慶應循環器内科 カンファレンス

Keio University Hospital cardiology conference

本連載では，慶應義塾大学病院循環器内科で実際に行われたカンファレンスのなかで面白い症例，興味深い症例を紹介していきます。実際の議論の様子をそのままお伝えしていきます。その臨場感を感じながら，楽しく，かつ勉強になるコーナーにしていきたいと考えています。

監　修

福田恵一（ふくだ けいいち）
慶應義塾大学医学部 循環器内科 教授
1983 年 慶應義塾大学医学部 卒業。1990 年 慶應義塾大学医学部 助手，1991 年 国立がんセンター研究所 細胞増殖因子研究部 留学，1992 年 ハーバード大学ベスイスラエル病院 留学，1995 年 慶應義塾大学医学部 助手，1999 年 同 講師，2005 年 同 再生医学 教授を経て，2010 年より現職。

司　会

香坂　俊（こうさか しゅん）
慶應義塾大学医学部 循環器内科 講師
1997 年 慶應義塾大学医学部 卒業。その後，横須賀米軍病院，国立国際医療センター，1999 年 米国コロンビア大学，ベイラー大学などで研修，2006 年 米国循環器専門医取得を経て，2012 年より現職。2006 年 米国循環器学会 若手研究者賞（YIA），2010 年 Best Teacher Award，2011 年 日本循環器学会 高安賞。

参 加 者

受〔受持医〕　修〔専修医〕　専〔専門医〕　研〔研修医〕　学〔学生〕

第 15 回 難病に伴い若年からの虚血性心筋症患者でみられた wide QRS 頻脈：日々の臨床のなかでの考え方

introduction

Evidence-based medicine（EBM）の全盛期にあって，いわゆる典型例とされる症例での標準的なマネージメントは，かなり枠組みが固まってきたように思います。とくに大規模ランダム化試験が広く行われ，ここ10 年ほどでガイドラインのラインナップが充実してきた循環器内科の分野では，その傾向が他の科と比べて顕著です。しかし，私たちが日々臨床の現場で遭遇する患者のほとんどは，教科書どおりにいかないといわれています。そのような場合，いかに現行のデータやガイドラインから応用を利かせていくか，というところが重要になってきます。

今回の症例は，おそらくは多くの方が**聞いたこともないような難病が指摘されていた方**で，かつ循環器系の問題の経過も長期にわたります。そうしたリアルワールドでの問題への対処の仕方をどう考えればいいのか？ そうしたことを中心に，今回の症例のディスカッションを進めていきたいと思います。

症　例

症例：70 歳・男性・HAE（遺伝性血管性浮腫）
主訴：動悸
現病歴：24 歳時に手足や陰嚢に浮腫が出現したが，数日～数週間で消失。原因不明とされ，経過観察となった。この後も年に数回の頻度で浮腫の発作を繰り返し，32 歳時に心筋梗塞発症したため保存的に治療を行っていたが，詳細は不明であった。46 歳時に咽頭喉頭浮腫を発症し，唾液も飲みこめないほどの咽頭痛と呼吸困難を呈したが，原因不明であり，2 ～ 3 か月後に自然軽快した。48 歳時に脳梗塞を発症し，構音障害･下肢麻痺を呈すも，リハビリテーションのみで寛解。同時期より糖尿病を指摘され，現在はインスリン療法を導入している。50 歳時に狭心症の症状がひどくなり，冠動脈の多枝病変に対してバイパス手術を施行。同時期より浮腫の発作に伴い強い腹痛症状が発現するようになり，意識を失うこともあった。65 歳時に腸閉塞の疑いで一度開腹手術を行っているが，とくに異常を認めなかった。69 歳時に，両側総腸骨動脈に PTA を施行した。

