

●症例報告●

筋強直性ジストロフィーに併存した small aorta syndrome の 1 例

中島 正彌¹ 小林 英昭¹ 小林 昌義²

要旨：Small aorta syndrome (SAS) とは、hypoplastic aortoiliac syndrome と同義であり、腹部大動脈から総腸骨動脈の広い範囲にかけての低形成を呈し、比較的若い女性に好発する症候群である。筋ジストロフィー (muscular dystrophy; MD) は進行性の筋力低下を示し、さまざまな症状を呈する遺伝性疾患である。症例は 48 歳、女性。筋強直性ジストロフィー (myotonic dystrophy; MyD) にて近医通院中であり、右下肢安静時疼痛を主訴に紹介受診された。MRA にて右総腸骨動脈、右浅大腿動脈、左浅大腿動脈に有意な狭窄を認めた。血管内治療にて右浅大腿動脈狭窄部から PTA バルーンにて拡張し、続いて右総腸骨動脈狭窄部にステントを留置した。今回われわれは MyD に併存した SAS の 1 例を経験したのでここに報告する。

(J Jpn Coll Angiol 2012; 52: 00-00)

Key words: small aorta syndrome, hypoplastic aortoiliac syndrome, myotonic dystrophy

はじめに

Small aorta syndrome (SAS) は、hypoplastic aortoiliac syndrome と同義であり、腹部大動脈末梢から腸骨動脈分岐にかけての動脈低形成と動脈硬化による閉塞性病変の総称である。筋ジストロフィーは進行性の筋力低下を示し、さまざまな症状を呈する遺伝性疾患である。今回われわれは筋強直性ジストロフィーに併存した small aorta syndrome の 1 例を経験したのでここに報告する。

症 例

症 例：48 歳、女性

主 訴：右下肢疼痛

既往歴：24 歳、糖尿病を診断され内服治療中。29 歳から筋強直性ジストロフィーにて近医通院中。高血圧、高脂血症にて内服治療中。

家族歴については詳細不明。嗜好歴として喫煙歴なし。

手術歴：9 歳虫垂切除、46 歳転倒し左下腿骨折、プレート固定施行。

現病歴：2009 年 8 月頃から右下肢に軽度安静時痛が出現するようになった。2010 年 1 月から右下肢腫脹、疼痛がみられはじめたため、当院に紹介受診となった。座位

保持は可能だが、起立はできず自宅ではほとんど車いす生活であった。

入院時現症：身長 156 cm、体重 60 kg、右下肢安静時痛、冷感あり。術前 ankle brachial pressure index (ABI) (ドップラー法)：右 0.61、左 0.90 であった。

心電図：完全右脚ブロックを呈した。

血液生化学検査：WBC 5600/ μ l、Hb 14.4 g/dl、Plt 25.7×10^3 / μ l、CRP(-)、AST/ALT 26/32 IU/l、BUN/Cre 8.5/0.3 mg/dl、CK 80 (30~120) IU/l と正常値を示したが、総コレステロール 248 mg/dl、TG 155 mg/dl、HbA1c は 9.5% と高値を示した。凝固系は PT 133%、APTT、FDP、ESR は正常であったが、fibrinogen 448 (190~400) mg/dl、AT-III 153 (80~130) %、D-dimer 1.4 (0.4~0.9) μ g/ml は軽度上昇を認めた。

術前 MRA：右総腸骨動脈、右浅大腿動脈、左浅大腿動脈に有意な狭窄を認めた (Fig. 1)。

動脈造影所見：動脈造影検査では右総腸骨動脈に 75%、右浅大腿動脈に 90~99% の狭窄を認めた。大動脈分岐直上での大動脈径は 9.5 mm、総腸骨動脈径は 2.5 mm であった (Fig. 2A, B)。

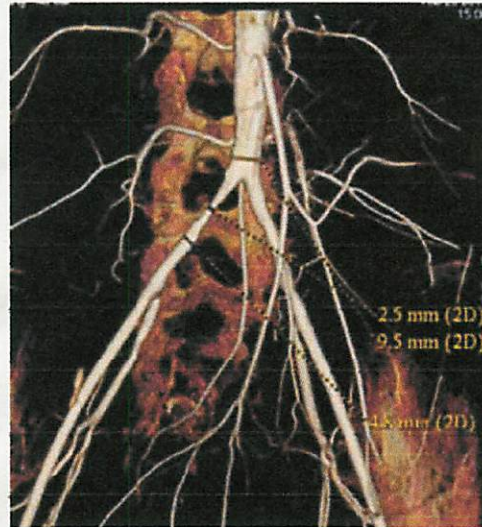
血管内治療：手技は、局所麻酔下に左上腕動脈を穿刺、Cook® 6 Fr. ロングシースを挿入した。0.035 inch 180 cm ガイドワイヤー、5 Fr. ピッグテールカテーテルを腹部大動

¹ 常滑市民病院血管外科² 名古屋大学大学院血管外科

2011 年 7 月 28 日受付 2011 年 10 月 26 日受理



Figure 1 Pre-operative MRA.



