

国立循環器病研究センター 小児循環器内科・OIC 客員研究員 白石 公
国立循環器病研究センター 小児循環器内科・成人先天性心疾患科医長 大内 秀雄
国立循環器病研究センター 小児循環器内科部長 黒崎 健一
国立循環器病研究センター 移植医療部長 塚本 泰正
大阪府移行期医療支援センター 位田 忍
大阪府移行期医療支援センター 植田 麻実

I. はじめに

先天性心疾患は出生約 100 人に 1 人の割合で発症する。近年の診断技術と外科手術成績の目覚ましい進歩により、患者の約 95%が小児期の心臓外科手術で救命され、90%以上が成人期に到達するようになった。その結果、現在では全国で小児患者が約 20 万人、成人患者が約 45 万人に到達し、先天性心疾患は小児科だけではなく内科においても看過できない診療領域となっている。特に複雑先天性疾患患者では、小児期の心臓外科手術により血行動態が改善しても、遺残症や続発症により生涯にわたる適切な管理と治療が必要となる。これらの先天性心疾患患者では、病態のバリエーションが非常に広く、診療も小児科から循環器内科や心臓血管外科までの多科にわたる。女性では産婦人科の関与も不可欠である。一方で、年齢の問題と病態の複雑さから患者は小児専門施設でも循環器内科施設でも受け入れが困難なことが多く、全国に専門施設を設立して診療体制を充実させることが喫緊の課題となっている。このように先天性心疾患患者では、小児期の適切な管理と外科治療だけでなく、成人医療への円滑な移行と成人期における診療体制の構築が、医学的にも社会的にも大きな課題となっている。また、これらの患者の診療が円滑に行える様、若手医師、看護師、検査技師の教育体制を充実させることも必要である。さらに、先天性心血管疾患患者の生涯にわたる QOL の向上には、患者への医療保障、社会保障、就労支援を充実させることも必須となっている。本稿では、先天性心疾患の移行医療の現状と問題点について紹介する。

II. 症例検討（模擬症例を設定）

◆ 症例

年齢：28 歳 性別：女性 職種：会社員（事務職）婚姻：既婚、子供なし

- ◆ 現病歴：生直後から心雑音と軽度のチアノーゼがあり、生後 1 ヶ月時に当院紹介されファロー四徴症と診断。チアノーゼは軽度であったため、BT シャント手術を受けることなく経過観察された。1 歳で心臓カテテル検査を行い、1 歳 6 ヶ月時にファロー四徴症の心内修復術を受けた。術後は中等度の肺動脈閉鎖不全が遺残したが自覚症状はなく、中学では卓球部に入り無理しない程度のクラブ活動を楽しむことができた。高校卒業後は簿記関係の専門学校に入り、卒業後は大阪市内の一般企業の事務職に障害者枠で就職した。高校卒業を機に循環器内科との併診診療を開始し、まもなく自宅近くの総合病院循環器内科に診療移行した。就職後は毎日約 1 時間の電車通勤で、月末には残業せざるを得ないことも多く、1 年後に退職した。その後自宅近くの別会社に再就職し体は楽になった。

22 歳頃から労作時の動悸を感じるようになった。次第に頻度が増し持続時間も長くなり、ホルター心電図など精査を受けた。拍動数 140/分前後の心房頻拍が確認されたため、心臓 MRI 検査、心臓カテテル検査を実施した。肺動脈閉鎖不全 moderate、三尖弁閉鎖不全 mild、右室拡張末期容積係数 $134\text{mL}/\text{m}^2$ 、左室拡張末期容積係数 $92\text{mL}/\text{m}^2$ 、右室駆出率 0.55、左室駆出率 0.68、血漿 BNP 値は $28\text{pg}/\text{mL}$ であった。右室拡張末期容積係数 $134\text{mL}/\text{m}^2$ であることから、この時点での右室流出路再建術の絶対的な適応ではないこと、また本人が開心術を受けることを拒んだため、循環器内科は心房頻拍に

