症 例

傍食道型食道裂孔ヘルニアを合併した Ehlers-Danlos 症候群の 1 例

佐世保中央病院外科

黨 和 夫 重 政 有 羽田野 和 彦
碓 秀 樹 清 水 輝 久 國 崎 忠 臣

症例は41歳の男性で左側胸部痛、嘔吐、呼吸困難を主訴とした。胸部X線、胸部CT、上部消化管造影検査より、全胃が胸腔内へ脱出した傍食道型裂孔ヘルニアと診断し、開腹下に根治術を施行した。また、症例は以前より皮膚の過伸展、関節の過可動性、血管の脆弱性を認め、何らかの結合組織疾患を疑い、皮膚生検を行った。その結果、膠原線維の若干の細小化と弾性線維の密度の上昇および断片化を認め、Ehlers-Danlos 症候群と診断した。自験例のように、比較的若年発症の食道裂孔ヘルニア症例を経験した際には、本疾患の関与も念頭に置く必要があると思われる。

索引用語：食道裂孔ヘルニア，Ehlers-Danlos 症候群，胃軸捻転

緒 言

食道裂孔ヘルニアは横隔膜ヘルニアの中で最も多く、多彩な臨床症状を呈する。今回われわれはその発症に Ehlers-Danlos 症候群の関与が考えられた傍食道型裂孔ヘルニアの 1 例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

患者：41歳，男性。

主訴：左側胸部痛，呼吸困難。

既往歴および家族歴：特記事項なし。

現病歴：平成12年7月19日未明，突然の嘔吐を伴う左側胸部痛，呼吸困難が出現し近医入院となるも保存的治療で症状が寛解したため待機手術目的で7月27日に当科紹介となった。初診時は無症状であったが同日午後から再び症状再燃したため，緊急入院となった。

入院時現症：身長165cm，体重42.0kg，血圧130/80 mmHg，脈拍120/min 整，SpO₂：97% (room air)，貧血，黄疸，チアノーゼなし。左側胸部に腸音を聴取した。

入院時検査所見：白血球とLDHが軽度上昇した以外は正常範囲内であった。

入院時胸部X線検査：初診時と比べ，胃は内容物で

著明に拡張し，縦隔は健側へ偏位していた (Fig. 1a, b)。

胸・腹部CT検査：全胃が横隔膜上に存在し，拡張緊満していた (Fig. 2a)。

MRI検査：横隔膜左側に径約4cmのヘルニア門を認めた (Fig. 2b)。

胃内視鏡検査：胃は高度に屈曲し，前庭部への挿入は不可能であった。可視範囲に血行障害を思わせる粘膜壊死等は認めなかった。

上部消化管造影検査：食道胃接合部は正常位置にあるが，全胃が横隔膜上に脱出していた。間膜軸性の捻転を伴い，いわゆる upside-down stomach を呈していた (Fig. 3)。

以上より，胸腔内に全胃が脱出し，胃軸捻転を伴う傍食道型裂孔ヘルニアの診断にて，8月2日，根治手術を施行した。

手術所見：全胃が胸腔内へ脱出し，ヘルニア門である開大した食道裂孔には強く癒着した大網と十二指腸が連続していた。胃を腹腔内に還納後，裂孔部の縫縮とNissenのFloppy fundoplicationを行った。胃の軸捻転は脱出により二次的に生じたものと考え，軸捻転に対する前方固定術は付加しなかった。術後胃透視では，胃は正常位置に存在し，内視鏡では十二指腸まで容易に挿入できた。胃内に明らかな器質的病変は認めなかった。現在は無症状で外来経過観察中である。

症例は幼少時より皮膚の過伸展，関節の過可動性を

2001年8月20日受付 2001年10月22日採用

〈所属施設住所〉

〒857-1165 佐世保市大和町15

Fig. 1 Chest roentgenogram

a: Stomach gas was already found above the diaphragm at the first admission.

b: Dilatated stomach shifted mediastinum to the normal side on hospitalization.

Fig. 2a: Abdominal CT showed entire stomach was incarcerated into thoracic cavity with severe dilatation.

b: About 4cm diameter hernia gate was found at the left diaphragm.
(white arrow: entire stomach on the diaphragm, white arrow head: hernia gate.)

