肺高血圧症の個別化医療

Personalized medicine in pulmonary hypertension

国立循環器病研究センター心臓血管内科部門肺循環科医長／肺高血圧先端医学研究部特任部長 大郷 剛 *Takeshi Ogo*

Key words

肺高血圧症，個別化医療，遺伝子変異，BMPR2

Summary

肺高血圧症は希少難治性疾患であり，実際の診療においてはガイドラインや分類で簡単に区別できる疾患ではなく，患者ごとに病態は大きく異なるため，それぞれにおいて病態，治療を考える個別化医療を行うことが特に肺高血圧症のマネジメントおいては極めて重要である。患者の臨床背景においても血管拡張反応性や画像所見により静脈病変の関与が疑われる場合など病態に応じて様々な個別化医療が行われるが，それのみならず遺伝子変異と表現型との関連も研究が進んできている。肺高血圧症の個別化医療はまだまだ十分ではなく，より多くの症例を集積し，遺伝子情報のみならず背景因子などの情報を詳細に検討することで個別化医療を進めることが責務と考えられる。

はじめに

肺高血圧症は基本的に稀な疾患であり，さらに難治性疾患でもある。通常，肺高血圧症の専門施設でなければ肺高血圧症を循環器内科や呼吸器内科の医師が診察することは極めて少ない。このような疾患における診療はどのようにあるべきだろうか。肺高血圧症においては2009年の米国での専門家によるエキスパートコンセンサス，2013年の欧州心臓病学会・呼吸器病学会共同の肺高血圧症治療ガイドライン，そして2018年にアップデートされた日本循環器病学会の肺高血圧症治療ガイドラインと，これまでに多くのガイドライン・治療指針などが示されてきた。そして5年に1回行われる世界肺高血圧症学会シンポジウムの第6回目が2018年3月にフランスのニースにおいて開催された。肺高血圧症に関する多くのトピックについて議論がなされ肺高血圧症の再定義やメカニズムに関する新規知見などが発表された。おそらく2018年中には内容が発表されることになる。しかし，これらのガイドラインや治療指針は有用な面があることにもちろん同意はするが，それと同時に大きな問題をはらんでいることに注意したい。基本的に，現在のガイドラインをいくら忠実に守ったとしても肺高血圧症患者を十分に正しくは鑑別できず，またそれに沿って行う治療は必ずしも正しいとは限らないということである。現行のガイドラインは診断を標準化するという意味においてはある程度有用ではあるものの，肺高血圧症は元々病態が不明な点が多い疾患である。現在の大きく5群に分ける肺高血圧症分類，そしていく

SAMPLE

Copyright(c) Medical Review Co.,Ltd.