

## 2) 拡張型心筋症と筋ジストロフィー

夏井 正明・渡辺 賢一(燕 労 災 病 院)  
松原 奈絵 (同 神 経 内 科)

Duchenne 型筋ジストロフィー症(以下, DMD と略す)は伴性劣性遺伝形式をとる筋萎縮性疾患であるが, 保因者でも様々な程度の臨床症状を呈することがあることが知られている。DMD は骨格筋だけでなく心筋にも変性をきたし, 最終的には心不全を呈することもある。保因者も DMD に類似した心病変を合併すると考えられているが明らかな心不全をきたした症例はまれであり, その病態に関しては不明である。今回筆者らは心不全で発症したと思われる DMD 保因者を経験したので若干の文献的考察を加えて報告する。

## 症例

症例: ○谷○光○, 47歳, 女性

主訴: 咳, 全身倦怠感。家族歴: 長男に DMD あり。  
現病歴: 昭和58年12月, 易疲労感, 動悸にて当科外来受診。心電図上, 心室性期外収縮の多発, 胸部X線上, 心胸郭比(CTR) 53%であり, 心エコー上異常は認めなかった。平成2年2月, 咳, 全身倦怠感が出現し, CTR 74%と著明な心拡大を認めたため入院。ジゴキシン, ラシックス服用により症状は消失し, CTR も63%と縮小したため, 同4月退院となった。しかし, 間もなく同様の症状が出現し, CTR 74%となったため5月1日再入院となった。四肢の筋力低下筋萎縮は自覚したことはなかった。

現症: 身長 146cm, 体重 48kg, 血圧 112/60mmHg, 脈拍 58/min 不整, 貧血, 黄疸は認めなかった。心尖部を最強点に有する Levine 4/6 の全収縮期雑音とⅢ音を聴取, 肝を正中線上1横指触知し, 顔面, 下腿の浮腫, 頸静脈の怒張を認めた。神経学的には精神発達遅滞, 肩甲帯に MMT で 4~4+ の筋力低下, 及び筋萎縮を認めたが他に異常はなく, Gower 徴候, 動揺性歩行, 腓腹筋の仮性肥大も認めなかった。

入院時検査所見: 一般採血検査では異常を認めなかったが, 胸部X線で CTR 71%と著明な心拡大, 軽度の肺うっ血, 心電図で左房負荷, 左室肥大,  $V_4 \sim V_6$  での陰性T波を認めた(図1)。染色体分析では 46XX で転座等の異常は認めなかった。

## 入院後検査及び経過:

(A) 心臓。ミオシン軽鎖 $<2.5\text{ng/ml}$ 。心エコー: 左室収縮末期径 6.6cm, 拡張末期径 7.0cm と拡大, 心室壁の動きも著明に低下し, 特に左室後壁はほとんど動きがなかった。駆出率は12%と著明に低下していた

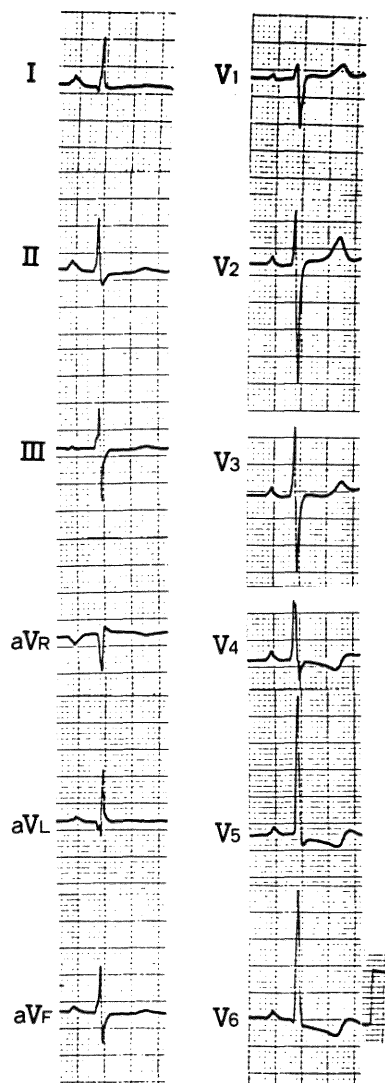


図1 12誘導心電図

(図2)。

心臓カテーテル検査: 5月12日施行の右心カテーテル検査では, 平均肺動脈楔入圧 16mmHg と上昇し, 心拍出係数  $1.3\text{ml/min/m}^2$  と著明に低下していた。6月12日施行の左心, 右心カテーテル検査では, 平均肺動脈楔入圧 5mmHg, 左室拡張末期圧 11mmHg と正常化していた。左室造影では左室収縮末期容積  $281.7\text{ml/m}^2$ , 左室拡張末期容積  $257.4\text{ml/m}^2$  で, 心拍出係数  $1.5\text{ml/min/m}^2$  であった。

