

知ってほしい！ 心臓の希少疾患



心ファブリー病とは？

体内の脂質が分解されにくくなり、心臓や腎臓、皮膚、神経などにたまってしまう遺伝性の病気です。

特に心臓では心筋が厚くなる（肥大）ことで、動悸や息切れ、失神などの症状が出ます。

原因：特定の酵素が不足する遺伝性の病気

こんな症状があれば要注意

- ・ 動悸、胸の痛み
- ・ 若いのに心肥大を指摘された
- ・ 手足の痛みや汗が出にくいなどの自律神経症状

心アミロイドーシスとは？

「アミロイド」という異常なタンパク質が心臓にたまり、心臓の壁が硬くなって血液をうまく送り出せなくなる病気です。高齢の方に多く、足のむくみや息切れ、立ちくらみなどが起こりやすくなります。

原因：異常なタンパク質の蓄積（加齢・遺伝など）

こんな症状があれば要注意

- ・ 高齢で心肥大と診断された
- ・ 不整脈（脈がとぶ）や立ちくらみ
- ・ 手や腰のしびれ、握力の低下（手根管症候群など）

心サルコイドーシスとは？

体の免疫が過剰に働き、「肉芽腫（にくげしゅ）」というかたまりが心臓にできる病気です。心筋に炎症や傷跡（線維化）ができることで、重い不整脈や心不全を引き起こすこともあります。

原因：免疫の異常（詳しい原因は不明）

こんな症状があれば要注意

- ・ 若くしてペースメーカーが必要になった
- ・ 不整脈や失神
- ・ 他の臓器（肺、目、皮膚など）にも異常がある

検査

- ・血液検査 ・心電図や心エコー検査 ・MRI（磁気共鳴画像）
- ・心筋シンチグラフィ（特殊な薬剤を使った検査）
- ・遺伝子検査、生検（組織をとる検査）

治療について

近年では、新しい治療法が登場し、病気の進行を抑えることが可能になっています。

心ファブリー病：酵素補充療法、薬剤治療

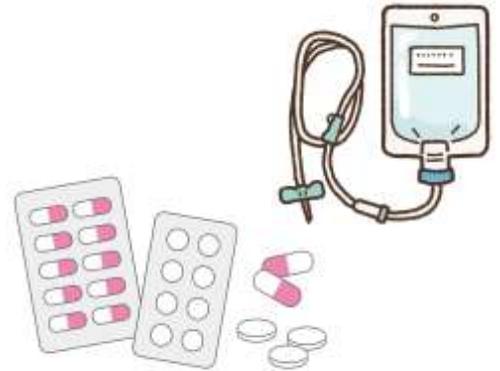
心アミロイドーシス：タンパク質の蓄積を抑える薬、心不全の治療

心サルコイドーシス：ステロイドなどの免疫抑制剤、不整脈の治療

まとめ

こんなとき、相談を！

- ・家族に心筋症や突然死があった
- ・若くして心肥大や不整脈を指摘された
- ・原因不明の心不全や立ちくらみがある
- ・心臓を含む複数の臓器に異常がある



上記の症状に心当たりがあれば、循環器専門医に相談しましょう。

希少な心臓の病気は診断までに時間がかかることもありますが、早く気づいて治療を始めることが将来の心臓を守り、生活の質を保つことにつながります。

脳卒中・心臓病等総合支援センターおよび脳卒中・心臓病等相談支援窓口では脳卒中や心臓病についてのお悩みの相談に乗っています。お気軽にお越しいただくか、メール、電話などでお問い合わせいただけましたら幸いです。

e-mail: sc-shien@kufm.kagoshima-u.ac.jp 電話番号：099-275-6895