

# 第22回若葉小児科臨床研究会のご案内

**日時** 平成29年2月25日(土) 16:00~

**会場** 生田神社会館 4階「蓬莱の間」  
神戸市中央区下山手通1-2-1  
TEL: 078-391-8765

**会費** 1000円 \*研修医(前期・後期)の先生方は無料です

## 【プログラム】

### 製品紹介 (16:00~16:10)

「帝人ファーマ(株)製剤情報提供」 帝人ファーマ株式会社

### 一般演題 (16:10~17:45)

司会 池田 真理子 先生(神戸大学小児科学分野こども急性疾患学部門 特命准教授)

#### 【演題1】

#### 「生体腎移植を施行した頭蓋骨早期癒合症の1女児例」

兵庫県立こども病院 総合診療科<sup>1)</sup>、臨床遺伝科<sup>2)</sup>、腎臓内科<sup>3)</sup>、神戸大学小児科<sup>4)</sup>

○花房広昭<sup>1)</sup>、森貞直哉<sup>2)4)</sup>、白鳥孝俊<sup>3)</sup>、中川 拓<sup>3)</sup>、神田杏子<sup>1)3)</sup>、田中亮二郎<sup>3)</sup>、飯島一誠<sup>4)</sup>

Discusser 鮫島 智大(姫路赤十字病院 小児科)

#### 【演題2】

#### 「鎖肛と多指症で新生児搬送となった1例」

高槻病院 新生児科

○洪 聖媛、長坂美和子、東條龍之介、近藤 淳、石河慎也、山本和宏、上村義季、  
自見仁美、郷間 環、田村 誠、今出 礼、菊池 新、片山義規、武井安津子、池上 等、  
南 宏尚

Discusser 先濱 大(加古川中央市民病院 小児科)

(休憩: 17:45~18:00)

### 特別講演 (18:00~19:00)

座長 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 教授 飯島 一誠 先生

#### 「小児医療における臨床遺伝学の役割」

講師 兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

科長 森貞 直哉 先生

\* 本研究会は、日本小児科学会認定専門医のための研修2単位です。

共催: 若葉小児科臨床研究会・帝人ファーマ株式会社

## 【演題 1】

### 「生体腎移植を施行した頭蓋骨早期癒合症の1女児例」

○花房広昭<sup>1)</sup>、森貞直哉<sup>2)4)</sup>、白鳥孝俊<sup>3)</sup>、中川 拓<sup>3)</sup>、神田杏子<sup>1)3)</sup>、田中亮二郎<sup>3)</sup>、飯島一誠<sup>4)</sup>  
兵庫県立こども病院 総合診療科<sup>1)</sup>、臨床遺伝科<sup>2)</sup>、腎臓内科<sup>3)</sup>、神戸大学小児科<sup>4)</sup>

【症例】 6歳 女児

【主訴】 原因検索目的での紹介

【家族歴】 特記事項なし

【現病歴】 在胎41週、出生時体重3,626g、児頭骨盤不均等のため帝王切開で出生した女児。生後、哺乳不良を認め経管栄養を開始。そのときの精査で両側腎低形成を指摘された。腎外症状として、矢状縫合早期癒合症、舟状頭蓋、左難聴、上下肢短縮、胸郭狭小を認めていた。その後腎機能障害が悪化し、生後5ヶ月時に当院紹介となった。1歳1ヶ月から腹膜透析を導入、6歳9ヶ月時に母をドナーとする生体腎移植を施行した。2016年現在、境界型知的障害（IQ 79）を認めている。多彩な臨床症状を認める先天異常症候群であり、原因検索目的で遺伝学的検査を行うこととなった。

