

最新ガイドライン準拠

小児科 診断・治療指針

A Practical Guide to Pediatric Medicine

総編集●遠藤文夫 熊本大学・教授

中山書店

総編集のことば

いま、地域の小児医療の現場では若い医師たちが大活躍しています。地方にいるからよくわかるのですが、最近の若い小児科医は医療の担い手として地域を支えているだけではなく、元気で実生き生きとしています。小児医療への様々な施策が着実に実を結びつつあること、そして小児医療への社会の評価が高まったことなどによるのではないかと考えています。これらはひとえに先人のおかげなのです。とくに若い小児科医はその目指す先に明るい希望をもっているせいか、高い志をもち、活気にあふれています。「小児医療は大変なんです」という言葉が、早く完全に過去のものとなり、死語となってほしいものです。

本書『最新ガイドライン準拠 小児科診断・治療指針』は、若い小児科医の先生方に、日常の診療に際して最も必要とされる質の高い知識と技術を使いやすく提供する一冊となることを目指しました。総編集に当たり、第一に考えたことは、「各分野の最前線で活躍中の専門家に小児科診療に直接結びつき、その指針となるような知識と技術を記述し、表現を工夫してわかりやすくご執筆いただく」ということで、そのようにお願いいたしました。

私自身、今回この一冊となった原稿を最初に読ませていただきましたが、これまでの成書に接したときとは異なり、新企画を実現する手ごたえと迫力を感じつつ、心躍らせながら原稿を読み進むことができました。その豊富な図表、診断基準、治療基準、そして何よりも診療の経験からもたらされる貴重にして教訓的な情報は、最新のガイドラインをふまえていることからくる、何より信頼性と安心感を伴ったもので、臨床の実践にすぐ強い味方となるばかりか、通読するにも適したものとなっております。ご執筆頂きました先生方には心から感謝申し上げます。

インターネットの時代ですので、Web 情報も参考にしながら、この本を読み進むこともお勧めします。簡潔な記載とわかりやすい図表、そして国内外の新情報はさらに深い情報の入り口としても大変貴重であることを実感しました。疾病を臓器別に捉える考え方を縦糸とすれば、小児医療では多くの横糸も重要です。成長、発達のほか、新生児医療、救急、心の問題など様々な角度から小児医療を読むことができます。またその一方で、医療器具の使用法などもふんだんに図解が付いて、実際の様子がわかりやすくなっています。小児医療の分野は膨大で、それをコンパクトにまとめるのは至難の業とは思いますが、この一冊は手元において小児医療の第一線をよみとる情報の入り口の役割を果たすことと思います。

新しい知識を得るのは本当に楽しいものですね。読者の皆様方のご活躍をお祈りいたします。

2012年6月

総編集 遠藤文夫

CONTENTS

1章 診療の基本 1

小児科医の役割	鈴木康之	2
医療面接（問診）の基本	加藤智美	4
身体診察の基本	鈴木康之	8
抗原迅速診断	田原卓浩	12

2章 新しい画像技術 15

画像診断の目的、役割、手順	近藤良明	16
画像情報の運用、保管、形式、通信		17
医療被ばくへの配慮		18
3D画像の活用法		19
造影剤副作用への対応		20
鎮静		22
オートブシー・イメージング (Ai)		23
FPD, CR		23
CT		26
MRI		28
核医学検査		32
超音波検査		34

3章 診察技法・処置法 37

バイタルサイン測定法	山本晶子, 余谷暢之	38
輸液	長岡 慶, 石黒 精, 阪井裕一	40
酸素療法	中川智子, 土田 尚	43
吸入療法	長野智那, 北岡照一郎	46
吸引	明城和子, 永井 章	48
胃チューブ, 十二指腸チューブ挿入法		
	岡田 悠, 前川貴伸	50
注射	矢内 俊, 伊藤友弥	53
採血法	堀内清華, 小穴慎二	55
採尿法	野村 理, 伊藤秀一	58
血管確保	井口梅文, 四家達彦	61
髄液・骨髄採取法	松井 鋭, 小林由典	66
輸血	奥田美津子, 石黒 精	69
鎮静	近藤陽一	71

4章 小児保健・学校保健 75

小児保健	有阪 治	76
健康と疾患		79

環境の発育への影響	有阪 治	79
予防接種	黒澤秀光	81
新生児マススクリーニング	小山さとみ	87
子どもの安全		88
事故と予防	春名英典	88
虐待	下泉秀夫	89
乳幼児健康診査		91
乳幼児期の健康診査制度		
	吉川尚美, 山下進太郎, 新島新一	91
乳幼児健康審査の実際		92
育児相談と育児支援	鈴木 宏	96
学校保健	岡田 満	98

5章 重症心身障害児 105

重症心身障害児の定義と基礎疾患		
	佐々木征行	106
重症心身障害児の合併症		108
重症心身障害児への対応		112
重症心身障害児への支援・療育		114

6章 小児栄養 117

発育	位田 忍	118
小児の成長に必要なエネルギー・栄養素と欠乏		
しやすい栄養素	藤井 香, 南里清一郎	126
乳幼児の栄養・食	児玉浩子	131
学童・思春期の栄養と食生活		135

7章 先天異常・出生前診断 139

Down 症候群	三浦 浩	140
Turner 症候群		142
Klinefelter 症候群		144
Marfan 症候群		145
Williams 症候群		147
von Recklinghausen 病 (神経線維腫症 1 型)		148
遺伝カウンセリング・出生前診断 (胎児診断)		149
奇形症候群		151
先天性風疹症候群		152

8章 新生児医療 155

新生児総論	側島久典	156
モニタリング		159
新生児健診, 新生児マススクリーニング	江崎勝一	163
体温管理	國方徹也	166
新生児栄養	石黒秋生	169
出生時の蘇生	田村正徳	171
循環	石黒秋生	176
呼吸	國方徹也	181
新生児黄疸		185
血液・免疫異常, 感染症	江崎勝一	187
中枢神経系	石黒秋生	193
超低出生体重児	江崎勝一	198
在宅医療	田村正徳	201

9章 救急医療 205

アセスメント	上谷良行	206
モニタリング	山田至康	207
心肺蘇生	新田雅彦	210
けいれん重積, 意識障害	永瀬裕朗	213
呼吸困難	梅原 実	217
急性腹症	前田貢作	219
吐血	榎本有希, 六車 崇	222
下血	鍵本聖一	224
熱中症, 低体温症	長村敏生	225
熱傷	我那覇仁	228
アナフィラキシー	関島俊雄	230
中毒	有吉孝一	232
ショック	志馬伸朗	235
SIDS	市川光太郎	239
咬傷	鍛冶有登	243
頭部外傷	長嶋達也, 長嶋宏明	244
腹部外傷	米倉竹夫	247
四肢外傷	小林大介	252
骨折		253
誤飲, 誤嚥	北澤克彦	255
溺水	藤野光洋, 神菌淳司	257
人工換気	植田育也	259
止血法	高見澤滋	264
縫合法	西本 聡	266
骨折の整復	日下部浩	267
救急搬送	岡田真人	271

