

症例報告

ムコ多糖症により複数の腹部ヘルニア治療歴がある患者が 鼠径ヘルニアを再発した一症例

中山雄太, 青山 徹, 小野寺 篤, 原 健太郎,
渥美陽介, 風間 慶祐, 沼田正勝, 玉川 洋,
湯川寛夫, 利野 靖, 益田宗孝

横浜市立大学医学部 外科治療学

要 旨: ムコ多糖症はムコ多糖の分解に必要な酵素の欠損により, ライソゾーム内にムコ多糖が過剰蓄積し様々な臓器障害を引き起こす遺伝性疾患である. 今回我々は, ムコ多糖症を基礎疾患に持ち, 幼少期から複数の腹部ヘルニア治療歴がある29歳の男性患者が左鼠径ヘルニアを再発し, 緊急手術をおこない術後7日目に合併症なく退院した症例を経験したため文献的考察を加えて報告する.

Key words: ムコ多糖症 (Mucopolysaccharidosis ; MPS), Hunter症候群 (Hunter syndrome), ヘルニア (Hernia)

症 例

29歳, 男性

主訴: 嘔吐

既往歴: アデノイド (20XX-24年 切除術)

家族歴: 同胞無し. 両親にムコ多糖症なし.

現病歴: 20XX-23年にムコ多糖症Ⅱ型 (Hunter症候群) の診断となり, 酵素点滴補充療法を施行されていた.

20XX-1年にムコ多糖の気道沈着による喀痰困難のため窒息し, 心肺停止となった. 蘇生後, 特に後遺症はなかったが, それ以降は気管切開術を施行されている. その他ムコ多糖症Ⅱ型の症状として精神発達遅滞, 感音性難聴および視野欠損を有している. 現在までにムコ多糖症Ⅱ型に伴って, 左鼠径ヘルニア (20XX-19年, 他院で手術治療, 詳細不明), 右鼠径ヘルニア (20XX-3年, 当院でメッシュプラグ法による手術治療), 臍ヘルニア嵌頓 (20XX-3年, 当院で直接縫合閉鎖による手術治療) の治療歴がある. 今回, 20XX年2月, 嘔吐を主訴に当科受診した. 受診時の身体所見で左鼠径部に腫瘤を触知し, さらに腹部単純CT検査では腸閉塞の所見を認めた. 左鼠径ヘルニアの再発及びヘルニア嵌頓と診断し, 緊急手術

目的に入院となった.

入院時現症: 身長148cm, 体重51kg, BMI 23.2kg/m², PS 2, ムコ多糖症Ⅱ型に伴い気管切開後である. 上腹部から臍部にかけて自発痛および圧痛を認めたが, 腹膜刺激所見は認めなかった.

入院時検査所見: Hb 12.9g/dlと軽度の貧血を認めたが, その他の血算・生化学は正常範囲内であった.

腹部単純X線検査: 腸管の全体的な拡張およびKerckringを認めた.

腹部造影CT検査: 左鼠径部で腸管が脱出し, ヘルニア門と思われる箇所, 腸管の狭窄が認められた. 小腸はびまん性に軽度の拡張を認めた. 脱出した小腸腸間膜の脂肪織の濃度が上昇していた. 少量の腹水貯留を認めた. 脱出した腸管の壁肥厚は認めなかった. 明らかな free air は認めなかった. 右鼠径ヘルニアおよび臍ヘルニアの再発は認めなかった. (Figure 1, 2)

手術所見: 左下腹部で前回のヘルニア手術創に沿って皮膚切開をおこなった. 周囲組織の癒着は軽度であった. 鼠径管を開放し, 精管および精巣動静脈を同定しヘルニア嚢を同定した. ヘルニア嚢が肥厚し内容物の確認は困難であったが, 周囲組織を剥離した上で開放し内容を確

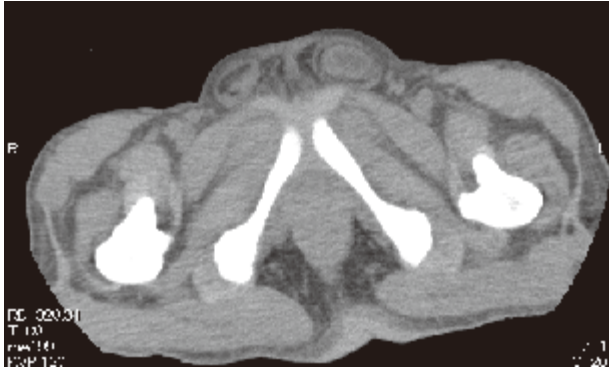


Figure 1 (水平断)

