

# 中性脂肪蓄積心筋血管症

## 1 . 概要

2008年、我が国において心臓移植待機症例から発見された難病。心筋細胞、冠状動脈に中性脂肪(トリグリセリド)が蓄積する結果、心筋障害、動脈硬化、重症心不全を来す。簡単にいうと”心臓の肥満”である。

## 2 . 疫学

不明。数万人と推定している。

## 3 . 原因の解明

原発性中性脂肪蓄積心筋血管症の原因として、adipose triglyceride lipase 遺伝子の欠損が明らかになっている。二次性としては、まさざまな代謝異常に伴うものの存在が推定される。

## 4 . 主な症状

動悸、息切れ、呼吸困難、全身倦怠感、などの不整脈症状、心不全症状。骨格筋障害のある例では、手足の脱力、歩行困難など。

## 5 . 主な合併症

糖尿病合併例も散見される。

## 6 . 主な治療法

現在のところ、不整脈、心不全や筋症状に対する対症療法。重症心不全例では、心臓移植など。骨格筋障害のある症例、糖尿病症例では、その対症療法。

## 7 . 研究班

中性脂肪蓄積心筋血管症の発見 - その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発班