

心筋症患者情報の収集—二次調査結果について—

研究代表者 吉永正夫¹⁾
研究分担者 長嶋正實²⁾、田内宣生²⁾、堀米仁志³⁾、岩本眞理⁴⁾、立野 滋⁵⁾、市田露子⁶⁾、
住友直方⁷⁾、大野聖子⁸⁾、太田邦雄⁹⁾、蒔田直昌¹⁰⁾、緒方裕光¹¹⁾、高橋秀人¹²⁾、
堀江 稔¹³⁾
研究協力者 安田和志¹⁴⁾、西原栄起¹⁵⁾、廣野恵一⁶⁾、鮎沢 衛¹⁶⁾、畑 忠善¹⁷⁾、樋木大祐¹⁸⁾
所 属¹⁾国立病院機構鹿児島医療センター、²⁾愛知県済生会リハビリテーション病院、³⁾筑波大
学附属病院、茨城県小児地域医療教育ステーション、⁴⁾済生会横浜市東部病院こどもセ
ンター、⁵⁾千葉県循環器病センター、⁶⁾富山大学大学院医学薬学研究部、⁷⁾埼玉医科大学
国際医療センター、⁸⁾滋賀医科大学アジア疫学研究センター、⁹⁾金沢大学医薬保健研究
域医学系、¹⁰⁾長崎大学大学院医歯薬学総合研究科、¹¹⁾国立保健医療科学院 研究情報支
援研究センター、¹²⁾福島県立医科大学医学部 放射線医学県民健康管理センター、
¹³⁾滋賀大学呼吸循環器内科、¹⁴⁾あいち小児保健医療総合センター、¹⁵⁾大垣市民病院、
¹⁶⁾日本大学医学部附属病院板橋病院、¹⁷⁾藤田保健衛生大学大学院保健学研究科、¹⁸⁾鹿児
島大学大学院医歯学総合研究科

研究要旨

【目的】 心筋症患者データを収集し、健常児データとの対比から、現在まで存在しなかった小児期心筋症の抽出基準/診断基準を作成し、遺伝学的検査を含めた患者情報から診療ガイドラインを作成する。本稿の目的は小児期心筋症患者の臨床症状を学校心臓検診（心検）抽出群と心検以外抽出群（症状受診群、家族検診群、その他群）との比較検討を行うこと。**【対象と方法】** 一次調査で収集した心筋症患者 386 例の報告に対し二次調査を行い、下記情報を収集した；心筋症名、性、生年月、初診年月、最終年月、基礎疾患、合併症、発見の契機、家族歴、身体所見、症状、薬物療法（薬剤名および用量）、非薬物療法、遺伝学的検査、安静時心電図所見、心エコー検査所見、および予後。**【結果】** 全国 13 施設から 318 名 {肥大型心筋症 (HCM) 109 例、拡張型心筋症 (DCM) 79 例、心筋緻密化障害 (LVNC) 104 例、拘束型心筋症 (RCM) 14 例、不整脈原性右室心筋症 (ARVC) 12 例} の報告があった。心検で抽出される率は HCM、LVNC の頻度が高く、それぞれ 49.5%、42.3%であった。DCM は症状出現により受診しており、心検での抽出率は 10.1%と低値であった。学校心臓検診で抽出されることの多い HCM において、心検受診群と心検以外受診群間の観察期間、薬物療法の有無に有意差を認めなかった。心検受診群、心検以外受診群とも死亡、脳死、脳機能カテゴリーの悪い例等があり、予後不良の例が多く存在した。**【結論】** 疾患により心検で抽出される頻度は異なっており、HCM 50%、DCM 10%、LVNC 42%、RCM 43%、ARVC 75%であった。DCM を除く HCM、LVNC、RCM、ARVC では心検時の抽出基準および診断基準作成が重要な位置を占めると考えられた。一方で、現時点では HCM については心検でスクリーニングされても予後は改善されていなかった。早期診断、早期介入の必要があると考えられた。

A. 研究目的

2004-2009年に行われた調査においては、日本の7-15歳の学童の院外心停止 Out-of-hospital cardiac arrest (OHCA) 58例のうち心筋症が16例(28%)を占めている¹⁾。消防庁データによると、2012年の小・中・高校生にあたる6~17歳の心原性の院外心停止例165例のうち117例が死亡している。心筋症が28%占めると仮定すると、毎年46例のOHCA、33例の死亡が起きていることになる。日本には学校心臓検診(心検)があり²⁾、抽出/診断基準、診療ガイドラインが整備されれば心筋症の心臓突然死予防も可能と考えられる。

現在の小児期心筋症の診断は成人の基準に準拠している³⁾。小児基準として健常小児の心臓超音波所見のSD-score >2が提唱された⁴⁾が10万人あたり2500人抽出される。日本の学校心臓検診における肥大型心筋症の頻度は中学生で数万人に1人程度と予測されている。抽出にはevidenceに基づいた適切な値が必要である。本研究の目的は、多数例の健常児と心筋症患者の心電図・心臓超音波データに基づいた小児期心筋症の診断基準、遺伝学的検査を反映した診療ガイドラインの作成を世界に先駆けて作ることにある。

本研究においては、昨年までに行った一次調査に基づき、二次調査を行った。臨床症状、心電図所見、心臓超音波所見を収集し、健常児との比較を行い、心臓検診における抽出基準、診断基準を作成することにある。心電図所見、心臓超音波所見については現在も収集中である。本稿においては小児期心筋症の臨床像を心検抽出群とその他の群を比較検討した。

B. 研究方法

昨年度の一次調査で全国16施設から心筋症患者386例の報告があった。二次調査を行い、下記情報を収集した。

1. 心筋症名、基礎疾患の有無、合併症の有無、新規に付与された施設内番号、生年月、診

断年月、最終受診年月、

2. 発見の契機(心検、症状受診、家族検診、その他)
3. 家族歴(心筋症、突然死、心疾患の家族歴の有無とその内容)
4. 身体所見(初診時、現在の身長、体重、心拍数、血圧)
5. 症状の有無と内容
6. 薬物療法の有無(薬物名と服用量)
7. 非薬物療法の有無
8. 遺伝学的検査の有無と結果
9. 安静時心電図所見(初診時、小学1年、中学1年、高校1年時)
10. 心エコー検査所見(初診時、小学1年、中学1年、高校1年時)
11. 予後(死亡、心移植、心停止の有無、心停止があった場合、脳機能カテゴリーの記載)

脳機能カテゴリー (Cerebral Performance Categories; CPC) は下記の通り消防庁の記載方式に準じた。

- 1) CPC1: 機能良好意識は清明、普通の生活ができ、労働が可能である。障害があるが軽度の構音障害、脳神経障害、不完全麻痺などの軽い神経障害あるいは精神障害まで
- 2) CPC2: 中等度障害意識あり。保護された状態でパートタイムの仕事ができ、介助なしに着替え、旅行、炊事などの日常生活ができる。片麻痺、痙攣失調、構音障害、嚥下障害、記憶力障害、精神障害など
- 3) CPC3: 高度障害意識あり。脳の障害により、日常生活に介助を必要とする。少なくとも認識力は低下している。高度な記憶力障害や痴呆、Looked症候群のように目でのみ意思表示ができるなど
- 4) CPC4: 昏睡昏睡、植物状態。意識レベルは低下、認識力欠如、周囲との会話や精神的交流も欠如
- 5) CPC5: 死亡、若しくは脳死

(倫理面への配慮)

本研究は全て書面をもって説明を行い、同意を得た場合のみ行った。また、各研究施設の倫理委員会で許可を得た場合のみ行った。得られたいかなる個人情報も秘密が厳守されることが保証されている。本研究は「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成 25 年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第 1 号)、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(平成 26 年 12 月 22 日告示、文部科学省・厚生労働省)を遵守して行なった。

C. 研究結果

全国 13 施設から 321 名の報告があった。うち初診時 20 歳を超えていた 3 名を除く 318 名について解析した。

1. 各疾患の初診時年齢と診断の契機

2017 年 4 月現在までに肥大型心筋症 (HCM) 109 例、拡張型心筋症 (DCM) 79 例、心筋緻密化障害 (LVNC) 104 例、拘束型心筋症 (RCM) 14 例、不整脈原性右室心筋症 (ARVC) 12 例の報告があった。各疾患の年齢分布を図 1~図 5 に示した。これらのうち、心検で抽出されたのは HCM 49.5%、DCM 10.1%、LVNC 42.3%、RCM 42.9%、ARVC 75.0%であった。

基礎疾患を認めたものは HCM 28 例、DCM 16 例、LVNC 9 例、RCM 1 例であった。基礎疾患名では Noonan 症候群が最も多く 15 例、myopathy 12 例 (muscular dystrophy 8 例、congenital myopathy 4 例) 等であった。

2. 観察期間

各疾患の経過観察期間は下記のとおりであり、心検群、心検以外群で有意差を認めなかった。

表 1 各疾患での経過観察期間

疾患名	心検群		心検以外群		P 値
	n	期間(年)	n	期間(年)	
HCM	49	8.8±6.8	46	11.1±8.0	0.13

DCM	6	6.1±3.3	54	7.3±6.6	0.66
LVNC	43	5.9±4.5	57	7.3±5.1	0.17
RCM	6	4.0±3.4	8	8.5±13.4	0.45
ARVC	8	6.6±7.1	3	4.3±2.5	0.61
計	112	7.1±5.8	168	8.4±7.1	0.14

