

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-01]

ABCC9新規変異を含むCantu症候群2例におけるATP感受性Kチャネル病としての心血管病変の表現型

○齋藤 和由, 浅井 ゆみこ, 小島 有紗, 内田 英利, 畑 忠善, 吉川 哲史 (藤田医科大学 医学部 小児科)

[I-P02-5-02]

胎児腹水を契機に診断に至った家族性MYH7遺伝子変異を伴うdysplastic tricuspid valve, left ventricular non-compactionの1例

○稲瀬 広樹, 田中 敏克, 渡邊 望, 伊藤 啓太, 飯田 智恵, 中井 亮佑, 久保 慎吾, 三木 康暢, 亀井 直哉, 小川 禎治, 城戸 佐知子 (兵庫県立こども病院)

[I-P02-5-03]

運動負荷心エコー図により心室中部閉塞を診断することができた無症候性小児肥大型心筋症の1例

○小野 奈津子¹, 住友 直文¹, 山岸 敬幸^{1,2}, 古道 一樹^{1,3}, 福島 裕之⁴, 小柳 喬幸¹, 丸山 篤志¹, 福山 隆博¹
(1.慶應義塾大学 医学部 小児科学教室, 2.東京都立小児総合医療センター, 3.東京都立大塚病院 小児科, 4.東京歯科大学市川総合病院 小児科)

[I-P02-5-04]

乳児期よりCRTを長期継続している拡張型心筋症3例

○長谷川 美保¹, 桑原 直樹¹, 田中 秀門¹, 寺澤 厚志¹, 山本 哲也¹, 高橋 一浩¹, 桑原 尚志^{1,2}, 小倉 健², 中村 真², 淵上 泰², 岩田 祐輔² (1.地方独立行政法人 岐阜県総合医療センター 小児循環器内科, 2.地方独立行政法人 岐阜県総合医療センター 小児心臓外科)

[I-P02-5-05]

心筋生検で炎症細胞浸潤を認めた拡張型心筋症の小児例

○板橋 立紀, 鈴木 祐人, 佐々木 大輔, 永井 礼子, 山澤 弘州, 武田 充人 (北海道大学病院 小児科)

[I-P02-5-06]

心臓MRI検査の所見から学校生活管理区分と治療を決定した濃厚な家族歴を有するミトコンドリア心筋症の男児例

○原口 優海, 長田 洋資, 中野 茉莉恵, 松永 綾子, 麻生 健太郎 (聖マリアンナ医科大学 小児科)

[I-P02-5-07]

拡大マスキング検査による国内初の発見例であり、心機能低下のため造血幹細胞移植の適応に難渋したHurler症候群の1例

○佐藤 有美, 松田 晋一 (東海大学医学部 小児科)

[I-P02-5-08]

長期間の経腸栄養剤の使用により、セレン欠乏性心筋症を来した小児例

○藤田 祐也^{1,2}, 永井 礼子¹, 澁川 尚幸^{1,2}, 板橋 立紀¹, 鈴木 祐人¹, 佐々木 大輔¹, 山澤 弘州¹, 武田 充人¹
(1.北海道大学病院 小児科, 2.自衛隊札幌病院 小児科)

[I-P02-5-09]

敗血症性ショック後に心筋石灰化をきたした症例の画像解析

○高橋 雅子, 高村 一成, 兒玉 祥彦 (宮崎大学 医学部 小児科)

[I-P02-5-10]

当院における筋ジストロフィーの心筋障害に対する治療介入時期の検討

○中村 蓉子, 渡部 誠一, 渡邊 友博, 高井 詩織, 大鹿 美咲 (総合病院土浦協同病院 小児科)

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-01] ABCC9新規変異を含むCantu症候群2例におけるATP感受性Kチャネル病としての心血管病変の表現型

○齋藤 和由, 浅井 ゆみこ, 小島 有紗, 内田 英利, 畑 忠善, 吉川 哲史 (藤田医科大学 医学部 小児科)

