「乳児特発性僧帽弁腱索断裂の病因解明と診断治療法の確立に向けた総合的研究」(H25-難治等（難）-一般-010)

疾患概要

生来健康である生後４−６ヶ月の乳児に、数日の感冒様症状に引き続き突然に僧帽弁の腱索が断裂し、急速に呼吸循環不全に陥る疾患が存在する。本疾患は原因が不明で、過去の報告例のほとんどが日本人であるという特徴をもつ。発症早期に的確に診断され、専門施設で適切な心臓外科治療がなされないと、急性左心不全により短期間に死にいたるか、また外科手術により救命し得た場合も、人工弁置換術を余儀なくされたり、神経学的後遺症を残すなど、子どもたちの生涯にわたる重篤な続発症をきたすことが多い。しかしながら本疾患は国内外の小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、患者家族のみならず多くの小児科医も本疾患の存在を認識していないのが現状である。僧帽弁腱索が断裂する原因として、ウイルス感染、川崎病、母体から移行した血中自己抗体などが挙げられ、何らかの感染症や免疫異常が引き金となる可能性が考えられているが、詳細は不明である。そのために早期の実態調査、早期発見の啓蒙、診断治療方針の確立が急務である。

本疾患の全国実態調査を行うことにより、発症頻度、発症状況、危険因子などが明らかになるとともに、診断基準や治療に関するガイドラインが確立させ、情報を広く全国の小児科医に伝達することで、早期診断や早期治療が可能になり、死亡例や重篤な合併症を大きく減らすことができると考えられる。