

若年性大動脈解離 の一例

医学科6年 57番 O.R

指導医 F.Y S.T

症例：20歳代 女性

- ▶ 現病歴：突然発症の胸背部痛にて当院救急外来に救急搬送された。
- ▶ 既往歴：特記事項なし。
- ▶ 家族歴：母親 = 40歳代で動脈弁・上行大動脈弁置換術。伯母2人、祖母が突然死。（いずれも40歳代）
- ▶ 嗜好品：喫煙 1日10本/飲酒 機会飲酒

身体所見・検査所見

- ▶ 身長 176cm, 体重 52kg, BMI 16.8
- ▶ 血液検査 (救急受診時)

血算：

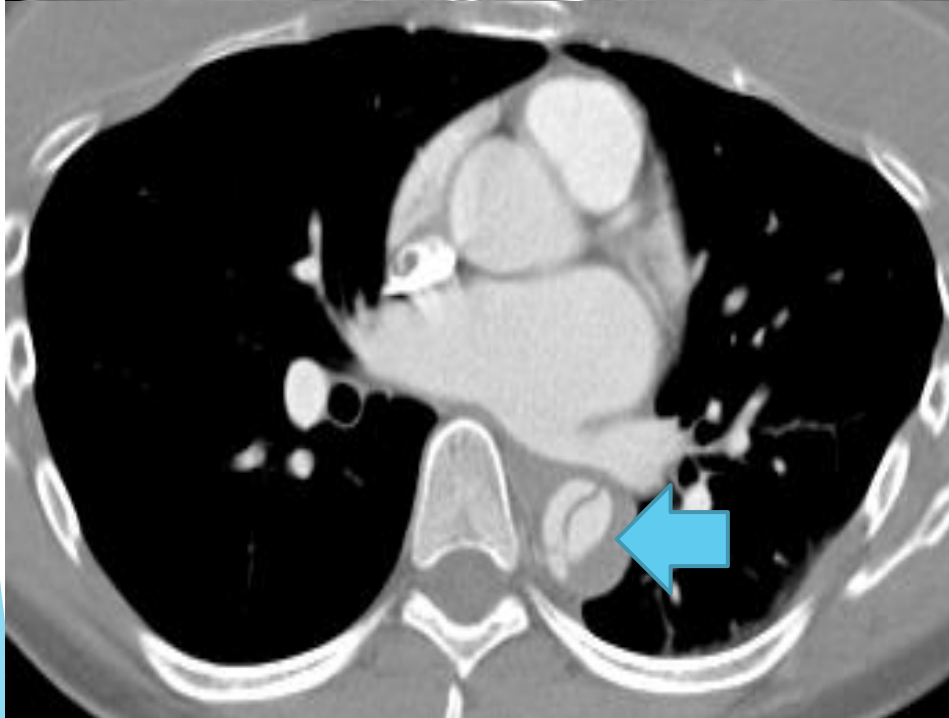
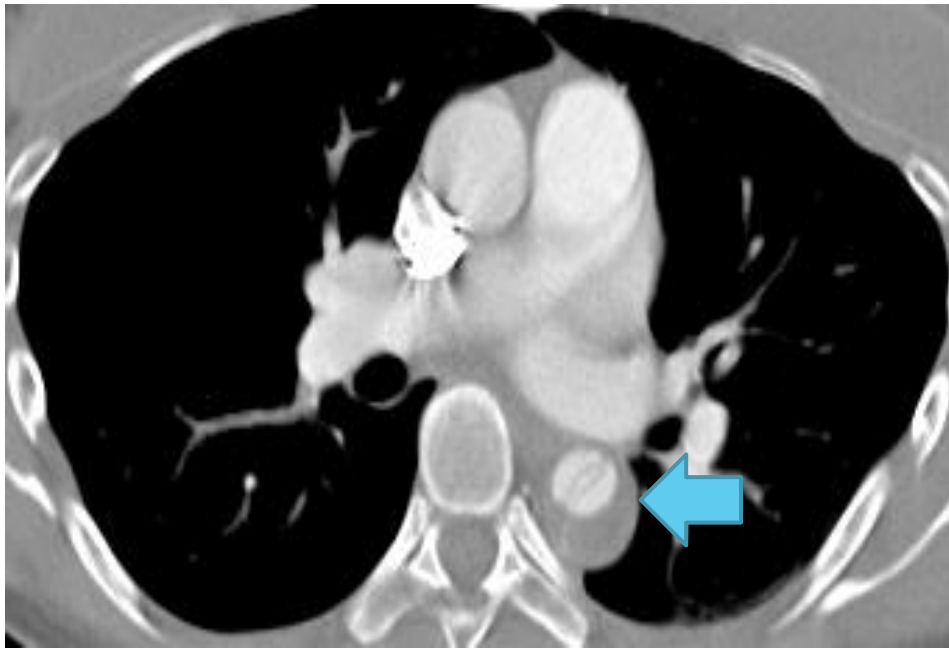
WBC 10000/μl, RBC $4.07 \times 10^6/\mu\text{l}$, Hb 13.5 g/dl,
Plt $147 \times 10^3/\mu\text{l}$