左室心筋生検: 心内膜下層に線維化はなく, 左室心筋細

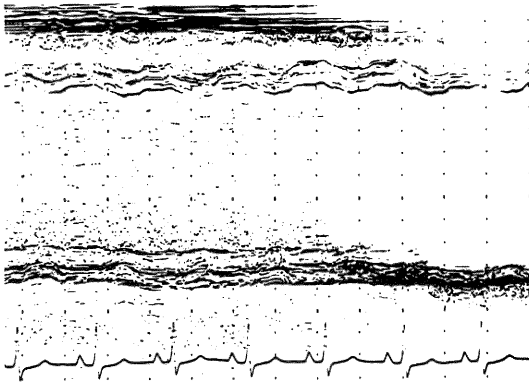


図 2 心エコー図

左室の拡大と左室後壁の動き低下がみられる。

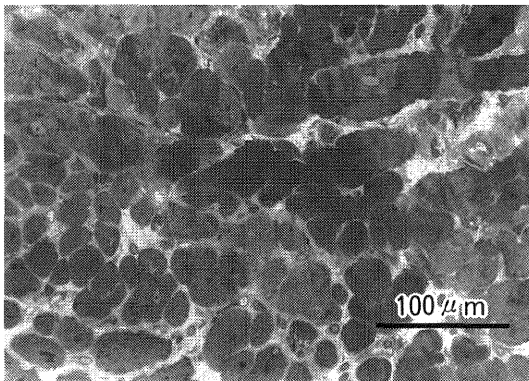


図 3 左室心筋生検像

心筋細胞の横径は  $20\sim 45\mu\text{m}$  で大小不同は軽度にとどまる。間質の線維化が軽度みられるが炎症性細胞浸潤はみられない (スケール  $100\mu\text{m}$ )。

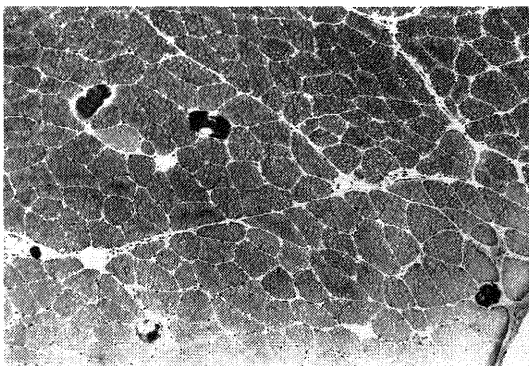


図 4 骨格筋生検像

筋線維の大小不同と変性線維が散見される。

胞横径は  $20\sim 45\mu\text{m}$  で心筋細胞の大小不同も軽度にとどまり、ほぼ正常の心筋であった (図 3)。

(B) 筋肉. CPK 76IU/L, LDH 427IU/L, Aldolase 2.6IU/L, Myoglobin  $\leq 80\text{ng/ml}$  といずれも正常, 筋電図でもはっきりとした筋原性変化は認められなかった。しかし, 左上腕二頭筋生検では筋線維の大小不同, opaque 線維など軽度の筋原性変化を認めた (図 4)。

(入院後経過) ラシックス, ジゴキシンの服用により症状は消失し, 後負荷軽減目的にカプトリルを併用したところさらに症状よくなり, 7月7日退院となった。

#### 考察

本症例は, 筋症状に乏しく, 筋原性酵素の上昇も認められなかったが, 家族歴及び筋生検の所見より, DMD 保因者が疑われた。ところで本症例のように重篤な心不全を合併した DMD 保因者例は非常に稀である。本症例における心病変の原因として, 偶然保因者に拡張型心筋症が合併した可能性も考えられるが, 心筋生検で同症にみられる線維化や心筋細胞の萎縮, 肥大, 変性などの混在した所見が認められないため, 両者の合併よりは DMD に起因するものであらうと考えられた。一方, 1987年に Xp21 に存在する DMD 遺伝子とそれによりコードされる細胞骨格蛋白質ジストロフィンが発見されて以来, 遺伝診断や免疫組織化学診断が行われるようになってきた。DMD ではジストロフィンが欠損しているため, 筋細胞膜 (形質) のジストロフィンが免疫組織化学的に染色されず, また, 保因者では, モザイクパターン (ジストロフィンを有する筋細胞と有さない筋細胞がモザイク状に配列する) に染色される。本症例でも, 筋肉, 心筋を免疫組織化学的に染色しそれらがみられ, 興味ある症例であった。

### 3) 冠攣縮性狭心症

宮北 靖・渡辺 賢一 (燕労災病院)

症例 1 : 57歳, 男性。3年前午前2時頃, chest oppression が出現し当科受診するも検査にて異常を認めなかった。3ヶ月前にも同様の症状があった。前日も chest oppression 出現し当科受診後, 精査目的にて入院となった。入院時一般検査, 胸部X線検査で異常を認めず, 安静時心電図は正常洞調律でⅢ, aV<sub>F</sub> でT波陰転化を認めた。

造影検査所見 : Control CAG にて有意狭窄を認めなかったため, エルゴノビン冠動脈内投与を施行した。エルゴノビン  $0.04\text{mg}$  を右冠動脈内に注入した時点で,