Keywords：Cantu症候群、心筋症、ABCC9

【背景】ATP感受性Kチャネル（KATP）はチャネル孔構成タンパクKir6.1とその制御タンパクであるスルホニル尿素受容体SUR2の各4量体が会合したヘテロオクタマーからなり、細胞内代謝に伴うATP濃度を電氣的活動へ結び付けるユニークな機能を有し、膵島β細胞、筋細胞、神経細胞など様々な電氣的興奮細胞に発現している。近年、Kir6.1をコードするKCNJ8あるいはSUR2をコードするABCC9の機能獲得性変異がCantu症候群（CS）の原因であることが判明した。CSは、世界的に約150症例のみ報告されている稀な遺伝性多臓器疾患で、過成長、毛髪過剰、骨リモデリング異常、心血管異常を特徴とするが、心血管系異常の表現型は心筋症、PDA、動脈瘤、心嚢液貯留など多彩であるが詳細は不明である。今回新規ABCC9変異を含む2例の遺伝子型と表現型に関して報告する。【症例1】6歳女児。胎児心エコーにて過成長の指摘があり、出生時4.5kgの巨大児であった。心疾患に関しては、心拡大、PDAと診断された。PDAはインダシン投与に抵抗性で結紮術を施行した。毛髪が異常に濃く、過成長が見られ、骨変化、てんかん、軽度発達遅滞を認めている。心エコー上、心室形態は心肥大、肉柱過形成を認め、HCMタイプのLVNCと診断した。既報のABCC9 variant (p. A1116H in TMD2) を認めた。【症例2】10歳男児。胎児エコーでは異常を指摘されなかったが、在胎35週0日、出生体重3034g (+2SD) のLFD児であった。日齢14日でPDAに伴う高肺血流性心不全となり、利尿剤開始した。インダシン治療反応性で以後の経過は良好であったが、心拡大は継続している。心エコー上、DCMと診断した。新規のABCC9 variant (p. P1146S in TMD2) を認めた。【考察・結語】CSにおけるABCC9変異はほぼ膜貫通ドメイン（TMD）に存在し、SUR2の転写を阻害する。本2症例の変異も同部位に存在し、変異部位による表現型の異同に関しては今後の更なる症例の蓄積と病態の解明が待たれる。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

**[I-P02-5-02] 胎児腹水を契機に診断に至った家族性MYH7遺伝子変異を伴う
dysplastic tricuspid valve, left ventricular non-compactionの1例**

○稲瀬 広樹, 田中 敏克, 渡邊 望, 伊藤 啓太, 飯田 智恵, 中井 亮佑, 久保 慎吾, 三木 康暢, 亀井 直哉,
小川 禎治, 城戸 佐知子 (兵庫県立こども病院)

Keywords：MYH7遺伝子変異、左室緻密化障害、エプスタイン奇形

【背景】MYH7遺伝子は肥大型心筋症をはじめとする心筋症の原因遺伝子として知られている。その中でも、近年エプスタイン奇形と左室緻密化障害を合併する例にMYH7遺伝子変異を認める報告が散見される。【症例】母体27歳、2妊0産、妊娠15週で自然流産歴あり、心室中隔欠損症に対して手術歴あり。妊娠25週で胎児腹水を認めたため当院紹介となった。初診時CTAR:0.59と著明な心拡大があり、両心室の収縮低下と重度の三尖弁逆流(TR)、肺動脈弁狭窄(PS)を認めた。順行性の肺血流はほとんどなく、生後は動脈管依存性になる可能性も考えられた。在胎32週3日、出生体重:1666g、胎児機能不全のため緊急帝王切開で出生。出生後の心エコーでも異形成による重度のTRと心室壁の粗い肉柱形成を伴う心機能低下を認めたが、心房間は左右シャントで、順行性の肺血流で酸素化を維持することができた。カテコラミンやミルリノンによる心サポートを日齢60まで要したが、心機能のさらなる悪化はなく、生後3カ月で自宅退院した。後日、全エクソン解析でMYH7遺伝子にスプライシングドナーバリエーションをヘテロ接合性に認め、母にも同様のバリエーションを認めたことから家族性MYH7関連心筋症と診断した。【考察】本症例ではplasteringはほとんどないものの、異形成を伴う重度の三尖弁逆流を認めておりエプスタイン類縁疾患と考えられた。エプスタイン奇形と左室緻密化障害を合併する症例のうち、乳児期までに診断される例は重症心不全、突然死のリスク因子で予後不良とされており、本症例は1歳になる現在まで心機能の悪化なく経過しているが、今後も慎重なフォローが必要である。また、MYH7遺伝子変異は常染色体顕性遺伝形式をとるため、遺伝カウンセリングの重要性も特に大きく、エプスタイン奇形を合併する左室緻密化障害をみた際には積極的に遺伝子検査を考慮すべきである。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-03] 運動負荷心エコー図により心室中部閉塞を診断することができた 無症候性小児肥大型心筋症の1例

○小野 奈津子¹, 住友 直文¹, 山岸 敬幸^{1,2}, 古道 一樹^{1,3}, 福島 裕之⁴, 小柳 喬幸¹, 丸山 篤志¹, 福山 隆博¹ (1.慶應義塾大学 医学部 小児科学教室, 2.東京都立小児総合医療センター, 3.東京都立大塚病院 小児科, 4.東京歯科大学市川総合病院 小児科)

Keywords : hypertrophic cardiomyopathy、mid ventricular obstruction、exercise stress echocardiogram

【背景】肥大型心筋症（hypertrophic cardiomyopathy: HCM）において、心室中部閉塞（midventricular obstruction: MVO）は心臓突然死のリスク因子とされるが、MVOに対する運動負荷心エコー図の報告は少なく、その意義は明らかでない。【症例】15歳の男児。9歳時の学校心臓検診で異常Q波を指摘され、経胸壁心エコー図で心室中隔壁厚の肥大(10mm、Z=+2.8)よりHCMと診断された。自覚症状なく経過したが、心室中隔壁厚が23.5mm (Z=+5.2)まで経時的に進行したため、当院を紹介受診した。臥位エルゴメーター運動負荷心エコー検査では、7分間の運動負荷中に左室中部の血流加速が顕在化し、圧較差は安静時9mmHgから負荷直後最大69mmHgに達した。学校生活管理区分を「D禁」とし、ビソプロロールを導入した。その後も内服を継続し、2年間の経過観察で心血管イベントなく安定した経過を辿っている。直近の心エコー検査では心室中隔壁21.3mm (Z+5.0)と明らかな進行はなく、近日中にフォローアップのための運動負荷心エコー再検予定である。【考察】本症例は心室中隔中部の肥厚により肥大型心筋症と診断され、安静時に閉塞は見られなかったが、運動負荷中に肥厚部位の圧較差が30mmHg以上に増大したためMVOの診断に至った。失神や家族歴、心機能低下は伴わないものの、中隔肥厚は進行性で、Gabrielleらの小児HCMにおける予測モデルから算出した本症例の5年間の心臓突然死リスクは2.7%であった。小児の運動制限は発育やQOL低下につながるため慎重に判断すべきだが、本症例では強い運動により心イベントを発生するリスクがあることから、運動を制限した。また、β遮断薬が心肥大の進行や心尖部瘤の形成に抑制的に働き、心イベントのリスクを低減することを期待している。【結語】心室中隔中部肥厚を伴う無症候性のHCM小児において、運動負荷心エコー図は潜在性のMVOの診断に有用である。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-04] 乳児期よりCRTを長期継続している拡張型心筋症3例

○長谷川 美保¹, 桑原 直樹¹, 田中 秀門¹, 寺澤 厚志¹, 山本 哲也¹, 高橋 一浩¹, 桑原 尚志^{1,2}, 小倉 健², 中村 真², 洲上 泰², 岩田 祐輔² (1.地方独立行政法人 岐阜県総合医療センター 小児循環器内科, 2.地方独立行政法人 岐阜県総合医療センター 小児心臓外科)

