

けいれん重積症後退行を呈した無痛無汗症の4例

(分担研究:小児の運動性疾患の介護等に関する研究)

研究協力者:栗屋 豊¹⁾

共同研究者:岩本弘子²⁾、岩坪秀樹³⁾、露木和光⁴⁾、宮島 祐⁵⁾、重里敏子⁶⁾、岩永里香子⁷⁾、松石豊次郎⁷⁾

要約:本症50例中乳幼児期から強い運動・知能障害を有す例が4例(8%)に見られ、これらの例は全例けいれん重積症(SC)後に発達退行を示した症例であった。退行の原因としては生後8-18か月という脳の発達期に長時間にわたるSCがおこったこと、更に一部の症例ではheat stroke様の急性脳症が関与したためと考えられた。対策としては、本症の早期診断により高熱対策を早くから取り入れ、しかも痙攣に対しては、すぐに十分な鎮静法を工夫すべきと考えられた。

見出し語:無痛無汗症、けいれん重積症、急性脳症、退行

【目的】無痛無汗症(本症)はhereditary sensory and autonomic neuropathyのIV型に分類されているが、末梢神経のみならず、精神遅滞や多動などの中核神経障害もみられる。本症はCharcot関節など整形外科的合併症のため、年長児には運動障害は必発であるが、ときに乳幼児期から強い運動・知能障害を有す例が見られる。これらの例は全例SC後に発達退行を示した症例であり、それらを分析することにより予防対策を作っていくことを目的とした。

【対象・方法】無痛無汗症の会に参加する本症50例の内、SC及び意識障害を呈し、発達退行を来した4例(8%)。患者アンケート、無痛無汗症の会の検診会のカルテ、さらに主治医により報告されている例¹⁾²⁾³⁾では、その文献及びカルテ内容などの問い合わせをした。

【症例提示】症例1(表)

1985-1月生れ;11歳。6歳の弟も同じ疾患
妊娠・分娩歴;正常。既往歴;生後4日より発熱あり、精査にて先天性無痛無汗症とA大学病院で診断される。

発症歴;定額3M、寝返り7M、座位2M、発語4M、つかまり立ち16Mと軽度の遅れ

現病歴;1986.7.13:(1歳6か月)13時真、生れて初めての無熱性全身痙攣が15分られ、A大学病院で静注及び坐薬投与;一旦痙攣は止まるも目付き悪く反応の無い状態が2時に就眠するまで続いた。翌日B病院受診、そのまま入院となる。

入院後経過;はっきりした発作は無く、脳波、CTスキャンも正常。フェノバルビタールP投与開始。7.19外泊 夕方無熱性全身痙攣再発出現、眼球左偏位、2分後に自然に止まる。7.20(日);15:15入眠時再び痙攣;眼球上転、強直、腹部をかきむしるような上肢の動きが30分5-6回。一旦入眠も時折上肢強直、16:20より30分間下肢、上肢の間欠痙攣再発、強直も

1)聖路病院小児科、2)神奈川県立子ども医療センター神経内科、3)東京医大八王子医療センター小児科、4)大月市立中央病院小児科、5)東京医科大学小児科、6)海南市民病院小児科、7)久留米大学小児科

みられ、外泊より病院へ戻る。18時、37.0℃、上肢強直、下肢をける動きみられ、ジアゼパムDZP静注で改善も再び強直を繰り返す。DZP頻回静注、抱水クロラール坐薬、PB坐薬、グリセオールなど使用。翌朝3時すぎフェニトインPHT静注後ははっきりした痙攣は消失、しかし刺激で時に強直。(12時間statusに近い状態だったと判断される)その後2週間意識障害(JCS:200-300)が続き、回復後も寝たきり状態となる。IQ=15, double hemiplegia(左優位)と難治性てんかんを残した。

