

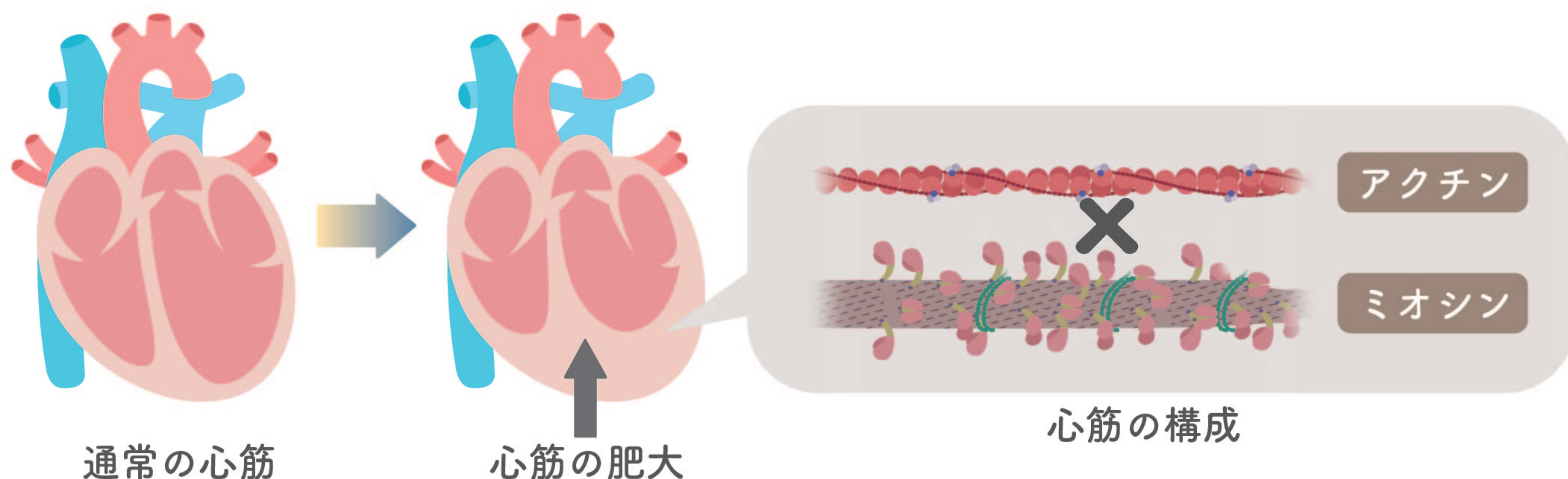
家族内
スクリーニング検査
のご案内

肥大型心筋症



肥大型心筋症の 家族内スクリーニング検査とは

肥大型心筋症は、高血圧など心臓の筋肉（心筋）が肥大を引き起こす全身的な病気が無いにも関わらず心筋が肥大し、心臓の壁が厚くなる病気です。心筋の肥大は、心不全や不整脈、突然死の原因となります。肥大型心筋症の多くは、心筋を構成する蛋白の遺伝子の変異（遺伝子の病的バリエーション）によって引き起こされることが知られており、家族内での発症が有ります。また、初期は症状を認めないことも多く、症状の現れていないご家族が検査（家族内スクリーニング検査）によって診断される場合があります。



家族内スクリーニング検査の内容

- 心電図検査 …………… 脈の乱れ（不整脈）や心肥大などを評価します。
- 胸部レントゲン検査 …… 心臓の大きさや心不全の有無などを評価します。
- 血液検査 …………… 心臓への負担で分泌されるホルモン（BNP, NT-pro BNP）や心筋の傷害で検出されるタンパク（トロポニン）を調べます。
- 心臓超音波検査 ……… 心臓の動きを見ることができる検査で、心臓の大きさや壁の厚さ、心臓ポンプ機能や弁の状態などを評価します。

費用

スクリーニング検査は、通常の診療（保険診療）の場合と自費での診療（保険外診療）場合があります。詳しくは担当医にご確認ください。

スクリーニング検査を受けた後は

肥大型心筋症が疑われる場合には、病状に応じて追加の検査（24時間心電図や心臓MRI検査等）や治療を検討します。特に異常を認めない場合でも、時間経過とともに変化することもあり（特に10～20歳にかけて）、引き続き定期的な検診（20歳以下では1年～1年半に1回程度、成人では少なくとも5年に1回）が推奨されます。また、息切れや胸痛、動悸や失神などの症状が新たに出来た場合も検査が推奨されます。

