

京都市委託事業

難病患者医療講演・相談会

特発性拡張型心筋症・肥大型心筋症・拘束型心筋症

2025年10月5日（日） 13：30～16：30

ハートピ京都 4階第5会議室

京都市委託事業

難病患者医療講演・相談会

講演内容 『特発性拡張型心筋症』
『肥大型心筋症』
『拘束型心筋症』

日時 2025年10月5日(日) 13:30~16:30 (受付 13:00~)

講師 洛和会 丸太町病院 心臓内科
部長 有吉 真先生

交流会 講演終了後 14:40~16:30

個別相談 講演終了後 14:40~16:30 (要予約5名)

定員 30名 要予約 申込受付は9月16日(火)10:00~

各種感染症等拡大防止のため、定員を設けております。
参加ご希望の方は、必ず京都難病連へ電話でお申し込みください。
疾病を抱える患者さんの集まりです。**マスクの着用**をお願いいたします。

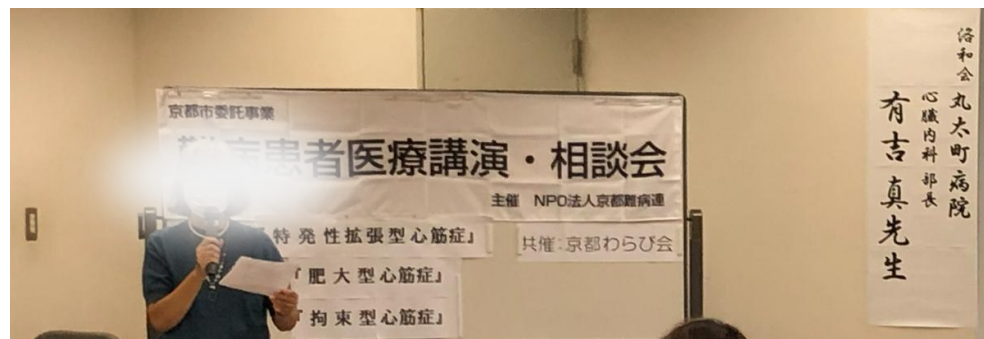
会場 ハートピア京都 4階 第5会議室
京都府立総合社会福祉会館
〒604-0874 京都市中京区竹屋町通烏丸東入る清水町375番地

主催 NPO法人京都難病連

申込み・お問合せ TEL 075-822-2691 (平日10:00~16:00)

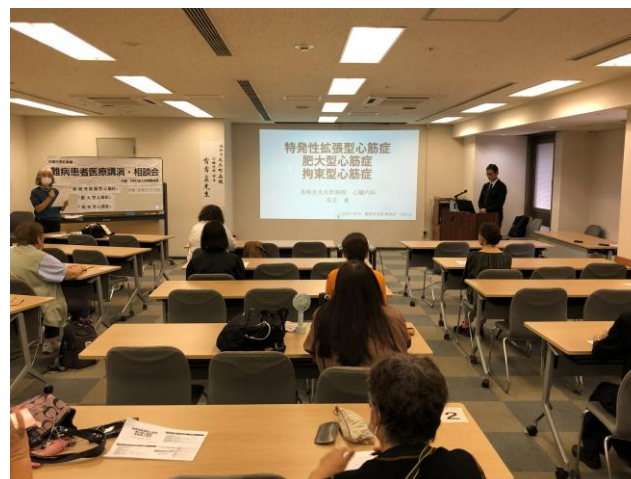


患者会挨拶～講師紹介



京都わらび会 ～希少難病の会～

名前	有吉 真（ありよし まこと）	
役職	部長	
専門分野	虚血性心疾患、心不全	
専門医認定・資格など	日本循環器学会循環器専門医 日本心血管インターベンション治療学会認定医 日本内科学会認定内科医／指導医 日本内科学会総合内科専門医 日本心臓リハビリテーション学会指導士 医学博士 日本周術期経食道心エコー認定医（JB-POT）	