Keywords：拡張型心筋症、心臓再同期療法、心臓絞扼

【序文】心臓再同期療法(CRT)は、薬物療法に反応しない重症心不全で同期不全を示す症例に対する治療法である。小児例でもその有効性が報告されているが、長期継続した症例報告はない。今回我々は、乳児期にCRTを開始して成人体格まで継続している拡張型心筋症の3例を経験したため、その臨床経過および現状について報告する。

【症例1】16歳男性。生後11ヶ月で、心筋炎後拡張型心筋症(DCM)に対してCRTを開始した。開始後徐々に同期不全は改善し、QRS時間 183→133msec、BNP 2890→5.8pg/mLとなった。14歳時に行った心臓カテーテル検査でLV leadによる左冠動脈の圧排所見を認め、開胸で冠動脈の圧迫解除およびgenerator交換を行った。現在も心不全治療を継続し、NYHA2度で高校に通学している。

【症例2】16歳女性。1歳10ヶ月で、DCMに対してCRTを開始した。開始後徐々に同期不全は改善し、QRS時間 174→128msec、BNP 536→10.5pg/mLとなった。15歳で心臓カテーテル検査を行い、leadによる冠動脈圧排がないことを確認した。現在も心不全治療を継続し、NYHA2度で高校に通学している。

【症例3】14歳女性。生後11ヶ月、DCMに対してCRTを開始した。開始後、QRS時間は著変ないが徐々に同期不全は改善し、BNP 1499→5.8pg/mLとなった。現在も心不全治療を継続し、NYHA1度で中学校に通学している。

【考察】薬物療法に反応しない、同期不全を示すDCMに対するCRTは長期的にも有効と考えられる。しかしその管理には、成長に伴うleadによる心臓絞扼や冠動脈圧排に常に注意していく必要がある。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-05] 心筋生検で炎症細胞浸潤を認めた拡張型心筋症の小児例

○板橋 立紀, 鈴木 祐人, 佐々木 大輔, 永井 礼子, 山澤 弘州, 武田 充人 (北海道大学病院 小児科)

Keywords：拡張型心筋症、炎症性拡張型心筋症、心筋生検

【背景】拡張型心筋症（dilated cardiomyopathy: DCM）の診断には必ずしも心筋生検を必要としない一方で、DCMの病因に炎症が関与している例があることが明らかになりつつある。持続的な心筋の炎症細胞浸潤を認めるが、心筋細胞傷害を伴わないものは炎症性拡張型心筋症（inflammatory dilated cardiomyopathy: iDCM）と分類され、小児での報告は少ない。【症例】生来健康な12歳女児。X月、胃腸炎症状で小児科に入院した。心臓超音波検査で左室拡張末期径の拡大、左室駆出率18%と収縮能低下を認めた。DCMによる心不全の増悪と判断し心不全治療を開始したが、持続性心室頻拍による循環破綻を来し経皮的補助循環が導入された。X+1月、心臓移植の必要性が考慮され、小児移植実施施設へ搬送となった。補助人工心臓（ventricular assist device : VAD）導入時の心筋生検でDCMに矛盾しない所見を認めたが、心筋細胞傷害を伴わない炎症細胞浸潤が確認されたため、iDCMと判断した。VADによる心負荷軽減とステロイド投与により、左室駆出率は45%まで回復した。X+4月、補助人工心臓を離脱できX+6月に自宅退院となった。外来フォロー中にCRPが陰性化せず経過しており、発症5年後に心筋生検を行ったところ炎症細胞浸潤が残存していた。【考察】本症例は病初期からDCMの形態を呈し、心筋生検で持続的な炎症細胞浸潤を確認したことからiDCMと判断した。iDCMでは早期の免疫抑制療法により心機能が改善する報告がある。本症例でもVADによる心負荷軽減に加え、免疫抑制療法により心機能が回復した可能性があると考えられた。しかし発症5年後の心筋生検でも炎症細胞浸潤が確認され、今後再度の心機能低下に関与する可能性が考えられた。【結論】心筋生検によりiDCMと判断した小児例を経験した。DCMは病因に基づく追加治療の可能性があり、心筋生検も考慮される。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-06] 心臓MRI検査の所見から学校生活管理区分と治療を決定した濃厚な家族歴を有するミトコンドリア心筋症の男児例

