

小児科診療 UP-to-DATE

2014年2月26日放送

乳児特発性僧帽弁腱索断裂 知っておきたい急性心不全の原因疾患

国立循環器病研究センター 小児循環器部
部長 白石 公

乳幼児特発性僧帽弁腱索断裂とは、生来健康である乳児に、数日の感冒様症状に引き続いて突然重度の僧帽弁閉鎖不全を発症し、急速に呼吸循環不全に陥る疾患のことをさします。本疾患は、一部の症例を除いて原因が不明であり、過去の報告例のほとんどが日本人乳児であるという特徴をもちます。発症早期に的確に診断され、専門施設で適切な外科治療がなされないと、急性左心不全により短期間に死に至ることもあります。また外科手術により救命し得た場合も、人工弁置換術を余儀なくされたり、神経学的後遺症を残したりなど、子どもたちの生涯にわたる重篤な続発症をきたすことがあります。しかしながら、本疾患は国内外の小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、患者さん家族のみならず、多くの一般小児科医もその存在を認識していないのが特徴です。また本疾患は急激に発症するために胸部レントゲン写真で心拡大が明らかでないことが多く、急性左心不全による肺うっ血像を肺炎像と見間違ふことも希ではありません。これまでの症例をまとめると、本疾患には数多くの臨床的特徴がみられます。その情報を広く全国の小児科医が認識することで、早期診断と早期治療が可能となり、死亡例や重篤な合併症を減らすことができると考えられます。

本日は、乳幼児特発性僧帽弁腱索断裂の特徴について簡潔にお話したいと思います。

病因と病態生理

突然に僧帽弁腱索が断裂する基礎疾患としては、細菌もしくはウイルス感染による弁および腱索の炎症、川崎病の回復期、母体から移行した自己抗体とくにSSA抗体、先天性の弁および腱索組織の粘液変性、などでは発症すると考えられています。これら何らかの感染症や免疫異常が引き金となる可能性が考えられていますが、病因の詳細は不明です。

臨床所見

本疾患は生後4~6ヶ月の乳児に好発します。数日の発熱、咳嗽、嘔吐などの感冒様の前駆症状に引き続き、突然に僧帽弁腱索が断裂します。重度の僧帽弁閉鎖不全により心拍出量の低下と著しい肺うっ血をきたし、短時間に多呼吸、陥没呼吸、呼吸困難、顔面蒼白、頻脈、そしてショック状態に陥ります。早期発見と早期の外科治療がなされないと、急性心不全に基づく多臓器不全により死亡したり、救命し得ても重度な中枢神経系障害を残したりすることがあります。また広

範囲に複数の腱索が断裂すると、人工弁置換を余儀なくされます。乳児時期に人工弁置換を行った場合は、生涯にわたる抗凝固剤の内服と再弁置換もしくは再々弁置換術が必要となる場合があります。女児では成人期に妊娠や出産に際して大きな障害となります。

通常、胸骨左縁第 IV 肋間から心尖部にかけて収縮期逆流性心雑音が聴取されます。これまでに心雑音が指摘されてことのない乳児が急速に呼吸循環不全に陥り、同部分で明らかな心雑音が聴取された場合には、本疾患を疑う必要があります。ただし急性左心不全による肺水腫のため、肺野に全体に湿性ラ音が聴取され、心雑音が聴き取りにくい場合があるので注意が必要です。

検査所見の特徴

急性循環不全によるショックから白血球数は中等度の増加がみられますが、一般に CRP 値は軽度の上昇に留まることが多いです。心不全の強い症例ではトランスアミナーゼ値が上昇しますが、心筋逸脱酵素、とくに CPK-MB や心筋トロポニン T の上昇は見られません。急速に症状が進行する多くの症例では、胸部 X 線写真における心拡大は比較的軽度です。心胸郭比として 55%~60%までと考えられます。そして、両肺野にうっ血像が認められます。心電図では特徴的な所見は少なく、左室への急速な容量負荷による左胸部誘導で T 波の平定化や陰転が見られます。確定診断は断層心エコーで行います。左室長軸断面において、僧帽弁尖の高度な逸脱および翻転、腱索の断裂、ドプラー断層で大量の僧帽弁逆流シグナルを確認します。

