

第 81 回北摂小児科医会プログラム

日時：平成 28 年 12 月 17 日（土）午後 3 時

場所：兵庫県立西宮病院 大会議室

〒662-0918 西宮市六湛寺町 13-9

TEL：0798-34-5151（代表）

共催

北摂小児科医会

日本イーライリリー株式会社

第 81 回北摂小児科医会 プログラム

◇話題提供(15:00～15:10)

「成長ホルモン製剤ヒューマトロップと安心の患者さんサポートについて」

日本イーライリリー株式会社

◇一般演題(15:10～16:10)

座長 小泉 眞琴 先生 (兵庫県立西宮病院 小児科)

1. 『生来健康な幼児に発症したリステリア髄膜炎の 1 例』

兵庫県立尼崎総合医療センター 小児科

○甲良謙伍、加藤竹雄、井手見名子、阿瀬井宏佑、毎原敏郎

リステリア髄膜炎は乳児期以降の小児ではまれであるが、脳脊髄炎などの合併症を起こす感染症として知られている。今回、生来健康な 3 歳男児に発症したリステリア髄膜炎を経験したため報告する。症例は 1 週間続く発熱を主訴に受診した。髄液検査で細菌性髄膜炎と診断し、その後髄液培養でリステリアが検出された。リステリア髄膜炎は基礎疾患のない児の発症例も散見されており、髄膜炎の鑑別として考慮すべきと考えられた。

2. 『反復する発熱と蕁麻疹様皮疹からクリオピリン関連周期熱症候群の診断に至った一女兒例』

兵庫県立西宮病院 小児科

○阿曾沼良太、織部圭太、原征資、塚元麻、岡田陽子、小泉眞琴、安部治郎

当院で経験したクリオピリン関連周期熱症候群（以下 CAPS）の一女兒例を報告し文献的考察を行う。
＜症例＞4 歳女兒。特記すべき家族歴なし。不定期に繰り返す夜間の発熱と蕁麻疹を主訴に来院した。数時間で解熱し皮疹も軽減していたが、CRP10.3mg/dl, WBC13000/ μ l と高値であった。自己抗体、補体価等に異常は認められず、Diffusion-weighted whole body imaging にて全身に炎症性変化は認められなかった。症状から CAPS を疑い遺伝子検査で *NLRP3* 遺伝子異常が認められ、CAPS の診断に至った。

3. 『不明熱を主訴として来院した間質性腎炎の 1 例』

箕面市立病院 小児科¹⁾、箕面市立病院 病理診断科²⁾、大阪大学大学院医学系研究科 小児科学³⁾、国立循環器病研究センター 病理部⁴⁾

○天羽竜子¹⁾、山本威久¹⁾、橋本和久¹⁾、櫻井美帆子¹⁾、山田知絵子¹⁾、東純史¹⁾、木島衣理¹⁾、溝口好美¹⁾、下辻常介¹⁾、中道伊津子²⁾、北岡太一³⁾、窪田拓生³⁾、植田初江⁴⁾

症例は 14 歳女兒。約 1 ヶ月間の不明熱があり、全身倦怠感、頭痛および軽度の腎機能低下 (Cr 値 0.84 mg/dl) を認めたため、膠原病、悪性疾患の精査目的で入院した。血液検査で膠原病を示唆する自己抗体を認めず骨髓検査も正常。入院時尿 β 2 MG/Cr 値 (15223 μ g/gCr)、尿 NAG 値 (28.2U/l) が共に上昇し、腎の MRI 検査では成人の IgG4 腎症に類似した所見を呈したため腎生検を実施した。その結果、間質へ

の細胞浸潤（リンパ球＞形質細胞＞好中球＞＞好酸球）を認め間質性腎炎と診断。免疫染色での IgG4/IgG は 10 から 20%。その後の問診で、頭痛に対するアセトアミノフェンの服用履歴、嗜好物（マテ茶）を確認し DLST 検査を実施。前者は強陽性、後者は陽性に近い擬陽性。アセトアミノフェンおよびマテ茶を禁止し、プレドニンによる治療により腎機能および尿細管機能障害は速やかに改善した。本症例はアセトアミノフェンによる薬剤誘発性間質性腎炎と考えられる。

4. 『成長ホルモン補充療法中に肝芽腫を発症した男児の一例』

宝塚市立病院小児科¹⁾ 兵庫医科大学病院小児外科²⁾

○多久和麻由子¹⁾、沖津広樹¹⁾、山野実果¹⁾、古賀千穂¹⁾、藤井靖子¹⁾、吉田真由美¹⁾、中長摩利子¹⁾、長坂博範¹⁾、佐々木隆士²⁾、大植孝治²⁾

症例は 13 歳男児。在胎 41 週、体重 3390g、身長 50.4cm で出生。10 歳 5 ヶ月で身長-3.1SD、骨年齢 6 歳、IGF-1 91ng/ml、成長ホルモン (GH) 分泌不全症と診断し、11 歳 2 ヶ月から GH 補充療法を開始した。12 歳 5 ヶ月で IGF-1 239ng/ml、身長-2.6SD に改善したが、4 ヶ月後に IGF-1 110ng/ml に低下した。13 歳 9 ヶ月時、上腹部に腫瘤を触知し、肝芽腫と診断した。

