



HAE の症状: 腹部

HAE 患者に高頻度で見られる症状に腸管の浮腫による腹痛があり、患者の 93%が経験しているという報告¹⁾もあります。

また、腹痛に伴い、嘔吐や下痢、めまいなどが現れることが多くあります。

HAE の患者では、この腹部発作を 10 代の頃から繰り返してきたという人が少なくなく、「過去に繰り返す原因不明の急性腹症や急性腸炎で何度か救急外来にかかったことがある・入院したことがある」という既往歴をもつ場合は、鑑別診断に HAE を加える必要があります。

-HAE の腹部症状

HAE に起因する腹部症状は、腹部違和感などの軽微なものから、腹膜炎や消化管穿孔を疑うほど非常に激しい腹痛を呈するものまで、幅広い症状を認めます。浮腫のために腸閉塞とも類似した症状を呈し、腸蠕動等により間欠的に症状の憎悪を繰り返し嘔吐なども伴います。しかし、HAE が原因である以外の急性腹症とは異なり、発熱や腹膜刺激症状などを認めることはほとんどありません。随伴症状として多いものは、嘔吐 (70%)、下痢 (40%)、めまい (90%) で、浮腫が十二指腸から空腸に起こると嘔吐、大腸に起こると下痢を伴うことが多いといわれています²⁾。

ほかに、まれではあるものの意識障害、テタニー、腸重積を伴う場合もあります。

腹部発作の前駆症状として、疲労感、聴覚過敏、飢餓感などが患者の 70%にみられます²⁾。

HAE の浮腫発作は、24 時間でピークとなり、72 時間で治まることがほとんどですが、腹部発作では平均4日間で、症状のピークは 2 日目であることが多いようです²⁾。

また、発作の初期では、血液検査等であまり異常は認められません。白血球をはじめとする血液細胞増加等の変化は、腹部症状が重度である場合でもそれほど異常を認めません²⁾。

-専門医が教える診断のポイント

～HAE の腹部発作と他の急性腹症との鑑別～

腹痛症状のみで HAE を鑑別することは非常に難しいです。なぜなら、症状が激烈のわりには、検査所見でそれほど異常を呈しないことも多く、炎症反応の上昇があっても軽度でとどまることが多いからです。

そこで鑑別診断のためには、問診として過去の浮腫発作の有無や部位、家族歴などを詳しく尋ねることが重要です。

また、HAE では、C4 が低値を示すため、原因不明の繰り返す腹痛では、C3、C4 等の補体を測定し、C4 のみ低値の場合は HAE を強く疑うことが重要です。

| HAE に起因する腹部発作の特徴 |
|---|
| <ul style="list-style-type: none">● 一般的には発熱を伴うことはない● 腹部発作は、軽微なものから非常に強い腹痛を呈するものまであり、症状のみでの鑑別は困難である● 検査所見では、白血球等の高値を認めることはあるが、それに比して炎症反応はあっても軽微な上昇にとどまることも多いため、鑑別診断の指標にはならず、C3、C4 等の補体を測定し、C4 のみ低値であれば HAE を強く疑う● 平均 4 日間（症状のピークは 2 日目） |
| HAE を鑑別するための問診 |
| <ul style="list-style-type: none">● 過去の浮腫発作を中心とした詳細な病歴、家族歴● 誘発因子（精神的ストレス、外傷や抜歯、過労などの肉体的ストレス、妊娠、生理、薬物 など）● 前駆症状とみられる輪状紅斑（Erythema Marginatum）や疲労感・倦怠感 |

～画像診断のポイント～

急性腹症の鑑別のため、腹部 CT 検査や超音波検査が有用です。HAE の画像所見として、初期は一部腸管の

粘膜下層を中心とした浮腫や、腹水が出現します³⁾。上記検査所見は、症状の改善・消失に伴い、早期に改善します。



小腸を中心に明瞭な三層構造を有する著明な浮腫性壁肥厚、多量の腹水を認められる

～症例から考える HAE 診断のポイント～

[症例 I 23 歳・女性]

(主訴) 下部腹痛、嘔気・嘔吐

(既往歴) 急性腹症での入院歴(4、5 回の入院)

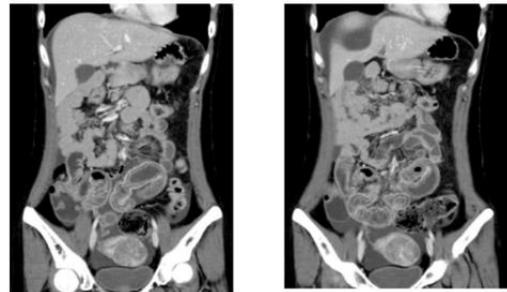
(現病歴) 急激に増悪した下腹部痛を訴え、受診

胸腹部造影CT (受診時, 水平断)



小腸を中心とした明瞭な三層構造を有する著明な浮腫性壁肥厚を認める。

胸腹部造影CT (受診時, 冠状断)



小腸を中心とした明瞭な三層構造を有する著明な浮腫性壁肥厚と、大量の腹水を認める。

画像提供: 佐々木 善浩(国立病院機構災害医療センター 消化器内科)

(受診後経過) 採血にて白血球が高値を呈していたが、他の検査所見は正常であった。急性腹症の鑑別のため、

CT 検査を施行した。画像所見では小腸を中心とした明瞭な三層構造を有する著明な浮腫性壁肥厚と、大量の腹水が認められた。原因不明の急性腹症を繰り返していたことと画像所見から HAE の可能性を考慮した。

血清補体価を測定し、C3:61mg/dL、C4:6mg/dL、CH50:6U/mL であり、C4 の低値を認め、HAE が非常に強く疑われた。C1 インヒビター活性を追加検査し、検出以下であったことから、HAE と診断した。

この症例に対する診断としては、以下の診断ポイントで挙げたことを問診で確認しながら行った。

診断ポイント

- 腹痛、嘔気などの症状を 10 代から繰り返す
- 原因不明の腹痛で入院を繰り返す
- 婦人科疾患を認めない
- 両上肢の突然の腫脹・消失、上肢や大腿の内側に皮疹(紅色、膨隆・瘙痒なし)の出現・消失を年に数回繰り返す
- ストレスや天候などがきっかけとなる
- 白血球数等の上昇以外はあまり異常をきたしていない

- 1) Bork K, Meng G, Staubach P, Hardt J. Hereditary angioedema: new findings concerning symptoms, affected organs, and course. *Am J Med.* 2006; 119: 267-274.
- 2) 大澤勲編『難病 遺伝性血管性浮腫 HAE』、医薬ジャーナル社、2016年8月
- 3) Farkas H, Harmat G, Kaposi PN, et al: Ultrasonography in the diagnosis and monitoring of ascites in acute abdominal attacks of hereditary angioneurotic oedema. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 13(10):1225-1230.2001