

家族性網膜細動脈蛇行症にみられたコーツ病

今井 雅仁, 飯島 裕幸

山梨医科大学眼科学教室

要 約

3世代にわたる家族性網膜細動脈蛇行症の1家系中にみられた7歳女兒のコーツ病症例を報告した。症例の両眼の網膜細動脈は著明に蛇行していたが、静脈の走行には異常がみられなかった。左眼には周辺部の網膜毛細血管拡張と黄白色の網膜下滲出物、および滲出性網膜剝離を認め、コーツ病と診断された。家族の眼底検査の結果、症例の父親の両眼に著明な網膜細動脈蛇行を認め、また父方祖母と姉に軽度の両眼性網膜細動脈蛇行を認め、家族性網膜細動脈蛇行症の家系であることを確認した。本症における細動脈蛇行は先天性の変化でなく、後天性進行性であり、その発生機序として網膜毛細血管抵抗増大が仮説として想定されている。この点から本症例にみられたコーツ病が家族性網膜細動脈蛇行症と病因論的に関わりを有することが推測された。(日眼会誌 94: 1091-1096, 1990)

キーワード: 網膜細動脈蛇行症, コーツ病, 常染色体性優性遺伝

Coats' Disease and Familial Retinal Arteriolar Tortuosity

Masahito Imai and Hiroyuki Iijima

Department of Ophthalmology, Yamanashi Medical College

Abstract

The first Japanese autosomal dominant pedigree of familial retinal arteriolar tortuosity was presented with photographic documentation. The proband, a 7-year-old girl also had typical Coats' disease in her left eye. The fluorescein fundus angiogram revealed retinal telangiectasis and microaneurysms with dye leakage in her left peripheral eyeground and marked arteriolar tortuosity without dye leakage in posterior portions of both eyegrounds. Her father showed prominent retinal arteriolar tortuosity bilaterally, and her sister and paternal grandmother showed mild tortuosity of retinal arterioles in both eyes. The recently proposed hypothesis that the familial retinal arteriolar tortuosity is caused by the retinal microcirculatory disturbance consisting of increased resistance in the retinal capillary bed might explain the coincidental occurrence of retinal arteriolar tortuosity and Coats' disease in this report. (Acta Soc Ophthalmol Jpn 94: 1091-1096, 1990)

Key words: Retinal arteriolar tortuosity, Coats' disease, Autosomal dominant inheritance

I 緒 言

コーツ病は網膜毛細血管拡張と毛細血管瘤を示し、

黄白色の網膜下滲出物を伴う特発性の網膜血管異常で、若年男子に好発するとされている¹⁾。家族性に発生したとの報告もみられるが、一般的には孤発性で遺伝

別刷請求先: 409-38 山梨県中巨摩郡玉穂町下河東1110 山梨医科大学眼科学教室 今井 雅仁
(平成2年6月1日受付, 平成2年7月16日改訂受理)

Reprint requests to: Masahito Imai, M.D. Department of Ophthalmology, Yamanashi Medical College
Shimogato 1110, Tamaho-cho, Nakakoma-gun, Yamanashi-ken 409-38, Japan

(Received June 1, 1990 and accepted in revised form July 16, 1990)

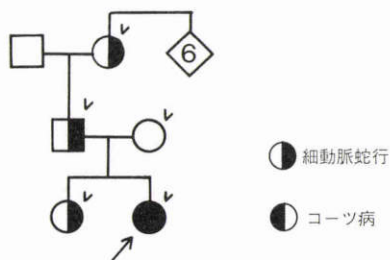


図1 症例の家系図，矢印は発端者，レは検査を行ったものを示す。

的背景はないとされている¹⁾。

一方，家族性網膜細動脈蛇行症は常染色体性優性遺伝を示し，網膜細動脈の種々の程度の蛇行と再発する網膜出血を特徴とする病態である^{2)~5)}。今回後者の1家系中の女兒にコーツ病の発生をみたので，両者の関連についての考察とともに報告する。

II 症 例

症例：7歳，女兒(Y-490588)

初診：1986年7月8日

主訴：左眼視力低下

現病歴：1986年7月5日，左眼鈍の外傷により視力低下を訴え，近医を受診したところ，網膜の異常を指摘された。

既往歴：特記すべきことなし

家族歴(図1)：父親の両眼に著明な網膜細動脈蛇行を認める(図2c, d)，また父方祖母(図2a, b)および姉(図2e, f)にも軽度の網膜細動脈蛇行を認めたが，いずれも視力障害はみられなかった。

