

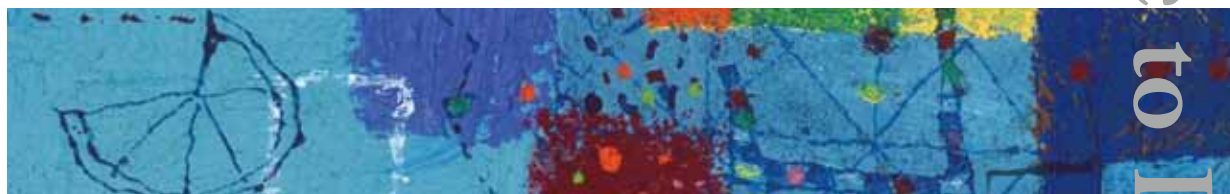


最新ガイドライン準拠

小児科 診断・治療指針

改訂
第2版

総編集●遠藤文夫 熊本大学名誉教授



中山書店



A Practical Guide to Pediatric Medicine

改訂第2版への序文

このたび、本書の改訂第2版を刊行することとなりました。改訂版の本書も、ぜひ通読していただきたいと思います。私は、今回の改訂版もじっくり読ませていただきました。前は豊富な図表、診断基準、治療基準が充実しているとの感想を持ちました。今回の版では、さらに図表が充実し、またガイドラインに準拠した記載が大幅に増えています。

初版の出版から5年たち、小児科医が活躍する医療現場はますます拡大し、活性化されていると感じています。若い先生方が日常の診療に最も必要とされる知識を得るのに適した一冊を目指したことを、初版への序文で述べました。この5年間、本書は臨床の現場で大いに役立っていることと思います。改訂版の編集にあたっては、初版後のガイドラインの策定や海外でのガイドラインの改訂などの新規の情報を反映できるように執筆者の皆様をお願いいたしました。

今回もご執筆いただきました先生方には心から感謝申し上げます。また新規に執筆に加わっていただいた先生方にも感謝申し上げます。

ここ数年は、わが国の小児科関係の学会ではガイドラインの作成が進んでいます。また、小児慢性特定疾病、指定難病制度の発展と充実に伴って、関連する各学会や厚生労働省の班研究などで、新規のガイドラインの作成も精力的に取り組まれてきました。そのような新しい展開が本書の内容に大いに反映されています。

今一つ特筆すべき点は移行期医療に関する記述です。日本小児科学会でも成人期に達した患者の治療体制については、精力的に検討が進められています。各分科会でも移行期医療の検討が進んできました。いくつかの分野では先進的な取り組みもなされています。この改訂版では、このような新しい取り組みについても記述がされています。

臓器別に疾病を捉える考え方を縦糸とすれば、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見ることは横糸ともいえます。そのどちらも重要です。そして常に新しい知識が付加されていきます。読者の多くがこの本を楽しまれると思います。皆様方のご活躍をお祈りいたします。

2017年2月

総編集 遠藤文夫

初版の序文 総編集のこぼ

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、元気で実に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。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

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	11

2章 新しい画像技術

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		16
医療被ばくへの配慮		17
3D画像の活用法		18
造影剤副作用への対応		19
鎮静		21
小児虐待、オートプシー・イメージング (Ai)		22
FPD, CR		22
CT		24
MRI		27
核医学検査		31
超音波検査		32

3章 診察技法・処置法

バイタルサイン測定法	山本晶子, 余谷暢之	36
酸素療法	大西智子, 土田 尚	38
吸入療法	長野智那, 北岡照一郎	41
吸引	明城和子, 永井 章	43
胃チューブ, 十二指腸チューブ挿入法	岡田 悠, 前川貴伸	45
注射	矢内 俊, 伊藤友弥, 石黒 精	48
採血法	小穴慎二, 堀内清華	51
採尿法	野村 理, 伊藤秀一	54
血管確保	井口梅文, 四家達彦	56
髄液・骨髄採取法	松井 鋭, 小林由典	60
輸血	奥田美津子, 石黒 精	63
鎮静	阿久津麗香	65

4章 小児保健・学校保健

小児保健	有阪 治	70
------	------	----

健康と疾患

環境の発育への影響	有阪 治	73
予防接種	黒澤秀光	75
新生児マススクリーニング	山口清次	81
医療費給付事業	福島啓太郎	84
虐待	下泉秀夫	86

乳幼児健康診査

乳幼児期の健康診査制度／乳幼児健康審査 の実際／発達障害と健診／健診後の処遇	平澤恭子	89
育児相談と育児支援	鈴木 宏	95
学校保健	岡田 満	96

5章 重症心身障害児

重症心身障害児の定義と基礎疾患	児玉和夫	104
基礎疾患に対する最近の診断・治療の トピックス	佐々木征行	106
合併症とその対応	林 時伸, 平元 東	108
地域での在宅医療支援	和田 浩	110
倫理的課題	船戸正久	115

6章 小児栄養

小児に必要なエネルギー・栄養素	瀧谷公隆	120
発育	位田 忍	129
乳幼児の栄養・食とその問題	児玉浩子	137
学童・思春期の栄養・食とその問題		141
食育	井ノ口美香子	143
ビタミン欠乏症	小川英伸	144
ミネラル欠乏症		147
コラム：乳児期の蜂蜜（ボツリヌス菌）禁忌	田島 剛	150

7章 先天異常・出生前診断

Down 症候群	三浦 浩	152
Turner 症候群		154
Klinefelter 症候群		156
Marfan 症候群		157
Williams 症候群		158

von Recklinghausen 病 (神経線維腫症 1 型)	159
遺伝学的検査	160
遺伝カウンセリング・出生前診断 (胎児診断)	162
奇形症候群	165
先天性風疹症候群	166

