

症 例

心臓伝導障害を契機に診断のついた筋強直性ジストロフィー 1 型

山口 隆¹⁾, 長沼 雄二郎²⁾, 新山 正展²⁾, 小島 香²⁾, 内村 洋平²⁾

八戸赤十字病院初期研修医¹⁾, 同循環器内科²⁾

要 旨

筋強直性ジストロフィー 1 型 (myotonic dystrophy1, DM1) は DMPK 遺伝子の非翻訳領域に存在する CTG リピートの延長により起きる常染色体優性遺伝の疾患であり, 成人で最も頻度の高い筋疾患である. 今回, 心臓伝導障害から診断のついた症例を経験した.

症例は, 48 歳の男性. 意識消失で発症し, 完全房室ブロックによる徐脈として当院循環器内科入院. 恒久的ペースメーカーを留置し, 気管切開での人工呼吸器管理となった. 入院中に特異的顔貌と筋力低下等から DM1 が疑われ, 当院神経内科へ紹介され, DM1 と診断された. 本疾患の死因の第一位は呼吸機能障害であるが, 第二位は心機能障害である. さらに死因の 10% を占めるといわれる突然死の多くは不整脈死であるという事を認識する必要がある. 一方で DM1 では麻酔薬や睡眠薬に対する感受性亢進や悪性高熱症発症のリスクが大きいとされている. したがって, 本疾患における鎮静や筋弛緩薬などの使用には注意をする必要があることもまた広く認識されるべきである.

I . 緒 言

筋強直性ジストロフィー 1 型 (myotonic

dystrophy1, DM1) は DMPK 遺伝子の非翻訳領域に存在する CTG リピートの延長により起きる常染色体優性遺伝の疾患であり, 成人で最も頻度の高い筋疾患である. 20-30 歳代でミオトニア現象や握力低下で発症する症例が多いとされている¹⁾. 今回, 我々は初発の完全房室ブロックを治療中に, 顔貌や筋萎縮の所見から DM1 の診断に至った症例を経験した.

II . 症 例

症 例: 48 歳, 男性

既往歴: 精神発達遅滞 (施設入所中), II 度房室ブロック

家族歴: 母 認知症で施設入所中, 弟 統合失調症

現病歴: 20XX 年某日, トイレに行こうとした際に意識消失し卒倒したため施設職員が救急要請し, 前医に救急搬送された. 12 誘導心電図検査で高度徐脈を認め, 胸部不快感を訴えたため当院へ搬送され, 循環器内科を受診した.

入院時現象: 身長 165 cm, 体重 63 kg.

JCS 1-1, 血圧は測定不可であり, 橈骨動脈の触知は可能であった. 脈拍: 26 回 / 分, 体温: 36.2 °C, 静脈血酸素飽和度: 98 % (室内気).

腹部には特記すべき所見はなく, 心音は整で, 明らかな心雑音は認めない. 肺音は清であった.

12 誘導心電図検査: 心拍数 26 回 / 分, 完全房室ブロックと完全右脚ブロックを認めた (図 1).

経胸壁心エコー検査: 心機能は良好で, 弁膜

症の所見は認めなかった。

入院後経過：入院時、鎮静化に一時的ペースメーカーを留置した。その後、病室での安静が保てず、ベンゾジアゼピン系薬の静注にて安静できるよう試みた。ベンゾジアゼピン系薬投与後より静脈血酸素飽和度が低下したため、酸素投与を開始した。入院翌日に、CO₂ナルコースとなったため、気管挿管して人工呼吸器管理とした。挿管時には非脱分極性の筋弛緩薬を使用した。挿管下に恒久的ペースメーカー留置を行うことが望ましいと判断され、第5病日に恒久的ペースメーカー植込みを施行した。第6病日に人工呼吸器離脱を試みたが自発呼吸が弱く、抜管は困難であった。そのため気管切開し人工呼吸器管理の方針とした。その後、特異的顔貌や筋萎縮所見からDM1による心臓伝導障害が疑われ、入院中に当院神経内科へ紹介し、DM1と診断された。

