



第23回日本小児心筋疾患学会

The 23rd Annual Meeting of the Japanese Society of Pediatric Myocardial Diseases

プログラム・抄録集

テーマ

～小児心移植の推進に向けて～

会期

平成26年10月11日(土)

会場

東京医科歯科大学 3号館3階 医学科講義室2

会長

市田 落子 (富山大学医学部小児科学教室)

第23回日本小児心筋疾患学会学術集会

－小児心移植の推進にむけて－

日時：2014年10月11日(土)

会場：東京医科歯科大学 3号館 3階医学科講義室 2

〒113-0034 東京都文京区湯島1-5-45 TEL:03-3813-6111

会長：市田 露子

富山大学医学部小児科学教室

参加費：5,000円

本会は日本小児科学会 小児科専門医 研修単位 5単位 (一般)

日本小児循環器学会 専門医・暫定指導医 更新用研修単位 8単位 (基本)
の対象となります。

事務局長：廣野恵一

富山大学医学部小児科学教室

〒930-0194 富山県富山市杉谷2630

TEL:076-434-7313 / FAX:076-434-5029

日本小児心筋疾患学会

過去の当番幹事（敬称略）

- 第1回 松尾 準雄（東邦大学医学部小児科）～関東小児心筋症研究会として発足～
- 第2回 岡田 了三（順天堂大学医学部病理）
- 第3回 原田 研介（日本大学医学部小児科）
- 第4回 西川 俊郎（東京女子医科大学病理診断科）
- 第5回 柳川 幸重（帝京大学医学部小児科）
- 第6回 藪部 友良（日本赤十字社医療センター小児科）
- 第7回 小川 潔（埼玉県立小児医療センター循環器科）
- 第8回 康井 制洋（神奈川県立こども医療センター循環器内科）
- 第9回 柴田 利満（横浜市立大学医学部小児科）
- 第10回 堀米 仁志（筑波大学臨床医学系小児科）
- 第11回 渡部 誠一（土浦協同病院小児科）
- 第12回 青墳 裕之・中島 弘道（千葉県こども病院）
- 第13回 小林 俊樹（埼玉医科大学小児科）
- 第14回 小野 安生（静岡県立こども病院循環器科）
- 第15回 佐地 勉（東邦大学医療センター大森病院小児科）
- 第16回 小川 俊一（日本医科大学小児科）
- 第17回 土井 庄三郎（東京医科歯科大学小児科）
- 第18回 上村 茂（昭和大学横浜市北部病院）
- 第19回 中西 敏雄（東京女子医科大学循環器小児科）
- 第20回 白石 裕比湖（自治医科大学小児科）～本会より関西と合同開催～
- 第21回 石井 正浩（北里大学医学部小児科）
- 第22回 白石 公（国立循環器病研究センター小児循環器部）

関西小児心筋疾患研究会（参考資料より）

- 第1回 尾内 善四郎（京都府立医科大学小児疾患研究施設）（発起人：神谷哲郎、尾内善四郎）
- 第3回 横山 達郎（近畿大学医学部小児科）
- 第4回 神谷 哲郎（国立循環器病センター小児科）
- 第5回 西岡 研哉（京都大学医学部小児科）
- 第6回 中川 雅生（滋賀医科大学小児科）
- 第7回 吉林 宗夫（京都大学医学部小児科）
- 第8回 佐野 哲也（大阪大学医学部小児科）
- 第9回 上村 茂（和歌山県立医科大学小児科）
- 第10回 片山 博視（大阪医科大学小児科）
- 第11回 寺口 正之（関西医科大学小児科）
- 第12回 鄭 輝男（兵庫県立こども病院循環器科）
- 第13回 中島 徹（大阪府立母子保健総合医療センター小児循環器科）
- 第14回 村上 洋介（大阪市立総合医療センター小児循環器内科）
- 第15回 松村 正彦（天理よろず相談所病院小児循環器科、2005年開催）

代表幹事：

佐地 勉(東邦大学医療センター大森病院)

副代表幹事：

西川 俊郎(東京女子医科大学病理診断科)

小野 安生(静岡県立こども病院循環器科)

幹事：

新垣 義夫(倉敷中央病院小児科)

石井 正浩(北里大学医学部付属病院小児科)

石川 司朗(福岡市立こども病院感染症センター循環器科)

市田 蒔子(富山大学医学部小児科)

糸井 利幸(京都府立医科大学小児循環器・腎臓科)

井埜 利博(いのクリニック)

上村 茂(昭和大学横浜市北部病院)

大月 審一(岡山大学病院小児循環器科)

小川 潔(埼玉県立小児医療センター)

小川 俊一(日本医科大学附属病院小児科)

片山 博視(大阪医科大学小児科)

賀藤 均(国立成育医療センター循環器科)

城戸 佐知子(兵庫県立こども病院循環器科)

小垣 滋豊(大阪大学医学部小児科)

小林 俊樹(埼玉医科大学国際医療センター小児心臓科)

小林 富男(群馬県立小児医療センター循環器内科)

小山 耕太郎(岩手医科大学循環器小児科)

坂口 平馬(国立循環器病研究センター小児循環器科)

坂崎 尚徳(兵庫県立尼崎病院小児循環器内科)

佐野 哲也(大阪厚生年金病院小児科)

塩野 淳子(茨城県立こども病院小児科)

白石 公(国立循環器病研究センター小児循環器科)

白石 裕比湖(自治医科大学小児科)

住友 直方(日本大学医学部小児科)

高室 基樹(北海道立子ども総合医療・療育センター)

瀧間 浄宏(長野県立こども病院循環器科)

武田 充人(北海道大学小児科)

田中 高志(宮城県立こども病院循環器科)

田村 真通(秋田赤十字病院小児科)

寺井 勝(東京女子医科大学八千代医療センター小児科)

土井 庄三郎(東京医科歯科大学小児科)

富松 宏文(東京女子医科大学循環器小児科)

中川 直美(広島市立広島市民病院循環器小児科)

中島 弘道(千葉県立こども病院循環器科)

西山 光則(東京医科歯科大学小児科)

馬場 礼三(あいち小児保健医療総合センター循環器科)

早瀬 康信(徳島大学病院小児科)

檜垣 高史(愛媛大学医学部小児科)

星合 美奈子(山梨大学小児科)

堀米 仁志(筑波大学医学医療系小児内科学)

松裏 裕行(東邦大学医療センター大森病院小児科)

松岡 瑠美子(若松河田クリニック)

三浦 大(都立小児総合医療センター循環器科)

三谷 義英(三重大学小児科)

村上 洋介(大阪市立総合医療センター小児循環器科)

康井 制洋(神奈川こども医療センター)

安河内 聡(長野県立こども病院循環器科)

山岸 敬幸(慶應義塾大学病院)

山村 健一郎(九州大学小児科)

嘉川 忠博(榊原記念病院小児科)

吉林 宗夫(瀬田三愛小児科)

渡部 誠一(土浦協同病院小児科)

会計監事：

神山 浩(日本大学医学部医学教育企画・推進室)

深澤 隆治(日本医科大学附属病院小児科)

顧問：

石澤 瞭(国立成育医療センター循環器科)

岡田 了三(溜池山王クリニック)

直江 史郎(東邦大学医学部大橋病院病理学研究室)

門間 和夫(東京女子医科大学循環器小児科)

名誉会員：

浅井 利夫

柳川 幸重(キッズクリニック)

第23回日本小児心筋疾患学会開催にあたって

第23回日本小児心筋疾患学会会長
市田 露子（富山大学医学部小児科）

この度、「第23回日本小児心筋疾患学会」を開催させていただくことになりました。日本小児心筋疾患学会は、昭和40年5月17日第1回関東小児心筋疾患学会として発足して以来、小児心筋疾患に関する診療・教育・研究の充実に寄与してきました。2009年には、関西小児心筋疾患研究会と合同となり、第20回より日本小児心筋疾患学会へと発展致しました。

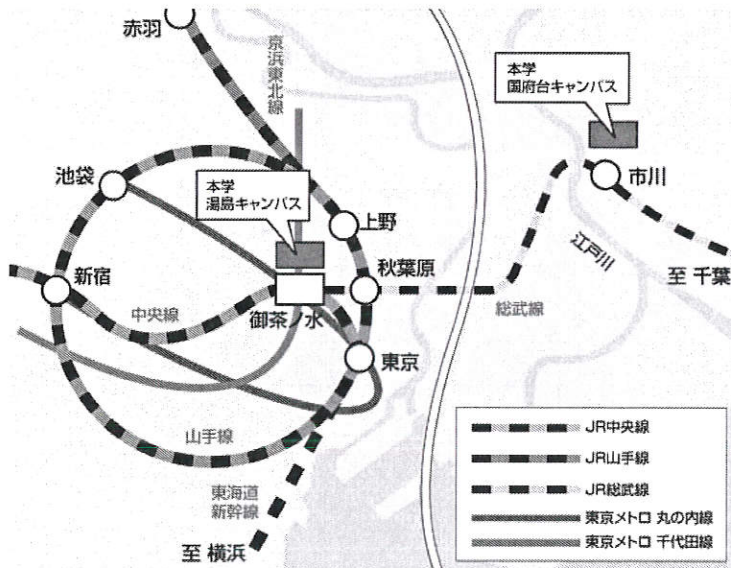
2010年7月より、改正臓器移植法が施行され、小児にも心臓移植の道が開けました。また、人工心臓も実用段階に入り、海外では小児にも装着可能となってきています。一方、心筋症を始めとする心筋疾患の遺伝子検査が進み、分子病態が解明されつつあり、小児心筋疾患に対する診断、治療のアプローチも多彩になってきています。今回の第23回学術集会は、こうした現状を踏まえ新たな一步を踏み出すべく、主題を～小児心臓移植の推進へ向けて～といたしました。小児の心筋疾患について幅広い議論を行い理解を深めるまたとない機会を与えてくれると思われまます。

