

症 例 報 告

重症心身障害児にみられた脳腫瘍の1例 ～脳腫瘍を見逃さないために～

石井和嘉子, 今井由生, 遠藤あゆみ, 荒川千賀子, 小平隆太郎
藤田之彦, 瀬上達夫, 麦島秀雄, 児玉真理子¹⁾

日本大学医学部 小児科学系小児科学分野, 心身障害児総合医療療育センター 小児科¹⁾

Detecting brain tumor using neuroimaging in a patient with severe motor intellectual disabilities

Wakako Ishii, Yuki Imai, Ayumi Endo, Chikako Arakawa, Ryutaro Kohira
Yukihiko Fujita, Tatsuo Fuchigami, Hideo Mugisima, Mariko Kodama¹⁾

Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine

Department of Pediatrics, National Rehabilitation Center for Children with Disabilities¹⁾

Abstract We report a case of severe motor intellectual disability (SMID) with a brain tumor. A 8-year-old girl had been bedridden from the age of seven months due to sequela of acute epidural hematoma and cerebral contusion caused by physical abuse. Vomiting and anorexia started six months before admission. As both vomiting and anorexia were habitual in this patient, there was no examination of the causes. Since symptoms gradually intensified during the 6-month period, a brain CT (computed tomography) / MRI (magnetic resonance imaging) scan was conducted to rule out the possibility of recurring child abuse. The scan revealed ventricular dilatation and a large space occupied by a lesion with calcification around the fourth ventricular lesion.

Detecting malignant disorders in patients with SMID is difficult, because the patients are unable to communicate with physicians, and they present with atypical symptoms. Vomiting, in particular, is one symptom present daily in patients with SMID.

In this case, a CT scan and MRI revealed a brain tumor which reconfirmed the effectiveness of neuroimaging in the diagnosis of typical symptoms in children with SMID. Proper examinations, such as immediate neurological imaging, are recommended for the full recognition of typical symptoms in handicapped children.

Keywords Severe motor intellectual disability (SMID), Chronic vomiting, Child abuse, Brain tumor, Medulloblastoma

原稿受付日: 2009年5月19日, 最終受付日: 2009年7月7日

別刷請求先: 〒173-0032 東京都板橋区大谷口上町30-1 日本大学板橋病院 小児科 石井和嘉子

はじめに

重症心身障害児(重症児)は、重度の肢体不自由と知的障害のため意思疎通が困難で、臨床上の適切な判断が遅れることが多い。感染症などでも発熱や症状の出現が典型的でない例も多い。また胃食道逆流(GER)の合併例もしばしば見られ、嘔吐が珍しい症状でないことから精査のための検査の時期を逸する場合が起こり得る。

胃腸炎と考えられ、後の画像検査で脳腫瘍と診断された重症児の8歳女児例を経験した。さまざまな理由で、諸検査が後回しになりやすい重症児への画像診断の有用性を再確認した症例を経験したので報告する。

症 例

症例：8歳女児，痙性四肢麻痺，知的障害にてんかんを合併した大島分類1に相当する最重度の重症児

主訴：嘔吐，食欲低下，傾眠傾向

妊娠・分娩歴：在胎41週，出生体重2,870g，正常分娩で出生

家族歴：特記すべきことはない。

既往歴（初回入院時からの経過）：生後7か月時に，虐待によると思われる左外傷性硬膜下血腫，

脳挫傷，脳ヘルニア，眼底出血のため当院に緊急入院し，脳外科で緊急血腫除去術を施行した。入院中から痙攣に対し，phenytoin (PHT)の内服を開始し，入院28日目からED-tubeからの経管栄養を行った。入院55日目に退院したが，その後障害で，痙性四肢麻痺，知的障害，てんかんを伴い常時寝たきりとなり，在宅で療育を行っていた。退院後は，PHTに加えphenobarbital (PB)，carbamazepine (CBZ)の内服を継続した。GERによると思われる嘔吐が見られたが，経口摂取は可能であった。

4歳3か月時に，乳房発育・恥毛発生などの二次性徴が出現し，思春期早発症と診断した。器質的疾患による思春期早発症の鑑別のため頭部画像検査を施行したが，下垂体を含め頭蓋内に腫瘍性病変を認めなかった(Fig.1)。

