

循環器系疾患分野

内臓錯位症候群

1. 概要

本来は非対称の発育を示す臓器や臓器系が、左右対称性に発育してしまったものであり、左側にしかない脾臓が両側で欠損する(無脾症)、あるいは左右両方にある(多脾症)状態をはじめ、複雑心奇形、様々な腹部臓器異常、免疫低下などを合併する症候群。

2. 疫学

5000人程度とされている。

3. 原因

原因不明であり、遺伝子異常の有無も解明されていない。

4. 症状

複雑心奇形によるチアノーゼ、心不全が重篤な症状となる。このため哺乳障害、体重増加不良、易疲労などの症状がある。また免疫能低下による易感染性が問題となる。

5. 合併症

突然死をはじめ、ショック症状や消化管の回転異常。さらに重症細菌感染症による発熱が合併する。とりわけ、心奇形に対して下記のプロスタグランジン E1 持続点滴を必要とする場合は、感染症の合併が大きなりスクとなる。

6. 治療法

新生児期の肺動脈閉鎖例にはプロスタグランジン E 1 点滴により動脈管の開存をはかる方法が主体となり、根治的には心疾患に対する外科的治療が必要である。房室弁閉鎖不全に対して血管拡張剤投与が必要であるが、現行のプロスタグランジン E1 療法には持続時間等の問題がある。

7. 研究班

内臓錯位症候群に対する新規治療薬の開発研究班