

ovary syndrome : PCO) ではメタボリックシンドローム類似のインスリン抵抗性の状態になること、メトフォルミン、チアゾリジン系の薬剤によりインスリン抵抗性の改善を図るとメタボリックシンドローム類似の病態のみならず無月経にも改善が認められる報告⁴⁾があることから、性ホルモンとメタボリックシンドロームの病態には相互に影響があることが予測される。(図 1)

今回の健診で聞き取りができた女性受診者 22 人のうち 8 人の約 3 割強が閉経後であった。(閉経の平均年齢は 49 歳)。今後閉経を迎えるサリドマイド胎芽症者が増えていくと生活習慣病の割合が増えていくことが予想される。

脂肪肝

脂肪肝もメタボリックシンドローム同様男性に多く認められた。男性は女性の 4～5 倍多く NAFLD を認めた。(図 2)。男性の脂肪肝の割合は 30 歳以上ではほぼ変わらず、一方、女性は年齢と共に脂肪肝の割合が増え、60 歳代で脂肪肝の割合が男女で等しくなるという報告⁵⁾もある。メタボリックシンドロームの発症頻度が男性に多かった理由と同じく、この報告からも女性ホルモンが脂肪肝の発症頻度に影響することが示唆される。エストロゲンが内臓肥満を抑制するため、閉

経で女性ホルモンが減少すると脂肪肝の進展につながるものが予想される。よってこれから閉経を迎えることにより女性のサリドマイド胎芽症にも脂肪肝が増えてくるものが予想され、今から食事に気を付けるなどして脂肪肝を予防していくことが肝要と思われる。

今回の研究で、脂肪肝の危険因子として、脂質異常症に有意な関連を認めた(オッズ比 8.86, $p = 0.008$)。脂肪肝と診断された者のうち 40% に脂質異常症を認め、NAFLD においては 71.4% に脂質異常症を認めた。脂肪肝はメタボリックシンドロームの肝臓の表現型と一般にも言われている。今回の結果からも、痛みを伴わない検査である腹部超音波検査で脂肪肝を指摘された場合は積極的に採血を行って、脂質代謝異常などの生活習慣病、メタボリックシンドロームの有無を調べることが望ましいと考えられる。

生化学検査異常(高尿酸血症、脂質異常症)

高尿酸血症は健診者 76 人中 16 人、21.1% (男性 13 人、41.9%, 女性 3 人、6.7%) に認められ、同年代の日本人と比較して多く、メタボリックシンドローム予備群(脂質異常症)は 66 人中 6 人、9.1% (男性 6 人、26.1%, 女性 0 人、0%) に認められ、同年代の日本人男性と比較して多い⁶⁾。

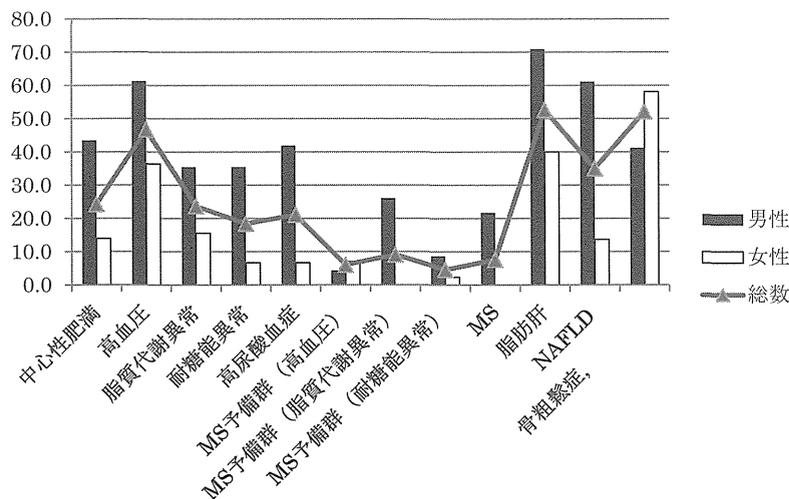


図 1 生活習慣病の頻度

項目	全員：人数(割合)	男性：人数(割合)	女性：人数(割合)
脂肪肝	40人/76人(52.6%)	22人/31人(71%)	18人/45人(40%)
NAFLD	14人/40人(35%)	11人/18人(61.1%)	3人/22人(13.6%)

図 2 脂肪肝、NAFLD の割合

高尿酸血症、脂質異常症は動脈硬化、腎機能低下の危険因子と考えられ、健診によるこれら生活習慣病の早期発見および食事、栄養指導を含めた早期治療が重要であると考えられる。食生活習慣を検討したところ、肉を週3～7回食べる人の割合が77.5%と多く認められた。食生活習慣を生活習慣病ごとに検討した結果では有意差は認めなかったが、脂質異常症が多いことを考慮すると、今後、食事療法として肉類を控えることを指導していきたい。

また、高尿酸血症はレニン・アンジオテンシン系を介して慢性腎臓病(Chronic Kidney Disease:CKD)の発症に関連していることが知られている。上肢障害型の透析導入が難しいことを考えれば、腎機能の保護は重要な課題である。サリドマイド胎芽症を診察する医師は尿酸値を含め、腎機能を保護するという視点を欠いてはならない。

