

# 先天性心疾患 マスター講座

©kokurenの自習室



# 目次

- I. 総論
- II. 非チアノーゼ性（左右シャント）
- III. 非チアノーゼ性（閉塞性）
- IV. チアノーゼ性（肺血流減少）
- V. チアノーゼ性（肺血流増加）
- VI. 特殊病態・合併症
- VII. 治療法 まとめ
- VIII. 終わりに



# I-1. 分類 (チアノーゼ有無)

- 先天性心疾患の分類 (1): チアノーゼの有無
- 非チアノーゼ性心疾患
  - 体循環に静脈血が混入しない (主に左右シャント or 閉塞)
  - 皮膚・粘膜の色調は通常ピンク
  - 例: ASD, VSD, PDA, PS, AS, CoA, 大動脈二尖弁
- チアノーゼ性心疾患
  - 体循環に静脈血が混入する (右→左シャント or 混合)
  - 皮膚・粘膜が青紫色を呈する (還元Hb 5g/dL以上)
  - 例: TOF, TGA, TA, PA, TAPVC, HLHS, 単心室, Ebstein奇形(時に)
- ※左右シャント疾患でも、肺高血圧が進行し右→左シャントが生じるとチアノーゼが出現 (Eisenmenger症候群)



# 1-2. 分類 (シャント方向・肺血流)

- 先天性心疾患の分類 (2): シャントと肺血流
- 左右 (L→R) シャント疾患 (非チアノーゼ性, 肺血流増加)
  - 左心系 → 右心系への短絡。右心系に容量負荷。
  - 肺血流量は増加 → 進行すると肺高血圧
  - 例: ASD, VSD, PDA, AVSD, Valsalva洞破裂
- 右左 (R→L) シャント疾患 (チアノーゼ性)
  - 右心系 → 左心系への短絡。体循環酸素飽和度低下。
  - 肺血流量:
    - 減少型: PS合併など (例: TOF, PA, TA)
    - 増加型: 混合が主 (例: TGA, TAPVC, 総動脈幹, 単心室)
- 閉塞性疾患 (非チアノーゼ性, シャントなし)
  - 弁や血管の狭窄・閉鎖。狭窄部位より中枢側に圧負荷。
  - 例: PS, AS, CoA



# I-3. 診察のポイント (心音・心雑音)

- 診察のポイント (1): 心音と心雑音
- 心音
  - II音の固定性分裂: ASD (吸気・呼気で分裂幅一定)
  - II音肺動脈成分(IIP)亢進: 肺高血圧 (VSD, PDA, Eisenmengerなど)
  - II音単一: 半月弁閉鎖音の一つが聴取困難 (TOF, TGA, TA, PAなど)
- 心雑音
  - 収縮期駆出性雑音: 駆出の際の雑音 (例: ASD[相対的PS], PS, AS, TOF)
  - 収縮期逆流性(汎収縮期)雑音: 房室弁逆流やVSDシャント (例: VSD, MR, TR)
  - 拡張期雑音:
    - ランブル(拡張中期): 相対的房室弁狭窄 (ASD[相対的TS], VSD[相対的MS])
    - 拡張早期逆流性: 半月弁逆流 (AR[Austin Flint], PR[Graham Steell])
  - 連続性雑音: 収縮期・拡張期通して圧較差があるシャント (例: PDA, Valsalva洞破裂, 冠動脈瘻, BTシャント後)
  - 雑音の強さと重症度: VSDでは孔が小さいほど雑音は強い傾向



# 1-4. 診察のポイント (チアノーゼ・ばち指・脈拍・血圧)

- 診察のポイント (2): チアノーゼ・ばち指・脈拍・血圧
- チアノーゼ
  - 部位: 口唇、爪床、粘膜
  - 重症度: 安静時、啼泣時、労作時
  - 上下肢差 (Differential cyanosis): CoA(管前型), PDA(Eisenmenger化)
- ばち指
  - 慢性的な低酸素血症の徴候 (チアノーゼ性心疾患)
  - 指趾末節の肥厚、爪の彎曲増強
- 脈拍
  - 速脈・大脈 (脈圧増大): PDA, AR (Valsalva洞破裂も)
  - 頻脈: 心不全、低酸素
  - 徐脈: 房室ブロック (術後合併症など)

## 血圧

- 上下肢差: CoA (上肢高血圧、下肢低血圧)
- 左右差: 鎖骨下動脈起始異常など (通常は少ない)



# I-5. 検査所見 (胸部X線)

- 検査所見 (1): 胸部X線写真
- 心陰影の大きさ・形態
  - 心拡大: 容量負荷 (ASD, VSD, PDA, AVSD), 圧負荷 (PS, AS, CoA), 心筋疾患
  - 卵型 (Egg on side): TGA
  - 木靴型 (Coeur en sabot): TOF (右室肥大、肺動脈幹陥凹)
  - 雪だるま型 (Snowman sign / Figure 8): TAPVC (上心臓型)
  - Box-shaped heart: Ebstein奇形
- 肺血管陰影
  - 増強: 左右シャント (ASD, VSD, PDA, AVSD), 肺静脈還流異常 (TAPVC), 左心不全
  - 減少: 肺血流減少型チアノーゼ性疾患 (TOF, PA, TA, 重症PS)
  - 肺うっ血像: 左心不全、僧帽弁疾患、TAPVC (特に下心臓型)
- その他
  - Rib notching (肋骨 notched): CoA (側副血行路の発達)
  - 弓 (Ao, PA, RA, RV, LA, LV) の突出・陥凹
    - 左第1弓 (大動脈): AS, CoA
    - 左第2弓 (肺動脈): ASD, VSD, PDA, PS, 肺高血圧
    - 右第2弓 (右房): ASD, Ebstein
    - 左第4弓 (左室): VSD, PDA, AS, AR, CoA



