

小児診療  
Knowledge & Skill

6

# 臨床検査と鑑別診断の 実践ガイド

総編集●加藤元博 東京大学

専門編集●鳴海覚志 慶應義塾大学

中山書店

---

# 序

## 「知」と「技」を繋ぎ、小児診療の未来を描く

2011年に刊行された前シリーズ『小児科臨床ピクシス④症状別 検査の選び方・進め方』から15年が経過し、小児医療を取り巻く環境は劇的な変化を遂げました。診断技術の高度化やゲノム医療の進展、さらにはデジタルツールの普及など、私たち小児科医の手下にある武器は確実に増えています。しかし、時代がどれほど移り変わろうとも、小児科診療の核となるものは「目の前の子どもに何が起きているのか」を解き明かす、臨床推論（clinical reasoning）です。臨床推論の能力は、知識を蓄積するだけでは向上しません。患者が発する症状、徴候、身体所見、そして検査結果という個々では断片的な情報を統合し、疾患を特定してゆくための一連の思考プロセスが必要です。それは提供しうる小児医療のクオリティを左右する重要な「知（knowledge）」と「技（skill）」であり、キャリアのステージを問わず、すべての小児科医が磨き続けるべき基本技能といえます。

本書『臨床検査と鑑別診断の実践ガイド』は、前シリーズのテーマを再構成して、現代の臨床推論に立脚して全面的にアップデートを遂げた一冊です。編集にあたり私たちが重視したのは、単なるデータの羅列ではなく「臨床の現場で、思考がどのように展開されるか」を再現することです。前シリーズで好評だったグラフィカルなスタイルを踏襲しつつ、紙面には新たに、電子カルテ・ネイティブ世代にとっての実用性を考慮した「検査セットの例（Author's Choice）」を盛り込みました。エキスパートがどのような意図で検査を組み合わせ、その結果をどう解釈して診断の確信度を高めているのか、読者の皆さんが臨床推論のプロセスを追体験できるような設計を目指しました。

小児医療の醍醐味は、成長、発達、成熟というダイナミックな「時間軸」と、全身の臓器が密接に連関する「空間軸」の双方向から子どもを捉えることだと考えています。本書の項目が、バイタルサインから皮膚、中枢神経、胸腹部、そして発達や行動の問題まで多岐にわたっているのは、まさにその奥深さを体現していると思います。日夜子どもたちのために頑張る臨床現場の先生方にとって、本書が暗夜を照らす光源となり、進むべき道を示す「羅針盤」となることを願っています。

2026年5月

鳴海覚志

慶應義塾大学医学部小児科学講座 教授

# CONTENTS

## 1章 緊急性の高い症状・徴候

### 全身

ぐったり・ショック	富田健太郎	2
意識障害	早川 格	9

### 神経

けいれん重積・群発	守山汐理	17
-----------	------	----

### 呼吸器

呼吸困難, 多呼吸, チアノーゼ	石立誠人	23
無呼吸	玉井直敬	27

### 循環器

胸痛	福島裕之	33
----	------	----

### 消化器

腹痛	下島直樹	39
遷延する嘔吐	中尾 寛	47
吐血と下血・血便	竹内一朗	54

### 腎・泌尿器

乏尿	張田 豊	63
----	------	----

### 血液・腫瘍

紫斑・出血傾向	絹巻暁子	70
---------	------	----

## 2章 プライマリ・ケアで遭遇する症状・徴候

### 全身

遷延する発熱	大西卓磨	74
--------	------	----

乳幼児の体重増加不良	堀川美和子	81
神経・精神		
学童期の摂食障害, やせ	柳橋達彦	86
慢性頭痛, 反復性頭痛	荒木 清	92
学習, 行動の問題	香取奈穂	98
全般的な発達の遅れ	内野俊平	102
粗大運動を中心とする発達の遅れ	寺嶋 宙	109
言語獲得を中心とする発達の遅れ	岡 牧郎	117
運動麻痺, 失調	星野英紀	122
呼吸器		
咳嗽, 喘鳴, 呼吸音異常	肥沼悟郎	128
循環器		
心音の異常, 心雑音	小柳喬幸	135
動悸, 不整脈	住友直文	141
消化器		
慢性便秘・慢性下痢	木実谷貴久	146
腎・泌尿器		
頻尿・多尿	幡谷浩史	152
検尿異常 (血尿・タンパク尿・尿糖)	井口智洋	157
浮腫	濱田 陸	163
高血圧	梶保祐子	167
内分泌		
低身長・高身長	鳴海覚志	172
肥満	小山さとみ	176
思春期徴候が早い・遅い	阿部清美	184