【検査結果】 初診時（生後5ヶ月、透析導入前）の検査結果

血液 WBC 11500/ $\mu$ l（好中球30.9%、リンパ球 61.6%、単球4.8%、好塩基球 0.7%、好酸球 2.1%）  
RBC 377万/ $\mu$ l、Hb 11.7 g/dl、Plt 27.7万/ $\mu$ l  
TP 5.7 g/dl、Alb 4.0g/dl、AST 25 IU/l、ALT 19 IU/l、LDH 225 IU/l、ALP 915 IU/l、  
CK 114 IU/l、T-Bil 0.17 mg/dl、 $\gamma$ -GTP 26 U/L、Ch-E 326 U/L  
BUN 40.2 mg/dl、Cr 1.41 mg/dl、UA 4.6 mg/dl、Cystatin-C 3.00 mg/dl  
T-cho 207 mg/dl、IgG 340 mg/dl、IgA 10 mg/dl、IgM 69 mg/dl、C3 91 mg/dl、  
C4 19 mg/dl  
Na 140 mEq/l、K 6.5 mEq/l、Cl 116 mEq/l、Ca 9.9 mg/dl、iP 7.3 mg/dl、Mg 2.8 mg/dl  
Glu 95 mg/dl

染色体 Gバンド法 46,XX

腹部エコー 腎：右4.99cm、左4.58cm、高輝度エコー  
肝胆脾異常なし、腹水なし

【問題点】 1) 臨床症状からどのような疾患が考えられるか？  
2) 原因の同定のために有用な方法を何か？

## 【演題2】

### 「鎖肛と多指症で新生児搬送となった1例」

高槻病院 新生児科

○ 洪 聖媛、長坂 美和子、東條 龍之介、近藤 淳、石河 慎也、山本 和宏、上村 義季  
自見 仁美、郷間 環、田村 誠、今出 礼、菊池 新、片山 義規、武井 安津子、池上 等  
南 宏尚

【症例】 日齢0 男児

【主訴】 鎖肛、右母指多指症

【母体情報】 29歳、初産、感染症なし、既往歴なし、内服歴なし

【分娩経過】 自然妊娠成立。妊娠経過中、特記事項なし。妊娠40週1日に陣痛発来し経膈分娩となる。

【出生後経過】 在胎40週1日、3626gで出生。特に蘇生を要さず。APS9（1分値）/ 9（5分値）

鎖肛、右母指多指症を認めたため生後2時間で当院へ新生児搬送となる。

【入院時身体所見】

身長 48.6cm (-0.2 SD)、体重 3626g (+1.6 SD)、頭囲34cm

SpO<sub>2</sub> 97%(room air)、HR120

皮膚色紅色、心音雑音なし、肺音清明、努力呼吸なし、体幹四肢に浮腫あり

両側副耳、右埋没耳、右母指多指、両側母指末節骨尺側偏位、鎖肛（会陰部に皮膚ろうあり）

【入院時検査所見】

血液検査：WBC 17900 / $\mu$ l, Hb 19.1 g/dl, Plt 16.4万/ $\mu$ l, TP 5.6 g/dl, Alb 3.7g/dl,  
T-bil 3.4mg/dl, AST 83 IU/l, ALT 8 IU/l, LDH 580 U/l, CK 687 U/l, Cr 0.95 mg/dl,  
Na 136 mEq/l, K 5.0 mEq/l, Cl 102 mEq/l, Ca 9.4 mg/dl, P 5.3 mg/dl, CRP <0.03 mg/dl,  
IgG 1118 mg/dl, IgA <5 mg/dl, IgM <5 mg/dl

VBG：pH 7.367, pCO<sub>2</sub> 43.7 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 25.1 mmol/l, BE -0.5 mmol/l, Lac 22 mg/dl

胸腹部レントゲン：肺野に異常陰影なし、腸管ガス分布異常なし、骨盤腔内にガス像を認めず

頭部エコー：軽度脳室拡大あり

心臓エコー：心収縮良好、心疾患を疑う所見なし

腹部エコー：右腎臓32×18mm、腎嚢胞あり、左腎臓：31×17mm、水腎症Grade 1

【Problem list】

低位鎖肛、右母指多指症、両側母指末節骨尺側偏位、両側副耳、右埋没耳、両側腎低形成

Q1. 考えられる基礎疾患の鑑別と、その他、診断に必要な検査は何か？

Q2. 診断がついた場合、どのような症状に注意して児をフォローするべきか？

Q3. 家族への説明はどのように進めていくか？