5. 『むずむず脚症候群の 1 例』

市立池田病院 小児科

○尾崎由和、新谷 研、上野圭司、滝沢祥子、篠原京子

7 歳女児。胎児のころから母の腹部をよく蹴っていたという。乳児期に添い寝で寝るようになってから、足で母の側腹部をこすらないと寝られなくなった。ひとりで寝るときは、うつぶせになって大腿から先が一体になってバタバタすることを 30 分くらいしてから初めて眠れる。その間は脚がしびれたり、むずむずする感じがあるという。身体所見はとくに異常なし。貧血はないがフェリチンが低めで、鉄剤で治療をした。動画を供覧する。

6. 『點頭てんかんを合併した CFC 症候群の一例』

兵庫県立西宮病院 小児科

○織邊圭太、阿曾沼良太、原征資、塚元麻、岡田陽子、小泉眞琴、安部治郎

4 か月女児。正期産で仮死なく出生。新生児期から体重増加不良を指摘されていた。数日前から一瞬上体を反らし、両上肢を挙上する発作を 1 日に 3-4 シリーズ認め、紹介受診となった。脳波検査では多棘徐波複合の頻発から West 症候群と診断。阪大プロトコールに従いビタミン B6 投与を開始したが、効果なし。顔貌異常と明らかな発達遅滞から、遺伝子検査を施行。CFC 症候群の MAP2K1 遺伝子変異を認めた。



コーヒータイム

(16:10～16:30)



◇総会 (16:30～16:40)

◇特集演題(16:40～17:10)：

既存の疾患には臨床的に合致しない新しい疾患へのアプローチ

座長 安部 治郎 先生 (兵庫県立西宮病院 小児科 部長)

1. 『高 ALP 血症と高 C a 尿症を呈した乳児の 1 例』

箕面市立病院 小児科

○山本威久

小児の一般臨床現場での高 ALP 血症の鑑別疾患としては、一過性高 ALP 血症の頻度が最も高いが、時にはビタミン D 欠乏性クル病に遭遇することもある。今回、前記 2 つとは臨床的に異なる高 ALP 血症と高 C a 尿症を同時に呈した乳児の 1 例を経験したので提示する。

症例は現在 1 歳 11 ヶ月時の男児。既往歴：41 週 2 日 3065 g で出生し、栄養は母乳栄養。現病歴：ウイルス感染で生後 6 日目に入院した時、高 ALP 血症(2293U/L)および高 Ca 尿症(Ca/Cr:1.7)が偶然判明した。血中 Ca、P 値は正常。25OHD 値は 14.3ng/dl と低値であるが骨 X P にクル病所見なし。4 ヶ月間の 1 α OHD₃ 治療で、高 ALP 血症(3151U/L)、高 C a 尿症(Ca/Cr:2.6)は共に増悪傾向を示したが、その後 4 ヶ月間のリン製剤投与(1 日 200mg)で、血中 ALP 値、(1547 U/L)、尿中 Ca/Cr 値 (0.29)の改善を認めた。以上の臨床経過は既報の高 ALP 血症とは異なる印象があり、何らかのリン代謝異常が存在する可能性が示唆される。そのため、今後の患児へのリン製剤による治療の必要性を考える上でも、網羅的遺伝子解析による病態解析が必要であると考えられる。

2. 『骨格異常、血小板減少、精神運動発達遅滞を認める男児例ー未診断疾患イニシアチブ (IRUD) エントリー症例ー』

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学

○窪田拓生、武鏈真司、北岡太一、北井征宏、宮村能子、橋井佳子、大藁恵一

大腿の短縮、開排制限を主訴に当科紹介受診した 1 か月の男児。骨レントゲン検査で骨系統疾患が疑われた。経過観察中に血小板減少、精神運動発達遅滞を認めた。精査を行ったが診断には至っていない。全エクソシーケンスによる診断確定のため、IRUD に症例のエントリーを行った。

3. 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の説明

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学 大藁恵一

◇特別講演(17:10～18:10)

座長 山本 威久 先生 (箕面市立病院 小児科 部長)