---

外陰部異常	蜂屋瑠見	191
免疫・アレルギー		
膨疹・じんま疹, 食物アレルギー	伊藤 環	198
血液・腫瘍		
リンパ節腫脹	足洗美穂	206
腹部腫瘤	藤野明浩	212
皮膚		
急性発疹(紅斑)	新庄正宜	218
湿疹・皮膚炎	吉田和恵	226
血管腫・血管奇形, 母斑, あざ	荒牧典子	233
その他		
関節痛・四肢痛	石黒 精, 阪谷幸太郎	237
顔貌異常・頭蓋形態異常	山田茉未子	243
マルトリートメントを疑ったとき	中村俊一郎, 阿久津朱伽	247
索引		252

## 1 章 緊急性の高い症状・徴候

## 呼吸器

## 呼吸困難, 多呼吸, チアノーゼ

## アプローチの基本

- 小児における呼吸困難, 多呼吸, チアノーゼは生命に直結する重篤な症状であり, 迅速かつ的確な評価が不可欠である。
- 初期対応としては, まず PALS (小児蘇生法) で提唱されている ABCDE アプローチに基づき, 気道確保と酸素投与を優先し, 呼吸努力の有無を示す鼻翼呼吸や陥没呼吸, 肩や胸の補助呼吸筋の使用の有無を詳細に観察する<sup>1)</sup>。
- 年齢別正常呼吸数や心拍数との比較を行い, 明らかな異常が認められた場合はただちに救急体制を整え, 専門的な検査・治療へと移行することが求められる。

PALS : pediatric advanced life support

## 鑑別診断

## 頻度が高い疾患

- クループ, 異物閉塞。
- 喘息, RSV などの下気道ウイルス感染。
- 細菌性・ウイルス性肺炎。
- 先天性心疾患による心因性呼吸困難。

RSV : respiratory syncytial virus

## 治療選択や合併症管理で重要な疾患

- 異物誤嚥は急性発症かつ片側性喘鳴が特徴であり, 内視鏡による迅速な除去が必要である。
- 乳児では啼泣後に息詰めによるチアノーゼをきたす, 泣き入りひきつけ (breath-holding spells) も鑑別に入る<sup>2)</sup>。
- 先天性心疾患では BNP や心エコーによる心機能評価が診断と管理に欠かせない。
- 急性呼吸窮迫症候群 (ARDS) や緊張性気胸は救急処置が必要であり, 胸部 X 線や CT で早期発見と対応が求められる<sup>1)</sup>。
- 肺塞栓症 (PE) はまれであるが急変を招くため, D-dimer 検査と下肢エコー, 必要時 CT 肺動脈造影 (CTPA) による診断が推奨される<sup>3)</sup>。

BNP : brain natriuretic peptide

ARDS : acute respiratory distress syndrome

PE : pulmonary embolism

CTPA : computed tomography pulmonary angiography

## 病歴聴取のポイント

- 発症時期と経過 (急性/亜急性/慢性)。
- 発熱, 咳, 喀痰, 喘鳴などの症状。
- 入眠時, 覚醒時, 啼泣時などタイミングによる症状の増悪の有無。

SpO<sub>2</sub> : saturation of percutaneous oxygen

PaO<sub>2</sub> : partial pressure of arterial oxygen

PaCO<sub>2</sub> : partial pressure of arterial carbon dioxide

CRP : C-reactive protein

- 先天性心疾患, 中心静脈カテーテル留置の既往.

## 身体所見のポイント

- チアノーゼ (SpO<sub>2</sub> ≤ 85%, 中枢型・末梢型の区別).
- 努力呼吸, 鼻翼呼吸, 呻吟, 陥没呼吸.
- 聴診異常 (喘鳴, ラ音, 呼吸音の減弱).
- 循環所見 (浮腫, 頸静脈怒張).
- 意識レベル, 発達状態.

