

症例報告

右大腿静脈血栓症を合併した顔面肩甲上腕型
筋ジストロフィーの1例

東京女子医科大学 医学部 小児科学 (主任:大澤真木子教授)

*同 第二外科学

スズキ ミカ イケヤ キヨコ フナツカ マコト イトウ マユリ ソネク ミコ
鈴木 美香・池谷紀代子・舟塚 真・伊藤万由里・曾根久美子
フジタ ノリコ カツモリ ヒロシ ハヤシ キタミ カトウ タカオ オオサワ マキコ
藤田 典子・勝盛 宏・林 北見・加藤 孝男*・大澤真木子

(受付 平成12年2月16日)

緒言

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (facio-scapulo-humeral muscular dystrophy; FSHD)¹⁾は主に顔面, 上肢帯, 上腕の筋萎縮と筋力低下を示す常染色体優性遺伝性疾患であり, 筋ジストロフィーの中で3~4番目に多い。症状は緩徐進行性であり, 進行の速い例では20歳以前に車椅子生活を余儀なくされる。また, 筋ジストロフィーの中で最も頻度の高いDuchenne型筋ジストロフィーの死因として血栓症・梗塞は呼吸不全, 心不全に次いで多く, 近年, 筋ジストロフィーと血栓・凝固系について検討されつつある。

FSHDと血栓症についての報告は調べた限りみつからないが, 今回, 右大腿静脈血栓症を合併したFSHDの1例を経験した。筋ジストロフィーに対するケアを考える上で重要な症例と思われるので報告する。

症例

症例: 27歳11カ月, 女性。

主訴: 右大腿部の腫脹, 紫斑, 疼痛。

家族歴: 母に下腿静脈瘤の既往がある。神経筋

疾患, 梗塞性疾患等は認められない。

既往歴: 定頸6カ月, 独り歩き1歳3カ月で, 幼少時より無表情であり, 9歳頃より走るのが遅く, 11歳10カ月頃より歩行困難となった。12歳時, 当科で精密検査を受けた結果, 難聴, 網膜症を合併したFSHDと診断され, 以降, 当科で経過観察されていた。図1に当科初診時の顔貌と全身像を示す。18歳より歩行不能となり車椅子使用を開始した。

現病歴: 1998年11月20日より右鼠径部の疼痛を訴え, 同部より大腿の背側~内側に紫斑が出現し, 疼痛の範囲と共に徐々に広がっていった。11月28日右下肢全体の腫脹に気付き, 当科を受診し, 静脈血栓症疑いで入院となった。

入院時現症: 身長154cm, 体重50.4kg, 発熱はない。立位, 歩行不可能であり, 車椅子移動をしている。腰椎の前弯が強く, 軽度の側弯も認められ, 全身, 特に顔面, 上肢帯, 上腕に筋萎縮が目立つ。心・肺聴診は異常ない。腹部触診上, 腰椎, 腹大動脈が触知された。右大腿部の紫斑は大腿の背側~内側に広範に認められ, 陰部周辺にも及ん

Mika SUZUKI, Kiyoko IKEYA, Makoto FUNATSUKA, Mayuri ITO, Kumiko SONE, Noriko FUJITA, Hiroshi KATSUMORI, Kitami HAYASHI, Takao KATO* and Makiko OSAWA [Department of Pediatrics (Director: Prof. Makiko OSAWA) and *Department of Surgery II, Tokyo Women's Medical University, School of Medicine]: A case of facio-scapulo-humeral muscular dystrophy (FSHD) with right femoral venous thrombosis

