症例

骨形成不全症を合併した重症僧帽弁閉鎖不全症に MVRを施行した1例

埼玉医科大学心臓血管外科

岡村 長門 許 俊 鋭 荻原 正規
枅岡 歩 阿部 馨子 朝野 晴彦

Mitral Valve Replacement in a Patient with Osteogenesis Imperfecta

Nobuyuki OKAMURA, Syunei KYO, Masanori OGIWARA,
Ayumu MASUOKA, Keiko ABE and Haruhiko ASANO

Department of Cardiovascular Surgery, Saitama Medical School

骨形成不全症とは、I型コラーゲンの質的ないし量的異常を来す遺伝性疾患で、易骨折性・進行性の骨変形などの骨脆弱性に加え、毛細血管の脆弱性も報告されている。心臓外科手術においては、人工心肺による出血傾向に加え、組織脆弱性によると考えられる心血管系の破綻とそれに伴う大量出血のリスクが高く、手術成績は極めて不良であるとされている。20歳の骨形成不全症の男性で心不全歴のある重症僧帽弁閉鎖不全症に対してSJM弁で僧帽弁置換術を施行した。経過良好で周術期の出血などなく、無輸血で退院した。術後15カ月の現在も特に問題なく外来通院中である。

索引用語：骨形成不全症 (osteogenesis imperfecta)、僧帽弁置換術 (mitral valve replacement)、青色強膜 (a blue sclera)

はじめに

骨形成不全症とは、I型コラーゲンの質的ないし、量的異常を来す遺伝性疾患で、易骨折性・進行性の骨変形などの骨脆弱性に加え、結合組織・毛細血管の脆弱性も報告されている¹⁾。心臓外科手術においては、人工心肺による出血傾向に加え、組織脆弱性によると考えられる心血管系の破綻と、それに伴う大量出血のリスクが高く、手術成績は極めて不良であるとされている²⁾。今回われわれは、重症僧帽弁閉鎖不全症の骨形成不全症患者に僧帽弁置換術を施行し、良好な結果を得たので、若干の文献的考察を加えて報告する。

症 例

症 例：20歳，男性。

主 訴：心雑音，動悸，下肢浮腫。

既往歴：出生時を含め，5回の骨折歴あり。

家族歴：母，姉，妹，母方の祖母に青色強膜を認めた。母方の叔父に弁膜症の既往歴，それぞれに易骨折性あり。

現病歴：2002年4月，検診で心雑音，心肥大を指摘されたが無症状のため放置していた。2003年8月頃より労作時呼吸苦を自覚するようになり，この後急速に増悪して起坐呼吸状態となり，僧帽弁閉鎖不全症による急性心不全と診断された。

現 症：心拍は不整，心尖部に最強点を有するLevine III/VIの汎収縮期雑音を聴取した。

Fig. 1 Intra operative view of the mitral valve
Severe annular dilatation and chordal elongation caused in marked prolapse in the middle portion of the anterior leaflet (A2).

両肺野に湿性ラ音を聴取し、肝臓は腫大して右季肋下に約2横指触知した。また両側下腿に浮腫を認めた。眼球視診上、青色強膜を認めた。血液検査上はBNP 865と著明な高値であった以外、凝固系も含め異常はなかった。

胸部レントゲン：左3，4弓の突出あり，心胸郭比72%と拡大し，肺うっ血像を認めた。

心電図：心房細動，心室性期外収縮，左室肥大を呈していた。

心エコー図：左室壁運動は正常，左室駆出率59%であった。左房，左室の著明な拡大，僧帽弁前尖の逸脱，中央付近からのIV度の逆流を認め，弁輪径は47mmであった。

心臓カテーテル：肺動脈楔入圧21mmHg，肺動脈圧48/18mmHg，心係数2.0であった。冠動脈に狭窄病変はなく，左室造影では，僧帽弁逆流IV度，左室駆出率58.2%であった。

手術所見：僧帽弁前尖はきわめて薄く，前尖中央部（A2）を中心に逸脱していた。著明な弁輪拡大と，腱索延長による逸脱と考えられた。腱索断裂はなかった（Fig. 1）。前尖は可及的に切除し後尖は温存し，Ticron2-0マットレス縫合16針で，SJM弁31mmを縫着した。

Fig. 2 Microscopic findings
Mild mesenchymal edema and myxoid degeneration was demonstrated. (H. E $\times$ 50).

