

症例報告 / Case Report

1p36 欠失症候群患児の麻酔経験

数見健一郎、清水智明、香河清和、木内恵子
大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター
麻酔集中治療科

要 旨

1p36 欠失症候群は染色体の微細な欠失を原因とし、合併症として重度の精神発達遅延、頭蓋顔貌の変化、肥満、筋緊張低下、心奇形、心筋症、てんかんなどをみとめる。1p36 欠失症候群患児は多彩な合併症を有するため、その麻酔を行う際には十分な注意が必要である。今回我々は1p36 欠失症候群患児の全身麻酔の導入、維持を亜酸化窒素、酸素、セボフルランで行い問題なく終了した。

キーワード：1p36 欠失症候群、全身麻酔

はじめに

1p36 欠失症候群は1番染色体短腕端部の微細な欠失が原因で、その頻度は0.01-0.02%とされている¹⁾。本症候群で特徴的なのは、重度の精神発達遅延とその顔貌であり、精神発達遅延は90%以上の症例で見られる。また原因不明の精神発達遅延のうち0.5-0.7%は本症候群によるものともいわれている²⁾。今回我々は、1p36 欠失症候群患児の全身麻酔を経験したので報告する。

症 例

11歳、女児、身長133cm、体重45kg。

家族歴：なし

麻酔歴：1歳時に動脈管結紮術

8歳時に扁桃摘出術

現病歴：子宮内胎児発育遅延を認め、36週、帝王切開により2250gで出生した。1歳頃より、てんかんを認めた。また精神発達遅延が徐々に明らかとなり、独立歩行は4歳であった。7歳頃より肥満傾向およびそれに伴うものと思われる肝障害が認められるようになった。他院にて原因不明の精神発達遅延として経過観察されていたが、徐々

に肝障害が進行してきたため、精密検査目的に当院に紹介入院となった。

当院入院時、患児には平低な鼻根部、眼瞼裂狭小、小口、とがった顎など特徴的な顔貌(図1)がみられた。その顔貌および既往歴より染色体異常が疑われ、FISH法が施行され、1p36 欠失症候群の診断が確定した。肝機能異常に対して、全身麻酔下での経皮的針肝生検が予定された。



図1 平低な鼻根部、眼瞼裂狭小、小口、とがった顎などの特有の顔貌を認める

身体所見として軽度の小口が見られたが、気道確保に大きな支障はないと考えられた。また、術前に心筋症等、心機能異常を疑わせる所見および筋緊張低下を疑わせるような所見はみられなかった。

麻酔経過：手術室入室30分前に前投薬としてミダゾラム10mg、ファモチジン20mgを経口投与した。入室時、患児の状態は落ち着いており、興奮や不穏はみられなかった。術中は心電図、非観血的動脈圧、経皮的酸素飽和度、呼吸麻酔ガス濃度および体温(咽頭)をモニターした。酸素2l/min、亜酸化窒素4l/min、セボフルラン7%にて緩徐導入し、末梢静脈路を確保後、ラリンジアルマスク#3を挿入した。術中は酸素2l/min、亜酸化窒素4l/min、セボフルラン2%にて維持し、筋弛緩薬は使用しなかった。針刺

連絡先：〒594-1101 大阪府和泉市室堂町840
大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター 麻酔集中治療科
数見健一郎
TEL:0725-56-1220 FAX:0725-56-5682
e-mail:kkazumi@mch.pref.osaka.jp

入部に1%リドカイン2mlにて皮膚浸潤麻酔施行後生検を開始し、麻薬等の鎮痛薬は使用しなかった。術中は、血圧、脈拍数、酸素飽和度ともに安定していた。検査終了後、十分に覚醒した後にラリンジアルマスクを抜去し、気道閉塞がないことを確認して一般病棟へ帰棟した。

病棟へ帰室後、軽度の不穏が見られたため、ペンタゾシン15mgを静脈注射したところ入眠した。以後、興奮したりするようなことはなく、血行動態も安定、経過は順調であった。

考 察

1p36欠失症候群は1980年にHainらによって初めて報告された染色体異常で³⁾、1番染色体短腕端部の微細な欠失により生じる。本症候群は、新生児期より見られる低緊張、重度精神発達遅延、てんかん、成長障害もしくは肥満、特異な頭蓋顔貌(小口、眼瞼裂狭小、目立つとがった顎、前頭部突出、顔面正中中部低形成、唇顎口蓋裂など)、心奇形や心筋症、眼科的異常などを特徴とする^{1,4,5)}。通常の染色体検査(G分染法)では異常は認められず、特殊な分析(FISH法)にて診断される。しかし近年FISH法の普及に伴いその報告は増加しており、微細な染色体異常の中ではもっとも一般的なもののひとつとなっている。よって今後、麻酔科医にとっても本症候群を経験する機会が増加してくるものと思われる。現在のところ1p36欠失症候群患者については、腸回転異常の手術に関する報告⁶⁾があるのみで麻酔に関する報告はない。そこで本症候群の麻酔管理で考慮すべきことを以下にまとめてみた。

