

JSPCCS-JHRS Joint Session

Thu. Jul 9, 2026 10:20 AM - 11:50 AM JST | Thu. Jul 9, 2026 1:20 AM - 2:50 AM UTC | Room2 (Conference Hall B1)

[JHRSJS] JSPCCS-JHRS Joint Session (I-JHRSJS)

生涯に渡る遺伝性不整脈の管理—無症候性キャリアと家系内スクリーニング

座長:鈴木 博(新潟大学医歯学総合病院 魚沼地域医療教育センター)

座長:蒔田 直昌(札幌医科大学病院 循環器内科)

[I-JHRSJS-2] 遺伝性不整脈の遺伝学的家族スクリーニング

○大野 聖子 (国立循環器病研究センター)

Keywords : 遺伝学的検査、早期介入、突然死

先天性QT延長症候群 (LQTS) やBrugada症候群 (BrS)、カテコラミン誘発多形性心室頻拍 (CPVT) 等、家族性に発症する遺伝性不整脈では、発端者に同定された病的バリエーションについて家族の遺伝学的スクリーニングを実施することで、早期診断や早期介入が可能となるというメリットがある。

LQTSは日本で遺伝学的検査が保険償還されている唯一の遺伝性不整脈疾患であり、遺伝型の同定が生活指導や治療法決定に不可欠である。血縁者のスクリーニングは若年未発症者の同定にとどまらず、無症候性キャリアの致死性不整脈発症リスク忌避にも有用である。

BrSでの機能喪失型SCN5Aバリエーションの同定率は低い。しかし発端者にバリエーションが同定された場合、血縁者スクリーニングで家族内でのBrS発症を予測できるのみならず、機能喪失型SCN5Aバリエーションによって発症する徐脈性不整脈との関連も明らかにできる。またSCN5Aバリエーション保持者であっても、性別によってBrSの浸透率が異なるため、孤発例と考えられているBrSであっても家族性であることを示すことができる。

CPVTは致死性不整脈を初発症状とする場合もある重篤な疾患であるが、安静時心電図では診断が難しく、運動負荷試験に加え遺伝学的検査が診断に有用である。発端者に病的バリエーションが同定された場合、血縁者のスクリーニングを実施することで若年未発症者の早期診断が可能であり、早期介入によって致死性不整脈を抑制できるとともに、若年者への植込み型除細動器の植込みを忌避できる。またCPVTの原因となる病的バリエーションは新規突然変異であることが多く、家族スクリーニングを実施することで、発端者以外の家族には発症リスクがないことを確認できる。

本セッションでは家族内での遺伝学的スクリーニングが子供だけでなく、大人にとっても有用であることを議論してみたい。