

拡張型心筋症の精密医療

企画：野村征太郎

(東京大学医学部附属病院 循環器内科)

心臓の拍動が始まることによって生体内の各種臓器の発生が進み、逆に心臓の機能が停止すると個体は死を迎える。心臓のポンプ機能の低下、すなわち心不全によって世界中で6400万人もの人の命が危険にさらされている。心不全は多くの疾患によって惹起されるが、中でも拡張型心筋症はわが国において心臓移植の原因疾患の6-7割を占めており、精密医療の実現が期待されている。本特集はその実現に向けて、臨床・基礎の両面から様々な角度で切り込んだ。

第1稿「拡張型心筋症の診断・治療における現在のunmet needs」では、臨床現場で拡張型心筋症を診断・治療する際に、二次性心筋症の除外・一次予防としての植込み型除細動器の適応・リスクスコア・リバースリモデリングの予測、といった4つの点で革新が必要であると述べている。

第2稿「拡張型心筋症を臨床的予測スコアで層別化する」では、高血圧・家族歴・罹患期間・心エコーでのLVEF・心電図のQRS幅の情報を組み合わせた臨床的スコアによってリバースリモデリングを予測できることを示している。

第3稿「拡張型心筋症を心エコーで層別化する」では、心エコーによるリバースリモデリング評価がもたらす利点について言及した後に、心エコーによって拡張型心筋症を拡張相肥大型心筋症・心サルコイドーシス・心アミロイドーシスなどと鑑別するポイントも述べている。

第4稿「拡張型心筋症を病理で層別化する」では、病理の評価によって二次性心筋症との鑑別がただでなく、拡張型心筋症の質的評価による層別化(mild DCM・心筋変性優位型・線維症優位型・混合型)ができることを述べている。病理像を分子レベルで評価する技術についても紹介している。

第5稿「拡張型心筋症をゲノムで層別化する」では、約半数の拡張型心筋症で病原性バリエーションを同定できるよ



HEART's
Selection

うになってきたが、その検出をいかに検出してデータベース化するかについて紹介する。本稿ではレアバリエント(稀だが疾患発症に与える影響の大きな変異)にフォーカスしている。

第6稿「拡張型心筋症を遺伝的リスクスコアで階層化する」では、前稿で取り上げたレアバリエントだけでなく、コモンバリエント(一般的に存在するが疾患発症に与える影響の小さい変異)の組み合わせによって構築される遺伝的リスクスコアによって拡張型心筋症の階層化がなされることを紹介する。

第7稿「精神面を理解して診療に応用する」では、遺伝学的検査に伴う患者・家族の精神的ストレスを科学的に評価し、それに対する臨床現場での効果的なコミュニケーションや遺伝診療部門との連携の重要性について論じている。

第8稿「ゲノムと臨床情報をAIでつないで心筋症診療に応用する」では、人工知能により臨床画像による診断や予後予測の精度が向上してきた背景もあり、上記で取り上げたゲノム情報を含めた分子の情報を臨床情報とAIでつないで心筋症の診療に応用することが求められてくることを述べている。

上記の8稿を通して、拡張型心筋症の精密医療の実現に向けた具体的な道筋が見えてくるだろう。2021年5月からAMED難治性疾患実用化研究事業にて「オールジャパン拡張型心筋症ゲノムコホート研究によるゲノム医療の発展」が走り始めた。本特集によって浮き彫りとなった道筋を活かし、「拡張型心筋症の精密医療」を発展するためのエビデンスを創出していくことが期待される。