シンポジウム「小児心臓移植をいかに推進するか」では、富山での脳死ドナーの経験を含め、心臓移植適応患者待機状況、心臓移植術前術後管理、Berlin Heart 他小児への補助循環、心臓・心肺移植患者の動向などについて、総合的に討論する予定です。また、東京女子医科大学病理診断科を御退官された西川俊郎先生には、長年のご経験から、退官記念講演「小児心筋疾患の病理像」をお願いいたしました。他に、会長要望演題として、二次性心筋症、学校心臓検診と心筋症、また、CRT、補助循環を含む心不全治療のセッションを企画いたしました。活発な討論を期待いたします。

会場までのアクセス

東京医科歯科大学 湯島キャンパス 3号館3階 医学科講義室2

〒113-0034 東京都文京区湯島1-5-45 TEL:03-3813-6111



- 湯島キャンパス
- ・JR中央線 御茶ノ水駅下車
 - ・JR総武線 御茶ノ水駅下車
 - ・東京メトロ
 - 丸の内線 御茶ノ水駅下車
 - 千代田線 新御茶ノ水駅下車

第23回日本小児心筋疾患学会
プログラム

プログラム

8:45 開会挨拶

会長：市田 露子（富山大学 医学部 小児科）

8:50～9:30 一般口演 1 肥大型心筋症

座長：三浦 大（都立小児総合医療センター 循環器科）

小川 潔（埼玉県立小児医療センター）

O-1. 発症前から経過を観察しえた閉塞性肥大型心筋症の1例

日本医科大学 多摩永山病院 小児科 池上 英

O-2. MYH7 に変異を認めた HCM の兄妹例

神奈川県立こども医療センター 循環器内科 柚木 有紀

O-3. Ion PGM Inherited Disease Panel を用いた肥大型心筋症原因遺伝子の検索

大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学教室 馬殿 洋樹

O-4. 小児 HCM に認める電顕 mitochondria 像についての考察

北海道大学病院 小児科 武田 充人

9:35～11:05 シンポジウム

～小児心臓移植をいかに推進するか～

座長：佐地 勉（東邦大学 医療センター大森病院 小児科学講座）

白石 公（国立循環器病研究センター 小児循環器科）

S-1. わが国における小児心臓・心肺移植患者の動向

大阪大学 移植医療部 福嶋 教偉

S-2. 6歳未満小児ドナーの管理を経験して

富山大学 医学部 小児科 種市 尋宙

S-3. 小児心臓移植適応患者の待機状況

東京女子医科大学 循環器小児科 清水 美妃子

S-4. 小児心臓移植の術前術後管理の課題

大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学 小垣 滋豊

S-5. 本邦における小児に対する EXCOR (Berlin heart) 治験の経過および今後の小児心不全に対する補助循環治療の可能性

東京大学 附属病院 心臓外科 平田 康隆

11:10～12:00 一般口演2 心筋炎

座長：小川 俊一（日本医科大学附属病院 小児科）

星合 美奈子（山梨大学 小児科）

O-5. 難治性心房頻拍を伴い、房室ブロック作成・恒久的ペースメーカー挿入を要した心筋炎後心筋症の1例

国立成育医療研究センター 循環器科 田中 優

O-6. 拡張型心筋症へ移行した急性壊死性好酸球性心筋炎の一例

徳島大学病院 阪田 美穂

O-7. ニアミス SIDS で発症し、剖検で急性心筋炎と診断した6か月女児例

三重大学 大学院医学系研究科 小児科学 大森 あゆ美

O-8. 小児急性心筋炎における遠隔期心後遺症の発生状況

長野県立こども病院 循環器小児科 仁田 学

O-9. 高度流出路狭窄がある状態で慢性心筋炎に罹患した両大血管右室起始症術後の1例

あいち小児保健医療総合センター 循環器科 森 啓充

12:05～12:45 特別講演（ランチョンセミナー）

座長：小野 安生（静岡県立こども病院循環器科）

「小児心筋疾患の病理像」

東京女子医科大学 病理診断科 西川 俊郎

12:45～13:00 総会

13:00～13:40 会長要望演題 1

「CRT、補助循環を含む心不全治療 1」

座長：安河内 聡（長野県立こども病院 循環器科）
中西 敏雄（東京女子医科大学 循環器小児科）

R-1. 肺動脈性肺高血圧を合併した拘束型心筋症に VAD を装着し移植待機中の 1 男児例

大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学 桂木 慎一

R-2. Berlin Heart EXCORE 装着児の海外搬送の経験

大阪大学 大学院医学研究科 小児科 髭野 亮太

R-3. 心臓再同期療法が奏功した特発性拡張型心筋症の 9 ヶ月乳児例

九州大学病院 小児科 山村 健一郎

R-4. 出生時より左脚ブロックを呈し、4 ヶ月で心不全に至った心室内非同期を伴う心筋症の乳児例

国立循環器病研究センター 福山 緑

13:45～14:25 会長要望演題 2

「CRT、補助循環を含む心不全治療 2」

座長：山村 健一郎（九州大学 小児科）
中川 直美（広島市立広島市民病院 循環器小児科）

R-5. 慢性心不全に対し CRT-P 植込術を施行した LMNA 遺伝子変異を伴う先天性筋ジストロフィーの 1 例

富山県立中央病院 小児科 岩崎 秀紀

R-6. 臓器移植法改正前後における当院での拡張型心筋症の治療経過の検討

山梨大学 医学部 新生児集中治療部・小児科 星合 美奈子

R-7. 極少量β遮断薬再導入により良好に経過した拡張型心筋症の 1 例

山口大学 医学部 小児科 鈴木 康夫

- R-8. カルベジロールで小康を保っている心臓移植待機中の拡張型心筋症の幼児例
東邦大学医療センター 大森病院 小児科 直井 和之
-

14:30～15:30 会長要望演題3 「二次性心筋症」

座長：桃井 伸雄（福島県立医科大学 医学部 小児科）
宗内 淳（地域医療機能推進機構九州病院 小児科）

- R-9. Preexcitation を伴う心室壁肥厚が主病変であったグリコーゲン蓄積症の2例
国立循環器病研究センター 阿部 忠朗

- R-10. RS ウイルス感染を契機に心原性ショックを呈した筋強直性ジストロフィー遺伝子キャリアの女児
地域医療機能推進機構九州病院 小児科 長友 雄作

- R-11. 学校心臓検診を契機に診断した Danon 病の女児例
地域医療機能推進機構九州病院 小児科 宗内 淳

- R-12. ミトコンドリア心筋症の姉弟例
東京都立小児総合医療センター 循環器科 福島 直哉

- R-13. 家族歴による早期診断と遺伝子解析を行ないえた Barth 症候群の乳児例
日本大学 板橋病院 趙 麻未

- R-14. 左室心筋緻密化障害を契機に診断された Barth 症候群の兄弟例
福島県立医科大学 医学部 小児科 桃井 伸緒
-

15:35～16:15 会長要望演題4 「学校心臓検診と心筋疾患」

座長：吉永 正夫（国立病院機構鹿児島医療センター 小児科）
鮎沢 衛（日本大学 医学部小児科学系 小児科学分野）

- R-15. 左室心筋厚が13mm未満の肥大型心筋症（HCM）の2例
国立病院機構鹿児島医療センター 小児科 吉永 正夫

- R-16. 学校心臓検診を機に拘束型心筋症（RCM）と診断された6歳男児例
～検診前後の4年間の経過～
広島市立広島市民病院 循環器小児科 石口 由希子

R-17. 心原性院外心停止を来した小児期心筋疾患と学校心臓検診

三重大学 医学部附属病院 周産母子センター 三谷 義英

R-18. 若年発症し渡航心移植に至った不整脈原性右室心筋症の1例

東京女子医科大学病院 循環器小児科 森 浩輝

16:20～17:00 一般口演3 左室心筋緻密化障害

座長：三谷 義英（三重大学 小児科）

武田 充人（北海道大学 小児科）

O-10. 左室緻密化障害にて、拘束型心筋症の病態を呈した乳児の1例

中京こどもハートセンター 江見 美杉

O-11. 孤立性右室低形成に心筋緻密化障害を合併し、MRIで心筋線維化が示唆された11歳男児例

山梨大学 医学部 小児科 河野 洋介

O-12. 難治性不整脈を合併し、RyR2 遺伝子変異が検出された左室心筋緻密化障害の2例

筑波大学 医学医療系 小児科 加藤 愛章

O-13. 左室心筋緻密化障害におけるサルコメア遺伝子変異の解析

富山大学 医学部 小児科 廣野 恵一

17:05～17:45 一般口演4 その他

座長：土井 庄三郎（東京医科歯科大学 小児科）

賀藤 均（国立成育医療センター 循環器科）

O-14. 新生児期に心内膜弾性線維症を合併した重症大動脈弁狭窄の一部検例

倉敷中央病院 小児科 林 知宏

O-15. 虚血性心筋症を呈した冠動脈狭窄症の一例

岐阜大学 医学部附属病院 小児医療センター 小児循環器内科 面家 健太郎

O-16. 胎児診断した右室心筋症の1例

福島県立医科大学 医学部 小児科 桃井 伸緒

O-17. 左室肥大の心電図異常の経過観察中に、診断に至った TNNT2 ミスセンス変異の心筋症

東京医科歯科大学 附属病院 小児科 倉信 大

17:45 閉会挨拶

会長：市田 路子（富山大学 医学部 小児科）

特別講演
(ランチョンセミナー)
(12:05 ~ 12:45)