高血圧と「心電図における左室肥大」について

血圧はサリドマイド胎芽症の上肢障害者において評価が困難である為、予測上肢血圧 = $0.88 \times$ 「Sサイズのカフによる下肢血圧」⁷⁾とした。尚、下肢血圧の拡張期圧の評価は定まっておらず、収縮期圧の評価のみとした。

心電図検査における左室肥大に関する結果を検討する。日本では定期健診で心電図が必須項目であるため、心電図は極めて普遍性が高い検査である。また、「高血圧治療ガイドライン2014」⁸⁾に記載されているとおり、以下の理由により左室肥大は検討すべき重要項目である。すなわち、

- ・心肥大は圧負荷の結果生じる。
- ・心肥大の要因として収縮期血圧、拡張期血圧がともに関与する。
- ・心肥大は高血圧患者の予後を規定する独立した要因の一つである。
- ・心肥大は持続的な降圧により退縮することが多い。
- ・高血圧治療により心肥大が退縮した患者群は退縮がみられなかった患者群と比べて、心事故や突然死の発生率が減少することが分かっている^{9),10)}。

以上より左室肥大は検討すべき重要項目と考えられる。

サリドマイド胎芽症の約75%が上肢障害であることを考えれば胸部誘導から判定できる特異度が高い左室肥大の心電図診断基準が望ましいと考えられる。心電図の結果から左室肥大を推測するた

めには Sokolow-Lyon index $SV1 + RV5 \geq 3.5mV$ (感度43%、特異度95%)ないし $R5$ or $R6 \geq 2.6mV$ (感度25%、特異度98%)を参照すべきである^{11),12)}。今回の研究で、心電図で左室肥大と診断されたもののうち58.3%に高血圧を認めたが、高血圧は左室肥大の危険因子として関連を認めなかった。しかしながら、心電図にて左室肥大を認めた場合は、潜在的な高血圧が診断されていないことによる左室肥大を疑い、心臓超音波検査などで精査をすることを提言する。心電図で左室肥大と診断された場合は、家庭血圧を測定しながら主治医の指導の下で血圧を適切にコントロールする必要がある。採血が困難な上肢低形成型のサリドマイド胎芽症は虚血性心疾患のカテーテル治療や透析のためにシャント手術が困難である。脳血管疾患を含めたこれら「血管の病気」を予防する必要性は極めて高い。血圧のコントロールは脳を含めた血管疾患を予防する上で重要である。

尚、今回の健診結果は下肢血圧の収縮期血圧のみで評価しており、本来は「収縮期血圧、拡張期血圧から判断されるべき高血圧」の頻度が正確に把握できていないことが問題点として挙げられる。また、今回の健診で測定された血圧は下肢血圧を補正して得られたものだが、上肢障害があっても障害が軽症の方は普段は血圧を上肢で測る習慣があるようだ。しかし障害で上肢周囲径が短ければ、血圧の結果が過小評価されやすいことなどは今後起こりうる問題点、課題点として挙げられる。

骨粗鬆症

骨密度の測定方法は二重エネルギー X線吸収測定法(DXA法)で腰椎、大腿骨近位部の両方を測定することが好ましく、診断は young adult mean (YAM)で低い方を用いるとされている。また、大腿骨近位部では total hip (totalproximal femur)と頸部の2か所の低い方を採用するとされており、この診断基準で今回検査を施行した。今回の健診で骨密度測定を行った48人中8人(16.7%)が治療適応の骨粗鬆症であった。骨粗鬆症は上肢低形成型、混合型、聴器低形成型の順に多く認められ、骨粗鬆症は上肢障害の認められる女性全員に認められた。上肢低形成型では、骨形成や骨代謝が上昇する成長発達が盛んな小児期に、運動制限により骨に十分な負荷をかけられなかったことが推測される。十分な負荷がかけられない状況下では、カルシウムの定着が著しく阻害

され骨量増加を著しく阻害する。そのため、骨粗鬆症に上肢障害型が多く認められたのではないかと思われる。今後、症例数を蓄積し、更に他の骨折リスクを評価しつつ、治療介入の可否を判断することが求められる。

骨折は脳血管疾患や認知症に次ぐ「寝たきり」の原因疾患である。上肢低形成者や聴覚障害者が骨折すると生活の質は著しく低下するため、骨折を予防することは将来の大きな課題である。

英国で行われたコホート研究により、うつ病や糖尿病の患者は骨折のリスクが高いことがわかった¹³⁾。サリドマイド胎芽症がこれらの疾患になり、骨折し、寝たきりになるということは何としても予防したいところである。

肺炎

肺炎について検討する。健診受診当日、感冒および気管支肺炎になっていた上肢低形成者を経験したが、痰の咯出が容易でないことがわかった。気道感染予防のためにインフルエンザや肺炎球菌ワクチンの接種を勧める必要があるかもしれない。

内部障害（無胆嚢症、塊椎）について

サリドマイド胎芽症では上肢低形成や聴器低形成以外に心臓奇形、無胆嚢症など内部障害も合併している症例も少なくない。今回の健診でも、先天性と思われる身体内部の異常を脳神経、頸椎、血管、胆嚢などに認めた。これら内部障害の関連を検討したところ、胆嚢欠損を認めたサリドマイド胎芽症（9人）のうち44.4%（4人：男性2人、女性2人）に塊椎を認め、ロジスティック回帰分析にて、無胆嚢症に塊椎が有意な関連を示した（オッズ比 9.96, $p = 0.006$ ）（図 3）。無胆嚢症に塊椎が有意な関連を示したことより、肩こりや痛みのある人の場合、健診などの腹部超音波検査で無胆嚢症を認めた場合は塊椎の合併も考慮し頸椎 X 線検査や MRI 検査を施行することが望ましいと思われる。（図 3）

