

## 症例サマリーの見本 (2018~2020 年専攻医研修開始者向け)

\*10症例には①~⑩の番号をつけ、その後に、各々疾患カテゴリーの番号をカッコ書きで記載してください。

症例① (9)\* 60歳の男性、会社員、現在は無職

「症例のポイント」 3年の経過で徐々に進行する小脳性運動失調と自律神経障害を呈する 60歳の男性。徐々に絶えず進行するという経過から変性疾患が想定され、孤発性であり、小脳系と自律神経系の障害を呈し、画像上橋に十字サインを認めることから Gilman らによる 2008年の改訂診断基準によれば、多系統萎縮症の probable MSA-Cと診断される。いびきの増強を認めたが、喉頭蓋に floppy epiglottis の所見を認めたため、CPAPの導入は見送った。起立性低血圧、排尿困難などの自律神経障害には、対症的に対応した。今後は気管切開と呼吸管理の必要性について慎重に検討していく。

「臨床診断」 1. 多系統萎縮症 (probable MSA-C)

「主訴」 歩行時のふらつき、呂律緩慢、排尿困難、いびきの増強

「既往歴」 特記すべきものなく、アルコールは機会飲酒で、喫煙歴なし。

「家族歴」 母に Alzheimer 病の他特記すべきものなし。同胞は3名で、家系内に類症なし。

「現病歴」 2018年の春頃から、歩行時のふらつきと陰萎を自覚した。歩行は次第に不安定となり、杖を常用するようになった。呂律の回りも次第に悪くなり、話しても聞き返されることが多くなった。2019年春頃からは立ちくらみと夜間の頻尿、排尿困難も認めるようになった。症状は常に進行性で、改善したことはない。家人から最近、いびきが大きくなったと言われ、睡眠呼吸障害の評価を目的に、2021年4月に入院した。

「一般身体所見」 身長 170 cm、体重 70 kg。血圧 130/70 mmHg、脈拍 72/分、整。心肺、腹部に異常なし。

「神経学的所見」 意識清明で、認知機能障害なし。脳神経では、滑動性眼球運動がスムーズでなく衝動性となる。水平方向性の注視眼振を認める。瞳孔反応は正常。顔面の運動系、感覚系は正常。小脳性の構音障害を認めるが、嚥下障害はない。舌の萎縮もない。

運動系では、歩行は wide-based で不安定。四肢に明らかな筋萎縮、筋力低下はなく、筋緊張はやや低下している。不随意運動は認めない。小脳性の体幹失調を認め、指鼻試験、踵膝試験でも、軽度の運動分解と測定障害を認める。四肢腱反射はいずれも正常範囲で、病的反射は認めない。感覚系では、深部感覚、表在感覚に異常はみられない。自律神経系では、起立時に収縮期血圧が 30 mmHg 低下する。排尿は困難で、残尿感を伴い、夜間頻尿を認める。

「所見のまとめ」 1. 小脳性運動失調、2. 自律神経障害 (起立性低血圧、排尿障害、陰萎)

「診断に関する考察」 解剖学的には、小脳と自律神経系の障害が推定される。歩行失調と陰萎で発症し、3年の経過で小脳性運動失調と自律神経障害が徐々に進行してきたという経過から、病因としては変性疾患が考えられる。脊髄小脳変性症の中では、孤発性であり、小脳系を超えた系統変性を自律神経系にも認め、錐体外路症状を認めないことから、Gilman らによる診断基準では多系統萎縮症の probable MSA-Cと考えた。

「主な検査所見」 血算、生化学検査、凝固系、甲状腺機能、尿検査、胸部 X 線、心電図には

異常を認めない。脳脊髄液にも異常所見はない。脳 MRI では小脳虫部、半球と橋に萎縮を認め、橋には十字サインも認める。被殻の萎縮や後外側部の線状病変は認められない。腹部エコーでは約 150 ml の残尿を認めた。尿の二分割蓄尿では夜間の尿浸透圧が低く、濃縮障害が考えられた。喉頭内視鏡検査では、プロポフォル負荷下に持続陽圧呼吸 CPAP の圧を上げていくとともに、喉頭蓋が気管支内に倒れ込んで、気道をほとんど閉塞してしまう、いわゆる floppy epiglottis を認めた。

「経過」 MRI で小脳、橋の萎縮と、橋に特徴的な十字サインを認めたため、診断は MSA-C と確定した。睡眠呼吸障害には、喉頭内視鏡の所見から CPAP の導入は危険と考えて見送った。今後は声帯外転麻痺に伴う高調性の喘鳴の出現などに注意し、当事者には気管切開が必要になる可能性について説明した。夜間頻尿には、眠前にバソプレシンの点鼻を加えたところ、夜間の排尿回数は減少した。排尿障害は排出障害が主体であり、今回はウブレチドを処方した。今後は間欠導尿の準備を行う予定である。起立性低血圧には、急な起立動作を避けるとともに、弾性ストッキングを着用するようにした。

在宅療養を円滑に継続できるように、特定疾患、身障手帳、介護保険申請のための診断書を用意し、小脳機能維持を目的として在宅リハビリを導入し、2週間後に自宅退院した。

「考察」 Gilman らによる診断基準では、収縮期血圧で 30 mmHg の起立性低血圧を認めることから、probable MSA-C と診断した症例である。MSA の睡眠呼吸障害では、気道の狭窄は声帯に限らず、舌根部、披裂部など広範囲に認められ、本例でも喉頭蓋部で狭窄を生じる可能性が想定された。CPAP による不用意な加圧は、気道狭窄を増悪させるリスクが高いと判断し、CPAP は導入しなかった (Shimohata T et al. Neurology; 2011, 76: 1841)。しかし、MSA では特に夜間に突然死が少なからず認められ、気管切開を行っても必ずしも突然死を防ぐことは出来ない。閉塞性だけでなく中枢性の呼吸障害や低酸素血症に伴って致死的な不整脈が惹起される可能性が考えられる。本例も気管切開による人工呼吸管理が望ましい状態であり、睡眠呼吸障害の増悪に注意しつつ、当事者の意向を確かめながら外来で経過を観察することとした。

MSA の進行を規定する因子として、発症から自律神経障害の発現までの期間が 2.5 年より早い場合には、その後の進行が速いと報告されており (Tada M, et al. Arch Neurol; 2007, 64: 256)。本例も今後の進行が速い可能性が考えられる。MSA の進行抑制治療は未確立であるため、情報提供を続けながら、当事者の意思決定を支援して行く必要がある。

(文字数 2,509 字)

受験者自署 : \_\_\_\_\_ ○ ○ ○ ○ ○

指導医自署 : \_\_\_\_\_ ■ ■ ■ ■ ■