

## 症例報告

## 神経線維腫症 1型に合併した左肋頸動脈瘤破裂による大量血胸の一例

石川県立中央病院 救命救急科

灰谷 淳, 拝殿 明奈, 太田 圭亮, 明星 康裕

## 緒 言

神経線維腫症 1型 (Neurofibromatosis type 1: NF1) は、約 3,000 人に 1 人の頻度で発症する常染色体優性遺伝疾患である。皮膚のカフェオレ斑、神経線維腫などを主症状とするが、神經系、骨、そして血管系にも多彩な病変をきたすことで知られている。

NF1 における血管病変 (NF1 vasculopathy) の合併率は 0.4% から 6.4% と報告されており<sup>1)</sup>、動脈狭窄、動脈瘤形成など、その病態は多岐にわたる。これらの血管病変は NF1 遺伝子異常に起因する血管壁の脆弱性が原因と考えられており<sup>2)</sup>、特に動脈瘤の破裂は致死的な合併症である<sup>3)</sup>。

今回我々は、NF1 に合併した左肋頸動脈瘤破裂により大量血胸をきたした症例に対し、迅速な診断と血管内治療によって救命し得た。本症例は NF1 患者における血管イベントの再発リスクと緊急時対応の重要性を示唆するものであり報告する。

## 症 例

患者：60 歳代、女性

主訴：突然の左胸痛

現病歴：夜間に洗濯物を干していた際、前駆症状なく突然の左胸部絞扼感を自覚し、救急要請となった。搬送中も胸痛は持続していた。

既往歴：

・神経線維腫症 1型（幼少期に診断）

A case of massive hemothorax due to rupture of a left subclavian artery aneurysm complicating neurofibromatosis type 1.

著者連絡先：〒920-8530 石川県金沢市鞍月東2丁目1

番地 石川県立中央病院 救命救急科

原稿受理日：2025年6月29日

採択日：2025年10月2日

- ・左胸背動脈分枝の動脈破裂（5年前）：経カテーテル的動脈塞栓術（Transcatheter Arterial Embolization: TAE）にて治療
  - ・くも膜下出血（1年前）：コイル塞栓術にて治療
  - ・脂質異常症
- 内服薬：アスピリン 100mg/日、ボノプラザン 10mg/日、ロスバスタチン 2.5mg/日

## 来院時所見：

- ・意識レベル：JCS 0、GCS 15
- ・バイタルサイン：血圧 98/73 mmHg、心拍数 95 回/分、呼吸数 28 回/分、SpO<sub>2</sub> 95%（室内気）
- ・身体所見：全身に多数のカフェオレ斑および神経線維腫を認めた。胸部聴診にて左肺野の呼吸音が完全に消失していた。

検査所見：来院時の血液検査では、ヘモグロビン (Hb) 10.9 g/dL と、約 2 ヶ月前の 13.3 g/dL から明らかな低下を認めた。その他の主な所見は以下の通りであった。WBC 7,500 / μL、Plt 24.8 × 10<sup>4</sup> / μL、Cre 0.05 mg/dL、Lac 2.0 mmol/L。

画像所見および臨床経過：胸部造影 CT 検査を施行したところ、左胸腔内に大量の血胸（図 1）を認めたが、この時点では明らかな造影剤の血管外漏出（extravasation）は指摘できなかった。

しかし、臨床所見から出血が強く疑われたため、救急外来にて緊急胸腔穿刺を施行し、約 600mL の血性胸水を排液した。処置後も胸痛は改善せず、血圧は 74/49 mmHg まで低下した。持続する活動性出血が強く示唆されたため、再度造影 CT 画像を再評価したところ、左鎖骨下動脈から分岐する左肋頸動脈に仮性動脈瘤が形成されており（図 2）、これが破裂の原因であると判断した。

進行する貧血と循環不全に対し、赤血球濃厚液 (RBC) 2 単位を投与しつつ、緊急で経カテーテル動脈塞栓術（Transcatheter Arterial Embolization:

TAE) を施行する方針とした。血管造影で左肋頸動脈瘤からの活動性出血を確定し、塞栓術を施行した(図3)。術後も一過性の血圧低下とHb値の低下を認め、追加の輸血を要したが、その後は安定した。集中治療室(ICU)に入室後、透視下に胸腔ドレーンを留置し、厳重な経過観察を行った。胸水排液は徐々に減少し、呼吸および循環動態が安定したため、胸腔ドレーンを抜去した。その後、リハビリテーションを経て独歩にて退院となった。

## 考 察

NF1に合併する血管病変(NF1 vasculopathy)は、生命を脅かす緊急事態を引き起こす可能性があるものの、その認知度は未だ十分とは言えない。NF1患者における血管病変の合併率は0.4%から6.4%と報告されるが<sup>1)</sup>、無症状の症例も多いため、実際にはさらに高頻度である可能性が指摘されている。重要なことに、これらの血管合併症は悪性新生物に次いでNF1患者における第二の死因とされ<sup>3)</sup>、その臨床的意義は極めて大きい。

