

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-06]

学校心臓検診で抽出されるQT延長症候群患児に対する治療開始基準の検討

○吉永 正夫^{1,2}, 二宮 由美子¹, 田中 裕治¹, 加藤 浩一³, 高橋 秀人⁴, 緒方 裕光⁵ (1.国立病院機構鹿児島医療センター小児科, 2.医療福祉センターオレンジ学園, 3.滋賀医科大学循環器内科, 4.帝京平成大学 大学院 環境情報学研究科 医学統計学ユニット, 5.女子栄養大学・女子栄養大学大学院 疫学・生物統計学研究室)

[III-OR33-01]

QRS-T Angleが示す小児心筋炎の未来：ECMO導入率とPICU滞在日数における予測的価値

○鹿島田 渉¹, 森本 健司¹, 吉田 周平¹, 佐野 海斗¹, 三森 宏昭¹, 木下 彩希¹, 山田 浩之², 渡邊 伊知郎¹, 大崎 真樹¹, 前田 潤², 齊藤 修¹ (1.東京都立小児総合医療センター 救命・集中治療部 集中治療科, 2.東京都立小児総合医療センター 循環器科)

[III-OR33-02]

当科で経験したフレカイニドが有効であったAndersen-Tawil症候群3例の検討

○木村 寛太郎, 福永 英生, 高橋 誉弘, 赤塚 祐介, 佐藤 浩之, 加護 祐久, 原田 真菜, 松井 こと子, 稀代 雅彦, 東海林 宏道 (順天堂大学医学部小児科)

[III-OR33-03]

KCNQ1 の病的バリエーションにより徐脈傾向を呈する0歳児の特徴

○大野 聖子^{1,2}, 加藤 浩一² (1.国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター, 2.滋賀医科大学 循環器内科)

[III-OR33-04]

先天性QT延長症候群で病原性未登録の遺伝子変異が検出された時の対応について

○高橋 努 (済生会宇都宮病院小児科)

[III-OR33-05]

遺伝子検査結果の解釈に困ったintron領域遺伝子異常を伴うQT延長症候群1型の2症例

○安心院 千裕¹, 芳本 潤¹, 山田 浩介², 清水 健司², 眞田 和哉³, 石垣 瑞彦³, 佐藤 慶介³, 金 成海³, 満下 紀恵³, 新居 正基³, 田中 靖彦³ (1.静岡県立こども病院 不整脈内科, 2.静岡県立こども病院 遺伝染色体科, 3.静岡県立こども病院 循環器科)

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一郎 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-06] 学校心臓検診で抽出されるQT延長症候群患児に対する治療開始基準の検討

○吉永 正夫^{1,2}, 二宮 由美子¹, 田中 裕治¹, 加藤 浩一³, 高橋 秀人⁴, 緒方 裕光⁵ (1.国立病院機構鹿児島医療センター小児科, 2.医療福祉センターオレンジ学園, 3.滋賀医科大学循環器内科, 4.帝京平成大学大学院 環境情報学研究科 医学統計学ユニット, 5.女子栄養大学・女子栄養大学大学院 疫学・生物統計学研究室)

