



ウィリアムズ症候群 心疾患

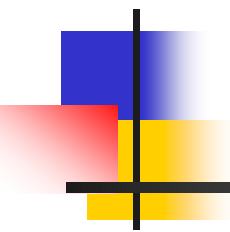
※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

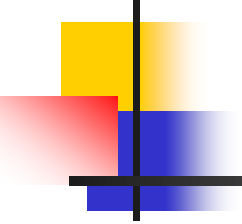
集団外来開催日：2018年9月14日(第11回ウィリアムズ症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

ウィリアムズ症候群と 心疾患

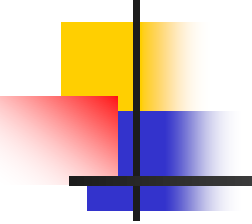


循環器科 星野健司

2018.09.14. (金) 13:30-14:00



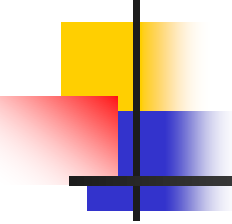
心臓図



ウィリアムズ症候群 本日のお話

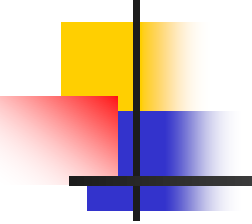
- ウィリアムズ症候群とは
- エラスチンについて
- 循環器科でよくやる検査
- よくある循環器疾患

大動脈弁上部狭窄、末梢性肺動脈狭窄
僧帽弁逸脱・閉鎖不全



ウィリアムズ症候群とは

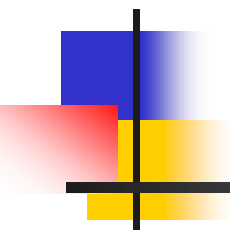
- 心血管病変、妖精様特異顔貌、精神発達遅滞、高カルシウム血症を特徴とする
- 多くは隣接遺伝子症候群で、99%以上に7番染色体長腕11.23領域の欠失を認め、elastin遺伝子(ELN)を含むおよそ26の遺伝子が欠失している
- 頻度は、出生7.500-20.000人に1人とされている



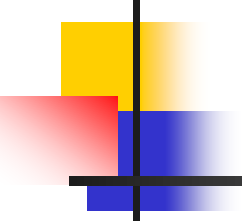
ウィリアムズ症候群； 心血管病変

- 心血管病変を80%に認める
- 最も多いのは大動脈弁上部狭窄でその半数以上に末梢性肺動脈狭窄を伴う。大動脈弁の異常、肺動脈狭窄、僧帽弁逸脱・閉鎖不全などもある
- その他、心室中隔欠損、動脈管開存、腎動脈の異常、冠動脈の異常、高血圧、を認めることがある