Ⅲ. 考 察

DM1は骨格筋・平滑筋に加え、眼、心臓、

内分泌系や中枢神経系も冒す多臓器疾患である。臨床症状は軽症から重症まで幅があり多少の重なりはあるものの、軽症例、古典型、先天型の3つに分類され、DMPK遺伝子のCTG配列の個数と相関する。古典型DM1は筋力低下・萎縮、筋強直現象、白内障を特徴とし、しばしば心伝導障害を伴う¹⁾。本症例は筋力低下、筋萎縮、筋強直現象、そして心伝導障害をきたしており、古典的DM1であった。本邦における筋ジストロフィー専門入院施設における疫学調査によれば、本疾患の死因の第一位は呼吸器関連死、第二位は心臓関連死である。前者は死因のうち50-60%を占め、後者は10-15%ほどである²⁾。さらに、死因の10%を占めるといわれる突然死の原因として心臓関連死が重要であると言われており²⁾、死因の2割強を心臓関連死が占めるといことになる。そのため、DM1が致命的な不整脈を引き起こしうることは専門医のみならず広く認識されるべきであると考えた。

DM1に関する症状に気づいた年齢は、1歳

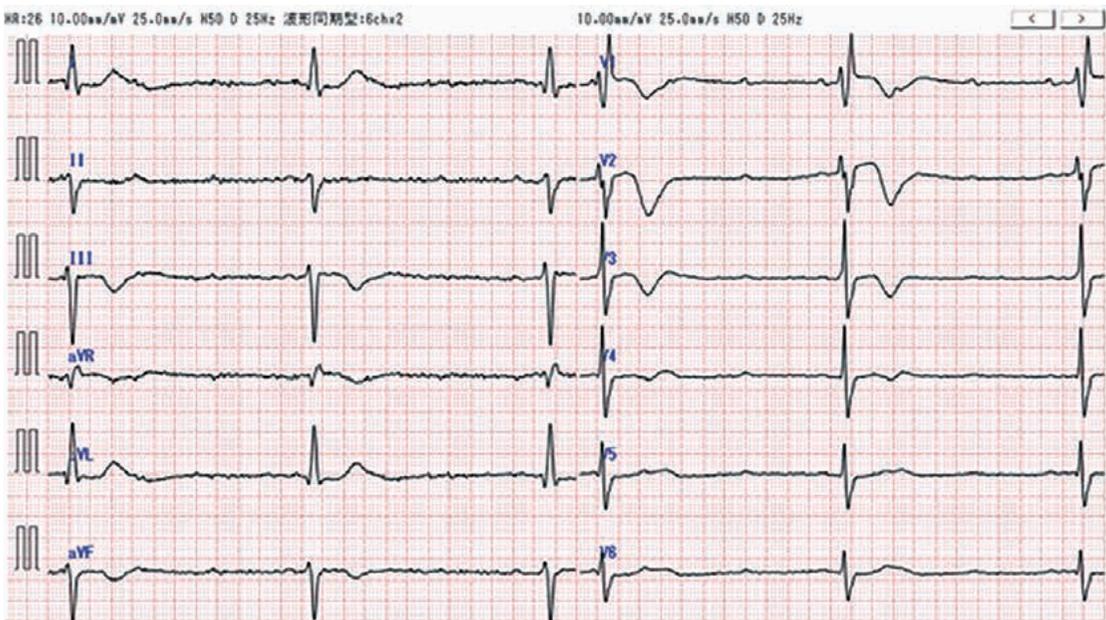


図1：入院時 12誘導心電図検査。

未満の発症を除いた患者では、平均30歳、本症に係る症状に関して医療機関を受診したのは平均33歳であった。初診から診断がつくまでの期間が1年以内である患者は60%である一方、5年以上を要した患者が23.5%、20年以上を要したのも5.3%であった³⁾。本症例では、当院受診時に48歳であり、特異的顔貌や筋力低下等の症状は発現していたにも関わらず、診断がついておらず精神発達遅滞として施設に入所していた。症状発現や初診についてのエピソードは不明であるが、症状発現から診断がつくまでに多くの時間を要した一例であった。DM1では先天型からほぼ無症状まで重症度は様々なため、患者のおかれた実態は個々で異なり、把握が難しく本邦において大規模な調査はほとんど行われていない。また、疫学調査の対象は、そのほとんどが専門施設に入院ないしは入所している患者が対象であることから、死因や診断契機に関して、診断のつきやすい重症例が多く、病識のある患者が多い³⁾、といったバイアスがかかっていることも考慮する必要がある。すなわち、本症例のような致死的な症状が出現して初めて診断に至る症例も少なからず存在するということが示唆された。現時点ではDM1の有効な治療法は存在しないが、病態の研究が進むとともにその治療薬の開発も活発となっている⁴⁾。したがって、DM1は決してまれな疾患ではなく比較的患者数の多い疾患であることを認識し、疫学的調査もさらに広く行うとともに、診断のついていない症例を拾い上げるべく、疾患の啓蒙に努めるべきであると考えた。

