

# エプスタイン病

## 1. 疾患名ならびに病態

### エプスタイン病

三尖弁中隔尖および後尖の右室内心尖部方向への偏位を特徴的所見とする疾患で、発生頻度は先天性心疾患の0.5~1.5%程度である。偏位した中隔尖・後尖は形成不全・異形成を伴い、この偏位によって右室は心尖部側の機能的右室と、本来の三尖弁輪と偏位した中隔尖・後尖との間の右房化右室に分かれる。機能的右室は低形成となることが多く、右房化右室の心筋は菲薄化し拡大する。本来の右房は負荷により拡大し、不整脈の原因となることが少なくない。一方、前尖は大きく、異形成を伴う。また、心房間交通を伴うことが多く、右左短絡によるチアノーゼを認めることがある。

本疾患は三尖弁形成異常の程度、機能的右室の状態によって形態は4つに分類され(Carpentier分類)、三尖弁の形成異常が軽度で機能的右室容積が十分なものから、右室がほとんど右房化されているものまである。このため三尖弁逆流の程度、右室機能、心房間交通の大きさなどにより重症度が様々で、胎児期に胎児心不全・胎児水腫を認め流産・死産になるもの、新生児期に高度のチアノーゼと心不全を認める重症例から、成人期まで全く無症状で経過する軽症例まで多彩な臨床経過をとる。

合併症として、心房中隔欠損・卵円孔開存を40~60%に、肺動脈狭窄・閉鎖を35~40%に認め、その他の先天性心疾患と合併する場合もある。10~15%にWPW症候群を伴う。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

修復前の主な症状・所見は前述のように症状は非常に多彩となる。

最重症例では、胎児期から心不全・胎児水腫をきたし、胎児超音波検査で診断されることも多い。新生児期に発症する症例では、一般的に三尖弁逆流が高度であり、新生児期初期の高い肺血管抵抗に対して十分な肺動脈血流を維持できず、心房間交通により多量の静脈血が左心系に流入することにより高度のチアノーゼを呈する。こうした症例では動脈管開存により肺血流を維持することになるが、右心不全(体静脈系のうっ血)に加えて低心拍出により、心機能低下・腎不全・壊死性腸炎などを合併することもあり、予後が不良となることも少なくない。

乳児期以降に発症する場合は、哺乳不良や体重増加不良など心不全症状を呈するものもあるが軽度であり、心房間交通は左右短絡となっていることが多く、チアノーゼを認めない例も少なくない。学童期になると、学校検診・心電図検診などで、心雑音や心電図異常(WPW症候群)により気づかれることがある。成人期の診断の契機は、労作時の息切れや運動能の低下などの心不全症状、不整脈が多い。

### ◇ 診断の時期と検査法

・心音・心雑音：重症度・合併症により異なる。

・胸部 X 線：新生児期発症の重症例の場合、胸郭幅と同等ほどに拡大した心陰影を認めることがあり(wall to wall)、肺血管陰影は減少する。それ以外では、右房・右房化右室の拡大の程度により心陰影拡大の程度が異なる。

・心電図：右房負荷による高電位の P 波、右心負荷による右脚ブロック、また WPW 症候群を認めることがある。

・心エコー検査：三尖弁中隔尖は僧帽弁に対して 8mm/BSA 以上下方にずれているとされる。三尖弁逆流の程度、心房間交通。右室流出路狭窄の有無などを評価する。

・手術前の評価として、心臓カテーテル・造影検査や心臓 CT 検査、不整脈については電気生理学的検査を行うことが多いが、特に重症例での造影を伴うカテーテル検査では循環動態の悪化を来すこともあり、注意を要する。

#### ◇ 経過観察のための検査法

上記の検査法に同じ、術後に関しては下記。

#### ◇ 治療法

##### 【内科的治療】

・無症状で経過する症例では、経過観察とし、チアノーゼの進行、心拡大の進行、右室機能の悪化、上室性頻拍の出現などに注意する。症状がある場合は手術適応と考える。

・内科管理では利尿薬・血管拡張薬、また不整脈に対する内服薬が選択される。

・上室性頻拍を認める WPW 症候群ではカテーテルアブレーションを検討する。心合併奇形のない WPW 症候群に比して再発頻度も低くない。複数の副伝導路、右房化右室による負荷が持続するためと思われる。

##### 【外科的治療】

・一般的に次のような場合に手術適応とされる。

①内科的治療でコントロール困難な重症心不全

②有意な全身性チアノーゼ、低酸素血症

③脳血管障害の既往

④有意な血行動態的变化に内科的治療抵抗性の不整脈が合併

・手術内容

①小児期の高度のチアノーゼ・心不全を呈する例では、機能的右室の機能に応じて、三尖弁形成術(cone 手術、Carpentier 手術、Danielson 手術など)、または Fontan 型手術を検討する。右心室機能不全が極めて重度である場合は、Sternes 手術・Sano 手術などで三尖弁閉鎖を行い、Fontan 型手術を選択する。

②成人発症例では、症状が軽度の場合内服薬による治療が継続されていることが多かったが、cone 手術の成績が良好であるため、積極的に治療を検討することも考慮する。右心機能低下合併例では両方向性 Glenn 手術を追加、また三尖弁修復が困難な場合は人工弁置換術が選択されることもある。

