

Case 14-2014: An 11-Month-Old Girl with Developmental Delay
(New England Journal of Medicine 2014 May 8; 370(19): 1830-1841.)

【患者】 11 か月女性 【主訴】 発達遅滞

【現病歴・発達歴】

[出生後～] 哺乳良好、発達・成長正常、笑顔を見せ社会的交流はあるがほとんど発声しない

[4 か月] 大きな音に対して驚く

[6 か月] 寝返りをうつ、物に手を伸ばす、手助けありで座れる

身長 69.9cm (96th %tile)、体重 8.5kg (89th %tile)、頭囲 43cm (72nd %tile)

[9 か月] 物をつかむ、自分で食べる、しかし三脚位で座る

[11 か月] 短時間だけ座った後に倒れる、物に手を伸ばす・自分で食べることをやめた

[11.5 か月] 発達遅滞を主訴に神経内科外来を受診。以前よりも疲れていて意識レベルが低

下している見えることが多い、はいはい・つかまり立ちをしていない、

調製粉乳・離乳食の摂食良好で、身長・体重・頭囲の成長障害なし

アイコンタクト良好、自分の名前に反応する

【周産期】 G4P2SA2、妊婦健診(超音波検査等)異常なし、血清学的スクリーニング陰性、妊娠合併症なし、悪心に対してオンダンセトロン・甲状腺機能低下症に対してレボサイロキシンの内服あり、第 1 子に比し胎動減少、羊水過少症のため妊娠 38 週で分娩誘発して経膈分娩、出生時身長 48.3cm (25th %tile)、体重 3.0kg (25th %tile)、頭囲 32.5cm (10th %tile)、Apgar 9/9、新生児聴覚スクリーニング検査正常、New England 新生児スクリーニングプログラム陰性

【既往歴】 耳感染症(4 か月) 【家族歴】 母：甲状腺機能低下症、いとこ：軽度の会話障害

【生活歴】 両親・兄(3.5 歳)と同居、父：アイルランド・イタリア系、母：ロシア系ユダヤ人、カリブ海とイタリアへ旅行

【内服薬】 記載なし 【アレルギー】 記載なし

【陰性所見】 嚥下障害、便秘、けいれん

【身体所見】 [頭部] 顔面奇形なし、頭囲 45cm (50th %tile)、大泉門膨隆なし、眼底検査評価できず[腹部] 肝脾腫なし[四肢] 左大腿に低色素斑 2 カ所、Wood 灯検査陰性

[神経] 落ち着いている、意識清明、間欠的・自発的な驚愕反応、対光反射正常、眼球運動正常、サッケード・眼振なし、顔面および口蓋運動は対称的、舌の線維束性収縮なし、巨舌なし、定期的に笑う・短い咀嚼運動・口をすぼめる・流涎を認めるが発声がない、ベル音の方に振り向く、手を開き指を動かす、尖足(底屈)・足指屈曲を伴う脚の緊張性伸展、筋トーン亢進、固縮あり、アキレス腱緊張、伸展性足底反射、Moro 反射消失、把握反射消失、腹臥位で頭を短く持ち上げる、座位で頭頸部が前傾する、ATNR 不完全、パラシュート反射陰性(両手を握った状態で腕を広げない)

【検査】 [生化] AST 159 U/L (基準値: 9 - 80), T. Prot, Alb, Ig, T. Bil, D. Bil, ALP, ALT, CK, 各種アミノ酸: 正常 [尿検査] 有機酸レベル正常

[EEG] 比較的遷延する睡眠第 2 段階中に睡眠紡錘波の消失、睡眠第 2 段階中に頭頂中央部でまれに低振幅棘波(臨床的意義は不明)、けいれんの所見なし

[MRI] 深部および皮質下テント上白質で顕著な軽度びまん性ミエリン形成不全、脳梁膝部および膨大部の相対的密度低下、T2WI で視床後部およびレンズ核のわずかな高信号、視床前部は T1WI で軽度高信号 T2WI で軽度低信号

[MRS] 左前頭葉白質で N-acetylaspartate/creatine 比が軽度低下、左基底核領域では正常

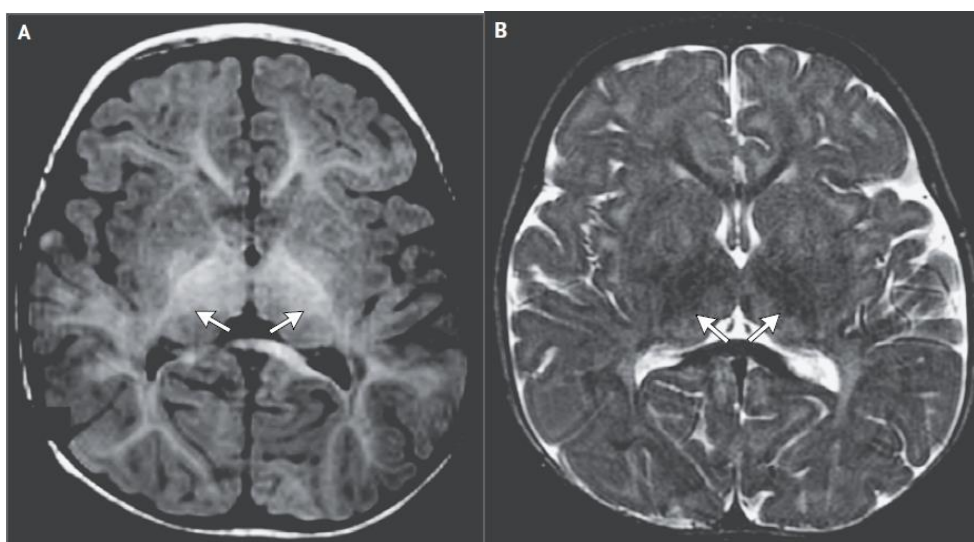


Figure 1 頭部 MRI

Question

- ・鑑別診断を考えてください。
- ・必要な検査および診断的手技を挙げてください。