## 臨床検査

### 血液検査

- 動脈血液ガス (PaO<sub>2</sub>, PaCO<sub>2</sub>, pH): 重症度と呼吸不全分類に有用である<sup>1)</sup>. 小児では静脈血液ガスで代用することも多い.
- BNP: 心因性呼吸困難の鑑別に有用である.
- CRP, 血算, 乳酸, 肝腎機能.
- ウイルス迅速検査 (RSV 抗原, FilmArray<sup>®</sup> 呼吸器パネル).
- D-dimer: 小児 PE では感度や特異度が限られ, 下肢エコーや画像追加が必要である.

### 画像検査

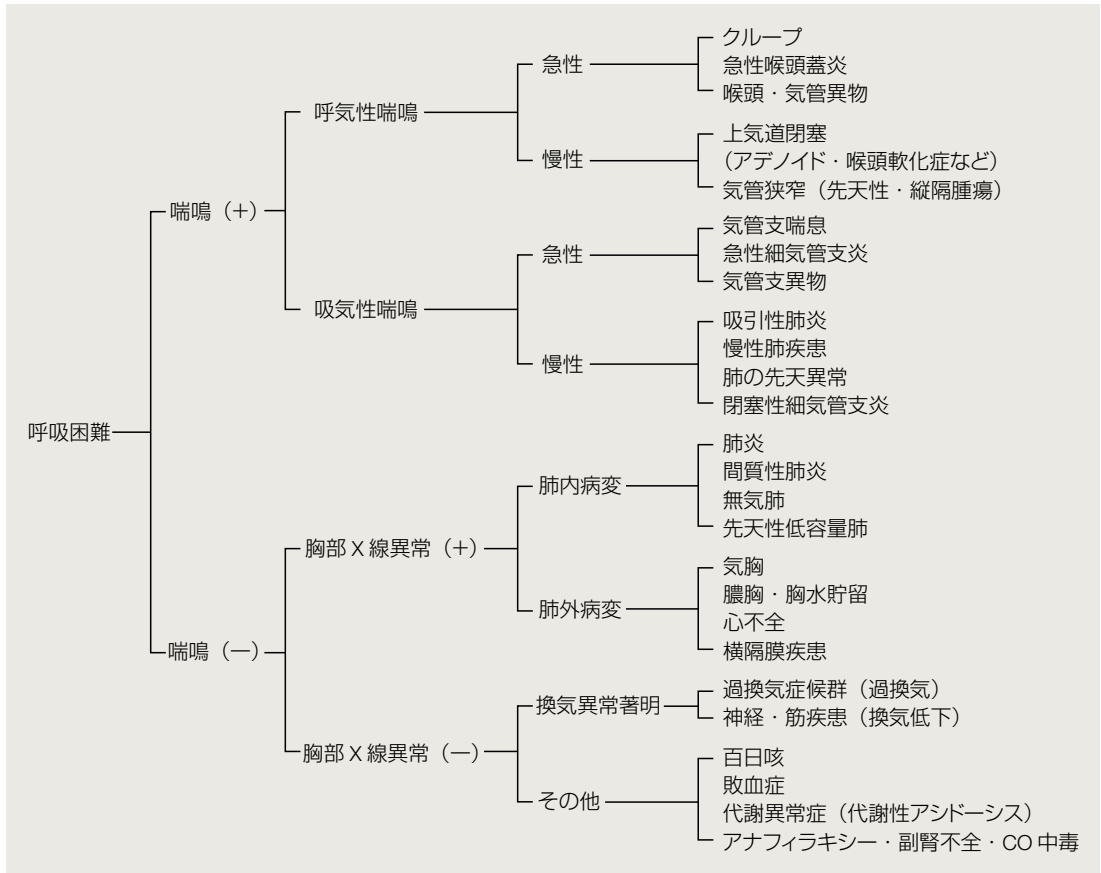
- 胸部 X 線, CT 検査: 気胸, 水胸, 心拡大, 肺炎, 先天的な気道や肺の構造異常の評価.
- 心エコー: 心機能, 心嚢液, 肺高血圧の検出.
- 気管支内視鏡検査: 気管狭窄や気管軟化症の評価.
- 下肢ドプラエコー: 深部静脈血栓症の評価.
- CTPA: PE 確定には必須である. ただし, 放射線量に配慮する.

