

厚生労働省科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
「Erdheim-Chester 病に関する調査研究」分担研究報告書

施設と研究班の連携により適切な診断がされた Erdheim-Chester 病の一例

研究分担者： 小倉 高志（神奈川県立循環器呼吸器センター副院長兼呼吸器内科部長）

研究要旨

Erdheim-Chester 病は、肺病変の合併は 20-50%に認められ、胸部 CT では小葉間隔壁の肥厚、小葉中心性の結節、スリガラス状濃度上昇、胸水を伴うと報告されている。患者は 60 歳台の男性。右肩痛、呼吸困難を主訴として、胸部単純 CT で両側肺野の広義間質の肥厚、大動脈周囲の軟部陰影の肥厚より画像からエルドハイム・チェスター病が疑われた。呼吸器内科主治医が、「Erdheim-Chester 病に関する調査研究班」のホームページの検索から、班員の呼吸器内科医に相談した。班員の血液内科医、整形外科医にもコンサルトされ、右脛骨からの骨生検エルドハイム・チェスター病が診断された。難病研究事業による多職種連携が、この稀な疾患の適切な診断に有用だった一例である。

A. 背景

Erdheim-Chester 病の稀な疾患であるが、昨年報告した疫学的調査では集積した 46 例のうち肺病変の合併は 16 例(35%)であり、呼吸器症状を有した例は 8 例であった。初発症状として呼吸困難感などの呼吸器症状を呈した者が 4 例(9%)であった。胸部 CT を検討できた 11 例では、小葉間隔壁の肥厚（7 例）という特徴的な画像所見を契機に診断される場合がある。

B. 症例提示

X-2 年前から右肩痛が出現し、X-6 ヶ月前からは 37 程度の微熱及び全身倦怠感が出現。その後、咳嗽及び呼吸困難も出現。前医を受診して、胸部 CT での両側肺野のスリガラス影から間質性肺炎と診断され PSL:されるも改善なく、X 年 X 月に主治医施設を初診。

胸部 CT で、両側肺野の広義間質の肥厚、大動脈周囲や両腎周囲の軟部陰影の肥厚や腸間膜リンパ節の腫大を認め、画像からエルドハイム・チェスター病が疑われる(図 1)。経鼻カヌラで 1-2L/min の酸素投与状態。頭部造影 MRI や骨シンチでも、はエルドハイム・チェスター病を支持する結果。

呼吸器内科主治医が、「Erdheim-Chester 病に関する調査研究班」のホームページの検索から、班員の呼吸器内科医に相談した。班員の血液内科医、整形外科医にもコンサルトされ、右脛骨からの骨生検エルドハイム・チェスター病の組織診断がされた。

BRAF 遺伝子変異の陽性も確認された。  
PSL:15mg にて経過観察された。

(本例、大阪赤十字病院症例)

図 1 胸部 HR-CT 像



小葉間隔壁の肥厚が目立つ

参考症例

( 国立国際医療センター例 )

図 2



参考症例

図 3 神奈川県立循環器呼吸器病センター例  
胸部 HR-CT 像



粒状陰影に加え、小葉間隔壁の肥厚が目立つ

D . 考察

Erdheim-Chester 病では、昨年報告した疫学的調査でも、初発症状として呼吸困難感などの呼吸器症状を呈した者が 4 例(9%)であった。胸部 CT を検討できた 11 例では、小葉間隔壁の肥厚( 7 例 ) という特徴的な画像所見を契機に診断される場合がある ( 図 2、 3 に参考症例の胸部 CT を提示 )。本例も、特徴的な CT 所見を糸口に、頭部造影 MRI や骨シンチを施行して本疾患が疑われた。ただ確定診断やその後の管理について、呼吸器内科主治医が、「Erdheim-Chester 病に関する調査研究班」のホームページの検索から、班員の呼吸器内科医に相談した。班員の血液内科医、整形外科医にも

コンサルトされ、適切に診断できた。班の存在は、本例のような稀な疾患の場合に極めて有用と考える。ただ、本例でも国内では保険未収載のインターフェロン の使用や BRAF 阻害薬の使用は困難であった。それらの薬剤の使用困難な状況については、今後の改善が必要である。

E . 結論

Erdheim-Chester 病患者は、呼吸困難を初発症状として受診して、CT 画像所見として、小葉間隔壁の肥厚は特徴的であるため、呼吸器内科医が初めてこの疾患を疑うことがある。本例では確定診断としては、肺からのアプローチではなく、骨生検が有用であった。稀な疾患である本症では、豊富な症例を経験している班員へのコンサルトと、多職種連携がその診断や管理に有用であると考えられた。

本研究に協力頂いた、東京大学医学部附属病院リハビリテーション科 篠田裕介先生、大阪赤十字病院呼吸器内科 植松慎矢先生、大阪赤十字病院呼吸器内科 黄文禧先生、国立国際医療センター呼吸器内科 泉信有先生、東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科 遠山和博先生に感謝の意を表す。

F . 研究発表

なし

G . 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

「該当なし」

2. 実用新案登録

「該当なし」

3. その他

「該当なし」