

# AMCoR

Asahikawa Medical College Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

臨床放射線 (2001.02) 46巻2号:222～227.

門脈大循環短絡による高ガラクトース血症の検討

山田有則、高橋康二、油野民雄、齊藤泰博、齋藤博哉

## 門脈大循環短絡による高ガラクトース血症の検討

山田有則\*1, 3 高橋康二\*1 油野民雄\*1 斉藤泰博\*2 齋藤博哉\*3

### はじめに

高ガラクトース血症は、ガラクトース代謝関連酵素の活性低下あるいは欠損による先天性代謝疾患であるが、近年、ガラクトース血症マス・スクリーニングを契機として発見される異常血管による門脈大循環短絡の報告が増加している。このため、酵素異常を伴わない高ガラクトース血症の原因検索の際には、異常血管による門脈大循環短絡の検索が不可欠であり、画像診断が重要な役割をはたす。この場合に、短絡路の性状を理解しておくことが画像診断を行う上で重要である。

今回我々は、異常血管による門脈大循環短絡のために高ガラクトース血症を呈した5症例を経験したので、短絡路の性状およびその他の奇形・合併症について検討し報告する。

### 1. 対象および方法

対象は、5症例（男児3例、女児2例、年齢：2カ月～7歳6カ月、平均3歳1カ月）である。短絡路の性状の評価には、超音波検査、腹部造影CT検査および血管造影検査を施行した。また、各種画像診断および理学的所見などからその他の奇形、合併症を検討した。

### 2. 結果

門脈大循環短絡の様式としては、異常血管を介するものが3例であり、この異常血管の還流部位としては腎静脈直上の下大静脈が2例、左腎静脈が1例であった。1例では、上腸間膜静脈が直接半奇静脈に還流しており、もう1例では、肝内に形成された異常血管から中肝静脈と下大静脈への短絡が認められた。いずれの症例においても、肝性脳症の合併は認められなかった。

その他の奇形・合併症としては、精神運動発達遅滞、右鼠径ヘルニア、膀胱尿管逆流、馬蹄腎、対称肝、奇静脈連結を伴う肝部下大静脈欠損、多脾、総腸間膜症、内臓逆位、両側2葉肺などが認められた（表1）。

### 3. 症例

〔症例1〕7歳6カ月、男児

血管造影検査にて上腸間膜静脈、脾静脈は瘤状に拡張した異常血管に流入後、腎静脈直上の下大静脈に短絡している（図1A, B）。左腎静脈は途絶し、腰静脈が側副血行路として描出された（図1C）。門脈本幹は認められず、上腸間膜静脈から分岐するコイル様の異常血管がみられる。肝内門脈は細く低形成であった。

3歳時より精神運動発達遅滞にて経過観察中で

\*1 T. Yamada, K. Takahashi, T. Aburano 旭川医科大学放射線科 \*2 Y. Saitoh 旭川藤井病院 \*3 H. Saitoh 旭川厚生病院放射線科

〔索引用語：高ガラクトース血症、門脈大循環短絡〕

表1 結果

NO	年齢	性別	門脈血の還流部位	肝合併症	心奇形	その他の奇形・合併症	肝性脳症
1	7歳6カ月	男	下大静脈 (腎静脈直上)	—	—	精神運動発達遅滞	—
2	5歳3カ月	女	下大静脈 (腎静脈直上)	—	—	右鼠径ヘルニア	—
3	3カ月	女	左腎静脈	—	—	膀胱尿管逆流症, 馬蹄腎	—
4	2歳3カ月	男	半奇静脈	左右対称肝	—	多脾, 内臓逆位, 総腸間膜症 左右2葉肺, 肝部下大静脈欠損	—
5	2カ月	男	下大静脈, 中肝静脈	—	—	—	—