本症候群患児では食への執着が強くみられることがあり、精神発達遅延ともあいまって術前の絶食を守るのが困難である。絶食を確実にを行うには家族の協力が重要である。そのためにもその必要性を十分に説明し、術前絶食期間は付き添っていただく等の工夫を要する。

手術室入室の際には、精神発達遅延、恐怖心および術前絶食にともなうストレスなどが原因で、患児が興奮したり、激しく体動する可能性が高い。本症候群患児の体格は大きいことが多く、ベッド移動の際の体動による転落の可能性もある。その危険を回避するためには前投薬の適切な使用が鍵となる。その際、前投薬が過量であった場合には肥満に伴う気道閉塞の危険があることを考慮に入れる必要がある。今回我々は、シロップでの前投薬内服により入室やベッド移動をスムーズに行うことが出来た。

麻酔導入の際には、肥満に伴う気道閉塞が生じやすいこと、小口に伴う挿管困難の危険性があることに注意する必要がある。エアウェイの用意など、マスク換気困難および挿管困難に対する準備を十分にしておく事が肝要である。導入に際して我々は、緩徐導入でマスク換気が可能なことを確認しながら慎重に行うことにより、導入を問題なく行うことが出来た。

また麻酔管理上の注意点として、心疾患の合併頻度が高いことがあげられる。本症候群では心筋症の発生頻度は20%、先天性心疾患は50%を超えるとの報告がある⁷⁾。必ず術前に循環器系の評価を行わなければならない。実際、本症例においても動脈管開存がみられたが、本児の場合には手術により完治しており、またその他術前に心筋症等を疑わせる所見はなく、循環に関する問題は低いと考えられた。

本症候群の特徴の1つである筋緊張低下に関連して、抜管後の気道閉塞にも注意しなければならない。本症候群患児は、筋緊張低下に伴い上気道の閉塞が起こりやすい状態にあるといえる。よって筋弛緩薬を使用する際には、一般的な投与量でも本児にとっては過量となる可能性があることを考慮し、慎重な投与を心がける必要がある。くわえて十分な覚醒を得た後に抜管することも肝要である。そこで今回我々は、ラリンジアルマスクにて気道を確保することにより、筋弛緩薬を使用せずに麻酔を維持し、十分な覚醒を得てからラリンジアルマスクを抜去した。また、局所浸潤麻酔を併用し、術中麻薬の使用は控えた。これらにより、抜管後に気道系のトラブルが発生することはなかった。

結 語

1p36欠失症候群患児の全身麻酔を行う際には、気道系、循環器系など術前評価を十分に行う必要がある。入室時の不安や興奮を軽減するために前投薬を適切に投与し、肥満、小口、筋緊張低下に伴う気道系のトラブルに対して細心の注意を払うことが大切である。(本論の要旨は日本小児麻酔学会第12回大会にて発表した。)

文 献

- 1 Shapira SK, McCaskill C, Northrup H, et al: Chromosome 1p36 deletions: the clinical phenotype and molecular characterization of a common newly delineated syndrome. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 642-50.
- 2 Giraudeau F, Taine L, Biancalana V, et al: Use of a set of highly polymorphic minisatellite probes for the identification of cryptic 1p36.3 deletions in a large collection of patients with idiopathic mental retardation. *J Med Genet* 2001; 38: 121-5.
- 3 Hain D, Leversha M, Campbell N, et al: The ascertainment and implications of an unbalanced translocation in the neonate: familial 1:15 translocation. *Aust Paediatr J* 1980; 16: 196-200.
- 4 Heilstedt HA, Ballif BC, Howard LA, et al: Physical map of 1p36, placement of breakpoints in monosomy 1p36, and clinical characterization of the syndrome. *Am J Hum*

Genet 2003; 72: 1200-12.

5 Lee ML, Tsao LY, Wang BT, et al: Revisit on a distinctive chromosome 1p36 deletion syndrome: report of one case and review of the English literature. *Int J Cardiol* 2004; 96: 477-80.

6 Minami K, Boshi H, Minami T, et al: 1p36 deletion syndrome with intestinal malrotation and annular pancreas. *Eur J Pediatr* 2005; 164: 193-4.

7 Battaglia A: Del 1p36 syndrome: a newly emerging clinical entity. *Brain Dev* 2005; 27: 358-61.

Anesthetic management for a patient with 1p36 deletion syndrome

Kenichiro Kazumi, Tomoaki Shimizu, Kiyokazu Kagawa, Keiko Kinouchi

Department of Anesthesia and Intensive care, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health
840 Murodo-cho, Izumi, Osaka 594-1101, Japan

Abstract

1p36 deletion syndrome is a recently recognized chromosome abnormality and now considered to be the most common subtelomeric microdeletion syndrome. This syndrome is characterized by severe mental retardation, characteristic facial appearance, obesity, hypotonia, congenital heart disease and epilepsy. We reported an anesthetic experience for an 11 year old girl with this syndrome using sevoflurane via a laryngeal mask airway. Anesthetic considerations for these patients include proper sedation, maintenance of airway patency and stable hemodynamics.

Keywords: 1p36 deletion syndrome, general anesthesia

Clin Pediatr Anesth 2007;13:164-166