3. 薬物療法

DCM、LVNC、ARVC については他稿で述べられているので HCM を中心に記載する。

薬物療法は HCM 109 例中 62 例 (57%) に行われていた。投与されていた薬剤は β 遮断剤 50 例、ARB 4 例、ACEI 7 例であった。β 遮断剤のうち Carvedilol の使用量を心検群、心検以外群で比較すると、心検群 (15 例) 0.25±0.22 mg/kg/day、心検以外群 (5 例) 0.32±0.44 mg/kg/day と有意差を認めなかった。

propranolol は心検群 (3 例) 1.42±0.49 mg/kg/day、心検以外群 (9 例) 5.50±5.39 mg/kg/day と心検以外群の使用量が多かったが、少数例のため有意差を認めなかった。

4. 非薬物療法

Myectomy 3 例、除細動器植込術 2 例、Myectomy+除細動器植込術 1 例、Myectomy+僧房弁置換術 1 例、Konno 手術+ペースメーカー植込術 1 例、不整脈に対するカテーテルアブレーション 2 例であった。

拡張相に移行した HCM においては心臓同期療法 1 例、心臓同期療法+除細動器植込術 2 例、補助人工心臓 2 例であった。

5. 遺伝学的検査

遺伝学的検査は HCM 23/109 (21%)、DCM 3/79 (4%)、LVNC 15/23 (65%)、RCM 3/14 (21%)、ARVC 9/12 (75%) に行われていた。変異が確認されたのは HCM 14/23 (61%)、DCM 2/3 (67%)、LVNC 8/15 (53%)、RCM 2/3 (67%)、ARVC 8/9 (89%) であった。

6. 予後

HCM の予後を、拡張相に移行した 4 例、予後

未記入例 10 例を除いた 95 例で検討した。Event は死亡または院外心停止とした。心検群、心検以外群に分類し、死亡/院外心停止の有無について両群間で差を認めなかった。

表 2 HCM の予後

	死亡	脳死	CPC1-4	Event (-)	計
心検群	1	2	1	42	46
心検以外	0	1	5	43	49

CPC; Cerebral performance category. CPC 1-4 の詳細については研究の方法の項を参照。
Event(-); Event (死亡または院外心停止) free 例。

D. 考察

小児期心筋症の臨床症状について検討した。心検で抽出されたのは HCM 49.5%、DCM 10.1%、LVNC 42.3%、RCM 42.9%、ARVC 75.0%であり、DCM 以外は心検により診断される心筋症が増加していることが示唆された。また経過観察期間も心検群と非心検群間で差がなく、長期間観察されていることがわかった。一方、症例数が多い HCM においては心検群と非心検群間で重大な予後である死亡または院外心停止の頻度に差がなく、心検抽出が予後改善に結びついていなかった。

日本には小学 1 年、中学 1 年、高校 1 年の全児童生徒を対象とした心検があり、QT 延長症候群等の不整脈疾患では症状出現以前に診断され、適切な指導を受けることによって予後改善に寄与していることが報告されている⁵⁾。小児期心筋症を早期に抽出/診断できる基準があり、また適切な生活指導や適切な治療も早期に導入できれば心臓突然死や心肺停止による脳機能障害を予防できると考えられる。

E. 結論

疾患により心検で抽出される頻度は異なっ

おり、HCM 50%、DCM 10%、LVNC 42%、RCM 43%、ARVC 75%であった。DCM を除く HCM、LVNC、RCM、ARVC では心検時の抽出基準および診断基準作成が重要な位置を占めると考えられる。一方で、現時点では心検でスクリーニングされても、予後は改善されていない。早期診断、早期介入の必要があると考えられた。

参考文献

1. Mitani Y, Ohta K, Ichida F, et al. Circumstances and Outcomes of Out-Of-Hospital Cardiac Arrest in Elementary and Middle School Students in the Era of Public-Access Defibrillation: Implications for Emergency Preparedness in Schools. *Circ J*. 2014;78:701-7.
2. Yoshinaga M, Kucho Y, Nishibatake M, et al. Probability of diagnosing long QT syndrome in children and adolescents according to the criteria of the HRS/EHRA/APHR expert consensus statement. *Eur Heart J*. 2016;37:2490-2497.
3. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, et al. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*, 2011;124:2761-96.
4. Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J*, 2014;35:2733-79.
5. Yoshinaga M, Kucho Y, Sarantuya J, et al. Genetic Characteristics of Children and Adolescents with Long QT Syndrome Diagnosed by School-Based Electrocardiographic Screening Programs. *Circ Arrhythm Electrophysiol*, 2014;7:107-12.

F. 研究発表

1. 論文発表

[英文]

1. Yoshinaga M, Kucho Y, Nishibatake M, Ogata H, Nomura Y. Probability of diagnosing long QT syndrome in children and adolescents according to the

- criteria of the HRS/EHRA/APHR expert consensus statement. **Eur Heart J.** 2016;37:2490-2497.
2. Hirabayashi M, Yoshinaga M, Nomura Y, Ushinohama H, Sato S, Tauchi N, Horigome H, Takahashi H, Sumitomo N, Shiraishi H, Nagashima M. Environmental risk factors for sudden infant death syndrome in Japan. **Eur J Pediatr.** 2016;175:1921-1926.
 3. Vink AS, Clur SB, Geskus RB, Blank AC, De Kezel CC, Yoshinaga M, Hofman N, Wilde AA, Blom NA. Effect of Age and Sex on the QTc Interval in Children and Adolescents With Type 1 and 2 Long-QT Syndrome. **Circ Arrhythm Electrophysiol.** 2017;10. pii: e004645.
 4. Yuasa S, Kuroda Y, Suzuki T, Watanabe Y, Ito S, Egashira T, Seki T, Hattori T, Ohno S, Kodaira M, Hashimoto H, Okata S, Tanaka A, Aizawa Y, Murata M, Aiba T, Makita N, Furukawa T, Shimizu W, Kodama I, Ogawa S, Kokubun N, Horigome H, Horie M, Kamiya K, Fukuda K. Flecainide ameliorates arrhythmogenicity through NCX flux in Andersen-Tawil syndrome-iPS cell-derived cardiomyocytes. **Biochemistry and Biophysics Reports.** In Press.
 5. Masuda K, Ishizu T, Niwa K, Takechi F, Tateno S, Horigome H, Aonuma K. Increased risk of thromboembolic events in adult congenital heart disease patients with atrial tachyarrhythmias. **Int J Cardiol.** 2017;234:69-75.
 6. Ishikawa T, Ohno S, Murakami T, (他 8 名), Sumitomo N, Shimizu W, Yoshiura KI, Horigome H, Horie M, Makita N. Sick sinus syndrome with HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction. **Heart Rhythm** 2017;14:717-724.
 7. Sumitomo N, Horigome H, Miura M, (他 7 名), Ushinohama H, (他 3 名), Iwamoto M, (他 3 名); Heartful Investigators. Study design for control of HEART rate in inFANT and child tachyarrhythmia with heart failure Using Landiolol (HEARTFUL): A prospective, multicenter, uncontrolled clinical trial. **J Cardiol.** Epub 2017.
 8. Horigome H. Dilated Cardiomyopathy in Children With Isolated Congenital Complete Atrioventricular Block. **Cir J.** 2016;80:1110-1112.
 9. Ichikawa M, Ohno S, Fujii Y, (他 7 名), Horie M: Multigenerational inheritance of long QT syndrome type 2 in a Japanese family. **Internal Med.** 2016;55: 259-262.
 10. Chen J, Makiyama T, Wuriyanghai Y, Ohno S, (他 7 名), Horie M, Kimura T: Cardiac sodium channel mutation associated with epinephrine-induced QT prolongation and sinus node dysfunction. **Heart Rhythm.** 2016;13:289-298.
 11. Sonoda K, Ohno S, Otsuki S, (他 6 名), Horie M: Quantitative analysis of PKP2 and neighbouring genes in a patient with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy caused by heterozygous PKP2 deletion. **Europace.** 2017;19:644-650.
 12. Aoki H, Nakamura T, Horie M, Ohno S, (他 2 名): Cardiac conduction defects and brugada syndrome: A Family with overlap syndrome carrying a nonsense SCN5A mutation. **J Arrhythmia.** (in press)
 13. Itoh H, Crotti L, Aiba T, (他 5 名), Ohno S, (他 12 名), Horie M: The Genetics Underlying Acquired Long QT Syndrome. Impact on genetic screening. **Eur Heart J** 2016;37:1456-1464.
 14. Kawata H, Ohno S, Sumitomo N, (他 12 名), Horie M, Shimizu W: Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia (CPVT) associated with Ryanodine Receptor (RyR2) gene mutations: Long term prognosis and utility of an exercise stress test after initiation of medical treatment. **Circ J.** 2016;80: 1907-1915.
 15. Fukuyama M, Ohno S, Makiyama T, Horie M: Novel SCN10A Variants Associated with Brugada Syndrome. **Europace.** 2016;18:905-911.
 16. Ohno S. The genetic background of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. **J Arrhythmia.** 2016;32:398-403.
 17. Fujii Y, Itoh H, Ohno S, (他 13 名), Horie M: A type 2 ryanodine receptor variant associated with reduced Ca²⁺ release and short-coupled torsade de pointe

