

## (23)

氏名(生年月日)	カズ 数	マ 間	ノリ 紀	オ 夫
本籍				
学位の種類	医学博士			
学位授与の番号	乙第1101号			
学位授与の日付	平成2年9月21日			
学位授与の要件	学位規則第5条第2項該当(博士の学位論文提出者)			
学位論文題目	ダウン症候群に合併した先天性心疾患とくに左右短絡疾患の検討			
論文審査委員	(主査)教授 福山 幸夫 (副査)教授 門間 和夫, 羽生富士夫			

## 論文内容の要旨

## 目的

ダウン症候群に合併した先天性心疾患、とくに左右短絡疾患の形態や病態の特性について検討した。

## 対象および方法

ダウン症候群に合併した先天性心疾患136例を対象とし、134例に心臓カテーテル検査を施行した。左右短絡疾患では肺血管抵抗(Rp)をFickの法則よりもとめ、以下について検討した。

(1) 各疾患で、年齢別のRpの分布をみた。

(2) 心室中隔欠損症47例では、染色体異常のない40例を対照群として、欠損孔の位置を手術時に確認し、相違を検討した。

(3) ダウン症候群19例と対照群40例で、心内修復術後に心臓カテーテル検査を施行し、Rpの変化をみた。

(4) 肺高血圧の進行の早さの相違を検討するため、2歳以下で肺・体血圧比が0.75以上の心室中隔欠損症のダウン症候群18例と対照群19例を対象として比較した。

(5) ダウン症候群における肺高血圧の成因に肥満が関係するか否かを、肥満度を指標として検討した。

## 結果

ダウン症候群に合併する先天性心疾患では、

(1) 心室中隔欠損症が65例(48.5%)と最も多く、左右短絡疾患の中で35例(34.0%)に動脈管開存を合併しており、左右短絡疾患ではRpが多くの例で月齢の早い時期に高値を示していた。

(2) 心室中隔欠損症の欠損孔の位置は、膜性部周辺欠損流入部伸展型が26例(55.4%)で、対照群の3例

(7.5%)に比較し多かった。

(3) 心室中隔欠損症のRpは、術前 $5.2 \pm 1.9$ 単位・ $m^2$ が術後 $3.9 \pm 2.2$ 単位・ $m^2$ 、対照群では術前 $3.0 \pm 1.3$ 単位・ $m^2$ が術後 $2.0 \pm 1.0$ 単位・ $m^2$ と、両群とも有意に低下したが、ダウン症候群では術後にRpが上昇した例が3例あった。

(4) 2歳以下で肺・体血圧比(Pp/Ps)が0.75以上の心室中隔欠損症では、Rpは $4.9 \pm 1.7$ 単位・ $m^2$ であり、対照群の $3.4 \pm 1.7$ 単位・ $m^2$ と比較して有意に高かった。

(5) 心室中隔欠損症の心内修復術前後でのRpと肥満度との間には、一定の相関はなかった。

## 考案

染色体異常のない患児の頻度と同程度に、ダウン症候群でも心室中隔欠損症が最も多かった。また動脈管開存を高頻度に合併し、心室中隔欠損症では欠損孔の位置の頻度が対照と異っており、臨症診断および外科治療の上で重要な所見であった。

ダウン症候群に合併した左右短絡疾患では、肺高血圧が乳児期早期にみられ、Rpがより高値であり、肺血管の閉塞性病変の進行が早いことが示唆された。心内修復術は肺血管病変が可逆的と判定された例ではより早期に施行すべきである。術後もRpが上昇する例があり、ダウン症候群の肺高血圧には、心起因以外の因子が存在する。しかし、ダウン症候群に特徴的な肥満がその原因ではなかった。

## 結語

ダウン症候群に合併する先天性心疾患には、染色体

異常のない個人にみられる先天性心疾患と比較し、特有の形態や病態が存在した。

## 論文審査の要旨

先天性心疾患の成因は現在全く不明であるが、様々な遺伝および環境要因が関与する異質性疾患であろうことが、強く推測されている。本研究は、肺高血圧を伴う先天性左右短絡性心疾患を取り上げ、染色体異常のあるダウン症候群（21トリソミー）に認められた心室中隔欠損症と、染色体異常のない個人に認められたそれとを、臨床病態、心臓病学的検査所見、手術成績など、種々の項目について比較検討した。その結果、ダウン症候群における心室中隔欠損症は、欠損孔の位置、動脈管開存合併頻度、肺血管抵抗の値と心内修復術による変化などの諸点において、染色体正常症例のそれと顕著な差があることを見出した。すなわち、本研究は、形態的に同一類型である心室中隔欠損症が、病因上のみならず、病態論的にも異質な症候群であることを実証した。学術上価値ある研究である。

### 主論文公表誌

ダウン症候群に合併した先天性心疾患とくに左右短絡疾患の検討

東京女子医科大学雑誌 第60巻 第1号  
37-49頁（平成2年1月25日発行）

### 副論文公表誌

- 1) 時間差右室2度注入による肥大型心筋症の心室中隔描出法  
心臓 20 (10) : 1181-1187, 1988

- 2) 自然閉鎖した合併奇形のない二次孔型心房中隔欠損症の2例

日小児会誌 92 (10) : 2153-2158, 1988

- 3) いわゆる“特発性”腹部大動脈縮窄症の13歳女児例。

臨小児放線研究会誌 3 (2) : 98-99, 1987