

専門医トレーニング問題 I

問1 26歳，男性．1歳5ヵ月時に38℃を超える発熱が数日続いて入院し，解熱後に指先の膜様落屑を認めた既往がある．退院後は定期的に小児科外来を受診していたが，循環器内科への移行を勧められ当科初診された．現在胸部症状の自覚は認めない．当科外来で施行した冠動脈CTを図1に示す．この疾患で正しい記載はどれか．すべて選べ．

- a. 中小動脈血管炎が主要病態である．
- b. 患者は増加傾向にある．
- c. わが国の発症率は欧米の10倍以上である．
- d. 静注用免疫グロブリン反復投与は急性期標準治療である．
- e. 5%の患者で急性期免疫グロブリン投与は無効である．

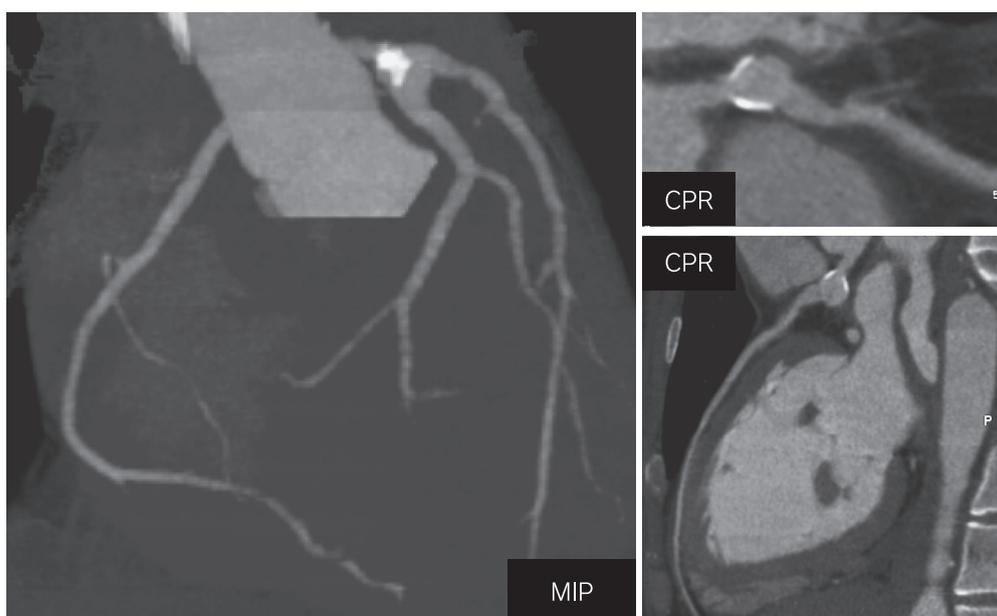


図1 冠動脈CT

問2 この疾患の慢性期合併症について正しい記載はどれか．すべて選べ．

- a. 冠動脈狭窄病変は合併しない．
- b. 急性期免疫グロブリン不応例で冠動脈瘤の合併が多い．
- c. 冠動脈瘤形成例では低用量 aspirin 内服が推奨される．
- d. 巨大冠動脈瘤形成例でも退縮が期待できる．
- e. 動脈硬化の進行は非罹患者に比べて差を認めない．

問題 I 解答と解説

問 1 正解 a, b, c

問 2 正解 b, c

解説 川崎病 (MCLS, 小児急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群) に関する問題である。川崎病は乳幼児に好発する急性熱性疾患であり, その主な病態は中小動脈血管炎である。1967年にはじめて報告されたが¹⁾, 現在まで原因が特定されておらず, 表 1 にあげる特徴的な所見に基づいて診断される症候群である²⁾。1970 年以降隔年で継続して行われている川崎病に関する全国調査結果の動向から, 新規患者数は増加傾向で, 近年は年間10,000人を超えていることが報告されている³⁾。

川崎病においてもっとも問題となる合併症, 後遺症は冠動脈瘤の形成であり, 急性期治療では冠動脈瘤形成予防を目指した血管炎の速やかな制御がきわめて重要である。急性期治療が確立される以前の臨床データでは, 川崎病の血管炎所見は無治療でも1ヵ月程度で寛解するが, 約1/4の症例では冠動脈瘤を形成して, 慢性期も残存することが知られている。とくに巨大冠動脈瘤は血栓性閉塞による急性冠症候群をきたし, ときに突然死を起こすためとりわけ注意が必要である⁴⁾(表 2)。