病理検査所見

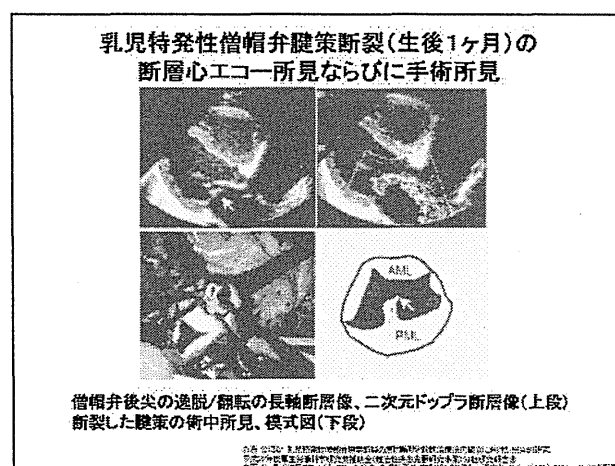
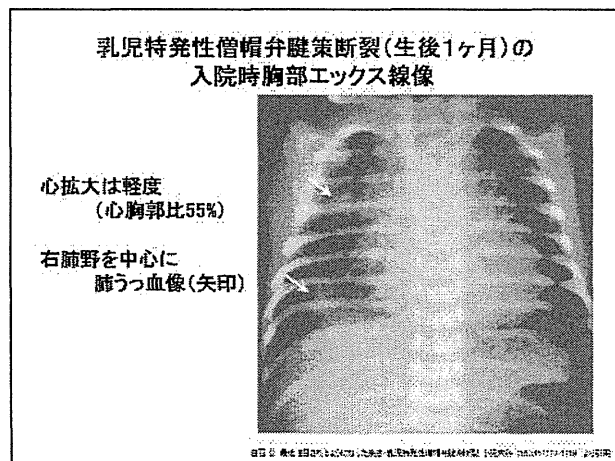
僧帽弁置換が行われた症例では、弁および腱索組織の病理所見が明らかになっています。断裂した腱索の組織所見では、単核球の浸潤が認められますが、その程度は軽度です。細菌性心内膜炎を疑わせるような多核白血球を主体とした高度な炎症性細胞浸潤は認められません。

鑑別診断

基礎疾患のない 4~6 ヶ月の乳児に、数日の感冒要症状に引き続き、突然の多呼吸、陥没呼吸、顔面蒼白、ショック症状がみられ、聴診上で収縮期の逆流性心雑音が聴取された場合、本疾患を疑います。一般に心エコーにより比較的容易に診断がつきますので、診断がつき次第、可及的に乳児の僧帽弁形成または僧帽弁置換術が行える小児病院もしくは専門施設に紹介します。急速な左心不全のために心拡大が顕著でないことが多く、心疾患として認識されないことがあります。また上気道炎症状のあとに左心不全による肺うっ血をきたすため、肺炎と初期診断する可能性があるため注意が必要です。

治療

診断がつけば、まず呼吸循環動態の改善に努めます。呼吸困難が強く、血液ガス所見でアシドーシスや乳酸値の上昇が見られる場合は、挿管人工呼吸管理、アシドーシスの補正、強心薬の持続静脈投与、動脈ラインおよび中心静脈ラインの確保による集中治療管理を行います。これらの



管理によっても循環動態が維持できない場合、もしくは入院時より重度のショック状態および挿管人工呼吸管理にても対応が困難な呼吸不全がみられる症例では、時期を逃さずに外科手術に踏み切ります。

手術は一般に人工腱索を用いた僧帽弁腱索形成術を行います。僧帽弁輪が拡大した症例では弁輪縫縮術も併用します。ただし複数の腱索が断裂した症例や、断裂が前尖と後尖の広範囲にわたり人工腱索では修復が不可能と判断される場合は、人工弁置換術を行います。好発年齢である生後4～6ヶ月の乳児では、通常経16mmの機械弁を挿入します。

今後の対策

原因としては、ウイルス感染、細菌感染、川崎病、母体由来の抗SSA抗体、弁組織の粘液変性などが考えられていますが、詳細は不明です。早急な検討が必要と考えられます。私たちは厚生労働科学研究難治疾患克服研究事業ならびに日本小児循環器学会研究委員会活動として、病因と治療法に関する全国的な前向き研究を実施しています。発症例があり速やかにご連絡をいただければ、必要な検査や治療法などのご相談に応じます。

まとめ

乳児特発性僧帽弁腱索断裂は、生来健康な生後4～6ヶ月の乳児に好発し、数日の感冒様症状に引き続いて突然の呼吸循環不全で発症する疾患です。本疾患の初期には心拡大は目立たず、肺うっ血像を肺炎像と見間違ふことがあるので注意が必要です。断層心エコーで診断が可能であり、診断がつき次第、乳児の心臓外科手術が可能な小児循環器専門施設に紹介する必要があります。適切な診断と外科治療が実施されると救命は可能ですが、死亡例や人工弁置換例も多数存在し、生来健全な乳児に発症する急性疾患として看過できない疾患であると考えられます。本疾患は小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、多くの小児科医が本疾患の存在を認識していないのも問題です。臨床的特徴を広く全国の小児科医が認識することで、死亡例や重篤な合併症を起こさないよう努力する必要があると考えられます。