特発性拡張型心筋症 肥大型心筋症 拘束型心筋症

洛和会丸太町病院 心臓内科
有吉 真

2025-10-5 難病患者医療講演・相談会

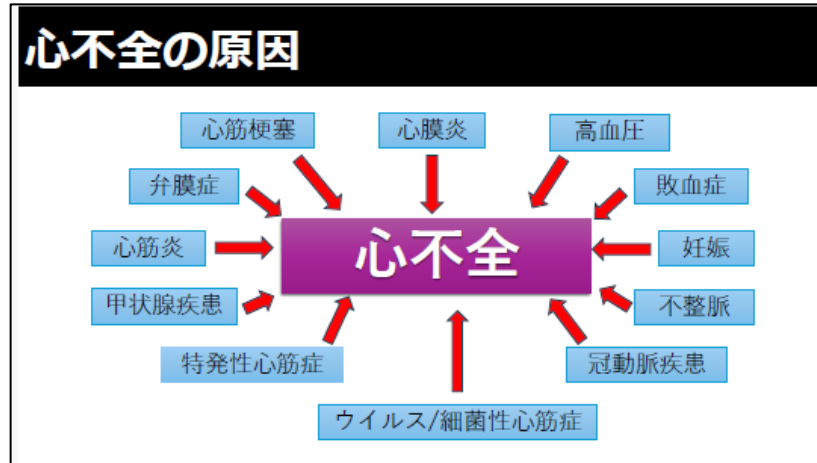
難病患者医療講演・相談会

▶ 13:35~14:30 __ 18名参加

そもそも 心不全とは

心臓の構造・機能的な異常により、
うっ血や心内圧上昇、
およびあるいは心拍出量低下や
組織低灌流をきたし、
呼吸困難、浮腫、倦怠感などの症状や
運動耐容能低下を呈する**症候群**

2025年改訂版心不全診療ガイドライン



心不全の原因疾患

2025年改訂版
心不全診療ガイドライン
JCS/JAFS 2025 Guideline on Diagnosis and Treatment of Heart Failure

心不全の原因疾患	心不全の原因疾患
心筋梗塞	心筋梗塞
心膜炎	心膜炎
高血圧	高血圧
弁膜症	弁膜症
心筋炎	心筋炎
甲状腺疾患	甲状腺疾患
特発性心筋症	特発性心筋症
冠動脈疾患	冠動脈疾患
ウイルス/細菌性心筋症	ウイルス/細菌性心筋症

心不全の原因疾患

心不全の原因疾患	心不全の原因疾患
心筋症（遺伝子異常を含む）	心筋症（遺伝子異常を含む）
肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、不整脈原性右室心筋症	肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、不整脈原性右室心筋症
左室緻密化障害	左室緻密化障害

