

第2分科会

小 児 科 学 会

—第75回九州小児科学会—

日 時：令和4年11月26日(土) 13:00～18:00
令和4年11月27日(日) 8:30～12:30

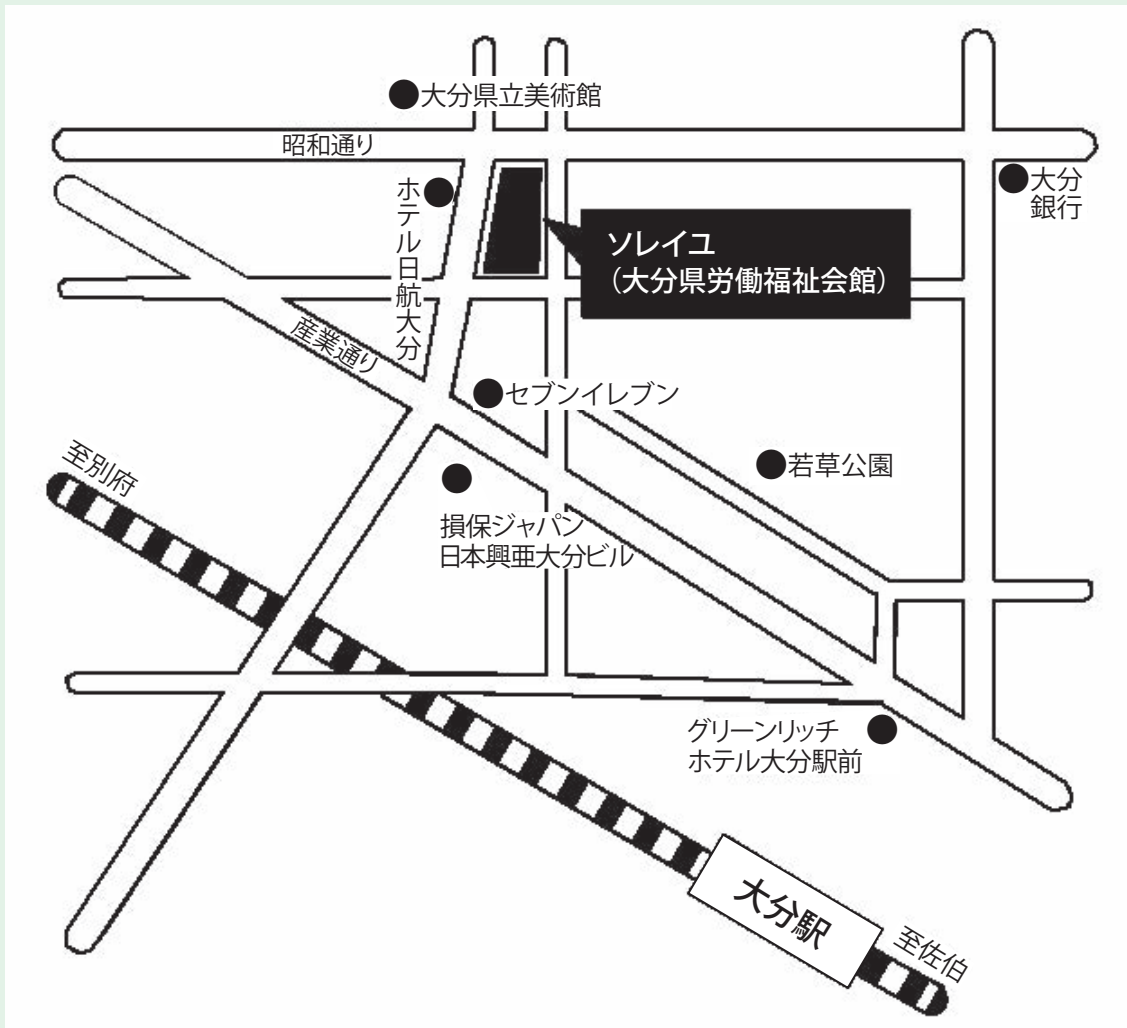
会 場：ソレイユ（大分県労働福祉会館）
〒870-0035 大分市中央町4丁目2番5号
TEL 097-533-1121

