

## 312 先天性僧帽弁狭窄症

### ○ 概要

#### 1. 概要

僧帽弁の狭窄により左房から左室への血液流入に支障を来す先天性心疾患。先天性な弁輪の低形成、弁上狭窄輪、弁又は弁下組織の構造異常などに起因する。単独で発症することもあるし、他の左心系閉塞疾患（大動脈弁狭窄、大動脈縮窄など）との合併例もある。新生児期、乳児期より症状を呈する場合には早期からの治療介入が必要で、予後不良であることが少なくない。治療は、カテーテル治療か手術を行う。カテーテル治療は困難なことが多い。

#### 2. 原因

原因不明。先天性に僧帽弁輪や、乳頭筋、腱索の構造異常がある。

#### 3. 症状

肺静脈うっ血による肺水腫、肺高血圧を来し、体重増加不良、頻回の呼吸器感染症といった症状を呈する。進行すると心拍出量低下、浮腫などの右心不全症状が現れる。心房細動をはじめとする不整脈を呈することもある。

#### 4. 治療法

肺うっ血に対して利尿薬などの薬物療法が行われる。高度の狭窄に対してはカテーテル治療か手術が行われる。先天性な構造異常に起因する場合、弁形成が困難で弁置換が選択されるが、体格が小さい場合には適したサイズの人工弁がないため置換術も困難である。根治的な治療はなく、成人期以降についても、継続的に利尿薬、末梢血管拡張薬を服用し、経過観察が必要である。

#### 5. 予後

幼少児期より症状を呈する重症例では予後不良である。弁輪狭小で、生涯、肺高血圧が持続することがあり、症状は小児から成人まで持続する。

### ○ 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
4. 長期の療養  
必要（生涯にわたる治療・管理が必要）
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

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 安河内聰

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 市田蒔子

## <診断基準>

Definite を対象とする。

### A. 症状

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、呼吸器感染重症化、成人期は、易疲労性、動悸、食思不振。肺高血圧を合併すると、右心不全として、浮腫、肝腫大を認める。

### B. 検査項目

心エコーまたは心臓カテーテル検査で僧帽弁輪径が正常の 50% 以下である。

### C. 鑑別診断

後天性僧帽弁狭窄(弁形成術後、弁置換術後含む。)は除外する。

## <診断のカテゴリー>

Definite: Aのいずれか+BとCを満たすもの

## [診断のための参考所見]

### 1. 身体所見

フォンタン型手術が未施行の場合、僧帽弁狭窄に伴い左房圧・肺静脈圧の上昇を来し、肺うっ血による左心不全症状が出現する。心拍出量の低下も伴い、運動能力の低下が起こる。肺高血圧も狭窄が軽度の時期から合併することがある。なお、心房中隔の欠損孔がある場合は、左-右短絡により心拍出量低下を呈することがある。その場合、右心不全は重症化しやすい。

### 2. 胸部 X 線

左房拡大(気管分岐角度の開大、側面像で左房陰影の後方への突出)、肺動脈拡大、右室拡大及び肺静脈うっ血像を認める。

### 3. 心電図

左房負荷所見を呈する。

肺高血圧を反映し右室、右房負荷を認めることがある。

QRS 軸は右軸を呈する。

### 4. 心エコー図

僧帽弁の開放は不良で、左房拡大を認める。肺高血圧を反映して右室圧の上昇を認める。

ドプラエコーで左室流入波形の E 波減速時間は延長する。

連続波ドプラを用いて弁口面積の算出が可能である。

### 5. 心臓カテーテル・造影所見

左房圧、肺動脈楔入圧、肺動脈圧は上昇する。左室圧と左房圧(又は肺動脈楔入圧)の同時計測により弁口面積が算出可能である。肺水腫が強い場合には動脈血酸素飽和度の低下および二酸化炭素分圧の上昇を認める。

## <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 <sub>2</sub> )
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。