# I-6. 検査所見 (心電図: ECG)

- 検査所見 (2): 心電図 (ECG)
- 軸偏位
  - 右軸偏位: ASD, TOF, PS, TGA, TAPVCなど右心負荷
  - 左軸偏位: AVSD (特に完全型), TA (特徴的)
- 心房負荷
  - 右房負荷 (P pulmonale): P波増高 - ASD, PS, TOF, Ebstein
  - 左房負荷 (P mitrale): P波幅延長・二峰性 - MS, MR, VSD, PDA
- 心室肥大
  - 右室肥大 (RVH): 右軸偏位, V1高R, V5-6深S - ASD, PS, TOF, 肺高血圧
  - 左室肥大 (LVH): 左軸偏位, V5-6高R, V1深S - VSD, PDA, AS, AR, CoA, TA
- 脚ブロック
  - 不完全右脚ブロック (IRBBB): ASD (rsR' in V1)
  - 完全右脚ブロック (CRBBB): Ebstein奇形, ASD術後
- その他
  - WPW症候群: Ebstein奇形
  - 房室ブロック: AVSD術後など



# I-7. 検査所見 (心エコー・心カテーテル)

- 検査所見 (3): 心エコー & 心臓カテーテル
- 心エコー (超音波)
  - 形態診断: 弁、中隔、血管、心腔サイズ
  - 血流評価 (ドプラ法):
    - シャント部位・方向・量 (カラードプラ)
    - 圧較差推定 (連続波ドプラ)
    - 弁逆流評価
  - 心機能評価: EF, 壁運動
  - 特徴的所見: ASD(奇異性運動), TOF(大動脈騎乗), AVSD(共通房室弁, Goose neck), Ebstein(下方偏位)
- 心臓カテーテル検査
  - 血行動態評価:
    - 心腔内圧測定 (圧較差 → PS, AS, CoA)
    - 酸素飽和度測定 (シャント部位同定 - Step up/down)
      - 右房 ↑: ASD
      - 右室 ↑: VSD, Valsalva洞破裂
      - 肺動脈 ↑: PDA
      - 左房/左室 ↓: 右→左シャント
    - 心拍出量、Qp/Qs 算出
    - 血管抵抗 (肺/体) 算出
  - 形態評価 (造影): 血管・心腔形態、シャント、弁逆流
  - 治療的介入 (インターベンション)



# I-8. 容量負荷 vs 圧負荷

- 心負荷の概念: 容量負荷と圧負荷
- 容量負荷 (Volume Overload) - 前負荷増大
  - 原因: 左右シャント (ASD[右], VSD[左], PDA[左]), 弁閉鎖不全 (MR[左], TR[右], AR[左], PR[右])
  - 結果: 心室拡大 (遠心性肥大)
  - ECG: 容量負荷パターン (深Q, 高R, 高T)
  - X線: 心拡大、肺血管陰影増強 (シャント時)
- 圧負荷 (Pressure Overload) - 後負荷増大
  - 原因: 弁狭窄 (AS[左], PS[右]), 血管狭窄 (CoA[左]), 高血圧 (肺高血圧[右], 全身性高血圧[左])
  - 結果: 心室壁肥厚 (求心性肥大)
  - ECG: 圧負荷パターン (高R, ST低下, 陰性T)
  - X線: 心拡大軽度あり、狭窄後拡張像 (AS, PS)
- 左室容量負荷: VSD, PDA, AR, MR
- 右室容量負荷: ASD, TR, PR
- 左室圧負荷: AS, CoA
- 右室圧負荷: PS, 肺高血圧



# I-9. 治療の基本原則

- 治療の基本原則
- 内科的治療
  - 心不全管理: 利尿薬、強心薬、血管拡張薬
  - 不整脈治療: 抗不整脈薬、ペースメーカー
  - 低酸素発作管理 (TOF): 酸素、胸膝位、モルヒネ、 $\beta$ 遮断薬
  - 動脈管維持/閉鎖: PGE1 (維持)、インドメタシン (閉鎖)
  - IE予防
- カテーテル治療 (Intervention)
  - 低侵襲治療
  - 適応: ASD閉鎖, PDA閉鎖, PS/AS弁形成, CoA形成
- 外科的治療
  - 姑息術: BTシャント, PA banding, BAS
  - 根治術: 中隔欠損閉鎖, 弁形成/置換, 大血管スイッチなど
  - 時期: 緊急、待機的
- ※Eisenmenger症候群では原疾患修復術は禁忌



# II-10. 心房中隔欠損症 (ASD) - 病態・臨床像

- II. 非チアノーゼ性 (左右シャント)
- 心房中隔欠損症 (ASD) - 病態・臨床像
- 病態
  - 心房中隔の欠損 (二次孔欠損が最多)
  - 心房レベルでの 左→右シャント
  - 右房・右室への容量負荷 → 右心系拡大
  - 肺血流量増加
- 臨床像
  - 多くは乳幼児期・学童期は無症状
  - 健診での心雑音指摘 (II音固定性分裂, 相対的PS雑音)
  - 成人期に労作時息切れ、易疲労感、動悸 (心房細動)
  - 進行すると心不全、肺高血圧、Eisenmenger化
  - チアノーゼは通常ない
  - 自然閉鎖は稀
  - IEリスクは低い



# II-11. 心房中隔欠損症 (ASD) - 検査所見

- 心房中隔欠損症 (ASD) - 検査所見
- 聴診
  - II音の固定性分裂 (呼吸変動なし) - 最も特徴的
  - 肺動脈駆出性収縮期雑音 (相対的PS): 2LSB
  - 三尖弁拡張期ランブル (相対的TS): 4LSB (シャント量多い場合)
- 胸部X線
  - 右房拡大 (右第2弓突出)
  - 肺動脈幹拡大 (左第2弓突出)
  - 右室拡大 (側面像で前胸壁接地面増大)
  - 肺血管陰影増強
- 心電図 (ECG)
  - 不完全右脚ブロック (IRBBB: rsR' in V1)
  - 右軸偏位、右房負荷
- 心エコー
  - 欠損孔同定、シャント血流 (カラードプラ)
  - 右房・右室拡大
  - 心室中隔奇異性運動 (右室容量負荷による圧排)
- 心臓カテーテル
  - 右房での酸素飽和度上昇 (Step up)
  - Qp/Qs 測定
  - カテーテルが左房へ進入可能