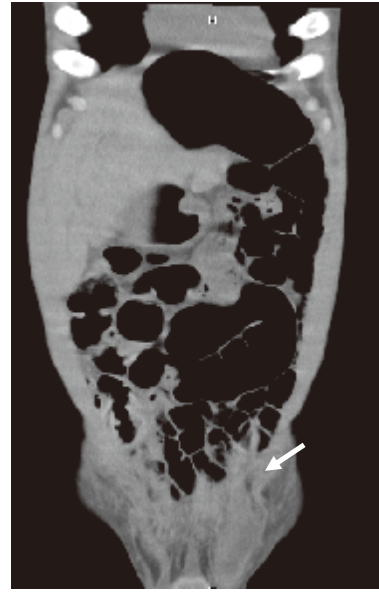


Figure 2 (前額断)

腹部造影 computed tomography (CT) 検査：左鼠径部で腸管が腹腔外に脱出していた。ヘルニア門と思われる箇所、腸管の狭窄が認められた。

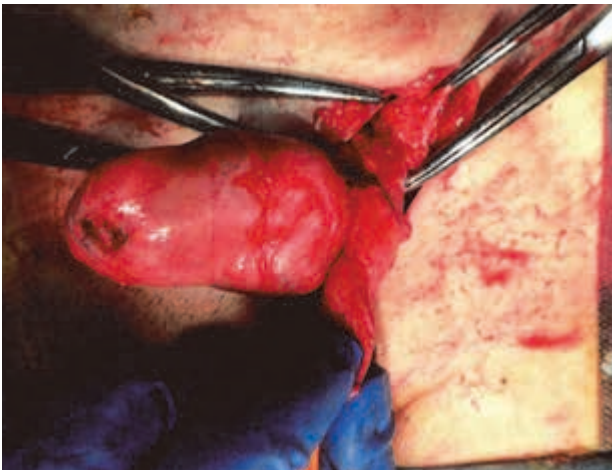


Figure 3

術中写真：肥厚したヘルニア嚢を認めた。

認るとヘルニア嚢の内容は腹水のみであり、術前の画像所見で疑われた小腸の嵌頓及び壊死腸管は認めなかった。ヘルニア嚢を高位で切開し、メッシュプラグおよびオンレイシートを挿入し閉創した。(Figure 3)

術後治療経過：術後2日に排ガスを認め、腹部症状及び画像上腸閉塞所見は改善した。術後3日に食事を再開した。食事摂取良好で発熱や腹部症状の増悪はなく、血液検査でも炎症反応上昇は認めなかった。その後経過良好で術後7日に自宅退院となった。

考 察

ムコ多糖症を基礎疾患に持ち、複数のヘルニア治療歴

がある患者が鼠径ヘルニアを再発した症例を経験した。緊急手術をおこない、術後7日目に合併症なく退院した。

ムコ多糖症 (mucopolysaccharidosis ; MPS) はムコ多糖 (グリコサミノグリカン) の分解に必要な酵素の欠損により、ムコ多糖を分解できず、ライソゾーム内にムコ多糖が過剰蓄積し様々な臓器障害を引き起こす遺伝性疾患である¹⁾。欠損している酵素の違いにより MPS は6つの病型に分かれる。本症例のような MPS II 型は Hunter 症候群とも呼ばれる。MPS のなかで唯一の X 染色体連鎖劣性遺伝疾患であり、ほとんど男児のみに発症する。わが国におけるムコ多糖症の発症頻度は男児 50,000~60,000 あたり 1 人と推測され、その半数がムコ多糖症 II 型と報告されている²⁾。ライソゾームはほとんどすべての臓器組織の細胞に存在するため、MPS による臓器障害も多臓器に及ぶ。病型によって症状に差はあるが、共通してよく見られる症状は、精神運動発達遅滞、角膜混濁、網膜変性、滲出性中耳炎、難聴、閉塞性呼吸障害、心臓弁膜症、肝脾腫、関節拘縮、骨変形、低身長などである¹⁾。それぞれの病型のなかでも、発症・進行ともに早い重症型と、発症が遅く病態の進行も緩やかな軽症型がある。MPS II 型の重症型は 2~4 歳で発症し認知機能障害などをおこし 10~15 歳で死亡する症例や、軽症型は幼少期に発症し認知機能は保たれ日常生活を送る症例もある²⁾。Hunter 症候群において注意すべき消化器疾患はまず肝脾腫であり、臨床症状としては腹部膨満が出現する。Muenzer らの報告によると、96 人の Hunter 症候群の患者のうち、73 人 (76%) に MRI で肝腫大が認められた。また、多数に脾腫が認められた³⁾。さらに Okuyama らの報告によると Hunter 症候群患者 10 人の CT 画像を調べた結果、全員