「小児科診療 UP-to-DATE」

<http://medical.radionikkei.jp/uptodate/>

乳児特発性僧帽弁腱索断裂による急性心不全

国立循環器病研究センター小児循環器部

白石 公、坂口平馬、北野正尚、黒寄健一、池田善彦、

帆足孝也、鍵崎康治、市川肇

(循環器病研究の進歩 投稿原稿より抜粋)

Acute Heart Failure in Infants due to Rupture of Chordae Tendineae
of the Mitral Valve

Isao Shiraishi¹), Heima Sakaguchi¹), Masataka Kitano¹), Ken-ichi Kurosaki¹),
Yoshihiko Ikeda²), Takaya Hoashi³), Koji Kagisaki³), Hajime Ichikawa³)

Department of Pediatric Cardiology¹)

Department of Pathology²)

Department of Pediatric Cardiac Surgery³)

National Cerebral and Cardiovascular Center

Key words: mitral regurgitation, anti-SSA/SSB antibody, Kawasaki disease,
myxoid degeneration, mitral valve replacement

はじめに

乳幼児特発性僧帽弁腱索断裂とは、生来健康である乳児が数日の感冒様症状に引き続き、突然の重度の僧帽弁閉鎖不全により急速に呼吸循環不全に陥る疾患である 1)-7)。本疾患は原因が不明で、過去の報告例のほとんどが日本人乳児であるという特徴をもつ 6)。発症早期に的確に診断され、専門施設で適切な外科治療がなされないと、急性左心不全により短期間に死に至ることもある。また外科手術により救命し得た場合も、人工弁置換術を余儀なくされたり、神経学的後遺症を残すなど、子どもたちの生涯にわたる重篤な続発症をきたすことが多い。しかしながら、本疾患は国内外の小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、患者家族のみならず、多くの一般小児科医も本疾患の存在を認識していないのが現状である。また本疾患は急激に発症するため胸部 X 線写真で心拡大が明らかでないことが多く、急性左心不全による肺うっ血を肺炎像と見間違ふことも希ではない。本疾患には数多くの臨床的特徴がみられるので、その情報を広く全国の小児科医が認識することで、早期診断と早期治療が可能となり、死亡例や重篤な合併症を減らすことができると考えられる 1)2)6)。

I. 病因と病態生理：

突然に僧帽弁腱索が断裂する原因として、ウイルス感染による弁および腱索の炎症 6)、母体から移行した心筋心内膜に傷害をきたしうる自己抗体(SSA 抗体)による胎児期からの腱索および乳頭筋の傷害 3)4)、川崎病による弁炎および腱索の炎症 5)などが考えられており、何らかの感染症や免疫異常が引き金となる可能性が考えられるが、病因の詳細は不明である。また最近数年間国内での症

例報告が増加しており、早期診断と診断治療方針の確立が急務である。著者らは、厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業に基づき、本疾患の全国実態調査と治療方針の提言に向けた作業を実施している 6)。

II. 臨床所見：(表)

本疾患は生後 4～6 ヶ月の乳児に好発する 6)。ただし母親由来の SSA 抗体陽性患者では生後 1～2 ヶ月で発症することがある。数日の発熱、咳嗽、嘔吐などの感冒様の前駆症状に続き、突然に僧帽弁腱索が断裂する 1)2)5)。重度の僧帽弁閉鎖不全により心拍出量の低下および著しい肺うっ血をきたし、短時間に多呼吸、陥没呼吸、呼吸困難、顔面蒼白、頻脈、ショック状態に陥る。まれに三尖弁の腱索断裂を同時に合併することがある。早期発見と早期の外科治療がなされないと、急性心不全に基づく多臓器不全により死亡したり、救命し得ても重度の中樞神経系障害を残すことがある。また広範囲に複数の腱索が断裂すると、人工弁置換を余儀なくされる。また、僧帽弁形成術が成功した後も炎症が進展し、数日後に人工弁置換が必要となる症例も散見される 5)。乳児時期に人工弁置換を行った場合は、生涯にわたる抗凝固剤の内服と再弁置換もしくは再々弁置換術が必要となるとともに、女兒では成人期に妊娠や出産に際して大きな障害となる。

通常、胸骨左縁第 IV 肋間から心尖部にかけて収縮期逆流性心雑音が聴取される。これまで心雑音が指摘されてことのない乳児が急速に呼吸循環不全に陥り、同部分で明らかな心雑音が聴取された場合には、本疾患を疑う必要がある。ただし急性左心不全による肺水腫のため、肺野に全体に湿性ラ音が聴取され、

心雑音が聴き取りにくい場合があるので注意が必要である。

III. 検査所見：

急性循環不全によるショックから白血球数は中等度の増加がみられるが、一般に CRP は軽度の上昇に留まる。心不全の強い症例ではトランスアミナーゼ値が上昇するが、心筋逸脱酵素、とくに CPK-MB や心筋トロポニン T の上昇は見られない 1)2)5)。将来の病因検索のためには、血清ウイルス抗体価の測定や血液や尿や便からのウイルス分離とともに、弁置換症例では弁腱索組織のホルマリン固定とともに組織の凍結保存によるウイルスゲノムの検出が望まれる。

