

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-CSY3-3] 遺伝性肺動脈性肺高血圧症

○永井 礼子 (北海道大学病院)

Keywords : 肺動脈性肺高血圧症、遺伝学的検査、genotype-guided therapy

肺動脈性肺高血圧症 (pulmonary arterial hypertension: PAH) は進行性かつ予後不良な疾患である。近年その病態理解は遺伝学の進歩により大きく変化している。特に遺伝性PAHにおいては、*BMPR2*をはじめとする原因遺伝子の同定により、遺伝学的背景を踏まえたprecision medicineへの展開が有望視されている。特に*BMPR2*病的バリエーションは、PAHの重症化・予後不良との関連が示されてきており、家系内における早期診断、肺移植を含めた積極的治療の判断の根拠となりうる。さらに、activin-BMP signaling imbalanceを標的としたSotaterceptの登場は、PAHにおけるgenotype-driven therapyの実現を期待させるものである。本講演では、遺伝性PAHにおける遺伝学的診断の意義を、予後予測、家系内スクリーニング、治療法選択の観点から整理する。また、演者が進めている、小児期発症PAHにおける遺伝学的背景と臨床像に関する研究についても概説する。