特別講演（ランチョンセミナー） 12:05～12:45

座長：小野 安生（静岡県立こども病院循環器科）

「小児心筋疾患の病理像」

東京女子医科大学 病理診断科 西川 俊郎

小児期の心筋症は、いわゆる「特発性」のほか、遺伝家族性を示す「hereditary specific cardiomyopathy」など小児特有の心筋症が含まれる。心筋症の定義・分類は後者も含めて、成人と同様にAHA分類やWHO/ISFC（国際心筋症委員会）の分類に従っておこなわれる。心筋生検の目的は、心筋症の診断や心筋症の治療方針の指針、予後の推定、移植登録への重要な情報の提供、移植後の拒絶反応の判定等であるが、心筋生検組織の判定には、肥大、配列異常、変性、線維化などについて評価が必要であり、肥大は年齢を勘案する必要があるが、その他の所見は成人と同様の判定基準を準用する。肥大の判定は心筋細胞の大きさを顕微鏡下で測定しておこなう。肥大型心筋症（HCM）や拡張型心筋症（DCM）では高度の肥大を示すことがある。配列異常ではHCMで特徴的な錯綜配列がみられる。DCMやその他の様々な心筋症で心筋配列の乱れをみることがあり、多くの場合種々の程度の線維化をともなっている。心筋変性としては心筋細胞の融解、粗鬆化、大小不同、水腫変性などがある。線維化は多くの心筋症で観察され心機能とよく一致する。本講演ではこれらの所見の実際例と、種々の心筋症の病理像を提示し解説する。

シンポジウム
～小児心臓移植をいかに推進するか～
(9:35～11:05)

座長：佐地 勉（東邦大学 医療センター大森病院 小児科学講座）
白石 公（国立循環器病研究センター 小児循環器科）

S-1. わが国における小児心臓・心肺移植患者の動向

大阪大学 移植医療部 福畠 教偉

改正法施行後、15歳未満の小児からも脳死臓器提供が可能となり、我が国でも小さな体の小児の心臓移植が可能になった。改正後、2014年7月末までに7例の18歳未満（15歳未満5例）のドナーから心臓移植が行われ、全て小児に移植された。最初の4例は待機期間が1年以内であったが、5例目以降は800日以上となり、改正法施行前と同様小児でも待機期間が長くなっている。そのため、待機中に左心補助人工心臓（LVAS）の装着を要する症例も漸増しており、体格の大きな小児では積極的に埋め込み型LVASを装着して、待機中・移植後のQOLを向上させる試みが必要となっている。

一方、日本小児循環器学会の全国調査では、毎年30–50例の心臓移植適応患者が報告されており、ドナー不足は成人に比べて更に深刻である。また、Berlin Heartは治験を修了したがまだ保険収載されておらず、2014年には再び海外渡航心臓移植患者が増加に転じており、国内での小児臓器提供をいかに増やすか、国レベルでの対策が必要である。

これまで小児期に心肺同時移植を受けた症例はないが、国内で施行された心肺移植者は、両大血管右室起始の Eisenmenger 症候群と18歳未満で高度肺高結になった拘束型心筋症であり、小児循環器医の関わりは大きい。また、左室低形成に伴う肺高血圧の小児3例が国内外で心肺同時移植準備中に死亡しており、我が国においても小児心肺同時移植の体制整備も必要である。

S-2. 6歳未満小児ドナーの管理を経験して

富山大学 医学部 小児科 種市 尋宙

2012年6月、われわれは幼い男児を救命できず、脳死下臓器提供に向けて動くこととなった。すでに報道されているように本事例は両親からの希望で始まったため、オプション提示を必要としなかった。終末期医療を進めていく中で家族の臓器提供に対する理解度はその方向に向かうための大きな要因であると感じる。一方で医療機関にとって臓器提供に向けて大きな障壁となるもののひとつが、児童虐待の否定であろう。疑いが一片のかけらもないということを証明するのは非常に難しい作業である。日常の虐待診療において、小児科医のみで白、黒と断定できるケースがどれだけあるだろうか。この点においては小児科医が出来ること、出来ないことを明確に分けて理解しておく必要がある。警察や児童相談所など各関係機関と強く連携して情報を共有し、それぞれの立場で最終判断をすることが課せられた責務である。

本事例を経験して、小児の脳死と臓器提供を考える際に小児科医としての軸を忘れてはならないと感じる。つまり、子どもの生と死のあり方に対する姿勢である。終末期と判定し、その看取りにおける一つの手段が臓器提供であり、それのみを推進することが目的ではない。もし他の方法を家族が選択されるのであれば、われわれは出来る限りその思いに応えるべきであり、同様に努力すべきである。子どもの終末期医療のあり方を考え続けることが、現在のわが国の小児医療に求められていることであり、その先にわが国の小児脳死下臓器提供の本来のあり方が待っているはずである。

S-3. 小児心臓移植適応患者の待機状況

東京女子医科大学 循環器小児科 清水 美妃子

2010年に改正臓器移植法が施行されて以降、国内でも15歳未満からの脳死下臓器提供が可能となり、小児の心臓移植が可能になった。しかし、現在までの4年間に10歳未満の小児からの臓器提供は1例のみ、18歳未満でも5例にとどまっている。現在の日本国内の小児心臓移植適応患者の待機状況について報告する。

小児循環器学会心臓移植委員会では、2003年から国内の主要施設にアンケートを行い、心臓移植適応症例の現状把握に努めている。その統計によると、国内の新規発症症例数は年間平均して50例程度だが、移植登録に至る症例の数はこれよりも少ない。医師が適応と考えていても、実際に適応検討を行い、手続きを踏むに至らない症例があることを示唆している。実際に、日本循環器学会で適応検討をされた症例数は、15歳未満で139例、うち125例が適応判定を受けている。海外渡航移植を受けた症例が60例、待機中死亡が19例、現在までに登録された症例は34例で、移植済7例、待機中死亡9例、現在待機中の症例は14例にとどまる。

国内で11歳未満の小児の心臓移植が可能な施設は4施設で、関東に2施設、関西に2施設となっている。今後、小児の補助人工心臓も導入される見通しであり、出口のない治療にしないためにも、国内での、心臓移植の認知、普及に努めなければならない。

S-4. 小児心臓移植の術前術後管理の課題

大阪大学 大学院医学系研究科 小児科学 小垣 滋豊

2010年の改正臓器移植法施行以降、小児心臓移植の適応検討・登録症例が確実に増加し、移植術前後の管理に関する理解と実践の必要性が高まっている。

移植術前の小児重症心不全に対する管理の基本は、心不全の病態評価に基づき、治療と管理の目標を設定し、タイミングを逸することなく治療のステップアップを行うことである。心筋症については、PCMR (Pediatric Cradiomyopathy Registry) の解析から、予後に関するリスク層別化が明らかになりつつある。また国際心肺移植学会は、2014年小児心不全の管理に関するガイドラインを改訂公表した。内科的薬物療法に加え、CRT (Cardiac Resynchronization Therapy) や機械的循環補助 (補助人工心臓を含む) などの非薬物療法の適応も拡大し、予後の改善と移植までの橋渡しへの応用が広がっている。移植待機中は、全身臓器の機能評価と維持が重要であり、肺循環、肝腎、感染免疫、栄養、精神神経筋機能と発育発達とを総合的に診ていく必要がある。

移植術後の管理の基本は、免疫抑制薬のコントロールを中心とした生活管理と、移植心機能の定期的評価および移植後合併症の早期発見と管理である。同時に、思春期から成人への移行の問題を含めた精神的ケアも欠かせない。小児心臓移植の管理には、術前術後を通じて、多職種からなる移植医療チームによる集学的アプローチが必須である。

S-5. 本邦における小児に対する EXCOR (Berlin heart) 治験の経過および今後の小児心不全に対する補助循環治療の可能性

東京大学 附属病院 心臓外科 平田 康隆

日本国内では、薬物治療が無効の重症心不全小児患者に対する治療の選択肢は少なく、死亡のリスクが非常に高い。心筋症などの重症心不全患者に対しては、心臓移植が選択すべき治療法であるが、国内の心臓移植のドナーは不足しており、移植までの待機期間は長期にわたる。我が国において2010年7月から臓器移植法が施行され小児心臓移植が可能となったがドナーの数が直ちに増加する可能性はなく、長期の移植待機が必要となることは確実であり、体格の小さな小児に対する補助人工装置は必須である。

EXCOR はドイツのベルリンハート社が製造販売する小児用、空気圧駆動/拍動型の体外設置型補助人工心臓で、1990年～2012年の22年間にドイツ、米国を始めとした世界35か国（147施設）で1200名以上の患者に対して使用されており、多くの臨床使用経験によって有効性及び安全性は確認されている。

本邦での治験は4症例に対して行われ、3例ですでに心移植が行われており、1例は現在国内にて移植待機中である。

死亡例及び自己心機能回復による治験機器からの離脱は1例もなく、日本において EXCOR が心臓移植までのブリッジとして使用できる可能性が十分示された。今後 EXCOR の承認が見込まれるが、その臨床使用には施設のハードのみならず人的リソースの充実が必須となるだろう。

会長要望演題

(R-1 ~ R-18)

R-1. 肺動脈性肺高血圧を合併した拘束型心筋症に VAD を装着し移植待機中の 1 男児例

桂木 慎一¹⁾、高橋 邦彦¹⁾、鳥越 史子¹⁾、馬殿 洋樹¹⁾、髭野 亮太¹⁾、那波 伸敏¹⁾、三原 聖子¹⁾、石井 良¹⁾、成田 淳¹⁾、岡田 陽子¹⁾、小垣 滋豊¹⁾、平 将生²⁾、上野 高義²⁾、澤 芳樹²⁾、大藪 恵一¹⁾