1991年 Newburger らにより報告された川崎病急性期における静注用免疫グロブリン (intravenous im-

表 1 川崎病 (MCLS, 小児急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群) 診断の手引き

本症は主として4歳以下の乳幼児に好発する原因不明の疾患で, その症候は以下の主要症状と参考条項とに分けられる。

- A. 主要症状: 下記6項目のうち5項目以上の症状を伴うものを本症とする
1. 5日以上続く発熱 (ただし, 治療により5日未満で解熱した場合も含む)
 2. 両側眼球結膜の充血
 3. 口唇, 口腔所見: 口唇の紅潮, イチゴ舌, 口腔咽頭粘膜のびまん性発赤
 4. 不定形発疹
 5. 四肢末端の変化: (急性期) 手足の硬性浮腫, 掌蹠ないしは指趾先端の紅斑, (回復期) 指先からの膜様落屑
 6. 急性期における非化膿性頸部リンパ節腫脹
- *ただし, 上記6主要症状のうち, 4つの症状しか認められなくても, 経過中に断層心エコー法もしくは心血管造影法で, 冠動脈瘤 (いわゆる拡大を含む) が確認され, 他の疾患が除外されれば本症とする
- B. 参考条項: 以下の症候および所見は本症の臨床に, 留意すべきものである
1. 心血管: 聴診所見 (心雑音, 奔馬調律, 微弱心音), 心電図の変化 (PR/QT の延長, 異常 Q 波, 低電位差, ST-T の変化, 不整脈), 胸部 X 線所見 (心陰影拡大), 断層心エコー図所見 (心膜液貯留, 冠動脈瘤), 狭心症状, 末梢動脈瘤 (腋窩など)
 2. 消化器: 下痢, 嘔吐, 腹痛, 胆嚢腫大, 麻痺性イレウス, 軽度の黄疸, 血清トランスアミナーゼ値上昇
 3. 血液: 核左方移動を伴う白血球増多, 血小板増多, 赤沈値の促進, CRP 陽性, 低アルブミン血症, α_2 グロブリンの増加, 軽度の貧血
 4. 尿: 蛋白尿, 沈渣の白血球増多
 5. 皮膚: BCG 接種部位の発赤・痂皮形成, 小膿疱, 爪の横溝
 6. 呼吸器: 咳嗽, 鼻汁, 肺野の異常陰影
 7. 関節: 疼痛, 腫脹
 8. 神経: 髄液の単核球増多, 痙攣, 意識障害, 顔面神経麻痺, 四肢麻痺

- 備考 1. 主要症状 A の 5 は, 回復期所見が重要視される
2. 急性期における非化膿性頸部リンパ節腫脹は他の主要症状に比べて発現頻度が低い (約65%)
 3. 本症の性比は1.3~1.5:1で男児に多く, 年齢分布は4歳以下が80~85%を占め, 致命率は0.1%前後である
 4. 再発例は2~3%に, 同胞例は1~2%にみられる
 5. 主要症状を満たさなくても, 他の疾患が否定され, 本症が疑われる容疑例が約10%存在する。この中には冠動脈瘤 (いわゆる拡大を含む) が確認される例がある

(文献 2 より引用)

表 2 川崎病心臓血管病変の重症度分類

A. 急性期冠動脈瘤の分類
• 小動脈瘤 (ANs) または拡大 (Dil) : 内径 4 mm 以下の局所性拡大所見を有するもの 年長児 (5 歳以上) で周辺冠動脈内径の1.5倍未満のもの
• 中等瘤 (ANm) : 4 mm < 内径 < 8 mm 年長児 (5 歳以上) で周辺冠動脈内径の1.5倍から 4 倍のもの
• 巨大瘤 : 内径 8 mm 以上の局所性拡大所見を有するもの 年長児 (5 歳以上) で周辺冠動脈内径の 4 倍を超えるもの
B. 重症度分類 : 心エコー検査や冠動脈造影検査などの所見に基づき以下の 5 群に分類する
I. 拡大性変化がなかった群 : 急性期を含め冠動脈の拡大性変化を認めない症例
II. 急性期の一過性拡大群 : 第30病日までに正常化する軽度の一過性拡大を認めた症例
III. Regression 群 : 第30病日においても拡大以上の瘤形成を残した症例で, 発症後 1 年までに完全に正常化した症例
IV. 冠動脈瘤の残存群 : 冠動脈造影検査で 1 年以上冠動脈瘤を認めるが, V 群に該当しない症例
V. 冠動脈狭窄性病変群 : 冠動脈造影検査で狭窄性病変を認める症例