## 臨床推論の進め方

- ① PALS-ABCDE に基づく初期対応
- ② 呼吸障害タイプの整理:
  - 上気道: stridor/rhonchi, 頸部・胸骨上陥没呼吸
  - 下気道: wheezing/crackles, 肋骨弓下陥没呼吸
  - 循環性: 浮腫/頸静脈怒張
- ③ チアノーゼの性質と発作状況の検討: 息こらえや無呼吸の有無
- ④ PE/ARDS を必要に応じて評価
- ⑤ 心疾患 vs. 呼吸器疾患の鑑別に BNP+心エコーが有用

- 小児の呼吸困難, 多呼吸, チアノーゼにおいては, 多様な疾患が原因となりうるため, 臨床推論は系統的かつ段階的に進める必要がある.
- まず, 緊急度を判定し (呼吸数, 努力呼吸, チアノーゼの有無, 意識状態), 命に関わる状態が疑われる場合は即時の対応を優先する.
- 次に, 病歴聴取や身体所見から, 症状の発症様式 (急性か慢性か, 発

## ① 呼吸困難の診断フローチャート

(宮川知士, 2004<sup>4)</sup>)

作性か持続性か), 誘因 (感染, アレルギー, 異物誤嚥など), 基礎疾患の有無を整理する。

- そのうえで、得られた情報をもとに鑑別診断の絞り込みを行う。たとえば、片側性の喘鳴があれば異物誤嚥を疑い、両側の喘鳴かつ発作性なら喘息やクループが考えられる(①)。チアノーゼが中心型か末梢型かの判別は、心疾患や呼吸器疾患の区別に重要である。検査結果を統合しつつ重症度と緊急度を再評価し、必要に応じて専門診療科へのコンサルトを行う。

### ≡ Author's Choice

#### 初期検査セット

- 血液検査：動脈血液ガス, BNP, CRP, CBC, 乳酸
- 胸部X線
- 心電図
- ウイルス迅速検査 (RSV 抗原, FilmArray<sup>®</sup> 呼吸器パネル)
- D-dimer+ 下肢エコー (PE リスク例)

CBC : complete blood count

## 2章 プライマリ・ケアで遭遇する症状・徴候

## 内分泌

## 低身長・高身長

SD : standard deviation

TH : target height

TR : target range

## ★1

女兒では乳房 Tanner ステージ2度が、男児では精巢容積が3 mLを超えることが初期の思春期徴候である。

SGA : small for gestational age

## アプローチの基本

- 子どもの身長は年齢によって変化する。年齢・性別の平均値、標準偏差 (SD) に基づいた身長 SD スコア  $[(\text{測定値} - \text{平均値}) / \text{SD}]$  から算出し、相対的な身長の高さ・低さを評価する。身長 SD スコアが2を超える場合を高身長、-2未満である場合を低身長と定義する。
- 身長の最大の規定因子は遺伝因子である。両親身長から最終身長の目標値 (TH) と目標範囲 (TR) を評価する。理論上、95%の最終身長が TR の範囲内となる。

男児	TH = (父親の身長 + 母親の身長) / 2 + 6.5 cm	TR = TH ± 9 cm
女児	TH = (父親の身長 + 母親の身長) / 2 - 6.5 cm	TR = TH ± 8 cm

- 成長 (身長と体重の増加) は連続的なプロセスである。受診時点での身長、体重だけでなく、過去の身長、体重の推移に着目する。母子健康手帳はもちろん、保育所、幼稚園、小学校などでの計測記録を入手し、成長曲線にプロットする。身長増加の加速や停滞、身長増加と体重増加のつりあいを確認する。
- 思春期において思春期進行の個人差が成長に影響する。すなわち思春期★1が早ければ評価時点での身長が高めに、遅ければ低めとなりやすい。手根骨の骨年齢によっても身体成熟の状態を評価できる。

