

## 循環器系疾患分野

### 遺伝性不整脈疾患

#### 1. 概要

遺伝性不整脈疾患は、心筋の活動電位を形成するイオンチャネルとこれに関連する細胞膜蛋白、調節蛋白などをコードする遺伝子上の変異によって発症する疾患で、心電図異常やこれに基づく致死性不整脈を発症して心臓突然死の原因となる。遺伝性不整脈疾患には、先天性 QT 延長症候群 (LQTS)、ブルガダ症候群、進行性心臓伝導障害 (PCCD)、カテコラミン誘発性多形性心室頻拍 (CPVT)、QT 短縮症候群、特発性心室細動 (IVF)、早期再分極症候群 (ERS)などが含まれる。

#### 2. 疫学

先天性 LQTS の頻度は 2000~5000 人に 1 人とされ、人種差、性差はない。ブルガダ症候群では、特徴的な心電図変化を認める患者は 1000~2000 人に 1 人とされ、このうち 0.5~1%が心室細動を発症する。日本を含めたアジアに多く、男性に多い。その他の疾患はまれである。

#### 3. 原因

心筋の活動電位を形成するイオンチャネルとこれに関連する細胞膜蛋白、調節蛋白などをコードする遺伝子上の変異によりイオンチャネル機能障害をきたして発症するが、疾患によっては環境因子も発症に関連する。

#### 4. 症状

心室頻拍、心室細動などの致死的な心室性不整脈を発症し、動悸、眼前暗黒感、失神などの重篤な症状を呈する。また心臓突然死の原因となる。

#### 5. 合併症

特になし

#### 6. 治療法

各遺伝性不整脈疾患で有効な薬物治療法があるが、心室細動既往例や心肺停止例、薬物治療に抵抗性の患者では、植込み型除細動器などの非薬物治療の適応となる。

#### 7. 研究班

遺伝性不整脈疾患の遺伝子基盤に基づいた病態解明と診断・治療法の開発に関する研究班