# II-12. 心房中隔欠損症 (ASD) - 治療・予後

- 心房中隔欠損症 (ASD) - 治療・予後
- 治療適応
  - 有意な左右シャント ( $Q_p/Q_s \geq 1.5 \sim 2.0$ )
  - 右心系容量負荷所見
  - 症状有無に関わらず学童期前の治療推奨
- 治療法
  - カテーテル治療 (経皮的デバイス閉鎖術):
    - 二次孔欠損で形態的に適したものの (rim十分等)
    - 低侵襲で第一選択
  - 外科手術 (開心術 - 直接縫合 or パッチ閉鎖):
    - カテーテル不適応例 (大欠損、rim不十分、静脈洞型等)
    - 合併奇形修復も
- 予後
  - 無治療では中年以降に合併症リスク増大
  - 適切な治療で長期予後は良好



# II-13. 心室中隔欠損症 (VSD) - 病態・臨床像

- 心室中隔欠損症 (VSD) - 病態・臨床像
- 病態
  - 心室中隔の欠損 (膜様部周囲型が最多)
  - 心室レベルでの 左→右シャント
  - 左房・左室への容量負荷 → 左心系拡大
  - 肺血流量増加 → 肺高血圧リスク
- 臨床像 (欠損孔の大きさによる)
  - 小欠損孔: 無症状、心雑音のみ (大逆流性雑音)、自然閉鎖可能性あり
  - 中欠損孔: 乳児期に心不全症状 (哺乳不良, 体重増加不良, 多呼吸, 反復性気道感染)、拡張期ランブルあり
  - 大欠損孔: 早期から重度心不全、発育障害、肺高血圧進行リスク、Eisenmenger化リスク
- ※先天性心疾患で最多



# II-14. 心室中隔欠損症 (VSD) - 検査所見

- 心室中隔欠損症 (VSD) - 検査所見
- 聴診
  - 逆流性(汎)収縮期雑音: 3-4LSB、振戦伴うことあり。小欠損孔ほど高調・大。
  - 拡張期ランブル (相対的MS): 心尖部、シャント量多い場合。
  - II音肺動脈成分亢進: 肺高血圧合併時。
- 胸部X線
  - 左房・左室拡大
  - 肺動脈幹拡大 (左第2弓突出)
  - 肺血管陰影増強
  - 心胸郭比増大 (中～大欠損孔)
- 心電図 (ECG)
  - 小欠損孔: 正常
  - 中～大欠損孔: 左房負荷、左室肥大 (容量負荷)
  - 肺高血圧合併: 両室肥大、右室肥大
- 心エコー
  - 欠損孔の位置・大きさ同定
  - シャント血流評価 (カラードプラ)
  - 左房・左室拡大、肺動脈圧推定
- 心臓カテーテル
  - 右室での酸素飽和度上昇 (Step up)
  - Qp/Qs、肺血管抵抗測定



# II-15. 心室中隔欠損症 (VSD) - 治療・合併症

- 心室中隔欠損症 (VSD) - 治療・合併症
- 治療
  - 自然閉鎖期待: 小欠損孔は経過観察 (IE予防指導)
  - 内科治療: 心不全に対し利尿薬、ACE-I、ジギタリス (乳児期)
  - 外科手術 (開心術 - パッチ閉鎖):
    - 適応: 薬剤抵抗性心不全、発育障害、 $Q_p/Q_s \geq 2.0$ 、肺高血圧進行
    - 時期: 乳児期心不全例は早期 (1歳未満)。2歳までに手術で肺高血圧正常化しやすい。
    - 術後合併症: 残存シャント、房室ブロック、AR (漏斗部欠損)
- 合併症・特殊型
  - 感染性心内膜炎 (IE): リスクあり。予防抗菌薬投与。
  - Eisenmenger症候群: 大欠損孔で肺高血圧固定化。手術禁忌。
  - 漏斗部欠損 (高位VSD): 大動脈弁右冠尖逸脱 → AR合併しやすい。AR進行あれば手術適応。



# II-16. 動脈管開存症 (PDA) - 病態・臨床像

- 動脈管開存症 (PDA) - 病態・臨床像
- 病態
  - 胎生期の動脈管が出生後も開存
  - 大動脈 → 肺動脈への左→右シャント
  - 左房・左室への容量負荷 → 左心系拡大
  - 肺血流量増加 → 肺高血圧リスク
- 臨床像
  - 小児期: 小PDA(無症状、連続性雑音)、大PDA(乳児期心不全、反復性気道感染)
  - 成人期: 放置で心不全、IE、肺高血圧、Eisenmenger化
  - 未熟児: RDSに伴い心不全を起こしやすい
- 身体所見
  - 連続性雑音 (機械様雑音): 2LSB (鎖骨下) 最強
  - 速脈・大脈 (脈圧増大): 拡張期血圧低下
  - 心尖拍動亢進 (左室拡大)
  - II 音肺動脈成分亢進 (肺高血圧時)



# II-17. 動脈管開存症 (PDA) - 検査・治療

- 動脈管開存症 (PDA) - 検査・治療
  - 検査
    - X線: 左房・左室拡大、肺動脈幹拡大、肺血管陰影増強
    - ECG: 左房負荷、左室肥大。肺高血圧で右室肥大も。
    - 心エコー: 動脈管同定、シャント血流評価 (カラードプラ)
    - カテーテル: 肺動脈での酸素飽和度上昇 (Step up)
  - 治療
    - 未熟児:
      - 薬物: インドメタシン or イブプロフェン (PG合成阻害)
      - 外科: 薬物無効 or 禁忌例は結紮術
    - 成熟児・小児・成人:
      - カテーテル治療 (コイル塞栓 or デバイス閉鎖): 第一選択
      - 外科手術 (結紮・離断術): カテーテル不応例
    - 治療適応: 症状あり、心負荷あり、雑音のみでもIE予防目的に閉鎖考慮
- 合併症: IEリスク高い。Eisenmenger化 (手術禁忌、下肢チアノーゼ)。