まとめ

- (1) 痛みを伴わない検査である腹部超音波検査で脂肪肝を指摘された場合は、積極的に採血検査を行い、脂質代謝異常等の生活習慣病、メタボリックシンドロームの有無を調べることが望ましいと考えられる。
 - (2) 特に動脈硬化、腎機能低下の危険因子である高尿酸血症、脂質異常症は、早期発見および食事、栄養指導を含めた早期治療が重要である。上肢障害型の透析導入が難しいことを考えれば、腎機能の保護は重要な課題である。サリドマイド胎芽症を診察する医師は尿酸値を含め、腎機能を保護するという視点を欠いてはならない。
 - (3) 心電図で左室肥大が疑われた場合は心臓超音波検査で確認することを推奨するとともに、家庭血圧を測定しながら主治医の指導の下で血圧を適切にコントロールする必要がある。採血が困難な上肢低形成型のサリドマイド胎芽症は虚血性心疾患のカテーテル治療や透析のためにシャント手術をすることが困難である。脳血管疾患を含めたこれら「血管の病気」を予防する必要性は極めて高い。血圧のコントロールは脳を含めた血管疾患を予防する上で重要である。
 - (4) 骨粗鬆症は上肢低形成型、混合型、聴器低形成型の順に多く認められた。骨折は脳血管疾患や認知症に次ぐ「寝たきり」の原因疾患である。上肢低形成者や聴覚障害者が骨折すると生活の質は著しく低下するため、骨折を予防することは将来の大きな課題である。
 - (5) 上肢低形成者は痰の咯出が容易でない場合がある。気道感染予防のためにインフルエンザや肺炎球菌ワクチンの接種が提唱される。
 - (6) 肩こりや痛みのある人で、腹部超音波検査にて無胆嚢症を認めた場合は塊椎の合併も考慮し頸椎 X 線検査や MRI 検査を施行することが望ましい。
- 今回の健診でさまざまな問題が判明するととも

	無胆嚢症	胆嚢あり	オッズ比(95% CI)	<i>p</i> value
年齢			0.93 (0.41–1.81)	0.831
男性	5 人/10 人(55.6%)	26 人/66 人(60.6%)	1.09 (0.25–4.73)	0.91
女性	5 人/10 人(44.4%)	40 人/66 人(39.4%)		
塊椎	4 人/9 人(44.4%)	4 人/65 人(6.2%)	9.96 (1.91–51.93)	0.006

図 3 無胆嚢症と塊椎の関連

に、今後更なる検討が必要なことや、まだ気づいていないこと、これから起こりうる問題があること等が予想される。今後も健診を続けていき、サリドマイド胎芽症の方々の健康増進の一助になることができると切に願う。

参考文献

- 1) サリドマイド胎芽病診療 Q&A Ver.5-3 平成 26 年 3 月. 8-9.
- 2) メタボリックシンドローム診断基準検討委員会：メタボリックシンドロームの定義と診断基準. 日内会誌 2005；94：794-809.
- 3) Tanaka H, Shimabukuro T, Shimabukuro M. High prevalence of metabolic syndrome among men in Okinawa. *J Atheroscler Thromb* 2005; 12: 284-288.
- 4) 野口義彦, 龍野一郎, 齋藤康：女性外来診療マニュアル B. 女性によくみられる疾患 2. 女性とメタボリックシンドローム. 婦人科治療 2007；4：518-522.
- 5) Kojima S, Watanabe N, Numata M, et al. 2003. Increase in the prevalence of fatty liver in Japan over the past 12 years: analysis of clinical background. *J Gastroenterol* 38:954-961.
- 6) 平成 23 年国民健康・栄養調査報告 第 2 部 身体状況調査の結果 <http://www.mhlw.go.jp/bunya/kenkou/eiyoubu/dl/h23-houkoku-0.5.pdf>. [2015.1.24]
- 7) 新保卓郎, 金久恵理子, 吉澤篤人：サリドマイド胎芽病患者での血圧評価. 吉澤篤人：厚生労働科学研究費補助金医薬品・医療機器等レギュラトリーサイエンス研究事業「全国のサリドマイド胎芽病患者の健康、生活実態に関する研究 (H23- 医薬 - 指定 -023)」平成 24 年度総括・分担研究年度終了報告書. 2013 年 5 月. 11-13.
- 8) 第 6 章 臓器障害を合併する高血圧. 2. 心疾患. 3) 心肥大 日本高血圧学会高血圧治療ガイドライン作成委員会編, 高血圧治療ガイドライン 2014, 特定非営利活動法人 日本高血圧学会, 東京, 2014, 67.
- 9) Verdecchia P, Schillaci G, Borgioni C, et al.: Prognostic significance of serial changes in left ventricular mass in essential hypertension. *Circulation* 1998; 97: 48-54.
- 10) Wachtell K, Okin PM, Oslin MH, et al.: Regression of electrocardiographic left ventricular hypertrophy during antihypertensive therapy and reduction in sudden cardiac death: the LIFE Study. *Circulation* 2007; 116: 700-705
- 11) Sokolow M, Lyon TP: The ventricular complex in left hypertrophy as obtained by unipolar precordial and limb leads. *Am Heart J* 1949; 37: 161-186.
- 12) Milliken JA, Macfarlane PW, Lawrie TDV : Enlargement and Hypertrophy. In : Macfarlane PW, Lawrie TDV(ed), *Comprehensive electrocardiology: theory and practice in health and disease*. Vol 1. Pergamon Press, 1989, 631-670.
- 13) Hippisley-Cox J, Coupland C: Derivation and validation of updated QFracture algorithm to predict risk of osteoporotic fracture in primary care in the United Kingdom: prospective open cohort study. *BMJ* 2012; 344: e3427.