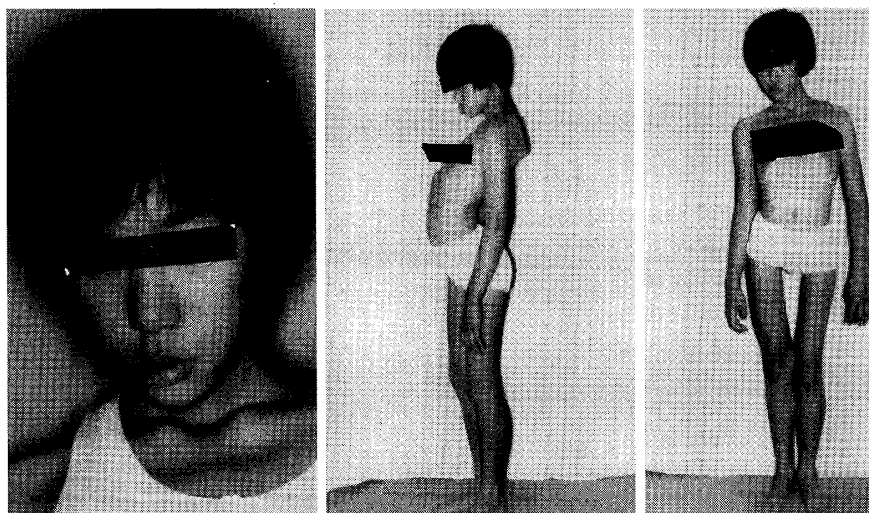


図1 初診時（12歳）の顔貌，全身像



図2 入院時における右大腿背側の紫斑

でいた(図2)。大腿の最大周径は右側の方が左側より7cm増大し、下腿の最大周径は右側の方が左側より4.3cm増大していた。また、紫斑部位に強い熱感、圧痛が認められた。両側の足背動脈は触知された。

検査所見：入院時の検査所見を表に示した。入院時の第11病日では、WBC 9,610/ μ l (N84.5%, L8.8%), CRP2.0と炎症所見の亢進は著明ではなかった。早朝第一尿の比重は1.027と正常範囲内であった。凝固線溶系ではTT45.7(正常値7~130)%, HPT61.8(正常値70~130)%の軽度低

下、フィブリノーゲン 383(正常値150~350)mg/dl, D-dimer 2.71(正常値0.5以下) μ g/mlの軽度高値を認める以外は正常範囲内であった。胸部X-Pでは心拡大はなく、心電図、心エコーは特に問題はなかった。第28病日のプロテインC、プロテインSは軽度低下し、ループスアンチコアグラントは陽性であった。

大腿部エコー(図3, 第27病日)：健側は、血管壁がスムーズなのに対して、患側では血管壁が不整で内腔にやや高輝度に写る血栓が認められた。

右大腿静脈造影(図4)：急性期(第13病日)では、右外腸骨静脈下流から、右大腿静脈上流付近にかけて連続的に圧排像が認められ、その付近に側副血行路が認められた。7カ月後では、右外腸骨静脈下流から右大腿静脈上流付近にかけての圧排像、側副血行路は消失していた。

大腿部CT(図5)：急性期(第18病日)の所見では、右外腸骨静脈から右大腿静脈の中枢側にかけて血栓が認められ、周囲の血管壁は肥厚していた。7カ月後では、同部に血栓は認められず、また、他の部位にも血栓は認められなかった。

治療経過(図6)：入院時より、ウロキナーゼ24万単位/日(漸減し7日間)、ヘパリン1.5万単位/日(10日間)を開始し、第18病日より慢性期の治療として、ワーファリンの内服に切り替えた。疼痛、紫斑、腫脹は入院後約10日で消失し、入院後4日後のデータでCRP0.5と炎症所見も直ちに改