¹⁾大阪大学大学院医学系研究科小児科学

²⁾大阪大学大学院医学系研究科心臓血管外科学

【背景】肺高血圧を伴う拘束型心筋症の内科的管理及び移植適応には課題が多い。

【症例】11歳男児。1歳4ヶ月時に肺炎で入院した際に心拡大と僧帽弁閉鎖不全が判明、精査にて拘束型心筋症、左室緻密化障害と診断。心不全症状と二次性肺高血圧が増悪し、5歳時の僧帽弁形成術で一時改善したが、肺高血圧の進行から10歳時に失神を認め、直後の精査で平均肺動脈圧 (mPAP) 45mmHg、肺血管抵抗係数 (PVRI) 6.2WUm² と高値を認めた。内科的治療により肺高血圧は改善し10歳6ヶ月時に心移植登録を行ったが、失神を繰り返し11歳時に当院転院、HVAD 装着 (Heart Ware) を行い mPAP 18mmHg、PVRI 2.4WUm² まで改善した。現在も HVAD 装着の状態 で心移植待機中である。【まとめ】肺高血圧を伴う拘束型心筋症に対する LVAD の有用性が示唆された症例を経験した。文献的考察を加えた。

R-2. Berlin Heart EXCORE 装着児の海外搬送の経験

髭野 亮太¹⁾、高橋 邦彦¹⁾、桂木 慎一¹⁾、鳥越 史子²⁾、成田 淳³⁾、三原 聖子¹⁾、石井 良¹⁾、岡田 陽子¹⁾、小垣 滋豊¹⁾、大藪 恵一¹⁾、福嶋 教偉⁴⁾、澤 芳樹⁴⁾

¹⁾大阪大学大学院医学研究科小児科

²⁾大阪大学大学院医学研究科集中治療部

³⁾大阪大学大学院医学研究科先進心血管治療学寄附講座

⁴⁾大阪大学大学院医学研究科心臓血管外科

【緒言】小児用補助人工心臓である EXCORE の治験が行われ、今後小児において VAD 装着下での心臓移植待機が増加していくことが予想される。しかし日本国内での18歳未満の児童からの心臓移植は法改正後4年で7例であり、依然として渡航移植に頼らざるを得ない。今回、EXCOR 装着下で海外搬送の機会を得たため報告する。

【症例】1歳男児。生後4ヶ月で拡張型心筋症急性増悪。薬物による集中管理も奏功せず PCPS 補助、その後離脱困難なため EXCORE を装着。VAD 装着後10カ月に米国へ搬送。チャーター機を使用し計12時間の飛行。機内は気圧が低く酸素を必要とした。また移動の際に、ポンピングが必要となる場面もあった。【考察】補助人工心臓装着下での搬送に関して、今回経験して明らかになった問題点を考察する。【結語】今後 VAD 装着下での搬送は増加することが予想されるため、搬送マニュアルなどの整備が必要と考えられた。

R-3. 心臓再同期療法が奏功した特発性拡張型心筋症の9ヶ月乳児例

山村 健一郎¹⁾、白水 優光¹⁾、中島 康貴¹⁾、寺師 英子¹⁾、鶴池 清¹⁾、平田 悠一郎¹⁾、永田 弾¹⁾、森鼻 栄治¹⁾、帯刀 英樹²⁾、田ノ上 禎久²⁾、塩川 祐一²⁾、原 卓也³⁾、大野 拓郎³⁾、富永 隆治²⁾、原 寿郎¹⁾

¹⁾九州大学病院小児科

²⁾九州大学病院心臓血管外科

³⁾大分県立病院小児科

【背景】小児特発性拡張型心筋症に対する心臓再同期療法（CRT）の報告は限られており、特に乳児における報告は極めて少ない。【症例】周産期歴、家族歴に異常のない男児。4ヶ月健診で体重増加不良を指摘され前医を受診、心拡大、左室壁運動不良を認め、特発性拡張型心筋症と診断された（EF 30%，BNP 1428 pg/ml）。利尿剤・ACE阻害薬・β遮断薬の内服、強心剤・血管拡張薬の持続点滴を行ったが、心不全は徐々に増悪し、月齢8に当院に転院した。心電図は左脚ブロックで、心エコー上も心室非同期を認めたため、月齢9（66cm，6.5kg）に、心外膜リードでの両室DDDペーシングによる心臓再同期療法を施行した。術後より速やかに強心剤持続点滴を減量でき、1才の時点でEF 50%，BNP 33 pg/mlまで改善した。【結語】乳児拡張型心筋症においても、CRTは有効な選択肢となりうる。

R-4. 出生時より左脚ブロックを呈し、4ヶ月で心不全に至った心室内非同期を伴う心筋症の乳児例

福山 緑¹⁾、坂口平馬¹⁾、阿部 忠朗¹⁾、宮崎 文¹⁾、津田 悦子¹⁾、白石 公¹⁾、鍵崎 康治¹⁾

¹⁾国立循環器病研究センター

症例は5ヶ月男児。出生児LBBB patternの心電図を呈したがエコー上明らかなdyssynchronyは認めず。生後3ヶ月より哺乳量低下と体重増加不良が、生後4ヶ月に顔色不良と努力呼吸を認め前医受診。受診時頻拍、多呼吸、CTR=71%の心拡大があり拡張型心筋症が疑われ人工呼吸管理、鎮静の上、心不全治療を開始。エコーで明らかなintra-ventricular dyssynchronyを認め、5ヶ月（体重4kg）で当院転院。LVDd=198% of normalでEF=14%（modified Simpson法）、septal shuffle, apical swingを認めた。心臓同期療法（CRY）により心機能の改善が期待できると判断し、CRT-P植え込みを施行した。乳児期のLBBB patternを呈する心筋症が主に伝導障害に起因することを示唆する貴重は症例と思われ、経過を報告する。

R-5. 慢性心不全に対し CRT-P 植込術を施行した LMNA 遺伝子変異を伴う先天性筋ジストロフィーの 1 例

岩崎 秀紀¹⁾、藤田 修平¹⁾、谷内 輔¹⁾、久保 達哉¹⁾、畑崎 喜芳¹⁾、永田 義毅²⁾、
白田 和生²⁾、仲岡 英幸³⁾、伊吹 圭二郎³⁾、小澤 綾佳³⁾、廣野 恵一³⁾、市田 蒔子³⁾

¹⁾富山県立中央病院小児科

²⁾富山県立中央病院循環器内科

³⁾富山大学医学部小児科

LMNA 遺伝子変異を伴う先天性筋ジストロフィーは細胞核膜の Lamin A/C に変異を生じる疾患であり、拡張型心筋症や伝導障害、心室性不整脈の合併が多い。症例は 13 歳女児。1 歳 4 ヶ月に歩行開始したが、跛行や転倒が多く前医を受診。先天性筋ジストロフィーの疑いで経過観察され、4 歳時に車椅子移動、6 歳時に自立困難となった。遺伝子検査にて LMNA 遺伝子変異を認めた。8 歳以降、徐々に心機能が低下し、13 歳時には完全房室ブロックや非持続性心室頻拍を認めるようになった。14 歳時より徐脈が進行し、入退院を繰り返すようになった。体格が小さく筋萎縮が著明であるため、デバイスサイズの大きい CRT-D の植込みは困難と判断。徐脈・心不全治療に対しては両室ペーシング (CRT-P) を行い、心室頻拍に対してはアミオダロンを導入した。本症における心臓再同期療法の有効性につき、文献的考察を加えて報告する。

R-6. 臓器移植法改正前後における当院での拡張型心筋症の治療経過の検討

星合 美奈子¹⁾、小泉 敬一¹⁾、戸田 孝子¹⁾、喜瀬 宏亮¹⁾、長谷部 洋平¹⁾、河野 洋介¹⁾、
杉田 完爾¹⁾

¹⁾山梨大学医学部新生児集中治療部・小児科

臓器移植法改正前後の当院での DCM 症例の治療を検討し、地方施設における心臓移植を含めた治療の可能性について考察した。対象は、1998 年以降に治療された DCM 計 19 例 (法改正前延べ 17 例、後 13 例)、初期治療で急性期状態が安定後、全例 β blocker 投与が開始された。内科治療が継続困難となった症例は法改正前 9 例で、Batista 術 5 例、MVR 3 例、PE+CHDF 4 例 (各延べ数) を施行、うち 3 例が回復、4 例が死亡、2 例が海外移植に到達した。改正後は 4 例で 1 例が死亡 (生後 8 ヶ月時)、3 例が PE+CHDF と PCPS を併用し移植施設へ搬送、2 例が VAD 装着 (国内移植 1 例、待期 1 例)、VAD 装着できなかった 1 例が死亡した。現在 DCM 治療の第一目標は β blocker 導入であるが、移植施設との連携方法の明確化、急性増悪時の救命・搬送方法の確立が地方施設における移植を含めた治療の可能性を広げると考えられた。

R-7. 極少量β遮断薬再導入により良好に経過した拡張型心筋症の1例

鈴木 康夫¹⁾、津田 悦子²⁾

¹⁾山口大学医学部小児科

²⁾国立循環器病研究センター

【症例】生後6か月女児。近医受診時、多呼吸・呼吸困難に気づかれ当科入院。胸部レントゲン検査でCTR 72%と著明な心拡大、心臓超音波検査にて心機能低下(LVEF 19%)、BNP上昇(1309pg/ml)を認めた。原因検索を行い特発性拡張型心筋症と診断し、内科的治療、利尿剤・カテコラミン・PDE阻害剤を開始し、症状改善に伴いβ遮断薬・ACE阻害薬の内服を導入し持続点滴から離脱可能となった。1才2ヶ月時、運動による負荷増加、β遮断薬の心抑制と考えられる急性増悪を認めた。PDE阻害薬持続点滴を再開し、経口強心薬ジゴキシン、ピモベンタン導入し再度β遮断薬を極少量(0.002mg/kg/day)から再開。5歳時(0.55mg/kg/day)CTR 52% LVEF 70%に改善した。【まとめ】心機能、心不全の程度に応じたβ遮断薬の導入、増量が必要である。今後も症例の蓄積が望まれる。

