

厚生労働科学研究難治疾患克服研究事業

**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25年度 総括・分担研究報告書

主任研究者 白石 公  
(国立循環器病研究センター 小児循環器部)

## はじめに

生来健康である生後2ヶ月から6ヶ月の乳児に突然の僧帽弁の腱索断裂が発症し、重度な僧帽弁閉鎖不全により急速に呼吸循環不全に陥る疾患が存在する。発症早期に的確に診断され、早期に専門施設に搬送され外科治療がなされない、急性左心不全により短期間に死に至る。また救命し得た場合も、僧帽弁置換術を余儀なくされたり、慢性心不全に移行したり、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。本疾患は国内外で散発的な報告がみられるが、まとまった実態調査はなく、小児科の教科書にも独立した疾患として記載されていない。そのため多くの小児科医は本疾患の存在を認識していないのが現状である。また死亡例はこれまで乳児突然死症候群として診断統計されてきた可能性もある。僧帽弁腱索が断裂する原因として、先行感染、心内膜心筋炎、川崎病後、血中自己抗体などが報告され、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、詳細は不明である。また最近数年間に報告例が増加している点が注目される。そのため、できるだけ早く実態把握するとともに、診断基準や治療のガイドラインを作成し、早期診断と的確な治療の必要性を啓蒙する必要がある。

本研究では、

1. 全国の乳児僧帽弁腱索断裂患者の現状調査

発症年齢、基礎疾患の有無、病態生理、内科的治療、外科手術時期と方法、病理組織所見、予後などについての調査研究

2. 病因の確定

3. 予後の改善に向けた適切で新しい治療法の開発

4. ガイドライン等の標準化治療への提言

などについて行った。

研究代表者：国立循環器病研究センター 白石 公

研究分担者：北海道大学医学部・小児科 武田充人

東京女子医科大学・循環器小児科 中西敏雄

国立成育医療研究センター・循環器科 賀藤 均

慶応義塾大学医学部・小児科 山岸敬幸

三重大学医学部・修復再生病理学 吉田恭子

国立循環器病研究センター・小児心臓外科 市川 肇

国立循環器病研究センター・研究所・分子生物学部 森崎隆幸

国立循環器病研究センター・予防健診部 宮本恵宏

国立循環器病研究センター・臨床検査部・病理 池田善彦

国立循環器病研究センター・小児循環器集中治療室 黒寄健一

国立循環器病研究センター・小児循環器部 北野正尚

国立循環器病研究センター・小児循環器部 坂口平馬

愛媛大学病院小児総合医療センター・小児循環器部門 檜垣高史

福岡市立こども病院・感染症センター・小児循環器 佐川浩一