認め、父親と弟も同様の症状を認めていた。入院中にマンシェット加圧で前腕に点状出血斑が出現し、結合組織の脆弱性を疑い、左前腕より皮膚生検を行った。病理組織学的検査で、膠原線維の若干の細小化と弾性

線維の密度の上昇および断片化を認め、臨床所見と合わせ、Ehlers-Danlos 症候群（以下、EDS と略記）と診断した（Fig. 4a, b）。

Fig. 3 E-C junction was in normal position and entire stomach was incarcerated into thoracic cavity with gastric volvulus, what is called "upside-down stomach".

(black arrow head : E-C junction, astarisk : stomach cardia, white arrow : stomach body, white half arrow : stomach antrum, white arrow head : pylorus ring.)

Fig. 4a : Clinical findings of skin hyperextensibility and joint hypermobility were shown.

b : The skin biopsy specimen showed haphazard fashion and fragmentation of elastic fibers in the dermis. (left fore arm ; elastica van Gieson's stain. $\times 40$).

考 察

食道裂孔ヘルニアは横隔膜ヘルニアの中で最も多く、本邦では、平嶋¹⁾の分類に基づく、滑脱型、傍食道

型、混合型の3型に分けることが多い。その頻度は報告者により差異はあるが、滑脱型が90～95%と最も多く、傍食道型、混合型の順である²⁾³⁾。滑脱型は主に逆

流防止機構の破綻による胃食道逆流症状を呈し、傍食道型は機械的圧迫に基づく通過障害、嘔吐、呼吸困難等の症状を呈する⁴⁾。形態学的診断は、胃内視鏡、腹部CTが有用で、自験例ではMRIでヘルニア門を明確に描出しえた。機能的診断は24時間食道pH検査、LES圧測定、ビリルビン濃度測定による逆流の証明を行う⁵⁾。

保存的治療に抵抗性で、嵌頓症状や呼吸器、循環器症状を伴うものが外科的治療の適応となる²⁾⁶⁾⁷⁾。特に傍食道型は、胃の穿孔、出血、急性拡張などの合併症を約30%に認め、無症状でも手術の適応とされる⁵⁾⁸⁾。

胃軸捻転には臓器軸性（長軸性）捻転と間膜軸性（短軸性）捻転があり、後者は血行障害を伴うことが多い²⁾。

手術の要点は、ヘルニア内容の還納（整復）、ヘルニア門の縫縮、逆流防止術の付加であり、経腹的、経胸的、開胸開腹によるアプローチの他、近年では鏡視下に行う施設が増加している⁴⁾⁹⁾。本症例も腹腔鏡下手術を考慮したが、軸捻転を伴う傍食道型の全胃脱出例であり、鏡視下での還納は困難と考え開腹下に行った。術前に逆流を認めず逆流防止術を付加しなかった症例の18%に、術後に逆流が出現したとの報告もあり、何

Table 1 Classification of Ehlers-Danlos syndrome

型	臨床症状	遺伝形式	原因遺伝子
I	皮膚過伸展性、脆弱性、関節過可動性、早産	AD	COL5A1, COL5A2
II	皮膚過伸展性、脆弱性、関節過可動性が認められるが、I型より軽い	AD	COL5A1
III	心弁膜疾患		COL1A2
IV	関節過可動性>皮膚過伸展性、脆弱性	AD	COL3A1 ?
	出血傾向、大動脈瘤破裂、子宮・腸管破裂	AD	COL3A1
		AR	COL3A1
-D		AR	?
V	皮膚過伸展性、出血傾向	XR	?
VI-A	側弯、眼球の脆弱性、筋緊張低下	AR	PLOD
-B			?
VII-A	関節弛緩、易出血傾向、特異顔貌	AD	COL1A1
-B		AD	COL1A2
-C	皮膚脆弱性	AR	Procollagen N-proteinase
VIII	歯槽骨破壊、歯牙欠損	AD	?
X	出血傾向	AR	Fibronectin
others	皮膚過伸展性、脆弱性、易出血性、関節症状なし 早老様症状、骨異形性、歯周炎、筋緊張低下、 関節症状あり 出血傾向、副腎過形成		Decorin Core 欠損 xylosylprotein 4- β - galactosyltransferase Tenascin-X 欠損