表 入院時検査所見

血液一般		凝固線溶系	
WBC	9,610 / μ l	TT	45.7 % (正常値 70~130)
N	83.4 %	PT	12.8 sec (正常値 10.2~12.2)
L	8.8 %	PT (INR)	1.19 (正常値 1.0~1.2)
M	5.0 %	APTT	32.7 sec (正常値 25.6~37.6)
E	0.5 %	FIB	383 mg/dl (正常値 150~350)
B	0.5 %	AT	94 % (正常値 80~130)
RBC	420×10^4 / μ l	FDP	7.7 μ g/ml (正常値 10 以下)
Hb	12.4 g/dl	HPT	61.8 % (正常値 70~130)
Ht	39.4 %	D-dimer	2.71 μ g/ml (正常値 0.5 以下)
plt	34.6×10^4 / μ l	TAT	2.6 ng/ml (正常値 3.0 以下)
血液生化学		胸部 X-P	
TP	6.9 g/dl	CTR	43 % 異常なし
AST	17 IU/l	心電図	異常なし
ALT	11 IU/l	心エコー	異常なし
LDH	568 IU/l		
BUN	7.6 mg/dl	肺血流シンチ明らかに PTF を思わせる所見(-)	
Cr	0.29 mg/dl		
CK	117 IU/l		
CRP	2.0 mg/dl		
ESR	14 mm/hr		

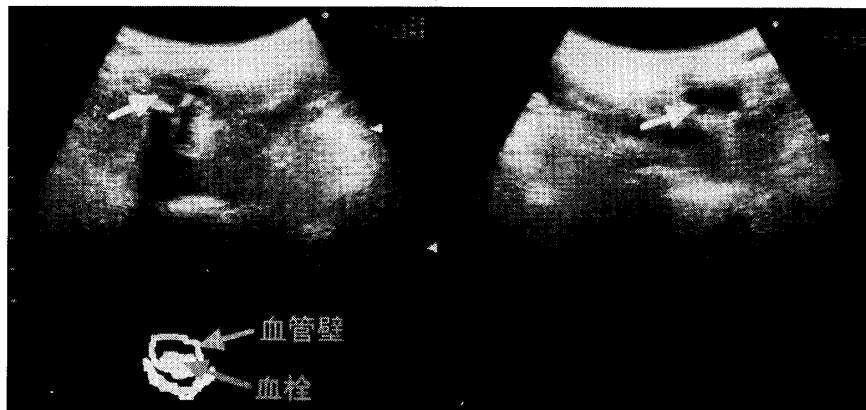


図3 大腿部エコー (第27病日)

左：患側，右：健側，患側では血管壁が不整で内腔に血栓が認められる。

善した。

考 察

筋ジストロフィー患者では若年から FDP, D-dimer の上昇等の凝固線溶系の異常が存在し，それは原疾患に基づく筋崩壊に関連したものであるとされている²⁾。そして病像の進行に伴う心不全³⁾，運動機能の悪化⁴⁾による排泄の困難さから水分摂取を抑制することによる脱水傾向⁵⁾があり，肺梗塞などが起こると考えられる。これまでに筋ジ

ストロフィーと肺，脳，心，腎^{6,7)}など臓器での梗塞についての報告は数例ある。深部静脈血栓症は血液凝固線溶系異常，血流の緩徐化，静脈壁異常を三大誘発因子とし，急性期に患肢の疼痛，腫脹を示す疾患である。本例においてこの3つの因子について考察を加えた。