# II-18. 房室中隔欠損症 (AVSD/ECD) - 病態

## ・ 臨床像 ・ 検査

- ・ 房室中隔欠損症 (AVSD/ECD) - 病態 ・ 臨床像 ・ 検査
- ・ 病態 (心内膜床欠損症)
  - ・ 心臓中心部の房室中隔の發育不全
  - ・ 一次孔ASD + 流入部VSD + 共通房室弁口 (完全型) or 房室弁形態異常 (部分型/中間型)
  - ・ 心房・心室レベルL→Rシャント、房室弁逆流
  - ・ 両心室容量負荷、肺血流著増、早期肺高血圧
- ・ 臨床像
  - ・ Down症候群に高率合併
  - ・ 多くは完全型で乳児期早期から重度心不全 (哺乳不良, 体重増加不良, 多呼吸, 肝腫大)
  - ・ 反復性気道感染
- ・ 検査
  - ・ 聴診: VSD様/MR/TR様雑音、II p亢進
  - ・ X線: 著明心拡大、肺血管陰影著増
  - ・ ECG: 左軸偏位 (特徴的!)、両室肥大、右房負荷
  - ・ 心エコー: 共通房室弁、中隔欠損、シャント、逆流
  - ・ カテーテル: 右房・右室Step up、肺高血圧
  - ・ 左室造影: "Goose neck sign"



# II-19. 房室中隔欠損症 (AVSD/ECD) - 治療

## ・ 合併症

- ・ 房室中隔欠損症 (AVSD/ECD) - 治療 ・ 合併症
- ・ 治療
  - ・ 内科治療: 心不全管理 (強心薬、利尿薬)
  - ・ 外科手術 (根治術):
    - ・ 中隔欠損パッチ閉鎖 + 房室弁形成 (二弁化)
    - ・ 通常、乳児期早期 (生後3-6ヶ月頃) に実施 (肺高血圧進行前に)
- ・ 合併症
  - ・ 術後合併症:
    - ・ 残存シャント、房室弁逆流 (特にMR)
    - ・ 刺激伝導障害 (房室ブロック - ペースメーカー必要も)
  - ・ 肺高血圧: 進行すると手術不能 (Eisenmenger化)
  - ・ 感染性心内膜炎
- ・ ※Down症候群合併例は肺高血圧が早期進行しやすい



# II-20. Valsalva洞動脈瘤破裂

- Valsalva洞動脈瘤破裂
- 病態
  - 大動脈基部 (Valsalva洞) の壁の先天性な脆弱性
  - 右冠動脈洞・無冠動脈洞に好発
  - 動脈瘤形成 → 突然破裂 → 右心系 (多くは右室) へ穿破
  - 大動脈 → 右心系の 急性 左→右シャント
- 臨床像
  - 突然発症の胸痛、呼吸困難、動悸 (急性心不全)
  - 基礎にVSD (高位) を伴うことも
- 検査
  - 聴診: 突然出現した 連続性雑音 (3-4LSB)、振戦伴う
  - X線: 急速な心拡大、肺うっ血
  - ECG: 左室・右室負荷所見
  - 心エコー: 破裂部位、シャント血流同定
  - カテーテル: 右室 (or 右房) で著明な Step up

## 治療

- 外科手術 (開心術): 破裂孔閉鎖 (直接縫合 or パッチ閉鎖)
- 診断後、早期手術が原則



# III-21. 肺動脈弁狭窄症 (PS) - 病態・臨床像・検査

- III. 非チアノーゼ性 (閉塞性)
- 肺動脈弁狭窄症 (PS) - 病態・臨床像・検査
  
- 病態
  - 肺動脈弁レベル狭窄 (弁性PS最多)、弁癒合・肥厚
  - 右室から肺動脈への血流障害 → 右室圧負荷
  
- 臨床像
  - 軽症: 無症状
  - 中等症: 労作時息切れ、易疲労感
  - 重症: 右心不全症状、チアノーゼ (心房レベル右→左シャント)
  - 最重症 (Critical PS): 新生児期チアノーゼ、心不全、動脈管依存性
  
- 検査
  - 聴診: 収縮期駆出性雑音 (2LSB、背部・頸部放散)、収縮期駆出音、II p減弱・遅延
  - X線: 右室拡大、肺動脈幹狭窄後拡張 (左第2弓突出)
  - ECG: 右軸偏位、右房負荷、右室肥大 (圧負荷)
  - 心エコー: 弁肥厚・ドーム形成、血流加速、圧較差推定
  - カテーテル: 右室圧↑、肺動脈圧正常～↓、圧較差測定



# III-22. 肺動脈弁狭窄症 (PS) - 治療

- 肺動脈弁狭窄症 (PS) - 治療
- 治療適応
  - 症状あり
  - 無症状でも中等症以上 (安静時圧較差 > 40-50 mmHg)
- 治療法
  - 経皮的バルーン肺動脈弁形成術 (PTPV / BPV):
    - 弁性PSの第一選択
    - カテーテルでバルーン拡張、弁を裂開・拡大
    - 成功率高く低侵襲
    - 合併症: 弁逆流 (軽度多)、血管損傷、稀に肺動脈破裂
  - 外科手術 (開心術 - 弁交連切開術 or 弁形成/置換):
    - バルーン不適応例 (弁輪低形成等) or 無効例
- 最重症 (Critical) PS
  - 新生児期 PGE1 投与 (動脈管開存)
  - 緊急 PTPV or 外科手術



