

## 最新研究の紹介

### 日本人患者における先天性QT延長症候群の遺伝的および臨床的側面と生命を脅かす不整脈との関連

#### 論文タイトル

Association of Genetic and Clinical Aspects of Congenital Long QT Syndrome With Life-Threatening Arrhythmias in Japanese Patients

#### 掲載誌

Aging JAMA Cardiol. 2019

DOI: [10.1001/jamacardio.2018.4925](https://doi.org/10.1001/jamacardio.2018.4925)

#### 執筆者

Wataru Shimizu, Hisaki Makimoto, Kenichiro Yamagata, Tsukasa Kamakura, Mitsuru Wada, Koji Miyamoto, Yuko Inoue-Yamada, Hideo Okamura, Kohei Ishibashi, Takashi Noda, Satoshi Nagase, Aya Miyazaki, Heima Sakaguchi, Isao Shiraishi, Takeru Makiyama, **Seiko Ohno**, **Hideki Itoh**, Hiroshi Watanabe, Kenshi Hayashi, Masakazu Yamagishi, Hiroshi Morita, Masao Yoshinaga, Yoshiyasu Aizawa, Kengo Kusano, Yoshihiro Miyamoto, Shiro Kamakura, Satoshi Yasuda, Hisao Ogawa, Toshihiro Tanaka, Naotaka Sumitomo, **Nobuhisa Hagiwara**, Keiichi Fukuda, Satoshi Ogawa, Yoshifusa Aizawa, Naomasa Makita, Tohru Ohe, **Minoru Horie**, Takeshi Aiba

#### 概要

先天性QT延長症候群は、心電図でQT時間の延長という特徴的な波形を示す疾患です。多くは運動中や強いストレスなどで心室性不整脈を発症し、突然死の原因となります。約3/4の患者で心筋イオンチャンネルに関連する遺伝子に異常を認め、そのほとんどがLQT1型、LQT2型、LQT3型のいずれの遺伝子型です。

本論文では、日本の先天性QT延長症候群の突然死や致死性不整脈イベント発生に、原因遺伝子の種類だけでなく、個々の患者の変異部位や年齢、性別が深く関係することを報告しています。

今回の研究では、国立循環器病研究センターをはじめ日本国内の11施設において計1,124例の先天性QT延長症候群患者（LQT1型521例、LQT2型487例、LQT3型116例）を集積し、遺伝子型および年齢・性別により致死性不整脈の発症に差異がみられるか後向きに長期追跡調査を行いました。調査の結果、まず遺伝子型別では、総イベント発生率はLQT1、2型に比べLQT3型で少ないが、致死性イベント（心室細動・心停止・突然死）の発生率には遺伝子型による差は認めず、総イベントに対する致死性イベントの占める割合はむしろLQT3型で高いことが明らかとなりました。そのほか、年齢や性別による発症率の違い、遺伝子異常の部位による影響等を詳しく検討しました。

文責

堀江 稔(アジア疫学研究センター最先端疫学部門)