

大動脈縮窄・大動脈弓離断

1. 疾患名ならびに病態

大動脈縮窄・大動脈弓離断

大動脈弓部および大動脈峡部の閉塞性病変により体循環の血流障害をきたす疾患で、多くの場合、心内合併症を伴う。大動脈縮窄(CoA)は単独例もあるが、VSD、DORV、TGA、AVSDなどと合併し、大動脈弓離断(IAA)ではVSD、総動脈幹症、大動脈肺動脈窓、単心室症などに合併する。軽症のCoAを除き、生命維持には動脈管開存が必須であり、このため新生児期に外科的治療が必要となる。

CoAはTurner症候群に合併することがあり、IAAは22q11.2欠乏を認めることが多い。本邦の統計による発生頻度は、CoAは2.5%、IAAは0.6%である。

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・所見として、中等度以上のCoAやIAAでは下半身の血流は動脈管経由で右心系から供給されるため、下肢のSpO₂は上肢よりも低くなるが、合併する心疾患により修飾される。VSDなど左右短絡を合併する症例では、出生後に肺血管抵抗の低下により肺血流が増え、VSD単独よりも容易に心不全に陥る。動脈管の狭小化や閉鎖によりショックに陥ることもある。

◇ 診断の時期と検査法

・診断の時期：新生児期に多呼吸、哺乳不良、頻脈、乏尿、末梢循環不全があり、心エコーで診断されることが多い。新生児期にショックに陥ることもあり、SpO₂モニターにより上下肢のSpO₂の解離を確認することで早期に発見できる可能性がある。胎児期に発見されることもある。単独のCoAでは年長児以降で高血圧、心雑音などでみつかるともある。

・心音・心雑音：CoAによる収縮期雑音が聴取されることもあるが、合併する心疾患により修飾される。

・胸部X線：心拡大と肺血管陰影の増強を認める。

・心エコー検査：診断に最も有用。CoAには管前型と管後型、IAAには離断の位置によりA-C型がある。合併するVSDの形態・サイズの確認が必要で、流出路中隔の後方偏位により左室流出路狭窄を合併することも少なくない。

・CT：3D画像で大動脈弓の形態、狭窄の位置と程度、気管・気管支との位置関係が確認できるため、手術前には必須の検査となっている。

◇ 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】

・診断がつき次第、動脈管維持のためにプロスタグランジン製剤の投与を開始する。心不全に対しては利尿薬などが投与されるが、基本は外科的治療である。

【外科的治療】

・大動脈弓再建術：拡大大動脈弓吻合術、端側吻合、左鎖骨下などがある。
・合併症に対する治療：合併心疾患が VSD の場合、一期的に大動脈弓と VSD を閉鎖することが多いが、ショックなどで術前の状態が悪い場合、複雑心疾患合併例では、新生児期に大動脈弓形成と肺動脈絞扼術を行い、乳児期以降に心内修復術などを行うことが多い。有意な左室流出路狭窄を伴う場合には、新生児期に Norwood 手術などを行うこともある。

◇ 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

近年の報告では、術後 18 年の統計で、生存率 93%、大動脈弓の再開入回避率 77%、左室流出路再手術回避率 82%である。

●修復術後成人期の合併症

・大動脈形成部の再狭窄、左室流出路狭窄の悪化：再狭窄に対しては、経皮的バルーン拡大術が選択されることが多く、有効とされるが、形態によっては再手術も検討される。縮窄前後の血圧差 20mmHg を有意な縮窄とする。左室流出路狭窄については術前の弁輪狭小・弁形態の評価が重要であるが（手術内容の選択にも影響）、術後に進行した場合は狭窄解除術が必要となる。

・大動脈拡張：残存狭窄がある場合、狭窄は軽度でも、経時的に修復部前後の大動脈が拡張したり、大動脈瘤を形成することがある。特に大動脈二尖弁を合併する場合は注意する。

・高血圧：特に修復時期が 5 歳以上の場合には高頻度に認められる。再狭窄がなく、安静時には正常血圧でも運動誘発性高血圧を認めることがある。

●術後外来フォローアップの注意点

・成長に伴い再狭窄が進行する可能性があり、定期的に心エコーなどで評価する必要があるが、体格が大きくなると心エコーでの形態評価が困難となることも少なくないため、MRI や CT などの画像診断法を併用する。良好な修復術後例であっても、成人期（成人の体格になった段階）で一度は MRI や CT 検査を行うことが望ましい。特に、上肢血圧の上昇（年齢に見合わない高血圧・運動負荷時の異常な血圧上昇）・上下肢血圧の反転（上肢血圧 > 下肢血圧）を認める場合には、画像による評価を行うことが望ましいが、高血圧は必ずしも狭窄を示唆しない。

・まれに未修復もしくは修復術後高度狭窄でも、側副血行発達が良好な場合、血圧差を認めないこともあり、注意を要する。

●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：合併症の程度によるが、血圧測定は毎年、心電図・心エコーは術後残遺症・合併症の程度により1-3年に1度程度、必要に応じてMRIやCTを追加する。運動や妊娠前評価として、運動負荷時の血圧測定も有用。
3. その他、合併症により必要な検査を追加。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

先天性心疾患の大動脈疾患は病理組織学的異常を伴っている可能性があり、加齢による変化には未知の部分も多い。無症状で重篤な病変が進行する可能性もあり、定期検診の必要性・今後の可能性について患者に説明しておく必要がある。

◇ 生殖の問題

非修復例は母児共にリスクが高く、妊娠を控える。良好に修復された場合は母児リスクは低いが、流産率は一般よりも高いとされる。妊娠時の高血圧管理が重要。再狭窄・大動脈瘤合併例は、妊娠前に修復する。

22q11.2欠失症候群は子どもに遺伝する確率は50%である。

◇ 社会的問題

良好に修復された場合、運動は許容されるが、特に強度の運動を希望される場合、運動負荷時の血圧を確認しておく必要がある。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児期には小児慢性特定疾患が使えるが、指定難病には相当しない。身体障害者手帳の交付は多くの場合は困難である。

◇ 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。

◇ 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