

小児期における Brugada 症候群の臨床的・遺伝学的特徴

小澤淳一^{1,2} 大野聖子^{2,3} 渡部 裕⁴ 牧山 武⁵
鈴木 博¹ 斎藤昭彦¹ 伊藤英樹² 堀江 稔²

【背景】Brugada症候群(以下, BrS)は, 遺伝性不整脈疾患の一つであるが, 小児期に顕在化することは稀である. これまでテストステロンによる催不整脈作用により, 思春期以降の男児で心イベントが増えることは報告されているが, 小児期における心イベントのリスク層別化はいまだ確立されていない. 本邦には小学校1年, 中学校1年での学校心臓病検診があり, われわれは無症候例を含めた, 小児期における BrS についての正確な検討が可能である. 【方法・結果】20歳以下で BrS と診断された23家系25人(男児19人, 76%)を対象とした. 診断時の平均年齢は9歳であった. 21人はBrugada (type I)心電図を自然に示し, 4人は薬剤負荷試験で示した. 13人(52%)にSCN5Aのヘテロ接合型変異を, 3人(12%)にSCN5Aのexon挿入/欠失を同定した. 診断の契機は, 心肺停止が4人, 失神が4人, 心室期外収縮が1人, 上室頻拍が1人, 他の医学的理由による心電図記録が6人, 家族スクリーニングが4人, 学校心臓病検診が5人であった. 17歳時に家族スクリーニングで診断された1人を除いた, すべての女児は10歳未満で診断されていた. 10歳未満で診断された児には, 男女差はなかった(男児8人, 女児5人, $p = 0.41$)が, 10歳以上では有意に男児が多かった(男児11人, 女児1人, $p = 0.004$). 18人(72%)は, PR延長を示し, そのうち12人でSCN5Aの変異が同定された. またBrSと診断前に, 1人が洞不全症候群に, 1人が心房粗動に, 1人が発作性心房頻拍に罹患していた. 【結論】これまでのヨーロッパからの報告と一致して, BrS小児におけるSCN5Aの変異同定率は64%と, 成人の12%より高かった. さらに, 10歳未満では患者数に男女差は認めず, 女児は6人中5人が10歳未満で診断されていた.

Keywords

- Brugada 症候群
- 小児
- 遺伝子

1新潟大学医学部小児科学教室
(〒951-8510 新潟県新潟市中央区旭町通1番町757)
2滋賀医科大学呼吸循環器内科
3国立循環器病研究センター分子生物学部
4新潟南病院循環器内科
5京都大学循環器内科

Clinical and Genetic Characteristics of Brugada Syndrome in Children Based on a School-Based Electrocardiographic Screening Program in Japan

Junichi Ozawa, Seiko Ohno, Hiroshi Watanabe, Takeru Makiyama, Hiroshi Suzuki, Akihiko Saitoh, Hideki Itoh, Minoru Horie