A | B

Figure 2 Pre-operative arteriography shows severe stenosis of the right common iliac artery and the superficial femoral artery.

A: 3D angiography, B: angiographic view



脈分岐部直上まで挿入し動脈造影を施行した。右総腸骨動脈に75%、右浅大腿動脈から右膝窩動脈にかけて90~99%の狭窄を認めた。右下肢動脈は0.014 inch 300 cm ガイドワイヤーを用いて、順行性に通過した。まず、右浅大腿動脈狭窄部から2.5 mm × 4 cm PTA バルーンにより拡張した。続いて、IVUSにて右総腸骨動脈狭窄部を再評価し、SMART® ステント6 mm × 4 cmを留置した。ステント後拡張は5 mm × 4 cm PTA バルーンを用いた。

術後経過：術後動脈造影、IVUSでは動脈に解離も認めず、拡張良好であった(Fig. 3)。左浅大腿動脈に狭窄所見はみられたが、自覚症状もなく、ABI低下も認めなかったため経過観察とした。術後ABI(オシロメトリック法)は右0.85、左0.91(baPWV:右1410、左1418 cm/s)に改善し、下肢症状も軽快し翌日退院となった。

考 察

Small aorta syndrome(SAS)とは1847年にQuainが報告した概念であり¹⁾、腹部大動脈から総腸骨動脈の広い範囲にかけて低形成に加え、後天性因子による動脈硬化のため、比較的若い時期にその動脈狭小化を呈する症候群である。Hypoplastic aortoiliac syndromeと同義であり^{2,3)}、腹部大動脈閉塞症の9~16%を占めるとされるが²⁾、本邦ではまだ報告は希少である^{4,6)}。SASの診断基準は、1)最

終大動脈から1 cm 近位部の大動脈径が14 mm以下、腸骨動脈径が7 mm以下⁷⁾、2)直線化した腸骨動脈、腹部大動脈と総腸骨動脈分岐がL3~L4と高位、総腸骨動脈が急峻な角度をもって直線的に分岐している^{7,8)}などの形態、動脈径により定義されている。本症例は大動脈径9.5 mm、総腸骨動脈径は2.5 mm、総腸骨動脈分岐位置はL4であり、腸骨動脈も直線化していることからSASと診断した。文献によると本症候群は身長155~160 cmの小柄な、50歳前後の女性が多いとされており、動脈低形成の原因として、喫煙、外傷、避妊剤内服、先天性風疹、放射線治療、脂質代謝異常、糖尿病などが考えられている^{2,3)}。自験例も年齢、性別、糖尿病、高脂血症の既往などが合致していた。

筋ジストロフィー(muscular dystrophy; MD)とは特有の遺伝子異常による、筋線維の変性・壊死を主病変とする進行性の筋力低下・萎縮を呈する疾患の総称である。進行性筋ジストロフィーとして、Duchenne型・Becher型や、筋強直型(緊張型)ジストロフィー(myotonic dystrophy; MyD)、福山型などで知られる先天性筋ジストロフィーがよく知られている⁹⁾。

筋ジストロフィー(muscular dystrophy; MD)とは特有の遺伝子異常による、筋線維の変性・壊死を主病変とする進行性の筋力低下・萎縮を呈する疾患の総称である。進行性筋ジストロフィーとして、Duchenne型・Becher型や、筋強直型(緊張型)ジストロフィー(myotonic dystrophy; MyD)、福山型などで知られる先天性筋ジストロフィーがよく知られている⁹⁾。

MyDは常染色体優性の遺伝疾患であり、有病率は10

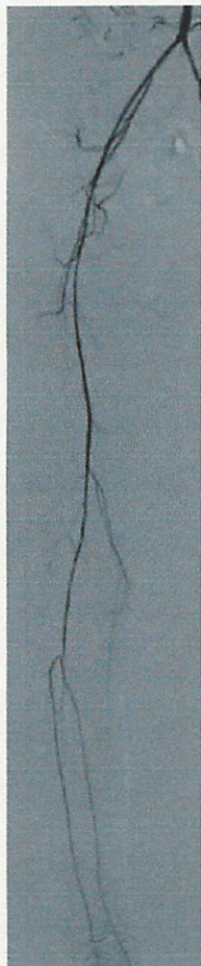


Figure 3 Post-operative arteriography. PTA ballooning was performed from the right popliteal artery to the right superficial femoral artery. A stent was placed to the right common iliac artery.