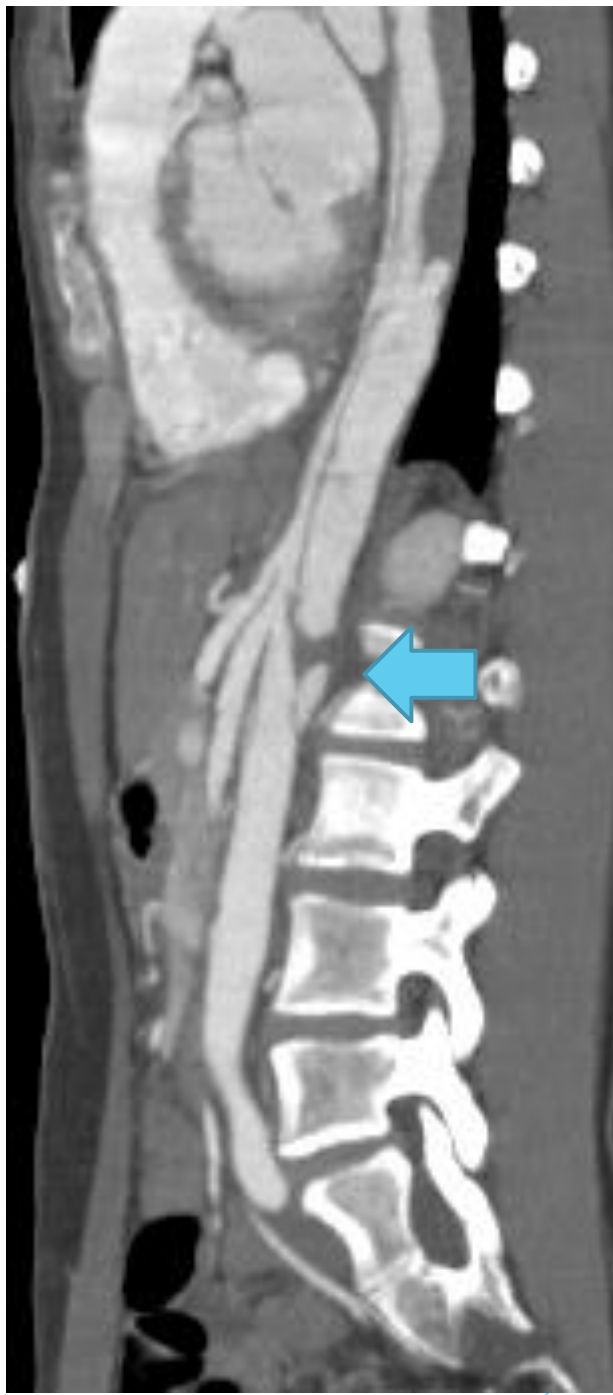
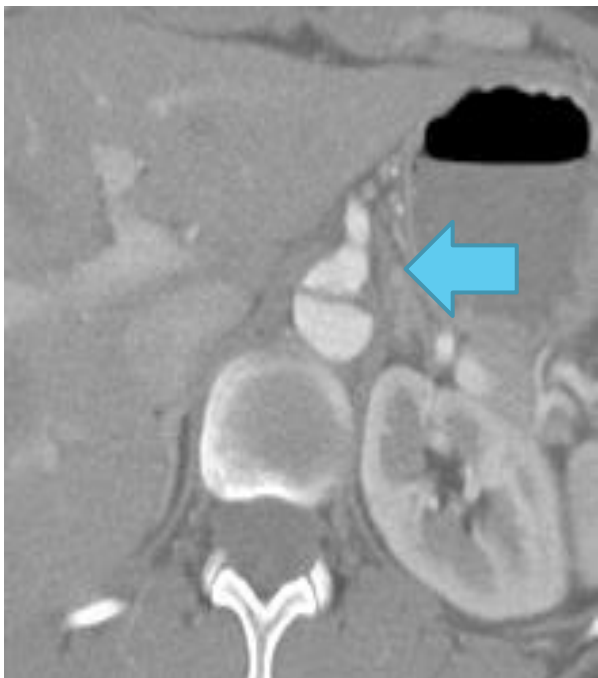
生化：