# III-23. 大動脈縮窄症 (CoA) - 病態・臨床像

- 大動脈縮窄症 (CoA) - 病態・臨床像
- 病態
  - 大動脈峡部 (左鎖骨下動脈分岐部～動脈管付着部) の限局性狭窄
  - 左室圧負荷 → 左室肥大
  - 中枢 (上半身) 高血圧、末梢 (下半身) 低血圧
- 分類と臨床像
  - 単純型 (多:管後型):
    - 乳児期無症状多。学童期以降発見。
    - 上肢高血圧 (頭痛)、下肢低血圧 (易疲労、間歇性跛行)
    - 背部収縮期雑音
  - 複合型 (多:管前型):
    - 他心奇形 (VSD等) 合併高率
    - 新生児期・乳児期早期に動脈管閉鎖で循環破綻 (ショック、心不全)
    - 下半身チアノーゼ (Differential cyanosis)

※Turner症候群に合併しやすい



# III-24. 大動脈縮窄症 (CoA) - 検査・治療

- 大動脈縮窄症 (CoA) - 検査・治療
- 検査
  - 身体所見: 上下肢血圧差 (重要!)、大腿動脈拍動減弱・遅延、背部収縮期雑音
  - X線: 左室拡大、Rib notching (成人例)、"3" sign
  - ECG: 左室肥大 (圧負荷)。複合型は右室/両室肥大も。
  - 心エコー: 狭窄部位同定、圧較差推定、左室肥大、合併奇形
  - CT/MRI/カテーテル: 狭窄部位・形態詳細
- 治療
  - 新生児/乳児 (重症):
    - PGE1 投与 (動脈管開存)
    - 心不全治療
    - 早期外科手術 (狭窄部切除・吻合等)
  - 小児/成人 (単純型):
    - 外科手術 or カテーテル治療 (バルーン拡大 / ステント留置)
    - 適応: 有意な圧較差、高血圧
  - 術後管理: 高血圧、再狭窄、大動脈瘤に注意



# IV-25. Fallot四徴症 (TOF) - 病態・臨床像

- IV. チアノーゼ性 (肺血流減少)
- Fallot四徴症 (TOF) - 病態・臨床像
- 病態 (4徴候)
  - 1. 心室中隔欠損 (VSD)
  - 2. 肺動脈狭窄 (PS): 漏斗部狭窄主
  - 3. 大動脈騎乗
  - 4. 右室肥大
- PS程度で右→左シャント量、チアノーゼ程度が決まる
- 右室圧 ≒ 左室圧。肺血流量減少。
- 臨床像
  - チアノーゼ: 生後数ヶ月から出現・増強傾向
  - 無酸素発作 (Anoxic spell): 啼泣等を契機にチアノーゼ増強、呼吸困難、意識障害。生後6ヶ月頃から。
  - 蹲踞 (Squatting): しゃがみこむ。体血管抵抗↑ → 右左シャント↓
  - ばち指、多血症 (慢性低酸素)
  - 心不全は稀



# IV-26. Fallot四徴症 (TOF) - 検査所見

- Fallot四徴症 (TOF) - 検査所見
- 聴診
  - 収縮期駆出性雑音 (PS): 3LSB周辺。重症化で短く弱く。
  - II音単一 (IIaのみ聴取)
  - 連続性雑音 (BTシャント術後など)
- 胸部X線
  - 心陰影: "木靴型" (心尖部挙上 + 肺動脈幹陥凹)
  - 心拡大は軽度～中等度
  - 肺血管陰影減少
- 心電図 (ECG)
  - 右軸偏位、右房負荷、右室肥大 (圧負荷)
- 心エコー
  - VSD、大動脈騎乗、PS (部位・程度)、右室肥大確認
  - 肺動脈発育評価
- 心臓カテーテル
  - 右室圧 = 左室圧
  - 右室-肺動脈圧較差 (PS評価)
  - 右室造影で左室・大動脈同時造影
  - 大動脈血酸素飽和度低下



# IV-27. Fallot四徴症 (TOF) - 治療・低酸素発作対応

- Fallot四徴症 (TOF) - 治療・低酸素発作対応
- 低酸素発作対応
  - 胸膝位、酸素投与、鎮静 (モルヒネ)、アシドーシス補正、 $\beta$  遮断薬
- 外科治療
  - 姑息術 (Palliative):
    - Blalock-Taussig (BT) シェント術 (肺血流  $\uparrow$ )
    - 適応: 低酸素発作頻発、高度チアノーゼ、根治術待機困難乳児
  - 根治術 (Intracardiac repair):
    - VSDパッチ閉鎖 + 右室流出路再建 (狭窄解除)
    - 通常、生後6ヶ月~1歳頃実施
- 予後
  - 無治療では予後不良
  - 根治術後長期予後は比較的良好だが、晩期合併症 (PR, 右室機能不全, 不整脈) に注意
  - 合併症: 脳膿瘍、脳血栓、IEリスク



# IV-28. 肺動脈閉鎖症 (PA)

- 肺動脈閉鎖症 (PA)
- 病態
  - 肺動脈弁が完全に閉鎖、右室→肺動脈血流なし
  - 肺血流は PDA 経由の Ao 血流に完全依存 (動脈管依存性)
  - 右室サイズで分類: PA/IVS (右室低形成多), PA/VSD (TOF最重症型類似)
- 臨床像
  - 出生直後から動脈管収縮に伴いチアノーゼ急激に出現・増悪
  - 呼吸困難、ショック。無治療では致死的。
- 検査
  - 聴診: II音単一。PDA連続性雑音 (小さいこと多)。
  - X線: 肺血管陰影著減。心拡大様々。
  - ECG: PA/IVS(左室優位/肥大), PA/VSD(右室肥大)。
  - 心エコー: 閉鎖肺動脈弁、PDA逆行性血流。
- 治療
  - 初期: PGE1持続点滴 (動脈管開存) !
  - 酸素投与は慎重に。
  - 外科: 姑息術(BTシャント等) → 段階的修復 (右室-PA経路再建, Fontan等)。
  - カテーテル: 弁穿孔・バルーン形成 (一部PA/IVS)。



