妊娠中にMenkes病保因者と診断し、出生後早期に児へのヒスチジン銅投与を開始した1例

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2022-03-04 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 綱掛, 恵, 定金, 貴子, 野村, 有沙, 張本, 姿, 八幡, 美穂, 中本, 康介, 森岡, 裕彦, 大森, 由里子, 寺岡, 有子, 関根, 仁樹, 友野, 勝幸, 野坂, 豪, 山崎, 友美, 古宇, 家正, 向井, 百合香, 工藤, 美樹 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10271/00004049

DOHaD 研究 (ISSN 2187-2597)
2021 年 第 9 巻 第 2 号 111 頁

第 45 回日本女性栄養・代謝学会学術集会
＜一般口演 4＞

妊娠中に Menkes 病保因者と診断し、出生後早期に児へのヒスチジン銅投与を開始した 1 例

広島大学産科婦人科

綱掛　恵
定金貴子、野村有沙、張本姿、八幡美穂、中本康介、森岡裕彦、大森由里子、寺岡有子、関根仁樹、友野勝幸、野坂豪、山崎友美、古宇家正、向井百合香、工藤美樹

【緒言】
Menkes 病は X 染色体劣性遺伝性疾患であり、銅輸送体 ATPase の 1 つである ATP7A 遺伝子の異常により発症する先天性銅代謝異常である。腸管からの銅吸収障害と細胞レベルでの銅輸送障害により体内の銅が欠乏し、重篤な中枢神経障害や結合織異常などを呈する。本邦での発症頻度は男児の約 14 万人に 1 人である。生後 2 か月以内にヒスチジン銅を用いた非経口的銅補充療法を開始することで、中枢神経障害を予防あるいは軽減できると言われている。今回我々は、妊娠中に Menkes 病保因者と診断し、児に対して早期に予防的介入を行った症例を経験したので報告する。
【症例】
20 歳、1 妊 0 産。同胞は 2 人おり、7 年前に次姉の長男が生後 4 か月に痙攣重積発作の精査で Menkes 病と診断されたことを契機に、母、長姉、次姉は Menkes 病保因者と判明していた。本妊婦は当時未成年であり保因者診断を受けていなかった。妊娠反応陽性のため産婦人科を受診し妊娠 24 週相当と診断され、妊娠 25 週 3 日に当院へ紹介された。超音波検査で胎児は男児であり、本妊婦は妊娠 32 週に Menkes 病保因者と診断された。妊娠 40 週 4 日に経腟分娩に至った。2922g の男児で明らかな身体的異常はなかった。児は遺伝子検査を提出後、日齢 4 日目から予防的にヒスチジン銅の皮下注射を開始した。
【考察】
Menkes 病は治療開始が生後 2 か月以降になると神経障害は改善せず、幼児期に呼吸不全や感染症で死亡するとされ予後不良である。したがって Menkes 病の管理には早期診断、治療が予後改善に極めて重要だが、母体由来の銅が欠乏する生後 2〜3 か月に難治性けいれんや発達遅延などの神経学的所見が顕在化し診断に至る例が多い。ヒスチジン銅の有害事象の報告例はなく、本症例では投与による有益性が有害事象を上回ると判断し出生後早期から予防的介入を行った。