5歳0か月から思春期早発症の治療として，LH-RHアナログを開始した。

現病歴：入院6か月前より，以前からみられていた嘔吐に加え食欲が低下し始めた。入院4か月前から傾眠傾向となり，外来で抗てんかん薬の調節を行った。入院3週間前から嘔吐が出現し胃腸炎の診断で外来通院し，数回点滴を施行したが症状の改善は認めなかった。原因精査および再度の虐待を疑い，頭部単純CTを施行した(Fig.2)。外傷性の頭蓋内出血を疑う新たな出血所見は認めな



Fig.1 Brain MR image at the onset of precocious puberty at 4 years
Brain MRI showed dilatation of lateral ventricles and cystic change of brain, but no brain tumor was present.
a : Contrast enhanced T1WI
b : Contrast enhanced T1WI

かったが、第3脳室および側脳室の拡大の悪化、第4脳室の狭小化と近傍の石灰化を認めた。もとの脳萎縮の進行による脳室拡大ではなく、腫瘍による閉塞性水頭症を疑い、精査のため頭部MRIを施行した。MRI像(Fig.3)では、小脳虫部を中心にT1強調像で低信号、T2強調で高信号の、

内部不均一な腫瘍性病変と髄腔内播種を認め、小脳腫瘍および髄腔内播種の診断で入院した。

入院時身体所見：体重21kg、体温36.8℃、脈拍数104/分、呼吸数20/分、血圧128/66mmHgとバイタルに異常はなく、意識レベルはJCS III-100であった。全身状態は不良で、瞳孔正円同大で3mm/

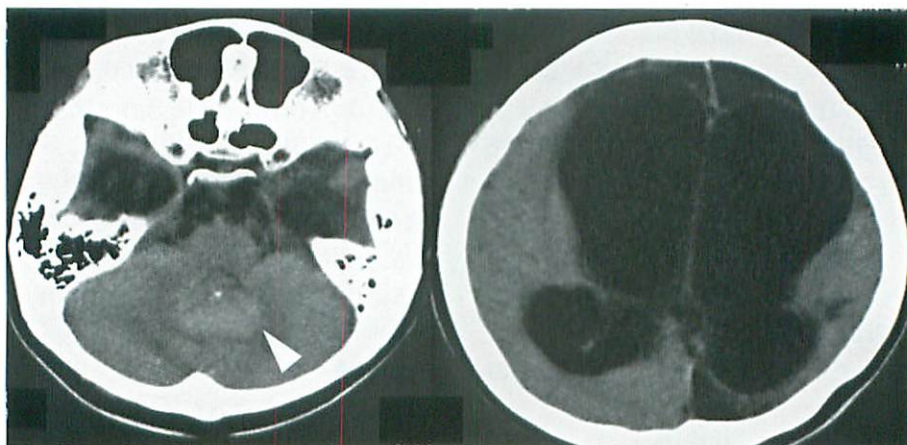


Fig.2 Brain CT on admission (at 8 years)

Brain CT revealed further enlargement of the third and lateral ventricles, and a calcified mass around the fourth ventricle and cerebellum indicated by the arrowhead.

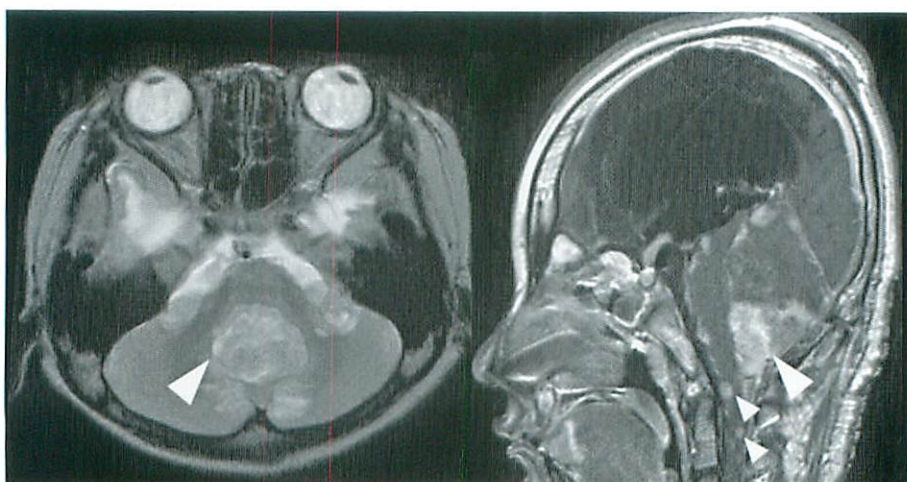


Fig.3 Brain MRI image on admission (at 8 years)

T2-weighted image clearly showed the mass as a heterogeneous lesion with high signal intensity around the vermis of the cerebellum (a).