【分科会5 放射線診断学・形態的問題】サリドマイド胎芽病者における身体内部の異常 CT・MRIによる評価

国立国際医療研究センター病院放射線診療部門（放射線診断科）

田嶋 強、和田 達矢

背景①

- サリドマイド胎芽病者では、アザラシ肢症に代表されるような四肢の異常以外に、身体内部にも様々な異常を生じる事が報告されている。
- サリドマイド胎芽病者における身体内部の異常は、脳神経、聴覚器官、心血管、消化管など多岐にわたり、しばしば致死的であるが、その詳細な放射線学的所見については知られていない。

2

背景②

- 近年のCT・MRIをはじめとした画像診断技術の進歩に伴い、以前と比較して身体内部の異常をより正確かつ明瞭に検出できるようになっている。

3

目的

- 前回のサリドマイド胎芽症者の検診に際して、CT・MRIを用いた全身の画像所見を解析する機会を得た。
- その放射線学的検査の結果を報告するとともに、サリドマイド胎芽症に伴う身体内部異常の放射線学的所見と頻度について、若干の文献的考察を加えて報告する。

当院における検診の概要

対象

- サリドマイド胎芽病者 22名
男：9人、女13人 平均年齢49歳（47～51歳）

- 検査期間
平成24年度

撮像機器および方法

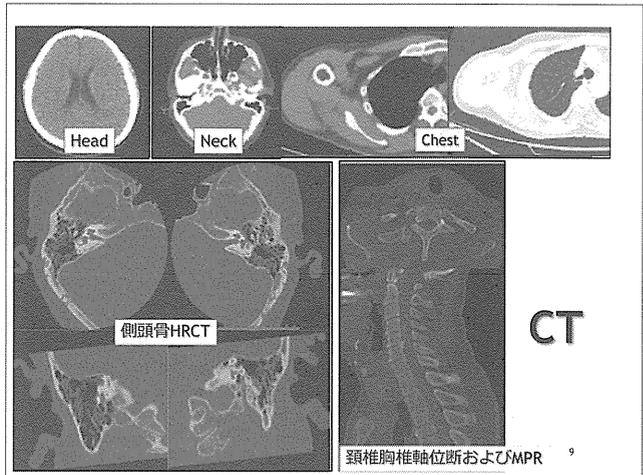
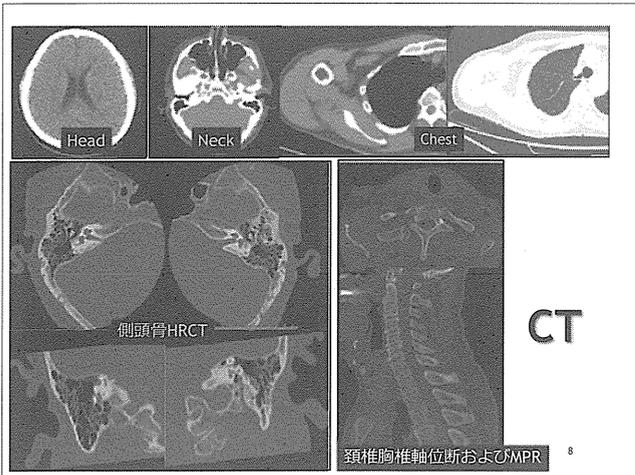
- Whole body CT : 全身の非造影CT**
 - CT装置
 - 320列MDCT (Aquilion ONE, 東芝メディカルシステムズ)
 - 128列dual-source MDCT (SOMATOM Definition Flash, シーメンスヘルスケア)
 - 撮像パラメータ
 - スライス厚：5mm
(頸部：1mm、側頭骨：0.5mm)
 - 側頭骨についてはHRCT追加
 - 頸椎については矢状断・冠状断MPR追加
 - 管電圧：120kV

6

撮像機器および方法

- Whole body CT : 全身の非造影CT**
 - サリドマイドR (頭部から骨盤までC-) + α 処理 (内耳、頸椎など)
 - スライス厚軸位断：5mm
(頸部：1mm、側頭骨：0.5mm)
 - 側頭骨についてはHRCT追加
 - 頸椎については矢状断・冠状断MPR追加
 - ↓
 - 頸胸腰仙椎については薄層軸位断+矢状断・冠状断MPR追加