参考条項 : 中等度以上の弁膜障害, 心不全, 重症不整脈などを有する症例については, 各重症度分類に付記する

(文献 4 より引用, 改変)

munoglobulin : IVIG) 大量療法に関する大規模臨床試験によって, IVIG 2 g/kg の24時間単回投与による有効性が証明され, 現在急性期の標準的治療として診断後速やかに投与することが推奨されている^{4,5)}. また, IVIG 大量療法が確立する以前より初期治療として低用量 aspirin (3~5 mg/kg/日) を3ヵ月間継続投与することが推奨されている⁴⁾. これらの初期治療法の確立により心血管後遺症の発生頻度は激減し, 最近の報告では冠動脈拡大1.90%, 冠動脈瘤0.78%, 巨大冠動脈瘤0.22%, 冠動脈狭窄0.03%まで低下し, 致死率は0.01%未満であった⁴⁾.

しかし, 初回 IVIG 大量療法に抵抗性を示し, 血管炎症状が持続する IVIG 不応例が患者全体の20%程度存在していることが問題にあげられている⁶⁾. 現在, 不応予測スコアを用いた不応例の早期スクリーニングが試みられ, これらに対する追加 IVIG 大量療法や prednisolone, 免疫抑制薬の投与など追加治療の有効性が検討されている.

近年, 循環器診療における小児科からの移行医療体制の整備に伴い, 循環器内科医が川崎病罹患者を診療する機会が増えてきている. その際, 冠動脈瘤など心臓血管後遺症を有する症例には注意が必要だが, さらに遠隔期の川崎病血管病変に粥状動脈硬化を合併する症例も認められ, 特に中等大以上の冠動脈瘤を合併した症例では, 遠隔期においても内皮機能障害や慢性炎症の持続が指摘されており, 低用量 aspirin を継続して慎重にフォローしていく必要がある⁴⁾. なお, warfarin による抗凝固療法は, 中等~巨大冠動脈瘤形成

例や急性心筋梗塞発症既往例などで適応とされている⁴⁾.