- ventricular arrhythmia. **Heart Rhythm**. 2016;14: 98-107.
18. Yagihara N, Watanabe H, Barnett P, (他 3 名), Ohno S, (他 21 名), Horie M, Roden DM, Makita N: Variants in the SCN5A promoter associated with various arrhythmia phenotypes. **JAHA**. 2016;5.
 19. Ozawa J, Ohno S, Hisamatsu T, (他 4 名), Horie M: Pediatric cohort with long QT syndrome: KCNH2 mutation carriers have late onset but severe symptoms. **Circ J**. 2016;80:696-702.
 20. Watanabe T, Ohno S, Shirai M, et al.: Inherited catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia due to RYR2 mutation. **Pediatr Int**. 2016;58:512-515.
 21. Honda T, Kanai Y, Ohno S, et al. Fetal arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with double mutations in TMEM43. **Pediatr Int**. 2016;58: 409-411.
 22. Hasegawa K, Watanabe H, Hisamatsu T, Ohno S, (他 5 名), Horie M: Early repolarization and risk of arrhythmia events in long QT syndrome. **Int J Cardiol**. 2016;223:540-542.
 23. Ichikawa M, Aiba T, Ohno S, (他 10 名), Horie M: Phenotypic variability of ANK2 mutations in patients with inherited primary arrhythmia syndromes. **Circ J**. 2016;80:2435- 2442.
 24. Sasaki K, Makiyama T, Yoshida Y, (他 11 名), Ohno S, (他 3 名), Sumitomo N, Horie M, Yamanaka S, Kimura T: Patient-specific Human Induced Pluripotent Stem Cell Model Assessed with Electrical Pacing Validates S107 as a Potential Therapeutic Agent for Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia. **PlosOne**. 2016;11: e0164795.
 25. Fujii Y, Matsumoto Y, Hayashi K, (他 8 名), Ohno S, Yamagishi M, Matsuura H, Horie M, Itoh H: Contribution of a KCNH2 variant in genotyped long QT syndrome: Romano-Ward syndrome under double mutations and acquired long QT syndrome under heterozygote. **J Cardiol** (in press)
 26. Shirai Y, Goya M, Ohno S, Horie M, et al: Elimination of ventricular arrhythmia in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia by targeting “catecholamine-sensitive area”: a dominant-subordinate relationship between origin sites of bidirectional ventricular premature contractions. **PACE** (in press)
 27. Kuroda Y, Yuasa S, Watanabe Y, (他 4 名), Ohno S, (他 8 名), Makita N, (他 5 名), Horigome H, Horie M, Kamiya K, Fukuda K: Flecainide ameliorates arrhythmogenicity through NCX flux in Andersen-Tawil syndrome-iPS cell-derived cardiomyocytes. **Biochem Biophys Rep**. (in press)
 28. Ichida F: 心筋症、心筋炎の管理. Guidelines for Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. **Circ J** 2016;80: 753-774.
 29. Yoshida Y, Hirono K, Nakamura K, 他. A novel ACTC1 gene mutation in a young boy with left ventricular noncompaction and arrhythmias. **Heart Rhythm Case Report**. 2016;2:92-97.
 30. Hachiya A, Motoki K, Hirono K, (他 2 名), Ichida F, Koike K. LVNC revealed by aortic regurgitation due to Kawasaki disease in a boy with LDB3 gene mutation. **Pediatrics International**. 2016;58: 797-800.
 31. Kodo K, Ong SG, Jahanbani F, Termglinchan V, Hirono K, (他 7 名), Ichida F, Wu SM, Snyder MP, Bernstein D, Wu JC. Abnormal activation of TGFβ signaling as a pathogenesis of left ventricular non-compaction cardiomyopathy. **Nature Cell Biology**. 2016;10:1031-42.
 32. Hata Y, Kinoshita K, Mizumaki K, Yamaguchi Y, Hirono K, Ichida F, 他. Postmortem Genetic Analysis Of Sudden Unexplained Death Syndrome Under 50 Years Of Age: A Next-Generation Sequencing Study. **Heart Rhythm**. 2016;13:1544-51
 33. Yamaguchi Y, Mizumaki K, Hata Y, (他 3 名), Ichida F, Inoue H, Nishida N. Latent pathogenicity of the G38S polymorphism of KCNE1 K⁺ channel modulator. **Heart Vessels**. 2016. [Epub ahead of print]
 34. Chida A, Inai K, Sato H, (他 12 名), Tateno S, Kuraishi K, Kogaki S, Nishimura M, Ayusawa M,

- Ichida F, (他4名). Prognostic predictive value of gene mutations in Japanese patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Heart Vessels**. 2016. [Epub ahead of print]
35. Yokota S, Itoh Y, Morio T, Origasa H, Sumitomo N, et al.. Tocilizumab in systemic juvenile idiopathic arthritis in a real-world clinical setting: results from 1 year of postmarketing surveillance follow-up of 417 patients in Japan. **Ann Rheum Dis**. 2016;75:1654-60.
36. Kumamoto T, Sumitomo N, Kobayashi K, et al: Implantation of ileofemoral stents; A novel approach for a bilateral occlusion of the iliofemoral vein in a patient with a Glenn's operation. **Heart Rhythm Case Reports**. 2016;2:138-141.
37. Sumitomo N. Clinical features of long QT syndrome in Children. **Circ J**. 2016;80:598-600.
38. Sumitomo N. Current topics in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. **J Arrhythm**. 2016;32:344-351.
39. Hata H, Sumitomo N, Ayusawa M, Shiono M. Biventricular repair of pulmonary atresia with intact ventricular septum and severely hypoplastic right ventricle: a case report of a minimum intervention surgical approach. **J Card Surg**. 2016;11:94.
40. Takahashi K, Ishikawa T, Makita N, et al. A novel *de novo* calmodulin mutation in a 6-year-old boy who experienced an aborted cardiac arrest. **HeartRhythm Case Reports** 2016;3:69-72.
41. Kuroda Y, Makita N, et al. Flecainide ameliorates arrhythmogenicity through NCX flux in Andersen-Tawil syndrome-iPS cell-derived cardiomyocytes. **Biochem Biophys Res** 2017;9: 245-256.
42. Yagihara N, Watanabe H, Barnett P, (他3名), Ohno S, (他23名), Horie M, Roden DM, Makita N. Variants in the *SCN5A* promoter associated with various arrhythmia phenotypes. **J Am Heart Assoc**. 2016;5:e003644.
43. Okata S, Yuasa S, Suzuki T, Ito S, Makita N, et al. Embryonic type Na⁺ channel beta-subunit, *SCN3B* masks the disease phenotype of Brugada syndrome. **Sci Rep**. 2016;6:34198.
44. Ishikawa T, Tsuji Y, Makita N. Inherited bradyarrhythmia: A diverse genetic background. **J Arrhythmia**. 2016;32:352-358.
45. Daumy X, Amarouch MY, (他11名), Makita N, et al. Targeted resequencing identifies TRPM4 as a major gene predisposing to progressive familial heart block type I. **Int J Cardiol** 2016;207:349-358.

[和文]

- 高橋実穂、堀米仁志、加藤愛章、他. 胎児心エコー所見をもとに早期娩出し救命できたハイリスク仙尾部奇形腫の胎児例. **日本小児循環器学会雑誌** 2016;32:328-334.
- 鈴木孝典、林 泰佑、小野 博、前野泰樹、堀米仁志、村島温子. 母体抗SS-A抗体陽性の先天性完全房室ブロックの胎児における子宮内胎児死亡の危険因子. **日本小児循環器学会雑誌** 2016;32:19-25.
- 大野聖子: 心筋症における心臓突然死を予測する. **医学のあゆみ**、心臓突然死の先制医療 2016;258: 779-783.
- 住友直方: カテコラミン誘発多形性心室頻拍、不整脈を科学する、編集 青沼和隆、別冊医学のあゆみ、p19-26, **医歯薬出版**、東京、2017.1.25
- 戸田絃一、飛田和えりか、小柳喬幸、小島拓朗、葭葉茂樹、小林俊樹、岩崎美佳、岡田公章、保土田健太郎、栢岡 歩、鈴木孝明、住友直方: 先天性心疾患術後不整脈に対する静注アミオダロンの有効性、安全性に関する検討、**Progress in Medicine**. 2016;36:1755-1757.
- 趙 麻未、安原 潤、熊本 崇、(他4名)、住友直方: WPW 症候群、左室心筋緻密化障害を合併した乳児に対するアミオダロンの使用経験、**Progress in Medicine**. 2016;36:420-423.
- 住友直方: 不整脈、特集小児慢性疾患の成人期移行の現状と問題点、**小児科臨床**、2016;69:611-616.
- 住友直方: Brugada 症候群、小児の症候群、**小児科診療**、2016;79:148-149.
- 住友直方: III. デバイス治療を極める、カテーテルアブレーションの進め方、特集 小児循環器治療の最前線-クスリとデバイス、**小児科診療**、