【結果】男1、女3。発症年齢8-18か月。その時点で全例軽度の精神運動発達遅滞を認め、2例は本症と既に診断されていた。SC1週間前に無熱けいれんを認めた症例1以外初回発作発症時40.8-41.7℃の高熱が3例、無熱1例。けいれんは意識障害を伴い、全例断続的に数日間続いた。2例では意識障害が2-4週間も続いた。1例バリスムス様不随意運動が約1か月持続した。検査所見では血清GGT、CKなど高値1例。髄液では全例細胞数、蛋白量正常、1例髄液IgG指数が陽性(急性期)。画像診断では、回復期全例脳萎縮所見(硬膜下水腫を疑われた例が2例あるもRIシステルノグラフィー所見が経過より)、急性期2例で脳浮腫所見。1例MRIで急性期局在性T2 low、回復期T2 high所見。全例肉眼的及び運動面(3例低緊張、1例両側片麻痺)で高度の脳障害を残したが、その後軽度ながら発達はみられている。現在年齢は3.5-11歳、発症から2.5-9.5年経過、2例抗痙攣剤中止、1例発作頻発、1例は発作が抑制されている。

【考案】本症の熱性けいれん(意義)は会員の23例(46%)⁴⁾てんかんは今回の対象を除いても4例(8%)、さらに知能障害も高率にみられているが、退行例はこの4例のみである。退行の原因としては生後8-18か月という脳の発達期にSCがおこりしかも難治性であったこと、更に一部の症例ではheat stroke様の急性脳症が関与したと考えられた。SCが難治であった理由を原疾患との関連でさらに検討する必要がある。

対策としては、本症の早期診断により高熱対策を早くから取り入れ、しかも痙攣に対しては、すぐに十分な鎮静法を工夫すべきと考えられた。この痙攣症状については、初回ということもあるが、部分運動症状や意識の低下のみなどわかりにくい症状もみられ、しかも断続的で、当直時間などではどこまで強力で治療するか悩むかもしれない。しかし後遺症の大きさから考えても脳波のモニターを含めてICUの管理下で、十分量のDZPと早期からのPHT静注を含めてSC治療・脳症治療の工夫が必要と考えられた。

【文献】

- 1) Iwanaga R, Matuishi T, et al. Serial magnetic resonance images in a patient with congenital sensory neuropathy with anhidrosis and complications resembling heat stroke. J. of the Neurological Sciences 142 : 79-84, 1996.
- 2) 重里敏子、樋口隆造他 14カ月時にheat strokeと思われる急性脳症を契機にhereditary sensory and autonomic neuropathy

thy IVと診断した1例。脳と発達、29(3)1997 印刷中
 3)岩坪秀樹、露木和光他 CPSEを呈し、その後著明な発達の退行を認めた先天性無痛無汗症の一例 第22回日本小児神経学会関東地方会抄録集p16. 1995.
 4)栗屋 豊、二瓶健次他 先天性無痛無汗症にみられる有熱けいれんの実態について。第19回熱性けいれん懇話会 1996.12

Summary of 4 SC Cases

Case No.	Sex	Age	SC age	DX age	Seizure Duration	CD-Level ²⁾ & Duration	Brain ³⁾ Atrophy	Sequelae DQ	Medication AEDs
1	M	11:0	1:6	0:2	12H+several D	+++ 2W	++	15 Double Hemi	+
2	F	4:4	0:8	0:9	1 H+several D	+++ 7D	++	20	+→-
3	F	3:10	1:2	1:4	several H +several D	+++ 4W	++	20	+→-
4	F	3:7	0:8	0:0	several H +several D	+ 6D	++	20	+

¹⁾ DX=Diagnosis ²⁾ CD=Consciousness Disturbance;Max-Level;+++=200-300, +=1-3
 H=Hour, D=Day, W=Week; ³⁾ ++=moderate, AEDs=Anti-Epileptic-Drugs



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約：本症 50 例中乳幼児期から強い運動・知能障害を有す例が 4 例(8%)に見られ、これらの例は全例けいれん重積症(SC)後に発達退行を示した症例であった。退行の原因としては生後 8-18 ヶ月という脳の発達期に長時間にわたる SC がおこったこと、更に一部の症例では heat stroke 様の急性脳症が関与したためと考えられた。対策としては、本症の早期診断により高熱対策を早くから取り入れ、しかも痙攣に対しては、すぐに十分な頓挫法を工夫すべきと考えられた。