初診時所見：視力，右1.2 (n.c.)，左0.4 (n.c.)，両眼とも前眼部，中間透光体には異常所見は認めない，右眼底には網膜細動脈の著明な蛇行を認めたが静脈の走行には異常を認めない(図2g)。左眼底は右眼と同様の網膜細動脈の蛇行を認めたほか，黄斑部に星状斑を，また赤道部より周辺部網膜には広汎に黄白色滲出物を認めた。また下方網膜には出血，及び滲出性の網膜剥離を認めた(図2h, 図3)。蛍光眼底写真では右眼は網膜細動脈蛇行以外に異常なく蛍光の漏出所見はみられなかった(図5)。左眼蛍光眼底写真においては周辺部網膜での毛細血管の拡張と毛細血管瘤，および斑状の蛍光色素の漏出が認められた(図4)。

経過：以上よりコーツ病と診断し，入院の上全身麻酔下で，左眼網膜剥離に対し網膜下液排除，強膜パッ

クリング術及び網膜冷凍凝固術を行った。術後下方網膜の毛細血管異常部位に対してアルゴンレーザー光凝固術を追加した。その結果網膜剥離は消退したが，黄斑部の黄白色滲出物は増強し，1ヵ月後の退院時，左眼視力は0.06であった。以後外来にて経過観察を行っているが，著変はみられていない。右眼の網膜細動脈蛇行について，1990年4月に再検したが，蛇行の程度に明らかな変化はみられなかった。

III 考 按

網膜動脈の蛇行と網膜出血の合併が家族性にみられるとの最初の報告は1958年 Beyer によってなされ，その後同様の家系の報告が相次ぎ，特徴として以下の事実が明らかにされた²⁾。

1. 遺伝形式は常染色体性優性遺伝である。

2. 網膜血管の蛇行は網膜細動脈であって静脈の変化はない。通常罹患動脈は末梢のものであって，第2，第3分枝付近で蛇行が著明である。

3. 再発性の網膜出血をきたし，視力低下により受診することが多いが，出血の吸収とともに視力は正常に復する。また無症状の出血がみつかることもある。出血は力仕事，血圧上昇，軽い打撲等で誘発される。

4. 網膜出血と網膜細動脈蛇行症は直接の因果関係はなく，1家系の中でどちらかのみのみられる症例が多い。

5. 蛍光眼底撮影にて，網膜細動脈の蛇行以外の明らかな異常はみとめられず，血管の透過性亢進は証明されていない。出血部位についても毛細血管か静脈か動脈かは明らかでない。

6. 高血圧を示す症例もあるが，明らかな全身疾患との関連は示されていない。

本邦でも同様の症例報告がなされているが，家族性を証明したものはない^{6)~8)}。今回の症例およびその家族が示した所見において，最も強い細動脈蛇行は必ずしも第2第3分枝ではなく，第1分枝から著明な蛇行を示したこと，また特発性の網膜出血は観察期間中には本症例にもまた家族にも認めなかったことが上記の特徴からはずれるが，常染色体性優性遺伝を示し，また蛍光眼底検査においてはこれまでの報告と同じく，蛇行を示す細動脈からの蛍光漏出はみられなかった。遺伝性の示された本症の報告例は本邦においてはこれが最初である。

