

Case 28-2008: An 8-Day-Old Infant with Congenital Deafness, Lethargy, and Hypothermia

(New England Journal of Medicine 2008; 359: 1156-67)

【患者】0 ヶ月 8 日男児 【主訴】先天性難聴、嗜眠、低体温

【出生歴】

正期産にて体重 3000g、身長 49.5cm、頭囲 33cm で出生した。apgar スコアは 1 分値、5 分値がそれぞれ 6 点、7 点だった。母は 26 歳初産婦で、発熱、感染はなかった。児の出生前検査では laboratory tests は正常で、風疹抗体陽性であり、GBS、HCV、HIV を含め感染を疑わせる徴候はなく、胎動にも異常はなかった。

【現病歴】

生後まもなく患児は喘鳴を伴った呼吸障害を呈し、他院へ搬送された。体温 36.8 度、脈拍 128 回/分、呼吸数 44 回/分(喘鳴あり)、SpO<sub>2</sub> 97%(room air)であり、2/6 度の収縮期駆出性雑音を聴取し、心電図は洞調律だった。尿道下裂と右の陰嚢水腫、および左母指に斑状出血を認めたが、その他の診察所見は正常であった。新生児代謝異常疾患のスクリーニングも正常だった。その他の検査所見は table1 に示すとおりだった。呼吸障害はまもなく回復した。

聴性脳幹反応で両側の異常を認めたため後日さらに聴覚検査を行うこととして、児は生後 4 日目に退院した。なお、この入院中児は成人用のベッドにて管理されており、目を離しているうちに床へ落ち、泣いているところを発見されたというエピソードがあった。退院から 5 日間(生後 8 日目まで)は母乳栄養で児の活動性も良好であったが、受診 2 日前(生後 6 日目)に行われた聴覚検査では両側性に感音性難聴があることが明らかとなった。受診前日(生後 7 日目)正午の診察では児の状態は良好だったが、午後には授乳に対して関心を示さず嗜眠傾向となり、間欠的な喘鳴も伴うようになった。直腸温は 34.7 度、SpO<sub>2</sub> 95%(room air)で、検査所見は table1 に示すとおりだった。胸部 Xp、心電図に異常はなかった。腰椎穿刺が施行され、CSF は血性、混濁していた。Ampicillin, gentamicin を輸液とあわせて経静脈的に投与した。体を温めることにより、体温は 36.1 度まで回復した。翌日早朝に当院へ搬送された。

【既往歴】なし

【アレルギー歴】なし

【家族歴】両親は近親婚ではない。先天性難聴を持つ者はなし

【入院時現症】

〔バイタル〕脈拍 154 回/分、血圧 100/65mmHg、呼吸数 33 回/分、SpO<sub>2</sub> 97%(room air)、体温 36.3 度(加温下) 診察上、児に奇形を認めない

【搬送後経過】

体温は体外から加温した状態で 36.3 度、脈拍 154 回/分、血圧 100/65mmHg、呼吸数 33 回/分、間欠的な喘鳴と stridor を聴取し、SpO<sub>2</sub> 97%(room air)だった。体重は 2925g、頭囲は 35.5cm、皮膚色はピンクで特に病変は認めなかった。目は閉じており、rooting 反射陽性で、自発運動はほとんどなかった。大泉門、小泉門は緊張していたが膨隆はしていなかった。凝固、血清電解質、ビリルビン、腎機能は正常で、その他の検査所見は table1 に示すとおりだった。

ここである診断的手技がなされた。

- Q1. プロブレムリストを挙げてください。
- Q2. どのような診断的手技を行わなくてはなりませんか。
- Q3. Q2.の手技の後、他にやりたい診察、検査を挙げてください。実際に行ったものは結果を伝えます。
- Q4. その結果を踏まえて、どのような治療的手技を行いますか。
- Q5. 救急疾患の背景として考えられる病態の鑑別を挙げてください。

**Table 1. Results of Laboratory Tests.\***

Variable	Reference Range, Newborns <sup>†</sup>	1 Day before Admission, at Other Hospital	On Admission
Hematocrit (%)	42.0–66.0	49.5	37.4
Hemoglobin (g/dl)	13.5–21.5		11.9
White cells (per mm <sup>3</sup> )	5000–21,000	9600	10,200
Neutrophils (%)	30–48	55	50
Lymphocytes (%)	40–81	30	34
Monocytes (%)	4–11		15
Band forms (%)	0–10	1	1
Nucleated red cells (per 100 white cells)			1
Platelets (per mm <sup>3</sup> )	150,000–450,000	173,000	81,000
Reticulocytes (%)	0.5–2.5		2.2
Erythrocyte count (per mm <sup>3</sup> )	3,900,000–6,300,000		4,490,000
Mean corpuscular volume ( $\mu\text{m}^3$ )	88–126		83
Glucose (mg/dl)	60–100	93	99
Total protein (g/dl) <sup>‡</sup>	5.9–7.5	5.2	
Albumin (g/dl) <sup>‡</sup>	3.4–4.8	3.2	
Calcium (mg/dl)	8.5–10.5	10.0	
Ionic calcium (mmol/liter)	1.14–1.30		1.29
Alkaline phosphatase (U/liter)	15–350		163
Aspartate aminotransferase (U/liter)	47–150		32
Alanine aminotransferase (U/liter)	10–55		18
Lactate (mmol/liter)	0.5–2.2		
Pyruvate (mmol/liter)	0.08–0.16		