会 長：大分大学医学部小児科学講座 教授 井 原 健 二

●事務局●

〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘1-1
大分大学医学部小児科内
TEL 097-586-5833
FAX 097-586-5839

会場案内図



- ・大分駅から徒歩約11分
- ・大分バス「末広バス停」より徒歩約3分
- ・大分交通「OASISひろば21バス停」より徒歩約1分
- ・九州自動車道・大分ICから車で約7分

第2分科会 小児科学会 (第75回九州小児科学会)

プログラム

令和4年11月26日 (土)

<一般演題>

13:00～16:00	一般演題 若手・一般の部 (ポスター閲覧)	7F「アイリス」
16:00～17:38	一般演題 若手・一般の部 (口演発表)	7F「カトリアA」
17:40～18:00	優秀演題 投票・発表	7F「カトリアA」

<九州小児科学会関係行事>

13:00～16:00	令和4年度日本小児科学会九州地区代議員会, 九州小児科学会運営委員会	7F「カトリアA」
-------------	---------------------------------------	-----------

<九州小児科医会関係行事>

13:00～16:00	医会審査員連絡協議会	3F「水仙」
15:00～16:00	医会社保委員会	3F「牡丹」
16:00～18:00	医会役員会	3F「牡丹」

令和4年11月27日 (日)

8:30～8:40	九州小児科医会総会	7F「カトリア(全)」
8:40～8:50	九州小児科学会総会	
8:50～10:00	優秀演題発表, 優秀論文発表口演 座長: 安藤 昭和 (あんどう小児科), 前田 知己 (大分大学医学部小児科)	
10:00～11:00	特別講演 I 演題: 「九州から発信するトランスレーショナル小児科学」 演者: 九州大学大学院医学研究院成長発達医学 (小児科学) 准教授 酒井 康成 先生 座長: 井原 健二 (大分大学医学部小児科)	
11:00～12:00	特別講演 II 演題: 「コロナ禍はどんな問題を未来に残す?」 演者: 長崎大学大学病院 小児科 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 & 熱帯医学・グローバルヘルス研究科 小児科学分野 教授 森内 浩幸 先生 座長: 東保 裕の介 (とうぼ小児科医院)	
12:00～12:30	優秀演題賞及び最優秀論文賞表彰式・閉会	

九州から発信するトランスレーショナル小児科学

九州大学大学院医学研究院 成長発達医学分野 (小児科学)

准教授 酒井康成

小児神経学は子どもの発達を主眼に置く専門分野です。生後早期から成人を超える幅広い経過の中で、社会、個人、分子それぞれの階層で主治医が果たす役割は、患児ごとに異なります。演者はその多くを患児と家族に教えていただきました。九州人の行うトランスレーショナル小児科学とは、これらを仲間と共有し次の世代に活かす、実践の積み重ねではないかと考えます。小児科医の視点から、診療と研究間の接続性についてお伝えします。

コロナ禍は どんな 問題を未来に残す？

長崎大学大学病院 小児科

長崎大学大学院歯薬学総合研究科&

熱帯医学・グローバルヘルス研究科 小児科学分野

教授 森内浩幸

2年半以上に及ぶCOVID-19のパンデミックで子どもたちの生活も大きく変わり、様々な形で子どもたちの心と身体と社会的な健康を蝕んでいる。種々の病原体への免疫を獲得していない子どもが増えて集団免疫が下がったところでの大流行、さらに自然免疫の訓練不十分な状態での重症化のリスク。また子どもにおけるlong COVIDの実態は不明だが、感染の有無に関わらず不定愁訴に悩む子どもが増えている。今の子どもたちが将来どのような健康上のリスクを背負うのか、小児科医は責任を持って今考え行動する必要がある。

一般演題

第75回九州小児科学会 一般演題プログラム

■一般演題

13:00～16:00	一般演題 若手・一般の部（ポスター閲覧）	7F「アイリス」
16:00～17:38	一般演題 若手・一般の部（口演発表）	7F「カトレアA」