対するアブレーションを実施することとした。カテーテルアブレーションは成功し、動悸は消失して元気に仕事を再開することができた。24歳で結婚したが、今のところ育児の希望はない。

現在、心電図および心エコー検査を繰り返し、また2年に1回程度MRI検査を行い、肺動脈閉鎖不全の悪化、右室拡大、三尖弁閉鎖不全の進行の有無を注意深く観察している。肺動脈弁閉鎖不全の悪化や三尖弁閉鎖不全の進行により、右室拡張末期容積係数が $160\text{mL}/\text{m}^2$ を超えるようになると再手術（右室流出路再建術）が必要なことを説明している。再手術は成人先天性心疾患の手術を専門とする我々の施設で行う予定としている。

◆ 移行の流れ

<小児診療科>

先天性心疾患の患者は、新生児・乳児期にチアノーゼや心不全状態にあり、人工心肺装置を使う大きな手術を幾度となく経験し、術後もカテーテル検査などの入院を繰り返してきた患者が多いので、学校生活もままならず、自立/自律が困難な症例が多い。そのため、高校生になっても親と共に外来を受診し、自分の病気を理解しようとしめないケースが目立つ。本症例では小学校高学年の頃から自分の病気がどのようなものであるかを医師に外来で聞いてきた。このために病名を教え、心臓の図を書いて手術前の血行動態を説明し、手術で治した部分を教えた。中学に入ると将来起こりうる遺残症や続発症に関しても説明し、今後の学校生活、勉強や運動、成人後の社会生活について、本人が納得できるようわかりやすく説明した。高校生になると、成人後は内科の先生にも診てもらう必要があることを説明した。同時に、妊娠や出産に際しての注意点（アンギオテンシン変換酵素阻害薬を服用しているため内服中には妊娠はできないこと）についても親と共に説明した。

<成人診療科>

高校卒業時に小児循環器科から紹介状を受け、病状は比較的落ち着いていたので、3ヶ月に一度の定期検診と投薬を行うことを承諾した。女性患者であり、今後の妊娠・出産や再手術の時期に関して、循環器内科医だけではまだまだ経験が不十分であるため、小児から内科への完全移行を選択するのではなく、しばらくの間は循環器内科医が主体となりながら小児循環器科と併診することとした。本症例では病気の理解度が比較的高かったため、患者の自立及び自律の点においては大きな支障はなかった。アブレーションに関しては当院に専門とする医師がいたので、小児科と連絡をとりながら当院で行うこととした。再手術が必要になれば、紹介元である先天性心疾患の専門施設で実施してもらう予定である。

Ⅲ. ファロー四徴症とは

◆ 疾患の簡単な説明

チアノーゼをとまなう先天性心疾患では最も頻度が高い疾患（出生約3,000人に1人）。心臓の発生の段階で、一本の総動脈幹から肺動脈と大動脈が分割される際の仕切りの壁が体の前方にずれたために起こる異常で、以下の4つの特徴をもつ。

- (1) 左右の心室を分ける心室中隔という仕切りの壁の大きな穴（心室中隔欠損）
- (2) 全身へ血液を送る大動脈が左右の心室にまたがっている（大動脈騎乗）
- (3) 右室流出路（漏斗部）及び主肺動脈が狭くなる（漏斗部狭窄・肺動脈狭窄）
- (4) 左右の心室の圧が等しくなり、右室が肥大する（右室肥大）前方偏位の程度によりチアノーゼのない軽症（ピンクファロー）から、肺動脈閉鎖をとまなうもの（極型ファロー四徴症）まで、広いスペクトラムの病像を呈する。約15%の患者は、染色体22q11.2欠失症候群を合併する。

