

Navigenics 遺伝子検査による心房細動発症頻度の検討：

一般的疾患に対する遺伝子検査の臨床的意義

Frequency of atrial fibrillation determined by Navigenics: Clinical impact of genetic test for common disease

堀尾留里子¹⁾、キン・ゼツ・ヤー・ミン¹⁾、田口淳一¹⁾

¹⁾東京ミッドタウンクリニック

目的：心房細動は脳梗塞をはじめとする血栓塞栓症の原因であり、心不全の発症にもつながる臨床的に重要な疾患である。本邦における罹患者は80万人と報告されているが、無症状のため潜在化している罹患者数は更に多いと推定される。今回我々は、Navigenics遺伝子検査から計算された日本人対象者における心房細動の生涯発症リスクを検討し、ハイリスク者の抽出と早期介入の可能性について考察した。

方法：当クリニックにおいて、2011年10月より2012年5月までに臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーによる検査前後のカウンセリングとともにNavigenics 遺伝子検査を受診した12名（男性10名、女性2名）の心房細動関連遺伝子検査結果および推定生涯発症リスクを検討した。

結果：リスク判定に使用したSNP は4q25_1(rs2200733)、4q25_2(rs10033464) であり、その結果はそれぞれ TT/CT/CC:3/4/5、TT/GT/GG:1/4/7 であった。計算された生涯発症リスクの平均は35%(22 - 47%)であり、Navigenics社で平均値としている男性26%、女性23%を超えたものは12名中10名であった。

考察：本邦の脳梗塞発症率から推定される心房細動患者数は、報告されている患者数の倍以上と考えられた。リスク判定に使用したSNPは、アジア人においてリスクの高いTアレルの頻度が高いことが知られている。今回Navigenics遺伝子検査を基に計算された心房細動の生涯発症率は、循環器医師により把握されているリスクより遥かに高く、今後の生活指導、健康診断計画、血栓症発症予防などの面で重要な情報となりうると考えられた。