心筋症（遺伝子異常を含む）

肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、不整脈原性右室心筋症
左室緻密化障害

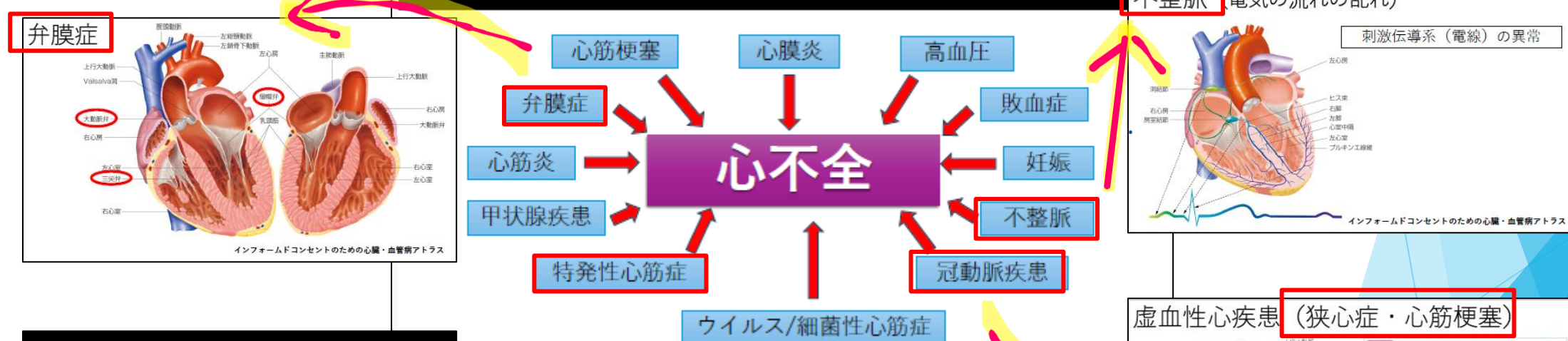


難病患者医療講演・相談会

▶ 13:35~14:30 __ 18名参加



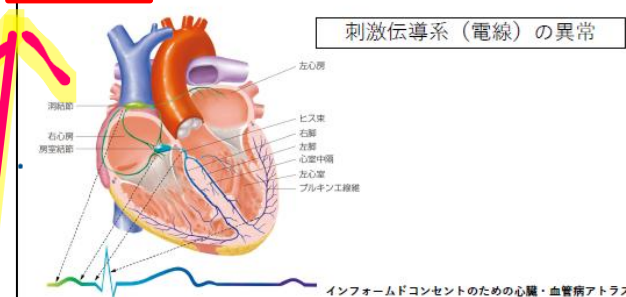
心不全の原因



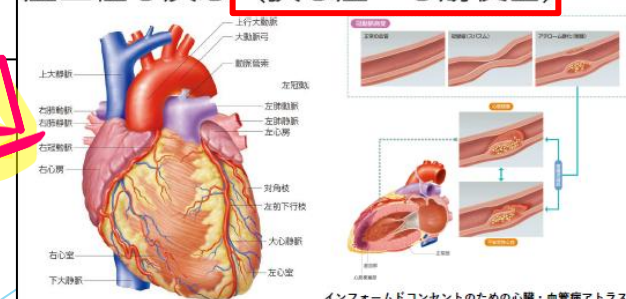
弁膜症

不整脈 (電気の流れの乱れ)

刺激伝導系 (電線) の異常



虚血性心疾患 (狭心症・心筋梗塞)



心筋症とは...

心機能障害を伴う心筋疾患

次は心筋症について

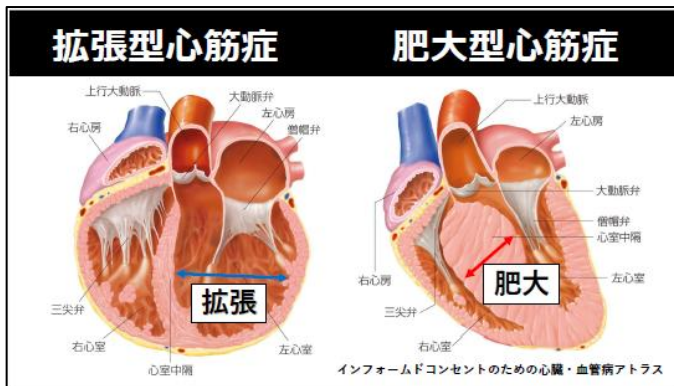
難病患者医療講演・相談会

▶ 13:35~14:30 __ 18名参加

心筋症とは…

心機能障害を伴う心筋疾患

日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン「心筋症診療ガイドライン（2018年改訂版）」



治療（薬物治療を除く）

形態異常

- 左室形成術(心筋切除)
- 心筋シート(再生医療)
(保険適応外)

不整脈

- カテーテルアブレーション
- 再同期療法(CRT)
- 植え込み型除細動器(ICD)