10章 先天代謝異常・代謝疾患 273

フェニルケトン尿症	新宅治夫	274
尿素サイクル異常症	窪田 満	278
その他のアミノ酸代謝異常症	長尾雅悦	282
糖原病	井原健二	285

ガラクトース血症	岡野善行	289
有機酸・脂肪酸代謝異常症	伊藤哲哉	291
ミトコンドリア病	大竹 明	295
ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィー)		299
ムコ多糖症, ムコリピドーシス	奥山虎之, 木田和宏	302
リピドーシス	中村公俊, 遠藤文夫	306
銅代謝異常症 (Wilson 病, Menkes 病)	清水教一	309
くる病	長谷川行洋	311
新生児マススクリーニングの現在と未来	山口清次	315

11章 内分泌疾患 319

成長障害	三井俊賢, 長谷川奉延	320
尿崩症	本田美紗, 長谷川奉延	322
性分化疾患	林 美恵, 長谷川奉延	327
思春期早発症	阿部清美, 長谷川奉延	330
先天性甲状腺機能低下症	鳴海覚志, 長谷川奉延	334
Basedow 病	柴田浩憲, 長谷川奉延	337
くる病	天野直子, 長谷川奉延	340
先天性副腎過形成症	諏訪内亜由子, 長谷川奉延	344
Cushing 症候群	石井智弘, 長谷川奉延	349
1 型糖尿病	佐々木悟郎, 長谷川奉延	355
2 型糖尿病	蜂屋瑠見, 井ノ口美香子, 長谷川奉延	360
肥満, メタボリックシンドローム	井ノ口美香子, 長谷川奉延	363
先天性骨系統疾患	高木優樹, 長谷川奉延	368

12章 アレルギー疾患 373

気管支喘息	富川盛光, 海老澤元宏	374
食物アレルギー	今井孝成, 海老澤元宏	382
小児の薬疹と薬剤性過敏症症候群	松倉節子, 相原道子	390

13章 リウマチ性疾患 395

リウマチ性疾患の考え方	横田俊平	396
若年性特発性関節炎	今川智之, 横田俊平	398
全身性エリテマトーデス	武井修治	402
混合性結合組織病	梅林宏明	404
若年性皮膚筋炎・多発筋炎	小林法元	406
血管炎症候群 (高安動脈炎, 結節性多発動脈炎)	金子詩子	409
川崎病	森 雅亮	412
Sjögren 症候群	富板美奈子	415
Behçet 病	藤川 敏	417

全身性硬化症	岩田直美	419
自己炎症症候群	西小森隆太, 酒井秀政, 田中尚子, 井澤和司	421
若年性線維筋痛症	宮前多佳子	425

14章 感染症 427

呼吸器感染症	橋本浩一, 細矢光亮	428
消化器感染症	川崎幸彦, 細矢光亮	430
神経系感染症	細矢光亮, 橋本浩一, 川崎幸彦	433
麻疹		435
風疹		438
流行性耳下腺炎		439
伝染性紅斑		441
インフルエンザ		443
RSウイルス・ヒトメタニューモウイルス感染症	橋本浩一, 細矢光亮	446
水痘, 帯状疱疹		449
突発性発疹		451
サイトメガロウイルス感染症		453
EBウイルス感染症		456
単純ヘルペスウイルス感染症		459
アデノウイルス感染症	細矢光亮, 橋本浩一, 川崎幸彦	461
エンテロウイルス感染症		464
ロタウイルス・ノロウイルス感染症		468
ウイルス性肝炎	橋本浩一, 細矢光亮	470
ブドウ球菌感染症	川崎幸彦, 細矢光亮	473
溶連菌感染症		475
百日咳		476
破傷風		478
結核		479
サルモネラ症, チフス		481
細菌性赤痢		483
病原性大腸菌感染症		484
カンピロバクター腸炎		485
ヘリコバクター・ピロリ感染症		487
マイコプラズマ感染症		488
リケッチア感染症		490
クラミジア感染症		491

15章 呼吸器疾患 493

先天性喘鳴	森川紋子, 川崎一輝	494
クループ	木村光一	497
気管支炎	石川信泰	499
急性細気管支炎	足立雄一	502
肺炎(感染性)	坂田 宏	505
肺炎(非感染性)	加藤智治, 川崎一輝	511
無気肺	石立誠人	515
ARDS	南野初香, 上田康久	519

気胸, 縦隔気腫	北川博昭	522
漏斗胸	植村貞繁	525

16章 消化器疾患 529

下痢	清水俊明	530
便秘		533
血便		535
胃食道逆流症	青柳 陽, 工藤孝広, 大林奈穂	538
乳児肥厚性幽門狭窄症	大林奈穂, 青柳 陽, 工藤孝広	541
胃・十二指腸潰瘍	青柳 陽, 工藤孝広, 大林奈穂	543
腸回転異常症	工藤孝広, 青柳 陽, 大林奈穂	547
腸重積		549
急性虫垂炎		553
Crohn 病	稲毛英介, 大塚宜一	556
潰瘍性大腸炎		560
過敏性腸症候群		564
Hirschsprung 病		566
鼠径ヘルニア		569
ウイルス性肝炎	鈴木光幸, 箕輪 圭	570
急性肝不全, 劇症肝炎		575
胆道閉鎖症		577
胆道拡張症		579
急性膵炎		582
膵仮性嚢胞		585
臍帯ヘルニア	猪股裕紀洋	587
横隔膜ヘルニア		589

17章 循環器疾患 591

心室中隔欠損症	富田 英	592
心房中隔欠損症	高田秀実, 檜垣高史	597
左心低形成症候群	田中靖彦	602
動脈管開存症	小林俊樹	605
大動脈縮窄症	河野一樹, 先崎秀明	609
無脾症候群, 多脾症候群	森 善樹	612
Fallot 四徴症	麻生健太郎	617
三尖弁閉鎖症	豊野学朋	622
心筋炎	白石 公, 池田善彦	626
心内膜炎	澤田博文, 三谷義英	630
起立性調節障害	深澤隆治	635
QT 延長症候群	市川理恵, 住友直方	640
川崎病の心血管合併症	石井正浩	644
プロスタグランジン製剤の使用法	漢 伸彦, 前野泰樹	648

