新規の難治性心臓病
“中性脂肪蓄積心筋血管症”をご存知ですか？

偕行会透析事業部長　鍋島邦浩

中性脂肪蓄積心筋血管症とは

中性脂肪蓄積心筋血管症（Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy・以下 TGCV）は、大阪大学の平野賢一先生が 2008 年に初めて報告された新規の心臓疾患です。心臓の主たるエネルギー源である長鎖脂肪酸を利用できないため、心臓の筋肉や血管（冠動脈）の細胞に中性脂肪（TG）の異常な蓄積で、重度の心不全、虚血性心疾患、不整脈などを呈する難病です。いわば、“心臓の肥満症”といえます。

2009 年より、本症の克服を目指し厚生労働省難治性疾患克服研究事業として TGCV 研究班が立ち上がり、病態解明および治療法の開発が進められつつあります。

TGCV は、原発性 TGCV と特発性 TGCV の二つのタイプに分類されます。原発性 TGCV は、細胞内中性脂肪分解の必須酵素である Adipose triglyceride lipase をコードする遺伝子の変異が原因です。原発性 TGCV は極めて稀で、四肢の筋力低下など骨格筋の障害を伴うことが特徴です。一方、特発性 TGCV では遺伝的な異常は見つかっておらず、現在のところ原因は明らかになっていません。

TGCV の診断

2022 年 12 月までに本邦で診断された患者数は 640 例で、原発性 TGCV が 11 例、特発性 TGCV が 629 例でした。TGCV 研究班の解析によると、日本における特発性 TGCV の潜在患者数は 4 万～ 5 万人と推定されています。

これまで実際に診断された症例数と推定される潜在患者数との乖離が大きいのはなぜでしょうか。そもそも新規の疾患概念であること、また稀少疾患であることから、医療関係者にすら広く認知されているとはいえません。また先に細胞内に TG が蓄積する“心臓の肥満症”と言いましたが、TGCV では血中の TG 値とは直接的な関連はありません。さらに肥満度の指標である BMI（Body mass index）とも関係はなく、このようなことから多くの患者が取り残されています。診断された人のほとんどが、心不全や狭心症、心筋症などの病名で診察や治療を受けていました。確定診断の遅れは、適切な治療の機会を逃すことに繋がりかねません。

しかし、これまでの TGCV 症例の蓄積・解析から、以下のような特徴がわかってきました。

- **●発病までは健康で、20 代以降から壮年期で心症状が出現することが多い。**
- **●寒い時や空腹時に症状が悪化する。**
- **●心不全や狭心症に対する既存の内科的・外科的治療の効果が乏しい。**
- **●通常のコレステロール沈着型動脈硬化では偏心性・局所的狭窄を認めるのに対し、TG 蓄積型動脈硬化は求心性びまん性狭窄を呈する。**
- **●心肺停止の既往を持つものが多い。**

もちろん初期の症状は、他の多くの心臓病の症状と変わりません。どうき、息切れ、疲れやすい、むくみ、運動時の呼吸困難、夜間尿などの症状が初期のものです。進行すると、安静時にも呼吸困難になったり、寝ていると苦しいため起き上がって呼吸するようになったりします。胸が締め付けられる感じや胸の痛みもおこります。この病気は心臓死に繋がる危険性の高い病気ですので、早い確定診断と治療開始が重要です。心臓に異常を感じたら他の病気の可能性も含めて早めに受診することが重要です。

以下に厚生労働省難治性疾患政策研究事業中性脂肪蓄積心筋血管症研究班による最新の診断基準を示します（右ページ表）。

この診断基準の必須項目のひとつである