R-8. カルベジロールで小康を保っている心臓移植待機中の拡張型心筋症の幼児例

直井 和之¹⁾、松裏 裕行¹⁾、中山 智孝¹⁾、池原 聡¹⁾、高月 晋一¹⁾、佐地 勉¹⁾

¹⁾東邦大学医療センター大森病院小児科

今回、カルベジロール(CAR)により小康を保っている心臓移植待機中の拡張型心筋症(DCM)2歳女児例を経験した。嘔吐を主訴に近医受診、腹部エコーで偶然心拡大指摘。心エコーで左室拡大、壁運動低下を認め、BNP 1435pg/ml、CTR 59%、LVEF 18%、LVNCや冠動脈走行異常なし。DOB、PDE 3-I併用下で利尿薬、ACE-I、ジギタリス、CAR開始。同時に心臓移植ネットワークへ登録。CARは0.0125mg/kg/日で開始し、当初は0.01mg/kg/週で増量、その後増量ペースを漸減し、2年以降は増量なく0.45mg/kg/日で継続。発症3年半後のCTR 51%、LVEF 43%、BNP<20pg/mlで外来観察中。本症例はCARを含む心不全治療で病態が安定したが、一般的に年少児では治療抵抗性を示す傾向がある。発症早期の比較的状态の安定した段階で心臓移植の準備を進めることが重要である。

R-9. Preexcitation を伴う心室壁肥厚が主病変であったグリコーゲン蓄積症の2例
阿部 忠朗¹⁾、津田 悦子¹⁾、坂口 平馬¹⁾、白石 公¹⁾、池田 善彦¹⁾、植田 初江¹⁾

¹⁾国立循環器病研究センター

【はじめに】グリコーゲン蓄積症 (GSD) で肥大型心筋症 (HCM) に類似する場合がある。【症例1】生後1ヶ月時に HCM と診断された男児。9歳時 NYHA (Ⅲ度)、CTR 70%、preexcitation (PE) (+)、IVS 33mm、LVEF 26%、右室心筋生検の電顕でグリコーゲン顆粒 (+)、筋力低下なし。PRKAG2 変異、LAMP2 変異はなかった。心移植適応と判断されたが心不全悪化により死亡した。【症例2】出生後まもなく HCM と診断された男児。14歳時 NYHA (Ⅲ度)、CTR 67%、PE (+)、IVS 16mm、LVEF 23%、右室心筋生検の電顕で空胞変性とグリコーゲン顆粒 (+)、筋力低下なし。LAMP2 変異はなかった。渡航移植を前提に LVAD 装着されたが多臓器不全で死亡した。【まとめ】GSD で心筋に主病変があり PE を伴う例が存在する。救命には酵素補充あるいは心移植が必要である。

R-10. RSウイルス感染を契機に心原性ショックを呈した筋強直性ジストロフィー
遺伝子キャリアの女児

長友 雄作¹⁾、宗内 淳¹⁾、清水 大輔¹⁾、渡邊 まみ江¹⁾、城尾 邦隆¹⁾

¹⁾地域医療機能推進機構九州病院小児科

【症例】1歳6か月女児【発達歴】定頸6か月、歩行1歳4か月【家族歴】父、叔父、兄：筋強直性ジストロフィー (MD)【現病歴】RSウイルス感染発症4日目に呼吸不全で人工呼吸管理とした。5日目に低血圧性ショックとなり、心エコー検査で LVEF <20% と低下、血清 CK 11800IU/L、CK-MB 324IU/L と上昇しており心筋炎が否定できず当科搬送となった。カテコラミン、血管拡張薬による支持療法で14病日には LVEF >70% に回復した。遺伝子検査で DM キナーゼの CTG 伸長 (リポート700回) を認めたが、経過中の骨格筋症状はなく、筋電図でミオトニア放電はなかったためキャリアと診断した。【考察】MD において約30%に心合併症 (房室ブロック、心室頻拍、心収縮能低下) を合併すると報告され、本症例は骨格筋症状のないキャリアで一過性に心収縮能低下を来した稀な例であると推察した。

R-11. 学校心臓検診を契機に診断した Danon 病の女児例

宗内 淳¹⁾、倉岡 彩子¹⁾、長友 雄作¹⁾、清水 大輔¹⁾、渡辺 まみ江¹⁾、城尾 邦隆¹⁾、市田 露子²⁾

¹⁾地域医療機能推進機構九州病院小児科

²⁾富山大学医学部小児科

【背景】Danon 病は LAMP-2 遺伝子変異による肥大型心筋症で、筋細胞内グリコーゲン貯留による空胞形成を生じるリソゾーム性糖原病である。小児肥大型心筋症の 4% を占める。X連鎖性優性遺伝形式で、男性は10代で心筋症を発症し、女性は40代で心不全を発症する。無症状のうちに学校心臓検診を契機に診断した15歳女児例を報告する。【症例】中学校1年の学校心臓検診で心電図 ST 異常を指摘され、心エコーにより肥大型心筋症（全周性肥厚11mm、左室流出路狭窄なし）と診断した。家族歴はなかった。14歳時に易疲労感と血漿 BNP 値上昇（22→374pg/ml）、ST 変化増悪、壁厚増加（13mm）からβ遮断薬導入した。心筋生検で心筋細胞空胞変性（PAS 陽性）を確認し、遺伝子検査で LAMP-2 遺伝子 exon8 に c.973dupC の塩基挿入変異が確認された（新変異）。心室性不整脈合併もあり慎重に経過観察中である。【考察】女児でも早期に肥大型心筋症へ進行する症例報告も散見される。学校検診を契機に診断した稀な症例である。

R-12. ミトコンドリア心筋症の姉弟例

福島 直哉¹⁾、三浦 大¹⁾、山田 浩之¹⁾、宮田 功一¹⁾、中村 隆広¹⁾、横山 晶一郎¹⁾、大木 寛生¹⁾、澁谷 和彦¹⁾

¹⁾東京都立小児総合医療センター循環器科

新生児期発症のミトコンドリア病はミトコンドリア DNA (mtDNA) よりも核 DNA の異常によるものが多い。今回、核 DNA の異常による新生児期発症ミトコンドリア心筋症の姉弟例を経験した。【症例】姉は日齢5で心雑音を契機に、弟は姉の既往のため、新生児期に精査が行われ、肥大型心筋症の所見を認めた。姉弟とも経過とともに拡張型心筋症様に変化した。姉は1歳4か月時に心臓再同期療法を行い一時的に心不全の改善を認めたが2歳1か月時に死亡、弟は現在8か月で外来フォロー中である。姉の心筋の生検検体で呼吸鎖複合体(特)の酵素活性低下を認めミトコンドリア病と診断、mtDNA 変異がないことから核 DNA の異常を疑った。弟で、現在、核 DNA を含め精査中である。【考察】新生児期に肥大型心筋症を呈し、拡張型心筋症様に変化する症例ではミトコンドリア心筋症を疑うべきである。その場合、呼吸鎖複合体の酵素活性を調べるのが有用である。

R-13. 家族歴による早期診断と遺伝子解析を行ないえたBarth症候群の乳児例

趙 麻未¹⁾、鮎沢 衛²⁾、加藤 雅崇²⁾、渡邊 拓史²⁾、小森 暁子²⁾、阿部 百合子²⁾、
神保 詩乃²⁾、神山 浩²⁾、廣野 恵一³⁾、市田 露子³⁾、畑 由紀子⁴⁾、西田 尚樹⁴⁾

¹⁾ 日本大学板橋病院

²⁾ 日本大学医学部小児科学系小児科学分野

³⁾ 富山大学医学部小児科

⁴⁾ 富山大学医学部法医学教室

【はじめに】 Barth 症候群は X連鎖劣性のミトコンドリア病であり、拡張型心筋症、好中球減少症、骨格筋異常をきたす稀少疾患である。今回、左室心筋緻密化障害 (LVNC) の乳児例を早期発見し、遺伝子解析により、家族を含めて Barth 症候群の可能性が考えられるため報告する。【症例】 1 か月男児。在胎39週、体重2576gで第4子として出生。第2子が乳児期に突然死し、剖検で心内膜線維弾性症と診断されたため、1 か月健診で心エコーを施行され、異常を認め当院へ紹介された。入院後、心エコー所見から LVNC と診断し、利尿薬、β遮断薬を開始し、徐々に体重増加を認める。遺伝子解析により TAZ (G4, 5) に新規の変異を認め Barth 症候群の可能性が高く、現在第2子の剖検組織を遺伝子解析中である。【考察】 Barth 症候群の家族例の報告は稀である。家族歴から早期介入する事により予後が改善される可能性がある。

R-14. 左室心筋緻密化障害を契機に診断された Barth 症候群の兄弟例

桃井 伸緒¹⁾、望月 いづみ¹⁾、青柳 良倫¹⁾、遠藤 起生¹⁾、市田 露子²⁾

¹⁾ 福島県立医科大学医学部小児科

²⁾ 富山大学医学部小児科

Barth 症候群は、拡張型心筋症、好中球減少症、骨格筋異常、3-メチルグルタコン尿症を呈し、TAZ (G4.5) 遺伝子が原因遺伝子として同定されている。同じ遺伝子異常を有し、左室心筋緻密化障害を呈した兄弟例を経験したので報告する。兄弟とも生後2 ヶ月時に哺乳力低下で発症した。兄は原因不明のまま経過観察され、生後4 ヶ月時に心原性ショックの状態に至り診断され、利尿剤、血管拡張剤、β遮断薬による抗心不全療法を行われたが、1 歳時に死亡した。弟は、両親の遺伝子検索に異常を認めず非遺伝性と考えられたため、生直後に診断されることはなかったが、兄よりも早期の生後2 ヶ月から同様の抗心不全療法を開始され、5 歳の現在も良好な心機能を保っている。自験例の兄弟の発症原因は、無症状の姉にも TAZ (G4.5) 遺伝子異常を認めたことから、母親の卵細胞レベルにおける性腺モザイクの遺伝子異常と推察された。

