

房室中隔欠損

1. 疾患名ならびに病態

房室中隔欠損

房室中隔欠損(AVSD)は右房と左室を隔てる房室中隔が欠損している一連の症候群で、①房室弁が5枚、②心室流入路が流出路に比べて長い、③大動脈が通常よりも前方に位置、④左側房室弁乳頭筋の位置異常、⑤左室流出路の狭小化、などの解剖学的特徴を持つ。

AVSDは完全型と不完全型に分けられる。完全型は、共通前尖と共通後尖が完全に離れ、心房間・心室間ともに短絡を持つ。完全型は共通全尖の形態と腱索付着部位によりさらに3つに分類される(Rastelli分類:A-C)。不完全型は共通前尖と共通後尖が結合し、一次孔心房中隔欠損のみで心室間交通を持たない。また、共通前尖と共通後尖が結合しているが、心室間交通をもつもの(中間型)もある。

基本的に左右短絡となり、短絡量が多いと、左右心室への負荷と肺高血圧を認める。また、共通房室弁は閉鎖不全を合併することが多い。

先天性心疾患の約5%を占め、ダウン症児の約20%に合併するとされる。ダウン症児ではRastelli分類のC型(共通前尖が分割せず、腱索が右室前乳頭筋に付着)が多い。

予後に影響する因子としては、心室の低形成、左室流出路狭窄、左側房室弁の異常(パラシュート様変形、重複弁口、その他の心疾患合併など)があり、両心室の不均等が認められる例では単心室型心疾患に対する治療(Fontan型手術)が選択されることもある。

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、完全型では、心房・心室の両方で左右短絡があるため、乳児期から多呼吸・哺乳不良・体重増加不良などの心不全症状を呈する。不完全型では心房間交通のみで、症状は軽度にとどまることが多い。

◇ 診断の時期と検査法

・診断の時期：短絡流が多い場合には、新生児期～乳児期早期に心不全症状により診断されることが多い。近年では胎児期に診断されることも少なくない。一方、不完全型などでは心房中隔欠損と同様に症状が軽微であるため、学校検診の心電図異常などで診断されることもある。

・心音・心雑音：完全型では、心房間交通による第4胸骨左縁の汎収縮期雑音、肺高血圧によるⅡ音の亢進、房室弁逆流による心尖部での収縮期雑音などが聴取される。不完全型では、相対的肺動脈弁狭窄による第2肋間左縁の収縮期雑音やⅡ音分裂、房室弁逆流による収縮期雑音が聴取されることがある。肺高血圧を伴う場合には心雑音は減弱し、Ⅱ音の亢進のみが聞かれることがあり、注意を要する。

・胸部X線：心拡大と肺血管陰影の増強を認めるが、短絡量・弁逆流の程度による。

- ・心電図：左軸偏位、不完全右脚ブロック、心室肥大所見など。
- ・心エコー検査：心室中隔流入部が短縮し、完全型では心房中隔下部から心室中隔上部にかけて、不完全型では心房中隔下部のみが欠損している。左右房室弁の高さは一致している。共通前尖と腱索の付着部位から分類を行う。左右心室のバランスを確認する。一方が著明に小さい場合には単心室型心疾患に準じた治療方針を立てる必要がある。左室が小さい場合には乳頭筋間距離や位置、左室流出路狭窄の有無などを評価して、二心室修復が可能であるかの判断を行う。房室弁形態・逆流について評価し、弁に対する治療介入の内容について検討する。
- ・手術前の評価として、心臓カテーテル・造影検査が行われることもある。肺高血圧の程度を確認し、周術期管理・術後管理に役立てることができる。特に左右心室の不均衡が明らかである場合には、心室容積、肺血圧の評価を行い、修復方針を検討する。左室造影正面像では、左室流出路が延長した goose-neck sign を確認できる。

◇ 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】

・基本的には外科的修復術の適応である。対症療法としての利尿薬投与などを行うこともある。

【外科的治療】

・左右心室の不均衡の有無、左側房室弁形態・弁下組織の状態により、二心室修復もしくは単心室型心疾患に準じた治療（Fontan 型手術）を目指すことになる。

・二心室修復：高度肺血流増加、肺血管抵抗上昇（高度であっても一酸化窒素や酸素負荷により改善が確認された場合）、高度房室弁逆流を伴う場合には、乳児期早期に心内修復術を行う（通常6ヶ月以内が望ましいとされる）。低体重児、ダウン症児では肺動脈絞扼術を施行し、体重増加・肺血管抵抗の改善を得た上で心内修復術を目指すこともある。不完全型では心房中隔欠損同様にある程度待機が可能であるが、房室弁逆流などを見ながら、手術時期を決定する。

・単心室治療：肺動脈絞扼術→Glenn 手術→Fontan 型手術の計画を立てる。

◇ 合併症および障がいとその対応

ダウン症候群の合併については上記。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

適切な時期に修復術を施行された場合には、生命予後は良好であるが、他の先天性心疾患同様に、修復術は「根治」ではなく、場合によっては再介入が必要となることもある。

再手術は10～15%程度と報告されている。弁逆流の悪化の場合、弁の形態によっては人工弁置換術が必要となることもある。

●修復術後成人期の合併症

- ・単心室治療(Fontan型手術後)症例：Fontan型手術後の項目を参照。
- ・二心室修復症例：完全型・不完全型によらず、多くの疾患で術後合併症を認める。房室弁逆流・房室弁狭窄（影響が大きいのは左側）、不整脈（房室ブロック、心房性・心室性不整脈）、肺高血圧、左室流出路狭窄、心室中隔欠損遺残、大動脈弁逆流など

●術後外来フォローアップの注意点

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。再手術の可能性についても念頭に置いて経過観察する。

感染性心内膜炎についても、患者に十分な説明が必要である。

●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：心電図は毎年、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、ただし、心不全や弁逆流の程度によっては間隔を短くする。
3. 不整脈合併例では運動負荷心電図・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

房室弁逆流・狭窄：心内修復術時の年齢が低い場合、成長・加齢による影響は少なくないと考えられる。長期予後については未知の部分も多いため、経過観察は重要である。

◇ 生殖の問題

修復術後の重症合併症、後遺症がないものは、妊娠・出産は可能である。重度の房室弁逆流、左室流出路狭窄、肺高血圧、不整脈については、妊娠前に評価が必要である。妊娠経過中には心機能の低下・房室弁逆流の悪化・不整脈に注意を要する。房室弁逆流に使用されるアンジオテンシン阻害薬は、胎児の腎臓への影響があり禁忌である。弁逆流・狭窄、流出路狭窄、心室中隔欠損遺残がある場合は、感染性心内膜炎予防が必要である。

遺伝については、心疾患児が出生する可能性は他の心疾患同様に、健常母胎からの出生（1%）よりも高いと考えられる。

◇ 社会的問題

修復術後の多くの場合、運動は許容される。不整脈合併症例では、安静時および運動負荷時心電図、ホルター心電図などによる不整脈の検討を行う。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。（Fontan型手術症例は、Fontan型手術の項を参照）

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、人工弁置換術後、ペースメーカー植え込み後症例などでは取得可能であるが、他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。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