

Committee Symposium

Thu. Jul 9, 2026 10:20 AM - 11:50 AM JST | Thu. Jul 9, 2026 1:20 AM - 2:50 AM UTC | Room3 (Conference Hall B2)

[CSY2] 委員会企画シンポジウム 2 (I-CSY2)

課題研究委員会報告：課題研究委員会年次報告セッション

座長:石田 秀和(大阪大学大学院 医学系研究科小児科学)

座長:新居 正基(静岡県立こども病院)

コメンテーター:澤田 博文(三重大学小児科)

コメンテーター:永井 礼子(北海道大学 小児科)

コメンテーター:石井 卓(東京科学大学 茨城県小児・周産期地域医療学講座)

コメンテーター:富永 佑児(国立循環器病研究センター 心臓血管外科)

[I-CSY2-02] 先天性門脈体循環シャントにおける治療法の確立と遺伝学的要因の解明

○永田 弾¹, 松岡 良平² (1.福岡市立こども病院, 2.九州大学病院)

Keywords: 先天性門脈体循環シャント、肺高血圧症、遺伝子

【背景と目的】先天性門脈体循環シャントは、門脈と静脈系に先天的に短絡を有する稀な血管奇形の一つであり、多臓器に渡る合併症を有することも多い。特に肺高血圧症は致死的合併症の一つであり、管理方針として定まったガイドライン等はない。また、その遺伝学的背景は不明である。本研究の目的は、全国調査を用いての臨床像を明らかにし、その適切な治療管理方法を模索すること、並びにに共通する遺伝子変異を同定することである。【対象と方法】参加協力施設にてこれまでに管理したの臨床情報を、を用いて収集する。また、患者及びその家族に対して、全エクソーム解析による網羅的遺伝子解析を行う。【結果】全国調査によって集積された例のうち、高アンモニア血症にみられた。解析対象となった例のうち、例がを合併しており、そのうち7例は治療後にの改善がみられた。遺伝子解析によって、繊毛関連遺伝子と発症の関連が示唆された。【今後の方針】得られたデータを詳細に解析し論文として発表していくことを目標とする。