急速に症状が進行する多くの症例では、胸部 X 線における心拡大は軽度（心胸郭比として 55%程度）であり、両肺野にうっ血像が認められる（図 1）。一部の経過の長い症例では心拡大が明らかとなる。心電図では特徴的な所見は少なく、左室への急速な容量負荷により左胸部誘導で T 波の平定化や陰転が見られる。確定診断は断層心エコーで行う。左室長軸断面において、僧帽弁尖の高度な逸脱および翻転、腱索の断裂、ドプラー断層で大量の僧帽弁逆流シグナルを確認する（図 2）。外科治療を行う施設では、僧帽弁短軸像では断裂した腱索部位および逆流の部位と範囲を手術前に同定し、外科医に正確に伝える必要がある 1)2)5)。

IV. 病理検査所見

僧帽弁置換が行われた症例では、弁および腱索組織の病理所見が明らかになっている 6)。肉眼所見では、僧帽弁は一部でゼラチン様の粘液様変性により肥

厚した部分が認められる。一方で断裂した腱索は白色で萎縮した所見が認められることが多い。組織所見では、マクロファージやTリンパ球を主体とした単核球の浸潤が認められるが、その程度は軽度である。細菌性心内膜炎を疑わせるような多核白血球を主体とした高度な炎症性細胞浸潤は認められない。これらの所見からもウイルス感染が一因をなしていることが示唆される 6)。

V. 診断・鑑別診断：

基礎疾患のない4～6ヶ月の乳児に、数日の感冒要症状に引き続き、突然の多呼吸、陥没呼吸、顔面蒼白、ショック症状がみられ、聴診で収縮期の逆流性心雑音が聴取された場合、本疾患を疑う。断層心エコーにより診断が付き次第、可及的に乳児の僧帽弁形成または僧帽弁置換術が行える小児病院もしくは専門施設に紹介する。

急速な左心不全のために心拡大が顕著でないことが多く、心疾患として認識されないことがあり、また上気道炎症状のあとに左心不全による肺うっ血をきたすため、肺炎と初期診断する可能性があるので注意を要する。

川崎病の回復期や退院後間もなく、心雑音を伴った急性呼吸循環不全が発症したら、本疾患を疑う。まれにリウマチ熱 8)、マルファン症候群 9)、鈍的外傷 10)でも同様な腱索断裂が報告されているが、これらでは一般に年長児に発症する。

VI. 治療：

診断がつけばまず呼吸循環動態の改善に努める。呼吸困難が強く血液ガス所見でアシドーシスや乳酸値の上昇が見られる場合は、挿管人工呼吸管理、アシ

ドーシスの補正、強心薬の持続静脈投与、動脈ラインおよび中心静脈ラインの確保による集中治療管理を行う。末梢血管拡張薬は理論的に有効であるが、血圧が維持できない症例では使用を控え、血圧が維持された軽～中等症例において動脈圧をモニターして注意深く投与する。これらの管理によっても循環動態が維持できない場合、もしくは入院時より大量の僧帽弁閉鎖不全により重度のショック状態および挿管人工呼吸管理にても対応が困難な呼吸不全で搬送された症例では、時期を逃さず外科手術に踏み切る。

手術は一般に人工腱索を用いた僧帽弁腱索形成術を行う。僧帽弁輪が拡大した症例では弁輪縫縮術も併用する。ただし複数の腱索が断裂した症例や、断裂が前尖と後尖の広範囲にわたり人工腱索では修復不可能と判断される場合は、人工弁置換術を行う。好発年齢である生後 4～6 ヶ月の乳児では、通常 16mm の機械弁を挿入する 11)。

本疾患がウイルス感染を主体とした弁および腱索の炎症性疾患であると考えられること、また日本人に多く一部では川崎病や SSA 抗体陽性例のように免疫学的機序による弁/腱索の変性が原因と考えられることから、免疫グロブリンや抗炎症薬などにより病像の進展予防や形成術後の再発予防に役立つ可能性が示唆されるが、現時点でのエビデンスはない。今後症例を蓄積することによりこれらの問題を解決する必要がある。

VII. 予後：

平成 22 年に行われた 88 例の全国調査では、過去 16 年間に死亡例が 6 名 (6.8%)、人工弁置換症例が 25 例 (28%) 報告されており 6)、生来健康な乳児