まず血液凝固能の亢進についてであるが，一般に脱水，ショック，多血症のように血液粘度が増加した時，悪性新生物，経口避妊薬常用者などエ



図4 右大腿静脈造影

左：急性期（第13病日），右：7カ月後。

急性期では，右外腸骨静脈下流から，右大腿静脈付近にかけて連続的に圧排像が認められ，その付近に側副血行路が認められる。

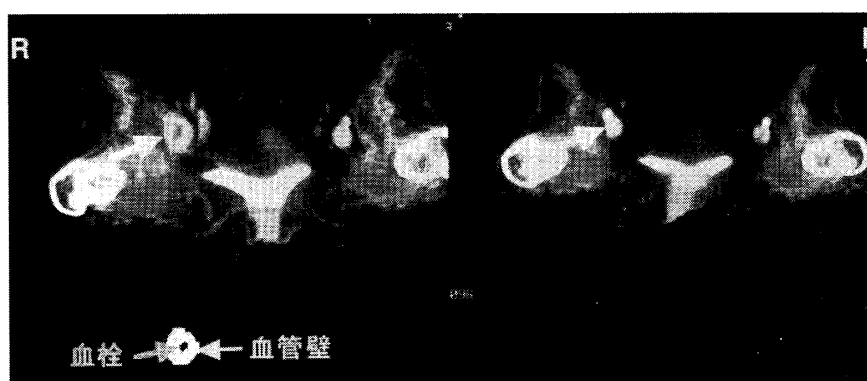


図5 大腿部CT

左：急性期（第18病日），右：7カ月後。

急性期の所見では，右外腸骨静脈から右大腿静脈の中枢側にかけて血栓が認められる。

ストロゲン製剤が投与されている者に血栓が生じやすい。近年，凝固抑制因子の異常による血栓症が注目され，ATIII欠損症，プロテインC欠損症，プロテインS欠損症での発症が知られている。この症例にはFSHD以外の基礎疾患はなくホルモン剤投与も受けていないが，一日の排尿回数は普段から4,5回とやや少なく，日常的に軽度の脱水傾向があるものと考えられた。血液凝固能については，第11病日の検査結果で，トロンボテスト，HPT，フィブリノーゲン，D-dimerのみ軽度の異常値として認められていたが，ATIII，FDP，TATなどは正常範囲内であり，大きな凝固線溶系の動

きはないと思われた。第28病日に測定したプロテインC，プロテインSの減少，ループスアンチコアグラント上昇は4カ月後には，ほぼ正常値であり本症の血栓症との因果関係については不明である。

次に，血流の鬱滞についてであるが一般に下肢の深部静脈血栓症は，左側に70～80%と多く，その原因として，左側では下大静脈への流入角が鋭角をなし，右腸骨動脈，S状結腸が，その前面で交叉するなどの解剖学的な理由が挙げられる⁸⁾。この症例は，約10年間の車椅子生活に加え腰椎の前彎が強くと，股関節拘縮もあった。また，右側の股

