心臓腫瘍を契機に診断されたErdheim-Chester diseaseの1例

望月 直穂¹⁾ 飯田 圭¹⁾ 楠原 正俊²⁾ 小谷 泉³⁾

要 旨

症例は脳腫瘍摘出歴のある73歳、女性。徐脈と心不全で再入院となった。胸腹部CTで右房、心外膜から大動脈、腎尿管周囲に連続して著明な壁肥厚を認めた。右房からの心筋生検では正常な心筋細胞の周囲にfoamy macrophageの浸潤を認めた。以前髄膜腫として摘出した脳腫瘍の病理所見と類似していたため全身疾患として精査し、Erdheim-Chester diseaseと診断した。本症例は骨病変を伴わず、心臓腫瘍が主体である点で非常に珍しく、診断に難渋した。

[日内会誌 100:3322~3324, 2011]

Key words 心臓腫瘍, Erdheim-Chester disease, foamy macrophage

症 例

患者：73歳、女性。主訴：心不全。既往歴：高血圧、糖尿病、甲状腺機能低下症、解離性大動脈瘤。現病歴：認知症で発症した前頭葉巨大髄膜腫に対して2009年7月に当院脳外科で摘出手術を施行。病理組織所見でfoamy macrophageの浸潤が強い点が髄膜腫としては非典型的であった。退院後心不全を発症し、心エコーにて左室機能に異常はなかったが右房腫瘍を指摘され当科へ紹介、2010年2月に精査加療目的にて入院となった。入院時現症：身長150cm、体重48kg、血圧102/58、脈拍50整、SpO₂99%（室内気）、体温36.8℃、心音清、心尖部で収縮期雑音Levine

3/6、顔面と下腿に浮腫を認めた。

入院時検査所見及び経過

BUN 29.7 mg/dL, Cre 1.78 mg/dL, CRP 1.42 mg/dL, NT-proBNP 2,239 pg/ml, 可溶性IL-2レセプター (SIL-2R) 4,550 U/ml。胸部X線CTR 62%。心電図は洞性徐脈。胸腹部CTでは右房、心外膜～大動脈、腎尿管周囲に著明な壁肥厚を認めた（図1）。経食道心エコーでは右房・心房中隔・右室壁で心筋から内腔に向けて突出する最大63×36mmの腫瘍性病変を認め、僧帽弁も一部肥厚し軽度のMRを認めた。ホルター心電図では総心拍数75,345拍で心房停止を認めた。心臓CTでは正常冠動脈でfeeding arteryは認めな

[第212回東海地方会（2010/10/09）推薦][受稿2011/03/31、採用2011/05/17]

¹⁾ 静岡県立静岡がんセンター循環器内科、²⁾ 同 地域資源研究部、³⁾ NTT東日本伊豆病院

Case Report; A case of cardiac tumor diagnosed with Erdheim-Chester disease.

Nao Mochiduki¹⁾, Kei Iida¹⁾, Masatoshi Kusahara²⁾ and Izumi Kotani³⁾ : ¹⁾ Division of Cardiology, Shizuoka Cancer Center Hospital, Japan, ²⁾ Region Resources Division, Shizuoka Cancer Center Research Institute, Japan and ³⁾ Izu Medical Hospital Center NTT EC, Japan.

図 1

かった。右房造影では右房は狭窄し、右房壁3カ所から心腔内エコー下心内膜心筋生検を施行した。すべての検体で正常な心筋細胞にfoamy macrophageが異常に浸潤しており(図2-A)、脳病変の病理所見と類似していた。しかし心筋の検体が腫瘍そのものを採れていない可能性も考えられたため、後腹膜と心臓病変を来す疾患として後腹膜線維症、悪性リンパ腫、IgG4関連疾患を鑑別に挙げ、腹部エコー、全身PET、甲状腺エコーを施行した。頸部リンパ節生検、PETで陽性所見を認めた大腸と膀胱に対して大腸内視鏡と膀胱鏡検査も追加したが、診断に至る検査所見は得られなかった。またIgG4は検出できなかった。鑑別に挙げた疾患の中で一番予後が悪い悪性リンパ腫を想定し、プレドニン30 mg/day (0.6 mg/kg)を開始した。腎機能は緩やかに改善し、また治療開始17日目から心房粗動となった。CT上は右房腫瘍の大きさは変わらなかったが、腎機能と徐脈が改善したためステロイドは有効と考えられた。血糖コントロールののち一旦退院となった。