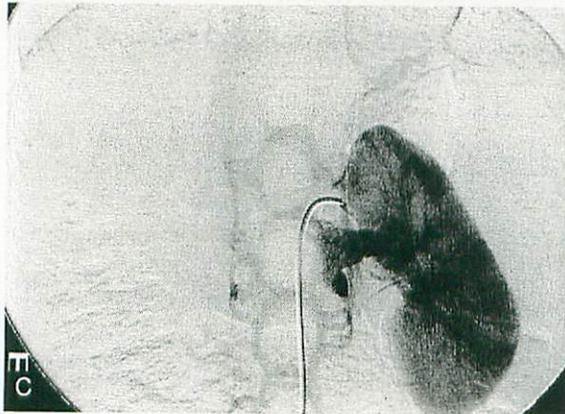
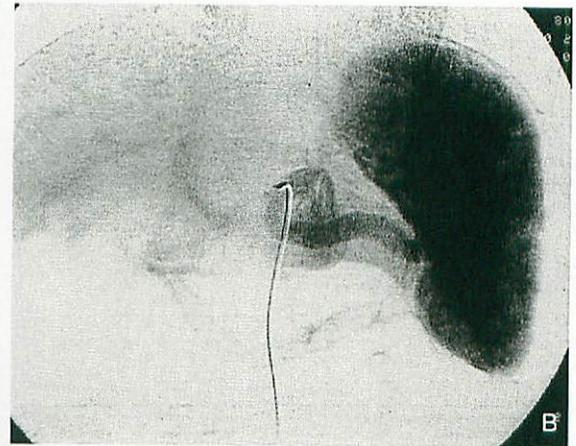
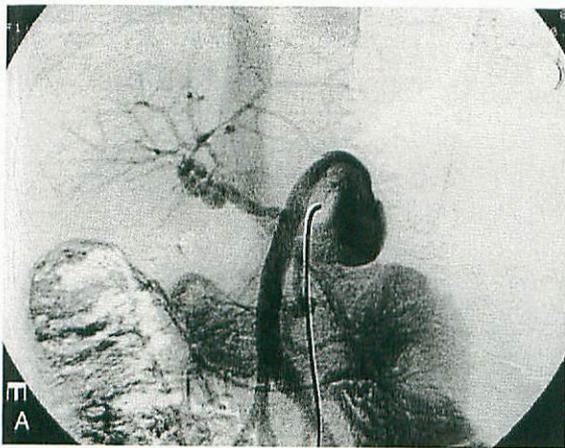


図1 症例1

A 上腸間膜動脈經由門脈造影 B 腹腔動脈造影  
C 左腎動脈造影

上腸間膜静脈, 脾静脈は瘤状に拡張した異常血管を介して腎静脈直上の下大静脈に流入。門脈本幹は認められずコイル様の異常血管がみられ, 肝内門脈は低形成である。左腎静脈は途絶し, 腰静脈が側副血行路として描出される。

ある。その他の奇形は認められなかった。

〔症例2〕5歳3カ月, 女児

血管造影検査にて上腸間膜静脈, 脾静脈は瘤状に拡張した異常血管に流入後, 症例1同様に腎静脈直上の下大静脈に短絡していた。左腎静脈は途絶し, 腰静脈が側副血行路として発達している。門脈本幹は認められず, 上腸間膜静脈から分岐する屈曲蛇行した異常血管がみられる。肝内門脈は非常に細く低形成であった。

4歳時に右鼠径ヘルニアで手術を受けた以外,

他の合併症や奇形は認められない。

〔症例3〕2カ月, 女児

血管造影検査にて上腸間膜静脈, 脾静脈は瘤状に拡張した異常血管に流入後, 左腎静脈に短絡していた。肝内門脈は末梢まで良好に描出され, 径はやや細いが門脈本幹も認められた (図2A, B)。

その他の奇形・合併症として馬蹄腎および膀胱尿管逆流が認められた。

〔症例4〕2歳3カ月, 男児

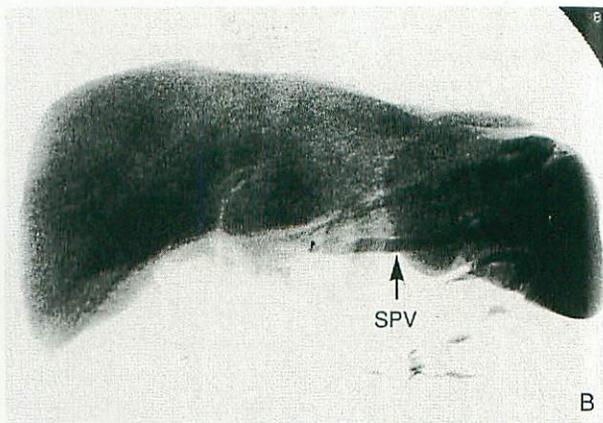
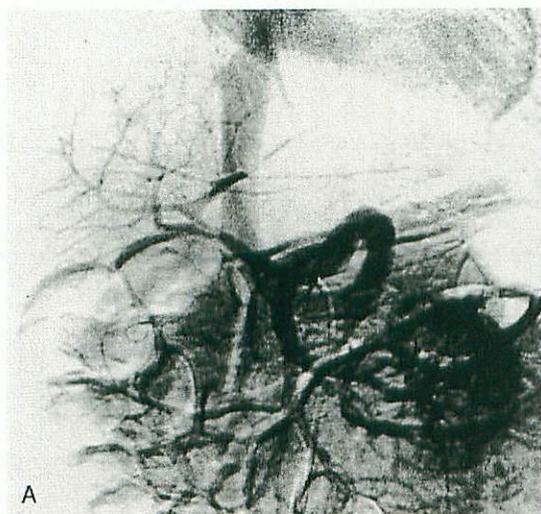


