

(第15回研修医症例報告会) コロナ禍を背景に心因反応と考えられていた多彩な症状を呈した前頭葉てんかんの1例

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2021-07-13 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 東野, 里香, 西川, 愛子, 大川, 拓也, 柳下, 友映, 伊藤, 進, 永田, 智 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/00032871

意を要する。腎移植患者でのPCP肺炎再燃に対し集学的治療を行うもコントロールに難渋し死亡となった症例を報告し、その予防や治療について考察する。〔症例〕57歳男性。糖尿病性腎症を原疾患とする末期腎不全に対し2015年4月に献腎移植を施行され、東京女子医科大学東医療センターで移植後フォローを行っていた。2020年1月にPCPを発症し当院内科で入院加療され、プレドニゾロンとST合剤の内服で寛解となった。以後、タクロリムス徐放剤4mg、ミコフェノール酸モフェチル(MMF)1,000mgの免疫抑制剤とST合剤の予防投与で管理されていた。2020年7月に38度台の発熱を主訴に来院し、胸部CTで両側すりガラス陰影を認めた。COVID-19感染症をPCRで否定した上で細菌性肺炎やPCPの再燃を鑑別としてST合剤とセフトリアキソンで治療を開始した。入院初期は酸素需要なく経過するも入院3日目に急激に酸素化不全の進行を認め、胸部X線写真で浸潤影は著明に増悪していた。リザーバーマスク、nasal high flowと酸素投与デバイスを変更するも改善せずBiPAPへ移行した。また内科コンサルトの上ステロイドパルス療法を開始し、抗菌薬もメロペネムへのescalationを行った。呼吸状態は改善せず気管挿管を勧めるも本人の拒否強く、やむなくBiPAPを継続した。加療は奏功せず入院7日目に意識レベルの低下を来し心肺停止となった。本人は拒否していたものの家族の希望強く緊急で気管挿管および心肺蘇生を開始したが、蘇生できずに死亡となった。〔結語〕治療に難渋し救命困難であった腎移植後のPCPの1例を経験した。

9. Xp11.2 転座型腎細胞癌 (Xp11.2-tRCC) ~ Adolescent and young adult (AYA) 世代, 希少がんの1例

(¹卒後臨床研修センター, ²病理診断科,
³病理学講座 (病態神経科学分野), ⁴泌尿器科)
○野村 隼¹・山本智子^{2,3}・
高木敏男⁴・◎長嶋洋治²

〔背景〕小児と成人の間に当たるAYA世代にはがんの症例数が少ない一方、治療レジメンの確立されていない希少がんが多く、治療に難渋することが多い。Xp11.2-tRCCはX染色体11.2バンド上に位置するTFE3遺伝子を巻き込んだ染色体転座を特徴とする腎細胞癌の新規組織型である。小児や若年成人の腎腫瘍としては腎芽腫に次いで多い。今回、我々はAYA世代に発生したXp11.2-tRCCを経験したので報告する。〔症例〕18歳女性。腰痛を主訴に近医受診。放射線画像検査から右腎腫瘍が見出された。泌尿器科でロボット支援下腎部分切除術が施行された。現在、今後の治療計画を検討中である。〔病理学的所見〕検体には28mm径の淡黄色腫瘍が見られた。組織学的には乳頭管状構築からなり、腫瘍細胞の細胞質は混濁していた。免疫染色でTFE3が核に陽性を示し

た。形態と併せてXp11.2-tRCCと診断した。同時に提出された腎門部リンパ節に転移が見られた。〔考察〕Xp11.2-tRCCは成人腎細胞癌の約1.6~4.0%、小児例の約40%を占める。小児例は予後良好だが、成人例は予後不良と報告されている。患者はAYA世代で、リンパ節転移も見られたことから、慎重な経過観察と必要に応じての追加治療を要する。現時点では本組織型に特化した補助療法はない。本症例のようなAYA世代の希少がんに対しては、多数例を集約しての検討と有効な治療法の確立が求められる。

