

軟骨無形成症は乳幼児突発性危急事態の発生増加に関連している

Achondroplasia is associated with increased occurrence of apparent life-threatening events.

Legare JM, Smid CJ, Modaff P, Pauli RM.

Acta Paediatr. 2021;110:1842–1846.

doi: 10.1111/apa.15760.

要約

軟骨無形成症の乳児に発生する乳幼児突発性危急事態 (apparent life-threatening event: ALTE) の臨床像を分析し、ALTE 発生後の評価のためのガイドランスの提示を目的とした研究である。1980 年から 2017 年の間に Midwest Regional Bone Dysplasia Clinics でフォローされていた軟骨無形成症 477 名を後方視的にレビューし、ALTE に関連する情報を REDCap データベース化し解析した。

1 歳までに ALTE を起こした症例は 18 名 (3.8%) で、内 14 名は 6 ヶ月未満での発生であった。全例で無呼吸ないしは痙攣のエピソードを認めた。ALTE 出現場所は 11 名が車のチャイルドシート内であった。18 名中 8 名 (44%) で ALTE の再発を認め、内 7 名は初回から 24 時間以内に再発していた。ALTE 発生後 15 名は頭部 CT ないしは MRI 検査を受け、画像検査に加えて脳波検査を 12 名、感染症スクリーニングを 7 名、胸部 X 線を 6 名、ポリソムノグラフィー (PSG) を 3 名が受けた。PSG 施行例 3 名中 2 名では頭蓋頸椎移行部圧迫による中枢性無呼吸が考えられた。ALTE 後の治療介入としては、18 名中 12 名 (67%) で頭蓋頸椎移行部狭窄に対する減圧術を受けており、12 名中 11 名 (92%) は画像検査で頭蓋頸椎移行部の圧迫が明らかであった。ALTE 後、18 名中 16 名 (89%) は後遺症なしに回復した。

米国の一般人口における ALTE の頻度は 1000 人出生あたり 0.6~2.46 名であり、今回の検討集団での有病率 1000 人あたり 38 名は有意に高い。また 44% に再発を認めており、一般人口における ALTE の乳児報告 10% よりも多い。軟骨無形成症児の ALTE の原因も軟骨無形成症における乳児期の突然死と同様に頭蓋頸椎移行部での圧迫の結果である可能性がある。無呼吸や痙攣を起こした乳児は適切な介入により長期的な後遺症を起こしていない。ALTE 後の積極的な評価と管理は軟骨無形成症の乳幼児に推奨される可能性が示唆された。

コメント

ALTE は「呼吸の異常、皮膚色の変化、筋緊張の異常、意識状態の変化のうちの 1 つ以上が突然発症し、児が死亡するのではないかと観察者に思わせるエピソードで、回復のための刺激の手段・強弱の有無、および原因の有無を問わない徴候」と定義されています。軟骨無形成症の乳幼児では顔面骨の低形成や相対的な気道の狭さに加えて頭蓋頸椎移行部狭窄の

影響からもともと呼吸に関するリスクは高いと考えられます。著者らは軟骨無形成症の乳幼児での ALTE のリスクとその原因が頭蓋頸椎移行部狭窄による圧迫である可能性を示しています。頭が大きく頭頸部の不安定性がある軟骨無形成症の乳幼児では、チャイルドシートの使用時に頭頸部の安定性の確保に腐心することは大切であると再認識しました。

。