

臨床医の体験談：小児科 研修医時代に希少症例で ある新生児糖尿病を診断

臨床症例

安城更生病院の外来診察室で後期研修を開始して間もないころ、1カ月齢の男児が両親に連れられて来院しました。

男児は前日から嘔吐が出現しており、努力呼吸が認められました。体重は3,230gで、診察日までの7日間で214gの体重減少がありました。

高度の脱水のため大変重症で、非代償性の代謝性アシドーシス（pH 6.980、BE-25.5）を呈していました。検査の結果、高血糖（血糖値706 mg/dL）とケトアシドーシス（総ケトン体13750 $\mu\text{mol/L}$ ）が判明し、糖尿病性ケトアシドーシスが考えられました。男児はそのまま放置すれば、数時間以内に死亡していたかもしれない状態でした。

診断と治療

新生児期のこのような疾患を経験したことがある医師は、周囲に皆無でした。年長児であれば1型糖尿病に伴う糖尿病性ケトアシドーシスを考える病状でしたが、新生児・乳児期の1型糖尿病発症は稀です。

何らかの先天性の代謝性疾患や重症感染症など、他の鑑別診断の可能性はないか迷いました。外来のコンピュータでUpToDateに接続して、考えられる鑑別診断と適切な治療について検索しました。

新生児糖尿病は500,000人中に一人発症の希少疾患ですが、UpToDateを使用して初療時点から正しい診断にたどり着いたことで、的確な治療を行うことができ、病院外の専門医に早期にコンタクトが取れました。また、UpToDate®での検索により、新生児糖尿病の病態が明らかになり、特異的な治療法が存在すること、KCNJ11遺伝子変異が原因であることもわかりました。

男児は現在、内服薬で血糖値は安定しており、元気に通院しています。毎年送られてくる季節のグリーティングカードと写真で彼の成長を見るのを楽しみにしています。



中東遠総合医療センター小児科部長
小児科指導医・小児循環器専門医早野聡医師

UpToDateに対する信頼感

それまでもUpToDateを利用していたので、鑑別診断や疾患については網羅的だと確信していました。男児の症状から、新生児糖尿病以外の鑑別診断をおそらく考えなくて良いという点で、適切な治療に迷わず進むことができました。

UpToDateで入手した情報を基に、両親に状況を説明することができたため、適切な治療を受けていると安心してもらえました。

UpToDateがなかったら、正確な診断にたどり着くには時間がかかり、インスリン治療が遅れて後遺症が残るか、死亡した可能性もあります。

小児科はあらゆる主訴の患者が来院する科であるという特殊性があり、頻度が稀少な症候群を基礎疾患に持つ患者を診ることも多くあります。指導医となった今でも、UpToDateで鑑別疾患や合併症を頭に入れるようにしています。

情報過多の現代にあって、臨床医の目線からキュレーションされた質の高い情報は本当に貴重だと感じています。自分にとってUpToDateは、学生の頃から、レジデントとしての修業時代、専門医・指導医となった今に至るまでずっと頼れる相棒で、自信を持って同僚医師に勧めます。

早野医師は、現在、中東遠総合医療センターで小児科部長を務めています。