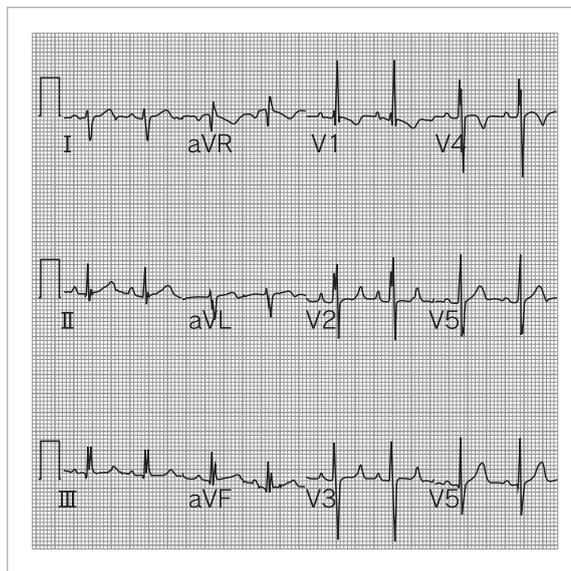
●文 献

- 1) 川崎富作 : 指趾の特異的落屑を伴う小児の急性熱性皮膚粘膜リンパ腺症候群 (自験例50例の臨床的観察). アレルギー 1967; **16**: 178-222
- 2) 厚生労働省川崎病研究班 : 川崎病 (MCLS, 小児急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群) 診断の手引き (改訂第5版). 日小児会誌 2002; **106**: 836-837
- 3) Nakamura Y, Yashiro M, Uehara R et al: Epidemiologic features of Kawasaki disease in Japan: results of the 2009-2010 nationwide survey. J Epidemiol 2012; **22**: 216-222
- 4) 循環器病の診断と治療に関するガイドライン (2012年度合同研究班報告), 川崎病心臓血管後遺症の診断と治療に関するガイドライン (2013年改訂版). (http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2013_ogawas_h.pdf)
- 5) Newburger JW, Takahashi M, Beiser AS et al: A single intravenous infusion of gamma globulin as compared with four infusions in the treatment of acute Kawasaki syndrome. N Engl J Med 1991; **324**: 1633-1639
- 6) Tremoulet AH, Best BM, Song S et al: Resistance to intravenous immunoglobulin in children with Kawasaki disease. J Pediatr 2008; **153**: 117-121

[出題と解説 北海道大学大学院医学研究科循環病態内科学 石森直樹, 筒井裕之]

専門医トレーニング問題 II

問1 42歳の女性。成長発達に問題はなかった。数年前の職場の検診で心雑音を指摘された。最近階段を登ると動悸と息切れがするようになり来院した。身体所見では、血圧110/64 mmHg、心拍数100回/分、経皮的酸素飽和度98%、胸骨左縁上部にII/VIの収縮期駆出性雑音、II音の固定性分裂、胸骨左縁下部に拡張期ランブルを聴取する。胸部X線写真、心電図を示す。



成人期の本症によくみられる合併症として正しいのはどれか。2つ選べ。

- a. 脳梗塞
- b. 心房細動
- c. 発作性上室頻拍
- d. 感染性心内膜炎
- e. Eisenmenger 症候群

問2 本例における経皮的デバイス閉鎖術の適応として正しいものはどれか。

- a. 肺体血流比 1.4
- b. 肺血管抵抗 10 Wood 単位
- c. 前縁を除く欠損孔周囲縁 4 mm
- d. 欠損孔のバルーン伸展径 40 mm
- e. 肺体血流比<1.5未満で心房性不整脈を合併するもの

問題Ⅱ 解答と解説

問1 正解 a, b

解説 心房中隔欠損は、欠損部位により二次中隔型(図1-1)、一次中隔型(図1-2)、静脈洞型(図1-3)、単心房型、冠静脈洞型(図1-4)に分類される。1 cm以上ある心房中隔欠損は、ほとんどが小児期に診断されるが、自覚症状が乏しく、心雑音ははっきりしない場合には、成人期になってはじめて診断される場合がある。心房中隔欠損は全先天性心疾患患者の1割前後を占めるとされ、二次中隔型がもっとも多く、約2:1で女性の割合が高い。短絡血流量は、欠損口の大きさ、左右房圧較差、左右の心室のコンプライアンス、肺血管抵抗によるところが大きく、欠損孔の大きさだけでは決められない。小児期には、短絡血流はコンプライアンスが高い右室方向に流れるので、安静時の短絡血流は左右短絡が主である。成人期になると、長期にわたる肺血流増加により肺血管床の内皮機能障害から肺高血圧症を呈することがあること、成人期の心疾患(左心不全、弁膜症、冠動脈疾患、肺疾患、高血圧、膠原病等)を合併することがあり、小児とは異なる病態を呈する。また、長期の心房負荷に伴い、40歳以後には心房細動/粗動などの心房性不整脈が発生することがある¹⁾。また、成人期には心房中隔欠損や卵円孔を介した奇異性塞栓による脳梗塞の発症が報告されている²⁾。