に発症する急性疾患として見逃すことのできない疾患である。原因として前述のように、ウイルス感染、川崎病、母体由来の抗 SSA 抗体などが考えられるが、詳細は不明であり（図 3）、早急な検討が必要である。我々は平成 25 年度の厚生労働科学研究により、病院と治療法に関する全国的な前向き研究を実施予定である。外科的治療として人工腱索による弁下組織の修復が功を奏すると心不全症状が軽快して比較的予後良好であるが、人工弁置換例ではワーファリンの内服や再弁置換など長期的な経過観察と治療が必要となる。

おわりに

乳児特発性僧帽弁腱索断裂は、生来健康な生後 4～6 ヶ月の乳児に発症し、数日の感冒様前駆症状に引き続いて突然の呼吸循環不全で発症する疾患である。本疾患の初期には心拡大は目立たず、肺うっ血を肺炎像と見間違ふことがある。断層心エコーで診断が可能であり、診断がつき次第、乳児の心臓外科手術が可能な小児循環器専門施設に紹介する必要がある。適切な診断と外科治療が実施されると救命可能であるが、死亡例や人工弁置換例も多数存在し、生来健全な乳児に発症する急性疾患として看過できない疾患である。本疾患は小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、多くの小児科医が本疾患の存在を認識していない。臨床的特徴を広く全国の小児科医が認識することで、死亡例や重篤な合併症を起こさないよう努力する必要がある。

表 1

乳児特発性僧帽弁腱索断裂の臨床的特徴

1. 生来健康な生後 4～6 ヶ月の乳児に、数日の熱、咳、嘔吐などの感冒様症状に引き続いて、突然の重篤な呼吸循環不全で発症する。心疾患の指摘の既往のない乳児が突然にショック状態に陥り、明らかな逆流性収縮期心雑音が聴取されたら本疾患を疑う。
 2. 本疾患は日本人乳児に好発するが、これまで国内外の成書に独立した疾患として記載されておらず、患者家族のみならず一般小児科医もこの疾患の存在を認識していない。
 3. 原因として、ウイルス感染、川崎病後、母親由来の抗 SSA/SSB 抗体、僧帽弁の粘液様変性などが示唆されるが、現在のところ詳細は不明である。
 4. 胸部 X 線像では心拡大は目立たず、急性左心不全による肺うっ血を肺炎像と見間違ふことがある。断層心エコーで診断が可能であり、診断がつきしだい、新生児乳児の心臓外科手術が可能な小児循環器専門施設へ紹介する。
 5. 適切な診断と外科治療が実施されると救命可能であるが、死亡例や人工弁置換例も多数存在し、生来健康な乳児に発症する急性心不全として看過できない疾患である。
-

文献 7)より改変引用

文献

- 1) Torigoe T, Sakaguchi H, Kitano M, Kurosaki K, Shiraishi I, Kagizaki K, Ichikawa H, Yagihara T. Clinical characteristics of acute mitral regurgitation due to ruptured chordae tendineae in infancy. *Eur J Pediatr.* 2012;171:259-65.
- 2) Asakai H, Kaneko Y, Kaneko M, Misaki Y, Achiwa I, Hirata Y, Kato H. Acute progressive mitral regurgitation resulting from chordal rupture in infants. Complete atrioventricular block as a complication of varicella in children. *Pediatr Cardiol.* 2011;32:634-8.
- 3) Hamaoka A, Shiraishi I, Yamagishi M, Hamaoka K. A neonate with the rupture of mitral chordae tendinae associated with maternal-derived anti-SSA antibody. *Eur J Pediatr.* 2009;168:741-3.
- 4) Cuneo BF, Fruitman D, Benson DW, Ngan BY, Liske MR, Wahren-Herlineus M, Ho SY, Jaeggi E. Spontaneous rupture of atrioventricular valve tensor apparatus as late manifestation of anti-Ro/SSA antibody-mediated cardiac disease. *Am J Cardiol.* 2011;107:761-6.
- 5) Mishima A, Asano M, Saito T, Yamamoto S, Ukai T, Yoshitomi H, Mastumoto K, Manabe T. Mitral regurgitation caused by ruptured chordae tendineae in Kawasaki disease. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1996;111:895-6.
- 6) 白石 公ほか. 乳児特発性僧帽弁腱索断裂の病因解明と診断治療法の確立に向けた総合的研究. 平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 分担研究報告書.