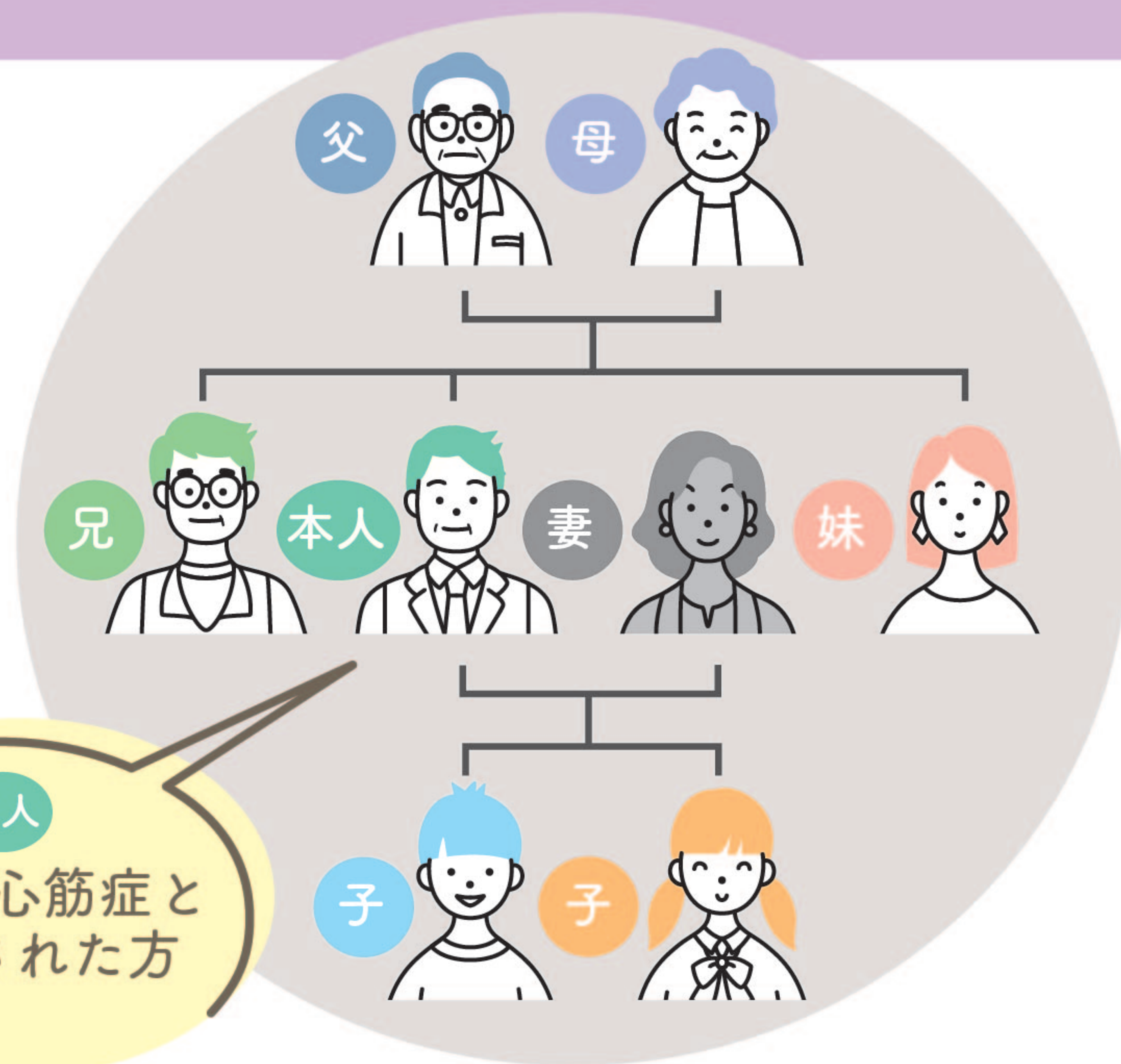


家族内 スクリーニング 検査は 誰が受けたら いいでしょうか？

第一度近親者の 検査が推奨

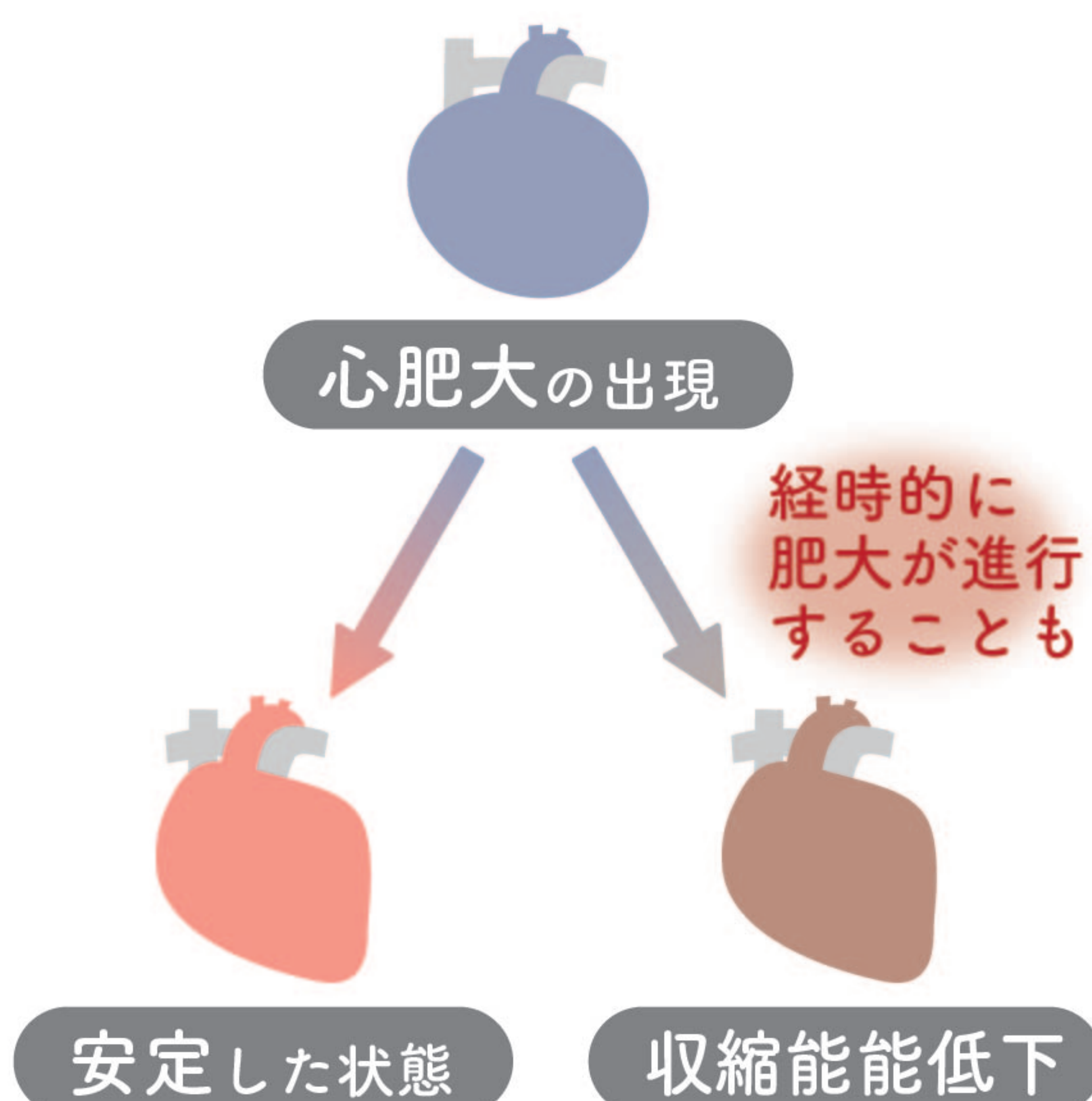
- ・ 両親
- ・ 兄弟姉妹
- ・ 子供

A 肥大型心筋症の約 60% は常染色体顕性（優性）遺伝形式に従う家族歴があるとされ、親から子へ性別は関係無く 50% の確率で伝わります。心筋に関係するさまざまな遺伝子で数多くの病的バリエーションがこれまでに報告されています。また、病的バリエーションがあっても病気の発症年齢や重症度は同じ家族内でもさまざまですが、ご家族に肥大型心筋症と診断された方がいる、第一度近親者（両親、子供、兄弟姉妹）の方は特に検査が推奨されます。



家族内 スクリーニング 検査でどのような メリットが ありますか？

A 肥大型心筋症の患者さんは、比較的安定して経過できる方が多いとされています。しかしながら、経過中に心血管イベント（突然死、心不全、脳梗塞）が起こる可能性があり、徐々に心臓の収縮する機能が低下する場合があります。適切なタイミングでの治療介入によって心血管イベントを防いだり、病状の進行を遅らせたりすることが期待されます。



心血管イベント

突然死



肥大型心筋症関連死亡の **4 割** です。リスクが高い場合には、植込み型除細動器が必要となります。

心不全



症状は、息切れ、むくみなど。心筋の肥厚により、心臓が拡張しにくいことや出口が狭くなることが主な原因とされます。

脳梗塞



不整脈（心房細動）や心収縮機能が低下することで塞栓症のリスクが上昇します。**抗凝固療法**が必要となります。

検査や遺伝についての相談

家族内スクリーニング検査や遺伝についての相談（遺伝カウンセリング）は、施設によっては、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーから受けることができます。また、肥大型心筋症では、病気と関係する遺伝子の検査が保険診療で受けることができます。

ご家族の方の遺伝子のスクリーニング検査についても遺伝カウンセリングで相談することができます。まずは主治医にご相談ください。



もっと詳しく知りたい方

■ 難病情報センター ■

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/177>