[症状] 成人期には右心不全症状を呈することが多く、息切れ、動悸を訴える。自覚症状がないこともしばしばである。心室中隔欠損と比較して Eisenmenger

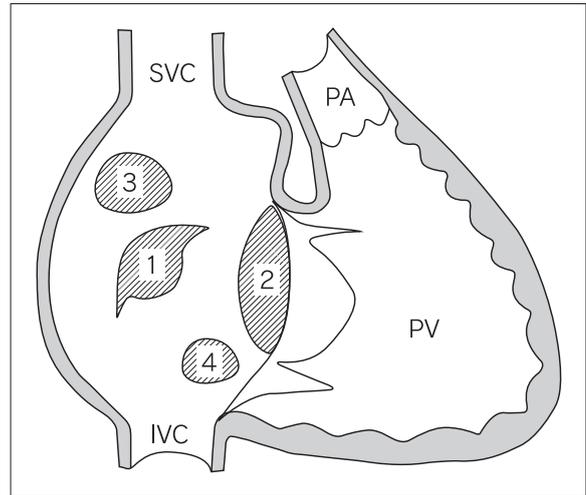


図1

症候群の発症は少ない。

[身体所見] 聴診所見では左右短絡が中等症以上では肺動脈弁領域で相対的肺動脈狭窄による収縮期駆出性雑音、II音の固定性分裂を聴取し、肺体血流比が1.5以上では相対的三尖弁狭窄による拡張期ランブルを胸骨左縁下部で聴取することが多い。

[心電図] 洞調律がほとんどであるが、成人例では心房粗細動を合併していることがある。左上大静脈遺残合併や静脈洞型では冠静脈洞調律(II, III, aVFでの陰性P波)を認めることがある。(不)完全右脚ブ

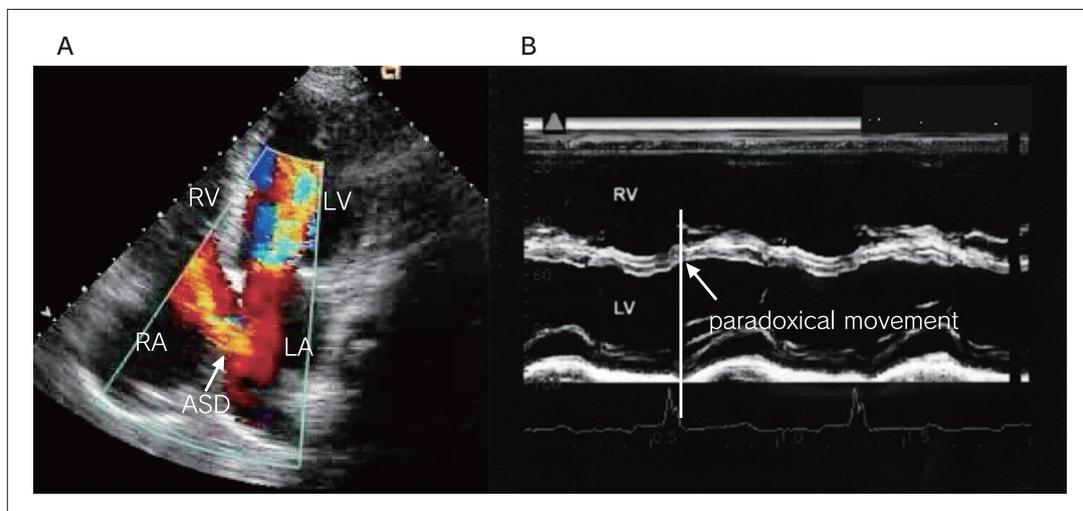


図2

ロックは、比較的多くみられる QRS 異常である。二次中隔型では右軸偏位を、一次中隔型では左軸偏位を認めることが多い。また、孤立性陰性 T 波、胸部誘導の T 波の不連続性なども心房中隔欠損に特徴的な心電図所見である。また、心房中隔欠損では II, III, aVF の R 波の上行脚に notch がみられることが多い。

[胸部 X 線] 正面像では肺動脈（左第 2 弓）の拡大、心尖部の挙上、肺血管陰影の増強がみられる。心胸郭比の上昇を認める。肺高血圧症合併例では肺野が明るい。

[心エコー法] 右房、右室の拡大、心房中隔欠損および短絡血流の描出（図 2A）、心室中隔の奇異性運動（図 2B）により診断する。心エコー法による肺体血流比の算出、経食道心エコー法を用いた欠損口の部位/大きさ、短絡方向の評価、肺静脈還流異常の有無の検

索を行うことも有用である。さらに欠損口の辺縁の評価も経皮的デバイス治療のためには必要である。

[心臓カテーテル検査] 左・右短絡量、肺体血流比 (Qp/Qs)、肺血管抵抗を評価し、肺高血圧や Eisenmenger 症候群の有無を診断する。高度の肺高血圧を認めた場合は、酸素や薬物負荷テストを施行し肺血管病変の可逆性を検討する。冠動脈疾患、弁膜症等の評価が必要な場合には左心カテーテルも施行する。

