

パネルディスカッション

■ 2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガダ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長: 鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長: 小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-1] Brugada syndrome and cardiac conduction in children

○ Nico A. Blom (Leiden University Medical Center and Amsterdam University Medical Center, The Netherlands)

[II-PD6-2] 小児ブルガダ症候群の臨床像と性差

○ 今村 知彦¹, 牧山 武², 小澤 淳一³, 青木 寿明⁴, 小島 拓郎⁵, 吉永 正夫⁶, 大野 聖子⁷, 鈴木 博⁸, 住友 直方⁵, 堀江 稔⁹ (1. 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系 専攻 予防医療学分野, 2. 京都大学大学院 医学研究科 循環器内科, 3. 新潟大学医歯学総合病院 小児科, 4. 大阪母子医療センター 循環器内科, 5. 埼玉医科大学国際医療センター 小児心臓科, 6. 鹿児島医療センター 小児科, 7. 国立循環器病研究センターメディカルゲノムセンター, 8. 魚沼基幹病院 小児科, 9. 滋賀医科大学 循環器内科)

[II-PD6-3] Genetic backgrounds and the usefulness of genetic testing in Brugada syndrome

○ 大野 聖子 (国立循環器病研究センター)

[II-PD6-4] 小児のブルガダ症候群に対する治療戦略

○ 鍋嶋 泰典 (埼玉医科大学国際医療センター)

[II-PD6-5] 小児ブルガダ症候群における診断および突然死予防戦略 — 日本とスペインの診療体制の比較 —

○ 森本 美仁^{1,2}, 加藤 愛章¹, 黒寄 健一¹, マルティネス エステファニア², グレコ アンドレア², クルサレギ ゴメス ホセ カルロス², チパクサニ フレディ², サルケーリャ ブルガダ ジョージア² (1. 国立循環器病研究センター 小児循環器内科・成人先天性心疾患科センター, 2. Sant Joan de Deu病院 小児循環器内科)

パネルディスカッション

2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガダ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長: 鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長: 小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-1] Brugada syndrome and cardiac conduction in children

○Nico A. Blom (Leiden University Medical Center and Amsterdam University Medical Center, The Netherlands)

Over the past decades, increasing recognition of pediatric loss-of-function SCN5A channelopathies has demonstrated that these disorders represent a broad and evolving spectrum of electrical heart disease rather than isolated Brugada syndrome. In genetically confirmed pediatric SCN5A disease, affected children may present with highly variable phenotypes including Brugada syndrome, progressive cardiac conduction disease, sinus node dysfunction, atrial arrhythmias, ventricular arrhythmias, aborted cardiac arrest, and sudden cardiac death. In many patients, conduction abnormalities such as PR prolongation and QRS widening are the earliest and most consistent electrocardiographic manifestations, often preceding development of a spontaneous type 1 Brugada ECG pattern.

A major pediatric-specific feature is the strong association between fever and arrhythmic manifestations, with febrile illness frequently unmasking latent disease or triggering malignant arrhythmias, particularly in younger children. Phenotypic expression is dynamic and age dependent, with considerable overlap between conduction disease and Brugada phenotypes within the same patient or family. Our observations further highlight the importance of family screening and serial ECG evaluation, as clinical manifestations may evolve over time despite initially limited findings.

Management of pediatric loss-of-function SCN5A channelopathies remains challenging because risk stratification in children differs substantially from adults. Current strategies emphasize aggressive antipyretic treatment during fever, hospital admission during fever episodes, avoidance of sodium channel-blocking drugs, and individualized therapy. Quinidine may play an important role in selected patients with high risk Brugada phenotype, while beta-blocker therapy can be beneficial in specific patients with cardiac conduction disease and monomorphic ventricular tachycardia. Implantable cardioverter-defibrillator therapy is usually reserved for patients with aborted cardiac arrests. Recognition of the diverse pediatric phenotypes associated with loss-of-function SCN5A variants is essential for timely diagnosis, prevention of arrhythmic events, and development of age-specific management strategies

パネルディスカッション

2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガダ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長:鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長:小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-2] 小児ブルガダ症候群の臨床像と性差