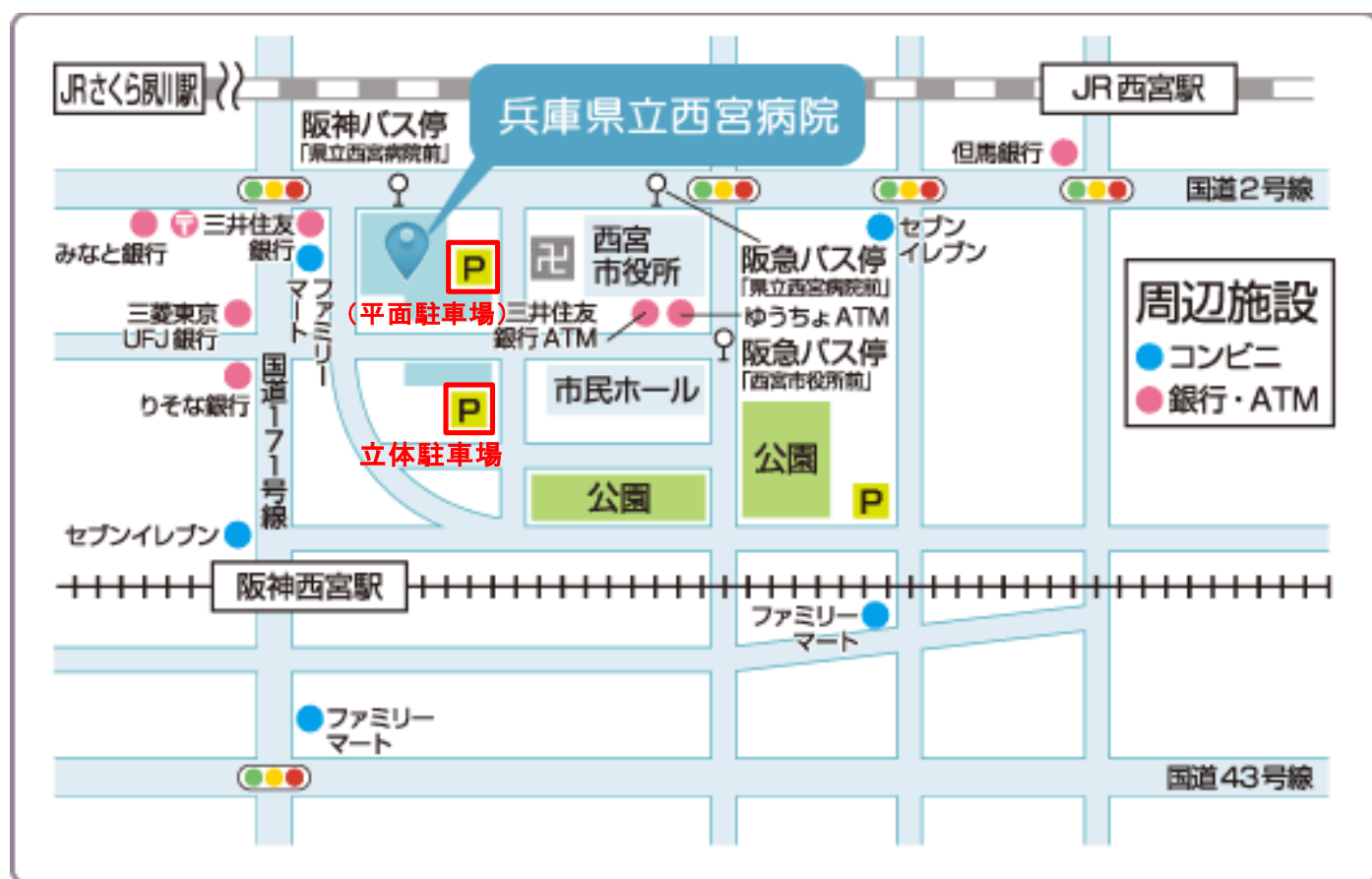
演者 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科 部長 依藤 亨 先生

『新生児糖尿病アップデート』

新生児糖尿病は生後 6 か月未満に発症する糖尿病で 1 型糖尿病と異なり、抗 GAD 抗体などの自己抗体がでることはまれで、多くは遺伝子異常によるものと考えられている。生後 18 か月までに寛解する一過性新生児糖尿病と、以後も持続する永続型新生児糖尿病に分類される。一過性では、染色体 6q24 のメチル化

異常、ATP 感受性カリウムチャネル（K_{ATP} チャネル）遺伝子の機能獲得型変異によるものが大部分で、永続型では K_{ATP} チャネル遺伝子異常のほか、インスリン遺伝子異常によるものが多い。また、K_{ATP} チャネル遺伝子異常の一部では発達遅滞やてんかんなどの神経症状をとまなうものがあり、DEND 症候群、発達遅滞のみのものを iDEND 症候群と呼んでいる。新生児糖尿病では一般的にはインスリン、特にインスリンポンプによる治療が行われる。しかしながら、K_{ATP} チャネル遺伝子異常によるものでは 90%前後にスルホニル尿素剤が有効で、インスリン離脱できることが多いほか、DEND 症候群や iDEND 症候群による神経症状にも有効なことから、早期に診断することが重要である。また、その他の病型でも原因遺伝子による経過、治療の違いがあることが多く、遺伝子診断が重要である。

【会場までのご案内】



* 電車をご利用の場合 *

阪神・西宮駅「市役所口」から徒歩 2 分。JR 西宮駅から徒歩 10 分。

* お車をご利用の場合 *

当日は立体駐車場を利用してください。無料チケットを会場でお渡しします。(平面駐車場は患者さんまたはお見舞いの方優先とします)。駐車できる台数が約 30 台程度と限りがあるため、停められない場合は近隣のコインパーキングをご利用ください。