

311 先天性三尖弁狭窄症

○ 概要

1. 概要

三尖弁の狭窄によって右房から右室への血液流入に支障を来す疾患。心房流入血流の全てを右室へ通過させることができないため心房間では右左短絡を生じ、低酸素血症となる。手術を含め根治的治療はない。持続する低酸素血症による多臓器障害を来す。肺血管低形成、高度な三尖弁閉鎖不全を併発することも多い。チアノーゼを改善するために心・肺の状態が許せばフォンタン型の手術が行われるが、根治的な治療ではなく遠隔期に循環破綻を生じ死亡することが多い。

2. 原因

先天性であり、心臓発生異常の起因となる原因は不明である。

3. 症状

心不全、低酸素血症、右-左短絡、フォンタン型循環破綻に由来する。

1) 心不全に由来する症状

新生児・乳児期以降は、哺乳不良、体重増加不良、多呼吸、呼吸器感染症悪化など

成人期は、易疲労、動悸、食思不振など

2) 低酸素血症に由来する症状・合併症

新生児・乳児期以降は、多呼吸、チアノーゼ、バチ状指、易疲労

成人期は、易疲労、過粘稠度症候群による頭痛、吐き気、チアノーゼ性腎症、ネフローゼ症候群、腎不全、咯血、易出血、血栓症、胆石、胆嚢炎、肥厚性関節炎

3) 右左短絡による合併症

脳梗塞、脳膿瘍

4) フォンタン循環破綻に由来する症状・合併症

心不全、低酸素血症、房室弁逆流、蛋白漏出性胃腸症、鑄型気管支炎、肝腫大、肺高血圧など

4. 治療法

一定基準(正常肺動脈圧、肺血管抵抗値 <2.0 Wood 単位 $\cdot m^2$ 、心室機能正常、極軽度の房室逆流という全ての条件を満たすこと)を満たせばフォンタン型手術(上下大静脈からの静脈血を心室を介さず肺動脈に直接還流するように血行動態を修正する手術)を施行する。ただ、フォンタン型手術は、順調なフォンタン循環でも中心静脈(肺動脈)平均圧が $12\sim 14$ mmHgである。正常心における中心静脈圧は $4\sim 8$ mmHgであり、 $12\sim 14$ mmHgは正常構造の心臓をもつヒトでは慢性うっ血性心不全の状態と等しく、根治的治療にはならない。

なお、三尖弁狭窄の程度が加齢で変化することはあまりないが、治療介入が必要となる年齢は、狭窄の程度により異なる。また、フォンタン術後の合併症発生頻度や予後は、加齢とともに悪化することが多い。

5. 予後

フォンタン型手術が不能であればチアノーゼが残存することとなる。20 歳以上で心原性の慢性低酸素血症の予後は非常に悪い。50 歳以上生存することは困難である。

フォンタン型手術を施行し得た場合でも、上述のようにさまざまな合併症のリスクがある。一般にフォンタン型手術後の生命予後は術後 10 年で概ね 80%を超える程度である。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(令和元年度医療受給者証保持者数)
100 人未満
2. 発病の機構
不明(先天性で、発病の機構は不明)
3. 効果的な治療方法
未確立(手術も含め対症療法のみである。)
4. 長期の療養
必要(生涯症状は持続する。)
5. 診断基準
あり(学会が作成、承認した診断基準)
6. 重症度分類
New York Heart Association 分類を用いて II 度以上を対象とする。

○ 情報提供元

「内臓錯位症候群研究班」

研究代表者:東京女子医科大学 循環器小児科 中西敏雄

日本小児科学会、日本小児循環器学会

当該疾病担当者:国立成育医療研究センター 院長 賀藤均

長野県立こども病院 循環器科 部長 安河内聡

東京女子医科大学循環器小児科 中西敏雄

日本循環器学会

当該疾病担当者:富山大学医学部小児科学教室 准教授 市田落子

<診断基準>

Definite を対象とする。

A. 症状

1. 心不全に由来する症状

新生児・乳児期以降は、哺乳不良、体重増加不良、多呼吸、呼吸器感染重症悪化、成人期は、易疲労性、動悸、食思不振を認める。

2. 低酸素血症に由来する症状

新生児・乳児期以降は、多呼吸、チアノーゼ、バチ状指、易疲労性、成人期は、易疲労性、過粘稠度症候群による頭痛、吐き気、チアノーゼ性腎症、喀血、易出血、血栓症、胆石、胆嚢炎、肥厚性関節炎を認める。

3. フォンタン循環破綻に由来する症状・合併症

蛋白漏出性胃腸症、鑄型気管支炎、肝腫大を認める。

4. 拡張期ランブルを聴取する。

フォンタン型手術未施行例のみに適応する。

B. 検査所見

心臓超音波検査で三尖弁のドーム形成と弁口の狭小化を認める。右室流入血流は加速し、右房は拡大する。

C. 後天性三尖弁狭窄は除外する。

<診断のカテゴリー>

Definite: Aの1～3のいずれか+BとCを満たすもの

※フォンタン型手術未施行例

Definite: Aの1～3のいずれか+Aの4+BとCを満たすもの

[診断のための参考意見]

1. 身体所見

聴診にて拡張期ランブルと三尖弁開放音を聴取する。吸気で増強する。フォンタン型手術後の場合は、運動能力の低下を認める。

2. 胸部X線

右房拡大を認める。

3. 心電図

右房拡大所見を認める。

4. 心臓超音波検査

三尖弁のドーム形成と弁口の狭小化を認める。弁肥厚・石灰化などを認めることもある。右室流入血流は加速し、右房は拡大する。心房中隔の欠損孔がある場合は、右-左短絡を認める。

5. 心臓カテーテル検査

右房圧は上昇し、著明な a 波を認める。拡張期に右房-右室圧較差を認め、平均圧較差が2mmHg を超

えると三尖弁狭窄症と診断される。右房造影にて右房の拡大を認める。

<重症度分類>

New York Heart Association (NYHA) 分類を用いて II 度以上を対象とする。

NYHA 分類

I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。 日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない。
II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時又は軽労作時には無症状。 日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。 日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。 心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。 わずかな身体活動でこれらが増悪する。

NYHA: New York Heart Association

NYHA 分類については、以下の指標を参考に判断することとする。

NYHA 分類	身体活動能力 (Specific Activity Scale: SAS)	最大酸素摂取量 (peakVO ₂)
I	6METs 以上	基準値の 80%以上
II	3.5~5.9METs	基準値の 60~80%
III	2~3.4METs	基準値の 40~60%
IV	1~1.9METs 以下	施行不能あるいは 基準値の 40%未満

※NYHA 分類に厳密に対応する SAS はないが、「室内歩行2METs、通常歩行3.5METs、ラジオ体操・ストレッチ体操4METs、速歩5~6METs、階段6~7METs」をおおよその目安として分類した。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。