

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

拡張型心筋症の原因遺伝子の推定におけるスペックルトラッキング心エコーで計測された
右心機能指標の有用性の検討

研究分担者 渡辺 昌文 山形大学 大学院医学研究科・教授

研究要旨

拡張型心筋症の遺伝子変異を予測する心エコー所見として確立されたものはない。本研究の目的はスペックルトラッキング心エコーで計測された右心機能指標と遺伝子変異の関連を調査することである。現在13例の登録が完了しており、遺伝子検査の結果はtitin truncating variantが4例、既知のバリエーションを認めない症例が9例であった。スペックルトラッキング心エコーで計測された右心機能パラメータでは、右房リザーバーストレインはtitin truncating variant群においてバリエーションなし群に比し有意に低値であった。スペックルトラッキング心エコーで計測された右房リザーバーストレインはtitin truncating variantで低値となる可能性が示唆された。登録症例は順調に増えており、症例蓄積後に再解析の予定である。

A. 研究目的

拡張型心筋症は原因遺伝子により生命予後が異なることが知られているが、遺伝子検査を全例で実施することは難しく、臨床所見から遺伝子変異を予測することも困難である。従来の心エコー検査においても、遺伝子変異と関連するパラメータはみつかっていない。心筋の伸び縮みを測定し角度依存性によらず局所の心機能を評価可能なスペックルトラッキング心エコーは、近年技術の進歩により右心系に応用が可能となり、新たな右心機能評価法として注目されている。本研究の目的は、スペックルトラッキング心エコーで計測された右心機能指標と遺伝子変異の関連を調査することである。

B. 研究方法

当院に入院し拡張型心筋症と初回診断した症例のうち、遺伝子検査及び退院前にスペックルトラッキング心エコーで右心機能評価を行った症例を登録する。右心機能パラメータと遺伝子変異の関連を検討する。

（倫理面への配慮）

日常業務に追加し非侵襲的な検査を行うものであり、患者に危険はない。スペックルトラッキング心エコーは心不全の治療方針決定の際の臨床的有用性が立証済みであり、そのデータをもとに本研究は立案されており、学内のコンセンサスはすでに得られており問題がない。倫理委員会に一連の研究は承認を得ている。

C. 研究結果

現在13例の登録が完了しており、遺伝子検査の結果はtitin truncating variantが4例、既知のバリエーションを認めない症例が9例であった。Titin truncating variant群、バリエーションなし群に分け検討を行うと、titin truncating variant群が有意に発症年齢が低かった（30歳 vs. 55歳）が、臨床所見、BNP、従来の心エコー指標で有意差は認めなかった。スペックルトラッキング心エコーで計測された右心機能パラメータでは、右室ストレインは両

群で有意差を認めなかったが、右房リザーバーストレインはtitin truncating variant群においてバリエーションなし群に比し有意に低値であった（ $42 \pm 21\%$ vs. $75 \pm 25\%$ ）。

登録症例は順調に増えており、症例蓄積後に再解析の予定である。

D. 考察

スペックルトラッキング心エコーによる右心系の評価において、右室ストレインは心不全患者の予後と関連することが報告されているが、右房ストレインについての検討は未だ少数である。今回右房リザーバーストレインの低下とtitin truncating variantとの関連が示唆されたが、要因については未だ十分な考察ができていない。今後登録症例を増やし検討する予定である。

E. 結論

スペックルトラッキング心エコーで計測された右房リザーバーストレインはtitin truncating variantで低値となる可能性が示唆された。

F. 健康危険情報

総括研究報告書に記載

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他