A sagittal section of Gd-enhanced T1-weighted image showed disseminated high signal intensity in the peripheral brain stem (b).

a : Contrast enhanced T2WI

b : Contrast enhanced T1WI

3mm, 対光反射は迅速で眼振を認めた。胸部所見に異常を認めず、腹部では蠕動音の低下を認めた。深部腱反射は下肢で亢進しており、クローヌスは陽性、尖足であった。

入院時血液・尿検査所見：血液尿一般検査に特記すべき異常はなく、腫瘍マーカーの上昇も認めなかった。

入院後経過：入院6日目に、小脳腫瘍部分切除術および水頭症に対し脳室-腹腔内シャント術を施行した。腫瘍は脳幹部に浸潤しており、切除できたのは1割程度であった。病理像から髄芽腫(stage 4)と診断された。術後13日目に突然呼吸状態が悪化し、気管挿管および人工呼吸管理を開始し、翌日気管切開術を施行した。その後放射線療法および化学療法を施行した。化学療法に関しては、重症心身障害児であるため、既存のプロトコルを施行することはリスクが高いと判断し、御家族と相談し独自のプロトコルで行った。

経過中の頭部MRIの変化をFig.4に示す。髄芽腫は放射線療法後に明らかに縮小し、化学療法中に進行は見られていない。

考 察

以前では長期生存が困難であった重症児たち

は、医療・介護の改善により生命を全うできる時代となっている。若年重症児の合併症・死因の中心が呼吸障害や呼吸器感染であるのに対し、高齢重症者ではそれは低率となっており¹⁾、特に40歳以上では、悪性新生物と絞扼性イレウスの二つで死亡原因の3割を占めるという報告がある²⁾。

一般に、自覚症状の訴えが乏しく、検査を行う上でも制約がある重症児・者では、悪性腫瘍の早期発見は困難である。しかし、今回経験した髄芽腫例のように、重症児であっても健常児と同等に、小児にも発生しうる悪性新生物も存在するという事を念頭におく必要がある。

Table 1に、過去10年間で重症心身障害者に発見された悪性腫瘍の報告例を示した³⁻⁸⁾。調べた範囲では報告は少なく、*印はすべて会議録である。いずれの報告も、障害者では所見がとりにくく、症状出現から精密検査に踏み切り診断に至るまでに時間がかかっていた。

次に、本症例で脳腫瘍の発見が遅延した原因について考察した。①最重度の重症児であったため意思疎通が困難で身体診察所見がとりにくかったこと、②抗てんかん薬を内服しており、当初は傾眠傾向が血中濃度上昇によると考えていたこと、③分泌物も多くGERも合併しており嘔吐が日常

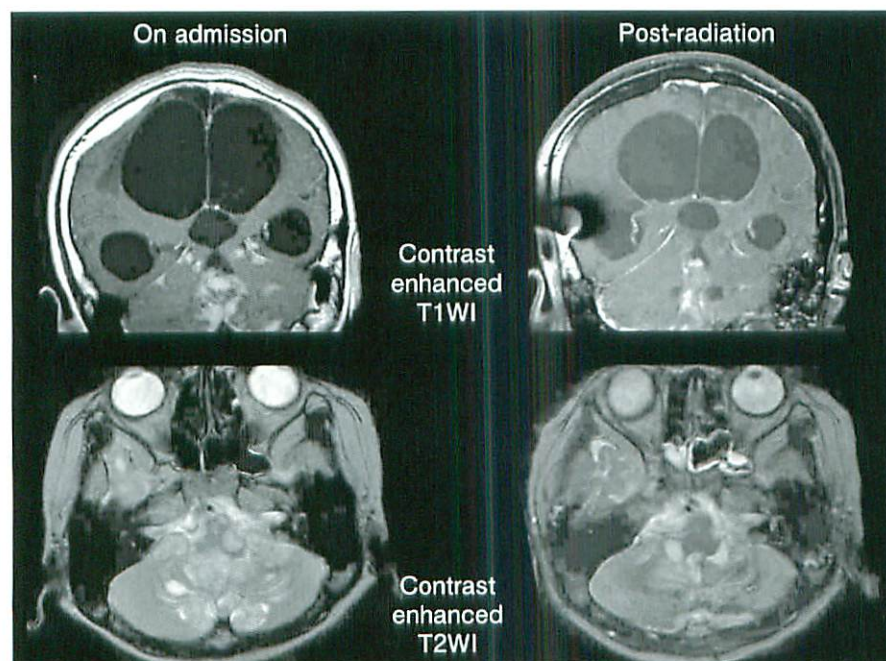


Fig.4
The change of MRI findings from admission to post-radiation. After radiation, there was a reduction of the volume of medulloblastoma.

