

小児期遺伝性不整脈疾患の睡眠中突然死予防に関する研究

研究分担者 野上昭彦
所 属 筑波大学医学医療系循環器内科

研究要旨

【目的】研究の計画や実施可能性の検証

【対象と方法】文献等から研究の実施可能性を検討した

【結果】班会議において成人における遺伝性突然死症候群、特にカテコラミン誘発性多形性心室頻拍（CPVT）のアンケート調査に関して協議した

【結論】CPVT 患者状況および遺伝学的検査の認知度に関するアンケートは、限界があるものの、我が国における初めての実態調査でありその実施に関しては意義が高い

A. 研究目的

研究の計画や実施可能性を検証する。

B. 研究方法

文献等から研究の実施可能性を検討した。
（倫理面への配慮）

活動は「研究の計画や実施可能性の検証のための研究」であり、順守すべき倫理指針には該当しない。

C. 研究結果

班会議において成人における遺伝性突然死症候群、特にカテコラミン誘発性多形性心室頻拍（CPVT）のアンケート調査に関して協議した。

突然死を引き起こす他の遺伝性疾患に対する実施可能な研究に関しては本年度中には結論が出なかった。

D. 考察

CPVT は、運動や興奮を誘引として多形性心室頻拍や心室細動といった致死性不整脈を若年者で発症する重篤な遺伝性疾患である。先天性QT延長症候群（LQTS）の類縁疾患とされながら、LQTS と比較して予後不良な疾患であり、

安静時心電図では異常を指摘することが困難である。CPVT の主な原因は RYR2 遺伝子の変異であり、欧米の多くの国では CPVT の遺伝学的検査が保険償還され、診療に役立てられている。日本でも LQTS の遺伝学的検査については 2008 年に保険償還されているが、CPVT については未だ保険償還されておらず、研究レベルでの実施にとどまっている。そのため、遺伝学的検査の結果を CPVT の診療に活用することは難しい状態である。そこで CPVT 患者を診療している医師から CPVT の患者状況を聴取し、CPVT 遺伝学的検査の認知度につき検討するのが、本アンケートの目的であり、その意義は高いと考える。アンケートの送付先が循環器専門医認定施設、および小児循環器専門医認定施設、小児循環器専門病院の医師であり、「CPVT を担当されと思われる医師」に関してほぼカバーされていると思われる。ただし、一施設に複数の「CPVT を担当されと思われる医師」が存在する場合、アンケートの回答内容が施設を代表するものなのか、医師個人の意見なのかが不明確であり、このことは結果の集計時にも問題になる可能性があると思われた。

E. 結論

CPVT を担当医師に対する CPVT 患者状況および遺伝学的検査の認知度に関するアンケートは、さまざまな限界があるものの、我が国における初めての実態調査でありその実施に関しては意義が高い。

F. 知的財産権の出願・登録状況

- | | |
|-----------|----|
| 1. 特許取得 | なし |
| 2. 実用新案登録 | なし |
| 3. その他 | なし |