8 章 新生児医療

新生児総論	側島久典	170
モニタリング		174
新生児健診, 新生児聴覚スクリーニング検査	金井雅代	178
体温管理	國方徹也	181
新生児栄養	石黒秋生	183
出生児の蘇生	田村正徳	186
循環	増谷 聡	191
呼吸	國方徹也	196
新生児黄疸		200
血液・免疫異常, 感染症	金井雅代	202
中枢神経系	伊藤加奈子	210
超低出生体重児	川崎秀徳	215
小児在宅医療	山崎和子	217

9 章 救急医療

アセスメント	黒澤寛史	224
モニタリング	和田宗一郎, 川崎達也	225
人工換気	植田育也	227
血液浄化療法	井手健太郎	233
止血法	高見澤滋	234
縫合法	西本 聡	236
骨折の修復	日下部浩	238
心肺蘇生	新田雅彦	241
救急搬送	植松悟子	245
けいれん重積, 意識障害	西山将広, 永瀬裕朗	247
呼吸困難	梅原 実	250
急性腹症	前田貢作	253
吐血	榎本有希, 六車 崇	255
下血	鍵本聖一	257
熱中症, 低体温症	長村敏生	258
熱傷	福島亮介	262
アナフィラキシー	関島俊雄	264
中毒	有吉孝一	265
ショック	志馬伸朗	269
SIDS	市川光太郎	272
咬傷	井上信明	276
頭部外傷	長嶋達也, 長嶋宏明	278
腹部外傷	米倉竹夫	281
四肢外傷	小林大介	286

骨折		288
誤飲, 誤嚥	北澤克彦	290
溺水	藤野光洋, 神蘭淳司	292

10 章 先天代謝異常・代謝疾患

フェニルケトン尿症	新宅治夫	296
尿素サイクル異常症	窪田 満	299
その他のアミノ酸代謝異常症	長尾雅悦	303
糖原病	井原健二	307
ガラクトース血症	岡野善行	310
有機酸・脂肪酸代謝異常症	伊藤哲哉, 中島葉子	313
ミトコンドリア病	大竹 明	317
ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィー)	下澤伸行	322
ムコ多糖症, ムコリピドーシス	奥山虎之, 木田和宏	326
リピドーシス	中村公俊, 遠藤文夫	329
銅代謝異常症 (Wilson 病, Menkes 病)	清水教一	332

11 章 内分泌疾患

成長障害	野ヶ山泰介, 長谷川奉延	338
尿崩症	土岐真智子, 長谷川奉延	340
性分化疾患	柴田浩憲, 長谷川奉延	343
思春期早発症	志村和浩, 長谷川奉延	346
思春期遅発症	佐藤武志, 長谷川奉延	350
先天性甲状腺機能低下症	鳴海覚志, 長谷川奉延	353
Basedow 病	市橋洋輔, 長谷川奉延	356
ビタミン D 欠乏・ビタミン D 代謝異常, くる病	天野直子, 長谷川奉延	360
先天性副腎皮質過形成症	水野裕介	364
Cushing 症候群	石井智弘, 長谷川奉延	366
1 型糖尿病	佐々木悟郎, 長谷川奉延	373
2 型糖尿病	細川真弓, 長谷川奉延	377
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	382
先天性骨系統疾患	高木優樹, 長谷川奉延	386

12 章 アレルギー疾患

気管支喘息	柳田紀之, 海老澤元宏	392
食物アレルギー		400
小児の薬疹と SJS/TEN, DIHS	松倉節子, 相原道子	408

13 章 リウマチ性疾患

リウマチ性疾患の考え方	横田俊平	416
若年性特発性関節炎	今川智之, 横田俊平	417
全身性エリテマトーデス	武井修治	421

混合性結合組織病	梅林宏明	424
若年性皮膚筋炎・多発筋炎	小林法元	426
血管炎症候群(高安動脈炎, 結節性多発動脈炎)	金子詩子	429
Sjögren 症候群	冨板美奈子	431
Behçet 病	藤川 敏	433
全身性強皮症	岩田直美	435
自己炎症症候群	西小森隆太, 井澤和司, 河合朋樹, 八角高裕, 平家俊男	438
若年性線維筋痛症	宮前多佳子	442

14章 感染症 445

呼吸器感染症	橋本浩一, 細矢光亮	446
消化器感染症	川崎幸彦, 細矢光亮	448
神経系感染症	細矢光亮, 橋本浩一, 川崎幸彦	450
麻疹		453
風疹		455
流行性耳下腺炎		457
伝染性紅斑		458
インフルエンザ		460
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	463
新たに注目される気道感染ウイルス感染症		466
水痘, 帯状疱疹		469
突発性発疹		472
サイトメガロウイルス感染症		474
EB ウイルス感染症		476
単純ヘルペスウイルス感染症		479
アデノウイルス感染症	細矢光亮, 橋本浩一, 川崎幸彦	481
エンテロウイルス感染症		484
ロタウイルス・ノロウイルス感染症		488
ブドウ球菌感染症	川崎幸彦, 細矢光亮	489
溶連菌感染症		491
百日咳		492
破傷風		494
結核		495
サルモネラ症, チフス		496
細菌性赤痢		498
病原性大腸菌感染症		499
カンピロバクター腸炎		501
マイコプラズマ感染症		502
リケッチア感染症		504
クラミジア感染症		505

15章 呼吸器疾患 507

先天性喘鳴	森川紋子, 川崎一輝	508
クループ, 急性喉頭蓋炎	木村光一	511
気管支炎	川崎一輝, 石川信泰	513

急性細気管支炎	足立雄一	516
肺炎(感染性)	坂田 宏	519
肺炎(非感染性)	加藤智治	525
無気肺	石立誠人	529
ARDS	南野初香	533
気胸, 縦隔気腫	北川博昭	537
漏斗胸	植村貞繁	539