- 7) 白石 公. 最近注目されるようになった疾患-乳児特発性僧帽弁腱索断裂. 小児内科. 2013;45:1117-1119.
- 8) Anderson Y, Wilson N, Nicholson R, Finucane K. Fulminant mitral regurgitation due to ruptured chordae tendinae in acute rheumatic fever. *J Paediatr Child Health* 2008;44:134–137.
- 9) Weidenbach M, Brenner R, Rantamäki T, Redel DA. Acute mitral regurgitation due to chordal rupture in a patient with neonatal Marfan syndrome caused by a deletion in exon 29 of the FBN1 gene. *Pediatr Cardiol* 1999;20:382–385
- 10) Hazan E, Guzeloglu M, Sariosmanoglu N, Ugurlu B, Keskin V, Unal N. Repair of isolated mitral papillary muscle rupture consequent to blunt trauma in a small child. *Tex Heart Inst J.* 2009;36:252-4.
- 11) Murashita T, Hoashi T, Kagisaki K, Kurosaki K, Shiraishi I, Yagihara T, Ichikawa H. Long-term results of mitral valve repair for severe mitral regurgitation in infants: fate of artificial chordae. *Ann Thorac Surg.* 2012;94:581-6.

図の説明

図1：乳児特発性僧帽弁腱索断裂（生後1ヶ月）の入院時胸部X線像
心拡大は軽度（心胸郭比 55%）であるが、右肺野を中心に肺うっ血像（矢印）
が認められる。（文献7）より引用）

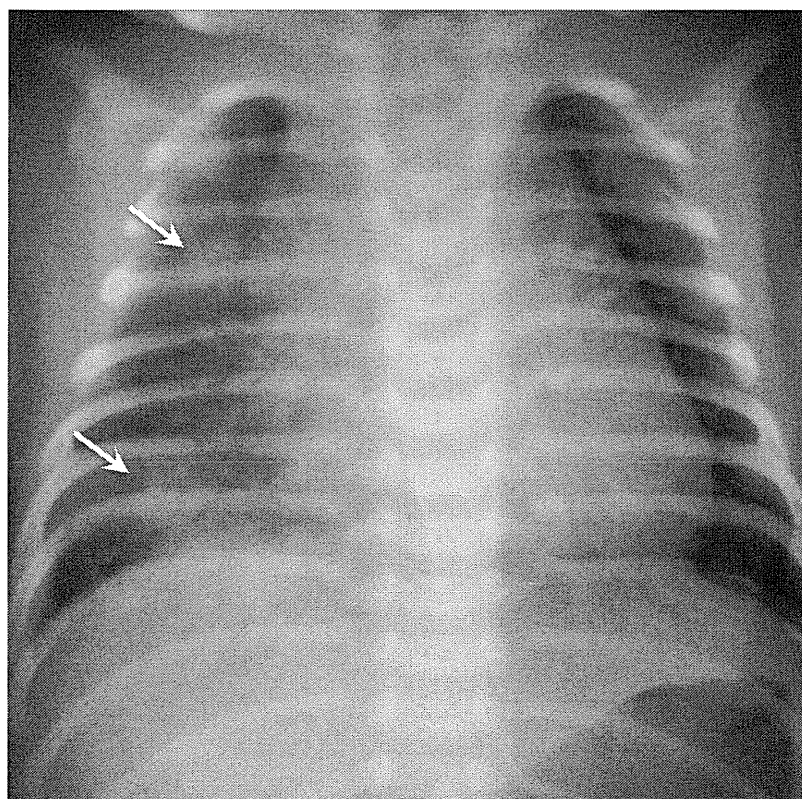


図 2 : 乳児特発性僧帽弁腱索断裂 (生後 1 ヶ月) の断層心エコー所見ならびに手術所見

僧帽弁後尖の逸脱/翻転の長軸断層像 (上段左)、二次元ドップラ断層像 (上段左) と断裂した腱索の術中所見 (下段) とその模式図 (文献 6, 7) より改変引用)