- 2016;79:983-988.
10. 住友直方 : 不整脈、III. 主要症状に対する専門医療、特集小児循環器のファーストタッチから専門診療へ、小児科診療、2017;80:99-105.
 11. 住友直方 : Editorial Comment フレカイニドのカテコラミン誘発多形性心室頻拍に対する効果、日本小児循環器学会雑誌、2017;33:1-3.
 12. 青沼和隆、志賀 剛、新 博次、池田隆徳、市田 藤子、(他 19 名)、住友直方、(他 7 名) : 『2015 年版 循環器薬の薬物血中濃度モニタリングに関するガイドライン』 Guidelines for Therapeutic Drug Monitoring of Cardiovascular Drugs — Clinical Use of Blood Drug Concentration Monitoring —(JCS 2015) 日本循環器学会 / 日本 TDM 学会合同ガイドライン(2013-2014 年度合同研究班報告) 循環器病ガイドシリーズ 2015 年度版、2016;3-54.
 13. 住友直方、石川広己、泉田直己、市田藤子、岩本真理、(他 6 名)、堀米仁志、三谷義英、武者春樹、吉永正夫、阿部勝己、鮎沢 衛、牛ノ濱大也、太田邦雄、(他 6 名) : 2016 年版『学校心臓検診のガイドライン』 Guidelines for Heart Disease Screening in Schools (JCS 2016/JSPCCS 2016)、2016;1-80.
 14. 住友直方 : 不整脈、監修 五十嵐隆、編集 三浦大、島袋林秀、p.334-339、ガイドラインと最新文献による小児科学レビュー2016-17、総合医学社、東京、2016.5.8
 15. 住友直方 : 学齢期～充実した学校生活を送るために～(2)学校生活で気をつけること、心臓病児者の幸せのために、病気と制度の解説 (新版)、編集 全国心臓病の子どもを守る会、発行一般社団法人 全国心臓病の子どもを守る会、p201-215、2016.10
 16. 住友直方 : カテコラミン誘発多形性心室頻拍、心室頻拍のすべて、編集 野上昭彦、小林義典、里見和浩 p217-226、南江堂、東京、2016.11.10
- 1-Month-Old Infant May Prevent Out-of-Hospital Cardiac Arrest in Infancy. Scientific Session 2016 American Heart Association (AHA), New Orleans, 2016.11.13
2. Yoshinaga M. Analysis of Out-of-Hospital Cardiac Arrest in Infants, Children, and Adolescents in the Kyushu Area in Japan. Session 2016 American Heart Association (AHA), New Orleans, 2016.11.15
 3. Yoshinaga M. ECG screening and Brugada syndrome. Pediatric and Congenital Rhythm Congress (Pedirhythm) VII. Thessaloniki, Greece. 2017.2.5
 4. Horigome H. Utility of magnetocardiography for the diagnosis of fetal arrhythmias. 4th international Bangkok fetal echocardiography symposium, Bangkok, 2017/1/10
 5. Horigome H. Diagnosis and treatment of fetal and neonatal long QT syndrome. 4th international Bangkok fetal echocardiography symposium, Bangkok, 2017/1/10
 6. Horigome H. Diagnosis and treatment of fetal brady- and tachyarrhythmias. 4th international Bangkok fetal echocardiography symposium, Bangkok, 2017/1/10
 7. Kuroda Y, Yuasa S, Watanabe Y, (他 7 名), Horigome H, Kokubun N, Horie M, Kamiya K, Fukuda K. Flecainide suppresses an arrhythmogenic substrate in Andersen-Tawil syndrome-induced pluripotent stem cell-derived cardiomyocytes. ESC CONGRESS 2016, Rome, 2016/8/29
 8. Yoshinaga M, Ushinohama H, Nagashima M, Sato S, Hata T, Horigome H, Tauchi N, Nishihara E, Ichida E, Ohno S, Sumitomo N, Iwamoto M. Electrocardiographic (ECG) screening of 1-month-old infants for identifying prolonged QT intervals to prevent sudden infant death. ESC CONGRESS 2016, Rome, 2016/8/27
 9. Horigome H. Clinical characteristics and genetic background of congenital Long-QT syndrome diagnosed pre- and postnatally. 2nd Munich Symposium on Fetal Cardiology, Munich, 2016/7/23
 10. Nozaki Y, Kato Y, Lin L, Takahashi-Igari M, Horigome H. Combination Therapy of Flecainide and

2. 学会発表

[国際学会]

1. Yoshinaga M, Ohno S, Ushinohama H, Sato S, Miyamoto T, Tauchi N, Horigome H, Sumitomo N, Kucho Y, Shiraishi H, Ichida F, Hata T, Nomura Y, Horie H, Makita N, Nagashima M. ECG Screening of

- Nadolol in Andersen Tawil Syndrome Type 1. Heart Rhythm 2016, San Francisco, 2016/5/4
11. Ozawa J, Ohno S, Toyoda F, (他 7 名), Horie M: A novel CACNA1C mutation identified in a patient with atypical Timothy syndrome exerts both loss- and gain-of-function effects on Cav1.2. ESC CONGRESS 2016. (8.26-9.1 Rome, Italy)
 12. Fukuyama M, Ohno S, Ichikawa M, Makiyama T, Horie M: Rare Single Nucleotide Polymorphism of SCN10A in Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes. ESC CONGRESS 2016. (8.26-9.1 Rome, Italy)
 13. Ohno S, Ozawa J, Fujii Y, Itoh H, Horie M: Specific Phenotypes Caused by RYR2 Mutations Relate with Bradycardia but not with Mutation Locations in RYR2. ESC CONGRESS 2016. (8.26-9.1 Rome, Italy)
 14. Sonoda K, Ohno S, Ozawa J, (他 4 名), Horie M: Copy Number Variations in SCN5A associated with Brugada Syndrome. ESC CONGRESS 2016. (8.26-9.1 Rome, Italy)
 15. Ohno S, Wu J, Mizusawa Y, (他 3 名), Horie M: Triple mutations in three major genes for long QT syndrome are very rare and cause complicated phenotypes with ventricular arrhythmia. (ESC2016, Rome, Aug 29)
 16. Harita T, Makiyama T, Toyoda F, (他 5 名), Ohno S, (他 4 名), Horie M, Kimura T: l-cis diltiazem rescues impaired calcium channel inactivation in a patient-specific stem cell model of long QT syndrome with a CACNA1C mutation. (ESC2016, Rome, Aug 29)
 17. Fujii Y, Itoh H, Ohno S, (他 11 名), Horie M: RYR2 mutations underlying in patients with short-coupled variant of torsade de pointes. (ESC2016, Rome, Aug 30)
 18. Fukumoto D, Ohno S, (他 6 名), Horie M: KCNH2 mutation in patients with long QT syndrome type 2. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 19. Wuriyanghai Y, Makiyama T, Nishiuchi S, (他 6 名), Ohno S, Yoshida Y, Horie M, Kimura T: Generation of Imna knock out human induced pluripotent stem cells using the crispr-cas9 nickase system. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 20. Ichikawa M, Aiba T, Ohno S, (他 10 名), Horie M: Various ANK2 mutations in patients with inherited primary arrhythmia syndromes. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 21. Takayama K, Ohno S, Wada Y, Horie M: Non desmosomal mutations detected in Japanese patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 22. Ohno S: The RYR2 Mutations Identified Not Only in CPVT But Also Short Coupled Variant of Torsade De Pointes and LQTS. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 23. Ohno S: What's New in 2016; Genetics in ARVC/D. (APHRS2016, 10.12-15, Korea)
 24. Ohno S, Ozawa J, Fukuyama M, Makiyama T, Horie M: High prevalence of late onset T in patients with long QT syndrome type 8. (AHA2016, 11.12-16, New Orleans, USA)
 25. Wada Y, Ohno S, Aiba T, Horie M: A Unique Genetic Background and Prognostic Impact on Non-Caucasian ARVD/C Proband (AHA2016, 11.12-16, New Orleans, USA)
 26. Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, (他 9 名), Ohno S, Chonabayashi K, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T: Allele-specific Disruption Rescues Electrophysiological Abnormalities in Human iPS Cell Model of Long-QT Syndrome With a CALM2 Mutation (AHA2016, 11.12-16, New Orleans, USA)
 27. Hirono K, Takasaki A, Hata Y, (他 5 名), Ichida F: Clinical Features and Prognosis of Pediatric Patients with Left Ventricular Noncompaction. European society for cardiology congress 2016、2016 年 8 月 27 日、ローマ
 28. Ichida F: Invited Lecture Clinical features of left ventricular noncompaction: long-term clinical course and genetic background. The 6th APPCS, Oct 22. 2016, Shanghai
 29. Long-term prognosis of the pediatric patients with Left Ventricular Noncompaction. Hirono K, Ce W,

- Hata Y, Takasaki A, Ozawa S, Nakaoka H, Okabe M, Miyao N, Saito K, Nishida N, Ichida F. 12nd International Congress of Cardiomyopathies and Heart Failure 2016, 2016年12月3日、京都
30. Sumitomo N: Invited Lecture, Congenital Heart Disease and Inherited Arrhythmia, In Sudden Cardiac Death Prevention in Children and CHD Patients Sponsored by PACES, Asian Pacific Heart Rhythm Society 2016, Seoul, South Korea, 2016.10.14
31. Sumitomo N, Miyazaki A, Sakaguchi H, Iwamoto M, (他 8 名): A prospective multicenter, open-label study of landiolol for tachyarrhythmias in children: Control of the heart rate in infant and child arrhythmias using landiolol (HEARTFUL) study, *Cardiostim* 2016, Nice, France, 2016.6.8-11
32. Lieve KV, van der Werf C, Bos MJ, (他 11 名), Sumitomo N, (他 10 名): Efficacy of Flecainide in a Large Cohort of Patients with Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia, *Nederlandse Vereniging voor Cardiologie Najaarscongres* 2016, Utrecht, Holand, 2016.11.5
33. Makita N. Genetic Background of Inherited Bradyarrhythmia. Korean Heart Rhythm Society 8th Annual Scientific Session, 2016/07/08, KINTEX, Korea.
34. Makita N. Overview of Genes Related to Cardiac Conduction. Korean Heart Rhythm Society 8th Annual Scientific Session, 2016/07/08, KINTEX, Korea.
35. Crotti L, Makita N, et al. International Calmodulinopathy Registry (ICaMR). American Heart Association's Scientific Sessions, Nov 15, 2015, New Orleans, USA
- 術集会, 平成 28 年 7 月 6 日、東京
2. 吉永正夫, 『パネルディスカッション 6 学校心臓検診の意義: 各心疾患毎のアウトカムから探る』 QT 延長症候群. 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会, 平成 28 年 7 月 7 日、東京
3. 吉永正夫, 堀米仁志, 住友直方, 長嶋正實, 牛ノ濱大也, 田内宣生, 岩本眞理, 泉田直己, 阿部勝巳, 緒方裕光, 高橋秀人. 新しい「小児心電図の基準値」を用いた小児期肥大型心筋症の心電図抽出基準に関する検討. 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会, 平成 28 年 7 月 8 日、東京
4. 吉永正夫, 牛ノ濱大也, 長嶋正實, 佐藤誠一, 畑 忠善, 堀米仁志, 田内宣生, 西原栄起, 市田露子, 大野聖子, 住友直方. Electrocardiographic (ECG) screening of 1-month-old infants for identifying prolonged QT intervals to prevent sudden infant death. 第 63 回日本不整脈心電学会, 平成 28 年 7 月 17 日、札幌
5. 吉永正夫. 小児遺伝性不整脈について. 第 1 回平成 28 年度スポーツ丁女性アスリート育成・支援プロジェクト戦略推進会議, 平成 28 年 9 月 30 日、西別府病院、別府市
6. 吉永正夫, 牛ノ濱大也, 長嶋正實, 佐藤誠一, 畑 忠善, 堀米仁志, 田内宣生, 西原栄起, 市田露子, 大野聖子, 住友直方, 岩本眞理. 1 か月健診時の心電図検診は乳児突然死を防げるか. 第 121 回日本循環器学会九州地方会, 平成 28 年 12 月 3 日、鹿児島
7. Yoshinaga M, Ushinohama H. Why do Victims of Sudden Infant Death Syndrome Die during Sleeping, Especially during Midnight Sleeping? 第 81 回日本循環器学会学術集会, 平成 29 年 3 月 17 日、金沢
8. Yoshinaga M. Analysis of Out-of-Hospital Cardiac Arrest (OHCA) in Infants, Children, and Adolescents in the Kyushu Area in Japan. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 平成 29 年 3 月 19 日、金沢