本例では、特徴的な心雑音、胸部 X 線写真での肺動脈弓の拡大、肺血流量増加、心電図での右軸偏位、不完全右脚ブロック、胸部誘導での孤立性陰性 T 波から、診断は心房中隔欠損と診断できる。成人期に起こりうる合併症として、奇異性塞栓による脳梗塞、心房細動が知られている。

問 2 正解 e

解説 Amplatzer septal occluder (ASO) の治療適応としては、①欠損孔のバルーン伸展径が 38 mm 以下、②肺体血流比が 1.5 以上、③前縁を除く欠損孔周囲縁が 5 mm 以上あるもの、または④肺体血流比が 1.5 未満であっても心房中隔欠損に伴う心房性不整脈や奇異性塞栓症を合併するもの、となっている。肺血管抵抗値が 7 Wood 単位以上の場合は酸素負荷や薬物負荷テストを行い肺血管の反応性の評価が必要である。術後、抗血小板薬 (aspirin 100 mg/日) を少なくとも 6 ヶ月投与する。それ以外の条件では患者の臨床的背景を考慮し、外科的治療との比較検討を行う必要がある¹⁾。また、手術後あるいはデバイス閉鎖術後 6 ヶ月以内は、感染性心内膜炎の予防が必要である。

●文献

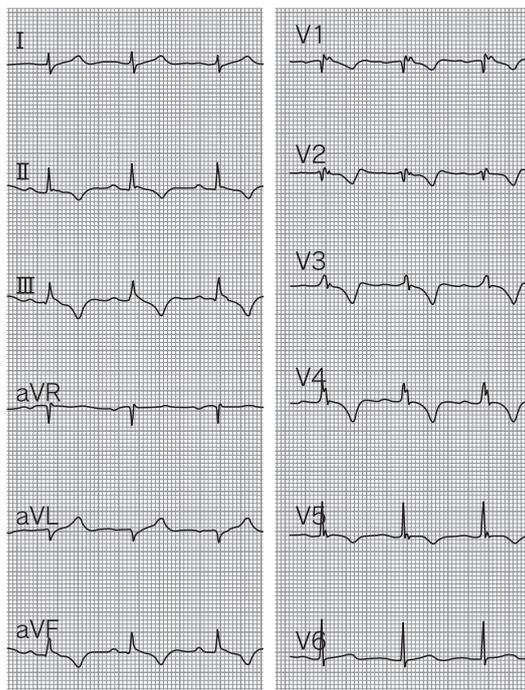
- 1) 丹羽公一郎, 赤木禎治, 市川 肇ほか: 循環器病の診断と治療に関するガイドライン (2010年度合同研究班報告), 成人先天性心疾患診療ガイドライン (2011年改訂版), 日本循環器学会
- 2) Bonanni L, Serafini F, Dalla Vestra M et al: Fluttering thrombus in patent foramen ovale with paradoxical and cerebral embolism. *Circulation* 2014; **129**: e343-344

[出題と解説]

埼玉医科大学国際医療センター小児心臓科 住友直方
埼玉医科大学国際医療センター心臓内科 松本万夫]

専門医トレーニング問題 Ⅲ

問1 45歳の男性。デスクワーク中に突然失神した。職場の同僚が救急車の要請をするとともに、胸骨圧迫を実施。また、自動体外式除細動器（AED）を装着したところ、電気的除細動が作動。意識は回復した。救急搬送時の心電図を示す。本患者の診断としてもっとも考えられるものはどれか。1つ選べ。



- a. QT 延長症候群
- b. 肥大型心筋症
- c. Brugada 症候群
- d. 冠攣縮性狭心症
- e. 不整脈原性右室心筋症

問題 III 解答と解説

問 1 正解 e

解説 本例は、AED が作動したことから心室細動にて失神をきたした患者である。心電図の所見 ($V_1 \sim V_5$ の陰性 T 波, $V_1 \sim V_3$ の ϵ 波) から不整脈原性右室心筋症 (arrhythmogenic right ventricular cardio-

myopathy: ARVC) と考えられる。2010年に改定された表 1 に示す診断基準¹⁾の中で、「3. 再分極異常」および「4. 脱分極異常」の 2 つの大項目を満たすことから、ARVC (definite) と診断できる。

