

—症例報告—

待機術直前に無症候性大動脈解離をきたしたと思われる  
Marfan 症候群の 1 例

阿部 正徳<sup>1,2</sup> 渡辺 誠<sup>1,2</sup> 山内 仁紫<sup>3</sup> 落 雅美<sup>3</sup> 小川 俊一<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>日本医科大学大学院医学研究科小児医学

<sup>2</sup>日本医科大学付属病院小児科

<sup>3</sup>日本医科大学外科学 (内分泌・心臓血管・呼吸器部門)

A Case of Marfan Syndrome with Asymptomatic Aortic Dissection  
Diagnosed Just before Elective Surgery

Masanori Abe<sup>1,2</sup>, Makoto Watanabe<sup>1,2</sup>, Hitoshi Yamauchi<sup>3</sup>,  
Masami Ochi<sup>3</sup> and Shunichi Ogawa<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Nippon Medical School

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Nippon Medical School Hospital

<sup>3</sup>Department of Surgery (Divisions of Endocrine, Cardiovascular and Thoracic Surgery),  
Nippon Medical School

**Abstract**

A 19-year-old man was admitted to our hospital for elective surgery to replace the ascending aorta. The patient's father had died suddenly of aortic dissection associated with Marfan syndrome. Because of the patient's family history and physical findings, we suspected Marfan syndrome and began regular observations of aortic size when he was an infant. When he was 18 years old, magnetic resonance cardiography showed a marked increase in the size of the ascending aorta, replacement of which was indicated. Computed tomography performed before the planned elective surgery incidentally revealed dissection of the ascending aorta, although the patient was asymptomatic. Thus, we failed to prevent the aortic dissection in this patient, although we had regularly observed the aorta since he was an infant. Surgery should have been performed earlier than it was. Our experience suggests more frequent observation and stricter indications for aortic surgery should be considered in Marfan syndrome.

(日本医科大学医学会雑誌 2011; 7: 179-182)

**Key words:** Marfan syndrome, annulo-aortic ectasia, asymptomatic dissection of aorta, childhood

## 緒言

Marfan 症候群は常染色体優生遺伝の結合組織疾患で、fibrillin-1 蛋白遺伝子の変異により、結合組織異常が生じる。その臨床像は多臓器にわたり、特に心血管病変が生命予後に直結する。最重症の大動脈解離 (AD) は健常人に比しリスクが高く、AD を回避すべく手術介入の時機を逸しないために、心血管系の精査を頻回に行うことが重要である。われわれは小児期より頻回にフォローアップしていた Marfan 症候群の患者で、待機手術直前の精査にて無症候性解離が認められた症例を経験した。

## 症例

症例：19 歳 男性

<現病歴> 患児の父が Marfan 症候群に伴う AD にて突然死した家族歴があり、Marfan 症候群が疑われ、1 歳時より当院小児科で定期的に経過観察されていた。10 歳頃より大動脈弁輪拡張 (AAE) が進行し、骨格系、眼、心血管径、家族歴・遺伝歴などで診断基準<sup>1</sup> を満たし、Marfan 症候群と診断した。18 歳時の MRI 検査で起始部が 55 mm と拡大、大動脈弁閉鎖不全 II 度の合併も認め手術適応と考えられ、手術目的で入院となった。入院時に術前評価の胸部 CT 施行され、上行大動脈解離が認められた。自覚症状はなく、血圧、心拍数、解離による血行障害もなく、意識障害や神経学的異常も認められず、予定手術のまま手術施行となった。なお、入院 4 カ月前の心血管造影検査では解離を認めなかった。

<家族歴> 父親：Marfan 症候群。AD で突然死。

<遺伝的背景> 遺伝子検索未施行。

<入院時現症>

体重 67.6 kg 身長 189.7 cm 体温 36.5℃ 脈拍 80/分・整 呼吸数 20/分 血圧 右上肢 134/50 mmHg 左 126/46 mmHg