R-15. 左室心筋厚が13mm未満の肥大型心筋症（HCM）の2例

吉永 正夫¹⁾、田中 裕治¹⁾、小川 結実¹⁾、山下 恵里香²⁾、田上 和幸²⁾、塗木 徳人²⁾、
藪田 正浩²⁾

¹⁾国立病院機構鹿児島医療センター小児科

²⁾国立病院機構鹿児島医療センター第二循環器科

【背景】HCMの心エコー上の診断基準は左室心筋厚が成人15mm以上、小児13mm以上とされる。高校生で心筋厚が13mm未満のHCM 2例を経験したので報告する。

【症例1】小1の心検にて右室肥大で抽出。ASDないため正常とされた。後方視的調査で中1、高1も同様の所見があったが、二次検診の有無不明。16歳時サッカー中に突然倒れ、CPRとAED1回で蘇生。当院循環器科紹介受診。中隔、後壁10mm、心尖部12mmであった。【症例2】中1の心検でV1-2のST上昇とV2-3のq波で抽出。心筋厚は9mm。2年半後、下壁、左側胸部誘導のT波異常が出現。心筋厚は11～12mmであった。両症例とも確定診断のため心筋生検施行。病理学的にHCMと診断された。【考察、結論】高校生においても左室心筋厚13mm未満のHCMが存在した。児童生徒の心検時のHCM診断基準作成のための疫学的データ収集が必要である。

R-16. 学校心臓検診を機に拘束型心筋症（RCM）と診断された6歳男児例

～検診前後の4年間の経過～

石口 由希子¹⁾、岡本 健吾¹⁾、森藤 祐次¹⁾、中川 直美¹⁾、鎌田 政博¹⁾

¹⁾広島市立広島市民病院循環器小児科

【症例】6歳10か月男児。3歳：鼓膜チューブ留置、6歳：扁桃摘出。小1の検診でWPW症候群が疑われ、近医より当科紹介。ECGで肺性P、僧帽性P、Ⅱ、Ⅲ、aVF、V4-6でST低下、BVH所見あり。心エコー：LVEDD 120% of Nで左室に比し左房拡大著明。TMF E/A=0.48/0.31、DT 135ms。e' 4cm/s、e'/E0.078であり、RCMの存在が示唆された。心カテーテル：LVEDP 35mmHg、LV圧曲線 dip and plateauパターン。心筋シンチ：斑状取込み低下像あり RCMと診断。心筋生検：心筋錯綜配列を認めた。その後の経過：利尿剤、β blocker 内服開始し臨床症状は初診時に比して改善。心エコー：TMF E/A=0.54/0.29、DT 147ms、e' 3.3cm/s、e'/E0.061、ECGにも大きな変化は認めていない。

R-17. 心原性院外心停止を来した小児期心筋疾患と学校心臓検診

三谷 義英¹⁾、太田 邦雄²⁾、市田 蒔子²⁾、新居 正基²⁾、新垣 義夫²⁾、牛ノ濱 大也²⁾、高橋 勉²⁾、立野 滋²⁾、佐藤 誠一²⁾、鈴木 嗣敏²⁾、檜垣 高史²⁾、岩本 眞理²⁾、吉永 正夫²⁾、長嶋 正實²⁾、住友 直方²⁾

¹⁾三重大学医学部附属病院周産母子センター

²⁾日本小児心電学研究会

【目的と背景】院外心停止（OHCA）例の救命例の増加により、発症前未診断例を含む臨床像が明らかになりつつある。今回、OHCAを来した心筋疾患と学校心臓検診の関連を検討した。【方法】2005-09年の小児循環器学会の修練施設へのアンケート調査。【結果】小中学生の心原性 OHCA 58例（心疾患名不明6例）中、急性心筋炎2例を除く心筋疾患16例（HCM 8例、DCM 3例、左室緻密化障害 NLVM 3例、RCM 1例、心筋炎遠隔期 1例）。OHCA 前非経過観察 5例（HCM 2例、NLVM 2例、DCM 1例）、経過観察11例（検診前経過観察 4例、検診発見 7例）。HCM 8例中、検診発見 5例（WPW 2例、XP 異常のみ 1例）、検診以前の心雑音 1例、OHCA 後診断 2例。NLVM 3例中、OHCA 後診断 2例、検診前に他の心疾患で診断 1例。【結語】OHCA 症例の中に、HCM、NLVM の学校検診未診断例も含まれ、更なる検討を要する。

R-18. 若年発症し渡航心移植に至った不整脈原性右室心筋症の1例

森 浩輝¹⁾、清水 美妃子¹⁾、中西 敏雄¹⁾

¹⁾東京女子医科大学病院循環器小児科

不整脈源性右室心筋症（ARVC）は青年～中年期に発症する心筋症であり、重症例では致死的経過を辿る。

症例：11歳男児。学校健診を契機に ARVC/拡張型心筋症が疑われ、VT に対する ablation 目的で当院転院した。著明な両心機能低下を認め、移植適応検討と ablation 目的で心臓カテーテル検査を施行した。検査中に VT storm となり、生検は出来ず終了した。致死的な不整脈と心機能低下のため心臓移植適応と考え、渡航移植に至った。MRI では心筋の脂肪変性認めなかったが、摘出心の病理像で心筋脂肪変性が確認され、ARVC と診断された。遺伝子検索で *DSG2*、*TMEM43* に各々ミスセンス変異を認めた。家族内検索では両親に一つずつ変異が認められたが、発症はしていない。結論：早期発症し心臓移植に至った ARVC の一例を経験した。ARVC の原因遺伝子 2 つにミスセンス変異を呈していたことが寄与していると考えられた。

一般演題

(O-1 ~ O-17)

O-1. 発症前から経過を観察しえた閉塞性肥大型心筋症の1例

池上 英¹⁾、深澤 隆治²⁾、阿部 正徳³⁾、小川 俊一²⁾

¹⁾日本医科大学多摩永山病院小児科

²⁾日本医科大学

³⁾独立行政法人静岡医療センター

患者は5歳5か月時に心雑音のため近医より紹介された男児。身長110cm、体重19kg、聴診上胸骨左縁第2～3肋間に Levine II/IV度の短い収縮期雑音を認めた。心エコーを施行したところ、ごく軽度のMRとIVSTd、PWTdはそれぞれ6.3mm、6.0mmながら画像上ややIVSが厚い印象があり、1年後フォローとした。7歳8か月時の受診ではIVSTd、PWTdがそれぞれ7.6mm、6.7mmであった。その後、8歳8か月時の受診にてIVSTd、PWTd、それぞれ12mm、5.5mmと急激な増大を認め、HOCMと診断し治療を開始した。今回、発症前から診断に至るまでの経過の心エコー、心電図を記録しえたのでこれを報告し、よりよい介入を考えたい。

O-2. MYH7に変異を認めたHCMの兄妹例

柚木 有紀¹⁾、渡邊 友博¹⁾、新津 麻子¹⁾、小野 晋¹⁾、西澤 崇¹⁾、柳 貞光¹⁾、
上田 秀明¹⁾、康井 制洋¹⁾、黒田 友紀子²⁾、黒澤 健司²⁾

¹⁾神奈川県立こども医療センター循環器内科

²⁾神奈川県立こども医療センター遺伝科

突然死の家族歴のあるHCM同胞例。患児は、HOCM、5歳女児例。左室流出路の最大流速は経胸壁心臓超音波検査上、4.2m/sec。家族の希望で、遺伝子解析を行った。デスクトップ型次世代シーケンサーMiSeq (Illumina) を用いて複数の対象遺伝子についてターゲットシーケンス解析を行い、検出された変異はSangerシーケンスによる確認を行った。検出された変異は、*MYH7* exon 23 c.2779 G>A (E927K)。兄にも同変異あり。HGMDに報告されている変異で、家族歴を含め報告する。

O-3. Ion PGM Inherited Disease Panel を用いた肥大型心筋症原因遺伝子の検索

馬殿 洋樹¹⁾、高橋 邦彦¹⁾、髭野 亮太¹⁾、那波 伸敏¹⁾、岡田 陽子¹⁾、成田 淳¹⁾、市森 裕章¹⁾、石井 良¹⁾、三原 聖子¹⁾、鳥越 史子¹⁾、桂木 慎一¹⁾、小垣 滋豊¹⁾、大藪 恵一¹⁾

¹⁾大阪大学大学院医学系研究科小児科学教室

【背景】肥大型心筋症 (HCM) 患者の多くに家族歴があり、近年サルコメア構成蛋白の遺伝子を中心に様々な原因遺伝子異常の報告がある。我々は昨年の本学会において、次世代シーケンサのカスタムパネルを用いた心筋症原因遺伝子スクリーニングを報告した。【方法】今回先天疾患パネル (Inherited Disease Panel、Life Technologies) を使い HCM 患者の原因遺伝子検索を次世代シーケンサ (Ion PGM、Life Technologies) を用いて行ったので報告する。【結果】1 患者から約1200個の遺伝子変異が検出され、解析の結果 myosine light chain kinase 上に新規の単一塩基変異が認められた。この情報を基に、この蛋白の構造変化について検討した。【結論】先天疾患パネルを用いた心筋症の遺伝子変異検索の可能性が示された。今後心筋症パネルの作成が望まれる。

O-4. 小児 HCM に認める電顕 mitochondria 像についての考察

武田 充人¹⁾、山澤 弘州¹⁾、武井 黄太¹⁾、古川 卓朗¹⁾、泉 岳¹⁾

¹⁾北海道大学病院小児科

【背景】HCM に mitochondria (Mt) 異常が関与している場合があることが知られている。今回当院で経験した HCM 例で電顕像にて Mt 形態異常を認めた症例について検討したので報告する。【症例・方法】mt3243 変異 2 例、TNNI3 変異双胎 2 例、MYL2 変異 1 例。EMB にて採取した心筋生検組織の電顕所見を検討した。【結果】mt 変異例で筋原線維間の Mt の著増を認め、腫大やクリスタ構造の異常、封入体を認めた。TNNI3 変異、MYL2 変異例においても Mt の増加やクリスタ構造の異常などを認めた。【考察】電顕像における Mt 異常はサルコメア変異心筋症においても認められた。肥大心では代償性に Mt 数の増加を伴うことは知られているが、Mt 形態に変化を伴っている場合は機能自体に異常を来たしている可能性があり大変興味深い。【結語】小児 HCM においては電顕による Mt 像の確認はきわめて重要である。

