JSPCCS-JCC Joint Session

Fri. Jul 11, 2025 4:40 PM - 6:10 PM JST | Fri. Jul 11, 2025 7:40 AM - 9:10 AM UTC Room2（Fine Arts Center 1F Middle Auditorium）

## JSPCCS-JCC Joint Session(II-JCCJS)
## Specific (Secondary) cardiomyopathies viewed across life stages

Chair:HIDEKAZU ISHIDA（Department of Pediatrics, The University of Osaka）
Jin Endo（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

[II-JCCJS-1]

Management of cardiomyopathy associated with Duchenne/ Becker muscular dystrophy

○Atsuhito Takeda (Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)

[II-JCCJS-2]

Overview of lysosomal storage diseases and changes in Pompe disease according to life stage experienced at Kyoto University Hospital.

○Shiro Baba (Department of Pediatrics, Kyoto University)

[II-JCCJS-3]

Amyloidosis

○Masayoshi Yamamoto, Yu Yamada, Tomoko Ishizu (Department of Cardiology, Institute of Medicine, University of Tsukuba)

[II-JCCJS-4]

Diagnosis and Management of Cardiac Sarcoidosis

○Kengo Kusano (Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center)

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery

JSPCCS-JCC Joint Session

Fri. Jul 11, 2025 4:40 PM - 6:10 PM JST | Fri. Jul 11, 2025 7:40 AM - 9:10 AM UTC Room2（Fine Arts Center 1F Middle Auditorium）

## JSPCCS-JCC Joint Session(II-JCCJS)
## Specific (Secondary) cardiomyopathies viewed across life stages

Chair:HIDEKAZU ISHIDA（Department of Pediatrics, The University of Osaka）
Jin Endo（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

# [II-JCCJS-1] Management of cardiomyopathy associated with Duchenne/Becker muscular dystrophy

○Atsuhito Takeda (Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Sapporo, Japan)
Keywords：DMD/BMD心筋症、心不全、心臓MRI

Duchenne型（DMD）筋ジストロフィー症は、かつて呼吸不全により20代前半で死亡する疾患であったが、呼吸リハビリや夜間の非侵襲的人工呼吸などの管理向上により寿命が延伸し、2000年以降は心不全が主要死因となっている。また、Becker型（BMD）筋ジストロフィー症でも重篤な心不全の発症が知られており、DMD/BMD合併心筋症として注目されている。本疾患は拡張型心筋症類似の病態を呈するが、初期段階では心拡大を伴わず心収縮障害から始まる点が特徴的である。左室駆出率（LVEF）異常の平均発症年齢は14.3歳とされるが、DMDでは歩容の消失により心不全症状が目立たず、BNPも上昇しにくいため、心不全の診断が遅れる傾向がある。よって、心エコーや心臓MRIといった画像評価が重要となる。心筋の置換性線維化は左室側壁心外膜側から始まり、年齢とともに全周性、貫壁性に進行する。線維化の進展によりLVEFが低下し、その後左室拡大を来す。心臓MRIは体格や側弯などの影響を受けにくく、左室機能や壁運動、さらには遅延造影法やT1マッピングによる心筋組織性状の評価が可能であり、DMD/BMD心筋症管理において極めて有用である。近年では、心機能が保たれている段階からのACE阻害薬による心保護療法の導入が推奨されており、早期診断・介入の重要性が増している。本セッションでは、DMD/BMD心筋症の最新の管理戦略について概説する。

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery

JSPCCS-JCC Joint Session

Fri. Jul 11, 2025 4:40 PM - 6:10 PM JST | Fri. Jul 11, 2025 7:40 AM - 9:10 AM UTC Room2（Fine Arts Center 1F Middle Auditorium）

**JSPCCS-JCC Joint Session(II-JCCJS)**
**Specific (Secondary) cardiomyopathies viewed across life stages**

Chair:HIDEKAZU ISHIDA（Department of Pediatrics, The University of Osaka）
Jin Endo（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

## [II-JCCJS-2] Overview of lysosomal storage diseases and changes in Pompe disease according to life stage experienced at Kyoto University Hospital.

