

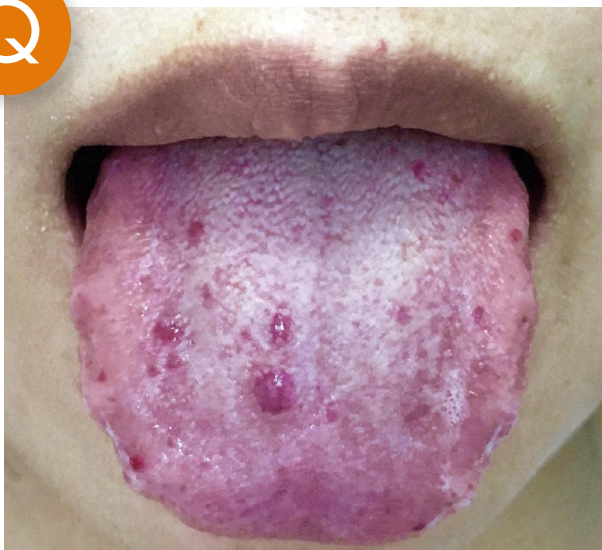
投稿

GM Clinical Pictures

[出題] 小宮山雅樹 (大阪市立総合医療センター)

難易度 ★★★★★

Q



毎日鼻血が出ます

図1 | 舌の写真

表面に複数の小さな血管病変が認められる。

CASE

患者：39歳、女性。

主訴：繰り返す鼻出血。

病歴：中学生の頃から鼻出血が始まり、月経前に増える傾向にあるが、平均してほぼ毎日、鼻出血がある。稀に舌からの出血もある。

既往症：特記すべきものはなし。

家族歴：母方の祖父と母親も同じように、頻回の鼻出血が認められる。2人の子どもには鼻出血はない。

身体所見：舌に、複数の小さな血管病変が認められる（図1）。

検査所見：RBC $345 \times 10^4 / \mu\text{L}$ 、Ht 32.0%、Hb 10.5 g/dL で、軽度の貧血が認められる以外、特記すべきものはなし。

診断は？

?

考えられる疾患名と、この疾患の診断・治療に必要な追加検査を挙げてください。

解答は次ページ

A

診断

遺伝性出血性毛細血管拡張症 (hereditary hemorrhagic telangiectasia : HHT)!

解答 脳 MR 検査、肺 CT 検査、遺伝子検査などが必要である。また家族のスクリーニングも勧められる。

この患者の特徴は、繰り返す鼻出血と同じ鼻出血の家族歴（親子・兄妹）があり、さらに図 1 にある舌や手指の特徴的な血管病変（毛細血管拡張病変）である。これらの特徴を備える疾患は、遺伝性出血性毛細血管拡張症であり、「オスラー病（Osler-Rendu-Weber disease）」とも呼ばれ、常染色体優性遺伝する¹⁾。

◎ オスラー病の診断基準

オスラー病の診断基準は、① 繰り返す鼻出血、② 皮膚・粘膜の毛細血管拡張病変、③ 脳・肺・肝臓・脊髄・消化管の血管奇形、④ 第一度近親者（本人の両親、兄弟姉妹、子ども）に同じ疾患の家族歴の 4 項目のうち、3 項目以上で「確診」、2 項目で「疑診」、1 項目以下で「否定的」と診断される²⁾。

初診時のこの患者の診断は①と②の 2 項目で「疑診」であるが、鼻出血の家族歴は、オスラー病である可能性が高いことを示す。オスラー病患者の 90% に、エンドグリンまたは ACVRL1 の遺伝子変異が認められ、それぞれ HHT 1、HHT 2 と呼ばれる。90% の患者で、10 歳までに鼻出血が認められるが、毛細血管拡張病変は中年以降に出現する。オスラー病患者の 10% に脳動静脈奇形があり、脳出血やけいれんの原因となり、50% に肺動静脈瘻が認められ、奇異性脳塞

栓症や胸腔内出血、喀血、呼吸不全の原因となる。これらの病変は、重篤な障害を起こす可能性があるため、早期診断が重要である³⁾。

この患者に脳 MR 検査、肺・肝臓 CT 検査、遺伝子検査を行ったところ、脳と肺には血管奇形はなかったが、肝臓にはそれが認められた。遺伝子検査では、ACVRL1 の遺伝子に変異が認められる HHT 2 であった。

オスラー病は多臓器にわたる疾患で、細分化の進んだ本邦の診療体制のなかでは、この疾患を積極的に診る診療科は少なく、総合診療医の役割は重要である。

文献

- 1) 小宮山雅樹：遺伝性出血性毛細血管拡張症。脳卒中外科 **43**(3) : 193-200, 2015.
- 2) Shovlin CL, et al : Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia. Am J Med Genet **91**(1) : 66-67, 2000. PMID 10751092
- 3) Faughnan ME, et al : International guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia. J Med Genet **48**(2) : 73-87, 2011. PMID 19553198

参考サイト

HHT JAPAN (日本 HHT 研究会) : http://komiyama.me/HHT_JAPAN/ (2018 年 3 月 2 日現在)

こみやま まさき

大阪市立総合医療センター
〒534-0021 大阪市都島区都島本通 2-13-22
TEL : 06-6929-1221