AST 25 IU/L, ALT 16 IU/L, LDH 194 IU/L, ChE 219 IU/L, T-Bil
0.9 mg/dl, γ-GTP 19 IU/L, TP 6.9 g/dl, Alb 4.3 g/dl, CK 360
IU/L, CRP 0.04> mg/dl, HDL-C 67 mg/dl, LDL-C 121 mg/dl

凝固系：

PT 92 %, PT-INR 1.0 APTT 27.0, D-dimer 18.5 μg/ml





画像所見

- ▶ 大動脈解離Stanford B型（偽腔開存型）
左鎖骨下動脈～腎動脈下
- ▶ 大動脈解離の既往を疑う血栓化した偽腔
(三腔解離)
- ▶ 腹腔・上腸間膜・右腎動脈→真腔、左腎動脈→偽腔
- ▶ 腰仙部硬膜拡張

- ▶ 眼/骨格系にMarfan症候群診断基準を満たす所見を認めない。
- ▶ 濃厚な家族歴、高身長・痩身、若年発症の大動脈解離、硬膜拡張が認められ、Marfan症候群を疑う。

Marfan症候群 (MFS)

▶ 概要：

全身の結合組織が脆弱になる遺伝性疾患。

▶ 疫学：

5,000人に1人、本邦に約20,000人と考えられている。

▶ 原因：

常染色体優性遺伝性疾患

(家族性約75%・孤発性25%)

原因遺伝子 = フィブリリン1、TGFB受容体1,2など。

▶ 症状：

眼症状：近視、水晶体偏位、水晶体亜脱臼、網膜剥離

心血管系：大動脈瘤、大動脈弁輪拡張症、**大動脈解離**、
大動脈弁閉鎖不全症、僧房弁逸脱症

骨格：**高身長**、長い手足、クモ状指趾、脊柱側弯、漏斗胸、
鳩胸、関節の過伸展

その他：**硬膜拡張症**、自然気胸

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/238>

若年性動脈解離

- ▶ 若年発症の急性大動脈解離は比較的稀 脈管学2008;48:19-24
- ▶ 三次小児救急病院(米国)での30歳以下の大動脈解離症例
先天性心疾患(大血管奇形) 38.2% Circ J 2010;74:990-7
外傷23.6%
結合織性疾患16.4%
高血圧8.2%
- ▶ 若年発症の大動脈解離/瘤の遺伝性疾患の頻度
Marfan症候群60% Congenit Heart Dis2014;9:54-62
Loeys-Dietz症候群6%
ACTA2遺伝子異常5%
- ▶ 大動脈瘤や解離を来たす遺伝性疾患 臨床と研究2010 ;87:77-81
MFS,血管型Ehlers-Danlos症候群, Loeys-Dietz 症候群,
Turner症候群, 常染色体優性多嚢胞腎, 二尖弁, 家族性胸部
大動脈瘤/解離