○原口 優海, 長田 洋資, 中野 茉莉恵, 松永 綾子, 麻生 健太郎 (聖マリアンナ医科大学 小児科)

Keywords：ミトコンドリア心筋症、心臓MRI、T1 mapping

【症例】生来健康であった9歳男児。母親はミトコンドリア病と診断されており、14歳の兄は中学校1年生時の学校心臓検診で心電図異常を指摘され、精査の結果、左室全周性の心筋肥厚が確認された。その後の遺伝子検査により、ミトコンドリア合成タンパクをコードするDNAに遺伝子異常が認められた。本症例においても遺伝子検査を実施したところ、兄と同一の遺伝子変異（m.3256C>T, MT-TL1, Heteroplasmy 47.4%）が確認された。胸部X線検査ではCTRは50%であり、肺血管陰影に異常は認められなかった。12誘導心電図では、心拍数120、軽度の右軸偏位（QRS軸+120度）、V1-4誘導での陰性T波、小さなデルタ波が確認された。心エコー検査のパラメータとして、LVEF 69%、%FS 38.2%、E/e' 10.6、LV Global Strain 24.1%が示され、左室壁運動は良好で、左房圧の上昇を示唆する所見や弁膜症は認められなかった。心臓MRI検査のCine MRIでは壁運動に異常は認められなかったものの、遅延造影で心筋の信号が不均一であり、T1マッピングではNative T1が上昇した部分が確認され、ECVもびまん性に高値を示していた。本人に自覚症状はなかったが、心臓MRI検査の所見から心筋障害が既に存在していると判断され、学校生活管理区分Dとし、βブロッカーの内服を開始した。【考案】汎用される心エコー検査のみに基づいて判定した場合、本症例は学校生活管理区分Eとされ、内服治療なしで管理されていた可能性が高いと考えられる。しかし、心臓MRI検査の所見から生活管理区分を決定したことには異論があるかもしれないものの、心臓MRIは他のモダリティでは見逃されがちな心筋異常の早期発見に役立つことが示唆される。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-07] 拡大マススクリーニング検査による国内初の発見例であり、心機能低下のため造血幹細胞移植の適応に難渋したHurler症候群の1例

○佐藤 有美, 松田 晋一 (東海大学医学部 小児科)

Keywords：ムコ多糖症、拡大マススクリーニング、造血幹細胞移植

【背景】現在我が国でも拡大マススクリーニングの対象疾患が増え、発症前に診断される症例が増加している。今回、国内で初めて拡大マススクリーニング検査によりHurler症候群(ムコ多糖症1型)と診断されたが、心機能悪化のため、造血幹細胞移植の適応に難渋した症例を経験した。今後、同様に早期発見される例が増加すると考えられ、治療方針の確立が急務であると考えられたため、報告する。【症例】生後1.5ヶ月時に、拡大マススクリーニング検査を契機に、遺伝子検査にてHurler症候群と診断された。生後2.5ヶ月より心機能の低下を認め、生後3ヶ月より酵素補充療法が開始された。生後6ヶ月時に、他院にて造血幹細胞移植が予定されたが、心機能悪化のために中止となった。以後も、心機能が低下した本例に対する移植可能施設が見つからず、最終的に8施設目の当院で移植の方針となり、生後1歳3ヶ月で臍帯血移植を施行した。心臓超音波検査でのEFは、酵素補充療法により16%から44%まで改善していたが、移植後は58%まで改善した。移植前処置・移植後の心機能の悪化は認めなかった。【考察】本疾患においては、酵素補充療法は血液脳関門を通過しないため、2歳までの造血幹細胞移植が望ましいとされている。一方心機能低下例では、酵素補充療法により心機能を改善させてからの造血幹細胞移植が望ましいとされ、症例毎の適切な移植時期の検討が望ましい。また、代謝疾患に対する造血幹細胞移植が可能であり、かつ心機能悪化時にECMO等の対応が可能な施設は多くはなく、施設間での連携が必要と考えられた。【結語】今後、拡大マススクリーニングの普及により、本例のような早期診断例は増加することが予測される。血液・代謝・循環器・心臓外科等、関連各科や施設間での連携が必要な疾患であり、治療方針の確立に加え、診療体制の整備が望まれる。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-08] 長期間の経腸栄養剤の使用により、セレン欠乏性心筋症を来した小児例