骨格所見：鳩胸様胸郭変形、くも状指およびそれに伴う Walker-Murdoch 手首徴候ならびに Steinberg 親指徴候陽性、長頭、眼球陥没。

眼所見：水晶体偏位

心聴診所見：心尖部において mid systolic click を聴取。また、第 3 肋間胸骨右縁に最強点を有する Levine 2/6 の拡張期雑音で心尖部に放散する。

その他：意識レベルは清明、精神発達遅滞なし

<入院時検査所見>

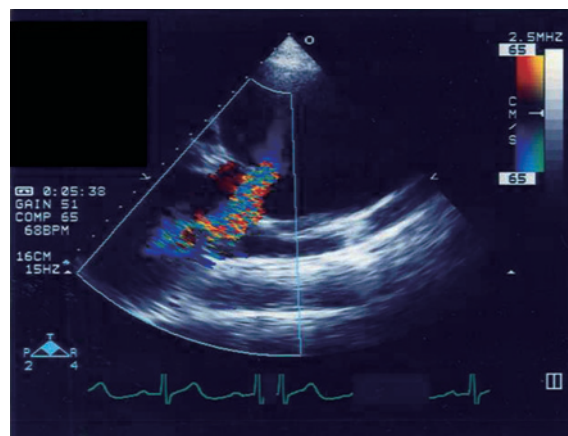


図1 カラー Doppler 断層心エコー図  
II 度の大動脈弁逆流が認められる

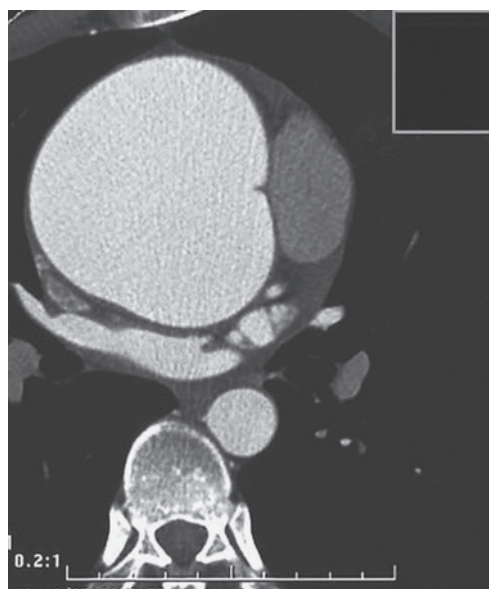


図2 待機手術直前の胸部 CT スキャン  
バルサルバ洞最大拡張部約 8 cm

WBC 17,200 / $\mu$ L, RBC  $486 \times 10^4 / \text{mm}^3$  Hb 13.1 g/dL Ht 38.5% Plt  $21.2 \times 10^4 / \text{mm}^3$  AST 24 ALT 13 IU/L CK 17 IU/L BNP 18.4 (pg/dL) hANP 22 (pg/mL)

<胸部単純 X 線写真>

心胸郭比 0.58, 左室の拡大あり。縦隔拡大なし、肺尖部ブレブなし、気胸なし

<心電図所見>

心拍数 58 bpm, 洞調律, 正軸 58 度, 左室肥大あり (RV5 4.26 mV, SV1 2.14 mV)

<超音波断層心エコー・ドップラ所見>

左室長軸像・4 腔像：左室拡大、大動脈弁逆流 (AR) II 度 (図 1)、心室中隔の壁運動が軽度低下 僧帽弁逸脱あり (前尖および後尖ともに逸脱)、僧帽弁逆流



