

## 家族性拡張型心筋症例での心筋障害の進展について —心筋シンチによる検討—

小林 大祐<sup>\*</sup> 井内 和幸<sup>\*</sup> 竹森 一司<sup>\*</sup> 白田 和生<sup>\*</sup>  
石川 忠夫<sup>\*</sup> 中嶋 憲一<sup>\*\*</sup> 木村 彰方<sup>\*\*\*</sup>

拡張型心筋症の家族内発症は20～25%といわれ、昨今遺伝的素因についても報告されるようになってきている。我々は家族性に発症した拡張型心筋症例を経験したのでRI検査による心筋障害の進展について検討した。

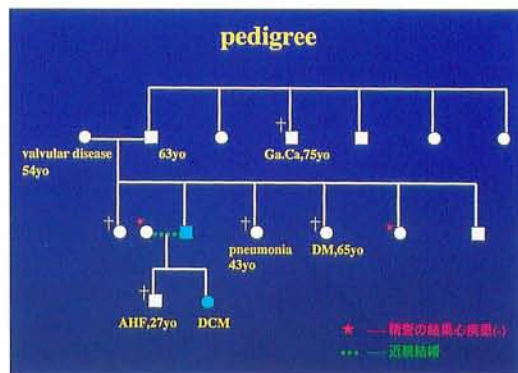
### 〔症例1〕

36歳女性、主訴は胸痛。1～2年前から動悸、胸痛を自覚し1996年6月検診で心電図異常を指摘されたため当科外来を受診、兄が27歳で突然死していることから精査となった。身体所見で特記事項なし。血液生化学検査所見で総コレステロールの上昇が認められた。心臓超音波検査でEDD(拡張末期径)57mm, ESD(収縮末期径)46mm, EF(左室駆出分画)47.4%と心機能の低下が認められた。冠動脈造影では有意狭窄を認めず左室造影では#2, 3の壁運動低下を認め左室駆出分画56%と低下していた。同時に施行した右室心筋生検では心筋細胞間の浮腫、線維化、細胞浸潤を認め、以上から拡張型心筋症と診断された。

### 〔症例2〕

66歳男性、症例1の父親。54歳時会社の検診で不整脈と高脂血症を指摘され、自覚症状もみられたことから近医で治療をうけていた。1996年11月娘(症例1)が心筋症と診断され、家族性も疑われたことから当科受診となった。身体所見で特記事項なし。血液生化学検査所見で総コレステロールの上昇、BNPの軽度上昇が認められた。冠動脈造影で有意狭窄を認めず、左室造影で瀰漫性壁運動低下を認めた。EFは33%であった。同時に施行した右室心筋生検は症例1と同様で、拡張型心筋症と診断された。

この家族は山合いに居住し近親間での結婚がみられ、症例2;父親の結婚相手はいとこであった(図1)。この家系では症例2;父親の母が弁膜症を有していることが確認されたが、他に明確な心疾患有病者は見いだせなかった。症例2;父親の妻、妹には



▲図1

精査の結果心機能に異常のないことが確認された。

心筋TFシンチを比較すると(図2)、症例1(娘)では前壁中隔側に集積低下部位を認めたのに対し、症例2(父)では前壁中隔側から後壁にかけて集積低下を認めた。

心筋BMIPPシンチを比較すると(図3)、症例1では下壁側に集積低下部位を認め、症例2ではTFシンチ同様前壁中隔側から後壁にかけて集積低下部を認めた。

心筋MIBGシンチでは(図4)、症例1はTFシンチ同様前壁中隔側に集積低下部位を認め、症例2はTFシンチ、BMIPPシンチと同じく前壁中隔側から後壁にかけて集積低下部を認めた。遺伝子診断では報告されている遺伝子異常は見出せなかった。

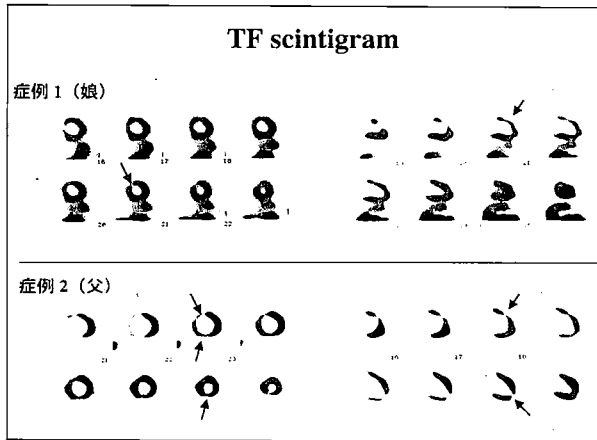
### 〔考察〕

家族性に発症した拡張型心筋症をシンチで検討した報告は少ない。矢崎らは家族性拡張型心筋症の2家系を検討したところ、前壁中隔を中心とした高度な心筋脂脂肪酸代謝障害と血流障害が高頻度に認められたと報告しているが、我々の今回の検討でも前壁中隔と後壁に集積低下が認められ、側壁は2例とも正常であった。一方、症例1を心筋症の初期の段階と考えると、現時点で使用可能なRI検査による心筋症初期の診断の有用性はそれほど高いものではなく、心臓超音波検査などと組み合わせると一定の経過で慎重にみていくのがよいものと考えられた。

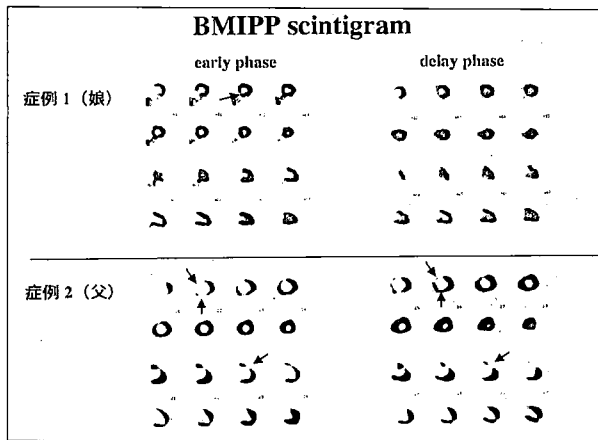
\* 富山県立中央病院 内科

\*\* 金沢大学 核医学科

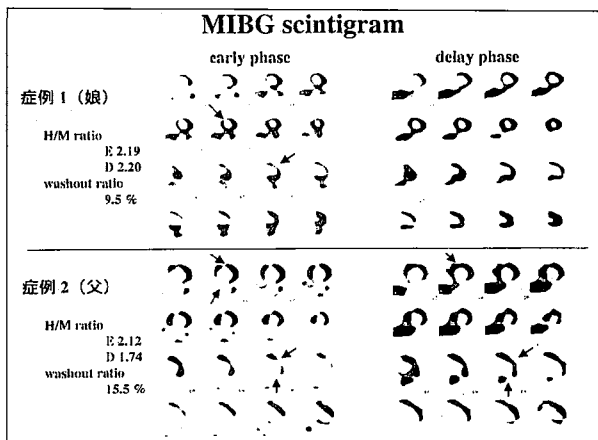
\*\*\* 東京医科歯科大学 難治性疾患研究所



▲图2



▲图3



▲图4