ウィリアムズ症候群と 心疾患



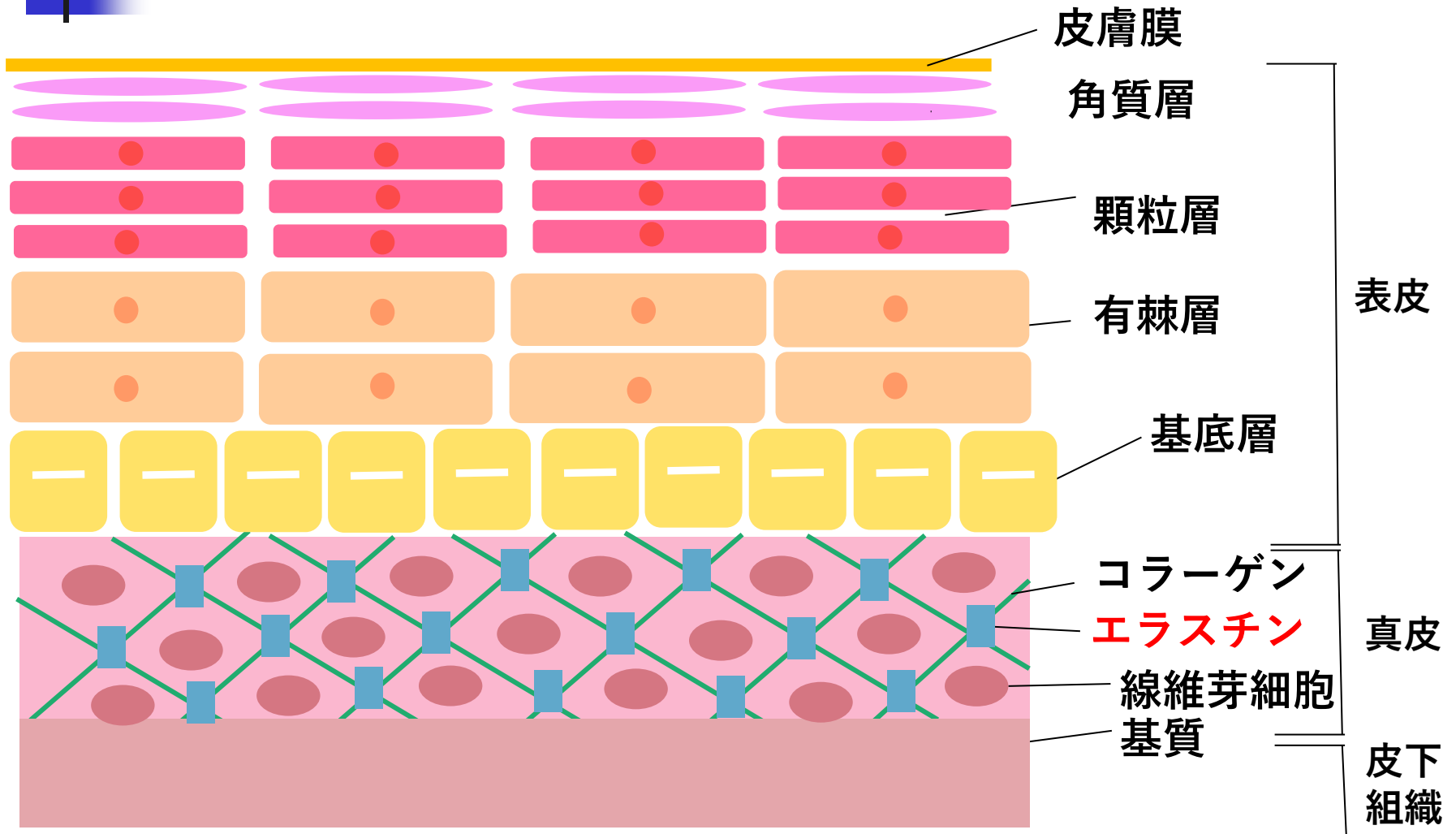
エラスチンについて



ウィリアムズ症候群； 心血管病変

- Elastin遺伝子による動脈病変の一症状である
- **Elastin**：エラスチン(弾性線維)とはコラーゲンの線維を支える役割を持つ線維である。ヒトのエラスチン含有量は、項靱帯で約78～80%、動脈で約50%、肺で約20%、真皮で約2～5%を占める。ヒトだけでなく、ブタやウシ、ウマなどの哺乳類やその他では魚類などにも含まれている。

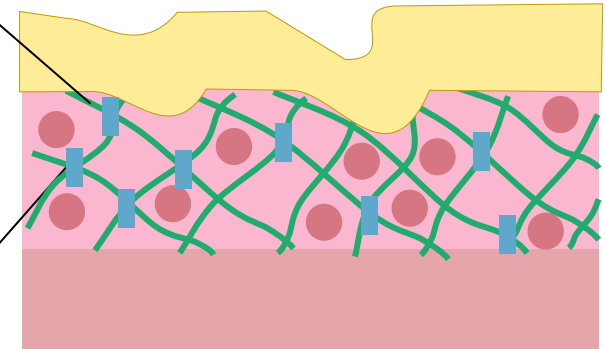
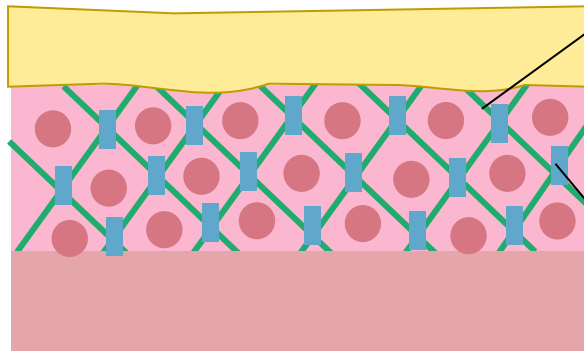
ウィリアムズ症候群； エラスチンとは



ウィリアムズ症候群； エラスチンとは

■ Elastin

コラーゲン



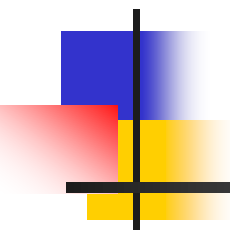
エラスチンとコラーゲン
コラーゲン繊維をエラスチンが
束ねている

エラスチン

エラスチンが劣化してしまうと
コラーゲンの束が崩れてしまう
(肌のしわの一因となります)

