内臓錯位症候群（無脾症候群・多脾症候群）

1. 疾患名ならびに病態

内臓錯位症候群（無脾症候群・多脾症候群）

内臓錯位症候群は左右分化の障害による全身疾患であり、左右非対称であるはずの内臓の形態及び配置が，左右両側とも右もしくは左の形態となった状態を指す。左側相同は両側左側の，右側相同は両側右側の特徴を持つ状態をさす。臓器により左側右側（内臓位）が不一致のことはしばしば経験され、左側相同や右側相同ととらえるのではなく、左右の分化障害である内臓錯位症候群という概念で捉えるようになった。従来は右側相同を無脾症、左側相同を多脾症と同義として用いられてきたが、CT などの画像診断が確立し脾臓形態診断が容易となり、無脾症が右側相同、多脾症が左側相同と同義でない。右側相同と左側相同、無脾症と多脾症と分類することは、診療上の有用性から依然として用いられている。

臨床像はその合併心疾患、消化器疾患、脾臓機能低下に伴う易感染性により決まる。

１心疾患

心臓の左右は心房の左右により決められる。右側相同では両側右心房、左側相同では両側左心房となる。右側相同では心室が一つしか認められない単心室や左房右房の区別のつけられない単心房症と、複合心異常の頻度が高い。特に総肺静脈還流異常症の肺静脈狭窄や、重度の房室弁逆流を合併する場合には治療成績が悪い。左側相同では正常心から単心室まで多岐にわたる。徐脈性不整脈は左側相同に多く、右側相同には上室性頻拍の合併が多い。

２消化器疾患

約 70%の内蔵錯位症候群で消化管奇形を合併するといわれている。臨床的に問題となる頻度は少ない。右側相同に認められる胃軸捻転や、左側相同に認められる胆道閉鎖や門脈が体静脈に直接還流する門脈体循環シャントなどは特徴的である。

３脾臓機能低下

右側相同では脾機能の低下のため重症感染症のリスクがある。起炎菌としては肺炎球菌や髄膜炎菌、H インフルエンザ菌などが多い。

2. 小児期における一般的な診療

✧ <u>主な症状</u>

修復前の主な症状・所見として、右側相同では複合心異常が多くチアノーゼを呈する。総肺静脈環流異常に伴う肺静脈狭窄や房室弁逆流がある時には肺鬱血による呼吸不全を呈する。左側相同の心異常は多岐に渡るため、個々の心異常により症状は異なる。

✧ <u>診断の時期と検査法</u>

右側相同ではチアノーゼを呈するため新生児期あるいは胎児期に診断される。左側相同はその心異常により発症時期は異なる。成人期に至ってから画像検査でたまたま診

断に至ることもある。

・胸部 X 線：右側相同・左側相同ともに心臓の位置、特に心尖部の方向を確認する。多くは対称肝を呈する。気管支の形態にも注意を払う。

・心電図：右側相同では、左右心房が右房型となるため、両側に洞結節が存在することが多く、複数の P 波形を呈しやすい。多くが twin AV node を認め、上室性頻拍を起こしやすい。左側相同では左右心房が左房型となるため、洞結節が欠損または低形成となり、下部心房調律となる。加齢と共に徐脈となることが多い。

・心エコー：上記のように種々の心血管系の形態異常を認め、それぞれに特徴があるため、総合的に診断する。

・その他、血管系の異常についての評価には造影 CT が有用である。心疾患について介入が必要な場合は、心臓カテーテル検査も施行される。

✧ 経過観察のための検査法

上記の検査法を組み合わせて、病状に応じて治療方法を検討する。

✧ 治療法

右側相同ではフォンタンの適応になるような複合心異常が多く、フォンタン手術に向けての肺血流のコントロールを行う。左側相同の心異常は多岐に渡るため、個々の心異常に合わせた対応を行う。

✧ 合併症および障がいとその対応

消化器疾患に関しては、その合併疾患に対し外科的介入が行われる。右側相同の易感染性の予防として欧米では肺炎球菌ワクチンや予防的抗生剤内服が推奨されている。わが国では抗生剤予防内服はあまり行われていない。

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

右側相同ではフォンタン手術に至ることが多い（「Fontan 型手術後」の項目を参照）。フォンタン手術に至らない場合には、チアノーゼのまま経過を見ることとなる。左側相同は徐脈性の不整脈の多い疾患群であり、構造的心異常がない場合でも、夜間の徐脈など定期的な観察が必要である。加齢と共に徐脈が進行し、ペースメーカーの適応となることも多い。

●修復術後成人期の合併症

フォンタン手術後の問題点としては、「Fontan 型手術後」の項目を参照。

左側相同に特有の問題点として、フォンタン術後の肺内動静脈瘻によるチアノーゼが挙げられる。左側相同の約半数に下大静脈欠損を伴っており、肝静脈のみが導管を介して肺動脈に流入する。そのため左右の肺に肝静脈の還流欠損域に発生しやすいと考えられて肺内動静脈瘻の原因となるとされている。手術により導管を交換し肝静脈の血流を体静脈に完全に混合させることで肺内動静脈瘻が消失した報告がある。

●外来フォローアップの注意点

右側相同の易感染性の予防として 23 価肺炎球菌ワクチンが推奨される。また腸の回転異常や脾臓だけに限らず、膵臓などを含めた腹部臓器には異常や低形成があるものとして、腹痛などの診療にあたる必要がある。

●フォローアップのポイント

右側相同は重症疾患が多く定期観察が必要となる。一方左側相同では構造異常を伴わない事も多く、定期受診が必ずしも必要ではない。腹部臓器異常や徐脈性不整脈の可能性に関する患者教育が重要である。

4. 成人期の課題

✧ 医学的問題

種々の合併症があるが、他の先天性心疾患と同様に長期予後に関しては未知の部分も多く、定期的な経過観察は必須である。

✧ 生殖の問題

線毛構造を形成する蛋白をコードする一連の遺伝子の変異は，内臓錯位症候群の病因遺伝子として同定されている。妊娠・分娩の可否については、合併心疾患・手術の内容などによるため、それぞれの項目を参照。

✧ 社会的問題

内臓錯位症候群に特有のものはない。それぞれの合併心疾患の項目を参照のこと。

5. 社会支援

✧ 医療費助成

✧ 生活支援

✧ 社会支援

上記いずれも、内臓錯位症候群に特有のものはない。

合併心疾患によるため、各項目を参照のこと。

〔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