キーワード：学校心臓検診、QT延長症候群、Bazett補正

【背景および目的】無症状QT延長症候群(LQTS)のβ遮断剤治療開始基準として三大陸不整脈学会と日本のguidelineはBazett補正QTc(QTcB) \geq 470 msを勧めている。学校心臓検診(心検)で抽出されたLQTS患児にこの基準が適切か検討した。【方法】対象は2005~2019年に心検で抽出され当院を受診した患児のうち、LQTS score \geq 3.5以上、観察期間3年以上の154例(男児76例、女児78例、診断年齢 10.4 ± 3.0 歳、観察期間 9.2 ± 5.3 年)。受診時は原則として安静時(+MTT)とHolter心電図を記録した。安静時QT/RR間隔はV5誘導でマニュアル測定し、3心拍の平均値{QTcB値とFridericia補正值(QTcF)}を算出した。Holter心電図では1日を睡眠中、起床時、日中(午前、午後、夜間)の5時間帯に分け、各時間帯の最低、平均、最大心拍数時心電図(計15枚)のQT/RR間隔を測定した。安静時、Holter心電図ともに全記録の最大値を用いた。治療開始基準としてのcut-off値は各QTc値の症状出現の有無に対するYouden index (YI; 感度+特異度-1)の最大値とした。【結果】遺伝学的検査は107例(70%)に施行され、40例(37%)で判明した。LQTS1型(LQT1)18例、LQT2 14例、LQT3 2例、その他6例であった。受診後のLQTS関連心症状は10例(失神10、VT/TdP 2、蘇生された心停止1、死亡1、重複有)に出現した。治療は症状出現全例を含む51例(33%)に行われていた。YIが最大になった安静時QTcB、QTcF、Holter心電図QTcB、QTcFはそれぞれ500, 470, 580, 540 msであった。これらの値での感度はそれぞれ67%, 100%, 89%, 100%であった。一方、症状出現の感度が100%で、かつ最大YI値を示したQTc値はそれぞれ470, 470, 560, 540 msであった。これらの値での特異度はそれぞれ18%, 48%, 53%, 76%であった。【考察・結論】YIからみると、学校心臓検診で抽出される患児にはQTcB値では感度が低い結果であった。QTcB \geq 470 msでは特異度が18%と極めて低く、不要な薬物投与が増えると考えられた。

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-01] QRS-T Angleが示す小児心筋炎の未来：ECMO導入率とPICU滞在日数における予測的価値

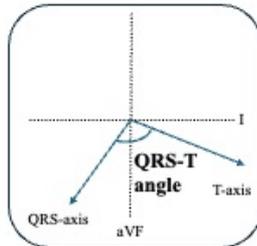
○鹿島田 渉¹, 森本 健司¹, 吉田 周平¹, 佐野 海斗¹, 三森 宏昭¹, 木下 彩希¹, 山田 浩之², 渡邊 伊知郎¹, 大崎 真樹¹, 前田 潤², 齊藤 修¹ (1.東京都立小児総合医療センター 救命・集中治療部 集中治療科, 2.東京都立小児総合医療センター 循環器科)

キーワード：心筋炎、QRS-T Angle、ECMO

【背景】心筋炎における心電図変化は予後予測因子となる。QRS-T Angle (QT-A) の拡大は成人では予後不良と関連するが、小児心筋炎での有用性は十分に検討されていない。【目的】QT-Aと心筋炎の臨床経過の関連性を後方視的に検討する。【方法】2011-2024年に当院PICUに入室した心筋炎患者の患者背景、入室時心電図、臨床経過を後方視的に解析した。12誘導心電図の自動解析によるfrontal QT-Aを用い、100°以上/未満で高値群 (H群) / 低値群 (L群) に分類した。初回心電図が非洞調律、新生児、先天性心疾患合併、川崎病、慢性心筋炎は除外した。両群間で体外式膜型人工肺 (ECMO) 率、PICU滞在期間、致死性不整脈 (FA) 率、転帰等をFisherの正確確率検定、t検定、Mann-Whitney U検定を用いて比較した。【結果】対象はH群5例 (男3) : L群13例 (男6) の18例で、QT-AはH群 $162 \pm 9.67^\circ$: L群 $54.1 \pm 27.1^\circ$ (平均 \pm 標準偏差、以下同様同順) であった。QRS時間 117 ± 13.2 : 81.7 ± 12.8 ms ($p < 0.01$) と差を認めたが、補正QT時間、ST上昇率、左室駆出率、乳酸値、トロポニンT値に差はなかった。ECMO率は80.0% (4/5) : 15.4% (2/13) ($p = 0.02$) で、導入契機はH群ではポンプ不全 (PF) 3例、FA2例、L群ではPF2例であった。PICU滞在期間や心室頻拍発症率に差はなく、死亡退院は60% (3/5) : 7.3% (1/13) ($p = 0.04$) とH群で高かった。【考察】QT-Aの拡大はECMO導入率および死亡退院率と関連した。また、FAを伴うECMO例との関連も示され、QT-Aの拡大と不整脈死との関連を示した既報と同様に、本検討でもFAの予測因子となる可能性が示唆された。QRS時間にも群間差を認めたが、120ms超の症例はH群の2例のみで、予後予測の指標としてはQT-Aの方が有用と考えられた。【結論】QT-Aは小児心筋炎における予後予測因子として有用である可能性があり、さらなる大規模研究が必要である。

**QRS-T Angle as a Prognostic Marker
in Pediatric Myocarditis:
Association with ECMO Utilization and PICU Stay**

frontal QRS-T angle



A Large QRS-T angle may be a potential predictor of poor prognosis.

	H group, n=5	L group, n=13	P
Gender, male(%)	3(60)	6(46)	1.0
Height, cm	144 ± 17.1	125 ± 28.4	0.163
Body Weight, kg	43 ± 16.3	30 ± 14.1	0.134
Age, year	11.5 ± 2.34	8.76 ± 4.96	0.775
BNP, pg/mL	301 ± 310.6	1172 ± 1785.6 ^{※1}	0.383
CK-MB, ng/mL	111 ± 61	54.3 ± 33.6	0.07
Troponin T, ng/mL	4.61 ± 3.34	1.81 ± 2.62	0.126
Lactate, mmol/L	4.32 ± 6.6	2.0 ± 2.0	0.48
QRS-T Angle, angle	162 ± 9.67	54.1 ± 27.1	<0.01
QRS duration, ms	117 ± 13.2	81.7 ± 12.8	<0.01
HR, bpm	117 ± 16.1	109 ± 45.2	0.573
PR interval, ms	157 ± 47.8	134 ± 23.9	0.341
QTc(Bazette)	428 ± 14.9	442 ± 61.5	0.805
ST elevation, n(%)	3(60)	7(53.8)	0.623
X-ray CTR	49.1 ± 2.44	52 ± 4.54	0.10
LVDd, %Normal	99.9 ± 9.71	110 ± 9.61	0.078
LVEF, %	56.1 ± 18.9	56.7 ± 15.7	0.94
ICU stay, day	18.8 ± 20.9	11.9 ± 14.6	0.521
Hospital stay, day	50.4 ± 60.6	32.5 ± 42.6	0.587
Intubation period, day	8.08 ± 15.8	12 ± 15.7	0.302
ECMO, n(%)	4(80.0)^{※2}	2(15.4)	0.02
pump failure, n(%)	3(75.0)	2(100)	
fetal arrhythmia, n(%)	2(50.0)	0(0)	
Ventricular tachycardia, n(%)	2(40)	2(15.4)	0.623
Hospital Mortality, n(%)	3(60)	1(7.3)	0.04

※1 The average value is shown, excluding one unmeasured case.

※2 One case exhibited pump failure and fetal arrhythmia almost simultaneously

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

■ 2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 皿 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-02] 当科で経験したフレカイニドが有効であったAndersen-Tawil症候群3例の検討

○木村 寛太郎, 福永 英生, 高橋 誉弘, 赤塚 祐介, 佐藤 浩之, 加護 祐久, 原田 真菜, 松井 こと子, 稀代 雅彦, 東海林 宏道 (順天堂大学医学部小児科)