7



撮像機器および方法

• Head MRI

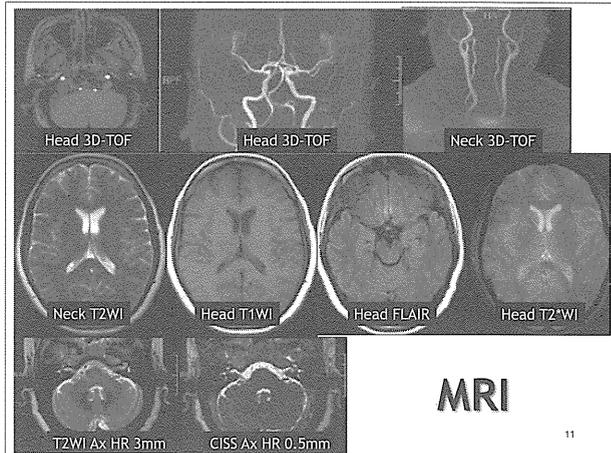
– MRI scanner

- 3T MRI (MAGNETOM Verio, シーメンスヘルスケア)
- 1.5T MRI (MAGNETOM Avanto, シーメンスヘルスケア)
- 1.5T MRI (EXCELART Vantage Powered by Atlas, 東芝メディカルシステムズ)

– 撮像シーケンス

- T1WI, T2WI, FLAIR, T2*WI, thin-slice T2WI, CISS
- MRA (head and neck)

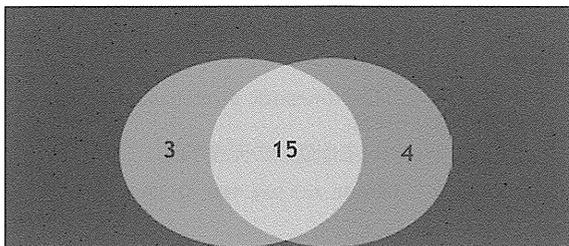
10



当院検診結果

四肢異常と身体内部異常の関係性

- 四肢異常：18/22 (81.8%)
- 身体内部異常：19/22 (86.4%)
- 四肢異常・身体内部異常の両方：15/22 (68.2%)



当院検診結果

身体内部の異常 (n = 22)

A. 聴覚器官の異常	45.5% (10)
B. 肝胆道系の異常	36.4% (8)
C. 血管系の異常	27.3% (6)
D. 脳神経の異常	22.7% (5)
E. 塊椎	22.7% (5)
F. その他の異常	18.2% (4)

() 内は件数

A, 聴覚器官の異常

有病率: 45.5% (10)

- 三半規管の低形成 36.4% (8)
- 耳小骨の低形成 22.7% (5)
- 前庭の低形成 22.7% (5)
- 蝸牛の低形成 18.2% (4)
- 内耳道の異常 18.2% (4)
 - 両側狭小化: 13.6% (3)
 - 両側同定不能: 4.5% (1)
- 外耳道の異常 13.6% (3)
 - 片側狭小化: 9.1% (2)
 - 両側狭小化: 4.5% (1)
- 顔面神経管の狭小化 4.5% (1)¹⁴

A, 聴覚器官の異常

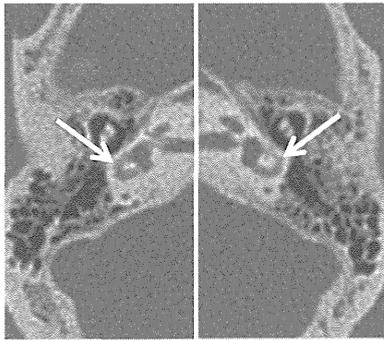
三半規管の低形成



両側三半規管、前庭、蝸牛は低形成で、1つの嚢胞状を呈している。

15

A, 聴覚器官の異常
両側外側半規管の低形成

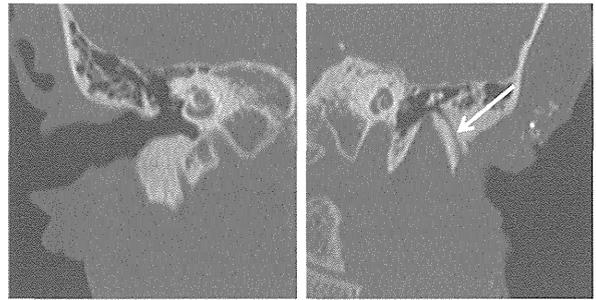


両側外側半規管の低形成が見られる。

16

A, 聴覚器官の異常

外耳道の異常 (狭小化)



右側と比較し、左側外耳道には明らかな狭小化が見られる。

B, 肝胆道系の異常

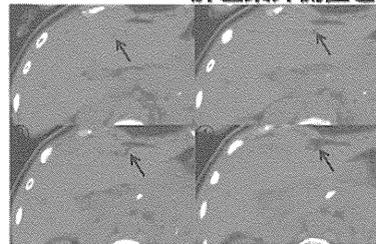
有病率: 36.4% (8)

- 胆嚢欠損 27.3% (6)
- 肝左葉外側区と内側区の分葉不全 9.1% (2)
- 右肝円索遺残 4.5% (1)

