脳動静脈奇形の家族内発生例

不破 功** 和田 秀隆 賀来 素之*
 藤岡 正導 濱田潤一郎

要旨：父およびその息子に動静脈奇形のみにみられた一家系を経験した。いずれも頭蓋内出血で発症し、脳血管撮影では、父に mixed pial dural AVM、子に pial AVM を認めた。家族性にみられる脳動静脈奇形は稀であり、特に本邦での報告は少ない。報告例を検討してみると、発症年齢や性差および発生部位などについては、sporadic case との間に差はみられなかった。血縁関係では、同胞間に多くみられた。遺伝的背景については、報告症例が少なく十分には検討されておらず、今後の課題である。

Key words：AVM, familial AVM, mixed pial dural AVM
 (脳卒中11: 268—272, 1989)

はじめに

脳動静脈奇形の家族内発生は極めて稀であり、本邦および英文の文献を検索した限りでは9家系の報告を認めるのみである^{1)~8)}。特に本邦では、詳細な記載のなされている報告例は、森田ら⁹⁾の2家系を認めるにすぎず、極めて稀である。我々は、ともに頭蓋内出血で発症した動静脈奇形の父子例を経験したので、文献的考察を加え報告する。

症 例

症例1: 67歳。

主訴: 頭痛, 意識障害。

既往歴: 特記すべきことなし。

家族歴: 息子に動静脈奇形。

現病歴: トイレで突然激しい頭痛を自覚し、意識障害が出現したため入院となった。

入院時所見: 軽度の意識障害がみられた。

神経放射線学的検査所見: CT scan では右側頭後頭葉に脳内血腫を認めた。右総頸動脈撮影では、中硬膜動脈および後頭動脈と、皮質静脈とのあいだに短絡がみられ、短絡部に arteriovenous varix の所見がみられた。更に上矢状静脈洞が造影された (Fig. 1)。選択的内頸動脈撮影では、中大脳動脈皮質枝より arter-

iovenous varix が造影され (Fig. 2), 外頸動脈優位の mixed pial dural AVM と診断した。

入院後経過: 直ちに開頭術を行ない脳内血腫を除去した。硬膜には血管奇形はなく、皮質下の血腫腔内に

大分県立病院脳神経外科

* 新別府病院脳神経外科

** 現籍: 人吉総合病院脳神経外科

Fig. 1 Right common carotid angiogram (case 1).
A. Occipital artery and middle meningeal artery supply an arteriovenous varix in the right occipital region. B. Dural sinuses are connected with the arteriovenous varix.

arteriovenous varix がみられ、摘出した。術後、同名半盲および軽度の知的機能低下がみられたが、独歩退院した。

症例 2: 35歳, 男。

主訴: 意識障害。

既往歴: 特記すべきことなし。

家族歴: 父に動静脈奇形。

現病歴: 仕事中に突然頭痛を訴え、意識障害が出現したため入院となった。

入院時所見: 意識は混迷状態で、両下肢の腱反射亢進を認めた。神経放射線学的検査所見: CT scan では脳室内出血を認めた。脳血管撮影では、左前脈絡叢動脈により栄養され、Galen 静脈へ流入する脳動静脈奇形を認めた (Fig. 3)。

入院後経過: 左頭頂後頭開頭により、動静脈奇形の全摘出術を施行した。術後に失語症、失算などの優位半球症状が出現したが次第に回復し、6年後の現在、右同名半盲以外に神経学的異常所見を認めず復職している。

考 案

脳動静脈奇形の家族内発生は稀であり、我々が検索したかぎりでは9家系、21例の報告がみられるのみである^{1)~8)} (Table 1)。我々の症例を加えた計10家系23症例について文献的検討を行なった。

発症年齢の平均は26.3歳であり、一般的な脳動静脈

Fig. 2 Right internal carotid angiogram (case 1). Temporo-occipital branch of the middle cerebral artery supplies the arteriovenous varix.

Fig. 3 Left carotid angiogram (case 2) shows an AVM fed by anterior choroidal artery.

Table 1 Reported cases of familial AVMs

No.	Author (year)	Age	Sex	Family	Site	Onset
1	Kidd (1947)	22	F	cousin	T-P	hemorrhage
		33	F	cousin	P	hemorrhage
2	Laing (1974)	16	F	sister	P	hemorrhage
		19	F	sister	T	hemorrhage
3	Barre (1978)	31	M	brother	BG	hemorrhage
		39	F	sister	F-T	seizure
4	Snead (1979)	11	F	sister	thalamus	none
		14	M	brother	LV	hemorrhage
		17	F	sister	P	hemorrhage
5	Aberfeld (1981)	23	F	sister	F	hemorrhage
		32	M	brother	P	seizure
6	Morita (1985)	50	M	father	P	seizure
		16	M	son	P	seizure
7	Morita (1985)	11	M	cousin	C	hemorrhage
		24	F	cousin	LV	hemorrhage
8	Boyd (1985)	45	M	father	O	headache
		18	M	son	T	seizure
		16	M	son	P	headache
		20	M	son	C	none
9	Bucci (1986)	16	F	niece	F	headache
		36	M	uncle	P	headache
10	Fuwa (1988)	67	M	father	O	hemorrhage
		35	M	son	O	hemorrhage