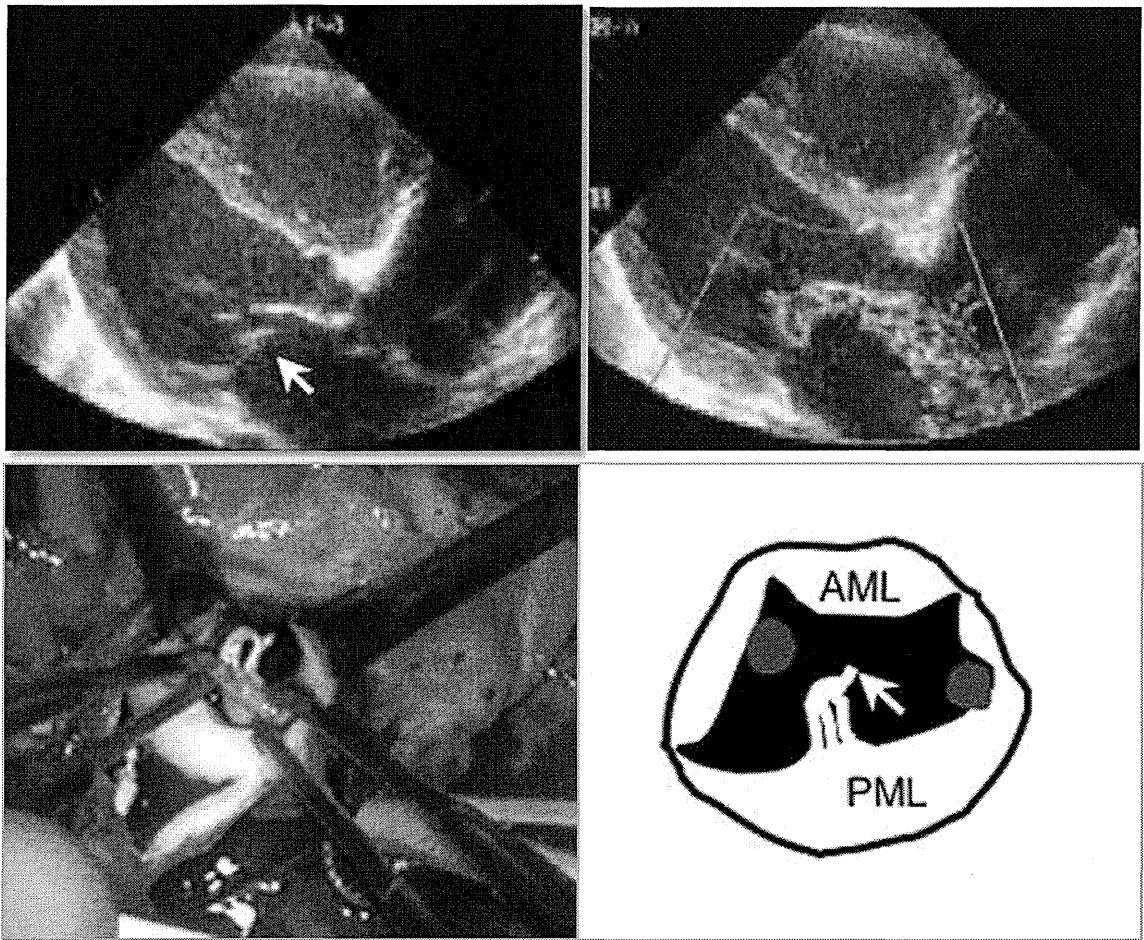
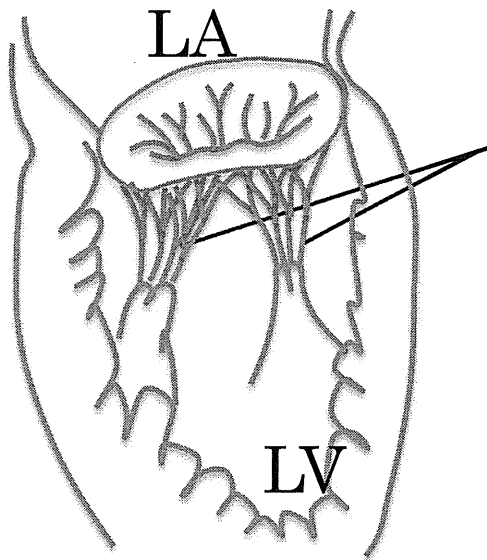


図3：乳児特発性僧帽弁腱索断裂の考えられる原因

LA：左房、LV：左室



1. ウイルス感染? (心内膜炎, 弁/腱索炎)
2. 川崎病 (心内膜炎、腱索炎、虚血?)
3. 抗 SSA/SSB 抗体 (胎児期の組織障害)
4. 僧帽弁組織の粘液様変性?
5. リウマチ熱
6. Marfan 症候群
7. その他

乳児特発性僧帽弁腱索断裂による急性心不全

国立循環器病研究センター小児循環器部

白石 公、坂口平馬、北野正尚、黒寄健一、池田善彦、

帆足孝哉、鍵崎康治、市川肇

(小児内科投稿原稿より抜粋)

Acute Heart Failure in Infants due to Rupture of Chordae Tendineae
of the Mitral Valve

Isao Shiraishi¹⁾, Heima Sakaguchi¹⁾, Masataka Kitano¹⁾, Ken-ichi Kurosaki¹⁾,

Yoshihiko Ikeda²⁾, Takaya Hoashi³⁾, Koji Kagisaki³⁾, Hajime Ichikawa³⁾

Department of Pediatric Cardiology¹⁾

Department of Pathology²⁾

Department of Pediatric Cardiac Surgery³⁾

National Cerebral and Cardiovascular Center

Key words: mitral regurgitation, anti-SSA/SSB antibody, Kawasaki disease,
myxoid degeneration, mitral valve replacement