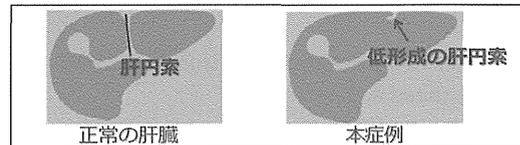
18

B, 肝胆道系の異常

肝左葉外側区と内側区に分葉不全



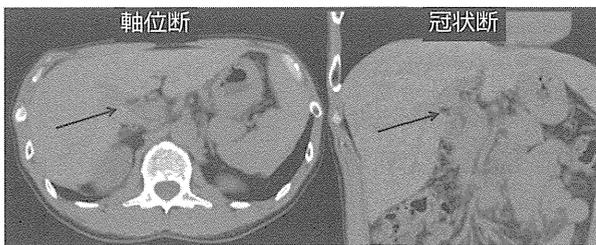
肝左葉外側区と内側区に分葉不全が見られる。肝円索の低形成を認める。



19

B, 肝胆道系の異常

胆のう欠損



胆嚢は認められず。胆嚢窩も検出できない。

20

胆嚢低形成

- 検診結果：有病率27.3% (6/22)
- 一般人口における頻度：剖検で0.038-0.042%
McIlrath DC et al. JAMA. 1962; 180: 782-783.
Mouzas G et al. Lancet. 1953; i: 628-629.
- 原因：
 - 胎生期3-5週におけるhepatic diverticulumからの胆嚢形成の不具合
 - 胎生期7週における胆嚢腔の発達不良

Gross RE. Arch Surg. 1936; 32: 131.

21

C, 血管系の異常

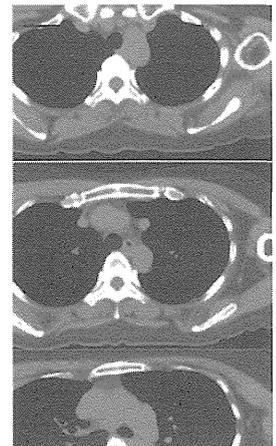
有病率: 27.3% (6)

- 重複上大静脈 13.6% (3)
- 内外頸動脈分岐レベルの左右差 9.1% (2)
- 重複中大脳動脈 4.5% (1)
- 中硬膜動脈の起始部異常 (内頸動脈から分岐) 4.5% (1)
- 異所性右鎖骨下動脈 4.5% (1)
- 奇静脈の走行異常 4.5% (1)
 - 奇静脈が奇静脈弓を形成することなく、最上肋間静脈を介して上大静脈に流入

22

C, 血管系の異常

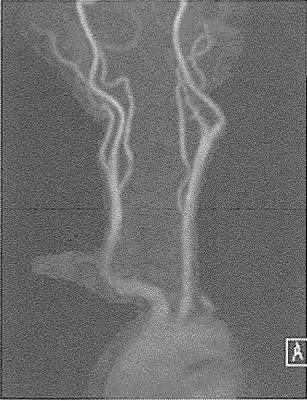
重複上大静脈



非造影CTにて、両側上大静脈が検出される。

C, 血管系の異常

**内外頸動脈分岐
レベルの左右差**

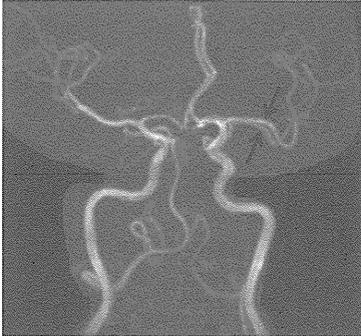


内外頸動脈分岐部の
レベルが左右で1椎体
以上異なる。

24

C, 血管系の異常

左重複中大脳動脈

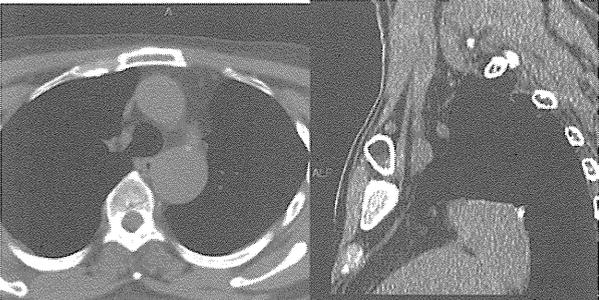


左中大脳動脈が2本
描出されている。

25

C, 血管系の異常

動脈管開存

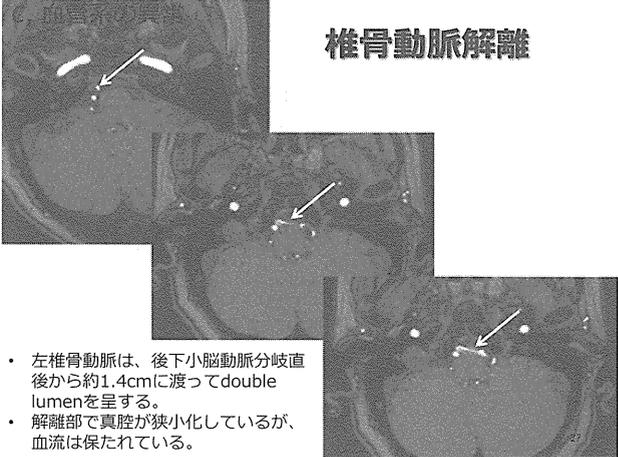


大動脈弓から下行大動脈への移行部が紡錘状に拡張し、肺動脈と連続。

26

C, 血管系の異常

椎骨動脈解離



- 左椎骨動脈は、後下小脳動脈分岐直後から約1.4cmに渡ってdouble lumenを呈する。
- 解離部で真腔が狭小化しているが、血流は保たれている。

27

D, 脳神経の異常

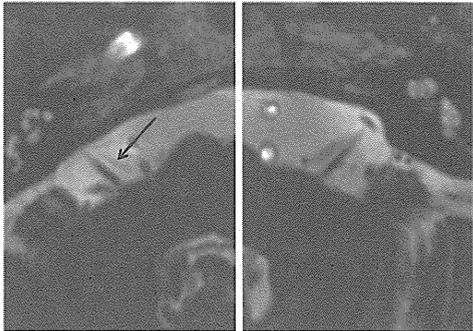
有病率: 22.7% (5)

