

8. GLA 変異と MYBPC3 変異を有する心ファブリー病の 1 例 Female patient with Fabry disease due to GLA and MYBPC3 mutations

(東京医科大学 循環器内科学分野)

伊藤 有紀、稲垣 夏子、武井 康悦
平野 雅春、渡辺 雅貴、近森大志郎

(東京医科大学病院 遺伝子診療センター)

稲垣 夏子、若井 未央、森島 靖行
沼部 博直

【症例】63 歳女性【家族歴】弟、父親方の叔母、従妹：肥大型心筋症 長男、長女：心電図異常を指摘【現病歴】健康診断で心電図異常を指摘され近医受診。精査目的にて当院紹介受診。心エコー上 12～13 mm の全周性の軽度左室肥大を認めたが EF は 67% と良好。心臓 MRI では、不均一な壁肥厚部位に一致した遅延造影陽性所見とは別に乳頭筋レベルの非肥厚部位の遅延造影陽性所見、非肥厚部位における軽度壁運動低下所見を認め、二次性心筋症の合併が疑われた。既知の 67 種の心筋症遺伝子変異解析を行ったところ GLA、MYBPC3 双方に変異が同定され、家系解析で、叔母、従妹に GLA 変異が、長男、長女に MYBPC3 変異が同定された。αGLA 活性の低下、血漿中 Lyso-Gb3 の上昇所見より、ファブリー病の確定診断がなされ、肥大型心筋症にファブリー病が合併した症例と診断された。

【まとめ】二次性心筋症であるファブリー病に加え、肥大型心筋症に典型的である心筋サルコメア変異を有する症例を経験した。

9. 血管内視鏡が有効だった CLI 患者の治療戦略について

(Hospital Clinico San Carlos Madrid)

後藤 園香

(戸田中央総合病院)

後藤 園香、内山 隆史、渡辺 暁史
高鳥 仁孝、上野 明彦、土方 伸浩
中山 雅文、木村 揚、湯原 幹夫
竹中 創、小堀 裕一

症例は 80 歳女性。肺炎で他院入院中であったが、左下肢色調が悪化し、下肢血流障害に対する精査加療目的に当院

へ転院搬送された。来院時、体温 38.8 度、白血球 22,170/μl、CRP 22.2 mg/dl と著明な炎症反応上昇を認め、左下腿背部と踵部は紫紅色で表皮剥離を認めた。左 ABI は測定不能であった。下肢動脈エコー及び造影 CT で左浅大腿動脈閉塞を認め、同部位に対して経皮的血管形成術を施行した。血管内視鏡所見から、近位病変は血栓性病変、遠位病変は動脈硬化性病変と考えられた。末梢塞栓のリスクを考慮し、遠位病変のみバルーン拡張を行い、抗凝固療法を導入した。2 週間後の下肢動脈エコーで左浅大腿動脈の最閉塞を認めたため、再度血行再建を施行した。近位病変の血栓は消失しており、遠位病変の再閉塞だったため、遠位病変のみにステント留置を行い、良好な末梢血流を得ることができた。その後、創部も改善傾向になった。血管内視鏡所見が治療戦略の一助になる症例を経験した。

10. 重複下大静脈に急性肺血栓塞栓症を合併した 1 例

(厚生中央病院 循環器内科)

新美 千尋、加藤 浩太、小川 雅史
小野 晴稔、五関 善成、平井 明生

症例は 60 代男性。約 2 ヶ月前からの労作時呼吸苦を自覚し、一時的に改善傾向にあったが、2 週間前より症状は再増悪し、階段昇降が困難となったため受診した。胸部聴診では IIp 音亢進と収縮期逆流性雑音を聴取し、動脈血酸素飽和度は低下、血液検査では D ダイマー上昇を認めた。心臓超音波検査では、右心圧上昇と左室圧排像があり、造影 CT にて両側肺動脈内および右膝窩静脈内に血栓像を認めた。加えて下大静脈は重複下大静脈であった。急性肺血栓塞栓症および下肢深部静脈血栓症と診断し、緊急入院とした。血行動態は安定しており、血栓量からも下大静脈フィルター (IVCF) は留置せず、抗血栓療法 (ヘパリン、DOAC) にて加療を行った。右心負荷所見および D ダイマー値が改善した後に退院とした。

本症例では IVCF 適応はなかったが、重複下大静脈を合併している症例において IVCF が必要となった場合には、その留置部位やデリバリーについて検討を要することとなる。臨床的示唆に富む本症例を経験したため、過去の文献的考察を含め報告する。