10. 遷延するBCG接種後リンパ節炎から慢性肉芽腫症の診断に至った1例

(東医療センター¹卒後臨床研修センター,
²小児科) ○藤崎真由子¹・池野かおる²・
◎老谷嘉樹²・大谷智子²

〔緒言〕慢性肉芽腫症(CGD)は食細胞の活性酸素産生障害による原発性免疫不全症であり、原発性免疫不全症の中では比較的頻度の高い疾患である。〔主訴〕腋窩リンパ節腫大。〔既往歴〕肛門周囲膿瘍などの易感染性は認めない。〔家族歴〕特になし。〔現病歴〕10か月男児。生後5か月時にBCGを接種した。生後7か月時、母が左腋窩リンパ節腫大に気づき、当院小児科紹介初診となった。超音波検査で、左腋窩に楕円形、境界明瞭の高エコー像のリンパ節腫大を認めた。膿瘍形成はなく、血液炎症反応も陰性でありBCG接種後リンパ節炎と考え経過観察を行った。生後10か月時、持続する発熱を主訴に再受診した際に、左腋窩リンパ節腫大も増大していたため精査入院となった。左腋窩以外の全身リンパ節の腫大はみられず、BCG接種部位は軽度発赤し、痂皮が付着していた。T-SPOTは陰性であった。胸部CT検査では、肺野に小結節を認めた。CGDを疑い、DHR123を使用したフローサイトメトリーによる好中球殺菌能検査を行ったところ、NADPH oxidase活性は低下していた。遺伝子検査でもCYBBのミスセンス変異を認め、X連鎖CGDの診断に至った。左腋窩リンパ節腫大はST合剤の内服後、縮小傾向にある。〔考察〕日本におけるBCG接種後リンパ節腫大の発生頻度は約1%であり、無治療で自然経過するとされる。しかし、リンパ節腫大が遷延する場合には、既往に易感染性がない症例においてもCGDを疑う必要があると考えられる。

11. コロナ禍を背景に心因反応と考えられていた多彩な症状を呈した前頭葉てんかんの1例

(¹卒後臨床研修センター, ²小児科)
○東野里香¹・◎西川愛子²・大川拓也²・
柳下友映²・伊藤 進²・永田 智²
6歳男児。既往歴なし。2020年3月に転居、4月に小

学校へ入学したが、コロナ禍による臨時休校、外出自粛のため元の友人と会えず、新しい友人もできず、自宅で過ごす日々が続いた。6月より登校を開始したが、7月より学校や自宅において、床やベッド上で突然クロールや平泳ぎの動きをする、でんぐり返しをする、兎跳びをする、突然走り出す、尿失禁をする等の多彩な症状が出現するようになった。その間は呼びかけに応じなかった。また、同時期よりわがまま、機嫌の悪さ、落ち着きのなさも認められるようになった。当初はコロナ禍による心因反応と考えられていたが、徐々に1日10回以上、1回20秒程度に増悪したため、9月に東京女子医科大学小児科を紹介受診した。受診時に多動は認められたが、神経学的異常は認めなかった。脳波検査では、発作時には左右下肢を不規則に大きく動かす症状に一致して左前頭側頭部優位に両側前頭部から広汎化するてんかん発射を認め、発作間欠期にも左右前頭側頭部優位に多焦点性鋭波を認めた。頭部MRI検査では異常所見は認めなかった。発作症候および脳波所見から、前頭葉てんかんによる運動亢進発作と診断した。バルプロ酸内服を開始し、発作は速やかに抑制された。前頭葉てんかんにおいて、運動亢進発作は特異的な発作症候の一つであるが、体幹や四肢を激しく動かす複雑な運動症状から、心因性と評価されている症例も少なくない。鑑別には詳細な病歴聴取、ビデオ脳波モニタリング検査は重要である。

12. 不随意運動で発症した原発性抗リン脂質抗体症候群の男子例

¹東京女子医科大学卒後臨床研修センター、
²膠原病リウマチ内科、³小児科)