図2 症例3

A 上腸間膜動脈經由門脈造影 B 腹腔動脈造影

上腸間膜静脈，脾静脈は瘤状に拡張した異常血管を介して左腎静脈に流入。ほぼ正常な門脈本幹と肝内門脈がみられる。

多脾症候群のため，内臓逆位，奇静脈連結を伴う肝部下大静脈欠損，総腸間膜症，左右対称肝および両側2葉肺の奇形が認められた。

造影CT検査および血管造影検査において，総肝動脈は上腸間膜動脈より分岐していた。奇静脈への連結を伴った肝部下大静脈の欠損が認められ，上腸間膜静脈は直接半奇静脈に流入していた。上腸間膜静脈と半奇静脈の合流部レベルから門脈本幹に相当すると思われる細い血管の分岐が認められたが，肝内門脈は非常に細く低形成であった（図3A，C）。半奇静脈は，奇静脈に合流後上大静脈へと連絡していた（図3B）。

〔症例5〕2カ月，男児

各種画像診断にて門脈本幹は認められず，cavernous transformationの形成が認められた（図4A～C）。超音波検査カラードプラ法では，cavernous transformationを形成した異常血管から中肝静脈と下大静脈への短絡が認められた（図4D①，②）。

その他には，明らかな奇形や合併症は認められなかった。

#### 4. 考 察

高ガラクトース血症は，galactokinase，galactose-1-phosphate uridyl transferase，UDP-

galactose-4-epimeraseのいずれかの欠損によって，血中にガラクトースが増加する常染色体劣性遺伝疾患である。この内，transferase欠損症が最も重要であり，生後まもなくから発育不良，嘔吐，肝脾腫，黄疸などの症状を呈する。

新生児にガラクトース血症マス・スクリーニングが施行されるようになってからは，早期発見の機会が増加してきたが，中には酵素異常を伴わないものも認められ，これらは一過性のあるいは原因不明の高ガラクトース血症として扱われてきた。今回提示した5症例においても，症例1，2，4は長期間原因不明のまま経過観察されていた。近年になり肝炎，肝血管腫，アランチウス静脈管開存や異常血管による門脈大循環短絡も高ガラクトース血症の原因となりうる事が報告され<sup>1-4)</sup>，これらの報告後，症例1，2，4は各種画像診断にて異常短絡路が確認された。また，我々も肝血管腫が原因となり，肝血管腫の自然消退とともに高ガラクトース血症が改善した症例を経験している<sup>5)</sup>。したがって，酵素異常を伴わない高ガラクトース血症の新生児に対する画像診断の役割は非常に重要であり，肝血管腫の有無，肝内外の門脈形成異常の有無とその血管径および異常短絡路の有無を調べる必要がある。またそのためには，異常短絡路の解剖学