# IV-29. 三尖弁閉鎖症 (TA) - 病態・臨床像

## ・ 検査

- 三尖弁閉鎖症 (TA)
- 病態
  - 三尖弁形成されず、右房-右室交通なし
  - 右房血は全て ASD/PFO 経由で左房へ (必須)
  - 左房で混合 → 左室へ
  - 左室から Ao へ。肺血流は VSD or PDA 経由。
  - 体循環は混合血 → チアノーゼ。右室低形成。
- 臨床像
  - 新生児期からのチアノーゼ (ASD/PFOサイズ依存)
  - 心不全 (VSD大きく肺血流過多の場合)
  - 合併奇形: ASD (必須), VSD, PS, TGA など
- 検査
  - 聴診: II音単一多。合併奇形による雑音。
  - X線: 肺血管陰影はPS有無で変化。心拡大 (左室・右房主体)。
  - ECG: 左軸偏位、左室肥大 (チアノーゼ性では例外的!)、右房負荷 (P pulmonale) - 特徴的!
  - 心エコー: 閉鎖三尖弁部、ASD/VSD、低形成右室、左室拡大



# IV-30. 三尖弁閉鎖症 (TA) - 治療

- 三尖弁閉鎖症 (TA) - 治療
- 初期治療 (新生児期)
  - チアノーゼ強い or ASD/PFO小さい場合: PGE1投与, BAS
- 外科治療 (段階的修復)
  - 姑息術:
    - 肺血流減少例: BTシャント術
    - 肺血流増加例: PA banding
  - Fontan (フォンタン) 型手術:
    - 最終的な生理的修復術 (機能的単心室循環確立)
    - 上下大静脈を直接肺動脈に吻合
    - 通常、幼児期 (1-3歳頃) 実施
    - 適応基準 (低肺血管抵抗、良好左室機能等) 重要
- Fontan循環の問題点
  - 静脈圧上昇 → 肝障害、蛋白漏出性胃腸症、胸腹水
  - 不整脈、血栓塞栓症



※根治的の二心室修復は不可能

# IV-31. Ebstein奇形

- Ebstein奇形
- 病態
  - 三尖弁後尖・中隔尖の付着部位が心尖部側に下方偏位
  - 三尖弁前尖は大きく帆状
  - 三尖弁閉鎖不全 (TR)
  - 右室の一部が右房側に取り込まれ薄壁化 ("右房化右室")
  - 機能的右室は狭小化。右房著明拡大。
  - 多くは心房レベル右→左シャント (ASD/PFO) を伴いチアノーゼ
- 臨床像
  - 重症度は様々。新生児期重症例は予後不良。
  - 乳児期以降: チアノーゼ、易疲労感、不整脈 (WPW/上室性頻拍を高率合併)
- 検査
  - 聴診: 広範なTR収縮期雑音、III音、IV音 (三連/四連音)
  - X線: 著明心拡大 ("Box-shaped heart")、肺血管陰影正常～減少
  - ECG: 巨大P波 (右房負荷)、CRBBB、PQ延長、WPWパターン ( $\delta$ 波)
  - 心エコー: 三尖弁下方偏位 (診断確定)、右房化右室、TR評価
- 治療: 心不全/不整脈治療、弁形成/置換、ASD閉鎖



# V-32. 完全大血管転位症 (TGA) - 病態・臨床像

- V. チアノーゼ性 (肺血流増加)
- 完全大血管転位症 (TGA) - 病態・臨床像 [d-TGA]
- 病態
  - 心房-心室連結正常
  - 心室-大血管連結転位: RV → Ao、LV → PA
  - 体循環と肺循環が完全に分離・並列
  - 生存には両循環間の混合 (シャント) が必須 (ASD/PFO, VSD, PDA)
- 臨床像
  - 出生直後からの高度チアノーゼ (シャント少ないほど重篤)
  - 多呼吸、哺乳不良、心不全
  - シャント多い (大VSD等) と、チアノーゼ軽度だが早期心不全著明
- 検査
  - 聴診: II音単一。シャントによる雑音 (VSD, PDA) ありうる。
  - X線: 心拡大 ("卵型心陰影"), 肺血管陰影増強 (シャント多量時)
  - ECG: 新生児期は正常範囲 or 右室肥大
  - 心エコー: 大血管転位確認 (診断確定)、シャント評価



# V-33. 完全大血管転位症 (TGA) - 治療

- 完全大血管転位症 (TGA) - 治療
- 初期治療 (緊急!)
  - 目標: 動静脈血混合改善、体循環酸素化改善
  - PGE1持続点滴: 動脈管開存 (Ao→PAシャント確保)
  - バルーン心房中隔裂開術 (BAS; Rashkind法): 心房レベル混合増やす
- 外科治療
  - 動脈スイッチ手術 (Arterial Switch; Jatene手術):
    - 現在の標準的根治術。生後早期 (2週間以内) 実施。
    - Ao と PA を本来の位置で切断・付け替え
    - 冠動脈も移植 (重要手技)
  - 心房内血流転換術 (Atrial Switch; Mustard/Senning手術):
    - 過去の術式。右室が体心室となるため長期間問題 (右室不全, 不整脈)。

