

「小児期に発症する心筋症」

心筋症は、心臓の筋肉の異常により、心臓の機能異常をきたす病気です。

日本全国で、1年間に18歳未満の子どもが心筋症を発症する数は、70～100例ほどです。心筋症には、心筋が薄くなって心臓が大きくなる拡張型心筋症、心筋が肥大して心臓の大きさは変わらない肥大型心筋症、心筋が硬くなって心房が大きくなる拘束型心筋症、心室の内腔に肉柱化が著明な心筋緻密化障害があります。なかでも拡張型心筋症や心筋緻密化障害は、1歳未満での発症が多く見られます。

日本ではこどもの健診の制度が整っているため、幼稚園入園時や学校心臓検診(小学1年、中学1年、高校1年)で発見されることも多く、早期に治療を開始することができます。どの心筋症も不整脈を伴うと致死性心事故が起こる可能性が高くなるため、見かけ上は元気でも不整脈を予防するための薬の服用や運動制限が必要になります。

心筋症は原因不明で起こる疾患ですが、遺伝性の場合も多く、肥大型心筋症の6割、拡張型心筋症の3割、心筋緻密化障害の3割、拘束型心筋症も多くが遺伝性です。親が心筋症の場合は子どもの検査が必要で、逆に子どもに心筋症が見つかった場合は、家族の検査が必要になります。なお、遺伝子のタイプによって重症度、進行具合、突然死や不整脈の出る頻度、薬の効果等がわかるようになってきており、心筋症の遺伝子診断は治療の上でも重要となっています。

小児の臓器移植については、2010年に15歳未満の小児の臓器提供が認められるようになりましたが、成人と違ってまだ少ないのが現状です。心臓や肺に障害なく亡くなられる場合が少ないことや、ドナーを提供できる施設が限られていることなどもあります。また、移植できる心臓は、体重差が3倍までといわれており、10キログラムの子どもであれば、30キログラムの大人の心臓までしか移植できず、子どもの場合は体重差が大きいことも移植を難しくしています。

最近では、新しい補助人工心臓が開発され、1歳未満の乳児にも装着可能な補助人工心臓も日本で試験が開始されています。さらに小型注射器ほどのサイズの補助人工心臓も開発されています。補助人工心臓は血栓ができやすく、脳梗塞を起こす危険もありますが、補助人工心臓で心筋を休ませているうちに心筋が回復する可能性も稀にあります。一般には、使用期間が1年程度であり、長期に使用できる補助人工心臓の開発には、まだ時間がかかります。将来的には心筋を再生させる医療も研究されており、移植をしなくとも治療できる時代が来る可能性もあります。

肥大型心筋症

肥大型心筋症は、心肥大をおこす原因となる高血圧や弁膜症などの病気がないにもかかわらず、心筋の肥大がおこる病気で、左室心筋の異常な肥大に伴って生じる、左室の拡張機能の障害を主とする病気です。心肥大は、分布が不均一であることが特徴的で、肥大の部位・程度や収縮の程度などにより収縮期に左室から血液が出ていく部位が狭くなる場合があります。そのような場合は閉塞性肥大型心筋症と呼ばれます。これに対する非閉塞性肥大型心筋症の他、心尖部肥大型心筋症、心室中部閉塞型心筋症、拡張相肥大型心筋症などのタイプに分類されます。診断には心エコー検査が有用で、左室肥大の程度や分布、左室流出路狭窄の有無や程度、心機能などを知ることが出来ます。なお、確定診断のため、心臓カテーテル検査、組織像を調べるための心筋生検なども行われることもあります。

厚生省特定疾患特発性心筋症調査研究班が行った、病院へのアンケートによる全国疫学調査(平成10

年)では、全国推計患者数は 21,900 人、有病率は人口 10 万人あたり 17.3 人です。乳児期に一つのピークがあり、それ以降は 10 歳頃から発症するものが多いです。

一般に病気の経過は良好で、全く無症状のまま天寿を全うする方も少なくありません。一方で、症状の有無にかかわらず危険な不整脈や、心機能の進行性の低下が認められることがあり、定期的に専門医のもとで経過観察を受けることが重要です。死因として、若年者では突然死、特に運動中の突然死が多く、壮年～高齢者では心不全死やとくに心房細動などの不整脈を合併した場合など心臓内に生じた血栓による塞栓症死が主となります。拡張相肥大型心筋症に移行した患者さんのうち重症の一部では、心臓移植が必要となることがあります。

拡張型心筋症

拡張型心筋症とは、心室の筋肉の収縮が悪くなり心臓が拡張して、心不全や不整脈を生じる予後不良の疾患です。心筋虚血、高血圧、アルコール性、代謝疾患、全身炎症性疾患、神経、筋疾患などに伴う二次性の心筋症とそれらの原因が明らかでない特発性に分類されます。原因は遺伝子異常、ウイルス感染、その他の様々な原因が考えられていますがはっきりはしていません。病理組織所見では心筋の変性、壊死および線維化がみられます。

18 歳以下の小児を対象とした登録研究では 10 万人あたり 1 年に 1 人の割合で発症します。原因疾患にかかわらず、5 年生存率は 50% と不良です。

拘束型心筋症

拘束型心筋症とは、心室の拡張や肥大を伴わず、見た目の心臓の動きも正常であるにも関わらず、心臓が硬くて広がりにくいいため心不全としての症状をきたす病気です。原因がわからない場合もありますし、様々な病気に伴い発生することもあります。

患者さんの人数は正確にはよくわかっていませんが、他の心筋症(拡張型心筋症、肥大型心筋症)に比べて非常に少ないと考えられています。

この病気の予後は、基礎疾患によって様々です。成人の特発性について、海外から 5 年生存率 64%、10 年生存率 37%という報告もありますが、そのまま日本人に当てはめていいかどうかは不明です。ただ、小児期発症の場合は成人期発症とは異なり、決して予後は良好とは言えず、特に小児特発性拘束型心筋症の場合は積極的に心臓移植の適応を考慮することになります。

心筋緻密化障害

心筋緻密化障害とは、心室、特に左室の心筋が全層にわたって緻密な状態に成熟せず、間隙が多くスポンジ状になっている状態です。断層心エコー法、MRI または左室造影法によって左室内面の粗い肉柱形成とその間の深い陥凹をみとめ、その心外膜側に、緻密化障害層より薄い緻密化層を認めます。家族性のことがあり、臨床的には拡張型心筋症とよく似た病態をとります。

患者さんの人数は、まれな疾患であり、正確な有病率は不明です。

難治性の予後不良の疾患で、特に乳児期発症例は予後が不良です。時に、成人で、無症状で偶然発見されることもあります。