エラスチンが不足するとコラーゲンのつながりを支えることができなくなり、
組織がくずれてしまいます

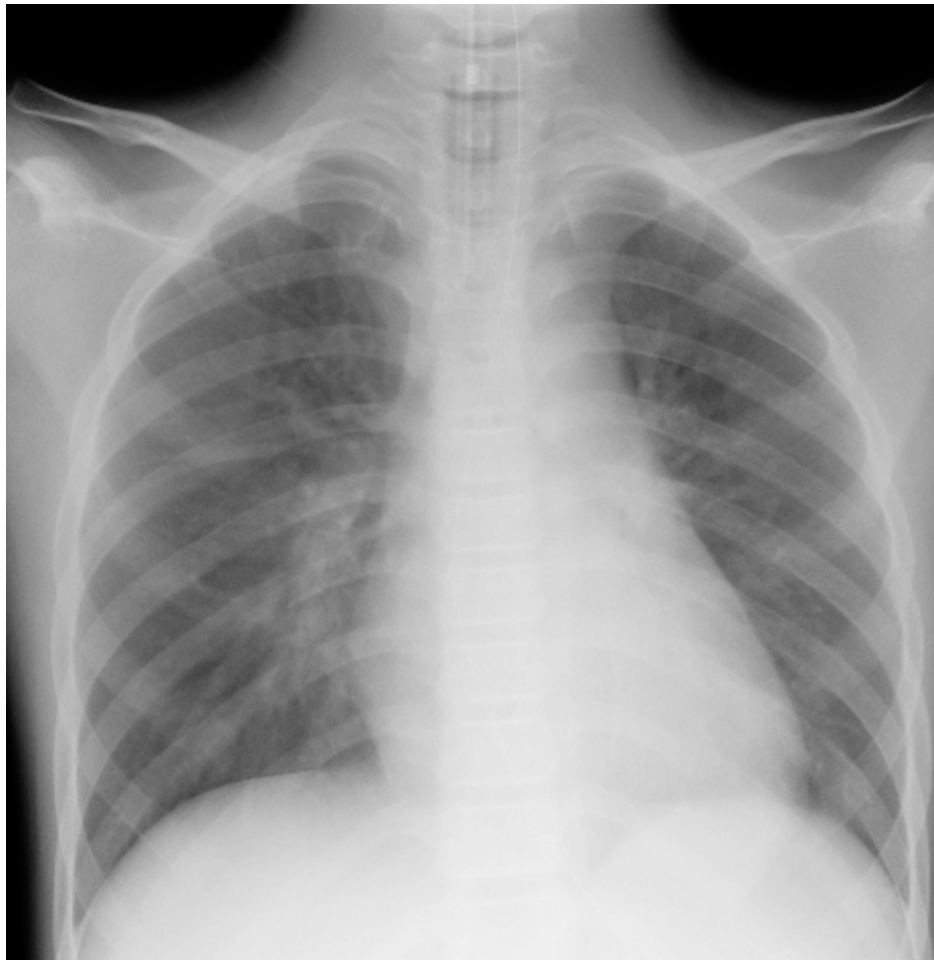
ウィリアムズ症候群と 心疾患



循環器科で
よくやる検査

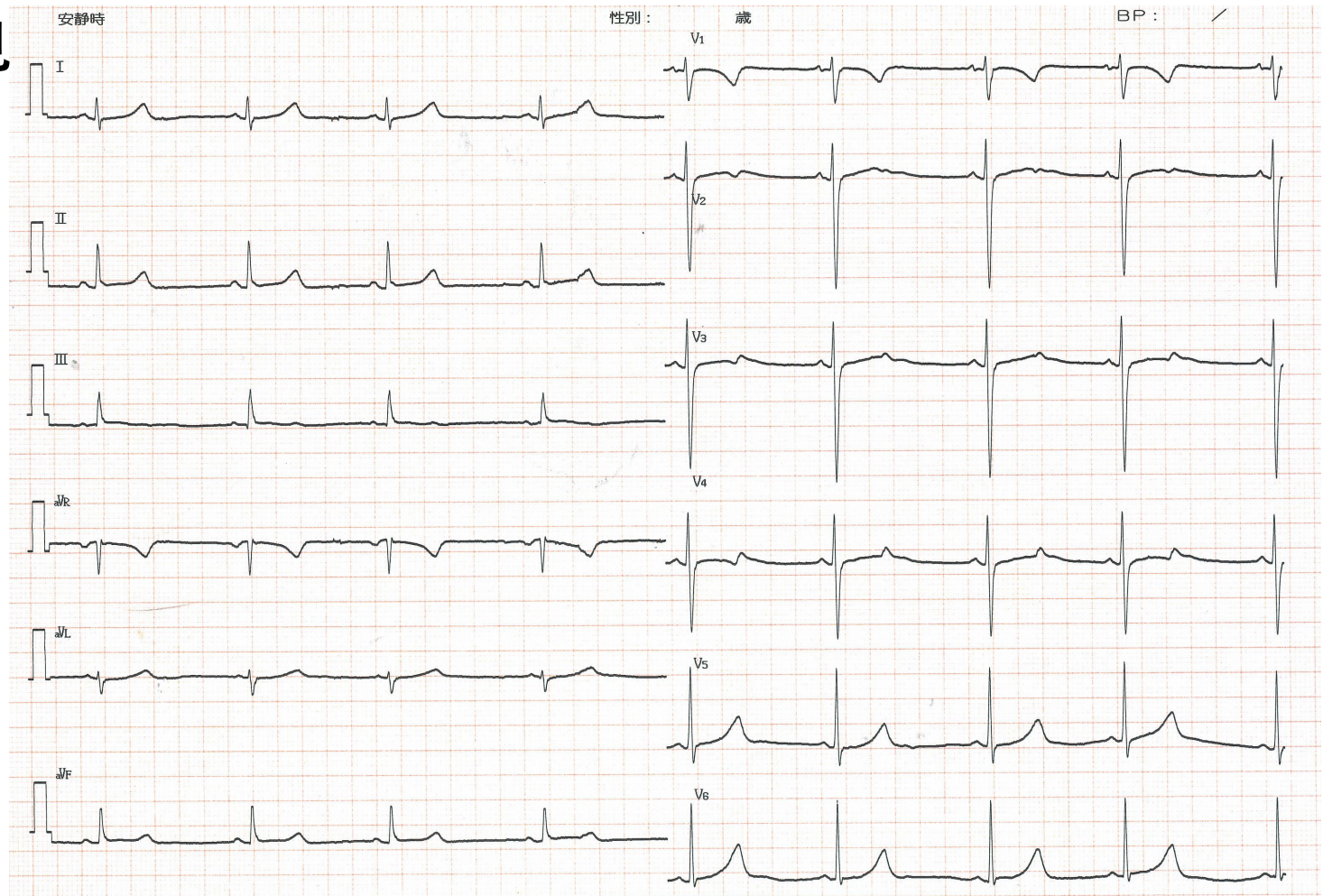
ウィリアムズ症候群； 一般的な検査

胸部X線



ウィリアムズ症候群； 一般的な検査

心電図所見



ウィリアムズ症候群； 一般的な検査

心電図の虚血所見：ST変化

図1. 心電図

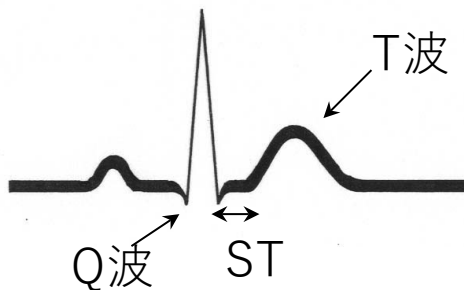


図2. 異常T波



図3. ST低下

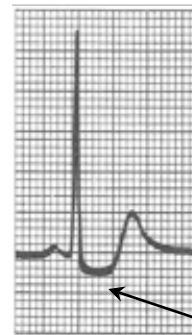
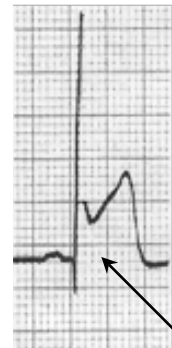