※無治療では予後極めて不良な重篤疾患



# V-34. 総肺静脈還流異常症 (TAPVC) - 病態

## ・ 分類 ・ 臨床像

- 総肺静脈還流異常症 (TAPVC) - 病態 ・ 分類 ・ 臨床像
- 病態
  - 全肺静脈が左房に還流せず体静脈系へ異常還流
  - 右房は体静脈血+肺静脈血受け混合血に
  - 右房血の一部が ASD/PFO 経由で左房→左室→体循環へ
  - 右心系への著明容量負荷、体循環は混合血でチアノーゼ
- 分類 (還流部位)
  - I型 (上心臓型): SVCまたは枝へ (最多)
  - II型 (心臓型): 右房 or 冠静脈洞へ
  - III型 (下心臓型): IVC or 門脈系へ
  - IV型 (混合型): 複数部位へ
- 臨床像
  - チアノーゼ (軽～中等度)、多呼吸、右心不全
  - 肺静脈狭窄/閉塞合併例 (特にIII型多): 新生児期から重度呼吸困難、肺うっ血、肺高血圧、予後不良
- 検査
  - 聴診: II音固定性分裂、三尖弁拡張期ランブル。雑音軽微も。
  - X線: I型 "雪だるま型"、心拡大、肺血管陰影著増。狭窄例は肺うっ血。
  - ECG: 右軸偏位、右房負荷、右室肥大
  - 心エコー: 肺静脈-左房還流なし、異常還流路、ASD、右心系拡大 (診断)



# V-35. 総肺静脈還流異常症 (TAPVC) - 治療

- 総肺静脈還流異常症 (TAPVC) - 治療
- 内科治療
  - 心不全管理: 利尿薬、強心薬
  - 呼吸管理: 肺静脈狭窄例は人工呼吸管理も
  - BAS: ASD/PFO小さく右→左シャント不十分な場合
- 外科治療 (根治術)
  - 手術時期: 診断つき次第早期 (新生児期～乳児期早期)。肺静脈狭窄例は緊急。
  - 手術内容:
    - 異常還流肺静脈共通幹を左房後面に吻合
    - 異常還流経路を結紮
    - ASD/PFO閉鎖
- 予後
  - 手術成績向上も、術後合併症リスクあり
  - 術後合併症: 肺静脈狭窄 (最重要晩期合併症、再治療必要も)、不整脈、心不全



# V-36. 総動脈幹症 (Truncus Arteriosus)

- 総動脈幹症 (Truncus Arteriosus)
- 病態
  - 動脈幹分割異常 → AoとPA分かれず1本の総動脈幹として両心室から騎乗起始
  - 常に大VSD合併
  - 総動脈幹弁 (半月弁) は通常1つ (逆流/狭窄伴うことあり)
  - 総動脈幹から肺動脈分岐
  - 両心室血液が混合 → チアノーゼ + 著明肺血流増加 → 重度心不全
- 臨床像
  - 新生児期早期からチアノーゼ (軽～中等度)
  - 生後数週で心不全症状 (多呼吸, 哺乳不良, 体重増加不良) 急速に出現
  - 増悪



# V-37. 左心低形成症候群 (HLHS)

- 左心低形成症候群 (HLHS)
- 病態
  - 左心系構造物 (僧帽弁, 左室, 大動脈弁, 上行Ao) の重度低形成
  - 左室機能せず、体循環は右室が担う (機能的単心室)
  - 肺静脈血は ASD/PFO 経由で右房→右室へ
  - 右室から PA へ駆出
  - 体循環血流は PDA 経由で PA→Ao 逆行性供給 (動脈管依存性)
- 臨床像
  - 出生直後比較的安定も、PDA閉鎖で急速に循環破綻 (ショック, チアノーゼ増悪, 代謝性アシドーシス)
  - 無治療では致死的
- 検査
  - 聴診: II音単一。特異的雑音なし。
  - X線: 心拡大、肺うっ血像
  - ECG: 右軸偏位、右房負荷、右室肥大
  - 心エコー: 小左室、低形成左心系弁/血管、PDA逆行性血流 (診断確定)
- 治療
  - 初期: PGE1持続点滴 (PDA開存維持)! 酸素投与原則禁忌。
  - 外科: 段階的修復 (Norwood→Glenn→Fontan) → Fontan循環目指す
  - 心臓移植も選択肢



# V-38. 単心室

- 単心室 (Single Ventricle)
- 定義・概念
  - 心室が形態的・機能的に一つしか働いていない状態の総称
  - 様々な疾患を含む: TA, 僧帽弁閉鎖, 不均衡型AVSD, DILV/DIRV, 広義にはHLHSも
- 病態生理
  - 心房血は単一の心室に流入
  - 単心室から Ao・PA が起始 (起始様式多様)
  - 動静脈血は単心室内で混合 → チアノーゼ
  - 肺血流は PS の有無で変化 (PSなし→増加/心不全, PSあり→減少/強チアノーゼ)
- 治療
  - 基本的考え方は TA や HLHS と同様
  - 肺血流コントロール (BTシャント or PA banding)
  - 最終的に Fontan 型手術 (機能的単心室循環確立) を目指す
- ※解剖学形態多様、個々の治療戦略が必要



# VI-39. Eisenmenger症候群

- VI. 特殊病態・合併症
- Eisenmenger症候群
- 定義
  - 当初左右シャント (VSD, ASD, PDA等) → 肺血流増加 → 肺血管抵抗不可逆の上昇 (肺血管器質的変化) → 肺動脈圧が体血圧レベル以上に上昇 → シャント両方向性 or 右→左逆転 → チアノーゼ出現
- 臨床像
  - 労作時息切れ、チアノーゼ、ばち指
  - 喀血、失神、胸痛、右心不全症状
  - 心雑音減弱・消失、II p亢進
- 検査
  - ECG: 右室肥大
  - Xp: 主PA拡大、末梢肺血管陰影減少 (pruning)
  - カテーテル: 高度肺高血圧、肺血管抵抗著増、右→左シャント
- 治療
  - 原疾患閉鎖術は禁忌!
  - 肺血管拡張薬、酸素療法、抗凝固療法など対症療法
  - 心肺移植が唯一の根治的治療法
  - 突然死リスクあり



