

循環器系疾患

小児期心筋症

1. 概要

心筋症は、心筋（心臓の壁を構成する筋肉）が構造的、機能的に異常を示す病気の総称であり、明らかに心筋の異常を示すような他の病気（冠動脈の異常（心筋梗塞、狭心症）、高血圧、弁膜症、先天性心臓病（生まれつきの心臓病））のないものをいう。心筋症は稀な病気であり、原因が多岐に亘り、予後（病気の経過）は人によってさまざまである。心筋症は、肥大型心筋症、拡張型心筋症、左室緻密化障害、拘束型心筋症、催不整脈性右室心筋症、等に分類される。小児期の特徴は、成人に比べ突然死の頻度が高いことである。

2. 疫学

日本小児循環器学会の希少疾患サーベイランス報告の2005年～2013年の報告を基に概算すると、18歳以下の小児期心筋症の年間発生頻度は10万人あたり0.6程度と推測される。諸外国でも1.1～1.2程度と報告されているが、人種差が大きいことが知られている。年齢別では0歳での発症が多いことが小児期の特徴である。日本での特徴は、学校心臓検診を契機に診断されている例が多いと予測されることである。本研究班の一次調査（概数調査）で449名の小児期心筋症が報告されており、0歳児が約20%と単一の年齢では最多である。6～7歳、12～13歳、15～16歳をそれぞれ小学1年、中学1年、高校1年の学校心臓検診での抽出例とすると、それぞれ15%、21%、7%前後を占めており、計43%が学校心臓検診を契機に診断されていることになる。

3. 原因

心筋症の原因は種々である。特に小児期心筋症の原因は多岐に亘っている。心筋収縮タンパク（心筋の収縮に携わるタンパク）の遺伝子の変異（変化）によるもの、代謝性疾患によるもの、神経・筋疾患に伴うもの、先天異常症候群（先天的な異常がいくつか重なったもの）に伴うもの、などがあげられる。拡張型心筋症では心筋炎（心筋の炎症を起こしたもの）に続発したものも含まれる。最近の遺伝学的検査の進歩により、心筋症の原因として心筋収縮タンパクの遺伝子変異が重要であることがわかってきた。小児期心筋症では遺伝学的検査が行われることは稀であったが、遺伝子のタイプ別に症状、合併症、予後（病気の経過）がわかれば、一人一人の治療の選択に大きな福音となると考えられる。

4. 症状

病型毎に異なる。肥大型心筋症では、心筋の収縮力は保たれているが、収縮後の拡張する能力が落ちていく。急な運動の開始あるいは激しい運動では、十分に拡張していない状態で（不十分な血液量で）収縮することになり、運動時に症状（胸痛、動悸、失神、等）が出現する。他の心筋症では成人と同様、心不全症状（全身倦怠感、易疲労感、呼吸困難、浮腫、等）が主症状になる。小児期の特徴は、突然死を起こしやすいことがあげられるが、重症度によるものか、小児の運動量が大きいことによるものか不明である。

5. 合併症

種々の不整脈、血栓塞栓症、突然死

6. 治療法

生活指導、薬物療法、非薬物療法に分けられる。小児期では生活指導が特に重要である。既にスポーツ選手を志し競争的運動に参加している児童生徒に対して運動制限を指導しても難しいことが多い。早期診断、早期の生活指導の重要性が増している。

7. 研究班

研究班名簿参照