

令和3年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
（分担）研究報告書

小児から成人期発症遺伝性QT 延長症候群の突然死予防に関する研究

研究分担者 宮崎 文 静岡県立総合病院移行医療部成人先天性心疾患科医長

本研究では、先天性LQTSの全国多施設登録を行い早期診断とリスク層別化、生活指導や薬物・非薬物治療が適切に行われているかどうかを検証する。国立循環器病研究センターの倫理委員会にてEDCを用いた先天性LQTSの多施設登録を行う内容について研究倫理申請が承認された。REDCapを用いた先天性LQTSの入力システムを構築した。まず過去の厚生労働科学研究費補助金によって登録した先天性LQTSデータ合計1158例について登録を行った。さらに2011年以降の国循（約1200例）および各分担施設の先天性LQTS症例についてはR4年度中に登録を行う予定である。合計4000例の患者登録を目標とする。

A. 研究目的

QT 延長症候群の遺伝子型による臨床所見を明らかにすること。

B. 研究方法

当院にて2019年2月-2022年1月に遺伝子検査を行ったQT延長症候群の臨床所見を、診療録をもとに後方視的に検討した。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究においては、文部科学省・厚生労働省の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（令和3年3月23日）に従い、研究対象者に対する人権擁護上の配慮、研究方法による研究対象者に対する不利益や危険性の無いように配慮し、研究対象者に十分な説明と理解（インフォームド・コンセント）を得る。また患者情報に関して、決して個別に公開しないことを明確に述べる。患者名は、匿名番号化し、検体および情報は全て番号をもって取り扱うようにする。番号と患者名の照合は、代表および各分担機関責任者のみが知りうるようにする。また、被験者の同意に影響を及ぼすような実験計画書の変更が行われる時には、速やかに被験者に情報を提供し、調査に参加するか否かについて、被験者の意志を再度確認すると共に、事前に倫理委員会の承認を得て、同意文書などの改訂を行い、被験者の再同意を得る。ヒトゲノム・遺伝子解析研究についても、本指針を遵守する。なお本研究は国立循環器病研究センターの研究倫理委員会にて一括審査を行い承認（R22006）された。

C. 研究結果

該当する患者は1名で、失神を伴うQTc=530msの女性に行った。KCNQ1にvariantが同定されたが病的意義は少ないとの判断であった。

D. 考察

症例数が少なく、今後の症例の蓄積を要する。

E. 結論

先天性LQTSの全国多施設登録をEDCシステムを用いて行い、早期診断とリスク層別化、生活指導や薬物・非薬物治療について検証する。

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

宮崎 文. QT延長症候群（シンポジウム）. シンポジウム1「様々な疾患の成長期の心電図変化を知る」. 第25回日本小児心電学会学術集会（Web開催 新潟）. 2021年11月27日
宮崎 文. 小児のチャンネル病. Brugada症候群とBorderline QT 延長（招待講演）. 奈良県医師会令和3年度心臓検診症例検討会（橿原）. 2021年10月16日
宮崎 文. 学校心臓検診 こんな心電図には要注意！. 徳島県医師会学校保健委員会心臓検診対策班「令和二年度特別講演」（Web講演 徳島）. 2021年3月19日

H. 知的財産権の出願・登録状況
（予定を含む。）なし