キーワード：Andersen-Tawil症候群、KCNJ2遺伝子、フレカイニド

【背景・目的】 Andersen-Tawil症候群 (ATS) は先天性QT延長症候群7型に分類され、心室性不整脈、周期性四肢麻痺、外表小奇形を三徴とする稀な遺伝性疾患である。成人ATSの心室性不整脈に対するフレカイニド (FA) の有効性を示す報告は散見されるが、小児に対する検討は少ないため報告する。【症例】 (症例1) 15歳女子。中学1年時の検診でPVCを指摘され、同時期より両下肢の脱力感を自覚することがあった。心電図は安静時に二方向性PVC、運動負荷でNSVTを認めた。β遮断薬、ベラパミルは効果なく、trigger PVC抑制のためカテーテルアブレーションを行うも根治しなかった。術中FA投与試験は有効であり内服開始したところVTは消失した。その後KCNJ2遺伝子変異が判明しATSと診断した。FAのみでPVC/VTは抑制され、周期性四肢麻痺症状も抑制された。(症例2) 14歳女子。中学1年時の検診で単形性PVC、中学3年時に多源性PVCを指摘された。心電図は安静時に二方向性PVC、運動負荷でNSVTがあり遺伝学的検査を実施したところ、KCNJ2遺伝子変異を認めATSと診断した。FAとβ遮断薬でPVC/VTは抑制された。(症例3) 53歳女性、症例2の母。小児期よりPVCの指摘があり動悸を自覚していた。安静時心電図でPVC二段脈があり、症例2を発端者として行った遺伝学的検査で同一の変異を認め、ATSと診断した。FAのみでPVCは消失した。全症例においてFA開始後のQT延長などの有害事象は認めなかった。【考察】 KCNJ2遺伝子は内向き整流性カリウム電流 (I_{Kr}) を司るイオンチャンネルをコードし、ATSでは約半数に変異を認める。KCNJ2遺伝子変異を認めた上記3例はFAが奏効し、有害事象や不整脈イベントなく管理可能となった。【結語】 KCNJ2遺伝子変異を有するATSでは、小児においてもFAは有効である。

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-03] KCNQ1 の病的バリエントにより徐脈傾向を呈する0歳児の特徴

○大野 聖子^{1,2}, 加藤 浩一² (1.国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター, 2.滋賀医科大学 循環器内科)

キーワード：KCNQ1、バリエント、徐脈

【背景】KCNQ1の機能喪失型 (LOF) バリエントは先天性QT延長症候群 (LQTS) 1型 (LQT1) の原因となり、機能獲得型 (GOF) バリエントは先天性QT短縮症候群2型 (SQT2) や家族性心房細動の原因となる。ただKCNQ1のバリエントを保持している乳児では徐脈を呈することが多いものの、その特徴は明らかにされていない。【目的】KCNQ1の病的バリエントを保持する0歳児の特徴を明らかにする。【方法と結果】対象は、KCNQ1の病的バリエントが同定され、0歳時の心電図記録がある24人 (男児12人)。LQTSの原因となるLOFバリエントを20名が、4名がGOFバリエントを保持していた。心電図記録時の日齢は63 (2.75-85.5) 日。LOFバリエント保持者で、血縁者でLQTSが指摘されていなかった患児は1人 (5%) のみであった。一方、GOFバリエント保持者では家族解析1人をのぞく3人全員で遺伝性不整脈の家族歴は指摘されていなかった。LOFバリエントを保持している28日齢未満の新生児13人の心電図では、心拍数 111 ± 19 拍/分、QTc (Bazett) 509 ± 62 msであり、QTの延長に加え、徐脈傾向を示していた。28日齢以上の7人では、心拍数 130 ± 17 拍/分、QTc (Bazett) 485 ± 58 msであり、QT延長はあるものの、心拍数はほぼ正常化していた。GOFバリエント保持者では、日齢0で記録された1人の心拍数は103拍/分、28日齢以上の3人でも 84 ± 20 拍/分と徐脈傾向を示していた。【結語】KCNQ1の病的バリエントを保持する乳児では徐脈傾向を示し、LOFバリエント保持者では成長とともに徐脈傾向は改善する。一方、GOFバリエント保持者では家族歴が明らかでない場合が多く、徐脈も持続する。乳児期徐脈に対する遺伝学的検査で病的バリエントを同定することは、その後の管理において重要である。

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

■ 2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 皿 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-04] 先天性QT延長症候群で病原性未登録の遺伝子変異が検出された時の対応について

○高橋 努 (済生会宇都宮病院小児科)