# VI-40. 感染性心内膜炎 (IE)

- 感染性心内膜炎 (IE)
- リスクとなる先天性心疾患
  - 高リスク: 人工弁, IE既往, 複雑チアノーゼ性心疾患 (未修復/姑息術後), 修復後6ヶ月以内 (人工物使用), 修復後残存欠損
  - 中リスク: 上記以外の大半 (VSD, PDA, TOF修復後, AS, AR等)
  - 低リスク: ASD (二次孔), 軽症PS
- 予防
  - 口腔衛生維持が最重要
  - 予防的抗菌薬投与: 高リスク群が出血伴う歯科処置等行う場合。ASD(二次孔)は原則不要。
- 臨床像
  - 不明熱、倦怠感、食欲不振
  - 心雑音変化・出現
  - 脾腫、爪下線状出血、Osler結節、Janeway発疹
  - 塞栓症 (脳梗塞、肺梗塞)
- 診断: 血液培養、心エコー (疣贅)
- 治療: 長期抗菌薬静注、難治例等で外科治療



# VI-41. チアノーゼ性心疾患の合併症

- チアノーゼ性心疾患の合併症
- 血液学的合併症
  - 多血症 (二次性赤血球増加症): 慢性低酸素 → EPO ↑ → Hb, Ht ↑ → 血液粘稠度 ↑
  - 血栓塞栓症: 脳血栓 (脳梗塞)。多血症、脱水が誘因。特に乳幼児。
  - 出血傾向: 血小板機能異常など関与あり。
- 感染性合併症
  - 脳膿瘍: 右→左シャントで細菌が肺通過せず脳へ到達しやすい。
  - 感染性心内膜炎 (IE): リスクあり。
- その他
  - 成長障害
  - 腎機能障害 (蛋白尿など)
  - 痛風 (高尿酸血症)、胆石症



# VI-42. 先天性心疾患と関連症候群

- 先天性心疾患と関連症候群
- 染色体異常症
  - Down症候群 (21トリソミー): AVSD (最多), VSD, ASD, TOF
  - Turner症候群 (45,X): CoA, 大動脈二尖弁
  - 18, 13トリソミー: VSD, ASD, PDAなど多数
- 微細欠失症候群
  - DiGeorge/22q11.2欠失: TOF, 総動脈幹症, 大動脈弓離断, VSD
  - Williams: Supravalvular PS/AS
- 単一遺伝子疾患
  - Marfan: 大動脈基部拡張/解離, MR (MVP)
  - Noonan: PS, HCM
  - Holt-Oram: ASD, VSD, 上肢骨格異常
- その他
  - 先天性風疹症候群: PDA, 末梢性PS
  - CHARGE症候群: TOFなど
  - VACTERL連合: VSD, ASD, TOFなど

※症候群疑う身体所見あれば心疾患スクリーニング重要



# VII-43. 治療法 まとめ (薬物療法)

- VII. 治療法 まとめ
- 薬物療法
- 動脈管作動薬
  - PGE1 静注: 動脈管開存 (動脈管依存性疾患)
  - インドメタシン / イブプロフェン 静注: 動脈管閉鎖 (未熟児PDA)
- 心不全治療薬
  - 利尿薬 (フロセミド等): 前負荷軽減
  - 強心薬 (ジギタリス等): 心収縮力↑ (乳児心不全)
  - 血管拡張薬 (ACE-I等): 後負荷軽減
- 低酸素発作治療薬 (TOF)
  - モルヒネ: 鎮静
  - $\beta$  遮断薬: 漏斗部攣縮抑制
  - $\alpha$  刺激薬: 体血管抵抗↑
- その他
  - 抗不整脈薬、抗菌薬 (IE予防/治療)、抗凝固薬/抗血小板薬



# VII-44. 治療法 まとめ (カテーテル治療)

- 治療法 まとめ (2): カテーテル治療 (Intervention)
- 閉鎖術 (塞栓術)
  - ASD (二次孔): デバイス閉鎖
  - PDA: コイル塞栓 / デバイス閉鎖
  - VSD (一部筋性部): デバイス閉鎖 (限定的)
- 拡張術 (形成術)
  - PS (弁性): バルーン弁形成 (第一選択)
  - AS (弁性): バルーン弁形成
  - CoA: バルーン血管形成、ステント留置
  - 末梢肺動脈狭窄: バルーン血管形成、ステント留置
- その他
  - BAS (バルーン心房中隔裂開術): TGA, TAPVC, TA等
  - 血管形成/ステント留置: シェント/術後血管狭窄
- ※低侵襲性がメリット。適応は限られる。外科との使い分け重要。



# VII-45. 治療法 まとめ (外科手術)

- 治療法 まとめ (3): 外科手術
- 姑息術 (Palliative)
  - BTシャント (肺血流↑)
  - PA banding (肺血流↓, 肺高血圧予防)
  - BAS (心房内混合↑)
- 根治術 / 修復術 (Corrective)
  - 中隔欠損閉鎖術 (ASD, VSD)
  - 動脈管結紮・離断術 (PDA)
  - TOF根治術 (VSD閉鎖 + 右室流出路再建)
  - Jatene手術 (Arterial Switch): TGA
  - Rastelli手術: TGA/PS, 総動脈幹症など
  - Fontan手術: 機能的単心室 (TAなど)
  - 弁形成術 / 弁置換術: AS, PS, Ebstein等
  - CoA修復術
  - TAPVC修復術
  - Ross手術, Bentall手術

※手術時期・術式は個々で判断。術後長期フォローが重要。



# VIII. 終わりに

- まとめ
  - 先天性心疾患は多様。チアノーゼ有無、シャント方向、肺血流量で分類。
  - 診察・検査所見から病態推定が重要。
  - 各疾患の特徴的所見を把握する。
  - 治療は内科、カテーテル、外科。適切な時期・方法を選択。
  - 緊急性や治療禁忌を要する病態（動脈管依存, 低酸素発作, Eisenmenger化）を理解。
- 学習のポイント
  - 代表疾患（ASD, VSD, PDA, TOF, TGA）をまず確実に。
  - 左右シャント vs 右左シャント、容量負荷 vs 圧負荷の概念理解。
  - 特徴的検査所見と疾患を結びつける。
  - 治療法の適応疾患を整理。

