

乳児期 QT 延長症候群

1. 概要

QT 延長症候群のうち、乳児期(0歳時)に発症するものをいう。QT 延長症候群とは、突然、脈が乱れて立ち眩みや意識を失う発作(失神発作)が起こる病気であり、失神発作が止まらない場合は死亡することがある。発作がない時には自覚症状は全くなく、検査をしても心電図上の QT 時間{大きな高い波(QRS 波)の始まりから QRS 波に続く中位の高さの波(T波)の終了までの時間}が長くなる、あるいは T 波の形がちがってくること以外は異常が見つからないことが多い。

2. 疫学

QT 延長症候群は先天性と後天性に分かれる。先天性は遺伝的素因を持ったものに出現し、後天性は特定の薬物などの服用や代謝性疾患によって出現するものをいう。後天性のものでも、遺伝的素因のある時におきることもある。乳児期に発症するものはほとんどが遺伝性と考えられ、それ以降に発症する場合より重症であることが知られている。

乳児期に心電図上 QT 延長を示す頻度、失神などの症状を起こす頻度は不明である。幼児期以降の頻度から推察すると、乳児期に症状を起こす頻度は毎年 1,500 人程度と予想される。

ごく最近の研究により、乳児突然死症候群(乳児期に原因不明の突然死を起こす病気)として死亡した乳児の遺伝子検査により、QT 延長症候群の遺伝子の変化(変異)を持っていた乳児が 15~20%程度いたことがわかってきている。

3. 原因

心筋細胞のイオン電流、あるいはイオン電流に影響を及ぼす他の蛋白の遺伝子変異によって起きる。現在 12 種の原因遺伝子が判明している。変異遺伝子によるチャネルの機能亢進あるいは低下は、心筋細胞の再分極異常(QT 時間の延長や T 波の変化)や倒錯型心室頻拍を引き起こし、失神や心臓突然死を伴う。2 種以上の変異がある時は重症化しやすい。乳児期は重症であることがわかっているが、1 種の変異の時でも重症であることが知られており、重症化の原因は不明である。

4. 症状

失神、痙攣、突然死ニアミス(救命された突然死)、突然死

5. 合併症

QT 延長症候群に聴覚障害、四肢マヒを伴うこともある。突然死ニアミスに伴う心身障害発生も大きな問題になる。

6. 治療法

薬物治療(遮断剤、メキシレチン、マグネシウム製剤)が主である。徐脈が症状を誘発している場合は心臓ペースメーカー装着が有効な時がある。薬物療法に反応しない時は電氣的除細動器も考慮する。

小児の全国的な調査から発作が再出現するのは“薬を飲み忘れること”が最も大きな要因であることがわかってきている。定期的な服薬と検査により症状出現や突然死の予防ができる病気になって来ている。

7. 研究班

乳児期 QT 延長症候群の診断基準と治療アルゴリズム作成による突然死予防に関する研究