

## II. テーマ演題

### 1 洞不全症候群と拡張型心筋症を呈した lamin 遺伝子変異の 1 例

園田 桂子・渡部 裕・富川 千絵  
小田 雅人・池主 雅臣・埜 晴雄  
小玉 誠・相澤 義房  
新潟大学医歯学総合病院第一内科

症例は、54 歳、男性。40 歳代で洞不全症候群にてペースメーカー植え込み、6 年度に心不全をきたし拡張型心筋症と診断された。β blocker を導入するも心不全による入退院を繰り返すことから、両心室ペーシングにアップグレードした。しかし心不全による入院頻度は徐々に増加し本年 7 月に入院、心カテテル検査では拡張障害を示すようになっていた。心不全のコントロールに難渋し、入院から約 1 ヶ月半で永眠された。

母親と姉に伝導障害があることから、生前に遺伝子検査を行い lamin 遺伝子異常を指摘されており、剖検心の RNA から同様の異常を認めた。

洞不全症候群が先行した lamin 遺伝子異常を伴う拡張型心筋症例の 1 例を経験したのでここに報告する。

### 2 ASD を合併した BMPR2 遺伝子異常の肺動脈性肺高血圧症例

小澤 淳一・鳥越 司・鈴木 博  
沼野 藤人・渡辺 健一・羽二生尚訓  
長谷川 聡・内山 聖・埜 晴雄\*  
相澤 義房\*

新潟大学大学院医歯学総合研究科  
小児科学分野  
同 循環器学分野\*

【背景・目的】肺高血圧 (PH) の薬物治療の進歩により PH のため手術適応外であった先天性心疾患が手術適応となった報告が散見されるが BMPR2 遺伝子異常の症例の検討はほとんどない。今回 ASD を合併した BMPR2 遺伝子異常の HPAH 例を経験したので報告する。

症例は 13 歳、女兒。親族 2 人が PH で死亡。心

雑音を契機に ASD, PH と診断され当科紹介。心カテ結果：(治療前) 平均肺動脈圧 (PAP (mmHg)) 47, 肺体血圧比 (Pp/Ps) 0.61, 肺血管抵抗 (Rp (単位)) 6.69, 肺体血流比 (Qp/Qs) 1.90. Qp/Qs と不相応な PH, Rp 上昇を認め、ベラプロスト, ボセンタン, HOT 開始。遺伝子検査で BMPR2 異常を認めた。(治療 8 カ月後) PAP 42, Pp/Ps 0.64, Rp 4.63, Qp/Qs 1.79. PH やや改善, シルデナフィルを追加。(治療 1 年後) PAP 39, Pp/Ps 0.42, Rp 3.76, Qp/Qs 2.3. ASD 閉鎖試験で Pp/Ps 低下。さらに改善したが PH 残存しており高肺血流に伴う症状はないため閉鎖術は施行しない方針とした。

【考察】同様な症例報告が少数あるが ASD 閉鎖術後に残存 PH が多く、観察期間が短い。また小児例は少なく、BMPR2 遺伝子異常を伴う報告はない。閉鎖しない場合 (ASD + PH) と閉鎖した場合 (IPAH/HPAH に類似) の予後の相違等からも閉鎖術には議論を要する。

### 3 遺伝子変異のないトランスサイレチン心アミロイドーシスの 1 例

藤田 聡・佐藤 政仁・長尾 智美  
小黒 武雄・星野 虎雄・中山 雅文  
斎藤 淳志・布施 公一・池田 佳生  
北澤 仁・高橋 稔・岡部 正明  
埜 晴雄\*・小玉 誠\*

立川総合病院循環器内科  
新潟大学大学院医歯学総合研究科  
循環器分野\*

症例は 68 歳、男性。平成 22 年 6 月 30 日心不全精査加療目的に当院紹介入院とした。心エコー上左室壁の肥厚及び高度の心機能低下 (左室駆出率 20%) をみとめた。心 MRI 上左室壁の不均一な肥厚と、心室中隔の遅延造影, <sup>99m</sup>Tc-PYP 心筋シンチグラムで中隔領域の強い集積像, 及び心筋生検の結果, 心アミロイドーシスと診断した。また免疫組織検査ではトランスサイレチン (TTR) にのみ陽性、遺伝子検索では変異遺伝子はみられず、その型は弧発性 TTR (老人性) 心アミロイド