キーワード：QT延長症候群、病原性未登録、ACMGガイドライン

【背景】QT延長症候群(LQT)の遺伝子検査で病原性未登録の遺伝子変異が検出されることは稀ではなく、ACMGガイドラインの病原性に関する基準 (PM、PPなど) でスコア化して評価する。【目的】遺伝専門医に適宜相談し、小児循環器医が最終診断した症例を紹介する。【対象】病原性未登録の遺伝子変異が検出された9例。以下、代表的な5例を示す。【症例1】19歳女性。Schwartz4点。KCNQ1のミスセンス変異で“not provided”。ACMGでPM1+PM2+PM5+PP3+PP4を満たし、LQT1の“likely pathogenic”と診断。プロプラノロール開始。【症例2】16歳男性。Schwartz6点。KCNH2のミスセンス変異で“uncertain significance”。ACMGでPM1+PM2+PP1+PP3+PP4を満たし、LQT2の“likely pathogenic”と診断。ナドロール開始。【症例3】12歳女性。Schwartz2点(ストレスに伴う失神)。SCN5Aのミスセンス変異で“uncertain significance”。ACMGでPS1+PS2+PM1+PM5+PP3+PP4を満たし、LQT3の“pathogenic”と診断。S-ICDにプロプラノロールとメキシレチン併用。【症例4】13歳女性。Schwartz1点。KCNQ1のsynonymous変異で“benign”。ACMGで満たすものではなく、“benign”の判定。経過観察のみ。【症例5】18歳女性。Schwartz3点。KCNH2のミスセンス変異で“not provided”。ACMGでBP4のみで、“uncertain significance”と診断。経過観察継続。【考察】9人中7人にLQTの診断をし、治療を開始した。ACMGの基準の項目は臨床判断による所も大きく、遺伝専門医に一任するのではなく、まず小児循環器医が判定する姿勢が大切である。機能解析等は遺伝専門医にコンサルトすることで、より正確なスコア化ができる。Schwartzのリスクスコアも最終診断と相関しており有用である。

一般口演 | 電気生理学・不整脈2

■ 2025年7月12日(土) 9:35 ~ 10:35 ■ 第7会場 (文化会館棟 B1F 第2リハーサル室)

一般口演33 (III-OR33)

電気生理学・不整脈2

座長：豊原 啓子 (東京女子医科大学 循環器小児 成人先天性心疾患科)

座長：吉田 修一朗 (JCHO 中京病院 小児循環器科)

[III-OR33-05] 遺伝子検査結果の解釈に困ったintron領域遺伝子異常を伴うQT延長症候群1型の2症例

○安心院 千裕¹, 芳本 潤¹, 山田 浩介², 清水 健司², 眞田 和哉³, 石垣 瑞彦³, 佐藤 慶介³, 金 成海³, 満下 紀恵³, 新居 正基³, 田中 靖彦³ (1.静岡県立こども病院 不整脈内科, 2.静岡県立こども病院 遺伝染色体科, 3.静岡県立こども病院 循環器科)

キーワード：LQT症候群、遺伝性不整脈、遺伝子検査

【背景】QT延長(LQT)は学校検診において指摘される代表的な異常所見の一つだが、無症状である場合が多く診療方針の決定に難渋する疾患である。近年、保険診療の承認により遺伝子検査の実施が容易になったが、その結果として検出された遺伝子異常の解釈が複雑で、病原性の判断に苦慮することも多い。当院では、遺伝子異常の解釈に難渋する症例について遺伝染色体科とカンファレンスを行い、診療方針の決定に役立てている。【症例】症例1は9歳男児。叔母が心室細動を契機にLQT1型の診断となり、家族のスクリーニングで遺伝子検査を受けたところ同一の遺伝子異常(KCNQ1:c.1251+1G>A)を認めたため2歳時に紹介となった。当初QT時間は正常範囲内で、9歳頃から延長傾向となったが450msecは超えず、臨床的な診断に至らず経過観察のみを継続している。遺伝染色体科の解析では、intron領域の1塩基変異だが、splicingに影響する可能性があり、likely pathogenicとなった。症例2は10歳男児。小学校入学時の学校検診にてQT延長を指摘された。外来フォロー中に2回の運動時失神を認め、臨床的にLQTSと診断しナドロールの内服を開始した。遺伝子検査の結果では、KCNQ1にバリエーション(c.386+3_386+4insGTAAGTGTG)が検出された。Exon領域に近いintron領域のinsertionであったが、データベース上に報告がなく、病原性の判断が困難だった。遺伝科によりsplicingについての解析が行われたが、現時点では病原性は明らかでない(uncertain)の結果となった。現在mRNAの解析に向けて準備を進めている。【結語】LQTSの診療では、臨床情報に加え、遺伝子検査結果の正しい専門的な解釈が求められる。