## 鑑別診断

## 頻度が高いもの

- 低身長：家族性低身長、体質性思春期遅発症、Turner 症候群、SGA 性低身長症。
- 高身長：家族性高身長、中枢性思春期早発症、甲状腺機能亢進症。

## 治療選択や合併症管理で重要なもの

- 低身長：甲状腺機能低下症、成長ホルモン分泌不全症、SGA 性低身長症、Turner 症候群、Prader-Willi 症候群、軟骨無形成症、Cushing 症候群、視床下部・下垂体腫瘍、愛情遮断症候群、栄養不良、くる病、薬剤性 (ステロイド長期連用など)。
- 高身長：甲状腺機能亢進症、成長ホルモン分泌過剰症、Marfan 症候群、Klinefelter 症候群。

## 病歴聴取のポイント

- 低身長・高身長がいつから気になったか（生まれつきか、特定の時期からか）。
- 低身長・高身長の家族歴の有無や両親の身長、両親の思春期時期（母親の初経年齢など）を聴取する。
- 母子健康手帳から周産期歴（出生週数、出生時体格など）、乳幼児期の体格の情報を得る。
- 発達の遅れ、神経発達症の有無など、身長以外の随伴症状の有無を確認する。
- 少食・過食、偏食、アレルギーによる食事制限など、栄養摂取の状況を聴取する。
- 長期的な薬剤使用やサプリメント服用の有無、内容を聴取する★<sup>2</sup>。

## 身体所見のポイント

- 計測：身長、体重に加え、必要に応じて頭囲、座高、アームスパン★<sup>3</sup>。
- 頭頸部：特徴的顔貌（Turner 症候群、Prader-Willi 症候群、軟骨無形成症など）、頭蓋形状異常、翼状頸（Turner 症候群、Noonan 症候群）、甲状腺腫。
- 皮膚：カフェオレ斑（McCune-Albright 症候群、神経線維腫症 1 型）、皮膚の過伸展。
- 関節・骨格：外反肘（Turner 症候群、Noonan 症候群）、関節過伸展（Marfan 症候群など）、短指・くも状指、胸郭形態の異常。
- 思春期徴候、外性器の成熟状態や低形成の有無。
- 不適切な養育を疑う所見（大人に対するふるまい、毛髪や衣類の衛生状態、打撲や熱傷など）。

## 臨床検査

### 血液検査、尿検査

- 全身疾患スクリーニング：末梢血（白血球分画）、生化学スクリーニング（電解質、肝機能、腎機能、炎症反応など）、検尿。
- 内分泌学的検査：IGF-1、甲状腺機能検査（TSH、遊離 T4 [FT4]、遊離 T3 [FT3]）、性腺機能検査（LH、FSH、テストステロンもしくはエストラジオール）。
- その他：女兒の低身長では染色体検査を考慮する。栄養不良を疑う場合は 25-ヒドロキシビタミン D、プレアルブミン、レチノール結合タンパクなどを測定する。

### 画像検査

- 手根骨（原則として左手）の X 線所見により、骨年齢を評価する★<sup>4</sup>。
- 骨系統疾患を疑う場合は腰椎 2 方向や長管骨の X 線検査、性腺系の異

### ★<sup>2</sup>

成長を抑制する影響のある薬剤としてステロイド薬（高用量の吸入ステロイドを含む）が特に重要で、耳鼻咽喉科などから長期処方されている場合がある。また、エストロゲン作用を含む成分がラベンダーオイル、ティーツリーオイルに含まれており、思春期前男児に女性化乳房を引き起こした事例の報告が海外からあり、思春期早発症を疑う場合はシャンプー、ローション、サプリメント類について確認する。市販されているサプリメント（ビタミン D、カルシウム、亜鉛など）で成長促進効果の根拠が確立したものはないが、検査値に影響を及ぼす可能性があるため参考所見として記録する。