本症における網膜細動脈蛇行は先天性の変化ではなく，後天性進行性であることが長期の経過観察によ



図2 症例および家族の眼底写真。上から症例の父方祖母、父、姉、症例の眼底写真。父方祖母と姉の網膜細動脈蛇行は著しくはないが、矢印で示す部位に認める。

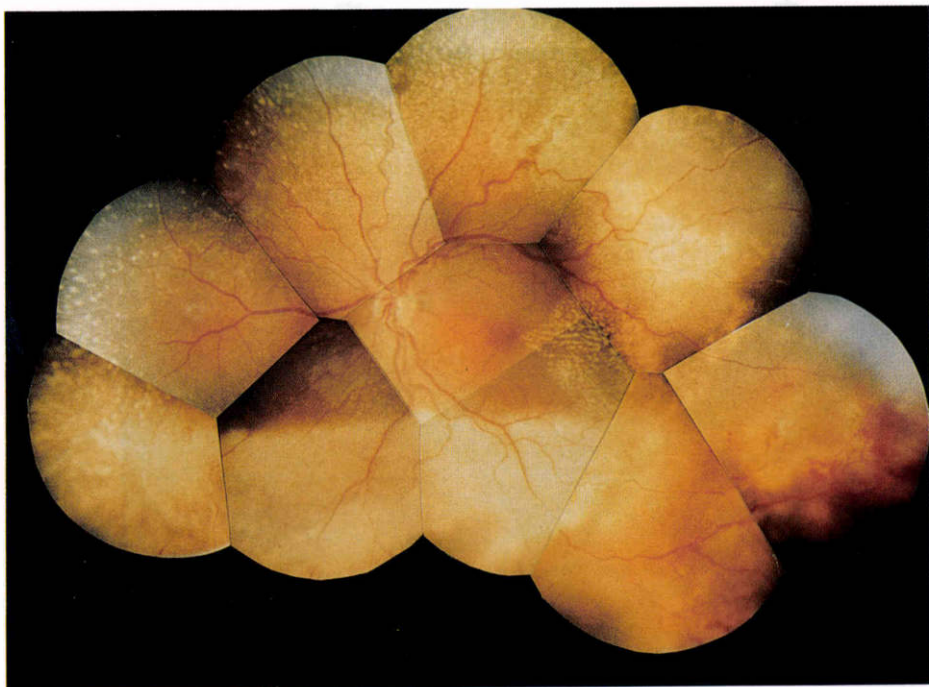


図3 症例の左眼パノラマ眼底写真. 網膜細動脈の蛇行を認め, 黄斑部には星状斑が, 赤道部より周辺には広汎に黄白色滲出物がみられ, また下耳側網膜に出血を認める.

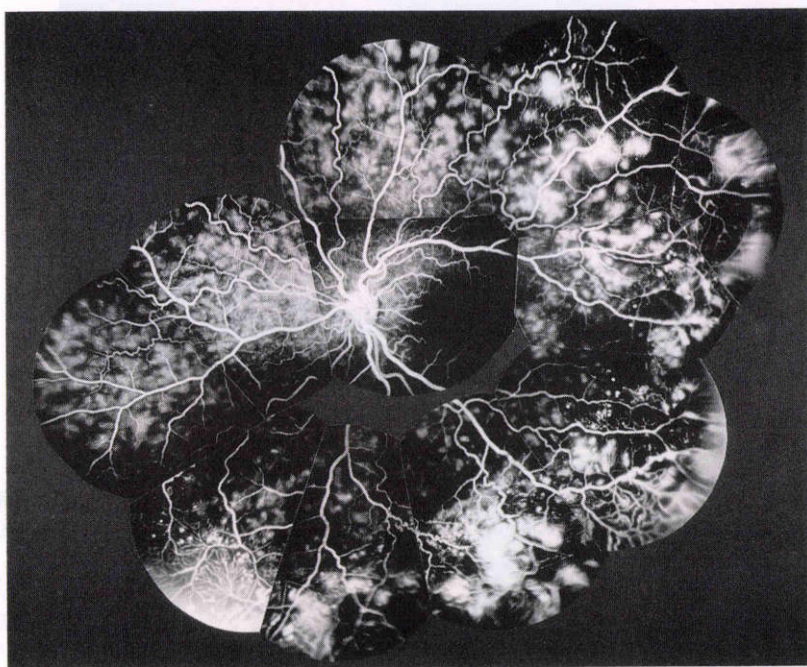


図4 症例の左眼パノラマ蛍光眼底写真. 周辺部網膜に毛細血管拡張と毛細血管瘤がみられ, 斑状の蛍光色素の漏出がみられる.

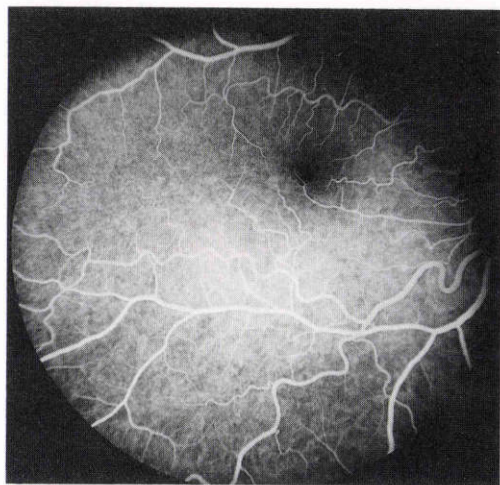


図5 症例の右眼蛍光眼底写真。血管からの色素の漏出は認めない。

て明らかにされた⁴⁾⁵⁾。すなわち当初特発性の網膜出血であると考えられていた症例がその後の経過観察によって網膜細動脈蛇行を生じてくることが報告された。このような事実を踏まえて、網膜細動脈蛇行の発生機序として、網膜毛細血管異常を想定する仮説が提唱されている³⁾⁵⁾。すなわち本症の病因として基礎に網膜毛細血管レベルでの微小循環障害があって毛細血管抵抗が上昇しており、そのために組織内に固定された網膜細動脈の管腔内圧が上昇し、蛇行を生じる。同じ微小循環障害によって毛細血管レベルでの易出血性を生じるというものである。この仮説はスペキュレーションにとどまっていて、具体的にこれを支持する証拠はみつかっていない。しかし多くの観察された事実を説明できるものとして注目すべきものである。

