

第15回若葉小児科臨床研究会のご案内

日時 平成25年7月6日(土) 16:00～

会場 生田神社会館 3階「梅の間」
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(16:00～16:15)

「献血ベニロン-I 最近の話題について」 帝人ファーマ株式会社

I. 一般演題(16:15～17:45)

【演題1】

司会 竹島 泰弘(神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学)

「出生時より活気不良を主訴とし、高アンモニア血症と乳酸貯留が遷延した一例」

愛仁会高槻病院新生児小児科

○小泉正人、郷間環、高雄礼、菊池新、南原利彦、亀田桂子、末永英世、秋田大輔、
武井安津子、榎本真宏、片山義規、池上等、南宏尚

Discusser 坊 亮輔(姫路赤十字病院小児科)

【演題2】

司会 西山 敦史(加古川西市民病院小児科)

「ロイシンおよびアンモニア高値を認めた一例」

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学

○中川 満里子、楠 典子、李 知子、竹島 泰弘、飯島 一誠

Discusser 藤村 順也(加古川西市民病院小児科)

(休憩: 17:45～18:00)

II. 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

『日常診療における先天性代謝異常症』

講師 埼玉県立小児医療センター 総合診療科 副部長 窪田 満 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。

* 当日は軽食をご用意しておりますが、数に限りがございますのでご了承ください。

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 抄録

「出生時より活気不良を主訴とし、高アンモニア血症と乳酸貯留が遷延した一例」

愛仁会高槻病院新生児小児科

小泉正人 郷間環 高雄礼 菊池新 南原利彦 亀田桂子 末永英世 秋田大輔
武井安津子 榎本真宏 片山義規 池上等 南宏尚

【症例】在胎38週4日、出生体重1835g、Apgar score 6点/9点で出生した女児。

【妊娠分娩歴】0経妊0経産。母は基礎疾患にパニック障害があり、妊娠初期はアルプラゾラム、ゾルピデムを内服していたが、妊娠7週以降は半夏厚朴湯でコントロールされていた。妊娠25週よりIUGRの指摘あり。在胎38週4日に陣痛発来し、児の心音低下を頻回に認めため吸引圧出分娩で出生となる。臍帯動脈血液ガスはpH7.315、BE-1.9。出生直後は自発呼吸が乏しく筋緊張低下も認めしたが、短時間のマスクバギングで状態は安定した。低出生体重児であることから生後30分でGCUへ入院となった。

【入院後経過】日齢0より活気は乏しいものの呼吸循環の状態は安定しており、出生時の静脈血液ガスでpH7.306、BE-3.7、乳酸54mg/dlの代謝性アシドーシスと乳酸貯留を認めたが、当初は胎児ジストレスの影響と考え経過観察としていた。静脈血液ガスは生後12時間と日齢3に再検したが、代謝性アシドーシスと乳酸貯留はいずれも改善傾向であった。日齢2より経管栄養を開始し、以後漸増していった。その後も活気不良が改善せず、経口哺乳が全く進まないことから日齢7に再度血液検査を施行した。炎症反応の上昇やアシドーシスは認めなかったが、高NH₃血症(187 μ g/dl)と高乳酸血症(42mg/dl)が遷延していた。バイタルならびに呼吸循環の状態は変わりなかったため、引き続き経過観察とした。日齢9にタンデムマスの中間報告にて先天性代謝異常の疑いがあり、同日より絶食・高濃度Tz輸液・ビタミン投与・L-カルニチン内服にて治療開始した。治療開始後から高NH₃血症と乳酸貯留は改善傾向へと向かった。日齢13にpH7.358、BE-4.4、乳酸49mg/dlと代謝性アシドーシスの出現・乳酸の再上昇を認めたが、NH₃は118 μ g/dlと改善傾向であったため、同日より特殊ミルクを開始した。開始から3日間は全身状態、labo dataとも著変なく経過したが、日齢16の夜間から心拍数上昇と多呼吸を認めるようになった。NH₃の上昇はないが、乳酸アシドーシスを認めた。

【家族歴】特記事項なし

【現症(日齢17)】出生時身長45cm/頭囲33cm/胸囲26cm、体重(日齢16)1892g、体温36.8°C、HR165~175bpm、血圧79/51(60)mmHg、活気乏しい、呼吸音清、陥没呼吸あり、呼吸数40~50回/分、心音no murmur、腹部膨満なし、腸蠕動音正常、肝腫大2横指触知可、末梢冷感あり、尿量4.7ml/kg/h