○藤田 祐也^{1,2}, 永井 礼子¹, 澁川 尚幸^{1,2}, 板橋 立紀¹, 鈴木 祐人¹, 佐々木 大輔¹, 山澤 弘州¹, 武田 充人¹ (1.北海道大学病院 小児科, 2.自衛隊札幌病院 小児科)

Keywords：セレン欠乏、心筋症、心筋シンチグラフィ

【背景】必須微量元素であるセレンは、その欠乏により心筋障害を来することが知られているが、そのメカニズムについては、いまだ不明な点が多い。今回、長期の経腸栄養剤使用によりセレン欠乏性心筋症を発症した小児例を経験したため、各種検査所見を交えて報告する。

【症例】2歳男児。先天性心疾患（両大血管右室起始症、心室中隔欠損症、肺動脈弁狭窄症）、食道閉鎖症、鎖肛、乳児消化管アレルギー、蘇生後脳症を合併していた。心内修復術後の定期受診時に、著明な左室収縮能低下、左室拡大、brain natriuretic peptide（BNP）値の上昇が確認された。先天性心疾患による心不全および冠動脈異常は否定的であった。血清セレン値が検出感度以下であり、乳児消化管アレルギーのためにエレンタール®Pでの栄養管理を長期間継続していたことによる、セレン欠乏性拡張型心筋症が疑われた。心筋シンチグラフィでは下壁での集積低下と、冠動脈支配領域とは一致しない血流・代謝ミスマッチが確認された。心筋生検では心筋線維の肥大と大小不同、ミトコンドリアの大型化と大小不同、びまん性間質線維化、dense granulesが確認された。サプリメントによるセレン補充、利尿剤・β遮断薬・SGLT2阻害薬の投与を開始したところ、約1年後から左室収縮能およびBNPが徐々に改善するようになった。加療開始から約2年後、左室駆出率、BNPは正常化した。左室dyssynchronyは残存している。【考察】本症例では元々先天性心疾患を合併していたことから、セレン欠乏性心筋症が生じる前から心機能を評価することができ、かつセレン欠乏がミトコンドリア機能や心筋微小循環にもたらす影響を多角的に評価することが可能であった。本症例の各種検査所見に基づくと、セレン欠乏性心筋症にはセレン補充のみならず、虚血性心疾患としての内科的加療も有効である可能性が示唆される。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-09] 敗血症性ショック後に心筋石灰化をきたした症例の画像解析

○高橋 雅子, 高村 一成, 兒玉 祥彦 (宮崎大学 医学部 小児科)