<一般口演の先生方へ>

- ・ポスター掲示面は横90cm×縦120cmです。演題番号はあらかじめパネル左上に貼付してあります。掲示は26日(土) 12:30～14:00の間をお願いします。
- ・演題発表時間は発表3分+討議4分です。パワーポイント（Windows）での提示となります。15:30までに、発表ファイルを会場受付へUSB等にてお持ちください。
- ・発表後、投票を行い当日のうちに優秀演題賞の発表をいたします。
- ・優秀演題に選ばれた先生方は27日(日)の8:50～口演（発表7分）をお願いします。パワーポイント（Windows）での提示となります。8:00～8:30の間に会場受付へUSB等をお持ちください。

若手の部（口演発表） 16:00～16:35

7F「カトレアA」

座長：若山 幸一（わかやま・こどもクリニック）

座長：末延 聡一（大分大学医学部小児科）

1. 血栓性血小板減少性紫斑病の経過中にSjögren症候群の診断に至った女児例
大分大学医学部卒後臨床研修センター 郡 奈央
2. 高度肥満を契機に診断された視床下部過誤腫の乳児例
大分大学医学部卒後臨床研修センター 津 森 三 佳
3. 小児造血幹細胞移植前の栄養指標（nutritional risk index）と臨床的アウトカムとの関連
琉球大学医学部医学科4年 米 須 仁 美
4. 移植後6ヶ月以内のCD4+細胞回復は無GVHD /再発生存率の有用な予後予測因子である
琉球大学医学部医学科4年 大 井 步 夢
5. 遺伝子改変ゼブラフィッシュを用いた乳児肝不全症候群1型の病態メカニズム解明
大分大学医学部医学科4年 園 田 翔 大

【セッション1】

座長：濱 田 優 美（城南クリニック）

座長：小 林 修（大分大学医学部小児科）

6. 小児の細菌性肺炎の起炎菌同定における吸引喀痰の精度の検証
産業医科大学 小児科 小 川 将 人
7. 地域・広域における新生児マススクリーニング対象疾患の課題
九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 詫 間 青 葉
8. 重症先天性心疾患（CCHD：critical congenital heart disease）検出を目的とした
新生児パルスオキシメトリースクリーニング～佐賀県での取り組みについて～
佐賀大学医学部附属病院 小児科 熊 本 崇
9. 大腸粘膜に好酸球の高度浸潤を認めた食物蛋白誘発直腸大腸炎の1例
福岡大学 小児科 武 谷 一 徹

【セッション2】

座長：金 谷 能 明（かなや小児科）

座長：平 野 直 樹（大分大学医学部小児科）

10. 非定型奇形種様/ラブドイド腫瘍における新規治療戦略
宮崎大学医学部 発達泌尿生殖医学講座 小児科学分野 山 田 愛
11. 術前治療としてlenvatinibが有用だった多発肺転移を伴う甲状腺乳頭癌
鹿児島大学病院 小児科 砂 川 雄 海
12. Priority-iによる迅速な診断が有用であった先天性赤血球形成異常性貧血の一例
久留米大学医学部 小児科 阪 田 健 祐
13. 85名の偽性副甲状腺機能低下症1bにおけるメチル化異常パターンと臨床像の検討
長崎大学 小児科 浦 川 立 貴
14. 先天性横隔膜ヘルニアの気管内挿管期間とグローバル脳異常スコアの関連解析
琉球大学病院 周産母子センター 吉 田 朝 秀

1. 血栓性血小板減少性紫斑病の経過中に
Sjögren症候群の診断に至った女児例

○郡 奈央^{1,2)}, 木村裕香²⁾, 平野直樹²⁾,
小宅桃子²⁾, 末延聡^{1,2,3)}, 井原健二²⁾

- 1) 大分大学医学部卒後臨床研修センター,
- 2) 大分大学医学部小児科,
- 3) 大分こども急性救急疾患学部門医療・研究事業

後天性血栓性血小板減少性紫斑病 (thrombotic thrombocytopenic purpura : TTP) は, ADAMTS13 に対する阻害型自己抗体による自己免疫疾患である。成人においても後天性TTPとSjögren症候群の合併例の報告は少なく, 小児例は極めて稀で過去に1例の報告に留まる。症例は生来健康な14歳女児。発熱, 意識障害, 溶血性貧血, 血小板減少, ADAMTS13活性著減, ADAMTS13インヒビター陽性より, 後天性TTPと診断した。血漿交換療法で一時的に血小板数は改善したが再度減少し, ADAMTS13インヒビターが上昇した為ステロイドパルス療法とリツキシマブを追加して寛解した。また抗SS-A抗体陽性と口唇腺生検の所見から, Sjögren症候群の合併と診断した。TTP発症後の急性期にSjögren症候群の合併を確認した小児例は希少であり, 鑑別診断と初期治療の経過を報告する。