その後、明らかな骨症状は認められなかったが、Histiocytosisを鑑別するため四肢のレントゲン検査を施行したところ長管骨遠位端に骨硬化像を認め、脳病変を含めた全身疾患であること、

病変組織にfoamy macrophageが浸潤していることと合わせて、Histiocytosis WHO-II (Non-Langerhans cell histiocytosis) 中のErdheim-Chester diseaseと診断した。

2010年6月中旬頃から発熱と下肢浮腫、倦怠感が出現し再入院となった。肝機能障害、汎血球減少、意識レベル低下、徐脈と心房停止を認め、SIL-2Rは12,800 U/mlに著増していた。ステロイド内服中のため諸検査を施行したが明らかな感染源は認めなかった。骨髓穿刺にて細胞質内に泡沫状の空胞を伴った異型細胞とhemophagocytosisを認め、骨髓浸潤と診断した。血小板輸血とG-CSF投与、ステロイドパルスを行ったが反応は乏しく、原疾患の進行に伴う心不全の悪化により入院17日目に永眠された。

病理解剖の肉眼所見では、心臓は1,030 g、 $18 \times 14 \times 7$ cmと著明に肥大、両心房の筋層から漿膜下組織の高度のび慢性肥厚と僧帽弁前尖の高度粘膜腫様肥厚を認めた。心膜は線維性癒着し心嚢腔の開存はなかった(図2-B)。大動脈、両側鎖骨下動脈、両側総頸動脈は外膜が肥厚し、両側副腎周囲～腎被膜の線維性肥厚により副腎と腎、右副腎と肝が癒着していた。ミクロでは両側房室の外膜下と腎被膜に線維化とmacrophageの浸潤からなる肥厚を認め、特に両房外膜下で

図 2

顕著であった。このように諸臓器に横断的に同種の異常所見が見られることからsystemic diseaseと考えられ, macrophageが間質を異常に高度に侵している状態はhistiocytosisの特殊型と呼ばれるも矛盾の無い状態と考えられる。これらの病変については, Erdheim-Chester diseaseとして報告されている症候群に所見が一致するため, 本例も同疾患に一致すると考えられる^{1, 3, 4)}。本疾患は診断基準が無く, 遺伝子変異や染色体転座などの特異的な所見がまだ確認されていないため, 今のところは症候群的な疾患概念であり, 症例により異常の見られる臓器の組み合わせも様々であることから, 本症例もErdheim-Chester diseaseに含めておくことは問題ないと考えられる。ただし将来, 特異的な所見が明らかにされた場合には, その点について検討する必要がある⁵⁾。

考 察

心臓腫瘍で発見され診断に苦慮したErdheim-Chester diseaseの一例を経験した。この疾患は骨病変が主体の疾患であるが³⁾, 本症例は骨症状を伴わなかったため診断に難渋した。非常に珍し

い病気であるが, 骨外病変がある場合は予後不良であり, 死因は心不全や呼吸不全が主となるため²⁾, 心臓腫瘍の鑑別の一つとして留意する必要がある¹⁾。

著者のCOI (conflicts of interest) 開示：本論文発表内容に関連して特に申告なし

文 献

- 1) Westphalen A, et al: Differential Diagnosis of Perinephric Masses on CT and MRI. *AJR* 183: 1697-1702, 2004.
- 2) Alharthi MS, et al: Multimodality imaging showing complete cardiovascular involvement by Erdheim-Chester disease. *European Journal of Echocardiography Advance Access published April 20, 2010*.
- 3) Haroche J, et al: Cardiovascular Involvement, an Overlooked Feature of Erdheim-Chester Disease. Report of 6 new cases and a literature review. *Medicine* 83(6): 371-392, 2004.
- 4) Dion E, et al: Imaging of Thoracoabdominal Involvement in Erdheim-Chester Disease. *AJR* 183: 1253-1260, 2004.
- 5) TAGUCHI T, et al: Erdheim-Chester Disease: Report of Case with PCR-based Analysis of the Expression of Osteopontin and Survivin in Xanthogranulomas Following Glucocorticoid Treatment. *Endocrine Journal* 55(1): 217-223, 2008.