◆ 小児期における一般的な診療や特徴

生後まもなく心雑音で見つかることが多く、心室中隔欠損を通して右室から大動脈へ静脈血が流れ（右-左短絡）、このためにチアノーゼを生じる。また乳児期には、激しく泣いた後などにチアノーゼと呼吸困難が強くなる発作（チアノーゼ発作/無酸素発作）を起こすことがあり、このような症状を呈する場合は β ブロッカーを経口投与する。治療の基本は心臓外科手術で、生後よりチアノーゼが強い場合は、乳児期早期に鎖骨下動脈と肺動脈をバイパスするブラロック-タウシッヒシヤント手術を行う。その後、生後1歳前後に人工心肺を用いた心内修復術（心室中隔欠損閉鎖術+右室流出路再建術）を行う。肺動脈閉鎖例（極型ファロー四徴症）では、心外導管（人工血管）を用いた右室-肺動脈バイパス手術（+心室中隔欠損閉鎖術）を行う。

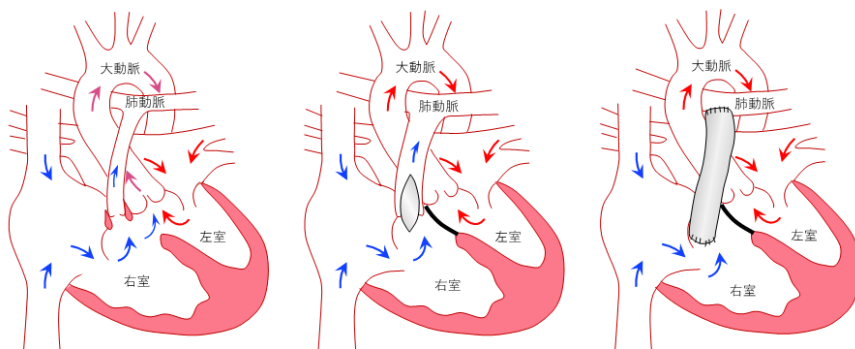


図2：左：ファロー四徴症手術前、中央：右室流出路拡大術、右：ラステリー手術

◆ 成人期における一般的な診察や特徴

術後遺残症（肺動脈狭窄及び閉鎖不全）の程度にもよるが、通常の日常生活に支障はなく、学校での体育活動も可能である。ただし激しい競技スポーツはある程度制限される。成人期以降は、年齢とともに遺残症としての肺動脈弁閉鎖不全が進行し、右室機能低下や三尖弁閉鎖不全を生じて、心不全や難治性不整脈を発症するようになる。運動時の息切れや日常生活の制限、突然の動悸が起こるようになる。放置すると不整脈により突然死に至ることがある。従って、右心機能不全が不可逆になる以前に肺動脈弁置換術を行う必要がある。このような遠隔期(主に成人期以降)に見られる肺動脈弁狭窄や閉鎖不全に伴う右心不全の出現は、成人に達したファロー術後の患者の管理と治療において現在大きな問題となっている。右心機能が極度に低下していない女性では、専門施設での管理のもとに妊娠・出産を行うことは可能である。22q11.2 欠失症候群合併症例では、認知機能障害とともに思春期に精神障害を発症することがある。

◆ 小児期における自立/自律支援のポイント

発達や認知機能に障害のないファロー四徴症患者では、術後の血行動態や症状にもよるが、左心室が体心室となる2心室修復がなされる疾患であるため、比較的循環器内科医に受け入れられやすい。単純欠損型の非チアノーゼ性先天性心疾患と同様に、12-15歳ころに病状説明や自立/自律支援を開始し、高校を卒業する18歳には循環器内科医にバトンタッチすることが可能である。

ラステリ手術を行った肺動脈閉鎖症例、主要体肺側副動脈を伴った症例では術後も循環器内科医に馴染みのない問題を多く抱えるため、自立/自律支援を行いながらも、小児科医と内科医による併診を主体とした慎重な移行医療が必要である。