図4. ST上昇



ウィリアムズ症候群； 一般的な検査

心電図の肥大所見：R波が高くなる
右：2cmが目安、 左：3cmが目安

図1．正常の心電図

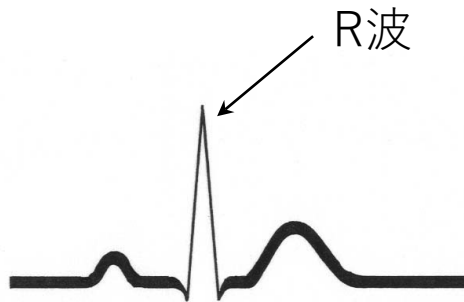
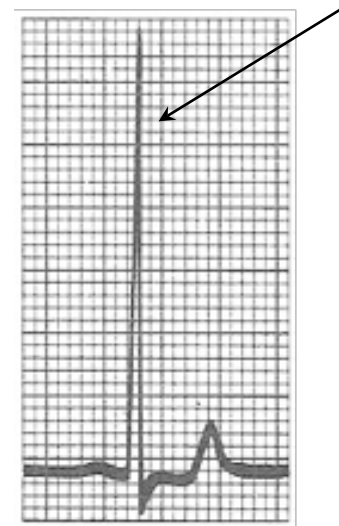
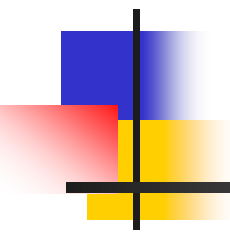


図2．心室肥大

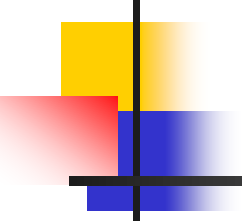


ウィリアムズ症候群と 心疾患



よくある循環器疾患

大動脈弁上部狭窄、末梢性肺動脈狭窄
僧帽弁逸脱・閉鎖不全



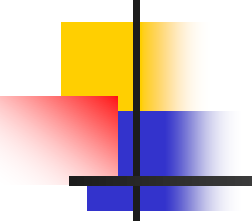
ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

- 臨床症状：症状は出にくい
- 聴診所見：心雑音（収縮期）
- 検査所見：

胸部X線；通常は心拡大は認めず

心電図；状態が進むと左室肥大所見、
稀に虚血所見

心エコー（心臓超音波）；大動脈弁上部狭窄
の確定診断が可能

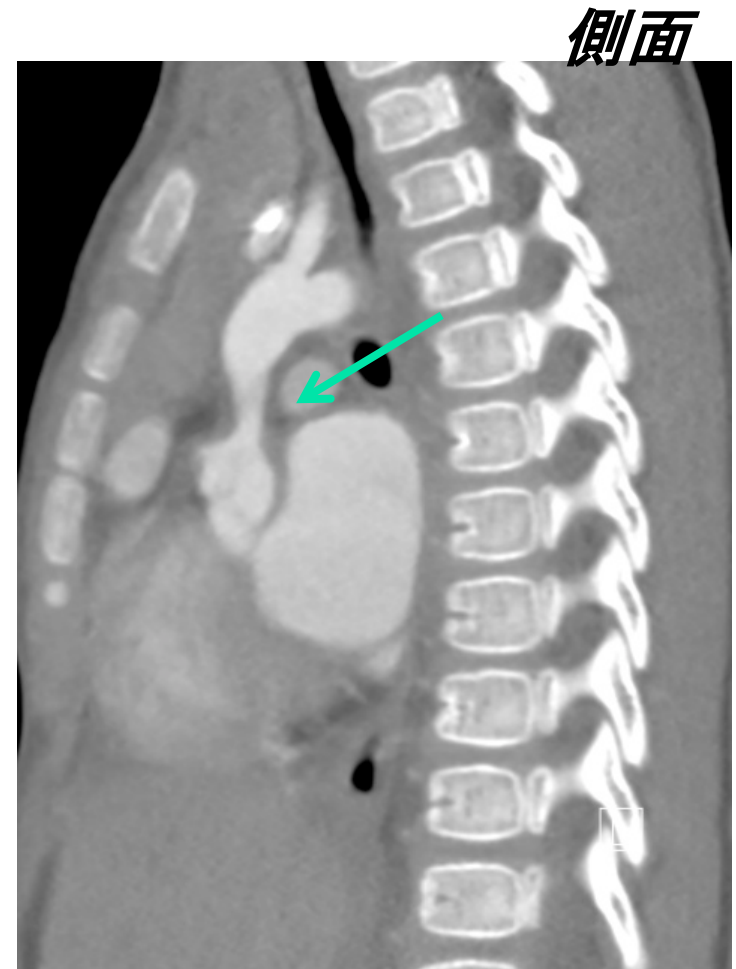
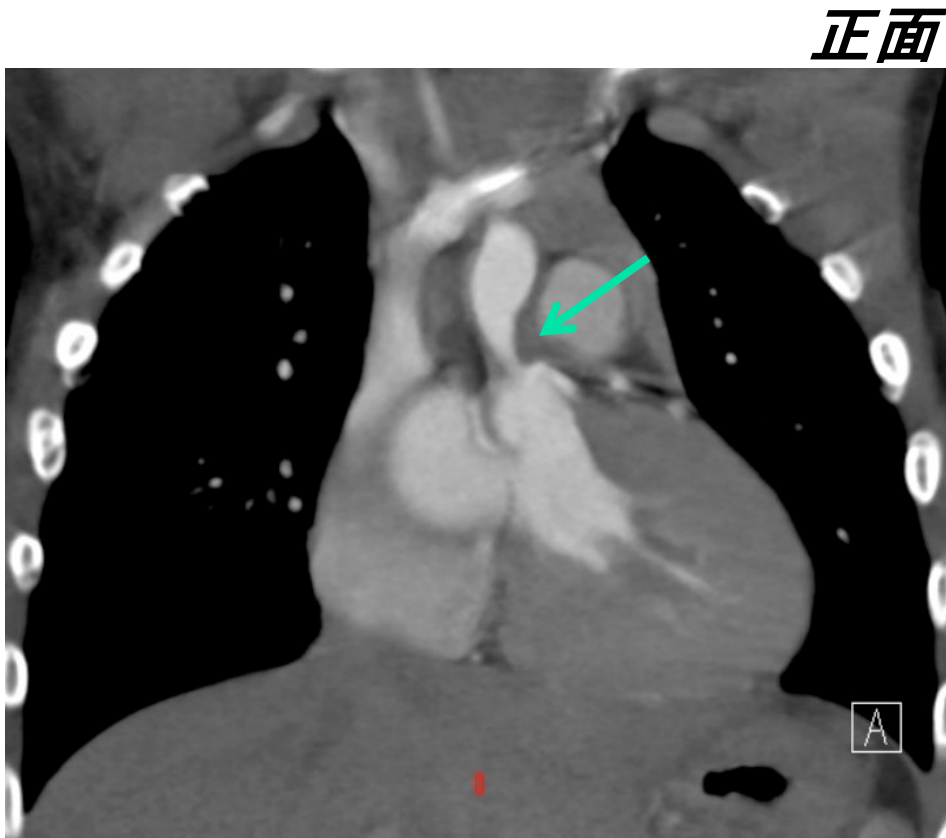


ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

- 詳細な診断のために - 1
- 心エコー：
 - ・ 形態診断（狭窄部の形態）
 - ・ 狭窄の程度の推定：血流速度の測定
正常 1m/秒 強
治療が必要な可能性 3.5-4m/秒 以上
 - ・ 冠動脈の形態（正確ではない）

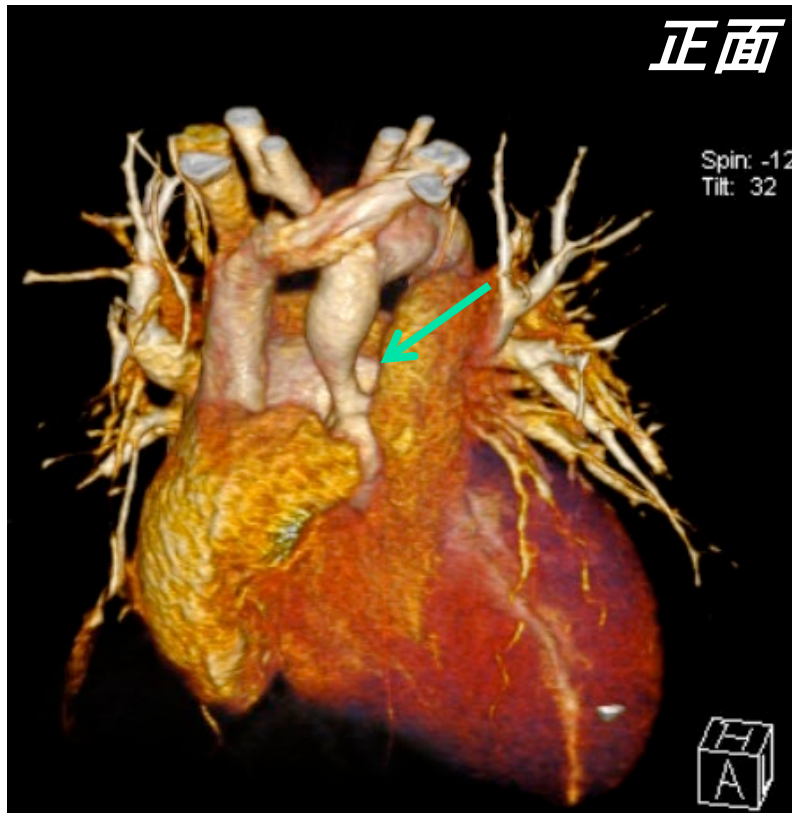
ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

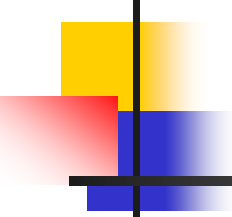
- 造影CT：



ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

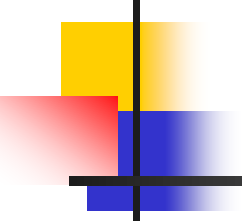
- 造影CT：





ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

- 治療：
 - ・ 治療適応：圧較差50-60mmHg
 - ・ レントゲンで心拡大、心電図で肥大所見・虚血所見、心エコーで心筋肥厚 など
- 内科的治療
 - ・ 内科的に狭窄解除は不可能
 - ・ 心負荷に対しての対症療法：強心剤など
- 外科手術：
 - ・ 狭窄部の拡大手術



ウィリアムズ症候群； 大動脈弁上部狭窄

■ 日常生活

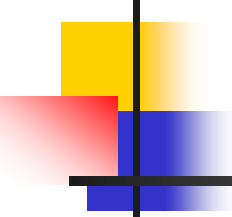
- ・ 食事などで制限はありません
- ・ 遊園地などの乗り物の制限ありません

■ 運動制限：

- ・ 狭窄部の圧較差、心負荷の所見の有無による
- ・ 圧較差, 心負荷の程度により、競走・持久走などを制限する場合あり

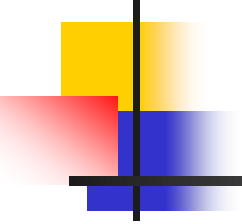
■ 経過：

- ・ 狭窄は進行する場合がある



ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

- 臨床症状：症状は出にくい
- 聴診所見：心雑音（収縮期）
- 検査所見：
 - 胸部X線；通常は心拡大は認めず
 - 心電図；状態が進むと右室肥大所見、
虚血所見は通常なし
 - 心エコー（心臓超音波）；末梢性肺動脈狭窄
の正確な診断は困難な場合もあり
右室圧上昇は診断できる