2. 高度肥満を契機に診断された視床下部過誤腫
の乳児例

○津森三佳^{1,2)}, 小宅桃子²⁾, 平野直樹²⁾,
糸永知代²⁾, 小山紀子³⁾, 井原健二²⁾

- 1) 大分大学医学部卒後臨床研修センター,
- 2) 大分大学医学部小児科,
- 3) 大分県立病院小児科

【背景】視床下部過誤腫 (HH) は胎生期に形成される先天性奇形であるが, 幼児期以降にてんかん発作や思春期早発症を契機に診断されることが多い。【症例】8か月男児。月齢2より肥満 (Kaup指数 19.1) を呈し, 哺乳量を減量するように指導された。月齢8, Kaup指数 26.8, ACTH, コルチゾール高値であった。MRI検査で鞍上部～視床下部に造影されない腫瘤性病変があり, HHと診断した。尿中遊離コルチゾール濃度は正常で, 低用量デキサメサゾン抑制試験でACTHが抑制されたことより, ACTH依存性Cushing症候群を除外し, 視床下部性肥満と診断した。【考察】器質性の視床下部障害では難治性の視床下部性肥満を来すことがある。HHの臨床的特徴は中枢性思春期早発症と笑い発作等のてんかんであり, 乳児期に肥満単独で診断されたHHの既報はない。【結語】栄養指導によって改善しない乳児肥満においてもHHを含めた視床下部病変の存在を念頭に置いた鑑別診断が重要である。

3. 小児造血幹細胞移植前の栄養指標 (nutritional risk index) と臨床的アウトカムとの関連

○米須仁美¹⁾, 浜田 聡²⁾, 崎山秀樹²⁾,
喜友名しのぶ²⁾, 大城登喜子²⁾, 百名伸之³⁾,
中西浩一^{2,4)}

- 1) 琉球大学医学部医学科4年,
- 2) 琉球大学病院小児科,
- 3) 沖縄県赤十字血液センター,
- 4) 琉球大学大学院医学研究育成医学講座

【目的】 Nutritional risk index (NRI) は周術期における栄養指標として開発された。成人造血幹細胞移植において移植前のNRIは臨床的予後との関連が示されているが、小児症例における報告はない。【方法】2007年1月より2021年9月の期間において、琉球大学小児科にて同種造血幹細胞移植を施行した87例を対象とした。悪性腫瘍は初回移植のみとした。NRIは{ (1.519×血清アルブミン値) + (41.7×現体重/標準体重) }として測定した。ROC曲線によるカットオフ値より高NRI群 (≥ 98), 低NRI群 (<98) とした。【結果】移植後2年の全生存率は高NRI群で78% (95% CI, 64% -87%), 低NRI群で54% (95% CI, 35% -70%) であった (P=0.04)。非再発死亡率は高NRI群で17% (95% CI, 9.1% -30%), 低NRI群で43% (95% CI, 27% -62%) であった (P=0.005)。重症急性GVHD発症率は高NRI群で7.9% (95% CI, 3.0% -20%), 低NRI群で24% (95% CI, 12% -46%) であった (P=0.048)。再発率に有意差は認められなかった。【結語】移植前の栄養指標 (NRI) は小児造血幹細胞移植後の予後予測因子となりうる。