来院当日の早朝 4 時ごろトイレのために起床したが，戻った際に持続する動悸症状が出現。その後に夜間の救急外来を受診し，心電図上に単形性の VT を指摘された。その際失神は伴わず，収縮期血圧も 90 mmHg 以上を維持していた。その際，当科紹介となり，ICD の植え込みが検討されたため，入院となった。入院時は意識も清明で，発熱などもなく，バイタルサインも正常であり，その他とくに異常所見は認めず，圧痛や腹痛の発作なども認めなかった。定期検査の所見からは糖尿病性腎症と考えられる腎機能の低下を認め，またカリウムの値が軽度高値を認めていた。
既往歴：心筋梗塞・咽頭喉頭浮腫・脳梗塞・糖尿病・狭心症
生活歴：特記すべきことなし
内服薬：腹痛の発作時，また予防として定期的に C1 インヒビター製剤（ベリナート®）を投与し加療。

HAEの特徴

・常染色体優性遺伝

・C1インヒビター（C1-Inhibitor；C1-INH）の欠損ないし機能異常により，上気道粘膜や消化管粘膜に血管性浮腫を生じる病態
　1型：C1-INHの産生低下（85 %）
　2型：C1-INHの活性低下（15 %）

図 1 HAE の特徴：
HAE は常染色体優性遺伝の疾患で，11 番染色体上に存在している遺伝子が原因だとされます。補体の C1 インヒビターの欠損あるいは機能異常によって，上気道粘膜および消化管粘膜に血管性浮腫を生じる疾患です。

はじめに～症例提示

斉藤：症例は 70 歳の男性です。24 歳時に手足や陰嚢に浮腫が出現しましたが，数日～数週間で消失。原因不明とされ，経過観察となりました。この後も年に数回の頻度で浮腫の発作を繰り返しており，32 歳時に心筋梗塞を発症したため，保存的に治療を行っていましたが，詳細は不明です。46 歳時に咽頭喉頭浮腫を発症し，唾液も飲みこめないほどの咽頭痛と呼吸困難を呈しましたが，結局これも原因不明であり，2 ～ 3 か月後に自然軽快しました。48 歳時に脳梗塞を発症し，構音障害・下肢麻痺を呈しましたが，リハビリテーションのみで寛解。同時期より糖尿病を指摘され，現在はインスリン療法を導入しています。50 歳時に狭心症の症状がひどくなり，冠動脈の多枝病変に対してバイパス手術を施行。同時期より浮腫の発作に伴い強い腹痛症状が発現するようになり，意識を失うこともありました。65 歳時に，腸閉塞の疑いで一度開腹手術を行っていますが，とくに異常を認めませんでした。69 歳時に，両側総腸骨動脈に PTA[1] を施行しました。

まとめると，本症例はかなり長い間原因不明の末梢や喉頭の浮腫の発作を繰り返し，加えて，心臓，脳や下肢の主要な動脈の血管障害を示した症例です。

：腹痛発作に関しては，ずっと続いていましたか？

斉藤：慢性的に，月に 2 回くらいのペースで続いていました。

：本症例の病態をどう考えるのか，皆さんに聞いてみたいと思います。いかがでしょうか？

（沈黙）

：これだけの問題点を 1 つの診断や症候群に統合するのは難しいと思います。このセッションの目的は診断をつけることではないので，先に進めて行きたいと思います。とりあえず斉藤先生，引きつづきお願いします。

遺伝性血管浮腫（HAE）とは

斉藤：本症例は 3 年ほど前に，ある難病センターでその疾患の経験があった医師の診察を受け，HAE[2] と診断されています。決定的となったのは，補体の C1 インヒビターの活性が 25 %以下であったことと，C4 が低値であったことです。

：HAE という疾患がいきなり登場しましたが，世間的にはあまりなじみがある疾患とはいえないでしょう。ここで，簡単な説明をお願いできますか？

斉藤：はい。これを見てください（**図 1**）。HAE は常染色体優性遺伝の疾患で，11 番染色体上に存在している遺伝子が原因だとされます [1)]。およそ 5 万人に 1 人，米国で

脚注：1 percutaneous transluminal angioplasty：経皮経管的血管形成術，2 hereditary angioedema：遺伝性血管浮腫