### ★<sup>3</sup> アームスパン

両手を左右水平に広げたときの指先から指先までの長さのこと。身長との相関が強い。

IGF：insulin-like growth factor（インスリン様成長因子）

TSH：thyroid stimulating hormone（甲状腺刺激ホルモン）

FT4：free T4

FT3：free T3

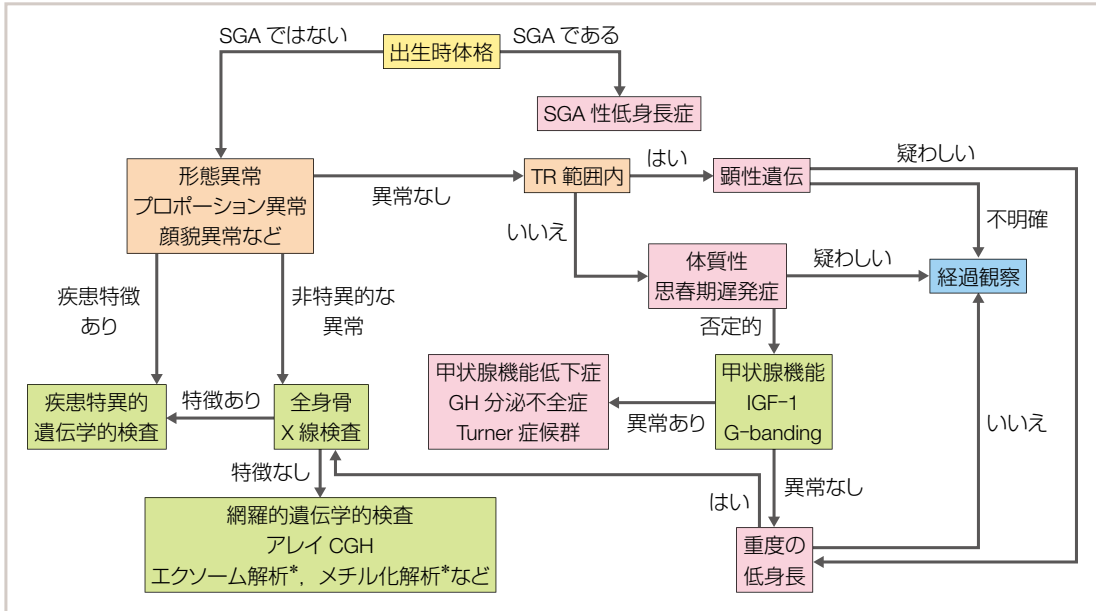
LH：luteinizing hormone（黄体形成ホルモン）

FSH：follicle stimulating hormone（卵胞刺激ホルモン）

### ★<sup>4</sup> 骨端線

骨端線は骨の端にある隙間で、成長期にある小児にみられる。骨端線は軟骨組織に相当し、骨化（軟骨が骨に置き換わる）が進むと閉鎖する。骨端線が閉鎖すると、身長の伸びは止まる。手根管には骨端線が多数あり、骨年齢の評価に適している。

## ① 低身長診断アルゴリズム



低身長に他の形態異常を伴う場合は、症候群など遺伝的異常を念頭に置き精査を進める。低身長が単独でみられる場合は、頻度が高く正常成長の範疇と考えられる家族性低身長、体質性思春期遅発症を念頭に置きつつ、治療法が確立している内分泌学的低身長、女兒では Turner 症候群の評価を行う。原因が特定できず、低身長が重度である場合、全身骨 X 線で骨系統疾患の評価を行う。それでもなお異常が特定できない場合、網羅的遺伝学的検査の適応について慎重に検討する。

\*：エクソーム解析，メチル化解析は保険適用のない研究的な遺伝学的検査。

SGA：small for gestational age, TR：target range, GH：growth hormone, IGF：insulin-like growth factor, CGH：comparative genomic hybridisation（比較ゲノム交配）。

常を疑う女兒では腹部超音波、腹部 MRI で卵巣、子宮の解剖学的状態を評価、内分泌学的異常を疑う場合は視床下部-下垂体の MRI を行う。

## 臨床推論の進め方

- 最重要の診療ツールは成長曲線である。可能な限りデータを集める。
- 家族性低身長・高身長の頻度が高い。逆に言うと、遺伝的ポテンシャルから外れた患者では特に注意する。
- 家族性低身長は通常、多因子遺伝を想定する状態であるが、Noonan 症候群、軟骨低形成のような常染色体顕性遺伝性疾患も含まれる。両親のいずれかに重度の低身長がある場合は特に気をつける。
- 内分泌学的異常（甲状腺ホルモン、GH、性腺ステロイドの欠乏や過剰）は客観的に評価しやすく、診断後に介入可能である場合も多いため、見逃しのないように心がける (①)。

GH：growth hormone