○今村 知彦¹, 牧山 武², 小澤 淳一³, 青木 寿明⁴, 小島 拓郎⁵, 吉永 正夫⁶, 大野 聖子⁷, 鈴木 博⁸, 住友 直方⁵, 堀江 稔⁹ (1.京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系 専攻予防医療学分野, 2.京都大学大学院 医学研究科 循環器内科, 3.新潟大学医歯学総合病院 小児科, 4.大阪母子医療センター 循環器内科, 5.埼玉医科大学国際医療センター 小児心臓科, 6.鹿児島医療センター 小児科, 7.国立循環器病研究センターメディカルゲノムセンター, 8.魚沼基幹病院 小児科, 9.滋賀医科大学 循環器内科)

キーワード：ブルガダ症候群、性ホルモン、思春期

ブルガダ症候群 (BrS) は、主に中年期に心室性不整脈を引き起こす遺伝性不整脈疾患である。発症頻度は小児で低く、20-40代で上昇する一方、致死的不整脈イベント (LAE) の頻度は小児の方が成人より高い。成人で認める男性優位の性差は小児では認められない。本研究では、小児と成人のBrSの病態の違いを明らかにするため、小児BrSの臨床的特徴や心電図所見の経時的変化について検討した。

小児BrS患者の発端者57名 (男性42名、女性15名) を解析対象とした。診断の契機は、症状 (44%)、学校心臓検診 (33%)、他疾患の定期検診での指摘 (23%) であり、診断時点で12名がLAE、11名が失神、2名が動悸を経験していた。SCN5A病的バリエーション陽性率は46%で、成人の既報 (10-30%) より高かった。自然発生型coved型上昇は93%に認めた。LAE発生率は5.6%/年と高く、LAE発生率に性差はなかった。思春期前後の性差に着目すると、思春期前では新規診断例の42%が女性であったのに対し、思春期後は0%であった。女性のLAEは思春期前に限られ、思春期後には認めなかった。一方、男性では全年齢でLAEの発生率に大きな変化はなかった。思春期前後で連続した心電図データの解析では、女性9名中5名で思春期後にcoved型心電図からsaddleback型または正常型へ改善したが、男性では認めなかった。単変量ロジスティック回帰分析では、fragmented QRSやLAEの既往といった成人でも報告されているLAEのリスク因子が同定された。経過中、男性2名が内服治療や適切作動の甲斐なく心室細動ストームで死亡した。この死亡例のキニジン投与量は生存例より少量であった。

以上より、女性BrS患者では思春期後にLAEが消失し、約半数で心電図所見の改善を認めた。従来、BrSの性差は男性ホルモンの影響と考えられてきたが、女性ホルモンが保護的に作用する可能性が示唆された。今後、小児BrS患者のリスク層別化および薬物治療に関するさらなる検討が必要である。

パネルディスカッション

2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガダ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長:鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長:小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-3] Genetic backgrounds and the usefulness of genetic testing in Brugada syndrome

○大野 聖子 (国立循環器病研究センター)

キーワード: Brugada syndrome、genetic background、SCN5A

Brugada syndrome (BrS) is an inherited disease that can cause sudden cardiac arrest, mainly in middle-aged men. Although there are very few female patients with BrS in adulthood, there is no gender difference before puberty.

SCN5A, which encodes the cardiac sodium channel, is the only established causative gene for BrS, and loss-of-function (LOF) variants are known to cause BrS. However, the detection rate of pathogenic variants in adult patients with BrS is approximately 10% in Japan. In contrast, the detection rate in young patients is higher, around 50%, suggesting that genetic factors have a stronger influence on disease onset in younger individuals. LOF SCN5A variants are also associated with sinus bradycardia, conduction disturbances, and atrial arrhythmias. In genetic testing in family members of BrS patients, some SCN5A variant carriers do not show BrS phenotype but other electrophysiological abnormalities.

In Japan, most patients with BrS are diagnosed while asymptomatic in a health checkup, across all age groups. Therefore, risk stratification, especially for the decision to implant implantable cardioverter-defibrillators (ICD) to prevent sudden cardiac death, is important. Recently, we reported that patients with BrS carrying LOF SCN5A variants have a worse prognosis than those without such variants. In addition, genetic risk scores for BrS have been developed in Europe and Japan.

In this session, I will discuss the current status of genetic testing for BrS and consider how genetic information should be utilized in the management of young patients with BrS.