[国内学会]

1. 吉永正夫, 牛ノ濱大也, 長嶋正實, 佐藤誠一, 畑忠善, 堀米仁志, 住友直方, 白石裕比湖, 野村裕二, 田内宣生, 西原栄起, 市田露子, 大野聖子. 1 か月健診時の心電図記録による乳児突然死予防に関する研究. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会, 平成 28 年 7 月 6 日、東京
2. 吉永正夫, 『パネルディスカッション 6 学校心臓検診の意義: 各心疾患毎のアウトカムから探る』 QT 延長症候群. 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会, 平成 28 年 7 月 7 日、東京
3. 吉永正夫, 堀米仁志, 住友直方, 長嶋正實, 牛ノ濱大也, 田内宣生, 岩本眞理, 泉田直己, 阿部勝巳, 緒方裕光, 高橋秀人. 新しい「小児心電図の基準値」を用いた小児期肥大型心筋症の心電図抽出基準に関する検討. 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会, 平成 28 年 7 月 8 日、東京
4. 吉永正夫, 牛ノ濱大也, 長嶋正實, 佐藤誠一, 畑 忠善, 堀米仁志, 田内宣生, 西原栄起, 市田露子, 大野聖子, 住友直方. Electrocardiographic (ECG) screening of 1-month-old infants for identifying prolonged QT intervals to prevent sudden infant death. 第 63 回日本不整脈心電学会, 平成 28 年 7 月 17 日、札幌
5. 吉永正夫. 小児遺伝性不整脈について. 第 1 回平成 28 年度スポーツ丁女性アスリート育成・支援プロジェクト戦略推進会議, 平成 28 年 9 月 30 日、西別府病院、別府市
6. 吉永正夫, 牛ノ濱大也, 長嶋正實, 佐藤誠一, 畑 忠善, 堀米仁志, 田内宣生, 西原栄起, 市田露子, 大野聖子, 住友直方, 岩本眞理. 1 か月健診時の心電図検診は乳児突然死を防げるか. 第 121 回日本循環器学会九州地方会, 平成 28 年 12 月 3 日、鹿児島
7. Yoshinaga M, Ushinohama H. Why do Victims of Sudden Infant Death Syndrome Die during Sleeping, Especially during Midnight Sleeping? 第 81 回日本循環器学会学術集会, 平成 29 年 3 月 17 日、金沢
8. Yoshinaga M. Analysis of Out-of-Hospital Cardiac Arrest (OHCA) in Infants, Children, and Adolescents in the Kyushu Area in Japan. 第 81 回日本循環器学会学術集会, 平成 29 年 3 月 19 日、金沢
9. 堀米仁志. 日本循環器学会 委員会セッション (ガイドライン委員会) ガイドライン解説 3: 2014 2015 年度活動ガイドライン作成班解説講演 学校心臓検診のガイドライン (日本循環器学会/日本小児循環器学会合同ガイドライン) 「右左短絡性心疾

- 患の管理」. 第 81 回日本循環器学会学術集会、金沢、2017 年 3 月 18 日
- 10.堀米仁志. シンポジウム 9 (A) 心臓突然死の遺伝的背景「Genetic Background of Congenital Long QT Syndrome Diagnosed in Infancy and Comparison of Their Gene Mutations with Those in SIDS」. 第 81 回日本循環器学会学術集会、金沢、2017 年 3 月 18 日
- 11.村上 卓、堀米仁志、塩野淳子、他. 心室中隔欠損を介した特殊な circular shunt が示唆された Ebstein 奇形の胎児診断例. 第 23 回日本胎児心臓病学会学術集会、東京、2017 年 3 月 3 日
- 12.大内香里、加藤愛章、野崎良寛、石川伸行、林立申、高橋実穂、堀米仁志. Treprostinil 持続皮下注療法を導入した特発性肺動脈性肺高血圧の男児例. 第 23 回日本小児肺循環研究会、東京、2017 年 2 月 4 日
- 13.山田 優、石津智子、野崎良寛、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志、他. Fontan 術後の無脾症、右室型単心室不全に対する心臓再同期療法導入の検討. 第 19 回日本成人先天性心疾患学会総会・学術集会、三重、2017 年 1 月 14 日
- 14.林立申、高橋実穂、石川伸行、(他 5 名)、堀米仁志. 中隔心筋切除術、DDD ペーシングを施行した乳児期発症の閉塞性肥大型心筋症 (HOCM) の長期予後. 第 25 回日本小児心筋疾患学会、東京、2016 年 10 月 8 日
- 15.三好剛一、前野泰樹、左合治彦、稲村 昇、川滝元良、堀米仁志、(他 9 名)、胎児不整脈治療班. 胎児頻脈性不整脈に対する経胎盤的抗不整脈薬投与に関する臨床試験 副作用報告 (第 2 報). 第 52 回日本周産期・新生児医学会学術集会、富山、2016 年 7 月 16 日
- 16.村上 卓、塩野淳子、石川伸行、(他 4 名)、堀米仁志. 動脈管、主要体肺側副動脈の両者を伴わない肺動脈閉鎖兼心室中隔欠損症、22q.11.2 欠失の 2 例. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 8 日
- 17.堀米仁志. 『学校心臓検診のガイドライン』の解説: 先天性心疾患の管理基準. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 7 日
- 18.塩野淳子、石川伸行、村上 卓、(他 4 名)、堀米仁志. フォンタン手術適応疾患患者における心臓以外の手術. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 7 日
- 19.高橋実穂、加藤愛章、野崎良寛、林立申、中村昭宏、堀米仁志. ハイリスク新生児における臍帯静脈アプローチによるバルーン心房中隔裂開術 (BAS) および static BAS. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 7 日
- 20.石踊 巧、長谷川 誠、原 モナミ、(他 4 名)、堀米仁志. 気道感染症後に遷延する低酸素血症を契機に診断された左上大静脈遺残左房開口の 1 歳女児. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 7 日
- 21.三好剛一、前野泰樹、左合治彦、(他 3 名)、堀米仁志、(他 10 名). 胎児頻脈性不整脈に対する経胎盤的抗不整脈薬投与に関する臨床試験—副作用報告 (第 2 報) —. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 7 日
- 22.松原宗明、石井知子、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志、阿部正一、平松祐司. 小児開心術後の難治性感染症をいかに早期鎮静化すべきか? 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 6 日
- 23.住友直方、堀米仁志、三浦 大、小野 博、鈴木嗣敏、佐川浩一、牛ノ濱大也. 小児の頻脈性不整脈を対象としたランジオロールの前向き多施設共同治験 (HEARTFUL study); 小児の臨床試験立案の経験から. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 6 日
- 24.加藤愛章、稲葉 武、林立申、(他 3 名)、堀米仁志. 心磁図を用いた不整脈診断—胎児から成人まで—. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016 年 7 月 6 日
- 25.指宿知子、松原宗明、阿部正一、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志、平松祐司. Jatene 術後中期から遠隔期までの心エコー所見から見た大動脈弁閉鎖不全発生要因. 第 52 回日本小児循環器学会総