○Shiro Baba (Department of Pediatrics, Kyoto University)
Keywords：ライソゾーム病、酵素補充療法、Pompe病

ライソゾーム病は、細胞内物質を消化する細胞内小器官であるライソゾームの機能不全により起こる。細胞内で不要となった糖質や脂質などの分解が行われないため、細胞内に蓄積し細胞機能不全を起こすことが知られている。心筋細胞についても同様であり、結果として新生児期・乳児期から心筋細胞肥大や心機能低下をきたし、多くが予後不良の疾患となる。原因によって40種類以上の疾患が知られているが、近年各自治体主導で行われてきつつある拡大マススクリーニングに、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症とともにライソゾーム病 5 疾患（ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症 I / II型）が加えられた。早期からの酵素補充療法を主とする治療が予後を改善するため、近年また今後 早期に診断された患者さんのQOLが大きく改善することを期待する。当院では、国内第一例目の酵素補充療法を行ったPompe病患者さんを経験した。最終的には20歳で永眠されたが、直前までは良好な循環を保っており、本患者さんの経過を提示しつつ今後の問題点も議論したい。

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery

JSPCCS-JCC Joint Session

Fri. Jul 11, 2025 4:40 PM - 6:10 PM JST | Fri. Jul 11, 2025 7:40 AM - 9:10 AM UTC Room2（Fine Arts Center 1F Middle Auditorium）

## JSPCCS-JCC Joint Session(II-JCCJS)
## Specific (Secondary) cardiomyopathies viewed across life stages

Chair:HIDEKAZU ISHIDA（Department of Pediatrics, The University of Osaka）
Jin Endo（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

### [II-JCCJS-3] Amyloidosis

○Masayoshi Yamamoto, Yu Yamada, Tomoko Ishizu (Department of Cardiology, Institute of Medicine, University of Tsukuba)
Keywords：アミロイドーシス、二次性心筋症、家族内スクリーニング

アミロイドーシスは折りたたみ異常を起こした前駆蛋白質が特有のβシート構造に富むアミロイド線維を形成し、全身のさまざまな臓器に沈着し機能障害を起こす疾患である。心臓の間質にアミロイド線維が沈着し、形態的かつ機能的な異常をきたす病態を心アミロイドーシスとよぶ。アミロイド前駆蛋白は現在30種類以上同定されているが、臨床的に問題となる大部分が免疫グロブリン軽鎖由来のALアミロイドーシス、あるいはトランスサイレチン由来のATTRアミロイドーシスである。ATTRアミロイドーシスはトランスサイレチン遺伝子に変異のある遺伝性トランスサイレチン（ATTRv）アミロイドーシスと野生型（ATTRwt）アミロイドーシスに分けられる。ALアミロイドーシス、ATTRアミロイドーシスともに近年の治療の進歩により予後の改善が得られるようになった。また、心アミロイドーシスを疑う“Red flag”も普及し、新規の診断症例数が飛躍的に増加している。形態的変化では心肥大が代表的所見であり、左室駆出率の保たれた心不全（HFpEF）の隠れた原因疾患であることも稀ではない。また、弁へのアミロイド沈着により大動脈弁狭窄症や僧帽弁閉鎖不全症を引き起こす等、多彩な臨床像を呈することも知られている。心アミロイドーシスは小児領域において遭遇することは稀な疾患ではあると考えられるが、ATTRvアミロイドーシスは常染色体顕性の遺伝性形式をとるため、比較的若年から発症する可能性があり、家族内スクリーニングも考慮される。本講演では成人領域では注目を集めている心アミロイドーシスについて、基本的な疾患概念から診断、治療について概説させていただく。

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery

JSPCCS-JCC Joint Session

Fri. Jul 11, 2025 4:40 PM - 6:10 PM JST | Fri. Jul 11, 2025 7:40 AM - 9:10 AM UTC Room2（Fine Arts Center 1F Middle Auditorium）