パネルディスカッション

2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガダ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長: 鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長: 小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-4] 小児のブルガダ症候群に対する治療戦略

○鍋嶋 泰典(埼玉医科大学国際医療センター)

キーワード: ブルガダ症候群、植込み型除細動器、高周波カテテルアブレーション

小児期のブルガダ症候群はSCN5A変異が高率に認められ、上室性頻拍や進行性伝導障害、さらには心筋症様変化など多彩な表現型を呈しうる点で成人例と異なる特徴を有する。また、発症年齢が低い症例では発熱を契機とした不整脈イベントが多く、性ホルモンの影響を受ける思春期以降とは異なるリスク層別化が求められる。治療戦略についてがテーマであるが、まず心室性不整脈に対する薬物療法と非薬物療法について概説する。薬物療法については、キニジンの供給が不安定な現状を踏まえ薬剤の選択について議論を深める。非薬物療法については、二次予防としてのICD植込みが重要であるが、小児では体格や成長を考慮したデバイス選択が課題となる。特に2025年から本邦で保険収載され、小児にも適応が拡大しているEV-ICDが本疾患に適合するかについて考察を加える。さらに、薬剤抵抗性の症例に対しては右室流出路を中心とした基質に対するカテテルアブレーションが有効となり得るが、当院での経験も踏まえて最新の知見を詳説する。一方、小児期のブルガダ症候群は上室性頻拍もしくは合併し、複数起源の心房頻拍や心房静止などを呈することがあり、薬物療法やアブレーションの適応判断が必要であるため、この点について解説する。最後に、発端者でないSCN5A変異陽性例に対するICD一次予防について適応をどう考えるかも重要なテーマである。最新の知見をreviewし、後半のパネルディスカッションに向けたbrainstormingを行いたい。

パネルディスカッション

2026年7月10日(金) 14:00 ~ 15:30 | 第1会場 (Conference Hall A)

[PD6] パネルディスカッション 06 (II-PD6)

小児期のブルガタ症候群およびSCN5A遺伝子バリエーション関連疾患

座長:鈴木 嗣敏(大阪市立総合医療センター)

座長:小澤 淳一(長岡赤十字病院)

[II-PD6-5] 小児ブルガタ症候群における診断および突然死予防戦略 — 日本とスペインの診療体制の比較 —

○森本 美仁^{1,2}, 加藤 愛章¹, 黒寄 健一¹, マルティネス エステファニア², グレコ アンドレア², クルサレギ ゴメス ホセ カルロス², チパクスニ フレディ², サルケーリャ ブルガダ ジョージア² (1.国立循環器病研究センター 小児循環器内科・成人先天性心疾患科センター, 2.Sant Joan de Deu病院 小児循環器内科)

キーワード:ブルガタ症候群、小児突然死、剖検

【背景】ブルガタ兄弟により報告されたブルガタ症候群は若年突然死の重要な原因である。一方、小児期には典型的ST変化に乏しい症例もあり、失神や致死性不整脈などの心血管イベントを契機とするまで診断されにくい。さらに診断方法やリスク評価、植込み型除細動器 (ICD) の適応基準は国によって大きく異なる。【方法】ブルガタ兄が設立した小児突然死予防センター・ブルガタ症候群センターを有するスペインのSant Joan de Deu Barcelona病院における臨床留学を経験した。そこで得られた知見をもとに、日本とスペインにおける小児ブルガタ症候群の診断方法、遺伝子検査、電気生理学的検査 (EPS) およびICD適応基準について比較検討した。【結果】日本では家族歴や学校心臓検診を契機に無症候性のブルガタ症候群疑い例が発見されることが多いが、無症候例では遺伝子検査、ピルシカイニド試験やEPSは必ずしも全例に施行されず、経過観察となる症例が多い。一方スペインでは若年突然死症例(40歳以下)に対して原則全例で剖検・遺伝子検査が行われ、突然死家族歴を有する小児は全例専門施設受診が指示される。そして心電図、心エコー、遺伝子検査によりリスク評価を行い、高リスク群ではアジマリン試験やEPSが施行され、ループレコーダーや一次予防としてICD適応とされる症例が多かった。【考察】日本では学校心臓健診由来の症例が多く、偽陽性の問題がある一方、スペインでは突然死リスクの高い集団に対して積極的な精査と予防介入が行われていた。安静時心電図異常が正常・軽度でも、遺伝子検査陽性、薬物負荷試験陽性、EPSで心室頻拍が誘発される症例を複数経験し、日本の診療体制では一部の高リスク症例を見逃している可能性があると考えられた。【結論】本比較検討は、小児ブルガタ症候群や小児遺伝性不整脈における今後の診断および突然死予防戦略を再考する上で有用な知見を提供するものと考えられた。