文献10)を改変。

AD：常染色体優性，AR：常染色体劣性，XR：X染色体劣性

Table 2 The eight cases of Ehlers-Danlos syndrome with hiatal hernia

症例	報告者	年齢・性別	脱出型	胃軸捻転の有無	E-D症候群の分類型/家族歴	合併脱出臓器
1	Grant AK, et al	48 F	—	—	—/姉	—
		60 F	—	—	—/妹	—
2	Zalis EG, et al	22 M	—	—	—/無し	無し
3	Wesley JR, et al	12 F	傍食道型	—	VI型/無し	横行結腸、大網
4	Karande TP, et al	11 M	—	有り	—/—	—
5	J.L.Iglesias, et al	8 F	—	—	VII型/不明	横行結腸、小腸
6	Ratani RS, et al	38 M	—	—	—/—	横行結腸、脾臓
7	岩間毅夫, 他	63 F	—	有り	I または II 型/叔父	無し
8	自験例	41 M	傍食道型	有り	I または II 型/父, 弟	無し

—：記載無し

らかの逆流防止術は必要とされる⁹⁾。自験例は、食道ブジーを使用する Floppy Nissen fundoplication を行い⁴⁾⁹⁾、術後の逆流症状は認めていない。

EDS はコラーゲンその他の結合組織成分の先天性代謝異常に起因する疾患で、皮膚の過伸展、関節の過可動性、血管の脆弱性を主症状とし、現在10型に分類されている (Table 1)¹⁰⁾。心血管系の異常や鼠径ヘルニア等を合併し¹¹⁾、重症型のVI型は、大動脈瘤の破裂等により突然死することがある。自験例は、臨床所見および皮膚生検の病理組織学的所見に加え、7点以上で有意に EDS とする簡易診断法の score system でも7点であり、EDS の軽症型 (I または II 型) と診断した¹²⁾¹³⁾。Beighton ら¹⁴⁾の EDS の消化管合併症に関する125例の検討では、稀ながら消化管穿孔や重度の消化管出血により致死性的となることがあり、原因として腸管壁内出血や多発する憩室を挙げている。外科的処置に際して Wesley ら¹⁵⁾は、創や吻合部への緊張の回避が重要とし、保持縫合の有効性を述べている。

食道裂孔ヘルニアと EDS の合併例は、検索しえた範囲では、欧文文献で7例の報告があり^{15)~20)}、本邦においては自験例が第2例目の報告であった (Table 2)²¹⁾。このような症例は結合組織の脆弱性から、術後の再発の可能性もあるため、十分な説明と経過観察が必要と考えられた。