18章 腎・泌尿器・生殖器疾患 655

タンパク尿の鑑別	木全貴久, 金子一成	656
----------	------------	-----

血尿の鑑別	松山 健	659	造血幹細胞移植	竹下泰史	820
無尿、乏尿の鑑別	幡谷浩史	661	網内系疾患	石原 卓, 竹下泰史	824
ネフローゼ症候群 (ステロイド感受性)			21 章 先天性免疫不全症		829
ネフローゼ症候群 (ステロイド抵抗性)	藤永周一郎	663	重症複合免疫不全症 (ADA 欠損症)		
急性糸球体腎炎	飯島一誠	668	慢性肉芽腫症	小野寺雅史	830
慢性糸球体腎炎	江島多奉, 郭 義胤	671	Chédiak-Higashi 症候群	河合利尚	833
全身性疾患に伴う腎炎	中西浩一, 吉川徳茂	673	Wiskott-Aldrich 症候群	布井博幸	836
間質性腎炎	伊藤秀一	680	好中球減少症	森尾友宏	840
急性腎不全	佐々木聡	683		溝口洋子, 唐川修平, 小林正夫	843
慢性腎不全	亀井宏一	686	22 章 精神疾患・心身症		849
尿管細管疾患	秋岡祐子, 服部元史	689	睡眠障害	汐田まどか	850
尿路感染症	関根孝司	692	チック	星加明德, 荒田美影, 飯山道郎	852
腎形成異常症	大友義之	703	自閉症スペクトラム障害	広瀬宏之	854
小児腎尿路結石症	三浦健一郎	707	ADHD	山下裕史朗, 河野敬子	857
夜尿症	白髪宏司	710	学習障害	関あゆみ	859
小児の生殖器疾患	赤司俊二	713	アタッチメント障害	庄司順一	862
	土屋正己	716	子ども虐待	永瀬裕朗	864
19 章 神経・筋疾患		721	うつ	塩川宏郷	867
けいれん性疾患, 熱性けいれん, てんかん			子どものトラウマ反応	奥山真紀子	869
脳性麻痺	宮本雄策, 山本寿子, 山本 仁	722	強迫性障害	氏家 武	872
急性脳症	横地健治	731	適応障害	宮本信也	873
急性散在性脳脊髄炎, 多発性硬化症	前垣義弘	736	不登校・ひきこもり	田中英高	876
脳・脊髄形成異常, 皮質形成異常, Dandy-Walker 奇形, Chiari 奇形, 二分脊椎	白石秀明	741	身体表現性障害	舟橋敬一	878
神経皮膚症候群	加藤光広	744	摂食障害	北山真次	880
Rett 症候群	北井征宏, 荒井 洋	748	23 章 悪性腫瘍		883
急性小脳失調症, opsoclonus-mycoclonus 症候群	鈴木文晴	754	神経芽腫	家原知子	884
Guillain-Barré 症候群, Fisher 症候群, CIDP, Bell 麻痺	山下進太郎, 新島新一	756	肝芽腫	檜山英三, 上松瀬新	888
遺伝性ニューロパチー	大植孝治, 福澤正洋	758	Wilms 腫瘍 (腎芽腫)		
脊髄性筋萎縮症	土屋邦彦, 細井 創	762	横紋筋肉腫, 軟部腫瘍		
重症筋無力症	斎藤加代子	764	Ewing 肉腫ファミリー腫瘍		
筋ジストロフィー, 筋強直性ジストロフィー	岡 明	767	骨肉腫	麦島秀雄, 陳 基明	902
先天性ミオパチー	木村重美	769	胚細胞性腫瘍	中村和洋, 佐藤 貴, 小林正夫	909
もやもや病	斎藤義朗	775	脳腫瘍	杉山一彦	912
頭痛	田川哲三	778	晩期合併症	前田美穂	919
	根津敦夫	782	小児緩和医療・end-of-life care	加藤陽子	923
20 章 血液疾患		785	24 章 皮膚疾患		927
貧血	田中一郎	786	アトピー性皮膚炎	馬場直子	928
血友病, von Willebrand 病	嶋 緑倫	792	おむつ皮膚炎		935
ビタミン K 欠乏症	柴田 優	800	汗疹 (あせも)		937
DIC, TTP/HUS	野上恵嗣, 嶋 緑倫	803	じんま疹		939
白血病	樋口万緑	808	母斑 (あざ)		942
悪性リンパ腫		814			

血管腫	949
接触皮膚炎（かぶれ）	955
熱傷（やけど）	958
凍瘡（しもやけ）	961
伝染性膿痂疹（とびひ）	963
伝染性軟属腫（水いぼ）	966
瘡瘡（尋常性瘡瘡）	968

25章 眼科疾患 971

小児眼科検査法	佐藤美保	972
屈折異常	田中明子	974
弱視	鈴木由美, 富田 香	977
斜視	横山吉美	982
眼瞼の異常	根岸貴志	986
結膜炎		989
先天鼻涙管閉塞		993
角膜先天異常	土屋陽子	994
白内障		996
緑内障	中村 誠	999
未熟児網膜症	佐藤英津子	1001
網膜芽細胞腫	鈴木茂伸	1003
網膜疾患	澤田麻友	1006
全身疾患と眼		1008
先天色覚異常	根岸貴志	1010
ロービジョン	青島明子	1012

26章 耳鼻咽喉科疾患 1015

先天性耳瘻孔	笹村佳美	1016
急性中耳炎	市村恵一	1017
滲出性中耳炎	笹村佳美	1019
真珠腫性中耳炎	石川浩太郎	1021
小児期難聴総論		1023
遺伝性難聴		1027
言語発達遅滞		1029
めまい	瀬嶋尊之	1032
副鼻腔炎	市村恵一	1033
アレルギー性鼻炎	瀬嶋尊之	1035
鼻出血	市村恵一	1037

構音障害	瀬嶋尊之	1038
アデノイド・扁桃肥大	笹村佳美	1039
睡眠時無呼吸症候群	瀬嶋尊之	1040
扁桃病巣疾患		1041
急性喉頭蓋炎	笹村佳美	1042
嗄声	市村恵一	1044
気道異物	笹村佳美	1045
頸部の嚢胞性疾患	市村恵一	1046

27章 骨・関節疾患 1049

先天性股関節脱臼	堀内 統	1050
Perthes 病	落合達宏	1053
単純性股関節炎	和田晃房	1056
化膿性股関節炎		1058
斜頸	西須 孝	1060
脊柱側弯症	渡辺航太, 松本守雄	1063
骨形成不全	田中弘志	1067
外傷, 肘内障	下村哲史	1069

28章 リハビリテーション 1073

総論	栗原まな	1074
評価		1075
治療		1077
脳性麻痺		1078
二分脊椎		1080
脳血管障害		1082
脳外傷		1083
急性脳症		1084
脊髄損傷		1085
高次脳機能障害		1087

付 小児診療の特殊性 1089

小児の体液特性と輸液療法	関根孝司	1090
小児における薬物の使い方	伊藤 進	1098
トリアージ	上村克徳	1105

索引 1113

③③ 翼状針採血法



③④ 滴下採血法



手背が用いられることが多い。

(③③)。

6. 駆血帯を解き抜針

- ・採血後は駆血帯を解いて針を抜く。

7. 圧迫固定

- ・止血するまでアルコール綿で圧迫固定。

滴下採血 (③④)

- 注射針のみを静脈に穿刺して採血する。
- 手背が選択されることが多い。
- 術者の第1指、第2指で挟み込むように固定し、注射針を静脈に留置する。
- 留置後はなるべくしぼらないように、採血管に滴下して採取する。

ヒールカット (③⑤)

- 踵の外側辺縁部を穿刺する。
- 新生児、歩行開始前の乳児で選択される。

③⑤ ヒールカット法



- 術者の第1指、第2指で踵を挟みこむように固定し、23 G 針で2～3 mm (新生児では2.4 mm 以下)の深さで穿刺する。
- 最初の一滴は滅菌ガーゼでふき取り、できるだけしぼらないように採血する。
- 採血後は滅菌ガーゼで圧迫止血する。