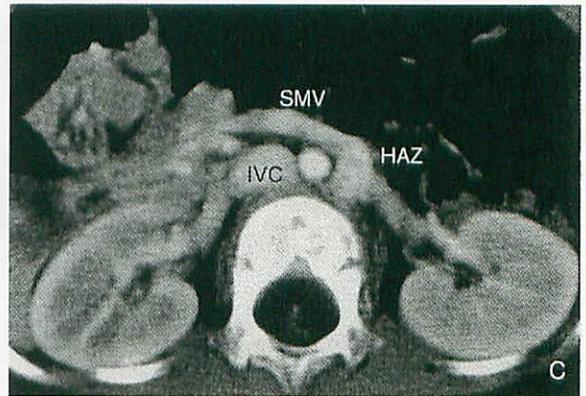
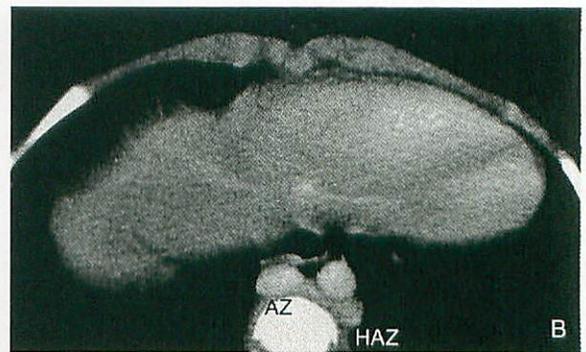
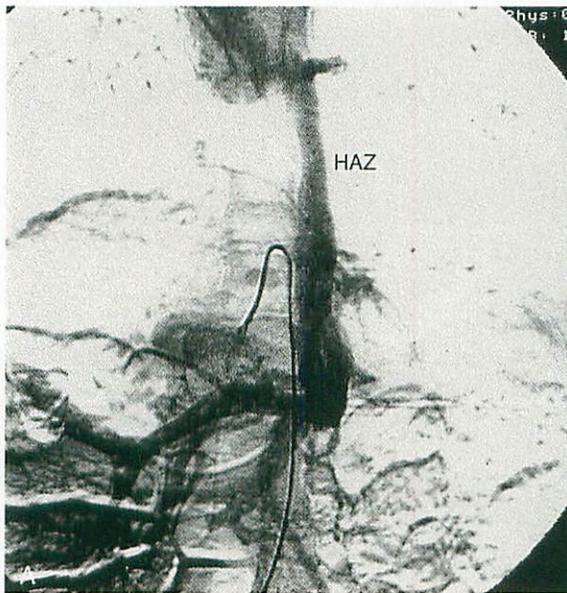


図3 症例4

A 上腸間膜動脈経由門脈造影 B, C 腹部造影CT 肝部下大静脈は欠損し、拡張した奇静脈 (AZ) と半奇静脈 (HAZ) を認める。上腸間膜静脈 (SMV) は半奇静脈に直接流入し、低形成ではあるが門脈本幹と肝内門脈が認められる。

的パターンを認識しておくことが必要である。

門脈形成異常は、肝内門脈欠損と肝内門脈低形成とに分けられる。肝内門脈欠損は極めてまれな奇形であり報告例はすべて女性であるが、これに対し肝内門脈低形成は男性に多いと報告されている。我々の経験した症例はすべて門脈低形成であったが、男児が3例、女児が2例であった。溝口等は、肝内門脈欠損の12例と肝内門脈低形成の7例をまとめているが<sup>4)</sup>、門脈血の還流部位としては、下大静脈、左腎静脈および肝静脈が報告されている。下大静脈の還流部位でも我々の症例1, 2のごとく門脈本幹からループを描いて腎静脈直上の下大静脈に還流する場合と、上腸間膜静脈からアランチウス静脈管と考えられる血管を上向き肝上部の下大静脈に合流する場合が認められる。症例4では肝部下大静脈が欠損しており、上腸間膜静脈は直接半奇静脈に合流していた。この還流パターンは過去の報告ではみられなかった。多脾症候群という特殊な症例ではあったが、肝部下大静脈が欠損して

いる場合には画像診断に際して注意が必要と思われた。

先天的な門脈体循環短絡は卵黄静脈系と主静脈系の吻合の遺残として多くの部位に考えられる。肝外門脈と下大静脈との吻合については、腎静脈の高さより頭側は卵黄静脈より発生することより理解可能である。また、肝内門脈と肝静脈の吻合についても胎生期に卵黄静脈が肝内で血管網を形成し、肝静脈と門脈に分かれる過程でその一部が分離せずに残ったものと考えられる<sup>6)</sup>。しかし、異常血管の存在により血流が減少しその結果門脈低形成となったのか、先天的な門脈低形成のために異常血管が発達したのか、あるいは同時に発生過程で異常が起きたのかは判然としない。

我々の症例においても、溝口ら<sup>4)</sup>がまとめたごとく、様々な奇形や合併症を認めた。また、溝口らの報告では、肝腫瘍とその類似病変（肝芽腫、肝細胞癌、腺腫、限局性結節性過形成、partial nodular transformation）の合併が多数認め