O-5. 難治性心房頻拍を伴い、房室ブロック作成・恒久的ペースメーカー挿入を要した心筋炎後心筋症の1例

田中 優¹⁾、金子 正英¹⁾、真船 亮¹⁾、佐々木 瞳¹⁾、三崎 泰志¹⁾、小野 博¹⁾

¹⁾国立成育医療研究センター循環器科

症例は3歳男児、インフルエンザA罹患後に心房頻拍と左室収縮能の著しい低下を認め、劇症型心筋炎の診断で体外式膜型人工肺（ECMO）による管理を要した。心不全と心房頻拍の治療を行いECMOから離脱、フレカイニドの内服下に退院したが、退院後徐々に左室機能は低下した。再入院後心不全と心房頻拍の治療を行うもコントロールがつかず、再度ECMOによる補助が必要となった。心房頻拍の治療目的にカテーテルアブレーションを施行するも完全な焼灼に至らず、房室ブロックを作成の上一時的ペースメーカーを挿入、レートコントロールを図ってECMOを離脱した。しかし恒久的ペースメーカー挿入術後再び心房頻拍となり左室収縮能は低下、房室結節の再焼灼を行いエナラプリルとカルベジロールを導入して退院とした。心筋炎後心筋症の管理の上で心房頻拍のコントロールに難渋した症例であり、文献的考察も加え検討する。

O-6. 拡張型心筋症へ移行した急性壊死性好酸球性心筋炎の一例

阪田 美穂¹⁾、早瀬 康信¹⁾、近藤 朝美¹⁾、永井 隆¹⁾、岡村 和美¹⁾、杉本 真弓¹⁾、伊藤 弘道¹⁾、漆原 真樹¹⁾、近藤 秀治¹⁾、渡辺 浩良¹⁾、香美 祥二¹⁾

¹⁾徳島大学病院

症例は12歳の女児。発熱、紫斑、呼吸困難などを主訴に入院した。好酸球は著明に増加し（22,833/ μ l、白血球数の64.5%）、心収縮の低下を認めたため、好酸球性心筋炎と診断した。入院翌日には心収縮はさらに低下し、心室頻拍、心室細動をきたしたため、経皮的心肺補助（PCPS）を装着した。3日間のステロイドパルス療法が著効し、好酸球数は減少した。それに伴って心機能や肺機能の回復が得られたため、PCPSから離脱した。ステロイドは漸減したが、好酸球増多の再燃は認めなかった。急性期を脱したあとも左室収縮低下が持続するため、心筋生検を施行した。好酸球、炎症細胞の浸潤はなく、心筋細胞の大小不同、脂肪組織の増生が認められ、拡張型心筋症へ移行したものと考えられた。本症例のような劇症例では速やかにステロイドパルス療法を行うことが救命のために重要である。また、慢性的な心機能低下に関して検討する必要がある。

O-7. ニアミス SIDS で発症し、剖検で急性心筋炎と診断した6か月女児例

大森 あゆ美¹⁾、澤田 博文¹⁾、大橋 啓之¹⁾、淀谷 典子¹⁾、三谷 義英¹⁾、駒田 美弘¹⁾

¹⁾三重大学大学院医学系研究科小児科学

症例は6か月女児。生来健康で入院時まで異常を指摘されず、発達発育ともに良好であった。突然の呼吸障害、全身状態の悪化を認め、緊急搬送入院となった。当院到着時（発症4時間後）、ショック状態で、代謝性アシドーシス・DIC・逸脱酵素の上昇を認め、心室細動を伴い蘇生を要した。蘇生に反応したため、人工呼吸管理下に集中治療室で管理した。胸部レントゲン・UCGで心拡大・心機能低下を認め、原因検索とともに循環不全に対してカテコラミン・利尿薬・hANP、その他DICや高K血症に対する治療を開始した。循環動態は維持できるようになったものの、中枢神経機能が改善せず、入院6日目に死亡した。剖検では、構造学的な異常は認めなかったが、心筋にCD3陽性細胞の浸潤を認め、急性心筋炎と診断した。また、PCRで血液からCMVが検出された。診断、病態を含めて報告する。

O-8. 小児急性心筋炎における遠隔期心後遺症の発生状況

仁田 学¹⁾、瀧間 浄宏¹⁾、山崎 聖子¹⁾、百木 恒太¹⁾、中野 裕介¹⁾、田澤 星一¹⁾、
安河内 聡¹⁾、新富 静矢²⁾、梅津 健太郎²⁾、坂本 貴彦²⁾

¹⁾長野県立こども病院循環器小児科

²⁾長野県立こども病院心臓血管外科

【背景】急性心筋炎は遠隔期に心機能障害が残存する症例がある。【目的】小児急性心筋炎での遠隔期心後遺症と関連する急性期所見を検討する。【対象と方法】急性心筋炎の生存例19例（男児9例、平均年齢6.8歳）を対象。遠隔期心後遺症のある5例（心移植1例、心移植待機1例、恒久的ペースメーカー1例、左室壁運動低下2例）と残り14例とで急性期所見（心電図・心エコー・心筋障害マーカー・重症度・治療内容）を比較検討。【結果】遠隔期心後遺症群は心機能正常群と比較し、急性期の最大QRS幅が有意に延長し（ 150 ± 53 vs 91 ± 22 msec, $p=0.002$ ）、心室頻拍発生率が多い傾向を認めた（40 vs 7%, $p=0.08$ ）。その他重症度や急性期左室機能、心筋障害マーカーの上昇度、治療内容については2群間に有意差を認めなかった。【結語】急性期心電図におけるQRS時間は遠隔期予後と関連する。

O-9. 高度流出路狭窄がある状態で慢性心筋炎に罹患した両大血管右室起始症術後の1例

森 啓充¹⁾、安田 和志¹⁾、小山 智史¹⁾、大下 裕法¹⁾、丹羽 崇文¹⁾、關 圭吾¹⁾、
河井 悟¹⁾、馬場 礼三¹⁾、岡田 典隆²⁾、長谷川 広樹²⁾、村山 弘臣²⁾、今中 恭子³⁾

¹⁾あいち小児保健医療総合センター循環器科

²⁾あいち小児保健医療総合センター心臓血管外科

³⁾三重大学大学院医学系研究科修復再生病理学

昨年の本学会で発表した症例のその後の続報である。【症例】5歳、男児【経過】1歳時に両大血管右室起始症に対して心内修復術施行するも左室流出路狭窄が残存していた。狭窄は時間経過とともに徐々に進行したため狭窄解除を行う時期を図っていた。しかし4歳時にRSウイルス感染による急性心筋炎に罹患。急性期を脱しても心収縮の低下が遷延したため罹患後2ヶ月時に心筋生検を施行。テネイシンCの発現、マクロファージの浸潤を認めたため慢性心筋炎と診断。心収縮の改善を期待し、β-blockerの投与を開始するも効果を認めなかったため急性心筋炎罹患後約6ヶ月の時点で流出路狭窄の解除を行った。術後、心収縮は改善し臨床症状、心電図波形、BNP値も著明に改善した。心筋炎発症後1年に行った心筋生検ではテネイシンCの発現やマクロファージの浸潤はほとんど見られなかった。【結語】左室圧負荷が心筋炎の治癒を妨げ、拡張型心筋症様の慢性心筋炎を呈した可能性がある。

O-10. 左室緻密化障害にて、拘束型心筋症の病態を呈した乳児の1例

江見 美杉¹⁾、大橋 直樹¹⁾、西川 浩¹⁾、福見 大地¹⁾、今井 祐喜¹⁾、大森 大輔¹⁾

¹⁾中京こどもハートセンター

【はじめに】左室緻密化障害(LVNC)を伴う心筋症の病態は様々である。今回、我々は拘束型心筋症を呈するLVNCの乳児例を経験したので報告する。【症例】症例は9ヵ月男児。日齢17に心雑音、心拡大にて当院へ紹介。初診時心不全症状を認め、心エコーでLVNCと診断。入院を2回繰り返し利尿剤、PDE阻害剤、ACE阻害剤、カルベジオールにて日齢69に退院。月齢5ヵ月から顔面蒼白、意識消失発作が出現。Xpでは肺うっ血所見を伴った心拡大所見を確認。カテーテル検査では高LVEDPと若干の肺高血圧を認め、拘束型心筋症の病態を呈したLVNCとして現在心臓移植につき検討している。【まとめ】LVNCでは拡張型心筋症・肥大型心筋症の病態を呈する報告はみられるが、拘束型心筋症の病態を呈する報告は少ない。又、乳児期の心筋症における組織診断は困難な事が多く、本症例の診断も踏まえ若干の文献的考察を加え検討したい。

O-11. 孤立性右室低形成に心筋緻密化障害を合併し、MRIで心筋線維化が示唆された 11歳男児例

河野 洋介¹⁾、星合 美奈子²⁾、小泉 敬一²⁾、戸田 孝子²⁾、喜瀬 宏亮²⁾、長谷部 洋平²⁾、
杉田 完爾²⁾、鈴木 淳子³⁾

¹⁾山梨大学医学部小児科

²⁾山梨大学小児科・新生児集中治療部

³⁾八重洲クリニック

出生時にチアノーゼあり、心房中隔欠損と右室心尖部の trabeculation が肥厚し右室容量が小さいことから孤立性右室低形成と診断された。2歳時に ASD 閉鎖術施行され、術後1年の評価では経過良好であった。しかし心エコーで徐々に中隔の菲薄化、拡張期の paradoxical movement が目立ち、左室収縮の低下が疑われたため術後8年に再度評価した。結果、圧検査では異常がないものの、RVEF 39%、RVEDV 60% of NL、LVEF 48%、LVEDV 80% of NL と両心機能低下あり、心筋緻密化障害が著明であった。さらに MRI で心筋緻密化障害と中隔、右室自由壁の菲薄化、線維化、左室心尖部の収縮低下、瘤状拡大が認められた。Stacey らは右室心尖部の trabeculation 肥厚は LVNC に関与し心不全発症に関係すると報告しており、本症例も早期に治療介入が必要であると考えられた。

