

QT 延長症候群による心肺停止後症例の弟に発症した J 波症候群の 1 例

山川 礼 伊藤章吾 堀 賢介 北村知聡
服部悠一 森田浩介 川村 直 戸次宗久
古野晶子 板家直樹 大江征嗣 福本義弘

症例は無症状の 20 歳台男性である。まず、姉は 13 歳時に健診で LQT3 様の QT 延長を指摘され、遺伝子解析で *KCNE1* 変異を指摘された。エピネフリン負荷試験で心室細動が誘発されたことから、 β 遮断薬の内服を開始されたが、以降も失神なく本人希望もあり 17 歳時に中止された。24 歳時に深夜就寝中に心室細動となり当院へ救急搬送され、入院加療を行った。心電図の ST-T 部分の形状や(図 1)、20 歳台まで運動中も含め失神歴がないことから、LQT1 ではなく LQT3 である可能性を考え遺伝子解析を再提出し、S-ICD を植込み、 β 遮断薬を再導入し QT 短縮が得られた。そこで、弟である本症例を精査した。心電図で QT 延長を伴っていた上に、下壁・側壁誘導にスラー型の 2 mm 以上の J 波を認めた(図 2)。電気生理学的検査では心室細動は誘発されず、ピルシカイニド負荷で J-ST 部分に有意な心電図変化は出現しなかった。予防内服の選定を迷ったが、J 波はあるが QT 延長を早急に改善させる目的で、プロプラノロールの内服を開始した。J 波は残存したが QT 時間は短縮し、症状なく経過した。遺伝子検査提出の 10 ヶ月後に姉弟ともに *CACNA1C* 遺伝子の P857R 変異を認めた。*CACNA1C* 遺伝子変異は LQT8 の原因遺伝子として過去に報告されており、当初 Timothy 症候群として精神発達遅滞などの全身症状をもつ LQT として報告されたが、P857R は全身症状を認めず、心臓限局性の表現型として LQT のみを生じるバリエーションとして報告があるものであった¹⁾。心電図の形状と姉の病歴から、当初本症例は LQT3 を疑い、結果的には LQT8 と判明した。LQTS の中で内向き電流の機能獲得型変異によって発症する病型は、各イオンチャンネルが機能獲得型または機能喪失型の表現型を発現するかによって、活動電位の Loss of Dome によって発症する J 波症候群や Brugada 症候群を合併する可能性があり、とくに LQT3 と Brugada 症候群の合併例が報告されている²⁾。特発性心室細動に関連した J 波は 2008 年に報告され、特発性心室細動患者のうち J 波を有する患者は 42% いる一方で、J 波があっても心室細動を発症する頻度は 10 万人あたり 11 人程度と低いとされている³⁾。本症例は EPS とピルシカ

Keywords

- QT 延長症候群
- LQT8
- J 波症候群

久留米大学心臓・血管内科
(〒830-0013 福岡県久留米市旭町 67)

A Case of J-Wave Syndrome in the Younger Brother of a Patient with Cardiac Arrest Due to Long QT Syndrome
Rei Yamakawa, Shogo Ito, Kensuke Hori, Chisato Kitamura, Yuichi Hattori, Kosuke Morita, Naoshi Kawamura, Munehisa Bekki, Shoko Kono, Naoki Itaya, Masatsugu Ohe, Yoshihiro Fukumoto