血液培養

- 血液培養は感染症診断の基本である。
- 感染源推定や血液以外の検体が得にくい場合に、微生物学的診断の代用になる。

血液培養の原則

- 必ず抗菌薬治療開始前に採取する。
- 2セット以上採取する。
 - ・感度が上昇する。
 - ・コンタミネーションの除外ができる。
- 採血量の目安
 - ・採血量が増加するほど検出率が上がる。
 - ・新生児1～2 mL、乳児2～3 mL、幼児3～5 mL、学童5～10 mL、思春期以降10～20 mL を目安にする。
 - ・40 kg 以下では全血の1%を超えない範囲で多めに採血する。

採取方法

- 駆血帯を巻き、採血部位を選択する。
- 駆血帯を外し、十分に消毒する。
 - ・ポビドンヨードが推奨されている。
 - ・十分な消毒効果を得るために1分以上乾燥させる。
- 駆血帯を巻き、滅菌手袋を装着する。

腰椎穿刺の注意点

Advice

- 年長児の場合は背中を触るとき、消毒するとき、穿刺するときなど適宜声をかけることを心がける。見えないところで何かされるのは、患児にとっては大変な恐怖である。
- 髄膜炎を疑うときなど、患児の全身状態不良時には安易な鎮静は控えるべきである。
- 外傷性穿刺は針が左右にずれた状態や奥に進めず

ぎた状態で起こるが、髄液採取時に血液が見えても少しの出血なら次第に透明になってくる。しかし、透明にならない場合はただちに穿刺針を抜去し圧迫止血をした後に、新しい針で椎間腔をずらして穿刺する。

- 穿刺後頭痛の軽減のために処置後数時間安静にすることの有用性は、小児では証明されていない。

位置決め

- Jacoby 線（上後腸骨棘の上面を左右に結ぶ線）と脊椎の交差点が第4腰椎棘突起の目安となる（47）。第4腰椎から、上下の椎間のいずれかを穿刺部位として決める。マジックで印をつけておくとよい。

消毒

- 穿刺部位を中心に円状に消毒していく。滅菌手袋を着用し、滅菌穴あきドレープを穿刺部位周辺にかける。

局所麻酔

- 0.5～1%リドカインなどで行っておくと、穿刺時の体動を防ぎ、安全性および成功率が増す。

穿刺

- 左母指で棘突起を押さえながら穿刺針を持つ右手の環指や小指を患児の背中と接触させ安定させる。側臥位では地面と平行のライン、座位では地面垂直のラインを意識し穿刺針を進めていく。
- 皮膚を貫いた後、最初に棘間靱帯の抵抗が感じられ、次いで硬膜を穿通するときの膜を破るような感覚の後、抵抗の消失を感じたら内筒を抜き脳脊髄液を採取する。
- ただし乳幼児では抵抗の違いを感じにくいいため、穿刺の深さの目安の計算式を参考にする（48）。

圧測定

- 側臥位で体位保持が可能であれば、圧測定を行うことが推奨される。

検体採取

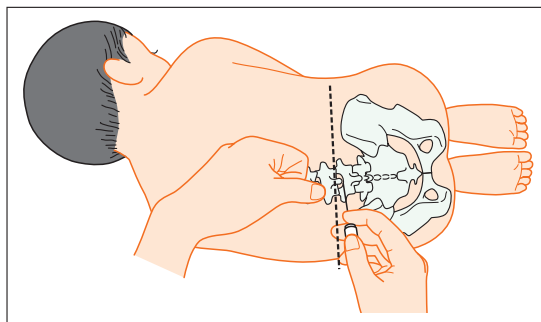
- 3～4本の滅菌スピッツに約1mLずつ採取する。
- 1本目はグラム染色と細菌培養検査、2本目はグルコースやタンパク、細胞数検査に提出する（49）。

3～4本目は、ウイルス検査、真菌検査、病理検査など必要に応じて提出する。

抜針

- 内筒を入れてから穿刺針を抜去し、穿刺部位を圧迫する。

47 穿刺位置と穿刺法



(Fastle RK, et al. 2010¹⁾)

48 穿刺の深さの目安

論文	穿刺の深さ
Bonadio, et al (1998)	$y(\text{cm}) = 2.56 \times \text{体表面積}(\text{m}^2) + 0.77$
Craig, et al (1997)	$y(\text{cm}) = 0.03 \times \text{身長}(\text{cm})$
Abe, et al (2005)	$y(\text{cm}) = 17 \times \text{体重}(\text{kg}) \div \text{身長}(\text{cm}) + 1$
Stocker, et al (2005)	$y(\text{mm}) = 0.5 \times \text{体重}(\text{kg}) + 18$
Chong, et al (2010)	$y(\text{cm}) = 10 \times \text{体重}(\text{kg}) \div \text{身長}(\text{cm}) + 1$

(Chong SY, et al. 2010²⁾)

49 正常髄液所見

	細胞数 (/μL)	糖 (mg/dL)	タンパク (mg/dL)
新生児	0～30	32～121	19～149
小児	0～6	40～80	20～30

(Wubbel L, et al. 1998³⁾)

Down 症候群の遺伝カウンセリング

Support
Message

- 母親に原因があるとの誤解も少なくなく、母親を中心に家族全体を支援する意味での遺伝カウンセリングが重要である。
- 95% を占めるトリソミー型においては配偶子（精子、卵）形成時の染色体不分離が原因であり、誰にでも一定の確率で起こりうるものであり、決して母親が責められるものではない。トリソミー型においては次子再発率は一般と比べてそれほど高いものではなく、家族の将来を考えて両親に適切な情報を提供する。
- 転座型の場合、約半分の確率で両親のどちらかが転座保因者の場合があり、両親の染色体検査の意義について説明する。両親の染色体検査を行うかどうかは、そのメリット、デメリット、知る権利、知らないでいる権利、兄弟など家系に及ぼす影響

を説明し、非指示的態度で自己決定に基づき決定する。両親に転座を認めた場合、再発率は転座が父母のどちらなのか、転座相手の染色体の違いにより変わってくる。一般には理論値より低くなり、次子は正常または均衡転座の可能性が高い。

- 次子の出生前診断は絨毛診断、羊水診断^{*}、母体血診断^{**}などで可能であるが、技術面、安全性、確実性から羊水診断で行われることが多い。

^{*} 羊水穿刺は技術的安全性、診断後の対応から考えて 15～16 週に行われることが多い。

- ^{**} 母体血検査として、トリプルマーカーテスト（ α -フェトプロテイン、絨毛性ゴナドトロピン、エストリオール）、クワトロテスト（トリプルマーカーにインヒビン A を追加した検査）がある。胎児が Down 症候群、18 トリソミー、開放性神経管奇形である確率を割り出す方法である。さらに最近では、母体血中の胎児 DNA を分析する方法が開発され、米国では実用化されている。