16章 消化器疾患 543

下痢	清水俊明	544
便秘		547
血便		549
胃食道逆流症		
	青柳 陽, 工藤孝広, 大林奈穂	550
乳児肥厚性幽門狭窄症	大林奈穂, 青柳 陽, 工藤孝広	555
胃・十二指腸潰瘍	青柳 陽, 工藤孝広, 大林奈穂	557
腸回転異常症	工藤孝広, 青柳 陽, 大林奈穂	560
腸重積		563
急性虫垂炎		567
Crohn 病	稲毛英介, 大塚宜一	571
潰瘍性大腸炎		575
過敏性腸症候群		578
Hirschsprung 病		581
鼠径ヘルニア		583
ウイルス性肝炎	鈴木光幸, 箕輪 圭	585
急性肝不全(非昏睡型, 昏睡型)		589
胆道閉鎖症		591
胆道拡張症		593
急性睪炎		596
臍仮性嚢胞		599
臍帯ヘルニア	猪股裕紀洋	601
横隔膜ヘルニア		603

17章 循環器疾患 605

先天性心疾患

心房中隔欠損症	須田憲治	606
心室中隔欠損症	武田充人	611
動脈管開存症	佐藤誠一	615
房室中隔欠損症	鎌田政博	620
肺動脈弁狭窄症	上田秀明	624
Fallot 四徴症	増谷 聡	626
肺動脈閉鎖症(重症型肺動脈弁狭窄を含む)	星野健司	631
左心低形成症候群	瀧間浄宏	634
三尖弁閉鎖症	小野 博	642
総肺静脈還流異常症	大橋直樹	646
大動脈縮窄・離断(複合)	檜垣高史	650
単心室症	朴 仁三	654

無脾・多脾症候群	佐川浩一	655	Rett 症候群	益山龍雄	812
後天性心疾患			急性小脳失調症, オブソクローヌス-ミオクロー ヌス症候群	鳥巢浩幸	814
急性心筋炎	林 泰佑	659	Guillain-Barré 症候群, Fisher 症候群, 慢性炎症 性脱髄性多発根ニューロパチー, Bell 麻痺	稲葉雄二	816
感染性心内膜炎	塩野淳子	663	遺伝性ニューロパチー	藤井克則	822
心筋症 (肥大型, 拡張型, 拘束型)	小垣滋豊	667	脊髄性筋萎縮症	斎藤加代子	824
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	白石 公	670	重症筋無力症	石垣景子	826
孤立性左室緻密化障害	廣野恵一, 市田路子	673	筋ジストロフィー, 筋強直性ジストロフィー	小牧宏文	829
不整脈			先天性ミオパチー	玉崎章子, 斎藤義朗	835
QT 延長症候群	芳本 潤	676	もやもや病	成相 直, 前原健寿	839
WPW 症候群	坂口平馬	680	頭痛	山中 岳	843
洞不全症候群	鈴木嗣敏	685	21 章 血液疾患		849
完全房室ブロック	立野 滋	689	貧血	田中一郎	850
カテコラミン誘発多形性心室頻拍	住友直方	691	血友病, von Willebrand 病	嶋 緑倫	856
18 章 川崎病	北川篤史, 石井正浩	697	ビタミン K 欠乏症	西久保敏也, 嶋 緑倫	865
19 章 腎・泌尿器・生殖器疾患		705	DIC, TTP/HUS	野上恵嗣, 嶋 緑倫	868
タンパク尿の鑑別	木全貴久, 金子一成	706	白血病	石原 卓, 樋口万緑	874
血尿の鑑別	松山 健	709	悪性リンパ腫		880
無尿, 乏尿の鑑別	幡谷浩史	711	造血幹細胞移植	石原 卓, 竹下泰史	886
ネフローゼ症候群 (ステロイド感受性)	藤永周一郎	713	網内系疾患		890
ネフローゼ症候群 (ステロイド抵抗性)	飯島一誠	719	22 章 先天性免疫不全症		895
急性糸球体腎炎	江島多奉, 郭 義胤	723	重症複合免疫不全症	小野寺雅史	896
慢性糸球体腎炎	中西浩一, 吉川徳茂	726	抗体産生不全症	金兼弘和	898
全身性疾患に伴う腎炎	伊藤秀一	733	高 IgM 症候群	関中佳奈子, 今井耕輔	901
間質性腎炎	佐々木聡	738	高 IgE 症候群	峯岸克行	905
急性腎障害	亀井宏一	740	Wiskott-Aldrich 症候群	笹原洋二	908
慢性腎不全	秋岡祐子, 服部元史	744	好中球減少症	小林正夫, 溝口洋子, 唐川修平	912
尿細管疾患	関根孝司	748	慢性肉芽腫症	布井博幸	916
尿路感染症	大友義之, 関根孝司	758	23 章 精神疾患・心身症		921
腎形成異常症	三浦健一郎	762	子どもの心の問題に対する所見のとり方, 見立て方	井上登生	922
小児腎尿路結石症	白髪宏司	767	睡眠障害	汐田まどか	923
夜尿症	赤司俊二	770	チック	星加明德, 荒田美影, 飯山道郎	925
小児の生殖器疾患	柳原 剛, 土屋正己	772	自閉スペクトラム症	広瀬宏之	927
20 章 神経・筋疾患		779	注意欠如・多動症 (ADHD)	山下裕史朗, 下村 豪	930
けいれん性疾患, 熱性けいれん, てんかん	三牧正和	780	学習障害	関あゆみ	932
脳性麻痺	横地健治	789	アタッチメントの障害	青木 豊	935
急性脳症	前垣義弘	795	子ども虐待	藤田杏子, 永瀬裕朗	936
急性散在性脳脊髄炎, 多発性硬化症	松倉 幹, 吉良龍太郎	799	うつ	塩川宏郷	939
脳・脊髄形成異常, 皮質形成異常, Dandy-Walker 奇形, Chiari 奇形, 二分脊椎	加藤光広	803	子どものトラウマ反応	奥山眞紀子	941
神経皮膚症候群	佐藤敦志	807	不安障害	古荘純一	944
			強迫症とその関連症	氏家 武	946