表 1 ARVC の task force criteria

1. 広範あるいは局所の機能異常と構造異常

【大項目】

2D 心エコーによる基準

- 右室局所の akinesis あるいは dyskinesia あるいは瘤
- および次のいずれか 1 項目以上
胸骨左縁長軸断面像：右室流出路 > 32 mm
胸骨左縁短軸断面像：右室流出路 > 36 mm
あるいは fractional are change $< 33\%$

MRI による基準

- 右室の akinesis あるいは dyskinesia あるいは非同期収縮
- および次のいずれか 1 項目以上
右室拡張末期容量 > 110 mL/m² (男性) あるいは 100 mL/m² (女性)
あるいは右室駆出率 $< 40\%$

右室造影による基準

右室局所の壁運動低下あるいは運動異常あるいは瘤

【小項目】

2D 心エコーによる基準

- 右室壁局所の akinesis あるいは dyskinesia
- および次のいずれか 1 項目以上 (拡張末期)
胸骨左縁長軸断面像：右室流出路 (RVOT) $29 \sim 32$ mm
胸骨左縁短軸断面像：RVOT $32 \sim 36$ mm
あるいは fractional are change： $33 \sim 40\%$

MRI による基準

- 右室壁の akinesis あるいは dyskinesia あるいは非同期収縮
- および次のいずれか 1 項目以上
右室拡張末期容量： $100 \sim 110$ mL/m² (男性) あるいは $90 \sim 100$ mL/m² (女性)
あるいは右室駆出率： $40 \sim 45\%$

2. 壁の組織性状

【大項目】

- 右室自由壁の心筋組織にて、残存心筋が 60% 以下で、線維芽細胞で置換されている。心内膜生検にて脂肪細胞で置換されているか否かには関わらない

【小項目】

- 右室自由壁の心筋組織にて、残存心筋が $60 \sim 75\%$ で、線維芽細胞で置換されている。心内膜生検にて脂肪細胞で置換されているか否かには関わらない

3. 再分極異常

【大項目】

- 右側胸部誘導 ($V_1 \sim V_3$) に陰性 T 波が存在する、あるいは 14 歳以上で完全右脚ブロックを認めない場合、 V_4 より左側の誘導で陰性 T 波が存在

【小項目】

- 14 歳以上の場合、完全右脚ブロックを認めず、右側胸部誘導 (V_1, V_2) で陰性 T 波が存在。あるいは V_4, V_5, V_6 に陰性 T 波が存在
- 14 歳以上で完全右脚ブロックを認めず、 V_1, V_2, V_3, V_4 に陰性 T 波が存在

4. 脱分極/伝導異常

【大項目】

- 右側胸部誘導 ($V_1 \sim V_3$) に ϵ 波 (QRS 波終末から T 波の開始までの間に存在するノッチ状の低振幅波) が存在する
- 右脚ブロックがなく、QRS 終末幅 (S 波の底から QRS の末端) が 55 msec 以上 (V_1, V_2 , あるいは V_3 の R' を含む)

【小項目】

- 体表面心電図における心室遅延電位 (LP) で 3 指標 (filter QRS の長さ, QRS 終末で $40 \mu V$ 以下の部分の長さ (LAS), 終末 40 msec の RMS (root mean square)) のうち 1 指標以上を満たす (QRS 幅 > 110 ms でない)

5. 不整脈

【大項目】

- 左脚ブロック, 上方軸の非持続性あるいは持続性心室頻拍 (II, III, aVF では負方向, あるいは中間方向, aVL では正方向)

【小項目】

- 左脚ブロック, 下方軸の非持続性あるいは持続性心室頻拍 (II, III, aVF では正方向, aVL では負方向, あるいは不定)
- 24 時間で 500 拍以上の心室性期外収縮

表1 ARVCのtask force criteria (つづき)