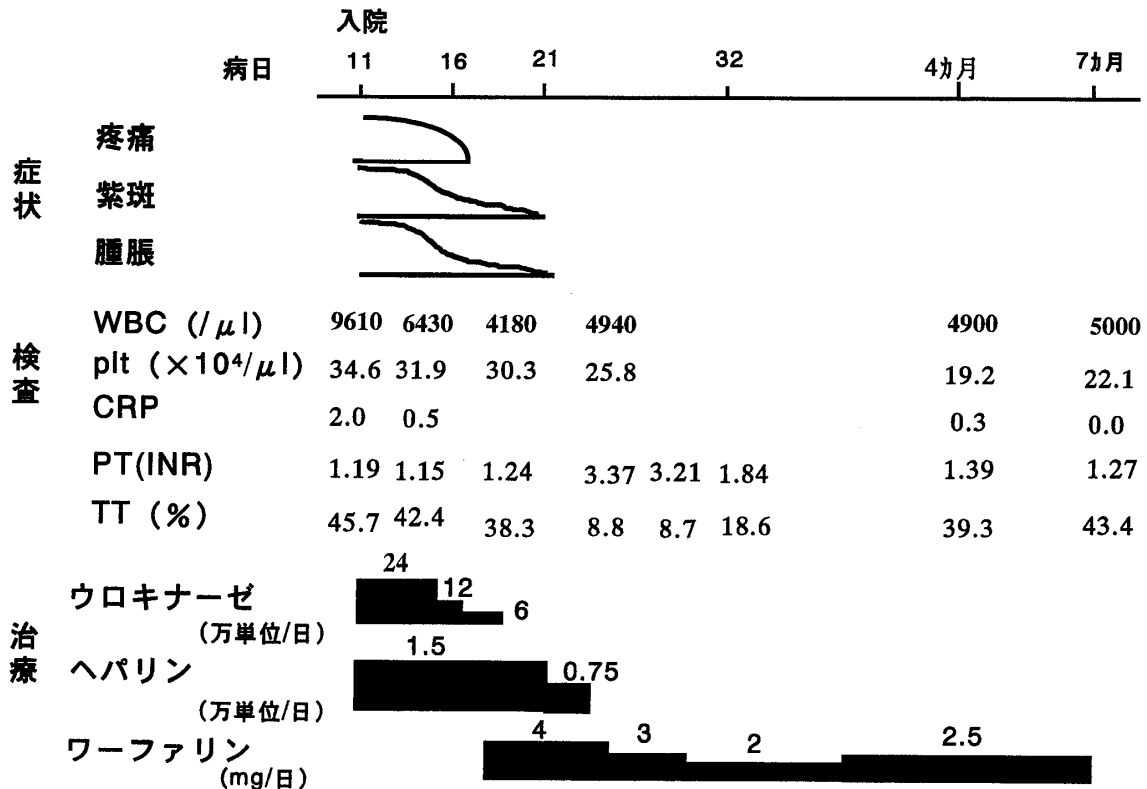


図6 入院後の経過図

関節拘縮が左側に比べて強く、また右側を下にする姿勢が多かったため、右大腿静脈の血流が鬱滞しやすくなっていて右側に静脈血栓症が生じたと考えた。

静脈炎、外傷等の静脈壁異常について、この症例では特に原因となるものは考えられなかった。

静脈血栓症の急性期の治療法で主なものとして、ウロキナーゼによる血栓溶解法、ヘパリン、ワーファリンによる抗凝固療法、外科的治療法(血栓除去術)などが挙げられる。血栓除去術は、急性期(発症後2~7日以内)の高度な静脈鬱滞の改善に有効であり、この症例は入院時11病日ということもあり保存的治療が施行され、臨床症状の改善をみた。退院後もワーファリン内服を継続した。7ヵ月後に血栓は消失していたが、車椅子生活、腰椎の前彎が強い、股関節拘縮など血流の鬱滞が起こりやすい病態であり、血栓の再発予防として生涯ワーファリン内服を継続することが必要であると考えた。

結 論

右大腿静脈血栓症を合併したFSHDについて報告した。この症例では主に血流の鬱滞が原因で大腿静脈血栓症が生じたと考えた。長期臥床、血流鬱滞が起こりやすい病態では血栓症に対する注意が必要である。FSHDと血栓症についての報告はこれまでにあまりなかったが、肺、脳、心、腎など臓器での梗塞との関係も今後、検討していく必要があると考えた。

本研究の一部は平成11年度厚生省精神・神経疾患研究委託費(11指:1)によって行われた。

文 献

- 1) 浜野健三: 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー. 小児内科 10: 1275-1278, 1998
- 2) 姜 進: 筋ジストロフィーにおける血液凝固線溶異常 第3報. 筋ジストロフィーの遺伝相談及び全身的病態の把握と対策に関する研究班 平成8~10年度研究報告書: 438, 1999
- 3) 松家 豊: Duchenne型筋ジストロフィー患者における心不全と血栓準備状態. 筋ジストロフィーの

- 臨床病態と遺伝相談及び疫学に関する研究 平成4年度研究報告書：148-151, 1992
- 4) 橋本和季：筋硬直性ジストロフィーにおける凝固線溶系の検討. 筋ジストロフィーの遺伝相談及び全身的病態の把握と対策に関する研究班 平成8～10年度研究報告書：374, 1999
 - 5) 川井 充：Duchenne型ジストロフィー患者の尿量. 筋ジストロフィーの遺伝相談及び全身的病態の把握と対策に関する研究班 平成8～10年度研究報告書：470, 1999
 - 6) 石原博幸：DMD呼吸不全末期における肺梗塞の重要性. 筋ジストロフィーの遺伝疫学臨床および治療開発に関する研究 昭和62年度研究報告書：252-253, 1987
 - 7) 松家 豊：左室内血栓と脳梗塞を合併したDuchenne型ジストロフィー症の1剖検例. 筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝及び疫学に関する研究 平成2年度研究報告書：254-257, 1990
 - 8) 土田博光, 石丸 新：深部静脈血栓症の発症機序とその対策 (特集 血小板・凝固・線溶機構 Part 2 血栓症病態の理解とその対策). *Mebio* **14**: 61-65, 1999
-