適応障害	宮本信也	949	発達障害児・知的障害児の眼科検査	富田 香	1097
起立性調節障害	石崎優子	951			
不登校・ひきこもり	田中英高	954			
身体症状とその関連症	舟橋敬一	956			
摂食障害	北山真次	959			
24章 悪性腫瘍		963	27章 耳鼻咽喉科疾患		1101
神経芽腫	家原知子	964	先天性耳瘻孔	藤井可絵	1102
肝芽腫	檜山英三	967	急性中耳炎	小森 学	1104
Wilms 腫瘍 (腎芽腫)	大植孝治, 福澤正洋	973	乳様突起炎		1108
横紋筋肉腫, 軟部腫瘍	土屋邦彦, 細井 創	976	滲出性中耳炎		1109
Ewing 肉腫ファミリー腫瘍			真珠腫性中耳炎		1111
	麦島秀雄, 陳 基明	982	新生児期に見つかる難聴, 先天性難聴		
骨肉腫	中馬広一	985		鈴木法臣	1112
胚細胞腫瘍	小林正夫, 川口浩史	987	言語発達遅滞	益田 慎	1114
脳腫瘍	杉山一彦	990	めまい	五島史行	1117
晩期合併症	前田美穂	996	顔面神経麻痺	土橋奈々	1118
小児緩和医療・end-of-life care	加藤陽子	1000	アレルギー性鼻炎	原真理子	1119
			副鼻腔炎	木村朱里	1121
			鼻出血	藤井可絵	1123
			構音障害	吉浜圭祐	1125
			睡眠時無呼吸症候群	相澤直孝	1126
			慢性扁桃炎, 病巣関連疾患, PFAPA 症候群		
				原真理子	1129
			深頸部膿瘍, 咽後膿瘍	吉浜圭祐	1130
			頸部の嚢胞性疾患: 側頸嚢胞, 正中頸嚢胞,		
			がま腫など	鈴木法臣	1131
			異物	吉浜圭祐	1132
			嘔声	大原卓哉	1134
			呼吸困難	守本倫子	1135
			摂食嚥下障害	益田 慎	1137
25章 皮膚疾患		1009	28章 骨・関節疾患		1141
アトピー性皮膚炎	馬場直子	1010	先天性股関節脱臼	堀内 統	1142
おむつ皮膚炎		1017	Perthes 病	落合達宏	1145
汗疹 (あせも)		1019	単純性股関節炎	和田晃房	1147
じんま疹		1021	化膿性股関節炎		1149
母斑 (あざ)		1024	斜頸	西須 孝	1151
血管腫・血管奇形		1031	脊柱側弯症	渡辺航太, 松本守雄	1154
接触皮膚炎 (かぶれ)		1038	骨形成不全	田中弘志	1158
熱傷 (やけど)		1042	外傷, 肘内障	下村哲史	1160
凍瘡 (しもやけ)		1044			
伝染性膿痂疹 (とびひ)		1045	29章 リハビリテーション		1163
伝染性軟属腫 (水いぼ)		1048	総論	栗原まな	1164
瘡瘡 (尋常性瘡瘡)		1051	評価		1165
			治療		1167
			脳性麻痺		1168
			二分脊椎		1169
			脳血管障害		1171
			脳外傷		1172
			急性脳症		1173
			脊髄損傷		1174
			高次脳機能障害		1175
26章 眼科疾患		1055			
小児眼科検査法	佐藤美保	1056			
屈折異常	大野明子	1058			
弱視	鈴木由美, 富田 香	1061			
斜視	横山吉美	1065			
眼瞼の異常	根岸貴志	1069			
結膜炎		1072			
先天鼻涙管閉塞		1076			
角膜先天異常	土屋陽子	1077			
白内障		1080			
緑内障	中村 誠	1082			
未熟児網膜症	佐藤英津子	1083			
網膜芽細胞腫	鈴木茂伸	1086			
網膜疾患	澤田麻友	1088			
全身疾患と眼		1090			
先天性覚異常	根岸貴志	1092			
ロービジョン	青島明子	1095			

30章 傷害予防山中龍宏	1177	小児における薬物の使い方.....伊藤 進	1199
		トリアージ.....上村克徳	1206
付 小児診療の特殊性	1191	索引	1213
小児の体液特性と輸液療法.....関根孝司	1192		

MCAD) 欠損症が多い。有機酸・脂肪酸代謝異常症には、乳児期早期に致死の経過をとるものや乳幼児突然死症候群(sudden infant death syndrome : SIDS) 類似の発症形態をとるものがある。

- 内分泌疾患：NBS 対象疾患のうち、先天性甲状腺機能低下症 (congenital hypothyroidism : CH) が最も頻度が高く、治療効果も良く、また治療費が安価で費用対効果の優れている疾患である。NBS によって障害発生が予防されたケースの大部分は

CH であり、NBS の最も重要な対象疾患である。これは世界共通の傾向で、NBS 対象疾患の少ない国・地域でも CH は必ず対象疾患に含まれる。先天性副腎過形成症 (congenital adrenal hyperplasia : CAH) は、CH の次に頻度が高い。乳児期早期にショック症状で発症することが多いので、管理にはより注意を払う必要がある。

