

【研究課題】

心臓性突然死の病因遺伝子解析

研究期間：2004年4月1日～2020年3月31日

本研究は、異状死体の死因のうち、内因性急死事例の多くを占める心臓性突然死に関して、その病態の解明と遺伝的背景に関する研究である。循環器関連の突然死例（虚血性心疾患、致死的不整脈、心筋症、動脈疾患、脳卒中）および対照群として循環器以外の内因死例と外因死例を解析した。

心筋梗塞や高血圧との関連が示唆されるアンジオテンシン変換酵素(ACE)遺伝子の intron16 の 287 塩基対の I/D多型の解析では、循環器関連の突然死では多くの群で II が約 40%程度、I Dが約 50%程度、DDが約 10%程度であったが、心筋症群では II 型が高率に認められた。急性大動脈解離群では II 型が少なく、D allele が比較的高率に認められた。心筋症群は急性大動脈解離群、SIDS群、その他の内因死群との間に有意な差 ($p < 0.05$) を認めた。また、心重量/身長比による分類では、心肥大群は II 型の頻度が 50%以上と高く、他群との間に有意な差 ($p < 0.05$) を認めた。

一方、現在、小児の突然死事例に関して行った、致死性不整脈に関連した遺伝子解析では、一部の事例でQT延長症候群に関連が示唆される遺伝子の差異が確認された。