万人に5~6人、好発年齢は20~30歳代であり、性差はやや男性に好発し、成人発症の筋ジストロフィーでは最も多い。現在根本的な治療法はなく、対症的にフェニトインやステロイドなどの内服療法が行われている。骨格筋病変だけでなく、全身性の臓器異常も示すことが特徴であるため、遠位筋優位の筋強直・萎縮を主病変とし、歩行障害、精神症状(自発性・注意力の低下)、高次脳機能障害(構成能力障害)、心筋伝導障害(AV block)、免疫グロブリン異常(IgG低下)、睡眠時呼吸障害、白内障、さらには多発性内分泌障害(糖尿病や甲状腺機能低下など)として、男性の前頭部禿・睾丸萎縮、インポテンス、女性の無月経、便秘など多彩な合併症を呈する。骨格筋病変だけでなく、全身の臓器・組織に症状を呈する多系統疾患といえる^{9,10)}。そして、筋電図、発症年齢、性差、家族歴、筋萎縮の部位、進行速度、合併症などから多くは診断され、時に遺伝子診断も行われる。1992年にBuxtonらにより、DNA配列においてCTGの3塩基が繰り返されるトリプレットリピートが本症の原因であることが解明されている¹¹⁾。

近年MDの突然死の原因として、脳梗塞、肺塞栓などの血栓症の合併も報告されており、全身的な血液凝固線溶異常が注目されている¹²⁾。Gaffneyらはうっ血性心不全を発症した17歳男性に、両心室梗塞、両腎動脈梗塞、肺梗塞を合併し死亡した症例を報告している¹³⁾。とくに心機能低下例では血栓形成傾向が高いといわれる^{14,15)}。さらに、閉塞性動脈硬化症(ASO)を合併した文献も散見されるが、いまだ明らかな関連性は解明されていない。本邦では堀木らが間歇性跛行で発症した症例を、細川らが足趾壊疽を契機に診断された症例を報告している。画像所見として前者はエコーで外腸骨動脈の閉塞、後者は動脈造影で浅大腿動脈完全閉塞を認めていた^{16,17)}。2例ともに血液凝固異常は認められなかった。

本症例の動脈造影所見は、右浅大腿動脈から右膝窩動脈にかけての狭窄病変は虫食い像の動脈硬化性変化を認めているが、大動脈分岐部から右総腸骨動脈にかけての病変は、全周性、びまん性の狭窄を認めており、石灰化もなく、狭窄部の管径に不整はほとんどみられない(Fig. 2)。動脈硬化危険因子を複数個合併しており、動脈造影像から筋疾患の進行により動脈系の發育不全、低形成が起きている可能性もあると思われた。

比較的若い女性における大動脈閉塞症鑑別の重要な疾患に、大動脈炎症候群(高安病)がある。本症例では好発年齢、性別は合致するものの、身体所見、炎症所見、免疫学的異常を認めず、大動脈炎を疑う既往症状もなかった。さらに、全身性エリテマトーデス(SLE)や関節リウマチ(RA)に代表される自己免疫疾患に起因する血管炎では動脈造影所見として中小動脈狭小化が特徴的であるが、本症例では認められなかった。しかし炎症反応や凝固線溶系だけでなく、IgG、IgAや補体、抗核抗体などの免疫系採血検査も今後の慎重な経過観察に必要であろう。

本症例はMyDという基礎疾患に加え、糖尿病歴が長いことから動脈硬化症を合併したと推測される。入院を契機に改めて糖尿病内科専門医に精査、内服・運動療法の指導をお願いした。当科でも抗血小板剤などの内服を追加し現在も外来通院中である。増悪因子である高血圧、高脂血症の薬物療法などにも注意深い配慮が必要である。今回のような動脈造影所見は基礎疾患としての、MDの遺伝子異常が関与している可能性もあり、血栓症との関連性だけでなく、今後の病理組織学、遺伝学的解明が期待される。