- ガラクトース血症：NBS でガラクトース高値を示す頻度は約 3 万人に 1 人であるが、この大部分

13 新生児マススクリーニング対象疾患と頻度

No.	疾患	頻度	主な症状	検査方法	
タンデムマス検査 (アミノ酸, 有機酸, 脂肪酸代謝異常症)					
A. アミノ酸代謝異常症					
1	フェニルケトン尿症*1	1/5.3 万	発達遅滞 ショック 骨格異常, 血管異常 高アンモニア血症	タンデムマス法	
2	メープルシロップ尿症*2	1/195 万			
3	ホモシスチン尿症*3	1/65 万			
4	シトルリン血症 1 型	1/33 万			
5	アルギニコハク酸尿症	1/98 万			
★	シトルリン欠損症	1/8 万			
B. 有機酸代謝異常症					
6	メチルマロン酸血症	1/11 万	多呼吸, 意識障害 ケトアシドーシス 高アンモニア血症 間欠的発作 神経退行		
7	プロピオン酸血症	1/4.5 万			
8	イソ吉草酸血症	1/65 万			
9	MCD	1/65 万			
10	MCC 欠損症	1/15 万			
11	HMG 血症	—			
12	グルタル酸尿症 I 型	1/28 万			
★	βケトチオラーゼ欠損症	—			
C. 脂肪酸 β 酸化異常症					
13	CPT1 欠損症	1/39 万	全身倦怠 肝機能障害, 低血糖 高アンモニア血症 急性脳症, 突然死 骨格筋症状		
14	VLCAD 欠損症	1/16 万			
15	MCAD 欠損症	1/11 万			
16	TFP 欠損症	1/98 万			
★	CPT2 欠損症	1/28 万			
★	CACT 欠損症	—			
★	グルタル酸尿症 II 型	1/33 万			
★	全身性カルニチン欠乏症	1/28 万			
△	SCHAD 欠損症	1/195 万			
タンデムマス検査以外 (内分泌疾患, およびガラクトース症)					
17	先天性甲状腺機能低下症	1 : 3,000	発達遅滞	ELISA 法	
18	先天性副腎過形成症	1 : 1.7 万	電解質異常, 色素沈着	ELISA 法	
19	ガラクトース血症*4	(I 型) 1 : 80 万	肝不全, 白内障	酵素法, Beutler 法	
		(II 型) 1 : 50 万	白内障		

タンデムマススクリーニング対象疾患の頻度は、1997～2012 年に日本で行われたパイロットスタディ (195 万人対象) の結果である¹⁾。疾患 1～19 はタンデムマス導入後の新生児マススクリーニング対象疾患 (一次対象疾患)。★：タンデムマススクリーニング二次対象疾患 (現時点では見逃しが多いなどの理由で検討中のもの)。△：対象疾患以外 (パイロットスタディで後方視的に偶然見つけた)。

*1, *2, *3 は従来から Guthrie 法で行われていた。*4 ガラクトース血症 (ガラクトース高値) は約 3 万人に 1 人の頻度で発見されるが、無症状のエピメラーゼ欠損症や門脈形成異常などである。MCD：マルチプルカルボキシラーゼ欠損症, MCC：メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ, HMG：ヒドロキシメチルグルタル酸血症, CPT1, CPT2：それぞれカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I, -II, VLCAD：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素, MCAD：中鎖アシル CoA 脱水素酵素, TFP：ミトコンドリア三頭酵素, SCHAD：短鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素

- Heart Association. Circulation 2011 ; 123 : 2607-52.
- 4) Butera G, et al. Percutaneous versus surgical closure of secundum atrial septal defects : a systematic review and meta-analysis of currently available clinical evidence. EuroIntervention 2011 ; 7 : 377-85.
- 5) Yap SC, et al. ZAHARA investigators. Comparison of pregnancy outcomes in women with repaired versus unrepaired atrial septal defect. BJOG 2009 ; 116 : 1593-601.

症，大動脈縮窄・離断症などの複合先天性心疾患の一部としても存在する。

- 血行動態，臨床症状，自然歴は欠損孔の部位，サイズ，肺血管抵抗と体血管抵抗により規定される。

● 心室中隔欠損症

● 定義，概念

- 心室中隔欠損症（ventricular septal defect : VSD）は，先天的に心室中隔の一部が欠損している疾患である。
- 出生児数あたりの発生率は 0.3% で，先天性心疾患のなかでは最も多い疾患の一つである。
- 欠損孔の部位により Soto 分類，Kirklín 分類などに分類される (12)。日本では流出路中隔を 2 つのタイプに分ける東京女子医大分類も使用されている¹⁾。
- VSD 単独（単純型 VSD）として存在するほか，20% に完全大血管転位，総動脈幹症，Fallot 四徴

● 病態

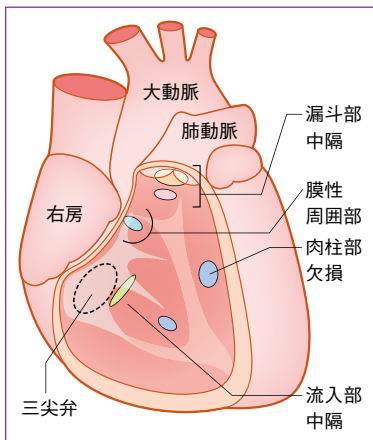
- 欠損孔の大きさと肺血管抵抗，体血管抵抗のバランスによって心室レベルでの短絡方向，短絡量，肺動脈圧が規定される。通常は肺血管抵抗が低いため左右短絡となる。
- 単純型 VSD の 75% は小欠損で肺血流量は正常の 1.5 倍に満たないことが多く，肺高血圧を認めない（目安として大動脈弁口の 1/3 に満たない欠損孔）(13)²⁾。

13 心室中隔欠損のサイズと参考となる血行動態の指標

	大動脈弁口に対する割合	欠損孔の面積 (cm ² /mm ²)	Pp/Ps	Qp/Qs
欠損孔のサイズ	小 1/3	<0.5	<0.3	<1.4
	中 1/3~2/3	0.5~1.0	0.3~0.66	1.4~2.2
	大 >2/3	>1.0	>0.66	>2.2

Pp/Ps, Qp/Qs はいずれも肺血管抵抗が十分に低い状態での値。
 Pp/Ps : 肺体血圧比, Qp/Qs : 肺体血流量比
 (Vijayalakshmi IB, et al. 2013²⁾を参考に作成)

