

SCN5A 変異を有する早期再分極症候群の臨床像

相澤卓範¹ 牧山 武¹ 尾野 亘¹ 大野聖子²
加藤浩一³ 福山 恵³ 中川義久³ 堀江 稔⁴

【背景】早期再分極症候群(ERS)は下壁・側壁領域における J 点の上昇が特徴であり、J 波症候群として一連の疾患とも考えられるブルガダ症候群(BrS)とは臨床的・遺伝的背景に類似点も多い。BrSの原因遺伝子として現在 SCN5A 変異のみが有意とされるが、ERSにおける SCN5A 変異についての報告は少ない。本検討では SCN5A 変異を有する ERS 例について、同じく SCN5A 変異陽性 BrS 例と比較することで、その臨床像の評価を試みた。

【方法と結果】1996～2023年に蓄積された遺伝性不整脈データベース内で同定された SCN5A 変異をもつ症例のうち、下壁・側壁誘導に ER 所見を有し、かつイベント(致死性不整脈または心原性が疑われる失神)既往を有する 5 症例(男性 4 例[80%], 年齢 24 歳[中央値, 以下同じ])を ERS 群, Coved 型心電図を呈する 81 例(男性 54 例[67%], 年齢 29 歳)を BrS 群として抽出した。ERS 群の J 波は全例でノッチ型(1 例はスラー型と混在), 出現誘導は下壁 3 例, 下側壁 2 例であり, 続く ST 変化は上昇型 2 例, 水平型 3 例であった。4 例で運動負荷時に J 波は減高し(図 1), 2 例で施行されたナトリウムチャンネル遮断薬負荷試験(SCBC)は陰性かつ J 波の減高を認めた(図 2)。全例で突然死の家族歴は認めず, イベントは心室細動 3 例, 非持続性心室頻拍 1 例, 失神 1 例であった。SCN5A 変異陽性 BrS 群との比較において, BrS 群で同定された 29/55 変異がミスセンス変異(うち Pore 領域が 21 変異)であったのに対し, ERS 群で同定された 4/5 変異がミスセンス変異(うち Pore 領域が 1 変異)であった。PQ および QRS 間隔は BrS 群で有意に延長しており(それぞれ 195 vs. 149 ms, $p = 0.003$; 115 vs. 95 ms, $p = 0.004$), また加算平均心電図(LP)陽性率は ERS 群で低かった(25% vs. 85%, $p = 0.005$)。性差やイベント発症時の年齢に有意な差は認めなかった。【結論】BrS と異なり, SCN5A 変異と ERS 発症の関連は未解明であり, また今回同定された SCN5A 変異が必ずしも ERS 発症に関与しているかは明らかではないが, SCN5A 変異陽性 ERS 例は, BrS 例と比較して伝導障害は軽度で, SCBC や LP 陽性率は既報通り低率であった。引き続き ERS 例の蓄積が必要であると考えられた。

Keywords

- 特発性 J 波症候群
- 早期再分極症候群
- SCN5A

1 京都大学循環器内科
(〒606-8507 京都府京都市左京区聖護院川原町 54)
2 国立循環器病研究センター
3 滋賀医科大学循環器内科
4 京都保健会京都民医連中央病院

Clinical Features of Early Repolarization Syndrome with SCN5A Variants

Takanori Aizawa, Takeru Makiyama, Koh Ono, Seiko Ohno, Koichi Kato, Megumi Fukuyama, Yoshihisa Nakagawa, Minoru Horie

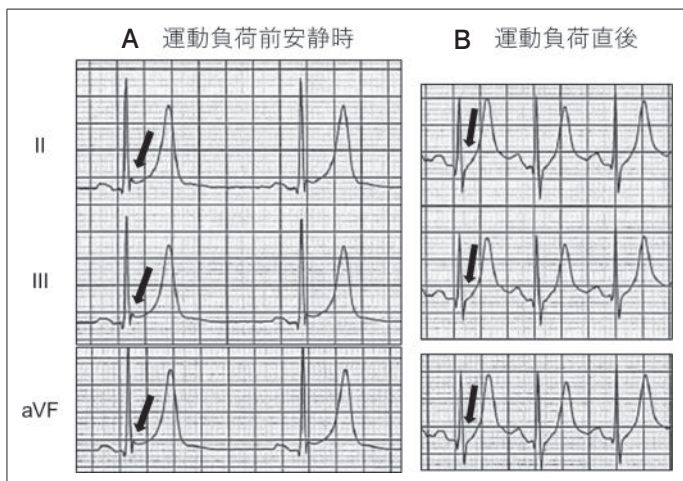


図1 早期再分極症候群の30代男性の運動負荷前安静時(A)および運動負荷直後(B)の心電図
安静時に認めた下壁誘導のノッチ型J波は、負荷直後に消失した。

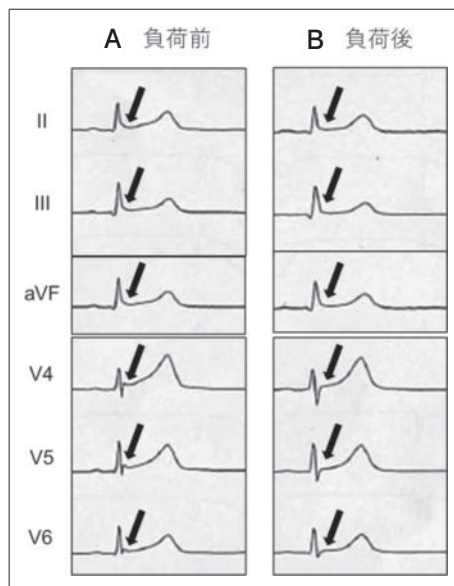


図2 早期再分極症候群の10代女性のナトリウムチャンネル遮断薬負荷前(A)および負荷後の心電図
負荷前に認めた下側壁誘導のスラー型またはノッチ型J波は、負荷後減高または消失した。