4. 移植後6ヶ月以内のCD4⁺細胞回復は無GVHD /再発生存率の有用な予後予測因子である

○大井歩夢¹⁾, 浜田 聡²⁾, 崎山秀樹³⁾,
喜友名しのぶ²⁾, 大城登喜子²⁾, 百名伸之³⁾,
中西浩一^{2,4)}

- 1) 琉球大学医学部医学科4年,
- 2) 琉球大学病院小児科,
- 3) 沖縄県赤十字血液センター,
- 4) 琉球大学大学院医学研究育成医学講座

【目的】近年、造血幹細胞移植において重症移植片対宿主病 (GVHD) のない高いQOLを目指した無再発生存率 (GVHD/relapse-free survival, GRFS) が臨床研究のエンドポイントとして使用されている。そこで当科で施行した小児造血幹細胞移植患者を対象に免疫回復の重要な指標であるCD4⁺T細胞数とGRFSとの関連を検討した。【方法】2007年1月から2021年9月までに同種造血幹細胞移植を実施した小児89例を対象として後方視的カルテレビューを行った。移植後6ヶ月以内においてCD4⁺T細胞数が連続する2回の測定で130/μLに到達した群をCD4⁺IR⁺群, 到達しなかった群をCD4⁺IR⁻群とした。【結果】移植後2年の全生存率は、CD4⁺IR⁺群で81% (95% CI, 68% -89%), CD4⁺IR⁻群で44% (95% CI, 22% -63%) (P<0.0001)。非再発死亡率はCD4⁺IR⁺群で13% (95% CI, 6.6% -24%), CD4⁺IR⁻群で53% (95% CI, 34% -75%) であった (P<0.001)。GRFSはCD4⁺IR⁺群で55% (95% CI, 40% -68%), CD4⁺IR⁻群で22% (95% CI, 5.6% -45%) であった (P<0.001)。【結語】小児造血幹細胞移植における移植後6ヶ月以内のCD4⁺T細胞数は、GRFSの良い予後予測因子となり得る。

5. 遺伝子改変ゼブラフィッシュを用いた乳児肝不全症候群1型の病態メカニズム解明

○園田翔大¹⁾, 井上真紀²⁾, 清水誠之³⁾,
白石裕士³⁾, 前田美和子²⁾, 花田俊勝³⁾,
井原健二²⁾

1) 大分大学医学部医学科4年,
2) 大分大学小児科, 3) 大分大学細胞生物学

【背景】乳児肝不全症候群1型は、LARS遺伝子の病的バリエーションにより発症する常染色体潜性遺伝性疾患である。本疾患は乳児期に脂肪肝を伴う急性肝不全を来すが、成長に伴い症状は軽快するという特徴を持つ。lars遺伝子ノックアウトゼブラフィッシュを用いた解析では、本疾患とオートファジーとの関連が示唆されたが、生後早期に死亡するため詳しい機序の解明は出来ていなかった。

【目的】lars遺伝子ミスセンス変異を導入したノックインゼブラフィッシュ (lars-KI) を作製し、乳児期に重症化する機序を探求する。【方法】lars-KIの成長過程における肝臓を形態学的・病理的に解析を行う。【結果】lars-KIは成長初期段階で肝臓の形態異常が生じ、病理学的に脂肪滴蓄積およびLC3陽性顆粒が有意に多いことを確認した。また、オートファジー阻害薬によって脂肪滴は改善した。【考察】lars-KI成長初期の肝障害には、オートファジーの関与が示唆された。

6. 小児の細菌性肺炎の起炎菌同定における吸引喀痰の精度の検証

○小川将人, Asmaa B.A.Abushawish,
保科隆之, 楠原浩一
産業医科大学小児科

小児の細菌性肺炎の起炎菌同定における喀痰培養の有用性には懐疑的な意見もあるため、我々は、細菌性肺炎と診断された小児の下気道分泌物を採取し、培養法の起炎菌同定の精度や適切な採取時期を検証した。2017年5月から2021年8月に細菌性肺炎と診断され入院した96名を対象とした。経鼻カテーテルで吸引した気道分泌物をグラム染色し品質を評価した。また同検体を用いてクローンライブラリー法による16S rRNA遺伝子解析を行って最優占菌種を同定し、それと培養で検出された細菌との比較を行った。良質 (Geckler分類5) と判定された検体とそうでない検体で比較を行うと、前者の方が培養法とクローンライブラリー法によって同定された菌種の一致率が有意に高く、抗菌薬前投与の割合が有意に低かった。細菌性肺炎が疑われた小児では抗菌薬投与前により良質な喀痰が採取でき、良質な喀痰は起炎菌同定にも有用であることが示唆された。