Turner 症候群

定義、概念

- Turner 症候群は染色体異常の一つで、正常女性の性染色体が XX の 2 本なのに対し、X 染色体が 1 本しかない、または片方の X 染色体に短腕部分を含む欠失がある場合に発生する。
- 1938 年に症例を報告した米国の内科医 Turner の名前に由来する。
- 女性にだけ起こる症候群で性腺機能不全、低身長と後述する Turner 徴候を主症状とする。精神遅滞は通常認めず、合併症の管理をきちんと行うことが重要である。

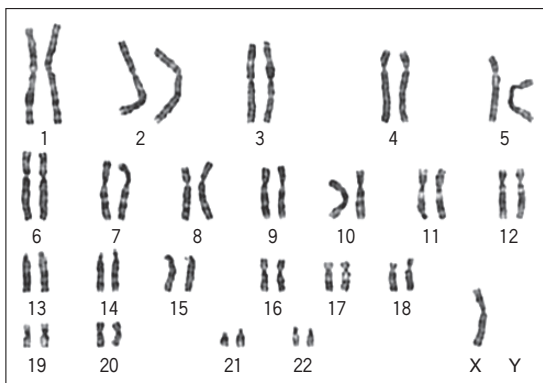
病態

- 染色体異常症のうちの異数性の一つ。配偶子形成時の減数分裂過程での染色体不分離により、X 染色体が 1 本少ないことによる。正常女性核型は 46, XX と X 染色体が 2 本あるのに対して、X 染色体

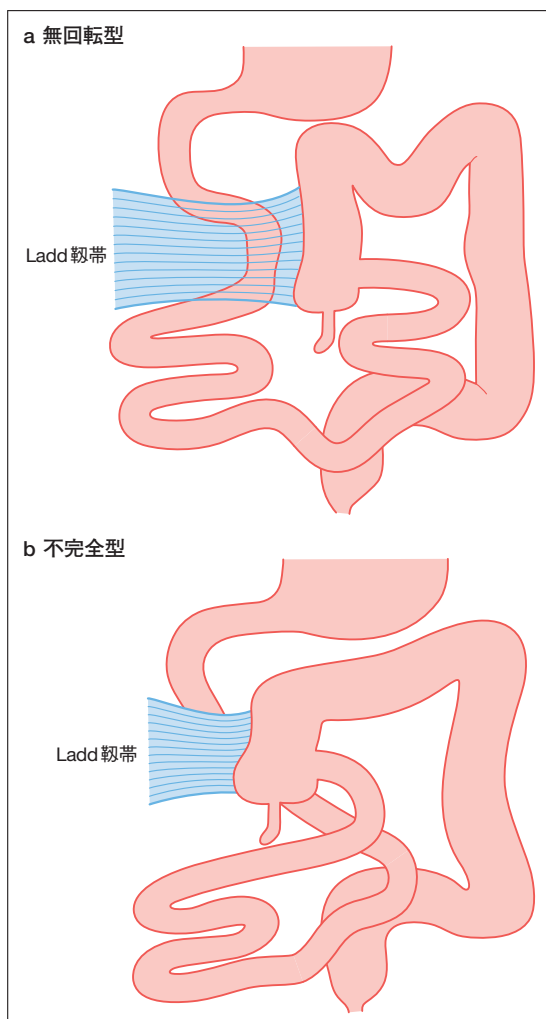
が少なく 45, X となる (④)。

- しかしながら、実際には 45, X だけではなく、X 染色体の構造異常により X 短腕が欠失した核型もまれではなく、46, X, i (Xq) やマーカー染色体などがモザイクで存在する場合も多い。
- X 染色体は 2 本のうち 1 本は不活化されている

④ Turner 症候群の染色体



19 腸回転異常

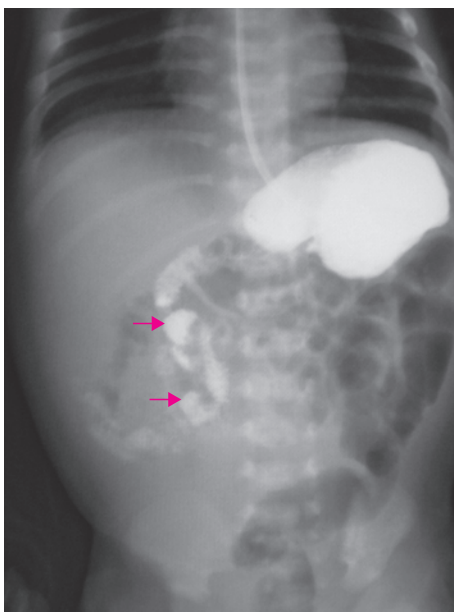


a: 胎生期の腸回転が 90° で停止した無回転型 (non rotation) であり、十二指腸の前面を含めた盲腸から右側後腹膜にかけての Ladd 靱帯により十二指腸の通過障害をきたす。上腸間膜動脈根部の腸間膜が狭小化するために中腸軸捻転を起こしやすい。
 b: 胎生期の腸回転が 180° で停止した不完全型 (incomplete rotation) であり、上行結腸が十二指腸を覆う形となるため十二指腸の通過障害を起こす。Treitz 靱帯が形成されず腸間膜根の後腹膜への固定が不十分であるため、中腸軸捻転を起こしやすい。

軸捻転による絞扼性腸閉塞から胃や口側腸管の拡張が起こり腹部膨満をきたす。中腸軸捻転が進行し絞扼が広範囲に及んだ場合には、下血を認めることもある。

- その他の症状として、腸管壊死が進行すると穿孔や腹膜炎、さらに進行するとショックとなる。
- 一生涯を無症状で経過する無症候性も存在し、剖検例の $0.5 \sim 1\%$ に腸回転異常を認めるという報告もある。