【血液検査(日齢17)】CRP 0.04mg/dl、TP 4.7g/dl、Alb 3.0g/dl、BUN 1.2mg/dl、Cr 0.37mg/dl、AST 20U/l、ALT 15U/l、LDH 260U/l、 γ -GTP 506U/l、ALP 548U/l、P 6.9mg/dl、NH₃ 110 μ g/dl、t-Bil 5.1mg/dl、d-Bil 0.7mg/dl、WBC 18300/ μ l (Stab0%、Seg38%、Mono15%、Lym45%、異型0%)、RBC 419 $\times 10^4$ / μ l、Hb 13.7g/dl、Plt 30.0 $\times 10^4$ / μ l、静脈血液ガス：pH7.235、pCO₂ 39.9mmHg、HCO₃⁻ 16.9、BE -9.8、乳酸 89mg/dl、Na 143mmol/l、K 5.2mmol/l、Cl 110mmol/l、Ca²⁺ 2.80、Glu 175mg/dl

【尿検査】尿中ケトン体-

【タンデムマス分析(日齢5)】

プロピオニルカルニチン(C3) 12nmol/ml(カットオフ3.6)、C3/C2比1.05(カットオフ0.25)

Q1) 乳酸アシドーシスの原因は？

Q2) 最終診断に必要な検査は？

Q3) 初期対応の改善点は？

演題2 抄録

「ロイシンおよびアンモニア高値を認めた一例」

神戸大学大学院医学研究科小児科学

中川満里子、楠典子、李知子、竹島泰弘、飯島一誠

【現病歴】症例は1ヶ月男児。新生児先天代謝異常検査（タンデムマススクリーニング施行前）にてロイシン高値（3 mg/dl、カットオフ値；3 mg/dl）を認めたため、日齢23に当院受診となった。体重増加良好で、身体所見にも異常を認めなかったため外来で経過観察をおこなっていたが、ロイシン高値が持続し、また高アンモニア血症（194 μ g/dl）も認めたため精査目的に日齢45に入院となった。

【家族歴】特記事項なし

【周産期歴】在胎39週1日、出生体重2855g、仮死なし

【入院時現症】

体重:5245g、身長:53.5cm、体温:37.0°C、血圧:104/48mmHg、HR:166/min、SpO₂:98% (room air)
心:整、雑音なし、肺:清、腹部:平坦、軟、皮膚:黄染なし、顔面に乳児湿疹あり
四肢:筋緊張低下なし、毛髪:正常、眼球結膜:黄疸なし

【一般血液検査】

WBC 11000 / μ l、RBC 350 \times 10⁴ / μ l、Hb 10.5 g/dl、Plt 46.1 \times 10⁴ / μ l、TP 5.5 g/dl、Alb 3.9 g/dl、BUN 5 mg/dl、Cre 0.23 mg/dl、AST 53 IU/l、ALT 40 IU/l、LDH 253 IU/l、 γ GTP 631 IU/l、ChE 389 IU/l、T-bil 1.4 mg/dl、Glu 93 mg/dl、Na139 mEq/l、K 5.5 mEq/l、Cl 107 mEq/l、Lac 23.9mg/dl、NH₃ 123 μ g/dl

【アミノ酸分析】

ロイシン 321.6 nmol/ml（正常値76.6-171.3）、イソロイシン 182.1 nmol/l（正常値43-112.8）、バリン374.5 nmol/l（正常値148.7-307）

【タンデムマス分析】

C5-OH 26.65 μ M（正常値 <0.25）、CO（遊離カルニチン） 4.8 μ M（正常値 10-60）

★鑑別疾患とそのために必要な追加検査は？

★診断された疾患ではどのようなリスクがあるか？それらに対する対処は？

★現在このような疾患を早期診断するために新生児に対しタンデムマススクリーニングが施行されている。この疾患をスクリーニングする意義は？

地図



- JR三ノ宮駅より徒歩5分
- JR新神戸駅よりタクシーで約5分
- JR新神戸駅より地下鉄で一駅
- 神戸空港よりお車で20分
- 大阪（伊丹）空港より高速バスで約40分
- 関西国際空港より高速バスで約60分
- 阪神高速道路生田川ICまたは京橋ICよりお車で約5分