

QRS幅の広い特徴的な右脚ブロックに心室細動や突然死の家族歴を合併した SCN5A 変異陽性の 3 症例

福本大介¹ 大野聖子^{1, 2} 堀江 稔¹ 坂部茂俊³
笠井篤信³ 吉田葉子⁴

Brugada症候群とは異なる, QRS幅の広い特徴的な右脚ブロック(RBBB)を認め, 心室細動(VF)や突然死の家族歴を合併した SCN5A変異陽性の3症例を報告する. 症例1は40代男性. 失神歴があり, RBBBを認めた. 電気生理学的検査でVFが誘発され, 植込み型除細動器(ICD)が植込まれたが, 以後ICD作動を繰り返し, 遺伝子解析でSCN5A-Y68Xが同定された. 症例2は38歳男性. 運動中にVFを発症し, ICDが植込まれたが, 以後も作動を繰り返した. RBBBを認め, SCN5A-R1306Cを同定した. 心電図異常のない息子にも同一変異を認めた. 父方祖父が23歳で突然死している. 症例3は無症状の6歳男児. 父は心臓伝導障害および拡張型心筋症と診断され, 36歳で突然死, 父方祖父はICDを植込まれている. 家族検診で洞不全症候群と診断された. 5歳時には認めなかったRBBBが6歳時に出現し, SCN5A-L1338delが同定された. 伝導障害のない3歳の弟にも同一変異を認めた. 全症例でSCN5A変異を認め, 表現型との関連が示唆された. 幼少期は正常心電図であっても, 経過とともにRBBBへ移行する例もあり, 慎重な経過観察が必要と考える.

Keywords

- 右脚ブロック
- 心室細動
- 突然死
- SCN5A

1 滋賀医科大学呼吸循環器内科

(〒520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町)

2 国立循環器病研究センター分子生物学部

3 伊勢赤十字病院循環器内科

4 大阪市立総合医療センター小児不整脈科

Three SCN5A Positive Cases with Wide RBBB Showing Ventricular Fibrillation and/or Family History of Sudden Death
Daisuke Fukumoto, Seiko Ohno, Minoru Horie, Shigetoshi Sakabe, Atsunobu Kasai, Yoko Yoshida