③不整脈に対する術中処置（冷凍凝固や maze 手術）が追加されることもある。

#### ◇ 合併症および障がいとその対応

心疾患の合併症については上記。術後合併症については下記。

その他、この疾患に特殊なものはない。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

#### ◇ 移行・転科の時期のポイント

患者の生活状況・病状理解・合併症（知的障害・全身疾患など）、また施設事情により柔軟に対応。いずれにしても診療中断(dropout)には注意を払う必要がある。

#### ◇ 成人期の診療の概要

・前述のように無症状で経過する症例も少なくないが、症状がなくても加齢などによる経時的変化があり、チアノーゼの進行、心拡大の進行、右室機能の悪化、上室性頻拍の出現などに注意し、症状がある場合は手術適応と考える。

・手術後も三尖弁機能障害、不整脈の再発などについて定期的な経過観察が必要である。

#### ●修復術後成人期の合併症

①術後の三尖弁逆流・狭窄：程度によっては再手術も検討される。

②不整脈：薬物治療やカテーテルアブレーションを検討する。

③感染性心内膜炎：抜歯などの観血的処置や出産の場合、予防が必要となるため、処置を行う医療者に心疾患があることを知らせるようにすること、感冒症状を伴わない原因不明の発熱が1週間以上続く場合には、医療機関に相談するように、患者に説明しておく。

#### ●術後外来フォローアップの注意点

特に成人期まで無症状で経過した場合、多くの先天性心疾患術後と同様に、自覚症状が出現しにくい・気がつかないことが少なくないため、経過観察の継続について患者によく説明しておく必要がある。

#### ●フォローアップのポイント

1. 成人先天性心疾患の専門知識をもつ循環器専門医による定期的な外来診療

（軽症ではクリニックなどでの定期検診も考慮し、必要時に専門機関受診）

2. 診療内容：心電図・心エコーは毎年、不整脈合併例ではホルター心電図も適宜検討する。

### 4. 成人期の課題

#### ◇ 医学的問題

・不整脈：WPW症候群の合併がなくても、右房負荷が長期にわたり持続することにより、心房細動を来すことがある。慢性心房細動の状態となっていることも多く、特に高齢者では無症状のまま、もしくは症状に気がつかないこともあり、体静脈系のうっ血により肝機能障害などを併発することもあるので、定期検診の重要性をしっかりと説明しておく必要がある。

#### ◇ 生殖の問題

未修復の患者では、妊娠前に評価が必要である。無症状でチアノーゼもなく、左心機能が維持されている場合、妊娠には耐えることが多いが、妊娠前には運動負荷時のチアノーゼの有無、不整脈の出現の有無、運動耐容能について評価しておく必要がある。近年

の成人期の cone 手術の成績は良好であることから、出産前に手術介入について検討することも考慮する。妊娠中・産褥期には不整脈、心機能について定期的に評価し、むくみや動悸があれば利尿薬、また不整脈治療も念頭に置いて、母胎の安全を確保する。心房間交通がある場合、非妊娠時には左右交通であっても、循環血液量の増加により右左短絡となることもあり、妊娠時の凝固能亢進の結果、脳梗塞（奇異性血栓症）をきたす可能性も否定できないため、妊娠前に評価して治療を検討、もしくは妊娠中管理に留意するポイントとする。妊娠確認後に右左短絡を認める場合は、脳梗塞症状の説明、必要であれば抗血小板剤・ヘパリン投与なども検討する。

修復術後症例でも不整脈の出現、遺残する三尖弁逆流や狭窄の程度によっては心不全出現の可能性はあり、未修復患者同様に、定期検診が必要である。

遺伝については、明らかな要因は報告されていない。

#### ◇ 社会的問題

多くの場合、運動は許容されるが、運動許容判定のため、心機能評価、安静時および運動負荷時心電図、運動耐容能検査、必要に応じてホルター心電図による不整脈の検討を行う。症状の有無、不整脈の有無、手術時期と回数、修復方法、術後の心不全や不整脈の既往などの病歴を調べる。心機能やの結果から多角的に判断して、スポーツの許可と指導を行う。ただし、一般的には心不全、有意な弁狭窄や逆流、不整脈などが無い限り、自己ペースを守れば運動制限はほとんど不要である。

## 5. 社会支援

#### ◇ 医療費助成

小児期には小児慢性特定疾患、成人期には指定難病が使えるが、それぞれ病状（指定難病では NYHA 分類 II 度以上）による。身体障害者手帳の交付は、重症例、合併症のある Fontan 型手術後などでなければ困難である。

#### ◇ 生活支援

特別児童扶養手当(小児期)、障害者年金(成人期)はほぼ取得困難。ただし、Fontan 型手術後の場合は、病状により取得可能なこともある。

#### ◇ 社会支援

就労については、健常者同様に可能な場合が多い。

### 【参考文献】

- ・『小児・成育循環器学』改訂第2版 日本小児循環器学会編集、診断と治療社
- ・『新・発達心臓病学』中外医学社
- ・2025年改訂版 成人先天性心疾患診療ガイドライン

### 【文責】

日本小児循環器学会移行医療委員会