

Committee Symposium

Thu. Jul 9, 2026 3:00 PM - 4:30 PM JST | Thu. Jul 9, 2026 6:00 AM - 7:30 AM UTC | Room4 (Room 601)

[CSY3] 委員会企画シンポジウム 3 (I-CSY3)

遺伝子診断に基づく治療戦略

座長:住友 直文(慶應義塾大学医学部 小児科学教室)

座長:高月 晋一(東邦大学医療センター大森病院 小児科)

[I-CSY3-2] ダウン症候群における先天性心疾患と肺高血圧

○石田 秀和¹, 上田 和利^{1,2}, 杉辺 英世^{1,3}, 橋本 和久¹, 吉原 千華¹, 北畠 康司¹ (1.大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学, 2.田附興風会医学研究所北野病院 小児科, 3.市立吹田市民病院 小児科)

Keywords: ダウン症候群、iPS細胞、モデルマウス

ダウン症候群は700から800出生に1人で発生する最も頻度の高い染色体異常であり、その4-5割に先天性心疾患を合併する。また、先天性心疾患を有するダウン症候群患者では、同程度の左右短絡を有する非ダウン症候群患者よりも肺高血圧を合併しやすいことが知られている。これらは小児循環器医にとっては「常識」とでもいうべき良く知られた事実であるが、一方で、なぜダウン症候群患者では房室中隔欠損を始めとする様々な先天性心疾患が合併しやすいのか？先天性心疾患を合併する症例と合併しない症例との差は何なのか？なぜダウン症候群では肺高血圧になりやすいのか？といった根源的な疑問については現在でも明快な回答が得られているとは言い難い。

本シンポジウムでは、ダウン症候群に伴う先天性心疾患に関するこれまでの研究に関して紹介し、また演者がこれまで行ってきた、iPS細胞およびモデルマウスを用いたダウン症候群に伴う肺高血圧に関する基礎研究の成果と、それに基づく新規治療法の開発について紹介したい。さらに、ゲノム編集技術を用いたダウン症候群治療の今後の展望についても紹介する。