7. 地域・広域における新生児マススクリーニング対象疾患の課題

- 詫間青葉¹⁾，虫本雄一¹⁾，トカン ヴラッド¹⁾，石井加奈子¹⁾，平田悠一郎¹⁾，園田有里¹⁾，園田素史¹⁾，本村良知¹⁾，賀来典之¹⁾，井上普介¹⁾，西山 慶¹⁾，石村匡崇¹⁾，實藤雅文¹⁾，酒井康成¹⁾，中村公俊²⁾，大賀正一¹⁾
- 1) 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野
 - 2) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学座

【背景】拡大新生児マススクリーニング (NBS) の対象疾患は地域毎に異なるが，現在，九州・沖縄・山口でのNBS体制整備が進んでいる。最近の症例からNBSの課題を検討する。

【症例】①出生後早期に重篤な代謝発作を生じ転院後NBS施行前の日齢2に死亡したグルタル酸血症2型。②NBS陽性で日齢27に受診し，乳児型ポンペ病と診断。日齢58の治療開始時には心不全徴候出現していたが1歳まで経過良好。③県外出生で拡大NBSは未受検。1歳時に呼吸不全でゴーシェ病と診断。④4か月時に肺炎から重症複合型免疫不全症 (SCID) と診断。診断前のロタウイルス生ワクチンにより持続感染あり。

【考察】超早期発症例での施設間連携，受診から確定診断までの時間，治療法のある拡大NBS対象疾患の地域格差が課題であった。SCIDは生ワクチン前のNBSが求められる。広域でNBS対象を考えてactionableに対応していく必要がある。

8. 重症先天性心疾患 (CCHD : critical congenital heart disease) 検出を目的とした新生児パルスオキシメトリースクリーニング～佐賀県での取り組みについて～

- 熊本 崇¹⁾，土井大人¹⁾，峰松伸弥^{1,5)}，納所哲也^{1,4)}，岩永 学¹⁾，富野広通²⁾，七條了宣²⁾，江頭政和²⁾，江頭智子²⁾，高柳俊光²⁾，熊本愛子³⁾，西村真二³⁾，西川小百合⁴⁾，田代克弥⁵⁾，松尾宗明¹⁾
- 1) 佐賀大学医学部付属病院小児科，
 - 2) 独立行政法人国立病院機構佐賀病院小児科，
 - 3) 佐賀県医療センター好生館小児科，
 - 4) 独立行政法人国立病院機構嬉野医療センター小児科，
 - 5) 唐津赤十字病院小児科

重症先天性心疾患 (CCHD) は「動脈管依存性心疾患や生後1か月以内に手術やインターベンションを要する心疾患」と定義され1000人当たり1-2人出生し，当県においても年間5-8例ほど出生することが予測される。胎児心臓超音波検査により約60%のCCHDが出生前に診断されるが，出生後に診断された症例は重症化する前に発見し治療介入する必要がある。早期発見にはパルスオキシメトリーによる酸素飽和度の測定が有用であるが，欧米を中心に普及しているCCHD検出を目的としたパルスオキシメトリースクリーニングは本邦において十分普及しているとは言い難い。当県では産婦人科医会の協力の元，2019年より県独自のスクリーニングを開始した。スクリーニング前 (2008-2018年) とスクリーニング後 (2019年～) の対象期間に一次産院で出生したCCHD症例を比較検討し，介入による変化並びに今後の課題について報告する。

9. 大腸粘膜に好酸球の高度浸潤を認めた食物蛋白誘発直腸大腸炎の1例

○武谷一徹¹⁾，久保田 慧¹⁾，後藤綾子¹⁾，
伊東和俊¹⁾，渋井勇一²⁾，永光信一郎¹⁾

- 1) 福岡大学医学部小児科，
- 2) 福岡大学医学部小児外科

症例は4か月女児。生後3か月に完全母乳栄養から混合栄養に変更し，下痢，血便を認めて当科初診した。血液検査で貧血と好酸球数増多を認めたが，便培養検査，腹部超音波検査，便中好酸球検査で異常はなかった。母の乳製品摂取を中断した上で母乳は継続しながら，人工乳を加水分解乳やアミノ酸乳へ変更するも，血便の増悪と体重増加不良を認めた。下部消化管内視鏡検査で大腸ほぼ全域に粘膜びらんと出血を認めた。盲腸から直腸にかけて計6カ所で生検し，粘膜固有層に1視野あたり約400個の好酸球浸潤を認め，病理学的には好酸球性大腸炎と診断した。母乳を中断して完全アミノ酸乳栄養へ変更したところ，速やかに下痢，血便は改善して体重増加良好となったため，臨床経過と病理診断から食物蛋白誘発直腸大腸炎(FPIAP)と診断した。大腸粘膜に好酸球浸潤を認めたFPIAPの1例を経験したため報告する。