- 会・学術集会、東京、2016年7月6日
- 26.野間美緒、坂 有希子、阿部正一、(他4名)、堀米仁志. ファロー四徴症における右室流出路前面の形態について—右室造影側面像からの検討—. 第52回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016年7月6日
 - 27.野崎良寛、加藤愛章、城戸崇裕、(他6名)、堀米仁志. 超音波横隔膜麻痺診断における膜筋厚変化率の有用性. 第52回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016年7月6日
 - 28.林 立申、加藤愛章、原 英輝、(他3名)、堀米仁志. 内臓錯位症候群における不整脈の検討. 第52回日本小児循環器学会総会・学術集会、東京、2016年7月6日
 - 29.塩野淳子、石川伸行、村上 卓、河野達夫、堀米仁志. 川崎病で頸部CTを施行した症例～後咽頭浮腫の所見を中心に～. 第35回関東川崎病研究会、東京、2016年6月11日
 - 30.林 立申、堀米仁志、加藤愛章、他. 心磁図の臨床応用～胎児から成人まで～. 第31回日本生体磁気学会大会、金沢、2016年6月10日
 - 31.芹澤陽菜、林 立申、山田晶子、(他5名)、堀米仁志、須磨崎 亮. 無症候性川崎病性冠動脈瘤内血栓に対して経静脈的血栓溶解療法が有効であった1幼児例. 第119回日本小児科学会学術集会、札幌、2016年5月15日
 - 32.鈴木孝典、林 泰佑、小野 博、前野泰樹、堀米仁志、村島温子. 母体抗SS-A抗体陽性の先天性完全房室ブロックの胎児における子宮内胎児死亡の危険因子. 第119回日本小児科学会学術集会、札幌、2016年5月14日
 - 33.埴 淳美、石川伸行、村上 卓、塩野淳子、堀米仁志. 総肺静脈還流異常症を合併した心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症の一例. 第119回日本小児科学会学術集会、札幌、2016年5月13日
 - 34.大野聖子: 遺伝性不整脈 最近の話題. 第57回山梨小児循環器懇話会 特別講演 (2016.3.4 山梨)
 - 35.大野聖子: Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomypopathy and Brugada Syndrome; from the View of Desmosome Gene Mutation. 第80回日本循環器学会学術集会 シンポジウム (2016.3.18-20 仙台)
 36. Sonoda K, Ohno S, Wada Y, (他6名), Horie M: AKAP9 mutations identified in young patients with idiopathic ventricular fibrillation or polymorphic ventricular tachycardia. 第80回日本循環器学会学術集会 (2016.3.18-20 仙台)
 37. Ichikawa M, Ohno S, Fujii Y, (他6名), Horie M: Various ANK2 Mutations in Japanese Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes. 第80回日本循環器学会学術集会 (2016.3.18-20 仙台)
 38. Fujii Y, Itoh H, Ohno S, (他11名), Horie M. RYR2 mutations underlying in patients with short-coupled variant of torsade de pointes. 第80回日本循環器学会学術集会 (2016.3.18-20 仙台)
 39. 山本孝, 八木典章, 松本祐一, (他10名) 堀江稔: 経カテーテル的大動脈弁置換術(TAVI)を施行した2例. 第79回滋賀県循環器疾患研究会 (2016.6.18 滋賀)
 40. Furukawa S, Ashihara T, Ohno S, Horie M, Nishi K, Hitosugi M: An autopsic examination case of diagnosed Brugada syndrome. 第63回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
 41. Horigome H, Ishikawa Y, Sumitomo N, Yoshinaga M, Lin L, Kato Y, Ohno S, Horie M, Nagashima M: Independent component analysis and principal component analysis of T-U wave complex in Andersen-Tawil syndrome. 第63回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
 42. Harita T, Makiyama T, Toyoda F, (他9名), Ohno S, (他3名), Horie M, Kimura T: l-cis diltiazem rescues impaired calcium channel inactivation in a patient-specific stem cell model of long QT syndrome with a CACNA1C mutation. 第63回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
 43. Yamamoto Y, Makiyama T, Harita T, (他8名), Ohno S, Yoshida Y, Horie M, Makita N, Kimura T: Modeling of long-QT syndrome associated with a calmodulin mutation using human induced pluripotent stem cells. 第63回日本不整脈心電学会学術集会

- (2016.7.14-17 札幌)
44. Wada Y, Ohno S, Horie M: Updates for the Diagnosis of ARVC in Japan. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
45. Hasegawa K, Ohno S, Ashihara T, (他 8 名), Horie M: SP21-5 A Novel KCNQ1 Missense Mutation Identified in a Patient with Juvenile-Onset Atrial Fibrillation Causes Constitutively Open Iks Channels. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
46. Hayano M, Makiyama T, Sasaki K, (他 7 名), Ohno S, (他 4 名), Horie M, Kimura T: Electrophysiological Features of Patient-specific Human-induced Pluripotent Stem Cell-derived Cardiomyocytes Carrying the SCN5A-D1275N Mutation. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
47. Nozaki Y, Kato Y, Lin L, (他 5 名), Ohno S, Horie M, Shimizu W, Aonuma K, Horigome H: Six Patients with Ryanodine Receptor type2 Mutation Presenting with the Phenotype of both Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia and Left Ventricular Noncompaction. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
48. Ishikawa T, Mishima H, Ohno S, (他 3 名), Horie M, Makita N: Broader Genetic Spectrum of Familial Atrial Arrhythmias Involving Rare Variations in the Common Arrhythmia-Susceptible Genes. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
49. Fujii Y, Itoh H, Hayashi K, (他 7 名), Ohno S, Yamagishi M, Matsuura H, Horie M: Contribution of a KCNH2 variant in genotyped long QT syndrome : Romano-Ward Syndrome under Double Mutations and Acquired Long QT Syndrome under Heterozygote. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
50. Kohjitani H, Makiyama T, Kenichi Sasaki K, (他 5 名), Ohno S, Horie M, Kimura T: Patient-Specific Induced Pluripotent Stem-Cell Models for Long QT Syndrome with the missense mutation in the KCNH2 gene. 第 63 回日本不整脈心電学会学術集会 (2016.7.14-17 札幌)
51. 大野聖子: 若年性 Brugada 症候群について 第 22 回東京循環器小児科治療 Agora (2016.9.10 東京)
52. 市田路子: 特別講演 心筋緻密化障害の臨床～20 年間の研究から見えたもの 第 9 回郡山セミナー 平成 28 年 4 月 23 日、郡山
53. Kinoshita K, Yokoyama R, Takahashi H, (他 3 名), Hirono K, Ichida E, Nishida N. A Novel HCN4 Mutation in a Patient with Left Ventricular Noncompaction Impairs the Pacemaker Current. 第 80 回日本循環器学会学術集会、平成 28 年 3 月 18 日、仙台
54. Hata Y, Kinoshita K, Mizumaki K, Yamaguchi Y, Hirono K, Ichida E, Nishida N. Sudden Unexpected Death of the People under 50-years-old in Japanese Hot Baths: Molecular Analysis Using Next-generation DNA Sequencing. 第 80 回日本循環器学会学術集会、平成 28 年 3 月 18 日、仙台
55. Hirono K, Hata Y, Takasaki A, (他 5 名), Ichida F. Clinical and Genetic Characteristics in the Fetal Patients with Left Ventricular Noncompaction. 第 80 回日本循環器学会学術集会、平成 28 年 3 月 19 日、仙台
56. 木下 聡、島袋祐士、平辻知也、知念清治、廣野 恵一、市田路子、畑 由紀子、西田尚樹. 産褥期に発症した心不全で明らかになった、左室心筋緻密化障害の一例. 第 120 回日本循環器学会九州地方会、平成 28 年 6 月 25 日、大分
57. 廣野恵一. ミニシンポジウム：小児循環器領域における iPS 細胞を用いた研究の現状「心筋症」. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、平成 28 年 7 月 7 日、東京
58. 廣野恵一、市田路子. パネルディスカッション：学校心臓検診の意義：各心疾患毎のアウトカムから探る「心筋症」. 第 52 回日本小児循環器学会総会・学術集会、平成 28 年 7 月 7 日、東京
59. 小澤綾佳、廣野恵一、市田路子、他. 剖検で両心室に線維化と石灰化を認め胎児心筋緻密化障害が疑われた一例. 第 25 回日本小児心筋疾患学会、平成 28 年 10 月 8 日、東京
60. 堀 香織、中村常之、小栗真人、岡部真子、廣野

- 恵一、市田蒔子. 児の徐脈、多孔性筋性部心室中隔欠損、左室緻密化障害(LVNC)を契機に診断したHCN4 遺伝子変異の親子例. 第 25 回日本小児心筋疾患学会、平成 28 年 10 月 8 日、東京
61. 吉田葉子、加藤有子、鈴木嗣敏、(他 8 名)、廣野恵一、市田蒔子. PRKAG2 変異による刺激伝導系異常を伴った肥大型心筋症(HCM)の兄弟例. 第 25 回日本小児心筋疾患学会、平成 28 年 10 月 8 日、東京
62. 廣野恵一、王 策、岡部真子、(他 5 名)、市田蒔子. 心筋緻密化障害の小児患者における予後 - 心臓超音波検査の観点から -. 第 25 回日本小児心筋疾患学会、平成 28 年 10 月 8 日、東京
63. 市田蒔子: 教育講演 心筋緻密化障害. 第 15 回日本心臓血管発生研究会、平成 28 年 10 月 14 日、大阪
64. 岡部真子、宮尾成明、仲岡英幸、齋藤和由、小澤綾佳、廣野恵一、市田蒔子. 右心低形成(hypo RV)と肥大型心筋症(HCM)を合併した小児の一例. 第 36 回日本小児循環動態研究会、平成 28 年 10 月 21 日、金沢
65. 森 仁、住友直方、戸田紘一、他: His 東近傍の副伝導路に対して Freezor Xtra により治療に成功した小児例、第 29 回臨床不整脈研究会、東京、2017.1.14
66. 住友直方: 特別講演、胎児、新生児、乳児の不整脈、第 20 回ゆずの木周産期病診連携セミナー、坂戸、2017.1.23
67. 小柳 喬幸、戸田紘一、小島拓朗、(他 2 名)、住友直方: Fontan candidate の Venovenous collateral に対する Amplatzer Vascular Plug 留置-短絡を残さない適切なデバイスサイズは?、第 28 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、東京、2017.1.26
68. 住友直方: 教育講演、WPW 症候群に対するカテーテル治療戦略、第 28 回日本 JPIC 学会、東京、2017.1.27
69. 小島拓朗、葭葉 茂樹、小林俊樹、(他 2 名)、住友直方: 肺静脈狭窄に対するカテーテルインターベンション-インターベンションは予後を改善できているのか?、第 28 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、東京、2017.1.27
70. 戸田紘一、小林俊樹、小柳 喬幸、(他 2 名)、住友直方: Occulutech-FF2®閉鎖栓治療後のデバイスの形状変化の臨床的検討、第 28 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、東京、2017.1.27
71. 葭葉 茂樹、小林俊樹、戸田紘一、(他 2 名)、住友直方、(他 2 名): 大動脈弁狭窄を合併した大動脈離断、大動脈狭窄症に対する治療戦略-当院における Hybrid strategy の役割-、第 28 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、東京、2017.1.27
72. 葭葉 茂樹、小林俊樹、戸田紘一、(他 2 名)、住友直方: Fontan 手術後に遷延する胸水に対する肺動脈側副血行路コイル塞栓術-術前の塞栓術は無効だったのか-、第 28 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、東京、2017.1.28
73. 森 仁、住友直方、戸田紘一、他: 房室結節リエントリー性頻拍に His 東近傍の副伝導路を介する房室回帰頻拍を合併した小児例、第 243 回日本循環器学会関東甲信越地方会、東京、2017.2.4
74. Yasuhara J, Kumamoto T, Kojima T, (他 3 名), Sumitomo N: Predictors of early postoperative arrhythmias in children after Fontan operation, Japanese Heart Association 2017, 金沢、2017.3.17
75. 小林俊樹、葭葉茂樹、小島拓朗、(他 4 名)、住友直方: Norwood+BDG 後に左肺動脈が閉塞した HLHS 症例での Nightmare、第 27 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、広島、2016.1.28
76. 小島拓朗、熊本 崇、葭葉茂樹、(他 4 名)、住友直方: 右下腹壁動脈損傷により後腹膜、腹腔内出血を来した新生児に対する緊急コイル閉鎖術、第 27 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、広島、2016.1.29
77. 葭葉茂樹、小林俊樹、安原 潤、(他 4 名)、住友直方、(他 2 名): 体循環動脈管依存性先天性心疾患に対する PDA stent 留置 -適応の明確化、安全な留置方法-、第 27 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、広島、2016.1.30
78. 安原 潤、趙 麻未、熊本 崇、(他 4 名)、住友直方: 先天性心疾患術後早期に行った緊急ステント留置、第 27 回日本 Pediatric Interventional Cardiology 学会、広島、2016.1.30