20 上部消化管造影検査

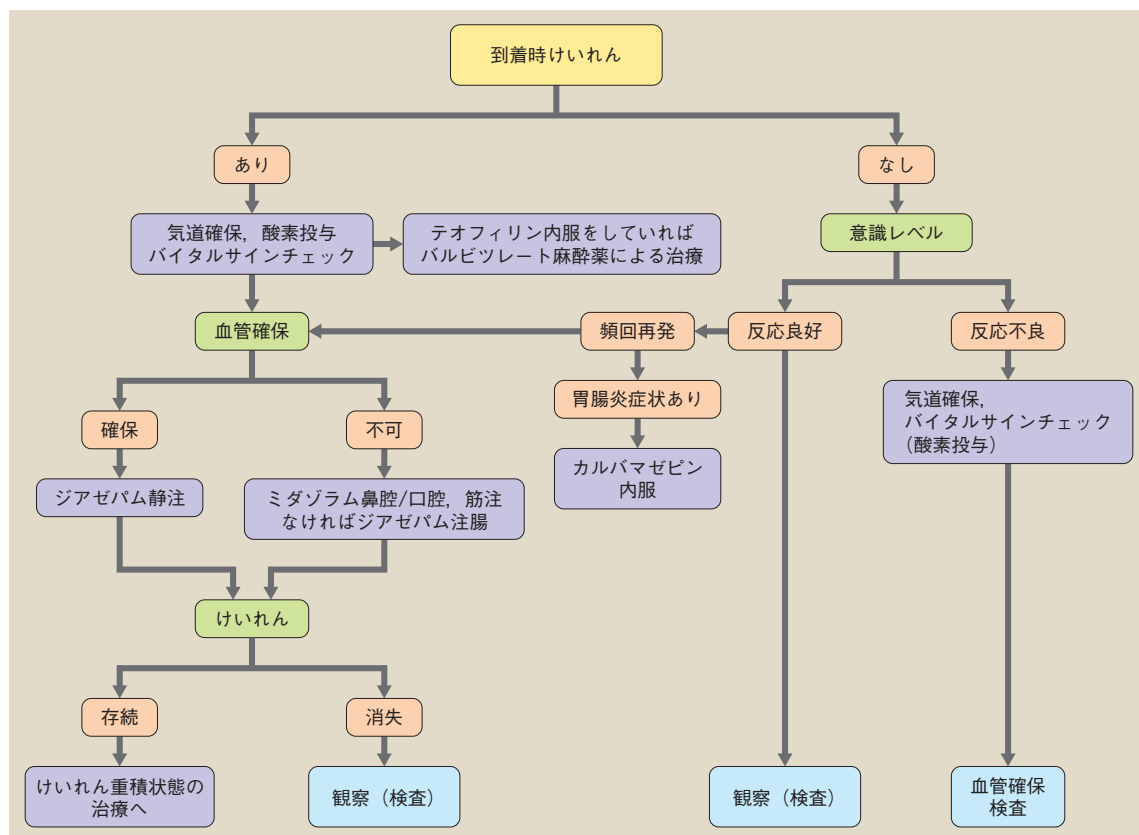


Treitz 靱帯の形成を認めず、十二指腸以下の小腸は右側に偏位し、渦巻き状所見 (corkscrew sign) を認める (→)。

診断

- Ladd 靱帯による十二指腸の通過障害と中腸軸捻転が本症の基本病態である。そのため腹部単純 X 線写真では、十二指腸通過障害による十二指腸狭窄・閉鎖症と同様の double bubble sign とその下部腸管の少量ガス像が、または中腸軸捻転による小腸ループの拡大と結腸ガス像の不鮮明化がみられる。
- 上部消化管造影検査では、Treitz 靱帯の形成を認めず、十二指腸以下の小腸は右側に偏位している。中腸軸捻転がある場合には、小腸の渦巻き状所見 (corkscrew sign) を認める (20)。
- 注腸造影検査では、横行結腸は肝弯曲部を形成せず、結腸は左方に偏位し、回盲部は上腹部正中に存在する。軽症例では、上部、下部ともに一見正常に造影されることもあるため、確定診断には造影検査を含めた他の画像検査も必要な場合もある。
- 他の画像診断としては、ドプラー超音波や腹部造影 CT も有用である。正常では、上腸間膜静脈は上腸間膜動脈の右側に位置しているが、本症では上腸間膜静脈は上腸間膜動脈の背側に位置する。

7 来院時の治療手順

(宮本雄策, 山本仁, 2009⁷⁾を改変し作成)

場合が存在するし、学童期以降になると詐病や偽発作、心因反応などの頻度も増加する。

- 発作時脳波はこれらの鑑別にきわめて有効であり、判断に迷った場合には積極的に施行するべきである。
- てんかんと診断された場合はその発作型の診断を行い、脳波所見と併せて、てんかん症候群分類を行う。
- てんかん発作やてんかん症候群については新しい分類が提唱されつつあるが、さまざまな意見があるため、現在も1981年のてんかん発作の国際分類⁽⁵⁾⁵⁾と1989年のてんかんおよびてんかん症候群の分類⁽⁶⁾⁶⁾が用いられることが多い。

治療

けいれん重積状態

- けいれん重積状態にある場合には、まずけいれんを抑制する治療が優先される。それと並行して、

けいれんの原因となっている基礎疾患の検索を行い、可能であればその基礎疾患の治療を行う。

- けいれんおよびけいれん重積状態に対する初期治療を⑦⑧に示す⁷⁾。詳細は文献を参照されたい。

熱性けいれん

- 熱性けいれんの治療は、けいれん重積状態の治療と再発予防に分けられる。
- 再発予防はジアゼパム (DZP) の発熱時間欠投与が主体である。治療の進め方を⑨に示す⁸⁾。
- DZPの投与法は坐剤 (またはシロップなど) 0.4～0.5mg/kg/dose を37.5℃以上の発熱時にすみやかに投与する。
- 初回投与後8時間を経過しても発熱が持続する場合は同量を追加する。通常投与はこの2回で終了する。
- 抗けいれん薬を連日投与する場合、投与量はてんかんの児に通常使用する量を用いる。
- 解熱薬の使用は熱性けいれんの再発予防には無効

頭 痛

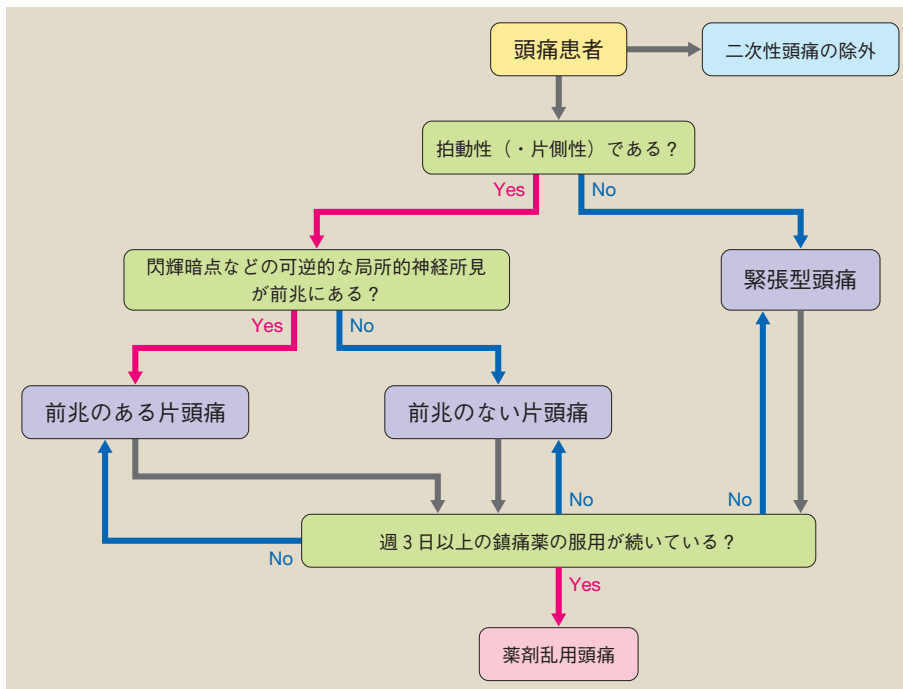
小児頭痛の主な原因

- 頭痛は一次性頭痛（機能的頭痛）と器質的疾患による二次性頭痛に大別される^{*37}。
- 小児期の一次性頭痛は片頭痛と緊張型頭痛が主で、群発頭痛や頭頸部神経痛は少なく、薬剤乱用頭痛も多くはない。
- 緊急を要する危険な二次性頭痛としては、髄膜炎、脳膿瘍、出血性脳血管障害（脳動静脈奇形、海綿状血管腫、もやもや病）、頭部外傷、脳腫瘍やミトコンドリア脳症（mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, stroke-like episodes : MELAS）などがある。
- 準緊急の二次性頭痛には、慢性硬膜下血腫や副鼻腔炎、てんかん発作に伴う頭痛などがある。