- 片側の顔面神経の低形成 13.6% (3)
**Narrow internal auditory canals were found in three cases.*
- 片側の顔面神経および聴神経の低形成 9.1% (2)
- 両側の顔面神経および聴神経の欠損 (描出されず) 4.5% (1)
**Internal auditory canal defect was found in this case.*

28

D, 脳神経の異常

顔面神経の低形成

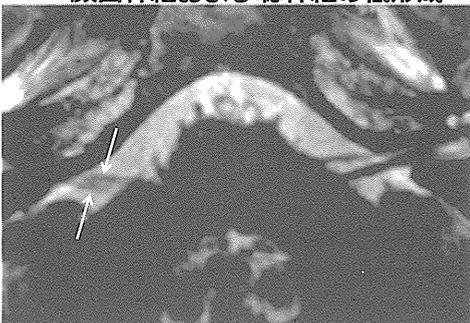


MRI T2強調軸位断像。
右顔面神経は、対側と比較して径が小さい。両側聴神経は正常。

29

D, 脳神経の異常

顔面神経および聴神経の低形成

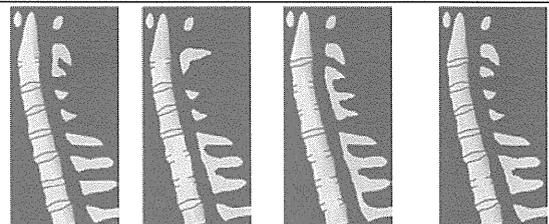


MRI T2強調軸位断像。
右顔面神経および聴神経は、対側と比較して径が小さい。

30

E, 塊椎

有病率: 22.7% (5)



- C2-C3レベルの椎体および椎弓の癒合 4.5% (1)
- C2-C3およびC6-T1レベルの椎体および椎弓の癒合 4.5% (1)
- C3-C5およびC6-T2レベルの椎体および椎弓の癒合 4.5% (1)
- C7-T1レベルの椎体および椎弓の癒合 9.1% (2)

31

塊椎

- 検診結果：有病率22.7% (5/22)
 - 一般人口における頻度：0.4-0.7%
Soni P et al. Angle Orthod. 2008; 78: 176-180.
 - 定義：近接した椎体の部分的あるいは完全な癒合
 - 原因：
 - 胎生期3-8週における局所血流の減少（先天性）
 - 結核などの感染症に随伴したもの
 - 若年性関節リウマチ
 - 外傷によるもの
- de Graaff R. Acta Neurochir (Wien). 1982; 61: 112-126.*
*Erdil H et al. J Anat Soc India. 2003; 52: 125-127.*₃₂

E, 塊椎

塊椎

Fusion of vertebral archs in C7-T1

非造影CT矢状断再構成像

頸椎胸椎（C7-T1）の椎体および椎弓が癒合している。



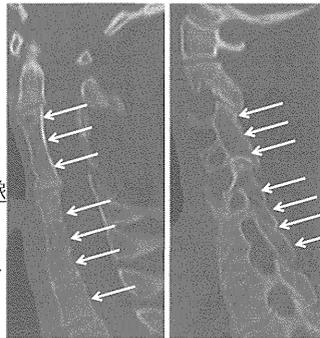
E, 塊椎

塊椎

Fusion of vertebral arches in C3-C5 and C6-T2

非造影CT矢状断再構成像

頸椎胸椎（C3-5, C6-T2）の椎体および椎弓が癒合している。



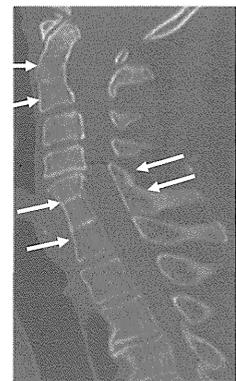
34

塊椎 Block vertebrae

Fusion of vertebral archs in C2-3 and C6-T1

非造影CT矢状断再構成像

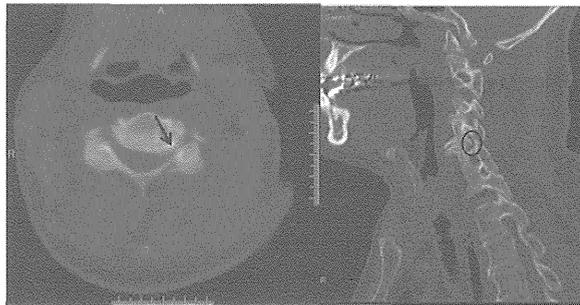
- 頸椎胸椎（C2-3, C6-T1）の椎体および椎弓が癒合。
- 頸椎のアラインメント不整。
- 頸椎C4-C5の退行性変化。