O-12. 難治性不整脈を合併し、RyR2 遺伝子変異が検出された左室心筋緻密化障害の 2例

加藤 愛章¹⁾、野崎 良寛¹⁾、高橋 実穂¹⁾、林立申¹⁾、中村 昭宏¹⁾、塩野 淳子²⁾、
堀米 仁志¹⁾

¹⁾筑波大学医学医療系小児科

²⁾茨城県立こども病院小児科

【症例1】29歳、男性。7歳時に上室期外収縮を指摘された。10歳時に失神し、その際に左室心筋緻密化障害 (LVNC) と診断された。21歳時に徐脈頻脈症候群、心室頻拍が出現した。29歳時に失神があり、心不全の進行と徐脈、多形性心室期外収縮・頻拍がみられた。遺伝子検索で *RyR2* 変異 (Y4725C) が検出された。【症例2】14歳、女性。6歳時に失神があり、洞不全と診断された。9歳時にも失神があり、徐脈頻脈症候群と診断されペースメーカーを導入された。その後も失神を繰り返し、14歳時に運動誘発性の多形性心室期外収縮が認められた。心エコーで LVNC と診断され、遺伝子検索で *RyR2* 変異 (M3999I) が検出された。【結語】LVNC は構造異常を伴う心筋症であるが、その発生機序に、一部ではカテコラミン誘発多形性心室頻拍の原因となる *RyR2* 変異が関与している可能性がある。

O-13. 左室心筋緻密化障害におけるサルコメア遺伝子変異の解析

廣野 恵一¹⁾、高崎 麻美¹⁾、畑 由紀子²⁾、仲岡 英幸¹⁾、伊吹 圭二郎¹⁾、小澤 綾佳¹⁾、西田 尚樹²⁾、市田 露子¹⁾

¹⁾富山大学医学部小児科

²⁾富山大学医学部法医学

【背景】左室心筋緻密化障害 (LVNC) は、近年はサルコメア遺伝子異常も報告されている。今回、我々は、LVNC 患者のサルコメア遺伝子異常の解析を行った。

【方法】93人の日本人の LVNC 患者を対象とした。93人のうち、23例の家族例と49例の孤発例であり、49例は乳児期発症例 (乳児例) で、44例は幼児期以降の発症例 (若年例) であった。【結果】93例中31例の患者 (乳児例17例、若年例14例) において27種類のサルコメア遺伝子異常が認められた。*MYH7* 遺伝子変異は12例に、*MYBPC3* 遺伝子変異は9例に、*TPMI* 遺伝子変異は3例に、*TNNT2* 遺伝子変異は2例に、*ACTC1* 遺伝子変異は1例に認められた。2例の乳児例と2例の若年例は複合ヘテロ接合体変異や二重ヘテロ接合体であり、症状も重度であった。サルコメア遺伝子異常を有する群と有しない群では、症状や死亡率に有意差は認められなかった。【結論】種々のサルコメア遺伝子異常が、LVNC 患者のうち34%に認められ、LVNC の原因の多様性が示唆された。

O-14. 新生児期に心内膜弾性線維症を合併した重症大動脈弁狭窄の一部検例

林 知宏¹⁾、荻野 佳代¹⁾、脇 研自¹⁾、新垣 義夫¹⁾

¹⁾倉敷中央病院小児科

日齢2に多呼吸、皮膚色不良を認め、重症大動脈弁狭窄と診断。心エコーで左室心内膜の輝度上昇あり、びまん性に収縮不良で、EF 41.3%であった。PGE1 製剤、完全鎮静・人工呼吸管理を開始した。社会的事情により外科的手術やカテーテル治療が行えず、上記の内科的治療を継続した。日齢39に左室内に巨大血栓を認め、徐々に全身浮腫・尿量低下が進行し、日齢64に死亡。剖検では大動脈は一尖弁でドーム状狭窄、大動脈弁尖から左室内に延びるボール状の血栓を認めた。左室心内膜は肥厚・白色化し、EVG 染色で線維化を認め、心内膜弾性線維症 EFE の所見であった。右冠動脈内にシャワー塞栓を認めた。肉眼的・組織学的に肺うっ血は軽度であった。出生早期に EFE を認めており、胎児期からの AS に伴う二次的变化によるものと考えられた。病理学的に肺うっ血は軽度で、左室内血栓によるシャワー塞栓が心不全の進行に影響した可能性がある。

O-15. 虚血性心筋症を呈した冠動脈狭窄症の一例

面家 健太郎¹⁾、寺澤 厚志¹⁾、森 理香子¹⁾、山本 哲也¹⁾、後藤 浩子¹⁾、桑原 直樹¹⁾、西森 俊秀²⁾、中山 祐樹²⁾、岩田 祐輔²⁾、竹内 敬昌²⁾、江石 清行²⁾、桑原 尚志¹⁾

¹⁾岐阜大学医学部附属病院小児医療センター小児循環器内科

²⁾岐阜大学医学部附属病院小児医療センター小児心臓外科

【症例】6か月女児。生来健康。咳嗽、哺乳不良を認め、翌日夜嘔吐、顔色不良あり近医受診。心拡大、心収縮低下を認め当院へ搬送。入院時 LVDd=123%、LVEF=32%、MR mild。左冠動脈に狭窄・低形成が疑われた。心不全治療に抵抗性のため、全身状態は不良であるが冠動脈造影施行。LCA は低形成であり、#5:1.1mm, #6:1.1mm, #11:1.2mm。RCA はhigh take off で RCC-LCC 間から起始し、LCA 領域にも還流。心筋血流シンチでも LAD-LCX 領域に虚血を認めた。9か月時 CABG 施行。以後βブロッカー導入、強心剤減量可能となり、1歳4か月退院。入院中有意な不整脈は認めていなかったが、1歳7か月時自宅で突然死した。【考察】今回先天性と考えられる冠動脈狭窄により虚血性心筋症を生じていた。拡張型心筋症との判別は困難であり、診断には冠動脈造影が重要である。

O-16. 胎児診断した右室心筋症の1例

桃井 伸緒¹⁾、青柳 良倫¹⁾、遠藤 起生¹⁾、細谷 光亮¹⁾

¹⁾福島県立医科大学医学部小児科

母親24歳0妊0産。在胎26週の胎児心エコー検査にて、著明な右室拡大と三尖弁閉鎖不全を認めた。順行性肺動脈血流はわずかに認めていたが、在胎33週には、機能的肺動脈弁閉鎖の状態に至った。在胎40週0日、出生体重3388gで出生。全身チアノーゼあり、気管内挿管のうえNICUへ入院した。右室流入部はほぼ正常の心筋であるが、肉柱部・流出路の自由壁は収縮せず著明に拡大し、順行性肺血流は少量で、多量の三尖弁閉鎖不全を認めた。低酸素血症と左室狭小化に伴う低血圧を呈したが、lipo-PGE1、一酸化窒素、PDE3阻害薬、カテコラミンの組み合わせで循環は成立し、2週間で抜管し日齢45で退院した。心不全症状は次第に軽減し、1歳時の心臓カテーテル検査時には、右室は正常値比230%と以前拡大していたが、肉柱部・流出路の壁運動は若干改善し、三尖弁閉鎖不全はほぼ消失していた。希有な疾患と考えられ、報告する。

O-17. 左室肥大の心電図異常の経過観察中に、診断に至った TNNT2 ミスセンス変異の心筋症

倉信 大¹⁾、松村 雄¹⁾、梶川 優介¹⁾、若林 健二¹⁾、細川 奨¹⁾、土井 庄三郎¹⁾、
竹本 暁²⁾

¹⁾東京医科歯科大学附属病院小児科

²⁾東京医科歯科大学附属病院病理部

【背景と目的】無症状の心筋症は診断に苦慮することも多い。本症例は学校心臓検診で左室肥大を指摘され、経過観察開始後数年で心筋症の診断となり、最終的に TNNT2 ミスセンス変異の心筋症と診断された。本心筋症の文献的考察を加えて報告する。

【症例】17歳男児、9歳時の学校心臓検診で voltage criteria による左室肥大を指摘されたが自覚症状無く、年1回の定期検診としていた。13歳時の検診で左房拡大の進行と左室拡張障害を認め、左室拡張末期圧の上昇により RCM を疑い内服治療を開始した。17歳時に運動時の呼吸苦が出現し、BNP も300台と上昇を認め心筋生検を施行した。心筋細胞の軽度肥大、線維化と錯綜配列を認め、遺伝子検査では TNNT2 ミスセンス変異を認めた。【考察】TNNT2 ミスセンス変異は HCM でも RCM でも報告があり、臨床経過と検査所見から overlap 症例としての可能性も考えている。

ご協力をいただいた企業・団体

M S D株式会社

アクテリオンファーマシューティカルズジャパン株式会社

アステラス製薬株式会社

アッヴィ合同会社

エーザイ株式会社

大塚製薬株式会社

小野薬品工業株式会社

株式会社エムテック

グラクソスミスクライン株式会社

帝人ファーマ株式会社

帝人在宅医療株式会社

日本新薬株式会社

ノボノルディスクファーマ株式会社

ファイザー株式会社

大日本住友製薬株式会社

一般社団法人 日本血液製剤機構

ジェンザイム・ジャパン株式会社

日本メドトロニック株式会社

日本製薬株式会社

大正富山医薬品株式会社

(順不同 平成26年8月現在)

ご協力ありがとうございました。