## JSPCCS-JCC Joint Session(II-JCCJS)
## Specific (Secondary) cardiomyopathies viewed across life stages

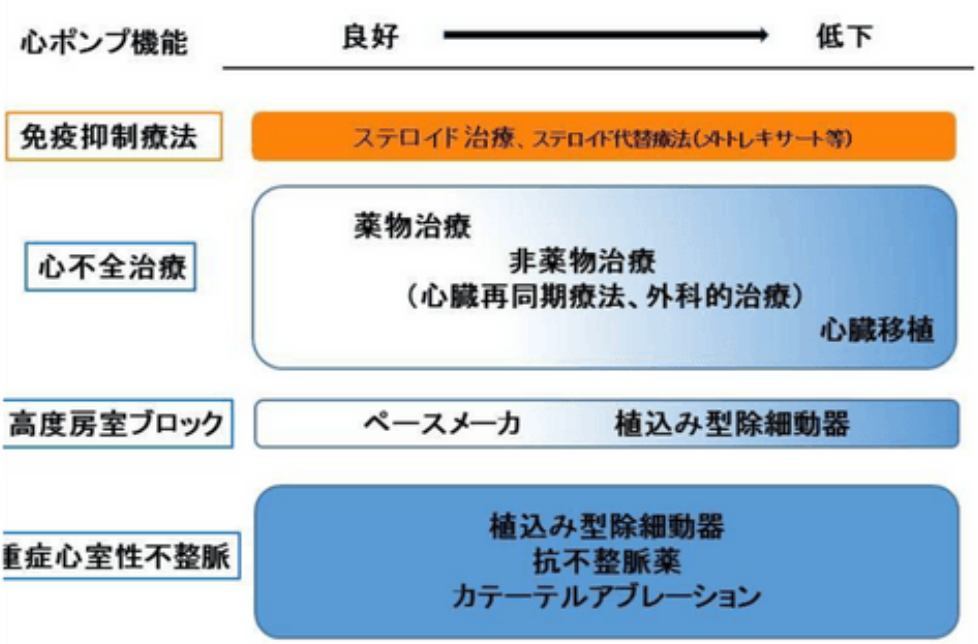
Chair:HIDEKAZU ISHIDA（Department of Pediatrics, The University of Osaka）
Jin Endo（Department of Cardiology, Keio University School of Medicine, Tokyo, Japan）

### [II-JCCJS-4] Diagnosis and Management of Cardiac Sarcoidosis

○Kengo Kusano (Department of Cardiovascular Medicine, National Cerebral and Cardiovascular Center)
Keywords：心臓サルコイドーシス、植込み型除細動器、重症不整脈

心臓サルコイドーシスは2次性心筋症の鑑別に上がる重要な疾患である。サルコイドーシス自体は全身疾患であり、一般的には良性疾患とされているが、心臓病変の有無（心臓サルコイドーシス）はサルコイドーシス患者の予後を決定する重要な因子であり、諸外国に比べ、日本では心臓サルコイドーシスの合併が多いことが報告されている。症状はごく軽微なものから、心機能低下による心不全発現、重症不整脈による突然死など極めて多彩である。治療の基本は免疫抑制薬であるが、特に重症心臓サルコイドーシスと考えられる以下の症例、１）持続性心室頻拍/心室細動例、２）高度房室ブロック例、３）低心機能（左室駆出率35%以下）では、いずれも植込み型除細動器や恒久型ペースメーカ、さらに心臓再同期療法など、積極的な非薬物治療の適応となる場合が多い。2017年日本循環器学会から、心臓サルコイドーシスに対する初のガイドラインが出版され、致死的心室性不整脈に対する1次予防、2次予防としての植込み型除細動器（ICD）の適応については、さまざまな臨床的背景や所見（ペースメーカ適応、原因不明の失神、心機能、非持続性心室頻拍、MRI所見、PET/Ga所見など）に電気生理学的検査を組み合わせてICD適応を細かく決定することが提案された。さらに、2024年3月に、Focus updateとして、心臓サルコイドーシスに対するICD適応の範囲が広げられた。今回の講演では、多施設コホート研究の結果も併せて、心臓サルコイドーシスの診断治療のトピックスについて報告する。

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery




心臓サルコイドーシスの治療アルゴリズム

© 2025 Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery