

委員会企画パネルディスカッション

■ 2025年7月10日(木) 13:50 ~ 15:05 ■ 第5会場 (文化会館棟 1F レセプションルーム)

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤 (東京都立小児総合医療センター循環器科)

座長：高月 晋一 (東邦大学医療センター大森病院)

[I-CPD2-1]

18トリソミーにおけるエビデンスベーストメジシン：病状に合わせた最適な医療を全国で！

○古庄 知己^{1,2,3} (1.信州大学 医学部 遺伝医学教室, 2.信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター, 3.長野県立こども病院 遺伝科)

[I-CPD2-2]

18 トリソミーにおける心室中隔欠損症に対する心内修復術

○岸 勘太¹, 根本 慎太郎², 蘆田 温子¹, 小田中 豊¹, 尾崎 智康¹, 鈴木 昌代², 小西 隼人², 宮田 郁³, 峰 研治⁴, 内山 敬達⁵, 芦田 明¹ (1.大阪医科薬科大学 小児科, 2.大阪医科薬科大学 心臓血管外科, 3.大阪医科薬科大学 看護部, 4.関西医科大学 小児科, 5.うちやま小児科こどもクリニック)

[I-CPD2-3]

当院における18トリソミーに対する心臓血管手術介入の現況について

○稲毛 章郎¹, 藤岡 泰生¹, 安川 峻², 土田 裕子¹, 穴戸 亜由美¹, 杉山 隆朗¹, 吉原 尚子¹, 中尾 厚³, 小林 城太郎², 土屋 恵司¹, 大石 芳久¹ (1.日本赤十字社医療センター 小児科, 2.日本赤十字社医療センター 心臓血管外科, 3.日本赤十字社医療センター 新生児科)

[I-CPD2-4]

18トリソミーに対する心臓手術 -心内修復術を開始した施設の経験-

○前田 潤, 大木 寛生, 永峯 宏樹, 小山 裕太郎, 山田 浩之, 妹尾 祥平, 吉田 真由子, 山口 修平, 伊澤 美貴, 三浦 大, 山岸 敬幸 (東京都立小児総合医療センター循環器科)

[I-CPD2-5]

18トリソミー児に対する内科的管理と家族支援

○豊島 勝昭 (神奈川県立こども医療センター 新生児科)

委員会企画パネルディスカッション

📅 2025年7月10日(木) 13:50 ~ 15:05 🏢 第5会場 (文化会館棟 1F レセプションルーム)

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤 (東京都立小児総合医療センター循環器科)

座長：高月 晋一 (東邦大学医療センター大森病院)

[I-CPD2-1] 18トリソミーにおけるエビデンスベイズトメジシン：病状に合わせた最適な医療を全国で！

○古庄 知己^{1,2,3} (1.信州大学 医学部 遺伝医学教室, 2.信州大学 医学部附属病院 遺伝子医療研究センター, 3.長野県立こども病院 遺伝科)

キーワード：18トリソミー症候群、エビデンス、積極的治療

18トリソミー症候群 (T18) は、2000年頃までは、生命予後不良 (1年生存率5-10%) および生存児の重度発達遅滞から、国内外において制限的・緩和的医療が主流であった。その後、北米では患者会の自然歴調査 (1994) や新生児医療における親の意思を尊重する潮流を背景に、こどもの病状や親の心情を考慮し、個別に対応する方向に変化した。日本では、「重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン」 (2004) の発表により、こどもの最善の利益のために親と医療スタッフが対等に話し合うことの重要性が示され、こどもの生命予後・生活の質を向上させるための様々な選択肢が検討されるようになった。こうした中、日本の新生児・小児医療現場からは積極的治療の有用性に関する地道な調査結果が発信されてきた。標準的新生児集中治療により1年生存率が25% (長野県立こども病院、2006) -59.3% (兵庫県立こども病院、2022) に向上する。食道閉鎖に対する根治術により1年生存率27% (長野県立こども病院/愛知県医療療育総合センター中央病院、2013) -78% (兵庫県立こども病院、2024) に向上する。90%程度に合併する先天性心疾患は生命予後を規定する最も重要な合併症であるが、手術介入に関する有用性に関する報告が積み重ねられ (日本赤十字社医療センター、2008; 日本小児循環器学会、2011)、米国胸部外科学会による単純型の先天性心疾患に対する心臓手術は妥当な選択肢であることなどを明示した歴史的な“推奨” (2024) に貢献、本年には大阪医科薬科大学病院より術後推定5年生存率79.5%という決定的な報告が行われた。本年1月、長野県立こども病院が根治手術を含めた積極的治療を行っていく方針に転換したことが報道された。エビデンスに基づき病状に合わせた最適な医療を全国で展開していくことが求められている。

委員会企画パネルディスカッション

📅 2025年7月10日(木) 13:50～15:05 📍 第5会場（文化会館棟 1F レセプションルーム）

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤（東京都立小児総合医療センター循環器科）

座長：高月 晋一（東邦大学医療センター大森病院）

[I-CPD2-2] 18 トリソミーにおける心室中隔欠損症に対する心内修復術

○岸 勘太¹, 根本 慎太郎², 蘆田 温子¹, 小田中 豊¹, 尾崎 智康¹, 鈴木 昌代², 小西 隼人², 宮田 郁³, 峰 研治⁴, 内山 敬達⁵, 芦田 明¹ (1.大阪医科薬科大学 小児科, 2.大阪医科薬科大学 心臓血管外科, 3.大阪医科薬科大学 看護部, 4.関西医科大学 小児科, 5.うちやま小児科こどもクリニック)

キーワード：18 トリソミー、心内修復術、心室中隔欠損症

【背景】18トリソミー（T18）に対して心臓手術を行うことで予後が改善することが判明し、心内修復術（ICR）を含めた心臓手術を行う施設が増えている。当院では2008年から、T18に対して、児の状態に応じ、ご家族の意向に沿ってICRを行ってきた。【目的】当院で心室中隔欠損症（VSD）に対してICRを行ったT18の臨床経過を明らかにすること。【方法】2008年4月から2024年3月までに当院で心臓手術を行った41例のT18のうちVSDに対してICRを行った35例を対象とし、後方視的に調査した。【結果】35例（VSD：34例、CoA complex：1例）に対してICRを行った。女児：30/35例。31/35例で肺動脈絞扼術（PAB）を先行。65の心外病変を認め（重複あり）、呼吸器疾患が25と最多でICR前に14例に気管切開が施行されていた。食道閉鎖合併：3例でいずれもICR前に根治術を行っていた。極低出生体重児：9例、超低出生体重児：2例。PABを先行した31例中25例で術前に心臓カテーテル検査を行い、平均肺動脈圧：24+/-7.2mmHg、肺血管抵抗：3.49+/-1.8WU*m2と肺高血圧を呈する症例を認めた。ICR時月齢：中央値15か月（IQR：10.0～21.5）、ICR時体重：中央値6.0kg（IQR：4.9～6.5）。2例で周術期死亡、原因はARDSと敗血症。術後合併症は、不整脈が18（51.4%）と最多で徐脈性不整脈：9例、うち1例でペースメーカー植え込み術を施行。頻脈性不整脈：9例。LOSに伴う重度肝障害：11例。術後に気管切開が必要になった症例：4例。肝芽腫を4例に認め、全例に治療を施行。遠隔期死亡：5例、5年生存率：79.5%。【結論】術後合併症が多く、周術期死亡・遠隔期死亡も認めるが、ICRにより長期予後は改善した。T18においても、個々の症例に応じた対応が必要であり、心臓手術を行わない選択も受け入れられるが、治療方針は家族の意思決定に委ねられ、医療提供側の家族への最新かつ正確な情報の提供と丁寧なカウンセリングが必要である。