10. 非定型奇形種様/ラブドイド腫瘍における新規治療戦略

○山田 愛，永澤 俊，中川 緑，木下真理子，
上村幸代，盛武 浩
宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学分野

非定型奇形種様/ラブドイド腫瘍(AT/RT)は稀であるが，3歳未満の小児に好発する脳腫瘍で極めて予後不良である。我々は2014年から2021年に当科で診断・治療したAT/RT6例を後方視的に解析した。全症例が3歳未満であり，外科的切除後に化学療法，大量化学療法(HDCT)/自家末梢血幹細胞移植(PBCST)，トポテカン髄注維持療法が行われた。4例は1回，2例で2回HDCT/PBSCTが施行された。2例が原疾患進行と二次がんで死亡した。生存4例は診断から現在まで中央値46か月生存し，2例は放射線治療未施行，2例は局所放射線治療のみ施行し，全脳放射線照射を回避し得た。HDCT/PBSCTとトポテカン髄注維持療法がAT/RTの一部に有効であり，放射線治療を回避しうる可能性が示唆された。今後，この治療戦略が有用な患者群を特定するための網羅的ゲノム解析をとおした予後因子の同定が重要である。

11. 術前治療としてlenvatinibが有用だった
多発肺転移を伴う甲状腺乳頭癌

○砂川雄海, 中川俊輔, 下園 翼, 中嶋奈穂,
関 祐子, 岡本康裕
鹿児島大学病院小児科

甲状腺乳頭癌は全摘術と放射性ヨウ素治療 (RAI) が標準治療だが, 手術不能例に対する治療は確立されていない。成人では分子標的薬の lenvatinib (LEN) を進行期甲状腺癌に用いるが, 小児の報告は限られている。症例は10歳の女児で, チアノーゼを主訴に受診した。甲状腺腫大と SpO₂ 70% の低酸素血症を認め, 造影CTで肺に多発粒状影を認めた。甲状腺細胞診で甲状腺乳頭癌と診断し, 肺病変は多発肺転移と判断した。低酸素血症のため全身麻酔と全摘術が不可能で, RAIも重篤な肺障害を合併することが予想された。そこで, 肺病変の縮小を目的にLENを開始すると, 翌日から酸素化が改善し肺病変は縮小傾向となった。LEN開始2か月後に全身麻酔下に甲状腺全摘術を行った。現在, LEN開始から14か月でRAIをせずに肺病変は縮小傾向である。呼吸不全を伴う甲状腺乳頭癌に対してLENが有用な術前治療となり得ると考えた。

12. Priority-iによる迅速な診断が有用であった
先天性赤血球形成異常性貧血の一例

○阪田健祐¹⁾, 大園秀一¹⁾, 渡邊順子¹⁾,
高瀬隆太¹⁾, 福井香織¹⁾, 七種護¹⁾, 木下正啓¹⁾,
西田千夏子²⁾, 鈴木寿人²⁾, 武内俊樹³⁾,
山下裕史朗¹⁾

- 1) 久留米大学医学部小児科,
- 2) 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター,
- 3) 慶應義塾大学医学部小児科