今回の症例では家族性の網膜細動脈蛇行症にコーツ病が合併した。網膜細動脈蛇行症とコーツ病との合併に関してはこれまでに、4人の同胞に網膜細動脈蛇行とコーツ病がみられたとの報告がある⁹⁾。この報告ではこれら網膜変化に加えて全身的に筋ジストロフィー、難聴、知能低下を伴っていた。また家族歴を有しない10歳男子に両眼性の網膜細動脈蛇行症と片眼にコーツ病様病変がみられたとの報告もある⁷⁾。今回の報告と合わせ考えると、これは単なる偶然の合併というより、網膜細動脈蛇行症はコーツ病と病因的に関連があると考えられる。そしてその機序として、先に述べた網膜毛細血管レベルでの微小循環障害が共通の病因として存在していて、一方で網膜細動脈蛇行を生

じ、他方で毛細血管拡張と透過性亢進によりコーツ病を発症するという可能性が考えられる。このような仮説にたてば、常染色体性優性遺伝を示す網膜細動脈蛇行症にコーツ病が発生しやすい訳であるから、一般には遺伝性はないといわれているコーツ病が家族内に発生してもよいことになる。事実これまでに家族性にコーツ病がみられた報告として、先の Small の報告⁹⁾以外に、同胞および従兄弟7名にみられた家系¹⁰⁾、発端者とその姪にみられた家系¹⁰⁾、同胞2名にみられた家系¹⁰⁾、2世代3症例にみられた家系¹¹⁾、それに同胞2例にみられた家系¹²⁾の報告がある。これらの家系が同時に家族性網膜細動脈蛇行症の家系であるかいなかは不明だが、網膜細動脈蛇行はその程度がきわめて軽度のものから著しい蛇行を示すものまでさまざまであるので²⁾、これらの家系で網膜細動脈蛇行の所見が気付かれていなかった可能性もある。今後、網膜細動脈蛇行症とコーツ病が合併する可能性を念頭において注意深く症例を検討する必要がある。

稿を終えるにあたり、塚原重雄教授の御教示に深謝いたします。

本論文の内容は第7回関東眼科学会において今井が口演した。

文 献

- 1) Haller JA: Coats' disease. In Ryan SJ (ed): Retina Vol 2. St Louis, The C V Mosby Co, 491—495, 1989.
- 2) Goldberg MF, Pollack IP, Green WR: Familial retinal arteriolar tortuosity with retinal hemorrhage. Am J Ophthalmol 73: 183—191, 1972.
- 3) Bartlett WJ, Price J: Familial retinal arteriolar tortuosity with retinal hemorrhage. Am J Ophthalmol 95: 556—558, 1983.
- 4) Wells CG, Kalina RE: Progressive inherited retinal arteriolar tortuosity with spontaneous retinal hemorrhages. Ophthalmology 92: 1015—1024, 1985.
- 5) Clearkin LG, Rose H, Patterson A, Mody CH: Development of retinal arteriolar tortuosity in previously unaffected family members. Trans Ophthalmol Soc UK 105: 568—574, 1986.
- 6) 萱沢文男, 町田照代, 中村富子, 他: 黄斑部出血を伴った網膜細動脈蛇行症. 臨眼 36: 62—65, 1982.
- 7) 竹田宗泰: 先天性網膜血管異常, その1. Telangiectasis および黄斑部色素増殖を伴う網膜細動脈蛇行症の1例. 眼紀 34: 1950—1959, 1983.
- 8) 竹田宗泰: 先天性網膜血管異常, その4. 網膜出血を合併した先天性細動脈蛇行症. 眼紀 36: 850

- 855, 1985.
- 9) **Small RG**: Coats' disease and muscular dystrophy. *Tr Am Acad Ophth Otolaryng* 72: 225—231, 1968.
- 10) **Campbell FP**: Coats' disease and congenital vascular retinopathy. *Tr Am Ophth Soc* 74: 365—424, 1976.
- 11) 溝口尚則, 高木敏博, 梶原喜徳: 同一家系内に Coats 病様所見を呈した 3 症例について. *眼紀* 37: 218—221, 1986.
- 12) 野田幸作: コーツ症候群の姉弟例. *眼臨* 76: 33—36, 1982.
-