弁膜症

- 弁置換術・形成術
- MitraClip

収縮能低下

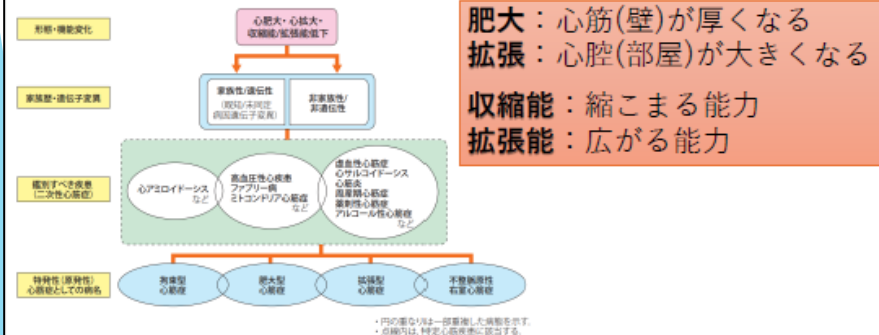
- 人工心臓
- 心移植

日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン「心筋症診療ガイドライン（2018年改訂版）」

遺伝性

- ✓ 拡張型心筋症の約20~30%が家族性
- ✓ 家族性拡張型心筋症患者の約20~40%に
既知の遺伝子異常が検出されるが、
非家族性のなかにもいまだ明らかにされていない
遺伝子変異が多く関連していると予想される。
- ✓ 遺伝子変異が外因性あるいは環境因子により影響を
うけることも明らかになってきた。

心筋症とは… 「心機能障害を伴う心筋疾患」



日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン「心筋症診療ガイドライン（2018年改訂版）」

拡張型心筋症

心筋が薄くなり、収縮する能力が低下・心腔が大きく拡張する
(非薄化) (収縮能低下) (内腔拡大)

肥大型心筋症

心筋が厚くなり、拡張する能力が低下
(肥大) (拡張能低下)

拡張型心筋症における遺伝子検査の実際

■ 保険診療での位置づけ

- ・日本では心筋症の遺伝子検査は原則自費（保険適応は限定的）
- ・小児例や希少疾患では研究ベースの検査が行われることもある

■ 費用感（自費の場合）

- ・遺伝子パネル検査（30~100遺伝子）：約10~30万円
- ・全エクソーム解析（WES）：約30~50万円
- ・全ゲノム解析（WGS）：50万円以上

■ 実際の流れ

1. 大学病院・専門施設での相談
2. 検査前に遺伝カウンセリング
3. 検査実施（血液など）
4. 結果説明と家族スクリーニングの検討

■ 海外の状況

- ・欧米では保険でカバーされる例もあり（費用は数百~2,000ドル程度）

難病患者医療講演・相談会

▶ 13:35~14:30 __ 18名参加

拡張型心筋症

心筋が薄くなり、収縮する能力が低下・心腔が大きく**拡張**する
(非薄化) (収縮能低下) (内腔拡大)

肥大型心筋症

心筋が厚くなり、拡張する能力が低下
(肥大) (拡張能低下)

閉塞性肥大型心筋症 (薬物治療のトピックス)

- 2025年3月27日、肥大型心筋症治療薬マバカムテン (商品名カムザイオスカプセル) の製造販売が承認。
- 適応は「**閉塞性肥大型心筋症**」
- 心筋の過収縮を抑えることで流出路狭窄緩和を図る。



マバカムテンの適正使用に関するステートメント
第1版 (2025年)

現在は処方可能な医療機関が限られている

肥大型心筋症の日常管理

- ✓ これまで**スポーツ選手**や**若年者**において、肥大型心筋症が**突然死**の原因疾患として知られており、また身体活動によって突然死が引き起こされるとして、肥大型心筋症についてはスポーツ活動に関する許可条件などが議論されたきた。
- ✓ しかし、心不全患者の**過度の安静**がもたらす弊害や**定期的な運動が心血管系イベントを減らし**、身体機能やQOLを向上させることが知られるようになってきている。
- ✓ 現時点では、肥大型心筋症における**競技的運動は避けるべき**である。
- ✓ 本症に対する**運動療法に関する検討**は議論が始まったばかりである。

肥大型心筋症の日常管理

- ✓ 特に左室流出路狭窄を有する場合は、「**過剰なアルコール摂取**」は避け、**脱水に注意**が必要
- ✓ 喫煙が**冠動脈の痙攣**(血管が縮こまる)による狭心症状を誘発することが報告されており、喫煙者に対しては「**禁煙治療**」を進める

拘束型心筋症の基本病態

左心室拡張障害

1. 硬い左心室の存在、
2. 左室拡大や肥大の欠如、
3. 正常または正常に近い左室収縮機能、
4. 原因 (基礎心疾患) 不明

の4項目が診断の必要十分条件とされている。

第42回指定難病検討委員会 (令和3年11月24日) 資料より

原因

不明

患者数

(平成28年度医療受給者証保持者数)

