

(第15回研修医症例報告会)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

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: 中山, 千尋, 水落, 清, 鈴木, 悠貴, 衛藤, 薫, 鏑木, 陽一郎, 世川, 修, 永田, 智 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/00032873

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、

体重増加良好となり退院となった。〔おわりに〕黄疸や便色の変化には気づかれなかったが、健診にて体重増加不良が指摘され、血液検査されたことで診断に至ったシトリン欠損症の1例を経験した。乳児期早期の体重増加不良では、本症例も念頭に置く必要がある。