンポジウム

## 心筋生検研究会・日本小児心筋疾患学会 ジョイントシンポジウム (II-CBCJS)

## 小児心筋疾患原因診断プロセスにおける課題

座長:小垣 滋豊(大阪急性期・総合医療センター 小児科・新生児科)

座長:矢野 俊之(札幌医科大学医学部 循環器・腎臓・代謝内分泌内科学講座)

2019年6月28日(金) 15:00 ~ 16:30 第3会場 (大ホールC)

## [II-CBCJS-03]遺伝学的検査で心筋症がどこまでわかるか? 有用性と課題について

○廣野 恵一<sup>1</sup>, 寶田 真也<sup>1</sup>, 岡部 真子<sup>1</sup>, 宮尾 成明<sup>1</sup>, 仲岡 英幸<sup>1</sup>, 小栗 真人<sup>1</sup>, 伊吹 圭二郎<sup>1</sup>, 小澤 綾佳<sup>1</sup>, 畑 由紀子<sup>2</sup>, 西田 尚樹<sup>2</sup>, 市田 路子<sup>1</sup> (1.富山大学医学部 小児科, 2.富山大学医学部 法医学科)

キーワード: 心筋症, 遺伝学的検査, 予後

【背景】近年の次世代シーケンサーの登場により、遺伝性心筋症においても遺伝子解析に基づく診断、病因検索、病態解明が急速に進んできている。心筋緻密化障害の臨床像と遺伝子変異、予後についてはまだまだ不明の部分が多い。【目的】心筋緻密化障害の臨床遺伝学的特徴を明らかにすること。【方法】対象は心筋緻密化障害患者の小児の症例とし、遺伝学的検査を行い、遺伝子の機能別にサルコメア遺伝子群(サ群)、ミトコンドリア関連遺伝子群(ミ群)、イオンチャネル遺伝子群(イ群)とその他に分類した。また、臨床症状から以下の4群に分類した: 心機能が正常で左室径の拡大を認めない群(正常群)、先天性心疾患を伴う群(CHD群)、不整脈を伴う群(不整脈群)、心機能が低下し左室径の拡大を認める群(DCM群)。遺伝子学的および臨床的な特徴の比較検討および相関解析を行った。【成績】対象患者は148名で、87例(58.8%)に99種類の遺伝子変異が見いだされた。サ群は40例、ミ群は17例、イ群は13例、その他は78例であった。サ群では、DCM群とCHD群が多く含まれていた。ミ群ではDCM群が多く含まれ、家族歴が高率で認められた。それらに対して、イ群では不整脈群が多く含まれ、心室頻拍を伴う症例が多く見られた。心臓超音波での検討では、イ群ではほぼ正常の左室駆出率と左室拡張末期径であったが、サ群では左室後壁緻密化層の菲薄化が、ミ群では、左室駆出率と左室拡張末期径の低下および左室後壁の非緻密層/緻密層比の増加が顕著であった。遺伝子機能別に予後を見ると有意差は見られなかったが、ミ群で予後不良であった。二重変異を有する例では予後不良であった( $p=0.0353$ )。【結論】心筋緻密化障害の遺伝子変異と表現型を組み合わせることで特徴を明らかにすることができた。その一方で、遺伝子変異が見いだされない症例や同一家系内でも表現型が異なる症例があり、今後の検討を重ねていく必要がある。