はじめに

乳幼児特発性僧帽弁腱索断裂とは、生来健康である乳児が数日の感冒様症状に引き続き、突然の重度の僧帽弁閉鎖不全により急速に呼吸循環不全に陥る疾患である 1)-7)。本疾患は原因が不明で、過去の報告例のほとんどが日本人乳児であるという特徴をもつ 6)。発症早期に的確に診断され、専門施設で適切な外科治療がなされないと、急性左心不全により短期間に死に至ることもある。また外科手術により救命し得た場合も、人工弁置換術を余儀なくされたり、神経学的後遺症を残すなど、子どもたちの生涯にわたる重篤な続発症をきたすことが多い。しかしながら、本疾患は国内外の小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、患者家族のみならず、多くの一般小児科医も本疾患の存在を認識していないのが現状である。また本疾患は急激に発症するため胸部 X 線写真で心拡大が明らかでないことが多く、急性左心不全による肺うっ血を肺炎像と見間違ふことも希ではない。本疾患には数多くの臨床的特徴がみられるので、その情報を広く全国の小児科医が認識することで、早期診断と早期治療が可能となり、死亡例や重篤な合併症を減らすことができると考えられる 1)2)6)。

I. 病因と病態生理：

突然に僧帽弁腱索が断裂する原因として、ウイルス感染による弁および腱索の炎症 6)、母体から移行した心筋心内膜に障害をきたしうる自己抗体 (SSA 抗体) による胎児期からの腱索および乳頭筋の障害 3)4)、川崎病による弁炎および腱索の炎症 5)などが考えられており、何らかの感染症や免疫異常が引き金となる可能性が考えられるが、病因の詳細は不明である。また最近数年間国内での症

例報告が増加しており、早期診断と診断治療方針の確立が急務である。著者らは、厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業に基づき、本疾患の全国実態調査と治療方針の提言に向けた作業を実施している 6)。

II. 臨床所見：

本疾患は生後 4～6 ヶ月の乳児に好発する 6)。ただし母親由来の SSA 抗体陽性患者では生後 1～2 ヶ月で発症することがある。数日の発熱、咳嗽、嘔吐などの感冒様の前駆症状に続き、突然に僧帽弁腱索が断裂する 1)2)5)。重度の僧帽弁閉鎖不全により心拍出量の低下および著しい肺うっ血をきたし、短時間に多呼吸、陥没呼吸、呼吸困難、顔面蒼白、頻脈、ショック状態に陥る。まれに三尖弁の腱索段裂を同時に合併することがある。早期発見と早期の外科治療がなされないと、急性心不全に基づく多臓器不全により死亡したり、救命し得ても重度の中樞神経系障害を残すことがある。また広範囲に複数の腱索が断裂すると、人工弁置換を余儀なくされる。また、僧帽弁形成術が成功した後も炎症が進展し、数日後に人工弁置換が必要となる症例も報告されている 5)。このように乳児時期に人工弁置換を行った場合は、生涯にわたる抗凝固剤の内服と再弁置換もしくは再々弁置換術が必要とされ、女兒では成人した際に妊娠や出産に際して大きな障害となる。

通常、胸骨左縁第 IV 肋間から心尖部にかけて収縮期逆流性心雑音が聴取される。これまで心雑音が指摘されてことのない乳児が急速に呼吸循環不全に陥り、同部分で明らかな心雑音が聴取された場合には、本疾患を疑う必要がある。ただし急性左心不全による肺水腫のため、肺野に全体に湿性ラ音が聴取され、

心雑音が聴き取りにくい場合があるので注意が必要である。

III. 検査所見：

急性循環不全によるショックから白血球数は中等度の増加がみられるが、一般に CRP は軽度の上昇に留まる。心不全の強い症例ではトランスアミナーゼ値が上昇するが、心筋逸脱酵素、とくに CPK-MB や心筋トロポニン T の上昇は見られない 1)2)5)。将来の病因検索のためには、血清ウイルス抗体価の測定や血液や尿や便からのウイルス分離とともに、弁置換症例では弁腱索組織のホルマリン固定とともに組織の凍結保存によるウイルスゲノムの検出が望まれる。

急速に症状が進行する多くの症例では、胸部 X 線における心拡大は軽度（心胸郭比として 55%程度）であり、両肺野にうっ血像が認められる（図 1）。一部の経過の長い症例では心拡大が明らかとなる。心電図では特徴的な所見は少ない。確定診断は断層心エコーで行う。左室長軸断面において、僧帽弁尖の高度の逸脱および翻転、腱索の断裂、ドップラー断層で大量の僧帽弁逆流シグナルを確認する（図 2）。外科治療を行う施設では、僧帽弁短軸像で逆流の部位と範囲を手術前に同定し、外科医に伝える必要がある 1)2)5)。

IV. 病理検査所見

僧帽弁置換が行われた症例では、弁および腱索組織の病理所見が明らかになっている 6)。肉眼所見では、僧帽弁は一部黄色に変性し粘液様変性により肥厚した部分が認められ、一方で断裂した腱索は白色で萎縮した所見が認められる。組織所見では、マクロファージやリンパ球を主体とした単核球の細胞浸潤が認