一方で、後述するように、ファロー四徴症患者では精神発達遅滞や認知機能障害を伴うことが比較的多い。病状によっては抑鬱状態に陥りやすい患者も多い。患者の自立/自律は血行動態のみを考慮してマニュアル通りに進めるのではなく、患者の発達や理解度に応じた説明や支援を進めることが重要である。精神・心理的な状態が未成熟な患者では、十分時間をかけて意向を行うこと、あまり無理をせずしばらくは

小児科医と内科医が併診し、さらには専門看護師や心理士の支援を得ることで、円滑な移行を行う必要がある。

◆ 医療費について

小児慢性特定疾病や指定難病に該当するのか

チアノーゼ性心疾患として最も頻度の高いファロー四徴症は、小児慢性特定疾病に指定されている。ただし医療費助成の対象となるのは、内服を含めた治療中であること、または設定された9項目のいずれかの遺残症もしくは続発症が認められる場合と定められている。

https://www.shouman.jp/disease/details/04_33_041/

https://www.shouman.jp/disease/instructions/04_33_041/

成人後に医療費負担がどのように変化するのか

本疾患は、指定難病にも定められている。助成の対象は、NYHA 心機能分類でⅡ度以上の症状を呈する患者と定められている。

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4741>

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4742>

◆ その他

● 疾患もしくはその領域における移行期医療の現状

発達や認知機能に障害のないファロー四徴症患者では、術後の血行動態や症状にもよるが、左心室が体心室となる2心室修復がなされる疾患であるため、比較的循環器内科医に受け入れられやすい。単純欠損型の非チアノーゼ性先天性心疾患と同様に、12-15歳ころに病状説明や自立自律支援を開始し、高校を卒業する18歳には循環器内科医に徐々にバトンタッチすることが可能である。

肺動脈閉鎖症例、主要体肺側副動脈を伴った症例では、前述したように、術後長期にわたり複雑な血行動態を示すため、小児科医と内科医による併診を主体とした慎重な移行医療が必要である。

● 移行が進まない現状に対する問題点及び課題、移行に当たっての注意点

ファロー四徴症では発達障害や認知機能障害を伴うことも多く、患者本人のみならず両親と共に病状や認知機能に沿った自立/自律支援を行うとともに、循環器内科への移行には十分な時間と配慮が必要である。病状の悪化、侵襲的検査の実施、主治医交代によるストレスなどで抑鬱状態や精神障害が悪化することがあるので、移行に際しては十分な配慮が必要である。

IV. 疾患もしくはその領域における移行期医療の現状

◆ 小児診療科の立場から考える移行期医療の現状や小児期の特徴

すでに述べたように、ファロー四徴症は血行動態的には循環器内科医への移行が容易な疾患ではあるが、精神心理的な問題から自立/自律が困難な患者が多い。患者の発達や心理状態に応じた無理のない移行プログラムを考慮する必要がある。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状や成人期の特徴

血行動態的には循環器内科医で経過観察できる疾患である。しなしながら、再手術の判断とそのタイミング、女性患者での妊娠・出産の問題など、まだまだ一般の循環器内科医には馴染みの薄い課題が多々存

在する。個々の患者の基礎疾患の病態、現在の病状、心理社会的な問題をよく加味した上での移行医療を考えてほしい。

V. 大阪における（疾患領域）の移行期医療の現状

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ

2019年に大阪府移行期医療支援センターが調査した結果、全体として2,400-7,000人の成人患者が小児科でフォローされていることが分かった。疾患別では先天性心疾患が4番目に多かった。知的障がいがある場合は他疾患同様小児診療科のみの継続診療が多く、知的障がいのない場合は、転科・併診・継続のそれぞれのパターンに分かれた。

疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し1人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
重症心身障がい	27	3	4	19	1	4	2	7	14
てんかん	17	2	2	10	3	7	4	5	1
ダウン症	15	1	4	9	1	1	1	1	12
先天性心疾患	10	1	2	6	1	3	4	3	0

