厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

小児領域における心筋症診療の実態と課題

研究分担者 小垣 滋豊 大阪急性期・総合医療センター 小児科・新生児科・主任部長

研究要旨

小児領域における心筋症診療の実態と課題を知るうえで、現存する情報（日本小児循環器学会小児期発症心疾患実態調査、既報論文）を調査した。日本における小児心筋症の新規発症は年間約240例であり、肥大型心筋症（HCM）と拡張型心筋症（DCM）が多く（各々80例程度）、次いで左室心筋緻密化障害（LVNC）が60例前後、拘束型心筋症（RCM）と不整脈原性右室心筋症（ARVC）は数例程度であった。発症症例数の把握はできているが、その臨床像については国内の限られた施設からの後方視的研究にとどまっている。小児における心筋症の統一した診断基準はなく、前方視的調査研究（レジストリー）を進める上でその確立が必要である。

A. 研究目的

日本の小児心筋症診療に関する現状を知る。

B. 研究方法

日本小児循環器学会が行っている小児期発症心疾患実態調査（JRPHD）における心筋症のデータを収集し、日本人小児心筋症患者を対象とした既報論文をPubMedで検索して、日本における小児心筋症の臨床像を後方視的に調査した。

（倫理面への配慮）

公表された既存の資料・情報をまとめたものであり、倫理面での問題は無い。

C. 研究結果

小児期発症心疾患実態調査（JRPHD）のデータ集計から、2017年～2021年に報告された新規心筋症症例は1183人あり、内訳は肥大型心筋症（HCM）395人、拡張型心筋症（DCM）399人、拘束型心筋症（RCM）53人、心筋緻密化障害（LVNC）50人、不整脈原性右室心筋症（ARVC）9人、心内膜弾性線維症（EFE）2人であった。各心筋症の年間発症数は、HCM 70～93例、DCM 70～95例、RCM 6～15例、LVNC 47～78例、ARVC 2～7例、EFE 2～5例であった。

小児HCMについては、全国20施設から180例の臨床像が報告され（Heart and Vessels 2022; 37: 1075- 1084）5年および10年の生存率は92%、84%であった。

小児DCMについては、全国18施設から106例の臨床像が報告され（Circ J 2021; 86: 109- 115）5年および10年の死亡または移植回避率は61%、54%であった。

小児RCMについては、全国18施設から54例の臨床像が報告され（Circ J 2022; 86: 1943- 1949）5年および10年の死亡または移植回避率は40%、34%であった。

小児LVNCについては、全国18施設から205例の臨床像が報告され（Circ J 2017; 81: 694-700）5年および10年のイベント回避生存率は80～90%であった。

小児ARVCの臨床像に関してまとまったコホート研究は調べた範囲でなかった。

小児HCM、RCM、LVNCにおけるゲノム情報と予後に関する報告が散見された。

公的社会福祉制度については、小児慢性特定疾病には、HCM、DCM、RCM、ARVC、LVNC、EFEが含まれるが、指定難病にはHCM、DCM、RCMのみが含まれていた。

D. 考察

日本の小児期発症心筋症について、新規発症数の把握は前向きにも可能であるが、その臨床像については限られた施設からの後方視的データに基づくものであり、全体像の把握には限界がある。また診断基準は各施設に委ねられたものであり、統一した診断基準や管理指針の作成が課題と考えられた。公的社会福祉制度については、小児慢性特定疾患と指定難病の間にギャップがあり、シームレスな移行医療を進める上での課題である。

E. 結論

小児心筋症の疫学研究は、国内の限られた主要施設の後方視的調査に基づくものであり、前方視的調査（レジストリー構築）が課題である。そのためにも統一した診断基準の確立が必要である。加えて小児心筋症におけるゲノム情報について系統だった情報収集と利活用が望まれる。

F. 健康危険情報

総括研究報告書に記載

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）
第27回日本心不全学会学術集会 心筋症研究班報告会（2023年10月7日）抄録集はオンライン掲載のみ

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし