日本小児循環器学会雑誌　14巻1号　2～7頁（1998年）

＜原　著＞

一側肺動脈近位部欠損を伴う総動脈幹症（Van Praagh 分類 A3型）

（平成9年8月8日受付）
（平成10年1月26日受理）

東京女子医科大学日本心臓血圧研究所小児科，[1]現　埼玉県立小原循環器病センター小児科
斎藤明宏[1]　門間和夫

key words：総動脈幹症，CATCH22，主要大動脈肺動脈側副血管，染色体22q11.2

要　旨

総動脈幹症兼一側肺動脈近位部欠損（Van Praagh A3型）の4症例を経験した．4例中2例では主要大動脈肺動脈側副血管を，残り2例には動脈管開存を合併した．4例中，動脈管開存合併の2例には22q11欠失に関連する表現型は認めず，うち1例では染色体検査にて同染色体の欠失のないことを確認した．主要大動脈肺動脈側副血管を合併する2例はともにCATCH22であった．総動脈幹症と一側肺動脈近位部欠損と主要大動脈肺動脈側副血管の合併は稀であり，当院で経験した症例がともにCATCH22であったことから，この組み合わせの先天性心疾患は22q11．2の部分欠失によることが強く疑われた．

はじめに

近年，FISH法による染色体22番長腕q11.2部分の欠失の診断が可能となり，この欠失と心奇形，異常顔貌，口蓋裂，鼻声などの表現型との密接な関係が明らかにされた[1)~12)]．即ちVelo-cardio-facial症候群，円錐動脈幹異常顔貌症候群及びDiGeorge症候群は22q11.2欠失による隣接遺伝子症候群である[1)~12)]．また，22q11.2の部分欠失の主な表現型は心奇形（cardiac anomaly：C），異常顔貌（abnormal face：A），胸腺低形成（thymic hypoplasia：T），口蓋裂（cleft palate：C）及び低カルシウム血症（hypocalcemia：H）でCATCH22とまとめられている[6)]．今回我々が経験した，総動脈幹症に一側肺動脈近位部欠損と主要大動脈肺動脈側副血管を合併した2例がともにCATCH22であったことから，この組み合わせの心疾患が染色体22q11.2の部分欠失によることが強く疑われるので報告する．

症例1：3歳，男児．

診断：総動脈幹症，心室中隔欠損，心房中隔欠損，右肺動脈狭窄，左肺への主要大動脈肺動脈側副血管．

現病歴：生下時より心雑音を，1カ月健診時に哺乳力不良とチアノーゼを指摘された．

入院時現症：身長は93cm，体重は13.5kgであった．胸骨左縁第3肋間に2/6度の連続性雑音を聴取した．2音は単一で，大腿動脈は触知良好であった．肝腫大は認めなかった．精神発達遅延を認め，中等度のチアノーゼと円錐動脈幹異常顔貌を呈した（図1）．

胸部レントゲン：左大動脈弓で，心胸郭比は58%，肺血管陰影は正常であった．

心電図：正常洞調律で，QRS平均前額面電気軸は＋80度，両心室肥大を示した．

心臓カテーテル検査：両心室に圧較差はなく，左室拡張末期容量は正常の136%，右室拡張末期容量は正常の90%であった．総動脈幹造影にて1度の総動脈幹弁閉鎖不全を認めた．右肺動脈は総動脈幹左後壁より起始し，分岐部に狭窄を有し，左肺動脈は認めず，左肺への血流は3本の主要大動脈肺動脈側副血管より供給され，それらの分岐部に狭窄を認めた（図2A，B，図4）．肺体血流比は肺動脈の酸素飽和濃度を大動脈の値で代用し，0.83であった．

染色体検査：FISH法にて22q11.2の欠失が確認さ

別刷請求先：（〒020-0066）岩手県盛岡市上田1－4－1
岩手県立中央病院小児科　斎藤　明宏

Presented by Medical*Online

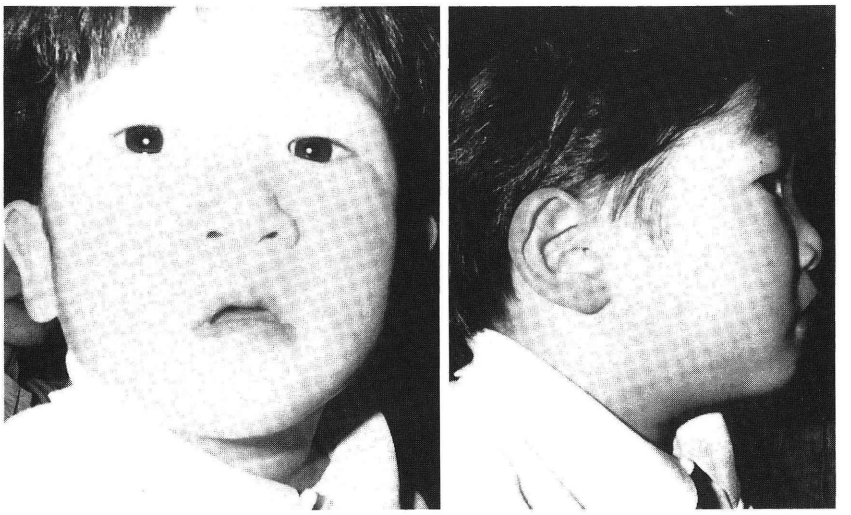

図1　症例1の顔貌
内眼眥間は開大し，鼻根部は扁平で，上眼瞼が厚く，耳介低位と耳殻の変形などの円錐動脈幹異常顔貌を認める．（掲載について了解済み）

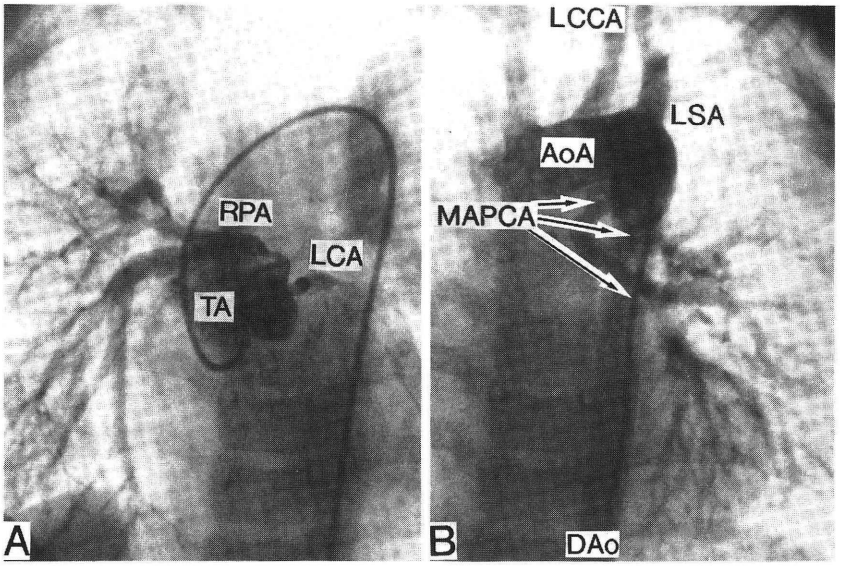

図2　症例1．総動脈幹造影正面像（A），下行大動脈造影正面像（B）．左側大動脈弓で，右肺動脈は総動脈幹左後壁より起始し，起始部に狭窄を有する．左肺には主要大動脈肺動脈側副血管の合併を認める．
略語　AAo：大動脈，DAo：正行大動脈，LCA：左冠動脈，LCCA：左総頸動脈，LSA：左鎖骨下動脈，MAPCA：主要大動脈肺動脈側副血管，RPA：右肺動脈，TA：総動脈幹

れた．

臨床経過：心臓カテーテル検査の結果，主要大動脈肺動脈側副血管は全体に細く，それぞれ大動脈からの起始部に狭窄を有するため，手術適応なしと判断され，

Presented by Medical*Online

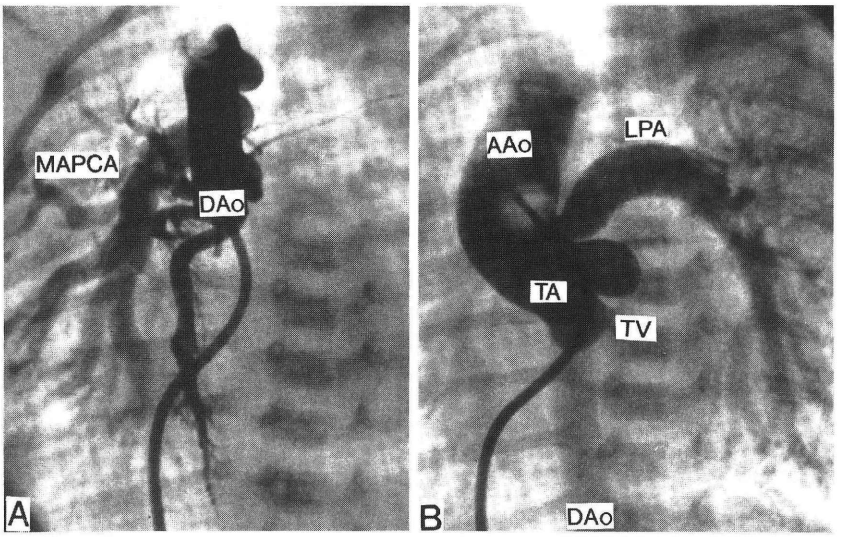

図3　症例2．下行大動脈造影正面像（A），総動脈幹造影正面像（B）．右側大動脈弓で，右肺は主要大動脈肺動脈側副血管を合併し，総動脈幹後壁より起始する左肺動脈を認める．
略語　TV：総動脈幹弁，他は図2と同じ．

経過観察中である．

症例2：日齢2，女児．

診断：総動脈幹症，心室中隔欠損，心房中隔欠損，左肺動脈狭窄，右肺への主要大動脈肺動脈側副血管，右側大脈弓，高位大動脈弓，左鎖骨下動脈起始異常

現病歴：生下時より心雑音を認め，ファロー四徴症の診断で当院を受診した．

入院時現症：身長は50cm，体重は2,668gであった．胸骨右縁第2，3肋間に2/6度の連続性雑音を聴取した．2音は単一で，bounding pulseを認めた．軽度のチアノーゼを呈し，円錐動脈幹異常顔貌，耳介低位及び小顎症を認めた．

胸部レントゲン：右側大動脈弓で，心胸郭比は63%，肺血管陰影は正常であった．

心電図：正常洞調律で，QRS平均前額面電気軸は＋120度，右室肥大を認めた．

心臓カテーテル検査：左室拡張末期容量は正常の66%と小さく，右室拡張末期容量は正常の229%であった．左肺動脈は総動脈幹後壁より出，分岐部に狭窄を認めた．右肺動脈は認められず，右肺血流は3本の主要大動脈肺動脈側副血管より供給され，うち1本は下行大動脈との分岐部に狭窄を認めた．また，高位右側大動脈弓で，左鎖骨下動脈起始異常が確認された（図3A，B，図4）．肺体血流量比は2.2であった．

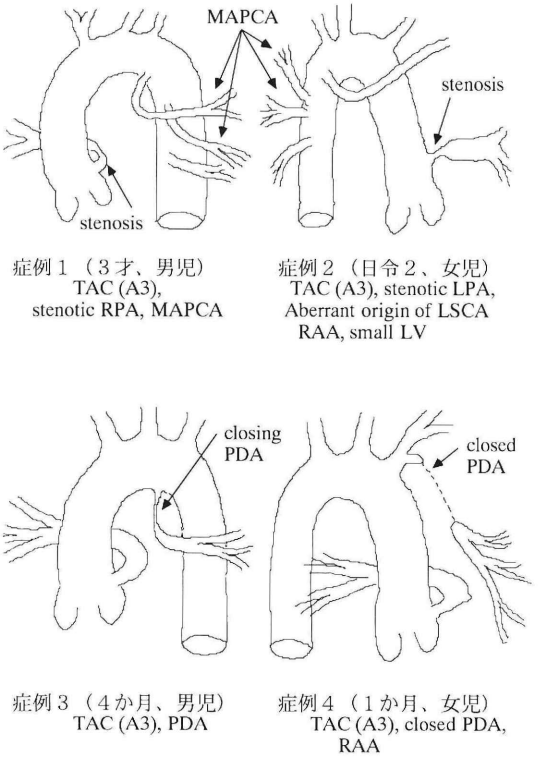

図4　4症例の模式図

Presented by Medical*Online

表1　Van Praagh 分類A3における肺動脈欠損側への側副血行

	Calder ら	当院
動脈管開存	4例(50%)	2例(50%)
主要大動脈肺動脈側副血管	4例(50%)	2例(50%)

表2　総動脈幹症兼肺動脈閉鎖症の4症例

症例	年齢	性別	22q11欠失の有無	合成症
1	3歳	男	有	主要大動脈肺動脈側副血管，肺動脈狭窄，円錐動脈幹異常顔貌
2	日令2	女	未検	主要大動脈肺動脈側副血管，右側大動脈弓，肺動脈狭窄，左鎖骨下動脈起始異常，円錐動脈幹異常顔貌，DiGeorge 症候群
3	4か月	男	未検	動脈管開存
4	1か月	女	無	動脈管開存(閉鎖)，右側大動脈弓

血液検査：Ca は7.0mg/dl, P は8.0mg/dl と低カルシウム血症及び高リン血症を認めた．

染色体検査：未検

臨床経過：左心室拡張末期容量が小さく，かつ，狭窄を有する主要大動脈肺動脈側副血管の合併もあり手術適応なしと判断された．鼻からミルクを吹き出して哺乳ができず，チューブ栄養を行った．呼吸困難のため挿管して人工呼吸を行った．その後，人工呼吸器より離脱できず，11カ月にて死亡した．

4症例の概略を図4と表2に示す．

考　察

総動脈幹症は先天性心疾患の約0.7%にみられる稀な疾患である[13]．その病型分類には1949年に提唱された Collett and Edwards の分類[114]や1965年の Van Praagh らによる分類[15)16)]がある．今回我々が経験した4症例は Collett and Edwards 分類では分類不可能なため，Van Praagh 分類を用いた．その病型別頻度は，1965年の Van Praagh らの報告では一側肺動脈近位部欠損を合併したタイプA3は2%と最も少ない[15]．また，1976年の Calder らの報告では，タイプA3は8%であった[17]．当院における総動脈幹症43例のタイプ別頻度をみるとタイプA3は4例（9%）で Calder らの報告とほぼ同じ頻度であった．タイプA3における肺動脈欠損側への肺血流は動脈管または主要大動脈肺動脈側副血管により供給され，その顕頻度は Calder ら報告では各々4例であった．即ち，総動脈幹症のタイプA3に主要大動脈肺動脈側副血管合併例の発生頻度は総動脈幹症全体の4%にすぎない[17]．

当院におけるタイプA3は4例（10%）存在し，動脈管開存合併例，主要大動脈肺動脈側副血管合併例は2例ずつであり，頻度はそれぞれ5%で，これまでの報告[14)15)17)~19)]と同様，稀な組み合わせであった（表1）．

