

● 一般演題

「てんかん」で通院中にたまたまとったホルター心電図をきっかけに診断された先天性QT延長症候群の1例

埼玉医科大学総合医療センター心臓内科

一色亜美・三上万紀子・井上芳郎
佐々木修・西岡利彦・伊藤博之
吉本信雄

はじめに

心原性失神はしばしば初診時にてんかんと診断され、経過観察されることがある^{1,2)}。今回われわれは、てんかんとして10年間通院加療中にたまたまとったホルター心電図をきっかけに診断された先天性QT延長症候群(LQT)の1例を経験したので報告する。

1 症 例

45歳、女性。3歳時に熱性痙攣の既往がある。また17～18歳頃、「食事時にごはんを落としてしまう」発作が数回あり、眼の前が一瞬見えにくくなり、行動が止まり、意識消失した。父にその際脈が触れなくなると言っていた。

1998年6月(35歳)，朝食中に何をしているかわからなくなり数回痙攣、その後意識消失し転倒したため当院に救急搬送された。その前年にも痙攣と20分程度の意識消失発作があったとのことであった。来院時は意識清明で神経学的にも異常なく、MRIも正常。神経内科でてんかんと診断されバルプロ酸ナトリウムが開始された。

同薬内服下でも1998年9月痙攣発作(詳細不明)、2002年6月意識消失発作、2005年1月3分間の痙攣発作があった。痙攣・意識消失発作は主に朝でストレスのある時に起こる傾向があった。神経内科外来で年に1～2回脳波を施行しており、徐波は認めたが、明らかなスパイクを

伴うてんかんに診断的な脳波は記録されなかつた。

2009年初めから、ときおり結滞を自覚するようになったためホルター心電図を施行した。心拍数増加時のQT短縮を認めず、LQTの可能性を指摘され当科紹介となった。2009年5月(45歳)の当科初診時は、意識清明、知能正常、身体所見に異常はなく聴力も正常。心臓超音波検査は異常所見なく、採血も電解質、BNP含め正常範囲であった。当科で改めて家族歴を聴取したところ、父方のおじが41歳時水泳中に突然死、父方のおばが詳細不明の心疾患で20代に死亡していたことが判明した。

1998年の神経内科初診時(図1)および2009年当科初診時の12誘導心電図は、洞調律で正常軸、QTcはそれぞれ455 ms, 451 msと軽度延長していた。2009年2月のホルター心電図では最小HRでのQTに比べ、最大HRでのQTはT波の終末とP波が融合し計測困難だが、明らかに延長していた(図2)。運動負荷心電図でも負荷前と比べて負荷後のQTが延長した。

エピネフリン負荷試験³⁾では、0.1 μg/kgボーラス直後に脈拍増加とともにQTが延長し(図3)、持続静注1分後(図4)、2分後にはさらに延長、V2～3のT波が陰転化し、その後心室細動を生じ(図5)直流通電で停止した。

以上からLQT1型と診断した。国立循環器病センターに依頼し遺伝子検査を施行したと

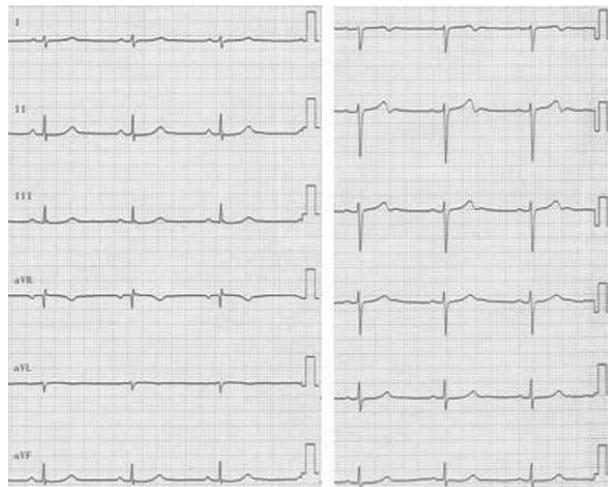


図1 神経内科初診時の心電図
(1998年6月19日)
QTc 455 ms



最小HR 47 bpm, 22:57, QTc 457 ms



最大HR 120 bpm, 8:44, QTc?

図2 ホルター心電図：最小および最大心拍数時の記録



75 bpm, QTc 359 ms → 100 bpm, QTc 571 ms

図3 エピネフリン負荷試験：ボーラス静注直後

ころ、KCNQ1遺伝子の既知の missense 変異 (G325R) を認めた⁴⁾。また無症状の娘2人のうち1人にも同一変異を認めた。抗てんかん薬は中止、β遮断薬を開始し、現在のところ症状なく経過している。

2 考 察

心原性失神による一過性意識消失発作が他疾患と診断、経過観察されると次回発作時

に重篤な心事故に至る可能性がある。失神で初診したLQTがてんかんと判断され診断が遅れた例は以前から知られている¹⁾。最近のMacCormickら²⁾の報告では、ニュージーランドで5年間に遺伝子診断されたLQTプロバンド31例中13例(39%)で初診時に他の診断がなされ、そのうち5例は「てんかん」と診断されていた。誤診された例がLQTと診断されるまで平均2.4年を要し、特に「てんかん」とされた例では

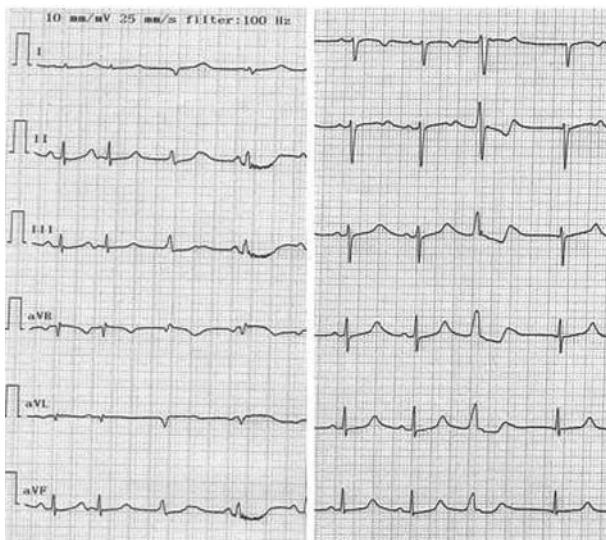


図4 エピネフリン負荷試験：エピネフリン持続静注開始1分後
QTc 644 ms

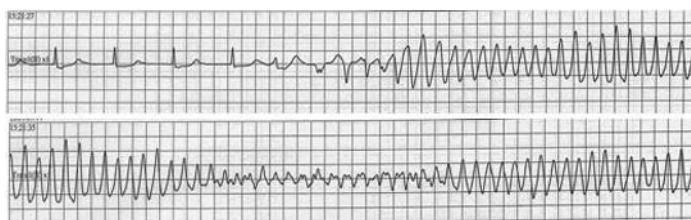


図5 エピネフリン負荷試験：持続静注開始3分後
心室細動に移行

11.8年とより診断が遅れていた。また13例中10例では経過中に心電図が施行されており、見直すと8例では明らかな、残り2例でも境界域のQT延長が記録されていた。

本例ではてんかんとしては、35歳からとすれば発症年齢が遅いこと、痙攣の有無など発作の内容が一定しないこと、診断的脳波が得られないことなど非典型的な点があり、一方、初診時心電図で軽度ではあるがQTc延長を認め、心臓突然死の家族歴があったことなどから、より早期からLQTを疑うことも可能であったと思われる。

一過性意識消失発作の鑑別として失神とてんかん発作がまず考慮されるが、重篤な予後をもたらす可能性のある心原性失神を初診時に確実に除外診断することが重要である。特にLQT

については心電計の自動計測によるQTc値を過信せず、疑わしければ用手計測するべきことを啓蒙する必要があると考えられる。

文 献

- 1) Bergfeldt L. Differential diagnosis of cardiogenic syncope and seizure disorders. Heart 2003;89:353-8.
- 2) MacCormick JM, et al. Misdiagnosis of long QT syndrome as epilepsy at first presentation. Ann Emerg Med 2009;54:26-32.
- 3) Shimizu W, et al. Diagnostic value of epinephrine test for genotyping LQT1, LQT2 and LQT3 forms of congenital long QT syndrome. Heart Rhythm 2004;1:276-83.
- 4) Moss AJ, et al. Clinical aspects of type-1 long-QT syndrome by location, coding type, and biophysical function of mutations involving the KCNQ1 gene. Circulation 2007;115:2481-9.