DM1では呼吸筋・咽頭筋群の筋力低下による誤嚥や無気肺を認めることが報告されている。さらに、横隔膜自体の変性・横隔神経障害

を有するために低酸素、高二酸化炭素血症が生じ、睡眠時には著しい低換気が遷延し、鎮静による呼吸器合併症の頻度が高いといわれる⁵⁾⁶⁾。また、一度人工呼吸器管理となると、呼吸筋の筋力低下から人工呼吸器に依存しやすいと推察された。したがって、本症例において、ベンゾジアゼピン系薬による鎮静がCO₂ナルコーシスを惹起し、挿管の原因となったことが示唆された。DM1において筋弛緩薬の効果が増強することが報告されている⁷⁾。その機序については不明であるが、脱分極性筋弛緩薬の方が非脱分極性より優位にその頻度が高く、また、その拮抗薬もまた作用が増強すると報告がある⁸⁾。本症例においても、挿管時の筋弛緩薬の使用がさらなる呼吸機能の低下を招いた可能性があると考えた。今回の鎮静薬の使用や筋弛緩薬の使用については、どちらも緊急に行われたために、事前の呼吸機能の評価や呼吸理学療法による呼吸器合併症の予防が困難な状況であった。そのため、鎮静は必要最低限にとどめ、また鎮静薬の選択はできるだけ呼吸抑制をきたしにくい薬剤にするなどの予防が必要であったと考えられた。

IV. 結 語

今回我々は、心臓伝導障害を契機に診断がつき、入院中の鎮静や筋弛緩により呼吸機能障害の増悪を認めたDM1の一例を経験した。古典的DM1では心伝導障害をきたすことがあり、しばしば致死的な不整脈で初診となることもありうる。したがって、致死的な不整脈の背景にDM1が潜んでいる可能性も考慮し、処置の際の鎮静や筋弛緩について慎重に判断することが重要であると考えられた。

文 献

- 1) Thomas DB : Myotonic Dystrophy Type 1. GeneReviews® [Internet], 2019; Bookshelf ID: NBK1165, PMID: 20301344.
- 2) 斎藤 利雄, 高橋 敏明, 久留 聡, ほか : 国内筋ジストロフィー専門入院施設における筋強直性ジストロフィーの医療の変遷 1999~2013年. 神経治療, 2018; 35: 561-566.
- 3) 高橋 正紀, 山本 理沙, 久保田 智哉, ほか : 本邦における筋強直性ジストロフィーの患者実態調査—患者対象全国調査—. 臨床神経学会誌, 2020; 60: 130-136.
- 4) 高橋正紀, 中森雅之, 望月秀樹 : 筋強直性ジストロフィー症の治療開発. 臨床神経学会誌, 2014, 54, 1077-1079.
- 5) 安藤 菜奈子, 篠田 憲幸, 寺西 太, ほか : 盲腸癌イレウス, 直後に呼吸不全をきたした筋強直性ジストロフィーの一例. 日本臨床外科学会誌, 2017; 78: 2687-2692.
- 6) 日浅 友希, 河野 昌史, 謝 宗安, 他 : 筋強直性ジストロフィー患者における周術期管理. 神経内科, 2004; 60: 405-410.
- 7) 成松 英智, 新谷 知久 : 特殊な状態・病態におけるロクロニウムの使い方と留意点—重症筋無力症・筋疾患などの神経筋疾患—. 日本臨床麻酔学会誌, 2008; 5: 865-872.
- 8) 阿部 尚紀, 中西 和雄, 渡辺 敏光, 他 : 筋緊張性ジストロフィーに対する麻酔経験—術後呼吸器合併症に関する検討—. 日本臨床麻酔学会誌, 2011; 31: 468-472.