

# 心筋症（拡張型・肥大型・拘束型）

## 1. 疾患名ならびに病態

心筋症（拡張型・肥大型・拘束型）

心筋症（拡張型心筋症・肥大型心筋症・拘束型心筋症）は、いずれも、明らかな他疾患（先天性心疾患、弁膜症、高血圧性心疾患など）によらない心筋そのものの構造的・機能的異常を主病変とする疾患であり、慢性心不全や不整脈といった臨床症状を呈し、長期的なフォローアップと治療を要する。

拡張型心筋症（Dilated cardiomyopathy）：原因不明にもかかわらず、主として左室または両心室が拡張し、収縮能の低下を来して心不全を呈する疾患である。組織学的には心筋細胞の変性・線維化を伴い、突然死、うっ血性心不全、不整脈などを呈する。若年例では予後不良の場合もあり、薬物治療に加えて装置治療や移植を要することがある。臨床像は易疲労、呼吸困難、体重増加不良などである。

肥大型心筋症（Hypertrophic cardiomyopathy）：明らかな原因なく心室壁が肥厚を示す疾患である。左室の収縮能は正常または亢進しうるが、拡張障害を伴う場合がある。組織学的には心筋細胞の錯綜配列を伴うことがあり、突然死、心不全症状、不整脈を来す。約半数は家族性で、遺伝子異常が関連することがある。

拘束型心筋症（Restrictive cardiomyopathy）：左室の拡張障害を主病態とし、心室拡大を来さず収縮能を保つ一方で、心不全を呈する疾患である。組織学的には心筋細胞の肥大や線維化など非特異的所見を伴う場合がある。突然死、うっ血性心不全、不整脈などを来すことがあり、症状出現後の進行が速い傾向がある。

これらの心筋症はいずれも慢性経過をとりうる疾患であり、臨床的には、心不全症状、不整脈合併、運動耐容能低下、突然死リスクなど、多面的な評価と継続的診療が必要である。

## 2. 小児期における一般的な診療

小児期に発症する心筋症（拡張型・肥大型・拘束型）では、心不全、不整脈、突然死のリスク評価を含めた継続的な循環器専門医による管理が基本となる。疾患の病型や重症度により臨床経過は多様であるため、定期的な評価と病態に応じた治療調整が必要である。

### ◇ 主な症状

●拡張型心筋症：低心拍出の症状として全身倦怠感、顔色不良、四肢冷感、頻脈などが見られ、乳幼児では哺乳力低下・体重増加不良などが見られる。うっ血の症状としては、労作時息切れや多呼吸の他に、消化管うっ血による食思不振、悪心が初発症状となることもある。頻脈は見られるが血圧は維持されている例から、ショックを呈する例まで多様である。

●肥大型心筋症：小児期には無症状であることも多い。学校検診の心電図異常、不整脈による症状で発見されることもある。初発症状が運動中の失神や心肺停止であることもある。

●拘束型心筋症：労作時息切れ、易疲労などの心不全症状で発症するものが多いとされているが、自覚症状がなく、学校心臓検診で発見されることもある。

◇ 診断の時期と検査法

●診断の時期（上記参照）

●診断法

心エコー図検査を中心に、心電図、胸部X線検査、血液検査（BNP／NT-proBNP 等）を組み合わせ、心機能、心腔サイズ、壁肥厚、拡張能、不整脈の有無を評価する。必要に応じて心臓MRI、運動負荷試験、ホルター心電図などを行い、重症度や突然死リスクの評価を行う。

◇ 経過観察のための検査法

（上記診断法に同じ）

◇ 治療法

治療の基本は薬物療法であり、拡張型心筋症では心不全治療薬（ACE阻害薬またはARBないしARNI、 $\beta$ 遮断薬、SGLT2阻害薬、ミネラルコルチコイド受容体拮抗薬、利尿薬など）が、年齢や保険適応、エビデンスに留意しつつ使用される。肥大型心筋症では、拡張障害や左室流出路狭窄の有無に応じて $\beta$ 遮断薬やカルシウム拮抗薬が使用される。拘束型心筋症では、拡張障害に伴ううっ血症状に対して利尿薬を中心とした対症療法が行われるが、治療反応性は限られる場合が多い。