に脾腫が認められた。肝臓腫大は9人に認められた²⁾。また、ムコ多糖症Ⅱ型（Hunter症候群）におけるムコ多糖は皮膚、骨、軟骨、靭帯の結合組織に存在する。ムコ多糖症ではライソゾーム酵素をコードする遺伝子の変異によって、酵素活性が低下することにより、ムコ多糖が結合組織に蓄積する。そのため組織は脆弱になり、臍ヘルニアや鼠径ヘルニアを発症しやすくなる。Youngらの報告によると、中等症のHunter症候群の患者31例のうち20例（61%）が鼠径ヘルニアを発症し、そのうち2例は再発をした⁴⁾。両側鼠径ヘルニアが33%、右鼠径部が17%、左鼠径部が11%であった⁴⁾。臍ヘルニアは20例（61%）が発症した⁴⁾。33%はヘルニアを出生時または乳児期に発症した⁴⁾。本症例では幼少期よりヘルニアを繰り返していた。

我々がPubMedや医中誌でキーワード「mucopolysaccharidosis, Hernia」「ムコ多糖症, ヘルニア」で調べた範囲では、ムコ多糖症患者に再発性のヘルニアを発症したという本邦での報告はなく、稀な病態と考えられる。ムコ多糖症患者の急性腹症ではヘルニアの発症あるいは再発を念頭に置く必要がある。術式の選択については、鼠径部ヘルニア学会のガイドラインでは、先天性の結合組織の脆弱性を伴う疾患を合併した鼠径ヘルニアの症例に対し壁補強をすべきという推奨がされており⁵⁾、ムコ多糖症の鼠径ヘルニア初発例については再発予防のためメッシュプラグ法など壁補強が行われることが必要と考

える。一方で再発を繰り返すヘルニアに対して、初発時の術式がさまざまであることなどを理由に、特定の方法が推奨されておらず⁵⁾、個々の症例に応じた術式選択が必要と考えられる。

文 献

- 1) 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業 ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究班 編「診断の手引きに準拠したムコ多糖症診療マニュアル」, 2016.
- 2) Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y et al.: Japan Elaprase® Treatment (JET) study: Idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II): *Mol Genet Metab*, **99**: 18–25, 2010.
- 3) Muenzer J, Wraith JE, Beck M et al.: A phase II/III clinical study of enzyme replacement therapy with idursulfase in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome): *Genet Med*, **8** (8): 465–473, 2006.
- 4) Young I D, Harper P S. Mild form of Hunter's syndrome: clinical delineation based on 31 cases: *Arch of Disease in childhood*, **57**: 828–836, 1982.
- 5) 日本ヘルニア学会 ガイドライン委員会編「鼠径部ヘルニア診療ガイドライン 2015」, 2015.

Abstract

A CASE OF RECURRENT INGUINAL HERNIAS IN HUNTER'S SYNDROME
WITH SEVERAL PREVIOUS ABDOMINAL HERNIAS

Yuta NAKAYAMA, Toru AOYAMA, Atsushi ONODERA, Kentarou HARA,
Yousuke ATSUMI, Keisuke KAZAMA, Masakatsu NUMATA, Hiroshi TAMAGAWA,
Norio YUKAWA, Yasushi RINO, Munetaka MASUDA

Yokohama City University, the Department of Surgery

Mucopolysaccharidosis is caused by lack of enzymes necessary to metabolize mucopolysaccharides. Accumulation of mucopolysaccharides in lysosomes causes various organ disorders. A case of recurrent inguinal hernias in mucopolysaccharidosis II (Hunter's syndrome) with several previous abdominal hernias is presented.

A 29-year-old man presented to our hospital with nausea and vomiting. He was diagnosed as having Hunter's syndrome at the age of 9 years. He had a history of several abdominal hernias and had undergone surgery several times.

On examination, there was a bulge in the left inguinal region. Computed tomography showed small intestine outside the abdominal wall and intestinal dilatation at the left inguinal region. He underwent emergent surgery with a diagnosis of inguinal hernia and intestinal obstruction.

There are some reports that patients with mucopolysaccharidosis have tissue vulnerability and recurrent abdominal hernias. When patients with mucopolysaccharidosis complain of abdominal symptoms, they require careful assessment.