

LAM と肺気腫および 他の嚢胞性肺疾患の鑑別ポイント

The essentials of differential diagnosis of lymphangioleiomyomatosis

順天堂大学医学部放射線診断学講座准教授 鈴木 一廣 Kazuhiro Suzuki
順天堂大学医学部呼吸器内科学講座先任准教授 瀬山 邦明 Kuniaki Seyama

Key words

リンパ脈管筋腫症, 肺気腫, 嚢胞性肺疾患

Summary

リンパ脈管筋腫症(LAM)は主に妊娠可能年齢の女性に発症する希少疾患で, その本態は結節性硬化症(TSC)の原因遺伝子である *TSC1* あるいは *TSC2* 遺伝子異常を原因とした全身性腫瘍性疾患である。胸部画像において無数の肺嚢胞を形成する特徴があり, 時に肺気腫との鑑別が必要となるが, 画像所見を詳細に検討することと患

者背景を考慮することが重要である。また, Birt-Hogg-Dubé 症候群(BHDS)やランゲルハンス細胞組織球症(LCH)などの嚢胞性肺疾患との鑑別においても, それぞれの特徴的な画像所見を熟知しておくことや臨床像を検討することが鑑別に重要である。

はじめに

リンパ脈管筋腫症(lymphangioleiomyomatosis; LAM)は主に妊娠可能年齢の女性に発症する希少疾患で, 日本での有病率は人口100万人あたり約1.9~4.5人と推測されている¹⁾。注意しなければならない点は, 呼吸機能障害が軽度な軽症のLAMは高齢になるまで診断されない場合があることと²⁾, 長い期間にわたって肺気腫と誤診されている症例があることで, 高齢者というだけではLAMを除外す

る根拠にはなりにくい。LAMの本態は結節性硬化症(tuberous sclerosis; TSC)の原因遺伝子である *TSC1* あるいは *TSC2* 遺伝子異常を原因とした全身性腫瘍性疾患で, 由来不明とされるLAM細胞が体軸リンパ系に沿って進展・増殖し, 肺内では転移・増殖を繰り返して無数の肺嚢胞を形成することが特徴である(図1A)。LAMはLAM単独で発症する孤発性LAM(sporadic LAM; S-LAM)とTSCの肺病変として発症するTSC-LAMがある。S-LAMは *TSC2* 遺伝子異常により発症するが,

TSC-LAMは *TSC1* あるいは *TSC2* 遺伝子異常のどちらでも発症する。LAMは原則的に女性に発症するため, 通常は男性の嚢胞性肺疾患の鑑別にLAMは含めないが, 極めて稀ではあるもののLAMの男性例の報告がある。特にTSCがあることが知られている症例, あるいはTSCを示唆する臨床・画像所見がある症例においては男性の場合もLAMの検討の余地がないわけではないため, TSCに特徴的な画像所見を熟知しておくといよい。