図3 上行大動脈解離部位

上行大動脈中部から entry があり、左総頸動脈起始部の対側へ re-entry がある偽腔開存型の解離が認められた。

(MR) I 度、バルサルバ径計測不能

左室短軸像：拡張末期径 54.2 mm，収縮期径 36.8 mm，駆出率 60.0%，短縮率 32.0%，中隔壁厚 12.9 mm，後壁厚 13 mm

<MRI 所見（手術 1 年前の撮影）>

上行大動脈は最大 60 mm. 冠状断像の横径で 62 mm. 前回撮影時（手術 2 年前）と比較し 5 mm 拡大を認める。

<胸部 CT（入院時）所見>

弁口部で拡張は最大であり，最大横径はバルサルバ洞で約 8 cm（図 2）。上行大動脈中部から entry があり，左総頸動脈起始部の対側へ re-entry がある偽腔開存型の解離であった。内腔に血栓はなかった。その他の大動脈分枝，および下行大動脈に解離を認めなかった（図 3）。

<手術手技・手術所見・術後経過>

胸骨正中切開にてアプローチし，右近位腋窩動脈，右総大腿動脈および左遠位腋窩動脈より送血し，右房より脱血し体外循環開始した。上行大動脈遮断後，心筋保護は両方向性に還流させた。大動脈解離は Stanford 分類 type A，DeBakey 分類 type II，左頸動脈対側レベルで終わっていた。

Bentall 法による大動脈基部置換術（31 mm St-Jude Medical valve と 34 mm straight graft とのコンポジットグラフト）およびエレファントトランクを用いた大動脈弓部全置換手術施行された。術後経過良好で退院となった。神経学的異常の出現もなく，定期的に外来で経過観察中である。

<病理所見>

大動脈弁：菲薄化し，透明度が増加していた。また，mucoid degeneration あり，微細な断片化された弾性線維が認められた。

上行大動脈：内膜の中央部で解離している。平滑筋の減少，中膜の構造は高度に破壊されていた。断片化された弾性線維と線維化と mucoid degeneration が認められた。中膜は障害され内膜の肥厚と外膜の線維化で代償していた。

## 考 察

本症例は幼少期より定期的に AAE をフォローしており，AAE（心エコーによる計測）を時系列でとらえることができた（図 4）。図 4 から以下のことが示唆された。7 歳から 17 歳までの Ao 径の変化率はほぼ一定で，年齢の増加に比例して拡大していたが，17～18 歳での Ao 径，およびその変化率は著明に高くなっていた。また 17～18 歳時にバルサルバ洞径が 50 mm 以上となっていること，さらに年間 1 cm 以上の増加も認めており<sup>2</sup>，その時点が手術適期の時期であったと考える。同時に AD のリスクが経過観察中で最も高まった時期であることも後方視的に指摘される。以上より，手術は 18 歳時，あるいはそれ以前の 17 歳時に行うべきであったと判断される。小児 Marfan 症候群患児の AAE に対する手術介入に関してまとまった研究はないが，賀藤によれば，140 cm 以上の症例は成人の基準を用いていると報告している。家族歴を有する症例は，手術介入の基準をより厳しくしている<sup>3</sup>。この基準を本症例に当てはめてみると，バルサルバ洞径が 50 mm を超えない 17 歳時が根治術の時期として妥当であったと考えられる。17 歳時には growth spurt も終了し，術式を成長に配慮する必要性も低くなっていたこともそれを支持している。外来受診の頻度も 40 mm を超えた時点から年 2 回から 3～4 回へ増やすべきであったのではないかと考える。