委員会企画パネルディスカッション

■ 2025年7月10日(木) 13:50～15:05 ■ 第5会場（文化会館棟 1F レセプションルーム）

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤（東京都立小児総合医療センター循環器科）

座長：高月 晋一（東邦大学医療センター大森病院）

[I-CPD2-3] 当院における18トリソミーに対する心臓血管手術介入の現況について

○稲毛 章郎¹, 藤岡 泰生¹, 安川 峻², 土田 裕子¹, 穴戸 亜由美¹, 杉山 隆朗¹, 吉原 尚子¹, 中尾 厚³, 小林 城太郎², 土屋 恵司¹, 大石 芳久¹ (1.日本赤十字社医療センター 小児科, 2.日本赤十字社医療センター 心臓血管外科, 3.日本赤十字社医療センター 新生児科)

キーワード：18トリソミー、心臓血管手術介入、在宅管理

【緒言】

18トリソミーは約9割に先天性心疾患を合併するが、本邦における先天性心疾患に対する手術介入については、施設間で意見が異なっている。

【当院の現況】

当院では、2005年より18トリソミーに対する手術介入を開始しVSDについては約100例に至っている。2019年の時点で64例のVSDに肺動脈絞扼術を日齢6～194（中央値19.5）に施行、その内の18例（28%）で心内修復術を7.6～50.7ヶ月（中央値18.2）に体重6.0+/-1.0 kgにて施行している。姑息術に留まった46例（72%）と比較し、それぞれ生存率が78%に対して44%、生存期間中央値が46.3ヶ月に対して17.2ヶ月と心内修復術が姑息術より有意に予後を改善することを示している。

また当院では、2011年より単心室形態についても在宅管理を目的に姑息手術のみの介入を行っている。左室低形成またはborderline LV 9例、大動脈弓離断複合1例の計10例に対して、両側肺動脈絞扼術7例、主肺動脈絞扼術3例を日齢4～55（中央値15.5）に施行し、1例で日齢136にPDAステント、1例で1歳時に2回の肺動脈形成術のカテーテル治療を追加している。6例（60%）で在宅管理へ移行出来たが、生存例は4例で2例は気管切開、2例はNPPV管理中であり、最高齢は14歳3ヶ月である。死亡例6例の原因は心不全3例、呼吸不全1例、感染2例で、在宅管理中であった2例が8ヶ月時と16ヶ月時にいずれも感染症で死亡している。

【当院の方針】

我々の経験から、VSDでは心疾患以外に重篤な合併症がなく家族の手術希望がある場合、出生後早期に肺動脈絞扼手術を行った後、体重増加を待機し右室の心筋肥大が進行する前に心内修復術を施行している。

単心室形態では血行動態の複雑さに加え、低体重や心疾患以外の合併症が術後管理に悪影響をおよぼす可能性があるため、手術適応を慎重に見極めると共に、家族へ手術が在宅管理を目的とした姑息手術であることを説明し希望を十分に確認した上で、心臓血管手術の介入を行っている。

委員会企画パネルディスカッション

■ 2025年7月10日(木) 13:50～15:05 ■ 第5会場（文化会館棟 1F レセプションルーム）

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤（東京都立小児総合医療センター循環器科）

座長：高月 晋一（東邦大学医療センター大森病院）

[I-CPD2-4] 18トリソミーに対する心臓手術・心内修復術を開始した施設の経験-

○前田 潤, 大木 寛生, 永峯 宏樹, 小山 裕太郎, 山田 浩之, 妹尾 祥平, 吉田 真由子, 山口 修平, 伊澤 美貴, 三浦 大, 山岸 敬幸 (東京都立小児総合医療センター循環器科)