79. 住友直方：遺伝性不整脈と先天性心疾患，先天性心疾患-突然死予防のための up-date-、第 8 回植込みデバイス関連冬季大会、北九州、2016.2.6
80. 住友直方：特別講演；小児の不整脈について、土屋小児科連携医療研究会、久喜、2016.2.15
81. 住友直方：特別講演、胎児、新生児の不整脈、第 32 回山形不整脈研究会、山形、2016.6.17
82. 住友直方：特別講演、当直に役立つ不整脈診療・基礎から応用、東京医科歯科大学小児科マンデーセミナー、東京、2016.6.20
83. 住友直方：シンポジウム III、学校心臓検診の問題点、第 63 回日本小児保健協会学術集会、大宮、2016.6.25
84. 住友直方：特別講演、小児の遺伝性不整脈、第 287 回新潟循環器談話会、新潟、2016.7.2
85. 小島拓朗、熊本 崇、葭葉茂樹、(他 4 名)、住友直方：CV カテーテル挿入時の下腹壁動脈損傷により後腹膜出血をきたし、緊急コイル閉鎖術により救命しえた新生児例、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.6
86. 住友直方：ミニシンポジウム 2 学校心臓検診ガイドラインの解説、日本の学校心臓検診の現状と問題点、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
87. 安原 潤、葭葉茂樹、戸田紘一、(他 4 名)、住友直方：乳児狭窄病変に対する腎動脈用 stent 留置、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
88. 小林俊樹、葭葉茂樹、小島拓朗、(他 4 名)、住友直方：APCA コイル塞栓術におけるコイル数削減の試み、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
89. 戸田紘一、小林俊樹、小島拓郎、葭葉茂樹、住友直方、他：Glenn 手術及び横隔膜縫縮術を実施した児の体肺側副血行に対するコイル塞栓術、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
90. 熊本 崇、住友直方、安原 潤、他：一時体外ペーシングワイヤー抜去後に緊急手術を要した心タンポナーデ症例の検討、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
91. 熊本 崇、住友直方、趙 麻未、他：当院における ASD・VSD 術後の一時体外ペーシングワイヤー留置に対する実態調査～全例ペーシングワイヤー留置は必要か？～、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.7
92. 葭葉茂樹、小林俊樹、安原 潤、(他 4 名)、住友直方、(他 3 名)：左心低形成症候群に対する治療戦略ーカテーテルインターベンションの重要性ー、第 52 回日本小児循環器学会、東京、2016.7.8
93. 住友直方：特別講演、小児の遺伝性不整脈、第 25 回大分心電図研究会、大分、2016.7.29
94. 戸田紘一、小柳喬幸、小島拓朗、(他 2 名)、住友直方：海外出生で治療が遅れ肺高血圧を呈したが、Fontan 術に到達し得た 1 例、第 7 回北関東肺循環研究会、埼玉、2016.8.2
95. 住友直方：特別講演、小児の不整脈、第 21 回桜越会、川越、2016.9.8
96. 葭葉茂樹、小林俊樹、戸田紘一、(他 2 名)、住友直方：フォンタン手術後胸水に対する対肺動脈側副血行路コイル塞栓術-胸腔ドレーン早期抜去に向けての治療戦略-、第 22 回東京循環器小児科治療 Agora、東京、2016.9.10
97. 戸田紘一、小林俊樹、小柳喬幸、(他 2 名)、住友直方：Occlutech®閉鎖栓による経皮的心房中隔欠損閉鎖術、第 165 回日本小児科学会埼玉地方会、埼玉、2016.9.24
98. 戸田紘一、飛田和えりか、小柳喬幸、(他 8 名)、住友直方：シンポジウム II 「アミオダロンの役割と今後の展望」先天性心疾患術後不整脈に対するアミオダロンの有効性、第 21 回アミオダロン研究会、東京、2016.9.10.1
99. 戸田紘一、飛田和えりか、小柳喬幸、(他 8 名)、住友直方：先天性心疾患術後不整脈に対する静注アミオダロンの有効性、安全性に関する検討、第 21 回アミオダロン研究会、東京、2016.10.1
100. 小柳喬幸、戸田紘一、小島拓朗、(他 2 名)、住友直方：当院で経験した拡張型心筋症の乳幼児例、第 25 回日本小児心筋疾患学会、東京、2016.10.8
101. 住友直方：特別講演、CPVT の最近の話題、遺伝性不整脈と心疾患、第 29 回九州小児不整脈研究会、佐賀、2016.10.30
102. 住友直方：特別講演、学校心臓検診と小児不整脈、第 26 回茨城県小児循環器研究会、筑波、茨城、2016.11.2

103. 戸田紘一、森 仁、小柳 喬幸、(他 3 名)、住友直方：繰り返す悪心・嘔吐で発見された心室頻拍の 1 例、埼玉循環器談話会、川越、2016.11.5
104. 住友直方：シンポジウム 14 小児の内科的スポーツ障害、心臓突然死、不整脈、第 27 回日本臨床スポーツ医学会、幕張、千葉、2016.11.6
105. 森 仁、住友直方、戸田紘一、他：房室結節リエントリー性頻拍に His 束近傍の副伝導路を介する房室回帰頻拍を合併した小児例、第 21 回日本小児心電学会、名古屋、2016.11.19
106. 森 仁、住友直方、戸田紘一、他：房室結節リエントリー性頻拍に His 束近傍の副伝導路を介する房室回帰頻拍を合併した小児例、第 49 回埼玉不整脈研究会、さいたま市、2016.12.10
107. Nishii A, Makita N, et al. Conditional knockout mice recapitulated two families with congenital AV block and sick sinus syndrome with a novel connexin 45 mutation. 第 80 回日本循環器学会学術集会、2016/03/18、仙台市、仙台市民会館.
108. Takahashi K, Makita N, et al. Utility of QT dynamics for identifying genetic testing candidates in children with borderline QT interval prolongation. 第 80 回日本循環器学会学術集会、2016/3/20、仙台市、せんだい青葉山交流広場.
109. Ishikawa T, Makita N, et al. Dose-Sensitive Relationship of an SCN10A Pore Mutation and Enhancer SNPs Identified in a Brugada Syndrome Family with Different Expressivity. 第 80 回日本循環器学会学術集会、2016/03/18、仙台市、仙台市民会館.
110. Takahashi K, Makita N. Novel de novo Calmodulin Mutation in a Pre-school boy Experiencing Aborted Cardiac Arrest. 第 63 回日本不整脈心電学会学術大会、2016/07/17、札幌市、札幌コンベンションセンター.
111. Nakagawa H, Makita N, et al. Catheter Ablation of Brugada Syndrome : Further Evidence of Conduction Delay in the Right Ventricular Subepicardium as Mechanism of Brugada ECG and Ventricular Fibrillation. 第 63 回日本不整脈心電学会学術大会、2016/07/17、札幌市、札幌コンベンションセンター.
112. Murakoshi N, Makita N, et al. Common genetic variants at SCN5A, SCN10A, and HEY2 are associated with cardiac conduction disturbance in patients with Brugada syndrome. 第 63 回日本不整脈心電学会学術大会、2016/07/16、札幌市、札幌コンベンションセンター.
113. Hayashi K, Makita N, et al. Selective therapeutic targeting of ion channel rare variants predisposing to lone atrial fibrillation. 第 63 回日本不整脈心電学会学術大会、2016/07/15、札幌市、札幌コンベンションセンター.