門間らの報告[8]によると，ファロー四徴症兼肺動脈閉鎖において，染色体22q11の欠失例の91%に主要大動脈肺動脈側副血管の合併を認め，非欠失群でのその合併率は50%で，有意に欠失群での合併率が高かった．また，動脈管欠損率も同染色体欠失群の83%に対し，非欠失群は46%で欠失群の方が動脈管開存よりも主要大動脈肺動脈側副血管合併が高率であった[8]．今回我々が報告した結果から，総動脈幹症でも同様の傾向が推測された．そこで，CATCH22の2症例において，動脈開存における診断が重要となる．症例1では主要大動脈肺動脈側副血管の一本が動脈管を介する肺動脈と考えられないかという問題がある．しかし，一般に第6弓動脈遠位部に由来する動脈管が残存する場合，それにつながる肺動脈は第6弓近位部に由来するため，一側肺全体に分布する傾向を認める[20]．そのため，症例1の左側肺への分布血管はすべて主要大動脈肺動脈側副血管と診断した．また，症例2では経過中の呼吸困難を認めており，その原因に血管輪の存在が考えられる．剖検は未検で動脈管組織の有無は不明である．しかし，肺血流量の増大は胸部レントゲンでも明らかであり，さらに気管内挿管及びチューブ栄養を施行しても症状の改善がなかったことから，呼吸困難の原因は肺血流増大にあると診断した．以上より，CATCH22の2症例では総動脈幹からの肺動脈の分岐部に局所的な狭窄を有し，動脈管は欠損し，肺動脈近位部欠損側への肺には主要大動脈肺動脈側副血管が分布していた．それに対しCATCH22の表現型を持たない2症例では，肺動脈に狭窄はなく，肺動脈近位部欠損側には動脈管開存を合併していた．心大血管の発生上，肺動脈近位部は第6弓動脈近位部に，動脈管は第6弓遠位部にそれぞれ由来する．染色体22q11欠損はファロー四徴症でも総動脈幹症でも第6弓動脈の低形成を生じる傾向がある[8)21)]．