50人

症状

多くの症例では、労作時呼吸困難、息切れ、手足や顔の浮腫さらに、重症になると、起座呼吸や全身倦怠感、黄疸、胸水、腹水など種々の不整脈や、頻脈による胸部不快感及び動悸
心内血栓による末梢の塞栓症をきたすことがあり
(脳梗塞、腎梗塞、肺梗塞など)

第42回指定難病検討委員会 (令和3年11月24日) 資料より

治療法

特異的な治療法はなく、対症療法として、
心不全、不整脈および血栓・塞栓症の治療が大切

難病患者医療講演・相談会

▶ 13 : 35~14 : 30 __ 18名参加

心不全の一般的なお話

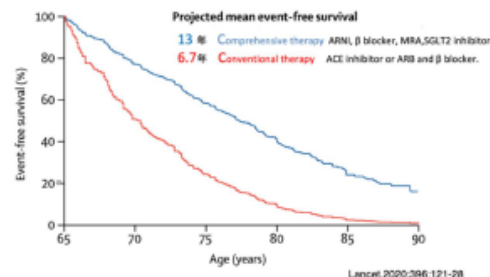


HFrEF(収縮不全)と HFpEF(拡張不全)

分類する訳は…

使用する(有効な)薬剤の種類が変わってくる。

収縮不全の心不全には有効とされる薬剤の種類が多く、多剤併用療法となる場合が多い。



従来、心不全患者では左室駆出分画 (ejection fraction : EF) が低下しているものと考えられてきた。
しかし、EFが保持された心不全患者が増加しており、EFが低下した心不全患者の予後と同程度に悪いことが報告された。

心臓リハビリテーションの有効性

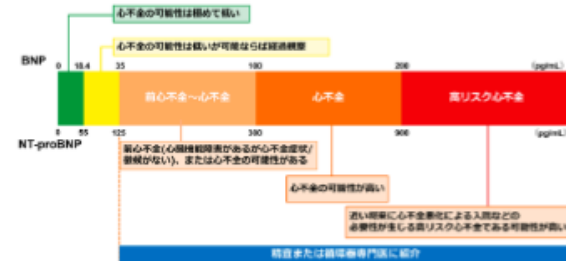


心不全(収縮不全・拡張不全ともに)患者
12か月程度の追跡で、全入院と心不全入院を減少、
健康関連QOLを改善。
冠動脈疾患患者
心臓リハビリテーションの「受療量」が多いほど
イベント抑制効果が大きいという用量反応関係が報告

血液検査の話

心不全のバイオマーカー;BNP

	推奨クラス	エビデンスレベル
心不全が疑われる患者に、心不全の診断や除外目的でBNP/NT-proBNPを測定する ^{100, 102, 103}	I	A
心不全患者に、予後評価目的でBNP/NT-proBNPを測定する ^{100, 102, 103, 105}	I	A
心不全発症リスクのある患者に、専門医診察やチーム医療につなげ、左室駆出率低下や心不全発症を予防する目的でBNP/NT-proBNPの測定を考慮する ^{100, 105}	IIa	B-R
心不全患者において、うつ血の早期発見やうつ血治療の強化、GDMTの最適化の指標とする目的でBNP/NT-proBNPの測定を考慮する ^{100, 102, 103, 105}	IIa	C-LD



2025年改訂版心不全診療ガイドライン

BNPとは

日本心不全学会

- BNP/NT-proBNPは、主として心室にて、壁応力(伸展ストレス)に応じて遺伝子発現が亢進する。
- 速やかに生成・分泌されるため、壁応力が増大する心不全ではその重症度に応じて血中濃度が増加する。
- 両ペプチドとも心室のみならず心房からも10%ほど分泌されたため、心房細動などでも軽度上昇する。
- とともに腎機能の低下に合わせて血中濃度が上昇する。
(特にNT-proBNPはその代謝の殆どが腎臓からの濾過による排泄に依存)
- 高齢者でも一般に両ペプチドとも血中濃度が上昇。
- 急性炎症でも高い値を示すことがある。
- 肥満者では非肥満者より両ペプチドとも低値を示す。

難病患者・家族交流会

▶ 14:45～16:00 __10名参加

個別相談終了後、有吉先生にもご参加いただき交流会を開催。

