

V. 肺高血圧症のトピックス

3. 肺高血圧症の原因遺伝子



国立循環器病研究センター研究所分子生物学部室長 森崎 裕子 (Morisaki, Hiroko)

THROMBOSIS and Circulation

§ 論文のポイント

- [1] 肺動脈性肺高血圧症 (PAH) の一部は、浸透率の低い常染色体優性遺伝形式で遺伝する遺伝性 PAH (HPAH) である。
- [2] HPAH の大部分は、*BMPR2* 遺伝子の生殖細胞系列の遺伝子変異によって発症する。
- [3] その他、*ACVRL1*, *ENG*, *SMAD9*, *CAV1*, *KCNK3* の変異によっても HPAH を発症することが知られている。
- [4] *EIF2AK4* 遺伝子の変異は、常染色体劣性遺伝形式の肺高血圧症である PVOD/PCH を発症する。

§ キーワード

遺伝性肺動脈性肺高血圧症 (HPAH) / *BMPR2* / *ACVRL1* / 肺静脈閉塞症 (PVOD) / 肺毛細血管腫症 (PCH) / *EIF2AK4*