<p>6. 家族歴</p> <p>【大項目】</p> <ul style="list-style-type: none"> 一親等の親族にARVCと確定した人がいる 一親等の親族に剖検あるいは外科標本で病理学的にARVCと確定された人がいる ARVCと関連する、あるいは関連する可能性がある遺伝子変異をもつ <p>【小項目】</p> <ul style="list-style-type: none"> 一親等の親族にARVCの基準を満たすかどうかを決定できない病歴の人がいる 一親等の親族にARVCの疑いがある若年(35歳未満)突然死の人がいる 二親等の親族に病理学上あるいは診断基準上、ARVCと確定できる人がいる
<p>確定 (definite) : 大項目 2 つ, あるいは, 大項目 1 つおよび小項目 2 つ, あるいは, 小項目 4 つ</p> <p>境界 (borderline) : 大項目 1 つおよび小項目 1 つ, あるいは, 小項目 3 つ</p> <p>疑い (possible) : 大項目 1 つ, あるいは, 小項目 2 つ</p>

(文献1より引用)

ARVCは、右室心筋の変性、脂肪浸潤・線維化 (fibrofatty change) などを病理学的特徴とし、右室の拡大や収縮不全のほか、左室にも病変が及ぶ症例もある。さらに右室起源の致死性不整脈を呈し、若年者やアスリートの突然死の原因となる心筋症である。わが国では持続性心室頻拍の約10%を占める。正確な頻度は不明であるが、若年男性が圧倒的に多い。持続性心室頻拍の発症年齢は40~50歳で、徐々に進行する²⁾。

ARVCは常染色体優性遺伝または常染色体劣性遺伝を示す。後者には、皮膚症状を合併するNaxos病、Carvajal症候群がある。これまで、細胞間の結合に関係するデスモゾームをコードする7つの遺伝子の変異が報告されている。plakoglobin, desmoplakin, plakophilin-2, desmoglein-2, desmocollin-2, TGF-β3 およびTREM43である。リアノジン受容体 (Ryr2) の遺伝子異常も報告されているが、この場合、心電図上あるいは構造上の異常は認められない。マウスで心臓特異的にdesmoplakinを欠損させると細胞間の結合の安定性が維持できなくなるとともに、plakoglobinの核内移行が起こり、Wnt/β-cateninシグナルの抑制が起こり、心筋細胞は脂肪細胞へと分化することが示されている³⁾。心臓CT、MRIによって右室の形態的、機能的異常および脂肪変性も検出できる。心筋組織の病理では、間質の線維化を伴う脂肪組織の浸潤が認められる。電気生理学的検査では、広範囲に低振幅や分裂を示す電位が記録される。カテーテルアブレーションの成功率は高いが長期成績は不明である。心停止または心室細動または持続性心室頻拍の既往がある患者に対する植込み型除細動器の適応はクラスIで推奨される。また、電気生理学的検査で持続性心室頻拍が誘発され、かつ突然死の家族歴を有する場合、または、心室遅延電位陽性で右室不全がある場合にはクラスIIaで推奨される^{2,4)}。

ARVC患者でデスモゾーム遺伝子の異常が検出さ

れるのは30~50%である。つまり、半数以上の患者では疾患遺伝子が特定できない。また、ARVC患者で突然死の家族歴をもつのは20~30%である。遺伝子変異をもつ患者の子どもは50%の確率で疾患遺伝子をもつ。ARVCを発症するかどうかは、他の遺伝子や環境因子によって影響を受けるため、10歳以降、心電図、心エコー、MRIなどにて定期的にフォローする必要がある⁵⁾。

●文 献

- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D et al: Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. *Circulation* 2010; **121**: 1533-1541
- 循環器病の診断と治療に関するガイドライン、心臓突然死の予知と予防法のガイドライン (2010年改訂版) (www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2010aizawa.h.pdf)
- Garcia-Gras E, Lombardi R, Giocondo MJ et al: Suppression of canonical Wnt/beta-catenin signaling by nuclear plakoglobin recapitulates phenotype of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *J Clin Invest* 2006; **116**: 2012-2021
- Corrado D, Calkins H, Link MS et al: Prophylactic implantable defibrillator in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia and no prior ventricular fibrillation or sustained ventricular tachycardia. *Circulation* 2010; **122**: 1144-1152
- Marcus FI, Edson S, Towbin JA: Genetics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a practical guide for physicians. *J Am Coll Cardiol* 2013; **61**: 1945-1948

【出題と解説

群馬大学大学院医学系研究科臓器病態内科学 倉林正彦