なお，当院における総動脈幹症の病型別頻度は別論文にて報告予定である．

謝辞　本稿執等に際し本症例の診断に御助言を頂いた Richard Van Praagh 先生に深謝致します．

Presented by Medical*Online

文　献

1) Shprintzen RJ, Goldberg RB, Lewin ML, Sidoti EJ, Berkman MD, Argamaso RV, Young D: A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: Velo-cardio-facial syndrome. Cleft Palate 1978; 5: 56—62
2) Burn J, Takao A, Wilson D, Cross I, Momma K, Wadey R, Scambler P, Goodship J: Conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within chromosome 22q11. J Med Genet 1993; 30: 822—824
3) Matsuoka R, Takao A, Kimura M, Imamura S, Kondo C, Joh-o K, Ikeda K, Nishibatake M, Ando M, Momma K: Confirmation that the conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within 22q11.2. Am J Med Genet 1994; 53: 285—289
4) Van Mierop LHS, Kutsche LM: Cardiovascular anomalies in DiGeorge syndrome and importance on neural crest as a possible pathogenetic factor. Am J Cardiol 1986; 58: 33—37
5) Driscoll DA, Salvin J, Sellinger B, Budarf ML, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Emanuel BS: Prevalence of 22q11 microdeletions in DiGeorge and velocardiofacial syndrome: Implications for genetic counselling and prenatal diagnosis. J Med Genet 1993; 30: 813—817
6) Wilson DI, Burn J, Scambler P, Goodship J: DiGeorge syndrome: Part of CATCH 22. J Med Genet 1993; 30: 852—856
7) 木内晶子，森　克彦，安藤正彦，高尾篤良：円錐総動脈幹異常児の顔貌．日小誌　1976; 17: 84
8) Momma K, Kondo C, Matsuoka R: Tetralogy of Fallot with plumonary atresia associated with chromosome 22q11 deletion. J Am Coll Cardiol 1996; 27: 198—202
9) Driscoll DA, Spinner NB, Budarf ML, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Goldberg RB, Shprintzen RJ, Saal HM, Zonana J, Jones MC, Mascarello JT, Emanuel BS: Deletions and microdeletions of 22q11.2 in velo-cardio-facial syndrome. AM J Med Genet 1992; 44: 261—268
10) Wilson DI, Cross IE, Goodship JA, Coulthard S, Carey AH, Scambler PJ, Brain HH, Hunter AS, Carter PE, Burn J: DiGeorge syndrome with isolated aortic coactation and isolated ventricular septal defect in three sibs with a 22q11 deletion of maternal origin. Br Heart J 1991; 66: 308—312
11) Scambler PJ, Kelly D, Lindsay E, Williamson R, Goldberg R, Shprintzen R, Wilson DI, Goodship JA, Cross IE, Burn J: Velo-cardio-facial syndrome associated with chromosome 22 deletions encompassing the DiGeorge locus. Lancet 1992; 339: 1138—1139
12) Goldmuntz E, Driscoll D, Budarf ML, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Biegel JA, Emanuel BS: Microdeletions of chromosomal region 22q11 in patients with congenital conotruncal cardiac defects. J Med Genet 1993; 30: 807—812
13) Keith JD, Rowe RD, Vlad P: Heart Disease in Infancy and Childhood. 3rd ed. New York, Macmillan, 1978, pp5
14) Collett RW, Edwards JE: Persistent truncus arteriosus: A classification according to anatomic types. Surg Clin North Am 1949; 29: 1245—1270
15) Van Praagh R, Van Praagh S: The anatomy of common aorticopulmonary trunk (truncus arteriosus communis) and its embryologic implications. A study of 57 necropsy cases. Am J Cardiol 1965; 16: 406—425
16) Van Praagh R: Classification of truncus arteriosus communis (TAC). Am Heart J 1976; 92: 129—132
17) Calder L, Van Praagh R, Van Praagh S, Sears WP, Corwin R, Levy A, Keith JD, Paul MH: Truncus arteriosus communis. Clinical, angiocardiographic, and pathologic findings in 100 patients. Am Heart J 1976; 92: 23—38
18) Deshpande J, Desai M, Kinare S: Persistent truncus arteriosus—An autopsy study of 16 cases. Int J Cadiol 1992; 37: 395—399
19) Bharati S, McAllister HA Jr, Rosenquist GC, Miller RA, Tatooles CJ, Lev M: The surgical anatomy of truncus arteriosus communis. J Thorac Cardiovasc Surg 1974; 67: 501—510
20) 門間和夫，高尾篤良，中沢　誠，黒沢博身，今井康晴：主要大動脈肺動脈側副動脈の選択的造影像．日小循誌　1987; 2: 262—270
21) Congdon ED: Transformation of the aortic-arch system during the development of the human embryo. Contrib Embryol 1922; 14: 49—110

Presented by Medical*Online

Truncus Arteriosus with Absent Unilateral Proximal Pulmonary Artery

Akihiro Saito[1)2)] and Kazuo Momma[1)]
[1)]Department of Pediatric Cardiology, The Heart Institute of Japan,
Tokyo Women's Medical College
[2)]Department of Pediatric Cardiology, Saitama Ohara Cardiovascular Center

Four out of 43 patietns with truncus arteriosus had type A3 of Van Praagh's classification Two of these 4 patients had phenotype of CATCH22. Association of chromosome 22q11 deletion was confirmed in one of the 2 patients with, and absence of the deletion was confirmed in one of the 2 patients without CATCH22 phenotype. There was a distinct difference in associated anomalies of the pulmonary artery between the 2 patients iwth CATCH22 and the other 2 patients without phenotype. Both patients with CATCH22 had localized stenosis at the origin of a pulmonary artery from the truncus arteriosus. The ductus arteriosus was absent, and major aortopulmonary collateral arteries distributed to the contralateral lung. In the patients without CATCH22, the pulmonary artery was not stenotic and hypertensive. There was a ductus arteriosus which was connected to the contralateral pulmonary artery. Truncus arteriosus, type A3, with stenotic pulmonary artery, absent ductus arteriosus and major aortopulmonary collacteral arteries was characteristically associated with CATCH22.

Presented by Medical*Online