○水沼吉章¹・◎衛藤 薫³・
南雲薫子³・西川愛子³・伊藤 進³・
宮前多佳子²・平澤恭子³・永田 智³

〔緒言〕抗リン脂質抗体は、“細胞膜のリン脂質”もしくは“リン脂質と蛋白質との複合体”に対する自己抗体の総称であり、抗リン脂質抗体が検出される中で、習慣性流産や動脈・静脈血栓症を反復する病態は抗リン脂質抗体症候群（APS）と呼称される。舞踏様症状の合併は1%程度と稀であり、若年患者に認める傾向にある。小児APSの40~50%は基礎疾患を有さない原発性である。今回、不随意運動で発症した原発性APSの1例を報告する。〔症例〕13歳男子。既往歴・家族歴に特記事項なし。物を落としやすくなり、2週間の経過で上肢をくねらす、ビクツとする、口が引きつられ話しにくい等が急激に出現したため受診した。意識清明でバイタル・サイン正常範囲内。胸腹部所見に異常なく、皮疹、粘膜潰瘍や関節炎なし。患児の多彩な動作は、舞踏・ミオクローヌス、バリズム様、口唇ジスキネジアと診断した。血液検査より、甲状腺機能亢進症、Wilson病などの代謝疾患、

Sydenham 舞踏病、髄液検査より脱髄性疾患は否定した。頭部MRIでは、T2強調・FLAIR・拡散強調像にて白質の多発点状高信号を認め、微小多発脳梗塞を呈した。血小板低下、APTT延長、抗カルジオリピン-IgG抗体・ループスアンチコアグラント陽性より、2006年札幌基準シドニー改変に合致するAPSと診断。低補体血症、抗核抗体陽性を認めたが、他の臓器病変はなく、小児全身性エリテマトーデス（SLE）の診断には至らなかった。mPSLパルス療法、ヘパリン持続点滴による抗凝固療法を施行した。2コース終了時には臨床症状は改善し、経口プレドニゾロン（PSL）、アザチオプリン、ワーファリンを開始し、入院42日目に退院。PSLを漸減し、再発なく経過している。〔考察〕小児APSは舞踏病として発症することがあり、不随意運動の鑑別として重要である。本症の舞踏様症状は、血液脳関門の破綻による自己免疫学的機序による基底核の神経細胞障害が示唆される。病態の更なる解明が期待される。

13. 保育園入園健診にて体重増加不良とトランスアミナーゼ高値の指摘を契機にシトリン欠損症の診断に至った女児例

¹卒後臨床研修センター、²小児科、³小児外科)

○中山千尋¹・◎水落 清²・
鈴木悠貴²・衛藤 薫²・
鏑木陽一郎²・世川 修³・永田 智²

〔はじめに〕シトリン欠損症は新生児期～乳児期の病型であるシトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症と、思春期以降に発症するシトリン血症II型を総称した疾患である。我々は胆道閉鎖症との鑑別を要した、乳児期早期の体重増加不良から診断に至ったシトリン欠損症を経験したので報告する。〔症例〕2か月23日女児。在胎37週5日、出生児体重2,350gで出生。新生児代謝スクリーニング検査は正常であった。1か月健診では体重増加は21g/日であり、哺乳指導のもと経過観察となっていた。保育園入園健診に19g/日と体重不良を指摘され前医を受診された。血液検査にて直接型ビリルビン上昇を認めたことから、東京女子医科大学小児科紹介となり入院とした。直接型ビリルビン上昇に加えて、トランスアミナーゼ上昇を認め、ウイルス性肝炎、シトリン欠損症などの代謝性疾患を鑑別に挙げ精査を進めたが、早急に治療介入が必要となる胆道閉鎖症の鑑別をまずは行った。入院4日目に胆道シンチグラフィ、7日目に小児外科にて腹腔鏡下胆道造影検査を施行し、胆道閉鎖症は否定した。入院時の血漿アミノ酸分析によりシトルリンなどのアミノ酸値の上昇、胆汁うっ滞などと併せてシトリン欠損症と診断した。治療として、人工乳を特殊ミルクに変更し乳糖制限を行い、脂溶性ビタミン補充、利胆薬投与を行ったところ、経時的に肝胆道系酵素、凝固異常は改善し、