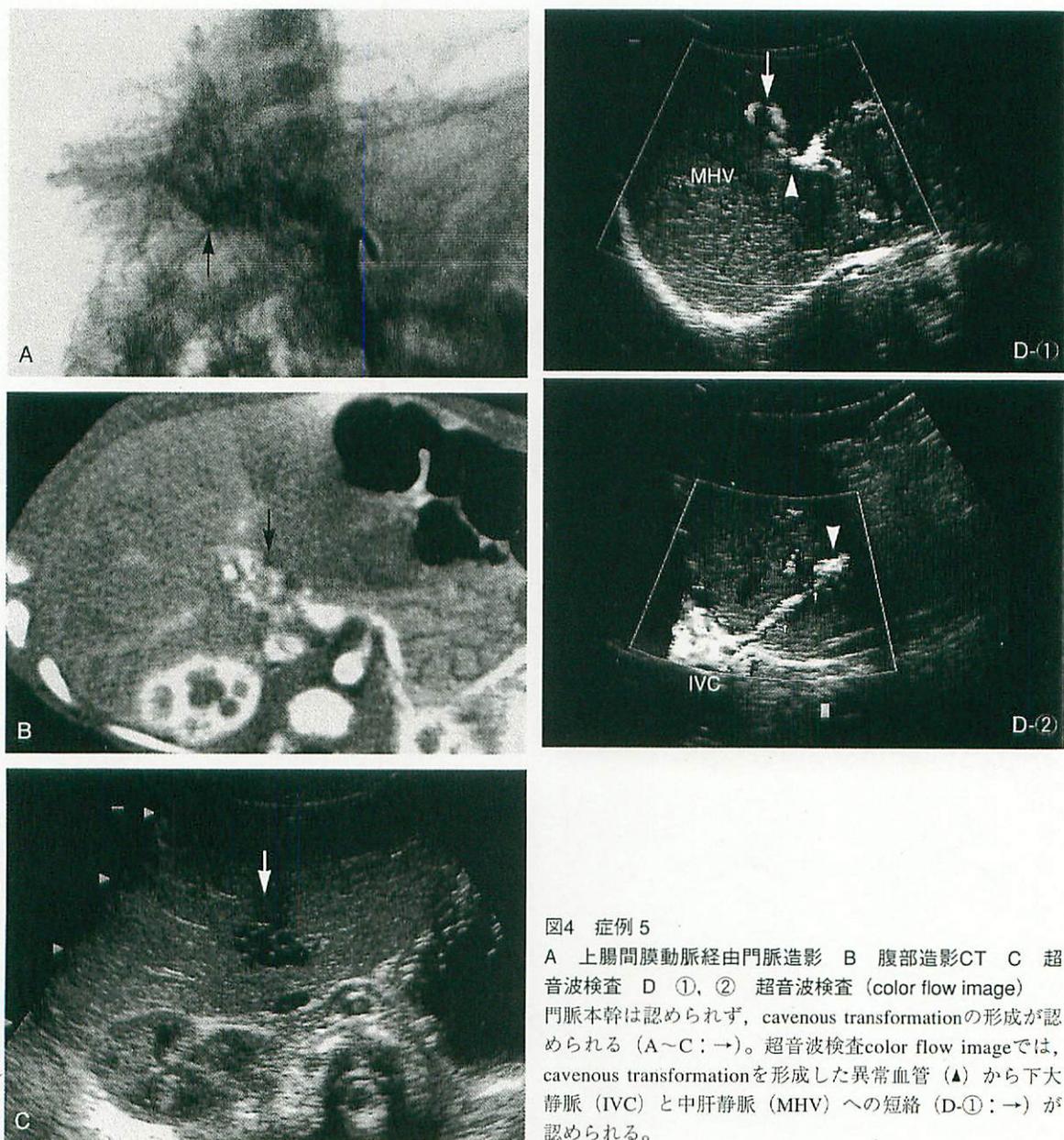


図4 症例5

A 上腸間膜動脈經由門脈造影 B 腹部造影CT C 超音波検査 D ①、② 超音波検査 (color flow image)  
 門脈本幹は認められず、cavernous transformationの形成が認められる (A~C: →)。超音波検査color flow imageでは、cavernous transformationを形成した異常血管 (▲) から下大静脈 (IVC) と中肝静脈 (MHV) への短絡 (D-①: →) が認められる。

られている。肝内門脈欠損では、12例中6例（肝芽腫2例、肝細胞癌1例、腺腫1例、限局性結節性過形成2例）に、門脈低形成でも7例中1例にpartial nodular transformationの合併を報告しており、この理由として、門脈血に含まれるインスリンなどの肝の再生に重要な働きをする物質の不均衡な供給による組織変化の可能性をあげている。この説によれば、肝内門脈欠損症例で肝