12 心室中隔欠損の部位と分類



欠損部位の色は表中の色と対応。

Soto 分類		女子医大分類	Kirklín 分類
一部に線維性辺縁を伴った欠損 (Defects with partly fibrous rim)	筋性部欠損 (Muscular defects)		
大血管下漏斗部欠損 (Sub-arterial infundibular)	漏斗部欠損 (Infundibular)	I 室上稜上部欠損 I 型 II 室上稜上部欠損 II 型	I 室上稜上部欠損 (Supracristal/Infundibular/Juxtaarterial/Conal)
膜性周囲部欠損 (Perimembranous)	流入路進展 (Inlet) 肉柱部進展 (Trabecular) 流出路進展 (Outlet)	III 膜性周囲部欠損	II 膜性周囲部欠損 (Perimembranous)
	流入部欠損 (Inlet)	IV 流入部欠損	III 流入部欠損 (Inlet/Atrioventricular canal)
	肉柱部欠損 (Trabecular)	V 筋性部欠損	IV 筋性部欠損 (Muscular)

けいれん性疾患，熱性けいれん，てんかん

けいれん性疾患

けいれん，てんかん発作，てんかんの定義

- 「けいれん」とは，全身あるいは身体の一部の筋群の不随意かつ発作性の収縮に対する用語で，筋の収縮は瞬間的な攣縮でも，持続性の強直でもよい。また，筋の収縮の原因が脳以外，たとえば末梢神経や筋自体の異常興奮にあってもよい。
- 「てんかん発作」は，脳の神経細胞の過剰な電気的興奮によって引き起こされる発作をさす。「けいれん」はその代表的な症状であるが，「てんかん発作」は電気的活動が乱れる脳の部位によってさまざまな症状を呈するため，ボーっとする，一点凝視する，意識が減損したまま動き回るなど，けいれん以外の症状を示すこともある。
- 「てんかん発作」は「てんかん」でみられる発作という意味ではない。熱性けいれんや電解質異常，低血糖など，さまざまな原因で起こりうる症状をさす。一方「てんかん」は，発作や症状自体をさす用語ではなく，反復性のてんかん発作を起こしうる慢性の脳疾患をさす。また，熱性けいれんや急性脳炎・脳症の急性期のてんかん発作など，特定の状況下で誘発される発作のみを示す場合は「てんかん」とは診断しない。
- 診療において「てんかん発作」への対応はとくに重要である。上記の用語の整理をふまえたうえで，本項では「けいれん」を「けいれん以外も含むてんかん発作」，「けいれん性疾患」を「てんかん発作を起こす疾患」として扱う。

けいれんの原因疾患

- 小児期はけいれん発作を起こしやすく，日本では小児の10%程度が1回はなんらかの原因で発作を経験するといわれている。その原因は年齢によって大きく異なる(①～③)。

新生児期

- 新生児期には，周産期脳障害，感染症，代謝異常などによる症候性の発作が多い(①)。発作自体の

① 新生児期のけいれんの主な原因疾患

- 低酸素性虚血性脳症
- 急性代謝障害(低血糖症，低Na血症，低Ca血症，低Mg血症)
- 感染症(敗血症，髄膜炎，ウイルス性脳炎，胎内感染)
- 脳血管障害，頭部外傷(頭蓋内出血(脳室内出血，硬膜下出血，くも膜下出血，脳実質出血)，脳梗塞)
- 脳形成障害
- 薬物離脱症候群
- 良性家族性新生児てんかん，良性新生児発作
- 染色体異常，先天奇形症候群，神経皮膚症候群
- 先天代謝異常症(アミノ酸代謝異常症，有機酸代謝異常症，ビタミンB₆依存症)

治療よりも，これらの基礎疾患の治療のほうが予後に影響すると考えられるため，発作の原因を早期に診断し，それに基づいた適切な治療介入がきわめて重要である。

- 原因治療を進めつつ，抗てんかん薬による発作抑制を図る。抗てんかん薬が無効な場合には，ビタミンB₆依存症を念頭にリン酸ピリドキサル静注を考慮する。
- 新生児は脳の発達が未熟なため，年長児のような全般発作としての強直発作を起こすことはまれである。チアノーゼ，顔面蒼白，無呼吸，SpO₂低下，頻脈や徐脈などの自律神経症状，眼球偏位や瞬目などの微細な発作型にも注意しなければならない。てんかん発作か否かを症状のみから判断するのは困難で，発作時脳波で確認する必要がある。

乳児期

- 乳幼児期は，中枢神経において興奮性の神経が抑制性の神経よりも優位な状態にあるため，最もけいれんを起こしやすい時期である。先天性疾患など，原因が周産期にあってもこの時期になって初めてけいれんを起こすことも多く，その原因も多彩である(②)。最も多いのは熱性けいれんであるが，急性脳症・脳炎の好発年齢であるため鑑別に注意が必要である。
- 良性乳児発作は，生後3か月以後の乳児期に発症し，無熱時に短時間の発作がしばしば群発する。長時間連続する重積を起こすことはなく，発作後の意識も清明である。繰り返す場合は抗てんかん薬を投与するが，幼児期までに消失し，発達予後も良好である。
- 軽症胃腸炎に伴うけいれんは生後6か月から3歳までに多く，脱水や電解質異常が重度でないにも

② 乳幼児期のけいれんの主な原因疾患

- 熱性けいれん
- 良性乳児発作
- 軽症胃腸炎に伴うけいれん
- 憤怒けいれん
- てんかん (West 症候群, Lennox-Gastaut 症候群, Dravet 症候群など)
- 中枢神経感染症 (髄膜炎, 急性脳症・脳炎, 急性散在性脳脊髄炎)
- 低血糖症, 電解質異常 (高 Na 血症, 低 Na 血症, 低 Ca 血症, 低 Mg 血症)
- 脳形成障害
- 染色体異常, 先天奇形症候群, 神経皮膚症候群
- 低酸素虚血性脳症 (窒息, 溺水), 中毒 (テオフィリン, 銀杏, 一酸化炭素)
- 脳腫瘍
- 脳血管障害, 頭蓋内出血 (もやもや病, 動静脈奇形, 脳梗塞, 被虐待児, 頭部外傷)
- 先天代謝異常症 (ミトコンドリア異常症, ライソゾーム病, 糖代謝異常症, 有機酸代謝異常症, アミノ酸代謝異常症, 尿素サイクル異常症, ビタミン B₆ 依存症・欠乏症)
- 神経変性疾患 (白質変性症など)