副所見

退行性変化（頸椎症）および頸椎アラインメント不整

CT軸位断像及び矢状断像

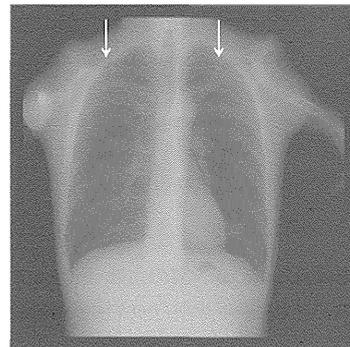


頸椎C4-C5の退行性変化およびC5/6レベルの脊柱管狭窄を認める。

C5/6レベルでは、左神経孔の狭窄を認める。

36

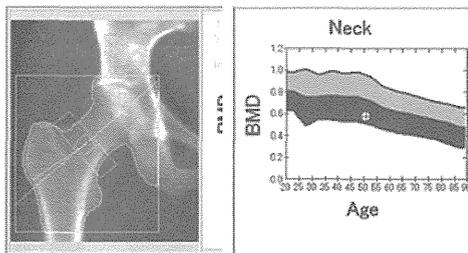
両側鎖骨の欠損



両側上肢の変形、低形成

37

大腿骨骨塩濃度定量



大腿骨頸部の骨塩濃度 0.575g/cm²
20-44才平均値の75%、同年齢標準値の78%
→結論：骨塩濃度は大腿骨頸部で低下
※上肢低形成型で好発（小児期の運動制限、日光暴露時間の減少）

F, その他の異常

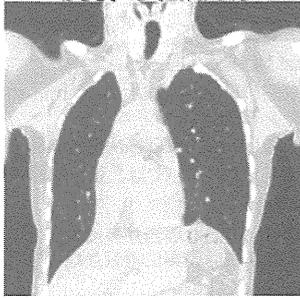
有病率: 18.2% (4)

- | | |
|------------|----------|
| • 下垂体内の離断 | 4.5% (1) |
| • 片側胸郭の低形成 | 4.5% (1) |
| • 脛閉鎖 | 4.5% (1) |
| • 先天性股関節脱臼 | 4.5% (1) |

39

F, その他の異常

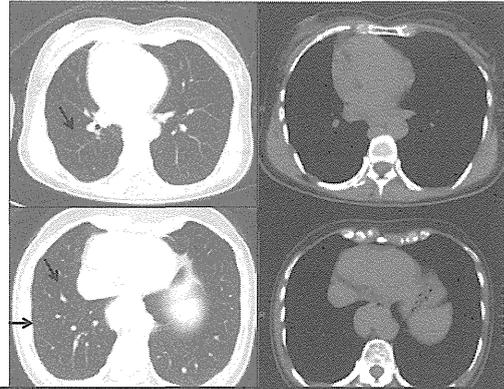
胸郭の低形成



右胸郭は低形成であり、縦隔が右側に偏位している。

40

胸郭の低形成



右胸郭の低形成：S7, S10の低形成、縦隔右偏位、奇静脈の拡張。

考察

- CT/MRIを用いたスクリーニングにより、身体内部異常を86.4%と高い頻度で検出し得た。
- 比較的多い胆嚢欠損からまれな肝形態異常や血管系の異常まで、非造影検査を用いて低侵襲的に検出し得た。

42

胎芽症者の身体内部異常の放射線診断学的所見
—文献的考察①—

- 身体内部異常に関するこれまでの文献的報告は少数で、症例報告が散見されるに過ぎない。
- ほとんどが CT または MRIを用いた報告である。
- 塊椎“block vertebrae”に関しては、これまでまとまった報告がない、新たな所見である。

43

これまでに報告されている
身体内部の異常

- 脳神経系：外転神経、顔面神経の異常
- 眼球：小眼球症、無眼球症
- 聴覚器官：外耳、中耳、内耳の異常
- 心血管系：肺動脈狭窄、VSD、ASD、PDA
- 肝胆道系：胆嚢欠損
- 消化管：十二指腸閉塞、鎖肛、幽門狭窄、峯径ヘルニア
- 泌尿器：腎欠損、馬蹄腎、腎の回転異常、尿管走行異常
- 生殖器：尿道下裂、停留精巣、膣閉鎖、双角子宮
- 筋骨格系：先天性股関節脱臼、仙骨欠損

44

胎芽症者の身体内部異常の放射線診断学的所見
—文献的考察②—

よく知られている眼球、消化管、尿路の身体内部異常は本研究では認めなかった。

- その理由として、これらの異常はもともと頻度が低いため、あるいはこれらの異常が加齢に伴って頻度が変化するため、と思われる。
- 実際、これらの報告例は小児または若年成人に多く見られる（自験例の平均年齢は49才）。

45

胎芽症者の身体内部異常の放射線診断学的所見
—本研究のLimitation—

本研究のlimitationは対象者が少数であることである。

- したがって胎芽病者における身体内部異常（ことに本研究でごく少数例のみの指摘となった右肝円索遺残や血管系の異常）の頻度の正確性には議論の余地がある。
- より大規模な集団における検討が今後は必要と思われる。

46

結論

- サリドマイド胎芽病者では、四肢の異常のみならず、様々な身体内部異常が存在する。
- こうした身体内部異常が存在しうること、そしてその放射線学的所見を理解しておくことは、サリドマイド胎芽病者の診療において極めて重要と思われる。

47