キーワード：18トリソミー、心臓手術、心内修復術

【背景】18トリソミー（T18）は約80%以上に先天性心疾患（CHD）を合併し、1歳までに約90%が死亡する予後不良な染色体異常であるが、近年心臓手術を含めた集学的治療が行われるようになり、長期生存する症例も増加している。また、心内修復手術（ICR）が姑息手術より予後良好であることも報告されている。当院では、当初心臓手術を他院に依頼していたが、2015年から肺動脈絞扼術（PAB）や、修正BTシャント術（MBTS）などの姑息手術を、2024年から心内修復術（ICR）を開始した。【目的】心臓手術を行ったT18症例について臨床像を後方視的に検討する。【対象と方法】2010年～2024年の間に当院で経過観察が行われたT18 79症例のうち、心臓手術を行った12名（男2名、女10名）。手術を行わなかった67名（C群）。【結果】心疾患の内訳は心室中隔欠損（VSD）4名、VSD・動脈管開存（PDA）4名、VSD・PDA・心房中隔欠損（ASD）1名、VSD・PDA・大動脈縮窄（CoA）1名、Fallot四徴（TOF）2名。手術の内訳は、肺動脈絞扼術（PAB）4名、PAB後ICR 6名（当院1名、他院5名）、ICR 1名、体肺シャント手術（APS）1名。12名中8名（67%）が生存し、年齢は3か月～17歳、全例女で、ICR 6名、PAB 2名（1名はICR待機中）あった。5名が気管切開、4名が胃瘻造設を要していた。8例中4例（ICR 3例、PAB 1例）は、気道感染、胃瘻や胃管からの注入不良で、毎月1-2回の入院を要していた。手術後に死亡した4例は、PAB 2名、PAB後ICR 1名、APS 1名、死亡時年齢は各々1歳1か月と4歳、10か月、3歳で、手術から8か月～1年経過していた。死亡原因は1名が肺出血、その他3名は気道感染であった。【考察】既報と同様にT18に対する心臓手術、特にICRは生命予後を改善させる可能性があるが、心疾患術後も医療的ケア、頻回の入院治療を要することが多いことが示唆された。訪問診療、看護を含めた地域の医療サポート体制が不可欠であると考えられた。

委員会企画パネルディスカッション

📅 2025年7月10日(木) 13:50 ~ 15:05 📍 第5会場 (文化会館棟 1F レセプションルーム)

委員会企画パネルディスカッション2 (I-CPD2)

18 trisomyにおける先天性心疾患への手術介入

座長：前田 潤 (東京都立小児総合医療センター循環器科)

座長：高月 晋一 (東邦大学医療センター大森病院)

[I-CPD2-5] 18トリソミー児に対する内科的管理と家族支援

○豊島 勝昭 (神奈川県立こども医療センター 新生児科)

キーワード：出生前診断、18トリソミー、胎児診断

生殖医療・非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)・胎児エコー検査の普及により、18トリソミーの胎児診断は増加している。

当院入院の9割は胎児診断例である。18トリソミー児の出産と診療に関わる複数診療科のチームで胎児診断と病状説明を行い、当院では過去の患者家族の要望を踏まえて内科的治療を中心とした緩和的な診療を行ってきたこと、長期的な生活や支援に関する情報、国内外の他施設の診療状況などを患者家族に説明してきた。当院での出産を希望される場合には、児の状況と家族の希望に応じたアドバンスド・ケア・プランニングで、各家族が望む出産や診療の実現に向け、医療チームとしての支援を目指してきた。

2015-2019年8月で外科疾患や在胎30週未満の早産児を除く18トリソミー児（34例）では退院率41%、生存日数中央値38日であった。2019年9月-2024年（36例）には、個室NICU病床での家族同室ケアを導入し、pHを維持した高二酸化炭素血症を許容しつつ、NT-proBNPを参考に利尿薬を開始・調整している。心臓手術・在宅呼吸デバイス・気管切開を行わず、退院率は75%に上昇（ $p=0.004$ ）、生存日数の中央値は140日に延長した（ $p=0.01$ ）。

現在、手術による生命予後改善の情報が増え、出産や出生後の診療に関する患者家族の希望は多様化している。その中で、県内外から当院での出産希望も存在し、家族同室の内科的管理と緩和的な診療も、選択肢の一つとして位置づけられると考える。誕生を家族同室で喜び、時間を共に過ごす中で、家族の医療に対する希望が変化していくことも経験した。

NIPTを契機とした妊娠中絶の選択、出生後の外科治療に加えて、内科的管理・緩和的な診療と家族支援に関する情報も提供し、18トリソミー児とその家族が「ともに過ごす時間」を主体的に選択できるような意思決定の支援と内科的・外科的治療・家族支援の質向上を目指していきたい。