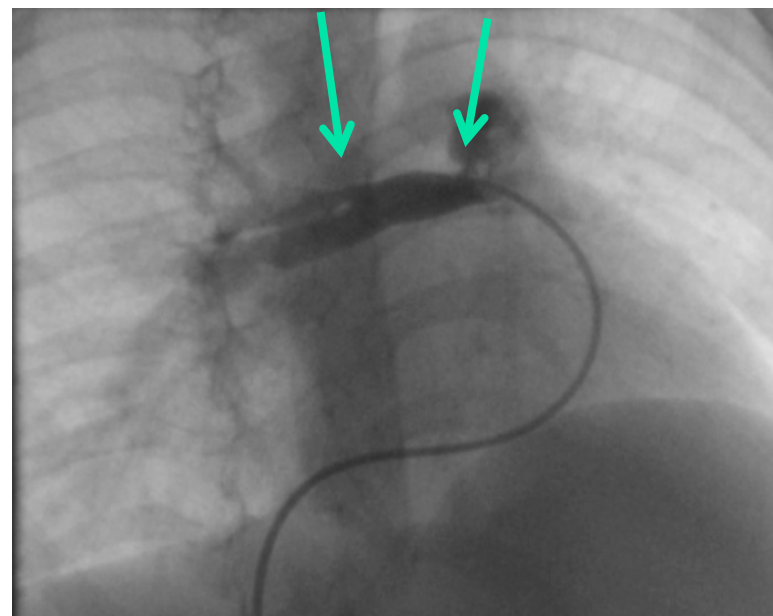
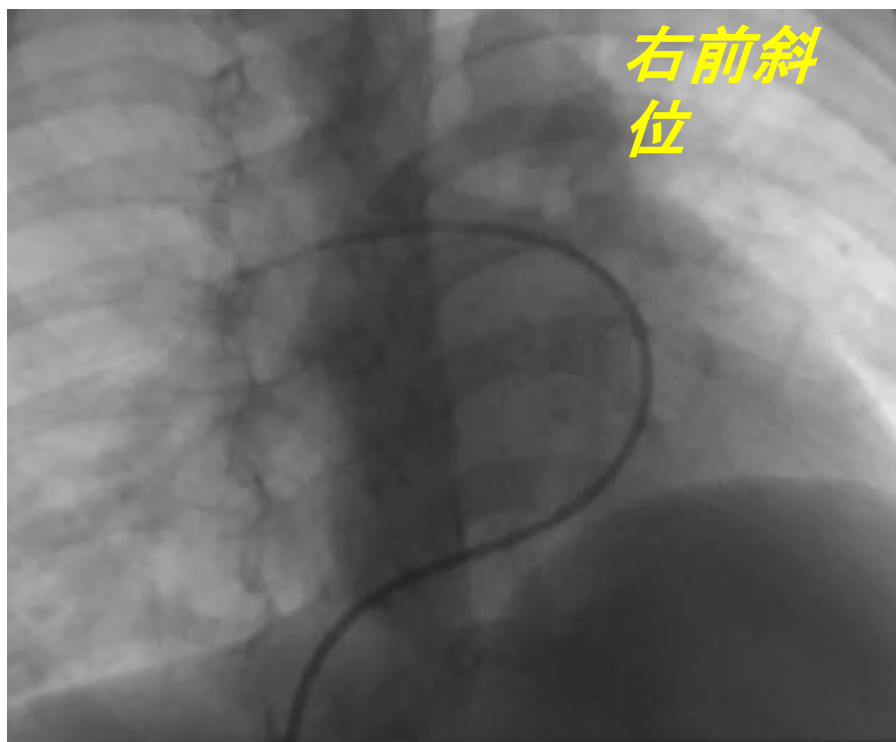


ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

- 詳細な診断のために - 1
- 心エコー：
 - ・ 形態診断（狭窄部位の同定）
 - ・ 狭窄の程度の推定：血流速度の測定
 - 正常 1m/秒 強
 - 治療が必要な可能性 3.5-4m/秒 以上
 - ・ 右室圧の推定（形態・血流速度より）

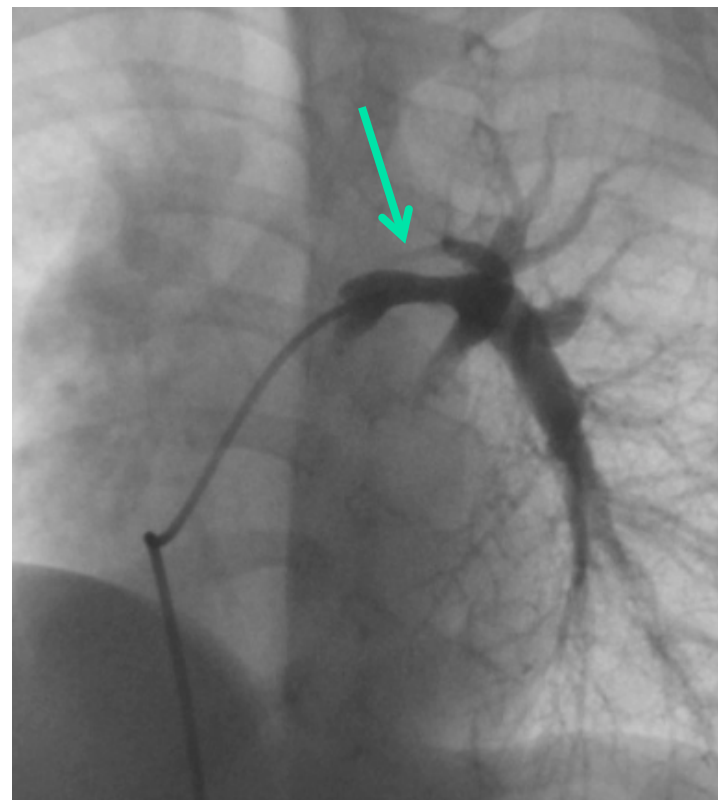
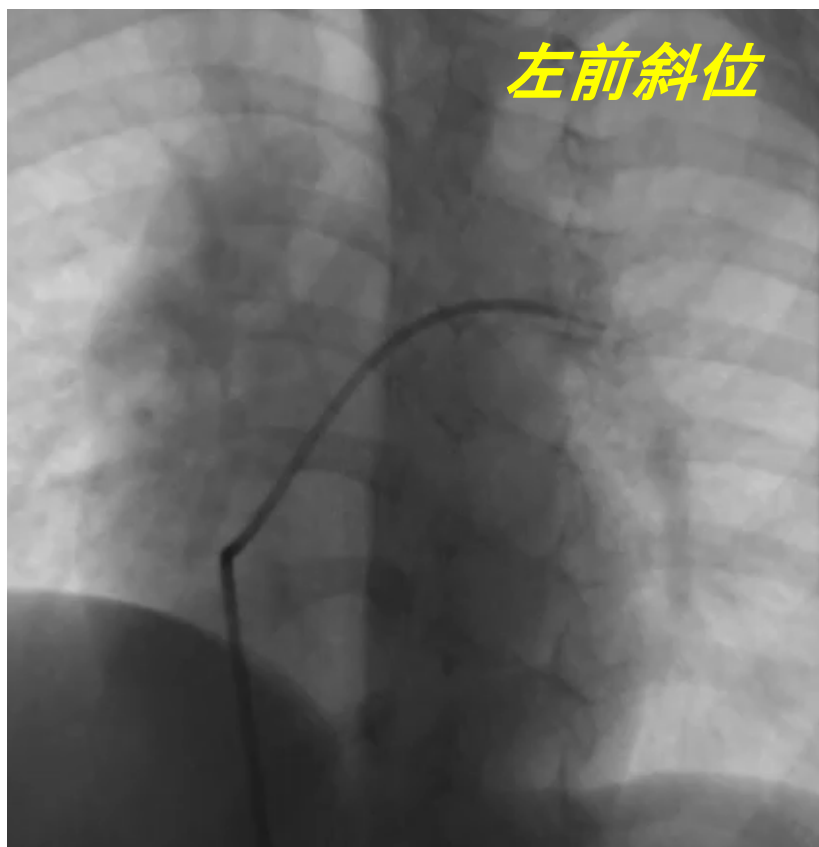
ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