Keywords：心筋石灰化、心臓MR、ストレイン

【背景】心筋石灰化は心筋に過剰なカルシウムが沈着する稀な病態であり、特に小児例での報告は限られている。敗血症性ショックに伴う心筋虚血により広範囲の心筋石灰化をきたした10歳男児例を経験したので各種画像解析とともに報告する。【症例】10歳男児。8歳で芽球増加を伴う骨髄異形成症候群を発症し2回の造血幹細胞移植を施行。経過中に敗血症性ショック、移植片対宿主病、右足趾壊死など多数の合併症をきたしたが回復した。しかしその後のCTで脾臓、全身骨格筋、心筋に広範囲の石灰化が判明し、左室内膜側特に中隔側や前壁に石灰化が強かった。多源性VPCが頻発しており、カルベジロールとソタロールである程度の寛解を得た。心エコー図では左室内膜下心筋に高輝度エリアが散在していたが左室駆出率(LVEF)は57.9%と保たれていた。心エコー図での左室心筋層別ストレイン解析では心内膜下のglobal longitudinal strain (GLS) -15.6%、中層のGLS -13.1%であり、既報のGLS基準値と比較して低値であった。心臓MRではCTで石灰化と思われる部分はT1/T2 black bloodで低信号であった。また中隔心基部～中部の内膜下に線状のLGEを認め、その辺縁は低信号域であった。T1 mappingではnative T1低値でECVは高値であった。【考察】GLSが左室心内膜下、左室心筋中層いずれにおいても低値であったことは、敗血症性ショック時に左室心筋全層の虚血からの回復後に石灰置換されたと思われる内膜側のみならず、石灰化の乏しい中層にも心筋線維化が残存していることが示唆された。心臓MRでのnative T1低値は、成人例で既報のnative T1高値とは相反する結果であったが、微小な石灰化と線維化の混在を反映していることが考えられた。【結論】敗血症性ショック後の心筋石灰化症例では、LVEFは維持されている場合も、広範な心筋障害が残存している可能性がある。慢性期の左室機能には注意が必要と考えられる。

Poster Session | 心筋症

📅 Thu. Jul 10, 2025 3:00 PM - 4:00 PM JST | Thu. Jul 10, 2025 6:00 AM - 7:00 AM UTC 🏢 Poster Venue
(Fine Arts Center, 2F Gallery 1 and 2)

Poster Session(I-P02-5)

座長：犬飼 幸子（日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児科）

座長：安田 謙二（島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター）

[I-P02-5-10] 当院における筋ジストロフィーの心筋障害に対する治療介入時期の検討

○中村 蓉子, 渡部 誠一, 渡邊 友博, 高井 詩織, 大鹿 美咲 (総合病院土浦協同病院 小児科)

Keywords：筋ジストロフィー、Duchenne型、ACE-I

【背景】筋ジストロフィー(以下MD)は骨格筋線維の壊死,再生を主病変とした進行性の筋力低下を認める疾患である.分類はDuchenne型,Becker型,肢体型,顔面肩甲上腕型,福山型があり,主症状は運動機能低下である.しかし,型によっては心筋障害による心機能低下や致死的不整脈をまねくが,症状出現がわかりにくいため治療介入開始の判断が難しいという課題がある.【目的】当院で現在診療しているMDの臨床経過から治療法を後方視的に検討する.【方法】2011年12月から2024年12月まで当科で診療したDuchenne型6例,Becker型1例,筋強直型2例,顔面肩甲上腕型1例,福山型1例について,心機能,治療介入を調査した.【結果】Duchenne型の診断年齢は2か月から4歳で,全例で5歳時からプレドニゾロン(以下PSL)の投与を開始し,全例で呼吸器の装着はなく,4例は自立歩行可能であった.6例中3例(うち2例が自立歩行可能)でエナラプリルマレイン酸塩(以下ACE-I)を導入しており,導入時の平均年齢は10歳で,左室駆出率(以下LVEF)はいずれも60%を下回っていた.LVEFが維持されていても,拡張能の E/e' は8-10mmHg以上とやや高く,その他のMDでは見られない軽度の拡張障害の所見を認めた.筋強直型は1例でQT延長と上室性頻拍の所見を認めたが,失神等の症状なく経過している.Becker型,顔面肩甲上腕型,福山型では特記すべき異常所見は認めなかった.【考察】Duchenne型ではPSL導入に伴い歩行可能期間が延長している一方,心筋障害についてはLVEF:55%以下でのACE-Iの導入が推奨されているが良好な心機能維持のための確立された治療はない.また,筋強直型では10-30%に致死的不整脈という問題点があり,心筋障害に対しての治療介入時期について文献的考察を踏まえて報告する