

胸部異常陰影を契機に診断に至った血管型 Ehlers-Danlos 症候群の 1 例

荒川 総介<sup>1)</sup>，中尾 心人<sup>1)</sup>，杉原 守<sup>1)</sup>，渡辺 正一<sup>2)</sup>，石川 操<sup>3)</sup>，村松 秀樹<sup>1)</sup>

(所属)

- 1) JA 愛知厚生連 海南病院 呼吸器内科
- 2) 同 皮膚科
- 3) 同 病理診断科

## 【要旨】

症例は 36 歳，男性．健康診断で胸部異常陰影を指摘され近医受診．胸部 CT にて右肺上・下葉に多発結節影を指摘され当院紹介．右肺上葉結節の気管支鏡下生検検体にて器質化と陳旧性出血像を認めた．繰り返す気胸や皮下出血，家族歴から Ehlers-Danlos 症候群を疑い，皮膚検体を用いて遺伝子，生化学的解析を行った．培養皮膚線維芽細胞の III 型コラーゲン産生能低下と *COL3A1* 遺伝子変異を認め血管型 EDS と診断した．繰り返す気胸や自然軽快する結節影に遭遇した場合，本症を鑑別に挙げる必要があると考える．

キーワード：Ehlers-Danlos 症候群，血管型，III 型コラーゲン，  
呼吸器合併症

Key words：Ehlers-Danlos syndrome, vascular type, collagen  
type3, respiratory complication

短縮タイトル：胸部異常陰影を契機に診断された血管型 EDS