

遺伝性心臓病とは

- 遺伝性心臓病とは、**遺伝子の異常**によって引き起こされる心臓疾患です。
- これらの疾患は、**親から子へと遺伝する可能性があり**、心臓の構造や機能に影響を与えます。
- 遺伝性心臓病の一部は症状が現れにくい場合もあるが、放置すると**心臓突然死などの深刻なリスクを伴う**ことがあります。

遺伝性心臓病の種類

疾患
拡張型心筋症
肥大型心筋症
不整脈原性右室心筋症
先天性 QT 延長症候群
Brugada 症候群
カテコラミン誘発多形性心室頻拍
遺伝性トランスサイレチンアミロイドーシス
Fabry 病
Pompe 病
大動脈疾患（家族性大動脈瘤・解離、Marfan 症候群、Loeys-Dietz 症候群を含む）
血管型 Ehlers-Danlos 症候群
家族性高コレステロール血症
遺伝性出血性毛細血管拡張症（Osler-Weber-Rendu 症候群）

●代表的な疾患

- ① 拡張型心筋症（心臓が大きくなる）
- ② 肥大型心筋症（心筋が厚くなる）
- ③ QT延長症候群（心電図のQT間隔が長くなる）
- ④ ブルガダ（Brugada）症候群
（ぽっくり病の一つ）など。

なぜ遺伝性心臓病が心臓突然死につながるのか

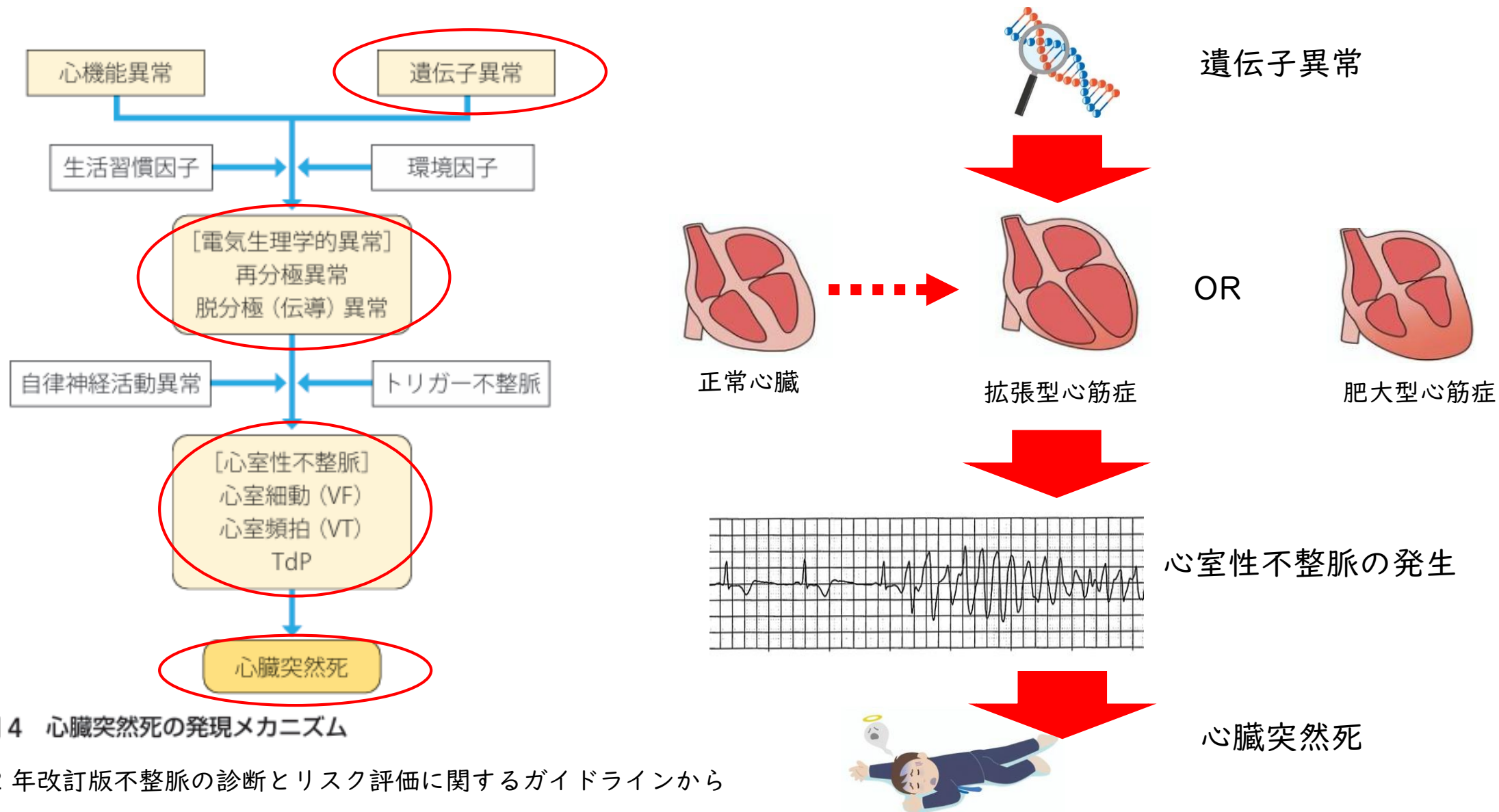


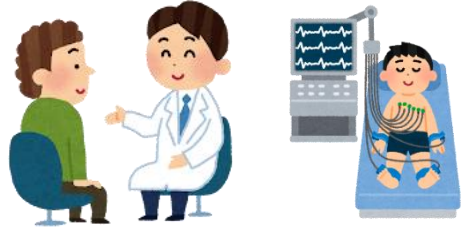
図4 心臓突然死の発現メカニズム

診断の主な流れ

①健康診断（学童検診含む）
問診および心電図検査など

②失神、眼前暗黒感（目の前が暗くなる）や動悸発作を自覚

③血縁の方が遺伝性心臓病であり、心配になる



かかりつけ医や地域中核病院を受診して診察を受ける



大分大学附属病院に紹介し受診

- 必要に応じて、遺伝学的検査を含めた専門診察を受ける

経過観察

自覚症状出現もしくは再発

遺伝性心臓病の診断がついた後、
適切な治療の開始

遺伝性心臓病に伴う致死性不整脈の治療

●治療方法

- ① 薬物治療（抗不整脈薬など）
- ② カテーテルアブレーション
- ③ 植込み型除細動器（ICD）

①



②



アブレーションカテーテル（直径2.3～2.7mm）

③



遺伝性心臓病によって引き起こされる突然死を引き起こす不整脈に対して、
①薬物治療、②カテーテルアブレーション、③植込み型除細動器植込みが行われる。

本日のまとめ

- 日本では1年間で約10万人の方が心臓突然死しています。そのうち、遺伝性心臓病患者は約10%を占めています。
- 代表的な遺伝性心臓病には、拡張型心筋症、肥大型心筋症、QT延長症候群、ブルガダ症候群などがあります。
- 遺伝性心臓病はときに不整脈が原因となって心臓突然死することがあります。
- 遺伝性心臓病の診断は、遺伝的要因によって引き起こされる心疾患を特定して、適切な治療や予防策を講じるために必要です。
- 不整脈に伴う心臓突然死を防ぐ治療として、植込み型除細動器（ICD）というものがあり、手術件数は増加しています。