症例は5か月男児。在胎35週0日, 出生体重1718g 胎児心拍異常を認め緊急帝王切開で出生。母体は35歳, 3経妊2経産。第1子は胎児水腫, 重症貧血で11生日に死亡, 第2子は子宮内胎児死亡。児は出生直後からHb9.2g/dL, 総ビリルビン9.5mg/dLの貧血, 早発黄疸を認め, 日齢3までに計6回の交換輸血を施行した。出生直後の末梢血では赤血球破壊像を認め, 骨髄像は過形成で赤芽球系細胞の異形 (多核赤芽球, 赤芽球の核間架橋) を認めた。不規則抗体や直接・間接クームス試験は陰性。38生日にPriority-i (新生児集中治療室における精密・迅速な遺伝子診断に関する研究開発) に依頼した遺伝学的検査の結果, CDAN1遺伝子の両アリル性機能喪失型変異を認め, 68生日に先天性赤血球形成異常性貧血Congenital Dyserythropoietic Anemia Type Ia (CDA-I) と確定診断した。複数回の輸血を必要としており, 除鉄を行いながら早期の骨髄移植を準備中である。Priority-iにより短時間で確定診断できたことで, 治療方針を早期に決定できたことは意義深い。

13. 85名の偽性副甲状腺機能低下症1bにおけるメチル化異常パターンと臨床像の検討

○浦川立貴^{1,2)}, 伊達木澄人²⁾, 成澤宏宗¹⁾, 佐野伸一朗^{1,3)}, 川嶋明香^{1,4)}, 中村明枝^{1,5)}, 緒方 勤⁶⁾, 森内浩幸²⁾, 深見真紀¹⁾, 鏡 雅代¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部,
- 2) 長崎大学小児科,
- 3) 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科,
- 4) 東北大学病院小児科,
- 5) 北海道大学医学部小児科,
- 6) 浜松医科大学小児科

GNASメチル化可変領域のメチル化異常を呈する偽性副甲状腺機能低下症1b (PHP1b) は, PTH抵抗性のみを示すとされていたが, 近年, Albright遺伝性骨異形成症 (AHO) を示す症例や, 非典型メチル化パターンを有する症例が報告されている。本研究では, PHP1bにおける遺伝型-表現型の関連を明らかにするため, 85名のPHP1b症例をメチル化パターンに基づき常染色体顕性群 (G1: 27名), 孤発群 (G2: 45名), 非典型群 (G3: 13名) に分類し比較した。発端者の診断時年齢は13歳, 9歳, 14歳であり, 受診時Ca値 (mg/dL) は6.2, 6.6, 6.2, iPTH値 (pg/mL) は403, 318, 260であった。けいれんなど重度低Ca症状が発端者の診断契機となったのは, 33.3%, 51.2%, 42.9%であった。2つ以上のAHO徴候をそれぞれ16.0%, 32.6%, 20.0%で認めたが, 皮下骨腫を呈した症例はなかった。円形顔貌と発達遅滞はG2で有意にG1より多かった。文献的考察を加え報告する。

14. 先天性横隔膜ヘルニアの気管内挿管期間とグローバル脳異常スコアの関連解析

○吉田朝秀¹⁾, 呉屋英樹¹⁾, 津嘉山真弓¹⁾, 久田正昭²⁾, 馬場徳朗²⁾, 黒川慎吾³⁾, 島田浩平³⁾, 小谷実華子³⁾, 中西浩一³⁾

- 1) 琉球大学病院周産母子センター小児科,
- 2) 琉球大学医学部小児外科,
- 3) 琉球大学医学部小児科

目的: 先天性横隔膜ヘルニア (CDH) 生存例において気管内挿管期間とグローバル脳異常スコア (GBAS) の関連を検討する。

方法: 2004年から2019年に入院したCDH57名。短期死亡5名と呼吸器離脱不能2名を除く50名の急性期管理を調査した。また, 退院時脳MRIを実施した25名のGBASと挿管期間の関連を検討した。結果: 挿管期間12日以上 of 長期挿管群はアプガースコア, 肺胸郭比が小さく, 根治術日齢, 経静脈や経管栄養期間が長かった。長期挿管の独立した危険因子はNO吸入, 肝臓脱出, パッチ閉鎖術, ECMO導入であった。退院時脳MRIでは84%に脳発達や信号異常などの画像的異常を認めた。長期挿管群は脳梁体部が薄く大脳半球間隙が拡大し, GBAS合計点が高かった。

まとめ: GBASはCDH生存例の脳発達や信号異常の評価に有用であった。長期挿管はGBAS悪化の要因となり, GBASと挿管期間はCDHの代理アウトカムとなる。