結 論

筋緊張型ジストロフィーに併存した small aorta syn-

drome の希少な 1 例を経験したのでここに報告する。

文 献

- 1) Quain RP: Coarctation of the abdominal aorta. *Trans Pathol Soc (Lond)* 1847; **1**: 244-245
- 2) Raso AM, Varetto G, Bellan A, et al: Small aorta syndrome: hypothesis or reality? *Minerva Cardioangiol* 2001; **49**: 211-220
- 3) Jernigan WR, Fallat ME, Hatfield DR: Hypoplastic aortoiliac syndrome: an entity peculiar to women. *Surgery* 1983; **94**: 752-757
- 4) 舟木成樹, 阿部裕之, 鈴木敬磨, 他: Small aorta syndrome による腹部大動脈閉塞の 1 例. *日臨外会誌* 2002; **67**: 2567-2569
- 5) 矢野浩己, 石丸 新, 小椛由樹生, 他: Small aorta syndrome による腹部大動脈閉塞の 2 例. *日血外会誌* 2002; **11**: 535-538
- 6) 石山智敏, 稲沢慶太郎: Small aorta syndrome に起因した下肢動脈閉塞症の 2 症例. *日心血外会誌* 1998; **27**: 306-309
- 7) DeLaurentis DA, Friedman P, Wolferth CC Jr, et al: Atherosclerosis and the hypoplastic aortoiliac system. *Surgery* 1978; **83**: 27-37
- 8) Burke PM Jr, Herrmann JB, Cutler BS: Optimal grafting methods for the small abdominal aorta. *J Cardiovasc Surg* 1987; **28**: 420-426
- 9) 石渡明子: 筋強直性ジストロフィー. *老精医学会誌* 2008; **19**: 877-883
- 10) Martin GM: Genetic syndromes in man with potential relevance to the pathobiology of aging. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1978; **14**: 5-39
- 11) Buxton J, Shelbourne P, Davies J, et al: Detection of an unstable fragment of DNA specific to individuals with myotonic dystrophy. *Nature* 1992; **355**: 547-548
- 12) 姜進 筋: ジストロフィーにおける血液凝固線溶系異常. *厚労省研究報告集* 1998, 94
- 13) Gaffney JF, Kingston WJ, Metlay LA, et al: Left ventricular thrombus and systemic emboli complicating the cardiomyopathy of Duchenne's muscular dystrophy. *Arch Neurol* 1989; **46**: 1249-1252
- 14) Hewing B, Ghaeni L, Dreger H, et al: Echocardiographic diagnosis, management and monitoring of pulmonary embolism with right heart thrombus in a patient with myotonic dystrophy: a case report. *Cardiovasc Ultrasound* 2010; **8**: 18
- 15) Schoser BG, Ricker K, Schneider-Gold C, et al: Sudden cardiac death in myotonic dystrophy type 2. *Neurology* 2004; **63**: 2402-2404
- 16) 堀木真由美, 森島淳之, 山縣英久, 他: 痴呆, 慢性閉塞性動脈硬化症を合併した軽微型筋強直性ジストロフィーの 1 例. *日老医学会誌* 1998; **35**: 136-138
- 17) 細川和弘, 渥美義仁, 茂木克彦, 他: 左第 5 趾壊疽を合併した筋緊張性ジストロフィーの 1 例. *診療と新薬* 2009; **39**: 755-756

A Case of Small Aorta Syndrome with Myotonic Dystrophy

Masaya Nakashima,¹ Hideaki Kobayashi,¹ and Masayoshi Kobayashi²

¹Department of Vascular Surgery, Tokoname Municipal Hospital, Aichi, Japan

²Department of Vascular Surgery, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan

Key words: small aorta syndrome, hypoplastic aortoiliac syndrome, myotonic dystrophy

Small aorta syndrome (SAS), which express the same meaning "Hypoplastic aortoiliac syndrome," is an atherosclerotic occlusive disease. SAS has presented a wide range of hypoplasia from abdominal aorta to common iliac artery, particularly in young woman. Myotonic dystrophy is autosomal dominant multisystem disorder with several symptoms, presenting progressive muscular weakness. A 48-year-old woman, complicating with myotonic dystrophy, had complained of right leg pain at rest. MRA revealed severe stenosis in both the right common iliac, the superficial femoral artery and the left superficial femoral artery. We selected EVT for this lesion. At first, PTA ballooning was performed in right superficial femoral artery, and a stent was placed to the right common iliac artery. We experienced the rare case of SAS with myotonic dystrophy.

(J Jpn Coll Angiol 2012; 52: 00-00)