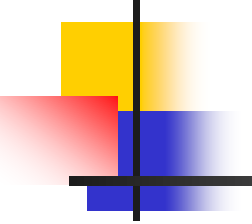
- 心血管造影：右肺動脈狭窄



ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

- 心血管造影：左肺動脈狭窄





ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

■ 治療：

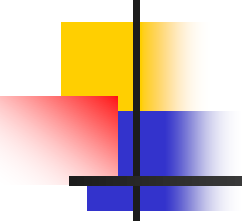
- ・ 治療適応：右室圧60mmHg以上、左右血流不均衡
- ・ レントゲンで心拡大、心電図で肥大所見・虚血所見、心エコーで心筋肥厚 など

■ 内科的治療

- ・ カテーテルで狭窄部を拡張する場合がある
- ・ 心負荷に対しての対症療法：あまり行わない

■ 外科手術：

- ・ 外科手術は稀



ウィリアムズ症候群； 末梢性肺動脈狭窄

■ 日常生活

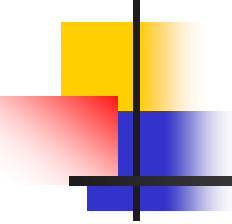
- ・ 食事などで制限はありません
- ・ 遊園地などの乗り物の制限ありません

■ 運動制限：

- ・ 狭窄部の圧較差、心負荷の所見の有無による
- ・ 圧較差, 心負荷の程度により、競走・持久走などを制限する場合あり

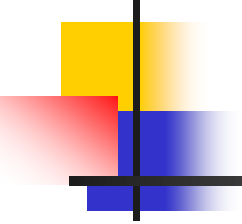
■ 経過：

- ・ 狭窄の進行は少ない、軽減する場合あり



ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

- 臨床症状：進行すると疲れ易い等の症状
- 聴診所見：心雑音（収縮期）
- 検査所見：
 - 胸部X線；徐々に心拡大が進行
 - 心電図；徐々に左室肥大所見、
虚血所見は通常なし
 - 心エコー（心臓超音波）；僧帽弁の形態異常、
僧帽弁逆流、左心房・左心室の拡大

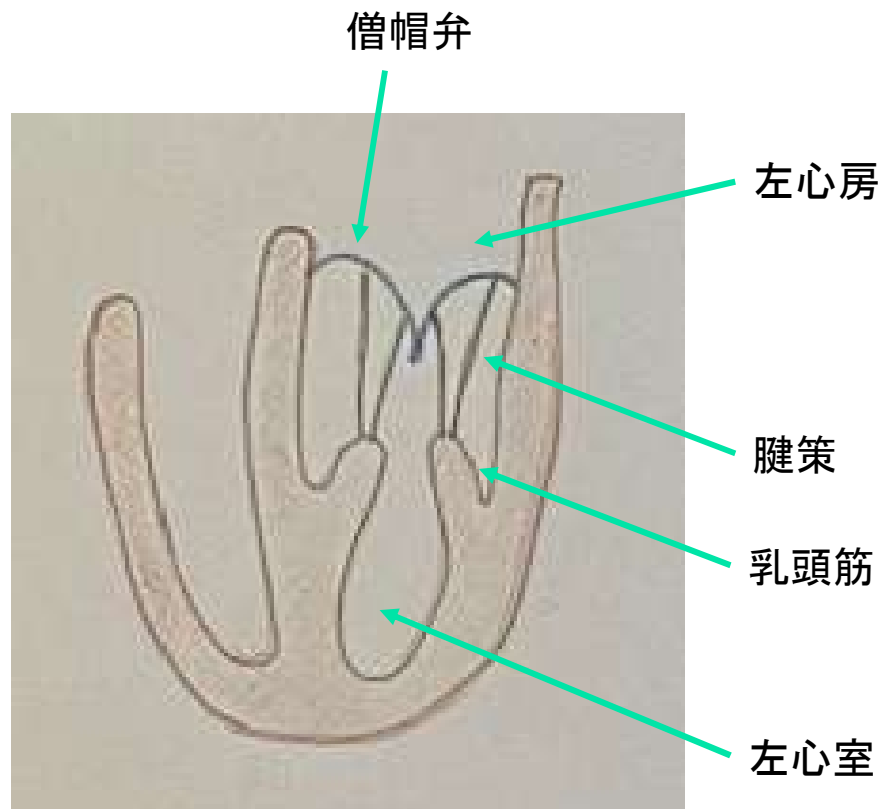


ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

- 詳細な診断のために - 1
- 心エコー：
 - ・ 形態診断（弁の逸脱所見）
 - ・ 僧帽弁逆流：カラードップラーで
正確な量の測定は困難な場合も
左心房・左心室の拡大
 - ・ さらに進行すると、肺うっ血・肺高血圧