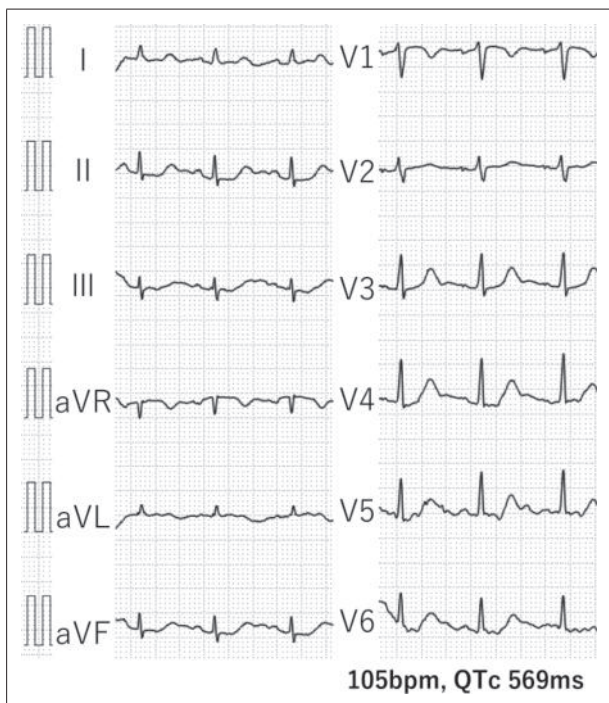


図1 本症例の姉の心室細動による心肺停止蘇生後の心電図

13歳時の遺伝子検査では *KCNE1* 変異を指摘されていたが、24歳時に心室細動から蘇生された際の心電図では Late-appearing T wave 様の LQT 波形を認めた。

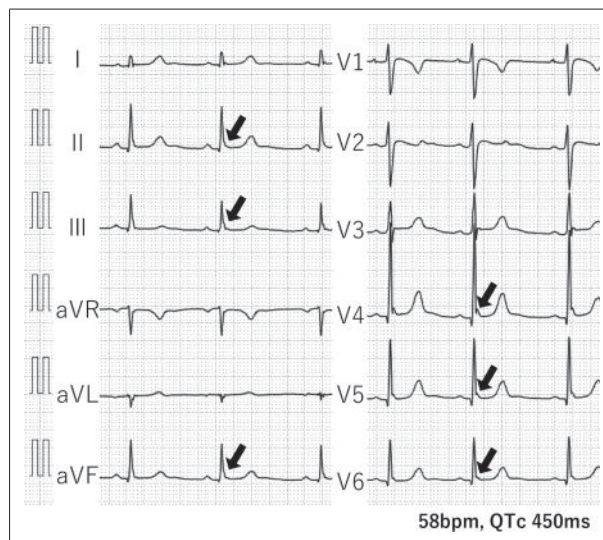


図2 本症例(弟)の初診時の心電図

下壁・側壁誘導に 2 mm 以上の J 波を認め(矢印)、特に下壁誘導では J 波に続く ST 部分の波形が、ハイリスクとされる水平型であった。

イノド負荷でも有意な変化は誘発されなかったため、J 波に対する心室細動予防投薬は行わないと判断し、その一方で LQT は相対不応期が延長し、不安定な催不整脈性をもつことを示しているため、LQT の治療に準じて姉と同様に β 遮断薬の導入を行った。本症例のように内向き電流の機能獲得型表現型である LQT3/8 等と、内向き電流の機能喪失型表現型である J 波症候群では不整脈予防投薬のターゲットが相反しており、J 波が増悪するリスクがあったため、予防投薬を慎重に検討した 1 例を経験した。

〔文 献〕

- 1) Boczek NJ, Best JM, Tester DJ, et al. : Exome sequencing and systems biology converge to identify novel mutations in the L-type calcium channel, *CACNA1C*, linked to autosomal dominant long QT syndrome. *Circ Cardiovasc Genet*, 2013 ; 6 : 279-289
- 2) Okata S, Yuasa S, Suzuki T, et al. : Embryonic type Na⁺

channel β -subunit, *SCN3B* masks the disease phenotype of Brugada syndrome. *Scientific Reports*, 2016 ; 28 : 6 : 34198

- 3) Rosso R, Kogan E, Belhassen B, et al. : J-point elevation in survivors of primary ventricular fibrillation and matched control subjects : incidence and clinical significance. *J Am Coll Cardiol*, 2008 ; 52 : 1231-1238