

ミニコラム案

CPT2 の死亡例のまとめ

以前より CPT2 欠損症は感染症などを契機とした死亡例が、他の脂肪酸代謝異常症に比較して多数報告されていた。タンデムマス・スクリーニング開始後も報告数は減少しているが、下表のように医療機関受診後に突然死した症例も報告されている。NBS で CPT2 欠損症と診断されていたにも関わらず突然死に至った症例もあり、CPT2 欠損症では急性期の対応に細心の注意を払う必要がある。発熱、嘔吐時などの異化亢進が予想される状況では、臨床所見や生化学検査に異常がなくとも原則入院管理を検討し、厳重なモニタリングを行うことが重要である。また、不整脈からの突然死例も報告があり、入院中は心電図モニターも必要となる。

年齢	診断	契機	臨床経過	参考文献
2d	死亡後	哺乳不良	突然の徐脈、心停止	1)
6m	死亡後	上気道炎	帰宅後、突然死	2)
8m	死亡後	手足口病	低血糖、VPC、意識障害、徐脈から心停止	3)
9m	死亡後	インフルエンザ	帰宅後、突然死	4)
11m	死亡後	発熱 嘔吐	帰宅後翌日に突然死	5)
1y1m	死亡後	上気道炎	詳細不明	6)
1y1m	死亡後	胃腸炎	帰宅後、突然死	3)
1y1m	死亡後	上気道炎、咽頭炎	詳細不明	7)
1y3m	NBS	上気道炎	入院翌日退院後に突然死	3)
1y5m	死亡後	嘔吐下痢	けいれん重積、多臓器不全	8)
2y5m	NBS	胃腸炎	帰宅後、突然死	3)
18y	不明	徹夜登山後	筋強直発作、腎不全	3)

参考文献)

- 1) 日本小児栄養消化器肝臓学会雑誌 2011; 25: 25-28
- 2) Molecular Genetics and Metabolism 2011; 102: 399-406
- 3) 特殊ミルク情報 2016 ; ;2
- 4) 日本小児科学会雑誌 2015; 119: 1024-1028
- 5) Molecular Genetics and Metabolism Reports 2015; 5: 26-32
- 6) 日本小児救急医学会雑誌 2010; 9: 58-61
- 7) Pediatrics International 2015; 57: 348-353
- 8) 日本小児腎不全学会雑誌 2008; 28: 111-113 (遺伝子検査、酵素活性未)

CPT2 欠損症の具体的な栄養管理

海外の文献も含めて CPT2 欠損症における食事療法には確立されたものがなく、根拠をもって栄養管理方針を本ガイドラインに記載することは難しい。しかし、病態が類似している VLCAD 欠損症の栄養管理と同様の食事療法が望ましいと考えられ、ここでは必要だと思われる栄養管理方針を記載する。

~~出生後-生後半年)~~

~~発症例 (いずれかの臨床症状および生化学所見を有する場合) は原則、必須脂肪酸含有の MCT ミルクのみを使用する。未発症例では、母乳/ミルクのみあるいは、母乳/ミルクを中心に、必須脂肪酸強化 MCT ミルク (明治 721) を 1:1 程度で使用することもある。~~

~~生後半年-5 歳)~~

~~未発症例では LCT 制限食 (総 kcal のうち 15-20% まで) に加え MCT ミルク/オイル (総 kcal のうち 15-20%) を併用する。発症例では、より厳格に LCT 制限 (総 kcal の 10% まで) を行い、MCT ミルク/オイル (総 kcal のうち 20-25%) を併用する。いずれの場合においても、全体としての脂質の摂取量は総 kcal の 30-35% 程度の割合が望ましい。~~

~~5 歳以降)~~

~~未発症例では低脂肪食 (総 kcal の 30-35% 程度) のみを継続し、MCT オイルなどは必ずしも必要ではない。発症例では LCT を総 kcal の 10% まで制限し MCT ミルク/オイル (総 kcal のうち 20-25%) を併用する。学童期以降も生涯にわたり制限が必要となる症例もあると推測される。~~