F : frontal, P : parietal, T : temporal, O : occipital, BG : basal ganglia, LV : lateral ventricle, C : cerebellum

奇形の好発年齢と大差がない⁹⁾。男13例、女10例であり、一般の動静脈奇形の男女比(1.5~1.9)⁹⁾と同様、男性に多い傾向がみられた。今までの報告⁵⁾⁶⁾では、家族内発症例では男女差が著明でないとされているが、症例数が十分ではなく、結論については、今後の症例の積み重ねを待たねばなるまい。発症は、頭蓋内出血12例、痙攣発作5例、頭痛4例、無症状2例であった。無症状の2症例⁴⁾⁷⁾は、動静脈奇形の家族歴がみられることから、CT検査がおこなわれ見出されたものであった。発生部位は、大脳皮質11例(74%)、大脳深部4例(17%)、小脳2例(9%)であり、一般の動静脈奇形との間に差異はなかった⁶⁾。我々の症例1のような、外頸動脈が関与した動静脈奇形の症例はみられなかった。血縁関係では、同胞間が5家系12例で最も多くみられ、親子間3家系8例、いこは2家系4例であった。1家系内での発症例数はBoydら⁷⁾の4人が最多であり、平均は2.3人と発生例数が少なく、遺伝学的分析は十分にはなされていない。一般の動静脈奇形との相違点が少ないことから、偶然家族内に発生した可能性も否定はできないが、報告例はCT時代に入り、急速に増加している。昨今のDSA、MRIなどの非侵襲的検査手段の発達により、さらに無症候例の発見が容易となり、今後家族内発生頻度も増加し、遺伝学的背景についても明らかにされるであろう。

ま と め

ともに頭蓋内出血で発症した動静脈奇形の父子例について報告し、文献的考察を加えた。

本論文の要旨は、第13回脳卒中学会(1988年、東京)において報告した。

文 献

- 1) Kidd HA, Cumings JN: Cerebral angiomata in an Icelandic family. *Lancet* 1: 747—748, 1947
- 2) Laing JW, Smith RR: Intracranial arteriovenous malformations in sisters: A case report. *J Miss State Med Assoc* 15: 203—206, 1974
- 3) Barre RG, Suter CG, Rosenblum WI: Familial vascular malformation or chance occurrence? Case report of two affected family members. *Neurology(Ny)* 28: 98—100, 1978
- 4) Snead OC III, Acker JD, Morawetz R: Familial arteriovenous malformation. *Ann Neurol* 5: 585—587, 1979
- 5) Aberfeld DC, Rao KR: Familial arteriovenous malformation of the brain. *Neurology(Ny)* 31: 184—186, 1981
- 6) 森田敏弘, 岩井知彦, 高田光昭, 三輪嘉明, 船越孝, 坂井 昇, 山田 弘: 脳動静脈奇形の家族内発生. *脳外* 13: 181—186, 1985
- 7) Boyd MC, Steinbok P, Paty DW: Familial arteriovenous malformations. *J Neurosurg* 62: 597—599, 1985
- 8) Bucci MN, Chandler WF, Gebarski SS, McKeever PE: Multiple progressive familial thrombosed arteriovenous malformations. *Neurosurg* 19: 401—404, 1986
- 9) Mohr JP: Neurological manifestations and related to therapeutic decisions. In Wilson CB, Stein BM (eds): *Intracranial Arteriovenous Malformations*, Baltimore, 1984, pp1—11

Abstract**Familial arteriovenous malformations**

Isao Fuwa, M.D., Hidetaka Wada, M.D., Motoyuki Kaku, M.D*,
Shodo Fujioka, M.D.* and Junichiro Hamada, M.D.*

Division of Neurosurgery, Oita Prefectural Hospital

*Division of Neurosurgery, New Beppu Hospital

Familial arteriovenous malformations (AVM) are uncommon findings. In this paper, we reported a family, father and son presented intracranial hemorrhage due to ruptured AVM. The patient, a 60-year-old man, presented sudden disturbance of consciousness with severe headache. A CT scan demonstrated large intracerebral hematoma in the right temporo-occipital region. An angiogram showed mixed dural and pial AVM, fed by middle meningeal artery, occipital artery and a branch of middle cerebral artery. The 36-year-old son of the first patient also suddenly fell into semicomatose state. A CT scan revealed intraventricular hematoma and an angiogram demonstrated AVM fed by anterior choroidal artery.

Only 9 families were reported in English and Japanese literatures. According to the literatures, age, sex preponderance, site of lesion were not specific in the familial cases of AVMs comparing with the non-familial ones. Due to the rarity of familial AVMs, it is difficult to clarify that the occurrence is hereditary or coincidental.

(Jpn. J. Stroke 11: 268—272, 1989)