NF1における血管の脆弱性の機序は、単純な血行力学的ストレスだけでなく、NF1遺伝子変異に起因する血管壁自体の構造異常が根本にあると考えら

れている。その病態生理として、①神経線維腫組織の血管中膜への直接浸潤、②栄養血管(vasa vasorum)の圧迫による局所虚血、③血管内膜の平滑筋増殖と弾性線維の菲薄化・断裂、などが提唱されている<sup>2)</sup>。このような脆弱な血管壁は、高血圧などの明らかな誘因がなくとも、動脈瘤形成や自然破裂を引き起こす原因となる。

本症例の診断過程における最大のポイントは、初期の造影CTで明らかな活動性出血が指摘できなかつたにもかかわらず、その後のバイタルサインの悪化という臨床情報に基づき、画像を再評価して責任病変を同定できた点にある。NF1患者が原因不明の胸痛や腹痛、あるいはショック状態で搬送された場合、常に動脈瘤破裂を鑑別診断の念頭に置くべきである。一度の画像検査で出血源が特定できなくとも、臨床経過によっては繰り返し評価を行い、出血源を特定しようとする姿勢が救命には不可欠である。このプロセスには、救急医、放射線科医による迅速かつ緊密な多職種連携が極めて重要となる。

治療戦略として、本症例ではTAEが選択された。NF1患者の血管壁は脆弱であり、外科的なアプローチ(血管結紮や縫合)は難渋し、再出血のリスクが高いことが知られている<sup>4)</sup>。そのため、より低侵襲で臓



図1 来院時胸部造影CT像

左胸腔内に大量の血胸を認めた。



図2 来院時頸部造影CT像

左肋頸動脈に仮性動脈瘤を認めた(丸印内)。造影剤注入により、仮性動脈瘤の描出後に胸腔への血管外漏出を確認した。



図3 経カテーテル動脈塞栓術による仮性動脈瘤への対応

Lipiodolで希釀した33% NBCA溶液を作成し、仮性動脈瘤から近位を塞栓させた。

器温存に優れる TAE が第一選択となることが多い。

本症例から得られる最大の臨床的教訓は、NF1 における血管病変の再発・多発リスクと、それに対する長期的管理の重要性である。本患者は 5 年前に別の部位の動脈破裂で TAE を受けており、NF1 vasculopathy が全身性かつ進行性の病態であることを明確に示している。過去には、一人の患者が 1 ヶ月以内に 3箇所の異なる動脈の破裂を経験したという報告もあり<sup>5)</sup>、一度血管イベントを経験した患者は極めてハイリスク群であると認識する必要がある。したがって、本症例のような患者に対しては、治療後も定期的な全身の血管スクリーニング（MRA や CT アンギオグラフィなど）が不可欠である。近年では、少なくとも年に 1 回の画像フォローアップを行うことが推奨されており<sup>6)</sup>、新たな動脈瘤の早期発見と予防的介入が、予後を改善するために重要であると考えられる。

### 結 語

NF1 に合併した左肋頸動脈瘤破裂による大量血胸という致死的な病態の症例を経験した。NF1 患者の救急診療においては、常に血管病変破裂の可能性を鑑別に挙げ、臨床経過から積極的に再評価を行い、迅速な画像診断と血管内治療を中心とした集学的治療を行うことが救命の鍵となる。本症例は、NF1 患者における血管病変の早期発見と緊急時の迅速な対応、そして再発予防のための長期的フォローアップの重要性を再認識させる貴重な経験であった。

### 引 用 文 献

- 1) Williams VC, Lucas J, Babcock MA, et al: Neurofibromatosis Type 1 Revisited. PEDIATRICS. 2009; 123: 124-133.
- 2) Bargiela D, Singhal A, Ganeshan A, et al: The endovascular management of neurofibromatosis-associated aneurysms: A systematic review. Eur J Radiol. 2018; 107: 74-84.
- 3) Rasmussen SA, Yang Q, Friedman JM: Mortality in neurofibromatosis 1: an analysis using U.S. death certificates. Am J Hum Genet. 2001; 68: 1110-1118.
- 4) Oderich GS, Sullivan TM, Bower TC, et al: Vascular abnormalities in patients with neurofibromatosis syndrome type I: clinical spectrum, management, and results. J Vasc Surg. 2007; 46: 475-484.
- 5) Higa S, Kina T, Akamine S, et al: Three Arterial Ruptures in a Patient with Neurofibromatosis Type 1. Intern Med. 2021; 60: 955-959.
- 6) Fukushima N, Shimao T, Matsunari Y, et al: Ruptured visceral artery aneurysms in a patient of neurofibromatosis type 1 (NF-1) successfully treated by endovascular treatment. Abdom Radiol (NY). 2022; 47: 1109-1115.