かかわらず, 胃腸炎に伴ってけいれんが群発することが特徴である。発作抑制にはカルバマゼピンが効果的で, ベンゾジアゼピン系薬剤の有効性が低いことが知られている。

学童期

- 学童期は乳幼児期に比べてけいれんは少なくなる。原因としてはてんかんが多くなるが, 膠原病など全身疾患によるけいれんがみられるようになるのもこの時期である (③)。
- 失神でもけいれん発作をきたすことがある。とくに心原性失神は致命的となりうるので注意が必要である。
- 思春期には心因性非てんかん性発作をきたすことがある。真のてんかん発作との区別がしばしば困難で, 確実な診断には発作時脳波を要することがある。抗てんかん薬が無効なため, 難治てんかんと誤診されたまま長期にわたり治療されることがあるので要注意である。

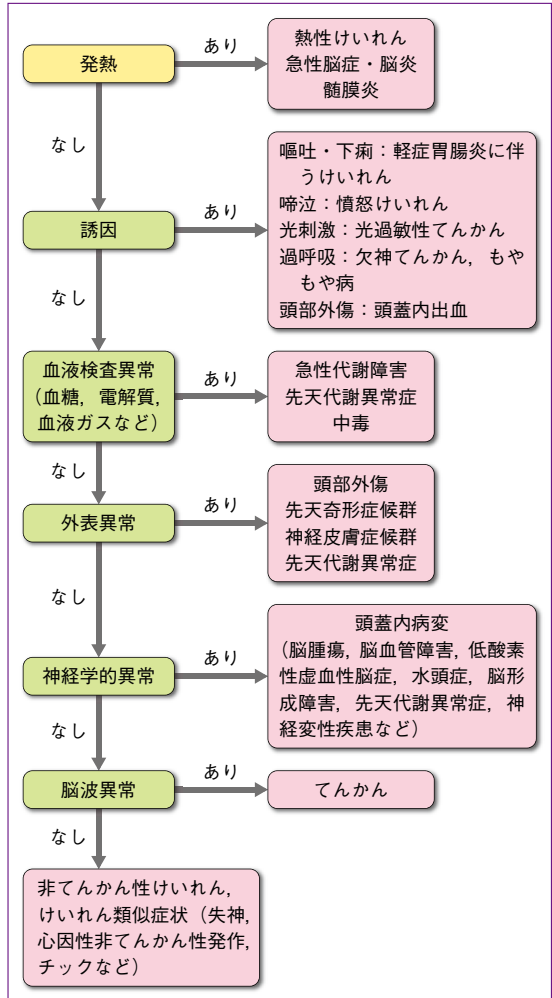
けいれん時の対応

- けいれんへの対処法としては, 呼吸・循環の評価を行い全身状態の安定化を図りつつ, 薬剤による治療を進めながら (9章の「けいれん重積, 意識障害」p.247 参照), 同時並行で原因疾患を検索する。
- 小児のけいれんの原因疾患の診断の大まかなポイ

③ 学童期のけいれんの主な原因疾患

- てんかん
- 中枢神経感染症 (急性脳炎, 急性散在性脳脊髄炎)
- 脳腫瘍
- 脳血管障害, 頭蓋内出血 (もやもや病, 動静脈奇形, 脳梗塞, 頭部外傷)
- 神経変性疾患 (白質変性症など)
- 内科系全身性疾患 (膠原病など)
- 失神 (QT 延長症候群, 心筋疾患など)

④ 小児のけいれんの診断フローチャート



ントをフローチャートで④に示す。熱性けいれんの頻度が高いこと, 有熱時けいれんの原因には緊急性を要する疾患があることから, まず発熱の有無をチェックすることが大切である。年齢に応じて可能性の高い疾患を想起しつつ, 診察や検査を進める。

急性中耳炎

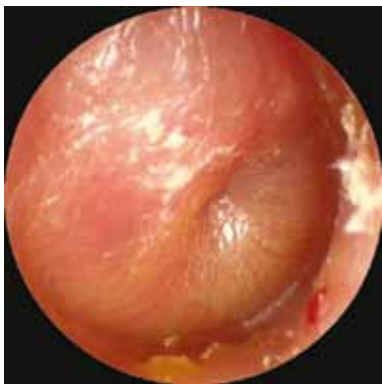
概念

- 解剖学的に、耳は外耳、中耳、内耳に大別される。急性中耳炎は中耳の代表的な感染性疾患の一つとされる。
- 急性中耳炎の好発年齢は0～2歳で、2歳を過ぎると罹患回数は減り、7歳以降ではさらにその頻度は減少してくる傾向がある。
- 1990年代からは抗菌薬治療の成果で急性中耳炎後遺症の慢性中耳炎は減少した一方で、多剤耐性菌による中耳炎が問題となってきた。また、社会環境の変化により乳児期からの集団保育が増えたことも耐性菌増加の一因となっていると考えられている。

④ 単純性急性中耳炎



⑤ 反復性急性中耳炎



鼓膜表面は度重なる中耳炎によって膨隆と寛解を繰り返すため、ワニ皮のようにささくれ立って積層し alligator skin とよばれる。

- 『小児急性中耳炎診療ガイドライン』（以下、ガイドライン）は2006年に発刊され、その後2009年、2013年と改訂されている。初版発行から10年が経過し、抗菌薬使用は標準化されてきているが、反復性中耳炎などの難治性中耳炎が依然として問題となっている。