Loeys-Dietz 症候群(LDS)

- ▶ 2005年に動脈蛇行・両眼隔離・二分口蓋垂を伴う遺伝性結合織疾患として提唱された。 Nat Genet2005;37:275-281
- ▶ TGFBR-1またはTGFBR-2の遺伝子異常。
- ▶ 常染色体優性遺伝。頻度は不明。
- ▶ 大動脈瘤・解離、中小動脈瘤などの血管系異常、側弯、漏斗胸・鳩胸、頭蓋骨早期癒合、頸椎不安定症、内反足などの骨格系異常、特徴的皮膚所見など多彩な症状。

日本臨牀 新領域別症候群シリーズ
No.20先天代謝異常症候群 731-5

血管型Ehlers-Danlos症候群(vEDS)

- ▶ COL3A遺伝子の変異に起因する3型コラーゲンの産生の低下による結合組織の脆弱性を来たす疾患。
- ▶ 常染色体優性遺伝。50.000～100.000出生に1人。
- ▶ 平均生存年齢 = 48
- ▶ 動脈破裂、消化管破裂、妊娠中の子宮破裂、薄く透けて見える皮膚、易出血性、特徴的顔貌、末端早老症、小関節の可動性過剰、腱や筋の断裂、静脈瘤、頸動脈海綿状動静脈瘻、気胸、血気胸、慢性的関節亜脱臼・脱臼、先天性股関節脱臼、内反足、歯肉消退。

N Engl J Med 2000;342:673-80

考察 ～ 3 疾患の血管病変の比較～

Marfan症候群：

- ▶ 死因のほとんどは心血管病変、95%が大動脈病変に起因
Ann Chir Gynaecol 1993;82:203-205
- ▶ 末梢動脈瘤の成因としての報告は少ない
日血外会誌 2013;22:733-736

Loeys-Dietz 症候群：

- ▶ 上行大動脈起始部の拡張・大動脈解離が高頻度
N Engl J Med 2006;355:788-98
- ▶ 若年期より蛇行性変化を高率に認める（特に頭頸部）
Am J Neuroradical 2009;30:1614-9
- ▶ 脳動脈瘤を合併する
AJR 2007;189:W29-35

血管型Ehlers-Danlos症候群：

AJR 2007;189:712-719

- ▶ 17例合計83の血管異常(拡張12,動脈瘤42,解離19,閉塞10)
症例別-頭頸部・大動脈・腹部内臓系動脈が高頻度
血管病変別-頭頸部・腹部内臓系・腸骨動脈が高頻度

考察 ～ 3 疾患の血管病変の比較～

	大血管病変	頸動脈蛇行	末梢動脈
MFS	○(上行優位)		×
LDS	○(上行優位)	○	
vEDS	○		○

結語

- ▶ 若年性大動脈解離では、背景に結合組織疾患を伴うことがある。
- ▶ 結合組織疾患は多彩な臨床症状を示す。代表的なMarfan症候群、Loeys-Dietz症候群、血管型Ehlers-Danlos症候群についてまとめた。
- ▶ Marfan症候群では大血管のみの罹患が多いのに対して、Loeys-Dietz症候群や血管型Ehlers-Danlos症候群では大血管に加えて、より小さい血管径の動脈にも異常をきたすことが多く、診断の一助となるかもしれない。