
ポスター | 1-10 心筋心膜疾患

ポスター

心筋症②

座長:安田 東始哲 (やすだクリニック)

Fri. Jul 17, 2015 2:20 PM - 2:50 PM ポスター会場 (1F オリオン A+B)

II-P-079~II-P-083

所属正式名称: 安田東始哲(やすだクリニック 小児科・内科)

[II-P-079]先天性筋線維タイプ不均等症に拡張型心筋症を合併した3例

○野崎 良寛, 加藤 愛章, 林立申, 中村 昭宏, 高橋 実穂, 堀米 仁志 (筑波大学医学医療系 小児科)

Keywords: 拡張型心筋症, 先天性筋線維タイプ不均等症, ミオパチー

【はじめに】先天性筋線維タイプ不均等症(Congenital Fiber-Type Disproportion: CFTD)は、骨格筋病理で Type1線維が Type2に比べ小さいことによる特徴づけられる先天性ミオパチーのひとつで、歩行可能なものから早期に人工呼吸器を要するものなど臨床症状は幅広いが、心合併症やそれに対する治療の予後への影響はわかっていない。【症例1】3歳女児。37週4日、2210gで出生。出生後より近位筋有意の筋緊張低下があった。心臓超音波検査では、収縮能を含め明らかな異常はなかった。出生後より nasal CPAPを必要とし、生後4か月で気管挿管され以降人工呼吸器管理が必要であった。生後9か月で筋生検が施行され CFTDと診断され、ACTA1遺伝子にミスセンス変異 M49V (c.145A > G) を認めた。3歳時努力呼吸が出現し、LVDd 43.5mm, EF 15%と心拡大、収縮能低下があり、拡張型心筋症(DCM)による心不全と考えられた。利尿薬や PDE3阻害薬を使用した治療に反応なく死亡した。【症例2】15歳女児。36週5日、1848gで出生。出生時より FS 20%と心収縮能低下があり、QT延長があった。精神運動発達遅滞があり2歳時の筋生検で、CFTDと診断された。経過観察で QT延長は消失したが、徐々に左室内腔拡大が進行し DCMと診断された。エナラプリルを開始され明らかな増悪はない。【症例3】17歳女児。症例2の姉。40週2日、2650gで出生。生後4か月で筋緊張低下を指摘され、先天性ミオパチーが疑われ、精神運動発達遅滞もあり2歳時の筋生検で CFTDと診断された。出生時に指摘されていた QT延長は消失したが、FS 27%と心収縮能は低下し、徐々に左室内腔は拡大し DCMと診断された。エナラプリルを開始され明らかな増悪はない。【まとめ】CFTDは疾患スペクトラムの広い症候群で、呼吸に対して行われた人工呼吸器管理により症状が出現せず重度に進行するまで DCMと診断されない例もあり、予後規定因子として心合併症への配慮が必要である。