結 語

急激なイレウス症状で発症し、全胃が胸腔内へ脱出し胃軸捻転を伴った傍食道型食道裂孔ヘルニアの1例を経験した。

成因の一つに Ehlers-Danlos 症候群の関与が示唆された。

文 献

- 1) 平嶋 毅: 食道の良性疾患. 南江堂. 東京, 1981, p197-235
- 2) 吉田禎宏, 中田 昭, 斎藤恒雄他: 胃軸捻転を伴った傍食道型食道裂孔ヘルニアの2例. 臨外 53: 1327-1331, 1998
- 3) 木本誠二, 佐藤 博, 鍋谷欣市他: 現代外科学大系, 中山書店, 東京, 1971, p237-247
- 4) 森 俊幸, 跡見 裕: 食道裂孔ヘルニアに対する腹腔鏡下手術. 医のあゆみ 179: 594-601, 1996
- 5) 田中芳恵, 大杉治司, 高田信康他: 傍食道型裂孔ヘルニア再手術の1例. 日臨外会誌 60: 2864-2868, 1999
- 6) 赤嶺晋治, 太田勇司, 仲野祐輔他: Upside down stomach を呈した成人食道裂孔ヘルニアの1治験例. 外科診療 31: 1380-1384, 1989
- 7) 井出博子, 江口礼紀, 室井正彦他: 成人食道裂孔ヘルニア根治手術. 手術 43: 1615-1620, 1989
- 8) 棚瀬信太郎, 牧野永城: 横隔膜ヘルニアと食道裂孔ヘルニア. 和田達雄監修, 新外科学大系. 25B, 中山書店, 東京, 1990, p127-155
- 9) 井谷史嗣, 成末允勇, 金 仁洙他: 胃軸捻転を合併した type III 食道裂孔ヘルニア嵌頓に対して待機的に腹腔鏡下 Nissen 噴門形成術を施行した1例. 日臨外会誌 61: 362-367, 2000
- 10) 藤原作平: エーラス・ダンロス症候群・皮膚弛緩症. Monthly Book Derma 32: 29-35, 2000
- 11) Maeda T, Suzuki Y, Haeno S, et al: Ehlers-Danlos Syndrome and Congenital Heart Anomalies. Intern Med 35: 200-202, 1996
- 12) Farmer ER, Hood AF: Pathology of the skin, second edition. McGraw-Hill Companies, Inc, U.S.A, 2000, p662-667
- 13) Holzberg M, Karlene OH, A-lan JO: The Ehlers-Danlos syndrome: Recognition, characterization, and importance of a milder variant of the classic form. J Am Acad Dermatol 19: 656-666, 1988
- 14) Beighton PH, Murdoch JL, Votteler T: Gastrointestinal complications of the Ehlers-Danlos syndrome. Gut 10: 1004-1008, 1969
- 15) Wesley JR, Mahour GH, Woolley MM: Multiple surgical problems in two patients with Ehlers-Danlos syndrome. Surgery 87: 319-324, 1980
- 16) Grant AK, Aldor TAM: Haemorrhage into the upper part of the gastro-intestinal tract in three patients with heritable disorders of connective tissue. Aust Ann Med 16: 75-79, 1967
- 17) Zalis EG, Roberts DC: Ehlers-Danlos syndrome with a hypoplastic kidney, bladder diverticulum, and diaphragmatic hernia. Arch Dermatol 96: 540-544, 1967
- 18) Karande TP, Oak SN, Karmarkar, et al: Gastric volvulus in childhood. J Postgrad Med 43: 46-47, 1997
- 19) JL Iglesias, T Renard: Diaphragmatic hernia in an 8-year-old with Ehlers-Danlos syndrome.

- Pediatr Surg Int 13:553—555, 1998
- 20) Ratani RS, Yang DC, Kalani J, et al: An intrathoracic wandering spleen in a patient with Ehlers-Danlos syndrome and diaphragmatic hernia. Clin Nucl Med 25:738—739, 2000
- 21) 岩間毅夫, 三高祥雲, 松崎 淳他: 22年間の追跡中, 横隔膜弛緩, 食道裂孔ヘルニア, 複数回の結腸穿孔, 小腸穿孔をおこした Ehlers-Danlos 症候群の 1 例. 日消外会誌 21:1863, 1988

A CASE OF EHLERS-DANLOS SYNDROME ACCOMPANIED BY PARAESOPHAGEAL HIATAL HERNIA

Kazuo TO, Yu SHIGEMASA, Kazuhiko HATANO,
Hideki IKARI, Teruhisa SIMIZU and Tadaomi KUNISAKI
Department of Surgery, Sasebo Chuo Hospital

This paper presents a case of paraesophageal hiatal hernia accompanied by congenital connective tissue disease. A 41-year-old man was admitted to the hospital because of vomiting, left chest pain and dyspnea. Chest roentgenogram, chest computed tomography and upper gastrointestinal series revealed incarceration of the entire stomach into thoracic cavity with gastric volvulus. The patient was diagnosed as having paraesophageal hiatal hernia in which the entire stomach was incarcerated with gastric volvulus. Floppy Nissen fundoplication was performed under an open laparotomy.

From his childhood, he had joint hypermobility, skin hyperextensibility, and vessel fragility. On suspicion of connective tissue disease, a skin biopsy was conducted. As a result, slightly narrowing of collagen fiber and haphazard fashion of elastic fibers with fragmentation were revealed. The pathological diagnosis was Ehlers-Danlos syndrome. This case indicates that we should take into consideration a possibility of Ehlers-Danlos syndrome in the treatment of esophageal hiatal hernia in relatively young patients.