(転科：成人診療科のみにかかっている、併診：両方にかかる、継続：小児診療科のみにかかっている)

◆ 研修会の報告

循環器領域、特に先天性心疾患の移行に関する研修会は、2回開催した。1回目は小児循環器医と成人循環器医と自律自立支援を行っている看護師が集まり、大阪府内の先天性心疾患診療の現状を知り、どのように患者自身に疾患の全体像を伝えるかを議論した。2回目は、成人期になった先天性心疾患患者を地域医療に繋ぎ一般生活の中でどう支援するかを議論した。成人診療科領域の医師の参加もあったが、受け手の側の内科医師の参加がもっと増えるよう、更なる啓発活動が必要と考えられる。

● 第1回 大阪移行期医療研修会「大阪における先天性心疾患患者の移行期医療を考える！」

(2021年3月12日(金) 17:30~19:30)

プログラム内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/02/23bc53c32fa51386dc442bd09f8bcb67-1.pdf>

報告内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/03/4dc4a6a3b579b69445ed11c98302b010.pdf>

● 第3回 大阪移行期医療研修会「大阪における先天性心疾患患者の移行期医療を考える！第2弾」

(2021年9月4日(土) 15:00~17:00)

プログラム内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/07/ad78c55306f87b45e6370cc6fe90a9fd.pdf>

報告内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/03/4dc4a6a3b579b69445ed11c98302b010.pdf>

VI. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

- 日本循環器学会など8学会合同による「先天性心疾患の移行医療に関する提言」
<https://jspccs.jp/wp-content/uploads/proposal1904rev.pdf>
- 日本循環器学会「2022年改訂版 先天性心疾患術後遠隔期の管理・侵襲的治療に関するガイドライン」
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2022/03/JCS2022_Ohuchi_Kawada.pdf
- 日本循環器学会「成人先天性心疾患診療ガイドライン（2017年改訂版）」
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2020/02/JCS2017_ichida_h.pdf

VII. おわりに

◆ 今後の展望

ファロー四徴症はチアノーゼ性先天性心疾患の中で最も頻度が高く、患者数も多い。心臓外科手術により2心室修復が可能な疾患であるため、日本循環器学会の「先天性心疾患の移行医療に関する横断的検討委員会」からの「先天性心疾患の移行医療に関する提言」によると、循環器内科へ完全移行が可能な疾患であるとされている。しかしながら、既に述べたように、ファロー四徴症には軽症から重症までさまざまな術後血行動態を呈する患者が含まれるだけでなく、抑鬱状態や認知機能障害を合併するケースも多く、単純に循環器内科医に移行できる疾患でないのも事実である。個々の患者の病状、遺残症、認知機能、自立/自律の状態を見極め、患者に応じた移行医療を、時間をかけてすすめていくことが必要である。

◆ 小児科医から成人科医への message

ファロー四徴症は代表的なチアノーゼ性先天性心疾患であり、患者数も多い。肺動脈狭窄及び閉鎖不全の遺残による右心機能不全、難治性不整脈の出現が成人期以降の予後を決定する。血行動態的には2心室修復が完了した状態であるので、右心不全と不整脈の管理を主体とする経過観察であるので、ぜひ循環器内科医で行って欲しい。

一方で、肺動脈閉鎖症例では術後も複雑な病態を示す症例があるので、そのような場合には、小児科循環器医と小児心臓外科医も引き続いて併診にて経過観察してゆきたいと考える。

◆ 成人科医から小児科医への message

ファロー四徴症は、移行医療を成立させねばならない代表的な先天性心疾患である。しかしながら、その病態は多彩であり、一部の成人患者では発達障害を伴い、自立/自律できていないケースがしばしば見受けられる。患者の病態、病状、精神心理状態を総合的に判断して、内科への移行医療を進めていただきたい。