

## SCN5A 変異を有する早期再分極症候群の臨床像

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

【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*

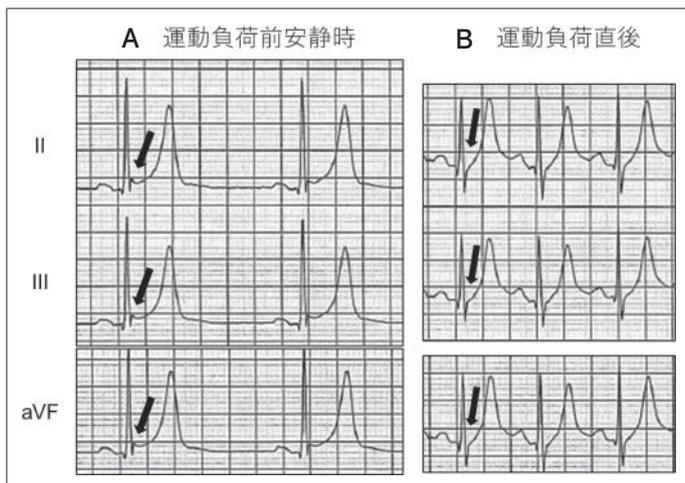


図1 早期再分極症候群の30代男性の運動負荷前安静時(A)および運動負荷直後(B)の心電図  
安静時に認めた下壁誘導のノッチ型J波は、負荷直後に消失した。

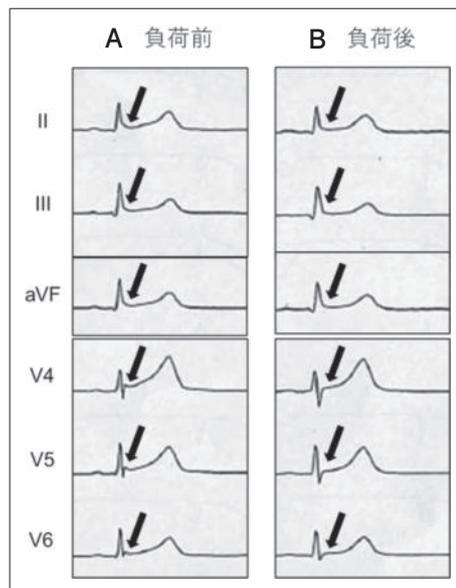


図2 早期再分極症候群の10代女性のナトリウムチャンネル遮断薬負荷前(A)および負荷後の心電図  
負荷前に認めた下側壁誘導のスラー型またはノッチ型J波は、負荷後減高または消失した。