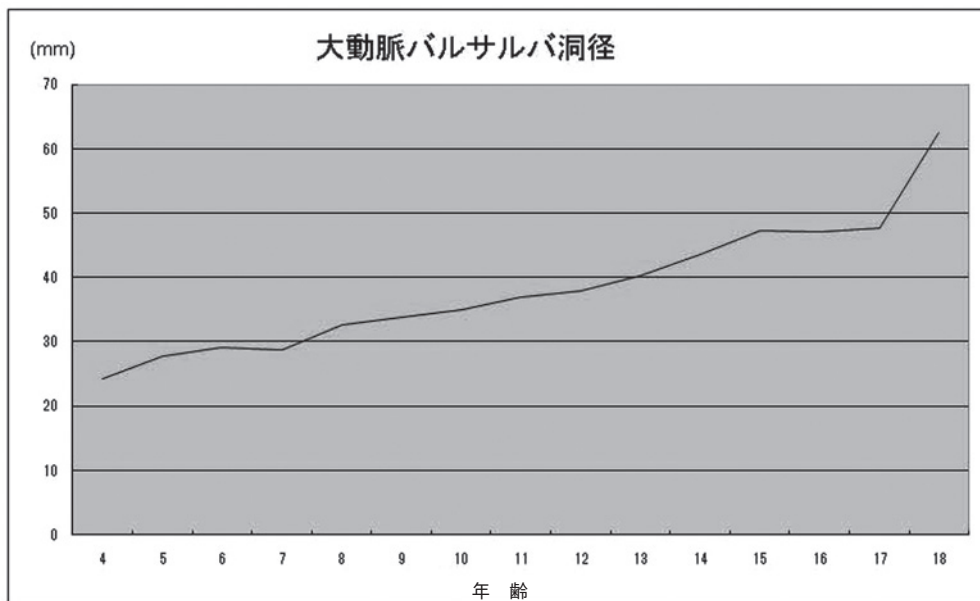


図4 年齢と大動脈拡張  
経胸壁心エコーによる計測

無痛性ADの報告は散見されるが、詳しい機序は明らかでない。大動脈中膜組織障害や血管径の増大に伴う組織進展により、痛み物質が放出される。神経遊離終末が痛み物質の受容体として働く。血管にはC線維がA $\delta$ 線維より断然多く分布し、びまん性で局在性に乏しい疼痛となる<sup>4</sup>。本症例には、意識障害や知覚障害もなく、痛みを覚知できないという機序も当てはまらない。AAEの進行により機械的進展の程度が相対的に小さかったこと、2つ目に痛み物質の放出が徐々に行われ、神経遊離終末の痛み閾値の上昇していたことが可能性として考えられる。

無痛性の症例は文献的には6.4%~17%との報告がある<sup>5,6</sup>。無症候性となるとさらにその頻度は低くなる。Imamuraらの報告<sup>6</sup>のように、無痛性の症例も解離の局所的部位により意識障害や心筋梗塞などが診断の契機となっており、無痛性でもその他の兆候が伴っていることがほとんどであるとしている。本症例は解離の部位が冠動脈および頸動脈へ及ばず、その他の臓器への血行障害を合併しなかった。

本症例と同様に待機的に手術を施行された慢性のADを起こしたMarfan症候群の報告があり<sup>7</sup>、非Marfan症候群に比べてその頻度は多い。このこともMarfan症候群では、ADを自覚症状から診断することが難しく、診断が遅れ破裂に至る症例もいるため、

頻回なフォローの必要性を支持する根拠となる。

## 結語

幼少期より長期にAAEを観察していたが、無症候性解離を認めたMarfan症候群の1例を経験した。

## 文献

1. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC et al: Revised diagnostic criteria for Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996; 62: 417-426.
2. Keune MG, Pyeritz RE: Medical management of Marfan syndrome. *Circulation* 117: 2802-2813.
3. 賀藤 均: 呼吸と循環 2009; 57: 1133-1139.
4. 花岡一雄: 痛み—基礎・診断・治療—. pp 146-148, 朝倉書店, 東京.
5. Hagen P, Nienaber C, Isselbacher E et al: The International Registry of Acute Aortic Dissection—New insights into an old disease. *JAMA* 2000; 283: 897-903.
6. Imamura I, Sekiguchi Y, Iwashita T et al: Painless Acute Aortic Dissection. *Circ J* 75: 59-66.
7. Gott VL, Cameron DE, Pyeritz RE et al: Composite graft repair of Marfan aneurysm of the ascending aorta: Results in 150 patients. *J card Surg* 1994; 9: 482-489.

(受付: 2011年4月27日)

(受理: 2011年7月4日)