腫瘍とその類似病変の発生が多いのも理解可能である。我々の経験した5症例はいずれも門脈低形成であり、現段階では肝腫瘍やその類似病変は認められていないが、今後も定期的な観察が必要と思われる。

肝内門脈欠損および門脈低形成症例では、その血行動態から肝性脳症の発生が危惧される。我々の5症例ではいずれも肝性脳症の発現はなか

ったが、溝口等<sup>4)</sup>の報告では、19症例中5例において肝性脳症をきたしている。小児は成人に比べアンモニアやアミン類に対する脳の耐用量が大きいとされるが<sup>7)</sup>、小児期に肝性脳症を発症した症例の報告<sup>8)</sup>もあり、慎重な経過観察が必要である。

ガラクトース血症マス・スクリーニング陽性者に対する画像診断は、肝血管腫、静脈管あるいは異常血管等による門脈大循環短絡の検索として重要である。通常は、まず最初に超音波検査が施行されるが、肝内腫瘍の有無、門脈の有無と径の太さおよび異常血管の有無に十分注意して検査をすすめる必要がある。我々も症例3においては、最初の超音波検査ではほぼ正常に近い門脈が認められたこともあり、異常血管の存在を見落としている。また、異常血管の上下大静脈への短絡部位については、超音波検査のみでは評価が難しいことが多く、造影CTおよび血管造影が必要であった。しかし、症例5のようにカラードプラ法による精査が最も有効であった症例も経験される。今後は、multidetector helical CTの普及により、侵襲的な血管造影検査をさけ血流動態を的確に把握することが可能になると予測される。しかし、まず最初に施行する超音波検査で異常を拾い上げることが最も重要であり、このためには、短絡路のパターンを頭にいった注意深い検索が必要である。

## まとめ

異常血管を伴う門脈大循環短絡の5例を報告した。短絡部位としては、異常血管を介して腎静脈直上の下大静脈に還流するものが2例、異常血管を介して左腎静脈に還流するものが1例、直接半奇静脈に還流するものが1例、肝内で門脈と静脈のシャントを形成するものが1例であった。高ガラクトース血症には様々な病態が考えられるが、酵素異常が原因である可能性が低い場合は門脈大循環短絡の可能性も頭に入れた注意深い画像診断が必要である。

## 文献

- 1) Wharton BA, Scott PH: The newborn, (in) Clayton BE, Round JM ed; Chemical Pathology and the Sick

Child. p7-72, Oxford, Blackwell, 1984

- 2) Gitzelmann R et al: Hypergalactosemia and portosystemic encephalopathy due to persistence of ductus venosus Arantii. *Eur J Pediatr* 152: 564-568, 1992
- 3) 溝口信行ほか: ガラクトース血症マス・スクリーニングを契機に診断された肝血管腫の4例; ガラクトース血症の研究 その1. *日誌* 98: 1392-1399, 1994
- 4) 溝口信行ほか: 異常血管による門脈; 下大静脈短絡のために高ガラクトース血症を呈した肝内門脈欠損の1例; ガラクトース血症の研究 その3. *日誌* 99: 1293-1298, 1995
- 5) 齊藤泰博ほか: 超音波検査が診断に有用であった酵素異常を伴わない高ガラクトース血症. *Jpn J Med Ultrasonics* 23: 455-460, 1996
- 6) 前田 徹ほか: 門脈系先天異常の画像診断. *画像診断* 13: 1285-1297, 1993
- 7) Kerlan RK et al: Portal-systemic encephalopathy due to a congenital portocaval shunt. *AJR* 139: 1013-1015, 1982
- 8) Gitzelmann R et al: Hypergalactosaemia and portosystemic encephalopathy due to persistence of ductus venosus Arantii. *Eur J Pediatr* 151: 564-568, 1992

## Summary

Radiological study of hypergalactosemia due to anomalous portosystemic shunt

We conducted a retrospective review of 5 patients with hypergalactosemia due to anomalous portacaval shunt and analyzed the images.

In three cases, extrahepatic portacaval shunt caused by an anomalous vessel, and hypoplasia of the intrahepatic portal vein were detected. In one case with polysplenia syndrome, superior mesenteric vein joined hemiazygos vein and hypoplasia of the intrahepatic portal vein were detected. In one case, the communication between the intrahepatic anomalous portal vein and inferior vena cava or hepatic vein were detected.

Portacaval shunt should be considered as a possible cause of hypergalactosemia in cases without any defect in enzymes associated with galactose metabolism.

Tomonori Yamada et al  
Department of Radiology  
Asahikawa Kosei General Hospital