手術時間は163分，術中出血量は250mlと少量で，無輸血で手術を終了した。切除した僧帽弁の病理診断では，間質がやや浮腫状であり，全体に粘液変性を呈していた（Fig. 2）。

術後も異常出血や病的骨折などの合併症はなく，総出血量は407mlで輸血も特殊製剤も使用せず，集中治療室からも早期に退出可能であった。約3週間後退院した。術後15カ月の現在も特に問題なく外来通院中である。

考 察

骨形成不全症とは，I型コラーゲンの質的ないし，量的異常を来す遺伝性疾患である。発生頻度は約2万人に1人で地域・人種差はないという報告が多い。1981年Sillenceによって，4型に病型分類され，オーストラリアでの発生頻度はI型：2.8万人に1人，と報告された¹⁾。本症例はI型であった。

稀な疾患であるため，まとまった数の心臓手術症例の報告は少ないが，Wongらは23例の骨形成不全症の心臓手術症例を報告し，うち7例に重篤な出血性合併症が発生し，6例26%が死亡するなど，手術リスクが極めて高いとした²⁾。この出血は組織脆弱性による心血管系の破綻によるものであり，血液学的異常によるものではないと考えられている。骨形成不全症患者の大動脈弁置換術後の出血のコントロールに，第VII凝固因子の大量投与

が有効であった³⁾との報告があるが、作用機序は不明で疾患特異性はなく、他の治療方法の報告もない。本症例は最小限の出血量で周術期を乗り切ることができ、出血に関連した合併症はみられなかったが、骨形成不全症患者の手術にあたっては、不測の出血に対する準備として、凝固因子製剤や十分量の輸血の準備が肝要であろう⁴⁾⁵⁾。

また再手術が必要になった場合、非常に高いリスクが見込まれるため、可能な限り再手術を必要としない術式を選択すべきであると考え、若年者ではあったが人工弁置換を選択した。

しかし、本症患者においては再手術に関しても未解決で困難な問題がある。組織脆弱性ゆえに遠隔期に合併症が起こる可能性が指摘されており、僧帽弁輪形成術後の僧帽弁逆流の再発⁶⁾や、大動脈弁置換術後のdetachmentの報告がある⁷⁾。本症例は術後15カ月経過した現在、特に問題はみられていないが、今後も十分注意が必要である。

参考文献

- 1) Sillence D: Osteogenesis imperfecta: an expanding panorama of variants. Clin Orthop 159: 11-25, 1981
- 2) Wong RS, Follis FM, Shively BK, et al: Osteogenesis imperfecta and Cardiovascular disease. Ann Thorac Surg 60: 1439-1443, 1995
- 3) Kastrup M, von Heymann C, Hotz H, et al: Recombinant factor VIIa after aortic valve replacement in a patient with osteogenesis imperfecta. Ann Thorac Surg 74: 910-912, 2002
- 4) Ohuchi S, Koizumi J, Kin H, et al: Valvular heart surgery in osteogenesis imperfecta. Kyobu Geka 55: 1011-1013, 2002
- 5) Uemura S, Harada Y, Kasegawa H, et al: Successful mitral valve replacement in Osteogenesis imperfecta a case report. Nippon Kyobu Geka Gakkai Zasshi 39: 2074-2077, 1991
- 6) Melamed R, Aygen MM, Lowenstein A: Osteogenesis imperfecta with mitral insufficiency due to ballooning of the mitral valve. A case report. Isr J Med Sci 12: 1325-1328, 1976
- 7) Koentges D, van de Werf F, Stalpaert J, et al: Aortic and mitral valve replacement in osteogenesis imperfecta. Report of a case. Acta Cardiol 41: 147-153, 1986