不整脈を合併する症例では、抗不整脈薬の使用や、重症例では植込み型除細動器（ICD）などのデバイス治療が検討されることがある。重症心不全例や治療抵抗性の場合には、両心室ペーシング、補助循環や心臓移植を含めた高度医療についても検討される。

●生活及び運動指導

小児期においては、日常生活および運動に関する指導が重要である。過度な運動負荷は心不全や致死性不整脈を誘発する可能性があるため、運動制限の程度については主治医の判断に基づき、学校生活との調整を行う。成長・発達、心理的側面への配慮も含め、家族への十分な説明と支援が求められる。

◇ 合併症および障がいとその対応

肥大型心筋症では、Noonan症候群、LEOPARD症候群などの症候群、糖原病、ミトコンドリア病などによる二次性心筋症に分類されるものもあり、これら原疾患についての診断・対応が必要になることもある。

### 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

成人診療科で診断されることも多い疾患であり、小児ということによる特殊性はないため、患者の生活状況や施設事情で時期を決定する。

◇ 成人期の診療の概要

心筋症（拡張型・肥大型・拘束型）は生涯にわたり継続的な専門診療が不可欠である。成人期以降は、症状および身体所見の定期的評価に加え、心エコー図、心電図・ホルター心電図、血液検査（BNP／NT-proBNP 等）を用いて、心機能、不整脈、病態進行の有無

を定期的に評価する。心臓造影 MRI 検査（遅延造影を含む）を用いた組織性状評価にも有用であり心筋症診療において重要である。

薬物治療は病型に応じて継続・調整する。拡張型心筋症では心不全治療を基本とし、肥大型心筋症では拡張障害や左室流出路狭窄に留意した治療を行う。拘束型心筋症ではうっ血管理を中心とした治療が行われるが、進行例では治療反応性が限られる。

また、致死性不整脈や突然死リスクの評価を継続し、必要に応じて植込み型除細動器などのデバイス治療を検討する。心不全が進行する症例では、補助循環や心臓移植が重要である。特に、拘束型心筋症は、発症すると予後は極めて悪く、有効な治療法はないため、心臓移植を念頭におく必要がある。

#### 4. 成人期の課題

##### ◇ 医学的問題

慢性、進行性の疾患であり、成人期には病態の進行が避けられない。不整脈、血栓塞栓症、臓器障害（腎・肝機能障害）などの合併症管理が重要である。

##### ◇ 生殖の問題

心筋症は妊娠・出産により心不全増悪や不整脈を来すリスクがあり、病型・重症度に応じた慎重な評価が必要である。特に拡張型および拘束型心筋症では、妊娠継続が高リスクとなる場合があり、妊娠前からの専門的カウンセリングが重要である。心筋症では遺伝性が関与する場合があり、遺伝カウンセリングや家族スクリーニングについての情報提供が求められる。

##### ◇ 社会的問題

心不全症状や運動耐容能低下、不整脈リスクにより、就学・就労内容に制限や配慮を要する場合がある。病状が安定していれば就労可能な例も多いが、労作負荷、勤務時間、職場環境への調整が重要である。

#### 5. 社会支援

##### ◇ 医療費助成

医療費助成：小児期においては小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる。成人期においては、心筋症（拡張型心筋症・肥大型心筋症・拘束型心筋症）は指定難病の対象疾患であり、病態や重症度により所定の要件を満たす場合には指定難病医療費助成制度の適用を受けることができる。

##### ◇ 生活支援

心不全や不整脈による身体機能制限の程度により成人期には障害年金の認定対象となる場合がある。

##### ◇ 社会支援

病状が安定していれば就学・就労は可能な場合が多いが、過度な身体的負荷を伴わない環境調整が重要である。勤務内容や勤務時間の配慮について、主治医の医学的評価に基づいた支援が望まれる。

#### 【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
- ・2018年改訂版 心筋症診療ガイドライン(日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン)

#### 【文責】

日本小児循環器学会移行医療委員会