初期診療の要点

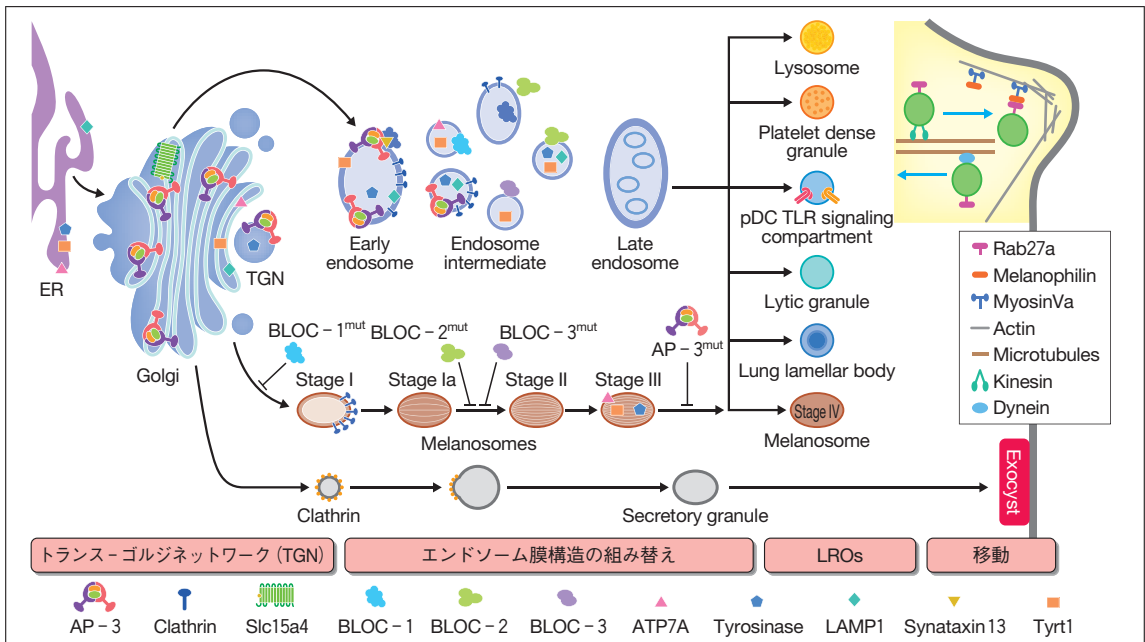
- まず二次性頭痛を除外し、それから一次性頭痛のタイプを鑑別する（81）。危険な頭痛（82）、とくに脳圧亢進症候や髄膜刺激徴候、神経脱落徴候、けいれんを呈する場合は、緊急に精査する。
- 初期診療でみる頭痛の90%以上は、一次性頭痛と発熱反応による全般的拍動性頭痛である。一次性頭痛は“前兆のない片頭痛”、“前兆のある片頭痛”、緊張型頭痛の順に多い。
- 前兆のある片頭痛では、激しい頭痛とともに一過性の片麻痺・失語あるいは意識混迷や激しいめまいを呈し、救急受診する場合がある。このような片麻痺性片頭痛や脳底型片頭痛では、CTや血液所見に異常なく、安静によって数時間後には軽快

81 一次性頭痛の簡易診断アルゴリズム



*37 国際頭痛分類第2版（International Classification of Headache Disorders 2nd Edition : ICHD-II）は、国際頭痛学会（International Headache Society : IHS）のHPでみることができる。ただし、日本語訳新版は、版権の関係で日本頭痛学会等のHPで閲覧できない。

④ Golgi 膜からの LROs 形成過程



リソソームやリソソーム関連細胞小器官 (LROs) のほとんどはエンドソームに由来しているが、古典的な分泌顆粒 (SG) はトランス-ゴルジネットワーク (TGN) から直接つくられる。エンドソームは形態的にも機能的にも非常に流動的な小器官の集合体であり、LROs への成熟過程を仕分ける中心となっている。細胞内小器官特異的に運搬するシステム; tubules, motor proteins, SNAREs, Rabs やその他の small G タンパクなどの細胞内ネットワークに関わる新規のタンパクが明らかになってきている (細胞内ユビキタス移動機構)。これらの機構を使ってエンドソーム膜構造の組み替えを起こしたり、移動することにより LROs はつくられている。CHS タンパクはこの細胞内ユビキタス移動機構との相互調節にかかわっていると考えられている。HPS タンパクと VPS33B はリソソームや LROs の顆粒移動や合成に、BLOC タンパク複合体はメラノソーム生合成の異なった段階のものを集めることに使用されている。ほかのタンパク (Rab27a などの small GTPase タンパクを含む) は、細胞骨格の相互作用を通じて細胞内のしかるべき部位でのリソソームの成熟に影響している。

SNARE: soluble-N-ethylmaleimide-sensitive-factor accessory-protein receptor, BLOC: biogenesis of lysosome related organelle complex, HPS: Hermansky-Pudlak syndrome, VPS: vacuolar protein for sorting

(Stow JL, et al. 2006¹⁾; Sandrock K, et al. 2010²⁾を参考に作図)

上記症状を呈するのだろうと考えられている。

発生頻度

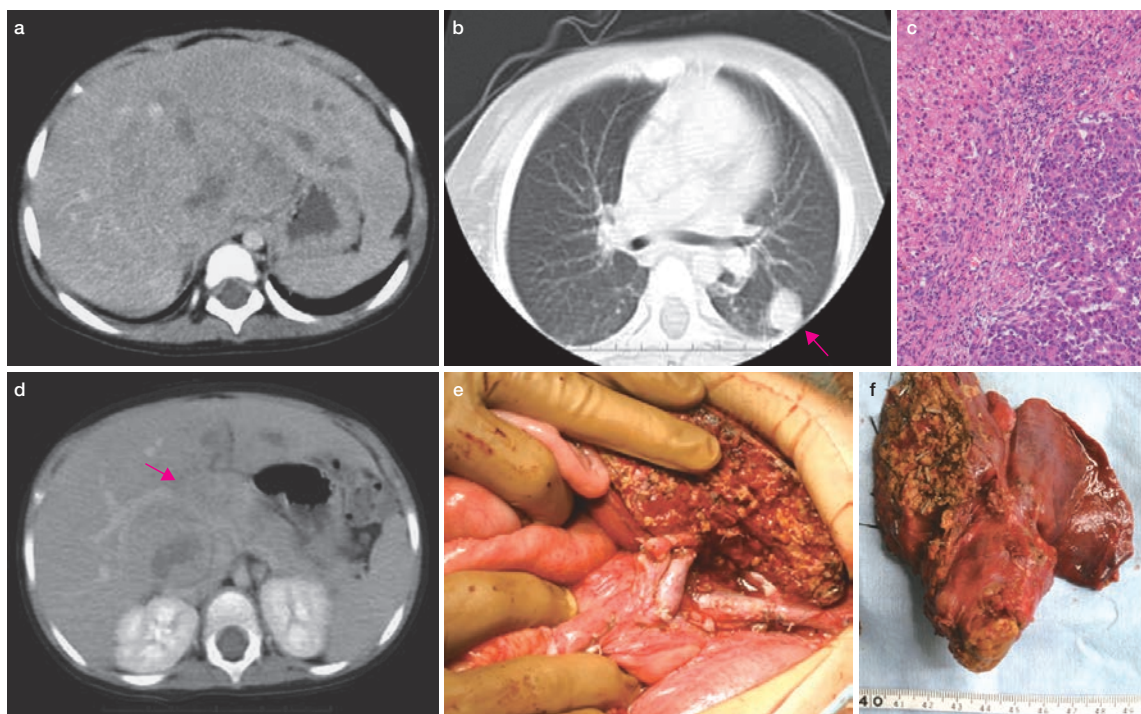
- 発生頻度は 100 万人に 1 人以下で、正確な統計がなされていない状態である。
- 日本の原発性免疫不全調査研究班の報告として、これまで 18 家系が報告されている。
- 欧州の Orphanet Report Series Rare Diseases collection 2010 Vol 2 では同様に、100 万人に 1 人以下のまれな疾患として登録されており、10 症例の報告がなされている程度である。