3. 書籍

- 小澤綾佳、市田路子：心筋緻密化障害 竹中克編 『心エコーハンドブック 心不全』金芳堂 京都、2016
- 廣野恵一、市田路子：心筋疾患『ガイドラインと最新文献で学ぶ小児科学レビュー2016-17』編 総合医学社 東京、2016
- 廣野恵一、市田路子：『診断モダリティとしての心筋病理：心筋緻密化障害』和泉徹・廣江道昭編 南江堂 東京、2016
- 西田直樹、市田路子：『診断モダリティとしての心筋病理：ダノン病』和泉徹・廣江道昭編 南江堂 東京、2016
- 田口雅登、市田路子 ワーファリンの治療・投与量予測『小児の遺伝学的検査・診断・カウンセリング 実践ケースファイル』奥山虎之、山本俊至編 診断と治療社 2016;163-165
- 廣野恵一、市田路子：『心筋症』小児科臨床 「小児慢性疾患の成人期移行の現状と問題点」日本小児医事出版社 東京 第 69 巻第 4 号、617-622
- 廣野恵一、市田路子：「孤立性左室緻密化障害」『最新ガイドライン準拠 小児科診断・治療指針』中山書店 東京、2016
- 廣野恵一、市田路子：『左室心筋緻密化障害をどのように診断するか』Heart View 「遺伝性心筋疾患の現状と展望を識る」メジカルビュー 東京、2016;121-131
- 小澤綾佳、市田路子. 学校心臓検診を臨床に生かす

呼吸と循環 2016; 7: 718-724

10. 市田 露子. 心筋症、心筋炎の管理. 学校心臓検診のガイドライン (2016 年版) 日本循環器学会・日本小児循環器学会合同ガイドライン 2016:57-60
一般社団法人日本循環器学会
11. 住友直方: 心疾患を持つ児童・生徒の学校管理下での取り扱い方、今日の治療指針 2017、総編集 福井次矢、高木誠、小室一成、医学書院、東京、2017:1362-1364

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

表 1 心筋症患者数（二次調査）

施設名	地域	HCM	DCM	LVNC	RCM	ARVC	計
A	茨城	25	11	2	0	0	38
B	岐阜	3	8	44	1	2	58
C	滋賀	0	0	0	0	9	9
D	千葉	8	2	12	1	0	23
E	東京	21	10	7	3	1	42
F	埼玉	2	5	4	0	0	11
G	石川	6	3	0	0	0	9
H	富山	0	0	16	0	0	16
I	愛知	19	25	15	7	0	66
J	横浜	6	13	2	1	0	22
K	愛知	2	0	0	0	0	2
L	鹿児島	2	1	2	0	0	5
M	鹿児島	15	1	0	1	0	17
計		109	79	104	14	12	318

図1. HCM

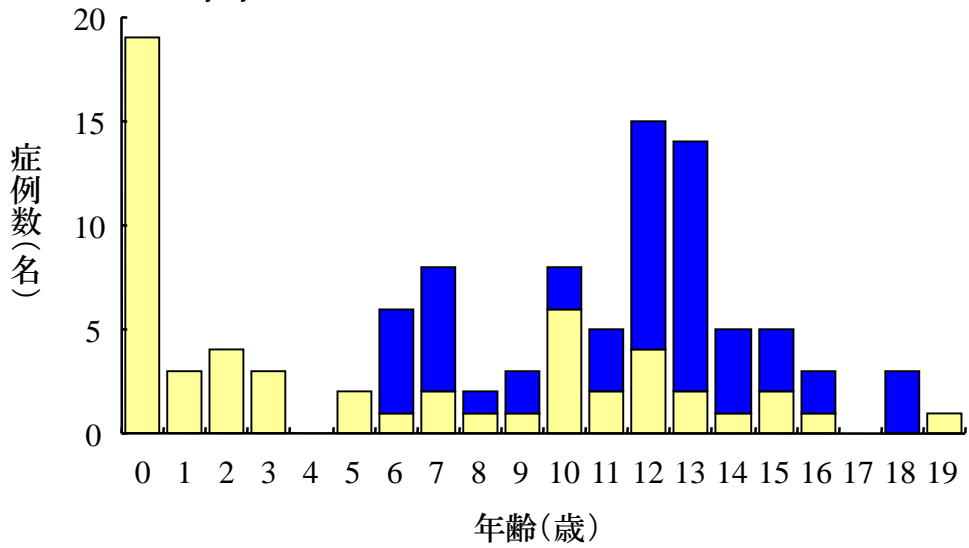


図2. DCM

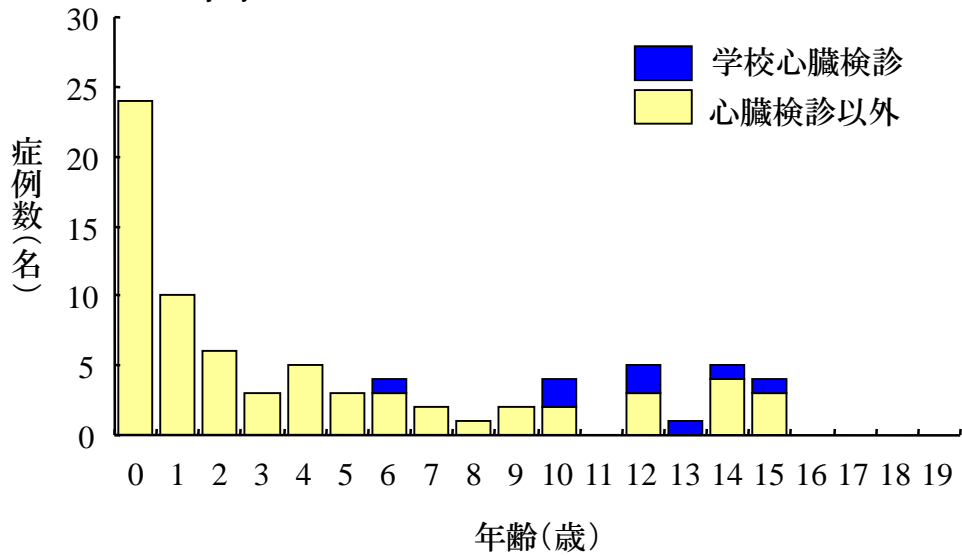


図3. LVNC

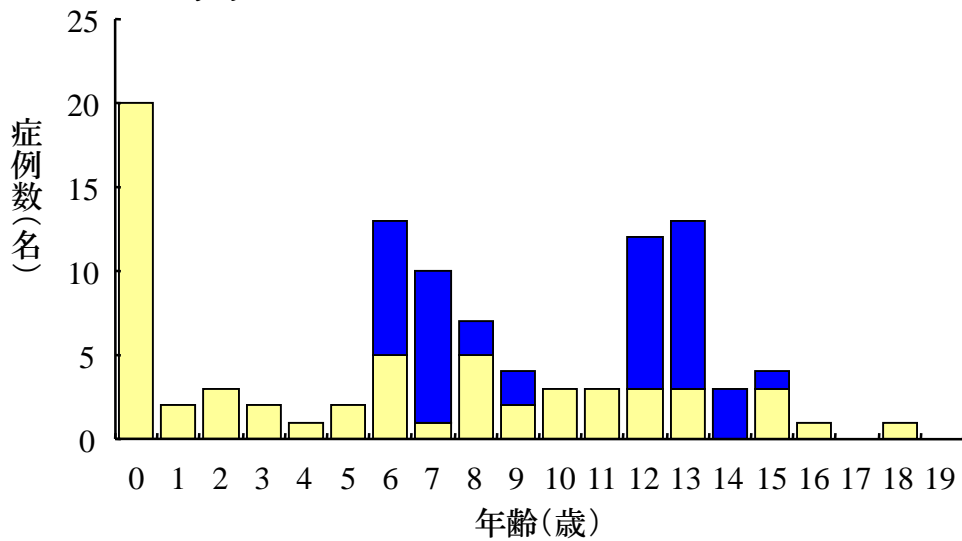


図4. RCM

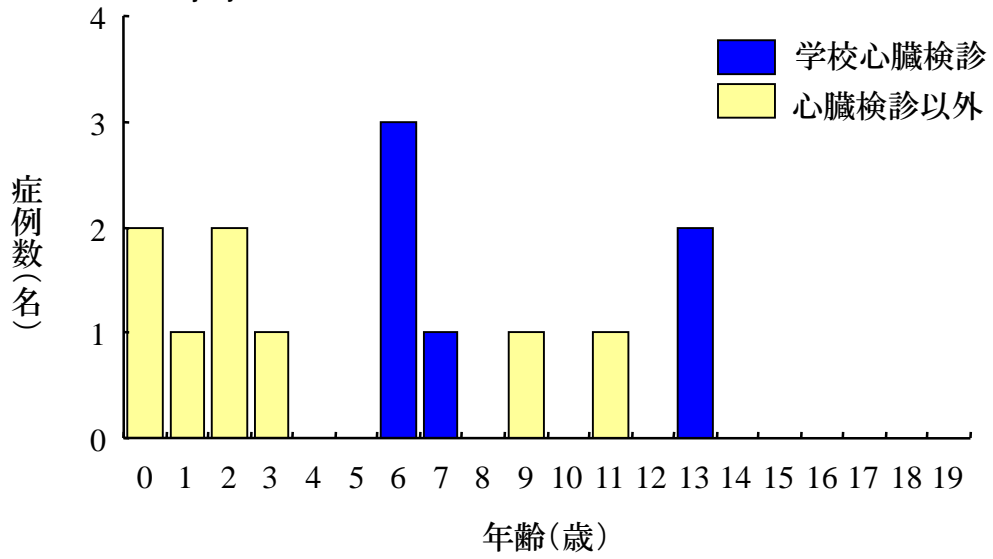


図5. ARVC