Table 1 Case reports of severe motor intellectual disabilities complicated with malignant tumors

Age Gender (Authors, year of report)	Underlying disease and types of disabilities	Chief complaints	Type of malignant tumor	Period from onset to diagnosis
38Y Male* (Ozawa et al, 2001)	Cerebral palsy / epilepsy institutionalized from age 20	Anemia Bloody stool	Colon carcinoma	5 months
47Y Female* (Ozawa et al, 2001)	Sequela of bacterial meningitis at one month of age, institutionalized from age 33	Mucous and bloody stool, appetite loss	Rectal cancer and metastasis to liver	3 months
32Y Male* (Okino et al, 2003)	Cerebral palsy	Poor oral intake	Esophageal carcinoma	7 years
42Y Male* (Okino et al, 2003)	Extremely low birth weight infant Epilepsy	Spit blood	Esophageal cancer	3 years
44Y Female* (Hikino et al, 2004)	Cerebral palsy / epilepsy Mental retardation	Respiratory disorder	Lung cancer	13 days
41Y Female* (Takeuchi et al, 2005)	Cerebral palsy / epilepsy	Atypical genital bleeding	Cancer of corpus uteri	10 months
30Y Female* (Miyata et al, 2007)	Sequela of severe asphyxia of the newborn (Ohshima 1), tube feeding from age 26	Wheeze Repeat of aspiration pneumonia	Esophageal cancer	5 months
44Y Male (Chin et al, 2008)	Severe jaundice, cerebral palsy (Ohshima 2)	Vomit of coffee-grind like, repeat of aspiration pneumonia	Esophageal cancer	4 years
8Y Female (Our case)	Sequela of acute subdural hematoma / epilepsy (Ohshima 1)	Vomit and appetite loss, somnolence	Medulloblastoma	6 months

(* : Abstract), Ohshima : Ohshima's classification.

的にみられていたこと、④重症児のため薬剤による睡眠画像検査が容易ではなかったこと、⑤定期的な血液検査は実施していたが、定期的な画像検査は行っていなかったことなどが考えられた。以上の様々な要因により、臨床上的適切な判断が遅れ、頭部の画像検査に踏み切るタイミングが遅れたと考えられた。

現在、重症者の高齢化により悪性腫瘍の増加が危惧されているが、今回のように小児例でも悪性疾患の存在も念頭におき、通常みられる症状であっても長引く場合は、注意深い観察が必要であり、過去の画像検査に異常を認めなくとも、機を逸することなく画像検査を施行する必要があると考えられた。

●文献

- 1) 倉田清子：高齢期を迎える重症心身障害児の諸問題。脳と発達 2007；39：121-125.
- 2) 後藤晴美，布袋屋 恵，河野展廣，他：施設入所

中の成人重症心身障害者における死亡原因の検討—最近11年の検討—。日重症心身障害会誌 2007；32：81-84.

- 3) 曳野晃子，高松美紀，舎川康彦，他：重複癌（肺癌と尿路系癌）をきたした重症心身障害者の一例。日重症心身障害会誌 2004；29：91-94（会議録）。
- 4) 宮田理英，若林健二，桂 千晶，他：逆流性食道炎に食道腺癌を合併した重症心身障害者の1例。日小児会誌 2007；112：394（会議録）。
- 5) 陳 文筆，松島昭廣，川原 弘，他：食道炎を繰り返す重症心身障害者に発生したBarrett 1食道癌の1例。内科 2008；101：804-808.
- 6) 沖野文子，平澤克敏，佐藤泰之：重症心身障害者の食道癌2症例の報告。日重症心身障害会誌 2003；28：48（会議録）。
- 7) 竹内孝子，諸星輝明，千葉峻三：保存的治療を選択した子宮体癌の一例。日重症心身障害誌 2005；30：217（会議録）。
- 8) 小澤真二，大坂陽子，川満 徹，他：当院で経験した悪性腫瘍を発症した重症心身障害者の2例。医療 2001；55増：130（会議録）。