病因

- CHS の責任遺伝子は、Barbosa (1996) らにより、CHS の動物モデルであるページマウスから単離され、lysosome trafficking regulator (*Lyst*) と命名された。

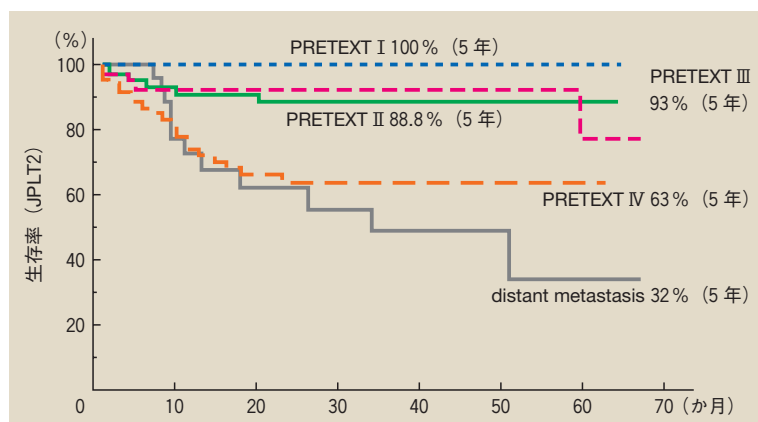
- ヒト *LYST/CHS* 遺伝子は、ページマウスの線維芽細胞を用いた実験から、2 つの違う塩基配列の cDNA が報告されて混乱したが、マウス、ウシ、ヒトのホモログ検索から、スプライスの変化であったことが明らかになった³⁾。
- ヒト *LYST/CHS* 遺伝子は、1q43 に存在する全長 11,403 bp の巨大な遺伝子で、55 エクソンから成り、分子量 425 kDa で 3,801 個のアミノ酸をコードし、CHS1, CHS2 のアイソホームをもち、プロモータも RNA スプライスも違う複雑な組み合わせをもつ mRNA となり、組織での発現比率も違うことが明らかになっている。
- CHS タンパクは BEACH ファミリーに属し、N 末端には ARM/HEAT 反復配列を、C 末端には WD40 ドメインと BEACH モチーフをもっている。CHS タンパクの正確な生物学的機能はなお不明であるが、SNARE タンパクや 14-3-3 タンパ

10 PRETEXT IV 肝芽腫（高リスク群）



- a: 入院時 CT. 腫瘍は尾状葉原発で門脈浸潤あり, PRETEXT IV と診断.
 b: 肺転移を認める (→).
 c: 腫瘍生検では, 胎児・胎芽混合型.
 d: 化学療法 4 クール後の CT. 腫瘍は著明に縮小するも, 左門脈は閉塞のままである (→).
 e: 尾状葉と肝左葉切除にて腫瘍を全摘した.
 f: 切除標本. 腫瘍断端は陰性.

11 日本小児肝癌スタディグループの肝芽腫の治療成績



PRETEXT I, II, III, IV はすべて初診時転移のない症例.
 初診時転移のない症例で, PRETEXT I, II, III の症例の 5 年全生存率は 85% を超えている.
 初診時転移のない PRETEXT IV 症例は 63%, 転移症例では 32% といまだ不良である.

治療成績, 晩期合併症

- 標準リスク群の 5 年生存率はほぼ 90% となり, 現在は晩期合併症を軽減する方向で臨床試験が行われている (11). 一方, 高リスク群の 5 年生存率はいまだに不良であり, 転移がない PRETEXT IV 症

例では 60% 前後, 転移例は 40% であり, 新たな治療法の開発が試みられている.

- 副作用としては, 化学療法による血液毒性に加えて, 晩期合併症としてシスプラチンによる聴力障害, アントラサイクリン系抗悪性腫瘍薬による心毒性, さらにエトポシドなどによる二次がんなど

さいしん じゅんきょ
最新ガイドライン準拠
しょうに かしんだん ちりょうししん
小児科診断・治療指針

2012年9月6日 初版第1刷発行 ©

〔検印省略〕

総編集 ——— えんどうふみ お
遠藤 文夫

発行者 ——— 平田 直

発行所 ——— 株式会社 中山書店
〒113-8666 東京都文京区白山1-25-14
TEL 03-3813-1100 (代表) 振替 00130-5-196565
<http://www.nakayamashoten.co.jp/>

本文デザイン ——— 藤岡雅史 (プロジェクト・エス)

装丁 ——— 花本浩一 (麒麟三隻館)

カバー装画 ——— とくだあきら

印刷・製本 ——— 中央印刷株式会社

Published by Nakayama Shoten Co., Ltd.

Printed in Japan

ISBN 978-4-521-73536-8

落丁・乱丁の場合はお取り替え致します

本書の複製権・上映権・譲渡権・公衆送信権 (送信可能化権を含む)
は株式会社中山書店が保有します。

〔JCOPY〕 < (株) 出版者著作権管理機構委託出版物 >

本書の無断複写は著作権法上での例外を除き禁じられています。

複写される場合は、そのつど事前に、(株) 出版者著作権管理機構

(TEL 03-3513-6969, FAX 03-3513-6979, e-mail: info@jcopy.or.jp) の許諾
を得てください。

本書をスキャン・デジタルデータ化するなどの複製を無承諾で行う行為は、著作権法上での限られた例外 (「私的使用のための複製」など) を除き著作権法違反となります。なお、大学、病院、企業などにおいて、内部的に業務上使用する目的で上記の行為を行うことは、私的使用には該当せず違法です。また私的使用のためであっても、代行業者等の第三者に依頼して使用する本人以外の者が上記の行為を行うことは違法です。