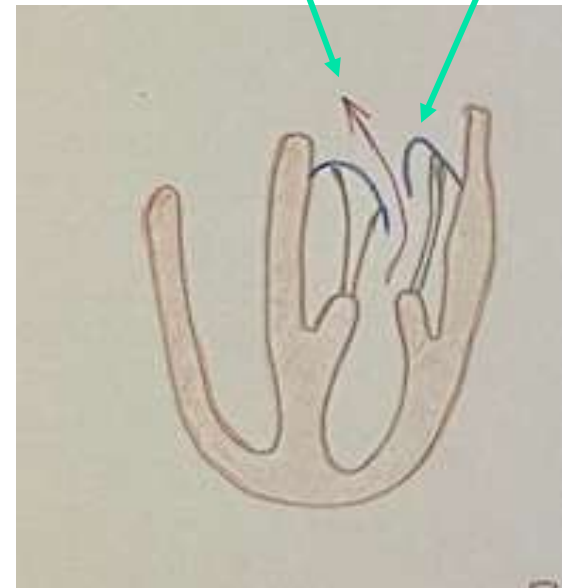
ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

- 僧帽弁逸脱：弁が閉じる時に、左心房側へ落ち込む



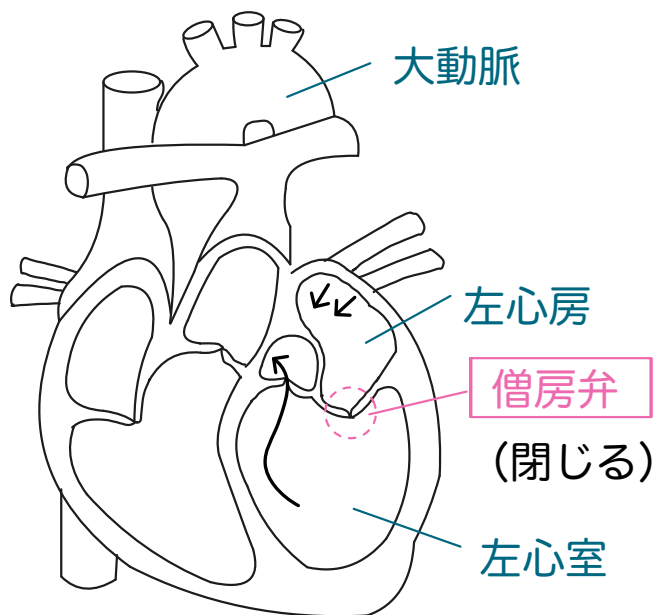
逸脱による 僧帽弁間
隙からの血液の逆流

逸脱して左心房側に
落ち込んだ僧帽弁

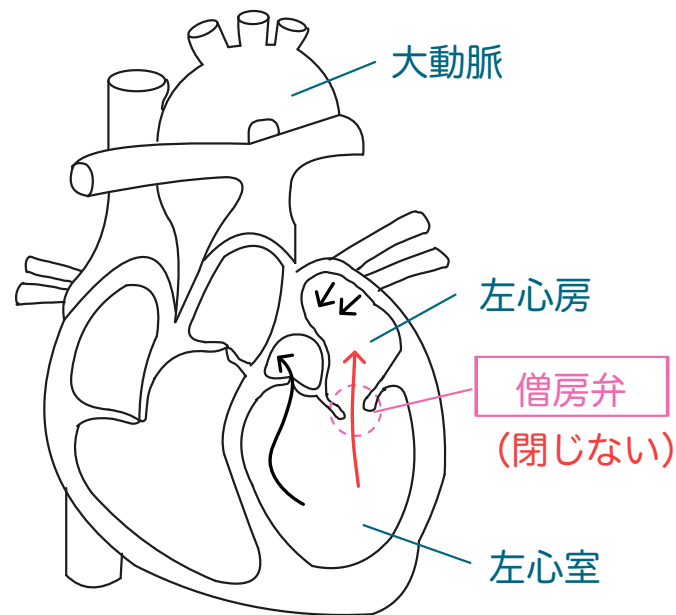


ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

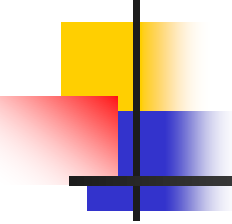
臨床症状：徐々に易疲労感が出現



正常収縮時

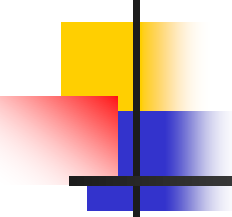


僧帽弁閉鎖不全症



ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

- 治療適応：
 - ・ 治療適応：僧帽弁閉鎖不全が中等度以上
 - ・ レントゲンで心拡大、心電図で肥大所見、心エコーで左心房、左心室の拡大など
- 内科的治療
 - ・ 中等度以上では心不全に対する治療：
利尿剤・血管拡張剤など
- 外科手術：
 - ・ 中等度以上で進行あり：
僧帽弁形成術、弁置換手術



ウィリアムズ症候群； 僧帽弁逸脱・閉鎖不全

■ 日常生活

- ・ 閉鎖不全が中等度以上では、過剰な水分・塩分摂取は好ましくない

■ 運動制限：

- ・ 閉鎖不全、心負荷の所見の程度により制限あり
- ・ 閉鎖不全が軽度では原則制限なし、中等度以上では競走・持久走などを制限する
（急激な負荷・持続する負荷）

■ 経過：

- ・ 逸脱（形態の異常）がある場合は、徐々に進行する