定義、病因

- ガイドラインでは「急性に発症した中耳の感染症で、耳痛・発熱・耳漏を伴うことがある」と定義されている。
- 従来、急性中耳炎は細菌感染と考えられてきたが、近年では呼吸器系ウイルスによる先行する気道感染症があり、その後に関与する疾患（ウイルス感染、細菌感染、混合感染などさまざま）であると考えられている。鼻咽腔から耳管を介して中耳腔に病原微生物が侵入するため、鼻咽腔ぬぐい液や中耳貯留液から呼吸器系ウイルスが高い頻度で同定される。
- 小児で急性中耳炎が多い理由として、乳児期では免疫学的に未熟かつ耳管機能が不十分であり、さらに解剖学的に耳と鼻との位置関係が水平であることがあげられる。加えて、アデノイド、扁桃炎、副鼻腔炎が感染源として関与している。一方、学童期以上では感冒時の強い鼻すすりや鼻かみが誘因となることが多い。
- 臨床的には急性中耳炎を以下の3つに分類して診断・治療されることが多い。
 1. 単純性急性中耳炎 (④)
 2. 反復性急性中耳炎（過去6か月以内に3回以上、12か月以内に4回以上の急性中耳炎に罹患するもの）(⑤)
 3. 遷延性急性中耳炎（急性中耳炎の症状がないにもかかわらず急性中耳炎と同様の鼓膜所見が3週間以上持続している状態）

症状

- 主な臨床症状は耳痛、発熱、耳漏、難聴などである。しかし乳児期においては症状の訴えがうまくできないので、突然泣き始めた、不機嫌、耳をよく触る、ミルクの飲みが悪いなどから判断することもある。そのため、問診で上気道感染症状がなかったか、膿性鼻汁がなかったかなどを聴取する

として、① reduce the risk of an injury（例：柵の幅が狭い階段の手すり）、② reduce the severity of an injury（例：致命的な窒息を予防する穴あきベンキャップ）などがあげられている。

- 一般に、製品の改善は小さな改善を繰り返す場合が多く、どの改善に効果があったのかを検証することは困難である。調理用製品や暖房用製品に関しては、いまだ改善の余地がある。

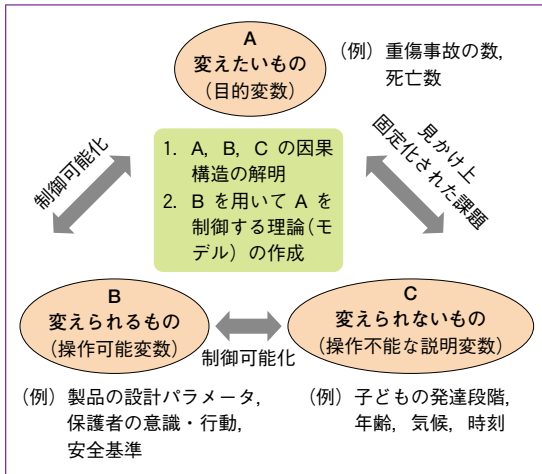
環境改善アプローチ

- 交通事故に対して、スピード制限、スピード抑制対策^{*2}に関しては効果が検証されているが、住宅内の改善に関しては十分なエビデンスはない。

教育によるアプローチ

- 教育は、ほかの多くの予防活動（法制化、家庭訪問による支援、安全装置の普及など）を支える活動である。たとえば、歩道を渡る際、左右を確認

① 傷害予防のための制御モデル



- 制御したい変数 (目的変数)：たとえば、重症度が高い傷害の発生数、傷害による死亡数などのパラメータである。これらは直接、制御できない場合が多い。
- 操作可能な変数：たとえば、人工物の設計パラメータ、製品の配置などのパラメータは、われわれが直接制御することが可能である。完全ではないとしても、安全教育によって保護者の意識を変容させることがある程度可能であるとすると、保護者の危険に対する考え方も一部は制御可能なパラメータである。
- 操作不能であるが重要な説明変数：たとえば、傷害の現象を説明するうえで、子どもの年齢、発達段階、天候、季節、時間などの変数が重要となるが、これらはわれわれ人間にとっては操作不能なパラメータである。

(西田佳史ほか、2008⁸⁾)

するという行動変容を教育によって行うことがあげられる。しかし、その行動が事故を減らしているかどうかは不明である。教育効果を判定するには5～10年の長期にわたる観察が必要となる。

● 傷害予防の包括的アプローチ

- 筆者らは、2005年12月、公園の遊具の螺旋階段から転落して背部を強打し、腎臓破裂で9日間入院した5歳児の事例について遊具の改善まで取り組み、「安全知識循環」という概念を提案した⁷⁾。以後、いろいろな実践活動をしなが、傷害予防の原則と包括的アプローチの概念図を作成した。

● 傷害予防の原則

- 傷害という現象を記述するのに必要な変数を分類すると、目的変数 (A)、操作可能変数 (B)、操作不能な説明変数 (C) の3つに分類することができる (①)⁸⁾。これら3つの因果構造を分析し、その結果得られた因果構造モデルと操作可能な変数 B を使って、制御対象 A を制御する理論 (モデル) を構築する必要がある。すなわち傷害予防とは、傷害に関わる要因のなかから、「変えられるものを

② 傷害の種類と「変えられるもの」の具体例

傷害の種類	具体例
転倒・転落	転落した高さ、衝突したものの形状・材質、高所へのアクセス手段、防護柵などの有無、乗り越えて転落した場合はその場所の高さ
熱傷	原因物体、温度、置かれていた場所や高さ、原因物体へのアクセス手段
溺水	原因物体、水位、水が入っている容器などの高さやその置かれている場所、置かれていた場所へのアクセス手段
誤飲・誤嚥	原因物体、大きさ、硬さ、置かれていた場所や高さ
交通事故	原因物体、道路や道路に配置されているものなどの環境情報、乗車していたものと衝突対象物との位置関係や動き ● 自転車に乗車していた場合：ヘルメットの有無、ベルト着用の有無、乗車位置 (子ども用座席、抱っこひもなど) ● 自動車に乗車していた場合：チャイルドシート使用の有無、乗車位置 (助手席、後部運転席後ろ、後部助手席後ろなど)

*2 Traffic-calm：道路幅を狭くする、環状交差点、道路に80mm くらいの凸部を設置するなど。